

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Szoftverútmutató

AZ ILLUMINA JOGVÉDETT TULAJDONA
1000000067940 sz. dokumentum v08 HUN
2023. június
IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA.

A jelen termék az Illumina, Inc. tulajdonát képező szabadalmakat tartalmaz. A termék kifizetésével korlátozott, nem átruházható jogot szerez a termék rendeltetésszerű, a termék dokumentációjával és az egyéb kapcsolódó felhasználási feltételekkel összhangban történő használatára. Ezen szabadalmak listája a www.illumina.com/patents oldalon található. A lista nem teljes körű. A szabadalmak sem kifejezett, sem vélelmezett, sem egyéb jogosultsággal nem ruházzák Önt fel.

A jelen dokumentum és annak tartalma az Illumina, Inc. és annak leányvállalatai (a továbbiakban „Illumina”) tulajdonát képezi, és kizárólag a jelen dokumentumban ismertetett termék(ek) szerződésszerű működtetéséhez használható. Egyéb célokra nem használható. A dokumentum és annak tartalma az Illumina előzetes írásos engedélye nélkül ettől eltérő célokra nem használható és nem forgalmazható, továbbá semmilyen formában nem kommunikálható, hozható nyilvánosságra vagy reprodukálható. Az Illumina a jelen dokumentummal nem biztosít licencet a termék vásárlójának a harmadik felek szabadalmi, védjegyjogi, szerzői jogi, szokásjogi vagy egyéb oltalom alatt álló jogosultságaihoz.

A jelen dokumentumban szereplő utasításokat a kvalifikált és megfelelően képzett személyzetnek szigorúan be kell tartania az itt ismertetett termék(ek) megfelelő és biztonságos használata érdekében. A termék(ek) használata előtt a felhasználó köteles átolvasni és értelmezni a jelen dokumentumban leírtakat.

AZ ITT SZEREPLŐ INFORMÁCIÓK ELOLVASÁSÁNAK VAGY AZ UTASÍTÁSOK BETARTÁSÁNAK ELMULASZTÁSA ESETÉN A TERMÉK(EK) MEGSÉRÜLHETNEK, ILLETVE SZEMÉLYI SÉRÜLÉS KÖVETKEZHET BE, IDEÉRTVE A FELHASZNÁLÓK ÉS MÁS SZEMÉLYEK SÉRÜLÉSÉT IS, ILLETVE EGYÉB ANYAGI KÁROK KÖVETKEZHETNEK BE. EZENFELÜL ILYEN ESETEKBEN ÉRVÉNYÉT VESZTI A TERMÉK(EK)RE VONATKOZÓ JÓTÁLLÁS.

AZ ILLUMINA SEMMIFÉLE FELELŐSSÉGET NEM VÁLLAL AZ ITT BEMUTATOTT TERMÉK(EK) HELYTELEN HASZNÁLATÁBÓL FAKADÓ KÁROKÉRT (AZ ALKATRÉSZEKET ÉS A SZOFTVERT IS IDEÉRTVE).

© 2023 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

Minden védjegy az Illumina, Inc., illetve az adott tulajdonosok tulajdonát képezi. A védjegyekkel kapcsolatos információkat lásd a www.illumina.com/company/legal.html weboldalon.

Módosítási előzmények

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
100000067940 sz. dokumentum v08	2023. június	A hibrid sarzsok mintalapjai leírásának eltávolítása a szoftver funkcióival való összehangolás érdekében.

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
100000067940 sz. dokumentum v07	2023. február	<p>A kiszolgáló konfigurációs beállításainak módosítása a biztonság növelése érdekében.</p> <p>Az ML-STAR automatizálási jelszó megváltoztatásához az Illumina helyszíni szervizszemélyzetének helyszíni látogatása szükséges.</p> <p>A bemenő mintalapok vonalkód-információinak hozzáadására és a hibrid tételek mintalapjainak feltöltésére vonatkozó iránymutatások pontosítása.</p> <p>A felhasználónév létrehozására vonatkozó irányelvek frissítése.</p> <p>A hálózati jelszó mezőjére való hivatkozás eltávolítása a kiszolgáló konfigurációs utasításaiból.</p> <p>A részleges deléciós vagy duplikációs anomália példájának frissítése.</p> <p>Rendezési szabály hozzáadása az anomaly_ description mezőhöz. Az egy kromoszómán elhelyezkedő rendellenességek esetén a teljes kromoszómát érintő aneuploiditások előbbre kerülnek, mint a részleges törlések és duplikációk.</p> <p>Típus és Regex oszlop hozzáadása az Eredmény- és értesítési jelentések és a Folyamatjelentések szakaszban.</p> <p>A megfogalmazás frissítése az egész dokumentumban az egyértelműség javítása érdekében.</p>
100000067940 sz. dokumentum v06	2021. augusztus	Az európai uniós hivatalos képviselő címének frissítése.

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
1000000067940 sz. dokumentum v05	2020. szeptember	<ul style="list-style-type: none"> • Az új biztonsági másolat titkosítása és a hálózati jelszó funkciók utasításainak hozzáadása. • A Tanúsítvány letöltése és telepítése szakasz frissítése részletesebb utasításokkal. • A hálózati jelszó megadásából álló új lépés hozzáadása, és emlékeztető hozzáadása a tanúsítvány létrehozására Workflow Manager Szerverkonfiguráció részéhez. • A Szervermeghajtók leképezése fejezet frissítése: a csak rendszergazdai jogosultság jelzése és az SMB verziójával való kompatibilitás frissítése. • Az Onsite Serverre vonatkozó Adatok archiválása részben a biztonsági másolat titkosítására való hivatkozás hozzáadása. • Az Assay Software webes felhasználói felülete bevezetőjéhez megjegyzés hozzáadása, hogy a szoftver nem érhető el mobileszközökről. • Tisztázó megjegyzések hozzáfűzése a kimeneti NIPT-jelentés kis-/nagybetűs írásáról. • Az értékopciók megjelenítésének frissítése az ember általi olvasáshoz az Eredmény- és értesítési jelentések fejezetben. • A Workflow Manager elnevezési szabályának frissítése a VeriSeq NIPT Workflow Manager teljes szoftvernév következetes megjelenítéséhez.

Dokumentum	Dátum	Módosítások leírása
1000000067940 sz. dokumentum v04	2020. február	<ul style="list-style-type: none"> Az Adatbevitel a mintalapon és a Mintalap feltöltése témák frissítése: a mintalap-feltöltési funkció korlátozásának tisztázása. Az ausztráliai szponzor és az Illumina Netherlands címének frissítése.
1000000067940 sz. dokumentum v03	2019. október	<ul style="list-style-type: none"> Környezeti feltételek szakasz hozzáadva a VeriSeq Onsite Server v2 rendszerhez. Az NIPT-jelentésben mutatott előadással való egyezés céljából frissítve lett a B függelék Eredmény- és értesítési jelentések szakaszának nemi kromoszomális rendellenességek eredményeire vonatkozó előadása.
1000000067940 sz. dokumentum v02	2019. április	Az NIPT és a kiegészítő jelentések további adatokkal történő bővítése, hogy jobban illeszkedjenek az oktatási anyagokhoz.
1000000067940 sz. dokumentum v01	2019. február	A VeriSeq NIPT Solution v2 Software útmutatójának kiadása nyilvános használatra.
1000000067940 sz. dokumentum v00	2018. november	Első kiadás kizárólag belső használatra

Tartalomjegyzék

Módosítási előzmények	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Bevezetés	1
A rendszer felépítése	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Bevezetés	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Adatbevitel a mintalapon	7
Minta-, sarzs- és poolérvénytelenítés	11
Mintalap feltöltése	12
Minta törlése	13
VeriSeq NIPT Services	13
A VeriSeq NIPT Services elindítása	13
Új generációs szekvenológép	17
Bevezetés	17
Szekvenálási pool	17
Adattár-integráció	17
Elemzési teljesítmény	18
A hálózati forgalom korlátai	18
VeriSeq NIPT Local Run Manager	18
VeriSeq NIPT Assay Software v2	20

Bevezetés	20
A VeriSeq NIPT Assay Software komponensei	20
A VeriSeq NIPT Assay Software által elvégzett feladatok	22
Szekvenáláskezelő	24
Analitikaifolyamat-kezelő	25
Webes kezelőfelület	25
Végfelhasználói licencszerződés	26
A webes kezelőfelület konfigurálása	27
Bejelentkezés a webes kezelőfelületre	27
A Dashboard (Irányítópult)	28
Felhasználók kezelése	30
Megosztott hálózati meghajtók kezelése	32
Hálózati és tanúsítványbeállítások konfigurálása	33
A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása	36
A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása	37
Hálózati jelszavak konfigurálása	38
Kijelentkezés	39
Elemzés és jelentéskészítés	39
Demultiplikálás és FASTQ-generálás	39
Szekvenálás minőség-ellenőrzése	40
Magzati frakció becsült értékei	40
A végső pontszám meghatározásánál felhasznált statisztikai adatok	41
Elemzési minőség-ellenőrzés	41
NTC-minták minőség-ellenőrzése	42
VeriSeq Onsite Server v2	42
Helyi lemez	42
Helyi adatbázis	43
Adatok archiválása	44
Szervermeghajtók leképezése	44
A szerver újraindítása	45
A szerver leállítása	46
Váratlan leállásból történő visszaállítás	46
Környezeti feltételek	46
Minőség-ellenőrzési mérőszámok	48

Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok	48
Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok	49
Rendszerjelentések	51
Bevezetés	51
Létrehozott fájlok	51
A jelentésfájl felépítése	51
Rendszerjelentések összegzése	53
Jelentéskészítési események	55
Eredmény- és értesítési jelentések	57
NIPT-jelentés	57
Kiegészítő jelentés	67
Mintaérvénytelenítési jelentés	73
Mintatörlési jelentés	74
Pool-újra vizsgálati kérelem jelentés	74
Folyamatjelentések	74
Sarzskezdeményezési jelentés	75
Sarzsérvénytelenítési jelentés	75
Könyvtárminta-jelentés	76
Könyvtárreagens-jelentés	77
Könyvtár Labware-jelentés	78
Könyvtárkvant. jelentés	79
Könyvtárfeldolgozási napló	79
Pooljelentés	81
Poolérvénytelenítési jelentés	81
Szekvenálási jelentés	82
Sikertelen elemzés jelentés	83
Hibaelhárítás	84
Bevezetés	84
Az Assay Software értesítései	84
Folyamatértesítések	84

Érvénytelenítési értesítések	86
Értesítések korigálható hibákról	88
Értesítések nem korigálható hibákról	94
Ajánlott műveletek lépései	99
Rendszerhibák	101
Adatfeldolgozási tesztek	101
A szerver tesztelése	101
Teljes tesztadatelemzés futtatása	102
Források és hivatkozások	104
Rövidítések	104
Műszaki támogatás	105

VeriSeq NIPT Solution v2

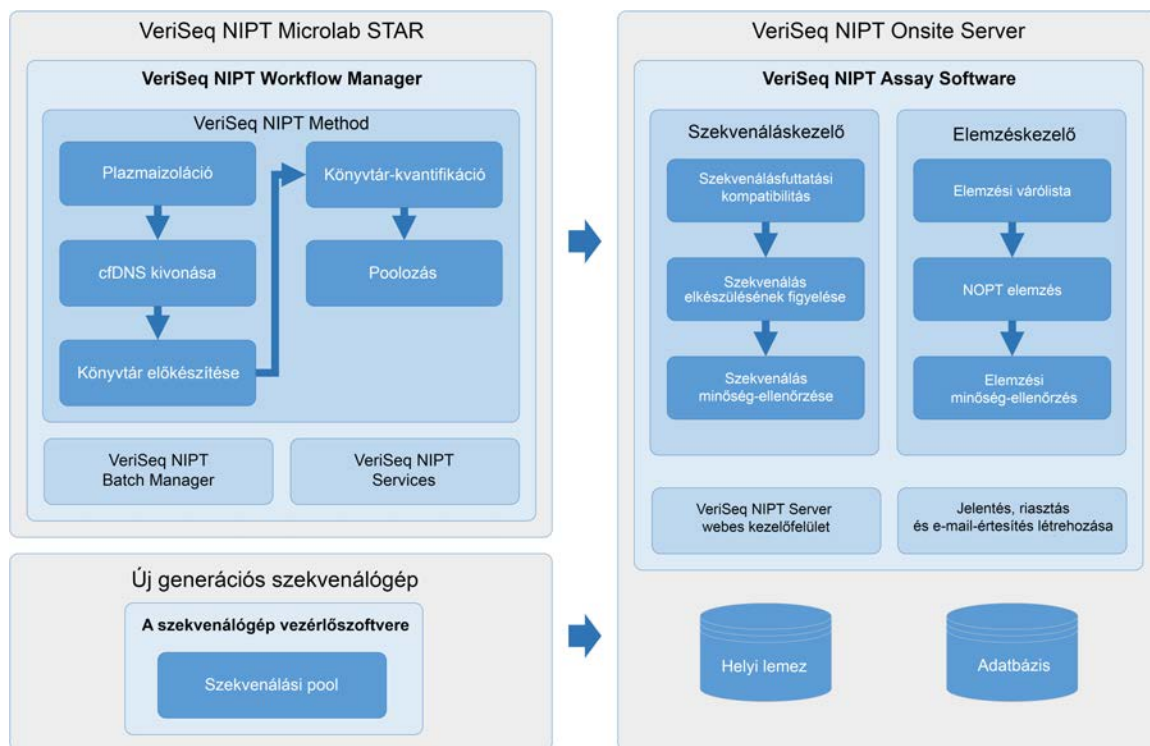
Bevezetés

A VeriSeq NIPT Solution v2 egy *in vitro* diagnosztikai vizsgálat, amelynek célja a magzat aneuploiditásainak szekvenálásalapú szűréssel történő felismerése. A vizsgálat az anyától származó perifériásteljesvér-mintán történik. Az anyának legalább a 10. gestációs hétben kell lennie. A vizsgálat kétféle szűrési típust kínál: az alapszintű szűrést és a teljes genomon végzett szűrést. Az alapszintű szűrés csak a 21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma aneuploiditási állapotáról ad információt. A teljes genomon végzett szűrés az összes autoszóma részleges delécióit és duplikációit, valamint az összes kromoszóma aneuploiditási állapotát megadja. Mindkét szűrési típusnál lehetőség van a nemikromoszóma-aneuploiditás (SCA) meghatározására. A termék egyik szűrési típus esetében sem használható a diagnózis felállításának vagy az egyéb, terhességgel kapcsolatos döntések meghozatalának egyedüli alapjaként.

A VeriSeq NIPT Solution v2 rendszer a következő komponensekből épül fel:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Automatizált folyadékkezelő készülék, amely a VeriSeq NIPT Workflow Manager alkalmazást és a VeriSeq NIPT Sample Prep Kit minta-előkészítési készleteket használja a mintakönyvtárak előkészítésére és nyomon követésére. Az ML STAR a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverrel készíti elő az elemzésekhez szánt mintákat a *VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez mellékelt tájékoztatóban (dokumentumszám: 1000000078751) leírtak szerint*.
- **Next-Generation Sequencing (NGS) Instrument** – Új generációs szekvenálókészülék, amely a készüléken végzett klasztergenerálást és szekvenálást biztosít a teljes genom esetén. A vezérlőszoftver gondoskodik a szekvenálási futtatás beállításáról és a szekvenálási kiolvasások generálásáról a kvantifikált könyvtárkeverék összes mintáján.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – Szerver, amely a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftver futtatására, valamint a páros végű szekvenálási adatok elemzéséhez szükséges adatok tárolására szolgál. A VeriSeq NIPT Assay Software folyamatosan monitorozza és elemzi a szekvenálási adatokat, és gondoskodik a mintaeredmények, a folyamatjelentések és az értesítések előállításáról.

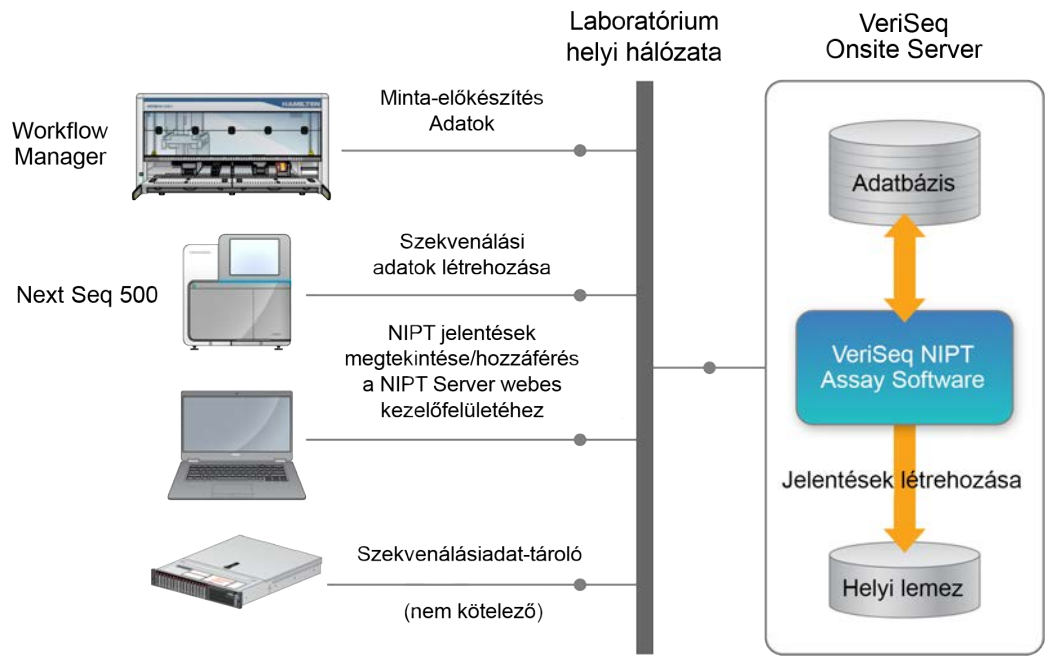
1. ábra A VeriSeq NIPT Solution v2 komponensei



A rendszer felépítése

A VeriSeq NIPT Solution v2 a laboratórium helyi hálózatán (LAN) keresztül ugyanazt az alhálózatot használva kapcsolja össze az összes rendszert. A helyi hálózat használata rugalmas berendezéspozicionálást és bővíthető teljesítményt biztosít, mivel további készülékek és/vagy ML STAR munkaállomások csatlakoztathatók hozzá. Az alábbi ábra a rendszer felépítésének áttekintését tartalmazza.

2. ábra A VeriSeq NIPT Solution v2 rendszer felépítésének áttekintése



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Bevezetés

Az ML STAR készülékre telepített VeriSeq NIPT Workflow Manager egyszerűen használható, intuitív grafikus kezelőfelülettel rendelkezik, és a VeriSeq NIPT Solution v2 vizsgálat alapján a vérminták előkészítésének automatizálására szolgál. A VeriSeq NIPT Workflow Manager adatfeldolgozás, adattárolás, mintakövetés és a munkafolyamat-logika végrehajtása érdekében adatkapcsolatot tart fent a VeriSeq Onsite Server v2 szerverrel.

A VeriSeq NIPT Workflow Manager a következő szoftvermodulokhoz, más néven eljárásokhoz biztosít hozzáférést:

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

VeriSeq NIPT Method

A VeriSeq NIPT Method (módszer) az ML STAR-on található minták automatizált feldolgozását irányítja. A módszer a következő feldolgozási lépéseket hajtja végre:

- **Plasma Isolation** (Plazmaizoláció) – 1 ml izolált plazmát továbbít a vérmintavételi csőből. A folyamatszabályzó logika egy sarzsot készít a VeriSeq NIPT Assay Software segítségével. Az egyes sarzsok különböző mintaadatokat tartalmaznak, ideértve a mintavonalkódot, a mintatípust, a szűrés típusát, a lyukpozíciót, valamint a nemjelölőt.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (Sejtmentes DNS (cfDNS) kivonása) – cfDNS-t szűr ki 900 µl plazmából.
- **Library Preparation** (Könyvtár-előkészítés) – A tisztított cfDNS-ből szekvenálásra kész könyvtárakat hoz létre. A könyvtárak a sarzs minden mintájához egyedi indexeket tartalmaznak.
- **Library Quantification** (Könyvtár-kvantifikáció) – Interkaláló fluoreszcens festék és egy 384 lyukú mikrotiter lemez használatával a cfDNS-koncentráció meghatározására szolgál. A lemez egy jelölt DNS-standard görbéjét és a sarzsban található összes minta duplikátumát tartalmazza. A rendszer a mikrotiterlemez-olvasóban található nyers fluoreszcens kiolvasásokat használja, a standard görbe alapján pedig kiszámítja a mintakonzentrációkat.
- **Pooling and Normalization** (Pooling és normalizáció) – A szekvenálás végrehajtásához a könyvtárakat különálló poolokba egyesíti. A rendszer a korábban meghatározott koncentrációkat alkalmazza a szekvenálásra kész poolban található egyes minták megfelelő átviteli mennyiségének a kiszámításához.

VeriSeq NIPT Batch Manager

A VeriSeq NIPT Batch Manager a minták, a sarzsok és a poolok állapotának kezelőfelületen keresztüli kezelésére szolgál. A rendszer több folyadékkezelési rendszeren és szekvenálókészüléken, valamint elemzési folyamaton keresztül képes nyomon követni a mintákat. A mintafeldolgozási eljárásokkal kapcsolatos további információért lásd a *VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez mellékelt tájékoztatót (dokumentumszám: 1000000078751)*.

A munkafolyamat mintái három különböző kategórián keresztül kezelhetők, ezeket objektumoknak hívjuk. Az objektumok leírása a következő táblázatban található.

Objektum	Leírás
Minta	Egyetlen vérmintavételi csőből vett, egyszeri mintavételből származó 1 ml plazma. A minták a vérmintavételi cső vonalkódjához (a minta vonalkódja) és a sarzshoz vannak hozzárendelve.
Sarzs	24, 48 vagy 96 mintás lemez, amely a cfDNA Extraction (cfDNS kivonása) és a Library Prep (Könyvtár előkészítése) eljáráson megy keresztül.
Pool	Normalizált, hígított, szekvenálásra kész duplaindexes könyvtárak. Egy pool legfeljebb 48 mintát tartalmazhat.

A következő táblázat a feldolgozás során az objektumokon végrehajtható műveleteket ismerteti.

Tevékenység	Objektum	Létrehozott jelentés	Leírás
Érvénytelenítés	Minta	Minta érvénytelenítése	A mintát „feldolgozásra már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. Az érvénytelenített minták esetében a rendszer nem hozza létre a vizsgálati eredményeket. Példa: A plazma izolálása során szemmel láthatóan vörösvértest került átvitelre.
	Sarzs	Sarzs érvénytelenítése	A sarzsot „már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. Ha a sarzsot a pool létrehozása előtt érvénytelenítik, akkor az összes minta érvénytelen lesz. Példa: Leejtik vagy más módon helytelenül kezelik a lemezt.
	Pool	Pool érvénytelenítése	A poolt „már nem használható” állapotúként jelölte meg a felhasználó. A pool két érvénytelenítése után a pool összes mintája érvénytelen lesz. Példa: A teljes poolmennyiség két szekvenálás során is sikertelen eredményt ad.
A minőség-ellenőrzés eredménye sikertelen	Minta	Minta érvénytelenítése	A VeriSeq NIPT Solution v2 automatikusan érvénytelenként jelölte meg a mintát, mivel nem felelt meg egy meghatározott minőség-ellenőrzési (QC) mérőszámnak, vagy a rendszer folyadékkezelési hibát észlelt.
	Sarzs	Sarzs érvénytelenítése	A VeriSeq NIPT Solution v2 automatikusan érvénytelenként jelölte meg az egész sarzsot. Példa: A folyadékkezelés során rendszerhiba történt.
Törlés	Minta	Minta törlése	A laboratórium vezetősége töröltként jelölte meg a mintát. A rendszer nem hoz létre vizsgálati eredményt.

Tevékenység	Objektum	Létrehozott jelentés	Leírás
Mintaattribútumok módosítása	Minta	Nemjelentés	A nemjelentést a felhasználó a következők egyikeként jelölte meg: Yes (Igen), No (Nem) vagy SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Igen) – A minta neve jelentésre kerül. • No (Nem) – A minta neve nem kerül jelentésre. • SCA – Csak a szexkromoszóma-aneuploiditások kerülnek jelentésre.
	Minta	Mintatípus	A minta típusát a felhasználó a következők egyikeként jelölte meg: Singleton (Egyke), Twin (Iker), Control (Kontroll) vagy No Template Control (NTC, nincs sablonkontroll). A minta típusa közvetlenül befolyásolja a vizsgálat elemzését. A pontos vizsgálati eredmények érdekében meg kell adni a minta típusát.
	Minta	Szűrés típusa	A felhasználó a következő szűréstípusok közül választhat: Basic (Alap) (csak a 21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma) vagy Genomewide (Teljes genom) (az összes kromoszóma).

Érvénytelenítés, minőség-ellenőrzési hiba vagy törlési művelet esetén a rendszer nem folytatja az objektum feldolgozását. A laboratóriumi adatkezelő rendszerek (LIMS) mintaérvénytelenítési jelentésekkel jelezhetik a minta újrafeldolgozását a vérmintavételi csőből.

Adatbevitel a mintalapon

A beviteli mintalap a pácienssel kapcsolatos mintainformációkat kínál, mint például a minta típusa vagy a nemikromoszóma-jelentés állapota. A szekvenálási poolok létrehozásához hiánytalan mintaadatok szükségesek.

A beviteli mintalaphoz egy tabulátorral határolt szöveges fájlra van szükség (*.txt). A fájl oszlopfejlécei nevének pontosan meg kell egyezniük az alábbi táblázatban látható nevekkel.

Oszlopfejléc	Adattípus	Követelmények	Leírás
batch_name	Karakterlánc/üres	Kötelező	<p>A minta sarzsnevét jelzi. Ennek meg kell egyeznie az azonosítási módszernél (Workflow Manager) megadott sarzsnévvel, hogy a beviteli mintalap a megfelelő sarzshoz legyen hozzárendelve. A név legfeljebb 26 karakter hosszú lehet. Az oszlopot akár üresen is hagyhatja. Azokat a mintalapokat, amelyek nem tartalmaznak „batch_name” oszlopot, a rendszer nem fogadja el.</p>
sample_ barcode	Karakterlánc	Kötelező	<p>Az ML STAR készülékbe behelyezett vérmintavételi csöveken lévő vonalkódok. Ha mintavonalkódként egész szám van megadva, akkor az legfeljebb 15 jegyű lehet. Alfa numerikus mintavonalkódok esetén a hossz 32 karakter lehet. Ez utóbbiak kizárólag számokat, betűket, kötőjeleket (-) és aláhúzásjeleket (_) tartalmazhatnak. A minta vonalkódjában a nagy- és kisbetűk nem számítanak különbözőnek. A csak a nagy- vagy kisbetűkben különböző vonalkódok nem számítanak egyedinek. A minta vonalkódjának egyedinek kell lennie, és nem különbözhet csak a nagy- és kisbetűkben. Például a Sample01 és a sample01 mintanév nem számít különbözőnek.</p>
sample_type	Karakterlánc	Kötelező	<p>Az elemzésnél használt mintatípust jelzi. Megengedett értékek: Singleton (Egyke), Twin (Iker), Control (Kontroll) és NTC.</p>

Oszlopfejléc	Adattípus	Követelmények	Leírás
sex_ chromosomes	Karakterlánc	Kötelező	A magzat nemi kromoszómáinak jelentését jelzi. Megengedett értékek: „yes” (igen, van jelentés), „no” (nem, nincs jelentés) és „sca” (csak a nemikromoszóma-aneuploidok jelentése).
screen_type	Karakterlánc	Kötelező	Az elemzésnél használt szűrés típusát jelzi. Megengedett értékek: „Basic” (Alap) és „Genomewide” (Teljes genom).

A beviteli mintalap feltöltése a plazmaizoláció vagy a pooling során történik, a műveletet pedig a Batch Manager segítségével lehet végrehajtani. A rendszer automatikusan alkalmazza az NTC-k vonalkódjait, szűréstípusát, mintatípusát és nemjelentését. Különböző adatok szükségesek attól függően, hogy a mintalap feltöltése a plazmaizoláció vagy a pooling során történik-e. A rendszer a minta feltöltése során ellenőrzi a mintaadatokat. A plazmaizoláció során feltöltött minták a teljes mintalistát, vagy a mintáknak csak egy részét is tartalmazhatják. A pooling során a rendszer kéri a plazmaizoláció során nem feltöltött adatokat, az NTC-k esetében is (nemikromoszóma-jelentés és szűrés típusa).



FIGYELEM!

A hibák elkerülése érdekében a plazmaizolációs lépésben ne adjon meg mintaadatokat vagy sorokat az NTC-khez.

Ellenőrizheti a minta betöltését a LIMS által generált tételben lévő összes mintára, vagy az újbóli vizsgálatot igénylő egyes mintákra vonatkozóan. Ha mintákat tölt be ismételt vizsgálat céljából, töltse fel a fennmaradó nyitott pozíciókat a rendelkezésre álló mintákkal.

Válasszon a mintalapok használatának következő stratégiái közül:

- Előre meghatározott sarzsokként (a LIMS által létrehozott sarzsok)
- Ad-hoc sarzsok (a VeriSeq NIPT Workflow Manager által létrehozott sarzsok)

Előre meghatározott sarzsok

A LIMS segítségével sarzsokat hozhat létre a mintafeldolgozás elkezdése előtt. Az előre meghatározott sarzsokban az összes minta már az ML STAR alá történő betöltés előtt egy sarzshoz van társítva. A plazma izolálása során feltöltött mintalap magában foglalja a sarzs minden mintáját és az összes mintainformációt. A LIMS által létrehozott sarzsoknak tartalmazniuk kell értékeket a Batch ID (Sarzsazonosító) oszlopban. A Batch ID (Sarzsazonosító) oszlop segítségével ellenőrizhető, hogy a Workflow Manager programban a helyes sarzsazonosítót adták-e meg a feldolgozás kezdetén.

Az előre meghatározott sarzssal végzett megközelítés lezárja a betöltött pontos mintákat, mivel a rendszer megköveteli, hogy a mintalapon szereplő összes minta a sarzsban legyen. Nem szükséges további adatok megadása. A laboratórium további adatok bevitele nélkül folytathatja a végleges jelentés létrehozásával.

Az előre meghatározott sarzssal végzett megközelítés jellemzői és követelményei a következők:

- Teljes körű irányítást biztosít a sarzs tartalma felett.
- Megakadályozza a nem kívánt minták betöltését.
- Szükség van egy rendszerre, amely sarzsokat készít a készletből (speciális LIMS).
- Megkövetelheti, hogy a laboratóriumi dolgozók előkeressék a megfelelő mintákat a tárolóból. Másik lehetőségként speciális mintatárolási rendszert igényel.

Eseti sarzsok

A laborban úgy hozhat létre sarzsokat, hogy a plazmaizoláció során fizikailag összegyűjti a mintacsöveket, majd az ML STAR rendszerébe helyezi azokat. Nincs szükség előzetes minta–sarzs hozzárendelésére. Ön határozhatja meg, hogy mely mintákat adja hozzá a sarzshoz.

Amikor a plazmaizoláció során a Workflow Manager kérdést tesz fel, a felhasználónak a **No Sample Sheet** (Nincs mintalap) lehetőséget kell választania. A Workflow Manager hozzárendeli a betöltött mintákat a manuálisan megadott sarzsazonosítóhoz, majd létrehoz egy sarzskezdeményezési jelentést.

Az eseti sarzslétrehozási megközelítés jellemzői és követelményei a következők:

- Sem LIMS rendszerre, sem mintalapra nincs szükség.
- A pooling során a minta típusával, a szűrés típusával és a nemjelentéssel szabadon módosíthatja a feltölteni kívánt sarzskezdeményezési jelentést. Bármikor hozzá lehet adni mintákat.
- Nincs automatizált ellenőrzés a minták sarzsba történő kiválasztása során. Nem kívánt minták is betölthetők.
- A mintaadatokat a pooling közben kell feltölteni.

Mintaattribútumok módosítása

A szekvenálási futtatás elindítása előtt a VeriSeq NIPT Batch Manager alkalmazással bármikor módosíthatja a minta nemikromoszóma-jelentés, a szűrési típus és a mintatípus attribútumokat.

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást. A részletekért lásd: [A Batch Manager megnyitása a\(z\) 11. oldalon](#).
2. A sarzsazonosító és a felhasználónév vagy a kezelő monogramja megadása után válassza az **OK** gombot.
3. A sarzslemezábrán válassza ki a mintához tartozó lyukpozíciót.
4. Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd a Sample Type (Minta típusa) legördülő listából válasszon ki egy Mintatípus attribútumot.
5. A Sex Reporting (Nemjelentés) legördülő listából válasszon ki egy Nemjelentés attribútumot.

6. A Screen Type (Szűrés típusa) legördülő listából válasszon ki egy Szűrési típus attribútumot.
7. Válassza az **Edit** (Szerkesztés) elemet.

Minta-, sarzs- és poolérvénytelenítés

A mintafeldolgozás aktuális lépésétől függően érvényteleníthet egy mintát, egy sarzsot vagy egy mintapoolt is. Az érvénytelenítést követően a minta, a sarzs, illetve a pool nem kerül feldolgozásra. Tesztjelentés létrehozása előtt egy vagy több minta érvénytelenítéséhez használja a VeriSeq NIPT Method módszert vagy a Batch Managert.

Érvénytelenítés a VeriSeq NIPT Method használatával

A minták érvénytelenítéséhez végezze el a következő lépéseket a mintafeldolgozás során.

1. A mindegyik Workflow Manager folyamat végén megjelenő Well Comments (Lyukkal kapcsolatos megjegyzések) ablakban jelölje ki a sikertelen lyukakat, majd válassza az **OK** gombot.
2. A legördülő menüből válasszon ki legalább egy megjegyzést, vagy jelölje be az **Other** (Egyéb) jelölőnégyzetet, és írja be a megjegyzést.
3. Jelölje be a **Fail Sample** (Sikertelen minta) jelölőnégyzetet, majd válassza az **OK** gombot.
4. Ellenőrizze, hogy a rendszer sikertelenként rögzítette-e a mintát.

Érvénytelenítés Batch Manager használatával

A Batch Managerrel az alábbiakat érvénytelenítheti:

- Egy mintát.
- Egy sarzsot a Pool lépés befejezése előtt.
- Egy mintapoolt a Pool lépés befejezése után, de a tesztjelentés elkészítése előtt.

MEGJEGYZÉS A Batch Manager elindítása előtt lépjen ki minden futó eljárásból.

A Batch Manager megnyitása

A Batch Manager megnyitásához végezze el az alábbi műveletek egyikét:

- Az alkalmazásindítón válassza a **VeriSeq NIPT Batch Manager** lehetőséget.
- Egy hálózathoz csatlakozó számítógépen a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` mappában a Hamilton futtatásvezérlővel nyissa meg a `(VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med)` Batch Manager eljárásfájlt.

Minta érvénytelenítése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.

2. Adja meg a sarzsazonosítót és a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** gombot.
3. A sarzslemezábrán válassza ki a sikertelen mintához tartozó lyukpozíciót.
4. Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd válassza az **Invalidate Sample** (Minta érvénytelenítése) lehetőséget.
5. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.
A sarzslemezábrán az érvénytelenített minta színe zöldről pirosra, az állapotcímke pedig érvényesről sikertelenre változik.

Sarzs érvénytelenítése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. Adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** lehetőséget.
3. A sarzslemezábrán válassza az **Invalidate Batch** (Sarzs érvénytelenítése) elemet.
4. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.
Ha a sarzslemezábrán nincs a sarzshoz tartozó érvényes pool, az összes minta színe zöldről pirosra módosul. A sarzson belüli érvényes poolok érvényesek maradnak.

Pool érvénytelenítése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. Adja meg a sarzsazonosítót, illetve a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza a **Pool Manager** lehetőséget.
3. Olvassa be a pool vonalkódját.
4. Adja meg a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** gombot.
5. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza az **Invalidate** (Érvénytelenítés) elemet.

Mintalap feltöltése

A Batch Manageren keresztül feltölthető a mintaadatokat tartalmazó mintalap. Ezzel a funkcióval nagy mennyiségű mintaadat tölthető fel vagy módosítható.

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. Adja meg a sarzsazonosítót és a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** gombot.
3. Válassza az **Upload New Sample Sheet** (Új mintalap feltöltése) elemet.
4. Keresse meg a feltölteni kívánt mintalapot, majd válassza az **OK** gombot.

A mintalapon feltüntetendő információkkal kapcsolatban lásd: [Adatbevitel a mintalapon a\(z\) 7. oldalon](#).

Minta törlése

1. Nyissa meg a Batch Manager alkalmazást.
2. Adja meg a sarzsazonosítót és a felhasználónevet vagy a kezelő monogramját, majd válassza az **OK** gombot.
3. A sarzslemezábrán válassza ki a törölt mintához tartozó lyukpozíciót.
4. Ellenőrizze, hogy a megfelelő minta jelent-e meg, majd válassza a **Cancel Sample** (Minta törlése) lehetőséget.
5. Adja meg a sikertelenség okát, majd válassza a **Cancel** (Törlés) elemet.
A sarzslemezábrán a törölt minta színe zöldről pirosra változik.

VeriSeq NIPT Services

A VeriSeq NIPT Services (szolgáltatások) számos eszközt tartalmaz, amelyek segítségével az ML STAR és a Workflow Manager is konfigurálható, illetve ellenőrizhető. Ezek az eszközök nem elengedhetetlenek a rendszer normál működéséhez, de a rendszer hibaelhárításához az Illumina vagy a Hamilton műszaki ügyfélszolgálatának szüksége lehet rájuk. Ezek az eszközök a klasztersűrűségben bekövetkező elcsúszás esetén rendszerparaméter-beállításhoz is használhatók.

A VeriSeq NIPT Services elindítása

A Services elindítása előtt zárjon be minden futó eljárást.

A VeriSeq NIPT Services rendszeréhez való hozzáféréshez alkalmazza a következő módszerek egyikét:

- Az alkalmazásindítóban válassza a **VeriSeq NIPT Services** lehetőséget.
- Egy hálózathoz csatlakoztatott számítógépen nyissa meg a `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` mappát, majd a Hamilton Run Controller segítségével nyissa meg a VeriSeq NIPT Services metódusfájlját (`VeriSeqNIPT_Service.med`).

A Services (Szerviz) eszközökkel a következőket lehet elvégezni:

- **Individual Tests** (Különálló tesztek) – Komponenstesztek, amelyek az ML STAR hardver hibaelhárításához használhatók.
- **Service Tools** (Szervizeszközök) – A Workflow Manager konfigurálásához használható eszközök.

Egyedi vizsgálatok

A Workflow Manager rendszeren előforduló hardveres problémák elhárításához az alábbi rendszertesztet lefuttatására lehet szükség.

Rendszerteszt	Leírás
Barcode/Autoload (Vonalkód/Automatikus betöltés)	A rendszerdeck, az AutoLoader és a vonalkóddolvasási funkció konfigurációjának ellenőrzése.
CPAC	A decken lévő CPAC fűtőrendszerek működésének ellenőrzése. Ellenőrzi továbbá az egyes egységek és a vezérlőszekrény közötti kábelkapcsolatokat.
BVS Vacuum (BVS vákuum)	A decken lévő alap vákuumrendszer (BVS) működésének ellenőrzése annak megállapítására, hogy a vákuum működik-e és képes-e elérni az üzemi nyomást.
Independent Channel (Független csatorna)	A független pipettacsatornák működésének ellenőrzése. Folyadék-visszatartási tesztet végez annak megállapítására, hogy a pipettacsatornák csöpögnek-e, és hogy a szállított folyadék mennyisége egységes-e.
iSwap	Az iSwap robotkar működésének tesztelése és a decktanítási pozíciók ellenőrzése.
96-Head	A CO-RE 96 pipettafej működésének ellenőrzése. Folyadék-visszatartási tesztet végez annak megállapítására, hogy a pipettacsatornák csöpögnek-e, és hogy a szállított folyadék mennyisége egységes-e.

Egyedi tesztek az alábbi módon hajthatók végre.

1. Válassza ki a végrehajtani kívánt tesztet.

MEGJEGYZÉS A Full IOQ Execution (Teljes IOQ végrehajtás) opció mind a hat tesztet lefuttatja egymás után.

2. Kövesse a képernyőn megjelenő utasításokat, és figyelje a berendezés működését és az esetleges rendszerhibákat.
3. A tesztek befejezése után válassza az **Abort** (Megszakítás) lehetőséget az eljárásból való kilépéshez.
4. Ha szükség van a tesztek során a rendszer által létrehozott naplófájlokra, akkor azok az alábbi helyen találhatóak: C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles. A fájlok neve a következőképp kezdődik: VeriSeqNIPT_Services.

Szervizeszközök

A szervizeszközök lehetővé teszik a Workflow Manager és néhány vizsgálati paraméter konfigurálását.

Rendszerteszt	Leírás
Server Configuration (Szerverkonfiguráció)	Konfigurálja és megvizsgálja a kapcsolatot a VeriSeq NIPT Workflow Manager és a VeriSeq NIPT Assay Software között. A Workflow Manager működéséhez elengedhetetlen az e rendszerek közötti megfelelő kommunikáció.
Assay Configuration (Vizsgálatkonfiguráció)	Az alapértelmezett könyvtárkoncentráció visszaállítására szolgál.
Deck Teach Tooled (Betanító eszköz)	A betanított deckpozíciók exportálására és importálására szolgál.

Szerverkonfiguráció

Ha a VeriSeq Onsite Server v2 hálózati címe módosul, a Workflow Managerben adja meg az új címet a következő módon:

1. A Services Tools (Szervizeszközök) menüben válassza a **Server Configuration** (Szerverkonfiguráció) elemet.
2. Frissítse az URL-t az Onsite Server új címével.
3. Próbaüzenet küldéséhez válassza a **Test Connection** (Kapcsolat ellenőrzése) lehetőséget.
Ha az üzenet nem érkezik meg, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
4. Az új cím mentéshez a System Configuration (Rendszerkonfiguráció) képernyőn válassza az **OK**, majd az **Apply** (Alkalmaz) elemet.

Ha frissíti a hálózati címet, frissítenie kell a Workflow Managert futtató számítógép SSL-tanúsítványát is. Nyissa meg a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftvert ezen a számítógépen, lásd a [Tanúsítvány letöltése és telepítése a\(z\) 34. oldalon](#)

Csak az Illumina szervizmérnökei frissíthetik az ML STAR automatizálási jelszót. A kiszolgálón tárolt jelszó megváltoztatása előtt a webes felületen ellenőrizze, hogy az Illumina szervizmérnöki csapatának valamelyik tagja felkereste-e az Ön intézményét, és frissítette-e az ML STAR jelszavát. Ha a kiszolgáló webes felületén frissíti a jelszót anélkül, hogy az ML STAR készüléken frissítette volna, a rendszer működésképtelenné válik.

Vizsgálatkonfiguráció

Az Assay Configuration vizsgálatkonfigurációs eszköz a következő paraméterek beállítására használható:

- **Target Library Concentration** (Könyvtárak célkoncentrációja) – A szekvenáló keverékeiben lévő könyvtárak alapértelmezett koncentrációjának beállítása a Workflow Managerben. A koncentrációértékek futtatásonként kerülnek alkalmazásra a keverési eljárás során. További tájékoztatásért lásd a *VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez mellékelt tájékoztatót* (dokumentumszám: 1000000078751).
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Alapértelmezett nemikromoszóma-jelentés) – Azt határozza meg, hogy a Use Default (Alapértelmezett beállítások használata) gomb megnyomásakor a rendszer milyen attribútumokat rendeljen hozzá a mintákhoz minta-előkészítéskor. Ez a paraméter a Yes (Igen) vagy a No (Nem) értékre állítható.
- **Screen Type** (Szűrés típusa) – A minta szűrési típusát határozza meg. Ez a paraméter Basic (Alapszintű) vagy Genomewide (Teljes genomra kiterjedő) értékre állítható.

Végezze el a vizsgálati paraméterek beállítását az alábbiak szerint.

1. Válassza az **Assay Configuration** (Vizsgálat konfigurálása) lehetőséget, és állítsa be a paramétereket szükség szerint.
 - A Target Library Concentration (Cél könyvtár-koncentráció) (pg/μl) mezőben adja meg a szükséges értéket.
 - Állítsa be a Default Sex Chromosome Reporting (Alapértelmezett nemikromoszóma-jelentés) paramétert a szükséges értékre.
 - Állítsa be a Screen Type (Szűrés típusa) paramétert a szükséges értékre.
2. Válassza az **Apply** (Alkalmaz) gombot.

Deck Teach Tool betanító eszköz

Hibaelhárítás során szükség lehet a betanított pozícióértékek exportálására. A pozíciókat és azok értékeit tartalmazó lista létrehozásához használja a Deck Teach Deck Teach Tool betanító eszközt.

1. Válassza a **Deck Teach Tool** eszközt.
2. Válassza az **Export** (Exportálás) lehetőséget.
3. Kimeneti helyként az alapértelmezett hely jelenik meg. Fogadja el az alapértelmezett helyet, vagy adja meg a betanított deckpozíciókat tartalmazó szöveges fájl mentési helyét.
4. Válassza az **OK** gombot.

A Deck Teach Tool elemi a Workflow Managerben található összes betanított Labware-pozíció értékeit tartalmazó szöveges fájl.
5. A Method Selection (Eljárásválasztó) képernyőre történő visszalépéshez válassza a **Cancel** (Mégse) gombot.

Új generációs szekvenálógép

Bevezetés

Az új generációs szekvenálórendszer szekvenálási kiolvasásokat készít a kvantifikált könyvtárkeverék összes mintájáról, és az Onsite Serveren keresztül a VeriSeq NIPT Solution v2-vel integrálja azokat. A szekvenálási adatokat a VeriSeq NIPT Assay Software elemzéskezelője értékeli ki.

Egy új generációs szekvenálórendszer és a VeriSeq NIPT Solution v2 integrálásakor vegye figyelembe a következőket.

- Adattárolás integrálása.
- Elemzési teljesítmény.
- A hálózati forgalom korlátjai.

Szekvenálási pool

A VeriSeq NIPT Assay Software működéséhez olyan, új generációs szekvenálógép szükséges, amely képes az előkészített könyvtárkeverékből szekvenálási adatokat létrehozni a következő specifikációk alapján:

- 2 x 36 páros végű kiolvasás készítése.
- Kompatibilitás a VeriSeq NIPT Sample Prep Kit minta-előkészítési készletben lévő indexadapterekkel.
- Kétcsatornás kémia.
- Bázisazonosítási (BCL) fájlok automatikus létrehozása.

Adattár-integráció

A VeriSeq NIPT Solution v2 általános szekvenálási futtatási feladat elvégzésekor 25–30 GB szabad hely szükséges az új generációs szekvenálási rendszeradatok számára. A tényleges adatméret a végső klasztersűrűség függvényében változhat. Az Onsite Server több mint 7,5 TB tárhelyet biztosít, amely körülbelül 300 szekvenálási futtatáshoz elegendő ($7500 / 25 = 300$).

Adattárolási célokra képezze le az új generációs szekvenálórendszert az Onsite Serverre az alábbi módszerek egyikével:

- Ideiglenes adattárként használja az Onsite Servert. Ebben a konfigurációban a készülék közvetlenül a szerverre van leképezve, és az adatok tárolása a helyi meghajtón történik.

- Nagy kapacitású laborban használjon hálózati tárolót (NAS). Konfigurálja az új generációs szekvenálórendszert, hogy a szekvenálási adatokat közvetlenül a NAS egy adott helyén tárolja. Ebben a beállításban az Onsite Servert a NAS adott helyének ellenőrzésére konfigurálhatja, amely lehetővé teszi a szerver számára, hogy figyelemmel kísérje az elkövetkező szekvenálási futtatásokat. Új generációs szekvenálórendszerek hozzáadásával megnövelhető a mintafeldolgozási teljesítmény. A szerver NAS-ra való leképezésével kapcsolatos további információért lásd: [Megosztott hálózati meghajtók kezelése a\(z\) 32. oldalon](#).

Az új generációs szekvenálórendszerek szerverre vagy a NAS-ra való leképezésével kapcsolatos további információért lásd a rendszer használati útmutatóját.

Elemzési teljesítmény

A VeriSeq NIPT elemzési folyamat jellemzően 5 óra alatt dolgozza fel egy szekvenálási futtatás adatait. Ha bővíteni szeretné a laboratóriumot, hogy több mintát tudjon feldolgozni, akkor vegye figyelembe, hogy egy szerver naponta legfeljebb négy futtatást tud feldolgozni, azaz 48 minta x 4 = 192 mintát naponta. További bővítési megoldásokért forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.

A hálózati forgalom korlátai

A VeriSeq NIPT Solution v2 a laboratórium helyi hálózatát (LAN) használja az új generációs szekvenálórendszer, az Onsite Server és a NAS (ha van) közötti adatcseréhez. A feldolgozható minták mennyiségének növelésekor az informatikai infrastruktúra adatforgalmára vonatkozó következő korlátozásokat vegye figyelembe:

- A körülbelül 10 óra alatt létrehozott 25 GB-nyi adat átlagos adatátviteli sebessége kb. 0,7 MB/mp szekvenálógépenként.
- Előfordulhat, hogy a laboratórium infrastruktúrájának más forrásokból származó adatforgalmat is támogatnia kell, így ezekkel is számolni kell.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Ha a VeriSeq NIPT Local Run Manager modullal ellátott új generációs szekvenálórendszert használ, akkor a szekvenálás előkészítéséhez végezze el az alábbiakat.

1. A VeriSeq NIPT Local Run Manager modulonban válassza a **Create Run** (Futtatás létrehozása) lehetőséget.
2. A legördülő menüből válassza ki a **VeriSeq NIPT** lehetőséget.
3. Töltse ki az alábbi mezőket:
 - Run Name (Futtatás neve)
 - Run Description (Futtatás leírása) (nem kötelező)

- Pool Barcode (Pool vonalkódja)



FIGYELEM!

A Local Run Manager modulon megadott pool-vonalkódnak meg kell egyeznie a Workflow Manager alkalmazásban megadott pool-vonalkóddal. Ha a futtatási beállítások nem megfelelőek, akkor a VeriSeq NIPT Assay Software visszadobhatja a futtatást és szükség lehet a szekvenálás ismételt elvégzésére. A pool-vonalkódoknak újaknak és egyedinek kell lenniük. Az elemzés sikertelen lesz, ha a vonalkód egy korábban elemzett sarzshoz tartozik.

4. Válassza ki **Save Run** (Futtatás mentése) elemet.

Ha végzett a futtatás beállításával, akkor a készülék szoftverén tudja elindítani a futtatást.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Bevezetés

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 statisztikai adatokat generál a vizsgált minták kromoszóma-példányszámainak kiértékeléséhez, és meghatározza az elemzésre kiválasztott kromoszómák aneuploiditását. Az, hogy a rendszer mely kromoszómákon végzi el az elemzést, a kiválasztott szűréstípustól függ, mely lehet Basic (Alap) (21-es, 18-as, 13-as, X és Y kromoszóma) vagy Genomewide (Teljes genom) (az összes kromoszóma). A Genomewide (Teljes genom) opció kiválasztása esetén a szoftver az autoszom példányszámtöbblet és -hiány szubkromoszóma-régióinak jelenlétét is megvizsgálja. Az új generációs szekvenálókészülék 36 bázispár hosszúságú, páros végű kiolvasás formátumú elemzési bemenő adatokat hoz létre.

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 a VeriSeq Onsite Server v2 rendszeren üzemel. Az Onsite Server a VeriSeq NIPT Solution v2 központi eleme, amely elérhetővé teszi a felhasználó számára a VeriSeq NIPT Workflow Manager alkalmazást és az új generációs szekvenálórendszert.

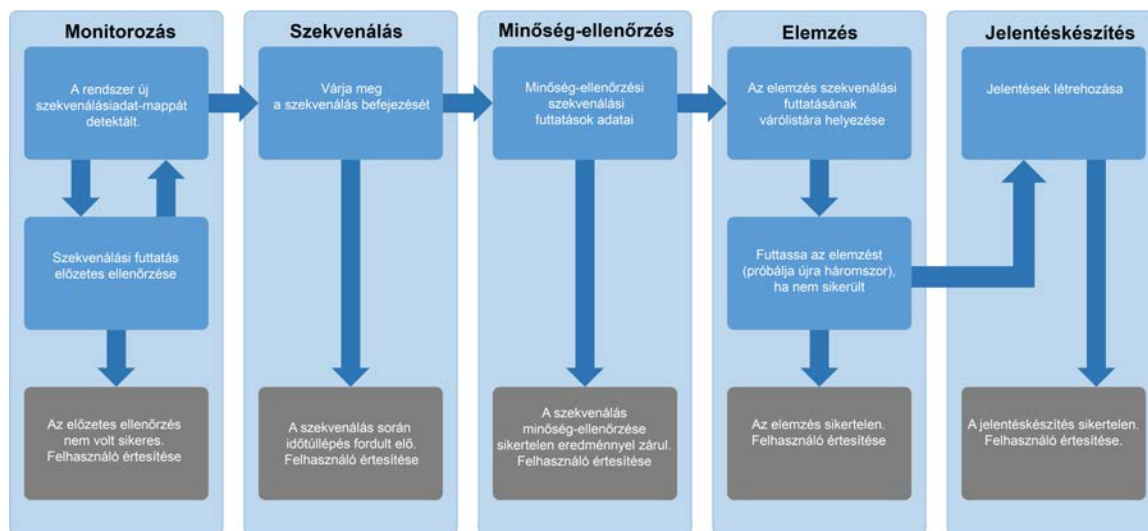
A VeriSeq NIPT Assay Software összepárosítja a kiolvasásokat a humán referenciagenommal és elvégzi az elemzést azokon a kiolvasásokon, amelyek egyeznek a genom egyedi pozícióival vagy régióival. A VeriSeq NIPT Assay Software kizárja azokat a duplikált kiolvasásokat és régiókat, amelyek az euploid mintákon nagy varianciával társulnak. Normalizálja a szekvenálási adatokat a nukleotidtartalmakhoz, valamint korrigálja a sarzseffekteket és a varianciát okozó egyéb, nem kívánt forrásokat. A cfDNS töredék hosszának információját a páros végű szekvenálási kiolvasásokból származtatja. A VeriSeq NIPT Assay Software ezenkívül felméri a szekvenálási lefedettség adatokat azokon a régiókon, amelyek közismerten gazdagok a magzati vagy anyai cfDNS-ben. A töredék hosszából és a lefedettség elemzéséből generált adatokat felhasználva megbecsüli az egyes minták magzati frakcióját (FF).

A felhasználó kiválaszthatja a szűrési opciókat az egyes mintákhoz, és a VeriSeq NIPT Assay Software ezek szerint jelenti, hogy talált-e rendellenességet vagy sem. Az alap szűrés esetén minden rendellenesség aneuploiditás. A teljes genomon végzett szűrés esetén a rendellenesség lehet aneuploiditás vagy részleges törlés/duplikáció.

A VeriSeq NIPT Assay Software komponensei

A VeriSeq NIPT Assay Software folyamatosan fut, és figyeli az új szekvenálási adatokat, amint azok bekerülnek az Onsite Serveren lévő Input mappába. Új szekvenálási futtatás azonosításakor az alábbi műveleteket hajtja végre.

3. ábra Az adatok áramlásának diagramja



- Monitorozás** – Előzetesen ellenőrzi az új szekvenálási futtatás validitását. Amikor a szoftver új szekvenálási futtatást észlel, a következő validitási ellenőrzéseket hajtja végre:
 - Ellenőrzi, hogy a futtatási paraméterek megfelelnek-e a várt értékeknek.
 - Az áramlási cellát egy ismert meglévő poolt tartalmazó csőhöz társítja.
 - Megerősíti, hogy nem történt meg korábban a pool feldolgozása. A rendszer nem engedélyezi az ismételt futtatásokat.
 Ha az ellenőrzések bármelyike sikertelen eredménnyel zárul, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Szekvenálás** – Folyamatosan figyeli, hogy a szekvenálási futtatás elkészült-e. A futtatásnak meghatározott időn belül el kell készülnie. Ha ez az idő letelik, de a futtatás nem készül el, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Minőség-ellenőrzés** – Megvizsgálja a szekvenológép által létrehozott InterOp minőség-ellenőrzési fájlokat. A VeriSeq NIPT Assay Software ellenőrzi a klaszterek számát, a klasztersűrűséget és a kiolvasások minőségi pontszámait. Ha a minőség-ellenőrzési feltételek nem teljesülnek, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Elemzés** – A szerveren beállított, különböző készülékek által generált szekvenálási futtatások elemzési sorát kezeli. A szerver egyszerre egy elemzési munkát végez, és időrendi sorrendben (FIFO) végzi el azokat. A sikeres elemzést követően megkezdji a sorban következő futtatás elemzését. Ha az elemzés sikertelenül zárul, vagy ha időtűllépés fordul elő, akkor a VeriSeq NIPT Assay Software automatikusan újraindítja az elemzést. A szoftver legfeljebb háromszor próbálkozik újra. A rendszer minden sikertelen próbálkozásról e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.
- Jelentéskészítés** – Az elemzés befejezése után létrehozza a végeredményeket tartalmazó jelentést. Ha hiba történik, és a jelentés nem jön létre, akkor a rendszer e-mailben értesíti a felhasználót, valamint riasztást ad a webes kezelőfelületen.

A VeriSeq NIPT Assay Software által elvégzett feladatok

A VeriSeq NIPT Assay Software automatizált és a felhasználó által kezdeményezett feladatokat egyaránt képes végrehajtani.

Automatizált feladatok

A VeriSeq NIPT Assay Software az alábbi automatizált feladatokat végzi el:

- **Sample preparation log collation and storage** (Minta-előkészítési napló egyeztetése és tárolása) – A rendszer minden lépés végén készít kimeneti fájlokat, amelyek az Output mappa ProcessLogs mappájába kerülnek. Az áttekintésért lásd: [A jelentésfájl felépítése a\(z\) 51. oldalon](#), a részletekért lásd: [Folyamatjelentések a\(z\) 74. oldalon](#).
- **Alert, email, and report notification generation** (Riasztási, e-mailes és jelentésértesítések létrehozása) – Felügyeli a sarzs, a pool és a minta validitási állapotát a minta-előkészítési lépések és a szekvenálási adatok, illetve elemzésadatok minőség-ellenőrzése során, külön-külön az egyes mintáknál. A VeriSeq NIPT Assay Software e validitási ellenőrzések alapján határozza meg, hogy a folyamat folytatható-e, és hogy az eredményeket jelenteni kell-e. Ha a minőség-ellenőrzési eredmények alapján egy sarzs vagy pool érvénytelenítődik, a VeriSeq NIPT Assay Software megszakítja a folyamatot. Ekkor a felhasználó e-mailes értesítést kap, létrejön egy jelentés, és megjelenik egy riasztás a webes kezelőfelületen.
- **Sequence data analysis** (Szekvenálási adatok elemzése) – Az integrált NIPT Analysis Software segítségével elemzi az egyes, a poolban multiplexált minták nyers szekvenálási adatait. A VeriSeq NIPT Assay Software meghatározza az egyes minták aneuploiditási pontszámát. A rendszer a felhasználó által érvénytelenített vagy törölt minták eredményeit nem jelenti. A minőség-ellenőrzési feltételeknek nem megfelelő minták esetében a rendszer indoklást ad a sikertelenség okáról, magukat az eredményeket azonban nem jeleníti meg. További tájékoztatásért lásd: [NIPT-jelentés a\(z\) 57. oldalon](#).
- **Results file generation** (Eredményfájlok létrehozása) – A minta eredményeit egy tabulátorral tagolt értékfájlban hozza létre; a fájlt az Output mappába menti. További tájékoztatásért lásd: [NIPT-jelentés a\(z\) 57. oldalon](#).
- **Report generation** (Jelentés létrehozása) – A VeriSeq NIPT Assay Software létrehozza a kiegészítő információkat, értesítéseket és folyamatjelentéseket. További tájékoztatásért lásd: [Rendszerjelentések a\(z\) 51. oldalon](#).

- **Sample, pool, and batch invalidation (A minta, a pool és a sarzs érvénytelenítése)**

- **Sample invalidation** (Minta érvénytelenítése) – A VeriSeq NIPT Assay Software akkor jelöl meg érvénytelenként egy adott mintát, amikor a felhasználó:
 - Manuálisan érvényteleníti a mintát.
 - Az egész lemezt érvényteleníti a könyvtár-előkészítés során, még a poolok létrehozása előtt.

Minta érvénytelenként való megjelölése esetén a rendszer automatikusan létrehozza a mintaérvényesítési jelentést. Lásd: [Mintaérvénytelenítési jelentés a\(z\) 73. oldalon](#).

- **Pool and batch invalidation report generation** (Pool- és sarzsérvénytelenítési jelentés létrehozása) – A poolokat és a sarzsokat csak a felhasználó tudja érvényteleníteni. Az érvénytelenített poolokat a rendszer nem dolgozza fel. Azokat a poolokat, amelyek már létre lettek hozva egy érvénytelen sarzsból, a rendszer nem érvényteleníti automatikusan, így azok feldolgozhatók. Érvénytelenített sarzsból azonban nem lehet új poolt létrehozni. Pool érvénytelenítésekor a rendszer kiad egy pool-újra vizsgálati kérelem jelentést. Ennek feltételei az alábbiak:
 - Érvényes sarzs.
 - Az adott sarzshoz nincs több elérhető pool.
 - A megengedett poolok száma még nem lett elérve az adott sarzsnál.

További információk: [Pool-újra vizsgálati kérelem jelentés a\(z\) 74. oldalon](#).

- **Retest management (Újra vizsgálat kezelése)**

- **Pool failures** (Sikertelen poolok) – A sikertelen poolok jellemzően olyan poolok, amelyek elbuktak a szekvenálási minőség-ellenőrzésen. Ha a futtatást megszakítják, a VeriSeq NIPT Assay Software nem folytatja a sikertelen poolok feldolgozását. Ismételten végezze el a szekvenálást egy második pool részmintával.
- **Sample failures** (Sikertelen minták) – A szoftver lehetővé teszi, hogy szükség esetén ismét elvégezze a vizsgálatokat a sikertelen mintákon. A sikertelen mintákat egy új sarzsba kell belevenni, majd a vizsgálat lépésein végigmenve újra fel kell dolgozni.
- **Peruns** (Újrafuttatások) – A rendszer nem végzi el azon poolok ismételt elemzését, amelyek korábban már sikeresen feldolgozott és jelentett mintákat tartalmaznak. A minták újrafuttatásához helyezze a mintát egy új lemezbe, és vegye fel egy új sarzsba.

Felhasználói feladatok

A VeriSeq NIPT Solution v2 segítségével a felhasználók az alábbi feladatokat végezhetik el:

A Workflow Manager használatával:

- Az alábbiak megjelölése érvénytelenként:
 - Egy minta.
 - Egy sarzsban lévő összes minta.

- Az egy poollal társított összes minta.
- Egy adott minta megjelölése töröltként. A VeriSeq NIPT Assay Software ezután a végeredményeket tartalmazó jelentésben töröltként fogja megjelölni az eredményt.

A VeriSeq NIPT Assay Software használatával:

- A laboratórium hálózati infrastruktúrájába telepítendő és integrálandó szoftver konfigurálása.
- A konfigurációs beállítások módosítása – például hálózati beállítások, megosztott mappa helye vagy felhasználói fiókok kezelése.
- A rendszer és a sarzs állapotának, az eredmény- és sarzsfeldolgozási jelentés, a tevékenység- és auditnaplók, valamint a vizsgálati eredmények megtekintése.

MEGJEGYZÉS A feladatok elvégzésének lehetősége a felhasználói jogosultságoktól függ. További tájékoztatásért lásd: [Felhasználói szerepkörök hozzárendelése a\(z\) 30. oldalon](#).

Szekvenáláskezelő

A VeriSeq NIPT Assay Software a szekvenáláskezelőn keresztül kezeli a szekvenálókészülékek által létrehozott szekvenálási futtatásokat. Beazonosítja az új szekvenálási futtatásokat, validálja a futtatási paramétereket és összekapcsolja a pool vonalkódot egy, a könyvtár-előkészítési folyamat során létrehozott ismert poollal. Ha nincs mód társításra, akkor értesíti a felhasználót, és leállítja a szekvenálási futtatás feldolgozását.

A sikeres validálás után a VeriSeq NIPT Assay Software tovább folytatja a szekvenálási futtatások monitorozását egészen addig, amíg azok el nem készülnek. A kész szekvenálási futtatások bekerülnek az analitikaifolyamat-kezelő feldolgozásra váró sorába (lásd: [Analitikaifolyamat-kezelő a\(z\) 25. oldalon](#)).

Szekvenálásfuttatási kompatibilitás

A VeriSeq NIPT Assay Software csak azokat a szekvenálási futtatásokat elemzi, amelyek kompatibilisek a cfDNS analitikai munkafolyamattal.

A bázisazonosítók létrehozásához kizárólag kompatibilis szekvenálási eljárásokat és szoftververziókat használjon.

MEGJEGYZÉS Annak biztosítása érdekében, hogy az adatok minősége a specifikációkon belül legyen, rendszeresen ellenőrizze a szekvenálásiadat-teljesítmény mérőszámait.

A VeriSeq NIPT Local Run Manager modul a következő olvasási paraméterekkel konfigurálja a szekvenálást:

- Páros végű futtatás 2 x 36 ciklusolvasással.
- Kettős indexálás két 8 ciklusos indexolvasással.

Analitikaifolyamat-kezelő

Az analitikaifolyamat-kezelő indítja el az aneuploiditási detektálás folyamatát. A folyamat egyszerre egy szekvenálási futtatást dolgoz fel, amely poolonként átlagosan legfeljebb 5 órát vesz igénybe. Ha a folyamat nem tudja feldolgozni a poolt, vagy áramkimaradás, illetve időtúllépés miatt nem tudja befejezni az elemzést, az analitikaifolyamat-kezelő automatikusan újra a feladatlistára helyezi a futtatást. Ha a pool feldolgozása egymás után háromszor nem sikerül, az analitikaifolyamat-kezelő a futtatást sikertelennek minősíti, és hibaüzenetet hoz létre.

Sikeres elemzés esetén a rendszer elkészíti a NIPT-jelentést. További tájékoztatásért lásd: [NIPT-jelentés a\(z\) 57. oldalon](#).

Munkafolyamat időkorlátja és tárolási követelmények

A cfDNA (cfDNS) analitikai munkafolyamatra az alábbi idő- és tárhelykorlátozások érvényesek.

Paraméter	Alapértelmezett érték
Maximális szekvenálási idő	20 óra
Maximális elemzési idő	10 óra
Minimális átmenetitár-méret	900 GB

Webes kezelőfelület

A VeriSeq NIPT Assay Software helyi webes kezelőfelületet (UI) biztosít, amelyen keresztül a hálózatról bárholnan könnyedén elérhető az Onsite Server. A webes kezelőfelület az alábbi funkciókkal rendelkezik:

MEGJEGYZÉS A VeriSeq NIPT Assay Software webes felhasználói felülete nem támogatja a mobil eszközöket.

- **View recent activities** (Legutóbbi tevékenységek megtekintése) – Megmutatja, hogy milyen lépések lettek végrehajtva a vizsgálat során. Számos ilyen tevékenységről a rendszer e-mailben is értesíti a felhasználót. További tájékoztatásért lásd: [Az Assay Software értesítései a\(z\) 84. oldalon](#).
- **View errors and alerts** (Hibák és riasztások megtekintése) – Megmutatja azokat a problémákat, amelyek megakadályozhatják a vizsgálat folytatását. A rendszer a hibaüzeneteket és a riasztásokat elküldi e-mailben a felhasználónak. További tájékoztatásért lásd: [Az Assay Software értesítései a\(z\) 84. oldalon](#).

- **Configure the server network settings** (A szerver hálózati beállításainak konfigurálása) – A hálózat konfigurálását rendszerint elvégzik az Illumina munkatársai a rendszer üzembehelyezésekor. Ha azonban a helyi hálózaton változtatások történtek, akkor szükség lehet e beállítások módosítására. További információk: [Hálózati és szerverbeállítások konfigurálása a\(z\) 34. oldalon](#).
- **Manage server access** (Szerverhozzáférés kezelése) – Az Onsite Server rendszergazda és kezelő szintű hozzáférést különböztet meg. Ezek határozzák meg, hogy milyen tevékenységeket, riasztásokat és hibnaplókat lehet megtekinteni, valamint hogy milyen módosításokat lehet végrehajtani a hálózati és adatkiosztási beállításokon. További információkért lásd: [Felhasználók kezelése a\(z\) 30. oldalon](#).
- **Configure sequencing data folder** (Szekvenálási adatok mappájának konfigurálása) – Alapértelmezés szerint a rendszer a szerveren tárolja a szekvenálási adatokat. Egy központi NAS segítségével azonban a tárhely kibővítésére is lehetőség van. További tájékoztatásért lásd: [Szervermehajtók leképezése a\(z\) 44. oldalon](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Az e-mailes értesítők feliratkozóinak konfigurálása) – Azon feliratkozók kezelése, akik e-mailes értesítőt kapnak a hibaüzenetekről és a vizsgálati folyamat során jelentkező riasztásokról. További tájékoztatásért lásd: [A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása a\(z\) 36. oldalon](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Szerver újraindítása vagy leállítása) – A szerver újraindítása vagy leállítása, szükség szerint. Újraindításra vagy leállításra bizonyos konfigurációs beállítások érvénybe léptetéséhez, vagy egy szerverhiba helyreállításához lehet szükség. További tájékoztatásért lásd: [A szerver újraindítása a\(z\) 45. oldalon](#) és [A szerver leállítása a\(z\) 46. oldalon](#).
- **Configure database backup encryption** (Adatbázis biztonsági másolata titkosításának konfigurálása) – Engedélyezi az adatbázis kiszolgálón található biztonsági másolatainak titkosítását és a titkosítási jelszó beállítását. Lehetővé teszi egy ideiglenes, titkosítatlan biztonsági másolat létrehozását is. További tájékoztatásért lásd: [A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása a\(z\) 37. oldalon](#).
- **Configure network passwords** (Hálózati jelszavak konfigurálása) – A kiszolgáló, valamint a két szekvenátor és a VeriSeq NIPT Microlab STAR közötti kommunikációhoz szükséges hálózati jelszavak beállítása. További tájékoztatásért lásd: [Hálózati jelszavak konfigurálása a\(z\) 38. oldalon](#).

Végfelhasználói licencszerződés

A webes kezelőfelületre történő bejelentkezéskor el kell fogadnia a végfelhasználói licencszerződést (EULA). A **Download EULA** (EULA letöltése) elemre kattintva letöltheti a végfelhasználói licencszerződést a számítógépére. A szoftver használatához a webes kezelőfelületen történő munkavégzés előtt el kell fogadnia a licencszerződést.

Miután elfogadta, visszatérhet a licencszerződés oldalára, és letöltheti a dokumentumot, ha szüksége van rá.

A webes kezelőfelület konfigurálása

Válassza ki a Beállítások ikont. Ekkor megjelenik egy legördülő lista a konfigurációs beállításokkal. Az, hogy milyen beállítások jelennek meg, a felhasználó szerepkörétől és a kapcsolódó jogosultságoktól függ. További tájékoztatásért lásd: [Felhasználói szerepkörök hozzárendelése a\(z\) 30. oldalon](#).

MEGJEGYZÉS A technikusok ezekhez a funkciókhoz nem férnek hozzá.

Beállítás	Leírás
User Management (Felhasználók kezelése)	Felhasználók hozzáadása, aktiválása/inaktiválása és módosítása. Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Email Configuration (E-mail-konfiguráció)	Az e-mailes értesítések feliratkozói listájának módosítása.
Change Shared Folder Password (Megosztott mappa jelszavának módosítása)	Az sbsuser Onsite Server megosztott mappáihoz való hozzáféréséhez szükséges jelszavának módosítása. A jelszó csak alfanumerikus karaktereket tartalmazhat.
Reporting Settings (Jelentési beállítások)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Reboot Server (Szerver újraindítása)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.
Shut Down Server (Szerver leállítása)	Kizárólag szervizmérnökök és rendszergazdák számára.

Bejelentkezés a webes kezelőfelületre

A VeriSeq NIPT Assay Software felületére a következő módon jelentkezhet be.

- Egy olyan számítógépen, amelyik csatlakoztatva van ugyanahhoz a hálózathoz, mint az Onsite Server, nyissa meg az alábbi webböngészők egyikét:
 - Chrome v69 vagy újabb
 - Firefox v62 vagy újabb
 - Internet Explorer v11 vagy újabb
- Írja be a szerver IP-címét vagy az Illumina által a telepítéskor megadott szervert nevet:
`https://<Onsite Server IP address>/login`. (pl. `https://10.10.10.10/login`).
- Ha a böngésző megjelenít egy biztonsági figyelmeztetést, akkor adja hozzá a címet a kivételekhez, hogy megjelenjen a bejelentkezési képernyő.

A biztonsági figyelmeztetés azt jelzi, hogy a számítógépen nincs telepítve a secure sockets layer (SSL) tanúsítvány. A tanúsítvány letöltéséhez és telepítéséhez kövesse a [Tanúsítvány letöltése és telepítése a\(z\) 34. oldalon](#) szakaszban található utasításokat.

4. A bejelentkezési képernyőn adja meg az Illumina által megadott felhasználónevet és jelszót (ügyelve a kis- és nagybetűkre), majd válassza a **Log In** (Bejelentkezés) lehetőséget.

MEGJEGYZÉS A VeriSeq NIPT Assay Software 10 perc inaktivitás után automatikusan kijelentkezteti az aktuális felhasználót.

A Dashboard (Irányítópult)

A bejelentkezés után a VeriSeq NIPT Assay Software v2 Dashboard (Irányítópult) képernyője jelenik meg. A Dashboard (Irányítópult) a fő navigációs ablak. Ha bármikor vissza szeretne térni a **Dashboard** (Infópult) képernyőre, csak válassza a Dashboard (Irányítópult) menüelemet.

A Dashboard (Irányítópult) képernyőn mindig a legutóbbi 50 naplózott tevékenység látható (csak a naplózott események kerülnek megjelenítésre, így 50-nél kevesebb tétel is szerepelhet a képernyőn). A megelőző 50 tevékenység megjelenítéséhez és a tevékenységelőzményekben való böngészéshez válassza a tevékenységtáblázat jobb alsó sarkában található **Previous** (Előző) elemet.

Legutóbbi tevékenységek megtekintése

A Recent Activities (Legutóbbi tevékenységek) lapon a legutóbbi VeriSeq NIPT Assay Software- és Onsite Server-tevékenységek rövid leírása található.

Név	Leírás
When (Időpont)	A tevékenység dátuma és időpontja.
User (Felhasználó)	A tevékenységet végrehajtó felhasználó (ha értelmezhető).
Subsystem (Alrendszer)	A tevékenységet végrehajtó entitás vagy folyamat, például felhasználó, vizsgálat vagy konfiguráció.
Details (Részletek)	A tevékenység leírása.

Név	Leírás
Level (Szint)	A tevékenységhez hozzárendelt szint. Lehetséges opciók: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Tevékenység) – Szervertevékenységet jelez, például rendszer-újraindítást vagy felhasználói bejelentkezést/kijelentkezést. • Notice (Értesítés) – Sikertelenül végrehajtott lépést jelez. Ilyen lehet például egy minta érvénytelenítése vagy a minőség-ellenőrzés sikertelensége. • Warning (Figyelmeztetés) – Azt jelzi, hogy hiba történt egy normál végrehajtás vagy hardverfunkció alkalmazása közben. Ilyen lehet például egy nem felismert futtatási paraméter vagy sikertelen elemzés.

Legutóbbi hibák megtekintése

A Recent Errors (Legutóbbi hibák) lapon a legutóbbi szoftver- és szervert hibák rövid leírása található.

Név	Leírás
When (Időpont)	A tevékenység dátuma és időpontja.
User (Felhasználó)	A tevékenységet végrehajtó felhasználó (ha értelmezhető).
Subsystem (Alrendszer)	A tevékenységet végrehajtó entitás vagy folyamat, például felhasználó, vizsgálat vagy konfiguráció.
Details (Részletek)	A tevékenység leírása.
Level (Szint)	A tevékenységhez hozzárendelt szint. Lehetséges opciók: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Sürgős) – Súlyos hardverhiba, amely akadályozza a rendszer működését. Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával. • Alert (Riasztás) – A normál működés során bekövetkező hiba. Ilyen lehet például a jelentés létrehozását megakadályozó konfigurációs hiba, elégtelen mennyiségű szabad hely vagy a lemez megsérülése. • Error (Hiba) – A normál működés során bekövetkező rendszer- vagy szervert hiba. Ilyen lehet például egy konfigurációs fájl hibája vagy egy hardveres hiba.

Rendszerállapot és riasztások megtekintése

A **Server Status** (Szerver állapota) lapon az alábbiak láthatók:

- **Date** (Dátum) – Aktuális dátum és idő.
- **Time zone** (Időzóna) – A szerveren beállított időzóna. Az időzóna az e-mailek, a riasztások és a jelentések dátumánál és időpontjánál használatos.

- **Hostname** (Állomásnév) – A rendszer neve, mely a hálózat kiszolgálónevéből és a tartománynév-szerver (DNS) nevéből áll.
- **Disk space usage** (Használt lemezterület) – Az adatok tárolására jelenleg használt lemezterület százalékos formában.
- **Software** (Szoftver) – Szoftverszabályozási konfiguráció (pl. CE-IVD).
- **Version** (Verzió) – A VeriSeq NIPT Assay Software v2 verziója.

Az összefoglalón ezenkívül megjelenhet egy **Server alarm** (Szerverriasztás) gomb is, mely a RAID vezérlő riasztásának elnémítására szolgál. Ezt a gombot csak a rendszergazdák látják. Ha megnyomta ezt a gombot, további segítségért vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Felhasználók kezelése

MEGJEGYZÉS Kizárólag a szervizmérnökök és a rendszergazdák rendelkeznek a technikusok és az egyéb, a sajátjukéval azonos szinten lévő felhasználók hozzáadásához, módosításához és törléséhez szükséges jogosultságokkal.

Felhasználói szerepek hozzárendelése

A felhasználói szerepek határozzák meg egy felhasználó hozzáférési és feladat-végrehajtási jogosultságait.

Szerepkör	Leírás
Szolgáltatás	Illumina-szervizmérnök, aki a rendszer első telepítését és beállítását végzi (a rendszergazda felhasználói szerepkört is ő hozza létre). Emellett a hibaelhárítást, a szerverjavítást, a szerverbeállítást és a konfigurációs beállítások módosítását is ő végzi el, valamint folyamatos szoftvertámogatást nyújt.
Rendszergazda	Laboratóriumi rendszergazda, aki beállítja és karbantartja a konfigurációs beállításokat, kezeli a felhasználókat, létrehozza az e-mailre feliratkozók listáját, módosítja a megosztott mappa jelszavát, valamint újraindítja és leállítja a szervert.
Technikus	Laboratóriumi technikus, aki a rendszerállapotot és a riasztásokat tekintheti meg.

Felhasználók hozzáadása

Az első telepítéskor egy Illumina-szervizmérnök megadja a rendszergazda felhasználót.

Felhasználó hozzáadásához tegye a következőt:

1. A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza az **Add New User** (Új felhasználó hozzáadása) lehetőséget.

MEGJEGYZÉS Minden mezőt kötelező kitölteni.

2. Adja meg a felhasználónevet. A feltételek a következők:
 - Csak kisbetűs alfanumerikus karakterek (a–z és 0–9) használhatók.
 - 4–20 karakter hosszúságúnak kell lennie, és legalább egy számot tartalmaznia kell.
 - Az első karakter nem lehet szám.

MEGJEGYZÉS A felhasználónévben a nagy- és kisbetűk nem számítanak különbözőnek.

A VeriSeq NIPT Assay Software a felhasználónevek alapján azonosítja azokat a személyeket, akik a VeriSeq NIPT Assay Software szoftverrel különböző műveleteket és vizsgálati eljárásokat végeznek.

3. Adja meg a felhasználó teljes nevét. A teljes név csak a felhasználói profilon látható.
4. Adja meg a jelszót, majd adja meg újra a megerősítéshez.
A jelszónak 8–20 karakter hosszúságúnak kell lennie, és legalább egy nagybetűt, egy kisbetűt és egy számot kell tartalmaznia.
5. Adjon meg egy e-mail-címet a felhasználónak.
Minden felhasználónál egyedi e-mail-címet kell megadni.
6. Válassza ki a kívánt felhasználói szerepkört a legördülő listából.
7. Jelölje be az **Active** (Aktív) négyzetet a felhasználó azonnali aktiválásához, vagy törölje a jelölést, ha később szeretné csak aktiválni (például miután a felhasználó megkapta a szükséges képzést).
8. Válassza kétszer a **Save** (Mentés) gombot a változtatások elmentéséhez és megerősítéséhez.
Ezután a felhasználó a módosított adatokkal megjelenik a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn.

Felhasználók szerkesztése

A felhasználók adatai az alábbi módon szerkeszthetők.

1. A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza ki a felhasználónevet.
2. Módosítsa a felhasználó adatait, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot.
3. A változtatások megerősítéséhez válassza ismét a **Save** gombot.

Ezután a felhasználó a módosított adatokkal jelenik meg a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn.

Felhasználók inaktíválása

A felhasználók inaktíválása a következőképpen történik.

1. A User Management (Felhasználókezelés) képernyőn válassza ki a felhasználónevet.
2. Törölje a jelölést az **Activate** (Aktiválás) négyzetből, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot.
3. A megerősítést kérő üzenetnél válassza a **Save** (Mentés) gombot.
A felhasználó állapota a User Management (Felhasználókezelés) képernyőn „Disabled”-re (Letiltva) változik.

Megosztott hálózati meghajtók kezelése

MEGJEGYZÉS Kizárólag a szervizmérnökök és a rendszergazdák rendelkeznek a megosztott mappák hozzáadásához, módosításához és törléséhez szükséges jogosultságokkal.

Megosztott hálózati meghajtó hozzáadása

Beállíthatja, hogy a rendszer a szekvenálási adatokat ne a szekvenálórendszerhez csatlakoztatott szerveren, hanem egy külön NAS-eszközön tárolja. A NAS nagyobb tárhelyet képes biztosítani az adatok és a rendszeres biztonsági mentések számára.

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
2. Válassza az **Add folder** (Mappa hozzáadása) lehetőséget.
3. Töltse ki az alábbi mezőket – a szükséges adatokért forduljon a rendszergazdához:
 - **Location** (Hely) – A NAS teljes elérési útvonala, amelynek tartalmaznia kell az adatok tárolására szolgáló mappa nevét is.
 - **Username** (Felhasználónév) – A NAS elérésekor az Onsite Server által kért felhasználónév.
 - **Password** (Jelszó) – A NAS elérésekor az Onsite Server által kért jelszó.
4. Válassza a **Save** (Mentés) gombot.
5. A NAS-kapcsolat teszteléséhez válassza a **Test** (Teszt) lehetőséget.
Ha a csatlakozás sikertelen, egyeztesse a szerver nevét, a hely nevét, a felhasználónevet és a jelszót a rendszergazdával.
6. A módosítások alkalmazásához indítsa újra a szerveret.

MEGJEGYZÉS A megosztott hálózati mappa funkció csak egy szekvenálási mappát támogat.

Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
2. Módosítsa az elérési útvonalat, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot.
3. A NAS-kapcsolat teszteléséhez válassza a **Test** (Teszt) lehetőséget.
Ha a csatlakozás sikertelen, egyeztesse a szerver nevét, a hely nevét, a felhasználónevet és a jelszót a rendszergazdával.

Megosztott hálózati meghajtó törlése

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza ki a **Folders** (Mappák) lehetőséget.
2. Válassza ki az elérési útvonalat annak módosításához.
3. Válassza a **Delete** (Törlés) elemet a külső szekvenálási mappa eltávolításához.

Hálózati és tanúsítványbeállítások konfigurálása

Egy Illumina-szervizmérnök az első telepítés során a Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn konfigurálja a hálózatot és a tanúsítványbeállításokat.

MEGJEGYZÉS Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a hálózati és tanúsítványbeállítások módosítására.

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza a **Configuration** (Konfigurálás) lehetőséget.
2. Válassza a **Network Configuration** (Hálózati beállítások) fület, majd szükség szerint állítsa be a hálózati beállításokat.
3. A Secure Sockets Layer (SSL) tanúsítvány létrehozásához válassza a **Certification Configuration** (Tanúsítványkonfiguráció) fület.

Tanúsítványbeállítások konfigurálása

A Secure Sockets Layer (SSL-) tanúsítvány egy olyan adatfájl, amely lehetővé teszi a biztonságos kapcsolatot az Onsite Server és a böngésző között.

1. A Certificate Configuration (Tanúsítványbeállítások konfigurálása) lapon beállíthatók az SSL-tanúsítvány alábbi beállításai:
 - **Laboratory Email** (Laboratórium e-mail-címe) – A vizsgálatokat végző laboratórium e-mail-címe (a rendszer ellenőrzi az e-mail-cím formátumát).
 - **Organization Unit** (Szervezeti egység) – Osztály.
 - **Organization** (Szervezet) – A vizsgálatokat végző laboratórium neve.
 - **Location** (Hely) – A vizsgálatokat végző laboratórium címének első sora.
 - **State** (Település) – A vizsgálatokat végző laboratórium címének második sora.

- **Country** (Ország) – A vizsgálatokat végző laboratórium országa.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Tanúsítvány-aláírás (SHA1)) – A tanúsítvány azonosítószáma. Az SHA1 gondoskodik róla, hogy a felhasználók ne kapjanak a tanúsítványokkal kapcsolatos figyelmeztetéseket a VeriSeq NIPT Assay Software v2 elérésekor. Az SHA1 akkor jelenik meg, amikor tanúsítványt hoznak (újból) létre. További tájékoztatásért lásd: [Tanúsítvány újragenerálása a\(z\) 35. oldalon](#).
2. A változtatások jóváhagyásához válassza a **Save** (Mentés) gombot.

Hálózati és szerverbeállítások konfigurálása

MEGJEGYZÉS A szerverkapcsolati hibák elkerülése érdekében a hálózati és szerverbeállítások módosítása előtt egyeztessen a rendszergazdával.

1. Az Onsite Server beállításait a Network Configuration (Szerverkonfiguráció) lapon lehet konfigurálni.
 - **Static IP Address** (Fix IP-cím) – Az Onsite Server számára kijelölt IP-cím.
 - **Subnet Mask** (Alhálózati maszk) – A helyi hálózati alhálózati maszkja.
 - **Default Gateway Address** (Alapértelmezett átjárócím) – Az alapértelmezett útválasztó IP-címe.
 - **Hostname** (Kiszolgálónév) – Az Onsite Server hálózati hivatkozási neve (alapértelmezés szerint „localhost”).
 - **DNS Suffix** (DNS-utótag) – A kijelölt DNS-utótag.
 - **Nameserver 1 and 2** (Névszerver 1 és 2) – A DNS-szerverek IP-címe vagy neve.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP időszerver 1 és 2) – Network Time Protocol (NTP) időszinkronizációs szerverek.
 - **MAC Address** (MAC-cím) – A szerver hálózati MAC-címe (nem módosítható).
 - **Timezone** (Időzóna) – A szerver helyi időzónája.
2. Ellenőrizze, hogy a megadott értékek megfelelőek-e, majd válassza a **Save** (Mentés) gombot a szerver újraindításához és a változtatások életbe léptetéséhez.



FIGYELEM!

Nem megfelelő beállítások esetén a kapcsolat megszakadhat a szerverrel.

Tanúsítvány letöltése és telepítése

SSL-tanúsítvány letöltése a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverhez:

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza a **Configuration** (Konfigurálás) lehetőséget.
2. Válassza a **Certification Configuration** (Tanúsítványkonfiguráció) fület.
3. A Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn válassza a **Download Certificate** (Tanúsítvány letöltése) elemet.

Letöltődik a root_cert.der tanúsítványfájl.

MEGJEGYZÉS Ha a rendszer felszólítja a fájl mentésére, válasszon egy megjegyezhető helyet. Ha nem, keresse meg a letöltések alapértelmezett helyét. Egyes böngészők automatikusan egy Downloads (Letöltések) nevű mappába mentik a fájlt.

4. Keresse meg a mappát azon a számítógépen, amelyen mentette a fájlt.
5. A jobb egérgombbal kattintson a **root_cert.der** fájlra, és válassza az **Install Certificate** (Tanúsítvány telepítése) elemet.
6. Ha biztonsági figyelmeztetési ablak jelenik meg, a fájl megnyitásához kattintson az **Open** (Megnyitás) elemre.
Megnyílik a Tanúsítványimportálás varázsló.
7. A Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálás varázsló) Welcome (Üdvözljük) ablakában a Store Location (Mentés helye) alatt válassza a **Local Machine** (Helyi számítógép) elemet, majd a **Next** (Tovább) gombot.
8. Válassza ki a **Place all certificates in the following store** (Minden tanúsítvány tárolása ebben a tárolóban) lehetőséget, majd kattintson a **Browse...** (Tallózás...) gombra.
9. A Select Certificate Store (Tanúsítványtároló kiválasztása) ablakban válassza a **Trusted Root Certification Authorities** (M megbízható legfelső szintű hitelesítésszolgáltatók) elemet, majd az **OK** gombot.
10. Ellenőrizze, hogy a Certificate Store (Tanúsítványtároló) tartalmazza-e a megbízható legfelső szintű hitelesítésszolgáltatókat, majd válassza a **Next** (Tovább) gombot.
11. A Completing the Certificate Import Wizard (Tanúsítványimportálás – a varázsló befejezése) ablakban válassza a **Finish** (Befejezés) gombot.
12. Ha biztonsági figyelmeztetési ablak jelenik meg, a tanúsítvány telepítéséhez válassza a **Yes** (Igen) lehetőséget.
13. A varázslóból való kilépéshez a sikeres importálási párbeszédpanelen válassza az **OK** gombot.

Tanúsítvány újragenerálása

MEGJEGYZÉS Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a tanúsítványok újragenerálására és a rendszer újraindítására.

A hálózati- vagy tanúsítványbeállítások módosítását követően egy tanúsítvány újragenerálásához:

1. A Network Configuration (Hálózati beállítások) képernyőn válassza a **Regenerate Certificate** (Tanúsítvány újragenerálása) elemet.
2. A folytatáshoz válassza a **Regenerate Certificate and Reboot** (Tanúsítvány újragenerálása és újraindítás), a kilépéshez a **Cancel** (Mégse) elemet.

A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 e-mail-értesítéseken keresztül kommunikál a felhasználókkal, és ily módon jelezi számukra a vizsgálat folyamatát, a riasztásokat és a szükséges felhasználói beavatkozásokat. A rendszer által küldött e-mail-értesítésekről lásd: [Az Assay Software értesítései a \(z\) 84. oldalon](#).

Gondoskodjon arról, hogy a postafiók levélszemétszűrője ne szűrje ki a szerverről érkező e-mail-értesítéseket. Az e-mail-értesítések a `VeriSeq@<customer email domain>` fiókról érkeznek, ahol az `<customer email domain>` a helyi informatikai csapat által a szerver telepítésekor megadott név.

E-mail-feliratkozási lista létrehozása

E-mail-értesítések küldhetők egy listában felsorolt megadott feliratkozónak.

Feliratkozólista a következő módon hozható létre.

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont.
2. Válassza az **Email Configuration** (E-mail-konfiguráció) lehetőséget.
3. A Subscribers (Feliratkozók) mezőbe vesszővel elválasztva írja be az e-mail-címeket. Ellenőrizze, hogy az e-mail-címeket megfelelően írta-e be. A szoftver nem ellenőrzi az e-mail-címek formátumát.
4. Válassza a **Save** (Mentés) gombot.
5. Válassza a **Send test message** (Próbaüzenet küldése) lehetőséget, amellyel próba e-mailt küldhet a listába felvett feliratkozók számára.
Nézze meg a postafiókját, hogy az e-mail megérkezett-e.

MEGJEGYZÉS A próbaüzenet elküldése előtt ne feledje el a **Save** (Mentés) gombot kiválasztani. Ha a próbaüzenetet mentés előtt küldi el, az Ön által végzett módosítások elvesznek.

A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverben a rendszergazdák be- és kikapcsolhatják a biztonsági másolat titkosítását. A rendszergazdák továbbá beállíthatják és módosíthatják az adatbázis biztonsági másolatának titkosítási jelszavát. Ez a jelszó szükséges az adatbázis biztonsági másolatának visszaállításához. Mentse el a jelszót egy biztonságos helyre, hogy később hozzáférhessen.

MEGJEGYZÉS Csak a rendszergazdák jogosultak az adatbázis biztonsági másolata titkosításának beállítására.

A biztonsági másolat titkosítása az alábbi módon állítható be.

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont.
2. Válassza a **Backup Encryption** (Biztonsági másolat titkosítása) lehetőséget.
3. Jelölje be az **Encrypt Backups** (Biztonsági másolatok titkosítása) jelölőnégyzetet.
4. Írja be a kívánt titkosítási jelszót az **Encryption Password** (Titkosítási jelszó) mezőbe.
5. Írja be ugyanazt a jelszót a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.
6. Válassza a **Save** (Mentés) gombot.

Nem titkosított biztonsági másolat létrehozása

A VeriSeq NIPT Assay Software rendszerben a rendszergazdák létrehozhatnak nem titkosított biztonsági másolatot, amelyet használhat az Illumina műszaki ügyfélszolgálatának munkatársa. A nem titkosított biztonsági másolat csak 24 óráig létezik, majd automatikusan törlődik.

MEGJEGYZÉS Csak rendszergazdák hozhatnak létre nem titkosított biztonsági másolatot.

Nem titkosított biztonsági másolat az alábbi módon hozható létre.

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont.
2. Válassza a **Backup Encryption** (Biztonsági másolat titkosítása) lehetőséget.
3. Válassza a **Generate Unencrypted Backup** (Nem titkosított biztonsági másolat létrehozása) lehetőséget.
4. A megerősítést kérő ablakban válassza a **Yes** (Igen) lehetőséget.
Egy üzenet kéri a nem titkosított biztonsági másolat létrehozásának megerősítését.
5. Válassza az **OK** gombot.

A nem titkosított biztonsági másolat létrehozásának ellenőrzéséhez térjen vissza a VeriSeq NIPT Assay Software rendszer Dashboard (Irányítópult) képernyőjére, és tekintse meg a Recent Activities (Legutóbbi tevékenységek) táblázatot. A megjelenő új tevékenység megerősíti a nem titkosított biztonsági másolat sikeres létrehozását.

Hálózati jelszavak konfigurálása

A rendszergazda vagy az Illumina-szervizmérnök a Network Passwords (Hálózati jelszavak) oldalon beállíthatja az Onsite Server kiszolgáló és a VeriSeq NIPT Solution v2 összetevők közötti kommunikációhoz használt jelszavakat.



FIGYELEM!

Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a hálózati jelszavak módosítására.

A hálózati jelszavak az alábbi módon konfigurálhatók.

1. A Dashboard (Irányítópult) képernyőn válassza a Beállítások ikont.
2. Válassza a **Network Passwords** (Hálózati jelszavak) lehetőséget.
3. A **Sequencer Password** (Szekvenátor jelszava) mezőbe írja be a szekvenáló készülékek jelszavát.
4. Írja be ugyanazt a jelszót a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.



FIGYELEM!

A szekvenátor jelszavának a folyamatban lévő szekvenálási futtatás közben végzett módosítása adatvesztést okozhat.

5. Válassza a **Save Sequencer Password** (Szekvenátor jelszavának mentése) lehetőséget. A kiszolgáló menti a szekvenátor jelszavát. A kiszolgálóhoz csatlakoztatott mindegyik készüléknél frissítse a jelszót.
6. Írjon be egy jelszót VeriSeq NIPT Microlab STAR készülékhez az **Automation Password** (Automatizálási jelszó) mezőbe.



FIGYELEM!

Az automatizálási jelszónak a folyamatban lévő minta-előkészítés közben végzett módosítása adatvesztést okozhat.

Csak az Illumina szervizmérnökei frissíthetik az ML STAR automatizálási jelszót. A kiszolgálón tárolt jelszó webes felületen keresztül történő megváltoztatása előtt győződjön meg arról, hogy az Illumina szervizmérnöki csapatának valamelyik tagja felkeresse az Ön intézményét, és frissítse az ML STAR jelszavát. Ha a kiszolgáló webes felületén anélkül frissíti a jelszót, hogy az ML STAR készüléken frissítette volna, a rendszer működésképtelenné válik.

7. Írja be újra az ML STAR készülékhez való jelszót a **Confirm Password** (Jelszó megerősítése) mezőbe.
8. Válassza a **Save Automation Password** (Automatizálási jelszó mentése) lehetőséget. A kiszolgáló menti az ML STAR készülék jelszavát. A kiszolgálóhoz csatlakoztatott mindegyik ML STAR készüléknél frissítse a jelszót, hogy azok az új jelszót használják.

Kijelentkezés

- Válassza ki a képernyő jobb felső sarkában lévő felhasználói profil-ikont, majd válassza a **Log Out** (Kijelentkezés) lehetőséget.

Elemzés és jelentéskészítés

A szekvenálási adatok begyűjtése után a rendszer elvégzi azok demultiplexelését, FASTQ formátumba konvertálását, a referencia genomhoz való igazítását és az aneuploiditási detektálás elemzését. Ez a szakasz azokat a mérőszámokat ismerteti, amelyeket az egyes mintákhoz meghatároz a rendszer.

Demultiplikálás és FASTQ-generálás

A BCL formátumban tárolt szekvenálási adatokat a rendszer a bcl2fastq konvertálószoftverrel dolgozza fel. A bcl2fastq konvertálószoftver demultiplexeli az adatokat, és átkonvertálja a BCL-fájlokat a további elemzéseknél használatos standard FASTQ fájlformátumba. Az VeriSeq NIPT Assay Software minden egyes szekvenálási futtatáshoz létrehoz egy mintalapot (SampleSheet.csv). Ez a fájl a szoftver-API használatával történő minta-előkészítési folyamat során a szoftvernek elküldött mintaadatokat tartalmazza. A mintalapok egy fejléct tartalmaznak, ahol a futtatással kapcsolatos információk találhatóak, valamint több leíró sort az egy-egy adott áramlási cellában feldolgozott mintákról.

Az alábbi táblázat a mintalapadatok részleteit tartalmazza.



FIGYELEM!

Ne módosítsa a mintalapfájlt! Ez egy a rendszer által létrehozott fájl, és a módosítások súlyos következményekkel járhatnak a fájl további feldolgozása során, ideértve a helytelen eredményeket vagy a sikertelen elemzést is.

Oszlop neve	Leírás
SampleID	A minta azonosítója.
SampleName	A minta neve. Alapértelmezés szerint ugyanaz, mint a SampleID.
Sample_Plate	Egy adott minta lemezazonosítója. Alapértelmezés szerint üres.
Sample_Well	Egy adott minta lemezének lyukazonosítója.
I7_Index_ID	Az első indexadapter azonosítója.
index	Az első adapter nukleotidszekvenciája.
I5_Index_ID	A második adapter azonosítója.
index2	A második adapter nukleotidszekvenciája.
Sample_Project	Egy adott minta projektazonosítója. Alapértelmezés szerint üres.

Oszlop neve	Leírás
SexChromosomes	Nemikromoszóma-elemzés. Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Igen) – A nemikromoszóma-aneuploiditás és a nem jelentése szükséges. • No (Nem) – Sem a nemikromoszóma-aneuploiditás, sem pedig a nem jelentése nem szükséges. • SCA – A nemikromoszóma-aneuploiditás jelentése szükséges, de a nem jelentése nem.
SampleType	Minta típusa. Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Egyke) – Egyembirós terhesség. • Twin (Iker) – Többembriós terhesség. • Control (Kontroll) – Az ismert nemi és aneuploiditási besorolás kontrollmintája. • NTC – Nincs kontrollminta-sablon (nincs DNS).

Szekvenálás minőség-ellenőrzése

A szekvenálás minőség-ellenőrzési mérőszámai azonosítják azokat az áramlási cellákat, amelyek elemzése nagy valószínűséggel sikertelen lesz. A klasztersűrűség, a szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya (PF), valamint az előfázishatás és a fázishatás mérőszámai meghatározzák a szekvenálási adatminőséget, és számos új generációs szekvenálási alkalmazás részét képezik. Az előre jelzett illesztett kiolvasások mérőszáma megbecsüli a szekvenálási mélységet az áramlási cella szintjén. Ha az adatok rossz minősége miatt az előre jelzett kiolvasások száma nem teljesíthető, a futtatás feldolgozása megszakad. További információk: [Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok a\(z\) 49. oldalon.](#)

Magzati frakció becsült értékei

A magzati frakció (FF) a méhlepényből származó anyai vérminta sejtmentes, keringő DNS százalékát adja meg. A VeriSeq NIPT Assay Software a cfDNS töredékméret-eloszlási adatait, valamint az anyai és magzati cfDNS genomlefedettsége közötti különbségeket felhasználva számolja ki a magzati frakció becsült értékeit.¹

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

A végső pontszám meghatározásánál felhasznált statisztikai adatok

A páros végű szekvenálási adatokat a rendszer minden kromoszóma esetén illeszti a referenciagenomhoz (HG19). Az egyedi, nem duplikált kiolvasások 100 kb-os gyűjtőkbe kerülnek. A rendszer a vonatkozó gyűjtőszámlálókat a korábban meghatározott régióspecifikus genomlefedettség alapján a GC-eltérés szerint korrigálja. Az ilyen korrigált gyűjtőszámlálók használata esetén az egyes autoszómákhoz tartozó statisztikai adatokat a rendszer az aneuploiditást befolyásoló lefedettségi régiók és az autoszómák maradék részének az összehasonlítása révén határozza meg. Az LLR (log likelihood ratio, logaritmusos valószínűségi arány) a lefedettségen alapuló értékek és a becsült FF figyelembevételével minden mintához kiszámításra kerül. Az LLR a megfigyelt lefedettség és az FF által befolyásolt minta és az ugyanazon megfigyelt lefedettség által nem befolyásolt minta előfordulási valószínűségének a hányadosa. Az arány kiszámításának módszere az FF becsült bizonytalanságát is figyelembe veszi. A további számításokhoz az arány természetes logaritmusát használja fel a rendszer. Az Assay Software az aneuploiditás meghatározása érdekében minden célkromoszómához és mintához kiszámolja az LLR értéket.

Az X és Y kromoszómák statisztikai adatai eltérnek az autoszómák ilyen adataitól. A nőneműként azonosított magzatok esetében az SCA-eljáráshoz az LLR és a normalizált kromoszómaértékeken alapuló osztályozás egyezése szükséges.¹ A rendszer specifikus LLR-értékeket számít a [45,X] (Turner-szindróma) és a [47,XXX] esetén. Hímneműként azonosított magzatok esetében az SCA-meghatározással kapott [47,XXY] (Klinefelter-szindróma) vagy [47,XYY] alapulhat az X és Y kromoszómák (NCV_X és NCV_Y) normalizált kromoszóma-értéke közötti összefüggésen. A hímnemű magzathoz tartozó minta akkor lehet [47,XXY], ha az NCV_X a nőnemű euploid mintákhoz tartozó tartományon belülre esik. A hímnemű magzathoz tartozó minta akkor lehet [47,XYY], ha az NCV_X a hímnemű euploid mintákhoz tartozó tartományon belülre esik, de az Y kromoszóma felülreprezentált. Az NCV_Y és NCV_X bizonyos értékei esetében a rendszer nem képes az SCA meghatározására. Ezek a minták az XY besorolás szempontjából „Not Reportable” (Nem jelentendő) eredményt adnak. Ha ezekhez a mintákhoz minden egyéb minőség-ellenőrzési mérőszám megfelel, a rendszer megadja az autoszómák eredményeit.

Elemzési minőség-ellenőrzés

Az elemzés minőség-ellenőrzési mérőszámait a rendszer az elemzés során számolja ki, és az elvárt viselkedéstől messze eltérő minták azonosítására szolgálnak. A mérőszámoknak nem megfelelő minták nem megbízhatóak, és a rendszer sikertelenként jelöli őket. Amikor a minták a mérőszámok elvárt

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.

tartományon kívüli eredményeket produkálnak, a NIPT-jelentés figyelmeztetésként vagy a hiba kiváltójaként egy minőség-ellenőrzési okot tartalmaz. Ezekkel a minőség-ellenőrzési okokkal kapcsolatban további információkért lásd: [Minőség-ellenőrzés indoklási üzenetei a\(z\) 65. oldalon](#).

NTC-minták minőség-ellenőrzése

A VeriSeq NIPT megoldás lehetővé teszi, hogy a futtatáshoz NTC-mintákat is hozzáadjanak. Az ML STAR legfeljebb 2 NTC-t képes futtatásonként létrehozni a 24 mintás és a 48 mintás sarzsoknál, és legfeljebb 4 NTC-t a 96 mintás sarzsoknál. Függetlenül attól, hogy hány NTC-mintát adtak hozzá, a szoftver legalább 4 000 000 egyedi kiosztott töredéket ellenőriz mintánként és poolonként. Ezért poolonként ne adjon hozzá kettőnél több NTC-mintát. További tájékoztatásért lásd: [Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok a\(z\) 49. oldalon](#).

Az NTC-minták minőség-ellenőrzési állapota a következő:

- **NTC sample processing** (NTC-minta feldolgozása) – Az NTC-minták feldolgozásakor a szoftver PASS (Megfelelt) minőség-ellenőrzési eredményt alkalmaz, ha a minta lefedettsége alacsony, ahogyan az az NTC-től várható.
- **Patient sample as NTC** (Betegminta NTC-ként) – Amikor egy NTC jelölésű betegmintát dolgoz fel, a rendszer magas lefedettséget detektál. Mivel a minta NTC jelöléssel rendelkezik, a szoftver a minta minőség-ellenőrzési állapotánál a FAIL (Sikertelen) értéket adja meg a következő okkal: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSGŰ NTC-MINTA)

VeriSeq Onsite Server v2

A VeriSeq Onsite Server v2 Linux alapú operációs rendszert futtat, és körülbelül 7,5 TB-nyi adat tárolására képes. Ha feltételezzük, hogy egy szekvenálási futtatás 25 GB adatot hoz létre, akkor a szerver akár 300 futtatás tárolására is képes. Ha a minimális tárolókapacitás nem áll rendelkezésre, a rendszer automatizált értesítést küld a felhasználónak. A szervert a helyi hálózatba telepítik.

Helyi lemez

A VeriSeq NIPT Assay Software meghatározott mappákat hoz létre az Onsite Serveren a felhasználó számára. Ezek a mappák a Samba megosztási protokoll használatával bármely, a hálózaton lévő munkaállomáson és laptopon hozzáférhetőek egy-egy meghajtóbetűjelhez.

Mappa neve	Leírás	Hozzáférés
Input	Az új generációs szekvenálórendszer által létrehozott szekvenálási adatokat tartalmazza a szerveren.	Írás és olvasás.

Mappa neve	Leírás	Hozzáférés
Output	A szoftver által létrehozott jelentéseket tartalmazza.	Csak olvasás.
Backup	Az adatbázis biztonsági mentéseit tartalmazza.	Csak olvasás.

MEGJEGYZÉS A helyi lemez leképezése az SMB (Server Message Block, kiszolgálói üzenetblokk) protokollon alapul. A szoftver jelenleg az SMB2 és későbbi verziókat támogatja. A szerver SMB-alírást igényel. Engedélyezze a leképezéshez használt számítógépen (laptop/munkaállomás) ezeket a verziókat.

Helyi adatbázis

A VeriSeq NIPT Assay Software egy helyi adatbázist tart fenn, ahol a könyvtáradatokat, a szekvenálási futtatások adatait és az elemzések eredményeit tárolja. Az adatbázis a VeriSeq NIPT Assay Software szerves részét képezi, a felhasználó által NEM érhető el. A rendszer automatikus mechanizmust is alkalmaz az adatbázis Onsite Serverre történő biztonsági mentésére. Ennek ellenére célszerű rendszeresen biztonsági másolatot készíteni az adatbázisról egy külső tárolóra. A rendszer az alábbi adatbázis-folyamatokat végzi el:

- **Database backup** (Biztonsági másolat készítése az adatbázisról) – A rendszer óránként, naponta, hetente és havonta automatikusan biztonsági másolatot készít az adatbázis aktuális állapotáról. A napi biztonsági másolat elkészítése után a rendszer eltávolítja az óránkénti biztonsági másolatokat. Ehhez hasonlóan, a heti biztonsági másolat elkészítése után eltávolítja a napi biztonsági másolatokat. A havi biztonsági másolat elkészítése után eltávolítja a heti biztonsági másolatokat, és csak egy havi biztonsági másolatot tart meg. Az ajánlott gyakorlat az, hogy egy automatizált scriptet kell készíteni, amely megőrzi a biztonsági mentés mappáját valamelyik helyi NAS-eszközön. Ezek a biztonsági másolatok nem tartalmazzák a bemeneti és a kimeneti mappákat.

MEGJEGYZÉS A VeriSeq NIPT Assay Software v2 lehetővé teszi az adatbázis biztonsági másolatának titkosítását. További tájékoztatásért lásd: [A biztonsági másolat titkosításának konfigurálása a\(z\) 37. oldalon.](#)

- **Database restore** (Adatbázis visszaállítása) – Az adatbázis bármelyik tetszőleges biztonsági mentésből visszaállítható. A visszaállítást az Illumina szervizmérnökei végzik el. A titkosított biztonsági másolat helyreállításához meg kell adni a titkosítási jelszót. Ennek a jelszónak a biztonsági másolat készítésekor érvényes jelszónak kell lennie.

- **Data backup** (Biztonsági másolat készítése az adatokról) – Jóllehet az Onsite Server használható a szekvenálási futtatások fő tárhelyeként, az legfeljebb kb. 300 futtatás tárolására alkalmas. Beállíthat egy automatizált adatmentési folyamatot, amely a háttérben folyamatosan futva gondoskodik az adatok tartós tárolóeszközre vagy NAS-ra történő mentéséről.
- **Maintenance** (Karbantartás) – Az adatok biztonsági mentésén túl az Onsite Server semmiféle karbantartási célú beavatkozást nem igényel a felhasználó részéről. A VeriSeq NIPT Assay Software és az Onsite Server frissítéséről az Illumina műszaki ügyfélszolgálat gondoskodik.

Adatok archiválása

A bemeneti és kimeneti könyvtárak archiválásával kapcsolatos tudnivalókért tekintse meg a helyi informatikai osztály archiválási irányelvét. A VeriSeq NIPT Assay Software figyeli a bemeneti könyvtár szabad lemezterületét, és e-mailben értesíti a felhasználókat, ha a szabad hely 1 TB alá csökken.

Adattárolásra ne az Onsite Servert használja. Az adatokat másolja át az Onsite Serverre, és rendszeres időközönként végezzen archiválást.

Az új generációs szekvenálógépeken végrehajtott, a cfDNS analitikai munkafolyamattal kompatibilis szekvenálási futtatás jellemzően 25–30 GB helyet foglal. A futtatási mappa tényleges mérete a végső klasztersűrűségtől függ.

Csak akkor végezzen archiválást, amikor a rendszer nem dolgozik, vagyis nincs folyamatban elemzés vagy szekvenálási futtatás.

Szervermeghajtók leképezése

Az Onsite Server három mappát tartalmaz, amelyek egyenként bármely Microsoft Windows rendszerű számítógépre leképezhetők:

- **input** (bemenet) – A szekvenálásiadat-mappákra mutat. Csatlakoztassa a szekvenálórendszerhez kapcsolódó számítógépen. Konfigurálja a szekvenálórendszert úgy, hogy a bemeneti mappába irányítsa az adatokat.
- **output** (kimenet) – A kiszolgáló elemzési jelentéseire és a vizsgálati folyamatjelentésekre mutat.
- **backup** (biztonsági mentés) – Az adatbázis biztonságimentés-fájljaira mutat.

MEGJEGYZÉS Kizárólag az aktív szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szervermeghajtók leképezésére.

Az egyes mappák a következő módon képezhetők le.

1. Jelentkezzen be a számítógépre az Onsite Server alhálózatán belül.
2. Kattintson jobb gombbal a **Computer** (Számítógép) elemre, és válassza ki a **Map network drive** (Hálózati meghajtó csatlakoztatása) lehetőséget.
3. Válasszon ki egy betűt a Drive (Meghajtó) legördülő listájából.

4. A Folder (Mappa) mezőbe írja be: „\\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>”.
Például: „\\10.50.132.92\input”.
5. Adja meg a(z aktív rendszergazdai) felhasználónevét és a jelszavát a VeriSeq NIPT Assay Software v2 szoftverhez. A sikeresen leképezett mappák megjelennek a számítógépen. Ha a rendszergazda szerepe, aktív állapota vagy jelszava megváltozik, megszűnik a leképezett kiszolgálóval való aktív kapcsolat.
A sikeresen leképezett mappák megjelennek a számítógépen.

MEGJEGYZÉS A helyi lemez leképezése az SMB (Server Message Block, kiszolgálói üzenetblokk) protokollon alapul. A szoftver jelenleg az SMB2 és későbbi verziókat támogatja. A szerver SMB-alírást igényel. Engedélyezze a leképezéshez használt számítógépen (laptop/munkaállomás) ezeket a verziókat.

A szerver újraindítása

MEGJEGYZÉS Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szervert újraindítani.

A szerver újraindításához:

1. A **Settings** (Beállítások) legördülő menüből válassza a **Reboot Server** (Szerver újraindítása) lehetőséget.
2. A rendszer újraindításához válassza a **Reboot** (Újraindítás), vagy az újraindítás nélkül történő visszalépéshez a **Cancel** (Mégse) gombot.
3. Adja meg a szerver leállításának okát.
Az ok hibaelhárítási célból naplózásra kerül.



FIGYELEM!

Az újraindítás alatt semmilyen szekvenálási futtatás vagy minta-előkészítés nem lehet aktív. Ez adatvesztéshez vezethet. A rendszer újraindítása néhány percet vehet igénybe. Tervezze meg az újraindítás körüli laboratóriumi tevékenységeket.

A szerver leállítása

MEGJEGYZÉS Kizárólag a szervizmérnököknek és a rendszergazdáknak van jogosultságuk a szerver leállítására.

Az Onsite Server szerverének leállításához:

1. A **Settings** (Beállítások) legördülő menüből válassza a **Shut Down Server** (Szerver leállítása) lehetőséget.
2. Az Onsite Server leállításához válassza a **Shut Down** (Leállítás), vagy a leállítás nélkül történő visszalépéshez a **Cancel** (Mégse) elemet.
3. Adja meg az Onsite Server leállításának okát.
Az ok hibaelhárítási célból naplózásra kerül.



FIGYELEM!

A szerver leállításakor semmilyen szekvenálási futtatás vagy minta-előkészítés nem lehet aktív. Ez adatvesztéshez vezethet.

Váratlan leállásból történő visszaállítás

Ha elemzés során áramkimaradás történik, vagy ha a felhasználó véletlenül leállítja a berendezést, a rendszer a következőket teszi:

- Az indítási folyamatot követően automatikusan újraindítja a VeriSeq NIPT Assay Software-t.
- Felismeri, hogy az elemzés sikertelenül zárult, és újra beilleszti a futtatást a feldolgozásra várók közé.
- Az elemzés sikeres befejeződése után elkészíti a jelentést.

MEGJEGYZÉS Ha az elemzés sikertelenül végződik, a VeriSeq NIPT Assay Software lehetővé teszi a rendszer számára, hogy legfeljebb háromszor újra elvégezze a futtatás elemzését.

Környezeti feltételek

Az alábbi táblázat az Onsite Server környezeti hőmérsékleti szempontjait tartalmazza.

Tengerszint feletti magasság	Üzemi környezeti hőmérséklet	Nem üzemi környezeti hőmérséklet
Tengerszint	10 °C és 40 °C között	0 °C és 60 °C között
+3000 méter	0 °C és 30 °C között	-10 °C és 50 °C között

A Elektromos és elektronikus berendezések hulladékairól szóló irányelv (WEEE) hatálya alá tartozó elektronikus berendezések hulladékainak ártalmatlanításáról és az ezekre vonatkozó előírásokról az Illumina webhelyen található leírás: <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Minőség-ellenőrzési mérőszámok

Kvantitációs minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
standard_r_squared	A standard görbemodel R-négyzetes értéke.	0,980	N.a.	A log-log területen gyenge linearitást mutató standard görbemodellek nem jó indikátorai a valódi mintakoncentrációnak.
standard_slope	A standard görbemodell meredeksége.	0,95	1,15	Azok a standard görbemodellek, amelyeknek a várt sávon kívül van a meredeksége, azt jelzik, hogy a modell nem megbízható.
ccn_library_pg_ul	Maximálisan megengedett mintakoncentráció.	N.a.	1000 pg/μl	Ha az adott mintánál a számított DNS-koncentráció meghaladja a specifikációkat, akkor ez azt jelzi, hogy túl nagy a genomiális DNS-szennyezés.

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
median_ccn_pg_ul	A sarzs minden mintájának számított medián koncentrációja.	16 pg/μl	N.a.	A megfelelő térfogat szekvenálási poolja nem tartalmazhat túl nagy számú túlhígított mintát. Ha a sarzsok túl nagy számban tartalmaznak hígított mintákat, akkor ez hibás minta-előkészítési eljárást jelez.

Szekvenálási minőség-ellenőrzési mérőszámok és határok

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
cluster_density	A szekvenálási klaszter sűrűsége.	152 000/mm ²	338 000/mm ²	Az alacsony klasztersűrűségű áramlási cella nem generál elegendő kiolvasást. A túl nagy klasztersűrűségű áramlási cellák rendszerint gyenge minőségű szekvenálási adatokat eredményeznek.
pct_pf	A tisztasági szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya.	≥50%	N.a.	A szélsőségesen alacsony %PF értéket mutató áramlási cellák esetén előfordulhat, hogy rendellenes a bázisreprezentáció, ami többnyire PF-kiolvasási hibát jelez.

Mérőszám	Leírás	Alsó határérték	Felső határérték	Magyarázat
prephasing	Az előfázishatás értékének törtrésze.	N.a.	$\leq 0,003$	Empirikus úton optimalizált ajánlások a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez.
phasing	A fázishatás értékének törtrésze.	N.a.	$\leq 0,004$	Empirikus úton optimalizált ajánlások a VeriSeq NIPT Solution v2 rendszerhez.
predicted_ aligned_ reads	Az egyedi kiosztású fragmentumok becsült átlagszáma mintánként.	$\geq 4\,000\,000$	N.a.	Meghatározás a normál populációban megfigyelt minimális NES alapján.

Rendszerjelentések

Bevezetés

A VeriSeq NIPT Assay Software a következő jelentéskategóriákat generálja:

- Eredmény- és értesítési jelentések.
- Folyamatjelentések.

A jelentés lehet tájékoztató vagy végrehajtandó.

- **Tájékoztató** – Folyamathoz kötődő jelentés, amely vizsgálati folyamattal kapcsolatos információkat tartalmaz, és egy adott lépés befejeződésének megerősítésére használható. A jelentés minőség-ellenőrzéssel és azonosítószámokkal kapcsolatos adatokat is tartalmaz.
- **Végrehajtandó** – Aszinkron jelentés, amelyet egy rendszeresemény vagy egy felhasználói figyelmet igénylő felhasználói művelet miatt hozott létre a rendszer.

Ez a rész minden jelentést részletez, és megadja a LIMS-integrációhoz szükséges részleteket is.

Létrehozott fájlok

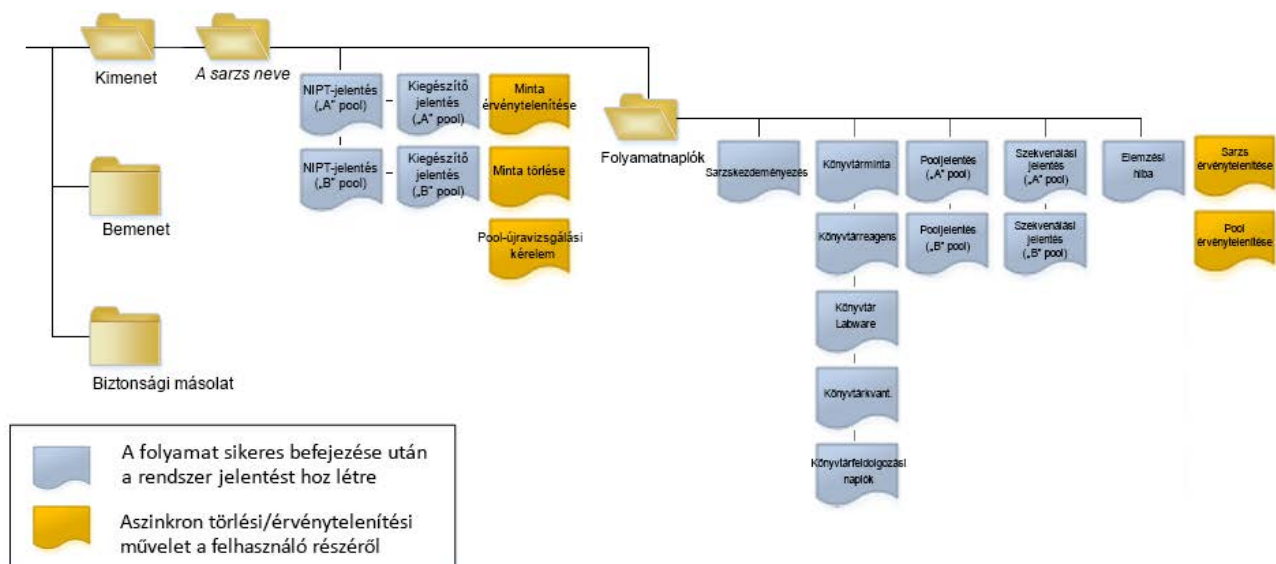
A VeriSeq NIPT Assay Software jelentéseit az Onsite Server belső meghajtóján hozza létre, amely a felhasználó meghajtóján, mint csak olvasható kimeneti mappa jelenik meg. A rendszer minden jelentést a megfelelő standard MD5 ellenőrzőösszeg-fájllal együtt hoz létre, amely igazolja, hogy a fájl nem került módosításra.

Minden jelentés tabulátorral tagolt egyszerű szöveg. A jelentések bármilyen szövegszerkesztővel vagy táblázatkezelő programmal, például Microsoft Excellel megnyithatók.

A jelentésfájl felépítése

A VeriSeq NIPT Assay Software a jelentéseket az Output (Kimenet) mappában, megadott szerkezetben menti el.

4. ábra A VeriSeq NIPT Assay Software jelentéseinek mappaszerkezete



A VeriSeq NIPT Assay Software a jelentéseket a *Batch Name* (Sarzs neve) mappába menti, a következő rendszer szerint:

- **Főkönyvtár (Batch Name folder) (Sarzs neve könyvtár)** – Az eredményekhez vagy a LIMS által létrehozott e-mail értesítésekhez tartozó jelentéseket tartalmazza. A részletekért lásd: [Eredmény-és értesítési jelentések a\(z\) 57. oldalon](#).
- **ProcessLogs (Folyamatnaplók) mappa** – A folyamatokhoz kapcsolódó jelentéseket tartalmazza. A részletekért lásd: [Folyamatjelentések a\(z\) 74. oldalon](#).

Az összes jelentést tartalmazó listát lásd itt: [Rendszerjelentések összegzése a\(z\) 53. oldalon](#).

Rendszerjelentések összegzése

Jelentés neve	Jelentés típusa	Jelentés entitása	A jelentés fájlnevének formátuma
NIPT-jelentés a(z) 57. oldalon	Végrehajtható	Pool/áramlási cella	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Kiegészítő jelentés a(z) 67. oldalon	Végrehajtható	Pool/áramlási cella	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Mintaérvénytelenítési jelentés a(z) 73. oldalon	Végrehajtható	Minta	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Mintatörlési jelentés a(z) 74. oldalon	Végrehajtható	Minta	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool-újrvizsgálási kérelem jelentés a(z) 74. oldalon	Végrehajtható	Pool	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sarzskezdeményezési jelentés a(z) 75. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sarzsérvénytelenítési jelentés a(z) 75. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Könyvtárminta-jelentés a(z) 76. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Könyvtárreagens-jelentés a(z) 77. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Könyvtár Labware-jelentés a(z) 78. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Jelentés neve	Jelentés típusa	Jelentés entitása	A jelentés fájlnevének formátuma
Könyvtárkvant. jelentés a(z) 79. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Könyvtárfeldolgozási napló a(z) 79. oldalon	Tájékoztató	Sarzs	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Pooljelentés a(z) 81. oldalon	Tájékoztató	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Poolérvénytelenítési jelentés a(z) 81. oldalon	Tájékoztató	Pool	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Szekvenálási jelentés a(z) 82. oldalon	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sikertelen elemzés jelentés a(z) 83. oldalon	Tájékoztató	Pool/áramlási cella	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Jelentéskészítési események

Jelentés	Leírás	Esemény kiváltója
NIPT Report (NIPT-jelentés)	A sikeres elemzés végeredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Befejeződik a szekvenálási futtatás elemzése.
Supplementary Report (Kiegészítő jelentés)	A sikeres elemzés kiegészítő eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Mind a szekvenálási futtatás elemzése, mind pedig az NIPT-jelentés elkészül.
Sample Invalidation (Minta érvénytelenítése)	Egy érvénytelenített mintáról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó érvénytelenít egy mintát.
Sample Cancellation (Minta törlése)	Egy törölt mintáról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó töröl egy mintát.
Pool Retest Request (Pool-újra vizsgálati kérelem)	Azt jelzi, hogy egy meglévő sarzsból létre lehet hozni egy második poolt. A pool újra vizsgálati állapotáról tartalmaz információkat. ¹	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó érvénytelenít egy poolt.
Batch Initiation (Sarzskezdeményezés)	Azt jelzi, hogy megkezdődött egy új sarzs feldolgozása.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó új sarzsot hoz létre.
Batch Invalidation (Sarzs érvénytelenítése)	Egy, a felhasználó által kezdeményezett, érvénytelenített sarzsról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése.
Library Sample (Könyvtárminta)	A sarzsban lévő összes minta listáját tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Befejeződik a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.

Jelentés	Leírás	Esemény kiváltója
Library Reagent (Könyvtárreagens)	A könyvtárfeldolgozási reagens információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Befejeződik a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.
Library Labware (Könyvtár Labware)	A Labware-feldolgozási reagens információit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Befejeződik a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.
Library Quant (Könyvtárkvant.)	A könyvtár-quantifikációs vizsgálat eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Befejeződik a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen.
Library Process Log (Könyvtárfeldolgozási napló)	A könyvtárfeldolgozás során végrehajtott lépéseket tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Sarzs érvénytelenítése. Befejeződik a könyvtár-előkészítési eljárás. A sarzs kvantifikálása sikertelen. Befejeződik a sarzs feldolgozása.
Pool	A mintapool-mennyiségeket tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> Elkészül a poolozási eljárás.
Pool Invalidation (Pool érvénytelenítése)	Egy, a felhasználó által kezdeményezett, érvénytelenített poolról tartalmaz információkat.	<ul style="list-style-type: none"> A felhasználó érvénytelenít egy poolt.
Sequencing (Szekvenálás)	A szekvenálás minőség-ellenőrzési eredményeit tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárul. A szekvenálás nem sikerült. A szekvenálás időtűllépést okoz.
Analysis Failure (Elemzési hiba)	Egy sikertelen poolelemzés adatait tartalmazza.	<ul style="list-style-type: none"> A szekvenálási futtatás elemzése sikertelen.

¹ A felhasználó érvénytelenít egy olyan valid sarzsból származó poolt, amely nem lépte túl a poolok maximálisan megengedett számát.

Eredmény- és értesítési jelentések

NIPT-jelentés

A VeriSeq NIPT Assay Software v2 NIPT jelentése tartalmazza a kromozómabesorolási eredményeket, soronként egy poolminta formátumban.

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	Nincs.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	A minta egyedi vonalkódja.	Nincs.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	A mintavétel helyén vagy a labor felhasználója által megadott mintatípus-információ. Meghatározza az aneuploiditási besorolást, az aneuploiditás jelentését és a minőség-ellenőrzési kritériumokat.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Egyke) – Egyembirós terhesség. • Twin (lker) – Többembriós terhesség. • Control (Kontroll) – Az ismert nemi és aneuploiditási besorolás kontrollmintája. • NTC – Nincs kontrollminta-sablon (nincs DNS). • Not specified (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta típusát. 	enum	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
sex_chrom	Nemikromoszóma- elemzés szükséges. Az aneuploiditási besorolás és a nemikromoszóma- információk prezentálását határozza meg.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Igen) – A nemikromoszóma-aneuploiditás és a nem jelentése szükséges. • No (Nem) – Sem a nemikromoszóma-aneuploiditás, sem pedig a nem jelentése nem szükséges. • SCA – A nemikromoszóma-aneuploiditás jelentése szükséges, de a nem jelentése nem. • Not specified (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta nemikromoszóma-jelentési opcióját. <p>Az NIPT-jelentés a yes, no és sca értéket csak kisbetűkkel jeleníti meg.</p>	enum	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
screen_type	A szűrés típusa.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Alap) – Szűrés a következő kromoszómákra: 13-as, 18-as vagy 21-es. • Genomewide (Teljes genom) – Szűrés a teljes genomra. • Not specified (Nem meghatározott) – Nem adták meg a minta szűréstípusát. <p>Az NIPT-jelentés a basic és genomewide értéket csak kisbetűkkel jeleníti meg.</p>	text	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
flowcell	A szekvenáláshoz használt áramlási cella vonalkódja.	Nincs.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
class_sx	A nemi kromoszóma aneuploiditási besorolása.	<p>A minta típusától és a kiválasztott nemikromoszóma-jelentési opciótól függően az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG TALÁLHATÓ) – A rendellenesség adatait lásd az anomaly_description mezőben. • NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ) – Negatív minta és a nem nincs jelentve. • NO ANOMALY DETECTED – XX (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ – XX) – Negatív minta nőnemű magzat esetében. • NO ANOMALY DETECTED – XY (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ – XY) – Negatív minta hímnemű magzat esetében. • NOT REPORTABLE (NEM JELENTENDŐ) – A szoftver nem tudta jelenteni a nemi kromoszómát. • NO CHR Y PRESENT (Y KROMOSZÓMA NINCS JELEN) – Ikerterhesség, ahol a rendszer nem érzékelt Y kromoszómát. • CHR Y PRESENT (Y KROMOSZÓMA JELEN) – Ikerterhesség, ahol a rendszer érzékelt Y kromoszómát. • CANCELLED (TÖRÖLVE) – A mintát törölte a felhasználó. • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) – A minta megbukott a minőség-ellenőrzésen, vagy a mintát érvénytelenítette a felhasználó. • NOT TESTED (NINCS VIZSGÁLVA) – A nemi kromoszóma nem volt vizsgálva. • Not applicable (Nem alkalmazandó) – A kategória nem alkalmazandó ennél a mintánál. 	class_sx	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
class_auto	Az autoszómák aneuploiditási besorolásai. Ha a rendszer az adott mintánál a kiválasztott szűrési típuson belül rendellenességet észlel, ANOMALY DETECTED (Rendellenesség detektálva) értéket jelent.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG DETEKTÁLVA) – Autoszom kromoszóma-rendellenesség detektálva. NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ) – Autoszom rendellenesség nem található. CANCELLED (TÖRÖLVE) – A mintát törölte a felhasználó. INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) – A minta megbukott a minőség-ellenőrzésen, vagy a mintát érvénytelenítette a felhasználó. Not applicable (Nem alkalmazandó) – A kategória nem alkalmazandó ennél a mintánál. 	text	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
anomaly_description	ISCN típusú karakterlánc, amely az összes jelenthető rendellenességet leírja. Az egyes rendellenességek pontosvesszővel vannak elválasztva.	<p>DETECTED: (DETEKTÁLVA:) ezt pontosvesszővel tagolt karakterláncok követik az alábbi formátumban, a kromoszómák sorrendjében: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?) {2}\) XO XXX XXY XYY</p> <p>vagy NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESSÉG NEM TALÁLHATÓ) not applicable (N.a.) INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) CANCELLED (TÖRÖLVE).</p>	text	<i>Pontosvesszővel tagolt karakterláncok és egyéb értékek, amelyek leírása a Rendellenességleírási szabályok a(z) 63. oldalon című részben található.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
qc_flag	Minőség-ellenőrzési elemzés eredményei. Kizárólag a WARNING (Figyelmeztetés) qc_flag értékei és a PASS (Megfelelt) jelentés eredményei kerülnek jelentésre. A többi érték nem.	Az alábbiak egyike: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (SIKERES) • WARNING (FIGYELMEZTETÉS) • FAIL (SIKERTELEN) • CANCELLED (TÖRÖLVE) • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) • NTC_PASS 	enum	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>

Oszlop	Leírás	Előre megadott választható értékek	Típus	Regex
qc_reason	Minőség-ellenőrzés sikertelen vagy figyelmeztetési információ.	<p>Az alábbiak egyike:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (NINCS) (Minőség-ellenőrzés állapota = PASS (MEGFELELT)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (QC status = WARNING) (TÖBB RENDELLENESÉG DETEKTÁLVA (Minőség-ellenőrzés állapota = FIGYELMEZTETÉS)) • FAILED iFACT (Sikertelen iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A FRAGMENTUMMÉRET-ELOSZLÁS A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ÁRAMLÁSI CELLA ADATA A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (NEM SIKERÜLT A MAGZATI FRAKCIÓ BECSLÉSE) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A SZEKVENÁLÁSI ADATOK A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESNEK) • UNEXPECTED DATA (NEM VÁRT ADAT) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSÉGŰ NTC-MINTA) • CANCELLED (TÖRÖLVE) • INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE) 	text	<i>Az előre megadott választható értékeknél megadott értékek.</i>
ff	Becsült magzati frakció.	A magzat cfDNS-minta százaléka, a legközelebbi egész számra kerekítve. Az 1%-nál kisebb eredmények „< 1%”-ként jelennek meg.	text	<i>Nincs.</i>

Rendellenességeleírási szabályok

Ha a VeriSeq NIPT Assay Software v2 az elemzés során rendellenességet talál, akkor az NIPT-jelentés anomaly_description mezőjében a DETECTED (Detektálva) érték látható, amit egy szöveges karakterlánc követ. Ez a szöveg az ISCN nomenklatúra alapján az összes jelentendő rendellenességet leírja. A karakterlánc több elemet tartalmaz, amelyek pontosvesszővel vannak egymástól elválasztva. Minden elem egy autoszómabeli triszómiát vagy monoszómiát, egy nemikromoszóma-aneuploiditást vagy egy részleges törlést vagy duplikációt reprezentál.

A triszómia- és a monoszómiaelemek +<chr>, ill. -<chr> jelöléssel vannak ellátva, ahol a <chr> a kromoszómaszámot jelöli.

Ha például egy mintában az 5. kromoszómán triszómia van, akkor az az alábbiak szerint jelenik meg:

+5

Ha egy mintában a 6. kromoszómán monoszómia van, akkor az az alábbiak szerint jelenik meg:

-6

A nemikromoszóma-aneuploiditásnál a standard jelölések használatosak, és ennek megfelelően a következő értékek lehetségesek:

- XO – monoszómia az X kromoszómán.
- XXX – triszómia az X kromoszómán.
- XXY – 2 X kromoszóma férfiagnál.
- XYY – 2 Y kromoszóma férfiagnál.

A részleges törléseket és duplikációkat csak az autoszómáknál jelenti a rendszer, és csak a teljes genomon végzett szűréseknél jelennek meg. A részleges törlések vagy duplikációk a <type>(<chr>) (<start band><end band>) formában jelennek meg, ahol:

- a <type> az esemény típusa, ami lehet törlés (del) vagy duplikáció (dup).
- a <chr> a kromoszómaszám.
- a <start band> az esemény elejét tartalmazó citosáv.
- az <end band> az esemény végét tartalmazó citosáv.

Egy olyan részleges törlés vagy duplikáció esetén például, amely a p13 citosávban helyezkedik el a 19. kromoszómán, a duplikációt az alábbiak szerint jelzi a rendszer:

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

Az anomaly_description mezőnél négy rendezési szabály van használatban:

1. Az elemek a kromoszómaszám alapján vannak sorba rendezve, függetlenül attól, hogy teljes kromoszómáról vagy részlegesen törölt vagy duplikált kromoszómáról van-e szó. Ha van nemikromoszóma-aneuploiditás, az leghátul kerül feltüntetésre.
2. Az egy kromoszómán elhelyezkedő rendellenességek esetén a teljes kromoszómát érintő aneuploiditások előbbre kerülnek, mint a részleges törlések és duplikációk.

3. Ha egyazon kromoszómán belül részleges törlések és duplikációk is vannak, akkor a törlések kerülnek előbbre.
4. Ha egyazon kromoszómán belül azonos típusú részleges törlések vagy duplikációk vannak, akkor ezek a kezdőbázis alapján kerülnek sorba rendezésre, és a rendszer a kiegészítő jelentésben tünteti fel őket.

MEGJEGYZÉS A teljes genomra kiterjedő szűrés esetén lehetséges, hogy a szoftver egy kromoszóma esetén aneuploiditást és részleges törlést vagy duplikációt is jelent. Ha ilyen jelentés keletkezik, az értelmezésben segítő további mérőszámok a kiegészítő jelentésben találhatóak.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenetei

Az NIPT jelentés „qc_reason” oszlopa a minőség-ellenőrzés sikertelen eredményét vagy egy figyelmeztetést mutat, amennyiben az elemzés eredménye kívül esik az analitikai minőség-ellenőrzés mérőszámának várt tartományán. Sikertelen minőség-ellenőrzési eredmény esetén a rendszer nem jeleníti meg a kromoszóma-aneuploiditást, a nemet, a kiegészítő jelentés eredményeit és a becsült magzati frakciót; ezek az alábbi mezőknek felelnek meg az NIPT jelentésben: class_auto, class_sx, anomaly_description és ff.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenete	Leírás	Ajánlott művelet
FAILED iFACT (SIKERTELEN iFACT)	Különálló magzati aneuploiditási konfidencia vizsgálat (iFACT) – Egy minőség-ellenőrzési mérőszám, amely a becsült magzati frakció és a lefedettséggel kapcsolatos futtatási mérőszámok alapján meghatározza, hogy a rendszer rendelkezik-e az azonosításhoz szükséges statisztikai konfidenciával egy adott minta esetén.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ADAT A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	Az euploid lefedettségéből származó átlagos eltérés nincs összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A FRAGMENTUMMÉRET-ELOSZLÁS A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	A töredékméret-eloszlás nincs összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (AZ ÁRAMLÁSI CELLA ADATA A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESIK)	Az áramláscella-adatok nincsenek összhangban a betanítottadat-eloszlással. Ennek lehetséges oka az áramlási cella hibás beállítása.	Végezze el újra a minta feldolgozását.

Minőség-ellenőrzés indoklási üzenete	Leírás	Ajánlott művelet
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (NEM SIKERÜLT A MAGZATI FRAKCIÓ BECSLÉSE)	A rendszer nem tud valid magzati frakció becslést adni.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (A SZEKVENÁLÁSI ADATOK A VÁRT TARTOMÁNYON KÍVÜL ESNEK)	A beviteli szekvenálási adatok nincsenek összhangban a betanított adat-eloszlással. Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra az áramlási cella szekvenálását.
UNEXPECTED DATA (NEM VÁRT ADAT)	A jelentés olyan minőség-ellenőrzési problémát jelez, amely a jelen táblázatban szereplő egyéb kategóriákba nem sorolható.	Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (TÖBB RENDELLENESÉG DETEKTÁLVA)	A rendszer legalább kétféle jelentendő rendellenességet érzékelt a mintában (például teljes kromoszóma-aneuploiditásokat és CNV eseményeket). Ha a rendszer több rendellenességet is észlelt, akkor ez jelezhet nem megfelelően kezelt mintát, vagy ritkább esetben például anyai malignitást. Ez egy figyelmeztető üzenet. Nem jelent sikertelen eredménnyel zárult minőség-ellenőrzést. A rendszer jelenti az eredményeket, így láthatja a detektált rendellenességeket. Ettől függetlenül azonban szükség lehet a minta újrafeldolgozására.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NAGY LEFEDETTSÉGŰ NTC-MINTA)	A rendszer nagy lefedettséget érzékelt egy NTC mintánál (nem várt DNS-anyag). Ennek lehetséges oka a szennyezettség vagy a nem megfelelő mintafeldolgozás.	Végezze el újra a minta feldolgozását.
CANCELLED (TÖRÖLVE)	A mintát törölte a felhasználó.	Nincs.
INVALIDATED (ÉRVÉNYTELENÍTVE)	A mintát érvénytelenítette a felhasználó.	Nincs.

Kiegészítő jelentés

A kiegészítő jelentés (Supplementary Report) a további sarzs-, minta- vagy régióalapú mérőszámokhoz tartalmaz adatokat. Ebben a jelentésben minden sor egy-egy mérőszámot reprezentál. Egyazon sarzsra, mintára vagy régióra több mérőszám is érvényes.

A tabulátorral tagolt fájl hat oszlopot tartalmaz. Ezek leírását az alábbi táblázat tartalmazza.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
flowcell	Áramlási cella vonalkódja.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	A vonatkozó sarzs neve.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	A minta vonalkódja.	text	N.a. (nem alkalmazható) a sarzsonkénti mérőszámok esetén. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Az egész kromoszóma vagy a részleges törlés vagy duplikáció régiójának leírása.	text	N.a. (nem alkalmazható) a sarzsonkénti vagy mintánkénti mérőszámok esetén. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – a teljes kromoszómarégió-mérőszámok esetén. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2\}</code> – a részleges törlési vagy duplikációs régiók mérőszámai esetén.
metric_name	A leírt mérőszám megnevezése.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	A mérőszám értéke.	többféle	Lásd: A kiegészítő jelentés mérőszámai a (z) 67. oldalon.

A kiegészítő jelentés mérőszámai

A kiegészítő jelentés az alábbi mérőszámok adatait tartalmazza. Valamennyi mérőszám sarzsonként, mintánként vagy régióként értendő.

Az X kromoszóma mérőszámai csak akkor jelennek meg, ha a nemi kromoszóma opciónál a Yes (Igen) vagy az SCA lehetőség van kiválasztva.

Az értéktartományok minimum és maximum értéként jelennek meg, és szögletes vagy kerek zárójelbe vannak zárva. A kerek zárójel azt mutatja, hogy a szélső érték nem képezi a tartomány részét.

A szögletes zárójel azt mutatja, hogy a szélső érték a tartomány részét képezi. Az „Inf” jelzés azt jelenti, hogy „végtelen”.

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
genome_assembly	Sarzonként	A szekvenálási adatok és a jelentési régió koordinátáinak összepárosításához használt koordináta-rendszer. A VeriSeq NIPT Solution v2 esetén mindig GRCh37.	text	^GRCh37\$
frag_size_dist	Mintánként	A tényleges és a várt kumulatív fragmentumméret-eloszlások közötti eltérések szórása.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	Mintánként	Jelentett magzati frakció.	float	(0, 1)
NCV_X	Mintánként	Az X kromoszóma normalizált kromoszómaértéke. Csak akkor jelenik meg, ha a nemi kromoszóma jelentése opció ezt engedélyezi. Máskülönben a mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált).	float	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Mintánként	Az Y kromoszóma normalizált kromoszómaértéke. Csak akkor jelenik meg, ha a nemi kromoszóma jelentése opció ezt engedélyezi. Máskülönben a mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált).	float	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Mintánként	A mintában érzékelt, részlegesen törölt vagy duplikált régiók száma.	integer	(0, Inf)
non_excluded_sites	Mintánként	A szűrés után megmaradt kiolvasások száma, amelyeket a rendszer figyelembe vesz az elemzésnél.	integer	(0, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_classification	Régióként	<p>A rendszer által meghatározott régióbesorolás. A formátum megegyezik az NIPT-jelentés anomaly_description mezőjének formátumával.</p> <p>Az X kromoszóma esetén, ha a rendszer nem észlelt jelenteni való nemikromoszóma-rendellenességet, a régió besorolása megegyezik az NIPT-jelentés class_sx értékével.</p> <p>Értékpiciók (reguláris kifejezés): DETECTED (DETEKTÁLVA): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (DETEKTÁLVA): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\) NO ANOMALY DETECTED (RENDELLENESÉG NEM DETEKTÁLHATÓ) DETECTED (DETEKTÁLVA): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED – XX (RENDELLENESÉG NEM DETEKTÁLHATÓ – XX) NO ANOMALY DETECTED – XY (RENDELLENESÉG NEM DETEKTÁLHATÓ – XY) NOT REPORTABLE (NEM JELENTENDŐ) CHR Y PRESENT (Y KROMOSZÓMA JELEN) CHR Y NOT PRESENT (Y KROMOSZÓMA NINCS JELEN)</p>	text	<i>Az értékeket lásd a Leírás részben.</i>
chromosome	Régióként	Kromoszómaszimbólum.	text	chr[12]?[0-9X]
start_base	Régióként	A régió első bázisa.	integer	[1, Inf)
end_base	Régióként	A régió utolsó bázisa.	integer	[1, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
start_cytoband	Régiónként	A régió első bázisának citogenetikai sávja.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Régiónként	A régió utolsó bázisának citogenetikai sávja.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Régiónként	A régió mérete megabázisban megadva.	float	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Régiónként	A régió triszómiájának LLR- (logaritmusos valószínűségi arány) pontszáma. Triszómiát jelez, szemben azzal, ha nincs elváltozás (diszómia). Triszómiáról akkor beszélhetünk, ha az LLR-pontszám meghaladja az előre meghatározott küszöbértéket. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a típus többlet (dup). Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”.	float	(-Inf, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_llr_monosomy	Régióként	<p>A régió monoszómiájának LLR-pontszáma. Monoszómiát jelez, szemben azzal, ha nincs elváltozás (diszómia). Monoszómiáról akkor beszélhetünk, ha az LLR-pontszám meghaladja az előre meghatározott küszöbértéket. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a hiány (del) típus érzékelhető. Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”.</p> <p>A mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált), ha az alap szűréstípust választja.</p>	float	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	Régióként	<p>A régió t-próbája. A t-próba a régió és a genom többi részének lefedettsége közötti különbség, a minta variációjával összehasonlítva. Ez egy jel-zaj viszony mérőszám, amely a lefedettségben bekövetkező bármilyen eltérés detektálhatóságát rögzíti a régióban. A „long_reads” megnevezés azt jelzi, hogy a t-próbánál használt lefedettség az elemzés teljes fragmentumméret-tartományát magában foglalja.</p> <p>A rendszer a t-próbát és a minta becsült magzati frakcióját felhasználva határozza meg az LLR-pontszámokat.</p>	float	(-Inf, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_ mosaic_ratio	Régiónként	Az aneuploid magzati anyag aránya. A mérőszám alapjául a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció és a minta magzati frakciójának aránya szolgál. Azoknál a mintáknál, ahol a magzati frakciók száma közel áll a nullához, a mozaik arányok negatív értékeket is felvehetnek, a minta magzati frakciójának megbecsléséhez használt számítások változékonysága miatt.	float	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Régiónként	A triszómia LLR-pontszámának kiszámítása a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció alapján történik, nem pedig a minta magzati frakciója alapján. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a típus többlet (dup). Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”.	float	(-Inf, Inf)

Mérőszám neve	Gyakoriság	Leírás	Típus	Regex vagy értéktartomány
region_ mosaic_llr_ monosomy	Régióként	A monoszómia LLR-pontszámának kiszámítása a régió lefedettségéből származtatott magzati frakció alapján történik, nem pedig a minta magzati frakciója alapján. Részleges törlések vagy duplikációk esetén ez a mérőszám csak akkor jelenik meg, ha a hiány (del) típus érzékelhető. Máskülönben a mérőszám értéke „nem alkalmazható”. A mérőszám értéke „NOT TESTED” (Nem vizsgált), ha az alap szűréstípust választja.	float	(-Inf, Inf)

Mintaérvénytelenítési jelentés

A rendszer minden érvénytelenített és sikertelen mintához egy mintaérvénytelenítési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Az érvénytelenített minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Mintaérvénytelenítés felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A mintát érvénytelenítő kezelő felhasználóneve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A mintaérvénytelenítés dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

Mintatörlési jelentés

A rendszer minden törölt mintához egy mintatörlési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A törölt minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	A minta törlésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A mintát törölő kezelő felhasználóneve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A minta törlésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

Pool-újra vizsgálati kérelem jelentés

A pool-újra vizsgálati kérelem jelentés azt jelzi, hogy egy érvénytelenített poolon újra lefuttatható a pooling folyamat. A rendszer akkor hozza létre a pool-újra vizsgálati kérelem jelentését, amikor az adott pooltípusnál a két lehetséges szekvenálási futtatás (poolok) közül az első érvénytelenítve lett.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	A pool típusa.	enum	A B C E
reason	Az előző pool érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A kérelem dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

Folyamatjelentések

Ez a szakasz a VeriSeq NIPT Assay Software által létrehozott folyamatjelentések részletes ismertetését tartalmazza.

Sarzskezdeményezési jelentés

Egy sarzs elindítása és plazmaizoláció előtti sikeres validálása esetén a rendszer egy sarzskezdeményezési jelentést hoz létre. A jelentés LIMS rendszerbe történő elküldésével jelezheti a sarzs létrehozását a rendszer számára, továbbá a hozzárendelt mintákat is közölheti a rendszerrel.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	A minta vonalkódjának mintatípusa.	enum	singleton control twin ntc
well	A mintához tartozó lyuk.	text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Vizsgálat neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Vizsgálatautomatizálási eljárás verziója.	text	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	A sarzshoz kapcsolódó Workflow Manager verziója.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Sarzsérvénytelenítési jelentés

A rendszer minden érvénytelenített és sikertelen sarzshoz egy sarzsérvénytelenítési jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	A sarzs érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A sarzsot érvénytelenítő kezelő monogramja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A sarzsérvénytelenítés dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

Könyvtárminta-jelentés

A rendszer a sarzs hibájakor vagy érvénytelenítések, a könyvtár sikeres elkészítésekor, valamint a kvantifikálás sikeres befejezésekor létrehoz egy könyvtárminta-jelentést.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	A minta állapota a vizsgálati lépés befejezése után.	enum	pass fail
qc_reason	A minőség-ellenőrzési állapot indoklása.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	A vérmintavételi cső kezdeti térfogata ml-ben, a plazmaizoláció időpontjában.	float	
index	A mintához tartozó index.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	A könyvtár koncentrációja pg/μl-ben.	float	
plasma_isolation_comments	Felhasználói megjegyzések a plazmaizoláció során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Felhasználói megjegyzések a cfDNS extrakciója során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Felhasználói megjegyzések a könyvtár-előkészítés során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Felhasználói megjegyzések a kvantifikáció során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Könyvtárreagens-jelentés

Sikertelen vagy érvénytelenített sarzs, sikeres könyvtárkészítés vagy sikeres kvantifikáció esetén a rendszer létrehoz egy könyvtárreagens jelentést.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	A folyamat neve. Formátum: FOLYAMAT:alfolyamat. Értékpociók: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (Izoláció) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (Extrakció) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (Könyvtár) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (Kvant.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	text	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	A reagens neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	A reagens vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Lejárati dátum gyártói formátumban.	text	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	A kezelő felhasználóneve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	A reagenshez tartozó kezdeményezési időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg	

Könyvtár Labware-jelentés

A rendszer a sarzs hibájakor vagy érvénytelenítésekor, a könyvtár sikeres elkészítésekor, valamint a kvantifikálás sikeres befejezésekor létrehoz egy könyvtár Labware-jelentést.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	A Labware neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ barcode	Labware-vonalkód.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	A Labware-hez tartozó időbélyegző.	ISO 8601 időbélyeg	

Könyvtárkvant. jelentés

Egy sikeres kvantifikáció esetén a rendszer egy könyvtárkvant. jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Numerikus azonosító.	long	
instrument	Kvantifikációs készülék neve (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-négyzetes.	float	
standard_intercept	Metszéspont.	float	
standard_slope	Görbe.	float	
median_ccn_pg_ul	Medián mintakonzentráció.	float	
qc_status	Kvantifikációs minőség-ellenőrzési állapot.	enum	pass fail
qc_reason	Hiba okának leírása, ha van.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	A kvantifikációhoz tartozó kezdeményezési időbélyeg.	ISO 8601 időbélyeg	

Könyvtárfeldolgozási napló

A rendszer könyvtárfeldolgozási naplót hoz létre: a sarzsfeldolgozás elindításakor és befejezésekor, valamint sikertelenségekor; sarzshiba esetén vagy sarzs érvénytelenítésekor; valamint az elemzés befejezésekor (poolonként egy napló).

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
process	A sarzsfeldolgozási folyamat neve. Formátum: FOLYAMAT:alfolyamat. Értékpociók: ISOLATION (Izoláció) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Extrakció) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Könyvtár) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Kvant.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	text	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_]{1,36}\$
operator	A kezelő monogramja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	A készülék neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	A sarzsfeldolgozási folyamat kezdetének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	
finished	A sarzsfeldolgozási folyamat befejezésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	
status	Az aktuális sarzs.	enum	completed failed started aborted

Pooljelentés

A rendszer sikeres könyvtárkészítés, illetve sikertelen vagy érvénytelenített sarzs esetén pooljelentést hoz létre, ha az esemény a pooling folyamat elindítása után következik be.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	A minta egyedi vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	A pool mintához társított vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	A pool mintához társított típusa.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Pooling térfogat µl-ben.	float	
pooling_comments	Felhasználói megjegyzések a pooling folyamat során (szabad szöveg).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Poolérvénytelenítési jelentés

Poolok érvénytelenítése esetén a rendszer poolérvénytelenítési jelentést készít.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Az érvénytelenített pool vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	A pool érvénytelenítésének felhasználó által megadott oka.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	A poolt érvénytelenítő kezelő monogramja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	A pool érvénytelenítésének dátuma és időpontja.	ISO 8601 időbélyeg	

Szekvenálási jelentés

A rendszer szekvenálási jelentést készít a szekvenálási futtatáshoz, amikor a szekvenálás befejeződik vagy amikor a szekvenálás során időtűllépés fordul elő.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	A szekvenálási futtatáshoz tartozó poolvonalkód.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	A szekvenáló sorozatszáma.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	A szekvenálási futtatáshoz társuló áramlási cella.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	A szekvenálón az adatok előállításához használt szoftveralkalmazás és verzió összefűzve.	text	
run_folder	A szekvenálási futtatás mappájának neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	A szekvenálási futtatás állapota.	enum	completed timed out failed
qc_status	A szekvenálási futtatás minőség-ellenőrzés állapota.	enum	pass fail error
qc_reason	Minőség-ellenőrzési indoklás a sikertelen eredménnyel záruló minőség-ellenőrzésre; pontosvesszővel tagolt értékek.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Klasztersűrűség (medián érték áramlási cellánként, minden csempén).	float	
pct_q30	Q30 feletti százalékok.	float	
pct_pf	A szűrő feltételeinek megfelelő kiolvasások százalékos aránya.	float	
phasing	Fázishatás.	float	
prephasing	Előfázishatás.	float	

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
predicted_ aligned_ reads	Előre jelzett egyedi kiolvasások.	long	
started	A szekvenálási futtatás indításának időbélyegje.	ISO 8601 időbélyeg	
completed	A szekvenálási futtatás befejezésének időbélyegzője.	ISO 8601 időbélyeg	

Sikertelen elemzés jelentés

Ha a szekvenálási futtatás sikertelen elemzési próbálkozásainak száma elérte a megengedett maximális értéket, a rendszer egy Sikertelen elemzés jelentést hoz létre.

Oszlop	Leírás	Típus	Regex
batch_name	A sarzs neve.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	A sikertelen elemzéshez tartozó pool vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	A sikertelen elemzéshez tartozó áramlási cella vonalkódja.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	A sikertelen elemzéshez tartozó szekvenálási futtatás mappája.	text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	A sikertelen elemzéshez tartozó szekvenálási futtatás állapota.	text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Az elemzés indításához tartozó időbélyeg.	ISO 8601 időbélyeg	
timefinished	Az elemzés sikertelen befejezéséhez tartozó időbélyeg.	ISO 8601 időbélyeg	

Hibaelhárítás

Bevezetés

A VeriSeq NIPT Solution v2 az alábbi funkciókkal segíti a hibaelhárítást:

- VeriSeq NIPT Assay Software értesítései és rendszerértesítések.
- Ajánlott lépések a rendszerrel kapcsolatos problémák elhárítására.
- Instrukciók a megelőző jellegű és hibaelemzések előre telepített tesztadatok felhasználásával történő végrehajtásához.

Az Assay Software értesítései

Ebben a fejezetben a VeriSeq NIPT Assay Software értesítéseit mutatjuk be:

Folyamatértesítések

A folyamatértesítések a vizsgálat végrehajtásának normál előrehaladását jelzik. Ezeket az értesítéseket a rendszer tevékenységekként naplózza, így nem igényelnek felhasználói beavatkozást.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch initiation (Sarzskezdeményezés)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó új sarzsot hozott létre.	Tevékenység	Igen	Nincs.
Batch Library Complete (Sarzsönyvtár elkészült)	Könyvtár előkészítése	Az aktuális sarzs könyvtára elkészült.	Tevékenység	Nem	Nincs.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Pool Complete (Pool elkészült)	Könyvtár előkészítése	A pool létrehozva a sarzsból.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing Started (Szekvenálás megkezdve)	Szekvenálás	A rendszer új szekvenálásiadat-mappát detektált.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing QC passed (A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, és a szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Sequencing Run Associated With Pool (A poolhoz társított szekvenálási futtatás)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatást sikeresen társította egy ismert poolal.	Tevékenység	Nem	Nincs.
Analysis Started (Elemzés megkezdődött)	Elemzés	A megadott szekvenálási futtatás elemzése megkezdődött.	Tevékenység	Igen	Nincs.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Elemzés elkészült, NIPT-jelentés létrehozva)	Utólagos elemzés	Az elemzés elkészült és a rendszer létrehozta a jelentéseket.	Tevékenység	Igen	Nincs.

Érvénytelenítési értesítések

Az érvénytelenítési értesítések jelzik a Workflow Manager rendszerében a felhasználó által létrehozott sarzs vagy pool érvénytelenítését. Ezeket az értesítéseket a rendszer „Megjegyzések”-ként naplózza, és nem igényelnek semmilyen felhasználói műveletet.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch Invalidation (Sarzs érvénytelenítése)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenít egy sarzsot.	Értesítés	Igen	Nincs.
Pool Invalidation – Repool (Poolérvénytelenítés – Ismételt poolkészítés)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenítette a sarzshoz tartozó első lehetséges (bizonyos típusú) poolt.	Értesítés	Igen	Nincs.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Pool érvénytelenítése – Használja a második részmintát)	Könyvtár előkészítése	A felhasználó érvénytelenítette a sarzshoz tartozó első lehetséges (bizonyos típusú) poolt.	Értesítés	Igen	Nincs.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Szekvenálás befejezve, pool érvénytelenítve)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a felhasználó érvénytelenítette a poolt.	Értesítés	Igen	Nincs.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (A szekvenálás minőség-ellenőrzése sikeres eredménnyel zárult – Az összes minta érvénytelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás minőség-ellenőrzése befejeződött, de az összes minta érvénytelen.	Értesítés	Igen	Nincs.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing Completed Pool Invalidated (Szekvenálás befejezve, pool érvénytelenítve)	Utólagos elemzés	Az elemzés befejeződött, de a felhasználó érvénytelenítette a poolt.	Értesítés	Igen	Nincs.

Értesítések korrigálható hibákról

A korrigálható hibák olyan hibák, amelyeket a kezelő a megadott lépések végrehajtásával korrigálni tud a VeriSeq NIPT Assay Software szoftverben. Ha a hiba a lépések végrehajtása után is fennáll, forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Missing Instrument Path (A készülék elérési útvonala nem található)	Szekvenálás	A rendszer nem találja a külső szekvenálási mappát, vagy nem tud ahhoz csatlakozni.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Nincs elegendő szabad hely a szekvenálás végrehajtásához)	Szekvenálás	A rendszer új szekvenálási mappát talált, de számításai szerint nincs elég szabad hely az adatok számára.	Riasztás	Igen	<ol style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Szabadítson fel helyet, vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing Run Invalid Folder (Érvénytelen Sequencing Run (szekvenálási futtatás) mappa)	Szekvenálás	A Sequencing Run mappa érvénytelen karaktereket tartalmaz.	Figyelmeztetés	Igen	A szekvenálási futtatások mappája úgy lett átnevezve, hogy az új név érvénytelen karaktereket tartalmaz. Nevezze át a futtatást úgy, hogy a név érvényes legyen.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Szekvenálás elindítva, de a poolvonalkód-fájl hiányzik)	Szekvenálás	A rendszer a szekvenálás elindítását követő 30 percen belül nem érzékeli a pool vonalkódját tartalmazó fájlt.	Figyelmeztetés	Igen	A készülék vagy a NAS lehetséges hibája. Ellenőrizze a készülék konfigurációját és a hálózati kapcsolatot. A rendszer a szekvenálás befejezéséig tovább keresi a poolvonalkód-fájlt.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (A szekvenálási futtatás befejezése nem visszaigazolható)	Szekvenálás	A szoftver nem tudta beolvasni a futtatás befejezési állapotának fájlját a szekvenálási mappából.	Figyelmeztetés	Igen	Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Missing Sample Attributes (Hiányzó mintaattribútumok)	Előzetes elemzés	Egyes mintáknál a szoftver nem találja a mintatípus, a nemi kromoszóma opció vagy a szűréstípus meghatározását.	Értesítés	Igen	A meghatározott mintánál nincs megadva minden mintaattribútum. A folytatáshoz adja meg a hiányzó mintaattribútumokat a Workflow Manager alkalmazásban, vagy érvénytelenítse a mintát.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sample Sheet Generation failed (Mintalap létrehozása sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta létrehozni a mintalapot.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a (z) 99. oldalon. Ha kevés a szabad hely, szabadítson fel helyet, vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Unable to check disk space (Szabad hely ellenőrzése sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta ellenőrizni a rendelkezésre álló szabad hely nagyságát.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon, 2. műveletazonosító 2 a(z) 99. oldalon. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Insufficient Disk Space for Analysis (Nincs elegendő szabad hely az elemzés végrehajtásához)	Előzetes elemzés	A szoftver azt érzékelte, hogy nincs elég szabad hely egy új elemzés megkezdéséhez.	Riasztás	Igen	Szabadítson fel helyet, vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon , 3. műveletazonosító 3 a(z) 100. oldalon .
Unable to launch Analysis Pipeline (Elemzés elindítása sikertelen)	Előzetes elemzés	A szoftver nem tudta megkezdeni az elemzést az adott szekvenálási mappánál.	Riasztás	Igen	Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing folder Read/Write permission failed (Szekvenálási mappa írási/olvasási jogosultságának hibája)	Előzetes elemzés	A szekvenálási futtatás mappájának írási/olvasási jogosultságát ellenőrző szoftverteszt sikertelen.	Figyelmeztetés	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Analysis Failed - Retry (Sikertelen elemzés – Próbálja meg újra)	Elemzés	Az elemzés sikertelen. Újrapróbálkozás.	Értesítés	Igen	Nincs
Results Already Reported (Eredményjelentés már létrehozva)	Rendszer	A szoftver azt találta, hogy az aktuális pooltípushoz már létre lett hozva egy NIPT-jelentés.	Tevékenység	Igen	Nincs

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Unable to deliver email notifications (E-mailek kézbesítése sikertelen)	Rendszer	A rendszer nem tudja kézbesíteni az e-mailes értesítéseket.	Figyelmeztetés	N.a.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ellenőrizze, hogy a rendszerben helyesen vannak-e megadva az e-mail-beállítások. Lásd: A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása a(z) 36. oldalon. 2. Küldjön próba e-mailt. Lásd: A rendszer e-mailes értesítéseinek beállítása a(z) 36. oldalon. 3. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Time Skew Detected (Időeltérés)	Könyvtár előkészítése	A szoftver azt érzékelte, hogy a Workflow Manager időbélyegje és a szerver helyi ideje között több mint 1 percnyi eltérés van.	Figyelmeztetés	Nem	<ol style="list-style-type: none"> 1. Ellenőrizze a helyi időt a Workflow Manager alkalmazást futtató gépen. 2. Ellenőrizze az Onsite Server helyi idejét a webes kezelőfelületen (Server Status (Szerver állapota) lap).

Értesítések nem korrigálható hibákról

A nem korrigálható hibák olyan állapotot jelentenek, ahol semmilyen további lépéssel nem folytatható a vizsgálat.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Batch Failure (Sarzshiba)	Könyvtár előkészítése	Sarzs minőség- ellenőrzése sikertelen.	Értesítés	Igen	Kezdje újra a könyvtárlemezelést.
Report Generating Failure (A jelentés hibát generál)	Jelentéskészítés	A rendszer nem tudta létrehozni a jelentést.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> Ellenőrizze, hogy mennyi szabad hely áll rendelkezésre. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Ha kevés a szabad hely, szabadítson fel helyet, vagy készítsen biztonsági másolatot az adatokról. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szervert. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Failed to Parse Run Parameters file (Futtatási paraméter fájl elemzése sikertelen)	Szekvenálás	A rendszer nem tudta megnyitni/elemezni a RunParameters.xml fájlt.	Figyelmeztetés	Igen	A RunParameters.xml fájl megsérült. Ellenőrizze a készülék konfigurációját, és reszekvenálja a poolt.
Unrecognized Run Parameters (Ismeretlen futtatási paraméterek)	Szekvenálás	A szoftver által beolvasott futtatási paraméterek nem kompatibilisek a rendszerrel.	Figyelmeztetés	Igen	A szoftver nem tudta felépíteni a szekvenálási futtatási paramétereket a készülék konfigurációs fájljából. Ellenőrizze a készülék konfigurációját, és reszekvenálja a poolt.
Invalid Run Parameters (Érvénytelen futtatási paraméterek)	Szekvenálás	A szoftver által beolvasott futtatási paraméterek nem kompatibilisek a vizsgálattal.	Figyelmeztetés	Igen	A szoftverkompatibilitási teszt eredménye sikertelen. Ellenőrizze a készülék konfigurációját, és reszekvenálja a poolt.
No Pool Barcode found (Pool vonalkód nem található)	Szekvenálás	A szoftver nem tudta egy ismert poolvonalkódhoz társítani a szekvenálási futtatás áramlási celláját.	Figyelmeztetés	Igen	Lehetséges, hogy rossz a poolvonalkód bejegyzés. Szekvenálja újra a poolt.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Szekvenálás befejezve, de a poolvonalkód-fájl hiányzik)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a rendszer nem találja a poolvonalkódot tartalmazó fájlt.	Riasztás	Igen	A szekvenálógép lehetséges hibája. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Unable to read Pool Barcode File (Poolvonalkód-fájl beolvasása sikertelen)	Szekvenálás	A poolvonalkódot tartalmazó fájl megsérült.	Riasztás	Igen	A szekvenálógép vagy a hálózat lehetséges hibája. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Pool Barcode File Mismatch (A poolvonalkód-fájl nem egyezik)	Szekvenálás	A poolvonalkód-fájl egy másik áramlációs-azonosítóra hivatkozik, mint ami a szekvenálási futtatáshoz van társítva.	Riasztás	Igen	A szekvenálógép lehetséges hibája. Forduljon az Illumina műszaki ügyfélszolgálatához.
Sequencing Timed Out (Időtúllépés a szekvenálás során)	Szekvenálás	A szekvenálási futtatás nem fejeződött be a meghatározott időn belül.	Figyelmeztetés	Igen	Ellenőrizze a szekvenálógépet és a hálózati kapcsolatot. Szekvenálja újra a poolt.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Sequencing QC files generation failed (Szekvenálás minőség-ellenőrzési fájljainak létrehozása sikertelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás befejeződött, de az InterOp minőség-ellenőrzési fájlok sérültek.	Riasztás	Igen	Ellenőrizze a szekvenálógépet és a hálózati kapcsolatot. Szekvenálja újra a poolt.
Sequencing QC failed (Szekvenálás minőség-ellenőrzése sikertelen)	Szekvenálás minőség-ellenőrzése	A szekvenálási futtatás befejeződött, de a szekvenálás minőség-ellenőrzésének eredménye sikertelen.	Értesítés	Igen	Szekvenálja újra a poolt.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Az elemzés a megengedett legtöbbszöri újrapróbálkozás után is sikertelen)	Elemzés	Az összes elemzési próbálkozás sikertelen volt. A rendszer nem próbálkozik tovább.	Figyelmeztetés	Igen	Szekvenálja újra a második poolt.

Értesítés	Lépés	Időpont	Riasztási szint	E-mail	Ajánlott művelet
Analysis Post-Processing Failed (Elemzés utófeldolgozása sikertelen)	Utólagos elemzés	A szoftver nem tudta utófeldolgozni az elemzés eredményeit.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.
Analysis Upload Failed (Elemzés feltöltése sikertelen)	Utólagos elemzés	A szoftver nem tudta feltölteni az elemzés eredményeit az adatbázisba.	Riasztás	Igen	<ul style="list-style-type: none"> NAS használata esetén ellenőrizze a hálózati kapcsolatot. Lásd: Ajánlott műveletek lépései a(z) 99. oldalon. Lehetséges hardverhiba. Indítsa újra a szerveret. Ha a probléma a lépések végrehajtása után is fennáll, fel kell venni a kapcsolatot e-mailben az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Ajánlott műveletek lépései

Műveletazonosító	Ajánlott művelet	Lépések
1	A hálózati kapcsolat ellenőrzése	<p>Gondoskodjon arról, hogy a távoli NAS és a helyi gép ugyanazon a hálózaton legyen.</p> <ol style="list-style-type: none"> Írja be a Windows parancssorba (cmd) a ping <Server IP> parancsot. NAS használata esetén a NAS-szal való kapcsolatot is ellenőrizze. Ellenőrizze, hogy minden csomag megérkezik-e. Ha vannak elvesztett csomagok, akkor forduljon a rendszergazdához. Tesztelje a kapcsolatot az alábbiak szerint: <ol style="list-style-type: none"> Jelentkezzen be az Onsite Server webes kezelőfelületén. A Dashboard ((Irányítópult) képernyőn válassza a Folder (Mappa) elemet. A teszt lefuttatásához válassza ki a Test (Teszt) lehetőséget. Ha a teszt sikertelen, ellenőrizze, hogy minden beállítás megfelelően van-e konfigurálva, lásd: Megosztott hálózati meghajtók szerkesztése a(z) 33. oldalon.
2	A szabad tárhely ellenőrzése	<p>Gondoskodjon arról, hogy a Windowsos gépen az Onsite Server Input mappának legyen külön meghajtója. További tájékoztatásért lásd: Szervermeghajtók leképezése a(z) 44. oldalon.</p> <p>A jobb egérgombbal kattintson az Input mappára mutató meghajtóra. Válassza ki a Properties (Tulajdonságok) lehetőséget, majd tekintse meg a szabad helyre vonatkozó információkat.</p>

Műveletazonosító	Ajánlott művelet	Lépések
3	Tárhely felszabadítása / Biztonsági másolat készítése	<p>Az Illumina rendszeres adatmentést javasol, illetve hogy a szekvenálási adatokat mindig a szerveroldalon tárolják. További tájékoztatásért lásd: Megosztott hálózati meghajtók kezelése a(z) 32. oldalon.</p> <p>1. Az Onsite Serveren, helyileg tárolt adatok esetében: Gondoskodjon arról, hogy a Windowsos gépen az Onsite Server Input mappának legyen külön meghajtója. További tájékoztatásért lásd: Szervermeghajtók leképezése a(z) 44. oldalon.</p> <p>a. Kattintson duplán az Input mappára, majd a megnyitásához adja meg a belépési adatokat. b. Megjelennek a szekvenálási adatok – a mappák neve megegyezik a szekvenálási futtatások nevével. c. Törölje a feldolgozott szekvenálási mappákat, vagy készítsen róluk biztonsági másolatot.</p> <p>2. Távoli NAS-on tárolt adatok esetén: Gondoskodjon arról, hogy a távoli NAS és a helyi gép ugyanazon a hálózaton legyen. Nyissa meg a távoli meghajtón lévő mappát. A belépési adatokat illetően forduljon a rendszergazdához.</p> <p>a. Megjelennek a szekvenálási adatok – a mappák neve megegyezik a szekvenálási futtatások nevével. b. Törölje a feldolgozott szekvenálási mappákat, vagy készítsen róluk biztonsági másolatot.</p>

Rendszerhibák

Probléma	Ajánlott művelet
Nem indul el a rendszer.	Ha a rendszer a VeriSeq NIPT Assay Software elindítása során hibát észlel, akkor a Log In (Bejelentkezés) képernyő helyett a hibák összefoglalása jelenik meg. Vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával, és jelentse a jelzett hibákat.
Az adatbázis visszaállítása szükséges.	Ha vissza kell állítani az adatbázist, akkor forduljon az Illumina szervizmérnökeihez.
Rendszereltérés.	Rendszereltérés észlelése esetén a VeriSeq NIPT Assay Software nem dolgozza fel az egyéb rendszerkomponensektől érkező adatokat. Ilyenkor egy rendszergazdának vissza kell állítania a rendszert.
RAID vezérlő riasztása.	A RAID vezérlő riasztásának elnémításához egy rendszergazdának meg kell nyomnia a Server alarm (Szerverriasztás) gombot a VeriSeq NIPT Assay Software infópultjának Server Status (Szerver állapota) lapján. Ha megnyomta ezt a gombot, további segítségért vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Adatfeldolgozási tesztek

Az Onsite Serveren előre telepített adatkészletek lehetővé teszik a szerver és az elemzőmotor működésének ellenőrzését.

A szerver tesztelése

Ez a teszt egy szekvenálási futtatást és egy elemzésjelentés-készítést szimulál az elemzési folyamat tényleges elindítása nélkül. Ez a teszt az Onsite Server megfelelő működésének, valamint a jelentések és e-mail-értesítések megfelelő létrehozásának ellenőrzésére szolgál. Időtartam: körülbelül 3–4 perc.

Eljárás

- Nyissa meg a csatlakoztatott bemeneti mappát, majd nyissa meg a TestingData mappát.
- Készítsen másolatot az alábbi, a TestingData mappákban található mappák egyikéről:
 - NextSeq-adatok esetén: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - NextSeqDx-adatok esetén: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
- Nevezze át az átmásolt mappát úgy, hogy az _XXX-re végződjön, ahol _XXX a tesztfuttatás sorszáma. Ha például az eredeti mappa _002-re végződik, akkor az átmásolt példány neve _003-ra végződjön.

4. Helyezze át az átnevezett mappát a bemeneti mappába.
5. Várjon 3–5 percet, hogy befejeződjön a futtatás. Győződjön meg arról, hogy megkapta az alábbi e-mailbeli értesítéseket:
 - a. Szekvenálásfuttatási elemzés megkezdve
 - b. A szekvenálási futtatás NIPT-jelentése létrejött
6. Társítsa a jelentéseket a mappa szekvenálási nevéhez.
7. A kimeneti mappában nyissa meg a TestData_NS_CopyWorkflow vagy a TestData_NDx_CopyWorkflow mappát, és ellenőrizze, hogy megvan-e az alábbi jelentések egyike:
 - A NextSeq esetében: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - A NextSeqDx esetében: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 A fájl várható mérete kb. 7,1 Kb.
8. Helyezze vissza a tesztszekvencia-futtatást a TestingData mappába. Ily módon könnyedén nyomon követheti, hogy a szekvenálási teszt hányszor lett lefuttatva.

MEGJEGYZÉS Ha szabad helyre van szükség, akkor törölheti a régi tesztfájl példáányokat.

Teljes tesztadatelemzés futtatása

Ez a teszt egy teljes elemzési futtatást hajt végre. Akkor futtassa le ezt a tesztet, ha a szerver nem képes feldolgozni vagy elemezni az adatokat, vagy ha időtúllépési hiba következik be. Időtartam: körülbelül 4–5 óra.

Eljárás

1. Nyissa meg a csatolt bemeneti mappát, majd nyissa meg a TestingData mappát.
2. Nevezze át az alábbi mappát úgy, hogy a végéhez hozzáteszi a _000 utótagot: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_FullRun.
Az utótag gondoskodik arról, hogy minden szekvenálási futtatás neve egyedi legyen. Ha a futtatás már tartalmaz utótagot, akkor úgy nevezze át a mappát, hogy az utótag számát eggyel növeli.
3. Helyezze át az átnevezett mappát a bemeneti mappába.
4. Várjon 4–5 órát, hogy befejeződjön az elemzés. Győződjön meg arról, hogy megkapta az alábbi e-mailbeli értesítéseket:
 - a. Szekvenálásfuttatási elemzés megkezdve
 - b. A szekvenálási futtatás NIPT-jelentése létrejött
5. Társítsa a jelentéseket a mappa szekvenálási nevéhez.

6. A kimeneti mappában nyissa meg a TestData_NDx_FullRun mappát, és keresse meg a következő jelentést: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
A fájl várható mérete kb. 7,1 Kb.
7. Helyezze vissza a tesztszekvencia-futtatást a TestingData mappába.

Források és hivatkozások

A következő dokumentációk az Illumina honlapjáról tölthetők le.

Információforrás	Leírás
VeriSeq NIPT Solution v2 – terméktájékoztató (dokumentumszám: 1000000078751)	Bemutatja a terméket és felhasználási célját, leírja használatának módját és a hibaelhárítási folyamatokat.
Microlab® STAR Line felhasználói kézikönyv, Hamilton dokumentumazonosító: 624668	A Hamilton Microlab STAR automatizált folyadékkezelő készülék használati és karbantartási útmutatóját, valamint műszaki adatait tartalmazza.

A dokumentációk eléréséhez, szoftverek letöltéséhez, online képzésekhez és a gyakran ismételt kérdések megtekintéséhez látogasson el a VeriSeq NIPT Solution v2 [támogatási oldalaira](#).

Rövidítések

Rövidítés	Definíció
BCL	Bázisazonosító fájl
CE-IVD	Európai megfelelőségi jelzés, mely azt igazolja, hogy a termék alkalmas <i>in vitro</i> diagnosztikai használatra
cfDNS	Sejtmentes DNS
DNS	Dezoxiribonukleinsav
DNS	Tartománynévrendszer
FASTQ	Szöveges fájlformátum, amely a szekvenálókészülékek kimenetét tárolja
FF	Magzati frakció
FIFO	Időrendi sorrendben
iFACT	Különálló magzati aneuploiditási konfidenciavizsgálat
IP	Internetprotokoll
LIMS	Laboratóriumi adatkezelő rendszer
LLR	Logaritmikus valószínűségi arány
MAC	Médiahozzáférés-vezérlés
NAS	Hálózatra csatlakoztatott tároló

Rövidítés	Definíció
NES	Nem kizárt területek
NGS	Új generációs szekvenálás
NIPT	Nem invazív prenatális vizsgálat
NTC	Nincs templátkontroll
NTP	Hálózatiidő-protokoll
PF	Áteresztő szűrő
Minőség-ellenőrzés	Minőség-ellenőrzés
Regex	Reguláris kifejezés. Olyan karaktersor, mely stringpárosító algoritmusokkal az adatok validálására használható.
SCA	Nemikromoszóma-aneuploiditás
SDS	Biztonsági adatlapok
SHA1	Biztonságos kivonat algoritmus 1
SSL	Biztonságos kapcsolati réteg

Műszaki támogatás

Ha műszaki támogatásra van szüksége, vegye fel a kapcsolatot az Illumina műszaki ügyfélszolgálatával.

Weboldal: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Biztonsági adatlapok (SDS-ek) – Az Illumina support.illumina.com/sds.html címen elérhető weboldalán található.

A termék dokumentációja letölthető a support.illumina.com weboldalról.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (Észak-Amerikán kívül)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Ausztrál szponzor

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

IN VITRO DIAGNOSZTIKAI HASZNÁLATRA.

© 2023 Illumina, Inc. Minden jog fenntartva.

illumina®