



VeriSeq NIPT Solution v2

Hugbúnaðarleiðbeiningar

EIGN ILLUMINA

Skjalnúmer 1000000067940 útgáfa 09

Maí 2025

TIL NOTKUNAR VIÐ GREININGU IN VITRO.

Notkun þessarar vöru fellur undir einkaleyfi sem Illumina, Inc. á og hefur gefið út. Greiðsla fyrir vöruna veitir takmarkaðan, óframseljanlegan rétt til að nota hana í tilætluðum tilgangi, í samræmi við fylgiskjöl og aðra tengda skilmála. Lýsandi, ótæmandi listi yfir slík einkaleyfi er að finna á www.illumina.com/patents. Enginn réttur samkvæmt neinu öðru einkaleyfi eða til annarrar notkunar er veittur beint, með óbeinum hætti eða öðrum hætti

Þetta skjal og innihald þess eru eign Illumina, Inc. og dótturfélaga þess („Illumina“) og eru eingöngu ætluð til samningsbundinnar notkunar viðskiptavina þess í tengslum við notkun þeirrar vöru/vörum sem lýst er hér og í engum öðrum tilgangi. Þetta skjal og efni þess skal ekki notað eða dreift í neinum öðrum tilgangi og/eða á annan hátt miðlað, birt eða afritað án skriflegs samþykkis Illumina. Með þessu skjali veitir Illumina ekki leyfi samkvæmt einkaleyfi, vörumerki, höfundarrétti eða venjurétti, né öðrum sambærilegum réttindum þriðja aðila.

Leiðbeiningunum í þessu skjali verður að fylgja stranglega og á skýran hátt af hæfu og vel þjálfuðu starfsfólki til að tryggja rétta og örugga notkun vörunnar/varanna sem hér er lýst. Lesa verður og skilja allt innihald þessa skjals að fullu áður en slík vara eða vörur eru notaðar.

EF LEIÐBEININGARNAR SEM HÉR FYLGJA ERU EKKI LESNAR Í HEILD SINNI OG ÞEIM FYLGIT Í EINU OG ÖLLU, GETUR ÞAÐ VALDIÐ SKEMMDUM Á VÖRU(M), MEIÐSLUM Á EINSTAKLINGUM, ÞAR Á MEÐAL NOTENDUM EÐA ÖÐRUM, OG TJÓNI Á ÖÐRUM EIGNUM. Í SLÍKUM TILVIKUM FELLUR ÖLL ÁBYRGÐ AF HÁLFU FRAMLEIÐANDA ÚR GILDI.

ILLUMINA BER EKKI ÁBYRGÐ Á NEINU TJÓNI SEM MÁ REKJA TIL ÓVIÐEIGANDI EÐA RANGRAR NOTKUNAR VÖRUNNAR/VARANNA, (ÞAR MEÐ TALINN HLUTI HENNAR/ÞEIRRA EÐA HUGBÚNAÐUR).

© 2025 Illumina, Inc. Allur réttur áskilinn.

Öll vörumerki eru eign Illumina, Inc. eða viðkomandi eigenda. Sérstakar upplýsingar um vörumerki er að finna á www.illumina.com/company/legal.html.

Útgáfuferill

Skjal	Dagsetning	Lýsing á breytingu
Skjalnúmer 1000000067940 útgáfa 09	Maí 2025	Eftirfarandi uppfært: • Skýringartexti á mynd með yfirliti yfir uppbyggingu • Lýsing á sýnishlut í runustjórnun. • Leiðbeiningar um sýni sem hlaðið er upp við einangrun plasma. • Varúðarleiðbeiningar um að láta strikamerki fylgja og endurnýtingu samsafna. Eftirfarandi bætt við: • Útskýring á því að verkflæðisstjóri athugar ekki röð sýna. • Kröfur fyrir reitinn Run Name (Keyrsluheiti) í leiðbeiningum fyrir Local Run Manager (staðbundinn keyrslustjóri). • Vísun í notendahandbók hugbúnaðarins Sequencing Analysis Viewer (Skoðari fyrir greiningu raðgreiningargagna) hvað varðar leiðbeiningar um túlkun á mæligildum úr gæðaeftirliti. • Leiðbeiningar um breytingar sem þarf að gera fyrir endurtekna prófun eftir að samsafn tekst ekki. • Útskýring og upplýsingar um úrræðaleit vegna nýju villunnar Plate Level Contamination (Mengun á plötustigi). • Leiðbeiningar um hvernig á að kveikja og slökkva á kerfinu. • Útskýringar á umhverfissjónarmiðum. • Upplýsingar um mæligildi í viðbótarskýrslu kvarða um efri og neðri mörk NES ef iFACT tekst ekki. Skipti orðinu „raðgreiningartæki“ út í öllum tilvikum fyrir „háhraðaraðgreiningarkerfi“ eða „raðgreiningarkerfi“.

Skjal	Dagsetning	Lýsing á breytingu
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 08	Júní 2023	Fjarlægði lýsingar á sýnablöðum fyrir blandaðar runur til samræmis við hugbúnaðarvirkni.
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 07	Febrúar 2023	Breytti stillingarmöguleikum fyrir netþjón til að auka öryggi. Að breyta lykilorði fyrir sjálfvirkni í ML-STAR krefst þess að þjónustuaðili frá Illumina komi á staðinn. Skýrari leiðbeiningar um hvernig eigi að bæta við upplýsingum um strikamerki á inntakssýnablöð og hvernig eigi að hlaða upp sýnablöðum fyrir blandaðar runur. Uppfærði leiðbeiningar um hvernig á að stofna notendanafn. Fjarlægði vísun í reitinn Netlykilorð úr leiðbeiningum um uppsetningu netþjóns. Uppfærði dæmið sem gefið var upp fyrir frávík með hlutaúrfellingu eða -tvöföldun. Bætti við röðunarreglu fyrir reitinn anomaly_description. Hvað varðar frávík innan sama litningsins kemur mislitnun á heilum litningum á undan hlutaúrfellingum eða -tvöföldunum. Bætti við dálkum fyrir gerð og reglulega segð við skýrslur um niðurstöður, tilkynningar og ferli. Uppfærði orðalag í öllu skjalinu til að auka skýrleika.
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 06	Ágúst 2021	Uppfærði heimilisfang viðurkennds fulltrúa innan ESB.

Skjal	Dagsetning	Lýsing á breytingu
Skjalnúmer 1000000067940 útgáfa 05	September 2020	- Bætti við leiðbeiningum fyrir nýju eiginleikana Backup Encryption (dulkóðun öryggisafrits) og Network Password (Netlykilorð). - Bætti við ítarlegri leiðbeiningum í kaflann um niðurhal og uppsetningu vottorðs. - Bætt við skrefi til að slá inn netlykilorð og áminningu um að búa til vottorð í hlutanum Stillingar netþjóns fyrir verkflæðisstjórnann (Workflow Manager). - Uppfærði kortlagningu netþjónsdrifa til að gefa til kynna hvar eingöngu kerfisstjórar hafa aðgang og uppfærði samhæfni SMB-útgáfunnar. - Bætti við vísun í kaflann Dulkóðun öryggisafrits til geymslu gagna fyrir netþjóninn á staðnum. - Bætti við athugasemd í kynningu á vefviðmóti Assay Software þar sem segir að ekki sé hægt að nálgast hugbúnaðinn í gegnum snjalltæki. - Bætti við skýringum á notkun hástafa í úttaki í NIPT-skýrslunni. - Uppfærði framsetningu upplýsinga um valkosti fyrir gildi til að auðvelda fólki að lesa úr þeim í kaflanum Skýrslur um niðurstöður og tilkynningar. - Uppfærði nafnakerfi fyrir verkflæðisstjórnann þannig að allt heiti hugbúnaðarins VeriSeq NIPT Workflow Manager komi alls staðar fram.

Skjal	Dagsetning	Lýsing á breytingu
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 04	Febrúar 2020	• Uppfærði Inntak fyrir sýnablað og Hlaða upp sýnablaði til að skýra takmarkanir á virkni við upphleðslu sýnablaða. • Uppfærði heimilisfang ástralska styrktaraðilans og Illumina Hollands.
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 03	Október 2019	• Bætti við kafla um umhverfissjónarmið fyrir VeriSeq Onsite Server útgáfa 2. • Uppfærði framsetningu niðurstaðna fyrir frávík í kynlitningum í hlutanum Skýrslur um niðurstöður og tilkynningar í Viðauka B til samræmis við framsetninguna í NIPT-skýrslunni.
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 02	Apríl 2019	Bætti við upplýsingum í NIPT- og viðbótarskýrslur til samræmis við þjálfunarefni.
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 01	Febrúar 2019	Útgáfa hugbúnaðarleiðbeininga fyrir VeriSeq NIPT Solution útgáfa 2 til viðskiptavina.
Skjal númer 1000000067940 útgáfa 00	Nóvember 2018	Fyrsta útgáfa eingöngu til notkunar innan fyrirtækisins

Efnisyfirlit

Útgáfuferill	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Inngangur	1
Uppbygging kerfisins	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Inngangur	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT-runustjóri	5
Inntakssýnablað	6
Ógilding sýnis, runu og samsafns	9
Hlaða upp sýnablaði	11
Hætt við sýni	11
VeriSeq NIPT-þjónusta	11
Ræsa VeriSeq NIPT Services	12
Kerfi til háhraðaraðgreiningar	15
Inngangur	15
Raðgreiningarsamsafn	15
Sambætting gagnageymslu	15
Afkastageta greiningar	16
Takmarkanir á netumferð	16
VeriSeq NIPT Local Run Manager	16
VeriSeq NIPT Assay Software v2	18

Inngangur	18
Íhlutir VeriSeq NIPT Assay Software	18
VeriSeq NIPT Assay Software verk	20
Raðgreiningarsýslari	22
Sýslari fyrir greiningarleiðslu	23
Notendaviðmót á vef	23
Leyfissamningur endanlegs notanda	24
Stilla vefviðmótið	24
Skráðu þig inn á vefviðmótið	25
Lesborðið	26
Stjórnun notenda	27
Umsjón með sameiginlegu netdrifi	29
Stilla net- og vottorðsstillingar	30
Stilla tilkynningar í tölvupósti fyrir kerfið	33
Stilla dulkóðun öryggisafrits	34
Stilla lykilorð fyrir netið	35
Skrá út	36
Greining og skýrslugerð	36
Affléttu og búa til FASTQ	36
Gæðaeftirlit með raðgreiningu	37
Mat á hlutfalli erfðaeftirlis frá fósttri	37
Tölfræði notuð í endanlegri stigagjöf	37
Gæðaeftirlit með greiningu	38
Gæðaeftirlit með NTC-sýnum	38
Mengun á plötustigi	39
VeriSeq Onsite Server v2	39
Staðbundinn diskur	39
Staðbundinn gagnagrunnur	40
Geyma gögn	41
Kortleggja drif á netþjóni	41
Endurræsa netþjóninn	42
Kveikja og slökkva á kerfinu	42
Slökkva á netþjóninum	43
Endurheimta eftir að slokknað óvænt	43
Atriði varðandi umhverfi	43

Mælikvarðar fyrir gæðaeftirlit	45
Mæligildi gæðaeftirlits og mörk	45
Raðgreining á gæðaeftirliti og mörkum þess	46
Kerfisskýrslur	47
Inngangur	47
Úttaksskrár	47
Uppbygging skýrsluskrár	47
Yfirlit yfir kerfisskýrslur	49
Skýrslugerðartilvik	51
Skýrslur um niðurstöður og tilkynningar	53
NIPT-skýrsla	53
Viðbótarskýrsla	61
Skýrsla um ógildingu sýnis	67
Skýrsla um að hætt sé við sýni	68
Skýrsla um beiðni um endurprófun samsafns	68
Ferlisskýrslur	68
Skýrsla um upphaf runu	69
Skýrsla um ógildingu runu	69
Skýrsla um safnsýni	70
Skýrsla um prófefni í safni	71
Skýrsla um rannsóknarstofubúnað safns	72
Skýrsla um magngreiningu safns	73
Ferilskrá safns	73
Skýrsla um samsafn	75
Skýrsla um ógildingu samsafns	75
Raðgreiningarskýrsla	76
Skýrsla um að greining tekst ekki	77
Úrræðaleit	78
Inngangur	78
Tilkynningar frá prófunarhugbúnaði	78

Tilkynningar um framvindu	78
Tilkynningar um ógildingu	80
Tilkynningar um endurheimtanlegar villur	81
Tilkynningar um óendurheimtanlegar villur	89
Ráðlagðar aðgerðir	95
Kerfisvandamál	97
Prófanir á gagnavinnslu	97
Prófa netþjóninn	97
Keyra fulla keyrslu á prófunargögnum	98
Heimildir og tilvísanir	100
Skammstafanir	100
Tæknileg aðstoð	101

VeriSeq NIPT Solution v2

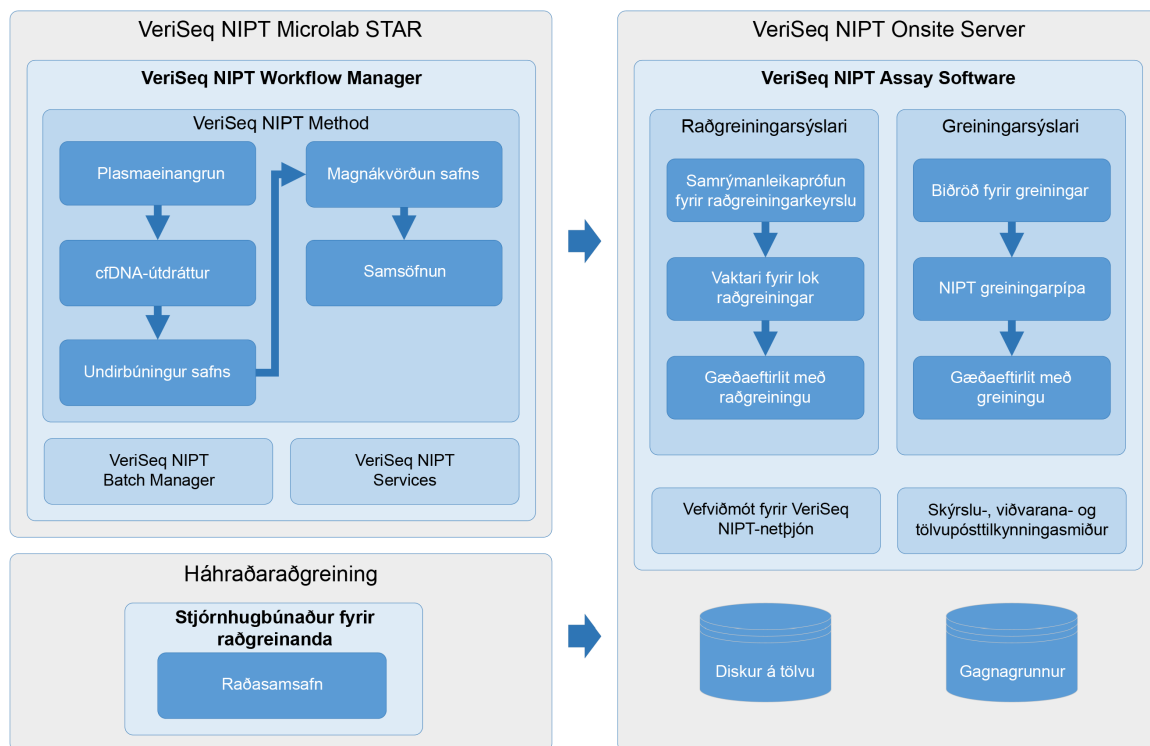
Inngangur

VeriSeq NIPT Solution v2 er *in vitro* greiningarpróf sem ætlað til skimunar með raðgreiningu til að greina mislitnun hjá fósturum úr útlægum blóðsýnum móður hjá þunguðum konum sem gengnar eru að minnsta kosti 10 vikur. Prófið býður upp á tvenns konar skimun: grunnskimun og skimun á heildarerfðamenginu. Grunnskimunin veitir aðeins upplýsingar um stöðu mislitnunarstöðu litninga 21, 18, 13, X og Y. Skimanir á heildarerfðamenginu veita upplýsingar um hlutaúrfellingar og -tvöfaldanir fyrir alla A-litninga og mislitnunarstöðu fyrir alla litninga. Báðar tegundir skimna bjóða upp á möguleikann að greint sé frá mislitnun á kynlitningum (SCA, sex chromosome aneuploidy). Með hvoruga tegund skimunar má nota þessa vöru sem eina grundvöll greiningar eða annarra ákvarðana sem tengjast meðgöngunni.

Uppbygging kerfis VeriSeq NIPT Solution v2 felur í sér eftirfarandi íhluti:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Sjálfvirkt tæki til meðhöndlunar á vökva sem notar VeriSeq NIPT Workflow Manager og Sett fyrir sýnaundirbúning með VeriSeq NIPT til að undirbúa og rekja safnsýni. ML STAR notar VeriSeq NIPT Assay Software v2 til að undirbúa sýni sem ætluð eru til greiningar, samkvæmt notkunarleiðbeiningunum sem fylgja með *Fylgiseðill fyrir VeriSeq NIPT Solution v2 (skjal nr. 1000000078751)*.
- **Háhraðaraðgreiningartæki (NGS)** – Raðgreiningartæki fyrir heildarerfðamengið og býður upp á klasamyndun og raðgreiningu í tækinu. Stýrihugbúnaðurinn leiðbeinir notandanum um skrefin til að setja upp raðgreiningarkeyrslu og býr til raðgreiningarlestur fyrir öll sýni í magngreinda genasamsafninu.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – Netþjónn sem hýsir VeriSeq NIPT Assay Software v2 og geymir gögn til að greina endpöruð raðgreiningargögn. VeriSeq NIPT Assay Software fylgist stöðugt með og greinir raðgreiningargögn og skilar frá sér niðurstöðum um sýni, ferlisskýrslum og tilkynningum.

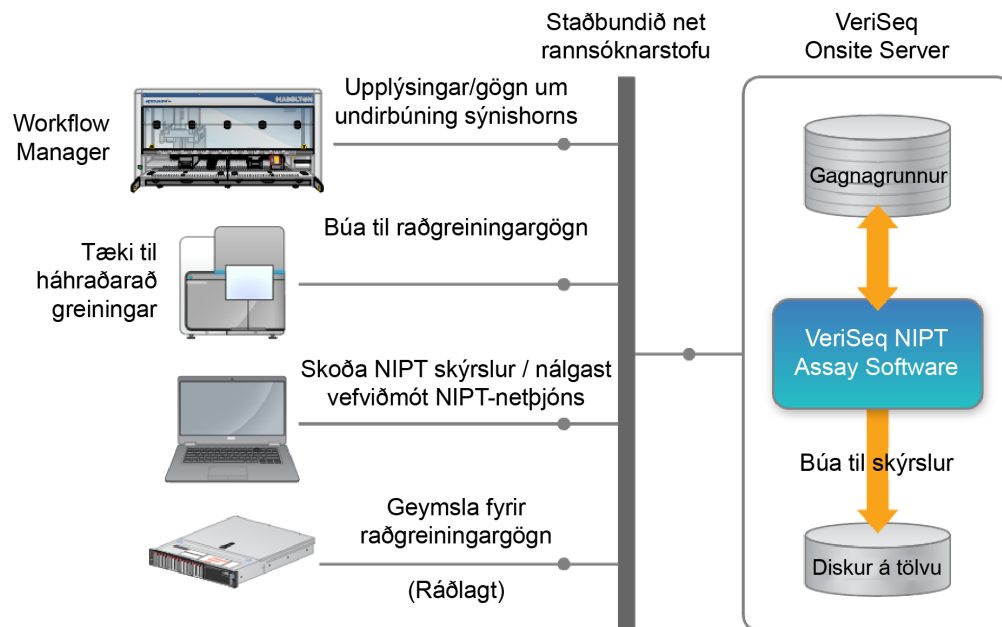
Mynd 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Íhlutir



Uppbygging kerfisins

VeriSeq NIPT Solution v2 notar staðarnet (LAN, local area network) rannsóknarstofunnar til að tengja allan kerfisbúnað á sama undirneti. Notkun staðarnetsins býður upp á sveigjanleika við staðsetningu búnaðar og möguleika á auknum afköstum með því að tengja viðbótartæki og/eða ML STAR vinnustöðvar. Eftirfarandi mynd sýnir uppbyggingu kerfisins.

Mynd 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Uppbygging



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Inngangur

VeriSeq NIPT Workflow Manager er sett upp á ML STAR og býður upp á einfalt og þægilegt grafískt notendaviðmót sem sjálfvirknivæðir undirbúning blóðsýna samkvæmt VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager viðheldur gagnatengingu við VeriSeq Onsite Server v2 í þeim tilgangi að vinna úr gögnum, geyma þau, rekja sýni og framfylgja rökfræði verkflæðisins.

VeriSeq NIPT Workflow Manager veitir aðgang að eftirfarandi hugbúnaðareiningum, sem eru einnig kallaðar aðferðir:

- VeriSeq NIPT Method
- VeriSeq NIPT-runustjóri
- VeriSeq NIPT-þjónusta

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Method) stýrir sjálfvirkri vinnslu sýna á ML STAR. Aðferðin framkvæmir eftirfarandi vinnsluskref:

- **Plasma Isolation** (Plasmaeinangrun) – Flytur 1 ml af einangruðu plasma úr blóðsöfnunarröri. Rökfræði ferlisins stofnar runu með VeriSeq NIPT Assay Software. Hver runa inniheldur sýnagögn, þ.m.t. strikaflagg sýnis, gerð sýnis, gerð skimunar, staðsetningu brunns og hvort greina eigi frá kynlitningum.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction (Útdráttur frumulauss DNA (cfDNA))** – Hreinsar cfDNA úr 900 µl af plasma.
- **Library Preparation** (Undirbúningur safns) – Býr til söfn úr hreinsuðu cfDNA sem eru tilstofnuð raðgreiningar. Söfnin innihalda einkvæma vísa fyrir hvert sýni í rununni.
- **Library Quantification** (Mangngreining safns) – Ákvarðar þéttni cfDNA með því að nota flúrljómandi innskotslitarefni í formi örplötu með 384 brunnum. Platan inniheldur merkt DNA-staðalkúrfu og afrit af hverju sýni í rununni. Kerfið notast við hráan flúrljómunarlestur úr örplötulesaranum og reiknar út þéttni sýna út frá staðalkúrfunni.
- **Pooling and Normalization** (Samsöfnun og stöðlun) – Sameinar söfn í eitt samsafn fyrir raðgreiningu. Kerfið notast við fyrirfram ákvarðaða þéttni til að reikna út viðeigandi flutning fyrir hvert sýni í samsafnsrörinu. Samsafnsrörið er þá tilbúið til raðgreiningar.

VeriSeq NIPT-runustjóri

VeriSeq NIPT-lotustjóri stýrir stöðu sýna, runur og samsafna í gegnum notendaviðmótið. Kerfið gerir kleift að rekja sýni í mörgum vökvastýringarkerfum og raðgreiningartækjum, og í greiningarleiðinni. Frekari upplýsingar um vinnsluferli sýna má að finna í *Fylgiseðill fyrir VeriSeq NIPT Solution v2 (skjal nr. 1000000078751)*.

Þú getur stýrt sýnum innan verkflæðisins í gegnum þrjá mismunandi flokka, sem kallaðir eru hlutir. Þessum hlutum er lýst í eftirfarandi töflu.

Hlutur	Lýsing
Sýni	Niðurstaða úr vinnslu á 1 ml af plasmasýni úr einni blóðröri. Sýni eru tengd strikamerkinu á blóðrörinu (strikamerkinu fyrir sýnið) og rununni.
Runa	Plata með 24, 48 eða 96 sýnum sem unnin voru í ferlinu fyrir cfDNA-útdrátt og undirbúning safns.
Samsafn	Staðlað og þynnt rúmmál safna með tvöfaldri vísitölu sem eru tilbúin fyrir tæki. Hvert samsafn inniheldur allt að 48 sýni.

Eftirfarandi tafla lýsir þeim aðgerðum sem hægt er að framkvæma á hlutum meðan á vinnslu stendur.

Aðgerð	Hlutur	Skýrsla búin til	Lýsing
Ógilding	Sýni	Ógilding sýnis	Notandi hefur flaggað sýni sem ekki lengur gilt til vinnslu. Engin niðurstaða prófunar er gefin út fyrir ógilt sýni. Dæmi: Sýnilegur flutningur blóðkorna við plasmaeinangrun.
	Runa	Ógilding runu	Notandi flaggaði runu ógilda. Ef runa er gerð ógild áður en samsafn er búið til, eru öll sýnin ógilt. Dæmi: Plata sem hefur dottið eða verið farið með að öðru leyti á óviðeigandi hátt.
	Samsafn	Ógilding samsafns	Notandi flaggaði samsafn ógilt. Þegar samsafn hefur tvisvar verið ógilt eru öll sýni innan samsafnsins ógild. Dæmi: Allt rúmmál samsafnsins er notað við tvær raðgreiningar sem takast ekki.

Aðgerð	Hlutur	Skýrsla búin til	Lýsing
Gæðaeftirlit tekst ekki	Sýni	Ógilding sýnis	VeriSeq NIPT Solution v2 flaggaði sýni sjálfkrafa ógilt vegna þess að tilteknu mæligildi gæðaeftirlits var ekki náð eða vegna þess að kerfið greindi að meðhöndlun vökva hafi ekki tekist.
	Runa	Ógilding runu	VeriSeq NIPT Solution v2 flaggaði sjálfkrafa alla rununa ógilda. Dæmi: Kerfið tókst ekki vegna meðhöndlunar vökva.
Hætt við	Sýni	Hætt við sýni	Stjórnendur rannsóknarstofunnar flaggaðu að hætt hafi verið við sýni. Engin niðurstaða úr prófun er birt.
Breyta eiginleikum sýnis	Sýni	Greint frá kyni	Notandi flaggar við hvort greint skuli frá kyni með Yes (Já), No (Nei) eða SCA. • Yes (Já) – Greint er frá kyni sýnisins. • No (Nei) – Ekki er greint frá kyni sýnisins. • SCA – Aðeins er greint frá mislitnun í kynlitningum.
	Sýni	Gerð sýnis	Gerð sýnis sem notandinn flaggar sem Singleton (Einburi), Twin (Tvíburi), Control (Samanburður) eða No Template Control (NTC, án samanburðarsniðmáts). Hvaða gerð sýnis er tilgreind hefur bein áhrif á greiningu prófsins. Gerð sýnis verður að vera rétt til að tryggja nákvæmar niðurstöður úr prófinu.
	Sýni	Tegund skimunar	Tegund skimunar sem notandinn flaggar sem grunnskimun (aðeins 21, 18, 13, X og Y) eða heildarerfðamenginu (allir litningar).

Eftir ógildingu, gæðaeftirlit tekst ekki eða ef hætt er við er hluturinn ekki unninn frekar.

Upplýsingastjórnunarkerfi rannsóknarstofunnar (LIMS, Laboratory information management systems) geta notað skýrslur um ógildingu sýna til að gefa til kynna endurvinnslu sýna úr blóðsöfnunarrörinu.

Inntakssýnablað

Inntakssýnablaðið veitir upplýsingar um sýnið sem tengjast sjúklingnum, þar á meðal gerð sýnis og hvort greina skuli frá kynlitningum. Kerfið þarf allar upplýsingar um sýnið áður en hægt er að búa til raðgreiningarsamsöfn.

Inntakssýnablaðið verður að vera textaskrá þar sem gildi eru aðskilin með dálkhökum (*.txt). Nöfn hausdálkanna í skránni verða að vera nákvæmlega eins og nöfn hausdálkanna í eftirfarandi töflu.

Hausdálkur	Gagnategund	Krafa	Lýsing
batch_name	Strengur/Autt	Nauðsynlegt	Gefur til kynna heiti runu sýnisins. Verður að samsvara heiti rununnar sem slegið var inn í kallaðferðina (verkflæðisstjóra) til að staðfesta að inntakssýnablaðið sé tengt réttri runu. Hámarkið er 26 stafir. Dálkurinn má vera auður. Það er ekki tekið við sýnablöðum án dálksins batch_name.
sample_barcode	Strengur	Nauðsynlegt	Strikamerki á blóðsýnarörum sem sett eru í ML STAR. Ef heiltölugildi er notað sem strikamerki sýnis, má hún ekki vera lengri en 15 tölustafir. Strikamerki sýnis með bókstafum og tölustöfum má að hámarki vera 32 stafir að lengd. Það má aðeins nota tölur, bókstafi, bandstrik (-) eða undirstrik (_). Ekki er gerður greinarmunur á há- og lágstöfum í strikamerki sýnis. Strikamerki sem eru háð há- og lágstöfum teljast ekki einkvæm. Strikamerki sýnis verður að vera einkvæmt og eini munurinn má ekki vera að lágstafur í einu sé hástafur í öðru eða öfugt. Til dæmis eru sýnaheiti Sample01 og sample01 ekki einkvæm.
sample_type	Strengur	Nauðsynlegt	Gefur til kynna gerð sýnisins sem á að greina. Leyfð gildi eru <i>Singleton</i> (Einburi), <i>Twin</i> (Tvíbúrar), <i>Control</i> (Samanburður) og <i>NTC</i> .
sex_chromosomes	Strengur	Nauðsynlegt	Gefur til kynna hvort greina eigi frá kynlitningum fóstursins. Leyfð gildi eru Yes (Já) (greint frá), No (Nei) (ekki greint frá) og SVC (aðeins greint frá mislitnun í kynlitningum).
screen_type	Strengur	Nauðsynlegt	Gefur til kynna tegund skimunar sem á að greina. Leyfð gildi eru „grunnskimun“ og „heildarerfðamengi“.

Inntakssýnablaðinu er hlaðið upp meðan á plasmæinangrun eða samnýtingu stendur og hægt er að hlaða því upp með runustjóranum. Kerfið notar sjálfkrafa strikamerki, gerð skimunar, gerð sýnis og hvort greina skuli frá kynlitningum fyrir NTC-sýni. Það þarf ekki sömu upplýsingar ef sýnablaðinu eru hlaðið upp meðan á plasmæinangrun stendur eða samnýtingu. Upplýsingar um sýni eru staðfestar þegar sýnum er hlaðið upp. Verkflæðisstjórinn athugar ekki röð sýna. Meðal sýna sem hlaðið er upp meðan á plasmæinangrun stendur verða að vera öll sýni í rununni nema NTC. Við samnýtingu óskar kerfið eftir öllum upplýsingum um sýni sem vantar og ekki var hlaðið upp meðan á einangrun plasma stóð, líka fyrir NTC-sýni (þ.e. kynlitningar og tegund skimunar).



VARÚÐ

Til að forðast villur skaltu ekki hafa upplýsingar um sýni eða raðir fyrir NTC-sýni á sýnablaðinu meðan á plasmæinangrun stendur.

Þú getur stýrt ísetningu sýna fyrir öll sýni í runu sem LIMS býr til, eða fyrir tiltekin sýni sem þarfnast endurprófunar. Ef sýni eru sett í til endurprófunar skaltu fylla lausu stöðurnar sem eftir eru með tiltækum sýnum.

Veldu úr eftirfarandi aðferðum til að nota sýnablöð:

- Fyrirfram skilgreindar runur (runur búnar til af LIMS)
- Sérstakar runur (runur búnar til af VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Fyrirfram skilgreindar runur

Þú getur notað LIMS til að stofna runu áður en vinnsla sýna hefst. Í fyrirfram skilgreindum runum eru öll sýni tengd runu áður en þeim er hlaðið í ML STAR. Sýnablaðið sem hlaðið var upp við einangrun plasma inniheldur öll sýni í rununni ásamt öllum upplýsingum um sýnin. Dæmi um blöð fyrir runur sem búnar eru til í LIMS verða að innihalda gildi í dálknum Batch ID (Auðkenni runu). Með því að hafa auðkenni runu með þá hjálpar það til við að tryggja að rétt auðkenni runu hafi verið slegið inn handvirkt í verkflæðisstjórnann við upphaf vinnslunnar.

Fyrirfram skilgreinda runuaðferðin festir nákvæmlega þau sýni sem sett eru í vegna þess að kerfið krefst þess að öll sýni á sýnablaðinu séu í rununni. Það þarf engar frekari upplýsingar. Rannsóknarstofan getur haldið áfram að lokaskýrslunni án þess að þurfa að leggja inn frekari gögn.

Eiginleikar og kröfur fyrir fyrirfram skilgreinda runuaðferð eru eftirfarandi.

- Gerir notanda kleift að hafa fullkomna stjórn á innihaldi runu.
- Kemur í veg fyrir að óæskileg sýni séu sett í.
- Krefst kerfis sem stofnar runur úr birgðum (háþróað LIMS).
- Getur krafist þess að starfsfólk rannsóknarstofu sækir rétt sýni úr geymslu. Að öðrum kosti þarf háþróað geymslakerfi fyrir sýni.

Sérstakar runur

Þú getur stofnað runur á rannsóknarstofunni með handvirkum hætti með því að safna sýnarörum og hlaða þeim iML STAR við einangrun plasma. Engin fyrri tenging á milli sýnis og framleiðslurunu er nauðsynleg. Þú ákveður hvaða sýni á að taka með í rununa.

Þegar verkflæðisstjórnin biður um það skal velja **Ekkert sýnablað** meðan á plasmaeinangrun stendur. Verkflæðisstjórnin tengir sýnin sem hlaðin voru inn við handvirkt slegið runuauðkenni og býr til skýrslu um runuupphaf.

Eiginleikar og kröfur fyrir sértæka runvinnslu eru eftirfarandi.

- Ekki er þörf á LIMS eða sýnablaði.
- Þú getur breytt skýrslunni um upphaf runu með upplýsingum um gerð sýnis, gerð skimunar og kynjaskýrslugerð til upphleðslu meðan á samnýtingu stendur. Þú getur bætt við sýnum hvenær sem er.
- Það er engin sjálfvirk stýring á því hvaða sýni eru innifalin í rununni. Þú getur hlaðið inn óæskilegu sýni.
- Sýnagögnum þarf að hlaða inn meðan á samnýtingu stendur.

Breyta eiginleikum sýnis

Áður en raðgreining hefst er hægt að nota VeriSeq NIPT runustjóra til að breyta skýrslugerð um kynlitninga, skimunargerð og eiginleikum sýnisgerðarinnar fyrir einstök sýni.

1. Aðgangur að runustjóranum. Nánari upplýsingar er að finna í [Aðgangur að runustjóra á síðu 10](#).
2. Sláðu inn auðkenni runu og notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu síðan **OK** (í lagi).
3. Á myndinni af runuþlötunni skaltu velja staðsetningu brunnsins sem tengist sýninu.
4. Staðfestu að rétt sýni birtist og veldu síðan eiginleika sýnisgerðar úr fellilistanum Sample Type (Gerð sýnis).
5. Veldu eiginleika kynskýrslugerðar úr fellilistanum Sex Reporting (Kynskýrslugerð).
6. Veldu eiginleika skjágerðar úr fellilistanum Screen Type (Skjágerð).
7. Veljið **Edit** (Breyta).

Ógilding sýnis, runu og samsafns

Eftir því hvaða skref í sýnavinnslu er verið að framkvæma er hægt að ógilda tiltekið sýni, runu eða sýnasamsafnið. Eftir ógildinguna er hætt að vinna sýnið, rununa eða samsafnið.

Á hvaða tímapunkti sem er áður en prófunarskýrsla er stofnuð skal nota annað hvort VeriSeq NIPT Method eða runustjóran til að ógilda eitt eða fleiri sýni.

Ógilding með VeriSeq NIPT Method

Til að ógilda sýni skal ljúka eftirfarandi skrefum við vinnslu sýnanna.

1. Í glugganum Well Comments (Athugasemdir við brunna) í lok hvers ferlis í verkflæðisstjóranum skaltu velja einstaka brunna sem takast ekki og velja síðan **OK** (Í lagi).
2. Veldu að minnsta kosti eina skýringu úr fellivalmyndunum eða hakaðu í gátreitinn **Other** (Annað) og sláðu inn athugasemd.
3. Hakaði í gátreitinn **Fail Sample** (Sýni tekst ekki) og veldu **OK** (Í lagi).
4. Staðfestu að kerfið eigi að láta sýnið ekki takast.

Ógilding með Runustjóra

Notaðu runustjóra til að ógilda eftirfarandi:

- Sýni
- Runa áður en samnýtingarferlinu er lokið.
- Sýnasamsafn, eftir að samsöfnunarskrefinu er lokið og áður en prófunarskýrsla er búin til.

ATHUGASEMD Áður en þú keyrir runustjóra skaltu hætta öllum aðferðum sem eru í gangi.

Aðgangur að runustjóra

Til að fá aðgang að runustjóra skaltu nota eina af eftirfarandi aðferðum:

- Í App Launcher (ræsiforriti forritsins) skaltu velja **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Runustjóri VeriSeq NIPT).
- Í tölvu sem er tengd við netið skaltu fara í `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` og opna aðferðarskrána fyrir runustjóra (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) með Hamilton Run Controller.

Ógilding sýnis

1. Aðgangur að runustjóranum.
2. Sláðu inn auðkenni runu og notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu **OK** (Í lagi).
3. Á myndinn af runuplötunni skaltu velja staðsetningu brunnsins sem tengist sýninu sem stóðst ekki.
4. Gakktu úr skugga um að rétt sýni birtist og veldu **Invalidate Sample** (Ógilda sýni).
5. Sláðu inn ástæðuna að það tókst ekki og veldu **Invalidate** (Ógilda).
Á myndinni af runuplötunni breytist ógilta sýnið úr grænu í rautt og stöðumerkið breytist úr gilt í stóðst ekki.

Ógilding runu

1. Aðgangur að runustjóranum.
2. Sláðu inn auðkenni runu og notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu **OK** (Í lagi).

3. Á myndinni af runuplötunni skaltu velja **Invalidate Batch** (Ógilda runu).
4. Sláðu inn ástæðuna að það tókst ekki og veldu **Invalidate** (Ógilda).
Ef engar gild samsöfn eru til staðar fyrir rununa breytast öll sýni úr grænu í rautt á myndinni af runuplötunni. Gild samsöfn innan rununnar eru áfram gild.

Ógilding samsafns

1. Aðgangur að runustjóranum.
2. Sláðu inn auðkenni runu og notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu **Samsafnsstjóra**.
3. Skannaðu strikamerkið á samsafninu.
4. Sláðu inn notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu **OK** (Í lagi).
5. Sláðu inn ástæðuna að það tókst ekki og veldu **Invalidate** (Ógilda).

Hlaða upp sýnablaði

Hladdu upp sýnablaði sem inniheldur upplýsingar um sýni með runustjóranum. Notaðu þennan eiginleika til að hlaða upp eða breyta upplýsingum um sýni í stórum settum.

1. Aðgangur að runustjóranum.
2. Sláðu inn auðkenni runu og notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu **OK** (Í lagi).
3. Veldu **Upload New Sample Sheet** (Hlaða inn nýju sýnablaði).
4. Flettu að og veldu sýnablaðið sem þú vilt og veldu síðan **OK** (Í lagi).

Frekari upplýsingar um hvaða upplýsingar þurfa að vera í sýnablaðinu er að finna í [Inntakssýnablað á síðu 6](#).

Hætt við sýni

1. Aðgangur að runustjóranum.
2. Sláðu inn auðkenni runu og notandanafn eða upphafsstafi notanda og veldu **OK** (Í lagi).
3. Á myndinn af runuplötunni skaltu velja staðsetningu brunnsins sem tengist sýninu sem hætt var við.
4. Gakktu úr skugga um að rétt sýni birtist og veldu **Cancel Sample** (Hætta við sýni).
5. Sláðu inn ástæðuna að það tókst ekki og veldu **Cancel** (Hætta við).
Á myndinni af runuplötunni breytist gildi sýnisins sem hætt var við úr grænu í rautt.

VeriSeq NIPT-þjónusta

VeriSeq NIPT þjónusta (þjónusta) inniheldur nokkur tól sem notuð eru til að stilla og staðfesta bæði ML STAR og verkflæðisstjóran. Þessi tól eru ekki nauðsynleg fyrir eðlilega notkun kerfisins en gætu verið nauðsynleg til að aðstoða Illumina eða tæknilega aðstoð hjá Hamilton við úrræðaleit í kerfinu. Þessi tól eru einnig notuð til að aðlaga kerfisbreytur vegna reks í klasapéttleika.

Ræsa VeriSeq NIPT Services

Lokaðu öllum aðferðum sem eru í gangi áður en þú keyrir Services.

Nálgastu VeriSeq NIPT Services eftir einni af eftirfarandi leiðum:

- Í App Launcher (ræsisforriti forritsins) skaltu velja **VeriSeq NIPT Services** (VeriSeq NIPT þjónustu).
- Í tölvu sem er tengd við netið skaltu fara í `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` og opnaðu aðferðarskrána fyrir VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) með Hamilton Run Controller.

Þjónustutólin gera eftirfarandi mögulegt:

- **Individual Tests** (Aðskilin próf) – Prófanir á íhlutum sem notaðar eru til að leysa úr vandamálum við vélbúnað ML STAR.
- **Service Tools** (Þjónustutól) – Tól sem notuð eru til að stilla verkflæðisstjórnann.

Aðskilin próf

Til að hjálpa til úrræðaleit fyrir vegna vélbúnaðarvandamála í sem koma upp í verkflæðisstjórnunum þá gæti reynst nauðsynlegt að framkvæma eftirfarandi kerfispróf.

Kerfisprófun	Lýsing
Strikamerki / sjálfvirk hleðsla	Prófar rétta stillingu kerfisdekkisins, AutoLoader og virkni strikamerkjaskönnunar.
CPAC	Prófar virkni CPAC-hitakerfa á dekkinu. Einnig er athugað hvort einstakar einingar séu rétt tengdar við stjórnboxið.
BVS-lofttæmi	Prófar virkni grunnlofttæmiskerfisins (BVS, basic vacuum system) á dekkinu til að staðfesta að lofttæmið geti virkjust og náð notkunarþrýstingi.
Sjálfstæð rás	Prófar virkni sjálfstæðu pípetturásanna. Framkvæmir vökvasöfnunarpróf til að greina leka í pípetturásum og samræmi í afhentu rúmmáli.
iSwap	Prófar virkni iSwap-vélmennaarmsins og staðfestir brúttókennslustöður á dekkinu.
96-haus	Prófar virkni CO-RE 96 pípettuhaussins. Framkvæmir vökvasöfnunarpróf til að greina leka í pípetturásum og samræmi í afhentu rúmmáli.

Framkvæmdu aðskilin próf á eftirfarandi hátt.

1. Veldu tiltekið próf sem á að framkvæma.

ATHUGASEMD Full IOQ Execution keyrir öll sex prófin í röð.

2. Fylgdu leiðbeiningunum á skjánum og taktu eftir athugasemdum um virkni búnaðarins og öllum kerfisvillum sem koma upp.

3. Þegar því er lokið skaltu velja **Abort** (Hætta við) til að hætta í aðferðinni.
4. Ef óskað er eftir kerfisrakningarskrám sem myndaðar voru við prófun þá eru skrárnar aðgengilegar í
C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles og byrja á VeriSeqNIPT_Services.

Þjónustutól

Með þjónustutólunum er hægt að stilla verkflæðisstjóran og sumar færðbreytur prófsins.

Kerfisprófun	Lýsing
Stillingar fyrir netþjón	Stillir upp og prófar tenginguna milli VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Assay Software. Rétt samskipti milli þessara kerfa eru nauðsynleg til að keyra verkflæðisstjóran.
Prófunarstillingar	Notað til að endurstilla sjálfgefna þéttni safns.
Kennslutól fyrir dekk	Notað til að flytja út og inn dekkkennslustöður úr skrá.

Stillingar fyrir netþjón

Ef staðfangið fyrir VeriSeq Onsite Server v2 breytis skaltu beina verkflæðisstjóranum á nýja staðfangið á eftirfarandi hátt:

1. Í valmyndinni Services Tools (Þjónustutól) skaltu velja **Server Configuration** (Stillingar netþjóns).
2. Uppfærðu vefslóðina með nýja staðfangið fyrir Staðbundinn netþjónn.
3. Veldu **Test Connection** (Prófa tengingu) til að senda þrúfuskilaboð.
Ef þessi skilaboð berast ekki skaltu hafa samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina.
4. Á skjánum System Configuration (Stillingar fyrir kerfið) skaltu velja **OK** (Í lagi) og síðan **Apply** (Virkja) til að vista nýja staðfangið.

Þegar þú uppfærir staðfangið verður þú einnig að uppfæra SSL-vottorðið (Secure Sockets Layer) fyrir tölvuna sem keyrir verkflæðisstjóran. Nálgastu VeriSeq NIPT Assay Software v2 í gegnum þessa tölvu og skoðaðu [Sækja og setja upp vottorð á síðu 31](#).

Aðeins þjónustuaðilar Illumina geta uppfært lykilorðið fyrir sjálfvirkni fyrir ML STAR. Áður en þú breytir lykilorðinu sem er geymt á netþjóninum, skaltu í gegnum vefviðmótið ganga úr skugga um að meðlimur í þjónustuteymi Illumina hafi heimsótt þig og uppfært lykilorðið í ML STAR. Ef þú uppfærir lykilorðið í vefviðmóti þjónsins án þess að uppfæra það á ML STAR verður kerfið ónothæft.

Prófunarstillingar

Þú getur notað Assay Configuration tólið til að stilla gildi eftirfarandi breytna:

- **Target Library Concentration** – Stillir sjálfgefið þéttnimarkgildi safnanna í raðgreiningarkerfi samsöfnum innan verkflæðisstjórans. Þéttinigildum er beitt frá keyrslu til keyrslu við samnýtingarferlið. Nánari upplýsingar er að finna í *Fylgiseðill fyrir VeriSeq NIPT Solution v2 (skjal nr. 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** – Ákvarðar þeim sjálfgefnu kyneiginleikum litninga sem á að úthluta sýnum þegar hnappurinn Use Default (Nota sjálfgefið) er valinn við undirbúning sýnis. Stilltu þessa breytu á Já eða Nei.
- **Screen Type** – Ákvarðar skjategund fyrir sýni. Stilltu þessa breytu á Basic (grunn) eða Genomewide (heildarerfðamengi).

Stilltu prófunarbreytur á eftirfarandi hátt.

1. Veldu **Assay Configuration** (Prófunarstillingar) og stilltu færðbreytur eftir þörfum.
 - Uppfærðu reitinn fyrir þéttni marksafnsins (pg/μl) í viðeigandi gildi.
 - Uppfærðu sjálfgefna skýrslugerð um kynlitninga í nauðsynlegt gildi.
 - Uppfærðu skjategund í nauðsynlegt gildi.
2. Veldu **Apply** (nota).

Kennslutól fyrir dekk

Við úrræðaleit gæti þurft að flytja út kennd staðsetningargildi. Notaðu Deck Teach Tool (Kennslutól fyrir dekk) til að búa til lista yfir stöðurnar ásamt gildum þeirra.

1. Veldu **Deck Teach Tool** (Kennslutól fyrir dekk).
2. Veldu **Export** (flytja út).
3. Sjálfgefið er að úttaksstaðsetningin sé sú staðsetning sem tilgreind er. Samþykktu sjálfgefna staðsetningu eða veldu úttaksstaðsetningu fyrir textaskrána sem inniheldur kenndar stöður dekkisins.
4. Veldu **OK** (Í lagi).
Deck Teach Tool (Kennslutól fyrir dekk) vistar textaskrá sem inniheldur gildi fyrir allar kenndar rannsóknarstofustöður fyrir uppsetningu verkflæðisstjórans (Workflow Manager).
5. Veldu **Cancel** (hætta við) til að fara aftur á skjáinn Method Selection (aðferðarval).

Kerfi til háhraðaraðgreiningar

Inngangur

kerfi til háhraðaraðgreiningar býr til raðgreiningarlestra fyrir öll sýni í magngreinda safnasamsafninu og samþættir við VeriSeq NIPT Solution v2 í gegnum Staðbundinn netþjónn. Raðgreiningargögn eru metin af greiningarsýslara VeriSeq NIPT Assay Software.

Hafðu eftirfarandi í huga þegar þú samþættir kerfi til háhraðaraðgreiningar við VeriSeq NIPT Solution v2.

- Samþætting gagnageymslu.
- Afkastageta greiningar.
- Takmarkanir á netumferð.

Raðgreiningarsamsafn

VeriSeq NIPT Assay Software þarf kerfi til háhraðaraðgreiningar sem getur búið til raðgreiningargögn um undirbúna safnasamsafnið samkvæmt eftirfarandi forskriftum:

- Búa til 2 x 36 paraða endalestra.
- Samhæft við vísibreytana í Sett fyrir sýnaundirbúning með VeriSeq NIPT
- Tveggja rása efnafræði
- Sjálfvirk framleiðsla basakallaskráa (BCL, base call)

Samþætting gagnageymslu

Dæmigerð raðgreiningarkeyrsla fyrir VeriSeq NIPT Solution v2 þarf 25–30 GB fyrir gögn frá kerfi til háhraðaraðgreiningar. Raunveruleg stærð gagna getur verið breytileg eftir lokapéttleika klasa. Staðbundinn netþjónn hefur meira en 7,5 TB geymslurými, sem er nægt pláss fyrir um 300 raðgreiningarkeyrslur ($7.500 / 25 = 300$).

Til gagnageymslu skal vísa kerfi til háhraðaraðgreiningar á Staðbundinn netþjónn fyrir eina af eftirfarandi aðferðum:

- Nota Staðbundinn netþjónn sem tímabundið gagnasafn. Í þessari stillingu er tækinu varpað beint á netþjóninn og geymir gögnin á staðbundnu drifi.
- Afkastamikil rannsóknarstofa skal nota nettengda geymslu (NAS, network-attached storage). Stilltu kerfi til háhraðaraðgreiningar til að geyma raðgreiningargögnin beint á tilteknum stað á NAS.

Í þessari stillingu skaltu stilla Staðbundinn netþjónn til að fylgjast með tiltekinni staðsetningu á NAS sem gerir þjóninum kleift að fylgjast með komandi raðgreiningarkeyrslum. Hægt er að bæta við fleiri en einu kerfi til háhraðaraðgreiningar til að auka afköst. Frekari upplýsingar um hvernig á að tengja netþjóninn við NAS má finna í [Umsjón með sameiginlegu netdrifi á síðu 29](#).

Frekari upplýsingar um hvernig á að vísa kerfi til háhraðaraðgreiningar á netþjóninn eða NAS má finna í notendahandbók kerfisins.

Afkastageta greiningar

VeriSeq NIPT greiningarleiðslan vinnur venjulega úr gögnum um eina raðgreiningu á um það bil 5 klukkustundum. Þegar rannsóknarstofan er stækkuð til að vinna fleiri sýni skal hafa í huga að einn netþjónn getur unnið úr allt að fjórum keyrslum á dag, sem gerir samtals $48 \text{ sýni} \times 4 = 192 \text{ sýni á dag}$. Hafðu samband tæknilega aðstoð hjá Illumina fyrir upplýsingar um frekari leiðir til að auka afköst.

Takmarkanir á netumferð

VeriSeq NIPT Solution v2 notar staðarnet rannsóknarstofunnar (LAN, Local Area Network) fyrir gagnaflutning á milli kerfi til háhraðaraðgreiningar, Staðbundinn netþjónn og NAS (ef það er stillt). Þegar uppsetningin er stækkuð til að auka afköst skaltu hafa eftirfarandi takmarkanir á umferð upplýsinga í huga:

- Meðalgagnaumferð sem nemur um það bil 25 GB sem myndast yfir 10 klukkustunda tímabil er um 0,7 MB/sek á hvert raðgreiningarkerfi.
- Innviðir rannsóknarstofunnar gætu einnig stutt aðrar uppsprettur gagnaumferðar sem þarf að taka tillit til.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Ef þú notar kerfi til háhraðaraðgreiningar sem er með VeriSeq NIPT Local Run Manager eininguna skaltu undirbúa raðgreiningu á eftirfarandi hátt.

1. Í VeriSeq NIPT Local Run Manager, veldu **Create Run** (stofna keyrslu).
2. Veldu **VeriSeq NIPT** úr fellivalmyndinni.
3. Fylltu út eftirfarandi reiti:
 - Keyrsluheiti (verður að vera nýtt og einkvæmt)
 - Lýsing á keyrslu (valfrjálst)
 - Strikamerki samsafns



VARÚÐ

Strikamerkið fyrir samsafnið sem slegið er inn í Local Run Manager eininguna verður að passa við strikamerkið fyrir samsafnið sem slegið er inn í verkflæðisstjórnann (Workflow Manager) VeriSeq NIPT Assay Software hafnar röngum keyrslustillingum og gæti þurft á endurraðgreiningu að halda. Strikamerki fyrir samsafn verða að vera ný og einstök. Ekki er hægt að endurnýta áður skönnuð strikamerki, jafnvel þótt samnýtingartilvikið hafi ekki átt sér stað. Endurræstar runur krefjast hreins, óskráðs rörs. Greining mistekst ef strikamerkið tengist áður greindri runu eða ef hætt hefur verið við samnýtingartilvik.

4. Veldu **Save Run** (Vista keyrslu).

Eftir að þú hefur lokið við að setja upp keyrsluna geturðu hafið keyrsluna með hugbúnaði tækisins.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Inngangur

VeriSeq NIPT Assay Software v2 býr til tölfraði til að meta eintakafjölda litninga í prófuðum sýnum og ákvarðar um mislitnun í þeim litningum sem valdir eru til greiningar. Val á litningum til greiningar fer eftir því hvaða tegund skimunar þú velur: grunnskimun (litningar 21, 18, 13, X og Y) eða skimun á heildarerfðamenginu (allir litningar). Þegar þú velur skimun á heildarerfðamenginu prófar hugbúnaðurinn einnig hvort til staðar séu svæði innan litninga þar sem eintakafjöldi hefur aukist eða minnkað innan A-litnings. Háhraðaraðgreiningartækið býr til greiningarinntak í formi paraðra endalestra með 36 bösum.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 virkar á VeriSeq Onsite Server v2. Staðbundinn netþjónn er lykilþáttur í VeriSeq NIPT Solution v2 og virkar sem tengipunktur á milli VeriSeq NIPT Workflow Manager, kerfi til háhraðaraðgreiningar og notandans.

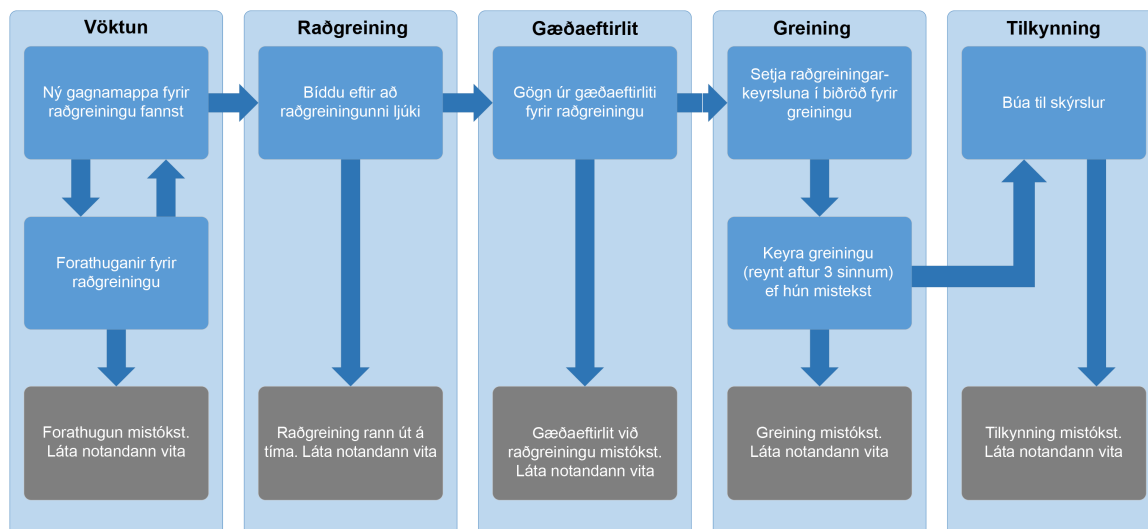
VeriSeq NIPT Assay Software samræmir mælingarnar við mannlegt viðmiðunarerfðamengi og framkvæmir greiningu á mælingum sem samræmast einkvæmum stað eða staðsetningu í erfðamenginu. VeriSeq NIPT Assay Software útilokar tvítekna lestra og staðsetningar sem tengjast miklum breytileika í þekju í sýnum með mislitnun. Raðgreiningargögn eru stöðluð m.t.t. kirnainnihalds og til að leiðrétta fyrir runuáhrifum og öðrum uppsprettum óæskilegs breytileika. Upplýsingar um lengd-cfDNA brota eru fengnar úr endapöruðum raðgreiningarlesturum. VeriSeq NIPT Assay Software metur einnig tölfraði um raðgreiningarþekjum á svæðum sem vitað er að eru auðguð fyrir annað hvort cfDNA frá fósturi eða móður. Gögn sem mynduð eru úr greiningu á lengd brota og þekju eru notuð til að áætla hlutfall erfðaeftnis frá fósturi (FF, fetal fraction) fyrir hvert sýni.

VeriSeq NIPT Assay Software greinir frá því hvort frávik hafi fundist eða ekki fyrir hvern skimunarvalkost sem valinn er fyrir sýni úr prófunarvalmyndinni. Í grunnskimun eru öll frávik mislitnun. Í skimun á öllu erfðamenginu getur frávik verið mislitnun eða hlutaúrfelling eða tvöföldun.

Íhlutir VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software keyrir stöðugt og fylgist með nýjum raðgreiningargögnum eftir því sem þeim er bætt við inntaksmöppuna í Staðbundinn netþjónn. Þegar ný raðgreiningarkeyrsla finnst er flæðið sett af stað á eftirfarandi hátt.

Mynd 3 Flæðirit fyrir gagnaflæði



- Monitoring** (Eftirlit) – Fyrst athugað hvort nýja raðgreiningarkeyrslan sé gild. Þegar hugbúnaðurinn finnur nýja raðgreiningarkeyrslu eru eftirfarandi þættir athugaðir:
 - Athugar hvort færðibreytur keyrslunnar séu í samræmi við vænt gildi.
 - Tengir flæðiflögurnar við þekkt fyrirliggjandi samsafnsrör.
 - Staðfestir að samsafnið hafi ekki verið unnið áður. Kerfið leyfir ekki endurtekna keyrslur. Ef einhvað af þessu stenst ekki er notandanum tilkynnt það með tilkynningu í tölvupósti og í viðvaranaskráningunni í notendaviðmótnu á vefnum.
- Sequencing** (Raðgreining) – Fylgist stöðugt með því hvort raðgreiningarkeyrslu sé lokið. Stílltur er tímamælir sem skilgreinir tíma til að ljúka keyrslunni. Ef tíminn rennur út fær notandinn tilkynningu í tölvupósti og í viðvaranaskráningunni í vefviðmótnu.
- QC** – Skoðar skrárnar úr gæðaeftirliti í ferlinu sem raðgreiningarkerfi býr til. VeriSeq NIPT Assay Software athugar heildarfjölda klasa, klasaþéttleika og gæðastig lestrar. Leiðbeiningar um túlkun mæligilda úr gæðaeftirliti í ferlinu má finna í *Sequencing Analysis Viewer* (Skoðari fyrir greiningu raðgreiningargagna) hugbúnaðarleiðbeiningunum (skjal númer 15020619). Ef skilyrði gæðaeftirlitsins standast ekki fær notandinn tilkynningu í tölvupósti og í viðvaranaskráningunni í vefviðmótnu.
- Analysis** (Greining) – Stýrir greiningarröðinni fyrir margar raðgreiningarkeyrslur sem búnar eru til af hinum ýmsu tækjum sem samstíllt eru við netþjóninn. Netþjónninn vinnur úr einni greiningu í einu samkvæmt meginreglunni „fyrstur inn, fyrstur út“ (FIFO, First In, First Out). Þegar tekst að ljúka greiningunni er næsta greining í röðinni sett af stað. Ef greiningarkeyrsla tekst ekki eða rennur út á tíma þá endurræsir VeriSeq NIPT Assay Software greininguna sjálfkrafa allt að þrisvar sinnum. Eftir hvert skipti sem hún tekst ekki fær notandinn tilkynningu í tölvupósti og í viðvaranaskráningunni í vefviðmótnu.
- Reporting** (Skýrslugerð) – Býr til skýrslu sem inniheldur lokaniðurstöður þegar greiningunni er lokið. Ef villa kemur upp og skýrslan er ekki búin til fær notandinn tilkynningu í tölvupósti og í viðvaranaskráningunni í vefviðmótnu.

VeriSeq NIPT Assay Software verk

VeriSeq NIPT Assay Software framkvæmir bæði sjálfvirk verk og verk samkvæmt skipun frá notanda.

Sjálfvirk verkefni

VeriSeq NIPT Assay Software lýkur eftirfarandi sjálfvirkum verkefnum:

- **Sample preparation log collation and storage** (Samsetning og geymsla skráa um undirbúning sýna) – Byr til safn úttaksskráa í lok hvers skrefs og geymir þær í möppunni ProcessLogs sem er staðsett í möppunni Output. Sjá yfirlit í [Uppbygging skýrsluskrár á síðu 47](#) og nánari upplýsingar í [Ferlisskýrslur á síðu 68](#).
- **Alert, email, and report notification generation** (Sköpun tilkynninga um viðvaranir, tölvupóst og skýrslur) – Fylgstu með gildisstöðu rununnar, samsafnsins og sýnisins meðan á skrefum sýnisundirbúningis og gæðaeftirliti með raðgreiningargögnum stendur og fylgist með greiningarniðurstöðum fyrir hvert sýni. Út frá þessum staðfestingarathugunum ákvarðar VeriSeq NIPT Assay Software hvort ferlinu skuli haldið áfram og hvort greina skuli frá niðurstöðunum. VeriSeq NIPT Assay Software bindur enda á ferlið þegar runa eða samsafn er ógilt út frá niðurstöðum úr gæðaeftirliti. Tölvupósttilkynning er send til notandans, skýrsla er búin til og viðvörðun er skráð í vefviðmótinu.
- **Sequence data analysis** (Greining á raðgreiningargögnum) – Greinir óunnin raðgreiningargögn fyrir hvert sýni sem er fléttað í samsafninu með því að nota samþætta NIPT greiningarhugbúnaðinn. VeriSeq NIPT Assay Software ákvarðar mislitunarstig fyrir hvert sýni. Kerfið birtir ekki niðurstöður fyrir sýni sem notandinn hefur ógilt eða hætt við. Þegar sýni uppfylla ekki skilyrði úr gæðaeftirlitinu er skýr rökstuðningur gefinn fyrir því að greiningin tóskt ekki. Hins eru niðurstöðurnar fyrir sýnið sem uppfyllti ekki skilyrðin ekki birtar. Frekari upplýsingar má finna í [NIPT-skýrsla á síðu 53](#).
- **Results file generation** (Sköpun skráar með niðurstöðum) – Setur fram niðurstöður um sýni í skrá þar sem gildi eru aðgreind í dálk og vistar möppuna Output. Frekari upplýsingar má finna í [NIPT-skýrsla á síðu 53](#).
- **Report generation** (Sköpun skýrslu) – VeriSeq NIPT Assay Software býr til skýrslur með viðbótarupplýsingum um niðurstöður, tilkynningum og ferli. Frekari upplýsingar má finna í [Kerfisskýrslur á síðu 47](#).

- **Ógilding sýnis, samsafns og runu**

- **Sample invalidation** (Ógilding sýnis) – VeriSeq NIPT Assay Software merkir einstök sýni sem ógild þegar notandinn:

- ógildir sýnið sérstaklega,
- ógildir alla plötuna við undirbúning safnsins áður en samsöfnin eru stofnuð.

Þegar sýni er merkt sem ógilt er sjálfkrafa búin til skýrsla um ógildingu sýnis, sjá [Skýrsla um ógildingu sýnis á síðu 67](#).

- **Pool and batch invalidation report generation** (Sköpun skýrslu um ógildingu samsafns og runu) – Aðeins notandinn getur ógilt samsöfn og runur. Kerfið vinnur ekki úr ógiltum samsöfnum. Samsöfn sem þegar hafa verið stofnuð úr ógildum runum eru ekki sjálfkrafa ógilt og kerfið getur unnið úr þeim frekar. Hins vegar er ekki hægt að stofna ný samsöfn úr ógiltri runu. Þegar samsafn er ógilt býr kerfið til skýrslu um beiðni um endurprófun samsafns við eftirfarandi aðstæður:

- Runan er gild.
- Það eru engin önnur laus samsöfn fyrir þessa runu.
- Fjöldi leyfilegra samsafna úr rununni hefur ekki verið náð.

Frekari upplýsingar er að finna í [Skýrsla um beiðni um endurprófun samsafns á síðu 68](#).

- **Stjórnun endurprófana**

- **Pool failures** (Samsöfn sem takast ekki) – Samsöfn sem standast ekki eru yfirleitt samsöfn sem stóðust ekki skilyrði gæðaeftirlitsins með raðgreiningu. VeriSeq NIPT Assay Software heldur ekki áfram að vinna samsöfn sem standast ekki ef keyrslunni er hætt. Endurraðgreining með öðrum eiginlegum deili fyrir samsafnið ásamt breytingum á hlutfalli samsafnsins og HT1, þéttni samsafnsins eða hvoru tveggja.
- **Sample failures** (Sýni sem tekst ekki) – Hugbúnaðurinn gerir kleift að endurprófa sýni sem standast ekki ef þörf krefur. Sýni sem standast ekki þarf að fella inn í nýja runu og vinna aftur með prófunarskrefunum.
- **Reruns** (Endurkeyrslur) – Kerfið greinir ekki aftur samsöfn með sýnum sem hafa verið unnin áður og greint frá niðurstöðum þeirra. Keyrðu sýni aftur með því að láta sýnið á plötu hjá nýrri runu.

Verkefni notanda

VeriSeq NIPT Solution v2 gerir notendum kleift að framkvæma verkefni sem hér segir.

Að nota verkflæðisstjórnann:

- Merktu eftirfarandi sem ógilt:
 - Stakt sýni.
 - Öll sýni innan runu.
 - Öll sýni sem tengjast samsafni.

- Merkja að hætti hafi verið við tiltekið sýni. VeriSeq NIPT Assay Software merkir síðan niðurstöðuna sem ógilda í lokaniðurstöðuskýrslunni.

Með því að nota VeriSeq NIPT Assay Software:

- Til að stilla hugbúnað sem á að setja upp og samþætta við netkerfi rannsóknarstofunnar.
- Til að breyta stillingum eins og netstillingum, staðsetningu sameiginlegra mappa og hafa umsjón með notendareikningum.
- Til að skoða stöðu kerfis og runu, skýrslur um niðurstöður og runuvinnslu, aðgerða- og endurskoðunarskrár og niðurstöður prófana.

ATHUGASEMD Hæfni til að framkvæma verkefni er háð heimildum notanda. Frekari upplýsingar er að finna í [Úthluta notanda hlutverkum á síðu 27](#).

Raðgreiningarsýslari

VeriSeq NIPT Assay Software stýrir raðgreiningarkeyrslum sem raðgreiningartækin búa til í gegnum raðgreiningarsýslarann. Það greinir nýjar raðgreiningarkeyrslur, staðfestir færíbreytur keyrslu og tengir strikamerki samsafnsins við þekkt samsafn sem var stofnað við undirbúningsferli safnsins. Ef ekki er hægt að tengja er tilkynning send til notandans og vinnsla raðgreiningarkeyrslunnar er stöðvuð.

Eftir að staðfestingunni er lokið með góðum árangri heldur VeriSeq NIPT Assay Software áfram að fylgjast með raðgreiningunni til að tryggja að henni ljúki. Afloknar raðgreiningarkeyrslur eru settar í biðröð til vinnslu af sýslara fyrir greiningarleiðslu (nánari upplýsingar er að finna í [Sýslari fyrir greiningarleiðslu á síðu 23](#)).

Samrýmanleiki fyrir raðgreiningarkeyrslu

VeriSeq NIPT Assay Software greinir aðeins raðgreiningarkeyrslur sem eru samhæfar cfDNA-greiningarverkflæðinu.

Notaðu aðeins samhæfar raðgreiningaraðferðir og hugbúnaðarútgáfur til að búa til basaköll.

ATHUGASEMD Fylgstu reglulega með afkastamæligildum raðgreiningargagna til að tryggja að gæði gagnanna séu innan forskrifta.

Einingin VeriSeq NIPT Local Run Manager stillir raðgreiningu með eftirfarandi lestrarfæríbreytum:

- Endapöruð keyrsla með 2 x 36 lotulestrum.
- Tvíhliða vísiflokkun með tveimur 8-lotna vísislestrum.

Sýslari fyrir greiningarleiðslu

Sýslari fyrir greiningarleiðslu ræsir greiningarleiðsluna til að greina mislitun. Leiðslan vinnur eina raðgreiningarkeyrslu í einu að meðaltali á innan við 5 klukkustundum á hvert samsafn. Ef ekki tekst að vinna úr samsafninu með greiningunni, eða greiningunni lýkur ekki vegna rofs á rafstraumi eða rennur út á tíma þá setur Sýslari fyrir greiningarleiðslu keyrsluna sjálfkrafa aftur í biðröð. Ef vinnsla á samsafninu mistekst þrisvar sinnum í röð, þá merkir Sýslari fyrir greiningarleiðslu að keyrslan hafi mistekist og skilar villuskilaboðum.

Vel heppnuð greining hrindir af stað gerð NIPT skýrslunnar. Frekari upplýsingar má finna í [NIPT-skýrsla á síðu 53](#).

Tímamörk verkflæðis og geymsluskilyrði

Greiningaverkflæðið fyrir cfDNA er háð eftirfarandi tímamörkum og geymsluskilyrði.

Færibreyta	Sjálfgefið gildi
Hámarks raðgreiningartími	20 klukkustundir
Hámarks greiningartími	10 klukkustundir
Lágmarks geymslupláss við vinnslu	900 GB

Notendaviðmót á vef

VeriSeq NIPT Assay Software hýsir staðbundið notendaviðmót (UI, user interface) á vefnum sem veitir greiðan aðgang að Staðbundinn netþjónn hvaðan sem er á netinu. Vefviðmótið býður upp á eftirfarandi aðgerðir:

ATHUGASEMD Vefviðmótið í VeriSeq NIPT Assay Software styður ekki notkun snjalltækja.

- **View recent activities** (Skoða nýlegar aðgerðir) – Sýnir skrefin sem var lokið við framkvæmd prófsins. Notandinn fær tilkynningu um margar af þessum aðgerðum í tölvupósti. Frekari upplýsingar er að finna í [Tilkynningar frá prófunarhugbúnaði á síðu 78](#).
- **View errors and alerts** (Skoða villur og viðvaranir) – Sýnir vandamál sem gætu komið í veg fyrir að prófunin komist lengra. Villuskilaboð og viðvaranir eru send til notandans í tölvupósti. Frekari upplýsingar er að finna í [Tilkynningar frá prófunarhugbúnaði á síðu 78](#).
- **Configure the server network settings** (Stilla netstillingar netþjónsins) – Starfsfólk Illumina stillir vanalega netið við uppsetningu kerfisins. Það gæti þurft að gera breytingar ef staðarnetið krefst tæknibreytinga. Frekari upplýsingar er að finna í [Stilla net- og netþjónsstillingar á síðu 31](#).

- **Manage server access** (Stýra aðgangi að netþjóni) – Staðbundinn netþjónn veitir aðgang að umsjón með netþjóni á kerfisstjóra- og notandastigi. Þessi aðgangsstig stýra skoðun á aðgerða-, viðvörðun- og villuskrám og breytingum á netstillingum og stillingu fyrir gagnakortlagningu. Frekari upplýsingar er að finna í [Stjórnun notenda á síðu 27](#).
- **Configure sequencing data folder** (Stilla gagnamöppu fyrir raðgreiningu) – Sjálfvalið er að raðgreiningargögnin séu geymd á netþjónum. Hins vegar er hægt að bæta við miðlægum NAS til að bæta við geymsluplássi. Frekari upplýsingar er að finna í [Kortleggja drif á netþjóni á síðu 41](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Stilla áskrifendalista fyrir tilkynningar í tölvupósti) – Hefur umsjón með lista yfir áskrifendur sem eiga að fá tilkynningar í tölvupósti sem innihalda villuboð og viðvaranir um prófunarferlið. Frekari upplýsingar er að finna í [Stilla tilkynningar í tölvupósti fyrir kerfið á síðu 33](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Endurræsa eða slökkva á netþjónum) – Endurræsir eða slekkur á netþjónum ef þörf krefur. Það getur verið nauðsynlegt að endurræsa eða slökkva á netþjónum til að stillingar taki gildi eða til að leysa úr bilun í netþjónum. Frekari upplýsingar er að finna í [Endurræsa netþjóninn á síðu 42](#) og [Slökkva á netþjónum á síðu 43](#).
- **Configure database backup encryption** (Stilla dulkóðun öryggisafrits gagnagrunns) – Virkjar dulkóðun og stillir lykilorð fyrir dulkóðun öryggisafritsins af gagnagrunni netþjónsins. Þessi eiginleiki gerir einnig kleift að búa til tímabundið, ódulkóðað öryggisafrit. Frekari upplýsingar er að finna í [Stilla dulkóðun öryggisafrits á síðu 34](#).
- **Configure network passwords** (Stilla lykilorð fyrir netið) – Stillir lykilorð fyrir netið vegna samskipta milli netþjónsins og tækjanna raðgreiningarkerfi og VeriSeq NIPT Microlab STAR. Frekari upplýsingar er að finna í [Stilla lykilorð fyrir netið á síðu 35](#).

Leyfissamningur endanlegs notanda

Þegar þú skráir þig fyrst inn í vefviðmótið er óskað eftir að þú samþykkir notendaleyfissamninginn (EULA, End User License Agreement). Til að hlaða niður leyfissamningnum á tölvuna þína skaltu velja **Download EULA** (Sækja EULA). Hugbúnaðurinn krefst þess að þú samþykkir EULA áður en þú getur haldið áfram að vinna í vefviðmóti.

Eftir að þú hefur samþykkt EULA geturðu farið aftur á EULA-síðuna og sótt skjalið ef þörf krefur.

Stilla vefviðmótið

Veldu Stillingartáknið til að fá aðgang að fellilista með stillingum. Stillingar birtast út frá notandahlutverki og tengdum heimildum. Frekari upplýsingar er að finna í [Úthluta notanda hlutverkum á síðu 27](#).

ATHUGASEMD Tæknimenn hafa ekki aðgang að þessum aðgerðum.

Stilling	Lýsing
Notendastjórnun	Bæta við, virkja/afvirkja og breyta notendaupplýsingum. Aðeins þjónustuaðilar og kerfisstjórar.
Stillingar tölvupósts	Breyta áskrifendalista fyrir tilkynningar í tölvupósti.
Breyta lykilorði fyrir sameiginlega möppu	Breyta lykilorði sbsuser til að fá aðgang að sameiginlegum möppum Staðbundinn netþjónn. Lykilorðið má aðeins innihalda bókstafi og tölustafi.
Skýrslustillingar	Aðeins þjónustuaðilar eða kerfisstjórar.
Endurræsa netþjóninn	Aðeins þjónustuaðilar eða kerfisstjórar.
Slökkva á netþjóni	Aðeins þjónustuaðilar eða kerfisstjórar.

Skráðu þig inn á vefviðmótið

Skráðu þig inn á VeriSeq NIPT Assay Software viðmótið eins og hér segir.

1. Á tölvu sem er tengd við sama net og Staðbundinn netþjónn, opnaðu einn af eftirfarandi vöfum:
 - Chrome útgáfa 69 eða nýrri
 - Firefox útgáfa 62 eða nýrri
 - Internet Explorer útgáfa 11 eða nýrri
2. Sláðu inn IP-tölu netþjónsins eða netþjónsheitið sem gefið var upp af Illumina við uppsetningu, jafngildir `https://<Staðbundinn netþjónn IP-tala>/login` (t.d. `https://10.10.10.10/login`).
3. Ef öryggisviðvörðun í vafranum birtist skaltu bæta við öryggisundantekningu til að halda áfram á innskráningarskjánn. Öryggisviðvörðunin gefur til kynna að tölvan sé ekki með SSL-vottorð (Secure Sockets Layer) uppsett. Fylgdu leiðbeiningunum í [Sækja og setja upp vottorð á síðu 31](#) til að setja þetta vottorð upp.
4. Í innskráningarskjánum skaltu slá inn notandanafnið og lykilorðið sem þú fékkst með því að nota Illumina og veldu síðan **Log In** (innskráning).

ATHUGASEMD Eftir 10 mínútur af aðgerðaleysi skráir VeriSeq NIPT Assay Software núverandi notanda sjálfkrafa út.

Lesborðið

Eftir innskráningu birtist lesborð VeriSeq NIPT Assay Software v2. Lesborðið er helsti stiklugginn. Þú getur farið aftur í lesborðið hvenær sem er með því að velja valmyndarvalkostinn **Dashboard** (Lesborð). Lesborðið sýnir alltaf síðustu 50 aðgerðir sem voru skráðar (ef þær eru færri en 50 sýnir það aðeins þær sem eru skráðar). Til að sækja síðustu 50 aðgerðir og fletta í gegnum aðgerðaferil skaltu velja **Previous** (Fyrri) neðst í hægra horninu á athafnatöflunni.

Skoða nýlegar aðgerðir

Flipinn Recent Activities (Nýlegar aðgerðir) inniheldur stutta lýsingu á nýlegri virkni í VeriSeq NIPT Assay Software og Staðbundinn netþjónn.

Heiti	Lýsing
Hvenær	Dagsetning og tími aðgerðar.
Notandi	Ef við á, tilgreinir notandann sem framkvæmdi aðgerðina.
Undirkerfi	Eining eða ferli sem framkvæmdi aðgerðina, svo sem notandi, prófun eða stilling.
Nánari upplýsingar	Lýsing á aðgerð.
Stig	Stig sem úthlutað var til aðgerðarinnar úr eftirfarandi valkostum: Activity (Aðgerð) – Gefur til kynna aðgerð innan netþjónsins, svo sem endurræsingu kerfisins eða innskráningu/útskráningu notanda. Notice (Tilkynning) – Gefur til kynna að skref hafi ekki tekist. Til dæmis, sýni ógilt eða gæðaeftirlit tekst ekki. Warning (Viðvörðun) – Gefur til kynna að villa hafi komið upp við eðlilega keyrslu og rétta vélbúnaðarvirkni. Til dæmis óþekktar keyrslufæribreytur eða greining sem stenst ekki.

Skoða nýlegar villur

Flipinn Recent Errors (Nýlegar villur) inniheldur stutta lýsingu á nýlegum hugbúnaðar- og netþjónsvillum.

Heiti	Lýsing
Hvenær	Dagsetning og tími aðgerðar.
Notandi	Ef við á, tilgreinir notandann sem framkvæmdi aðgerðina.
Undirkerfi	Eining eða ferli sem framkvæmdi aðgerðina, svo sem notandi, prófun eða stilling.
Nánari upplýsingar	Lýsing á aðgerð.

Heiti	Lýsing
Stig	Stig sem úthlutað var til aðgerðarinnar úr eftirfarandi valkostum: • Urgent – Áríðandi og alvarleg vélbúnaðarvilla sem hefur áhrif á kerfisstarfsemi. Hafið samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina. • Alert – Tilkynning um villu við venjulega notkun. Til dæmis, vandamál með gagnaspillingu á disk, pláss eða stillingar sem koma í veg fyrir skýrslugerð eða tilkynningar með tölvupósti. • Error – Kerfis- eða netþjónsvilla við venjulega notkun. Til dæmis vandamál með stillingarskrá eða bilun í vélbúnaði.

Skoða stöðu kerfisins og viðvaranir

Flippinn **Server Status** (Staða netþjóns) birtir eftirfarandi upplýsingar.

- **Date** – Núverandi dagsetning og tími.
- **Time zone** – Tímabelti stillt fyrir netþjóninn. Upplýsingar um tímabelti eru notaðar fyrir tölvupóst, tilkynningar og dagsetningu og tíma skýrslu.
- **Hostname** – Kerfisheiti samanstendur af heiti hýsitölvu á netinu og heiti samkvæmt lénsheitakerfi (DNS).
- **Disk space usage** – Hlutfall af plássi á disk sem verið er að nota til að geyma gögn.
- **Software** – Reglustillingar hugbúnaðar (t.d. CE-IVD).
- **Version** – VeriSeq NIPT Assay Software v2útgáfa.

Yfirlitið gæti einnig sýnt **Server alarm** (viðvörðun frá netþjóni) hnapp sem þaggar í RAID-kerfisviðvörðuninni. Þessi hnappur birtist aðeins fyrir kerfiskerfisstjórar. Ef þú ýtir á þennan hnapp skaltu hafa samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina til að fá frekari aðstoð.

Stjórnun notenda

ATHUGASEMD Aðeins þjónustuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að bæta við, breyta eða eyða heimildum fyrir tæknimenn og aðra notendur á sínu stigi.

Úthluta notanda hlutverkum

Hlutverk notenda skilgreina aðgang og réttindi notenda til að framkvæma ákveðin verkefni.

Hlutverk	Lýsing
Þjónusta	Þjónustuaðili frá Illumina sem framkvæma upphaflega uppsetningu og kerfisuppsetningu (þar á meðal stofnun kerfisstjóra). Sinnir einnig úrræðaleit, gerir við þjóninn, setur upp og breytir stillingum og veitir áframhaldandi hugbúnaðarstuðning.
Stjórnandi	Stjórnandi rannsóknarstofu sem setur upp og viðheldur stillingum, stjórnar notendum, skilgreinir lista yfir áskrifendur að tölvupósti, breytir lykilorði fyrir sameiginlegar möppur og endurræsir og slekkur á netþjóninum.
Tæknimaður	Tæknimaður á rannsóknarstofunni sem skoðar stöðu kerfisins og viðvaranir.

Bæta við notendum

Við fyrstu uppsetningu, bætir þjónustuaðili frá Illumina við notandanum Kerfisstjóri.

Bættu við notanda á eftirfarandi hátt.

1. Á síðunni Notendastjórnun skjánum skaltu velja **Add New User** (Bæta við nýjum notanda).

ATHUGASEMD Nauðsynlegt að fylla út alla reiti.

2. Sláðu inn notandanafnið. Kröfurnar eru eftirfarandi.
 - Aðeins lágstafir og tölustafir (a–z og 0–9).
 - Verður að vera 4–20 stafir og innihalda að minnsta kosti einn tölustaf.
 - Fyrsti stafurinn má ekki vera tölustafur.

ATHUGASEMD Notandanafnið er ekki háð há- og lágstöfum.

VeriSeq NIPT Assay Software notar notendanöfn til að auðkenna þá einstaklinga sem koma að mismunandi þáttum á úrvinnslu prófunar og samskiptum við VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Sláðu inn fullt nafn notandans. Fullt nafn birtist aðeins í notandaprófilnum.
4. Sláðu inn og staðfestu lykilorðið.
Lykilorð verða að vera 8–20 stafir að lengd og innihalda að minnsta kosti einn hástaf, einn lágstaf og einn tölustaf.
5. Sláðu inn netfang fyrir notandann.
Hver notandi þarf að vera með einkvæmt netfang.
6. Veldu notandahlutverk úr fellilistanum fyrir viðkomandi.
7. Veldu reitinn **Active** (Virkur) til að virkja notandann strax eða afveldu reitinn til að virkja hann síðar (þ.e. eftir þjálfun).
8. Veldu **Save** (Vista) tvisvar til að vista og staðfesta breytingar.
Nýi notandinn birtist nú á skjánum User Management (Notendastjórnun).

Breyta notendum

Þú breytir upplýsingum um notanda á eftirfarandi hátt.

1. Á skjánum User Management (Notendastjórnun) skaltu velja notendanafnið.
2. Breyttu upplýsingum um notandann og veldu síðan **Save** (Vista).
3. Veldu **Save** (Vista) aftur til að staðfesta breytingarnar.

Breytingarnar á notandanum birtast nú á skjánum User Management (Notendastjórnun).

Óvirkja notendur

Þú gerir notanda óvirkan á eftirfarandi hátt.

1. Á skjánum User Management (Notendastjórnun) skaltu velja notendanafnið.
2. Hreinsaðu gátreitinn **Activate** (Virkja) og veldu síðan **Save** (Vista).
3. Í staðfestingarskilaboðunum skaltu velja **Save** Vista.

Staða notandans breytist í Disabled (Óvirkur) á skjánum User Management (Notendastjórnun).

Umsjón með sameiginlegu netdrifi

ATHUGASEMD Aðeins þjónustuaðilar eða kerfisstjórar hafa heimild til að bæta við, breyta eða eyða staðsetningum sameiginlegra mappa.

Bæta við sameiginlegu netdrifi

Stilltu kerfið þannig að það geymi raðgreiningargögn á sérstöku NAS-tæki frekar en á netþjónum sem er tengdur við raðgreiningarkerfið. NAS getur boðið upp á meira geymslurými og samfellda afritun gagna.

1. Veldu **Folders** (Möppur) á lesborðinu.
2. Veldu **Add folder** (Bæta við möppu).
3. Sláðu inn eftirfarandi upplýsingar sem upplýsingatæknistjórinn lætur í té:
 - **Location** – Slóðin í heild sinni að staðsetningu NAS-kerfisins, þar á meðal þar sem mappa er geymd með gögnunum.
 - **Username** – Notendanafn sem er tilgreint fyrir Staðbundinn netþjónn þegar það fær aðgang að NAS.
 - **Password** – Lykilorð sem er tileinkað Staðbundinn netþjónn þegar það fær aðgang að NAS.
4. Veldu **Save** (Vista).
5. Veldu **Test** (Prófa) til að prófa tenginguna við NAS.

Ef tenging næst ekki skaltu staðfesta heiti netþjónsins, heiti staðsetningarinnar, notendanafnið og lykilorðið hjá upplýsingatæknistjóra.

6. Endurræstu netþjóninn til að virkja breytingarnar.

ATHUGASEMD Sameiginleg netdrifsstilling getur aðeins stutt eina möppu fyrir raðgreiningargögn.

Breyta sameiginlegu netdrifi

1. Veldu **Folders** (Möppur) á lesborðinu.
2. Breyttu staðsetningarslóðinni og veldu **Save** (Vista).
3. Veldu **Test** (Prófa) til að prófa tenginguna við NAS.
Ef tenging næst ekki skaltu staðfesta heiti netþjónsins, heiti staðsetningarinnar, notandanafnið og lykilorðið hjá upplýsingatæknistjóra.

Eyða sameiginlegu netdrifi

1. Veldu **Folders** (Möppur) á lesborðinu.
2. Veldu staðsetningarslóðina sem á að breyta.
3. Veldu **Delete** (Eyða) til að fjarlægja ytri raðgreiningarmöppuna.

Stilla net- og vottorðsstillingar

Þjónustuaðili Illumina notar skjáinn Netstillingar (Network Configuration) til að stilla net- og vottorðsstillingar við fyrstu uppsetningu.

ATHUGASEMD Aðeins þjónustuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að breyta net- og vottorðsstillingum.

1. Á lesborðinu skaltu velja **Configuration** (Stillingar).
2. Veldu flipann **Network Configuration** (Netstillingar) og stilltu netstillingarnar eftir þörfum.
3. Veldu flipann **Certification Configuration** (Vottorðsstillingar) til að búa til SSL-vottorðið (Secure Sockets Layer).

Stilla vottorðsstillingar

Vottorð fyrir SSL-samskiptareglur er gagnaskrá sem gerir viðkomandi kleift að tengjast á öruggan hátt frá Staðbundinn netþjónn í vafra.

1. Notaðu flipann Certificate Configuration (Stillingar vottorðs) til að stilla eftirfarandi SSL-samskiptareglur vottorðsins:
 - **Laboratory Email** – Tengiliðanetfang rannsóknarstofu (nauðsynlegt að það sé á gildu netfangssniði).
 - **Organization Unit** – Skipulagseiningardeild.

- **Organization** – Heiti rannsóknarstofunnar.
- **Location** – Heimilisfang rannsóknarstofunnar.
- **State** – Ríkisstaðsetning rannsóknarstofunnar.
- **Country** – Land þar sem rannsóknarstofan er staðsett.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** – Þumal fingursauðkenning, auðkennisnúmer vottorðs.
SHA1 tryggir að notendur fái ekki viðvaranir um skírteini þegar þeir opna VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 birtist eftir að vottorð hefur verið búið til eða endurbætt. Nánari upplýsingar er að finna í [Endurnýja vottorð á síðu 32](#).

2. Veldu **Save** (Vista) til að virkja breytingarnar.

Stilla net- og netþjónsstillingar

ATHUGASEMD Samræmdu allar breytingar á net- og netþjónsstillingum við upplýsingatæknistjóra til að forðast villur í tengingu við netþjóna.

1. Notaðu flipann Netstillingar til að stilla eftirfarandi net og Staðbundinn netþjónn stillingar:
 - **Static IP Address** – IP-tala sem tilnefnd er fyrir Staðbundinn netþjónn.
 - **Subnet Mask** – Undirnetmaski staðarnets.
 - **Default Gateway Address** – Sjálfgefin IP-tala beinis.
 - **Hostname** – Tilgreint heiti hýsitölvu til að vísa til Staðbundinn netþjónn á netkerfinu (sjálfgefið skilgreint sem localhost).
 - **DNS Suffix** – Tilgreint DNS-viðskeyti.
 - **Nameserver 1 and 2** – IP-tölur eða heiti DNS netþjóna.
 - **NTP Time Server 1 and 2** – Netþjónarjónar fyrir tímasamstillingu með Network Time Protocol (NTP).
 - **MAC Address** – MAC-tala netþjóns (aðeins með lestri).
 - **Timezone** – Staðbundið tímabelti netþjónsins.
2. Staðfestu að færslurnar séu réttar og veldu síðan **Save** (vista) til að endurræsa netþjóninn og innleiða breytingarnar.



VARÚÐ

Rangar stillingar geta truflað tenginguna við netþjóninn.

Sækja og setja upp vottorð

Svona sækir þú og setur upp SSL-skírteini fyrir VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Á lesborðinu skaltu velja **Configuration** (Stillingar).

2. Veldu flipann **Certification Configuration** (Vottunarstillingar).
 3. Á skjánum Network Configuration (Netstillingar) skaltu velja **Download Certificate** (Hlaða niður vottorði).
- Vottorðsskránni root_cert.der er hlaðið niður.

ATHUGASEMD Ef óskað er eftir að þú vistir skrána skaltu velja eftirminnilegan stað. Ef ekki skaltu finna sjálfgefinn stað fyrir niðurhal. Sumir vafrar vista skrána sjálfkrafa í möppuna Downloads (Niðurhal).

4. Farðu í möppuna á tölvunni þinni þar sem þú vistaðir skrána.
5. Hægrismelltu á skrána **root_cert.der** og veldu **Install Certificate** (Setja upp vottorð).
6. Ef gluggi með öryggisviðvörðun birtist skaltu velja **Open** (Opna) til að opna skrána. Innflutningsforritið fyrir vottorð opnast.
7. Í upphafsglugganum í innflutningsforritinu fyrir vottorð skaltu velja **Local Machine** (Staðbundin vél) sem geymslustaðsetningu og velja síðan **Next** (Næsta).
8. Veldu valkostinn **Place all certificates in the following store** (Setja öll vottorð í eftirfarandi geymslu) og veldu síðan hnappinn **Browse...** (Skoða).
9. Í glugganum Select Certificate Store (Velja geymslu fyrir vottorð) skaltu velja **Trusted Root Certification Authorities** (Traustir höfundar rótarvottorða) og síðan **OK** (Í lagi).
10. Gakktu úr skugga um að í reitnum Certificate Store (Geymsla fyrir vottorð) standi Trusted Root Certification Authorities (Traustir höfundar rótarvottorða) og veldu síðan **Next** (Næsta).
11. Í glugganum Completing the Certificate Import Wizard (Ljúka innflutningsforritinu fyrir vottorð) skaltu velja **Finish** (Ljúka).
12. Ef gluggi með öryggisviðvörðun birtist skaltu velja **Yes** (Já) til að setja upp vottorðið.
13. Í glugganum um að innflutningur hafi tekist skaltu velja **OK** (Í lagi) til að hætta í forritinu.

Endurnýja vottorð

ATHUGASEMD Aðeins þjónustuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að endurnýja vottorð og endurræsa kerfið.

Til að endurnýja vottorð eftir að net- eða vottorðastillingar hafa breyst:

1. Á skjánum Network Configuration (Netstillingar) skaltu velja **Regenerate Certificate** (Endurnýja vottorð).
2. Veldu **Regenerate Certificate and Reboot** (Endurnýja skírteini og endurræsa) til að halda áfram eða veldu **Cancel** (Hætta við) til að hætta.

Stilla tilkynningar í tölvupósti fyrir kerfið

VeriSeq NIPT Assay Software v2 hefur samskipti við notendur með því að senda tilkynningar í tölvupósti sem greina frá framgangi prófunarinnar og innihalda viðvaranir um villur eða nauðsynlegar aðgerðir notanda. Frekari upplýsingar um tilkynningar í tölvupósti sem kerfið sendir er að finna í [Tilkynningar frá prófunarhugbúnaði á síðu 78](#).

Gakktu úr skugga um að ruslpóststillingar tölvupóstsins leyfi tilkynningar í tölvupósti frá netþjónum. Tilkynningar í tölvupósti eru sendar frá reikningi sem heitir `VeriSeq@<customer email domain>`, þar sem `<customer email domain>` er tilgreint af staðbundna tækniteyminu þegar netþjónninn er settur upp.

Stofna áskrifendalista fyrir tölvupóst

Tilkynningar í tölvupósti eru sendar á lista yfir ákveðna áskrifendur.

Tilgreindu áskrifendalista á eftirfarandi hátt.

1. Veldu táknid Settings (Stillingar) á lesborðinu.
2. Veldu **Email Configuration** (Stillingar fyrir tölvupóst).
3. Í reitnum Áskrifendur skal slá inn netföng aðskilin með kommum.
Staðfestu að netföngin séu rétt slegin inn. Hugbúnaðurinn staðfestir ekki snið netfanga.
4. Veldu **Save** (Vista).
5. Veldu **Send test message** (Senda þufuskilaboð) til að búa til þufutölvupóst á áskrifendalistann.
Athugaðu pósthólfið þitt til að staðfesta að tölvupósturinn hafi verið sendur.

ATHUGASEMD Gakktu úr skugga um að þú veljir **Save** (Vista) hnappinn áður en þú sendir þufuskilaboð. Ef þú sendir þufuskilaboð áður en þú vistar verða breytingarnar ekki vistaðar.

Stilla dulkóðun öryggisafrits

VeriSeq NIPT Assay Software v2 gerir stjórnendum kleift að virkja eða slökkva á dulkóðun öryggisafritunar. Kerfisstjórar geta einnig stillt eða uppfært dulkóðunarlykilorðið fyrir afrit af gagnagrunni. Þetta lykilorð er nauðsynlegt til að endurheimta afrit af gagnagrunni. Gakktu úr skugga um að geyma lykilorðið á öruggum stað til að hægt sé að vísa til þess síðar.

ATHUGASEMD Aðeins kerfisstjórar hafa heimild til að setja upp dulkóðun fyrir öryggisafrit af gagnagrunni.

Settu upp dulkóðun öryggisafrits á eftirfarandi hátt.

1. Veldu táknid Settings (Stillingar) á lesborðinu.
2. Veldu **Backup Encryption** (Dulkóðun öryggisafrits).
3. Veldu gátreitinn **Encrypt Backups** (dulkóða afrit).
4. Í reitinn **Encryption Password** (Dulkóðunarlykilorð) skaltu slá inn lykilorðið sem þú vilt nota fyrir dulkóðun.
5. Sláðu inn sama lykilorðið í reitinn **Confirm Password** (Staðfesta lykilorð).
6. Veldu **Save** (Vista).

Búa til ódulkóðað afrit

VeriSeq NIPT Assay Software gerir kerfisstjórum kleift að búa til ódulkóðaða afritunarskrá sem tæknileg aðstoð Illumina getur notað. Ódulkóðaða afritunarskráin er aðeins til staðar í 24 klukkustundir áður en henni er sjálfkrafa eytt.

ATHUGASEMD Aðeins kerfisstjórar hafa heimild til að búa til ódulkóðað afrit.

Búðu til ódulkóðað afrit á eftirfarandi hátt.

1. Veldu táknid Settings (Stillingar) á lesborðinu.
2. Veldu **Backup Encryption** (Dulkóðun öryggisafrits).
3. Veldu **Generate Unencrypted Backup** (Búa til ódulkóðað afrit)
4. Veldu **Yes** (já) í staðfestingarglugganum.
Spurning birtist sem staðfestir beiðnina um ódulkóðað öryggisafrit.
5. Veldu **OK** (Í lagi).

Þú getur staðfest að ódulkóðað öryggisafrit hafi verið stofnað með því að fara aftur í VeriSeq NIPT Assay Software lesborðið og skoða töfluna yfir nýlegar aðgerðir. Ný aðgerð ætti að staðfesta að ódulkóðað afrit hafi verið stofnað.

Stilla lykilorð fyrir netið

Kerfisstjóri eða þjónustuaðili Illumina má nota síðuna Network Passwords (Lykilorð fyrir netið) til að stilla lykilorð fyrir samskipti milli íhluta Staðbundinn netþjónn og VeriSeq NIPT Solution v2.



VARÚÐ

Aðeins þjónustuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að breyta lykilorðum.

Stilltu lykilorð fyrir netið á eftirfarandi hátt.

1. Veldu táknid Settings (Stillingar) á lesborðinu.
2. Veldu **Network Passwords** (Lykilorð fyrir netið).
3. Í reitnum **Sequencer Password** (Lykilorð fyrir raðgreiningartæki) skal slá inn lykilorðið fyrir raðgreiningartækið.
4. Sláðu inn lykilorðið aftur í reitnum **Confirm Password** (Staðfesta lykilorð).



VARÚÐ

Að uppfæra lykilorð raðgreiningartækisins á meðan raðgreining er í gangi getur valdið gagnatapi.

5. Veldu **Save Sequencer Password** (Vista lykilorð fyrir raðgreiningartæki).
Netþjónninn geymir lykilorðið fyrir raðgreiningartækið. Uppfærðu öll tæki sem tengjast netþjóninum til að tryggja að þau noti þetta lykilorð.
6. Í reitnum **Automation Password** (Lykilorð fyrir sjálfvirkni) skal slá inn lykilorð fyrir VeriSeq NIPT Microlab STAR.



VARÚÐ

Að uppfæra lykilorðið fyrir sjálfvirkni á meðan undirbúningur sýnis er í gangi getur valdið gagnatapi.

Aðeins þjónustuaðilar Illumina geta uppfært lykilorðið fyrir sjálfvirkni fyrir ML STAR. Áður en þú breytir lykilorðinu sem er geymt á netþjóninum, skaltu í gegnum vefviðmótið ganga úr skugga um að meðlimur í þjónustuteymi Illumina hafi heimsótt þig og uppfært lykilorðið í ML STAR. Ef þú uppfærir lykilorðið í vefviðmóti þjónsins án þess að uppfæra það á ML STAR verður kerfið ónothæft.

7. Sláðu inn lykilorðið fyrir ML STAR aftur í reitnum **Confirm Password** (Staðfesta lykilorð).
8. Veldu **Save Automation Password** (Vista lykilorð fyrir sjálfvirkni).
Netþjónninn geymir lykilorðið fyrir ML STAR. Uppfærðu öll tæki ML STAR sem tengjast nú þegar netþjóninum til að tryggja að þau noti þetta lykilorð.

Skrá út

- Veldu táknid fyrir notendaprófil efst í hægra horni skjásins og veldu síðan **Log Out** (skrá út).

Greining og skýrslugerð

Eftir að raðgreiningargögnum hefur verið safnað eru þau affléttuð, færð yfir á FASTQ-snið, samstillt við viðmiðunareerfðamengi og greind til að finna mislitun. Í þessum kafla er hinum ýmsu mæligildum sem eru ákvarðaðir fyrir sérhvert sýni lýst.

Affléttu og búa til FASTQ

Raðgreiningargögn sem geymd eru á BCL-sniði eru unnin með bcl2fastq umbreytingarhugbúnaðinum. bcl2fastq umbreytingarhugbúnaðurinn affléttar gögn og breytir BCL-skrám í staðlaðar FASTQ-skrár fyrir síðari greiningu. VeriSeq NIPT Assay Software stofnar sýnablað (SampleSheet.csv) fyrir hverja raðgreiningarkeyrslu. Þessi skrá inniheldur upplýsingar um sýni sem hugbúnaðurinn fékk í sýnaundirbúningsferlinu (með því að nota API hugbúnaðarins). Þessi sýnablöð innihalda haus með upplýsingum um keyrsluna og lýsingum fyrir sýnin sem unnin eru í tiltekinni flæðiflögu.

Í eftirfarandi töflu eru upplýsingar um gögn í sýnablöðum.



VARÚÐ

Ekki eiga við eða breyta þessari sýnablaðsskrá. Kerfið bjó hana til og breytingar geta haft skaðleg áhrif síðar meir, þ.m.t. röngum niðurstöðum eða greiningarvillum.

Heiti dálks	Lýsing
SampleID	Auðkenning sýnis.
SampleName	Heiti sýnis. Sjálfgefið: sama og SampleID.
Sample_Plate	Plötuauðkenning fyrir tiltekið sýni. Sjálfgefið: autt.
Sample_Well	Brunnauðkenning á plötunni fyrir tiltekið sýni.
I7_Index_ID	Auðkenning fyrsta vísisbreytisins.
index	Kirnisröð fyrsta breytisins.
I5_Index_ID	Auðkenning annars breytisins.
index2	Kirnisröð annars breytisins.
Sample_Project	Verkefnauðkenning fyrir tiltekið sýni. Sjálfgefið: autt.

Heiti dálks	Lýsing
SexChromosomes	Greining sem tengist kynlitningum. Eitt af eftirfarandi: • Yes (Já) – Óskað eftir að greint sé frá mislitnum í kynlitningum og kyni. • No (Nei) – Hvorki óskað eftir að greint sé frá mislitnum í kynlitningum né kyni. • SCA – Óskað eftir að greint sé frá mislitnum í kynlitningum en ekki kyni.
SampleType	Gerð sýnis. Eitt af eftirfarandi: • Singleton (Einburi) – Meðganga með eitt fóstur. • Twin (Tvíburar) – Meðganga með mörg fóstur. • Control (Samanburður) – Samanburðarsýni af þekktu kyni og flokkun mislitnunar. • NTC – Sýni án samanburðarsniðmáts (ekkert DNA).

Gæðaeftirlit með raðgreiningu

Mæligildi gæðaeftirlits með raðgreiningu ber kennsl á flæðiflögur sem líklegt er að standist ekki greiningu. Þéttleiki klasa, hlutfall lestra sem teljast gildir samkvæmt síu (PF, passing filter), forfasa- og fasamæligildi lýsa almennum gæðum raðgreiningargagna og eru sameiginleg í mörgum háhraðaraðgreiningarforritum. Mæligildi fyrir spá um samstillta lestra áætla stig flæðiflögu raðgreiningardýptarinnar. Ef léleg gögn standast ekki mæligildið fyrir spá um samstillta lestra er vinnslu keyrslunnar hætt. Frekari upplýsingar má finna í [Raðgreining á gæðaeftirliti og mörkum þess á síðu 46](#).

Mat á hlutfalli erfðaefnis frá fóstri

Hlutfall frá fóstri (FF, Fetal fraction) vísar til hlutfalls frumulauss, DNA í umferð í blóðsýni móður sem er komið úr fylgju. VeriSeq NIPT Assay Software notar upplýsingar bæði úr stærðardreifingu cfDNA-brota og mismun á erfðamengisþekju milli cfDNA móður og fósturs til að reikna út mat á FF.¹

Tölfræði notuð í endanlegri stigagjöf

Pöruð endaraðgreiningargögn eru samræmd við viðmiðunarerfðamengið (HG19) fyrir alla litninga. Einstökum, samræmdum lestrum sem ekki eru tvöfaldaðir er safnað saman í 100 kb hólf. Samsvarandi fjöldi hólfa er leiðréttur m.t.t. GC-skekku og samkvæmt áður staðfestri svæðisbundinni þekju í erfðamenginu. Með því að nota slíkan staðlaðan fjölda hólfa eru tölfræðileg stig fengin fyrir hvern A-litning með því að bera saman þekjusvæðin sem geta orðið fyrir áhrifum mislitnunar við afgang A-litninganna. Log-líkindahultfall (LLR, Log-Likelihood Ratio) er reiknað fyrir hvert sýni með því að taka tillit til þessara þekjutengdu stiga og áætlaðs FF. LLR er líkurnar á að sýni verði fyrir áhrifum miðað við framkomna þekju og FF samanborið við líkurnar á að sýni verði ekki fyrir áhrifum miðað við sömu

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

framkomnu þekju. Við útreikning á þessu hlutfalli er einnig tekið tillit til áætlaðrar óvissu í FF. Við síðari útreikninga er náttúrulegi lógaritminn af hlutfallinu notaður. Prófunarhugbúnaðurinn metur LLR fyrir hvern marklitning og hvert sýni til að ákvarða um mislitun.

Tölfræði fyrir X- og Y-litninga er frábrugðin tölfræðinni sem notuð er fyrir A-litninga. Fyrir fóstur sem greind eru sem kvenkyns þarf úrskurður um SCA að sama niðurstaða komi úr LLR og normaliseruðum litningagildum.¹ Sérstök LLR-stig eru reiknuð út fyrir [45,X] (Turner-heilkenni) og fyrir [47,XXX]. Fyrir fóstur sem greind eru sem karlkyns er hægt að byggja úrskurð um SCA, þ.e. [47,XXY] (Klinefelter-heilkenni) eða [47,XYY], á sambandinu milli normaliseraðra litningagilda fyrir X- og Y-litninga (NCV_X og NCV_Y). Sýni úr karlkynsfóstrum þar sem NCV_X er innan þess bils sem fram hefur komið fyrir jafnlitna kvenkynssýnum má úrskurða [47,XXY]. Sýni úr karlkynsfóstrum þar sem NCV_X er innan þess bils sem fram hefur komið fyrir jafnlitna karlkynssýni en þar sem Y-litningur er offramsettur má úrskurða [47,XYY].

Kerfið getur ekki skorið úr um SCA fyrir sum gildi NCV_Y og NCV_X. Þessi sýni veita niðurstöðuna Not Reportable (Ekki hægt að greina frá) fyrir XY-flokkun. Niðurstöður um sjálfslitninga eru samt birtar fyrir þessi sýni ef öll önnur mæligildi gæðaeftirlits standast.

Gæðaeftirlit með greiningu

Greiningarmæligildi fyrir gæðaeftirlit eru mæligildi sem eru reiknuð út meðan á greiningu stendur og notuð til að greina sýni sem víkja of mikið frá væntri hegðun. Gögn úr sýnum sem standast ekki þessa mælikvarða eru talin óáreiðanleg og eru merkt að þau hafi mistekist. Þegar sýni gefa niðurstöður utan væntra marka fyrir þessi mæligildi, mun NIPT-skýrslan gefa upp ástæðu gæðaeftirlits sem viðvörðun eða ástæðu falls. Frekari upplýsingar um þessar ástæður gæðaeftirlits má finna í [Skilaboð með gæðaeftirlitsástæðu á síðu 60](#).

Gæðaeftirlit með NTC-sýnum

VeriSeq NIPT lausnin gerir kleift að bæta við NTC sýnum sem hluta af keyrslunni. ML STAR getur myndað allt að 2 NTC-sýni í hverri keyrslu fyrir 24- og 48-sýna runur og allt að 4 NTC-sýni fyrir 96-sýna runur. Óháð því hversu mörgum NTC sýnum er bætt við, þá athugar hugbúnaðurinn að meðaltali 4.000.000 einkvæm vörpuð brot á hverju sýni í hverju samsafni. Þess vegna skal ekki bæta við fleiri en tveimur NTC sýnum í hvert samsafn. Nánari upplýsingar er að finna í [Raðgreining á gæðaeftirliti og mörkum þess á síðu 46](#).

Gæðaeftirlit fyrir NTC sýni er sem hér segir.

- **NTC sample processing** (Vinnsla á NTC sýni) – Þegar NTC sýni er unnið notast hugbúnaðurinn við PASS QC niðurstöðu þegar þekja sýnisins er lítil, eins og við er að búast fyrir NTC.

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.

- **Patient sample as NTC** (Sjúklingasýni sem NTC) – Þegar unnið er úr sjúklingasýni sem merkt er sem NTC þá greinist mikil þekja. Þar sem sýnið er flaggað sem NTC, þá flaggar hugbúnaðurinn að gæðaeftirlitið hafi mistekist af eftirfarandi ástæðu: NTC SÝNI MEÐ MIKLA ÞEKJU.

Mengun á plötustigi

Mengun á plötustigi er greind í greiningarniðurstöðum með því að bera kennsl á tilvist Y-litnings í hverju gildu sýni í safni sem ekki er NTC (samanburður án sniðmáts) og hefur staðist gæðaeftirlit.

Ógild sýni eru útilokuð þar sem ekki er hægt að treysta á niðurstöður þeirra til að gefa nákvæma vísbendingu um tilvist Y-litnings. NTC-sýni eru útilokuð þar sem allar mælingar sem greindust í þessum sýnum benda til mengunar sem ekki er á plötunni. Undantekningarnar eru tilgreindar sérstaklega í NIPT-skýrslunni.

Ef mengun á plötustigi greinist í samsafni er notandanum tilkynnt um hana í gegnum tölvupósttilkynningakerfið og í gegnum viðvörðunarskrána í vefviðmótinu. Keyrslan mun ekki vinnast frekar og NIPT- og viðbótarskýrslur verða ekki búnar til.

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 keyrir stýrikerfi sem byggir á Linux og býður upp á um það bil 7,5 TB geymslurými fyrir gögn. Miðað við 25 GB af gögnum fyrir hverja raðgreiningu getur netþjónninn geymt allt að 300 keyrslur. Sjálfvirk tilkynning birtist þegar lágmarksgeymslurými er ekki tiltækt. Þjónninn er settur upp á staðarnetinu.

Staðbundinn diskur

VeriSeq NIPT Assay Software býr til sérstakar möppur á Staðbundinn netþjónn sem eru aðgengilegar notanda. Hægt er að varpa þessum möppum með Samba-deilingarsamskiptareglum við hvaða vinnustöð eða fartölvu sem er á staðarnetinu.

Heiti möppu	Lýsing	Aðgangur
Inntak	Inniheldur raðgreiningargögn sem búin eru til af kerfi til háhraðaraðgreiningar og varpað á netþjónninn.	Rita og skrifa.
Úttak	Inniheldur allar skýrslur sem hugbúnaður hefur búið til.	Má aðeins lesa.
Afritun	Inniheldur afrit af gagnagrunni.	Má aðeins lesa.

ATHUGASEMD Kortlagning á staðbundnum diskum byggist á Server Message Block (SMB) samskiptareglunum. Hugbúnaðurinn styður nú SMB2 og nýrri útgáfur. Þjónninn krefst SMB undirritunar. Virkjaðu þessar útgáfur á búnaðinum (fartölvu/vinnustöð) sem þú ert að kortleggja.

Staðbundinn gagnagrunnur

VeriSeq NIPT Assay Software viðheldur staðbundnum gagnagrunni þar sem upplýsingar um söfn, raðgreiningarkeyrslur og greiningarniðurstöður eru geymdar. Gagnagrunnurinn er óaðskiljanlegur hluti af VeriSeq NIPT Assay Software og er ekki aðgengilegur notandanum. Kerfið tekur öryggisafrit af gagnagrunninum á Staðbundinn netþjónn með sjálfvirkum hætti. Auk eftirfarandi gagnagrunnsferla eru notendur hvattir til taka reglulega öryggisafrit af gagnagrunninum og geyma á öðru drifi.

- **Database backup** (Öryggisafrit af gagnagrunni) – Skyndimynd af gagnagrunninum vistast sjálfkrafa á klukkustundarfresti, daglega, vikulega og mánaðarlega. Öryggisafritum sem tekin eru á klukkustundarfresti er eytt þegar daglegt öryggisafrit hefur verið tekið. Sömuleiðis er daglegum öryggisafritum eytt þegar vikulegt afrit hefur verið tekið. Vikulegum afritum er eytt þegar mánaðarlegt afrit hefur verið tekið og aðeins eitt mánaðarlegt afrit er geymt. Ráðlögð aðferð er að stofna sjálfvirka skriftu sem getur viðhaldið möppu með öryggisafritum á staðbundnum NAS. Þessi öryggisafrit ná ekki til inntaks- og úttaksmappanna.

ATHUGASEMD VeriSeq NIPT Assay Software v2 býður upp á möguleikann að dulkóða öryggisafrit af gagnagrunninum. Frekari upplýsingar er að finna í [Stilla dulkóðun öryggisafrita á síðu 34](#).

- **Database restore** (Endurheimt gagnagrunns) – Hægt er að endurheimta gagnagrunninn út frá hvaða skyndimynd sem er. Aðeins þjónustuaðilar Illumina geta framkvæmt endurheimt. Það þarf að gefa upp lykilorðið fyrir dulkóðunina til að endurheimta út frá dulkóðuðu afriti. Þetta lykilorð verður að vera það lykilorð sem er í gildi þegar öryggisafritið er tekið.
- **Data backup** (Afritun gagna) – Þó að nota megi Staðbundinn netþjónn sem aðalgeymslustað fyrir raðgreiningarkeyrslur, er aðeins hægt að geyma um það bil 300 keyrslur. Þú getur sett upp sjálfvirka öryggisafritun gagna sem tekur stöðugt öryggisafrit og geymir í annarri langtímageymslu eða á NAS.
- **Maintenance** (Viðhald) – Fyrir utan afritun gagna, þá þarf notandinn ekki að framkvæma neitt viðhald á Staðbundinn netþjónn. Tæknileg aðstoð hjá Illumina sér um uppfærslur fyrir VeriSeq NIPT Assay Software eða Staðbundinn netþjónn.

Geyma gögn

Hafðu samband við upplýsingatæknideildina á staðnum og geymustefnu hennar til að ákvarða hvernig á að geyma inntaks- og úttaksmöppur. VeriSeq NIPT Assay Software fylgist með eftirstandandi diskplássi í inntaksmöppunni og tilkynnir notendum með tölvupósti þegar eftirstandandi geymslurými fer niður fyrir 1 TB.

Ekki nota Staðbundinn netþjónn fyrir gagnageymslu. Flyttu gögn til Staðbundinn netþjónn og safnvistaðu með reglulegu millibili.

Dæmigerð raðgreiningarkeyrsla sem er samhaf cfDNA greiningarverkflæðinu krefst 25–30 GB fyrir kerfi til háhraðaraðgreiningar keyrir. Raunveruleg stærð keyrslumöppunnar fer eftir endanlegum þéttleika klasa.

Geymið gögn aðeins þegar kerfið er óvirkt og engin greining eða raðgreining er í gangi.

Kortleggja drif á netþjóni

Staðbundinn netþjónn hefur þrjár möppur sem hægt er að varpa hverja fyrir sig á hvaða tölvu sem notar Microsoft Windows:

- **input** (inntak) – Vísar á möppur raðgreiningargagna. Settu hana upp á tölvu sem er tengd við raðgreiningarkerfið. Stilltu raðgreiningarkerfið svo það streymi gögnum í inntaksmöppuna.
- **output** (úttak) – Vísar á greiningarskýrslur netþjónsins og prófunarferlisskýrslur.
- **backup** (afrit) – Vísar á afritunarskrár gagnagrunnsins.

ATHUGASEMD Aðeins virkir þjónustuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að kortleggja drif á netþjóni.

Kortleggðu hverja möppu á eftirfarandi hátt.

1. Skráðu þig inn í tölvuna innan undirnets Staðbundinn netþjónn.
2. Hægrismelltu á **Computer** (Tölva) og veldu **Map network drive** (Kortleggja drif á neti).
3. Veldu staf úr fellilistanum Drive (Drif).
4. Í reitinn Folder (Mappa) skaltu slá inn \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Til dæmis: \\10.50.132.92\input.
5. Sláðu inn notandanafn og lykilorð (sem virkur kerfisstjóri) fyrir VeriSeq NIPT Assay Software útgáfa 2. Möppur sem hefur verið varpað birtast uppsett á tölvunni. Ef hlutverk, virknistaða eða lykilorð kerfisstjóra breytist, þá rofnar virka tengingin við varpaða netþjóninn. Möppur sem hefur verið varpað birtast uppsett á tölvunni.

ATHUGASEMD Kortlagning á staðbundnum diskum byggist á Server Message Block (SMB) samskiptareglunum. Hugbúnaðurinn styður nú SMB2 og nýrri útgáfur. Þjónninn krefst SMB undirritunar. Virkjaðu þessar útgáfur á búnaðinum (fartölvu/vinnustöð) sem þú ert að kortleggja.

Endurræsa netþjóninn

ATHUGASEMD Aðeins þjónutuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að endurræsa netþjóninn.

Svona endurræsir þú netþjóninn:

1. Í fellilistanum **Settings** (Stillingar) skaltu velja **Reboot Server** (Endurræsa netþjón).
2. Veldu **Reboot** (Endurræsa) til að endurræsa kerfið eða **Cancel** (Hætta við) til að hætta án þess að endurræsa.
3. Sláðu inn ástæðu fyrir að endurræsa netþjóninn.
Ástæðan er skráð sem hluta af úrræðaleit.



VARÚÐ

Engin raðgreiningarkeyrsla eða undirbúningur sýna á að vera í gangi meðan á endurræsingunni stendur. Það getur leitt til gagnataps. Það getur tekið nokkrar mínútur að endurræsa kerfið. Skipuleggðu aðgerðir þínar á rannsóknarstofunni í kringum endurræsinguna.

Kveikja og slökkva á kerfinu

Það er mikilvægt viðhaldsskref fyrir ML STAR og fylgihluti þess, til dæmis tölvuna, að kveikja og slökkva á tækinu til að tryggja snurðulausa notkun og koma í veg fyrir kerfisvillur. Það er einnig mikilvægt skref í lok verkflæðisins að slökkva á fylgihlutum eins og dælunni eða CPAC-kerfum. Til að forðast óþarfa orkunotkun og hugsanleg vandamál á ekki að skilja kerfið eftir í gangi yfir nótt eftir notkun.

Slökkva á netþjónum

ATHUGASEMD Aðeins þjónustuaðilar og kerfisstjórar hafa heimild til að slökkva á netþjónum.

Svona slekkur þú á netþjóni Staðbundinn netþjónn:

1. Í fellilistanum **Settings** (Stillingar) skaltu velja **Shut Down Server** (Slökkva á netþjóni).
2. Veldu **Shut Down** (Slökkva) til að slökkva á Staðbundinn netþjónn eða veldu **Cancel** (Hætta við) til að hætta án þess að slökkva.
3. Sláðu inn ástæðu fyrir því að slökkt er á Staðbundinn netþjónn.
Ástæðan er skráð sem hluta af úrræðaleit.



VARÚÐ

Engin raðgreining eða sýnisundirbúningur á að vera í gangi þegar slökkt er á netþjónum. Það getur leitt til þess að gögn tapist.

Endurheimta eftir að slokknar óvænt

Ef rafmagnsleysi verður eða notandinn slökkvir óvart á tækinu meðan greiningarkeyrsla stendur yfir, gerir kerfið eftirfarandi:

- Endurræsir VeriSeq NIPT Assay Software sjálfkrafa við endurræsingu.
- Áttar sig á að greiningarkeyrslan stóðst ekki og sendir keyrsluna aftur í biðröðina fyrir vinnslu.
- Býr til úttak þegar greiningu er lokið með góðum árangri.

ATHUGASEMD Ef greining tekst ekki þá gerir VeriSeq NIPT Assay Software kerfinu kleift að senda keyrsluna aftur til greiningar allt að þrisvar sinnum.

Atriði varðandi umhverfi

Eftirfarandi tafla sýnir atriði varðandi umhverfishita fyrir Staðbundinn netþjónn. Þessi atriði eiga ekki við um ML STAR.

Hæð	Umhverfishitastig í notkun	Umhverfishitastig þegar tæki er ekki í notkun
Við sjávarmál	10°C til 40°C	0°C til 60°C
+10.000 fet	0°C til 30°C	-10°C til 50°C

Upplýsingar um förgun rafeindatækja samkvæmt tilskipun og reglugerðum um raf- og rafeindatækjaúrgang (WEEE) má finna á vefsíðu Illumina <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Mælikvarðar fyrir gæðaeftirlit

Mæligildi gæðaeftirlits og mörk

Mælikvarði	Lýsing	Neðri mörk	Efri mörk	Grunnforsendur
standard_r_squared	R-kvaðrat gildi staðalkúrfulíkansins.	0.980	Á ekki við	Staðalkúrfulíkön sem sýna lélegan línuleika í Log-log rúmi eru ekki góð vísbending um eiginlega þéttni sýna.
standard_slope	Hallatölu staðalkúrvunnar.	0,95	1,15	Staðalkúrfulíkön sem halla út fyrir ætlaðan halla Afkastasvið benda til óáreiðanlegs líkans.
ccn_library_pg_ul	Hámarks leyfileg þéttni sýna.	Á ekki við	1000 pg/μl	Sýni með útreiknaðri DNA-þéttni sem fer yfir forskriftir benda til umfram mengunar á erfðamengi í DNA.
median_ccn_pg_ul	Miðgildi reiknaðrar þéttni fyrir öll sýni í runu.	16 pg/μl	Á ekki við	Raðgreiningarsafn af viðeigandi rúmmáli getur ekki innihaldið of mörg ofþynnt sýni. Runur með mikinn fjölda þynnta sýna benda til þess að það undirbúningsferli sýnis hafi ekki tekist.

Raðgreining á gæðaeftirliti og mörkum þess

Mælikvarði	Lýsing	Neðri mörk	Efri mörk	Grunnforsendur
cluster_density	Raðgreining klasapétteleika.	152.000 á hvern mm ²	338.000 á hvern mm ²	flæðiflaga með lágan klasapétteleika býr ekki til nægilega margar lestra. Ofþyrptar flæðiflögur veita vanalega raðgreiningargögn í lágum gæðum.
pct_pf	Prósent lestra sem standast hreinleikasíu.	≥50%	Á ekki við	Flæðiflögur með afar lágt %PF geta haft óeðlilega basaframsetningu og eru líklegar til að benda til vandamála með PF-lestra.
prephasing (undirbúningsfösun)	Brot af forpróun.	Á ekki við	≤0,003	Sannanlega bestara ráðleggingar fyrir VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing (fösun)	Brot af fasaskiptingum.	Á ekki við	≤0,004	Sannanlega bestara ráðleggingar fyrir VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Áætlaður meðalfjöldi einkvæmt varpaðra brota í hverju sýni.	≥4.000.000	Á ekki við	Ákvarðað sem lágmarks NES sem mælst hefur hjá eðlilegu þýði.

Kerfisskýrslur

Inngangur

VeriSeq NIPT Assay Software býr til eftirfarandi flokka skýrslna:

- Skýrslur um niðurstöður og tilkynningar
- Ferlisskýrslur

Skýrsla getur verið til upplýsinga eða aðgerðarhæf.

- **Informational** (Til upplýsinga) – Skýrsla sem tengist ferlinu og veitir upplýsingar um framgang prófunarinnar og hægt er að nota til að staðfesta að tilteknu skrefi sé lokið. Skýrslan veitir einnig upplýsingar eins og niðurstöður gæðaeftirlits og auðkennisnúmer.
- **Actionable** (Aðgerðarhæft) – Ósamstillt skýrsla sem verður til vegna kerfistilvikis eða aðgerðar notanda sem krefst athygli notandans.

Þessi kafli fjallar um hverja skýrslu og veitir upplýsingar um skýrsluna fyrir LIMS-sambættingu.

Úttaksskrár

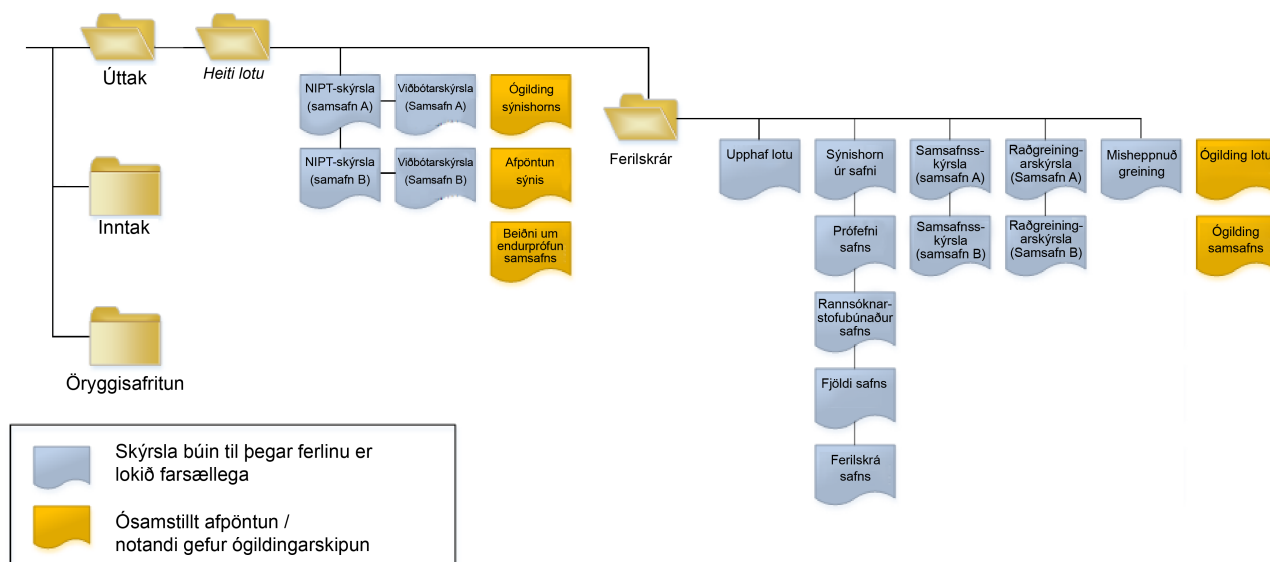
Skýrslur VeriSeq NIPT Assay Software eru búnar til á innri harða disk Staðbundinn netþjónn sem er varpað á notandadrifið sem úttaksmappa sem aðeins má lesa úr. Hver skýrsla er búin til með samsvarandi staðaðri MD5-prófsummuskrá, sem er notuð til að staðfesta að skránni hafi ekki verið breytt.

Allar skýrslur eru í venjulegum textaformi með dálkhaksafmörkun. Þú getur opnað skýrslurnar með hvaða textaritli sem er eða með töfluritli eins og Microsoft Excel®.

Uppbygging skýrsluskrár

VeriSeq NIPT Assay Software vistar skýrslur samkvæmt tilteknu skipulagi í möppunni Output (Úttak).

Mynd 4 Skipa skýrslumöppu VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software vistar skýrslur í möppuna *Batch Name* (heiti runu) samkvæmt eftirfarandi skipulagi:

- **Aðalmappa (mappan Batch Name (heiti runu))** – Inniheldur skýrslur sem sýna niðurstöður eða tengjast tilkynningum í tölvupósti sem búnar eru til af LIMS. Frekari upplýsingar má finna í [Skýrslur um niðurstöður og tilkynningar á síðu 53](#).
- **Mappan ProcessLogs** – Inniheldur skýrslur sem tengjast ferlinu. Frekari upplýsingar er að finna í [Ferlisskýrslur á síðu 68](#).

Lista yfir allar skýrslur er að finna í [Yfirlit yfir kerfisskýrslur á síðu 49](#).

Yfirlit yfir kerfisskýrslur

Heiti skýrslu	Tegund skýrslu	Eining skýrslu	Snið heitis skýrsluskráar
NIPT-skýrsla á síðu 53	Aðgerðarhæft	Samsafn/ flæðiflaga	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Viðbótarskýrsla á síðu 61	Aðgerðarhæft	Samsafn/ flæðiflaga	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um ógildingu sýnis á síðu 67	Aðgerðarhæft	Sýni	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um að hætt sé við sýni á síðu 68	Aðgerðarhæft	Sýni	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um beiðni um endurprófun samsafns á síðu 68	Aðgerðarhæft	Samsafn	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um upphaf runu á síðu 69	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um ógildingu runu á síðu 69	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um safnsýni á síðu 70	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um prófefni í safni á síðu 71	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um rannsóknarstofubúnað safns á síðu 72	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Heiti skýrslu	Tegund skýrslu	Eining skýrslu	Snið heitis skýrsluskráar
Skýrsla um magngreiningu safns á síðu 73	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Ferilskrá safns á síðu 73	Til upplýsingar	Runa	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Skýrsla um samsafn á síðu 75	Til upplýsingar	Samsafn	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um ógildingu samsafns á síðu 75	Til upplýsingar	Samsafn	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Raðgreiningarskýrsla á síðu 76	Til upplýsingar	Samsafn/ flæðiflaga	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Skýrsla um að greining tekst ekki á síðu 77	Til upplýsingar	Samsafn/ flæðiflaga	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Skýrslugerðartilvik

Skýrsla	Lýsing	Tilurð
NIPT-skýrsla	Inniheldur lokaniðurstöður vel heppnaðrar greiningarkeyrslu.	Raðgreiningarkeyrslu lýkur.
Viðbótarskýrsla	Inniheldur viðbótarniðurstöður fyrir vel heppnaða greiningarkeyrslu.	Hvort tveggj greiningu á raðgreiningarkeyrslu og NIPT-skýrslu lokið.
Ógilding sýnis	Inniheldur upplýsingar um ógilt sýni.	Notandi ógildir sýni.
Hætt við sýni	Inniheldur upplýsingar um sýni sem hætt var við.	Notandi hættir við sýni.
Beiðni um endurprófun samsafns	Gefur til kynna að hægt sé að búa til annað samsafn úr fyrirbyggjandi runu. Inniheldur upplýsingar um endurprófunarstöðu samsafnsins. ¹	Notandi ógildir samsafn.
Upphaf runu	Gefur til kynna upphaf vinnslu á nýrri runu.	Notandi hefur nýja runu.
Ógilding runu	Inniheldur upplýsingar um ógilda runu sem notandi hóf.	Runan hefur verið ógilt.
Sýni úr safni	Listi yfir öll sýni í rununni.	- Runan hefur verið ógilt. - Safnundirbúningsaðferðinni lýkur. - Magngreining runu tekst ekki.
Prófefni safns	Inniheldur upplýsingar um prófefni fyrir vinnslu safns.	- Runan hefur verið ógilt. - Safnundirbúningsaðferðinni lýkur. - Magngreining runu tekst ekki.

Skýrsla	Lýsing	Tilurð
Rannsóknarstofubúnaður safns	Inniheldur upplýsingar um rannsóknarstofubúnað fyrir safnvinnslu.	• Runan hefur verið ógilt. • Safnundirbúningsaðferðinni lýkur. • Magngreining runu tekst ekki.
Magngreining safns	Inniheldur niðurstöður magngreiningarprófa á safni.	• Runan hefur verið ógilt. • Safnundirbúningsaðferðinni lýkur. • Magngreining runu tekst ekki.
Ferilskrá safns	Inniheldur skref sem framkvæmd eru við vinnslu safns.	• Runan hefur verið ógilt. • Safnundirbúningsaðferðinni lýkur. • Magngreining runu tekst ekki. • Runuvinnslu lýkur.
Samsafn	Inniheldur rúmmál samnýtttra sýna.	• Samnýtingaraðferð lýkur.
Ógilding samsafns	Inniheldur upplýsingar um ógilt samsafn sem notandi hefur hafið.	• Notandi ógildir samsafn.
Raðgreining	Inniheldur niðurstöður gæðaeftirlits með raðgreiningu.	• Gæðaeftirlit með raðgreining stenst. • Raðgreining tekst ekki. • Raðgreining rann út á tíma.
Greining tókst ekki	Inniheldur greiningarupplýsingar fyrir samsafn sem stóðst ekki.	• Raðgreiningarkeyrsla tekst ekki.

¹ Notandi ógildir samsafn úr gildri runu sem hefur ekki farið yfir hámarksfjölda samsafna.

Skýrslur um niðurstöður og tilkynningar

NIPT-skýrsla

NIPT-skýrslan í VeriSeq NIPT Assay Software v2 inniheldur niðurstöður úr litningaflokkun sem birtast þannig að eitt sýni er í hverri röð og það gildir fyrir hvert sýni í samsafninu.

Dálkur	Lýsing	Forstilltir valkostir fyrir gildi	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	Á ekki við.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Einkvæmt strikamerki sýnis.	Á ekki við.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Upplýsingar um gerð sýnis koma frá söfnunarstað eða notanda á rannsóknarstofu. Ákvarðar flokkun mislitnunar, hvernig greint er frá mislitnun og viðmiðum fyrir gæðaeftirlit.	Eitt af eftirfarandi: • Singleton (Einburi) – Meðganga með eitt fóstur. • Twin (Tvíburar) – Meðganga með mörg fóstur. • Control (Samanburður) – Samanburðarsýni af þekktu kyni og flokkun mislitnunar. • NTC – Sýni án samanburðarsniðmáts (ekkert DNA). • Not Specified (Ekki tilgreint) – Engin gerð sýnis var gefin upp fyrir þetta sýni.	enum	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>

Dálkur	Lýsing	Forstilltir valkostir fyrir gildi	Tegund	Regluleg segð
sex_chrom	Óskað eftir greiningu kynlitninga. Ákvarðar framsetningu á flokkun mislitnunar og upplýsingum um kynlitninga.	Eitt af eftirfarandi: • Yes (Já) – Óskað eftir að greint sé frá mislitnum í kynlitningum og kyni. • No (Nei) – Hvorki óskað eftir að greint sé frá mislitnun í kynlitningum né kyni. • SCA – Óskað eftir að greint sé frá mislitnum í kynlitningum en ekki kyni. • Not Specified (Ekki tilgreint) – Val um hvort greint sé frá kynlitningum kom ekki fram fyrir þetta sýni. NIPT-skýrslan sýnir gildin yes (já), no (nei) og sca öll í lágstöfum.	enum	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>
screen_type	Tegund skimunar.	Eitt af eftirfarandi: • Basic (Grunnskimun) – Skimun á litningum 13, 18 eða 21. • Genomewide (Heildarerfðamengi) – Skimun á öllu erfðamenginu. • Not Specified (Ekki tilgreint) – Engin tegund skimnar var gefin upp fyrir þetta sýni. NIPT-skýrslan sýnir gildin basic (grunnskimun) og genomewide (á heildarerfðamenginu) öll í lágstöfum.	texti	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>
flowcell	Strikamerki fyrir flæðiflögur til raðgreiningar.	Á ekki við.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Dálkur	Lýsing	Forstilltir valkostir fyrir gildi	Tegund	Regluleg segð
class_sx	Flokkun mislitnunar í kynlitningum.	Eitt af eftirfarandi eftir því hver gerð sýnis er og hvaða valkostur er valinn fyrir hvort greina skuli frá kynlitningum: • ANOMALY DETECTED (FRÁVIK FANNST) – Frekari upplýsingar um frávikið má finna í anomaly_description (lýsing á fráviki). • NO ANOMALY DETECTED (EKKERT FRÁVIK FANNST) – Neikvætt sýni og ekki greint frá kyni. • NO ANOMALY DETECTED – XX (EKKERT FRÁVIK FANNST – XX) – Neikvætt sýni með kvenkyns fósttri. • NO ANOMALY DETECTED – XY (EKKERT FRÁVIK FANNST – XY) – Neikvætt sýni með karlkyns fósttri. • NOT REPORTABLE (EKKI HÆGT AÐ GREINA FRÁ) – Hugbúnaðurinn gat ekki greint frá kynlitningum. • NO CHR Y PRESENT (ENGINN Y-LITN. TIL STAÐAR) – Tvíburameðganga án Y-litnings. • CHR Y PRESENT (Y-LITN. TIL STAÐAR) – Tvíburameðganga með Y-litningi. • CANCELLED (HÆTT VIÐ) – Notandi hætti við sýni. • INVALIDATED (ÓGILT) – Sýnið stóðst ekki gæðaeftirlit eða var ógilt af notanda. • NOT TESTED (EKKI PRÓFAÐ) – Kynlitningur var ekki prófaður. • Not applicable (Á ekki við) – Flokkurinn á ekki við sýnið.	class_sx	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>

Dálkur	Lýsing	Forstilltir valkostir fyrir gildi	Tegund	Regluleg segð
class_auto	Flokkun á mislitnun í A-litningum. Greint frá ANOMALY DETECTED (FRÁVIK FANNST) ef frávik fannst innan valdrar skimunar fyrir sýnið.	Eitt af eftirfarandi: ANOMALY DETECTED (FRÁVIK FANNST) – Frávik fannst í sjálflitningi. NO ANOMALY DETECTED (EKKERT FRÁVIK FANNST) – Ekkert frávik fannst í sjálflitningi. CANCELLED (HÆTT VIÐ) – Notandi hætti við sýni. INVALIDATED (ÓGILT) – Sýnið stóðst ekki gæðaeftirlit eða var ógilt af notanda. Not applicable (Á ekki við) – Flokkurinn á ekki við sýnið.	texti	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>
anomaly_description	Strengur á ISCN-formi sem lýsir öllum frávikum sem hægt er að greina frá. Fleiri en eitt frávik eru aðgreind með semíkommu.	DETECTED (FANNST): fylgt eftir af strengjum aðgreindum með semíkommu og tengdir saman á eftirfarandi sniði, í litningaröð: $(\backslash+ -)[12]?[0-9]$ $(del dup)\backslash([12]?[0-9]\backslash)\backslash(((p q)[0-9]\{1,2\}\backslash.[0-9]\{1,2\})?\{2\}\backslash)$ $XO XXX XX XYY$ eða NO ANOMALY DETECTED (EKKERT FRÁVIK FANNST) not applicable (á ekki við) INVALIDATED (ÓGILT) CANCELLED (HÆTT VIÐ).	texti	<i>Strengir aðgreindir með semíkommu og önnur gildi sem lýst er í hlutanum Reglur um lýsingu á frávikum á síðu 58.</i>
qc_flag	Niðurstöður greiningar gæðaeftirlitsgreiningar. Aðeins er greint frá niðurstöðum fyrir qc_flag gildin WARNING (VIÐVÖRUN) og PASS (STÓÐST). Fyrir öll önnur gildi er það ekki gert.	Eitt af eftirfarandi: PASS (STÓÐST) WARNING (VIÐVÖRUN) FAIL (TÓKST EKKI) CANCELLED (HÆTT VIÐ) INVALIDATED (ÓGILT) NTC_PASS	enum	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>

Dálgur	Lýsing	Forstilltir valkostir fyrir gildi	Tegund	Regluleg segð
qc_reason	Upplýsingar um hvers vegna gæðaeftirlit tókst ekki eða viðvörun.	Eitt af eftirfarandi: • NONE (EKKERT) (staða gæðaeftirlit = STÓÐST) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLEIRA EN EITT FRÁVIK FANNST) (staða gæðaeftirlits = VIÐVÖRUN) • FAILED iFACT (STÓÐST EKKI iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (GÖGN UTAN VÆNTS BILS) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (STÆRÐARDREIFING BROTA UTAN VÆNTS BILS) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (GÖGN ÚR FLÆÐILFLÖGU UTAN VÆNTS BILS) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÞAÐ TÓKST EKKI AÐ META HLUTFALL FRÁ FÓSTRÍ) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (RAÐGREININGRGÖGN UTAN VÆNTS BILS) • UNEXPECTED DATA (ÓVÆNT GÖGN) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-SÝNI MEÐ MIKLA ÞEKJU) • CANCELLED (HÆTT VIÐ) • INVALIDATED (ÓGILT)	texti	<i>Gildi eru skilgreind í forstilltum valkostum fyrir gildi.</i>
ff	Áætlað hlutfall erfðaefnis frá fóstri.	Prósentu af cfDNA úr fóstri, námundað að næstu heiltölu. Niðurstöður undir 1% eru settar fram sem < 1%.	texti	<i>Á ekki við.</i>

Reglur um lýsingu á frávikum

Ef greining VeriSeq NIPT Assay Software v2 finnur frávik, birtist gildið DETECTED (FANNST) í reitnum anomaly_description í NIPT-skýrslunni ásamt textastreng. Þessi texti lýsir öllum tilkynningarskyldum frávikum og byggir á stíl Alþjóðlegu fastanefndarinnar um frumuerfðafræðilegt nafnakerfi (ISCN, International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature). Strengurinn inniheldur mörg atriði sem eru aðskilin með semíkommu. Hvert atriði táknar þrístæðu eða einstæðu í A-litningi, mislitun í kynlitningi eða hlutaúrfellingu eða -tvöföldun.

Þrístæða og einstæða eru merktar með annars vegar +<chr> og hins vegar -<chr> þar sem <chr> númer litningsins.

Til dæmis lítur sýni með þrístæðu í litningi 5 svona út:

```
+5
```

Sýni með einstæðu í litningi 6 lítur svona út:

```
-6
```

Fyrir mislitnun í kynlitningum er notast við hefðbundna skráningu og eru möguleg gildi eftirfarandi:

- XO – fyrir einstæðu í litningi X.
- XXX – fyrir þrístæðu í litningi X.
- XXY – fyrir 2 X-litninga hjá körlum.
- XYY – fyrir 2 Y-litningum hjá körlum.

Aðeins er greint frá hlutaúrfellingum eða -tvöföldunum í A-litningum og þær birtast aðeins í skimunum á heildarerfðamenginu. Málskipan hlutaúrfellingar eða -tvöföldunar er <type>(<chr>)(<start band><end band>), þar sem eftirfarandi gildir:

- <type> er tegund atburðar, annað hvort del fyrir úrfellingu eða dup fyrir tvöföldun.
- <chr> er númer litnings.
- <start band> er frumuerfðafræðilega ræman þar sem tilvikið hefst.
- <end band> er frumuerfðafræðilega ræman þar sem tilvikinu lýkur.

Til dæmis er hlutaúrfelling eða tvöföldun þar sem frumuerfðafræðileg ræma á p13 á litningi 19 hefur tvöföldun á eftirfarandi hátt:

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

Reiturinn anomaly_description fylgir fjórum röðunarreglum:

1. Frumefnum er raðað eftir númeri litnings, óháð því hvort um er að ræða heilan litning, hlutaúrfellingu eða -tvöföldun. Mislitnun í kynlitningi birtist síðast, ef hún er til staðar.
2. Hvað varðar frávik innan sama litningsins kemur mislitnun heilum litningum á undan hlutaúrfellingum eða -tvöföldunum.
3. Fyrir hlutaúrfellingar eða -tvöföldanir innan sama litningsins koma úrfellingar á undan tvöföldunum.

4. Hlutaúrfellingum eða -tvöföldunum af sömu gerð innan sama litnings er raðað eftir upphafsbase, sem kemur fram í viðbótarskýrslunni.

ATHUGASEMD Við skimun á heildarerfðamenginu getur hugbúnaðurinn greint frá mislitnun og hlutaúrfellingu eða -tvöföldun sem hafa áhrif á sama litning. Ef þetta gerist skaltu skoða viðbótarskýrsluna þar sem finna má frekari mæligildi til að auðvelda túlkun.

Skilaboð með gæðaeftirlitsástæðu

Í dálkinum qc_reason í NIPT-skýrslunni birtist að gæðaeftirlit tókst ekki eða viðvörðun þegar greiningarniðurstöður eru utan vænts bils fyrir mæligildi gæðaeftirlits fyrir greiningu. Það að gæðaeftirlit takist ekki leiðir til þess að niðurstöður um mislitnun litninga, kyn, niðurstöður úr viðbótarskýrslum og áætlað hlutfall erfðaefnis frá fóstri (FF) eru ekki birtar en þær samsvara eftirfarandi reitum í NIPT-skýrslunni: class_auto, class_sx, anomaly_description og ff.

Skilaboð með gæðaeftirlitsástæðu	Lýsing	Ráðlögð aðgerð
FAILED iFACT (STÓÐST EKKI iFACT)	Einstaklingsbundið áreiðanleikapróf fyrir mislitnum hjá fósturum (iFACT, individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – mæligildi í gæðaeftirliti sem sameinar mat á hlutfalli erfðaefnis frá fóstri við mæligildi úr keyrslu sem tengjast þekju til að ákvarða hvort kerfið hafi tölfraðilegan áreiðanleika til að skera úr um tiltekið sýni.	Vinndu sýnið aftur.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (GÖGN UTAN VÆNTS BILS)	Meðalfrávikið frá jafnlitnaþekju er ekki í samræmi við dreifingu þjálfunargagna. Hugsanlega vegna mengunar eða rangrar vinnslu sýnis.	Endurtaktu vinnslu sýnisins.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (STÆRDARDREIFING BROTTNA UTAN VÆNTS BILS)	Stærðardreifing brotanna er ekki í samræmi við dreifingu þjálfunargagna. Hugsanlega vegna mengunar eða rangrar vinnslu sýnis.	Endurtaktu vinnslu sýnisins.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (GÖGN ÚR FLÆÐIFLÖGU UTAN VÆNTS BILS)	Gögn úr flæðiflögu eru ekki í samræmi við dreifingu þjálfunargagna. Hugsanlega vegna villu í uppsetningu flæðiflögu.	Endurtaktu vinnslu sýnisins.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (ÞAÐ TÓKST EKKI AÐ META HLUTFALL ERFÐAEFNIS FRÁ FÓSTRI)	Það tókst ekki að veita gilt mat á hlutfalli erfðaefnis frá fóstri.	Endurtaktu vinnslu sýnisins.

Skilaboð með gæðaeftirlitsástæðu	Lýsing	Ráðlögð aðgerð
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (RAÐGREININGRGÖGN UTAN VÆNTS BILS)	Inntaksgögn um raðgreiningu eru ekki í samræmi við dreifingu þjálfunargagna. Hugsanlega vegna mengunar eða rangrar vinnslu sýnis.	Raðgreindu flæðiflöguna aftur.
UNEXPECTED DATA (ÓVÆNT GÖGN)	Skýrslan býr til gæðaeftirlitsatriði sem samsvarar ekki neinum öðrum gæðaeftirlitsástæðum sem taldar eru upp í þessari töflu.	Hafið samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLEIRA EN EITT FRÁVIK FANNST)	Tvö eða fleiri tilkynningarskyld frávik (þar á meðal mislitnum í heilum litningum og CNV-atburðir) finnast í sýninu. Það að fleira en eitt frávik finnist getur bent til rangrar meðhöndlunar sýnisins eða sjaldgæfara tilviks, svo sem illkynja æxlis hjá móður. Þessi skilaboð eru viðvörun. Þetta þýðir ekki að gæðaeftirlitið hafi ekki tekist. Niðurstöður eru birtar svo þú getir séð frávikin sem fundust. Hins vegar gætir þú þurft að endurvinnna sýnið.	Endurtaktu vinnslu sýnisins.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-SÝNI MEÐ MIKLA ÞEKJU)	Mikil þekja fannst hjá NTC-sýni (ekki búist við neinu DNA-efni). Hugsanlega vegna mengunar eða rangrar vinnslu sýnis.	Endurtaktu vinnslu sýnisins.
CANCELLED (HÆTT VIÐ)	Notandi hætti við sýni.	Á ekki við.
INVALIDATED (ÓGILT)	Notandi ógilti sýnið.	Á ekki við.

Viðbótarskýrsla

Viðbótarskýrslan inniheldur gögn fyrir viðbótarmæligildi byggð á runu, sýni eða svæði. Í þessari skýrslu táknar hver röð mæligildi. Mörg mæligildi eiga við um sömu runu, sýni eða svæði.

Dálkhaksaðgreinda skráin hefur sex dálka, eins og lýst er í eftirfarandi töflu.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
flowcell	Strikamerki fyrir flæðiflögu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_ name	Heiti viðkomandi runu.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_ barcode	Strikamerki fyrir sýnið.	texti	Á ekki við fyrir mælikvarða fyrir hverja runu. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Annað hvort allur litningurinn eða lýsing á svæðinu þar sem hlutaúrfellingin eða -tvöföldunin varð.	texti	Á ekki við fyrir mælikvarða fyrir hverja runu eða hvert sýni. <code>chr[12]?[0-9X] - fyrir mæligildi á öllu litningasvæðinu.</code> <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\((((p q)[0-9]{1,2}\. [0-9]{1,2})?)?{2}\) - fyrir mæligildi á svæði hlutaúrfellingar eða -tvöföldunar.</code>
metric_ name	Heiti mæligildisins sem lýst er.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_ value	Gildi mæligildisins.	breytilegt	<i>Sjá Mæligildi í viðbótarskýrslunni á síðu 62.</i>

Mæligildi í viðbótarskýrslunni

Viðbótarskýrslan inniheldur gögn fyrir eftirfarandi mæligildi. Hvert mæligildi birtist fyrir hverja runu, fyrir hvert sýni eða fyrir hvert svæði.

Mæligildi fyrir litning X birtast aðeins ef þú velur valkostina **Yes** (Já) eða **SCA** fyrir kynlitninga.

Gildisbilið er sett fram sem lágmarksgildi, hámarksgildi og er umlukið annað hvort svigum eða hornklofum. Svigar gefa til kynna að endagildi sé ekki tekið með í bilinu. Hornklofar gefa til kynna að endagildi sé tekið með í bilinu. *Inf* er skammstöfun fyrir óendanleika.

Nafn mæligildis	Tíðni	Lýsing	Tegund	Regluleg segð eða gildisbil
genome_ assembly	Fyrir hverja runu	Hnitakerfið fyrir samræmingu raðgreiningargagnanna og svæðishnita í skýrslunni. Alltaf GRCh37 fyrir VeriSeq NIPT Solution v2.	texti	<code>^GRCh37\$</code>

Nafn mæligildis	Tíðni	Lýsing	Tegund	Regluleg segð eða gildisbil
frag_size_dist	Fyrir hvert sýni	Staðalfrávik mismunarins á milli raunverulegrar og væntrar uppsafnaðrar stærðardreifingar brota.	hlaupkommutala	(0, Inf)
fetal_fraction	Fyrir hvert sýni	Hlutfall erfðaeftnis frá fósttri.	hlaupkommutala	(0, 1)
NCV_X	Fyrir hvert sýni	Stöðluð litningagildi fyrir X litning. Birtist aðeins ef valkosturinn um hvort greint skuli frá kynlitning heimilar það. Annars birtist þetta mæligildi sem NOT TESTED (ekki prófað).	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Fyrir hvert sýni	Stöðluð litningagildi fyrir Y litning. Birtist aðeins ef valkosturinn um hvort greint skuli frá kynlitning heimilar það. Annars birtist þetta mæligildi sem NOT TESTED (ekki prófað).	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Fyrir hvert sýni	Fjöldi svæða með hlutaúrfellingu eða -tvöföldun sem greindust í sýninu.	heiltala	(0, Inf)
non_excluded_sites	Fyrir hvert sýni	Fjöldi lestra sem eftir eru eftir síun og eru taldir til greiningar. Fyrir sýni með ≤ 2 milljónir eða ≥ 60 milljónir lestra, lýkur gæðaeftirliti með greiningu ekki og skilaboðin FAILED iFACT birtast. NES er eitt af nokkrum sértækum mæligildum sem notuð eru til að reikna út iFACT QC og er ekki það eini sem ræður því hvort niðurstaðan verðir staðist eða ekki staðist.	heiltala	(0, Inf)

Nafn mæligildis	Tíðni	Lýsing	Tegund	Regluleg segð eða gildisbil
region_classification	Fyrir hvert svæði	Flokkun kerfisins á svæðinu á sama sniði og reiturinn anomaly_description í NIPT-skýrsla. Ef engin tilkynningarskyld kynlitningsfrávik fyrir X- litning fundust þá er flokkun svæðisins sú sama og gildið í NIPT-skýrslunni. Möguleg gildi (regluleg segð): DETECTED (FUNDIÐ): (\+ -)[12]?[0-9] FUNDIÐ: (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) NO ANOMALY DETECTED (EKKERT FRÁVIK FANNST) DETECTED (FUNDIÐ): (XO XXX XXY XYY) EKKERT FRÁVIK FANNST – XX EKKERT FRÁVIK FANNST – XY EKKI TILKYNNINGARSKYLT Y-LITN TIL STAÐAR Y-LITN EKKI TIL STAÐAR	texti	Gildi eru skilgreind í lýsingu.
chromosome	Fyrir hvert svæði	Tákn litningsins.	texti	chr[12]?[0-9X]
start_base	Fyrir hvert svæði	Fyrsti basi á svæðinu.	heiltala	[1, Inf)
end_base	Fyrir hvert svæði	Síðasti basi á svæðinu.	heiltala	[1, Inf)
start_cytoband	Fyrir hvert svæði	Frumuerfðafræðileg ræma fyrsta basans á svæðinu.	texti	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Fyrir hvert svæði	Frumuerfðafræðileg ræma síðasta basans á svæðinu.	texti	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?

Nafn mæligildis	Tíðni	Lýsing	Tegund	Regluleg segð eða gildisbil
region_size_mb	Fyrir hvert svæði	Stærð svæðisins í megabösum.	hlaupkommutala	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Fyrir hvert svæði	Stig á log-líkindahlutfalli (LLR, Log-Likelihood Ratio) fyrir þrístæðu fyrir svæðið. Felur í sér vísbendingar um þrístæðu samanborið við vísbendingar um enga breytingu (tvístæðu). Ef þessi LLR-stig eru hærri en fyrirfram ákveðið gildi er úrskurðað um þrístæðu. Fyrir hlutaúrfellingar eða -tvöfaldanir birtist þetta mæligildi aðeins ef tegundin er aukning (tvöföldun). Annars kemur þetta mæligildi fram sem á ekki við (á ekki við).	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Fyrir hvert svæði	LLR-stig einstæðu fyrir svæðið. Felur í sér vísbendingar um einstæðu samanborið við vísbendingar um enga breytingu (tvístæðu). Úrskurðað er um einstæðu ef þessi LLR-stig eru hærri en fyrirfram ákveðið gildi. Fyrir hlutaúrfellingar eða -tvöfaldanir birtist þetta mæligildi aðeins ef tegundin er minnkun (úrfelling). Annars kemur þetta mæligildi fram sem á ekki við (á ekki við). Þetta mæligildi kemur fram sem EKKI PRÓFAÐ ef þú velur að framkvæma grunnskimunina.	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)

Nafn mæligildis	Tíðni	Lýsing	Tegund	Regluleg segð eða gildisbil
region_t_stat_long_reads	Fyrir hvert svæði	T-tölfræðigildið fyrir svæðið. T-tölfræðigildið er munurinn á þekju svæðisins og afgangs erfðamengisins, samanborið við breytileika í sýninu. Þetta er mæligildi sem felur í hversu auðvelt er að greina breytingu á þekju á svæðinu. „long_reads“ gefur til kynna að þekjan sem notuð er fyrir þetta t-tölfræðigildi nær yfir allar mögulegar brotastærðir sem notaðar eru í greiningunni. T-tölfræðigildið er notað ásamt áætluðu hlutfalli erfðaefnis frá fóstri til að mynda LLR-stigin.	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	Fyrir hvert svæði	Hlutfall erfðaefnis fósturs sem er mislitna. Þetta mæligildi byggist á hlutfalli erfðaefnis frá fóstri, sem reiknað er út frá þekju svæðisins, og hlutfalli frá fóstri í sýninu. Í sýnum þar sem hlutfall erfðaefnis frá fóstri er nálægt núlli geta tiglunarhlutföll orðið neikvæð gildi vegna breytileika í mati á hlutfalli frá fóstri í sýninu sem notað er í útreikningnum.	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	Fyrir hvert svæði	LLR-stig fyrir þrístæðu reiknuð með hlutfalli erfðaefnis frá fóstri sem fengið er út frá þekju á svæðinu í stað hlutfalls frá fóstri í sýninu. Fyrir hlutaúrfellingar eða -tvöfaldanir birtist þetta mæligildi aðeins ef tegundin er aukning (tvöföldun). Annars kemur þetta mæligildi fram sem á ekki við (á ekki við).	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)

Nafn mæligildis	Tíðni	Lýsing	Tegund	Regluleg segð eða gildisbil
region_ mosaic_llr_ monosomy	Fyrir hvert svæði	LLR-stig fyrir einstæðu reiknuð með hlutfalli erfðaefnis frá fóstri sem fengið er út frá þekju á svæðinu í stað hlutfalls frá fóstri í sýninu. Fyrir hlutaúrfellingar eða -tvöfaldanir birtist þetta mæligildi aðeins ef tegundin er minnkun (úrfelling). Annars kemur þetta mæligildi fram sem á ekki við (á ekki við). Þetta mæligildi kemur fram sem EKKI PRÓFAÐ ef þú velur að framkvæma grunnskimmunina.	hlaupkommutala	(-Inf, Inf)

Skýrsla um ógildingu sýnis

Kerfið býr til skýrslu um ógildingu sýnis fyrir hvert sýni sem er ógilt eða stenst ekki.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Einkvæmt strikamerki ógilta sýnisins.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ástæða	Ástæða sem notandi gaf upp fyrir ógildingu sýnisins.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
notandi	Notandanafn notandans sem ógilti sýnið eða stóðst ekki að vinna það.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
tímastimpill	Dagsetning og tími ógildingar sýnis.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Skýrsla um að hætt sé við sýni

Kerfið býr til skýrslu um að hætt sé við sýni fyrir hvert sýni sem hætt er við.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Einkvæmt strikamerki fyrir sýnið sem hætt var við.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ástæða	Ástæða sem notandi gaf upp fyrir að hætta við sýnið.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
notandi	Notandanafn notandans sem hætti við sýnið.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dagsetning og tími þegar hætt var við sýni.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Skýrsla um beiðni um endurprófun samsafns

Skýrslan um beiðni um endurprófun samsafns gefur til kynna að hægt sé að safna aftur saman ógiltu samsafni. Kerfið býr til skýrslu um beiðni um endurprófun á samsafns þegar fyrri af tveimur mögulegum raðgreiningarkeyrslum (samsöfn) fyrir þá gerð samsafn er ógilt.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tegund samsafns.	enum	A B C E
ástæða	Ástæða sem notandi gaf upp fyrir ógildingu fyrra samsafns.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
tímastimpill	Dagsetning og tími beiðni.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Ferlisskýrslur

Í þessum kafla eru upplýsingar um ferlisskýrslur sem VeriSeq NIPT Assay Software býr til.

Skýrsla um upphaf runu

Kerfið býr til skýrslu um upphaf runu þegar runa er hafin og staðfest með góðum árangri áður en plasmæinangrun fer fram. Hægt er að senda skýrsluna til LIMS til að tilgreina að runan hafi verið stofnuð og til að veita lista yfir tengd sýni.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Einkvæmt strikamerki sýnis.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Sýnisgerð á strikamerki sýnis.	enum	einburi samanburður tvíburi ntc
brunnur	Brunnur sem tengist sýni.	texti	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
prófun	Heiti prófunar.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Útgáfa af sjálfvirkni prófunaraðferðar.	texti	VeriSeq NIPT útgáfa 2 Assay
workflow_ manager_version	Útgáfa verkflæðisstjóra sem tengist runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Skýrsla um ógildingu runu

Kerfið býr til skýrslu um ógildingu rununnar þegar runan er ógilt eða hún stenst ekki.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_ name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ástæða	Ástæða sem notandi gaf upp fyrir ógildingu rununnar.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
notandi	Upphafsstafir notandans sem ógilti rununa.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dagsetning og tími ógildingar runu.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Skýrsla um safnsýni

Kerfið býr til skýrslu um safnsýni þegar runa tekst ekki eða hún er ógild, þegar safni er lokið með góðum árangri og þegar magngreiningu er lokið með góðum árangri.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Einkvæmt strikamerki sýnis.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Staða sýnis eftir að prófunarskrefunum er lokið.	enum	Stóðst stóðst ekki
qc_reason	Ástæða fyrir stöðu gæðaeftirliti.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Upphaflegt rúmmál blóðsöfnunarrörs í ml þegar blóðvökvi var einangraður.	float	
index	Vísir sem tengist sýni.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Þéttni safns í pg/μl.	float	
plasma_isolation_comments	Athugasemdir notenda við einangrun blóðvökva (valfrjáls texti).	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Athugasemdir notenda við cfDNA-útdrátt (valfrjáls texti).	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Athugasemdir notenda við undirbúning safns (valfrjáls texti).	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Athugasemdir notenda við magngreiningu (valfrjáls texti).	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Skýrsla um prófefni í safni

Kerfið býr til skýrslu um prófefni í safni þegar runa bregst eða er ógilt, þegar það tekst að ljúka safni með góðum árangri og þegar að tekst að ljúka magngreiningu með góðum árangri.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_ name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ferli	Nafn ferlis, á sniðinu PROCESS:undirferli. Gildisvalkostir: • EINANGRUN – Batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • ÚTDRÁTTUR – Setup, chemistry, data_transact. • SAFN – Setup, chemistry, data_transact, complete. • MAGN – Setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • SAMNÝTING – Greining, uppsetning, samnýting, data_transact, ljúka	texti	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_ name	Heiti prófefnis.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
mikið	Strikamerki prófefnis.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_ date	Gildistími á sniði framleiðanda.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
notandi	Notandanafn notanda.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
hafið	Tímastimpill upphafs sem tengist prófefni.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Skýrsla um rannsóknarstofubúnað safns

Kerfið býr til skýrslu um safnbúnað þegar runa tekst ekki eða hún er ógild, þegar safni er lokið með góðum árangri og þegar magngreiningu er lokið með góðum árangri.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Heiti rannsóknarstofubúnaðar.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Strikamerki rannsóknarstofubúnaðar.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
hafið	Tímastimpill upphafs sem tengist rannsóknarstofubúnaði.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Skýrsla um magngreiningu safns

Kerfið býr til skýrslu um magngreiningu safns þegar magngreiningu er lokið með góðum árangri.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Töluleg auðkenning.	langt	
tæki	Heiti magngreiningartækis (valfrjáls texti).	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	R í öðru veldi.	hlaupkommutala	
standard_intercept	Ássnið.	hlaupkommutala	
standard_slope	Halli.	hlaupkommutala	
median_ccn_pg_ul	Miðgildi þéttni sýnis.	hlaupkommutala	
qc_status	Staða gæðaeftirlits með magngreiningu.	enum	Stóðst stóðst ekki
qc_reason	Lýsing á ástæðu þess að gæðaeftirlit tókst ekki, ef einhver er.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
hafið	Tímastimpill upphafs sem tengist magngreiningu.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Ferilskrá safns

Kerfið býr til ferlisskrá safns við upphaf og þegar hverri runuvinnslu er lokið eða tekst ekki; við runubilun eða ógildingu; og við lok greiningar (myndað fyrir hvern safn).

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regex
batch_name	Heiti runu.	texti	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regex
ferli	Nafn runuferlis, á sniðinu PROCESS:undirferli. Gildisvalkostir: EINANGRUN – Batch_validation, prespin, postspin, data_transact. ÚTDRÁTTUR – Setup, chemistry, data_transact. SAFN – Setup, chemistry, data_transact, complete. MAGN – Setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. SAMNÝTING – Greining, uppsetning, samnýting, data_transact, ljúka	texti	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
notandi	Upphafsstafir notanda.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
tæki	Heiti tækis	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
byrjaði	Dagsetning og tími upphafs á runuferli.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	
lokið	Dagsetning og tími þegar runuferli lauk eða mistókst.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	
Staða	Núverandi runa.	enum	lokið mistókst byrjað hætt við

Skýrsla um samsafn

Kerfið býr til skýrslu um samnýtingu þegar safni er lokið með góðum árangri, þegar runa tekst ekki og þegar runa er ógilt ef tilvikið á sér stað eftir að samnýting hefur hafist.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Einkvæmt strikamerki sýnis.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Strikamerki fyrir safn sem tengist sýni.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Tegund samsafns sem tengist úrtaki.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Rúmmál samsafns í µl.	hlaupkommutala	
pooling_comments	Athugasemdir notenda við samnýtingu (valfrjáls texti).	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Skýrsla um ógildingu samsafns

Kerfið býr til skýrslu um ógildingu samsafns þegar samsafnið er ógilt.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Strikamerki ógилts samsafns.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ástæða	Ástæða sem notandi gaf upp fyrir ógildingu samsafnsins.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
notandi	Upphafsstafir notandans sem ógilti samsafnið.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dagsetning og tími ógildingar samsafns.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Raðgreiningarskýrsla

Kerfið býr til raðgreiningarskýrslu fyrir raðgreiningarkeyrslu þegar raðgreiningu lýkur eða raðgreining rennur út á tíma.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Strikamerki fyrir samsafn tengt raðgreiningarkeyrslu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Raðnúmer raðgreiningarkerfis.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flæðiflaga tengd raðgreiningarkeyrslu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Samskeyting hugbúnaðar/útgáfu sem notuð er til að búa til gögnin á raðgreiningarkerfi.	texti	
run_folder	Heiti möppu fyrir raðgreiningu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Staða raðgreiningarkeyrslu.	enum	lokið tímamörk liðin stóðst ekki
qc_status	Staða gæðaeftirlits með raðgreiningu.	enum	stóðst tókst ekki villa
qc_reason	Ástæður fyrir því að gæðaeftirlit tókst ekki, gildi aðskilin með semíkommu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Þéttleiki klasa (miðgildi á flæðiflögu yfir reiti).	float	
pct_q30	Hlutfall basa yfir Q30.	float	
pct_pf	Hlutfall lestra sem teljast gildir samkvæmt síu.	float	
phasing (fösun)	Fösun.	float	
prephasing (undirbúningsfösun)	Undirbúningsfösun.	float	

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
predicted_aligned_reads	Spá um samstillta lestra.	long	
byrjaði	Tímastimpill upphafs raðgreiningar.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	
completed	Tímastimpill endaloka raðgreiningar.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Skýrsla um að greining tekst ekki

Kerfið býr til skýrslu um að greining hafi ekki tekist þegar hámarksfjöldi greiningartilrauna fyrir raðgreiningu tekst ekki.

Dálkur	Lýsing	Tegund	Regluleg segð
batch_name	Heiti runu.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Strikamerki fyrir samsafn tengt greiningu sem stóðst ekki.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Strikamerki fyrir flæðiflögu tengt greiningu sem stóðst ekki.	texti	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Raðgreiningarkeyrslumappa sem tengist greiningu sem stóðst ekki.	texti	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Staða raðgreiningarkeyrslu sem tengist greiningu sem stóðst ekki.	texti	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Tímastimpill tengdur upphafi greiningar.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	
timefinished	Tímastimpill tengdur því þegar greining tóskt ekki.	Tímastimpill samkvæmt ISO 8601	

Úrræðaleit

Inngangur

Í úrræðaleit fyrir VeriSeq NIPT Solution v2 felast eftirfarandi eiginleikar:

- VeriSeq NIPT Assay Software og kerfistilkynningar.
- Ráðlagðar aðgerðir vegna vandamála í kerfinu.
- Leiðbeiningar um framkvæmd fyrirbyggjandi greininga og greininga á bilunum með því að nota fyrirfram uppsett prófunargögn.

Tilkynningar frá prófunarhugbúnaði

Þessi hluti lýsir tilkynningum frá VeriSeq NIPT Assay Software.

Tilkynningar um framvindu

Tilkynningar um framvindu gefa til kynna eðlilegan framgang prófunarkeyrslunnar. Þessar tilkynningar eru skráðar sem Aðgerðir og krefjast ekki neinna aðgerða af hálfu notenda.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Upphaf runu	Undirbúningur safns	Notandi bjó til nýja runu.	Aðgerð	Já	Á ekki við.
Runusafni lokið	Undirbúningur safns	Safni lokið fyrir núverandi runu.	Aðgerð	Nei	Á ekki við.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Samsafni lokið	Undirbúningur safns	Samsafnið hefur verið myndað úr runu.	Aðgerð	Nei	Á ekki við.
Raðgreining hafin	Raðgreining	Kerfið greindi nýja möppu fyrir raðgreiningargögn.	Aðgerð	Nei	Á ekki við.
Raðgreining stóðst gæðaeftirlit	Raðgreining	Raðgreining keyrslu er lokið og stóðst gæðaeftirlit	Aðgerð	Nei	Á ekki við.
Raðgreiningarkeyrsla tengd við samsafn	Raðgreining	Raðkeyrslan hefur verið tengd við þekkt samsafn.	Aðgerð	Nei	Á ekki við.
Greining hafin	Greining	Greining hafin fyrir tilgreinda raðgreiningarkeyrslu.	Aðgerð	Já	Á ekki við.
Greiningu lokið og NIPT skýrsla gerð	Eftirgreining	Greiningu lokið og skýrslur gerðar.	Aðgerð	Já	Á ekki við.

Tilkynningar um ógildingu

Tilkynningar um ógildingu gefa til kynna tilvik sem eiga sér stað í kerfinu vegna þess að notandinn ógildir runu eða samsafn í gegnum verkflæðisstjórnann. Þessar tilkynningar eru skráðar sem ábendingar og krefjast ekki neinna aðgerða frá notanda.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Ógilding runu	Undirbúningur safns	Notandi ógilti runu.	Ábending	Já	Á ekki við.
Ógilding samsafns – Safnaðu saman aftur	Undirbúningur safns	Notandi ógilti fyrsta mögulega samsafn (af ákveðinni gerð) fyrir rununa.	Ábending	Já	Á ekki við.
Ógilding samsafns – Notaðu annan skammt	Undirbúningur safns	Notandi ógilti fyrsta mögulega samsafn (af ákveðinni gerð) fyrir rununa.	Ábending	Já	Á ekki við.
Raðgreiningu lokið samsafn ógilt	Raðgreining	Raðgreiningar keyrslunni er lokið en notandinn ógilti samsafnið.	Ábending	Já	Á ekki við.
Gæðaeftirlit með raðgreiningu stóðst – Öll sýni eru ógild	Gæðaeftirlit með raðgreiningu	Gæðaeftirliti með raðgreiningarkeyrslu er lokið en öll sýnin eru ógild.	Ábending	Já	Á ekki við.
Greiningu lokið samsafn ógilt	Eftirgreining	Greiningunni er lokið en notandinn ógilti samsafnið.	Ábending	Já	Á ekki við.

Tilkynningar um endurheimtanlegar villur

Endurheimtanlegar villur eru aðstæður þáðan sem hægt er að endurheimta hugbúnaðinn VeriSeq NIPT Assay Software þegar notandinn fylgir ráðlögðum aðgerðum. Ef vandamálið leysist ekki skaltu hafa samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Vantar leið fyrir tæki	Raðgreining	Kerfið getur ekki fundið/tengst ytri raðgreiningarmöppu.	Viðvörunarboð	Já	- Ef þú ert að nota NAS skaltu athuga nettenginguna. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95 - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Ekki nægt pláss á disknum fyrir raðgreiningu	Raðgreining	Kerfið fann nýja möppu fyrir raðgreiningargögn en áætlað að það sé ekki nægt pláss á disknum fyrir gögnin.	Viðvörunarboð	Já	1. Athugaðu tiltækt pláss á disknum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95 . 2. Búðu til pláss á disknum eða taktu öryggisafrit af gögnum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95 .
Ógild mappa í raðgreiningarkeyrslu	Raðgreining	Ógildir stafir í möppunni fyrir raðgreiningarkeyrslu.	Viðvörun	Já	Mappa fyrir raðgreiningarkeyrslu var gefið rangt heiti. Gefðu keyrslunni gilt heiti.
Raðgreining er hafin en strikamerkjaskrá fyrir samsafnið vantar	Raðgreining	Hugbúnaðurinn fann ekki skrána sem inniheldur strikamerkið fyrir samsafnið í 30 mínútur eftir að raðgreiningin hófst.	Viðvörun	Já	Möguleg bilun í tæki eða NAS. Athugaðu stillingar tækisins og nettenginguna. Kerfið mun halda áfram að leita að strikamerkjaskrá fyrir samsafnið þar til raðgreiningu er lokið.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að staðfesta að raðgreiningarkeyrslu hafi verið lokið	Raðgreining	Hugbúnaðurinn gat ekki lesið stöðuskrána fyrir lok keyrslu í raðgreiningarmöppunni.	Viðvörun	Já	Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.
Vantar eiginleika sýnis	Forgreining	Hugbúnaðurinn fann ekki skilgreiningu á gerð sýnis, valkost fyrir kynlitninga eða gerð skimunar fyrir sum sýnanna.	Ábending	Já	Það vantar einn eða fleiri eiginleika sýnis fyrir tilgreint sýni. Sláðu inn eiginleika sýnisins sem vantar í verkflæðisstjórnann eða ógiltu sýnið til að hugbúnaðurinn geti haldið áfram.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að búa til sýnablað	Forgreining	Hugbúnaðinum tókst ekki að búa til sýnablað.	Viðvörunarboð	Já	- Athugaðu tiltækt pláss á disknum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. Ef það er lítið pláss skaltu búa til pláss á disknum eða taka öryggisafrit af gögnum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. - Ef þú ert að nota NAS skaltu athuga nettenginguna. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að athuga plássið á diskinum	Forgreining	Hugbúnaðurinn gat ekki athugað plássið á diskinum.	Viðvörunarboð	Já	- Ef þú ert að nota NAS skaltu athuga nettenginguna. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95 auðkenni aðgerðar 2 á síðu 95. - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.
Það er ekki nægt pláss á diskinum fyrir greiningu	Forgreining	Hugbúnaðurinn sá að ekki er nægt pláss á diskinum til að hefja nýja greiningarkeyrslu.	Viðvörunarboð	Já	Búðu til pláss á disknum eða taktu öryggisafrit af gögnum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95 auðkenni aðgerðar 3 á síðu 96 .

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að ræsa greiningarleiðsluna	Forgreining	Hugbúnaðurinn gat ekki ræst greiningarkeyrslu fyrir tiltekna raðgreiningarmöppu.	Viðvörunarboð	Já	Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.
Les-/skrifheimild fyrir raðgreiningarmöppu ekki til staðar	Forgreining	Hugbúnaðarprófun sem kannar les-/skrifheimildir að raðkeyrslumöppunni tókst ekki.	Viðvörun	Já	- Ef þú ert að nota NAS skaltu athuga nettenginguna. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.
Greining tókst ekki – Reyndu aftur	Greining	Greining tókst ekki. Reynir aftur.	Ábending	Já	Engar

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Niðurstöður þegar tilkynntar	Kerfi	Hugbúnaðurinn úrskurðaði að NIPT-skýrsla hafi þegar verið búin til fyrir þessa tegund samsafns.	Aðgerð	Já	Engar
Það tókst ekki að senda tilkynningar í tölvupósti	Kerfi	Kerfið getur ekki sent tilkynningar í tölvupósti.	Viðvörun	Á ekki við	- Athugaðu hvort tölvupóststillingar sem skilgreindar eru í kerfinu séu réttar. Sjá Stilla tilkynningar í tölvupósti fyrir kerfið á síðu 33. - Sendu prufupóst. Sjá Stilla tilkynningar í tölvupósti fyrir kerfið á síðu 33. - Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Tímaskekkja fannst	Undirbúningur safns	Hugbúnaðurinn fann tímaskekkju upp á meira en eina mínútu milli tímastimpilsins sem verkflæðisstjórinn gaf upp og staðartíma netþjónsins.	Viðvörun	Nei	1. Athugaðu staðartímann á vélinni sem keyrir verkflæðisstjóran. 2. Athugaðu staðartíma Staðbundinn netþjónn sem birtist í vefviðmótinu (flipinn Server Status (Staða netþjóns)).

Tilkynningar um óendurheimtanlegar villur

Óendurheimtanlegar villur eru aðstæður þar sem lokaástand næst og ekkert er hægt að gera til að halda áfram framkvæmd prófsins.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Runa tókst ekki	Undirbúningur safns	Runa stóðst ekki gæðaeftirlit	Ábending	Já	Byraðu aftur á að setja safn á plötu.
Það tókst ekki að búa til skýrslu	Skýrslugerð	Kerfið gat ekki búið til skýrslu.	Viðvörunarboð	Já	- Athugaðu tiltækt pláss á disknum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. Ef það er lítið pláss skaltu búa til pláss á disknum eða taka öryggisafrit af gögnum. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að lesa úr skrá með færíbreytum fyrir keyrslu	Raðgreining	Kerfið gat ekki opnað / lesið úr skránni RunParameters.xml.	Viðvörun	Já	Skráin RunParameters.xml er spillt. Athugaðu stillingar á tækinu og raðgreindu samsafnið aftur.
Óþekktar færíbreytur fyrir keyrslu	Raðgreining	Hugbúnaðurinn las færíbreytur fyrir keyrslu sem eru ekki samhæfðar.	Viðvörun	Já	Hugbúnaðurinn gat ekki sett saman færíbreytur fyrir raðgreiningarkeyrslu út frá stillingaskrá tækisins. Athugaðu stillingar á tækinu og raðgreindu samsafnið aftur.
Ógildar færíbreytur fyrir keyrslu	Raðgreining	Hugbúnaðurinn las nauðsynlegar færíbreytur fyrir keyrslu sem eru ekki samhæfðar prófinu.	Viðvörun	Já	Samhæfiprófun tókst ekki. Athugaðu stillingar á tækinu og raðgreindu samsafnið aftur.
Ekkert strikamerki samsafns fannst	Raðgreining	Hugbúnaðurinn gat ekki tengt flæðiflögurnar fyrir raðgreiningarkeyrsluna við þekkt strikamerki samsafns.	Viðvörun	Já	Strikamerki samsafns hugsanlega rangt slegið inn. Raðgreindu samsafnið aftur.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörðunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Raðgreiningu er lokið en strikamerkjaskrá fyrir samsafnið vantar	Raðgreining	Raðgreiningunni var lokið en skráin með strikamerkinu fyrir samsafnið fannst ekki.	Viðvörðunarboð	Já	Möguleg bilun í raðgreiningarkerfi. Hafðu samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina til að fá aðstoð.
Það tókst ekki að lesa strikamerkjaskrána fyrir samsafnið	Raðgreining	Skráin með strikamerkinu fyrir samsafnið er spillt.	Viðvörðunarboð	Já	Mögulegt bilun í raðgreiningarkerfi eða netkerfinu. Hafðu samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina til að fá aðstoð.
Ósamræmi í strikamerkjaskrá fyrir samsafn	Raðgreining	Strikamerkjaskrá sem fannst fyrir samsafnið vísar í annað auðkenni flæðiflögu en það sem er tengt við raðgreiningarkeyrsluna.	Viðvörðunarboð	Já	Möguleg bilun í raðgreiningarkerfi. Hafðu samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina til að fá aðstoð.
Raðgreining rann út á tíma.	Raðgreining	Raðgreiningarkeyrslunni var ekki lokið innan tiltekins tímaramma.	Viðvörðun	Já	Athugaðu raðgreiningarkerfi og nettenginguna. Raðgreindu samsafnið aftur.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að búa til skrár fyrir gæðaeftirlit með raðgreiningu	Gæðaeftirlit með raðgreiningu	Raðgreiningarkeyrslunni er lokið skrárnar fyrir gæðaeftirlit innan aðgerðar eru spilltar.	Viðvörunarboð	Já	Athugaðu raðgreiningarkerfi og nettenginguna. Raðgreindu samsafnið aftur.
Gæðaeftirlit með raðgreiningu tókst ekki.	Gæðaeftirlit með raðgreiningu	Raðgreiningarkeyrslunni er lokið og raðgreining stóðst ekki gæðaeftirlitsathugun.	Ábending	Já	Raðgreindu samsafnið aftur.
Greining tókst ekki í hámarksfjölda tilrauna	Greining	Allar tilraunir til greiningar hafa mistekist. Það verður ekki reynt aftur.	Viðvörun	Já	Raðgreindu seinna samsafnið aftur.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörðunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Eftirvinnsla greiningar tókst ekki	Eftirgreining	Hugbúnaðinum tókst ekki að eftirvinna niðurstöður greiningarinnar.	Viðvörðunarboð	Já	- Ef þú ert að nota NAS skaltu athuga nettenginguna. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina.

Tilkynning	Skref	Hvenær	Stig viðvörðunarboða	Tölvupóstur	Ráðlögð aðgerð
Það tókst ekki að hlaða upp greiningu	Eftirgreining	Hugbúnaðinum tókst ekki að hlaða niðurstöðum greiningarinnar upp í gagnagrunninn.	Viðvörðunarboð	Já	- Ef þú ert að nota NAS skaltu athuga nettenginguna. Sjá Ráðlagðar aðgerðir á síðu 95. - Möguleg bilun í vélbúnaði. Endurræstu netþjóninn. Ef vandamálið leysist ekki skaltu senda tölvupóst til tæknilegrar aðstoðar hjá Illumina .
Mengun á plötustigi fannst	Eftirgreining	Y-litningur fannst í öllum sýnum í samsafninu sem stóðust gæðaeftirlit.	Viðvörðunarboð	Já	Byraðu aftur á að setja safn á plötu.

Ráðlagðar aðgerðir

Auðkenni aðgerðar	Ráðlögð aðgerð	Skref
1	Athugaðu nettenginguna.	Gakktu úr skugga um að NAS-fjargeymslan og tölvan á staðnum séu tengd sama neti. - Frá skipanalínu Windows (cmd) skaltu slá inn eftirfarandi skipun: ping <IP-tala netþjóns> Ef þú notar NAS skaltu einnig athuga tenginguna við NAS. - Gakktu úr skugga um að engir pakkar hafi týnst. Ef pakkar týnast skaltu hafa samband við upplýsingatæknistjóra. - Prófaðu tenginguna á eftirfarandi hátt: - Skrá sig inn á vefviðmót Staðbundinn netþjónn - Veldu Folders (Möppur) í lesborðsvalmyndinni. - Veldu Test (Prófa) og athugaðu hvort prófunin takist. Ef prófunin tekst ekki skaltu skoða Breyta sameiginlegu netdrifi á síðu 30 og gæta þess að allar stillingar séu réttar.
2	Athugaðu tiltækt pláss á disknum	Gakktu úr skugga um að Windows-tölvan vísi á inntaksmöppu Staðbundinn netþjónn. Frekari upplýsingar er að finna í Kortleggja drif á netþjóni á síðu 41. Hægrismelltu á drifið sem vísar á inntaksmöppuna. Veldu Properties (Eiginleikar) og skoðaðu upplýsingar um tiltæktpláss.

Auðkenni aðgerðar	Ráðlögð aðgerð	Skref
3	Búðu til pláss á disknum / taktu öryggisafrit af gögnum.	Illumina mælir með því að taka reglulegu öryggisafrit af raðgreiningargögnum og/eða geyma þau á netþjónum. Nánari upplýsingar er að finna í Umsjón með sameiginlegu netdrifi á síðu 29. - Fyrir gögn sem eru geymd eru á drifi í Staðbundinn netþjónn: Gakktu úr skugga um að Windows-tölvan vísi á inntaksmöppu Staðbundinn netþjónn. Frekari upplýsingar er að finna í Kortleggja drif á netþjónum á síðu 41. - Tvísmelltu á inntaksmöppuna og sláðu inn aðgangsupplýsingar til að fá aðgang að henni. - Gögn úr raðgreiningarkeyrslu eru birt þannig að heiti mappna passa við heiti raðgreiningarkeyrslna. - Eyddu eða taktu öryggisafrit af möppum með raðgreiningum sem búið er að vinna. - Fyrir gögn sem eru geymd í NAS-fjargeymslu: Gakktu úr skugga um að NAS-fjargeymslan og tölvan á staðnum séu tengd sama neti. Fáðu aðgang að möppunni á fjardrifu. Aðgangsupplýsingar hjá upplýsingatæknistjóra eru nauðsynlegar. - Gögn úr raðgreiningarkeyrslu eru birt þannig að heiti mappna passa við heiti raðgreiningarkeyrslna. - Eyddu eða taktu öryggisafrit af möppum með raðgreiningum sem búið er að vinna.

Kerfisvandamál

Vandamál	Ráðlögð aðgerð
Hugbúnaðurinn ræsist ekki.	Ef villur koma upp við ræsingu VeriSeq NIPT Assay Software, birtist yfirlit yfir allar villur í stað innskráningarskjásins. Hafðu samband við tæknilega aðstoð Illumina til að tilkynna villurnar sem taldar eru upp.
Endurheimt gagnagrunns er nauðsynleg.	Ef þörf er á afriti af gagnagrunninum skal hafa samband við Illumina þjónustuaðila á vettvangi.
Kerfisrek greindist.	Þegar kerfisrek greinist vinnur VeriSeq NIPT Assay Software ekki lengur úr samskiptum frá öðrum kerfishlutum. Kerfisstjóri getur endurstíllt kerfið aftur í venjulegan rekstur eftir að það hefur farið í greiningarstöðu fyrir kerfisrek.
RAID viðvörðun stjórnanda virkjust.	Kerfisstjóri getur valið hnappinn Server alarm (netþjónsviðvörðun) flípanum Server Status (staða netþjóns) á VeriSeq NIPT Assay Software lesborðinu til að þagga í viðvörðun fyrir RAID stýringu. Ef þú ýtir á þennan hnapp skaltu hafa samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina til að fá frekari aðstoð.

Prófanir á gagnavinnslu

Foruppsett gagnasöfn í Staðbundinn netþjónn gera þér kleift að prófa að nota netþjóninn og greiningarvélin.

Prófa netþjóninn

Þessi prófun hermir eftir raðgreiningarkeyrslu á meðan hermt er eftir myndun greiningarniðurstaðna, án þess að ræsa greiningarleiðsluna í raun. Keyrðu þetta próf til að ganga úr skugga um að Staðbundinn netþjónn virki rétt og að skýrslur og tilkynningar í tölvupósti séu búnar til. Tímalengd: Um það bil 3–4 mínútur.

Ferli

- Opnaðu uppsettu inntaksmöppuna og opnaðu síðan möppuna TestingData (Prófunargögn).
- Búðu til afrit af einni af eftirfarandimöppum, sem er að finna í möppunni TestingData (Prófunargögn):
 - Fyrir gögn frá NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Fyrir gögn frá NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
- Gefðu afritinu heiti með viðskeytinu _XXX. Talan _XXX táknar raðtalningu prófunarkeyrslunnar. Til dæmis skaltu, ef _002 er til staðar í möppunni, gefa nýja afritinu heitið _003.
- Færðu möppuna með nýja heitið í inntaksmöppuna.

5. Bíddu í 3–5 mínútur eftir að keyrslunni ljúki. Gakktu úr skugga um að eftirfarandi tilkynningar í tölvupósti hafi borist:
 - a. Greining á raðgreiningarkeyrslu hafin
 - b. NIPT-skýrsla búin til fyrir raðgreiningarkeyrslu.
6. Tengdu skýrslur við raðgreiningarheitið sem möppunni er úthlutað.
7. Í úttaksmöppunni skaltu opna möppuna TestData_NS_CopyWorkflow eða TestData_NDx_CopyWorkflow og athuga hvort einhver af eftirfarandi skýrslumsé til staðar:
 - Fyrir NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Fyrir NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Áætluð skráarstærð er um það bil 7,1 Kb.
8. Færðu prófunarraðkeyrsluna aftur í möppuna TestingData (Prófunargögn). Þessi aðferð hjálpar til við að stjórna því hversu oft raðgreiningarprófið er keyrt.

ATHUGASEMD Þú getur eytt gömlum eintökum af prófunarskrám til að losu um pláss.

Keyra fulla keyrslu á prófunargögnum

Þessi prófun keyrir fulla greiningarkeyrslu. Keyrðu þessa prófun ef netþjóninum tekst ekki að vinna úr / greina gögn eða ef tíminn rennur út. Tímalengd: U.þ.b. 4–5 klukkustundir.

Ferli

1. Opnaðu tengdu inntaksmöppuna og opnaðu TestingData möppuna.
2. Endurnefna eftirfarandi möppu með því að bæta við _000 viðskeytinu: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Viðskeytið stofnar einkvæmt heiti fyrir hverja raðgreiningarkeyrslu. Ef keyrslan hefur þegar viðskeyti skaltu endurnefna möppuna með því að hækka tölugildi viðskeytisins um 1.
3. Færðu möppuna með nýja heitið í inntaksmöppuna.
4. Bíddu í um 4–5 klukkustundir eftir að greiningunni lýkur. Gakktu úr skugga um að eftirfarandi tilkynningar í tölvupósti hafi borist:
 - a. Greining á raðgreiningarkeyrslu hafin
 - b. NIPT Skýrsla búin til fyrir raðgreiningarkeyrslu.
5. Tengdu skýrslur við raðgreiningarheitið sem möppunni er úthlutað.

6. Í úttaksmöppunni skaltu opna TestData_NDx_FullRun möppuna og athuga hvort eftirfarandi skýrsla birtist: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Áætluð skráarstærð er um það bil 7,1 Kb.
7. Færðu prófunarraðkeyrsluna aftur í möppuna TestingData (Prófunargögn).

Heimildir og tilvísanir

Eftirfarandi skjöl er hægt að sækja í gegnum Illumina vefsíðuna.

Úrræði	Lýsing
<i>Fylgiseðill fyrir VeriSeq NIPT Solution v2 (skjal nr. 1000000078751)</i>	Skilgreinir vöruna og ætlaða notkun og veitir leiðbeiningar um notkun og úrræðaleit.
<i>Microlab® STAR Line notendahandbók, Hamilton auðkenni skjals 624668</i>	Veitir upplýsingar um notkun og viðhald og tæknilegar forskriftir fyrir sjálfvirka vökvameðhöndlunartækið Hamilton Microlab STAR.

Farðu á VeriSeq NIPT Solution v2 [stuðningssíðurnar](#) á vefsíðu Illumina til að fá aðgang að skjölum, hala niður hugbúnaði, sækja netþjálfun og finna svör við algengum spurningum.

Skammstafanir

Skammstöfun	Skilgreining
BCL	Grunnskrá fyrir köll
CE-IVD	Evrópskt samræmismerki fyrir <i>in vitro</i> greiningarvörur
cfDNA	Frumulaust DNA
DNA	Deoxýríbósakjarnsýra
DNS	Lénsheitikerfi
FASTQ	Skráarsnið sem byggja á texta og geyma úttak raðgreiningartækja
FF	Fetal fraction (Hlutfall erfðaefnis frá fóstri)
FIFO	Fyrstur inn, fyrstur út
iFACT	Einstaklingsbundið fósturmislitunaröryggispróf
IP	IP-samskiptareglur
LIMS	Upplýsingastjórnunarkerfi rannsóknarstofu
LLR	Log-líkindahlutföll
MAC	Aðgangsstýring fyrir miðla
NAS	Nettengd geymsla
NES	Óútilokaðir staðir

Skammstöfun	Skilgreining
NGS	Háhraðaraðgreining
NIPT	Prófanir á meðgöngu, ekki ífarandi
NTC	Engin sniðmátastýring
NTP	Nettímasamskiptareglur
PF	Gilt samkvæmt sú
QC	Gæðaeftirlit
Regex	Regluleg segð. Röð af stöfum sem strengjasamsvörunarreiknirit geta notað til gagnastaðfestingar.
SCA	Kynlitningamislitningur
SDS	Öryggisblöð
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer (Öruggt tengilag)

Tæknileg aðstoð

Hafðu samband við tæknilega aðstoð hjá Illumina til að fá tæknilegan stuðning.

Vefsíða: www.illumina.com

Tölvupóstfang: techsupport@illumina.com

Öryggisblöð (SDS) – Hægt á nálgast á vefsíðu Illumina á support.illumina.com/sds.html.

Vöruupplýsingar – Hægt að sækja á support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, Kalifornía 92122 Bandaríkin
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (utan Norður-Ameríku)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Ástralskur styrktaraðili

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

TIL NOTKUNAR VIÐ GREININGU IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Allur réttur áskilinn.

illumina®