

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Programhandbok

TILLHÖR ILLUMINA

Dokumentnr 1000000067940 v08 SWE

Juni 2023

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK.

Användning av den här produkten omfattas av patent som ägs av och licensieras till Illumina, Inc. Betalning för den här produkten ger användaren begränsad, icke-överföringsbar rättighet att använda produkten för dess avsedda ändamål i enlighet med dess dokumentation och alla andra tillhörande villkor. En representativ, icke-uttömmande förteckning över sådana patent finns på www.illumina.com/patents. Inga andra rättigheter under några andra patent eller för några andra användningsområden ges uttryckligen, underförstått eller via estoppel.

Dokumentet och dess innehåll tillhör Illumina, Inc. och dess dotterbolag ("Illumina") och är endast avsett för användning enligt avtal i samband med kundens bruk av produkterna som beskrivs här. Allt annat bruk är förbjudet. Dokumentet och dess innehåll får ej användas eller distribueras i något annat syfte och/eller återges, delges eller reproduceras på något vis utan föregående skriftligt tillstånd från Illumina. I och med detta dokument överlåter Illumina inte någon licens som hör till dess patent, varumärke eller upphovsrätt, eller i enlighet med rättspraxis eller liknande tredjepartsrättigheter.

Instruktionerna i detta dokument ska följas till punkt och pricka av kvalificerad och lämpligt utbildad personal för att säkerställa rätt och säker produktanvändning i enlighet med beskrivning här. Hela innehållet i dokumentet ska läsas och förstås i sin helhet innan produkten (produkterna) används.

UNDERLÅTENHET ATT LÄSA OCH FÖLJA ALLA INSTRUKTIONER HÄRI I SIN HELHET KAN MEDFÖRA SKADA PÅ PRODUKTEN/PRODUKTERNA, PERSONSKADA, INKLUSIVE SKADA PÅ ANVÄNDAREN/ANVÄNDARNA ELLER ANDRA PERSONER SAMT SKADA PÅ ANNAN EGENDOM, OCH LEDER TILL ATT EVENTUELL GARANTI FÖR PRODUKTEN/PRODUKTERNA BLIR OGILTIG.

ILLUMINA KAN INTE ÅLÄGGAS NÅGOT ANSVAR SOM UPPKOMMER GENOM FELAKTIG ANVÄNDNING AV PRODUKTERNA SOM BESKRIVS HÄRI (INKLUSIVE DELAR DÄRI ELLER PROGRAMVARA).

© 2023 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

Alla varumärken tillhör Illumina, Inc. eller sina respektive ägare. Specifik varumärkesinformation finns på www.illumina.com/company/legal.html.

Revisionshistorik

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
Dokumentnr 1000000067940 v08	Juni 2023	Tog bort beskrivningar av provark för hybridbatcher för att stämma överens med programfunktionerna.
Dokumentnr 1000000067940 v07	Februari 2023	<p>Ändrade serverkonfigurationsalternativ för att förbättra säkerheten. Om du vill ändra automatiseringslösenord på ML-STAR måste fältservicepersonal från Illumina komma och göra det.</p> <p>Förtydligade riktlinjerna för att lägga till streckkodsinformation för provark med indata och för att ladda upp provark för hybridbatcher. Uppdaterade riktlinjerna för att skapa ett användarnamn.</p> <p>Tog bort referensen till fältet Network Password (Nätverkslösenord) från serverkonfigurationsanvisningarna.</p> <p>Uppdaterade exemplet för avvikelser med partiell deletion eller duplikation.</p> <p>Lade till en sorteringsregel för fältet anomaly_description. Om det finns avvikelser inom samma kromosom visas aneuploidier för hela kromosomer före partiella deletioner eller duplikationer.</p> <p>Lade till kolumnerna Typ och Regex i Resultat- och meddelanderapporter och Processrapporter.</p> <p>Uppdaterade formuleringar i hela dokumentet för att förbättra tydligheten.</p>

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
Dokumentnr 1000000067940 v06	Augusti 2021	Adressen till den auktoriserade europeiska representanten har uppdaterats.

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
<p>Dokumentnr 1000000067940 v05</p>	<p>September 2020</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Anvisningar har lagts till för de nya funktionerna Backup Encryption (Kryptering av säkerhetskopia) och Network Passwords (Nätverkslösenord). • Avsnittet Hämta och installera ett certifikat har uppdaterats med mer detaljerade anvisningar. • Avsnittet Serverkonfiguration har uppdaterats med information om att ange ett nätverkslösenord och en påminnelse om att generera ett certifikat för Workflow Manager. • Avsnittet Mappa serverenheter har uppdaterats med information om användarbehörigheter som endast gäller administratörer och informationen om kompatibla SMS-versioner. • En referens om kryptering av säkerhetskopior för Onsite Server har lagts till i avsnittet Arkivera data. • En anteckning har lagts till i avsnittet Webbgränssnitt som informerar användaren om att programvaran inte kan användas via mobila enheter. • Förtydligande anteckningar har lagts till om kapitalisering av utdata i NIPT-rapporten. • Presentationen av informationen om värdealternativ har uppdaterats i avsnittet Resultat- och meddelanderapporter för att vara enklare att läsa. • Namngivningskonventionen för Workflow Manager har uppdaterats för att konsekvent visa det fullständiga programvarunamnet VeriSeq NIPT Workflow Manager.

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
Dokumentnr 1000000067940 v04	Februari 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Avsnitten Indata för provark och Överföra provark har uppdaterats för att förtydliga begränsningarna vid överföring av provark. • Adressen till den australiska sponsorn och Illumina Netherlands har uppdaterats.
Dokumentnr 1000000067940 v03	Oktober 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Avsnittet Miljöfaktorer att beakta har lagts till för VeriSeq Onsite Server v2. • Presentationen av könskromosomavvikelser har uppdaterats i avsnittet Resultat- och meddelanderapporter i Bilaga B för att matcha presentationen i NIPT-rapport.
Dokumentnr 1000000067940 v02	April 2019	Information har lagts till för NIPT-rapporter och kompletterande rapporter för att stämma överens med utbildningsmaterial.
Dokumentnr 1000000067940 v01	Februari 2019	Programhandboken för VeriSeq NIPT Solution v2 blir tillgänglig för användare.
Dokumentnr 1000000067940 v00	November 2018	Första utgåvan för internt bruk

Innehållsförteckning

Revisionshistorik	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Inledning	1
Systemarkitektur	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Inledning	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Indata för provark	7
Ogiltigförklara prover, uppsättningar och batcher	10
Överföra provark	12
Avbrutet prov	12
VeriSeq NIPT Services	12
Starta VeriSeq NIPT Services	12
Next-Generation Sequencer	16
Inledning	16
Sekvensuppsättning	16
Integration av datalagring	16
Analyskapacitet	17
Begränsningar för nätverkstrafik	17
VeriSeq NIPT Local Run Manager	17
VeriSeq NIPT Assay Software v2	19

Inledning	19
VeriSeq NIPT Assay Software-komponenter	19
VeriSeq NIPT Assay Software-aktiviteter	21
Sequencing Handler	23
Analytic Pipeline Handler	24
Webbgränssnitt	24
Licensavtal för slutanvändare	25
Konfigurera webbgränssnittet	25
Logga in i webbgränssnittet	26
Instrumentpanelen	27
Hantera användare	28
Hantera en delad nätverksenhet	30
Konfigurera nätverks- och certifikatinställningar	31
Konfigurera systemets e-postmeddelanden	34
Konfigurera krypterade säkerhetskopior	35
Konfigurera nätverkslösenord	36
Logga ut	37
Analys och rapportering	37
Demultiplexering och FASTQ-generering	37
QC av sekvensering	38
Uppskattning av fosterfraktion	38
Statistik som används vid slutlig poängräkning	38
QC-analys	39
QC av NTC-prover	39
VeriSeq Onsite Server v2	40
Lokal disk	40
Lokal databas	40
Arkivera data	41
Mappa serverenheter	41
Starta om servern	42
Stäng av servern	43
Återställning vid oväntad avstängning	43
Miljöfaktorer att beakta	43
QC-mått	45

Kvantitativa QC-mått och gränsvärden	45
Mått och gränsvärden för QC av sekvensering	46
Systemrapporter	47
Inledning	47
Utdatafiler	47
Filstruktur för rapporter	47
Översikt över systemrapporter	49
Rapportgenereringshändelser	51
Resultat- och meddelanderapporter	54
NIPT-rapport	54
Kompletterande rapport	64
Rapport om ogiltigt prov	70
Rapport om avbrutet prov	71
Rapport om begäran av omanalys av uppsättning	71
Processrapporter	71
Rapport om påbörjad batch	72
Rapport om ogiltig batch	72
Biblioteksprovsrapport	73
Biblioteksreagensrapport	74
Bibliotekslaboratorierapport	75
Bibliotekskvantifieringsrapport	76
Biblioteksprocesslogg	76
Uppsättningsrapport	78
Rapport om ogiltig uppsättning	78
Sekvenseringsrapport	79
Analysfelrapport	80
Felsökning	81
Inledning	81
Assay Software-meddelanden	81
Förloppsmeddelanden	81

Meddelanden om ogiltigförklaring	83
Meddelanden om korrigerbara fel	85
Meddelanden om oåterkalleliga fel	91
Rekommenderade åtgärder	95
Systemproblem	97
Databearbetningstest	97
Testa servern	97
Köra fullständig analys av testdata	98
Resurser och referenser	100
Akronymer	100
Teknisk hjälp	101

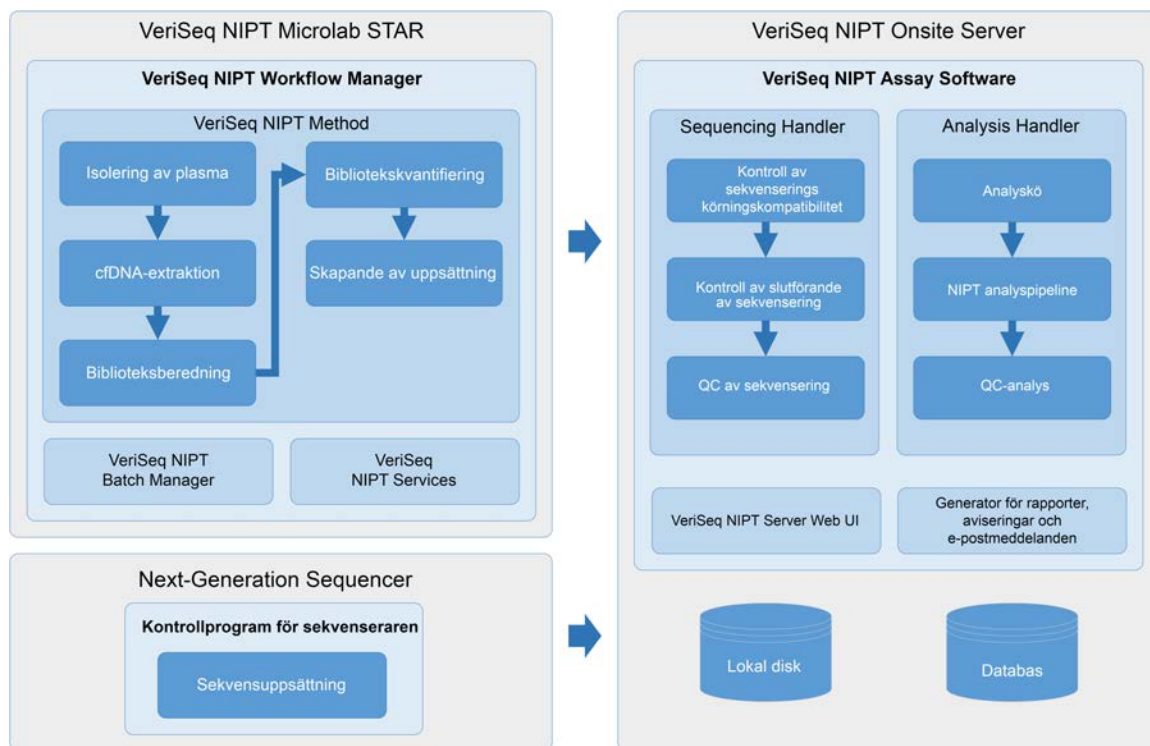
VeriSeq NIPT Solution v2

Inledning

VeriSeq NIPT Solution v2 är ett *in vitro*-diagnostiskt test som är avsett för sekvenseringsbaserade screeningtester för detektion av fosteraneuploidier från maternella, perifera helblodsprover från kvinnor som har varit gravida i minst 10 veckor. Testet har två olika screeningtyper: basic (grundläggande) och genomwide (hela genom). Den grundläggande screeningen ger endast information om aneuploidistatus för kromosom 21, 18, 13, X och Y. Screening av hela genom ger partiella deletioner och duplikationer för alla autosomer och aneuploidistatus för alla kromosomer. Båda screeningtyperna gör det möjligt att begära rapportering av aneuploidi av könskromosom (SCA). Oavsett screeningtyp får den här produktens resultat inte utgöra den enda grunden för en diagnos eller andra beslut vid en graviditet. Systemarkitekturen för VeriSeq NIPT Solution v2 utgörs av följande komponenter:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Ett instrument för automatisk hantering av vätskor som använder VeriSeq NIPT Workflow Manager och VeriSeq NIPT Sample Prep Kit för att förbereda och spåra biblioteksprov. ML STAR bereder prover som är avsedda för analys med VeriSeq NIPT Assay Software v2 enligt anvisningarna i *Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr 1000000078751)*.
- **Next-Generation Sequencer (NGS) Instrument** (instrument med nästa generations sekvensering (NGS)) – Ett instrument för sekvensering av genom där klustergenerering och sekvensering är möjlig på instrumentet. I kontrollprogrammet finns steg för att konfigurera en sekvenseringskörning och det genererar sekvenseringsavläsningar för alla prover i den kvantifierade biblioteksuppsättningen.
- **VeriSeq Onsite Server v2** – Servern som är värd för VeriSeq NIPT Assay Software v2 och lagrar data för att analysera paired-end-sekvenseringsdata. VeriSeq NIPT Assay Software övervakar och analyserar fortlöpande sekvenseringsdata och genererar provresultat, processrapporter och meddelanden.

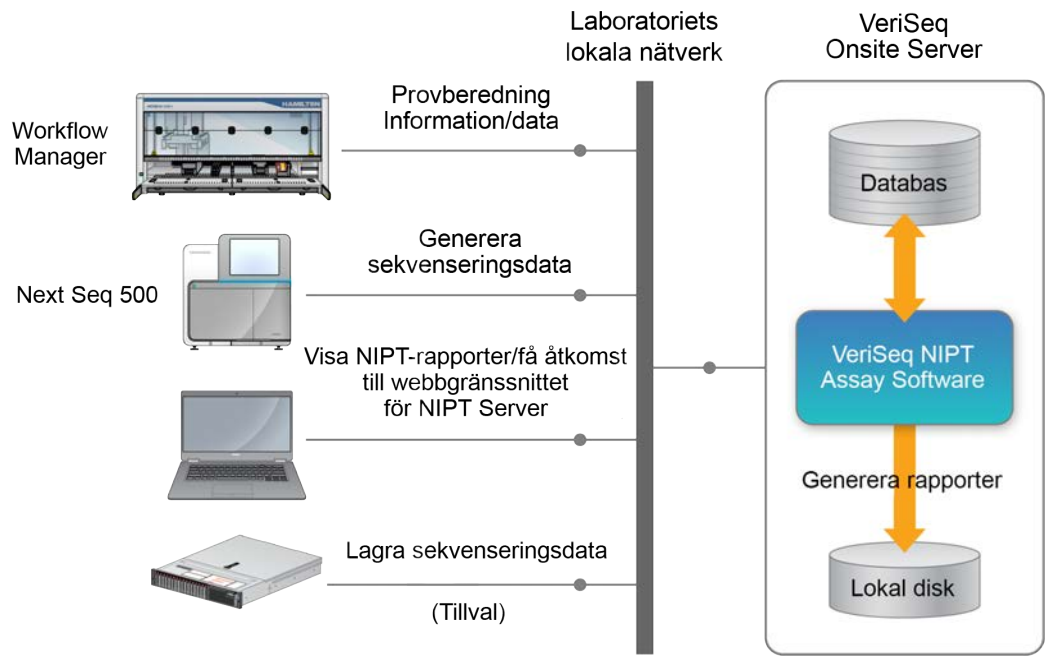
Figur 1 Komponenter i VeriSeq NIPT Solution v2



Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution v2 använder laboratoriets lokala nätverk (LAN) för att ansluta till all systemutrustning som använder samma undernät. Användningen av LAN:et möjliggör flexibel placering av utrustning och dataflödet kan utökas genom att ansluta fler instrument och/eller ML STAR-arbetsstationer. Följande illustration ger en översikt över systemarkitekturen.

Figur 2 En översikt över VeriSeq NIPT Solution v2-arkitekturen



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Inledning

VeriSeq NIPT Workflow Manager är installerat på ML STAR och har ett enkelt och intuitivt grafiskt användargränssnitt som automatiserar förberedelsen av blodprover enligt VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager upprätthåller en dataanslutning till VeriSeq Onsite Server v2 för databearbetning, lagring, provspårning samt upprätthållandet av arbetsflödeslogiken.

VeriSeq NIPT Workflow Manager gör det möjligt att använda följande programmoduler, som även kallas för metoder:

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Method) styr den automatiserade provbearbetningen på ML STAR. Systemet utför följande bearbetningssteg:

- **Plasma Isolation** (Isolering av plasma) – Överför 1 ml av isolerad plasma från ett blodprovsrör. Bearbetningslogiken skapar en batch med VeriSeq NIPT Assay Software. Varje batch innehåller provdata, inklusive streckkod för prov, provtyp, screeningtyp, brunnposition och könsrapporteringsflagga.
- **Cell-Free DNA (cfDNA) Extraction** (cfDNA-extraktion) – Renar cfDNA från 900 µl plasma.
- **Library Preparation** (Biblioteksberedning) – Skapar bibliotek från renat cfDNA som är klart för sekvensering. Biblioteken innehåller unika index för varje prov i batchen.
- **Library Quantification** (Bibliotekskvantifiering) – Fastställer cfDNA-koncentrationen med ett interkalerande fluorescerande färgämne i en mikroplatta med 384 brunnar. Plattan har en standardkurva för DNA och dubletter av varje prov i batchen. Systemet använder de råa fluorescensavläsningarna från mikroplattans läsare och beräknar provkoncentrationen baserat på standardkurvan.
- **Pooling and Normalization** (Skapande av uppsättning och normalisering) – Kombinerar bibliotek till enskilda uppsättningar för sekvensering. Systemet använder de tidigare fastställda koncentrationerna för att beräkna lämpliga överföringsvolymerna för varje prov i den sekvenseringsklara uppsättningen.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager hanterar statusen för prover, batcher och uppsättningar via användargränssnittet. Systemet tillåter provspårning i flera vätskehanteringssystem och sekvenseringsinstrument samt genom analyspipelinen. Mer information om åtgärder för provbearbetning finns i *Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr 1000000078751)*.

Du kan hantera prover i arbetsflödet via tre olika kategorier som kallas för objekt. De här objekten beskrivs i följande tabell.

Objekt	Beskrivning
Prov	Resultatet av en engångstagning av 1 ml plasma från ett enskilt blodprovsrör. Prover associeras med streckkoden på blodprovsröret (provets streckkod) och batchen.
Batch	En platta med 24, 48, eller 96 prover bearbetas genom cfDNA-extraktionen och biblioteksberedningsprocessen.
Uppsättning	Normaliserad och utspädd volym med instrumentklara, dubbelindexerade bibliotek. Varje uppsättning innehåller upp till 48 prover.

I följande tabell beskrivs de åtgärder som kan tillämpas på objekt under bearbetning.

Åtgärd	Objekt	Rapport som genereras	Beskrivning
Ogiltigförklaring	Prov	Ogiltigförklara prover	Prov som användaren har flaggat som ogiltigt för bearbetning. Testresultat genereras inte för ogiltiga prover. Exempel: Synliga rester av blodceller under isolering av plasma.
	Batch	Ogiltigförklara batcher	En batch som användaren flaggat som ogiltig. Om en batch ogiltigförklaras innan uppsättningen genereras, ogiltigförklaras alla prover. Exempel: Plattan har tappats eller på annat sätt hanterats ovarsamt.
	Uppsättning	Ogiltigförklara uppsättningar	En uppsättning som användaren flaggat som ogiltig. När uppsättningen har ogiltigförklarats två gånger ogiltigförklaras alla prover i uppsättningen. Exempel: Hela uppsättningsvolymen används under två misslyckade sekvenseringar.
QC-fel	Prov	Ogiltigförklara prover	VeriSeq NIPT Solution v2 flaggar automatiskt ett prov som ogiltigt om ett specificerat QC-mått underkänns eller om systemet upptäcker felaktig vätskehantering.
	Batch	Ogiltigförklara batcher	VeriSeq NIPT Solution v2 flaggar automatiskt hela batchen som ogiltig. Exempel: Systemfel under vätskehantering.
Avbrott	Prov	Avbrutet prov	Användaren flaggar provet som avbrutet. Inga testresultat genereras.

Åtgärd	Objekt	Rapport som genereras	Beskrivning
Redigera provattribut	Prov	Könsrapportering	Könsrapportering flaggas som Yes (Ja), No (Nej) eller SCA. <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Provets kön genereras. • No (Nej) – Provets kön genereras inte. • SCA – Endast aneuploidi av könskromosom rapporteras.
	Prov	Provtyp	Provtyp flaggas av användaren som Singleton (Enkel), Twin (Dubbel), Control (Kontroll) eller No Template Control (NTC, Negativ kontroll). Den provtyp som anges påverkar analysen av testet. Provets typ måste vara korrekt för att garantera korrekta testresultat.
	Prov	Screeningtyp	Screeningtyp flaggas av användaren som basic (grundläggande) – kromosom 21, 18, 13, X och Y – eller genomwide (hela genom) – alla kromosomer.

Objektet bearbetas inte vidare efter ogiltigförklaring, QC-fel eller avbrott. Hanteringssystem för laboratorieinformation (LIMS) kan använda rapporter om ogiltigt prov för att indikera provbearbetning från bloduppsamlingsröret.

Indata för provark

Provarket med indata innehåller patientrelaterad provinformation som inkluderar provtyp och rapportstatus för könskromosom. Systemet kräver att provinformationen är komplett innan sekvensuppsättningar kan skapas.

Provarket med indata måste vara en tabbavgränsad textfil (*.txt). Namnen på kolumnernas rubriker i filen måste stämma överens med motsvarande rubriker i följande tabell.

Rubrikkolumn	Datatyp	Krav	Beskrivning
batch_name	Sträng/tom	Obligatoriskt	Anger provets batchnamn. Måste stämma överens med det batchnamn som angavs i anropandemetoden (Workflow Manager) för att säkerställa att provarket med indata associeras med rätt batch. Maximalt antal tecken är 26. Kolumnen kan lämnas tom. Provark utan en batch_name-kolumn godtas inte.
sample_barcode	Sträng	Obligatoriskt	Streckkoder på blodprovsrör som läses in i ML STAR. Om ett heltalsvärde används som streckkod för ett prov får det högst ha 15 tecken. En alfanumerisk streckkod får ha högst 32 tecken. Använd endast siffror, bokstäver, bindestreck (-) och understreck (_). Streckkoden är inte skiftlägeskänslig. Skiftlägeskänsliga streckkoder anses inte vara unika. Provstreckkoder måste vara unika och får inte skilja sig åt i endast små/stora bokstäver. Provnamnen Sample01 och sample01 är till exempel inte unika.
sample_type	Sträng	Obligatoriskt	Anger provtyp som ska analyseras. Tillåtna värden är <code>Singleton</code> (Enkel), <code>Twin</code> (Dubbel), <code>Control</code> (Kontroll) och <code>NTC</code> (Negativ kontroll).
sex_chromosomes	Sträng	Obligatoriskt	Anger fostrets könskromosomer som rapporteras. Tillåtna värden är <code>yes</code> (ja, rapportera), <code>no</code> (nej, rapportera inte) och <code>sca</code> (rapportera endast för aneuploidi av könskromosom).
screen_type	Sträng	Obligatoriskt	Anger analysens screeningtyp. Tillåtna värden är "basic" och "genomewide".

Provarket med indata överförs under Plasma Isolation (Isolering av plasma) eller Pooling (Skapande av uppsättning) och kan överföras med Batch Manager. Systemet tillämpar automatiskt streckkoder, screeningtyp, provtyp och könsrapportering för NTC:er. Annan information krävs baserat på om provarket laddas upp under plasmaisoleringen eller uppsättningsprocessen. Provinformation bekräftas under provöverföringsprocessen. Prov som förts över under isolering av plasma kan inkludera en

fullständig provlista eller en underuppsättning av prover. Under uppsättningsprocessen begär systemet eventuell provinformation som saknas och som inte har laddats upp under plasmaisoleringen, även för NTC:er (dvs. könskromosom och screeningstyp).



FÖRSIKTIGHET!

Undvik fel genom att inte ange provinformation eller rader för NTC:er på provarket under plasmaisoleringssteget.

Du kan kontrollera provöverföring för alla prover i en batch som har genererats av LIMS eller för specifika prover som kräver omtestning. Om du överför prover för omtestningsändamål ska du fylla de återstående lediga platserna med tillgängliga prover.

Välj mellan följande strategier för att använda provark:

- Predefined batches (Fördefinierade batcher) – batcher som skapats i LIMS
- Ad hoc batches (Ad hoc-batchning) – batcher som har skapats i VeriSeq NIPT Workflow Manager

Fördefinierade batcher

Du kan använda LIMS för att skapa batcher innan provberedningen inleds. I fördefinierade batcher är alla prover redan associerade med en batch innan de läses in i ML STAR. Provarket som överförs under isolering av plasma innehåller alla prover i batchen och all provinformation. Provark för batcher som har skapats i LIMS måste inkludera värden i kolumnen Batch ID (Batch-ID). Inkludera batch-ID för att säkerställa att det batch-ID-namn som angavs manuellt i Workflow Manager vid bearbetningens start är korrekt.

Tillvägagångssättet med fördefinierade batcher ger kontroll över exakt vilka prover som läses in eftersom systemet kräver att alla prover i provarket är med i batchen. Ingen ytterligare information krävs. Laboratoriet kan gå vidare till den slutgiltiga rapporten utan ytterligare indata.

Följande funktioner och krav gäller för tillvägagångssättet med fördefinierade batcher:

- Ger fullständig kontroll över batchens innehåll.
- Förhindrar att oönskade prover läses in.
- Kräver ett system som kan skapa batcher från lagrat innehåll (avancerad LIMS).
- Laboratoriets personal kan behöva hämta rätt prov från lagret. Alternativt krävs ett avancerat provlagringssystem.

Ad hoc-batchning

Du kan skapa batcher i laboratoriet genom att provrör fysiskt samlas in till och läses in i ML STAR under isolering av plasma. Inget tidigare samband mellan prov och batch behövs. Du bestämmer vilka prover som ska ingå i batchen.

Ange **No Sample Sheet** (Inget provark) när det efterfrågas av Workflow Manager under isolering av plasma. Workflow Manager associerar de överförda proverna med ett manuellt angivet batch-ID och genererar en rapport om påbörjad batch.

Följande funktioner och krav gäller för ad hoc-batchning:

- Inget LIMS eller provark krävs.
- Du kan redigera rapporten om påbörjad batch med information om provtyp, screeningtyp och könsrapportering för överföring under skapande av uppsättning. Du kan lägga till prover när som helst.
- Det finns ingen automatisk kontroll över vilka prover som inkluderas i batchen. Du kan läsa in ett önskat prov.
- Provdata måste överföras under skapande av uppsättning.

Redigera provattribut

Innan en sekvenseringskörning inleds kan du använda VeriSeq NIPT Batch Manager för att ändra rapporteringen av individuella könskromosomer, screeningtyp och provtypsattribut.

1. Öppna Batch Manager. Se [Åtkomst till Batch Manager på sidan 11](#) för mer information.
2. Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och välj sedan **OK**.
3. Välj den brunn på batchens plattschema som associeras med ett provet.
4. Bekräfta att korrekt prov visas och välj ett provtypsattribut i listrutan Sample Type (Provtyp).
5. Välj ett attribut för könsrapportering i listrutan Sex Reporting (Könsrapportering).
6. Välj ett attribut för screeningtyp i listrutan Screen Type (Screeningtyp).
7. Välj **Edit** (Redigera).

Ogiltigförklara prover, uppsättningar och batcher

Du kan ogiltigförklara ett enskilt test, en batch eller en provuppsättning, beroende på aktuellt steg i provbearbetningen. Efter ogiltigförklaringen bearbetas inte längre provet, batchen eller uppsättningen.

Innan en testrapport genereras kan du använda antingen VeriSeq NIPT Method eller Batch Manager för ogiltigförklara ett eller flera prover.

Ogiltigförklara med VeriSeq NIPT Method

Gör så här under provbearbetning för att ogiltigförklara prover.

1. Välj vilka enskilda brunnar som ska underkännas i fönstret Well Comments (Brunnkommentarer), som visas i slutet av varje Workflow Manager-process, och välj sedan **OK**.
2. Välj minst en anteckning i listrutorna eller markera kryssrutan **Other** (Övrigt) och ange en kommentar.
3. Markera kryssrutan **Fail Sample** (Underkänn prov) och välj **OK**.
4. Bekräfta att systemet ska underkänna provet.

Ogiltigförklara med Batch Manager

Använd Batch Manager för att ogiltigförklara följande:

- Ett prov.
- En batch innan uppsättningssteget har slutförts.
- En provuppsättning efter uppsättningssteget har slutförts och före en testrapport genereras.

OBS! Avsluta eventuella metoder som redan körs innan du kör Batch Manager.

Åtkomst till Batch Manager

Gör något av följande för att få åtkomst till Batch Manager:

- Välj **VeriSeq NIPT Batch Manager** i App Launcher (Appstartaren).
- Gå till `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` på en dator som är ansluten till nätverket och öppna Batch Manager-metodfilen (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) med Hamilton Run Controller.

Ogiltigförklara prover

1. Öppna Batch Manager.
2. Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och välj **OK**.
3. Välj den brunn på batchens plattschema som associeras med det underkända provet.
4. Bekräfta att korrekt prov visas och välj **Invalidate Sample** (Ogiltigförklara prov).
5. Ange en anledning och välj **Invalidate** (Ogiltigförklara).
Det ogiltigförklarade provet ändras från grönt till rött på batchens plattdiagram och statusetiketten ändras från giltigt till misslyckat.

Ogiltigförklara batcher

1. Öppna Batch Manager.
2. Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och välj **OK**.
3. Välj **Invalidate Batch** (Ogiltigförklara batch) på batchens plattschema.
4. Ange en anledning och välj **Invalidate** (Ogiltigförklara).
Om det inte finns några giltiga uppsättningar i batchen ändras alla prover från gröna till röda på batchens plattschema. Giltiga uppsättningar i batchen förblir giltiga.

Ogiltigförklara uppsättningar

1. Öppna Batch Manager.

2. Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och välj **Pool Manager** (Uppsättningshanterare).
3. Skanna uppsättningens streckkod.
4. Ange användarnamn eller användarens initialer och välj **OK**.
5. Ange en anledning och välj **Invalidate** (Ogiltigförklara).

Överföra provark

Överför ett provark med provinformation via Batch Manager. Använd den här funktionen för att ladda upp eller ändra provinformation i stora uppsättningar.

1. Öppna Batch Manager.
2. Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och välj **OK**.
3. Välj **Upload New Sample Sheet** (Överför nytt provark).
4. Bläddra till och välj önskat provark. Välj sedan **OK**.

Se [Indata för provark på sidan 7](#) för mer information om vad som ska inkluderas på provarket.

Avbrutet prov

1. Öppna Batch Manager.
 2. Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och välj **OK**.
 3. Välj den brunn på batchens plattschema som associeras med det avbrutna provet.
 4. Bekräfta att korrekt prov visas och välj **Cancel Sample** (Avbryt prov).
 5. Ange en anledning och välj **Cancel** (Avbryt).
- På batchens plattdiagram ändras det avbrutna provet från grönt till rött.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) innehåller flera olika verktyg som används för att konfigurera och verifiera både ML STAR och Workflow Manager. Verktygen behövs inte vid normal systemanvändning, men kan behövas för att bistå Illuminas eller Hamiltons tekniska support vid felsökning av systemet. Verktygen används även för att justera systemparametrar på grund av en glidning i klustertäthet.

Starta VeriSeq NIPT Services

Stäng alla metoder som körs innan du startar Services.

Gör något av följande för att få åtkomst till VeriSeq NIPT Services:

- Välj **VeriSeq NIPT Services** i App Launcher (Appstartaren).

- Gå till `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` på en dator som är ansluten till nätverket och öppna VeriSeq NIPT Services-metodfilen (`VeriSeqNIPT_Service.med`) med Hamilton Run Controller.

Services-verktygen möjliggör följande:

- **Individual Tests** (Individuella tester) – Komponenttester som används för felsökning av ML STAR-maskinvaran.
- **Service Tools** (Serviceverktyg) – Verktyg som används för att konfigurera Workflow Manager.

Individuella tester

Följande systemtest kan behöva utföras för att underlätta felsökningen av maskinvaruproblem som påträffats i Workflow Manager.

Systemtest	Beskrivning
Barcode/Autoload	Kontrollerar att kontrollboxen, AutoLoader och funktionen för streckkodsskanning är korrekt konfigurerade.
CPAC	Kontrollerar att CPAC-värmesystemen, som är monterade på enheten, fungerar korrekt. Kontrollerar även att kabeldragningen från individuella enheter till kontrollboxen är korrekt.
BVS Vacuum	Kontrollerar att vakuumsystemet (BVS), som sitter på kontrollboxen, fungerar korrekt för att bekräfta att vakuumet kan uppnå drifttryck.
Independent Channel	Kontrollerar de enskilda pipettkanalerna. Utför retentionstester för att upptäcka droppande pipettkanaler och kontrollerar att leveransvolymen är konsekvent.
iSwap	Testar att iSwaps robotarm fungerar korrekt och bekräftar dess inlärd positioner.
96-Head	Testar CO-RE 96-pipetthuvudets funktion. Utför retentionstester för att upptäcka droppande pipettkanaler och kontrollerar att leveransvolymen är konsekvent.

Utför enskilda tester enligt följande.

1. Välj det test som ska utföras.

OBS! Fullständig IOQ kör alla sex test sekventiellt.

2. Följ anvisningarna på skärmen. Notera utrustningens funktion och möjliga systemfel.
3. Välj **Abort** (Avbryt) för att lämna metoden när den har slutförts.
4. Spårningsloggarna som genereras under testet är de tillgängliga på `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` och börjar med `VeriSeqNIPT_Services`.

Serviceverktyg

Med serviceverktygen kan Workflow Manager och vissa parametrar konfigureras.

Systemtest	Beskrivning
Serverkonfiguration	Konfigurerar och testar anslutningen mellan VeriSeq NIPT Workflow Manager och VeriSeq NIPT Assay Software. Korrekt kommunikation mellan de här systemen krävs för att Workflow Manager ska kunna köras.
Analyskonfiguration	Används för att återställa standardvärdet för bibliotekskoncentration.
Verktyget Deck Teach	Används för att exportera och importera inlärd deck teach-positioner från en fil.

Serverkonfiguration

Om nätverksadressen för VeriSeq Onsite Server v2 ändras ska Workflow Manager dirigeras till den nya adressen enligt följande:

1. Välj **Server Configuration** (Serverkonfiguration) i menyn Services Tools (Serviceverktyg).
2. Uppdatera URL-adressen till Onsite Servers nya adress.
3. Välj **Test Connection** (Testa anslutning) för att skicka ett testmeddelande. Kontakta Illuminas tekniska support om du inte får det här meddelandet.
4. Välj **OK** och sedan **Apply** (Verkställ) på skärmen System Configuration (Systemkonfiguration) för att spara den nya adressen.

När du uppdaterar nätverksadressen måste du även uppdatera SSL-certifikatet för datorn som kör Workflow Manager. Öppna VeriSeq NIPT Assay Software v2 via den datorn och läs [Ladda ner och installera ett certifikat på sidan 33](#).

Endast fältservicetekniker från Illumina kan uppdatera automatiseringslösenordet för ML STAR. Säkerställ att någon från Illuminas fältserviceteam har varit på plats och uppdaterat ML STAR-lösenordet innan du ändrar lösenordet som är lagrat på servern via webbgränssnittet. Om du uppdaterar lösenordet i serverns webbgränssnitt utan att uppdatera det på ML STAR kommer du att göra systemet oanvändbart.

Analyskonfiguration

Du kan använda verktyget för analyskonfiguration för att ställa in följande parametrars värden:

- **Target Library Concentration** (Målbibliotekskoncentration) – Ställer in standardkoncentrationsvärdet för biblioteken i sekvenseringsuppsättningarna i Workflow Manager. Koncentrationsvärden tillämpas för varje enskild körning under uppsättningsprocessen. Läs mer i *Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution v2 (dokumentnr 1000000078751)*.

- **Default Sex Chromosome Reporting** (Standardkönskromosomrapportering) – avgör vilket attribut som tilldelas till prover när knappen Use Default (Använd standard) väljs under provberedningen. Ställ in den här parametern på Yes (Ja) eller No (Nej).
- **Screen Type** (Screeningtyp) – Fastställer screeningstypen för ett prov. Ställ in den här parametern på Basic (Grundläggande) eller Genomewide (Hela genom).

Konfigurera analysparametrar enligt följande.

1. Välj **Assay Configuration** (Analyskonfiguration) och konfigurera parametrar efter behov.
 - Ange det värde som krävs i rutan Target Library Concentration (Målbibliotekskoncentration) (pg/μl).
 - Uppdatera Default Sex Chromosome Reporting (Standardkönskromosomrapportering) till det värde som krävs.
 - Uppdatera screeningstypen till det värde som krävs.
2. Välj **Apply** (Tillämpa).

Verktyget Deck Teach

Under felsökning kan du behöva exportera de inlärd positionsvärdena. Använd verktyget Deck Teach för att generera en lista över positionerna och deras värden.

1. Välj **Deck Teach Tool** (Verktyget Deck Teach).
2. Välj **Export** (Exportera).
3. Utdataplatsen är som standard platsen som listas. Godkänn standardplatsen eller välj en utdataplats för textfilen med de inlärd positionsvärdena.
4. Välj **OK**.
Verktyget Deck Teach sparar en textfil med värden för alla inlärd laborariepositioner i Workflow Manager.
5. Välj **Cancel** (Avbryt) för att återvända till skärmen Method Selection (Val av metod).

Next-Generation Sequencers

Inledning

Ett NGS-system genererar sekvenseringsavläsningar för alla prover i den kvantifierade biblioteksuppsättningen och integrerar med VeriSeq NIPT Solution v2 via Onsite Server. Sekvenseringsdata utvärderas av Analysis Handler, som är en del av VeriSeq NIPT Assay Software.

Tänk på följande när ett NGS-system ska integreras med VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integration av datalagring.
- Analyskapacitet.
- Begränsningar för nätverkstrafik.

Sekvensuppsättning

VeriSeq NIPT Assay Software kräver en NGS som kan generera sekvenseringsdata från den förberedda biblioteksuppsättningen enligt följande specifikationer:

- Framställning av 2 x 36 paired-end-avläsningar.
- Kompatibel med indexadaptrar i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Tvåkanalskemi.
- Skapar basbestämningsfiler (BCL) automatiskt.

Integration av datalagring

En typisk sekvenseringskörning för VeriSeq NIPT Solution v2 kräver 25–30 GB för NGS-systemdata. Den faktiska datastorleken kan variera beroende på den slutgiltiga klustertätheten. Onsite Server har mer än 7,5 TB lagringsutrymme, vilket är tillräckligt för cirka 300 sekvenseringskörningar ($7\,500/25 = 300$).

För datalagringsändamål ska NGS-systemet mappas till Onsite Server med en av följande metoder:

- Använd Onsite Server som ett tillfälligt datalager. I den här konfigurationen mappas instrumentet direkt till servern och lagrar data på den lokala enheten.
- Använd Network-Attached Storage (NAS) för labb med hög kapacitet. Konfigurera NGS-systemet till att spara sekvenseringsdata direkt till en specifik plats på NAS:en.

Med den här metoden ska Onsite Server konfigureras för att övervaka den specifika plats på NAS:en som gör det möjligt för servern att övervaka kommande sekvenseringskörningar. Flera NGS-system kan läggas till för att öka provkapaciteten. Mer information om hur servern ska mappas till NAS:en finns i avsnittet [Hantera en delad nätverksenhet på sidan 30](#).

Mer information om hur NGS-systemet ska mappas till servern eller till NAS:en finns i tillverkarens användarhandbok.

Analyskapacitet

Det tar vanligtvis omkring fem timmar för VeriSeq NIPT-analyspipelinen att bearbeta data för en enskild sekvenseringskörning. När du vill utöka laboratoriets provkapacitet bör du ha i åtanke att en enskild server kan bearbeta maximalt fyra körningar per dag, vilket totalt uppgår till 48 prov x 4 = 192 prover per dag. Kontakta Illuminas tekniska support för ytterligare kapacitetslösningar.

Begränsningar för nätverkstrafik

VeriSeq NIPT Solution v2 använder laboratoriets lokala nätverk (LAN) för datatrafik mellan NGS-systemet, Onsite Server och NAS:en (om en sådan är konfigurerad). Om provkapaciteten ska utökas bör följande begränsningar för IT-infrastruktur tas i beaktning:

- Den genomsnittliga datatrafiken på cirka 25 GB som genereras över cirka 10 timmar är omkring 0,7 MB/s per sekvenserare.
- Laboratoriets infrastruktur kan även försörja andra trafikällor som bör tas med i beräkningen.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Gör följande för att förbereda en sekvensering om du använder ett NGS-system med modulen VeriSeq NIPT Local Run Manager:

1. Välj **Create Run** (Skapa körning) i VeriSeq NIPT Local Run Manager.
2. Välj **VeriSeq NIPT** i listrutan.
3. Fyll i följande fält:
 - Run Name (Körningsnamn)
 - Run Description (Körningsbeskrivning) (valfritt)
 - Pool Barcode (Uppsättningsstreckkod)



FÖRSIKTIGHET!

Uppsättningsstreckkoden som anges i Local Run Manager-modulen måste matcha uppsättningsstreckkoden som anges i Workflow Manager. Felaktiga körningskonfigurationer avvisas av VeriSeq NIPT Assay Software och kan kräva omsekvensering. Uppsättningsstreckkoder måste vara nya och unika. Analysen misslyckas om streckkoden är associerad med en tidigare analyserad batch.

4. Välj **Save Run** (Spara körning).

Du kan starta körningen med instrumentet när du har konfigurerat den.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Inledning

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genererar statistik som används för att utvärdera antalet kopior av kromosomer i testade prover och fastställer aneuploidi för de kromosomer som valts ut för analys. Vilka kromosomer som analyseras beror på den valda screeningstypen: basic (grundläggande) – kromosom 21, 18, 13, X och Y, eller genomwide (hela genom) – alla kromosomer. Om du väljer att analysera hela genomet kommer programmet även att söka efter förekomsten av subkromosomala regioner av antalet kopior som ökat eller minskat inom autosomen. Ett NGS-instrument genererar indata från analyser i form av 36 paired-end-basavläsningar.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 körs på VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server är en central komponent i VeriSeq NIPT Solution v2 och fungerar som en anslutningspunkt mellan VeriSeq NIPT Workflow Manager, NGS-systemet och användaren.

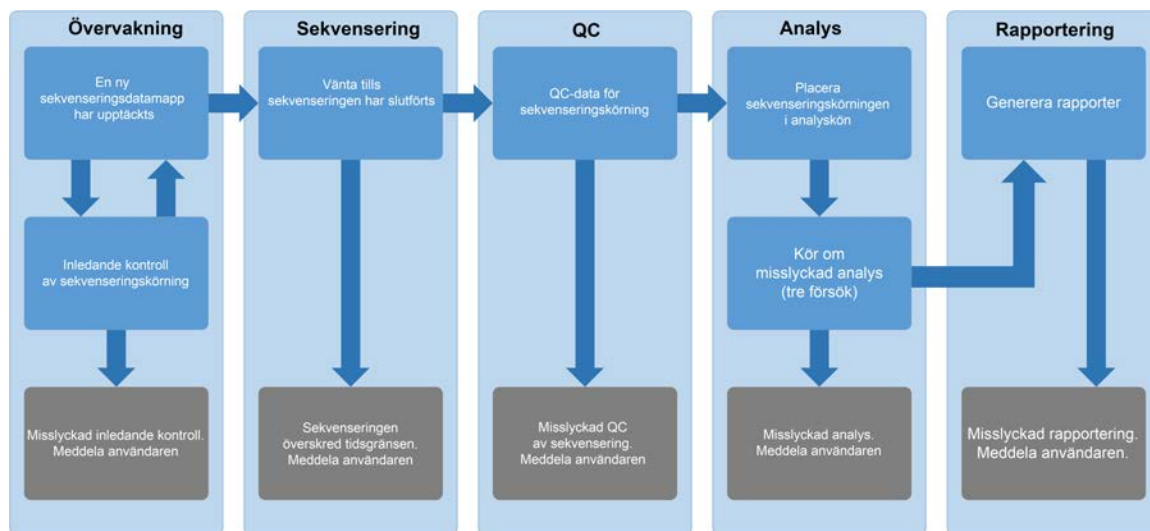
VeriSeq NIPT Assay Software matchar avläsningarna med det mänskliga genomet som finns som referens och analyserar de avläsningar som matchar en unik plats eller ett unikt läge i genomet. VeriSeq NIPT Assay Software utesluter dubletter och lägen som är förknippade med stor variation i täckning över euploida prover. Sekvenseringsdata normaliseras för nukleotidinhåll och för att korrigera för batcheffekter och andra källor till oönskade variationer. Information om cfDNA-fragmentets längd härleds från paired-end-sekvenseringsavläsningarna. VeriSeq NIPT Assay Software uppskattar även statistik för sekvenstäckning för områden som är kända för att vara anrikade för antingen cfDNA från modern eller fostret. Data som genereras från fragmentlängd och täckningsanalyser används för att uppskatta fosterfraktion (FF) för alla prover.

För varje screeningalternativ som väljs för ett prov i testmenyn rapporterar VeriSeq NIPT Assay Software om en avvikelse har detekterats eller inte. I den grundläggande screeningen är alla avvikelser aneuploidier. I screeningen av hela genomet kan en avvikelse vara en aneuploidi eller en partiell deletion eller duplikation.

VeriSeq NIPT Assay Software-komponenter

VeriSeq NIPT Assay Software körs fortlöpande och övervakar nya sekvenseringsdata när de läggs till i mappen Input (Indata) på Onsite Server. När en ny sekvenseringskörning identifieras händer följande.

Figur 3 Dataflödesdiagram



1. **Monitoring** (Övervakning) – Utför en inledande kontroll av den nya sekvenseringskörningens giltighet. Följande giltighetskontroller utförs när programmet upptäcker en ny sekvenseringskörning:
 - a. Kontrollerar att körningsparametrarna är kompatibla med de förväntade värdena.
 - b. Associerar flödescellen med ett känt, befintligt uppsättningsrör.
 - c. Bekräftar att uppsättningen inte har bearbetats tidigare. Systemet tillåter inte omkörningar. Om någon kontroll misslyckas meddelas användaren via systemet för e-postavisering och aviseringsloggen i webbgränssnittet.
2. **Sequencing** (Sekvensering) – Kontrollerar fortlöpande om sekvenseringskörningen har slutförts. En timer som definierar en tidsgräns för slutförande av körningen ställs in. Om tidsgränsen uppnås meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.
3. **QC** (Kvalitetskontroll) – Granskar InterOp QC-filerna som genereras av sekvenseraren. VeriSeq NIPT Assay Software kontrollerar det totala klusterantalet, klustertätheten och avläsningens kvalitetsresultat. Om QC-kriterierna inte uppfylls meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.
4. **Analysis** (Analys) – Hanterar analyskön för flera sekvenseringskörningar som genereras av olika instrument som konfigurerats med servern. Servern bearbetar ett analysjobb åt gången i enlighet med principen först in-först ut (FIFU). När analysen har slutförts startar nästa schemalagda analys i kön. Om en analyskörning misslyckas eller om tidsgränsen överskrids startar VeriSeq NIPT Assay Software automatiskt om analysen upp till tre gånger. Efter varje misslyckad körning meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.
5. **Reporting** (Rapportering) – Genererar rapporten som innehåller de slutgiltiga resultaten efter att analysen har slutförts. Om ett fel uppstår och rapporten inte genereras meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.

VeriSeq NIPT Assay Software-aktiviteter

VeriSeq NIPT Assay Software utför både automatiska och användarinitierade aktiviteter.

Automatiserade aktiviteter

VeriSeq NIPT Assay Software genomför följande automatiserade aktiviteter:

- **Sample preparation log collation and storage** (Sammanställning och lagring av provberedningslogg) – Skapar en uppsättning utdatafiler vid slutet av varje steg och lagrar dem i mappen ProcessLogs (Processloggar) i mappen Output (Utdata). Se [Filstruktur för rapporter på sidan 47](#) för en översikt och [Processrapporter på sidan 71](#) för mer information.
- **Alert, email, and report notification generation** (Generering av aviseringar, e-post och rapporter) – Övervakar giltighetsstatus för batchen, uppsättningen och provet under provberedningsstegen samt QC av sekvenseringsdata och analysresultat för varje prov. VeriSeq NIPT Assay Software använder verifieringskontrollerna för att avgöra om processen ska fortsätta och om resultaten ska rapporteras. VeriSeq NIPT Assay Software avslutar processen när en batch eller en uppsättning ogiltigförklaras på grund av QC-resultat. Ett e-postmeddelande skickas till användaren, en rapport genereras och en avisering loggas i webbgränssnittet.
- **Sequence data analysis** (Sekvenseringsdataanalys) – Analyserar råsekvenseringsdata för varje prov som multiplexeras i uppsättningen med det integrerade programmet NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software bestämmer aneuploidipoängen för varje prov. Systemet rapporterar inte resultat från prover som användaren ogiltigförklarar eller avbryter. Om ett prov inte uppfyller QC-kriterierna ges en tydlig förklaring, men det misslyckade provets resultat ignoreras. Se [NIPT-rapport på sidan 54](#) för mer information.
- **Results file generation** (Generering av resultatfil) – Visar provresultat i ett filformat med tabbavgränsade värden som kan sparas i mappen Output (Utdata). Se [NIPT-rapport på sidan 54](#) för mer information.
- **Report generation** (Rapportgenerering) – VeriSeq NIPT Assay Software genererar kompletterande resultatinformation, meddelanden och rapporter. Se [Systemrapporter på sidan 47](#) för mer information.

- **Sample, pool, and batch invalidation (Ogiltiga prov, uppsättningar och batcher) –**
 - **Sample invalidation** (Ogiltigt prov) – VeriSeq NIPT Assay Software markerar enskilda prover som ogiltiga när användaren:
 - Uttryckligen ogiltigförklarar provet.
 - Ogiltigförklarar hela plattan under förberedelse av bibliotek innan uppsättningarna skapas.

När ett prov markeras som ogiltigt genereras det automatiskt en rapport om ogiltigt prov. Se [Rapport om ogiltigt prov på sidan 70](#) för mer information.

- **Pool and batch invalidation report generation** (Generering av rapport om ogiltig uppsättning/batch) – Uppsättningar och batcher kan endast ogiltigförklaras av användaren. Ogiltiga uppsättningar bearbetas inte av systemet. Uppsättningar som redan har skapats i en ogiltig batch ogiltigförklaras inte automatiskt och kan bearbetas ytterligare av systemet. Däremot kan inte nya uppsättningar skapas i en ogiltig batch. När en uppsättning ogiltigförklaras skapar systemet en rapport om begäran av omanalys av uppsättning under följande villkor:
 - Batchen är giltig.
 - Batchen har inga fler tillgängliga uppsättningar.
 - Antalet tillåtna uppsättningar i batchen har inte utnyttjats till fullo.

Se [Rapport om begäran av omanalys av uppsättning på sidan 71](#) för mer information.

- **Retest management (Hantering av omanalys) –**
 - **Pool failures** (Misslyckad uppsättning) – Misslyckade uppsättningar är vanligtvis uppsättningar som inte klarade QC-måtten för sekvensering. VeriSeq NIPT Assay Software fortsätter inte att bearbeta misslyckade uppsättningar om körningen avslutas. Utför omsekvensering med en andra alikvot.
 - **Sample failures** (Provfel) – Programmet tillåter att misslyckade prover testas igen vid behov. Misslyckade prover måste integreras i en ny batch och ombearbetas genom analyssteg.
 - **Reruns** (Omkörningar) – Systemet omanalyserar inte uppsättningar med prover som har bearbetats tidigare och rapporterats framgångsrikt. Kör om ett prov genom att köra provet i en ny batch.

Användaråtgärder

Med VeriSeq NIPT Solution v2 kan användaren utföra följande åtgärder:

Med Workflow Manager:

- Markera följande som ogiltiga:
 - Ett enskilt prov.
 - Alla prover i en batch.
 - Alla prover för en uppsättning.

- Markera ett specifikt prov som avbrutet. VeriSeq NIPT Assay Software markerar då resultatet som avbrutet i den slutliga resultatrapporten.

Använda VeriSeq NIPT Assay Software:

- Konfigurera programmet som ska installeras och integreras i laboratoriets nätverksinfrastruktur.
- Ändra konfigurationsinställningar, som nätverksinställningar, delade mapplatser och hantering av användarkonton.
- Visa system- och batchstatus, rapporter för resultat och batchbearbetning, aktivitets- och granskningsloggar samt analysresultat.

OBS! Möjligheten att utföra åtgärder varierar beroende på användarbehörigheter. Se [Tilldela användarroller på sidan 29](#) för mer information.

Sequencing Handler

VeriSeq NIPT Assay Software hanterar sekvenseringskörningarna som genereras av sekvenseringsinstrumenten via Sequencing Handler. Den identifierar nya sekvenseringskörningar, validerar körningsparametrar och matchar uppsättningens streckkod med en känd uppsättning som skapats under biblioteksberedningsprocessen. Om ett samband inte hittas genereras ett meddelande till användaren och bearbetningen av sekvenseringskörningen avbryts.

Efter att valideringen har slutförts fortsätter VeriSeq NIPT Assay Software att övervaka att sekvenseringskörningarna slutförs. Slutförda sekvenseringskörningar placeras i kö för att bearbetas av Analytic Pipeline Handler (se [Analytic Pipeline Handler på sidan 24](#) för mer information).

Sekvenseringskörningskompatibilitet

VeriSeq NIPT Assay Software analyserar endast sekvenseringskörningar som är kompatibla med det cfDNA-analytiska arbetsflödet.

Använd endast kompatibla sekvenseringsmetoder och programversioner för att generera basbestämningar.

OBS! Kontrollera prestandamätningar av sekvenseringsdata regelbundet för att säkerställa att datakvaliteten är inom specifikationerna.

VeriSeq NIPT Local Run Manager-modulen konfigurerar sekvenseringen med följande avläsningsparametrar:

- Paired-end-körning med 2 x 36 cykelavläsningar.
- Dubbelindexering med två indexavläsningar om åtta cykler.

Analytic Pipeline Handler

Analytic Pipeline Handler startar analyspipelinen för detektering av aneuploidi. Pipelinen bearbetar en sekvenseringskörning åt gången med en genomsnittlig löptid på mindre än fem timmar per uppsättning. Om analysen misslyckas med att bearbeta uppsättningen, eller om analysen inte slutförs på grund av strömavbrott eller för att den överskridit tidsgränsen, ställer Analytic Pipeline Handler automatiskt körningen i kön på nytt. Om bearbetningen av uppsättningen misslyckas tre gånger i rad markerar Analytic Pipeline Handler körningen som misslyckad och genererar ett felmeddelande.

Vid en slutförd körning genereras en NIPT-rapport. Se [NIPT-rapport på sidan 54](#) för mer information.

Tidsgräns och lagringskrav för arbetsflöde

Det cfDNA-analytiska arbetsflödet är föremål för följande tidsgränser och lagringsbegränsningar.

Parameter	Standardvärde
Maximal sekvenseringstid	20 timmar
Maximal analysstid	10 timmar
Minsta temporärt minne	900 GB

Webbgränssnitt

VeriSeq NIPT Assay Software har ett lokalt webbgränssnitt som tillåter enkel åtkomst till Onsite Server från hela nätverket. Webbgränssnittet har följande funktioner:

OBS! VeriSeq NIPT Assay Softwares webbgränssnitt kan inte användas med mobila enheter.

- **View recent activities** (Visa senaste aktiviteter) – Identifierar stegen som slutförts vid analysen. Användaren får aviseringar om många av de här aktiviteterna via e-post. Se [Assay Software-meddelanden på sidan 81](#) för mer information.
- **View errors and alerts** (Visa fel och aviseringar) – Identifierar problem som kan förhindra analysen att fortsätta. Felmeddelanden och aviseringar skickas till användaren via systemet för e-postavisering. Se [Assay Software-meddelanden på sidan 81](#) för mer information.
- **Configure the server network settings** (Konfigurera nätverksinställningarna för servern) – Illumina-personal konfigurerar vanligtvis nätverket vid systeminstallationen. Ändringar kan komma att behövas om det lokala nätverket kräver IT-ändringar. Se [Konfigurera nätverks- och serverinställningar på sidan 32](#) för mer information.

- **Manage server access** (Hantera serveråtkomst) – Onsite Server har åtkomstnivåer för administratörer och användare. De här åtkomstnivåerna styr hur aktivitet, avisering, felloggar och ändringar av nätverks- och datamappningsinställningar visas. Se [Hantera användare på sidan 28](#) för mer information.
- **Configure sequencing data folder** (Konfigurera sekvenseringsdatamappar) – Som standard sparar servern sekvenseringsdata. Det går dock att lägga till en central NAS för att öka lagringskapaciteten. Se [Mappa serverenheter på sidan 41](#) för mer information.
- **Configure email notification subscribers list** (Konfigurera mottagarlista för e-postmeddelande) – Hanterar mottagarlistan för e-postmeddelanden med felmeddelanden och analysprocessfel. Se [Konfigurera systemets e-postmeddelanden på sidan 34](#) för mer information.
- **Reboot or shutdown the server** (Starta om eller stäng av servern) – Startar om eller stänger av servern vid behov. En omstart eller avstängning kan behövas för att konfigurationen av en inställning ska börja gälla eller för att åtgärda ett serverfel. Se [Starta om servern på sidan 42](#) och [Stäng av servern på sidan 43](#) för mer information.
- **Configure database backup encryption** (Konfigurera krypterade säkerhetskopior av databasen) – Används för kryptering och för att ange ett krypteringslösenord för säkerhetskopior av databasen på servern. Den här funktionen kan även användas för att generera en tillfällig, okrypterad säkerhetskopia. Se [Konfigurera krypterade säkerhetskopior på sidan 35](#) för mer information.
- **Configure network passwords** (Konfigurera nätverkslösenord) – Ange nätverkslösenord för kommunikationen mellan servern, båda sekvenserarna och VeriSeq NIPT Microlab STAR-instrumenten. Se [Konfigurera nätverkslösenord på sidan 36](#) för mer information.

Licensavtal för slutanvändare

Första gången som du loggar in i webbgränssnittet ombeds du att godkänna licensavtalet för slutanvändare (EULA). Välj **Download EULA** (Hämta licensavtal) för att hämta licensavtalet till din dator. Programmet kräver att du godkänner licensavtalet innan du kan fortsätta arbeta med webbgränssnittet. Efter att du har godkänt licensavtalet kan du återvända till avtalssidan och hämta dokumentet vid behov.

Konfigurera webbgränssnittet

Tryck på ikonen Settings (Inställningar) för att visa en listruta med konfigurationsinställningar. Vilka inställningar som visas beror på användarroll och behörighet. Se [Tilldela användarroller på sidan 29](#) för mer information.

OBS! Tekniker har inte tillgång till de här funktionerna.

Inställning	Beskrivning
Användarhantering	Lägg till, aktivera/inaktivera och redigera användares inloggningsuppgifter. Endast för servicetekniker och administratörer.
Email Configuration (E-postkonfiguration)	Redigera mottagarlistor för e-postmeddelanden.
Change Shared Folder Password (Ändra lösenord för delad mapp)	Ändra sbsuser-lösenordet för åtkomst till Onsite Servers delade mappar. Lösenordet får endast innehålla alfanumeriska tecken.
Rapporteringsinställningar	Endast för servicetekniker eller administratörer.
Reboot Server (Starta om server)	Endast för servicetekniker eller administratörer.
Shut Down Server (Stäng av server)	Endast för servicetekniker eller administratörer.

Logga in i webbgränssnittet

Logga in i VeriSeq NIPT Assay Software-gränssnittet enligt följande.

- Öppna en av följande webbläsare på en dator som är ansluten till samma nätverk som Onsite Server:
 - Chrome v69 eller senare
 - Firefox v62 eller senare
 - Internet Explorer v11 eller senare
- Ange serverns IP-adress eller servernamnet som Illumina tillhandahöll vid installationen, motsvarande `https://<Onsite Server IP address>/login`. (t.ex. `https://10.10.10.10/login`).
- Lägg till ett säkerhetsundantag om en säkerhetsvarning visas i webbläsaren för att gå vidare till inloggningssskärmen.
Säkerhetsvarningen indikerar att datorn inte har SSL-certifikatet installerat. Följ anvisningarna i [Ladda ner och installera ett certifikat på sidan 33](#) för att installera certifikatet.
- Ange det skiftlägeskänsliga användarnamn och lösenord som tillhandahölls av Illumina på inloggningssskärmen och välj sedan **Log In** (Logga in).

OBS! När systemet har varit inaktivt i 10 minuter loggar VeriSeq NIPT Assay Software automatiskt ut den aktuella användaren.

Instrumentpanelen

Instrumentpanelen i VeriSeq NIPT Assay Software v2 visas efter inloggning. Instrumentpanelen är programmets huvudfönster. Välj menyalternativet **Dashboard** (Instrumentpanel) för att när som helst återvända till instrumentpanelen.

Instrumentpanelen visar alltid de 50 senaste aktiviteterna som loggats (om det är färre än 50 visas endast de som har loggats). Om du vill hämta de föregående 50 aktiviteterna och söka i aktivitetshistoriken väljer du **Previous** (Föregående) i aktivitetstabellens nedre högra hörn.

Visa senaste aktiviteter

Fliken Recent Activities (Senaste aktiviteter) innehåller en kort beskrivning av de senaste aktiviteterna i VeriSeq NIPT Assay Software och Onsite Server.

Namn	Beskrivning
When (När)	Aktivitetsdatum och -tid.
User (Användare)	Om tillämpligt ska användaren som utförde aktiviteten identifieras.
Subsystem (Undersystem)	Plats eller process som utförde aktiviteten, som till exempel användare, analys eller konfiguration.
Details (Information)	Aktivitetsbeskrivning.
Level (Nivå)	Den nivå som tilldelats aktiviteten från följande alternativ: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Aktivitet) – Indikerar en aktivitet i servern som en systemomstart eller inloggning/utloggning av en användare. • Notice (Meddelande) – Indikerar ett steg som inte utfördes. Till exempel ett ogiltigt prov eller QC-fel. • Warning (Varning) – Indikerar att ett fel inträffade vid normalt utförande och normal maskinvarufunktion. Till exempel okända körningsparametrar eller misslyckade analyser.

Visa senaste fel

Fliken Recent Errors (Senaste fel) innehåller en kort beskrivning av de senaste felen i program och server.

Namn	Beskrivning
When (När)	Aktivitetsdatum och -tid.

Namn	Beskrivning
User (Användare)	Om tillämpligt ska användaren som utförde aktiviteten identifieras.
Subsystem (Undersystem)	Plats eller process som utförde aktiviteten, som till exempel användare, analys eller konfiguration.
Details (Information)	Aktivitetsbeskrivning.
Level (Nivå)	Den nivå som tilldelats aktiviteten från följande alternativ: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Brådskande) – Allvarligt programfel som äventyrar systemdriften. Kontakta Illuminas tekniska support. • Alert (Avisering) – Fel vid normal drift. Till exempel en korrupt disk, utrymmes- eller konfigurationsfel som förhindrar rapportgenerering eller e-postmeddelanden. • Error (Fel) – System- eller serverfel vid normal drift. Till exempel ett konfigurationsfel i fil eller maskinvarufel.

Visa systemstatus och aviseringar

Fliken **Server Status** (Serverstatus) visar följande information.

- **Date** (Datum) – Aktuellt datum och aktuell tid.
- **Time zone** (Tidszon) – Den tidszon som är konfigurerad för servern. Tidszoninformationen används för e-post, aviseringar samt datum och tid för rapporter.
- **Hostname** (Värddamn) – Systemnamnet består av nätverkets värddamn och DNS-domännamnet.
- **Disk space usage** (Upptaget diskutrymme) – Det utrymme som används för att lagra data (i procent).
- **Software** (Program) – Reglerad programkonfiguration (t.ex. CE-IVD).
- **Version** – VeriSeq NIPT Assay Software v2-version.

Sammanfattningen kan även visa knappen **Server alarm** (Serverlarm) som tystar RAID-systemets larm. Knappen visas bara för administratörer. Om du trycker på den här knappen ska du kontakta Illuminas tekniska support för ytterligare hjälp.

Hantera användare

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att lägga till, redigera eller ta bort behörigheter för tekniker och andra användare med samma behörighetsnivå.

Tilldela användarroller

Användarroller definierar användarbehörighet och rättigheter att utföra vissa uppgifter.

Roll	Beskrivning
Service	En fältservicetekniker från Illumina som utför den första installationen och systeminställningen (i det ingår det att utse en administratör). Till rollen hör även felsökning, reparation av server, installation och ändringar av konfigurationsinställningar samt kontinuerlig programsupport.
Administrator (Administratör)	En laboratorieadministratör som installerar och underhåller konfigurationsinställningar, administrerar användare, hanterar e-postlistor, ändrar lösenord för delade mappar samt startar om och stänger av servern.
Technician (Tekniker)	En laboratorietekniker som kan visa systemstatus och aviseringar.

Lägga till användare

Vid den första installationen lägger en fältservicetekniker från Illumina till en administratör.

Så här lägger du till en användare:

1. Välj **Add New User** (Lägg till ny användare) på skärmen User Management (Användarhantering).

OBS! Alla fält är obligatoriska.

2. Ange användarnamnet. Följande krav gäller:
 - Endast gemena bokstäver och siffror (a–z och 0–9).
 - Måste vara 4–20 tecken långt och innehålla minst en siffra.
 - Det första tecknet får inte vara en siffra.

OBS! Användarnamn är inte skiftlägeskänsliga.

VeriSeq NIPT Assay Software använder användarnamn för att identifiera personer som arbetar med olika delar av analysprocessen och som interagerar med VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Ange användarens fullständiga namn. Det fullständiga namnet visas endast i användarprofilen.
4. Ange och bekräfta lösenordet.
Lösenord måste vara 8–20 tecken långa och innehålla minst en versal, en gemen och en siffra.
5. Ange en e-postadress för användaren.
Det krävs en unik e-postadress för varje användare.
6. Välj önskad användarroll i listrutan.

7. Markera rutan **Active** (Aktiv) för att aktivera användaren omedelbart eller avmarkera den om du vill aktivera användaren vid ett senare tillfälle (t.ex. efter genomförd utbildning).
8. Välj **Save** (Spara) för att spara och bekräfta ändringarna.
Den nya användaren visas nu på skärmen User Management (Användarhantering).

Redigera användare

Redigera användarinformation enligt följande.

1. Välj användarnamn på skärmen User Management (Användarhantering).
2. Redigera användarinformationen och välj sedan **Save** (Spara).
3. Välj **Save** (Spara) igen för att bekräfta ändringar.
Den nya användarinformationen visas nu på skärmen User Management (Användarhantering).

Inaktivera användare

Inaktivera en användare enligt följande.

1. Välj användarnamn på skärmen User Management (Användarhantering).
2. Avmarkera kryssrutan **Activate** (Aktivera) och välj sedan **Save** (Spara).
3. Välj **Save** (Spara) på bekräftelsemeddelandet.
Användarstatusen visas nu som Disabled (Inaktiverad) på skärmen User Management (Användarhantering).

Hantera en delad nätverksenhet

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att lägga till, redigera eller ta bort delade mapplatser.

Lägga till en delad nätverksenhet

Konfigurera hellre systemet för att lagra sekvenseringsdata på en särskilt avsedd NAS än på servern som är ansluten till sekvenseringssystemet. En NAS har större lagringskapacitet och kontinuerlig säkerhetskopiering.

1. Välj **Folders** (Mappar) på instrumentpanelen.
2. Välj **Add folder** (Lägg till mapp).
3. Ange följande information som tillhandahålls av IT-administratören:
 - **Location** (Plats) – Fullständig sökväg till NAS:en och den mapp där data lagras.
 - **Username** (Användarnamn) – Det användarnamn som Onsite Server använder för att begära åtkomst till NAS:en.

- **Password** (Lösenord) – Det lösenord som Onsite Server använder för att begära åtkomst till NAS:en.
4. Välj **Save** (Spara).
 5. Välj **Test** (Testa) för att testa anslutningen till NAS:en.
Om anslutningen avbryts ska du kontrollera servernamnet, platsnamnet, användarnamnet och lösenordet med IT-administratören.
 6. Starta om servern för att verkställa ändringarna.

OBS! En delad nätverksenhet har endast stöd för en sekvenseringsdatamapp.

Redigera en delad nätverksenhet

1. Välj **Folders** (Mappar) på instrumentpanelen.
2. Redigera sökvägen och välj **Save** (Spara).
3. Välj **Test** (Testa) för att testa anslutningen till NAS:en.
Om anslutningen avbryts ska du kontrollera servernamnet, platsnamnet, användarnamnet och lösenordet med IT-administratören.

Ta bort en delad nätverksenhet

1. Välj **Folders** (Mappar) på instrumentpanelen.
2. Välj den sökväg som ska redigeras.
3. Välj **Delete** (Ta bort) för att ta bort den externa sekvenseringsmappen.

Konfigurera nätverks- och certifikatinställningar

En fältservicetekniker från Illumina använder fönstret Network Configuration (Nätverkskonfiguration) för att konfigurera nätverks- och certifikatinställningar under den första installationen.

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att ändra inställningarna för nätverk och certifikat.

1. Välj **Configuration** (Konfiguration) på instrumentpanelen.
2. Välj fliken **Network Configuration** (Nätverkskonfiguration) och konfigurera nätverksinställningarna efter behov.
3. Välj fliken **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration) för att generera SSL-certifikatet.

Konfigurera certifikatinställningar

Ett SSL-certifikat är en datafil som möjliggör en säker anslutning från Onsite Server till en webbläsare.

1. Använd fliken Certificate Configuration (Certifikatkonfiguration) för att konfigurera följande SSL-certifikatinställningar:
 - **Laboratory Email** (Laboratoriets e-post) – Laboratoriets e-postadress (kräver ett giltigt e-postadressformat).
 - **Organization Unit** (Organisationsenhet) – Avdelning.
 - **Organization** (Organisation) – Laboratoriets namn.
 - **Location** (Adress) – Laboratoriets gatuadress.
 - **State** (Postnummer och postort) – Den stad som laboratoriet ligger i.
 - **Country** (Land) – Det land som laboratoriet ligger i.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Tumavtryck för certifikat (SHA1)) – Certifikatets identifieringsnummer.
SHA1 säkerställer att användare inte får certifikatvarningar när de använder VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 visas efter att ett certifikat har skapats eller återskapats. Se [Återskapa ett certifikat på sidan 33](#) för mer information.
2. Välj **Save** (Spara) för att verkställa de ändringar som har gjorts.

Konfigurera nätverks- och serverinställningar

OBS! Samordna alla ändringar i nätverks- och serverinställningarna med IT-administratören för att undvika serveranslutningsfel.

1. Använd fliken Network Configuration (Nätverkskonfiguration) för att konfigurera följande inställningar för nätverket och Onsite Server:
 - **Static IP Address** (Statisk IP-adress) – IP-adressen till Onsite Server.
 - **Subnet Mask** (Nätmask) – Nätmask för lokalt nätverk.
 - **Default Gateway Address** (Standardgatewayadress) – Standard-IP-adress för router.
 - **Hostname** (Värdnamn) – Angivet namn som hänvisar till Onsite Server på nätverket (definieras som localhost som standard).
 - **DNS Suffix** (DNS-suffix) – Angivet DNS-suffix.
 - **Nameserver 1 and 2** (Namnserver 1 och 2) – IP-adresser eller namn för DNS servern.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidsserver 1 och 2) – Servrar med NTP-tidssynkronisering.
 - **MAC Address** (MAC-adress) – MAC-adress för servernätverk (skrivskyddad).
 - **Timezone** (Tidszon) – Serverns lokala tidszon.
2. Kontrollera att uppgifterna är korrekta och välj sedan **Save** (Spara) för att starta om servern och verkställa de ändringar som har gjorts.



FÖRSIKTIGHET!

Felaktiga inställningar kan störa förbindelsen med servern.

Ladda ner och installera ett certifikat

Så här laddar du ner och installerar ett SSL-certifikat för VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Välj **Configuration** (Konfiguration) på instrumentpanelen.
2. Tryck på fliken **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration).
3. Tryck på **Download Certificate** (Hämta certifikat) i fönstret Network Configuration (Nätverkskonfiguration).
Certifikatfilen root_cert.der laddas ner.

OBS! Om du uppmanas att spara filen ska du välja en plats som du kommer ihåg. Om inte ska du identifiera standardplatsen för nedladdningar. Vissa webbläsare sparar automatiskt filen i en nedladdningsmapp.

4. Gå till mappen på din dator där filen har sparats.
5. Högerklicka på filen **root_cert.der** och välj **Install Certificate** (Installera certifikat).
6. Om en säkerhetsvarning visas ska du välja **Open** (Öppna) för att öppna filen.
Certificate Import Wizard (Guiden Importera certifikat) öppnas.
7. Välj **Local Machine** (Lokal maskin) som lagringsplats i välkomstfönstret för Certificate Import Wizard (Guiden Importera certifikat) och välj sedan **Next** (Nästa).
8. Välj alternativet **Place all certificates in the following store** (Placera alla certifikat i följande arkiv) och välj sedan knappen **Browse...** (Bläddra ...).
9. Välj **Trusted Root Certification Authorities** (Betrodda rotcertifikatutfärdare) i fönstret Select Certificate Store (Välj certifikatarkiv) och välj sedan **OK**.
10. Kontrollera att Trusted Root Certification Authorities (Betrodda rotcertifikatutfärdare) visas i fältet Certificate Store (Certifikatarkiv) och välj sedan **Next** (Nästa).
11. Välj **Finish** (Slutför) i fönstret Completing the Certificate Import Wizard (Slutför guiden Importera certifikat).
12. Om en säkerhetsvarning visas ska du välja **Yes** (Ja) för att installera certifikatet.
13. Avsluta guiden genom att välja **OK** i dialogrutan som visar att importen har slutförts.

Återskapa ett certifikat

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att återskapa certifikat och starta om systemet.

Gör så här för att återskapa ett certifikat efter att nätverks- eller certifikatinställningarna har ändrats:

1. Välj **Regenerate Certificate** (Återskapa certifikat) i fönstret Network Configuration (Nätverkskonfiguration).
2. Välj **Regenerate Certificate and Reboot** (Återskapa certifikat och starta om) för att fortsätta, eller välj **Cancel** (Avbryt) för att avsluta.

Konfigurera systemets e-postmeddelanden

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kommunicerar med användaren genom att skicka e-postmeddelanden med information om analysens förlopp samt aviseringar om fel eller användaråtgärder som krävs. Se [Assay Software-meddelanden på sidan 81](#) för mer information om de e-postmeddelanden som systemet skickar.

Kontrollera att e-postinställningarna för skräppost tillåter e-postmeddelanden från servern. E-postmeddelanden skickas från ett konto med namnet `VeriSeq@<customer email domain>`, där `<customer email domain>` specificeras av det lokala IT-teamet när servern installeras.

Skapa en mottagarlista för e-post

E-postmeddelanden skickas till en lista över specifika mottagare.

Skapa en mottagarlista enligt följande.

1. Välj ikonen Settings (Inställningar) på instrumentpanelen.
2. Välj **Email Configuration** (E-postkonfiguration).
3. Ange e-postadresserna separerade av kommatecken i mottagarfältet.
Kontrollera att e-postadresserna är korrekta. Programmet validerar inte e-postadressformat.
4. Välj **Save** (Spara).
5. Välj **Send test message** (Skicka testmeddelande) för att skicka ett testmeddelande till mottagarlistan.
Kontrollera din inkorg för att bekräfta att e-postmeddelandet skickades.

OBS! Se till att välja knappen **Save** (Spara) innan du skickar ett testmeddelande. Om du skickar ett testmeddelande innan du sparar ignoreras alla eventuella ändringar.

Konfigurera krypterade säkerhetskopior

Med VeriSeq NIPT Assay Software v2 kan administratörer aktivera eller inaktivera kryptering av säkerhetskopior. Administratörer kan även ange eller uppdatera krypteringslösenordet för säkerhetskopiering av databasen. Lösenordet används för att återställa en säkerhetskopia av databasen. Spara lösenordet på en säker plats för framtida bruk.

OBS! Endast administratörer har behörighet att konfigurera krypteringen av en säkerhetskopia av databasen.

Ställ in kryptering av säkerhetskopia enligt följande.

1. Välj ikonen Settings (Inställningar) på instrumentpanelen.
2. Välj **Backup Encryption** (Kryptering av säkerhetskopia).
3. Markera kryssrutan **Encrypt Backups** (Kryptera säkerhetskopior).
4. Ange önskat krypteringslösenord i fältet **Encryption Password** (Krypteringslösenord).
5. Ange samma lösenord i fältet **Confirm Password** (Bekräfta lösenord).
6. Välj **Save** (Spara).

Generera en okrypterad säkerhetskopia

Med VeriSeq NIPT Assay Software kan administratörer skapa en okrypterad säkerhetskopia som kan användas av Illuminas tekniska support. Den okrypterade säkerhetskopian raderas automatiskt efter 24 timmar.

OBS! Endast administratörer har behörighet att generera en okrypterad säkerhetskopia.

Skapa en okrypterad säkerhetskopia enligt följande.

1. Välj ikonen Settings (Inställningar) på instrumentpanelen.
2. Välj **Backup Encryption** (Kryptering av säkerhetskopia).
3. Välj **Generate Unencrypted Backup** (Generera okrypterad säkerhetskopia)
4. Välj **Yes** (Ja) i bekräftelsefönstret.
Ett meddelande visas som bekräftar att en okrypterad säkerhetskopia har begärts.
5. Välj **OK**.

Du kan bekräfta att en okrypterad säkerhetskopia har skapats genom att gå tillbaka till instrumentpanelen i VeriSeq NIPT Assay Software och öppna tabellen Recent Activities (Senaste aktiviteter). En ny post ska bekräfta att en okrypterad säkerhetskopia har skapats.

Konfigurera nätverkslösenord

En administratör eller en fältservicetekniker från Illumina har åtkomst till sidan Network Passwords (Nätverkslösenord) som används för att konfigurera lösenord för kommunikationen mellan Onsite Server och VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter.



FÖRSIKTIGHET!

Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att ändra nätverkslösenord.

Konfigurera nätverkslösenord enligt följande.

1. Välj ikonen Settings (Inställningar) på instrumentpanelen.
2. Välj **Network Passwords** (Nätverkslösenord).
3. Ange ett lösenord för sekvenseringsinstrumenten i fältet **Sequencer Password** (Sekvenserarlösenord).
4. Ange lösenordet i fältet **Confirm Password** (Bekräfta lösenord) igen.



FÖRSIKTIGHET!

Om sekvenserarlösenordet uppdateras under en pågående sekvenseringskörning kan det orsaka dataförlust.

5. Välj **Save Sequencer Password** (Spara sekvenserarlösenord).
Servern lagrar lösenordet för sekvenseringsinstrumentet. Uppdatera alla instrument som är anslutna till servern för att säkerställa att de använder det här lösenordet.
6. Ange ett lösenord för VeriSeq NIPT Microlab STAR i fältet **Automation Password** (Automatiseringslösenord).



FÖRSIKTIGHET!

Om automatiseringslösenordet uppdateras under pågående provberedning kan det orsaka dataförlust.

Endast fältservicetekniker från Illumina kan uppdatera automatiseringslösenordet för ML STAR. Säkerställ att någon från Illuminas fältserviceteam har varit på plats och uppdaterat ML STAR-lösenordet innan du ändrar lösenordet som är lagrat på servern via webbgränssnittet. Om du uppdaterar lösenordet i serverns webbgränssnitt utan att uppdatera det på ML STAR kommer du att göra systemet oanvändbart.

7. Ange lösenordet för ML STAR i fältet **Confirm Password** (Bekräfta lösenord).
8. Välj **Save Automation Password** (Spara automatiseringslösenord).
Servern lagrar lösenordet för ML STAR. Uppdatera alla ML STAR-instrument som redan är anslutna till servern för att säkerställa att de använder det här lösenordet.

Logga ut

- Välj ikonen User Profile (Användarprofil) högst upp till höger på skärmen och välj sedan **Log Out** (Logga ut).

Analys och rapportering

När sekvenseringsdata har samlats in demultiplexeras de, konverteras till ett FASTQ-format, matchas med ett referensgenom och analyseras för detektering av aneuploidi. I det här avsnittet beskriver vi de olika mått som fastställs för varje givet prov.

Demultiplexering och FASTQ-generering

Sekvenseringsdata som lagras i BCL-format bearbetas i konverteringsprogrammet bcl2fastq. Konverteringsprogrammet bcl2fastq demultiplexerar data och konverterar BCL-filer till standardfilformat för FASTQ för analys vid ett senare tillfälle. VeriSeq NIPT Assay Software skapar ett provark (SampleSheet.csv) för varje sekvenseringskörning. Den här filen innehåller provinformation som programmet får tillgång till under provberedningsprocessen (med hjälp av programmets API). Dessa provark har en rubrik med information om körningen och beskrivningar av de prover som bearbetats i en särskild flödescell.

Följande tabell ger mer information om provarkens data.



FÖRSIKTIGHET!

Ändra inte provarksfilen. Den är systemgenererad och ändringar kan leda till negativa effekter senare i arbetsflödet, inklusive felaktiga resultat eller analysfel.

Kolumnnamn	Beskrivning
SampleID	Prov-ID.
SampleName	Provnamn. Standardvärde: samma som prov-ID.
Sample_Plate	Platt-ID för ett givet prov. Standardvärde: tomt.
Sample_Well	Brunn-ID på plattan för ett givet prov.
I7_Index_ID	ID för den första indexadaptern.
index	Nukleotidsekvens för den första adaptorn.
I5_Index_ID	ID för den andra adaptorn.
index2	Nukleotidsekvens för den andra adaptorn.
Sample_Project	Projekt-ID för ett givet prov. Standardvärde: tomt.

Kolumnnamn	Beskrivning
SexChromosomes	<p>Analys av könskromosomer. Ett av följande:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Aneuploidi av könskromosom och könsrapportering har begärts. • No (Nej) – Varken aneuploidi av könskromosom eller könsrapportering har begärts. • SCA – Aneuploidi av könskromosom har begärts, könsrapportering har inte begärts.
SampleType	<p>Provtyp. Ett av följande:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Enkel) – Graviditet med ett embryo. • Twin (Dubbel) – Graviditet med flera embryon. • Control (Kontroll) – Kontrollprov där kön och aneuploidiklassificering är känt. • NTC – Prov med reagenskontroll utan mall (inget DNA).

QC av sekvensering

QC-mått för sekvensering identifierar flödesceller som med stor sannolikhet inte kommer att klara analys. Mått för klustertäthet, procentavläsningar av passerfilter (PF), förfasning och fasning beskriver sekvenseringsdatas övergripande kvalitet och används av många NGS-program. Det förutsagda måttet för matchade avläsningar uppskattar flödescellsnivån för sekvensdjupet. Om data av låg kvalitet inte uppfyller det förutsagda måttet för matchade avläsningar avslutas bearbetningen av körningen. Se [Mått och gränsvärden för QC av sekvensering på sidan 46](#) för mer information.

Uppskattning av fosterfraktion

Fosterfraktion (FF) syftar på procentandelen cellfritt, cirkulerande DNA i moderblodprover som härleds från placentan. VeriSeq NIPT Assay Software använder information från både storleksfördelningen av cfDNA-fragmenten och skillnader i genomtäckning mellan moder-cfDNA och foster-cfDNA för att beräkna den uppskattade fosterfraktionen.¹

Statistik som används vid slutlig poängräkning

För alla kromosomer matchas paired-end-sekvenseringsdata med referensgenomet (HG19). Unika, ej duplicerade och matchade avläsningar samlas i diskreta värden om 100 kB. Motsvarande diskreta värden justeras för GC-metodfel och enligt tidigare fastställd områdesspecifik genomtäckning. Med sådana normaliserade diskreta värden erhålls statistiska mått för varje autosom genom att jämföra de täckningsområden som kan påverkas av aneuploidi med resten av autosomerna.

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

Ett sannolikhetsförhållande (LLR, likelihood ratio) beräknas för varje prov genom att ta hänsyn till de täckningsbaserade måtten och uppskattad FF. LLR-värdet är sannolikheten för att ett prov påverkas med hänsyn till den iakttagna täckningen och FF, kontra sannolikheten för att ett prov förblir opåverkat med hänsyn till samma iakttagna täckning. Beräkningen av förhållandet tar också hänsyn till den uppskattade osäkerheten i FF. För efterföljande beräkningar används den naturliga logaritmen för förhållandet. Assay Software bedömer LLR-värdet för varje målkromosom och varje prov för att ge ett fastställande om aneuploidi.

Statistik för kromosomerna X och Y skiljer sig från statistiken som används för autosomer. För foster som identifierats som kvinnliga kräver SCA-benämningar att klassificering av LLR och av normaliserade kromosomvärden överensstämmer.¹ Specifika LLR-värden beräknas för [45,X] (Turners syndrom) och för [47,XXX]. För foster som identifieras som manliga kan SCA-benämningar för antingen [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,XYY] baseras på förhållandet mellan det normaliserade kromosomvärdet för kromosomerna X och Y (NCV_X och NCV_Y). Prover som tillhör manliga foster för vilka NCV_X är inom det intervall som iakttagits för euploida kvinnliga prover kan benämnas [47,XXY]. Prover som tillhör manliga foster för vilka NCV_X är inom det intervall som iakttagits för euploida manliga prover, men för vilka kromosom Y är överrepresenterad, kan benämnas [47,XYY].

Vissa värden för NCV_Y och NCV_X faller utanför systemets förmåga att fastställa SCA. De här proverna producerar ett icke rapporterbart resultat för XY-klassificering. Autosomala resultat ges fortfarande för de här proverna om övriga QC-mått godkänns.

QC-analys

Analytiska QC-mått är mått som beräknas under analys och används för att upptäcka prover som avviker för mycket från förväntat beteende. Data för prover som faller utanför de här måtten bedöms vara opålitliga och markeras som misslyckade. När prover genererar resultat som ligger utanför de förväntade intervallen för de här måtten skapar NIPT-rapporten en QC-orsak som en varning eller felorsak. Det finns mer information om de här QC-orsakerna under [QC-orsaksmeddelanden på sidan 63](#).

QC av NTC-prover

Med VeriSeq NIPT Solution går det att lägga till NTC-prover som en del av körningen. ML STAR kan generera upp till 2 NTC:er per körning för batcher med 24 prover och 48 prover och upp till 4 NTC:er för batcher med 96 prover. Oavsett hur många NTC-prov som läggs till söker programmet efter ett minsta medelvärde på 4 000 000 unikt mappade fragment per prov och uppsättning. Därför ska inte fler än 2 NTC-prover läggas till per uppsättning. Se [Mått och gränsvärden för QC av sekvensering på sidan 46](#) för mer information.

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.

QC-status för NTC-prover är enligt följande:

- **NTC sample processing** (Bearbetning av NTC-prov) – När ett NTC-prov bearbetas tillämpar programmet resultatet PASS QC (GODKÄND QC) när provets täckning är låg, vilket förväntas för NTC.
- **Patient sample as NTC** (Patientprov som NTC) – När ett patientprov, som är markerat som NTC, bearbetas detekteras hög täckning. Eftersom provet är markerat som NTC flaggar programmet provets QC-status som FAIL (UNDERKÄNT) med följande anledning: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PROV MED HÖG TÄCKNING).

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 kör ett Linux-baserat operativsystem och har cirka 7,5 TB datalagringskapacitet. Om man antar att varje sekvenseringskörning kräver 25 GB kan servern lagra upp till 300 körningar. Det skickas automatiskt ett meddelande när minsta krävda lagringskapacitet inte är tillgänglig. Servern är installerad på det lokala nätverket (LAN).

Lokal disk

VeriSeq NIPT Assay Software gör specifika mappar på Onsite Server tillgängliga för användaren. Mapparna kan mappas till valfri arbetsstation eller bärbar dator på det lokala nätverket med ett Samba-protokoll.

Mappnamn	Beskrivning	Åtkomst
Input (Indata)	Innehåller sekvenseringsdata som genererats av NGS-systemet som är mappat till servern.	Läsa och skriva.
Output (Utdata)	Innehåller alla rapporter som genererats av programmet.	Skrivskyddad.
Backup (Säkerhetskopiering)	Innehåller säkerhetskopior av databasen.	Skrivskyddad.

OBS! Mappning av den lokala disken baseras på SMB-protokoll (Server Message Block). Programvaran stöder för närvarande SMB2 och senare versioner. Servern kräver SMB-signering. Aktivera de här versionerna på utrustningen (bärbar dator/arbetsstation) som ska mappas.

Lokal databas

VeriSeq NIPT Assay Software har en lokal databas där biblioteksinformation, information om sekvenseringskörningar och analysresultat lagras. Databasen är integrerad i VeriSeq NIPT Assay Software och användaren har inte åtkomst till den. Systemet utför automatiskt säkerhetskopiering av

databasen på Onsite Server. Utöver följande databasprocesser uppmanas användare att regelbundet säkerhetskopiera databasen till en extern enhet.

- **Database backup** (Säkerhetskopiering av databas) – En ögonblicksbild av databasen sparas automatiskt en gång per timme, dag, vecka och månad. Säkerhetskopior som sparas varje timme tas bort efter att en daglig säkerhetskopia har skapats. På samma sätt tas de dagliga säkerhetskopiorna bort när en säkerhetskopia för hela veckan är klar. De veckovisa säkerhetskopiorna tas bort efter att en månatlig säkerhetskopia har skapats. Endast en kopia av den månatliga säkerhetskopieringen sparas. Det är rekommenderad praxis att skapa ett skript som automatiskt kan spara säkerhetskopieringsmappen på en lokal NAS. De här säkerhetskopiorna omfattar inte in- och utdatamapparna.

OBS! VeriSeq NIPT Assay Software v2 har ett krypteringsalternativ för säkerhetskopiering av databasen. Se [Konfigurera krypterade säkerhetskopior på sidan 35](#) för mer information.

- **Database restore** (Återställ databas) – Databasen kan återställas från valfri säkerhetskopia. Endast fältservicetekniker från Illumina får utföra återställningar. Ett krypteringslösenord måste anges för att återställa en krypterad säkerhetskopia. Lösenordet måste vara det lösenord som gällde när säkerhetskopian skapades.
- **Data backup** (Säkerhetskopiera data) – Även om Onsite Server kan användas som primär lagringsplats för sekvenseringskörningar kan den endast lagra omkring 300 körningar. Du kan ställa in en regelbunden automatiserad säkerhetskopiering av data till en annan enhet för långtidslagring eller en NAS.
- **Maintenance** (Underhåll) – Utöver säkerhetskopiering av data behöver användaren inte utföra något underhåll på Onsite Server. Uppdateringar för VeriSeq NIPT Assay Software eller Onsite Server tillhandahålls av Illuminas tekniska support.

Arkivera data

Följ den lokala IT-arkiveringspolicy när du ska arkivera in- och utdatakataloger. VeriSeq NIPT Assay Software övervakar återstående diskutrymme i indatakatalogen och meddelar användare per e-post när den återstående lagringskapaciteten understiger 1 TB.

Använd inte Onsite Server för datalagring. Överför data till Onsite Server och arkivera regelbundet.

En typisk sekvenseringskörning som är kompatibel med cfDNA-analysens arbetsflöde kräver cirka 25–30 GB för NGS-körningar. Körningsmappens faktiska storlek beror på slutlig klustertäthet.

Arkivera endast data när systemet är överksam och ingen analys eller sekvenseringskörning pågår.

Mappa serverenheter

Onsite Server har tre mappar som var och en för sig kan mappas till valfri dator med Microsoft Windows:

- **input** (indata) – Mapper till sekvenseringsdatamapparna. Använd datorn som är ansluten till sekvenseringssystemet. Konfigurera sekvenseringssystemet att strömma data till indata-mapparna.
- **output** (utdata) – Mapper till serverns analys- och analysprocessrapporter.
- **backup** (säkerhetskopiering) – Mapper till databasens säkerhetskopior.

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att mappa serverenheter.

Mappa varje mapp enligt följande.

1. Logga in på datorn i undernätverket för Onsite Server.
2. Högerklicka på **Computer** (Dator) och välj **Map network drive** (Mappa nätverksenhet).
3. Välj en bokstav i rullgardinslistan över enheter.
4. Ange \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name> i fältet Folder (Mapp).
Till exempel: \\10.50.132.92\input.
5. Ange användarnamn och lösenord (som aktiv administratör) för VeriSeq NIPT Assay Software v2. Mapper som har mappats korrekt visas på datorn. Om administratörens roll, status eller lösenord ändras avbryts den aktiva anslutningen till den mappade servern.
Mapper som har mappats korrekt visas på datorn.

OBS! Mappning av den lokala disken baseras på SMB-protokoll (Server Message Block). Programvaran stöder för närvarande SMB2 och senare versioner. Servern kräver SMB-signering. Aktivera de här versionerna på utrustningen (bärbar dator/arbetsstation) som ska mappas.

Starta om servern

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att starta om servern.

Gör så här för att starta om servern:

1. Välj **Reboot Server** (Starta om server) i listrutan **Settings** (Inställningar).
2. Tryck på **Reboot** (Starta om) för att starta om systemet eller tryck på **Cancel** (Avbryt) för att avsluta utan att starta om.
3. Ange en anledning till att servern stängs av.
Anledningen loggas i felsöknings syfte.



FÖRSIKTIGHET!

Ingen sekvenseringskörning eller provberedning ska vara aktiv under omstarten. Det kan leda till att data går förlorade. Det kan ta flera minuter att starta om systemet. Planera laboratoriearbetet runt omstarten.

Stäng av servern

OBS! Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att stänga av servern.

Gör så här för att stänga av Onsite Server-servern:

1. I rullgardinslistan **Settings** (Inställningar) väljer du **Shut Down Server** (Stäng av server).
2. Välj **Shut Down** (Stäng av) för att stänga av Onsite Server, eller välj **Cancel** (Avbryt) för att avsluta utan att stänga av.
3. Ange en anledning till att Onsite Server stängs av.
Anledningen loggas i felsökningssyfte.



FÖRSIKTIGHET!

Ingen sekvenseringskörning eller provberedning ska vara aktiv när servern stängs av. Det kan resultera i dataförlust.

Återställning vid oväntad avstängning

Vid strömavbrott eller om användaren oavsiktligt stänger av systemet under analyskörningen kommer systemet att göra följande:

- Starta om VeriSeq NIPT Assay Software automatiskt i samband med omstarten.
- Upptäcka att analyskörningen misslyckades och skicka tillbaka körningen till kön för bearbetning.
- Skapa utdata när analysen avslutats.

OBS! Om analysen misslyckas tillåter VeriSeq NIPT Assay Software systemet att skicka körningen för analys upp till tre gånger.

Miljöfaktorer att beakta

Följande tabell innehåller rekommenderad omgivningstemperatur för Onsite Server.

Höjd	Omgivningstemperatur vid drift	Omgivningstemperatur vid icke-drift
Havsnivå	10 °C till 40 °C	0 °C till 60 °C

Höjd	Omgivningstemperatur vid drift	Omgivningstemperatur vid icke-drift
+10 000 fot	0 °C till 30 °C	-10 °C till 50 °C

Information om bortskaffande av elektronisk utrustning under direktivet om avfall som utgörs av eller innehåller elektrisk och elektronisk utrustning (WEEE) och förordningar finns på Illuminas webbsida på <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

QC-mått

Kvantitativa QC-mått och gränsvärden

Mått	Beskrivning	Nedre gräns	Övre gräns	Förklaring
standard_r_squared	Determinationskoefficientens värde för standardkurvans modell.	0,980	Ej tillämpligt	Standardkurvmodeller som har dålig linjäritet i log-log-området visar inte alltid den verkliga provkoncentrationen.
standard_slope	Lutningen på standardkurvmodellen.	0,95	1,15	Standardkurvmodeller som går utanför markeringarna för förväntat resultat är opålitliga.
ccn_library_pg_ul	Högsta tillåtna provkoncentration.	Ej tillämpligt	1 000 pg/μl	När den beräknade DNA-koncentration överskrider specifikationerna är det ett tecken på att provet är kontaminerat med överflödigt genomiskt DNA.
median_ccn_pg_ul	Beräknat medelvärde för koncentrationen i alla prover i en batch.	16 pg/μl	Ej tillämpligt	En sekvenseringsuppsättning med lämplig volym kan inte innehålla ett mycket stort antal alltför utspädda prover. Batcher med höga antal utspädda prover indikerar att provberedningsprocessen misslyckades.

Mått och gränsvärden för QC av sekvensering

Mått	Beskrivning	Nedre gräns	Övre gräns	Förklaring
cluster_density	Klustertäthet för sekvensering.	152 000 per mm ²	338 000 per mm ²	Flödesceller med låg klustertäthet kan inte generera tillräckligt med avläsningar. Flödesceller med för hög klustertäthet ger sekvenseringsdata av låg kvalitet.
pct_pf	Procentläsningar som passerar renhetsfiltret.	≥ 50 %	Ej tillämpligt	Flödesceller med extremt låg %PF kan ha en avvikande basrepresentation och signalerar ofta problem med PF-läsningar.
prephasing	Bråkdelen av förfasning.	Ej tillämpligt	≤ 0,003	Empiriskt optimerade rekommendationer för VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Bråkdelen av fasning.	Ej tillämpligt	≤ 0,004	Empiriskt optimerade rekommendationer för VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Uppskattat genomsnittligt antal unikt mappade fragment per prov.	≥ 4 000 000	Ej tillämpligt	Fastställd som minsta observerade NES inom normal population.

Systemrapporter

Inledning

VeriSeq NIPT Assay Software genererar följande rapportkategorier:

- Resultat- och meddelanderapporter.
- Processrapporter.

En rapport kan vara informativ eller kan åtgärdas.

- **Informational** (Informativ) – Processrelaterade rapporter som ger information om analysförloppet och som kan användas för att bekräfta att ett specifikt steg har slutförts. Rapporten ger även information om t.ex. QC-resultat och ID-nummer.
- **Actionable** (Kan åtgärdas) – Asynkrona rapporter som genereras till följd av en systemhändelse eller användaråtgärd som kräver åtgärder från användaren.

Det här avsnittet beskriver de olika rapporterna och ger rapportinformation för LIMS-integrering.

Utdatafiler

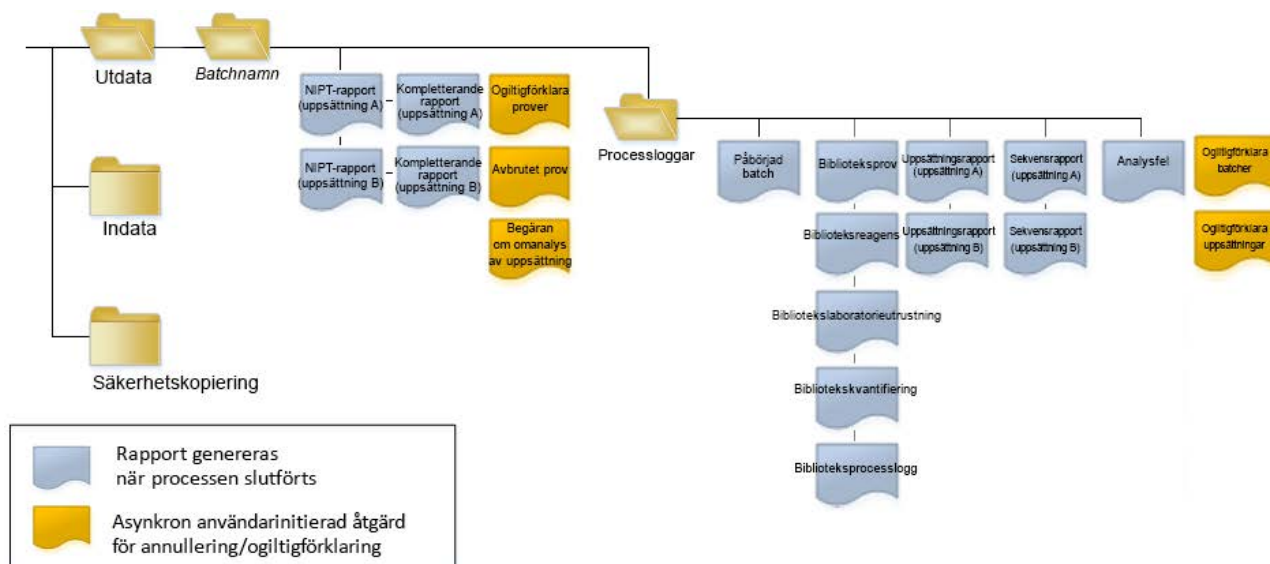
VeriSeq NIPT Assay Software-rapporter genereras på den interna hårddisken i Onsite Server som är mappad till användarenheten som en skrivskyddad utdatamapp. Varje rapport genereras med en motsvarande standardfil med MD5-kontrollsumma, som används för att verifiera att filen inte har ändrats.

Alla rapporter har oformaterad tabbavgränsad text. Du kan öppna rapporterna med valfri textredigerare eller ett program för tabellerade data, som Microsoft Excel®.

Filstruktur för rapporter

VeriSeq NIPT Assay Software sparar rapporter i en specifik filstruktur i mappen Output (Utdata).

Figur 4 Mappstruktur för rapporter i VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software sparar rapporter i mappen *Batch Name* (Batchnamn) på följande sätt:

- **Main folder (Batch Name folder)** (Huvudmapp (mappen Batchnamn)) – Innehåller rapporter som tillhandahåller resultat eller associeras med LIMS-genererade e-postmeddelanden. Se [Resultat- och meddelanderapporter på sidan 54](#) för mer information.
- **ProcessLogs folder** (Mappen Processloggar) – Innehåller processrelaterade rapporter. Se [Processrapporter på sidan 71](#) för mer information.

En lista över alla rapporter finns i [Översikt över systemrapporter på sidan 49](#).

Översikt över systemrapporter

Rapportnamn	Rapporttyp	Rapportentitet	Rapportfilnamnsformat
NIPT-rapport på sidan 54	Kan åtgärdas	Uppsättning/flödescell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Kompletterande rapport på sidan 64	Kan åtgärdas	Uppsättning/flödescell	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om ogiltigt prov på sidan 70	Kan åtgärdas	Prov	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om avbrutet prov på sidan 71	Kan åtgärdas	Prov	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om begäran av omanalys av uppsättning på sidan 71	Kan åtgärdas	Uppsättning	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om påbörjad batch på sidan 72	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om ogiltig batch på sidan 72	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Biblioteksprovsrapport på sidan 73	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Biblioteksreagensrapport på sidan 74	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Bibliotekslaborierrapport på sidan 75	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportnamn	Rapporttyp	Rapportentitet	Rapportfilnamnsformat
Bibliotekskvantifieringsrapport på sidan 76	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Biblioteksprocesslogg på sidan 76	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
Uppsättningsrapport på sidan 78	Informativ	Uppsättning	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Rapport om ogiltig uppsättning på sidan 78	Informativ	Uppsättning	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sekvenseringsrapport på sidan 79	Informativ	Uppsättning/flödescell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Analyfelerapport på sidan 80	Informativ	Uppsättning/flödescell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportgenereringshändelser

Rapport	Beskrivning	Genereringshändelse
NIPT-rapport	Innehåller slutresultaten av en godkänd analyskörning.	<ul style="list-style-type: none"> Analys av sekvenseringskörning slutförs.
Kompletterande rapport	Innehåller kompletterande resultat för en godkänd analyskörning.	<ul style="list-style-type: none"> Både sekvenseringskörningsanalysen och NIPT-rapporten har slutförts.
Ogiltigförklara prover	Innehåller information om ett ogiltigförklarat prov.	<ul style="list-style-type: none"> Användaren ogiltigförklarar ett prov.
Avbrutet prov	Innehåller information om ett avbrutet prov.	<ul style="list-style-type: none"> Användaren avbryter ett prov.
Begäran om omanalys av uppsättning	Anger att en andra uppsättning kan genereras från en befintlig batch. Innehåller information om uppsättningens omprovsstatus. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Användaren ogiltigförklarar en uppsättning.
Påbörjad batch	Anger att en ny batchbearbetning påbörjas.	<ul style="list-style-type: none"> Användaren initierar en ny batch.
Ogiltigförklara batcher	Innehåller information om en användarinitierad, ogiltigförklarad batch.	<ul style="list-style-type: none"> Batchen ogiltigförklaras.
Biblioteksprov	Listar alla prover i batchen.	<ul style="list-style-type: none"> Batchen ogiltigförklaras. Biblioteksberedningen slutförs. Kvantifiering av batch misslyckas.

Rapport	Beskrivning	Genereringshändelse
Biblioteksreagens	Innehåller reagens-information för biblioteksberedning.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen ogiltigförklaras. • Biblioteksberedningen slutförs. • Kvantifiering av batch misslyckas.
Biblioteks-laborieutrustning	Innehåller information om laborieutrustning för biblioteksberedning.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen ogiltigförklaras. • Biblioteksberedningen slutförs. • Kvantifiering av batch misslyckas.
Biblioteks-kvantifiering	Innehåller testresultat för biblioteks-kvantifiering.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen ogiltigförklaras. • Biblioteksberedningen slutförs. • Kvantifiering av batch misslyckas.
Biblioteks-processlogg	Innehåller steg som utförts under biblioteksberedning.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen ogiltigförklaras. • Biblioteksberedningen slutförs. • Kvantifiering av batch misslyckas. • Batchprocessen slutförs.
Uppsättning	Innehåller provuppsättningsvolymmer.	<ul style="list-style-type: none"> • Uppsättningsmetoden slutförs.
Ogiltigförklara uppsättningar	Innehåller information om en användarinitierad, ogiltigförklarad uppsättning.	<ul style="list-style-type: none"> • Användaren ogiltigförklarar en uppsättning.
Sekvensering	Innehåller QC-resultat för sekvensering.	<ul style="list-style-type: none"> • Godkänd QC av sekvensering. • Misslyckad sekvensering. • Sekvensering överskrider tidsgränsen.

Rapport	Beskrivning	Genereringshändelse
Analysfel	Innehåller analysinformation för en misslyckad uppsättning.	<ul style="list-style-type: none">Analys av sekvenseringskörning misslyckas.

¹ Användaren ogiltigförklarar en uppsättning från en giltig batch som inte har överskridit max. antal uppsättningar.

Resultat- och meddelanderapporter

NIPT-rapport

NIPT-rapporten för VeriSeq NIPT Assay Software v2 innehåller resultat från klassificeringen av kromosomer formaterade som ett prov per rad för varje prov i uppsättningen.

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Ej tillämpligt	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Unik streckkod för prov.	Ej tillämpligt	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	Provtypsinformation från insamlingsplatsen eller användare. Fastställer aneuploidiklassificering, aneuploidirapportering och QC-kriterier.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Enkel) – Graviditet med ett embryo. • Twin (Dubbel) – Graviditet med flera embryon. • Control (Kontroll) – Kontrollprov där kön och aneuploidiklassificering är känt. • NTC – Prov med reagenskontroll utan mall (inget DNA). • Not specified (Ej angivet) – Ingen provtyp har angivits för det här provet. 	Enum	<i>Värden specificeras i förinställda värdealternativ.</i>

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
sex_chrom	Könskromosoms-analys har begärts. Bestämmer presentationen av aneuploidiklassificering och könskromosoms-information.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (Ja) – Aneuploidi av könskromosom och könsrapportering har begärts. • No (Nej) – Varken aneuploidi av könskromosom eller könsrapportering har begärts. • SCA – Aneuploidi av könskromosom har begärts, könsrapportering har inte begärts. • Not specified (Ej angivet) – Inget alternativ för könskromosomrapportering har angivits för det här provet. NIPT-rapporten visar värdena yes (ja), no (nej) och sca med små bokstäver.	Enum	<i>Värden specificeras i förinställda värdealternativ.</i>
screen_type	Screeningtyp.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Grundläggande) – Kromosomerna 13, 18 eller 21 screenas. • Genomewide (Hela genom) – Hela genomet screenas. • Not specified (Ej angivet) – Ingen screeningtyp har angivits för det här provet. NIPT-rapporten visar värdena basic (grundläggande) och genomewide (hela genom) med små bokstäver.	text	<i>Värden specificeras i förinställda värdealternativ.</i>
flowcell	Strekkod för sekvenseringsflödescell.	Ej tillämpligt	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
class_sx	Aneuploidiklassificering för könskromosom.	<p>Ett av följande beroende på vilket alternativ som har valts för provtyp och könskromosomrapportering:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (AVVIKELSE DETEKTERAD) – Visa anomaly_description för information om avvikelsen. • NO ANOMALY DETECTED (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD) – Negativt prov och ingen könsrapportering. • NO ANOMALY DETECTED – XX (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD – XX) – Negativt prov med kvinnligt foster. • NO ANOMALY DETECTED – XY (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD – XY) – Negativt prov med manligt foster. • NOT REPORTABLE (INTE RAPPORTERBART) – Programmet kunde inte rapportera könskromosom. • NO CHR Y PRESENT (INGEN Y-KROMOSOM) – Tvillinggraviditet utan detekterad Y-kromosom. • CHR Y PRESENT (Y-KROMOSOM) – Tvillinggraviditet med detekterad Y-kromosom. • CANCELLED (AVBRUTET) – Provet avbröts av användaren. • INVALIDATED (OGILTIGT) – Provet klarade inte QC eller ogiltigförklarades av användaren. • NOT TESTED (TESTADES INTE) – Inget könskromosomtest utfördes. • Not applicable (Ej tillämpligt) – Kategorin är inte tillämplig på provet. 	class_sx	Värden specificeras i förinställda värdealternativ.

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
class_auto	Klassificering för aneuploidier i autosomer. Rapporteras som ANOMALY DETECTED (AVVIKELSE DETEKTERAD) om en avvikelse med den valda screeningstypen detekteras för provet.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (AVVIKELSE DETEKTERAD) – Autosomal kromosomavvikelse har detekterats. • NO ANOMALY DETECTED (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD) – Ingen autosomal avvikelse har detekterats. • CANCELLED (AVBRUTET) – Provet avbröts av användaren. • INVALIDATED (OGILTIGT) – Provet klarade inte QC eller ogiltigförklarades av användaren. • Not applicable (Ej tillämpligt) – Kategorin är inte tillämplig på provet. 	Text	Värden specificeras i förinställda värdealternativ.
anomaly_description	En sträng som följer ISCN och beskriver alla rapporterbara avvikelser. Om det förekommer flera avvikelser separeras de av semikolon.	DETECTED (DETEKTERAD): följt av strängar separerade med semikolon som länkar följande format, i kromosomernas ordning: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY eller NO ANOMALY DETECTED (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD) not applicable (ej tillämpligt) INVALIDATED (OGILTIGT) CANCELLED (AVBRUTET).	Text	Strängar separerade med semikolon och andra värden beskrivs i avsnittet Regler för avvikelsebeskrivningar på sidan 61 .

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
qc_flag	QC-analysresultat. Endast qc_flag-värdena WARNING (VARNING) och PASS (GODKÄND) rapporterar resultat. Alla andra värden gör det inte.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none">• PASS (GODKÄNT)• WARNING (VARNING)• FAIL (MISSLYCKAT)• CANCELLED (AVBRUTET)• INVALIDATED (OGILTIGT)• NTC_PASS (NTC_GODKÄND)	Enum	Värden specificeras i förinställda värdealternativ.

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
qc_reason	QC-fel eller varningsinformation.	<p>Ett av följande:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (INGEN) (QC status = Pass (QC-status = godkänd)) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERA AVVIKELSER HAR DETEKTERATS) (QC status = WARNING (QC-status = VARNING)) • FAILED iFACT (MISSLYCKAT iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (STORLEKSFÖRDELNING AV FRAGMENT UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLÖDESCELLDATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (DET GICK INTE ATT UPPSKATTA FOSTERFRAKTION) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENSERINGSDATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL) • UNEXPECTED DATA (OVÄNTADE DATA) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PROV MED HÖG TÄCKNING) • CANCELLED (AVBRUTET) • INVALIDATED (OGILTIGT) 	Text	Värden specificeras i förinställda värdealternativ.

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
ff	Uppskattad fosterfraktion.	Procentandel av cfDNA från foster avrundat till närmaste heltal. Resultat som är mindre än 1 % rapporteras som < 1 %.	Text	<i>Ej tillämpligt</i>

Regler för avvikelsebeskrivningar

Om VeriSeq NIPT Assay Software v2-analysen identifierar en avvikelse visar fältet anomaly_description i NIPT-rapporten värdet DETECTED (DETEKTERAD) följt av en textsträng. Texten beskriver alla rapporterbara avvikelser baserat på International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). Strängen innehåller flera delar som separeras av semikolon. Varje del representerar trisomi eller monosomi i en autosom, aneuploidi av en könskromosom eller partiell deletion eller duplikation.

Trisomi och monosomi representeras av +<chr> respektive -<chr>, där <chr> är kromosomtalet.

Till exempel visas ett prov med trisomi på kromosom 5 så här:

+5

Ett prov med monosomi på kromosom 6 så här:

-6

Aneuploidier av könskromosomer använder standardnotation, med fyra möjliga värden:

- XO – för monosomi på kromosom X.
- XXX – för trisomi på kromosom X.
- XXY – för två X-kromosomer hos män.
- XYY – för två Y-kromosomer hos män.

Partiell deletion eller duplikation rapporteras endast för autosomer och visas endast vid screening av hela genom. Syntaxen för en partiell deletion eller duplikation är <type>(<chr>)(<start band><end band>), där följande är sant:

- <type> är typen av händelse, antingen del för deletion eller dup för duplikation.
- <chr> är kromosomtalet.
- <start band> är bandet där händelsen började.
- <end band> är bandet där händelsen slutade.

Till exempel visas en partiell deletion eller duplikation där bandet vid p13 på kromosom 19 har en duplikation så här:

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

Fältet anomaly_description följer fyra sorteringsregler:

1. Delar sorteras efter kromosomtalet, oavsett om det gäller en hel kromosom eller en partiell deletion eller duplikation. Eventuell aneuploidi av en könskromosom visas sist.
2. Om det finns avvikelser inom samma kromosom visas aneuploidier för hela kromosomer före partiella deletioner eller duplikationer.
3. Om det finns partiella deletioner eller duplikationer inom samma kromosom visas deletioner före duplikationer.
4. Partiella deletioner eller duplikationer av samma typ inom samma kromosom sorteras efter den första basen, som visas i den kompletterande rapporten.

OBS! Vid screening av hela genomet kan programvaran rapportera att en aneuploidi eller en partiell deletion eller duplikation påverkar samma kromosom. Se den kompletterande rapporten för ytterligare mått för att underlätta tolkningen om det skulle hända.

QC-orsaksmeddelanden

Kolumnen qc_reason i NIPT-rapporten visar ett QC-fel eller en QC-varning när analysresultat faller utanför det förväntade intervallet för ett analytiskt QC-mått. QC-fel resulterar i fullständigt undertryckta resultat för aneuploidi av kromosom, kön, resultat i den kompletterande rapporten och beräknad fosterfraktion, vilket motsvarar följande fält i NIPT-rapporten: class_auto, class_sx, anomaly_description och ff.

QC-orsaksmeddelande	Beskrivning	Rekommenderad åtgärd
FAILED iFACT (MISSLYCKAT iFACT)	Individuellt fosteraneuploiditest (iFACT) – QC-mått som kombinerar uppskattad fosterfraktion med körningsmått för täckning för att fastställa om systemet har tillräcklig statistisk konfidens för att ta beslut om ett givet prov.	Bearbeta provet på nytt.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	Den genomsnittliga avvikelsen från euploidtäckning är inte konsekvent med den konfigurerade datadistributionen. Kan ha orsakats av kontaminering eller inkorrekt provbearbetning.	Bearbeta provet på nytt.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (STORLEKSFÖRDELNING AV FRAGMENT UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	Storleksfördelningen av fragment stämmer inte överens med den konfigurerade datadistributionen. Kan ha orsakats av kontaminering eller inkorrekt provbearbetning.	Bearbeta provet på nytt.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLÖDESCELLDATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	Flödescellsdata stämmer inte överens med den konfigurerade datadistributionen. Kan ha orsakats av ett fel i konfigurationen av flödescellen.	Bearbeta provet på nytt.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (DET GICK INTE ATT UPPSKATTA FOSTERFRAKTION)	Det gick inte att generera en giltig uppskattning av fosterfraktionen.	Bearbeta provet på nytt.

QC-orsaksmeddelande	Beskrivning	Rekommenderad åtgärd
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENSERINGSDATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	Angivna sekvenseringsdata stämmer inte överens med den konfigurerade datadistributionen. Kan ha orsakats av kontaminering eller inkorrekt provbearbetning.	Sekvensera om flödescellen.
UNEXPECTED DATA (OVÄNTADE DATA)	Rapporten genererar ett QC-fel som inte motsvarar någon av QC-orsakerna som listas i den här tabellen.	Kontakta Illuminas tekniska support.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERA AVVIKELSER HAR DETEKTERATS)	Två eller fler rapporterbara avvikelser (inklusive aneuploidier för hela kromosomer och CNV-händelser) detekteras i provet. Att flera avvikelser detekteras kan tyda på att provet inte har hanterats korrekt eller en mer sällsynt händelse, som maternell malign sjukdom. Det här meddelandet är en varning. Det representerar inte ett QC-fel. Resultat rapporteras så att du kan se de detekterade avvikelserna. Du kan däremot behöva bearbeta provet igen.	Bearbeta provet på nytt.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PROV MED HÖG TÄCKNING)	En hög täckning har upptäckts för ett NTC-prov (inget förväntat DNA-material). Kan ha orsakats av kontaminering eller inkorrekt provbearbetning.	Bearbeta provet på nytt.
CANCELLED (AVBRUTET)	Provet avbröts av en användare.	Ej tillämpligt
INVALIDATED (OGILTIGT)	Provet ogiltigförklarades av en användare.	Ej tillämpligt

Kompletterande rapport

Den kompletterande rapporten innehåller information om ytterligare mått som baseras på batch, prov eller region. I den här rapporten representerar varje rad ett mått. Flera mått gäller för samma batch, prov eller region.

Den tabbavgränsade filen har sex kolumner, som beskrivs i tabellen nedan.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
flowcell	Flödescellens streckkod.	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Den aktuella batchens namn.	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Provets streckkod.	Text	NA (Ej tillämpligt) för batchmått. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Antingen hela kromosomen eller en beskrivning av regionen med den partiella deletionen eller duplikationen.	Text	NA (Ej tillämpligt) – för batchmått eller provmått. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – för mått för hela kromosomen. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\((((p q)[0-9]{1,2})\.[0-9]{1,2})?)\{2}\)</code> – för mått för regionen med den partiella deletionen eller duplikationen.
metric_name	Namnet på måttet som beskrivs.	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Måttets värde.	Varierar	Se Mått i den kompletterande rapporten på sidan 65 .

Mått i den kompletterande rapporten

Den kompletterande rapporten innehåller data för följande mått. Varje mått visas antingen per batch, per prov eller per region.

Mått för kromosom X visas endast om du väljer könskromosomalalternativen Yes (Ja) eller SCA.

Värdeintervall visas som "lägsta värde, högsta värde" omgivet av antingen rundparenteser eller hakparenteser. Parentes indikerar att ett kantvärde exkluderas från intervallet. Hakparentes indikerar att ett kantvärde inkluderas i intervallet. Inf är en förkortning av infinity (oändlighet).

Måttnamn	Frekvens	Beskrivning	Typ	Regex eller värdeintervall
genome_assembly	Per batch	Systemet med koordinater för linjering av sekvenseringsdata och koordinater för rapporterade regioner. Det är alltid GRCh37 för VeriSeq NIPT Solution v2.	Text	<code>^GRCh37\$</code>
frag_size_dist	Per prov	Standardavvikelsen för skillnaderna mellan den faktiska och förväntade kumulativa storleksfördelningen av fragment.	Flyttal	(0, Inf)

Måttnamn	Frekvens	Beskrivning	Typ	Regex eller värdeintervall
fetal_fraction	Per prov	Rapporterad fosterfraktion.	Flyttal	(0, 1)
NCV_X	Per prov	Normaliserat kromosomvärde för X-kromosomen. Visas endast om det har valts under alternativen för könskromosomrapportering. I annat fall visas det här mätvärdet som NOT TESTED (TESTADES INTE).	Flyttal	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Per prov	Normaliserat kromosomvärde för Y-kromosomen. Visas endast om det har valts under alternativen för könskromosomrapportering. I annat fall visas det här mätvärdet som NOT TESTED (TESTADES INTE).	Flyttal	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Per prov	Antalet regioner med partiell deletion eller duplikation som detekteras i provet.	Heltal	(0, Inf)
non_excluded_sites	Per prov	Antalet återstående avläsningar efter filtrering som räknas i analysen.	Heltal	(0, Inf)

Måttnamn	Frekvens	Beskrivning	Typ	Regex eller värdeintervall
region_classification	Per region	Klassificering av regionen av systemet i samma format som fältet anomaly_description i NIPT-rapporten. Om ingen rapporterbar könskromosomavvikelse detekteras för kromosom X kommer regionklassificeringen att matcha värdet i fältet class_sx i NIPT-rapporten. Värdealternativ (regex): DETECTED (IDENTIFIERAT): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (IDENTIFIERAT): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) NO ANOMALY DETECTED (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD) DETECTED (IDENTIFIERAT): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD - XX) NO ANOMALY DETECTED - XY (INGEN AVVIKELSE DETEKTERAD - XY) NOT REPORTABLE (INTE RAPPORTERBART) CHR Y PRESENT (Y-KROMOSOM) CHR Y NOT PRESENT (INGEN Y-KROMOSOM)	Text	Värden specificeras i Beskrivning.
chromosome	Per region	Kromosomsymbolen.	Text	chr[12]?[0-9X]
start_base	Per region	Den första basen som ingår i regionen.	Heltal	[1, Inf)
end_base	Per region	Den sista basen som ingår i regionen.	Heltal	[1, Inf)
start_cytoband	Per region	Bandet på den första basen som ingår i regionen.	Text	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?
end_cytoband	Per region	Bandet på den sista basen som ingår i regionen.	Text	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?
region_size_mb	Per region	Storleken på regionen i megabaser.	Flyttal	(0, Inf)

Måttnamn	Frekvens	Beskrivning	Typ	Regex eller värdeintervall
region_llr_trisomy	Per region	LLR-värdet (Log-Likelihood Ratio) för trisomi för regionen. Indikerar bevis på trisomi jämfört med bevis för att regionen är oförändrad (disomi). Det flaggas för trisomi om LLR-värdet överstiger ett förutbestämt tröskelvärde. För partiella deletioner eller duplikationer visas det här måttet endast om typen är en ökning (dup). I annat fall visas det här mätvärdet som ej tillämpligt (ej tillämpligt).	Flyttal	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Per region	LLR-värdet för monosomi för regionen. Indikerar bevis på monosomi jämfört med bevis för att regionen är oförändrad (disomi). Det flaggas för monosomi om LLR-värdet överstiger ett förutbestämt tröskelvärde. För partiella deletioner eller duplikationer visas det här måttet endast om typen är en minskning (del). I annat fall visas det här mätvärdet som ej tillämpligt (ej tillämpligt). Det här måttet visas som NOT TESTED (TESTADES INTE) om du väljer den grundläggande screeningstypen.	Flyttal	(-Inf, Inf)

Måttnamn	Frekvens	Beskrivning	Typ	Regex eller värdeintervall
region_t_stat_ long_reads	Per region	T-statistik för regionen. T-statistik är skillnaden i täckning mellan regionen och resten av genomet, jämfört med variationen i provet. Det är ett signalbrusförhållande som identifierar detekterbarheten för eventuella förändringar i täckningen i regionen. "long_reads" indikerar att täckningen som används för t-statistiken inkluderar hela spektrumet av fragmentstorlekar som används i analysen. T-statistiken kombineras med den uppskattade fosterfraktionen för provet för att generera LLR-värden.	Flyttal	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Per region	Andelen av det fetala materialet som har aneuploidi. Det här måttet baseras på förhållandet mellan värdet för fosterfraktion som härletts från täckningen i regionen och provets fosterfraktion. För prover där fosterfraktionen är nära noll kan mosaicismförhållandet ta negativa värden på grund av variation i uppskattningen av provets fosterfraktion som används i beräkningen.	Flyttal	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Per region	LLR-värdet för trisomi beräknas med fosterfraktionen som härleds från täckningen i regionen istället för provets fosterfraktion. För partiella deletioner eller duplikationer visas det här måttet endast om typen är en ökning (dup). I annat fall visas det här mätvärdet som ej tillämpligt (ej tillämpligt).	Flyttal	(-Inf, Inf)

Måttnamn	Frekvens	Beskrivning	Typ	Regex eller värdeintervall
region_ mosaic_llr_ monosomy	Per region	LLR-värdet för monosomi beräknas med fosterfraktionen som härleds från täckningen i regionen istället för provets fosterfraktion. För partiella deletioner eller duplikationer visas det här måttet endast om typen är en minskning (del). I annat fall visas det här mätvärdet som ej tillämpligt (ej tillämpligt). Det här måttet visas som NOT TESTED (TESTADES INTE) om du väljer den grundläggande screeningstypen.	Flyttal	(-Inf, Inf)

Rapport om ogiltigt prov

Systemet genererar en rapport om ogiltigt prov för varje prov som ogiltigförklaras eller misslyckas.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_ name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Unik streckkod för ogiltigt prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att provet ogiltigförklarades.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Användarnamn för användaren som ogiltigförklarade provet.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för ogiltigt prov.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Rapport om avbrutet prov

Systemet genererar en rapport om avbrutet prov för varje avbrutet prov.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för avbrutet prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att provet avbröts.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Användarnamn för användaren som avbröt provet.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för avbrutet prov.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Rapport om begäran av omanalys av uppsättning

Rapporten om begäran av omanalys av uppsättning anger om en ogiltigförklarad uppsättning kan ombearbetas. Systemet genererar en rapport om begäran av omanalys av uppsättning när den första av två möjliga sekvenseringskörningar (uppsättningar) för den uppsättningstypen ogiltigförklaras.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Uppsättningstyp.	Enum	A B C E
reason	Användardefinierad anledning till att den föregående uppsättningen ogiltigförklarades.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för begäran.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Processrapporter

Det här avsnittet innehåller information om de processrapporter som genereras av VeriSeq NIPT Assay Software.

Rapport om påbörjad batch

Systemet genererar en rapport om påbörjad batch när en batch påbörjas och valideras före isolering av plasma. Rapporten kan skickas till LIMS för att visa att batchen har skapats och för att tillhandahålla en lista över associerade prover.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Provtyp från streckkoden för prov.	Enum	enkel, kontroll, dubbel, NTC
well	Brunn som förknippas med ett prov.	Text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Analysnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Version av metod för automatisering av analys.	Text	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Workflow Manager-versionen som är kopplad till batchen.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Rapport om ogiltig batch

Systemet genererar en rapport om ogiltig batch när batchen ogiltigförklaras eller misslyckas.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att batchen ogiltigförklaras.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer för användaren som ogiltigförklarar batchen.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för den ogiltiga batchen.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Biblioteksprovsrapport

Systemet genererar en biblioteksprovsrapport när en batch misslyckas eller ogiltigförklaras, när ett bibliotek slutförs och när en kvantifiering slutförs.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Provstatus när analysstegen slutförts.	Enum	godkänd underkänd
qc_reason	Orsak till QC-status.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Initial mängd i bloduppsamlingsröret i ml vid isolering av plasma.	Flyttal	
index	Index som förknippas med ett prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekskoncentration i pg/μl.	Flyttal	
plasma_isolation_comments	Användarkommentarer vid isolering av plasma (fritext).	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Användarkommentarer vid cfDNA-extraktion (fritext).	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Användarkommentarer vid biblioteksberedning (fritext).	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Användarkommentarer vid kvantifiering (fritext).	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Biblioteksreagensrapport

Systemet genererar en biblioteksreagensrapport när en batch misslyckas eller ogiltigförklaras, när ett bibliotek slutförs och när en kvantifiering slutförs.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Processnamn i formatet PROCESS:underprocess. Värdealternativ: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EXTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANTIFIERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (SKAPANDE AV UPPSÄTTNING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	Text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Reagensnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reagensstreckkod.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Utgångsdatum i tillverkarens format.	Text	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Användarens användarnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstämpel för start för reagens.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Bibliotekslaboratorierapport

Systemet genererar en bibliotekslaboratorierapport när en batch misslyckas eller ogiltigförklaras, när ett bibliotek slutförs och när en kvantifiering slutförs.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Laboratorienamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Laboratoriestreckkod.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstämpel för start för laboratorieutrustning.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Bibliotekskvantifieringsrapport

Systemet genererar en bibliotekskvantifieringsrapport när en kvantifiering slutförs.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Numeriskt ID.	Lång	
instrument	Namn på kvantifieringsinstrument (fritext).	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	Determinationskoefficient (R ²).	Flyttal	
standard_intercept	Skärningspunkt.	Flyttal	
standard_slope	Lutning.	Flyttal	
median_ccn_pg_ul	Mediankoncentration för prover.	Flyttal	
qc_status	QC-status för kvantifiering.	Enum	godkänd underkänd
qc_reason	Beskrivning av felorsak, om någon.	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Tidsstämpel för start för kvantifiering.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Biblioteksprocesslogg

Systemet genererar en biblioteksprocesslogg när en batchprocess påbörjas, slutförs eller misslyckas, när en batch misslyckas eller ogiltigförklaras och när en analys slutförs (genereras per uppsättning).

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
process	Batchprocessnamn i formatet PROCESS:underprocess. Värdealternativ: ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EXTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (KVANTIFIERING) – setup, build_ standards, build_384, analysis, data_ transact. POOLING (SKAPANDE AV UPPSÄTTNING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	Text	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Användarens initialer.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Instrumentnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Datum och tid för påbörjad batchprocess.	Tidsstämpel – ISO 8601	
finished	Datum och tid för slutförd eller misslyckad batchprocess.	Tidsstämpel – ISO 8601	
status	Aktuell batch.	Enum	slutförd underkänd påbörjad avbruten

Uppsättningsrapport

Systemet genererar en uppsättningsrapport när ett bibliotek slutförs, när en batch misslyckas och när en batch ogiltigförklaras om det inträffar efter att en uppsättning har påbörjats.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för ett prov.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Uppsättningstyp för ett prov.	Enum	A B C E
pooling_volume_ul	Uppsättningsvolym i µl.	Flyttal	
pooling_comments	Användarkommentarer vid uppsättningsprocessen (fritext).	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Rapport om ogiltig uppsättning

Systemet genererar en rapport om ogiltig uppsättning när uppsättningen ogiltigförklaras eller misslyckas.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för den ogiltiga uppsättningen.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att uppsättningen ogiltigförklaras.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer för användaren som ogiltigförklarar uppsättningen.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för den ogiltiga uppsättningen.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Sekvenseringsrapport

Systemet genererar en sekvenseringsrapport för sekvenseringskörningen när sekvenseringen slutförs eller överskrider tidsgränsen.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för en sekvenseringskörning.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Serienummer för sekvenserare.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flödescell för en sekvenseringskörning.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Sammansättning av den programtillämpning/programversion som används för att generera data på sekvenseraren.	Text	
run_folder	Sekvenseringskörningsmappens namn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Sekvenseringskörningsstatus.	Enum	slutförd tidsgräns överskriden misslyckad
qc_status	QC-status för sekvenseringskörning.	Enum	godkänd misslyckad fel
qc_reason	QC-orsaker för misslyckad QC, värden separerade med semikolon.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Klustertäthet (median per flödescell för plattor).	Flyttal	
pct_q30	Procentbaser över Q30.	Flyttal	
pct_pf	Procentläsningar som passerar filtret.	Flyttal	
phasing	Fasning.	Flyttal	
prephasing	Förfasning.	Flyttal	

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
predicted_ aligned_ reads	Förutsagda matchade läsningar.	Lång	
started	Tidsstämpel för start av sekvensering.	Tidsstämpel – ISO 8601	
completed	Tidsstämpel för slutförande av sekvensering.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Analysfelrapport

Systemet genererar en analysfelrapport när maximalt antal försök misslyckats för sekvenseringskörningen.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättnings- streckkod för misslyckad analys.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flödescellsstreckkod för misslyckad analys.	Text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Sekvenseringskörningsmappen för misslyckade analyser.	Text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	Sekvenseringskörningsstatus för misslyckade analyser.	Text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Tidsstämpel för start av analys.	Tidsstämpel – ISO 8601	
timefinished	Tidsstämpel för misslyckad analys.	Tidsstämpel – ISO 8601	

Felsökning

Inledning

Felsökningshjälpen i VeriSeq NIPT Solution v2 består av följande funktioner:

- VeriSeq NIPT Assay Software- och systemmeddelanden.
- rekommenderade åtgärder vid systemproblem
- anvisningar om hur förebyggande analyser och felanalyser utförs med hjälp av förinstallerade testdata.

Assay Software-meddelanden

Det här avsnittet beskriver VeriSeq NIPT Assay Software-meddelandena:

Förloppsmeddelanden

Förloppsmeddelanden indikerar det normala förloppet för en analys. Meddelandena loggas som "aktiviteter" och kräver inga användaråtgärder.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Batch initiation (Påbörjad batch)	Biblioteksberedning	En användare skapade en ny batch.	Aktivitet	Ja	Ej tillämpligt
Batch Library Complete (Slutfört batchbibliotek)	Biblioteksberedning	Ett bibliotek har slutförts för den aktuella batchen.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Pool Complete (Slutförd uppsättning)	Biblioteksberedning	En uppsättning har genererats från en batch.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Sequencing Started (Påbörjad sekvensering)	Sekvensering	Systemet har upptäckt en ny sekvenserings-datamapp.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Sequencing QC passed (Godkänd QC av sekvensering)	Sekvensering	Sekvenserings-körningen har slutförts och QC av sekvenserings-körningen har slutförts.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Sequencing Run Associated With Pool (Sekvenserings-körning kopplad till uppsättning)	Sekvensering	Sekvenseringskörningen har kopplats till en känd uppsättning.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Analysis Started (Påbörjad analys)	Analys	Analys har påbörjats för den specificerade sekvenserings-körningen.	Aktivitet	Ja	Ej tillämpligt
Analysis Completed NIPT Report Generated (Slutförd analys och NIPT-rapport genererad)	Efter analys	Analysen har slutförts och rapporter har genererats.	Aktivitet	Ja	Ej tillämpligt

Meddelanden om ogiltigförklaring

Meddelanden om ogiltigförklaring markerar händelser i systemet till följd av att användaren ogiltigförklarar en batch eller uppsättning via Workflow Manager. Meddelandena loggas som "anmärkningar" och kräver inga vidare användaråtgärder.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Batch Invalidation (Ogiltigförklara batcher)	Biblioteksberedning	En användare ogiltigförklarade en batch.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Pool Invalidation – Repool (Ogiltig uppsättning – uppsättning körs om)	Biblioteksberedning	En användare ogiltigförklarade den första möjliga uppsättningen (av en viss typ) i batchen.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Pool Invalidation – Use second aliquot (Ogiltig uppsättning – använd en andra alikvot)	Biblioteksberedning	En användare ogiltigförklarade den första möjliga uppsättningen (av en viss typ) i batchen.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Sequencing Completed Pool Invalidated (Slutförd sekvensering med ogiltig uppsättning)	Sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts samtidigt som uppsättningen ogiltigförklarades av användaren.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Godkänd QC av sekvensering – alla prover är ogiltiga)	QC av sekvensering	QC av sekvenseringskörningen har slutförts, men alla prover är ogiltiga.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Analysis Completed Pool Invalidated (Slutförd analys med ogiltig uppsättning)	Efter analys	Analysen har slutförts men uppsättningen ogiltigförklarades av användaren.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt

Meddelanden om korrigerbara fel

Korrigerbara fel är tillstånd som VeriSeq NIPT Assay Software kan återställa när användaren följer den rekommenderade åtgärden. Kontakta Illuminas tekniska support om problemet kvarstår.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Missing Instrument Path (Sökväg för instrument saknas)	Sekvensering	Systemet kan inte lokalisera/ansluta till en extern sekvenseringsmapp.	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95 Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Otillräckligt diskutrymme för sekvensering)	Sekvensering	Systemet har upptäckt en ny sekvenseringsdatamapp, men bedömer att det inte finns tillräckligt med diskutrymme för dessa data.	Avisering	Ja	<ol style="list-style-type: none"> Kontrollera tillgängligt diskutrymme. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95.
Sequencing Run Invalid Folder (Ogiltig sekvenseringskörningsmapp)	Sekvensering	Ogiltiga tecken i mappen Sequencing Run (Sekvenseringskörning).	Varning	Ja	Mappen Sequencing Run (Sekvenseringskörning) har döpts om felaktigt. Döp om körningen med ett giltigt namn.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Påbörjad sekvensering men filen med uppsättnings-streckkoden saknas)	Sekvensering	Programmet har inte detekterat filen som innehåller uppsättnings-streckkod 30 minuter efter det att sekvenseringen påbörjades.	Varning	Ja	Möjligt instrument- eller NAS-fel. Kontrollera instrument-konfigurationen och nätverks-anslutningen. Systemet kommer att fortsätta att söka efter uppsättnings-streckkod tills det att sekvenseringen har slutförts.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Det går inte att verifiera att sekvenserings-körningen har slutförts)	Sekvensering	Programmet kunde inte läsa filen som anger att körningen har statusen slutförd i sekvenserings-mappen.	Varning	Ja	Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Missing Sample Attributes (Saknade provattribut)	Föranalys	Programmet kunde inte hitta en definition för provtyp, könskromosom-alternativ eller screeningtyp för vissa av proverna.	Anmärkning	Ja	Ett eller flera provattribut tillhandahölls inte för det angivna provet. Ange de saknade provattributen i Workflow Manager eller ogiltigförklara provet för att göra det möjligt för programmet att gå vidare.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Sample Sheet Generation failed (Generering av provark misslyckades)	Föranalys	Programmet kunde inte generera provark.	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera tillgängligt diskutrymme. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Frigör diskutrymme och säkerhetskopiera data om det är ont om ledigt diskutrymme. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Unable to check disk space (Kunde inte kontrollera diskutrymmet)	Föranalys	Programmet kunde inte kontrollera diskutrymmet.	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95 Åtgärds-ID 2 på sidan 95. Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Insufficient Disk Space for Analysis (Otillräckligt diskutrymme för analys)	Föranalys	Programmet har upptäckt att det inte finns tillräckligt med diskutrymme för att starta en ny analyskörning.	Avisering	Ja	<p>Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95 Åtgärds-ID 3 på sidan 96.</p>
Unable to launch Analysis Pipeline (Kunde inte starta analyspipelinen)	Föranalys	Programmet kunde inte starta en analyskörning för den angivna sekvenseringsmappen.	Avisering	Ja	<p>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</p>

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Sequencing folder Read/Write permission failed (Läs-/skrivbehörighet till sekvenseringsmapp nekad)	Föranalys	Programtestet som kontrollerar läs-/skrivbehörighet till sekvenseringskörningsmappen misslyckades.	Varning	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Analysis Failed - Retry (Analysen misslyckades – försök igen)	Analys	Analysen misslyckades. Försöker igen.	Anmärkning	Ja	Ingen
Results Already Reported (Resultaten har redan rapporterats)	System	Programmet har fastställt att en NIPT-rapport redan genererats för den aktuella uppsättningstypen.	Aktivitet	Ja	Ingen

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Unable to deliver email notifications (Det gick inte att leverera e-postmeddelanden)	System	Systemet kan inte leverera e-postmeddelanden.	Varning	Ej tillämpligt	1. Kontrollera att den e-postkonfiguration som angetts i systemet är giltig. Se Konfigurera systemets e-postmeddelanden på sidan 34 . 2. Skicka ett testmeddelande via e-post. Se Konfigurera systemets e-postmeddelanden på sidan 34 . 3. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Time Skew Detected (Tidsförskjutning har upptäckts)	Biblioteksberedning	Programmet har upptäckt en tidsförskjutning på över 1 minut mellan den tidsstämpel som ges av Workflow Manager och den lokala tiden på servern.	Varning	Nej	1. Kontrollera den lokala tiden i Workflow Manager. 2. Kontrollera den lokala tiden på Onsite Server som rapporteras i webbgränssnittet (fliken Server Status (Serverstatus)).

Meddelanden om oåterkalleliga fel

Oåterkalleliga fel uppstår när ett sluttillstånd infinner sig där det inte går att vidta åtgärder för att återuppta analysprocessen.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Batch Failure (Misslyckad batch)	Biblioteks- beredning	Misslyckad QC av batch.	Anmärkning	Ja	Starta om biblioteks- beredning.
Report Generating Failure (Misslyckad rapportgenerering)	Rapportering	Systemet kunde inte generera en rapport.	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera tillgängligt diskutrymme. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data om det är ont om utrymme. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Failed to Parse Run Parameters file (Misslyckad parsning av körningsparameterfil)	Sekvensering	Systemet kunde inte öppna/parsa filen RunParameters.xml.	Varning	Ja	<p>Filen RunParameters.xml är skadad. Kontrollera instrumentkonfigurationen och sekvensera om uppsättningen.</p>

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Unrecognized Run Parameters (Okända körningsparametrar)	Sekvensering	Programmet läste körningsparametrar som inte är kompatibla.	Varning	Ja	Programmet kunde inte bilda sekvenserings-körningsparametrar från instrument-konfigurationsfil. Kontrollera instrument-konfigurationen och sekvensera om uppsättningen.
Invalid Run Parameters (Ogiltiga körningsparametrar)	Sekvensering	Programmet läste nödvändiga körningsparametrar som inte är kompatibla med analysen.	Varning	Ja	Programmets kompatibilitetskontroll misslyckades. Kontrollera instrument-konfigurationen och sekvensera om uppsättningen.
No Pool Barcode found (Ingen uppsättnings-streckkod hittad)	Sekvensering	Programmet kunde inte associera flödescellen för sekvenserings-körningen med en känd uppsättnings-streckkod.	Varning	Ja	Fel uppsättnings-streckkod kan ha angetts. Sekvensera om uppsättningen.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Slutförd sekvensering men filen med uppsättnings-streckkoden saknas)	Sekvensering	Sekvenseringen har slutförts men filen som innehåller uppsättnings-streckkod har inte hittats.	Avisering	Ja	Möjligt fel på sekvenseraren. Kontakta Illuminas tekniska support för hjälp.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Unable to read Pool Barcode File (Det går inte att läsa filen med uppsättnings-streckkoden)	Sekvensering	Filen som innehåller uppsättnings-streckkod är skadad.	Avisering	Ja	Möjligt fel på sekvenseraren eller nätverksfel. Kontakta Illuminas tekniska support för hjälp.
Pool Barcode File Mismatch (Matchningsfel för filen med uppsättnings-streckkoden)	Sekvensering	Den detekterade filen med uppsättnings-streckkod refererar till ett annat flödescells-ID än det som är kopplat till sekvenserings-körningen.	Avisering	Ja	Möjligt fel på sekvenseraren. Kontakta Illuminas tekniska support för hjälp.
Sequencing Timed Out (Sekvenseringen överskred tidsgränsen)	Sekvensering	Sekvenseringskörningen slutfördes inte inom den givna tidsramen.	Varning	Ja	Kontrollera sekvenseraren och nätverksanslutningen. Sekvensera om uppsättningen.
Sequencing QC files generation failed (Misslyckad generering av QC-filer för sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts, men InterOp QC-filerna är skadade.	Avisering	Ja	Kontrollera sekvenseraren och nätverksanslutningen. Sekvensera om uppsättningen.
Sequencing QC failed (Misslyckad QC av sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts och QC av sekvenseringskörningen har misslyckats.	Anmärkning	Ja	Sekvensera om uppsättningen.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analysen har misslyckats maximalt antal gånger)	Analys	Alla analysförsök har misslyckats. Kommer inte att köras igen.	Varning	Ja	Sekvensera om den andra uppsättningen.
Analysis Post-Processing Failed (Misslyckad efterbearbetning av analys)	Efter analys	Programmet kunde inte efterbearbeta analysresultaten.	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Analysis Upload Failed (Misslyckad överföring av analys)	Efter analys	Programmet kunde inte överföra analysresultaten till databasen.	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Se Rekommenderade åtgärder på sidan 95. Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.

Rekommenderade åtgärder

Åtgärds-ID	Rekommenderad åtgärd	Steg
1	Kontrollera nätverksanslutningen	<p>Kontrollera att NAS:en för fjärrlagring och den lokala maskinen är på samma nätverk.</p> <ol style="list-style-type: none">1. Ange kommandot ping <Server IP> i kommandoraden i Windows (cmd). Om en NAS används ska även dess anslutning kontrolleras.2. Kontrollera att det inte förekommer förlorade datapaket. Kontakta administratören om det förekommer förlorade datapaket.3. Testa anslutningen enligt följande:<ol style="list-style-type: none">a. Logga in i webbgränssnittet för Onsite Server.b. Välj Folder (Mapp) i instrumentpanelens meny.c. Välj Test och fastställ om testet är slutfört. Om testet misslyckas finns det mer information i avsnittet Redigera en delad nätverksenhet på sidan 31. Kontrollera även att alla inställningar är korrekt konfigurerade.
2	Kontrollera tillgängligt diskutrymme	<p>Kontrollera att Windows-enheten mappas till mappen Input (Indata) på Onsite Server. Se Mappa serverenheter på sidan 41 för mer information. Högerklicka på enheten som mappar till mappen Input (Indata). Välj Properties (Egenskaper) och visa information om ledigt utrymme.</p>

Åtgärds-ID	Rekommenderad åtgärd	Steg
3	Frigör diskutrymme/säkerhetskopiera data	<p>Illumina rekommenderar att säkerhetskopiering utförs regelbundet och/eller att sekvenseringsdata lagras på servern. Se Hantera en delad nätverksenhet på sidan 30 för mer information.</p> <ol style="list-style-type: none">1. För data som lagras lokalt på Onsite Server:<ul style="list-style-type: none">Kontrollera att Windows-enheten mappas till mappen Input (Indata) på Onsite Server. Se Mappa serverenheter på sidan 41 för mer information.a. Dubbelklicka på mappen Input (Indata) och ange inloggningsuppgifterna som ger åtkomst till den.b. Sekvenseringskörningsdata visas med mappnamn som överensstämmer med sekvenseringskörningsnamnet.c. Ta bort eller säkerhetskopiera bearbetade sekvenseringsmappar.2. För data som fjärrlagras på en NAS:<ul style="list-style-type: none">Kontrollera att NAS:en för fjärrlagring och den lokala maskinen är på samma nätverk.Kontrollera att du har tillgång till mappen på fjärrenheten. Det krävs inloggningsuppgifter från IT-administratören.a. Sekvenseringskörningsdata visas med mappnamn som överensstämmer med sekvenseringskörningsnamnet.b. Ta bort eller säkerhetskopiera bearbetade sekvenseringsmappar.

Systemproblem

Problem	Rekommenderad åtgärd
Programmet startar inte.	Om fel upptäcks när VeriSeq NIPT Assay Software startas visas en sammanfattning av samtliga fel istället för inloggningsskärmen. Kontakta Illuminas tekniska support för att rapportera de fel som anges.
Databasen måste återställas.	Kontakta en fältservicetekniker från Illumina om databasen behöver återställas från en säkerhetskopia.
Systemglidning har upptäckts.	När en systemglidning upptäcks bearbetar VeriSeq NIPT Assay Software inte längre kommunikationen från andra systemkomponenter. En administratör kan återställa systemet till normal drift när det har gått in i tillståndet för upptäckt av glidning.
RAID-systemets larm aktiveras.	Som administratör kan du välja knappen Server alarm (Serverlarm) på fliken Server Status (Serverstatus) på instrumentpanelen i VeriSeq NIPT Assay Software för att inaktivera RAID-systemets larm. Om du trycker på den här knappen ska du kontakta Illuminas tekniska support för ytterligare hjälp.

Databearbetningstest

Förinstallerade datauppsättningar på Onsite Server gör det möjligt att testa servern och analysmotorn.

Testa servern

Det här testet simulerar en sekvenseringskörning och simulerar en generering av analysresultat utan att starta analyspipelinen. Kör det här testet för att säkerställa att Onsite Server fungerar korrekt och att rapporter och e-postmeddelanden genereras. Varaktighet: Cirka 3–4 minuter.

Förfarande

1. Öppna den monterade ingångskatalogen och öppna sedan mappen TestingData (Testdata).
2. Kopiera en av följande mappar, som finns i mappen TestingData (Testdata):
 - För NextSeq-data: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - För NextSeqDx-data: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Döp om kopian till en mapp med ett _XXX-suffix. Suffixet _XXX representerar ett sekventiellt värde för testkörningen. Om till exempel _002 finns i mappen, ska den nya kopian döpas om till _003.
4. Flytta mappen med det nya namnet till indata-mappen.

5. Det kan ta 3–5 minuter för körningen att slutföras. Kontrollera att följande e-postmeddelanden har tagits emot:
 - a. Påbörjad sekvenseringskörningsanalys
 - b. NIPT-rapport genererad för sekvenseringskörning.
6. Härlad rapporter till mappens sekvenseringsnamn.
7. Öppna mappen TestData_NS_CopyWorkflow eller TestData_NDx_CopyWorkflow i utdatamappen och kontrollera att en av följande rapporter finns:
 - För NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - För NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.Den förväntade filstorleken är cirka 7,1 kB.
8. Flytta tillbaka testsekvenseringskörningen till mappen TestingData (Testdata). Denna praxis bidrar till att hantera antalet gånger sekvenseringstestet utförs.

OBS! Du kan ta bort äldre kopior av testfiler för att frigöra utrymme.

Köra fullständig analys av testdata

Det här testet utför en fullständig analyskörning. Kör testet om servern misslyckas med att bearbeta/analysera data eller om tidsgränsen överskrids. Varaktighet: Cirka 4–5 timmar.

Förfarande

1. Öppna den monterade indatakatalogen och öppna sedan mappen TestingData (Testdata).
2. Döp om följande mapp genom att lägga till suffixet _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Suffixet skapar ett unikt namn för varje sekvenseringskörning. Om körningen redan har ett suffix ska namnet på mappen bytas genom att öka suffixets numeriska värde med ett.
3. Flytta mappen med det nya namnet till indatamappen.
4. Det kan ta 4–5 timmar för analysen att slutföras. Kontrollera att följande e-postmeddelanden har tagits emot:
 - a. Påbörjad sekvenseringskörningsanalys
 - b. NIPT-rapport genererad för sekvenseringskörning
5. Härlad rapporter till mappens sekvenseringsnamn.

6. Öppna mappen TestData_NDx_FullRun i utdatamappen och kontrollera att följande rapport finns:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Den förväntade filstorleken är cirka 7,1 kB.
7. Flytta tillbaka testsekvenseringskörningen till mappen TestingData (Testdata).

Resurser och referenser

Följande dokument kan hämtas på Illuminas webbplats.

Resurs	Beskrivning
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr 1000000078751)</i>	Definierar produkten och dess avsedda användning. Innehåller även bruksanvisningar och felsökningsåtgärder.
<i>Användarhandbok för Microlab® STAR Line, Hamilton-dokument-ID 624668</i>	Innehåller drift- och underhållsinformation samt tekniska specifikationer för instrumentet Hamilton Microlab STAR för automatisk hantering av vätskor.

Besök [supportsidorna](#) för VeriSeq NIPT Solution v2 på Illuminas webbsida för dokumentation, programnedladdningar, onlineutbildning och vanliga frågor och svar.

Akronymer

Akronym	Benämning
BCL	Basbestämningsfil (Base Call File)
CE-IVD	CE-märkning för produkter för <i>in vitro</i> -diagnostik
cfDNA	Cellfritt DNA (Cell-Free DNA)
DNA	Deoxiribonukleinsyra (Deoxyribonucleic Acid)
DNS	Domännamnssystem (Domain Name System)
FASTQ	Textbaserat filformat för lagring av utsignalen från sekvenseringsinstrument
FF	Fosterfraktion (Fetal Fraction)
FIFU	Först in, först ut
iFACT	Individuellt fosteraneuploiditest (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	IP-adress eller IP-nummer
LIMS	Hanteringssystem för laboratorieinformation (Laboratory Information Management System)
LLR	Sannolikhetsförhållanden (Log Likelihood Ratios)
MAC	Medieåtkomstkontroll (Media Access Control)

Akronym	Benämning
NAS	Network-Attached Storage
NES	Ej uteslutna platser (Non Excluded Sites)
NGS	Nästa generations sekvensering (Next-Generation Sequencing)
NIPT	Icke-invasiv fosterdiagnostik (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Negativ kontroll (No Template Control)
NTP	Tidsprotokoll för nätverk (Network Time Protocol)
PF	Passerfilter (Passing Filter)
QC	Kvalitetskontroll (Quality Control)
Regex	Reguljärt uttryck (Regular Expression). En sekvens av tecken som kan användas av strängmatchande algoritmer för att validera data.
SCA	Aneuploidi av könskromosom (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Säkerhetsdatablad (Safety Data Sheet)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

Teknisk hjälp

Kontakta Illuminas tekniska support för all form av teknisk hjälp.

Webbplats: www.illumina.com

E-post: techsupport@illumina.com

Säkerhetsdatablad (SDS) – Finns på Illuminas webbplats på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan hämtas på support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 USA
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (utanför Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Australisk sponsor

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

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK.

© 2023 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

illumina®