



VeriSeq NIPT Solution версії 2

Посібник із програмного забезпечення

ВЛАСНІСТЬ КОМПАНІЇ ILLUMINA

Документ № 1000000067940 версії 09

Травень 2025 р.

ВИКОРИСТОВУВАТИ ДЛЯ ДІАГНОСТИКИ IN VITRO.

Використання цього виробу підпадає під дію патентів, які є власністю компанії Illumina, Inc. Платіж за цей виріб надає обмежене, без права передавання, право на використання цього виробу для передбаченої цілі відповідно до його документації та інших пов'язаних умов і положень. Репрезентативний невиключний список таких патентів можна знайти за адресою: www.illumina.com/patents. Жодне право за будь-яким іншим патентом або на будь-яке інше використання не надано ані виразно, ані неявно, ані на підставі естопеля.

Цей документ і його вміст є власністю компанії Illumina, Inc. та її філій (надалі — Illumina). Він призначений лише для того, щоб користувач використовував вироби тільки за угодою в цілях, описаних у цьому документі. Цей документ і його вміст не слід використовувати або поширювати з будь-якою іншою метою та/або для іншого обговорення, розкриття або відтворення тим або іншим чином без попередньої письмової згоди компанії Illumina. Цим документом компанія Illumina не надає жодного дозволу на свій патент, товарний знак, авторське право або загальноприйняті права, а також на подібні права будь-яких третіх сторін.

Щоб гарантувати правильне та безпечне використання виробів, описаних у цьому документі, кваліфікований і належним чином навчений персонал повинен суворо та чітко дотримуватись інструкцій, описаних у цьому документі. Перед використанням цих виробів потрібно повністю прочитати й зрозуміти весь вміст цього документа.

НЕПОВНЕ ВИВЧЕННЯ ВСІХ ЗАЗНАЧЕНИХ У ЦЬОМУ ДОКУМЕНТІ ВКАЗІВОК І ЇХ НЕЧІТКЕ ДОТРИМАННЯ МОЖЕ ПРИЗВОДИТИ ДО ПОШКОДЖЕННЯ ЦИХ ВИРОБІВ, ТРАВМУВАННЯ ЛЮДЕЙ, ЗОКРЕМА КОРИСТУВАЧІВ АБО ІНШИХ ОСІБ, І ПОШКОДЖЕННЯ ІНШОЇ ВЛАСНОСТІ, А ТАКОЖ ПРИЗВЕДЕ ДО ВТРАТИ БУДЬ-ЯКИХ ГАРАНТІЙНИХ ЗОБОВ'ЯЗАНЬ, ЗАСТОСОВНИХ ДО ЦИХ ВИРОБІВ.

КОМПАНІЯ ILLUMINA НЕ НЕСЕ НІЯКОЇ ВІДПОВІДАЛЬНОСТІ, ЩО ВИНΙΚАЄ ВНАСЛІДОК НЕНАЛЕЖНОГО ВИКОРИСТАННЯ ВИРОБІВ, ОПИСАНИХ У ЦЬОМУ ДОКУМЕНТІ (ВКЛЮЧНО З ЙОГО ЧАСТИНАМИ АБО ПРОГРАМНИМ ЗАБЕЗПЕЧЕННЯМ).

© 2025 Illumina, Inc. Усі права застережено.

Усі товарні знаки є власністю компанії Illumina, Inc. або їхніх відповідних власників. Конкретну інформацію про товарні знаки зазначено на сторінці www.illumina.com/company/legal.html.

Історія редакцій

Документ	Дата	Опис зміни
Документ № 1000000067940 версії 09	Травень 2025	Оновлено: • Виноска у графічному зображенні «Огляд архітектури» • Опис зразка об'єкту управління партіями. • Інструкції щодо зразків, завантажених під час виділення плазми. • Інструкції з попередження, що включають штрих-код та повторне використання пулу. Додано: • Уточнення, що зразок замовлення не перевіряється менеджером робочого процесу. • Вимоги до поля «Назва прогону» в інструкціях локального керівника прогону. • Посилання на Посібник користувача програмного забезпечення засобу перегляду аналізу секвенування для інструкцій з інтерпретації показників контролю якості. • Інструкції щодо коригування, необхідні для повторного тестування після виходу з ладу пулу. • Пояснення та інформацію про усунення несправностей для нової помилки забруднення рівня планшета. • Інструкції щодо енергопостачання системи. • Уточнення щодо екологічних міркувань. • Інформацію в додаткових кількісних даних звіту щодо верхньої та нижньої меж NES стосовно невдалого iFACT. Усі екземпляри секвенатора замінено на систему секвенування нового покоління або систему секвенування.

Документ	Дата	Опис зміни
Документ № 1000000067940, вер. 08	Червень 2023 р.	Видалено описи зразків аркушів для гібридних партій для узгодження з функціоналом програмного забезпечення.
Документ № 1000000067940, вер. 07	Лютий 2023 р.	Змінено параметри конфігурації сервера для підвищення безпеки. Зміна пароля автоматизації на ML-STAR потребує виїзду спеціаліста сервісної служби Illumina місце. Уточнено вказівки щодо додавання інформації про штрих-код до вхідних аркушів зразків і завантаження аркушів зразків для гібридних партій. Оновлено вказівки щодо створення імені користувача. Видалено посилання на поле «Пароль мережі» з інструкцій конфігурації сервера. Оновлено приклад часткового видалення або аномалії дублювання. Додано правило замовлення для поля anomaly_description. Для аномалій в одній хромосомі цілі хромосомні анеуплоїди виникають до часткових делецій або дуплікацій. Додано стовпці «Тип» і «Регулярний вираз» до звітів «Результати», «Сповідання» та «Процес». Оновлено формулювання у всьому документі для покращення ясності.
Документ № 1000000067940, вер. 06	Серпень 2021 р.	Оновлено адресу уповноваженого представника в Європейському Союзі.

Документ	Дата	Опис зміни
Документ № 1000000067940, версія 05	Вересень 2020 р.	• Додано інструкції для нових функцій шифрування резервних копій і пароля мережі. • Розділ «Завантаження та встановлення сертифіката» оновлено більш докладними інструкціями. • До розділу «Налаштування сервера» диспетчера Workflow Manager додано крок для введення пароля мережі й нагадування про генерування сертифіката. • Оновлено розділ «Зіставлення дисків сервера» із зазначенням дозволів користувачів, призначених лише для адміністратора, і оновленням даних про сумісність версії SMB. • Додано посилання на шифрування резервних копій до розділу «Архівація даних» для Onsite Server. • Додано примітку до вступу до вебінтерфейсу користувача Assay Software, у якій зазначено про відсутність доступу до програмного забезпечення з мобільних пристроїв. • Додано пояснювальні примітки щодо великих літер у вихідних даних у звіті NIPT. • Оновлено виклад інформації про варіанти значень для більш зручного читання в розділі «Звіти з результатів і сповіщень». • Оновлено угоду про іменування для диспетчера робочого процесу Workflow Manager: відображено повне найменування диспетчера VeriSeq NIPT Workflow Manager по всьому тексту.

Документ	Дата	Опис зміни
Документ № 1000000067940, версія 04	Лютий 2020 р.	- Оновлено розділи «Вхідний протокол аналізу» та «Передавання протоколу аналізу»: пояснено обмеження функціональності передавання протоколу аналізу. - Оновлено адресу австралійського спонсора й адресу компанії Illumina в Нідерландах.
Документ № 1000000067940, версія 03	Жовтень 2019 р.	- Додано розділ «Вимоги до навколишнього середовища» для VeriSeq Onsite Server версії 2. - Оновлено виклад результатів аномалій статевих хромосом у розділі «Звіти з результатів і сповіщень» додатка В для відповідності викладу у звіті NIPT.
Документ № 1000000067940, версія 02	Квітень 2019 р.	Додано подробиці до звіту NIPT й додаткового звіту для відповідності навчальним матеріалам.
Документ № 1000000067940, версія 01	Лютий 2019 р.	Видання посібника з програмного забезпечення системи VeriSeq NIPT Solution версії 2 для клієнтів.
Документ № 1000000067940, версія 00	Листопад 2018 р.	Початкове видання лише для внутрішнього використання

Зміст

Історія редакцій	iii
VeriSeq NIPT Solution версії 2	1
Вступ	1
Архітектура системи	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Вступ	4
Метод VeriSeq NIPT	4
Диспетчер партій VeriSeq NIPT Batch Manager.	5
Вхідний протокол аналізу	7
Анулювання зразка, партії та пулу	10
Передавання протоколу аналізу	11
Скасування зразка	12
Служби VeriSeq NIPT	12
Запуск служб VeriSeq NIPT	12
Система секвенування наступного покоління	16
Вступ	16
Секвенування пулу	16
Інтеграція сховища даних	16
Пропускна здатність аналізу	17
Обмеження трафіку мережі	17
Диспетчер VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software версії 2	19

Вступ	19
Компоненти VeriSeq NIPT Assay Software	19
VeriSeq NIPT Assay Software Завдання	21
Обробник секвенування	23
Обробник аналітичного процесу	24
Вебінтерфейс користувача	24
Ліцензійна угода з кінцевим користувачем	26
Налаштування вебінтерфейсу користувача	26
Вхід до вебінтерфейсу користувача	27
Панель керування	27
Керування користувачами	29
Керування спільним мережевим диском	31
Налаштування параметрів мережі й сертифікату	32
Налаштування системних сповіщень електронною поштою	35
Налаштування шифрування резервних копій	36
Налаштування паролів мережі	37
Вийти із системи	38
Аналіз і звітність	38
Демультіплексування й генерування FASTQ	38
КЯ секвенування	40
Обчислення фетальної фракції	40
Статистичні дані, використані в завершальному оцінюванні	40
Контроль якості аналізу	41
КЯ зразків NTC	41
Забруднення на рівні планшета	42
VeriSeq Onsite Server версії 2	42
Локальний диск	42
Локальна база даних	43
Архівування даних	44
Під'єднання серверних дисків	44
Перезавантаження сервера	45
Періодичне вимикання живлення	45
Вимкнення сервера	46
Відновлення після несподіваного вимкнення	46
Вимоги до навколишнього середовища	46

Показники КЯ	48
Показники й обмеження КЯ кількісного визначення	48
Показники й обмеження КЯ секвенування	50
Системні звіти	51
Вступ	51
Файли вихідних даних	51
Структура файлів звітів	51
Зведення системних звітів	53
Події генерування звітів	55
Звіти з результатів і сповіщень	58
Звіт NIPT	58
Додатковий звіт	70
Звіт з анулювання зразка	76
Звіт зі скасування зразка	77
Звіт із запиту на повторний тест пулу	77
Звіти процесів	77
Звіт із запуску партії	78
Звіт з анулювання партії	78
Звіт зі зразків бібліотеки	79
Звіт із реагентів для бібліотеки	80
Звіт із лабораторного обладнання для бібліотеки	81
Звіт із кількісного визначення бібліотеки	82
Журнал обробки бібліотеки	82
Звіт з пулу	84
Звіт з анулювання пулу	84
Звіт із секвенування	85
Звіт із помилки аналізу	86
Усунення несправностей	87
Вступ	87
Сповіщення Assay Software	87

Сповіщення про перебіг виконання	87
Сповіщення про анулювання	89
Сповіщення про виправні помилки	91
Сповіщення про невивправні помилки	102
Рекомендований порядок дій	109
Системні збої	111
Перевірки обробки даних	111
Тестування сервера	111
Тестові дані прогону повного аналізу	112
Ресурси та посилання	114
Скорочення	114
Технічна допомога	115

VeriSeq NIPT Solution версії 2

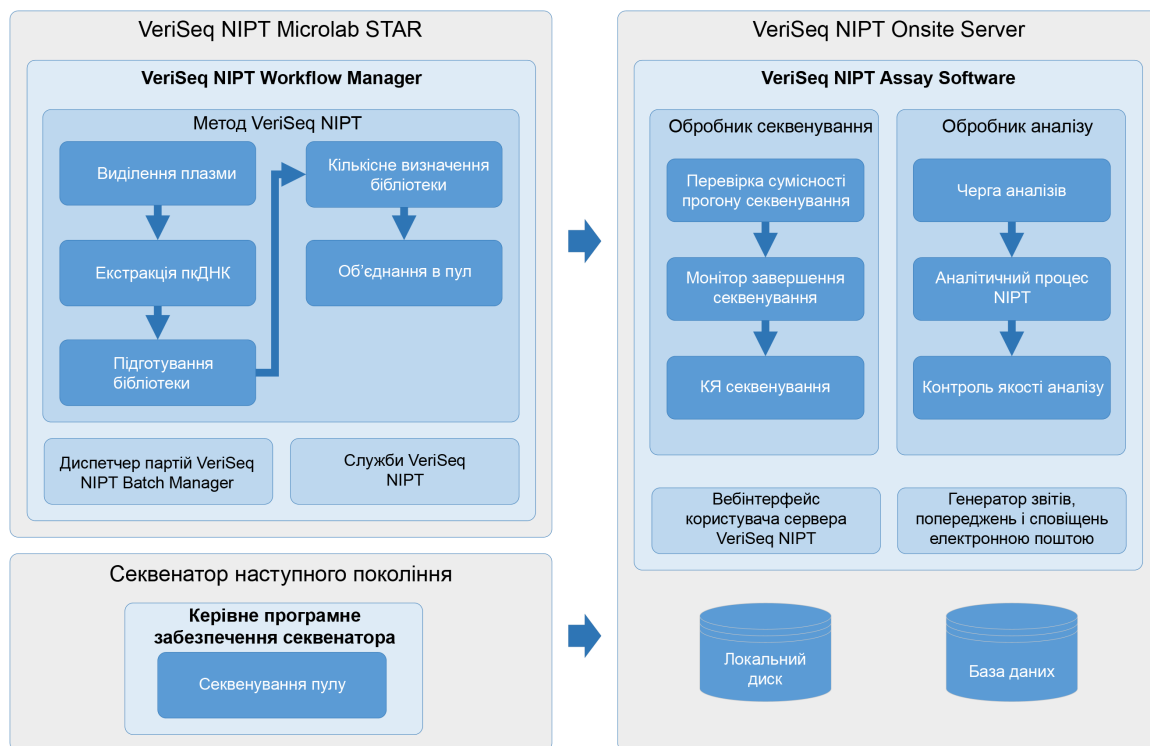
Вступ

VeriSeq NIPT Solution версії 2 — це діагностичний тест *in vitro*, призначений для скринінгу на основі секвенування — для виявлення анеуплоїдій плоду зі зразків материнської периферійної цільної крові вагітних жінок зі строком вагітності від 10 тижнів. У тесті передбачено два типи скринінгу: базовий і повногеномний. Базовий скринінг надає інформацію про наявність анеуплоїдії лише для хромосом 21, 18, 13, X і Y. Повногеномний скринінг забезпечує інформацією про часткові дуплікації та делеції всіх автосом, а також стан анеуплоїдії для всіх хромосом. Обидва типи скринінгу дають можливість запитати повідомлення про анеуплоїдію статевих хромосом (sex chromosome aneuploidy, SCA). Який би тип скринінгу не проводився, цей виріб не можна використовувати як єдину підставу для діагнозу або ухвалення інших рішень щодо ведення вагітності.

Архітектура VeriSeq NIPT Solution версії 2 системи складається з таких компонентів:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** — автоматизований прилад для обробки рідини, який використовує VeriSeq NIPT Workflow Manager і Набір VeriSeq NIPT Sample Prep для підготовки та відстеження бібліотечних зразків. ML STAR використовує VeriSeq NIPT Assay Software версії 2, щоб підготувати зразки, призначені для аналізу, відповідно до вказівок, які надає *Інструкція з використання тесту VeriSeq NIPT Solution версії 2 (документ № 1000000078751)*.
- **Next Generation Sequencing (NGS) Instrument** (Секвенатор наступного покоління) — прилад для повногеномного секвенування, який забезпечує створення кластерів на приладі й секвенування. Програмне забезпечення керування дає можливість поетапно налаштовувати прогін секвенування та генерує зчитування секвенування для всіх зразків у кількісно визначеному пулі бібліотек.
- **VeriSeq Onsite Server версії 2** — сервер, який розміщує VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 та зберігає дані для аналізу даних парного секвенування. VeriSeq NIPT Assay Software постійно відстежує й аналізує дані секвенування, формує результати зразків, звіти процесів і сповіщення.

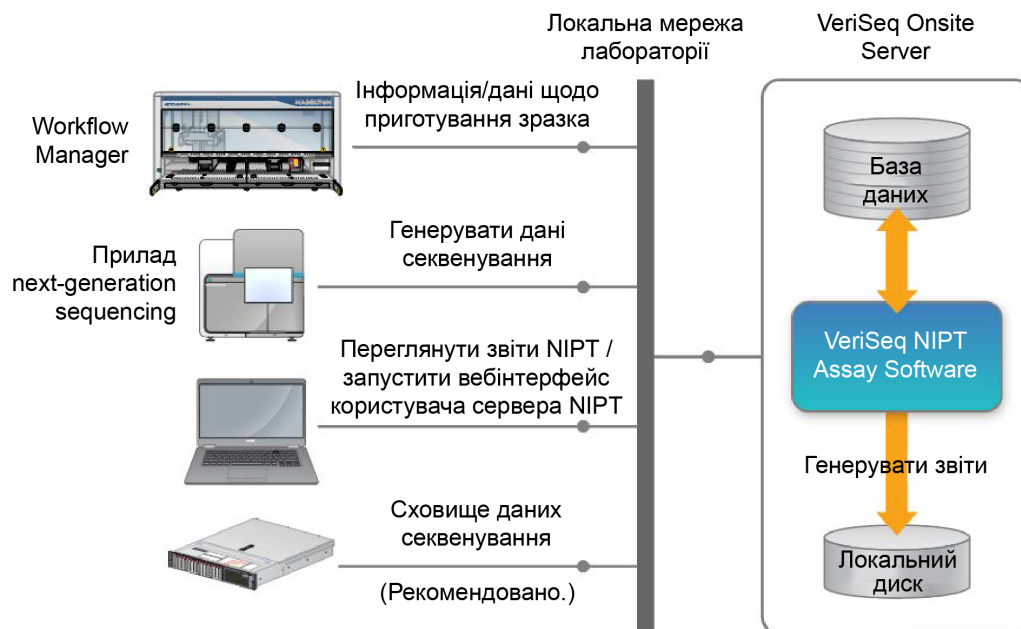
Рисунок 1 VeriSeq NIPT Solution версії 2 Компоненти



Архітектура системи

У роботі системи VeriSeq NIPT Solution версії 2 використовується локальна мережа (local area network, LAN) лабораторії для з'єднання всього устаткування системи за допомогою однієї підмережі. Використання LAN забезпечує змінюване розташування обладнання й розширювану пропускну здатність через з'єднання додаткових секвенаторів і/або робочих станцій ML STAR. На ілюстрації нижче наведено огляд архітектури системи.

Рисунок 2 VeriSeq NIPT Solution версії 2. Огляд архітектури



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Вступ

VeriSeq NIPT Workflow Manager установлюється на ML STARi забезпечує простий та інтуїтивно зрозумілий графічний інтерфейс користувача, який автоматизує підготування зразків крові відповідно до системи VeriSeq NIPT Solution версії 2. VeriSeq NIPT Workflow Manager підтримує передавання даних до локального сервера VeriSeq Onsite Server версії 2 для обробки даних, зберігання, відстеження зразків і реалізації логіки робочого процесу.

VeriSeq NIPT Workflow Manager забезпечує доступ до таких програмних модулів, також відомих як методи:

- Метод VeriSeq NIPT
- Диспетчер партій VeriSeq NIPT Batch Manager.
- Служби VeriSeq NIPT

Метод VeriSeq NIPT

Метод VeriSeq NIPT (метод) спрямовує автоматичну обробку зразків до ML STAR. Метод складається з наведених далі кроків обробки.

- **Виділення плазми:** перенесення 1 мл виділеної плазми з пробірки для взяття крові. Відповідно до логіки процесу за допомогою програмного забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software створюється партія. Кожна партія містить дані зразка, зокрема штрихкод зразка, тип зразка, тип скринінгу, розташування лунки й позначку повідомлення про статть.
- **Екстракція позаклітинної ДНК (пкДНК):** виділення пакДНК з 900 мкл плазми.
- **Приготування бібліотек:** створення з виділеної пакДНК бібліотек, готових до секвенування. Бібліотеки мають у своєму складі унікальні індекси для кожного зразка в партії.
- **Кількісне визначення бібліотек:** визначення концентрації пакДНК через інтеркаляцію флуоресцентного барвника як мікропланшета з 384 лунками. Планшет передбачає наявність стандартної кривої позначеної ДНК і дублює кожен зразок у партії. Система використовує первинні дані флуоресценції з пристрою зчитування мікропланшета й обчислює концентрації зразка на основі стандартної кривої.
- **Об'єднання в пул і нормалізація:** поєднання бібліотек в окремі пули для секвенування. Система використовує попередньо визначені концентрації для обчислення відповідних об'ємів перенесення для кожного зразка в готовому до секвенування пулі. Потім трубку з пулу готують для секвенування.

Диспетчер партій VeriSeq NIPT Batch Manager.

Диспетчер партій VeriSeq NIPT Batch Manager керує станом зразків, партій і пулів через інтерфейс користувача. Система забезпечує відстеження зразків у декількох системах дозування рідин і секвенаторах, а також через аналітичний процес. Для отримання додаткової інформації про процедуру обробки зразків див. документ *Інструкція з використання тесту VeriSeq NIPT Solution версії 2 (документ № 1000000078751)*.

Ви можете керувати зразками в робочому процесі за допомогою трьох різних категорій, які називаються об'єктами. Ці об'єкти описані в таблиці нижче.

Об'єкт	Опис
Зразок	Результат обробки 1 мл зразка плазми з однієї пробірки для крові. Зразки пов'язані зі штрихкодом пробірки з кров'ю (штрихкод зразка) і партією.
Партія	Планшет із 24, 48 або 96 зразками, який обробляється в процесі екстракції пкДНК і підготування бібліотеки.
Пул	Нормалізований і розведений об'єм готових до секвенування бібліотек із подвійними індексом. Кожен пул містить до 48 зразків.

Під час обробки можна виконати наведені в таблиці дії з об'єктами.

Дія	Об'єкт	Згенерований звіт	Опис
Анулювання	Зразок	Анулювання зразка	Зразок позначається користувачем як уже не дійсний для обробки. Результат тесту не генерується для анульованих зразків. Приклад: видиме перенесення кров'яних тілець під час виділення плазми.
	Партія	Анулювання партії	Партія позначається користувачем як уже не дійсна. Якщо анулювання партії відбувається до генерування пулу, анулюються всі зразки. Приклад: планшет упав або з ним неправильно повелися в інший спосіб.
	Пул	Анулювання пулу	Пул позначається користувачем як уже не дійсний. Після двох анулювань пулу анулюються всі зразки в пулі. Приклад: увесь об'єм пулу використано під час двох невдалих секвенувань.

Дія	Об'єкт	Згенерований звіт	Опис
Непройдений КЯ	Зразок	Анулювання зразка	VeriSeq NIPT Solution версії 2 автоматично позначив зразки як недійсні через невідповідний указаний показник КЯ або внаслідок помилки дозування рідини, виявленої системою.
	Партія	Анулювання партії	VeriSeq NIPT Solution версії 2 автоматично позначила всю партію як недійсну. Приклад: помилка в роботі системи під час дозування рідини.
Скасування	Зразок	Скасування зразка	Система керування лабораторією позначила зразок як скасований. Результат тесту не генерується.
Редагування атрибутів зразка	Зразок	Повідомлення про статі	Повідомлення про статі позначено користувачем як Yes (Так), No (Ні) або SCA. • Так — створюється статі зразка. • Ні — статі зразка не створюється • SCA — повідомляється тільки про анеуплоїді статевої хромосоми.
	Зразок	Тип зразка	Тип зразка позначено як Singleton (Одноплідний), Twin (Двоплідний), Control (Контроль) і No Template Control (NTC) (Контроль без додавання матриці (NTC)). Позначення типу статі для зразка вплине безпосередньо на аналіз тесту. Щоб отримати точні результати тесту, треба точно вказати тип зразка.
	Зразок	Тип скринінгу	Тип скринінгу позначається користувачем як базовий (лише 21, 18, 13, X і Y) або повногеномний (усі хромосоми).

Після анулювання, непройденого КЯ або скасування об'єкт далі не обробляється. В інформаційній системі керування лабораторією (laboratory information management system, LIMS) можуть використовуватися звіти Sample Invalidation (Анулювання зразка), щоб вказати повторну обробку зразка з пробірки для взяття крові.

Вхідний протокол аналізу

У вхідному протоколі аналізу надано пов'язану з пацієнтом інформацію про зразок, зокрема тип зразка й стан повідомлення про статеві хромосоми. Система вимагає надати повну інформацію про зразок перед створенням пулів секвенування.

Вхідний протокол аналізу має бути у форматі тексту, розділеного знаками табуляції (*.txt). Назви стовпців заголовків у файлі мають збігатися з назвами стовпців заголовків так, як вони з'являються в наведеній далі таблиці.

Стовпець заголовка	Тип даних	Вимога	Опис
batch_name	Рядок символів / порожній	Обов'язково	Указує на назву партії зразка. Має збігатися з назвою партії, введеною в методі розпізнавання (Workflow Manager), щоб вхідний протокол аналізу було пов'язано з правильною партією. Не має містити більше 26 символів. Стовпець можна лишити порожнім. Протоколи аналізу без batch_name не буде прийнято.
sample_barcode	Рядок символів	Обов'язково	штрихкоди на пробірках зі зразками крові, які завантажуються в ML STAR. Якщо для штрихкоду зразка використовується ціле число, воно не має перевищувати 15 символів. штрихкод зразка, що складається з літер і цифр, має містити не більше 32 символів. Використовуйте в назві лише цифри, літери, дефіси (-) і підкреслення (_). штрихкод зразка не чутливий до регістру. штрихкоди, чутливі до регістру, не вважаються унікальними. штрихкоди зразка мають бути унікальними та не можуть відрізнитися лише великими літерами. Наприклад, назви зразків Sample01 і sample01 не є унікальними.
sample_type	Рядок символів	Обов'язково	Указує на тип зразка для аналізу. Дозволені значення: Singleton (Одноплідний), Twin (Двоплідний), Control (Контроль) і NTC.

Стовпець заголовка	Тип даних	Вимога	Опис
sex_chromosomes	Рядок символів	Обов'язково	Указує на повідомлення про статеві хромосоми плоду. Дозволені значення: yes (так, повідомляти), no (ні, не повідомляти) і sca (повідомляти лише для анеуплоїдій статевих хромосом).
screen_type	Рядок символів	Обов'язково	Указує на тип скринінгу для аналізу. Дозволені значення: basic (базовий) і genomewide (повногеномний).

Вхідний аркуш зразків передається під час виділення плазми або об'єднання в пули та може бути завантажений за допомогою Batch Manager. Система автоматично застосує штрихкоди, тип скринінгу, тип зразка й повідомлення про стать для NTC. Потрібна різна інформація залежно від того, чи аркуш зразка завантажується під час виділення плазми чи її об'єднання. Інформацію про зразок підтверджують під час передавання зразка. Керівник робочого циклу не перевіряє порядок зразків. Зразки, завантажені під час виділення плазми, мають включати всі зразки в партії, за винятком NTC. Під час об'єднання система запитує будь-яку відсутню інформацію про зразок, не завантажену під час виділення плазми, навіть для NTC (тобто статевої хромосоми та типу скринінгу).



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Щоб уникнути помилок, не додавайте до аркуша зразків інформацію про зразок або рядки для NTC під час етапу виділення плазми.

Ви можете контролювати завантаження всіх зразків у партії, створеній системою LIMS, або лише окремих зразків, які потребують повторного аналізу. При завантаженні зразків для повторних аналізів заповніть наявні зразки відкритими позиціями, що залишилися.

Виберіть одну з наведених нижче стратегій використання аркушів зразків:

- попередньо визначені партії (створені системою LIMS);
- спеціальне формування партій (VeriSeq NIPT Workflow Manager створені партії).

Попередньо визначені партії

Ви можете використовувати LIMS для створення пакетів перед початком обробки зразків. У попередньо визначених партіях усі зразки пов'язуються з партією до їхнього завантаження в ML STAR. Протокол зразків, переданий під час виділення плазми, включає кожен зразок у партії разом з усією інформацією про зразок. Протоколи зразків для партій, створених в LIMS, мають містити значення в стовпці Ідентифікатор партії. Включення ідентифікатора партії допомагає переконатися, що на початку обробки в диспетчер Workflow Manager вручну було введено правильний ідентифікатор партії.

Такий підхід має перевагу через блокування точних завантажених зразків, адже система вимагає, щоб у партії були всі зразки, вказані в протоколі зразка. Інша інформація не потрібна. Лабораторія може перейти до завершального звіту без введення додаткових даних.

Особливості та вимоги попередньо визначеного підходу до партій:

- забезпечує повний контроль вмісту партії;
- запобігає завантаженню небажаних зразків;
- вимагає від системи створення партій із запасу (розширена LIMS);
- може вимагати від персоналу лабораторії одержувати правильні зразки зі сховища. Або потребувати розширеної системи зберігання зразків.

Спеціальне формування партій

Партії можна створити в лабораторії за допомогою фізичного збирання пробірок зі зразками та їхнього завантаження в ML STAR під час виділення плазми. Попереднє пов'язування зразків із партіями не потрібне. Ви визначаєте, які зразки слід включити в партію.

Коли з'явиться запит менеджера робочих процесів, виберіть параметр **No Sample Sheet** (Без протоколу аналізу) під час виділення плазми. Диспетчер робочого процесу Workflow Manager пов'язує завантажені зразки з уведеним уручну ідентифікаційним номером партії та генерує звіт із запуску партії.

Особливості та вимоги спеціального підходу до серійного аналізу:

- не потрібні LIMS або протокол аналізу;
- Ви можна доповнювати звіт із запуску партії інформацією щодо типу зразка, типу скринінгу й повідомленням про статі для передавання під час об'єднання в пул; можна додати зразки в будь-який час;
- відсутність автоматичного контролю щодо того, які зразки додаються до складу партії; можна завантажити небажаний зразок;
- під час об'єднання в пул потрібно передати дані зразків.

Редагування атрибутів зразка

У будь-який момент до запуску прогону секвенування ви можете скористатися диспетчером партій VeriSeq NIPT Batch Manager, щоб змінити повідомлення про окремі статеві хромосоми зразка, тип скринінгу та атрибути типу зразка.

1. Запустіть Batch Manager. Для отримання детальної інформації див. розділ [Доступ до Batch Manager на стор. 10](#).
2. Введіть Batch ID (ІН партії) і User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора а потім натисніть **OK**.
3. На діаграмі планшета партії виберіть положення лунки, пов'язане зі зразком.

4. Переконайтеся, що відображено правильний зразок, і виберіть атрибут Sample Type (Тип зразка) з розкривного списку Sample Type (Тип зразка).
5. Виберіть атрибут Sex Reporting (Повідомлення про стать) з розкривного списку Sex Reporting (Повідомлення про стать).
6. Виберіть атрибут Screen Type (Тип скринінгу) з розкривного списку Screen Type (Тип скринінгу).
7. Натисніть **Edit** (Редагувати).

Анулювання зразка, партії та пулу

Залежно від кроку в обробці зразка, ви можете анулювати окремий зразок, партію або пул зразків. Після анулювання зразок, партія або пул більше не будуть оброблятися.

У будь-який момент до генерування звіту тесту використайте метод VeriSeq NIPT або диспетчер Batch Manager, щоб анулювати один або декілька зразків.

Анулювання за допомогою методу VeriSeq NIPT

Щоб анулювати зразки, виконайте такі дії під час обробки зразка.

1. Під час обробки зразків у вікні Well Comments (Коментарі до лунки) у кінці кожного процесу диспетчера Workflow Manager виберіть окремі невдалі лунки, а потім натисніть **OK**.
2. Виберіть щонайменше одну анотацію з розкривних меню або встановіть прапорець у полі **Other** (Інше) і введіть коментар.
3. Установіть прапорець **Fail Sample** (Невдалий зразок) і натисніть **OK**.
4. Переконайтеся, що система визнає зразок невдалим.

Анулювання за допомогою диспетчера партій Batch Manager

Використайте Batch Manager, щоб анулювати:

- зразок;
- партію перед завершенням кроку пулу;
- пул зразків після завершення кроку пулу й перед генеруванням звіту тесту.

ПРИМІТКА Перед запуском диспетчера Batch Manager потрібно вийти з усіх поточних запусканих методів.

Доступ до Batch Manager

Щоб отримати доступ до диспетчера партій Batch Manager, виконайте одну із зазначених далі дій:

- В App Launcher виберіть **VeriSeq NIPT Batch Manager**.

- На комп'ютері, під'єднаному до мережі, перейдіть до C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT і відкрийте файл методу (VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med) за допомогою Hamilton Run Controller.

Анулювання зразка

1. Запустіть Batch Manager.
2. Введіть Batch ID (ІН партії) і User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора а потім натисніть **OK**.
3. На діаграмі планшета партії виберіть положення лунки, пов'язане з невдалим зразком.
4. Переконайтеся, що відображено правильний зразок, і виберіть **Invalidate Sample** (Анулювати зразок).
5. Введіть причину невдачі й натисніть **Invalidate** (Анулювати).
На діаграмі планшета партії колір анульованого зразка буде змінено із зеленого на червоний, а позначка стану зміниться з дійсного на невдалий.

Анулювання партії

1. Запустіть Batch Manager.
2. Введіть Batch ID (ІН партії) і User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора і натисніть **OK**.
3. На діаграмі планшета партії виберіть **Invalidate Batch** (Анулювати партію).
4. Введіть причину невдачі й натисніть **Invalidate** (Анулювати).
Якщо для партії немає дійсних пулів, на діаграмі планшета партії всі зразки змінять колір із зеленого на червоний. Дійсні пули в партії лишаються дійсними.

Анулювання пулу

1. Запустіть Batch Manager.
2. Введіть Batch ID (ІН партії) і User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора й натисніть **Pool Manager** (Диспетчер пулів).
3. Відскануйте штрихкод пулу.
4. Введіть User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора й виберіть **OK**.
5. Введіть причину невдачі й натисніть **Invalidate** (Анулювати).

Передавання протоколу аналізу

Передайте протокол аналізу, який містить інформацію про зразок, за допомогою диспетчера партій Batch Manager. Використовуйте цю функцію для завантаження або зміни інформації про зразок у великих наборах.

1. Запустіть Batch Manager.
2. Введіть Batch ID (ІН партії) і User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора й натисніть **ОК**.
3. Виберіть **Upload New Sample Sheet** (Передати новий протокол аналізу).
4. Знайдіть і виберіть потрібний протокол аналізу, а потім натисніть **ОК**.

Для отримання детальної інформації щодо інформації, яку слід включити до протоколу аналізу, див. розділ [Вхідний протокол аналізу на стор. 7](#).

Скасування зразка

1. Запустіть Batch Manager.
 2. Введіть Batch ID (ІН партії) і User Name (Ім'я користувача) або ініціали оператора й виберіть **ОК**.
 3. На діаграмі планшета партії виберіть положення лунки, пов'язане з анульованим зразком.
 4. Переконайтеся, що відображено правильний зразок, і виберіть **Cancel Sample** (Скасувати зразок).
 5. Введіть причину невдачі й натисніть **Cancel** (Скасувати).
- На діаграмі планшета партії колір скасованого зразка буде змінено із зеленого на червоний.

Служби VeriSeq NIPT

До служб VeriSeq NIPT (далі — «служби») належать декілька інструментів, які використовуються для налаштування й верифікації ML STARi диспетчера Workflow Manager. Ці інструменти не потрібні для звичайної роботи системи, але можуть знадобитися службі технічної підтримки Illumina або Hamilton під час усунення несправностей у системі. Також ці інструменти використовуються для регулювання параметрів системи через похибки в щільності кластерів.

Запуск служб VeriSeq NIPT

Перед виконанням служб закрийте всі запуснені методи.

Отримайте доступ до служби VeriSeq NIPT одним із наведених нижче способів:

- В App Launcher виберіть **VeriSeq NIPT Services** (Служби VeriSeq NIPT).
- На комп'ютері, під'єднаному до мережі, перейдіть до `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` і відкрийте файл методу служб VeriSeq NIPT (`VeriSeqNIPT_Service.med`) за допомогою Hamilton Run Controller.

До інструментів служб входять:

- **Individual Tests** (Окремі тести): тести компонентів, що використовуються для усунення несправностей з апаратним забезпеченням ML STAR.

- **Service Tools** (Службові інструменти): інструменти, що використовуються для налаштування диспетчера робочого процесу Workflow Manager.

Окремі тести

Описані нижче системні тести можуть знадобитися для усунення проблем з апаратним забезпеченням, що виникли в диспетчері робочого процесу Workflow Manager.

Системний тест	Опис
Barcode/Autoload (штрихкод / автоматичне завантаження)	Перевірка належного налаштування платформи системи, автоматичного завантажувача й функції сканування штрихкоду.
CPAC	Перевірка функціонування систем обігрівання платформи CPAC. Крім того, виконується перевірка належного записування окремих модулів у пульт керування.
BVS Vacuum (BVS-вакуум)	Перевірка функціонування базової вакуумної системи платформи (BVS), щоб підтвердити, що вакуум вмикається і досягає робочого тиску.
Independent Channel (Незалежний канал)	Перевірка функціонування незалежних каналів піпетування. Проведення тесту на утримання рідини для виявлення витоку з каналів піпетування й для перевірки відповідності об'ємів доставки.
iSwap	Перевірка функціонування роботизованої руки iSwap і підтвердження приблизних навчених положень платформи.
96-Head (96- головка)	Перевірка функціонування головки піпетки CO-RE 96. Проведення тесту на утримання рідини для виявлення витоку з каналів піпетування й для перевірки відповідності об'ємів доставки.

Виконуйте окремі тести наступним чином.

1. Виберіть певний тест для проведення.

ПРИМІТКА Під час повного виконання IOQ всі шість тестів проводяться по черзі.

2. Дотримуйтесь інструкцій на екрані й зважайте на спостереження за функціонуванням обладнання та виниклі системні помилки.
3. Після завершення натисніть **Abort** (Перервати), щоб вийти з методу.
4. Якщо виникла потреба надати журнали трасування системи, згенеровані під час тестування, їх можна знайти в `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles`. Почніть із VeriSeqNIPT_Services.

Службові інструменти

Службові інструменти допомагають налаштувати диспетчер робочого процесу Workflow Manager і деякі параметри аналізу.

Системний тест	Опис
Налаштування сервера	Налаштовує та перевіряє з'єднання між VeriSeq NIPT Workflow Manager і VeriSeq NIPT Assay Software. Належний зв'язок між цими системами потрібний для роботи диспетчера Workflow Manager.
Налаштування аналізу	Використовується для скидання значення концентрації бібліотеки за замовчуванням.
Deck Teach Tool	Використовується для експорту й імпорту навчених положень платформи з файлу.

Налаштування сервера

Якщо мережева адреса локального сервера VeriSeq Onsite Server версії 2 зміниться, укажіть диспетчеру Workflow Manager нову адресу:

1. У меню Services Tools (Службові інструменти) виберіть **Server Configuration** (Налаштування сервера).
2. Оновіть URL, додавши нову адресу під Локальний сервер.
3. Виберіть **Test Connection** (Перевірити з'єднання), щоб надіслати тестове повідомлення. Якщо ви не отримаєте це повідомлення, зверніться в службу технічної підтримки Illumina.
4. На екрані System Configuration (Налаштування системи) натисніть **OK** (ОК) і виберіть **Apply** (Застосувати), щоб зберегти нову адресу.

У разі оновлення мережевої адреси також потрібно оновити сертифікат рівня захищених сокетів (secure sockets layer, SSL) для ПК, на якому працює диспетчер робочого процесу Workflow Manager. Запустіть VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 на цьому ПК й див. розділ [Завантаження й встановлення сертифіката на стор. 34](#).

Тільки виїзні сервісні інженери Illumina можуть оновлювати пароль автоматизації для ML STAR. Перш ніж змінити пароль, збережений на сервері, через вебінтерфейс, переконайтеся, що сервісний інженер Illumina відвідав ваш центр і оновив пароль ML STAR. Якщо ви оновите пароль у серверному вебінтерфейсі без його оновлення в ML STAR, система стане непридатною для використання.

Налаштування аналізу

Інструмент Assay Configuration (Налаштування аналізу) можна використати для зміни значень інших параметрів.

- **Target Library Concentration** (Цільова концентрація бібліотеки) — встановлює значення концентрації за замовчуванням для бібліотек у пулах системи секвенування у диспетчері робочих процесів. Значення концентрації застосовуються по черзі під час процесу об'єднання. Для Додаткову інформацію див. у документі *Інструкція з використання тесту VeriSeq NIPT Solution версії 2 (документ № 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Повідомлення про статеві хромосоми за замовчуванням) — визначає, який атрибут призначати зразкам, якщо під час приготування зразка вибрано кнопку Use Default (Використати за замовчуванням). Встановіть цей параметр на «Так» або «Ні».
- **Screen Type** (Тип екрана) — визначає тип екрана для зразка. Встановіть цей параметр на Basic (базовий) або Genomewide (повногеномний).

Налаштуйте параметри аналізу таким чином.

1. Виберіть **Assay Configuration** (Конфігурація аналізу) та налаштуйте параметри за потреби.
 - Оновіть поле Target Library Concentration (pg/μl) (Цільова концентрація бібліотеки, пг/мкл) до потрібного значення.
 - Оновіть параметр Default Sex Chromosome Reporting (Повідомлення про статеві хромосоми за замовчуванням) до потрібного значення.
 - Оновіть параметр Screen Type (Тип скринінгу) до потрібного значення.
2. Натисніть **Apply** (Застосувати).

Deck Teach Tool

Під час усунення несправностей може виникнути потреба в експорті значень навчених положень. За допомогою інструмента Deck Teach Tool генеруйте список положень разом із їхніми значеннями.

1. Виберіть **Deck Teach Tool**.
2. Натисніть **Export** (Експорт).
3. Пункт виводу за замовчуванням відповідає зазначеному розташуванню. Виберіть вихідне розташування для текстового файлу, який містить навчені положення платформи.
4. Виберіть **OK**.
Інструмент Deck Teach Tool зберігає текстовий файл зі значеннями для всіх навчених положень лабораторного обладнання, щоб встановити диспетчер робочого процесу Workflow Manager.
5. Виберіть **Cancel** (Скасувати), щоб повернутися на екран Method Selection (Вибір методу).

Система секвенування наступного покоління

Вступ

Нова система секвенування наступного покоління генерує зчитування з секвенуванням для всіх зразків у кількісному пулі бібліотеки та інтегрується з VeriSeq NIPT Solution версії 2 через Локальний сервер. Аналіз даних секвенування здійснюється модулем Analysis Handler (Обробник аналізу) програмного забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software.

Коли система секвенування наступного покоління, інтегрується з VeriSeq NIPT Solution версії 2, звертайте увагу на такі моменти:

- інтеграція сховища даних;
- пропускна здатність аналізу;
- обмеження трафіку мережі.

Секвенування пулу

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software вимагає, щоб система секвенування наступного покоління могла генерувати дані секвенування для пулу підготовленої бібліотеки відповідно до наведених нижче специфікацій:

- формування зчитувань 2×36 парних кінцевих фрагментів;
- сумісність з адаптерами індексів у Набір VeriSeq NIPT Sample Prep;
- двоканальний хімічний процес;
- автоматичне створення файлів BCL.

Інтеграція сховища даних

Для типового пробігу секвенування VeriSeq NIPT Solution версії 2 система секвенування наступного покоління потребує 25–30 ГБ для даних. Фактичний розмір даних залежить від остаточної щільності кластерів. Локальний сервер забезпечує більше 7,5 ТБ для зберігання, що достатньо для приблизно 300 прогонів секвенування ($7500 / 25 = 300$).

З метою зберігання даних зіставте секвенатор (система секвенування наступного покоління) і Локальний сервер для однієї з наведених цілей:

- Використовуйте Локальний сервер як тимчасове сховище даних. У цьому налаштуванні прилад зіставляється безпосередньо із сервером і зберігає дані на локальному диску.
- Для лабораторії з високою пропускною здатністю використовуйте мережеве сховище (network-attached storage, NAS). Для зберігання даних секвенування система секвенування наступного покоління налаштовується безпосередньо в указаному місці NAS. Під час цього встановлення налаштуйте Локальний сервер на моніторинг указанного місця NAS, яке дає змогу серверу контролювати майбутні прогони секвенування. Для збільшення пропускної здатності проби можна додати кілька секвенаторів (система секвенування наступного покоління). Докладніше про те, як призначити сервер до NAS, див. в розділі [Керування спільним мережевим диском на стор. 31](#).

Докладніше про те, як під'єднується система секвенування наступного покоління до сервера або до NAS, див. у посібнику користувача системи.

Пропускна здатність аналізу

Зазвичай у процесі аналізу VeriSeq NIPT оброблення даних для одного прогону секвенування триває приблизно 5 годин. Розширюючи лабораторію для пропускної здатності зразків, зауважте: один сервер здатний обробляти щонайбільше чотири прогони за день, що разом дає $48 \text{ зразків} \times 4 = 192 \text{ зразки на день}$. Стосовно додаткових рішень щодо підвищення пропускної здатності зверніться до служби підтримки Illumina.

Обмеження трафіку мережі

VeriSeq NIPT Solution версії 2 використовує локальну мережу (LAN) лабораторії для пропускання даних між такими елементами: система секвенування наступного покоління, Локальний сервер та NAS (якщо налаштовано). У разі розширення для забезпечення пропускної здатності зразків візьміть до уваги зазначені нижче обмеження трафіку IT-інфраструктури.

- Середній трафік даних приблизно 25 ГБ, згенерований приблизно за 10 годин, становить приблизно 0,7 МБ/сек (система секвенування).
- Інфраструктура лабораторії також може підтримувати інші джерела трафіку, на які потрібно зважати.

Диспетчер VeriSeq NIPT Local Run Manager

Якщо у вас використовується система секвенування наступного покоління з модулем VeriSeq NIPT Local Run Manager, підготуйтеся до секвенування, як наведено далі.

1. Зайдіть у Диспетчер VeriSeq NIPT Local Run Manager, виберіть **Create Run** (Створити прогін).
2. У розкритому меню виберіть **VeriSeq NIPT**.

3. Заповніть такі поля:

- Run Name (Назва прогону) — має бути новою та унікальною;
- Run Description (optional) (Опис прогону (необов'язково));
- Pool Barcode (штрихкод пулу).



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

штрихкод пулу, Введений у модулі Local Run Manager, має збігатися зі штрихкодом пулу, уведеним у диспетчері робочого процесу Workflow Manager. Неправильні налаштування прогону буде скасовано VeriSeq NIPT Assay Software, і може знадобитися повторне секвенування. штрихкоди пулу мають бути новими та унікальними. Попередньо відскановані штрихкоди не можна використовувати повторно, навіть якщо подія об'єднання не відбулася. Для ініційованих партій потрібна чиста незареєстрована пробірка. Аналіз не пройдено, якщо штрихкод пов'язаний із попередньо проаналізованою партією або будь-якими перерваними подіями об'єднання.

4. Виберіть **Save Run** (Зберегти прогін).

Після завершення налаштування прогону можна запустити прогін за допомогою програмного забезпечення приладу.

VeriSeq NIPT Assay Software версії 2

Вступ

VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 генерує статистичні дані, щоб оцінювати число копій хромосом для протестованих зразків і забезпечувати визначення анеуплоїдії в хромосомах, вибраних для аналізу. Вибір хромосом для аналізу залежить від вибраного типу скринінгу: базового (хромосоми 21, 18, 13, X і Y) або повногеномного (усі хромосоми). У разі вибору повногеномного варіанта програмне забезпечення також виконує перевірку на наявність субхромосомних ділянок збільшення або зменшення числа копій в автосомі. Прилад секвенування наступного покоління генерує вхідні дані аналізу як зчитування парних кінцевих фрагментів 36 основ.

VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 працює на VeriSeq Onsite Server версії 2. Локальний сервер є центральним компонентом VeriSeq NIPT Solution версії 2 і діє як точка з'єднання між елементами: VeriSeq NIPT Workflow Manager, система секвенування наступного покоління, користувач.

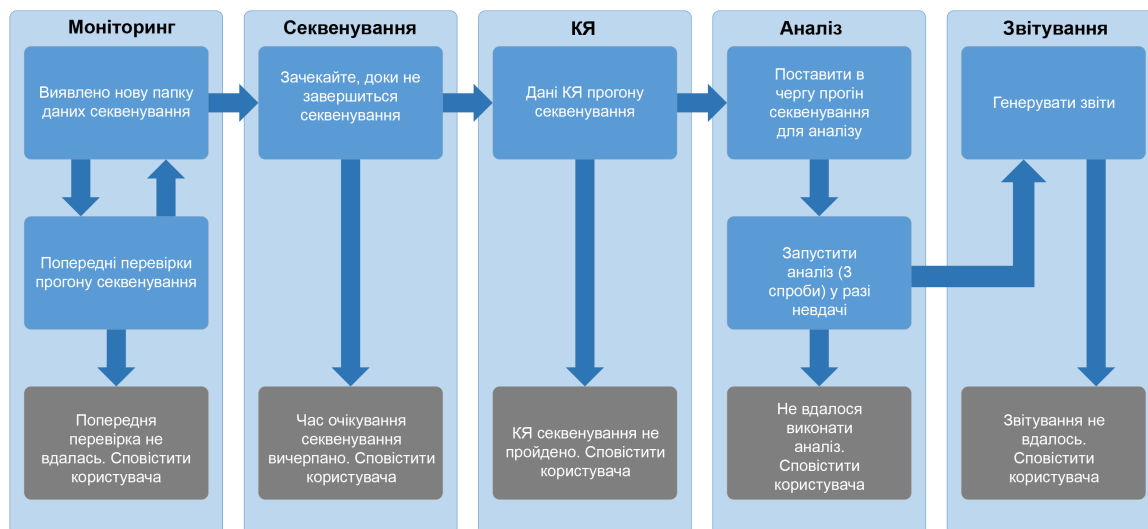
VeriSeq NIPT Assay Software вирівнює зчитування за еталонним людським геномом і проводить аналіз зчитувань, вирівняних за унікальним розташуванням або ділянкою в геномі. VeriSeq NIPT Assay Software унеможливорює наявність дубльованих зчитувань і ділянок, пов'язаних із високим варіюванням в охопленні для всіх евплоїдних зразків. Дані секвенування нормалізуються щодо нуклеотидного вмісту, а також для коригування впливу на партію та інших джерел небажаної змінюваності. Інформацію про довжину фрагмента пкДНК одержують зі зчитувань секвенування парних кінцевих фрагментів. Крім того, VeriSeq NIPT Assay Software оцінює статистичні дані охоплення секвенування в ділянках, які, за отриманими даними, збагачено фетальною або материнською пкДНК. Дані, згенеровані з аналізу довжини фрагмента й охоплення, використовують для обчислення фетальної фракції (ФФ) для кожного зразка.

Для кожного варіанта скринінгу, вибраного для зразка з меню тесту, програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software повідомляє, чи виявлено аномалію. У разі базового скринінгу всі аномалії є анеуплоїдіями. У повногеномному скринінгу аномалія може бути анеуплоїдією або частковою делецією чи дуплікацією.

Компоненти VeriSeq NIPT Assay Software

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software постійно працює й відстежує нові дані секвенування, коли вони додаються в папку Input (Вхідна) на Локальний сервер. У разі ідентифікації нового прогону секвенування генерується описаний далі робочий потік.

Рисунок 3 Схема потоку даних



- Моніторинг:** попередні перевірки валідності нового прогону секвенування. Виявляючи новий прогін секвенування, програмне забезпечення проводить такі перевірки валідності:
 - перевіряє відповідність параметрів циклу прогону очікуваним значенням;
 - зв'язує проточну кювету з відомою наявною пробіркою пулу;
 - підтверджує, що пул раніше не оброблявся. Система не дозволяє повторні прогони.
 Якщо якісь із цих перевірок невдалі, користувач отримує сповіщення на електронну пошту й через журнал Alerts (Попередження) у вебінтерфейсі користувача.
- Секвенування:** постійний моніторинг завершення прогону секвенування. Установлюється таймер, який визначає час очікування для завершення прогону. Якщо час очікування вичерпано, користувач отримує сповіщення на електронну пошту й через журнал Alerts (Попередження) у вебінтерфейсі користувача.
- КЯ:** перевірка файлів КЯ InterOp, які згенерувала система секвенування. Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software перевіряє загальну кількість кластерів, щільність кластерів і зчитує показники якості. Вказівки щодо інтерпретації показників інтерактивного контролю якості див. у *Посібнику користувача програмного забезпечення засобу для перегляду секвенування аналізу (документ № 15020619)*. У разі недотримання критеріїв КЯ користувач отримує сповіщення на електронну пошту й через журнал Alerts (Попередження) у вебінтерфейсі користувача.
- Аналіз:** керування чергою аналізу для декількох прогонів секвенування, згенерованих різними приладами, які налаштовано з використанням сервера. Сервер обробляє одне завдання аналізу за раз відповідно до принципу «першим прийшов — першим вийшов» (First In, First Out, FIFO). Після успішного завершення аналізу запускається наступний запланований аналіз у черзі. У разі невдалого прогону аналізу або завершення часу очікування VeriSeq NIPT Assay Software автоматично перезапускає аналіз щонайбільше тричі. Після кожної невдачі користувач отримує сповіщення на електронну пошту й через журнал Alerts (Попередження) у вебінтерфейсі користувача.

5. **Звітність:** генерування звіту, який містить кінцеві результати після завершення аналізу. Якщо сталася помилка й звіт не згенеровано, користувач отримує сповіщення на електронну пошту та через журнал Alerts (Попередження) у вебінтерфейсі користувача.

VeriSeq NIPT Assay Software Завдання

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software виконує як автоматичні завдання, так і ініційовані користувачем.

Автоматизовані завдання

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software виконує перелічені нижче автоматизовані завдання.

- **Звіряння й зберігання журналу приготування зразка:** створення низки вихідних файлів наприкінці кожного кроку та їхнє зберігання в папці ProcessLogs, яка міститься в папці Output (Вихідна). Для отримання детальної інформації див. розділи [Структура файлів звітів на стор. 51](#) та [Звіти процесів на стор. 77](#).
- **Генерування попереджень, електронних листів і звітних сповіщень:** моніторинг стану валідності партії, пулу й зразка під час кроків приготування зразка, а також КЯ даних секвенування й результатів аналізу за зразком. На підставі цих валідаційних перевірок програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software визначає, чи продовжувати процес і чи потрібно звітувати про результати. VeriSeq NIPT Assay Software перериває процес, якщо на підставі результатів КЯ партію або пул анульовано. На електронну пошту користувача надсилається повідомлення, генерується звіт, і у вебінтерфейсі користувача реєструється попередження.
- **Аналіз даних секвенування:** аналіз необроблених даних секвенування для кожного зразка, мультиплексованого в пулі, за допомогою програмного забезпечення NIPT Analysis Software. Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software визначає результати щодо анеуплоїдії для кожного зразка. Система не звітує про результати для зразків, які анулював або скасував користувач. Для зразків, які не відповідають критеріям КЯ, указується чітке обґрунтування невідповідності. Проте результати для невдалого зразка блокуються. Для отримання додаткової інформації див. [Звіт NIPT на стор. 58](#).
- **Генерування файлу звіту:** надання результатів зразка у форматі файлу значень, розділених знаками табуляції, який зберігається в папці Output (Вихідна). Для отримання додаткової інформації див. [Звіт NIPT на стор. 58](#).
- **Генерування звіту:** програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software генерує додаткову інформацію про результати, сповіщення та звіти процесів. Для отримання додаткової інформації див. [Системні звіти на стор. 51](#).

- **Анулювання зразка, пулу та партії**

- **Анулювання зразка:** програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software позначає окремі зразки як недійсні, якщо користувач:

- явно анулює зразок;
- анулює весь планшет під час підготування бібліотеки до створення пулів.

Якщо зразок позначено як недійсний, автоматично генерується Sample Invalidation Report (Звіт з анулювання зразка). Див. розділ [Звіт з анулювання зразка на стор. 76](#).

- **Генерування звіту з анулювання пулу й партії:** пули та партії може анулювати лише користувач. Система не обробляє анульовані пули. Пули, вже створені з недійсної партії, не анулюються автоматично, і система може продовжити обробляти їх. Проте з анульованої партії неможливо створити нові пули. Якщо пул анулюється, система формує Pool Retest Request Report (Звіт запиту на повторну перевірку пулу) за наведених нижче умов.

- Партія є дійсною.
- Для цієї партії більше немає пулів.
- Кількість дозволених пулів із партії не перевищено.

Додаткову інформацію див. в розділі [Звіт із запиту на повторний тест пулу на стор. 77](#).

- **Керування повторною перевіркою**

- **Помилки пулів:** зазвичай невдалі пули — це пули, які не відповідають показникам КЯ секвенування. Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software припиняє обробляти невдалі пули, якщо прогін перервано. Проведіть повторне секвенування, використовуючи другу аліквоту пулу з коригуванням співвідношення пулу до HT1, концентрації пулу або обох.
- **Помилки зразків:** програмне забезпечення за потреби дає можливість повторно перевірити невдалі зразки. Невдалі зразки потрібно додати до складу нової партії та повторно обробити за кроками аналізу.
- **Повторні прогони:** система не аналізує повторно пули зі зразками, які успішно оброблено раніше, і про що є звіти. Проведіть повторний прогін зразка, підсадивши його в нову партію.

Завдання користувача

VeriSeq NIPT Solution версії 2 дає змогу користувачам виконувати наведені нижче завдання.

За допомогою диспетчера робочого процесу Workflow Manager можна:

- позначити недійсним:
 - окремий зразок;
 - усі зразки в партії;
 - усі зразки, пов'язані з пулом.

- позначити заданий зразок як скасований. Тоді VeriSeq NIPT Assay Software позначить результат як скасований у звіті з кінцевими результатами.

За допомогою VeriSeq NIPT Assay Software можна:

- налаштувати програмне забезпечення, яке потрібно встановити й інтегрувати в мережеву інфраструктуру лабораторії;
- змінити параметри налаштування, наприклад параметри мережі, розташування спільних папок і керування обліковими записами користувачів;
- переглянути стан системи або партії, звіти з результатів і обробки партій, журнали активності й аудиту, а також результати аналізу.

ПРИМІТКА Можливість виконання завдань залежить від дозволів користувача. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Призначення ролей користувачів на стор. 29](#).

Обробник секвенування

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software керує прогонами секвенування, згенерованими приладами секвенування, за допомогою модуля Sequencing Handler (Обробника секвенування). Цей модуль визначає нові прогони секвенування, валідує параметри прогону й корелює штрихкод пулу з відомим пулом, створеним у процесі підготування бібліотеки. Якщо пов'язування неможливе, генерується сповіщення для користувача, і обробка прогону секвенування зупиняється.

Після успішного завершення валідації VeriSeq NIPT Assay Software продовжує відстежувати прогони секвенування для завершення. Завершені прогони секвенування ставлять у чергу для обробки за допомогою модуля Analytic Pipeline Handle (Обробник аналітичного процесу) (див. розділ [Обробник аналітичного процесу на стор. 24](#)).

Сумісність прогону секвенування

VeriSeq NIPT Assay Software аналізує лише прогони, сумісні з аналітичним робочим процесом для пкДНК.

Використовуйте лише сумісні методи секвенування та версії програмного забезпечення, щоб генерувати розпізнавання основ.

ПРИМІТКА Потрібно періодично контролювати показники продуктивності для даних секвенування, щоб якість даних не виходила за межі технічних вимог.

Диспетчер VeriSeq NIPT Local Run Manager налаштовує секвенування з використанням наведених далі параметрів зчитування:

- прогін із парними кінцевими фрагментами з 2 × 36 зчитуваннями циклу;
- подвійна індексація з двома 8-цикловими зчитуваннями індексу.

Обробник аналітичного процесу

Обробник аналітичного процесу запускає процес аналізу для виявлення анеуплоїдії. У цьому процесі обробляється один прогін секвенування за раз із середньою тривалістю менше ніж 5 годин на пул. Якщо під час аналізу не вдається обробити пул або якщо аналіз не завершено через вимкнення електроенергії чи завершення часу очікування, обробник аналітичного процесу автоматично повертає прогін у чергу. Якщо обробку пулу не вдається виконати три рази поспіль, обробник аналітичного процесу позначає прогін як невдалий і генерує повідомлення про помилку. Успішний прогін аналізу запускає генерування звіту NIPT. Для отримання додаткової інформації див. [Звіт NIPT на стор. 58](#).

Вимоги робочого процесу до часу очікування та зберігання

Аналітичний робочий процес пкДНК має вказані далі обмеження стосовно часу очікування та зберігання.

Параметр	Значення за замовчуванням
Максимальний час секвенування	20 годин
Максимальний час аналізу	10 годин
Мінімальний робочий простір для зберігання	900 ГБ

Вебінтерфейс користувача

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software має локальний вебінтерфейс користувача, який дає змогу відкривати Локальний сервер із будь-якого місця в мережі. Вебінтерфейс користувача забезпечує наведені далі функції.

ПРИМІТКА Вебінтерфейс користувача VeriSeq NIPT Assay Software не підтримує використання мобільних пристроїв.

- **View recent activities** (Переглянути останню активність): ідентифікація кроків, виконаних під час аналізу. Користувач отримує попередження щодо багатьох цих операцій через систему сповіщень електронною поштою. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Сповіщення Assay Software на стор. 87](#).

- **View errors and alerts** (Переглянути помилки й попередження): ідентифікація проблем, які можуть завадити подальшому проведенню аналізу. Повідомлення про помилки й попередження надсилаються користувачу через систему сповіщення електронною поштою. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Сповіщення Assay Software на стор. 87](#)».
- **Configure the server network settings** (Налаштувати параметри мережі сервера): зазвичай персонал компанії Illumina налаштовує мережу під час установлення системи. Якщо локальна мережа потребує змін, які стосуються інформаційних технологій, можуть знадобитися модифікації. Додаткову інформацію див. в розділі [Налаштування параметрів мережі та сервера на стор. 33](#).
- **Manage server access** (Керувати доступом до сервера): Локальний сервер надає права доступу рівня адміністратора й оператора. Ці рівні доступу контролюють перегляд активності, попередження й журнал помилок, а також модифікацію роботи мережі та параметрів зіставлення даних. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Керування користувачами на стор. 29](#).
- **Configure sequencing data folder** (Налаштувати папку даних секвенування): за замовчуванням дані секвенування зберігаються на сервері. Проте, щоб розширити пам'ять для зберігання, можна додати центральне NAS. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Під'єднання серверних дисків на стор. 44](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Налаштувати список абонентів для сповіщення електронною поштою): керування списком абонентів для сповіщень електронною поштою, зокрема повідомлень про помилку й попереджень процесу аналізу. Додаткову інформацію див. в розділі [Налаштування системних сповіщень електронною поштою на стор. 35](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Перезавантажити або вимкнути сервер): перезапуск або вимкнення сервера в разі потреби. Перезавантаження та вимкнення можуть знадобитися для активації параметра налаштування або для усунення проблеми із сервером. Для отримання додаткової інформації див. розділи [Перезавантаження сервера на стор. 45](#) та [Вимкнення сервера на стор. 46](#).
- **Configure database backup encryption** (Налаштувати шифрування резервних копій бази даних): можливість увімкнути шифрування й установити пароль шифрування для резервних копій бази даних на сервері. Крім того, ця функція дає змогу згенерувати тимчасову незашифровану резервну копію. Додаткову інформацію див. в розділі [Налаштування шифрування резервних копій на стор. 36](#).
- **Configure network passwords** (Налаштувати паролі мережі): установлення паролів мережі для зв'язку між сервером та секвенаторами (система секвенування) й приладами VeriSeq NIPT Microlab STAR. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Налаштування паролів мережі на стор. 37](#).

Ліцензійна угода з кінцевим користувачем

Під час першого входу до вебінтерфейсу користувача вам буде запропоновано прийняти ліцензійну угоду з кінцевим користувачем (End User License Agreement, EULA). Щоб завантажити ліцензійну угоду на комп'ютер, виберіть **Download EULA** (Завантажити EULA). Програмне забезпечення видасть запит, щоб ви прийняли EULA, перш ніж продовжити роботу з вебінтерфейсом користувача.

Прийнявши EULA, ви можете повернутися на сторінку EULA й за потреби завантажити документ.

Налаштування вебінтерфейсу користувача

Натисніть значок Settings (Параметри), щоб розкрився список параметрів налаштування. Параметри з'являються залежно від ролі користувача й пов'язаних дозволів. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Призначення ролей користувачів на стор. 29](#).

ПРИМІТКА Техніки не мають доступу до жодних із цих функцій.

Параметр	Опис
User Management (Керування користувачами)	Додавання, активація/деактивація й редагування облікових даних користувача. Лише для інженерів обслуговування й адміністраторів.
Email Configuration (Налаштування електронної пошти)	Редагування списку абонентів для сповіщень електронною поштою.
Change Shared Folder Password (Змінити пароль спільної папки)	Зміна пароля користувача для доступу до спільних папок (Локальний сервер). Пароль може містити лише буквено-цифрові символи.
Reporting Settings (Параметри звітування)	Лише для інженерів обслуговування або адміністраторів.
Reboot Server (Перезавантажити сервер)	Лише для інженерів обслуговування або адміністраторів.
Shut Down Server (Вимкнути сервер)	Лише для інженерів обслуговування або адміністраторів.

Вхід до вебінтерфейсу користувача

Увійдіть в VeriSeq NIPT Assay Software інтерфейс наступним чином.

1. На комп'ютері, під'єднаному до тієї ж мережі, що й Локальний сервер, відкрийте один з указаних далі веббраузерів:
 - Chrome версії 69 або пізнішої;
 - Firefox версії 62 або пізнішої;
 - Internet Explorer версії 11 або пізнішої.
2. Введіть IP-адресу сервера або ім'я сервера, надані вам Illumina під час інсталяції, еквівалентні `https://<IP-адреса Локального сервера>/login` (наприклад, `https://10.10.10.10/login`).
3. Якщо з'явиться попередження системи безпеки браузера, додайте виняток безпеки, щоб перейти до екрана безпеки.
Попередження системи безпеки вказує на те, що на комп'ютері не встановлено сертифікат рівня захищених сокетів (SSL). Дотримуйтесь інструкцій у розділі [Завантаження й установлення сертифіката на стор. 34](#), щоб встановити цей сертифікат.
4. На екрані входу введіть ім'я користувача й пароль (з урахуванням реєстру), надані компанією Illumina, і виберіть **Log In** (Увійти).

ПРИМІТКА Через 10 хвилин бездіяльності програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software автоматично здійснить вихід поточного користувача.

Панель керування

Після входу в систему з'явиться панель керування VeriSeq NIPT Assay Software версії 2. Панель керування — це головне вікно навігації. Щоб у будь-який момент повернутися до панелі керування, виберіть пункт меню **Dashboard** (Панель керування).

На панелі керування завжди відображається 50 останніх операцій, які внесено до журналу (якщо операцій менше за 50, відображаються лише внесені до журналу). Щоб переглянути історію активності попередніх 50 операцій, натисніть **Previous** (Попередні) у нижньому правому куті таблиці операцій.

Перегляд останніх активностей

На вкладці Recent Activities (Останні активності) розміщено опис останніх операцій VeriSeq NIPT Assay Software й Локальний сервер.

Назва	Опис
When (Коли)	Дата й час операції.
User (Користувач)	За потреби ідентифікує користувача, який виконав операцію.
Subsystem (Підсистема)	Сутність або процес, які виконали операцію, наприклад користувач, аналіз або налаштування.
Details (Подробиці)	Опис операції.
Level (Рівень)	Рівень операції, призначений їй з указаних далі варіантів. • Activity (Операція): указує на операцію в межах сервера, наприклад перезавантаження системи або вхід/вихід користувача. • Notice (Нотатка): указує на невдало виконаний етап, наприклад анулювання зразка чи непройдений КЯ. • Warning (Застереження): указує на помилку, що сталася під час нормальної роботи або належного функціонування апаратури, наприклад нерозпізнані параметри прогону або невдалий аналіз.

Перегляд останніх помилок

На вкладці Recent Errors (Останні помилки) розміщено опис останніх помилок програмного забезпечення та сервера.

Назва	Опис
When (Коли)	Дата й час операції.
User (Користувач)	За потреби ідентифікує користувача, який виконав операцію.
Subsystem (Підсистема)	Сутність або процес, які виконали операцію, наприклад користувач, аналіз або налаштування.
Details (Подробиці)	Опис операції.
Level (Рівень)	Рівень операції, призначений їй з указаних далі варіантів. • Urgent (Невідкладний): значні несправності апаратури, які впливають на роботу системи. Зверніться до служби технічної підтримки Illumina. • Alert (Попередження): помилка в нормальній роботі, наприклад пошкодження диска, проблема з вільним місцем або налаштуванням, яка забороняє генерування звіту чи надсилання сповіщень електронною поштою. • Error (Помилка): помилка системи або сервера під час нормальної роботи, наприклад проблема з файлом налаштування чи несправності апаратури.

Перегляд стану й попереджень системи

У таблиці **Server Status** (Статус сервера) відображається наведена далі інформація.

- **Date** (Дата): поточні дата й час.
- **Time zone** (Часовий пояс): часовий пояс налаштовано для сервера. Інформація про часовий пояс використовується для електронної пошти, сповіщень, а також дати й часу звіту.
- **Hostname** (Ім'я хоста): системне ім'я складається з імені хоста мережі й імені домену системи DNS.
- **Disk space usage** (Використання місця на диску): відсоток місця на диску, який наразі використовується для зберігання даних.
- **Software** (Програмне забезпечення): налаштування програмного забезпечення згідно з нормативними вимогами (наприклад, CE-IVD).
- **Version** (Версія): версія VeriSeq NIPT Assay Software версії 2.

Також у зведенні відображається кнопка **Server alarm** (Сигнал тривоги сервера), яка вимикає сигналізацію контролера RAID. Цю кнопку бачать лише адміністратори. Якщо ви натиснули цю кнопку, зверніться по подальшу допомогу до служби технічної підтримки Illumina.

Керування користувачами

ПРИМІТКА Лише сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл додавати, редагувати або видаляти дозволи для техніків або інших користувачів на своєму рівні.

Призначення ролей користувачів

Ролі користувачів визначають доступ користувача й права на виконання певних завдань.

Роль	Опис
Обслуговування	Виїзний сервісний інженер компанії Illumina, який виконує первинне встановлення та налаштування системи (зокрема, створення ролі адміністратора). Крім того, він усуває несправності, ремонтує сервер, налаштовує та змінює конфігурації налаштувань, а також забезпечує постійну підтримку програмного забезпечення.
Адміністратор	Адміністратор лабораторії, який налаштовує й підтримує конфігурації налаштувань, адмініструє користувачів, визначає список розсилання електронною поштою, змінює пароль спільної папки, а також перезавантажує та вимикає сервер.
Технік	Технік лабораторії, який переглядає стан і попередження системи.

Додавання користувачів

Під час початкового встановлення виїзний сервісний інженер компанії Illumina додає користувача в ролі адміністратора.

Додайте користувача наступним чином.

1. На екрані User Management (Керування користувачами) виберіть **Add New User** (Додати нового користувача).

ПРИМІТКА Усі поля є обов'язковими.

2. Введіть ім'я користувача за такими вимогами:
 - лише букви нижнього регістру (a–z і 0–9);
 - має містити 4–20 знаків, з них щонайменше один цифровий символ;
 - перший знак не може бути цифровим.

ПРИМІТКА Ім'я користувача не чутливе до регістру.

У програмному забезпеченні VeriSeq NIPT Assay Software імена користувачів застосовуються для ідентифікації осіб, залучених у різних аспектах обробки аналізів і взаємодії з VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Введіть повне ім'я користувача. Повне ім'я користувача відображено лише в його профілі.
4. Введіть пароль і підтвердьте його.
Паролі мають бути завдовжки 8–20 знаків і містити щонайменше одну велику літеру, одну малу літеру й один цифровий символ.
5. Введіть адресу електронної пошти для користувача.
Для кожного користувача потрібно ввести унікальну адресу електронної пошти.
6. Виберіть потрібну роль користувача з розкритого списку.
7. Виберіть поле **Active** (Активне), щоб активувати користувача негайно, або скасуйте вибір поля, щоб активувати його пізніше (наприклад, після навчання).
8. Двічі натисніть **Save** (Зберегти), щоб зберегти й підтвердити зміни.
На екрані User Management (Керування користувачами) з'явиться новий користувач.

Редагування користувачів

Відредагуйте інформацію про користувача наступним чином.

1. Виберіть ім'я користувача на екрані User Management (Керування користувачами).
2. Відредагуйте відомості користувача й натисніть **Save** (Зберегти).
3. Натисніть **Save** (Зберегти) ще раз, щоб підтвердити зміни.

На екрані User Management (Керування користувачами) з'являться зміни, внесені в дані користувача.

Деактивація користувачів

Деактивуйте користувача наступним чином.

1. Виберіть ім'я користувача на екрані User Management (Керування користувачами).
2. Зніміть прапорець **Activate** (Активувати) а потім натисніть **Save** (Зберегти).
3. У запиті на підтвердження натисніть **Save** (Зберегти).

На екрані User Management (Керування користувачами) стан користувача зміниться на Disabled (Деактивовано).

Керування спільним мережевим диском

ПРИМІТКА Лише сервісні інженери або адміністратори мають дозвіл на додавання, редагування або видалення розташувань спільних папок.

Додавання спільного мережевого диску

Систему потрібно налаштувати на зберігання даних секвенування в спеціальному NAS замість зберігання на сервері, під'єднаному до системи секвенування. NAS може забезпечити більшу місткість для зберігання й постійного резервного копіювання даних.

1. На панелі керування виберіть **Folders** (Папки).
2. Натисніть **Add folder** (Додати папку).
3. Введіть інформацію, яку надав IT-адміністратор.
 - **Location** (Розташування) — повний шлях до розташування NAS, зокрема до папки, у якій зберігаються дані.
 - **Username** (Ім'я користувача) — ім'я користувача, призначене для входу на Локальний сервер, коли він отримує доступ до NAS.
 - **Password** (Пароль) — пароль, призначений для входу на Локальний сервер, коли він отримує доступ до NAS.
4. Виберіть **Save** (Зберегти).
5. Виберіть **Test** (Перевірка), щоб перевірити з'єднання NAS.

У разі невдалого з'єднання уточніть ім'я сервера, ім'я розташування, ім'я користувача й пароль у IT-адміністратора.
6. Перезапустіть сервер, щоб застосувати зміни.

ПРИМІТКА Конфігурація спільного мережевого диска може підтримувати лише одну папку даних секвенування.

Редагування спільного мережевого диска

1. На панелі керування виберіть **Folders** (Папки).
2. Відредагуйте шлях Location (Розташування) і натисніть **Save** (Зберегти).
3. Виберіть **Test** (Перевірка), щоб перевірити з'єднання NAS.
У разі невдалого з'єднання уточніть ім'я сервера, ім'я розташування, ім'я користувача й пароль у IT-адміністратора.

Видалення спільного мережевого диска

1. На панелі керування виберіть **Folders** (Папки).
2. Виберіть шлях Location (Розташування) для змінення.
3. Натисніть **Delete** (Видалити), щоб видалити зовнішню папку даних секвенування.

Налаштування параметрів мережі й сертифікату

Інженер експлуатаційного обслуговування компанії Illumina використовує екран Network Configuration (Налаштування мережі), щоб налаштувати параметри мережі й сертифіката під час першого встановлення.

ПРИМІТКА Лише сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл на змінення параметрів мережі та сертифіката.

1. На панелі керування виберіть **Configuration** (Налаштування).
2. Виберіть вкладку **Network Configuration** (Налаштування мережі) і належно налаштуйте параметри мережі.
3. Виберіть вкладку **Certification Configuration** (Налаштування сертифіката), щоб згенерувати сертифікат SSL.

Налаштування параметрів сертифіката

Сертифікат рівня захищених сокетів (secure socket layer, SSL) — це файл даних, який гарантує, що Локальний сервер встановить із браузером безпечне з'єднання.

1. На вкладці «Конфігурація сертифіката» налаштуйте такі параметри сертифіката SSL:
 - **Laboratory Email** (Електронна пошта лабораторії): контактна електронна пошта випробувальної лабораторії (потрібен дійсний формат адреси електронної пошти).
 - **Organization Unit** (Організаційна одиниця): відділ.

- **Organization** (Організація): назва випробувальної лабораторії.
- **Location** (Розташування): вулиця, на якій розташовано випробувальну лабораторію.
- **State** (Штат): штат, у якому розташовано випробувальну лабораторію.
- **Country** (Країна): країна розташування випробувальної лабораторії.
- **Certificate Thumbprint, SHA1** (Відбиток сертифіката (SHA1)): ідентифікаційний номер сертифіката.
SHA1 гарантує, що користувачі не отримають попереджень щодо сертифікатів під час доступу до VeriSeq NIPT Assay Software версії 2. SHA1 з'являється після генерування або повторного генерування сертифіката. Для отримання додаткової інформації див. розділ [Повторне генерування сертифіката на стор. 35](#).

2. Виберіть **Save** (Зберегти), щоб упровадити внесені зміни.

Налаштування параметрів мережі та сервера

ПРИМІТКА Щоб уникнути помилок з'єднання із сервером, потрібно скоординувати всі зміни налаштувань мережі й сервера з ІТ-адміністратором.

1. Виберіть вкладку Network Configuration (Налаштування мережі) і належно налаштуйте параметри мережі та Локальний сервер.
 - **Static IP Address** (Статична IP-адреса): IP-адреса, за якою розташовано Локальний сервер.
 - **Subnet Mask** (Маска підмережі): маска підмережі локальної мережі.
 - **Default Gateway Address** (Адреса шлюзу за замовчуванням): IP-адреса маршрутизатора за замовчуванням.
 - **Hostname** (Ім'я хоста): призначене ім'я для посилання на Локальний серверу мережі (за замовчуванням — localhost).
 - **DNS Suffix** (DNS-суфікс): призначений DNS-суфікс.
 - **Nameserver 1 and 2** (Ім'я сервера 1 і 2): IP-адреси або імена DNS-сервера.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (Сервер часу NTP 1 і 2): сервери для синхронізації часу NTP.
 - **MAC Address** (MAC-адреса): MAC-адреса в мережі серверів (лише читання).
 - **Timezone** (Часовий пояс): місцевий часовий пояс сервера.
2. Переконайтеся, що введені дані правильні, а потім натисніть **Save** (Зберегти), щоб перезавантажити сервер і впровадити всі внесені зміни.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Неправильні налаштування можуть призвести до переривання з'єднання із сервером.

Завантаження й встановлення сертифіката

Щоб завантажити й встановити сертифікат SSL для VeriSeq NIPT Assay Software версії 2:

1. На панелі керування виберіть **Configuration** (Налаштування).
2. Виберіть вкладку **Certification Configuration** (Налаштування сертифіката).
3. На екрані Network Configuration (Конфігурація мережі) виберіть **Download Certificate** (Завантажити сертифікат).

Завантажиться файл сертифіката root_cert.der.

ПРИМІТКА Коли з'явиться запит на збереження файлу, виберіть добре відоме розташування. Якщо такий запит не з'явиться, укажіть місце для завантаження за замовчуванням. У деяких браузерях файл автоматично зберігається в папку Downloads (Завантаження).

4. Перейдіть до папки на вашому комп'ютері, у яку ви зберегли файл.
5. Клацніть правою клавішею миші файл **root_cert.der** і виберіть **Install Certificate** (Установити сертифікат).
6. Якщо з'явиться вікно Security Warning (Попередження системи безпеки), виберіть **Open** (Відкрити), щоб відкрити файл.
Відкриється майстер імпорту сертифікатів.
7. У вікні Welcome (Ласкаво просимо) для Certificate Import Wizard (Майстер імпорту сертифікатів) виберіть **Local Machine** (Локальний комп'ютер) для Store Location (Розташування сховища), а потім натисніть **Next** (Далі).
8. Виберіть параметр для **Place all certificates in the following store** (Розташовувати всі сертифікати в такому сховищі) і натисніть кнопку **Browse...** (Огляд).
9. У вікні Select Certificate Store (Вибір сховища сертифікатів) виберіть **Trusted Root Certification Authorities** (Довірені кореневі центри сертифікації) і натисніть **OK**.
10. Переконайтеся, що в полі Certificate Store (Сховище сертифікатів) відображено Trusted Root Certification Authorities (Довірені кореневі центри сертифікації) і натисніть **Next** (Далі).
11. У вікні Completing the Certificate Import Wizard (Завершення роботи майстра імпорту сертифікатів) натисніть **Finish** (Завершити).
12. Якщо з'явиться вікно Security Warning (Попередження системи безпеки), натисніть **Yes** (Так), щоб установити сертифікат.
13. У діалоговому вікні успішного завершення імпорту натисніть **OK**, щоб вийти з майстра.

Повторне генерування сертифіката

ПРИМІТКА Лише сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл на повторне генерування сертифікатів і перезавантаження системи.

Щоб повторно генерувати сертифікат після зміни параметрів мережі або сертифіката, виконайте наведені далі дії.

1. На екрані Network Configuration (Конфігурація мережі) виберіть **Regenerate Certificate** (Повторно генерувати сертифікат).
2. Виберіть **Regenerate Certificate and Reboot** (Повторно генерувати сертифікат і перезавантажити), щоб продовжити, або натисніть **Cancel** (Скасувати), щоб вийти.

Налаштування системних сповіщень електронною поштою

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 взаємодіє з користувачами через електронні листи зі сповіщеннями, у яких зазначається хід виконання аналізу й містяться попередження щодо помилок або потрібних дій користувачів. Для отримання інформації про сповіщення електронною поштою, надіслані системою, див. розділ [Сповіщення Assay Software на стор. 87](#).

Переконайтеся, що параметри захисту електронної пошти від спаму дають можливість одержувати сповіщення від сервера. Сповіщення надходять з облікового запису VeriSeq@<домен електронної пошти клієнта>, де <домен електронної пошти клієнта> вказує місцева група ІТ під час установлення сервера.

Створення списку абонентів електронної пошти

Сповіщення електронною поштою надсилаються абонентам, указаним у списку.

Сформуйте список абонентів наступним чином.

1. На панелі керування натисніть значок Settings (Параметри).
2. Виберіть **Email Configuration** (Налаштування електронної пошти).
3. У полі Subscribers (Абоненти) введіть адреси електронної пошти, розділені комою.
Переконайтеся, що ви правильно ввели адреси електронної пошти. Програмне забезпечення не перевіряє формат електронної пошти.
4. Виберіть **Save** (Зберегти).
5. Виберіть **Send test message** (Надіслати тестове повідомлення), щоб генерувати тестовий електронний лист для списку абонентів.
Перевірте вхідну папку електронної пошти й переконайтеся, що електронний лист надіслано.

ПРИМІТКА Перш ніж надіслати тестове повідомлення, натисніть кнопку **Save** (Зберегти). Якщо надіслати тестове повідомлення до збереження, усі зміни буде скасовано.

Налаштування шифрування резервних копій

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 дає змогу адміністраторам активувати або деактивувати шифрування резервних копій. Адміністратори також можуть установити або оновити пароль шифрування для резервних копій бази даних. Цей пароль потрібний для відновлення резервної копії бази даних. Обов'язково зберігайте пароль у безпечному місці для подальшого використання.

ПРИМІТКА Лише адміністраторам дозволено налаштовувати шифрування резервних копій бази даних.

Налаштуйте резервне шифрування таким чином.

1. На панелі керування натисніть значок **Settings** (Параметри).
2. Виберіть **Backup Encryption** (Шифрування резервних копій).
3. Установіть прапорець **Encrypt Backups** (Шифрувати резервні копії).
4. Введіть бажаний пароль шифрування в полі **Encryption Password** (Пароль шифрування).
5. У полі **Confirm Password** (Підтвердити пароль) повторно введіть той самий пароль.
6. Виберіть **Save** (Зберегти).

Генерування незашифрованої резервної копії

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software дає змогу адміністраторам генерувати файл незашифрованої резервної копії, який може використати служба технічної підтримки компанії Illumina. Файл незашифрованої резервної копії існує лише протягом 24 годин, після чого його буде автоматично видалено.

ПРИМІТКА Лише адміністратори мають дозвіл на генерування незашифрованої резервної копії.

Створіть незашифровану резервну копію наступним чином.

1. На панелі керування натисніть значок Settings (Параметри).
2. Виберіть **Backup Encryption** (Шифрування резервних копій).
3. Виберіть **Generate Unencrypted Backup** (Генерувати незашифровану резервну копію).
4. У вікні підтвердження виберіть **Yes** (Так).
З'явиться вікно з підтвердженням запиту незашифрованої резервної копії.
5. Виберіть **OK**.

Ви можете пересвідчитись у створенні незашифрованої резервної копії, якщо повернетеся на панель керування VeriSeq NIPT Assay Software і переглянете таблицю Recent Activities (Останні дії). Нова дія в таблиці підтверджує успішне створення незашифрованої резервної копії.

Налаштування паролів мережі

Адміністратор або сервісний інженер компанії Illumina може використати сторінку Network Passwords (Паролі мережі), щоб налаштувати паролі для зв'язку, який встановлює Локальний сервер з компонентами системи VeriSeq NIPT Solution версії 2.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Лише сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл на зміну паролів мережі.

Налаштуйте мережеві паролі таким чином.

1. На панелі керування натисніть значок Settings (Параметри).
2. Виберіть **Network Passwords** (Паролі мережі).
3. У полі **Sequencer Password** (Пароль секвенсора) введіть пароль для інструментів секвенування.
4. У полі **Confirm Password** (Підтвердити пароль) повторно введіть той самий пароль.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Спроба оновити пароль для секвенатора під час прогону секвенування може призвести до втрати даних.

5. Виберіть **Save Sequencer Password** (Зберегти пароль для секвенаторів).
Пароль для секвенатора буде збережено на сервері. Оновіть усі вже під'єднані до сервера прилади, щоб використовувати цей пароль.
6. У полі **Automation Password** (Пароль автоматизації) введіть пароль для VeriSeq NIPT Microlab STAR.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Спроба оновити пароль для автоматизації під час приготування зразка може призвести до втрати даних.

Тільки виїзні сервісні інженери Illumina можуть оновлювати пароль автоматизації для ML STAR. Перш ніж змінити пароль, збережений на сервері, через вебінтерфейс, переконайтеся, що сервісний інженер Illumina відвідав ваш центр і оновив пароль ML STAR. Якщо ви оновите пароль у серверному вебінтерфейсі без його оновлення в ML STAR, система стане непридатною для використання.

7. У полі **Confirm Password** (Підтвердити пароль) повторно введіть пароль для ML STAR.
8. Виберіть **Save Automation Password** (Зберегти пароль для автоматизації).
Пароль для ML STAR буде збережено на сервері. Обов'язково оновіть усі вже під'єднані до сервера прилади ML STAR, щоб використовувати цей пароль.

Вийти із системи

- Виберіть значок профілю користувача в правому верхньому куті екрана і натисніть **Log Out** (Вийти).

Аналіз і звітність

Після завершення збирання даних секвенування їх демультіплексують, перетворюють у формат FASTQ, вирівнюють за еталонним геномом і аналізують для виявлення анеупloidії. У цьому розділі описані різні показники, визначені для будь-якого конкретного зразка.

Демультіплексування й генерування FASTQ

Дані секвенування, що зберігаються у форматі BCL, обробляються за допомогою програмного забезпечення для перетворення bcl2fastq. Дані секвенування, збережені у форматі BCL, обробляються за допомогою програмного забезпечення для перетворення bcl2fastq, яке демультіплексує дані й перетворює файли BCL у стандартний формат FASTQ для подальшого аналізу. Для кожного прогону секвенування програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software створює протокол аналізу (SampleSheet.csv). Цей файл містить інформацію про зразок,

що передається до програмного забезпечення під час процесу приготування зразка (за допомогою API програмного забезпечення). Ці протоколи аналізу містять заголовок з інформацією про прогін і дескриптори для зразків, оброблених у певній проточній кюветі.

Нижче в таблиці наведено подробиці даних протоколу аналізу.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

ЗАБОРОНЕНО змінювати або редагувати цей файл протоколу аналізу. Він генерується системою, і його модифікації можуть у подальшому призвести до небажаних наслідків, зокрема до неправильних результатів або помилки аналізу.

Назва стовпця	Опис
SampleID (Ідентифікатор зразка)	Ідентифікація зразка.
SampleName	Назва зразка. За замовчуванням: аналогічно SampleID.
Sample_Plate	Ідентифікація планшета для заданого зразка. За замовчуванням: поле порожнє.
Sample_Well	Ідентифікація лунки на планшеті для заданого зразка.
I7_Index_ID	Ідентифікація першого адаптера індексу.
index (покажчик)	Нуклеотидна послідовність першого адаптера.
I5_Index_ID	Ідентифікація другого адаптера.
index2 (покажчик2)	Нуклеотидна послідовність другого адаптера.
Sample_Project	Ідентифікація проєкту для заданого зразка. За замовчуванням: поле порожнє.
SexChromosomes	Аналіз, пов'язаний зі статевими хромосомами. Одне з наведених нижче значень. • Yes (Так): запитано повідомлення про анеуплоїдію статевих хромосом і стать. • No (Hi): не запитано повідомлення ані про анеуплоїдію статевих хромосом, ані про стать. • SCA: запитано повідомлення про анеуплоїдію статевих без повідомлення про стать.
SampleType	Тип зразка. Одне з наведених нижче значень. • Singleton (Одноплідний): вагітність з одним ембріоном. • Twin (Двоплідний): вагітність із кількома ембріонами. • Control (Контроль): контрольний зразок для відомої статі й класифікації анеуплоїдії. • NTC: контрольний зразок без додавання матриці (без ДНК).

КЯ секвенування

Показники КЯ секвенування ідентифікують проточні кювети, які з високим ступенем вірогідності не пройдуть аналіз. Показники щільності кластерів, відсотків зчитування, що проходять крізь фільтр (PF), попереднього фазування й фазування описують загальну якість даних секвенування та є спільними для багатьох сфер застосування секвенування наступного покоління. Показник прогнозованих вирівняних зчитувань визначає рівень проточної кювети глибини секвенування. Якщо дані низької якості не відповідають показнику прогнозованих вирівняних зчитувань, обробка прогону припиняється. Щоб отримати додаткову інформацію, див. розділ [Показники й обмеження КЯ секвенування на стор. 50](#).

Обчислення фетальної фракції

Фетальною фракцією називається відсоток позаклітинної ДНК, що циркулює в зразку материнської крові, яка походить із плаценти. Для обчислення фетальної фракції програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software використовує інформацію з розподілу розміру фрагмента пкДНК й різниці в геномному охопленні між материнською та фетальною пкДНК.¹

Статистичні дані, використані в завершальному оцінюванні

Для всіх хромосом дані секвенування парних кінцевих сегментів вирівняно за еталонним геномом (HG19). Унікальні недубльовані вирівняні зчитування агрегуються в групи по 100 кб. Відповідні підрахунки груп коригуються з огляду на зміщення GC й згідно з попередньо встановленим геномним охопленням, яке залежить від ділянки. За допомогою таких нормалізованих підрахунків груп виводяться статистичні показники для кожної автосоми через порівняння ділянок охоплення, які може бути зачеплено анеуплоїдією, з рештою автосом. Логарифмічне відношення правдоподібності (log likelihood ratio, LLR) обчислюється для кожного зразка з огляду на ці показники на основі охоплення й обчисленої фетальної фракції (FF). LLR — це ймовірність того, що зразок уражено, зважаючи на отримане охоплення та фетальну фракцію (FF), як порівняти з ймовірністю того, що зразок не уражено з огляду на те саме охоплення. Під час обчислення цього критерію береться до уваги також обчислена непевність у фетальній фракції (FF). Для подальших обчислень застосовується натуральний логарифм відношення. Програмне забезпечення Assay Software оцінює LLR для кожної цільової хромосоми й кожного зразка, щоб встановити анеуплоїдію.

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

Статистичні показники для хромосом X і Y відрізняються від статистичних показників, застосованих для автосом. Для плодів зі встановленою жіночою статтю розпізнавання SCA потребує класифікаційного узгодження за LLR і за нормалізованим хромосомним значенням.¹ Певні показники LLR обчислюються для [45,X] (синдром Шерешевського — Тернера) і для [47,XXX]. Для плодів зі встановленою чоловічою статтю розпізнавання SCA для [47,XXY] (синдром Клайнфельтера) або [47,XYY] може базуватися на відношенні між нормалізованими хромосомними значеннями для хромосом X і Y (NCV_X і NCV_Y). Зразки, які належать плодам чоловічої статі, для яких NCV_X міститься в діапазоні, що спостерігається для емплоїдних зразків жіночої статі, може бути розпізнано як [47,XXY]. Зразки, які належать плодам чоловічої статі, для яких NCV_X міститься в діапазоні, що спостерігається для емплоїдних зразків чоловічої статі, але для яких Y-хромосома має надмірну репрезентацію, може бути розпізнано як [47,XYY]. Деякі значення NCV_Y і NCV_X виходять за межі діапазону, у якому система здатна визначити SCA. Ці зразки дають результат Not Reportable (Не повідомляється) для класифікації XY. Для цих зразків можна отримати автосомні результати, якщо всі інші показники КЯ дотримано.

Контроль якості аналізу

Показниками КЯ аналізу є такі, що обчислюються під час аналізу й використовуються для виявлення зразків, які занадто відхиляються від очікуваної поведінки. Дані для зразків, що не відповідають цим показникам, вважаються ненадійними й позначаються як невдалі. Якщо для зразків отримано результати, що виходять за межі діапазонів для цих показників, у звіті NIPT пояснення КЯ зазначається як попередження або причина невдачі. Докладніше про ці причини щодо КЯ див. в розділі [Повідомлення причин для КЯ на стор. 66](#).

КЯ зразків NTC

VeriSeq NIPT Solution дає змогу додати зразки NTC у складі прогону. ML STAR може генерувати до 2 NTC на прогін для партій, що складаються з 24 зразків і 48 зразків, і до 4 NTC для партій із 96 зразків. Незалежно від того, скільки зразків NTC додано, програмне забезпечення перевіряє в середньому не менше ніж 4 000 000 унікальних зіставлених фрагментів на зразок на пул. Тому не слід додавати більше 2 зразків NTC на пул. Щоб отримати більше інформації, див. [Показники й обмеження КЯ секвенування на стор. 50](#).

Для зразків NTC є наведені далі стани КЯ.

- **NTC sample processing** (Обробка зразків NTC): під час обробки зразка NTC програмне забезпечення застосовує результат КЯ PASS (Пройдено) у разі низького охоплення для зразка, що й очікується для 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** (Зразок пацієнта як NTC): коли обробляється зразок пацієнта, позначений як NTC, виявляється високе охоплення. Оскільки зразок позначено як NTC, програмне забезпечення позначає стан КЯ зразка як FAIL (Не пройдено) з причиною: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Зразок NTC з високим охопленням).

Забруднення на рівні планшета

Забруднення на рівні планшета виявляється в результатах аналізу шляхом ідентифікації наявності хромосоми Y для кожного дійсного зразка, що не належить до NTC, у пулі, що пройшов контроль якості.

Недійсні зразки виключаються, оскільки на їхні результати не можна покладатися для точного зазначення наявності хромосоми Y. NTC виключаються, оскільки будь-які виявлені показники для цих зразків вказують на забруднення не на рівні планшета. Виключення зазначені окремо у звіті NIPT.

Якщо в пулі виявлено забруднення на рівні планшета, користувач отримує сповіщення на електронну пошту й через журнал Alerts (Попередження) у вебінтерфейсі користувача. Прогін більше не оброблятиметься, а NIPT та додаткові звіти створюватися не будуть.

VeriSeq Onsite Server версії 2

Локальний сервер VeriSeq Onsite Server версії 2 працює на операційній системі з ядром Linux і забезпечує обсяг пам'яті приблизно 7,5 ТБ для зберігання даних. Якщо припустити, що розмір даних для прогону секвенування становить 25 ГБ, то на сервері можна зберігати до 300 прогонів. Якщо мінімальний обсяг пам'яті недоступний, ви побачите автоматичне повідомлення. Сервер встановлюється в локальній мережі.

Локальний диск

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software робить певні папки, які містить Локальний сервер, доступними для користувача. За допомогою протоколу Samba share ці папки можна зіставити з будь-якою робочою станцією або ноутбуком у локальній мережі.

Назва папки	Опис	Доступ
Input (Вхідна)	Містить дані секвенування, які генерує система секвенування наступного покоління, під'єднана до сервера.	Читання та записування.
Output (Вихідна)	Містить усі звіти, згенеровані програмним забезпеченням.	Лише читання.
Backup (Резервна)	Містить резервні копії бази даних.	Лише читання.

ПРИМІТКА Під'єднання локального диска базується на протоколі блока серверних повідомлень (Server Message Block, SMB). Наразі програмне забезпечення підтримує SMB2 й вищі версії. Сервер вимагає підпис SMB. Активуйте ці версії на обладнанні (ноутбук / робоча станція), яке ви під'єднуєте.

Локальна база даних

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software підтримує локальну базу даних, де зберігається інформація про бібліотеки, дані прогонів секвенування й результати аналізів. База даних є невід'ємною частиною VeriSeq NIPT Assay Software, а користувач не має доступу до неї. У системі використовується автоматичний механізм для резервного копіювання бази даних на Локальний сервер. Окрім перелічених далі процесів бази даних, користувачам слід періодично створювати резервну копію для збереження в зовнішньому місці.

- **Резервне копіювання бази даних:** знімок бази даних автоматично зберігається щогодинно, щоденно, щотижнево й щомісячно. Щогодинні резервні копії видаляються після створення щоденної резервної копії. Аналогічно й щоденні резервні копії видаляються після створення щотижневої резервної копії. Щотижневі резервні копії видаляються після створення щомісячної резервної копії, і зберігається лише одна щомісячна резервна копія. Рекомендовано створити автоматичний сценарій, який зберігатиме папку резервних копій у локальній NAS. Вхідна й вихідна папки не належать до цих резервних копій.

ПРИМІТКА Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 забезпечує шифрування для резервної копії бази даних. Додаткову інформацію див. в розділі [Налаштування шифрування резервних копій на стор. 36](#).

- **Відновлення бази даних:** базу даних можна відновити з будь-якого резервного знімка бази даних. Відновлення можуть здійснювати лише сервісні інженери компанії Illumina. Для відновлення зашифрованої резервної копії потрібний пароль шифрування. Це має бути пароль, чинний на момент створення резервної копії.
- **Резервне копіювання даних:** хоча Локальний сервері можна використати як головне місце зберігання для прогонів секвенування, на ньому можна зберегти лише приблизно 300 прогонів. Ви можете налаштувати регулярне автоматичне резервне копіювання даних до іншого пристрою довгострокового зберігання або до NAS.
- **Технічне обслуговування:** окрім резервного копіювання даних, Локальний сервер не потребує техобслуговування з боку користувача. Оновлення на VeriSeq NIPT Assay Software або на сам Локальний сервер установлює служба технічної підтримки Illumina.

Архівування даних

Див. ваші місцеві правила ІТ-архівації щодо того, як архівувати вхідні й вихідні каталоги. Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software контролює решту місця для зберігання на диску у вхідному каталозі та сповіщає користувачів електронною поштою, коли пам'яті залишається менше ніж 1 ТБ.

Заборонено використовувати Локальний сервер для зберігання даних. Дані слід переносити на Локальний сервер, а потім регулярно архівувати.

Типовий прогін секвенування, сумісний із робочим процесом аналізу пкДНК, потребує 25–30 ГБ для прогонів, які виконує система секвенування наступного покоління. Фактичний розмір папки прогону залежить від остаточної щільності кластерів.

Архівувати дані можна лише під час простою системи або тоді, коли не виконуються прогони секвенування.

Під'єднання серверних дисків

Локальний сервер має 3 папки, які можна окремо зіставити з будь-яким комп'ютером, на якому встановлено операційну систему Microsoft Windows:

- **input** (вхідна): зіставляється з папками з даними секвенування. Установіть на комп'ютері, під'єднаному до системи секвенування. Налаштуйте систему секвенування на передавання даних до вхідної папки;
- **output** (вихідна): зіставляється зі звітами аналізу системи й звітами з обробки аналізів;
- **backup** (резервна): зіставляється з файлами резервних копій бази даних.

ПРИМІТКА Лише дійсні сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл на під'єднання дисків сервера.

Зіставте кожну папку наступним чином.

1. Увійдіть на Локальний сервер, з його підмережі зайдіть у комп'ютер.
2. Клацніть правою клавішею миші на **Computer** (Комп'ютер) і виберіть **Map network drive** (Під'єднати мережевий диск).
3. Виберіть літеру назви диска з розкритого списку Drive (Диск).
4. У полі «Папка» введіть \\<IP-адреса VeriSeq Onsite Server версії 2>\<назва папки>. Приклад: \\10.50.132.92\input.
5. Введіть своє ім'я користувача й пароль (як дійсного адміністратора) у VeriSeq NIPT Assay Software версії 2. Успішно під'єднані папки з'являться встановленими на комп'ютері. У разі зміни активного стану або пароля адміністратора активне з'єднання під'єданого сервера буде перервано.
Успішно під'єднані папки з'являться встановленими на комп'ютері.

ПРИМІТКА Зіставлення локального диска базується на протоколі блока серверних повідомлень (Server Message Block, SMB). Наразі програмне забезпечення підтримує SMB2 й вищі версії. Сервер вимагає підпис SMB. Активуйте ці версії на обладнанні (ноутбук / робоча станція), яке ви зіставляєте.

Перезавантаження сервера

ПРИМІТКА Лише сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл на перезавантаження сервера.

Щоб перезавантажити сервер, виконайте наведені далі дії.

1. У розкритому списку **Settings** (Параметри) виберіть **Reboot Server** (Перезавантажити сервер).
2. Виберіть **Reboot** (Перезавантажити), щоб перезавантажити систему, або **Cancel** (Скасувати), щоб вийти без перезавантаження.
3. Зазначте причину вимкнення сервера.
Причину буде зареєстровано для усунення несправностей.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Не можна перезавантажувати сервер під час прогону секвенування або підготовки зразка. Це може призвести до втрати даних. Перезавантаження системи може тривати декілька хвилин. Плануйте лабораторну діяльність з урахуванням перезавантаження.

Періодичне вимикання живлення

Для ML STAR та її периферійних пристроїв, наприклад ПК, періодичне вимикання живлення є важливим етапом техобслуговування для забезпечення безперебійної роботи та запобігання системних помилок. Також важливо в кінці робочого процесу вимикати периферійні пристрої, такі як насос або системи СРАС. Щоб уникнути непотрібного використання енергії та потенційних проблем, не залишайте систему увімкненою протягом ночі після використання.

Вимкнення сервера

ПРИМІТКА Лише сервісні інженери й адміністратори мають дозвіл на вимкнення сервера.

Вимкніть Локальний сервер:

1. У розкритому списку **Settings** (Параметри) виберіть **Shut Down Server** (Вимкнути сервер).
2. Виберіть **Shut Down** (Вимкнути), щоб вимкнути Локальний сервер, або натисніть **Cancel** (Скасувати), щоб вийти без вимкнення.
3. Зазначте причину, з якої ви вимикаєте Локальний сервер.
Причину буде зареєстровано для усунення несправностей.



ЗАСТЕРЕЖЕННЯ

Під час вимкнення сервера не повинно бути жодного циклу секвенування або підготовки зразка. Це може призвести до втрати даних.

Відновлення після несподіваного вимкнення

У разі несправностей з живленням або випадкового вимкнення користувачем під час прогону аналізу система:

- автоматично перезапускає програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software після перезавантаження;
- визнає, що прогін аналізу не виконано й повторно додає його в чергу на обробку;
- генерує вихідні дані після успішного завершення аналізу.

ПРИМІТКА У разі невдалого аналізу VeriSeq NIPT Assay Software дає змогу повторно подати прогін на аналіз до 3 разів.

Вимоги до навколишнього середовища

Вимоги для навколишньої температури, якої потребує Локальний сервер, наведено в таблиці далі. Ці вимоги не стосуються ML STAR.

Висота над рівнем моря	Робоча температура навколишнього середовища	Неробоча температура навколишнього середовища
На рівні моря	Від 10 до 40 °C	Від 0 до 60 °C
+10 000 футів	Від 0 до 30 °C	Від -10 до 50 °C

Інформація про утилізацію електронного обладнання відповідно до Директиви про відпрацьоване електричне та електронне обладнання (WEEE) та нормативних вимог наведена на вебсайті Illumina <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Показники КЯ

Показники й обмеження КЯ кількісного визначення

Показник	Опис	Нижня межа	Верхня межа	Обґрунтування
standard_r_squared	Значення R-квадрату стандартної моделі кривої.	0,980	Н/Д	Стандартні моделі кривої, які демонструють недостатню лінійність у подвійній логарифмічній системі координат, не є якісними предикторами істинних концентрацій зразків.
standard_slope	Нахил стандартної моделі кривої.	0,95	1,15	Стандартні моделі кривої, у яких нахил виходить за межі діапазону характеристик, свідчать про ненадійність моделі.

Показник	Опис	Нижня межа	Верхня межа	Обґрунтування
ccn_library_pg_ul	Максимальна дозволена концентрація зразка.	Н/Д	1000 пг/мкл	Зразки з обчисленими концентраціями ДНК, що перевищують очікувані характеристики, свідчать про надмірне забруднення геномної ДНК.
median_ccn_pg_ul	Обчислене значення медіани концентрації для всіх зразків у партії.	16 пг/мкл	Н/Д	Пул секвенування відповідного об'єму не може мати надмірної кількості занадто розведених зразків. Партії з великою кількістю розведених зразків свідчать про помилку в процесі підготування зразка.

Показники й обмеження КЯ секвенування

Показник	Опис	Нижня межа	Верхня межа	Обґрунтування
cluster_density	Щільність кластерів секвенування.	152 000/мм ²	338 000/мм ²	Проточна кювета з низькою щільністю кластерів не генерує достатньої кількості зчитувань. Занадто кластеризовані проточні кювети зазвичай дають дані секвенування низької якості.
pct_pf	Відсоток зчитувань, які проходять крізь фільтр чистоти.	≥ 50 %	Н/Д	Проточні кювети з надзвичайно низьким %PF можуть мати аномальний розподіл основ, що, імовірно, свідчить про проблеми зі зчитуваннями PF.
prephasing	Фракція попереднього фазування.	Н/Д	≤ 0,003	Емпірично оптимізовані рекомендації для системи VeriSeq NIPT Solution версії 2.
phasing	Фракція фазування.	Н/Д	≤ 0,004	Емпірично оптимізовані рекомендації для системи VeriSeq NIPT Solution версії 2.
predicted_aligned_reads	Обчислена середня кількість унікально зіставлених фрагментів на зразок.	≥ 4 000 000	Н/Д	Визначається як мінімальний наявний NES для нормальної популяції.

Системні звіти

Вступ

Система VeriSeq NIPT Assay Software створює такі категорії звітів:

- звіти з результатів і сповіщень;
- звіти процесів.

Звіт може бути інформаційним або практичним.

- **Інформаційний:** пов'язаний із процесом звіт, який надає інформацію про хід виконання аналізу й може бути використаний для підтвердження завершення певного кроку. Також у звіті повідомляються такі дані, як результати КЯ та ідентифікаційні номери.
- **Практичний:** асинхронний звіт, ініційований системною подією або дією користувача. Потребує уваги від користувача.

У цьому розділі описано кожен звіт і надано подробиці звітів для інтеграції LIMS.

Файли вихідних даних

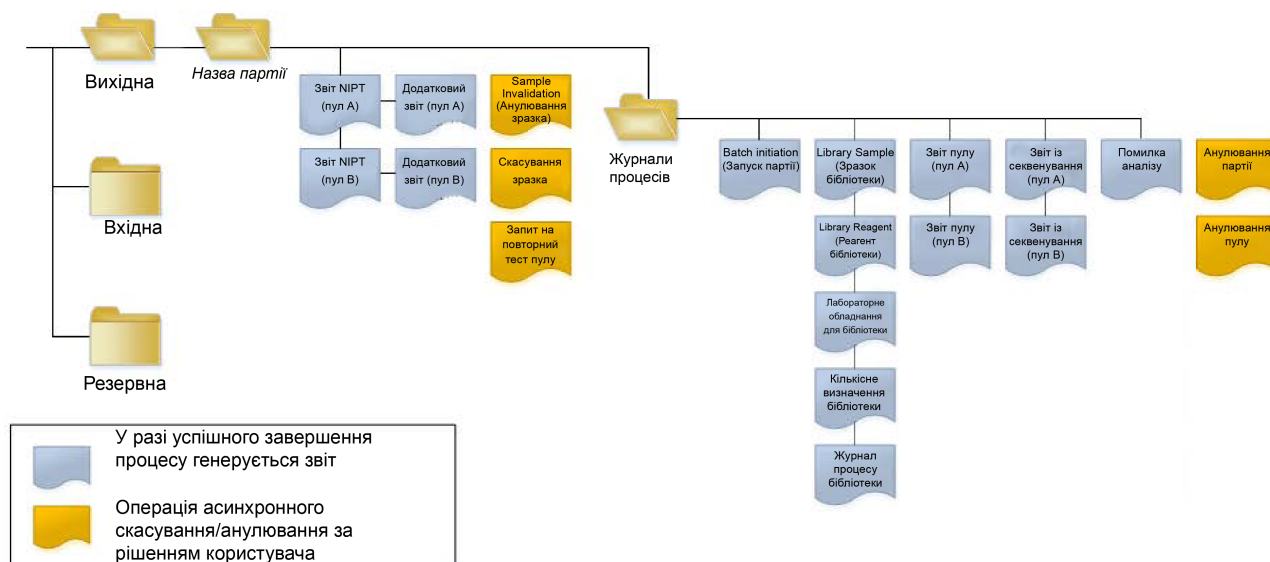
Звіти програмного забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software генеруються на внутрішньому жорсткому диску (Локальний сервер), зіставленому з диском користувача, — папкою Output (Вихідна), яка призначена лише для читання. Кожен звіт генерується з відповідним стандартним файлом контрольної суми MD5, який слугує для перевірки того, що файл не змінено.

Усі звіти мають формат звичайного тексту, розділеного знаками табуляції. Звіти можна відкрити за допомогою будь-якого текстового редактора або програми обробки табличних даних на кшталт Microsoft Excel®.

Структура файлів звітів

Програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software зберігає звіти у відповідній структурі в папці Output (Вихідна).

Рисунок 4 Структура файлів звітів VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software зберігає звіти до папки *Batch Name* (Назва партії), упорядкованої, як описано далі.

- **Головна папка (папка Batch Name (Назва партії)):** містить звіти, у яких надано результати або які пов'язано зі сповіщеннями електронною поштою, згенерованими системою LIMS. Для отримання детальної інформації див. [Звіти з результатів і сповіщень на стор. 58](#).
- **Папка ProcessLogs:** містить звіти, пов'язані з процесом. Докладну інформацію див. у розділі [Звіти процесів на стор. 77](#).

Список усіх звітів надано в розділі [Зведення системних звітів на стор. 53](#)

Зведення системних звітів

Назва звіту	Тип звіту	Сутність звіту	Формат назви файлу звіту
Звіт NIPT на стор. 58	Практичний	Пул / проточна кювета	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_ nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Додатковий звіт на стор. 70	Практичний	Пул / проточна кювета	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_ supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт з анулювання зразка на стор. 76	Практичний	Зразок	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_ report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт зі скасування зразка на стор. 77	Практичний	Зразок	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_ report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт із запиту на повторний тест пулу на стор. 77	Практичний	Пул	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_ <YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт із запуску партії на стор. 78	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_ <YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт з анулювання партії на стор. 78	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_ <YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт зі зразків бібліотеки на стор. 79	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_ <YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт із реагентів для бібліотеки на стор. 80	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_ <YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Назва звіту	Тип звіту	Сутність звіту	Формат назви файлу звіту
Звіт із лабораторного обладнання для бібліотеки на стор. 81	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт із кількісного визначення бібліотеки на стор. 82	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Журнал обробки бібліотеки на стор. 82	Інформаційний	Партія	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Звіт з пулу на стор. 84	Інформаційний	Пул	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт з анулювання пулу на стор. 84	Інформаційний	Пул	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт із секвенування на стор. 85	Інформаційний	Пул / проточна кювета	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Звіт із помилки аналізу на стор. 86	Інформаційний	Пул / проточна кювета	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Події генерування звітів

Звіт	Опис	Подія генерування
Звіт NIPT	Містить кінцеві результати успішного аналізу прогону.	Аналіз прогону секвенування завершується.
Додатковий звіт	Містить додаткові результати для успішного аналізу прогону.	Аналіз прогону секвенування та звіт NIPT завершено.
Анулювання зразка	Містить інформацію про анульований зразок.	Користувач анулює зразок.
Скасування зразка	Містить інформацію про скасований зразок.	Користувач скасовує зразок.
Запит на повторний тест пулу	Указує, що з наявної партії можна створити другий пул. Містить інформацію про стан повторного тесту пулу. ¹	Користувач анулює пул.
Запуск партії	Указує на запуск обробки нової партії.	Користувач ініціює нову партію.
Анулювання партії	Містить інформацію про ініційовану користувачем анульовану партію.	Партію анульовано.
Зразок бібліотеки	Видає перелік усіх зразків у партії.	- Партію анульовано. - Метод підготування бібліотеки завершується. - Невдале кількісне визначення партії.

Звіт	Опис	Подія генерування
Реагент бібліотеки	Містить інформацію про реагент для обробки бібліотеки.	- Партію анульовано. - Метод підготування бібліотеки завершується. - Невдале кількісне визначення партії.
Лабораторне обладнання для бібліотеки	Містить інформацію про лабораторне обладнання для обробки бібліотеки.	- Партію анульовано. - Метод підготування бібліотеки завершується. - Невдале кількісне визначення партії.
Кількісне визначення бібліотеки	Містить результати перевірки кількісного визначення бібліотеки.	- Партію анульовано. - Метод підготування бібліотеки завершується. - Невдале кількісне визначення партії.
Журнал обробки бібліотеки	Містить кроки, виконані під час обробки бібліотеки.	- Партію анульовано. - Метод підготування бібліотеки завершується. - Невдале кількісне визначення партії. - Обробка партії завершується.
Пул	Містить дані про об'єми об'єднання зразків у пули.	Метод об'єднання в пули завершується.
Анулювання пулу	Містить інформацію про ініційований користувачем анульований пул.	Користувач анулює пул.

Звіт	Опис	Подія генерування
Секвенування	Містить результати КЯ секвенування.	• КЯ секвенування пройдено. • Невдале секвенування. • Час очікування секвенування вичерпано.
Помилка аналізу	Містить інформацію аналізу про невдалий пул.	• Аналіз прогону секвенування не вдавсь.

¹ Користувач анулює пул із дійсної партії, яка не перевищила максимальну кількість пулів.

Звіти з результатів і сповіщень

Звіт NIPT

Звіт NIPT для програмного забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 містить результати класифікації хромосом, відформатовані як один зразок на рядок для кожного рядка в пулі.

Стовпець	Опис	Попередньо задані параметри значення	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	Не застосовно.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Унікальний штрихкод зразка.	Не застосовно.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_type	Інформація про тип зразка з місця взяття або від користувача лабораторії. Визначає класифікацію аневпліодності, звіт про аневпліодію та критерії КЯ.	Одне з наведених нижче значень. • Singleton (Одноплідний): вагітність з одним ембріоном. • Twin (Двоплідний): вагітність із кількома ембріонами. • Control (Контроль): контрольний зразок для відомої статі й класифікації аневпліодії. • NTC: контрольний зразок без додавання матриці (без ДНК). • Not specified (Не зазначено): для цього зразка не вказано тип зразка.	enum	<i>Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.</i>

Стовпець	Опис	Попередньо задані параметри значення	Тип	Regex
sex_chrom	Запитаний аналіз статевої хромосоми. Визначає представлення класифікації анеуплоїдії та інформації про статеві хромосоми.	Одне з наведених нижче значень. Yes (Так): запитано повідомлення про анеуплоїдію статевих хромосом і стать. No (Ні): не запитано повідомлення ані про анеуплоїдію статевих хромосом, ані про стать. SCA: запитано повідомлення про анеуплоїдію статевих хромосом, без повідомлення про стать. Not specified (Не зазначено): для цього зразка не надано параметр повідомлення про стать. У звіті NIPT Report значення yes, no й sca надано малими літерами.	enum	<i>Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.</i>
screen_type	Тип скринінгу.	Одне з наведених нижче значень. Basic (Базовий): скринінг хромосом 13, 18 або 21. Genomewide (Повногеномний): скринінг усього геному. Not specified (Не зазначено): для цього зразка не вказано тип зразка. У звіті NIPT Report значення basic (базовий) і genomewide (повногеномний) надано малими літерами.	текст	<i>Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.</i>
flowcell	Штрихкод проточної кювети для секвенування.	Не застосовно.	текст	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Стовпець	Опис	Попередньо задані параметри значення	Тип	Regex
class_sx	Класифікація анеуплоїдії статевих хромосом.	Одне з наведених нижче значень залежно від вибраних варіантів типу зразка й повідомлення про статі: • ANOMALY DETECTED (Виявлено аномалію): перегляньте характеристики аномалії в anomaly_description. • NO ANOMALY DETECTED (Аномалій не виявлено): негативний зразок, без повідомлення про статі. • NO ANOMALY DETECTED — XX (Аномалій не виявлено — XX): негативний зразок із плодом жіночої статі. • NO ANOMALY DETECTED — XY (Аномалій не виявлено — XY): негативний зразок із плодом чоловічої статі. • NOT REPORTABLE (Не повідомляється): програмне забезпечення не може повідомити про статеву хромосому. • NO CHR Y PRESENT (Y-хромосоми немає): вагітність близнюками, Y-хромосому не виявлено. • CHR Y PRESENT (Y-хромосома є): вагітність близнюками, Y-хромосому виявлено. • CANCELLED (Скасовано): зразок скасовано користувачем. • INVALIDATED (Анульовано): зразок не пройшов КЯ або його анулював користувач. • NOT TESTED (Не протестовано): статеву хромосому не протестовано. • NA (Н/З): категорія не застосовується до зразка.	class_sx	Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.

Стовпець	Опис	Попередньо задані параметри значення	Тип	Regex
class_auto	Класифікація для анеуплоїдій в автосомах. Повідомляється як ANOMALY DETECTED (Виявлено аномалію), якщо під час вибраного типу скринінгу виявлено аномалію для зразка.	Одне з наведених нижче значень. ANOMALY DETECTED (Виявлено аномалію): виявлено автосомну аномалію хромосом. NO ANOMALY DETECTED (Аномалій не виявлено): автосомних аномалій не виявлено. CANCELLED (Скасовано): зразок скасовано користувачем. INVALIDATED (Анульовано): зразок не пройшов КЯ або його анулював користувач. NA (Н/З): категорія не застосовується до зразка.	текст	Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.
anomaly_description	Рядок символів у форматі ISCN, який описує всі аномалії, що підлягають звітуванню. Декілька аномалій розділяються крапкою з комою.	DETECTED: (Виявлено): далі через крапку з комою йдуть рядки, що об'єднують наступні формати в порядку хромосом: $(\backslash+ -)[12]?[0-9]$ $(del dup)\backslash([12]?[0-9])\backslash(((p q)[0-9]\{1,2\}(\backslash.[0-9]\{1,2\})?(2)\backslash)$ $XO XXX XXY XYY$ або NO ANOMALY DETECTED (Аномалій не виявлено) NA (Н/З) INVALIDATED (Анульовано) CANCELLED (Скасовано).	текст	Рядки, розділені крапкою з комою, та інші значення, описані в розділі Правила описування аномалій на стор. 64.

Стовпець	Опис	Попередньо задані параметри значення	Тип	Regex
qc_flag	Результати аналізу КЯ. Лише значення qc_flag WARNING (Застереження) і PASS (Пройдено) повідомляють про результати. Усі інші значення — ні.	Одне з наведених нижче значень. • PASS (Пройдено). • WARNING (Застереження) • FAIL (Не пройдено) • CANCELLED (Скасовано) • INVALIDATED (Анульовано) • NTC_PASS.	enum	<i>Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.</i>

Стовпець	Опис	Попередньо задані параметри значення	Тип	Regex
qc_reason	Інформація про непройдений КЯ або застереження.	Одне з наведених нижче значень. • NONE (Нічого): стан КЯ — PASS (Пройдено). • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Виявлено декілька аномалій): стан КЯ — WARNING (Застереження). • FAILED iFACT (Невдалий iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Дані поза межами очікуваного діапазону) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Розподіл розміру фрагмента поза межами очікуваного діапазону) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Дані проточної кювети поза межами очікуваного діапазону) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Не вдалося оцінити фетальну фракцію) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Дані секвенування поза межами очікуваного діапазону) • UNEXPECTED DATA (Неочікувані дані) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Зразок NTC з високим охопленням) • CANCELLED (Скасовано) • INVALIDATED (Анульовано)	текст	<i>Значення, наведені в параметрах попередньо заданих значень.</i>
ff	Обчислена фетальна фракція.	Відсоток пкДНК зразка від плоду, округлений до найближчого цілого числа. Результати менше ніж 1 % показано як < 1 %.	текст	<i>Не застосовно.</i>

Правила описування аномалій

Якщо аналіз VeriSeq NIPT Assay Software версії 2 виявляє аномалію, у полі `anomaly_description` звіту NIPT відображається значення DETECTED (Виявлено), після чого наводиться рядок тексту. Цей текст описує всі аномалії, що підлягають звітуванню, у форматі Міжнародного постійного комітету із цитогенетичної номенклатури (International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature, ISCN). Рядок містить декілька елементів, розділених крапкою з комою. Кожен елемент репрезентує трисомію або моносомію в автосомі, анеуплоїдію статевої хромосоми, часткову делецію або дуплікацію.

Елементи трисомії й моносомії позначаються як `+<chr>` і `-<chr>` відповідно, де `<chr>` — це хромосомне число.

Наприклад, зразок із трисомією по хромосомі 5 має такий вигляд:

```
+5
```

Зразок із моносомією по хромосомі 6 має такий вигляд:

```
-6
```

Для статевих хромосомних анеуплоїдій використовують стандартне позначення з такими можливими значеннями:

- XO — для моносомії по хромосомі X;
- XXX — для трисомії по хромосомі X;
- XXY — для 2 X-хромосом у чоловіків;
- XYY — для 2 Y хромосом у чоловіків.

Про часткові делеції або дуплікації повідомляється лише для автосом, і вони з'являються лише в повногеномних скринінгах. Синтаксис часткової делеції або дуплікації — `<type>(<chr>)(<start band><end band>)`, де:

- `<type>` — це тип події, `del` для делеції або `dup` для дуплікації;
- `<chr>` — це хромосомне число;
- `<start band>` — це метафазна смужка, яка містить початок події;
- `<end band>` — це метафазна смужка, яка містить завершення події.

Наприклад, часткова делеція або дуплікація, у якій метафазна смужка на p13 по хромосомі 19 має дуплікацію, має такий вигляд:

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

Поле `anomaly_description` відповідає чотирьом наведеним нижче правилам упорядкування.

1. Елементи впорядковуються за хромосомним числом незалежно від того, чи це вся хромосома, чи часткова делеція або дуплікація. Анеуплоїдія статевої хромосоми за наявності з'являється останньою.
2. Для аномалій в одній хромосомі цілі хромосомні анеуплоїди виникають до часткових делецій або дуплікацій.

3. У разі часткових делецій або дуплікацій у тій самій хромосомі делеції розміщуються перед дуплікаціями.
4. Часткові делеції або дуплікації одного типу в тій самій хромосомі впорядковуються за початковою основою, яка з'являється в додатковому звіті.

ПРИМІТКА У повногеномному скринінгу програмне забезпечення може повідомляти про анеуплоїдію та часткову делецію або дублювання, що впливає на ту саму хромосому. У разі отримання цього результату перегляньте додатковий звіт, щоб отримати додаткові показники для інтерпретації.

Повідомлення причин для КЯ

У стовпці qc_reason звіту NIPT відображається непройдений КЯ або застереження, якщо результати аналізу виходять за межі очікуваного діапазону для показника аналітичного КЯ. Непройдений КЯ призводить до повного блокування результатів для анеуплоїдії хромосом, класифікації статі, результатів додаткових звітів і обчисленої фетальної фракції, що відповідає полям звіту NIPT: class_auto, class_sx, anomaly_description і ff.

Повідомлення причини для КЯ	Опис	Рекомендовані дії
FAILED iFACT (Невдалий iFACT)	Окремий тест на вірогідність анеуплоїдії плоду (Individual Fetal Aneuploidy Confidence Test, iFACT) — показник КЯ, який поєднує обчислення фетальної фракції з показниками прогону, пов'язаними з охопленням, для визначення того, чи має система статистичну вірогідність розпізнавання заданого зразка.	Повторно обробіть зразок.

Повідомлення причини для КЯ	Опис	Рекомендовані дії
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Дані поза межами очікуваного діапазону)	Середня похибка від евплідного охоплення суперечить навченому розподілу даних. Можливо, спричинено забрудненням або неправильною обробкою зразка.	Повторно обробіть зразок.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Розподіл розміру фрагмента поза межами очікуваного діапазону)	Розподіл розміру фрагмента суперечить навченому розподілу даних. Можливо, спричинено забрудненням або неправильною обробкою зразка.	Повторно обробіть зразок.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Дані проточної кювети поза межами очікуваного діапазону)	Дані проточної кювети суперечать навченому розподілу даних. Можливо, спричинено помилкою в налаштуванні проточної кювети.	Повторно обробіть зразок.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Не вдалося оцінити фетальну фракцію)	Неможливо одержати дійсне обчислення фетальної фракції.	Повторно обробіть зразок.

Повідомлення причини для КЯ	Опис	Рекомендовані дії
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Дані секвенування поза межами очікуваного діапазону)	Вхідні дані секвенування суперечать навченому розподілу даних. Можливо, спричинено забрудненням або неправильною обробкою зразка.	Виконайте повторне секвенування проточної кювети.
UNEXPECTED DATA (Неочікувані дані)	Звіт генерує проблему КЯ, яка не відповідає жодній з інших причин КЯ, перелічених у цій таблиці.	Зверніться до служби технічної підтримки Illumina.

Повідомлення причини для КЯ	Опис	Рекомендовані дії
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Виявлено декілька аномалій)	У зразку виявлено дві або більше аномалій, що підлягають звітуванню (зокрема, анеуплоїдії цілих хромосом і випадки CNV). Виявлення декількох аномалій може свідчити про неправильне поводження зі зразком або про більш рідкісне явище, наприклад злаякісне новоутворення в матері. Це повідомлення є застереженням. Воно не репрезентує непройдений КЯ. Результати відображено у звіті, тому ви можете побачити виявлені аномалії. Проте, можливо, потрібно буде повторно обробити зразок.	Повторно обробіть зразок.

Повідомлення причини для КЯ	Опис	Рекомендовані дії
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Зразок NTC з високим охопленням)	Для зразка NTC виявлено високе охоплення (матеріал ДНК не очікується). Можливо, спричинено забрудненням або неправильною обробкою зразка.	Повторно обробіть зразок.
CANCELLED (Скасовано)	Користувач скасував зразок.	Не застосовно.
INVALIDATED (Анульовано)	Користувач анулював зразок.	Не застосовно.

Додатковий звіт

Supplementary Report (Додатковий звіт) містить дані для додаткових показників на основі партії, зразка або ділянки. У цьому звіті кожен рядок представляє показник. Для однієї партії, зразка або ділянки застосовуються декілька показників.

Файл із розділенням знаками табуляції має шість стовпців, як описано в таблиці нижче.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
flowcell	штрихкод для проточної кювети.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_name	Назва відповідної партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	штрихкод для зразка.	текст	N/3 (не застосовується) для показників за партією. ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Стовпець	Опис	Тип	Regex
region	Уся хромосома або опис ділянки часткової делеції чи дуплікації.	текст	N/3 (не застосовується) для показників за партією. chr[12]?[0-9X] — для показників області цілої хромосоми. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?\){2}\) — для показників часткової делеції або дублювання області.
metric_name	Назва описуваного показника.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Значення показника.	змінний	Див. Показники додаткового звіту на стор. 71 .

Показники додаткового звіту

Додатковий звіт містить дані для наведених нижче показників. Кожен показник відображається за партією, за зразком або за ділянкою.

Показники для X-хромосоми відображаються, лише якщо ви виберете варіанти статевої хромосоми **Yes** (Так) або **SCA**.

Діапазони значень відображено як Minimum Value (Мінімальне значення), Maximum Value (Максимальне значення) у круглих або квадратних дужках. Круглі дужки вказують на те, що крайнє значення виключається з діапазону. Квадратні дужки вказують на те, що крайнє значення включено в діапазон. *Inf* — це скорочення від infinity (нескінченність).

Назва показника	Частота	Опис	Тип	Регулярний вираз або діапазон значень
genome_assembly	За партією	Система координат для вирівнювання даних секвенування й координат звітної ділянки. Завжди GRCh37 для VeriSeq NIPT Solution версії 2.	текст	^GRCh37\$
frag_size_dist	За зразком	Стандартна похибка різниць між фактичним і очікуваним кумулятивним розподілом розмірів фрагментів.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	За зразком	Отримана фетальна фракція.	float	(0, 1)

Назва показника	Частота	Опис	Тип	Регулярний вираз або діапазон значень
NCV_X	За зразком	Нормалізоване хромосомне значення для X хромосоми. З'являється, лише якщо це дозволяє варіант повідомлення про статеві хромосоми. Інакше цей показник відображається як NOT TESTED (НЕ ПЕРЕВІРЕНО).	float	(-Inf, Inf)
NCV_Y	За зразком	Нормалізоване хромосомне значення для Y хромосоми. З'являється, лише якщо це дозволяє варіант повідомлення про статеві хромосоми. Інакше цей показник відображається як NOT TESTED (НЕ ПЕРЕВІРЕНО).	float	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	За зразком	Кількість ділянок часткової делеції або дуплікації, виявлених у зразку.	ціле число	(0, Inf)
non_excluded_sites	За зразком	Кількість решти зчитувань після фільтрації, які враховуються для аналізу. Для зразків із зчитуванням ≤ 2 мільйонів або ≥ 60 мільйонів результат контролю якості аналізу не пройдений, і з'явиться повідомлення FAILED iFACT. NES є одним із декількох специфічних показників, що використовуються для розрахунку контролю якості iFACT, і не є єдиною детермінантою для отримання результатів проходження або невдалого контролю.	ціле число	(0, Inf)

Назва показника	Частота	Опис	Тип	Регулярний вираз або діапазон значень
region_classification	За ділянкою	Класифікація ділянки системою в тому ж форматі, що й поле anomaly_description у звіті NIPT. Для X-хромосоми класифікація ділянки збігатиметься зі значенням class_sx у звіті NIPT, якщо не виявлено аномалію статевої хромосоми, що підлягає звітуванню. Варіанти значень (регулярний вираз): DETECTED (ВИЯВЛЕНО): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED: (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?){2}\) NO ANOMALY DETECTED (Аномалій не виявлено). DETECTED (ВИЯВЛЕНО): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (АНОМАЛІЙ НЕ ВИЯВЛЕНО) — XX NO ANOMALY DETECTED (АНОМАЛІЙ НЕ ВИЯВЛЕНО) — XY NOT REPORTABLE (НЕ ПІДЛЯГАЄ ПОВІДОМЛЕННЮ) CHR Y PRESENT (ПРИСУТНІЙ) CHR Y NOT PRESENT (ВІДСУТНІЙ)	текст	Значення, наведені в описі.
chromosome	За ділянкою	Символ хромосоми.	текст	chr[12]?[0-9X]
start_base	За ділянкою	Перша основа, додана до складу ділянки.	ціле число	[1, Inf)
end_base	За ділянкою	Остання основа, додана до складу ділянки.	ціле число	[1, Inf)
start_cytoband	За ділянкою	Метафазна смужка першої основи, доданої до складу ділянки.	текст	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	За ділянкою	Метафазна смужка останньої основи, доданої до складу ділянки.	текст	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?

Назва показника	Частота	Опис	Тип	Регулярний вираз або діапазон значень
region_size_mb	За ділянкою	Розмір ділянки в мегабазах (млн п. о.).	float	(0, Inf)
region_llr_trisomy	За ділянкою	Оцінка LLR (логарифмічне відношення правдоподібності) для трисомії для ділянки. Указує на ознаки трисомії порівняно з ознаками відсутності змін (дисомії). Трисомія розпізнається, якщо показник LLR перевищує попередньо заданий поріг. Для часткових делецій або дуплікацій цей показник з'являється, лише якщо тип — збільшення (dup). Інакше цей показник відображається як NA (Не застосовно).	float	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	За ділянкою	Оцінка LLR для моносомії для ділянки. Указує на ознаки моносомії порівняно з ознаками відсутності змін (дисомії). Моносомія розпізнається, якщо показник LLR перевищує попередньо заданий поріг. Для часткових делецій або дуплікацій цей показник з'являється, лише якщо тип — зменшення (del). Інакше цей показник відображається як NA (Не застосовно). Якщо ви обрали базовий тип скринінгу, цей показник відображається як NOT TESTED (Не перевірено).	float	(-Inf, Inf)

Назва показника	Частота	Опис	Тип	Регулярний вираз або діапазон значень
region_t_stat_long_reads	За ділянкою	Коефіцієнт t для ділянки. Коефіцієнт t — це різниця в охопленні між ділянкою й рештою геному порівняно з похибкою в зразку. Цей показник є відношенням сигналу до шуму, який відображає здатність виявляти будь-який зсув охоплення в ділянці. Значення long_reads указує на те, що охоплення, використане для цього коефіцієнта t, передбачає повний діапазон розмірів фрагментів, використаних в аналізі. Коефіцієнт t комбінується з фетальною фракцією, обчисленою для зразка, щоб отримати показники LLR.	float	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	За ділянкою	Частина фетального матеріалу, що є анеуплоїдною. Цей показник базується на відношенні фетальної фракції, виведеної з охоплення ділянки, до фетальної фракції зразка. У зразках, фетальна фракція яких наближується до нуля, мозаїчні відношення можуть мати від'ємні значення через змінюваність у розрахунку фетальної фракції, використаної в їхніх обчисленнях.	float	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	За ділянкою	Показник LLR для трисомії, обчислений із використанням фетальної фракції, виведеної з охоплення ділянки, замість фетальної фракції для зразка. Для часткових делецій або дуплікацій цей показник з'являється, лише якщо тип — збільшення (dup). Інакше цей показник відображається як not applicable (Не застосовно).	float	(-Inf, Inf)

Назва показника	Частота	Опис	Тип	Регулярний вираз або діапазон значень
region_ mosaic_llr_ monosomy	За ділянкою	Показник LLR для моносомії, обчислений із використанням фетальної фракції, виведеної з охоплення ділянки, замість фетальної фракції для зразка. Для часткових делецій або дуплікацій цей показник з'являється, лише якщо тип — зменшення (del). Інакше цей показник відображається як not applicable (Не застосовно). Якщо ви обрали базовий тип скринінгу, цей показник відображається як NOT TESTED (Не перевірено).	float	(-Inf, Inf)

Звіт з анулювання зразка

Система генерує Sample Invalidation Report (Звіт з анулювання зразка) для кожного анульованого або невдалого зразка.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_ name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Унікальний штрихкод скасованого зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Указана користувачем причина для анулювання зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Ім'я користувача — оператора, який анулював зразок або визнав його невдалим.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата й час анулювання зразка.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт зі скасування зразка

Система генерує Sample Cancellation Report (Звіт зі скасування зразка) для кожного скасованого зразка.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Унікальний штрихкод скасованого зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Указана користувачем причина скасування зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Ім'я користувача — оператора, який скасував зразок.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата й час скасування зразка.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт із запиту на повторний тест пулу

Pool Retest Request Report (Звіт із запиту на повторний тест пулу) указує на те, що анульований пул можна об'єднати потворно. Система генерує Звіт із запиту на повторний тест пулу, якщо анульовано перший із двох можливих прогонів секвенування (пулів) для цього типу пулу.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Тип пулу.	enum	A B C E
reason	Указана користувачем причина для анулювання попереднього пулу.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата й час запиту.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіти процесів

У цьому розділі наведено детальну інформацію про звіти щодо процесів, згенеровані системою VeriSeq NIPT Assay Software.

Звіт із запуску партії

Система генерує Batch Initiation Report (Звіт із запуску партії), коли партію було успішно запущено й валідовано перед виділенням плазми. Звіт можна надіслати до лабораторної системи LIMS, щоб зазначити, що партію створено, і надати список пов'язаних зразків.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Унікальний штрихкод зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Тип зразка штрихкоду зразка.	enum	singleton control twin ntc
well	Лунка, пов'язана зі зразком.	текст	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Назва аналізу.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Версія методу автоматизації аналізу.	текст	Аналіз VeriSeq NIPT v2
workflow_manager_version	Сеанс диспетчера робочого процесу, пов'язаний із партією.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Звіт з анулювання партії

Система генерує Batch Invalidation Report (Звіт з анулювання партії) у разі анульованої або невдалої партії.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Указана користувачем причина для анулювання партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Ініціали оператора, який анулює партію.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата й час анулювання партії.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт зі зразків бібліотеки

Система генерує Library Sample Report (Звіт зі зразків бібліотеки) у разі невдалої або анульованої партії, успішного завершення бібліотеки й у разі успішного завершення кількісного визначення.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Унікальний штрихкод зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Стан зразка після завершення етапів аналізу.	enum	pass fail
qc_reason	Причина стану КЯ.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Початковий об'єм пробірки для взяття крові в мл під час виділення плазми.	float	
index	Індекс, пов'язаний зі зразком.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Концентрація бібліотеки в пг/мкл.	float	
plasma_isolation_comments	Коментарі користувача під час виділення плазми (довільний текст).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Коментарі користувача під час виділення пкДНК (довільний текст).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Коментарі користувача під час підготування бібліотеки (довільний текст).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Коментарі користувача під час кількісного визначення (довільний текст).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Звіт із реагентів для бібліотеки

Система генерує Library Reagent Report (Звіт із реагентів для бібліотеки) у разі невдалої або анульованої партії, успішного завершення бібліотеки й у разі успішного завершення кількісного визначення.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Назва процесу у форматі «ПРОЦЕС:підпроцес». Варіанти значень наведено нижче. ISOLATION (Ізоляція): Batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Екстракція): Batch_validation, prespin, postspin, data_transact. LIBRARY (Бібліотека): Setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Кількісне визначення): Setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (Об'єднання в пули): Analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	текст	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Назва реагенту.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	штрихкод реагенту.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Дата завершення терміну дії у форматі виробника.	текст	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Ім'я користувача-оператора.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Позначка часу запуску, пов'язана з реагентом.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт із лабораторного обладнання для бібліотеки

Система генерує Library Labware Report (Звіт із лабораторного обладнання для бібліотеки) у разі невдалої або анульованої партії, успішного завершення бібліотеки й у разі успішного завершення кількісного визначення.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Назва лабораторного обладнання.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	штрихкод лабораторного обладнання.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Позначка часу запуску, пов'язана з лабораторним обладнанням.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт із кількісного визначення бібліотеки

Система генерує Library Quant Report (Звіт із кількісного визначення бібліотеки) у разі успішного завершення кількісного визначення.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Числова ідентифікація.	довгий	
прилад	Назва приладу для кількісного визначення (довільний текст).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-квадрат.	float	
standard_intercept	Відрізок, який відсікається.	float	
standard_slope	Нахил.	float	
median_ccn_pg_ul	Медіана концентрації зразка.	float	
qc_status	Стан КЯ кількісного визначення.	enum	pass fail
qc_reason	Опис причини непройденого КЯ, якщо така є.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Позначка часу запуску, пов'язана з кількісним визначенням.	Позначка часу ISO 8601.	

Журнал обробки бібліотеки

Система генерує Library Process Log (Журнал обробки бібліотеки) на початку й наприкінці кожної обробки партії або в разі невдалої обробки партії, у разі невдалої або анульованої партії та під час завершення аналізу (генерується за пулом).

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Стовпець	Опис	Тип	Regex
process	Назва обробки партії у форматі «ПРОЦЕС:підпроцес». Варіанти значень наведено нижче. ISOLATION (Ізоляція): Batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (Екстракція): Setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (Бібліотека): Setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (Кількісне визначення): Setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (Об'єднання в пули): Analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	текст	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Ініціали оператора.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Назва приладу.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Дата й час початку обробки партії.	Позначка часу ISO 8601.	
finished	Дата й час завершення або невдачі обробки партії.	Позначка часу ISO 8601.	
status	Поточна партія.	enum	completed failed started aborted (завершено не вдалося розпочато перервано)

Звіт з пулу

Система генерує Pool Report (Звіт пулу) у разі успішно завершеної бібліотеки, невдалої партії або анулювання партії, якщо це сталося після запуску об'єднання в пул.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Унікальний штрихкод зразка.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	штрихкод пулу, пов'язаний зі зразком.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Тип пулу, пов'язаний зі зразком.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	Об'єм об'єднання в пул, у мкл.	float	
pooling_comments	Коментарі користувача під час об'єднання в пул (довільний текст).	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Звіт з анулювання пулу

Система генерує Pool Invalidation Report (Звіт з анулювання пулу) у разі анулювання пулу.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Штрихкод пулу для анульованого пулу.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Указана користувачем причина для анулювання пулу.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Ініціали оператора, який анулює пул.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата й час анулювання пулу.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт із секвенування

Система генерує Sequencing Report (Звіт із секвенування) для прогону секвенування після завершення секвенування або часу очікування секвенування.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Штрихкод пулу, пов'язаного з прогоном секвенування.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Серійний номер системи секвенування.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Проточна кювета, пов'язана з прогоном секвенування.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Об'єднання програми/версії, використаних для генерування даних, яке виконує система секвенування.	текст	
run_folder	Назва папки прогону секвенування.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Стан прогону секвенування.	enum	completed timed out failed (завершено час очікування сплив не вдалося)
qc_status	Стан КЯ прогону секвенування.	enum	pass fail error (успіх невдача помилка)
qc_reason	Причини непройденого КЯ, значення, розділені крапкою з комою.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Щільність кластерів (медіана на проточну кювету для всіх сегментів).	float	
pct_q30	Відсоток основ вище за Q30.	float	
pct_pf	Відсоток зчитувань, які проходять крізь фільтр.	float	
phasing	Фазування.	float	
prephasing	Попереднє фазування.	float	

Стовпець	Опис	Тип	Regex
predicted_aligned_reads	Прогнозовані вирівняні зчитування.	довгий	
started	Позначка часу, пов'язана з початком секвенування.	Позначка часу ISO 8601.	
completed	Позначка часу, пов'язана із завершенням секвенування.	Позначка часу ISO 8601.	

Звіт із помилки аналізу

Система генерує Analysis Failure Report (Звіт із помилки аналізу) у разі максимальної кількості невдалих спроб аналізу для прогону секвенування.

Стовпець	Опис	Тип	Regex
batch_name	Назва партії.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Штрихкод пулу, пов'язаний із невдалим аналізом.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Штрихкод проточної кювети, пов'язаний із невдалим аналізом.	текст	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Папка прогону секвенування, пов'язана з невдалим аналізом.	текст	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Стан прогону секвенування, пов'язаний із невдалим аналізом.	текст	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Позначка часу, пов'язана з початком аналізу.	Позначка часу ISO 8601.	
timefinished	Позначка часу, пов'язана з часом невдалого завершення аналізу.	Позначка часу ISO 8601.	

Усунення несправностей

Вступ

Допомога з усунення несправностей у VeriSeq NIPT Solution версії 2 включає такі функції:

- сповіщення від VeriSeq NIPT Assay Software та системні сповіщення;
- рекомендовані дії щодо системних проблем;
- інструкції з проведення профілактичного аналізу й аналізу відмов із використанням попередньо встановлених тестових даних.

Сповіщення Assay Software

У цьому розділі описано сповіщення VeriSeq NIPT Assay Software.

Сповіщення про перебіг виконання

Сповіщення про перебіг виконання вказують на нормальний процес аналізу. Ці сповіщення реєструються як Activities (Активність) і не потребують від користувача жодних дій.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Batch initiation (Запуск партії)	Підготування бібліотеки	Користувач створив нову партію.	Активність	Так	Не застосовно.
Batch Library Complete (Бібліотеку партії завершено)	Підготування бібліотеки	Завершено бібліотеку для поточної партії.	Активність	Ні	Не застосовно.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Pool Complete (Пул завершено)	Підготування бібліотеки	Пул згенеровано з партії.	Активність	Ні	Не застосовно.
Sequencing Start (Початок секвенування)	Секвенування	Система виявила нову папку даних секвенування.	Активність	Ні	Не застосовно.
Sequencing QC passed (КЯ секвенування пройдено)	Секвенування	Прогін секвенування завершено, перевірку КЯ секвенування пройдено.	Активність	Ні	Не застосовно.
Sequencing Run Associated With Pool (Прогін секвенування пов'язано з пулом)	Секвенування	Прогін секвенування успішно пов'язано з відомим пулом.	Активність	Ні	Не застосовно.
Analysis Started (Аналіз запущено)	Аналіз	Аналіз запущено для вказаного прогону секвенування.	Активність	Так	Не застосовно.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Після завершення аналізу згенеровано звіт NIPT)	Після аналізу	Аналіз завершено, звіти згенеровано.	Активність	Так	Не застосовно.

Сповіщення про анулювання

Сповіщення про анулювання свідчать про події, що стались у системі внаслідок того, що користувач анулював партію або пул через диспетчер робочого процесу Workflow Manager. Ці сповіщення реєструються як Notices (Нотатки) і не потребують від користувача жодних дій.

Сповіщення	Етап	Коли з'являється	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Batch Invalidation (Анулювання партії)	Підготування бібліотеки	Користувач анулював партію.	Нотатка	Так	Не застосовно.
Pool Invalidation — Repool (Анулювання пулу — повторно об'єднати в пул)	Підготування бібліотеки	Користувач анулював перший можливий пул (певного типу) для партії.	Нотатка	Так	Не застосовно.
Pool Invalidation — Use second aliquot (Анулювання пулу — використати другу аліквоту)	Підготування бібліотеки	Користувач анулював перший можливий пул (певного типу) для партії.	Нотатка	Так	Не застосовно.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Анульовано пул завершеного секвенування)	Секвенування	Прогін секвенування завершено, але користувач анулював пул.	Нотатка	Так	Не застосовно.

Сповіщення	Етап	Коли з'являється	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Sequencing QC passed — All samples are invalid (КЯ секвенування пройдено — усі зразки недійсні)	КЯ секвенування	Перевірку КЯ прогону секвенування завершено, але всі зразки недійсні.	Нотатка	Так	Не застосовно.
Analysis Completed Pool Invalidated (Анульовано пул завершеного аналізу)	Після аналізу	Аналіз завершено, але користувач анулював пул.	Нотатка	Так	Не застосовно.

Сповіщення про виправні помилки

Виправними помилками вважаються умови, за яких програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software може здійснити відновлення, якщо користувач виконає рекомендовані дії. Якщо проблема не зникне, зв'яжіться зі службою технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Missing Instrument Path (Немає шляху приладу)	Секвенування	Система не може знайти зовнішню папку даних секвенування або з'єднатися з нею.	Попередження	Так	- У разі використання NAS перевірте мережеве з'єднання. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109 - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Insufficient Disk Space for Sequencing (Недостатньо місця на диску для секвенування)	Секвенування	Система виявила нову папку даних секвенування, але за підрахунками на диску недостатньо місця для даних.	Попередження	Так	1. Перевірте доступне місце на диску. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109 . 2. Очистьте місце на диску або створіть резервну копію даних. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109 .
Sequencing Run Invalid Folder (Недійсна папка прогону секвенування)	Секвенування	Недійсні символи в папці прогону секвенування.	Застереження	Так	Папку прогону секвенування неправильно перейменовано. Укажіть дійсну назву прогону.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Секвенування запущено, але файлу штрихкоду пулу немає)	Секвенування	Програмне забезпечення не виявило файл, що містить штрихкод пулу, протягом 30 хвилин після початку секвенування.	Застереження	Так	Можлива несправність приладу або NAS. Перевірте налаштування приладу й мережеве з'єднання. Система продовжить шукати файл штрихкоду пулу, доки секвенування не буде завершено.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Неможливо перевірити завершення прогону секвенування)	Секвенування	Програмному забезпеченню не вдалося зчитати файл стану завершення прогону в папці даних секвенування.	Застереження	Так	Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Missing Sample Attributes (Немає атрибутів зразка)	Попередній аналіз	Програмному забезпеченню не вдалося знайти визначення для типу зразка, варіанта статевої хромосоми або типу скринінгу для деяких зразків	Нотатка	Так	Для вказаного зразка немає одного або декількох атрибутів. Введіть відсутні атрибути зразка в диспетчері робочого процесу Workflow Manager або анулюйте зразок, щоб програмне забезпечення продовжило роботу.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Sample Sheet Generation failed (Не вдалося генерувати протокол аналізу)	Попередній аналіз	Програмному забезпеченню не вдалося генерувати протокол аналізу.	Попередження	Так	- Перевірте доступне місце на диску. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. Якщо місця не вистачає, очистьте диск або створіть резервну копію даних. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. - У разі використання NAS перевірте мережеве з'єднання . Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Unable to check disk space (Неможливо перевірити місце на диску)	Попередній аналіз	Програмному забезпеченню не вдалося перевірити місце на диску.	Попередження	Так	- У разі використання NAS перевірте мережеве з'єднання. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109 Ідентифікатор дії 2 на стор. 109. - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Insufficient Disk Space for Analysis (Недостатньо місця на диску для аналізу)	Попередній аналіз	Програмне забезпечення виявило, що на диску не вистачає місця для запуску нового прогону аналізу.	Попередження	Так	Очистьте місце на диску або створіть резервну копію даних. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109 Ідентифікатор дії 3 на стор. 110 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Неможливо запустити аналітичний процес)	Попередній аналіз	Програмному забезпеченню не вдалося запустити прогін аналізу для вказаної папки даних секвенування.	Попередження	Так	Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Sequencing folder Read/Write permission failed (Не вдалося перевірити дозвіл на читання з папки / записування до папки даних секвенування)	Попередній аналіз	Не вдалося здійснити тест програмного забезпечення для перевірки дозволу на читання з папки / записування до папки прогону секвенування.	Застереження	Так	- У разі використання NAS перевірте мережеве з'єднання. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.
Analysis Failed — Retry (Невдалий аналіз — повторіть спробу)	Аналіз	Не вдалося виконати аналіз. Здійснюється повторна спроба.	Нотатка	Так	None (Hi)

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Results Already Reported (Результати вже повідомлено)	Система	Програмне забезпечення встановило, що звіт NPT уже згенеровано для поточного типу пулу.	Активність	Так	None (Hi)

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Unable to deliver email notifications (Неможливо доставити сповіщення електронною поштою)	Система	Система не може доставити сповіщення електронною поштою.	Застереження	Н/Д	1. Перевірте, чи дійсне налаштування електронної пошти, визначене в системі. Див. розділ Налаштування системних сповіщень електронною поштою на стор. 35. 2. Надішліть тестовий електронний лист. Див. розділ Налаштування системних сповіщень електронною поштою на стор. 35. 3. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Time Skew Detected (Виявлено похибку часу)	Підготування бібліотеки	Програмне забезпечення виявило похибку часу понад 1 хвилину між позначкою часу, наданою диспетчером Workflow Manager, і місцевим часом сервера.	Застереження	Ні	1. Перевірте місцевий час на комп'ютері з диспетчером Workflow Manager. 2. Зайдіть на Локальний сервер і перевірте місцевий час, вказаний у вебінтерфейсі користувача (вкладка Server Status (Стан сервера)).

Сповіщення про невірні помилки

Невірні помилки — це умови, які досягають кінцевого стану, коли жодне зусилля не допоможе відновити виконання аналізу.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Batch Failure (Невдала партія)	Підготування бібліотеки	КЯ партії не пройдено.	Нотатка	Так	Перезапустіть розміщення бібліотеки на планшеті.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Report Generating Failure (Помилка генерування звіту)	Звітування	Системі не вдалося згенерувати звіт.	Попередження	Так	- Перевірте доступне місце на диску. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. Якщо місця не вистачає, очистьте диск або створіть резервну копію даних. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Failed to Parse Run Parameters file (Не вдалося виконати синтаксичний аналіз файлу параметрів прогону)	Секвенування	Системі не вдалося відкрити/виконати синтаксичний аналіз файлу RunParameters.xml.	Застереження	Так	Файл RunParameters.xml пошкоджено. Перевірте налаштування приладу й повторно секвенуйте пул.
Unrecognized Run Parameters (Нерозпізнані параметри прогону)	Секвенування	Програмне забезпечення зчитує несумісні параметри прогону.	Застереження	Так	Програмному забезпеченню не вдалося сформувати параметри прогону секвенування з файлу налаштування секвенатора. Перевірте налаштування приладу й повторно секвенуйте пул.
Invalid Run Parameters (Недійсні параметри прогону)	Секвенування	Програмне забезпечення зчитує несумісні з аналізом обов'язкові параметри прогону.	Застереження	Так	Не вдалося перевірити сумісність програмного забезпечення. Перевірте налаштування приладу й повторно секвенуйте пул.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
No Pool Barcode found (штрихкод пулу не знайдено)	Секвенування	Програмне забезпечення не змогло пов'язати проточну кювету для прогону секвенування з відомим штрихкодом пулу.	Застереження	Так	Можливо, неправильно введено штрихкод пулу. Повторно секвенуйте пул.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Секвенування завершено, але файлу штрихкоду пулу немає)	Секвенування	Прогін секвенування завершено, але файл ізі штрихкодом пулу не виявлено.	Попередження	Так	Можлива несправність, яку видає система секвенування. Зверніться по допомогу до служби технічної підтримки Illumina.
Unable to read Pool Barcode File (Неможливо зчитати файл штрихкоду пулу)	Секвенування	Файл, який містить штрихкод пулу, пошкоджено.	Попередження	Так	Можлива помилка, яку видає система секвенування, або збій мережі. Зверніться по допомогу до служби технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Pool Barcode File Mismatch (Розбіжність файлу штрихкоду пулу)	Секвенування	Виявлений файл штрихкоду пулу посилається на інший IN проточної кювети, ніж пов'язаний із прогоном секвенування.	Попередження	Так	Можлива несправність, яку видає система секвенування. Зверніться по допомогу до служби технічної підтримки Illumina.
Sequencing Timed Out (Час очікування секвенування вичерпано)	Секвенування	Прогін секвенування не завершився протягом заданого періоду часу.	Застереження	Так	Перевірте, як працює система секвенування і мережеве з'єднання. Повторно секвенуйте пул.
Sequencing QC files generation failed (Не вдалося генерувати файли КЯ секвенування)	КЯ секвенування	Прогін секвенування завершився, але файли КЯ InterOp пошкоджено.	Попередження	Так	Перевірте, як працює система секвенування і мережеве з'єднання. Повторно секвенуйте пул.
Sequencing QC failed (КЯ секвенування не пройдено)	КЯ секвенування	Прогін секвенування завершився, а перевірку КЯ секвенування не пройдено.	Нотатка	Так	Повторно секвенуйте пул.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Аналіз не вдавсь для максимальної кількості спроб)	Аналіз	Усі спроби аналізу виявилися невдалими. Більше спроб не буде.	Застереження	Так	Повторно секвенуйте другий пул.
Analysis Post-Processing Failed (Постобробка аналізу не вдалась)	Після аналізу	Програмне забезпечення не змогло виконати постобробку результатів аналізу.	Попередження	Так	- У разі використання NAS перевірте мережеве з'єднання. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.

Сповіщення	Етап	When (Коли)	Рівень попередження	Електронна пошта	Рекомендовані дії
Analysis Upload Failed (Не вдалося передати аналіз)	Після аналізу	Програмному забезпеченню не вдалося передати результати аналізу до бази даних.	Попередження	Так	- У разі використання NAS перевірте мережеве з'єднання. Див. Рекомендований порядок дій на стор. 109. - Можливий збій обладнання. Перезавантажте сервер. Якщо проблема не зникне, надішліть електронною поштою повідомлення в службу технічної підтримки Illumina.
Виявлено забруднення на рівні планшета	Після аналізу	Для всіх зразків, які пройшли контроль якості в пулі, було виявлено хромосому Y.	Попередження	Так	Перезапустіть розміщення бібліотеки на планшеті.

Рекомендований порядок дій

ІН дії	Рекомендовані дії	Кроки
1	Перевірте мережеве з'єднання.	Переконайтеся, що віддалене сховище NAS і локальний комп'ютер розташовано в одній мережі. 1. У командному рядку Windows (cmd) введіть команду ping <Server IP>IP сервера У разі використання NAS потрібно також перевірити з'єднання з NAS. 2. Переконайтеся, що немає втрачених пакетів. За наявності втрачених пакетів зверніться до IT-адміністратора. 3. Перевірте з'єднання наступним чином: а. Увійдіть на Локальний сервер, авторизуйтеся в вебінтерфейсі користувача. б. На панелі керування виберіть Folder (Папка). с. Натисніть Test (Перевірка) і визначте, чи була перевірка успішною. У разі невдалої перевірки зверніться до розділу Редагування спільного мережевого диска на стор. 32 і переконайтеся, що всі параметри налаштовано правильно.
2	Перевірте доступне місце на диску.	Переконайтеся, що машина на базі Windows зіставлена з папкою вхідних даних Локальний сервер. Для отримання додаткової інформації див. розділ Під'єднання серверних дисків на стор. 44. Клацніть правою клавішею миші на диск, який зіставлено з папкою Input (Вхідна). Виберіть Properties (Властивості) і перегляньте дані про вільну пам'ять.

ІН дії	Рекомендовані дії	Кроки
3	Очистьте місце на диску / створіть резервну копію даних	illumina рекомендує періодично створювати резервну копію даних і/або зберігати дані секвенування на сервері. Для отримання додаткової інформації див. розділ Керування спільним мережевим диском на стор. 31. - Для даних, що зберігаються локально (Локальний сервер): - Переконайтеся, що машина на базі Windows зіставлена з папкою вхідних даних (Локальний сервер). Для отримання додаткової інформації див. розділ Під'єднання серверних дисків на стор. 44. а. Двічі клацніть на папку Input (Вхідна) і введіть облікові дані, щоб отримати до неї доступ. б. Дані прогону секвенування перелічені з назвами папок, відповідними до назв прогонів секвенування. с. Видаліть або створіть резервну копію оброблених папок даних секвенування. - Для даних, збережених у віддаленому NAS, виконайте наведені далі дії. - Переконайтеся, що віддалене сховище NAS і локальний комп'ютер розташовано в одній мережі. - Отримайте доступ до папки на віддаленому диску. Потрібні облікові дані від IT-адміністратора. а. Дані прогону секвенування перелічені з назвами папок, відповідними до назв прогонів секвенування. б. Видаліть або створіть резервну копію оброблених папок даних секвенування.

Системні збої

Проблема	Рекомендовані дії
Програмне забезпечення не запускається.	Якщо під час запуску VeriSeq NIPT Assay Software виявлено помилки, замість екрана Log In (Вхід) з'являється зведений список усіх помилок. Зверніться до служби технічної підтримки Illumina і повідомте про перелічені помилки.
Потрібно відновити базу даних.	Якщо потрібне відновлення резервної копії бази даних, зверніться до сервісного інженера компанії Illumina.
Виявлено похибку системи.	У разі виявлення похибки системи програмне забезпечення VeriSeq NIPT Assay Software більше не може обробляти зв'язок з іншими компонентами системи. Адміністратор може повернути систему до нормального експлуатаційного стану після того, як вона ввійде в стан виявлення похибки.
Активовано сигнал тривоги контролера RAID.	Адміністратор може натиснути кнопку Server alarm (Сигнал тривоги сервера) на вкладці Server Status (Стан сервера) панелі керування VeriSeq NIPT Assay Software, щоб вимкнути сигналізацію контролера RAID. Якщо ви натиснули цю кнопку, зверніться по подальшу допомогу до служби технічної підтримки Illumina.

Перевірки обробки даних

Набори даних, попередньо встановлені на Локальний сервер, дають змогу виконати операційну перевірку сервера й механізму аналізу.

Тестування сервера

Цей тест моделює прогін секвенування й одночасно — генерування результатів аналізу без фактичного запуску аналітичного процесу. Виконайте цей тест, щоб переконатися, що Локальний сервер функціонує правильно, а звіти й сповіщення електронною поштою генеруються.

Тривалість: Приблизно 3–4 хвилини.

Процедура

- Відкрийте встановлений вхідний каталог, а потім — папку TestingData (Дані тестування).
- Зробіть копію однієї з указаних далі папок, які можна знайти в папці TestingData (Дані тестування):
 - Для даних NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.

- Для даних NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. перейменуйте копію так, щоб назва папки отримала суфікс _XXX. _XXX — це порядковий номер тестового прогону. Наприклад, якщо в папці є назва із суфіксом _002, перейменуйте копію на _003.
 4. Перемістіть перейменовану папку до вхідної папки.
 5. Зачекайте 3–5 хвилин, доки не завершиться прогін. Переконайтеся, що ви отримали вказані далі сповіщення електронною поштою.
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Аналіз прогону секвенування запущено)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Звіт NIPT згенеровано для прогону секвенування).
 6. Пов'яжіть звіти з назвою секвенування, призначеною папці.
 7. У вихідній папці відкрийте папку TestData_NS_CopyWorkflow or TestData_NDx_CopyWorkflow і перевірте один з указаних нижче звітів:
 - Для NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Для NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Очікуваний розмір файлу становить приблизно 7,1 кбіт.
 8. Перемістіть тестовий прогін секвенування назад до папки TestingData (Дані тестування). Цей метод допоможе контролювати, скільки разів виконуватиметься тест секвенування.

ПРИМІТКА Ви можете видалити старі копії тестових файлів, щоб звільнити місце.

Тестові дані прогону повного аналізу

Цей тест виконує прогін повного аналізу. Виконайте цей тест, якщо серверу не вдається обробити/проаналізувати дані або в разі завершення часу очікування. Тривалість: приблизно 4–5 годин.

Процедура

1. Відкрийте встановлений вхідний каталог, а потім папку TestingData (Дані тестування).
2. перейменуйте вказану папку, додавши суфікс _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Суфікс створює унікальну назву для кожного прогону секвенування. Якщо прогін уже має суфікс, перейменуйте папку, збільшивши числове значення суфікса на 1.
3. Перемістіть перейменовану папку до вхідної папки.
4. Зачекайте 4–5 годин, доки не завершиться аналіз. Переконайтеся, що ви отримали вказані далі сповіщення електронною поштою.

- a. Sequencing Run Analysis Started (Аналіз прогону секвенування запущено);
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Звіт NIPT згенеровано для прогону секвенування).
5. Пов'яжіть звіти з назвою секвенування, призначеною папці.
6. У вихідній папці відкрийте папку TestData_NDx_FullRun і перевірте наявність такого звіту:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Очікуваний розмір файлу становить приблизно 7,1 кбіт.
7. Перемістіть тестовий прогін секвенування назад до папки TestingData (Дані тестування).

Ресурси та посилання

Для завантаження з вебсайту компанії Illumina доступна наведена нижче документація.

Ресурс	Опис
Інструкція з використання тесту VeriSeq NIPT Solution версії 2 (документ № 1000000078751)	Визначає виріб і цільове використання, а також містить інструкції з використання й процедури усунення несправностей.
Посібник оператора Microlab® STAR Line, ідентифікатор документа Hamilton 624668	Містить відомості щодо експлуатації й технічного обслуговування, а також технічні характеристики приладу автоматичного дозування рідин Mircolab STAR.

Щоб отримати доступ до документації, завантажень програмного забезпечення, онлайн-навчання й актуальних запитань, відвідайте [сторінку підтримки](#) VeriSeq NIPT Solution версії 2 на вебсайті компанії Illumina.

Скорочення

Скорочення	Визначення
BCL	Файл розпізнаних азотистих основ (Base Call File)
CE-IVD	Маркування відповідності виробу вимогам ЄС для діагностики <i>in vitro</i>
пкДНК	Позаклітинна ДНК
ДНК	Дезоксирибонуклеїнова кислота
DNS	Доменна система іменування (Domain Name System)
FASTQ	Текстовий формат файлу для зберігання вихідних даних приладів секвенування
FF (ФФ)	Фетальна фракція
FIFO	Принцип «першим прийшов — першим вийшов» (First In, First Out)
iFACT	Окремий тест на вірогідність анеуплоїдії плоду (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	Інтернет-протокол (Internet Protocol)
LIMS	Інформаційна система керування лабораторією (Laboratory Information Management System)
LLR	Логарифмічні відношення правдоподібності (Log Likelihood Ratios)

Скорочення	Визначення
MAC	Керування доступом до середовища (Media Access Control)
NAS	Мережеве сховище (Network-Attached Storage)
NES	Невиключені ділянки (Non Excluded Sites)
NGS	Секвенування наступного покоління
NIPT	Неінвазивне пренатальне тестування (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Контроль без додавання матриці (No Template Control)
NTP	Мережевий протокол часу (Network Time Protocol)
PF	Фільтр проходження (Passing Filter)
КЯ	Контроль якості
Regex	Регулярний вираз. Послідовність символів, яку можуть використати алгоритми звірення рядків символів для валідації даних.
SCA	Анеуплоїдія статевих хромосом (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Паспорти безпеки продукції
SHA1	Алгоритм безпечного гешування 1 (Secure Hash Algorithm 1)
SSL	Рівень захищених сокетів (Secure Sockets Layer)

Технічна допомога

Для отримання технічної допомоги зв'яжіться зі службою технічної підтримки компанії Illumina.

Вебсайт: www.illumina.com
 Електронна пошта: techsupport@illumina.com

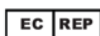
Паспорти безпеки продукції (SDS) доступні на вебсайті Illumina за адресою support.illumina.com/sds.html.

Документація продукції доступна для завантаження на вебсайті support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A. (США)
+1 800 809.ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (за межами Північної
Америки)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



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

Австралійський спонсор

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

ВИКОРИСТОВУВАТИ ДЛЯ ДІАГНОСТИКИ IN VITRO.

© 2025 Illumina, Inc. Усі права застережено.

illumina®