

illumina®

# VeriSeq NIPT Solution v2

Yazılım Kılavuzu

ILLUMINA ŞİRKETİNE ÖZEL

Belge No 1000000067940 v08 TUR

Haziran 2023

İN VİTRO TANI AMAÇLI KULLANIM İÇİNDİR.

Bu ürünün kullanımı, Illumina, Inc. firmasına ait olan ve Illumina, Inc. firmasına lisanslanmış patentler kapsamındadır. Bu ürün için yapılan ödeme, bu ürünün belgeleri ve diğer tüm ilgili koşul ve şartlar uyarınca kullanım amacına yönelik sınırlı, devredilemez bir kullanım hakkı sağlar. Bu patentlere dair temsili, kısmi bir liste [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents) adresinde bulunmaktadır. Herhangi bir başka patent gereği veya farklı bir kullanıma yönelik hiçbir hak açıkça, dolaylı olarak veya yorum yoluyla verilmemektedir.

Bu belge ve içindekiler Illumina, Inc. ve bağlı şirketlerinin ("Illumina") mülkiyetinde olup yalnızca işbu belgede açıklanan ürünün/ürünlerin kullanımıyla bağlantılı olarak müşterisinin sözleşmeye ilişkin kullanımı içindir. Bu belge ve içindekiler Illumina'nın önceden yazılı izni olmaksızın başka hiçbir amaçla kullanılamaz veya dağıtılamaz ve/veya hiçbir şekilde iletilemez, ifşa edilemez ya da kopyalanamaz. Illumina bu belge ile patenti, ticari markası, telif hakkı veya genel hukuk hakları ya da üçüncü tarafların benzer hakları kapsamında hiçbir lisansı devretmez.

Bu belgede açıklanan ürünün/ürünlerin uygun ve güvenli bir şekilde kullanılması için nitelikli ve uygun eğitim almış çalışanlar bu belgedeki talimatları tam olarak ve açık bir şekilde uygulamalıdır. Söz konusu ürün/ürünler kullanılmadan önce bu belgedeki tüm bilgiler tam olarak okunmalı ve anlaşılmalıdır.

**BU BELGEDE YER ALAN TÜM TALİMATLARIN TAMAMEN OKUNMAMASI VE AÇIK BİR ŞEKİLDE UYGULANMAMASI, ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN HASAR GÖRMESİNE, KULLANICI VEYA BAŞKALARI DAHİL OLMAK ÜZERE KİŞİLERİN YARALANMASINA VE DİĞER MALLARIN ZARAR GÖRMESİNE NEDEN OLABİLİR VE ÜRÜN/ÜRÜNLER İÇİN GEÇERLİ OLAN HER TÜRLÜ GARANTİYİ GEÇERSİZ KILAR.**

**ILLUMINA BU BELGEDE AÇIKLANAN ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN (ÜRÜNÜN PARÇALARI VE YAZILIMI DAHİL) YANLIŞ KULLANIMINDAN DOĞAN DURUMLARDAN SORUMLU TUTULAMAZ.**

© 2023 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

Tüm ticari markalar Illumina, Inc. veya ilgili sahiplerinin malıdır. Özel ticari marka bilgileri için bkz. [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Revizyon Geçmişi

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No 1000000067940 v08	Haziran 2023	Yazılım işlevi ile uyumlu hale getirmek için hibrit serilere ilişkin numune sayfalarının açıklamaları çıkarıldı.
Belge No 1000000067940 v07	Şubat 2023	Güvenliği daha üst düzeye taşımak için sunucu yapılandırma seçenekleri değiştirildi. ML STAR'daki otomasyon parolasının değiştirilmesi için Illumina saha servis personelinin saha ziyareti gerçekleştirmesi gerekir. Girdi numune sayfalarına barkod bilgilerini eklemeye ve hibrit seriler için numune sayfalarını yüklemeye ilişkin yönergeler netleştirildi. Kullanıcı adı oluşturmaya yönelik yönergeler güncellendi. Sunucu yapılandırma talimatlarından Network Password (Ağ Parolası) alanı referansı çıkarıldı. Parsiyel delesyon veya duplikasyon anomalisi için sunulan örnek güncellendi. anomaly_description alanı için sıralama kuralı eklendi. Aynı kromozomdaki anomaliler için, tam kromozom anöploidileri parsiyel delesyonlardan veya duplikasyonlardan önce sıralanır. Sonuç ve Bildirim ve İşlem raporlarına Tür ve Düzenli İfade sütunları eklendi. Daha fazla netlik sağlamak adına belge boyunca ifadeler güncellendi.
Belge No 1000000067940 v06	Ağustos 2021	AB Yetkili Temsilcisinin adresi güncellendi.

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No 1000000067940 v05	Eylül 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Yeni Yedekleme Şifrelemesi ve Ağ Parolası özellikleri hakkında talimatlar eklendi.</li> <li>• Sertifika İndirme ve Kurma bölümü daha ayrıntılı talimatlarla güncellendi.</li> <li>• Workflow Manager için Sunucu Yapılandırması bölümüne sertifika oluşturma hatırlatması ve Ağ Parolası girme adımı eklendi.</li> <li>• Sunucu Sürücülerini Eşleme bölümü, yalnızca yöneticiye ait kullanıcı izinleri olduğunu belirtecek şekilde güncellendi ve SMB versiyonu uyumluluğu güncellendi.</li> <li>• Onsite Server için Verileri Arşivleme bölümüne Yedekleme Şifrelemesi referansı eklendi.</li> <li>• Assay Software Web UI giriş bölümüne, yazılıma mobil cihazlardan erişilemeyeceğini belirten not eklendi.</li> <li>• NIPT Raporunda çıktıların büyük harfle yazılması konusunda açıklayıcı notlar eklendi.</li> <li>• Sonuç ve Bildirim Raporları bölümünde okunabilirlik için değer seçeneklerinin gösterim bilgileri güncellendi.</li> <li>• VeriSeq NIPT Workflow Manager şeklindeki tam yazılım adının tutarlı bir şekilde görüntülenmesi için Workflow Manager adlandırma kuralları güncellendi.</li> </ul>
Belge No 1000000067940 v04	Şubat 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Numune sayfası yükleme işlevselliğinin sınırlarını netleştirmek için Numune Sayfası Girdisi ve Numune Sayfası Yükleme konuları güncellendi.</li> <li>• Avusturalya Sponsoru ve Illumina Hollanda adresleri güncellendi.</li> </ul>

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No 1000000067940 v03	Ekim 2019	<ul style="list-style-type: none"><li>VeriSeq Onsite Server v2 için Çevresel Hususlar bölümü eklendi.</li><li>Ek B, Sonuç ve Bildirim Raporları bölümünde yer alan cinsiyet kromozomu anomalisi sonuçlarının sunumu, NIPT Raporunda gösterilen sunuma uygun şekilde güncellendi.</li></ul>
Belge No 1000000067940 v02	Nisan 2019	Eğitim materyalleri ile uyumlu hale getirmek üzere NIPT ve Tamamlayıcı raporlara ayrıntı eklendi.
Belge No 1000000067940 v01	Şubat 2019	Müşteri kullanımına yönelik VeriSeq NIPT Solution v2 Yazılım Kılavuzu sürümü.
Belge No 1000000067940 v00	Kasım 2018	Yalnızca şirket içi kullanıma yönelik ilk sürüm.

# İçindekiler

Revizyon Geçmişi .....	iii
<b>VeriSeq NIPT Solution v2 .....</b>	<b>1</b>
Giriş .....	1
Sistem Mimarisi .....	2
<b>VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>	<b>4</b>
Giriş .....	4
VeriSeq NIPT Method .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	5
Numune Sayfası Girdisi .....	6
Numune, Seri ve Havuz Geçersiz Kılma .....	9
Numune Sayfası Yükleme .....	11
Numune İptali .....	11
VeriSeq NIPT Services .....	11
VeriSeq NIPT Services'i Başlatma .....	12
<b>Yeni Nesil Sekans Cihazı .....</b>	<b>15</b>
Giriş .....	15
Sekans Havuzu .....	15
Veri Depolama Entegrasyonu .....	15
Analiz Veri Hacmi Kapasitesi .....	16
Ağ Trafiği Kısıtlamaları .....	16
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	16
<b>VeriSeq NIPT Assay Software v2 .....</b>	<b>18</b>

Giriş .....	18
<b>VeriSeq NIPT Assay Software Bileşenleri .....</b>	<b>18</b>
VeriSeq NIPT Assay Software Görevleri .....	20
Sekanslama İşleyici .....	22
Ardışık Düzende Analitik İşleyici .....	23
<b>Web Kullanıcı Arayüzü .....</b>	<b>23</b>
Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi .....	24
Web UI Yapılandırma .....	24
Web UI'de Oturum Açma .....	25
Pano .....	25
Kullanıcıları Yönetme .....	27
Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Yönetme .....	29
Ağ ve Sertifika Ayarlarını Yapılandırma .....	30
Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma .....	33
Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma .....	34
Ağ Parolalarını Yapılandırma .....	35
Oturumu Kapatma .....	36
<b>Analiz ve Raporlama .....</b>	<b>36</b>
Çoğullama Çözme ve FASTQ Oluşturma .....	36
Sekanslama KK .....	37
Fetal Fraksiyon Tahminleri .....	37
Nihai Skorlamada Kullanılan İstatistikler .....	37
Analiz KK .....	38
NTC Numuneleri KK .....	38
<b>VeriSeq Onsite Server v2 .....</b>	<b>39</b>
Yerel Disk .....	39
Yerel Veritabanı .....	39
Veri Arşivleme .....	40
Sunucu Sürücülerini Eşleme .....	40
Sunucuyu Yeniden Başlatma .....	41
Sunucuyu Kapatma .....	42
Beklenmeyen Kapatmadan Kurtarma .....	42
Çevresel Hususlar .....	42
<b>KK Metrikleri .....</b>	<b>43</b>

Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları .....	43
Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları .....	44
<b>Sistem Raporları .....</b>	<b>45</b>
Giriş .....	45
Çıktı Dosyaları .....	45
Rapor Dosyası Yapısı .....	45
Sistem Raporlarının Özeti .....	47
Rapor Oluşturma Olayları .....	49
Sonuç ve Bildirim Raporları .....	51
NIPT Raporu .....	51
Tamamlayıcı Rapor .....	60
Numune Geçersiz Kılma Raporu .....	66
Numune İptali Raporu .....	67
Havuz Yeniden Test Talebi Raporu .....	67
İşlem Raporları .....	67
Seri Başlatma Raporu .....	68
Seri Geçersiz Kılma Raporu .....	68
Kütüphane Numune Raporu .....	69
Kütüphane Reaktif Raporu .....	70
Kütüphane Laboratuvar Donanımı Raporu .....	71
Kütüphane Miktar Tayini Raporu .....	72
Kütüphane İşlem Günlüğü .....	72
Havuz Raporu .....	74
Havuz Geçersiz Kılma Raporu .....	74
Sekanslama Raporu .....	75
Başarısız Analiz Raporu .....	76
<b>Sorun Giderme .....</b>	<b>77</b>
Giriş .....	77
Assay Software Bildirimleri .....	77
İlerleme Bildirimleri .....	77



Geçersiz Kılma Bildirimleri .....	79
Kurtarılabılır Hata Bildirimleri .....	80
Kurtarılamaz Hata Bildirimleri .....	85
Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri .....	89
<b>Sistem Sorunları .....</b>	<b>91</b>
<b>Veri İşleme Testleri .....</b>	<b>91</b>
Sunucuyu Test Etme .....	91
Tam Analiz Test Verilerini Çalıştırma .....	92
<b>Kaynaklar ve Referanslar .....</b>	<b>94</b>
Kısaltmalar .....	94
Teknik Yardım .....	95

# VeriSeq NIPT Solution v2

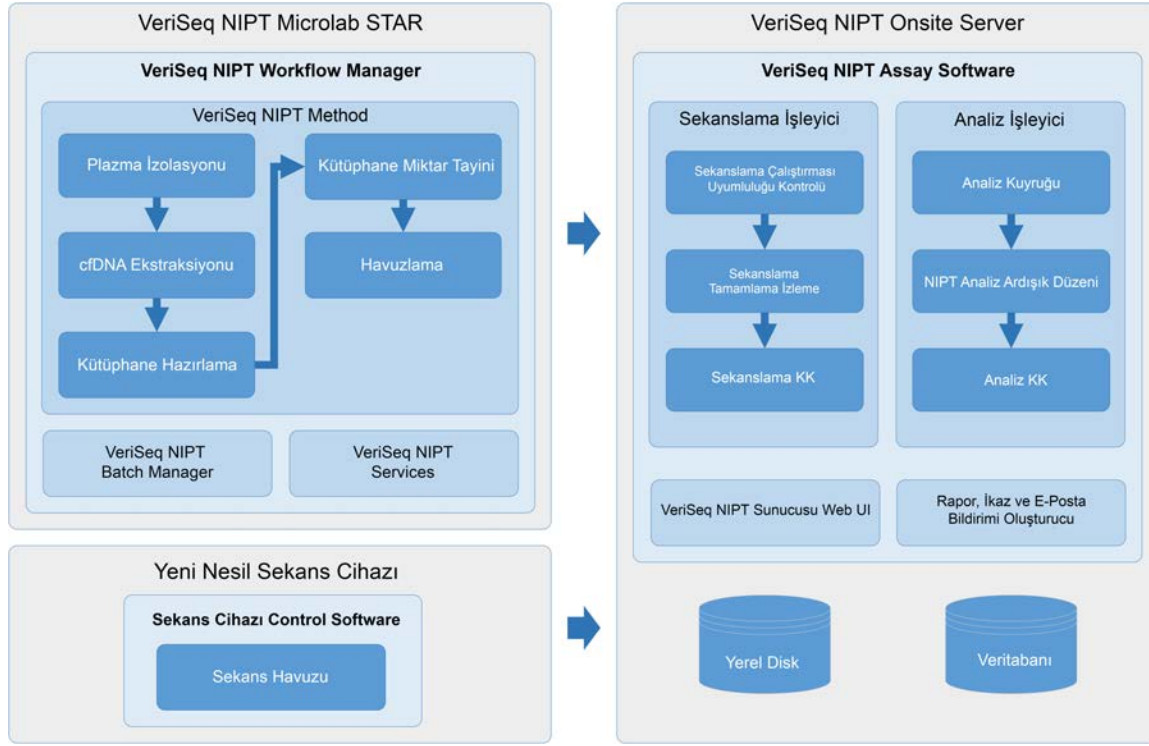
## Giriş

VeriSeq NIPT Solution v2 en az 10 haftalık gebeliği olan hamile kadınlardaki maternal periferik tam kan numunelerinden fetal anöploidilerin tespitine yönelik sekanslama bazlı tarama amaçlı bir *in vitro* tanı testidir. Test iki adet tarama türü seçeneği sunar: temel ve genom geneli. Temel tarama yalnızca 21, 18, 13. kromozomların ve X ve Y kromozomlarının anöploidi durumuna ilişkin bilgi sağlar. Genom geneli taramalar tüm otozomlara ilişkin parsiyel delesyonları ve duplikasyonları ve tüm kromozomlara ilişkin anöploidi durumunu sunar. Her iki tarama türü, cinsiyet kromozomu anöploidisi (SCA) raporlamasını talep etme seçeneği sağlar. Her iki tarama türünde de, bu ürün tanı veya diğer gebelik yönetimi kararları için tek temel olarak kullanılmamalıdır.

VeriSeq NIPT Solution v2 sistem mimarisi aşağıdaki bileşenlerden oluşur:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Kütüphane numuneleri hazırlamak ve izlemek için VeriSeq NIPT Workflow Manager ve VeriSeq NIPT Sample Prep Kits kullanan otomatik sıvı taşıma aletidir. ML STAR, *VeriSeq NIPT Solution v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)* belgesinde bulunan Kullanım Talimatları uyarınca, analiz edilmesi amaçlanan numuneleri hazırlamak için VeriSeq NIPT Assay Software v2 kullanır.
- **Yeni Nesil Sekans (NGS) Cihazı**—Cihaz üzerinde küme oluşturma ve sekanslama sağlayan bir genom geneli sekanslama cihazıdır. Denetim yazılımı bir sekanslama çalıştırması ayarlamaya yönelik adımları sağlar ve miktar tayini yapılan kütüphane havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur.
- **VeriSeq Onsite Server v2**—VeriSeq NIPT Assay Software v2'yi barındıran ve çift sonlu sekanslama verilerini analiz etme üzere verileri depolayan bir sunucudur. VeriSeq NIPT Assay Software sürekli olarak sekanslama verilerini izleyip analiz eder ve numune sonuçlarını, işlem raporlarını ve bildirimleri oluşturur.

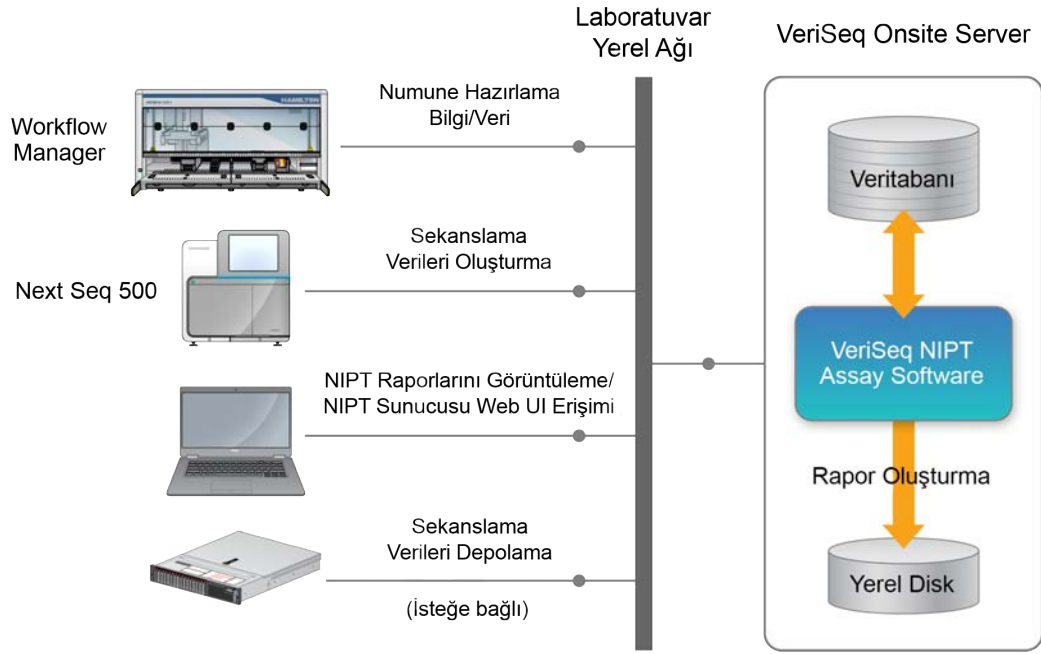
Şekil 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Bileşenleri



## Sistem Mimarisi

VeriSeq NIPT Solution v2, aynı alt ağı kullanan tüm sistem ekipmanlarının bağlantısını oluşturmak için yerel ağı (LAN) kullanır. LAN kullanımı, esnek ekipman konumlandırması ve ek cihazlar ve/veya ML STAR iş istasyonları bağlayarak genişletilebilir veri hacmi sağlar. Aşağıdaki resimde sistem mimarisine ilişkin bir genel bakış sağlanmaktadır.

Şekil 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Mimarisine Genel Bakış



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

## Giriş

VeriSeq NIPT Workflow Manager ML STAR'a kurulur ve VeriSeq NIPT Solution v2 uyarınca kan numunelerinin hazırlanmasını otomatikleştiren basit ve sezgisel bir grafik kullanıcı arayüzü sağlar. VeriSeq NIPT Workflow Manager veri işleme, depolama, numune izleme ve iş akışı mantığını uygulama amaçlarıyla VeriSeq Onsite Server v2 ile veri bağlantısını sürdürür.

VeriSeq NIPT Workflow Manager şu şekilde de adlandırılan üç farklı yazılım modülüne erişim sağlar:

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

## VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Yöntem), numunelerin ML STAR'da otomatik olarak işlenmesini yönetir. Yöntem aşağıdaki işlem adımlarını gerçekleştirir:

- **Plazma İzolasyonu**—Kan toplama tüpünden 1 ml izole plazma aktarır. İşlem mantığı VeriSeq NIPT Assay Software ile bir seri oluşturur. Her bir seri numune barkodu, numune türü, tarama türü, kuyu konumu ve cinsiyet raporlaması işareti dahil olmak üzere numune verilerini içerir.
- **Hücresiz DNA (cfDNA) Ekstraksiyonu**—900 µl plazmadan cfDNA'yı saflaştırır.
- **Kütüphane Hazırlama**—Sekanslama için hazır olan saflaştırılmış cfDNA'dan kütüphaneler oluşturur. Kütüphaneler serideki her bir numune için benzersiz dizinler içerir.
- **Kütüphane Miktar Tayini**—384 kuyulu mikroparka biçiminde ek floresan boya kullanarak cfDNA konsantrasyonunu belirler. Plaka, etiketlenmiş DNA ölçün eğrisi ile serideki her numuneden iki kopya içerir. Sistem, mikroparka okuyucusundan gelen ham floresan okumalarını kullanır ve ölçün eğrisine göre numune konsantrasyonlarını hesaplar.
- **Havuzlama ve Normalleştirme**—Kütüphaneleri sekanslama için tekli havuzlarda birleştirir. Sistem, daha önce belirlenmiş konsantrasyonları kullanarak sekans cihazı için hazır havuzdaki her bir numuneye yönelik uygun aktarım hacimlerini hesaplar.

# VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager, kullanıcı arayüzü ile numunelerin, serilerin ve havuzların durumunu yönetir. Sistem, birden çok sıvı yönetimi sistemi ve sekans cihazı genelinde ve analiz ardışık düzeni aracılığıyla numune izlemesine olanak sunar. Numune işleme prosedürleri hakkında daha fazla bilgi için bkz. *VeriSeq NIPT Solution v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)*.

İş akışındaki numuneleri nesnelere ifade edilen üç farklı kategoride yönetebilirsiniz. Bu nesnelere aşağıdaki tabloda açıklanmaktadır.

Nesne	Açıklama
Numune	Tek bir kan tüpünden tek seferde çekilen 1 ml plazmanın sonucu. Numuneler, seri ve kan tüpünün barkodu (numune barkodu) ile ilişkilendirilir.
Seri	cfDNA Ekstraksiyonu ve Kütüphane Hazırlama işlemi ile işlenen 24, 48 veya 96 numuneli plaka.
Havuz	Cihazda kullanıma hazır, normalleştirilmiş ve seyreltilmiş hacim, çift dizinli kütüphaneler. Her bir havuz en fazla 48 numune içerir.

Aşağıdaki tabloda, işleme sırasında nesnelere uygulanabilecek eylemler açıklanmaktadır.

Eylem	Nesne	Oluşturulan Rapor	Açıklama
Geçersiz Kılma	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından işlenmek için artık geçerli değil olarak işaretlenmiş numune. Geçersiz kılınan numuneler için hiçbir test sonucu üretilmez. Örnek: Plazma İzolasyonu sırasında görünür kan hücresi taşınması.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenmiş seri. Seri, havuz oluşturma işleminden önce geçersiz kılınırsa tüm numuneler geçersiz kılınır. Örnek: Düşürülmüş veya farklı biçimde hatalı taşınmış plaka.
	Havuz	Havuz Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenen havuz. İki havuz geçersiz kılma işleminden sonra, havuz içerisindeki tüm numuneler geçersiz kılınır. Örnek: İki başarısız sekanslama işleminde kullanılan tüm havuz hacmi.

Eylem	Nesne	Oluşturulan Rapor	Açıklama
Başarısız KK	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Belirtilen bir Kalite Kontrol (KK) metriğinin başarısız olması veya sistem tarafından tespit edilen sıvı taşıma hatası nedeniyle VeriSeq NIPT Solution v2 numuneyi otomatik olarak geçersiz olarak işaretledi.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	VeriSeq NIPT Solution v2 otomatik olarak tüm seriyi geçersiz olarak işaretledi. Örnek: Sıvı taşıma sırasında sistem hatası.
İptal Etme	Numune	Numune İptali	Laboratuvar yönetimi numuneyi iptal edildi olarak işaretledi. Hiçbir test sonucu üretilmez.
Numune Niteliklerini Düzenleme	Numune	Cinsiyet Raporlaması	Kullanıcı tarafından Yes (Evet), No (Hayır) veya SCA olarak işaretlenen cinsiyet raporlaması. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Yes (Evet)—Numunenin cinsiyeti oluşturulur.</li> <li>• No (Hayır)—Numunenin cinsiyeti oluşturulmaz.</li> <li>• SCA—Yalnızca cinsiyet kromozomu anöploidileri raporlanır.</li> </ul>
	Numune	Numune Türü	Kullanıcı tarafından Tekiz, İkiz, Kontrol veya Şablonsuz Kontrol (NTC) olarak işaretlenen numune türü. Numune türünün belirlenmesi testin analizini doğrudan etkiler. Doğru test sonuçları sağlamak için, numune türünün doğru olması gerekir.
	Numune	Tarama Türü	Kullanıcı tarafından temel (yalnızca 21, 18, 13, X ve Y) veya genom geneli (tüm kromozomlar) olarak işaretlenen tarama türü.

Geçersiz kılma, başarısız KK veya iptal etme eyleminden sonra, nesne daha fazla işlenmez. Laboratuvar bilgi yönetimi sistemleri (LIMS), kan alma tüpünden numunenin yeniden işlenmesini belirtmek için Numune Geçersiz Kılma raporlarını kullanabilir.

## Numune Sayfası Girdisi

Girdi numune sayfası, numune türü ve cinsiyet kromozomları raporlama durumu da dahil olmak üzere hastayla ilgili numune bilgileri sağlar. Sistem, sekanslama havuzlarının oluşturulabilmesi için tam numune bilgilerini gerektirir.

Girdi numune sayfası, sekmeyle ayrılmış metin dosyası (\*.txt) olmalıdır. Dosyadaki başlık sütunu adları, aşağıdaki tabloda görünen başlık sütunu adlarıyla birebir eşleşmelidir.

Başlık Sütunu	Veri Türü	Gereklilik	Açıklama
batch_name	Dize/Boşluk	Gerekli	Numunenin seri adını belirtir. Girdi numunesi sayfasının doğru seriyle ilişkilendirildiğini onaylamak için arama yöntemine (Workflow Manager) girilen seri adıyla eşleşmelidir. Maksimum 26 karakter vardır. Sütun boş bırakılabilir. batch_name sütunu olmayan numune sayfaları kabul edilmeyecektir.
sample_ barcode	Dize	Gerekli	ML STAR taşıyıcıya yüklenen kan numunesi tüpleri üzerindeki barkodlar. Numune barkodu olarak bir tam sayı değeri kullanılırsa 15 haneyi aşmamalıdır. Alfanumerik numune barkodu maksimum 32 karakter olabilir. Yalnızca sayılar, harfler, tireler (-) ve alt çizgiler (_) kullanın. Numune barkodu büyük/küçük harfe duyarlı değildir. Büyük/küçük harfe duyarlı barkodlar benzersiz olarak kabul edilmezler. Numune barkodu benzersiz olmalıdır ve yalnızca büyük/küçük harf bakımından farklılaşmamalıdır. Örneğin Sample01 ve sample01 şeklindeki numune adları benzersiz değildir.
sample_type	Dize	Gerekli	Analiz için numune türünü belirtir. İzin verilen değerler Singleton (Tekiz), Twin (İkiz), Control (Kontrol) ve NTC şeklindedir.
sex_ chromosomes	Dize	Gerekli	Fetal cinsiyet kromozomu raporlamasını belirtir. İzin verilen değerler "yes (report)" [evet (raporla)], "no (do not report)" [hayır (raporlama)] ve "sca (report only for sex chromosome aneuploidies) [sca (yalnızca cinsiyet kromozomu anöploidilerini raporla)] seçenekleridir.
screen_type	Dize	Gerekli	Analiz için tarama türünü belirtir. İzin verilen değerler "basic" (temel) ve "genomewide" (genom geneli) şeklindedir.

Girdi numune sayfası plazma izolasyonu veya havuzlama sırasında yüklenir ve Batch Manager kullanılarak yüklenebilir. Sistem otomatik olarak NTC'lere ilişkin barkodları, tarama türünü, numune türünü ve cinsiyet raporlamasını uygular. Numune sayfası plazma izolasyonu veya havuzlama sırasında yükleniyorsa farklı bilgiler gereklidir. Numune bilgileri, numune yükleme işlemi sırasında onaylanır.



Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numuneler, tam numune listesini veya bir numune alt grubunu içerebilir. Havuzlama sırasında sistem, plazma izolasyonu sırasında yüklenmeyen tüm eksik numune bilgilerini, NTC'ler (yani, cinsiyet kromozomu ve tarama türü) için bile, talep eder.



## DİKKAT

Hataların önüne geçilmesi için plazma izolasyonu adımı sırasında numune sayfasına NTC'lere ilişkin herhangi bir numune bilgisini veya satırını dahil etmeyin.

LIMS tarafından oluşturulan bir serideki tüm numuneler için veya yeniden test edilmesi gereken belirli numuneler için numune yüklemeyi kontrol edebilirsiniz. Yeniden test amacıyla numuneler yükleniyorsa kalan açık konumları kullanılabilir numunelerle doldurun.

Numune sayfalarını kullanmaya ilişkin aşağıdaki stratejiler arasından seçim yapın:

- Önceden tanımlanmış seriler (LIMS tarafından oluşturulmuş seriler)
- Geçici seriler (VeriSeq NIPT Workflow Manager tarafından oluşturulmuş seriler)

## Önceden Tanımlanmış Seriler

Numune işleme başlamadan önce seri oluşturmak için LIMS'yi kullanabilirsiniz. Önceden tanımlanan serilerde, numuneler ML STAR taşıyıcıya yüklenmeden önce tüm numuneler halihazırda seriyle ilişkilendirilir. Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numune sayfası, tüm numune bilgileriyle birlikte serideki bütün numuneleri içerir. LIMS'de oluşturulan serilere ilişkin numune sayfaları Batch ID (Seri No) sütunundaki değerleri içermelidir. Seri numarasının dahil edilmesi, işlemin başlangıcında Workflow Manager'a manuel olarak doğru seri numarasının girildiğinden emin olmaya yardımcı olur.

Sistem, numune sayfasındaki tüm numunelerin seride olmasını gerektirdiğinden, önceden tanımlanan seri yaklaşımı, yüklenen birebir numuneleri kilitlet. Daha fazla bilgi gerekmez. Laboratuvar ilave veri girişi olmadan nihai rapora devam edebilir.

Önceden tanımlı serilere ilişkin özellikler ve gereklilikler aşağıda belirtilmektedir.

- Seri içeriklerine yönelik tam kontrol sağlar.
- İstenmeyen numunelerin yüklenmesini önler.
- Envanterden seri oluşturmak için bir sistem gerektirir (gelişmiş LIMS).
- Laboratuvar personelinin depodan doğru numuneleri almasını gerektirir. Alternatif olarak gelişmiş bir numune depolama sistemi gerektirir.

## Geçici Seriler

Fiziksel olarak numune tüplerini toplayıp bunları plazma izolasyonu sırasında ML STAR taşıyıcıya yükleyerek laboratuvarında seriler oluşturabilirsiniz. Daha önce bir numune-seri ilişkilendirmesinin yapılmış olması gerekmez. Seriyeye hangi numunelerin dahil edileceğini siz belirlersiniz.

Workflow Manager istemde bulunduğu, plazma izolasyonu sırasında **No Sample Sheet** (Numune Sayfası Yok) ögesini seçin. Workflow Manager yüklenen numuneleri manuel olarak girilen seri numarasıyla ilişkilendirir ve bir seri başlatma raporu oluşturur.

Geçici seri oluşturma yaklaşımına ilişkin özellikler ve gereklilikler aşağıda belirtilmektedir.

- LIMS veya numune sayfası gerekmez.
- Havuzlama sırasında yüklemenecek numune türü, tarama türü ve cinsiyet raporlama hakkında bilgi içeren seri başlatma raporu üzerinde değişiklik yapabilirsiniz. Dilediğiniz zaman numune ekleyebilirsiniz.
- Hangi numunelerin seriye dahil edileceği üzerinde otomatik kontrol yoktur. İstenmeyen bir numuneyi yükleyebilirsiniz.
- Numune verileri havuzlama sırasında yüklenmelidir.

## Numune Niteliklerini Düzenleme

Sekanslama çalışmasını başlatmadan önce VeriSeq NIPT Batch Manager'ı kullanarak bağımsız numune cinsiyet kromozomu raporlama, tarama türü ve numune türü niteliklerini değiştirebilirsiniz.

1. Batch Manager'a erişin. Ayrıntılar için bkz. [Batch Manager Erişimi, sayfa 10](#).
2. Seri no ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
3. Seri plakası şemasından, numuneyle ilişkili kuyu konumunu seçin.
4. Doğru numunenin görüntülediğini onaylayın ve ardından Sample Type (Numune Türü) aşağı açılır listesinden bir numune türü niteliği seçin.
5. Sex Reporting (Cinsiyet Raporlaması) aşağı açılır listesinden bir cinsiyet raporlaması niteliği seçin.
6. Screen Type (Tarama Türü) aşağı açılır listesinden bir tarama türü niteliği seçin.
7. **Edit** (Düzenle) ögesini seçin.

## Numune, Seri ve Havuz Geçersiz Kılma

Numune işleme adımına bağlı olarak bağımsız bir numuneyi, seriyi veya numune havuzunu geçersiz kılabilirsiniz. Geçersiz kılma işleminden sonra numune, seri veya havuz artık işlenemez.

Bir test raporu oluşturmadan önce herhangi bir zamanda bir veya daha fazla numuneyi geçersiz kılmak için VeriSeq NIPT Method'u veya Batch Manager'ı kullanın.

## VeriSeq NIPT Method Kullanarak Geçersiz Kılma

Numuneleri geçersiz kılmak için numune işleme sırasında aşağıdaki adımları tamamlayın.

1. Her bir Workflow Manager işleminin sonundaki Well Comments (Kuyu Yorumları) penceresinde başarısız olan bağımsız kuyuyu seçin ve **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
2. Aşağı açılır menülerden en az bir açıklama seçin veya **Other** (Diğer) onay kutusunu seçerek bir yorum girin.
3. **Fail Sample** (Numuneyi Başarısız Olarak İşaretle) onay kutusunu seçin ve **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
4. Sistemin numuneyi başarısız olarak işaretlediğini teyit edin.

## Batch Manager Kullanarak Geçersiz Kılma

Aşağıdakileri geçersiz kılmak için Batch Manager'ı kullanın:

- Numune
- Havuz adımı tamamlanmadan önce seri.
- Havuz adımı tamamlandıktan sonra ancak test raporu oluşturulmadan önce bir numune havuzu.

**NOT** Batch Manager'ı çalıştırmadan önce halihazırda çalışan tüm yöntemlerden çıkın.

## Batch Manager Erişimi

Batch Manager'a erişmek için aşağıdaki eylemlerden birini gerçekleştirin:

- App Launcher (Uygulama Başlatıcı) uygulamasında **VeriSeq NIPT Batch Manager** seçeneğini belirleyin.
- Ağ bağlantısı bulunan bir bilgisayarda `C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` konumuna gidin ve Hamilton Çalıştırma Denetim Cihazı ile Batch Manager yöntem dosyasını (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) açın.

## Numune Geçersiz Kılma

1. Batch Manager'a erişin.
2. Seri no ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
3. Seri plakası şemasından başarısız numuneyle ilişkili kuyu konumunu seçin.
4. Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Invalidate Sample** (Numuneyi Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.
5. Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin. Seri plakası şemasında geçersiz kılınan numunenin rengi yeşil yerine kırmızı renge döner ve durum etiketi geçerli yerine başarısız olarak değişir.

## Seri Geçersiz Kılma

1. Batch Manager'a erişin.
2. Seri no ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
3. Seri plakası şemasında **Invalidate Batch** (Seriye Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.
4. Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin. Seri için hiç geçerli havuz yoksa seri plakası şemasındaki tüm numuneler yeşil renkten kırmızı renge geçişecektir. Seri içerisindeki geçerli havuzlar geçerliliğini korur.

## Havuz Geçersiz Kılma

1. Batch Manager'a erişin.
2. Seri No ve kullanıcı adı veya kullanıcı baş harflerini girip **Pool Manager** (Havuz Yöneticisi) ögesini seçin.
3. Havuzun barkodunu tarayın.
4. Kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesini seçin.
5. Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.

## Numune Sayfası Yükleme

Batch Manager aracılığıyla numune bilgilerini içeren bir numune sayfasını yükleyin. Büyük setler halinde numune bilgilerini yüklemek veya değiştirmek için bu özelliği kullanın.

1. Batch Manager'a erişin.
2. Seri No ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
3. **Upload New Sample Sheet** (Yeni Numune Sayfası Yükle) ögesini seçin.
4. İstenen numune sayfasına göz atıp seçin ve ardından **OK** (Tamam) ögesini seçin.

Numune sayfasına dahil edilecek bilgilere ilişkin ayrıntılar için bkz. [Numune Sayfası Girdisi, sayfa 6](#).

## Numune İptali

1. Batch Manager'a erişin.
2. Seri no ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
3. Seri plakası şemasında, iptal edilen numuneyle ilişkili kuyu konumunu seçin.
4. Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Cancel Sample** (Numuneyi İptal Et) ögesini seçin.
5. Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Cancel** (İptal Et) ögesini seçin.  
Seri plakası şemasında iptal edilen numunenin rengi yeşil yerine kırmızı renge değişir.

## VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Hizmetler) hem ML STAR hem de Workflow Manager'ın yapılandırılması ve doğrulanması için kullanılan birtakım araçlar içerir. Bu araçlar sistemin normal çalışması için gerekli değildir ancak sistem sorun giderme çalışmaları sırasında Illumina veya Hamilton Teknik Destek bölümüne yardımcı olmak üzere gerekli olabilir. Bu araçlar ayrıca küme yoğunluğundaki kayma nedeniyle sistem parametrelerinin ayarlanması için de kullanılabilir.

## VeriSeq NIPT Services'i Başlatma

Services'i çalıştırmadan önce çalışan tüm yöntemleri kapatın.

VeriSeq NIPT Services'e erişmek için aşağıdaki yöntemlerden birini kullanın:

- App Launcher (Uygulama Başlatıcı) uygulamasında **VeriSeq NIPT Services** (VeriSeq NIPT Hizmetleri) seçeneğini belirleyin.
- Ağ bağlantısı bulunan bir bilgisayarda `C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` konumuna gidin ve Hamilton Run Controller ile VeriSeq NIPT Services yöntem dosyasını (`VeriSeqNIPT_Service.med`) açın.

Hizmet araçları aşağıdakileri yapabilmenizi sağlar:

- **Bağımsız Testler**—ML STAR donanımında sorun gidermek için kullanılan bileşen testleri.
- **Hizmet Araçları**—Workflow Manager'ı yapılandırmak için kullanılan araçlar.

### Bağımsız Testler

Workflow Manager'da karşılaşılan donanım sorunlarını gidermeye yardımcı olmak için aşağıdaki sistem testleri gerekli olabilir.

Sistem Testi	Açıklama
Barcode/Autoload (Barkod/Otomatik Yükleme)	Sistem tablasının, AutoLoader'ın ve barkod tarama işlevinin düzgün yapılandırmasını test eder.
CPAC	CPAC tabla üstü ısıtıcı sistemlerinin işlevini test eder. Ayrıca bağımsız birimlerin kontrol kutusuna elektrik bağlantısının doğru olup olmadığını kontrol eder.
BVS Vacuum	Vakumun bağlanabildiğini ve operasyonel basınçlara ulaşabildiğini teyit etmek için tabla üzeri temel basınç sisteminin işlevini test eder.
Independent Channel (Bağımsız Kanal)	Bağımsız pipet kanallarının işlevini test eder. Pipet kanallarının damlatıp damlatmadığını ve iletim hacimlerinin tutarlılığını tespit etmek için sıvı tutma testi gerçekleştirir.
iSwap	iSwap robotik kolun işlevini test eder ve tüm tabla çalışma konumlarını teyit eder.
96-Head (96 Başlı)	CO-RE 96 pipet başının işlevini test eder. Pipet kanallarının damlatıp damlatmadığını ve iletim hacimlerinin tutarlılığını tespit etmek için sıvı tutma testi gerçekleştirir.

Bağımsız testleri aşağıda belirtildiği şekilde gerçekleştirin.

1. Gerçekleştirmek için belirli bir testi seçin.

**NOT** Full IOQ Execution (Tam IOQ Yürütme) özelliği altı testin tamamını sıralı olarak çalıştırır.

2. Ekipman işlevi ve karşılaşılan tüm sistem hatalarına yönelik gözlemleri not ederek ekran talimatlarını izleyin.
3. Tamamlandığında, yöntemden çıkmak için **Abort** (İptal) ögesini seçin.
4. Test sırasında oluşturulan sistem iz günlüklerini sağlamanız isteniyorsa C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\LogFiles konumunda VeriSeqNIPT\_Services ile başlayan günlükleri bulabilirsiniz.

## Hizmet Araçları

Hizmet Araçları, Workflow Manager ve bazı test parametrelerinin yapılandırılmasına olanak sunar.

Sistem Testi	Açıklama
Sunucu Yapılandırması	VeriSeq NIPT Workflow Manager ve VeriSeq NIPT Assay Software arasındaki bağlantıyı yapılandırır ve test eder. Bu sistemler arasında düzgün bir iletişimin olması Workflow Manager'ın çalışması için zorunludur.
Test Yapılandırması	Varsayılan kütüphane konsantrasyonunu sıfırlamak için kullanılır.
Deck Teach Aracı	Bir dosyadan öğretilen tabla konumlarının dışa ve içe aktarılması için kullanılır.

## Sunucu Yapılandırması

VeriSeq Onsite Server v2 ağ adresi değişirse Workflow Manager'ı aşağıda belirtildiği şekilde yeni adrese yönlendirin:

1. Services Tools (Hizmet Araçları) menüsünden **Server Configuration** (Sunucu Yapılandırması) ögesini seçin.
2. URL'yi Onsite Server'ın yeni adresiyle güncelleyin.
3. Test mesajı göndermek için **Test Connection** (Bağlantı Testi) seçeneğini belirleyin. Bu mesaj alınmazsa Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.
4. System Configuration (Sistem Yapılandırması) ekranından **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin ve yeni adresi kaydetmek için **Apply** (Uygula) ögesini seçin.

Ağ adresini güncellediğinizde, Workflow Manager'ın bulunduğu PC için güvenli yuva katmanı (SSL) sertifikasını da güncellemeniz gerekir. Bu PC üzerinden VeriSeq NIPT Assay Software v2'ye erişim ve [Sertifika İndirme ve Kurma, sayfa 31](#) bölümüne bakın.

ML STAR için otomasyon parolasını yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri güncelleyebilir. Web arayüzü aracılığıyla sunucuda depolanan parolayı değiştirmeden önce Illumina Saha Servis ekibinden bir üyenin tesisinizi ziyaret ettiğinden ve ML STAR parolasını güncellediğinden emin olun. Sunucu web arayüzündeki parolayı ML STAR'da güncellemeden güncellerseniz sistemi kullanılamaz hale getirirsiniz.

## Test Yapılandırması

Test Yapılandırması aracını kullanarak aşağıdaki parametrelerin değerlerini değiştirebilirsiniz:

- **Target Library Concentration** (Hedef Kütüphane Konsantrasyonu)—Workflow Manager'daki sekans cihazı havuzlarında kütüphanelerin varsayılan konsantrasyon değerini ayarlar. Konsantrasyon değerleri, havuzlama işlemi sırasında tek tek çalıştırma bazında uygulanır. Daha fazla bilgi için bkz. *VeriSeq NIPT Solution v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlama)—Numune hazırlama sırasında Use Default button (Varsayılanı Kullan) düğmesi seçildiğinde numunelere hangi niteliğin atanacağını belirler. Bu parametreyi Yes (Evet) veya No (Hayır) olarak ayarlayın.
- **Screen Type** (Tarama Türü)—Numune için tarama türünü belirler. Bu parametreyi Basic (Temel) veya Genomewide (Genom Geneli) olarak ayarlayın.

Test parametrelerini aşağıdaki şekilde yapılandırın.

1. **Assay Configuration** (Test Yapılandırması) seçeneğini belirleyin ve parametreleri gerektiği şekilde ayarlayın.
  - Target Library Concentration (Hedef Kütüphane Konsantrasyonu) (pg/μl) kutusunu istenen değere güncelleyin.
  - Default Sex Chromosome Reporting (Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlaması) değerini istenen değere güncelleyin.
  - Screen Type (Tarama Türü) değerini istenen değere güncelleyin.
2. **Apply** (Uygula) seçeneğini belirleyin.

## Deck Teach Aracı

Sorun giderme sırasında, çalışılan konum değerlerini dışa aktarmanız gerekebilir. Değerleriyle birlikte konumların listesini oluşturmak için Deck Teach Aracını kullanın.

1. **Deck Teach Tool** (Deck Teach Aracı) seçeneğini belirleyin.
2. **Export** (Dışa Aktar) ögesini seçin.
3. Çıktı konumu, varsayılan olarak listelenen konuma ayarlanır. Varsayılan konumu kabul edin veya çalışılan tabla konumlarını içeren metin dosyası için bir çıktı konumu seçin.
4. **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.  
Deck Teach Aracı, Workflow Manager kurulumu için tüm çalışılan laboratuvar donanımı konumlarına yönelik değerleri içeren bir metin dosyası kaydeder.
5. Method Selection (Yöntem Seçimi) ekranına geri dönmek için **Cancel** (İptal) ögesini seçin.

# Yeni Nesil Sekans Cihazı

## Giriş

Yeni nesil sekanslama sistemi miktar tayini yapılan kütüphane havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur ve Onsite Server aracılığıyla VeriSeq NIPT Solution v2 ile entegre olur. Sekanslama verileri VeriSeq NIPT Assay Software Analiz İşleyici özelliği tarafından değerlendirilir.

Yeni nesil sekanslama sistemini VeriSeq NIPT Solution v2 ile entegre ederken aşağıdakileri göz önünde bulundurun.

- Veri depolama entegrasyonu.
- Analiz veri hacmi kapasitesi.
- Ağ trafiği kısıtlamaları.

## Sekans Havuzu

VeriSeq NIPT Assay Software, aşağıdaki spesifikasyonlar uyarınca hazırlanmış kütüphane havuzunda sekanslama verileri oluşturabilecek bir yeni nesil sekans cihazı gerektirir:

- 2 x 36 çift sonlu okumalar üretme.
- VeriSeq NIPT Sample Prep Kit'teki dizin adaptörlerine uyumlu.
- İki kanallı kimya.
- Baz arama (BCL) dosyalarının otomatik üretimi.

## Veri Depolama Entegrasyonu

VeriSeq NIPT Solution v2 için tipik bir sekanslama çalıştırması, yeni nesil sekanslama sistemi verileri için 25-30 GB gerektirir. Gerçek veri boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlı olarak farklılık gösterebilir. Onsite Server, 7,5 TB'tan fazla depolama alanı sağlar ve bu alan yaklaşık 300 sekanslama çalıştırması (7.500 / 25 = 300) için yeterlidir.

Veri depolama amaçları açısından, aşağıdaki yöntemlerden biri için yeni nesil sekanslama sistemini Onsite Server'a eşleyin:

- Onsite Server'ı geçici veri deposu olarak kullanma. Bu yapılandırmada cihaz doğrudan sunucuya eşlenir ve verileri yerel sürücüde saklar.
- Yüksek veri hacmi olan bir laboratuvar için ağa bağlı depolama (NAS) kullanın. Yeni nesil sekanslama sistemini, sekanslama verilerini doğrudan NAS üzerinde belirli bir konumda tutacak şekilde yapılandırın.



Bu kurulumda, Onsite Server'ı sunucunun gelen sekanslama çalıştırmalarını izlemesini sağlamak üzere özel NAS konumunu izleyecek şekilde yapılandırın. Numune veri hacmini arttırmak için birden çok yeni nesil sekanslama sistemi eklenebilir. Sunucuyu NAS'ye eşleme hakkında daha fazla bilgi için bkz. [Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 29](#).

Yeni nesil sekanslama sistemlerini sunucuya veya NAS'ye eşleme konusunda daha fazla bilgi için sistemin kullanıcı kılavuzuna bakın.

## Analiz Veri Hacmi Kapasitesi

VeriSeq NIPT Analiz Ardışık Düzeni genellikle tek bir sekanslama çalıştırmasına yönelik verileri yaklaşık 5 saatte işler. Numune veri hacmi bakımından laboratuvarı genişletirken tek bir sunucunun günde maksimum dört çalışma işleyebileceğini, bunun günde 48 numune x 4 = 192 numuneye eşit olduğunu göz önünde bulundurun. İlave veri hacmi çözümleri için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

## Ağ Trafiği Kısıtlamaları

VeriSeq NIPT Solution v2 yeni nesil sekanslama sistemi, Onsite Server ve NAS (yapılandırılmışsa) arasındaki veri hacmi için laboratuvar Yerel Ağını (LAN) kullanır. Numune hacmini arttırırken aşağıdaki BT altyapısı trafiği kısıtlamalarını göz önünde bulundurun:

- Yaklaşık 10 saat boyunca üretilen yaklaşık 25 GB'lık ortalama veri trafiği sekans cihazı başına hemen hemen 0,7 MB/sn'dir.
- Laboratuvar altyapısı, dikkate alınması gereken başka trafik kaynaklarını da destekliyor olabilir.

## VeriSeq NIPT Local Run Manager

VeriSeq NIPT Local Run Manager modülüne sahip bir yeni nesil sekanslama sistemi kullanıyorsanız aşağıda belirtildiği şekilde sekanslamaya hazırlayın.

1. VeriSeq NIPT Local Run Manager'da **Create Run** (Çalıştırma Oluştur) seçeneğini belirleyin.
2. Aşağı açılır menüde **VeriSeq NIPT** seçeneğini belirleyin.
3. Aşağıdaki alanları doldurun:
  - Çalıştırma Adı
  - Çalıştırma Açıklaması (isteğe bağlı)
  - Havuz Barkodu



## DİKKAT

Local Run Manager modülüne girilen havuz barkodu Workflow Manager'da girilen havuz barkodu ile eşleşmelidir. Hatalı çalıştırma yapılandırmaları VeriSeq NIPT Assay Software tarafından reddedilir ve yeniden sekanslama gerektirebilir. Havuz barkodları yeni ve benzersiz olmalıdır. Barkod daha önce analiz edilen bir seri ile ilişkiliyse analiz başarısız olur.

4. **Save Run** (Çalıştırmayı Kaydet) ögesini seçin.

Çalıştırmanın kurulumunu tamamladıktan sonra cihaz yazılımını kullanarak çalıştırmayı başlatabilirsiniz.

# VeriSeq NIPT Assay Software v2

## Giriş

VeriSeq NIPT Assay Software v2 test edilen numunelerin kromozom kopya sayısını değerlendirmek üzere istatistikler oluşturur ve analiz için seçilen kromozomlarda anöploidi tayini gerçekleştirir. Analiz için kromozom seçimi, belirlediğiniz tarama türüne bağlıdır: temel (21, 18, 13, X ve Y kromozomları) veya genom geneli (tüm kromozomlar). Genom geneli seçeneğini belirlediğinizde, yazılım otozom dahilindeki kopya sayısı kazanç veya kayıp değerlerine ilişkin alt kromozomal bölgelerin varlığını da test eder. Yeni nesil sekanslama cihazı 36 bazlı çift sonlu okumalar formunda analiz girdisi üretir.

VeriSeq NIPT Assay Software v2, VeriSeq Onsite Server v2 üzerinde çalışır. Onsite Server, VeriSeq NIPT Solution v2'nin merkezi bir bileşenidir ve VeriSeq NIPT Workflow Manager, yeni nesil sekanslama sistemi ve kullanıcı arasında bağlantı noktası görevi yapar.

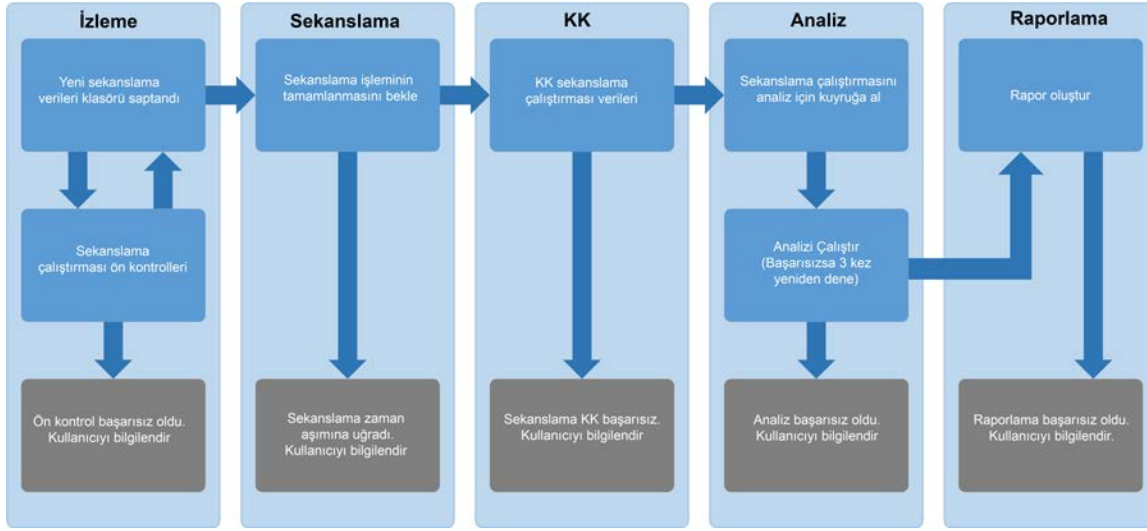
VeriSeq NIPT Assay Software, okumaları referans insan genomuna göre sıralar ve genomdaki benzersiz konum veya alana hizalanan okumalar üzerinde analiz gerçekleştirir. VeriSeq NIPT Assay Software, öploidi numuneleri genelinde kapsam bakımından yüksek varyasyonla ilişkili alanları ve tekrarlayan okumaları hariç tutar. Sekanslama verileri, nükleotid içeriği ve istenmeyen varyasyonun seri etkilerini ve diğer kaynaklarını düzeltmek için normalleştirilir. cfDNA fragman uzunluğuna ilişkin bilgiler çift sonlu sekanslama okumalarından türetilir. VeriSeq NIPT Assay Software fetal veya maternal cfDNA için zenginleştirildiği bilinen bölgeler hakkında sekanslama kapsamı istatistiklerini de değerlendirir. Fragman uzunluğu ve kapsam analizinden oluşturulan veriler her bir numunenin fetal fraksiyonunu (FF) tahmin etmek için kullanılır.

Numune için test menüsünden belirlenen her bir tarama seçeneği için, VeriSeq NIPT Assay Software herhangi bir anomali saptanıp saptanmadığını rapor eder. Temel taramada tüm anomaliler anöploididir. Genom genelinde tarama için bir anomali, anöploidi veya parsiyel delesyon ya da duplikasyon olabilir.

## VeriSeq NIPT Assay Software Bileşenleri

VeriSeq NIPT Assay Software sürekli olarak çalışır ve Onsite Server'daki Input (Girdi) klasörüne yeni sekanslama verileri eklendikçe bu verileri izler. Yeni bir sekanslama çalıştırması tanımlandığında, akış aşağıda belirtildiği şekilde tetiklenir.

Şekil 3 Veri Akışı Şeması



- Monitoring** (İzleme)—Yeni sekanslama çalıştırmasının geçerliliğini önceden kontrol eder. Yazılım yeni bir sekanslama çalıştırması saptadığında aşağıdaki geçerlilik denetimleri gerçekleştirilir:
  - Çalıştırma parametrelerinin beklenen değerlerle uyumlu olup olmadığı denetlenir.
  - Akış hücresi bilinen mevcut bir havuz tüpü ile ilişkilendirilir.
  - Havuzun daha önce işlenmediği onaylanır. Sistem, yeniden çalıştırmalara izin vermez. Bu denetimlerden herhangi biri başarısız olursa e-posta bildirim sistemi aracılığıyla ve Web kullanıcı arayüzündeki (UI) Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- Sequencing** (Sekanslama)—Sürekli olarak sekanslama çalıştırmasının tamamlanmasını izler. Çalıştırmanın tamamlanması için zaman aşımını tanımlayan bir zamanlayıcı ayarlanır. Zaman aşımı durumunda, e-posta bildirim sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- QC** (KK)—Sekans cihazı tarafından oluşturulan InterOp (Birlikte Çalıştırma) KK dosyalarını inceler. VeriSeq NIPT Assay Software toplam küme sayısını, küme yoğunluğunu ve okumaların kalite skorlarını kontrol eder. KK kriterlerinin başarısız olması durumunda, e-posta bildirim sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- Analysis** (Analiz)—Sunucuyla yapılandırılan çeşitli cihazlar tarafından oluşturulan birden çok sekanslama çalıştırmasına yönelik analiz kuyruğunu yönetir. Sunucu, İlk Giren İlk Çıkar (FIFO; First in, First Out) ilkesine göre her seferinde tek bir analiz işi gerçekleştirir. Analiz başarıyla tamamlandıktan sonra, kuyruktaki bir sonraki planlanan analiz başlatılır. Bir analiz çalıştırması başarısız olursa veya zaman aşımına uğrarsa VeriSeq NIPT Assay Software en fazla üç defa analizi otomatik olarak yeniden başlatır. Her başarısız işlemten sonra, e-posta bildirim sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- Reporting** (Raporlama)—Analiz tamamlandıktan sonra nihai sonuçları içeren raporu oluşturur. Bir hata oluşur ve raporlar oluşturulmazsa e-posta bildirim sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.

# VeriSeq NIPT Assay Software Görevleri

VeriSeq NIPT Assay Software hem otomatik hem de kullanıcı tarafından başlatılan görevler gerçekleştirir.

## Otomatik Görevler

VeriSeq NIPT Assay Software aşağıdaki otomatik görevleri gerçekleştirir:

- **Numune hazırlama günlüğü tanımlama ve depolama**—Her adımın sonunda bir dizi çıktı dosyası oluşturur ve bunları Çıktı klasöründe bulunan ProcessLogs klasöründe depolar. Genel bakış için [Rapor Dosyası Yapısı, sayfa 45](#) bölümüne ve ayrıntılar için [İşlem Raporları, sayfa 67](#) bölümüne bakın.
- **İkaz, e-posta ve rapor bildirimini oluşturma**—Numune Hazırlama adımları ve numuneye göre sekanslama verilerinin ve analiz sonuçlarının kalite kontrolü sırasında seri, havuz ve numunenin geçerlilik durumunu izler. Bu doğrulama kontrollerine göre VeriSeq NIPT Assay Software, işleme devam edilip edilmeyeceğini veya sonuçların raporlanıp raporlanmayacağını belirler. KK sonuçlarına göre bir seri veya havuz geçersiz kılındığında VeriSeq NIPT Assay Software işlemi sonlandırır. Kullanıcıya bir e-posta bildirimini gönderilir, bir rapor oluşturulur ve ikaz Web UI'ye girilir.
- **Sekans veri analizi**—Entegre NIPT Analysis Software kullanılarak havuzda çoğullama yapılan her bir numune için ham sekans verilerini analiz eder. VeriSeq NIPT Assay Software her bir numune için anöploidi sonuçlarını belirler. Sistem, kullanıcı tarafından geçersiz kılınan veya iptal edilen numuneler için sonuç raporlamaz. KK kriterlerini karşılamayan numuneler için, başarısızlık açısından açık bir gerekçe sunulur ancak başarısız numuneye yönelik sonuçlar kaldırılır. Daha fazla bilgi için bkz. [NIPT Raporu, sayfa 51](#).
- **Sonuç dosyası oluşturma**—Çıktı klasörüne kaydedilen sekme karakteriyle ayrılmış değer dosya biçiminde numune sonuçları sağlar. Daha fazla bilgi için bkz. [NIPT Raporu, sayfa 51](#).
- **Rapor oluşturma**—VeriSeq NIPT Assay Software tamamlayıcı sonuç bilgileri, bildirimler ve işlem raporları oluşturur. Daha fazla bilgi için bkz. [Sistem Raporları, sayfa 45](#).

- **Numune, havuz ve seri geçersiz kılma**

- **Numune geçersiz kılma**—Kullanıcının aşağıdaki işlemleri yapması halinde VeriSeq NIPT Assay Software bağımsız numuneleri geçersiz olarak işaretler:

- Numuneyi açıkça geçersiz kılsa.
- Havuzlar oluşturulmadan önce kütüphane hazırlığı sırasında tüm plakayı geçersiz kılsa.

Bir numune geçersiz olarak işaretlendiğinde, otomatik olarak Numune Geçersiz Kılma Raporu oluşturulur; bkz. [Numune Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 66](#).

- **Havuz ve seri geçersiz kılma raporu oluşturma**—Havuzlar ve seriler yalnızca kullanıcı tarafından geçersiz kılınabilir. Geçersiz kılınan havuzlar sistem tarafından işlenmez. Halihazırda geçersiz seriden oluşturulmuş havuzlar otomatik olarak geçersiz kılınmaz ve sistem tarafından ayrıca işlenebilir. Ancak geçersiz kılınan bir seriden yeni havuzlar oluşturulamaz. Bir havuz geçersiz kılındığında, sistem aşağıdaki koşullarda bir Havuz Yeniden Test Talebi Raporu düzenler:

- Seri geçerliyse.
- Bu seri için kullanılabilir daha fazla havuz yoksa.
- Seriden izin verilen sayıda havuz tükenmemişse.

Daha fazla bilgi için bkz. [Havuz Yeniden Test Talebi Raporu, sayfa 67](#).

- **Yeniden test yönetimi**

- **Havuz hataları**—Hatalı havuzlar tipik olarak Sekanslama KK metriklerinde başarısız olan havuzlardır. Çalıştırmanın sonlandırılması halinde, VeriSeq NIPT Assay Software hatalı havuzların işlenmesine devam etmez. İkinci bir havuz alikotu kullanarak yeniden sekanslayın.
- **Numune hataları**—Yazılım gerekirse hatalı numunelerin yeniden test edilmesine olanak sunar. Hatalı numunelerin yeni bir seriye dahil edilmesi ve test adımlarıyla yeniden işlem den geçirilmesi gerekir.
- **Yeniden çalıştırmalar**—Sistem, daha önce işlenmiş ve başarıyla rapor edilmiş numunelere sahip havuzları tekrar analiz etmez. Numuneyi yeni bir seri üzerine yeniden plakalayı kullanarak numuneyi yeniden çalıştırın.

## Kullanıcı Görevleri

VeriSeq NIPT Solution v2 kullanıcıların aşağıdaki şekilde görevleri gerçekleştirilmesine olanak sunar.

Workflow Manager'ı kullanarak:

- Aşağıdakileri geçersiz olarak işaretleme:
  - Bağımsız bir numune.
  - Bir serideki tüm numuneler.
  - Bir havuzla ilişkili tüm numuneler.
- Belirli bir numuneyi iptal edildi olarak işaretleme. VeriSeq NIPT Assay Software daha sonra sonucu nihai sonuç raporunda iptal edildi olarak işaretler.

VeriSeq NIPT Assay Software'ı kullanarak:

- Kurulacak ve laboratuvar ağ altyapısına entegre edilecek yazılımı yapılandırma.
- Ağ ayarları, paylaşılan klasör konumları ve kullanıcı hesabı yönetimi gibi yapılandırma ayarlarını değiştirme.
- Sistem ve seri durumunu, sonuç ve seri işleme raporlarını, faaliyet ve denetim günlüklerini ve test sonuçlarını görüntüleme.

**NOT** Görevlerin gerçekleştirilip gerçekleştirilemeyeceği kullanıcı izinlerine bağlıdır. Daha fazla bilgi için bkz. [Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 27](#).

## Sekanslama İşleyici

VeriSeq NIPT Assay Software, Sekanslama İşleyici aracılığıyla sekanslama cihazları tarafından oluşturulan sekanslama çalışmalarını yönetir. Yeni sekanslama çalışmalarını tanımlar, çalışma parametrelerini doğrular ve havuz barkodunu kütüphane hazırlama işlemi sırasında oluşturulan bilinen bir havuzla ilişkilendirir. Bir ilişki kurulamazsa kullanıcıya yönelik bir bildirim üretilir ve sekanslama çalışmasının işlenmesi durdurulur.

Validasyon başarıyla tamamlandıktan sonra VeriSeq NIPT Assay Software tamamlanmaları için sekanslama çalışmalarını izlemeye devam eder. Tamamlanan sekanslama çalışmaları Ardışık Düzenli Analitik İşleyici tarafından işlenmek üzere kuyruğa alınır (daha fazla bilgi için bkz. [Ardışık Düzenli Analitik İşleyici, sayfa 23](#)).

## Sekanslama Çalışması Uyumluluğu

VeriSeq NIPT Assay Software yalnızca cfDNA analitik iş akışı ile uyumlu sekanslama çalışmalarını analiz eder.

Baz aramaları oluşturmak için yalnızca uyumlu sekanslama yöntemleri ve yazılım versiyonlarını kullanın.

**NOT** Veri kalitesinin spesifikasyonlar dahilinde olduğundan emin olmak için sekanslama verileri performans metriklerini düzenli olarak izleyin.

VeriSeq NIPT Local Run Manager modülü aşağıdaki okuma parametrelerini kullanarak sekanslamayı yapılandırır:

- 2 x 36 döngülü okumalarla çift sonlu çalışma.
- İki adet 8 döngülü dizin okumasıyla çift dizinleme.

## Ardışık Düzendeki Analitik İşleyici

Ardışık düzendeki analitik işleyici anöploidi tespiti için ardışık düzendeki analizi başlatır. Ardışık düzen, havuz başına 5 saatten daha kısa bir ortalama sürede her seferinde bir sekanslama çalıştırması işler. Analiz havuzu işleyemezse veya güç kesintisi veya süre aşımı nedeniyle analiz tamamlanmazsa Ardışık Düzendeki Analitik İşleyici çalıştırmayı otomatik olarak yeniden kuyruğa alır. Havuz, arka arkaya üç kez işlenemezse Ardışık Düzendeki Analitik İşleyici çalıştırmayı başarısız olarak etiketler ve bir hata mesajı oluşturur.

Başarılı bir analiz çalıştırması NIPT raporu üretimini tetikler. Daha fazla bilgi için bkz. [NIPT Raporu, sayfa 51](#).

### İş Akışı Zaman Aşımı ve Depolama Gereklilikleri

cfDNA analitik iş akışı, aşağıdaki zaman aşımı ve depolama sınırlamalarına tabidir.

Parametre	Varsayılan Değer
Maksimum Sekanslama Süresi	20 saat
Maksimum Analiz Süresi	10 saat
Minimum Geçici Alan Deposu	900 GB

## Web Kullanıcı Arayüzü

VeriSeq NIPT Assay Software, ağ üzerinde herhangi bir yerden Onsite Server'a kolay erişim sağlayan yerel bir Web kullanıcı arayüzü (UI) barındırır. Web UI aşağıdaki işlevleri sağlar:

**NOT** VeriSeq NIPT Assay Software Web UI, mobil cihaz kullanımını desteklemez.

- **En son faaliyetleri görüntüleme**—Testin yürütülmesi sırasında tamamlanan adımları tanımlar. Kullanıcı, e-posta bildirim sistemi tarafından bu faaliyetlerin çoğu konusunda uyarılır. Daha fazla bilgi için bkz. [Assay Software Bildirimleri, sayfa 77](#).
- **Hataları ve ikazları görüntüleme**—Testin daha fazla ilerlemesini önleyebilecek sorunları tanımlar. Hata mesajları ve ikazlar kullanıcıya e-posta bildirim aracılığıyla gönderilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Assay Software Bildirimleri, sayfa 77](#).
- **Sunucu ağı ayarlarını yapılandırma**—Illumina personeli genellikle sistem kurulumu sırasında ağı yapılandırır. Yerel ağ, BT değişiklikleri gerektirse modifikasyonlara ihtiyaç duyulabilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Ağ ve Sunucu Ayarlarını Yapılandırma, sayfa 31](#).
- **Sunucu erişimini yönetme**—Onsite Server, Yönetici ve Kullanıcı seviyesinde erişime olanak sunar. Bu erişim seviyeleri faaliyet, alarm ve hata günlüklerini görüntüleme ve ağ ve veri eşleme ayarlarını değiştirme yetkilerini kontrol eder. Daha fazla bilgi için bkz. [Kullanıcıları Yönetme, sayfa 27](#).



- **Sekanslama veri klasörünü yapılandırma**—Sunucu, varsayılan olarak, sekanslama verilerini depolar. Ancak, depolama kapasitesini genişletmek için merkezi bir NAS eklenebilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 40](#).
- **E-posta bildirim aboneleri listesini yapılandırma**—Hata mesajları ve test işlemi ikazlarını içeren e-posta bildirimlerini alacak abone listesini yönetir. Daha fazla bilgi için bkz. [Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 33](#).
- **Sunucuyu yeniden başlatma veya kapatma**—Gerekirse sunucuyu yeniden başlatır veya kapatır. Bir yapılandırma ayarının etkinleşmesi için veya sunucu arızasına yönelik bir çözüm yolu olarak yeniden başlatma veya kapatma gerekebilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Sunucuyu Yeniden Başlatma, sayfa 41](#) ve [Sunucuyu Kapatma, sayfa 42](#).
- **Veritabanı yedekleme şifrelemesini yapılandırma**—Sunucunun veritabanı yedeklemeleri için şifrelemeyi ve şifreleme parolası belirlemeyi etkinleştirir. Bu özellik ayrıca geçici ve şifrelenmemiş yedekleme oluşturulmasına olanak sağlar. Daha fazla bilgi için bkz. [Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma, sayfa 34](#).
- **Ağ parolalarını yapılandırma**—Sunucu ile hem sekans cihazları hem VeriSeq NIPT Microlab STAR cihazları arasında iletişim için ağ parolaları belirleyin. Daha fazla bilgi için bkz. [Ağ Parolalarını Yapılandırma, sayfa 35](#).

## Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi

Web UI'de ilk kez oturum açtığınızda sizden Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesini (EULA) kabul etmeniz istenir. Lisans sözleşmesini bilgisayarınıza indirmek için **Download EULA** (EULA'yı İndir) ögesini seçin. Yazılım, web UI ile çalışmaya devam edebilmeniz için EULA'yı kabul etmenizi gerektirir.

EULA'yı kabul ettikten sonra EULA sayfasına geri dönebilir ve gerekirse belgeyi indirebilirsiniz.

## Web UI Yapılandırma

Yapılandırma ayarlarının aşağı açılır listesi için Ayarlar simgesini seçin. Ayarlar kullanıcının rolü ve ilgili izinlere göre görüntülenir. Daha fazla bilgi için bkz. [Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 27](#).

**NOT** Teknisyenlerin bu işlemlere erişimi yoktur.

Ayar	Açıklama
Kullanıcı Yönetimi	Kullanıcı kimlik bilgileri ekleme, etkinleştirme/devre dışı bırakma ve düzenleme. Yalnızca Servis Mühendisleri ve Yöneticiler.
E-Posta Yapılandırması	E-posta bildirimlerine yönelik abone listelerini düzenleme.

Ayar	Açıklama
Paylaşılan Klasör Parolasını Değişirme	Onsite Server paylaşılan klasörlerine erişim için sbsuser parolasını değiştirme. Parola yalnızca alfanumerik karakterler içerebilir.
Raporlama Ayarları	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.
Sunucuyu Yeniden Başlatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.
Sunucuyu Kapatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.

## Web UI'de Oturum Açma

VeriSeq NIPT Assay Software arayüzünde aşağıda belirtildiği şekilde oturum açın.

- Onsite Server ile aynı ağa bağlı bir bilgisayarda aşağıdaki web tarayıcılarından birini açın:
  - Chrome v69 veya üzeri
  - Firefox v62 veya üzeri
  - Internet Explorer v11 veya üzeri
- Kurulum sırasında `https://<Onsite Server IP address>/login` (ör. `https://10.10.10.10/login`) değerine karşılık gelen, Illumina tarafından sağlanan IP adresini veya sunucu adını girin.
- Bir tarayıcı güvenliği uyarısı görüntülenirse oturum açma ekranına ilerlemek için bir güvenlik istisnası ekleyin.  
Güvenlik uyarısı, bilgisayarın kurulu bir güvenli yuva katmanı (SSL) sertifikası içermediğini belirtir. Bu sertifikayı kurmak için [Sertifika İndirme ve Kurma, sayfa 31](#) bölümünde belirtilen talimatları uygulayın.
- Oturum açma ekranına Illumina tarafından sağlanan büyük/küçük harfe duyarlı kullanıcı adını ve parolasını girin ve **Log In** (Oturum Aç) seçeneğini belirleyin.

**NOT** İşlem yapılmayan 10 dakikanın sonunda VeriSeq NIPT Assay Software geçerli kullanıcının oturumunu otomatik olarak kapatır.

## Pano

Oturum açtıktan sonra VeriSeq NIPT Assay Software v2 Panosu görüntülenir. Pano, ana gezinme penceresidir. Dilediğiniz zaman Panoya geri dönmek için **Dashboard** (Pano) menü seçeneğini belirleyin.

Pano daima en son kaydedilen 50 faaliyeti gösterir (50'den az faaliyet varsa yalnızca kaydedilenleri gösterir). Önceki 50 faaliyeti getirmek ve faaliyet geçmişine göz atmak için faaliyet tablosunun sağ alt köşesinde bulunan **Previous** (Önceki) seçeneğini belirleyin.

## En Son Faaliyetleri Görüntüleme

Recent Activities (En Son Faaliyetler) sekmesi en son VeriSeq NIPT Assay Software ve Onsite Server faaliyetlerine dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
When (Ne Zaman)	Faaliyet tarihi ve saati.
User (Kullanıcı)	Uygulanabilir durumlarda faaliyeti gerçekleştiren kullanıcıyı tanımlar.
Subsystem (Alt Sistem)	Kullanıcı, test veya yapılandırma gibi faaliyeti gerçekleştiren varlık veya işlem.
Details (Ayrıntılar)	Faaliyet açıklaması.
Level (Seviye)	Aşağıdaki seçeneklerden faaliyete atanan seviye: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Faaliyet)—Sistem yeniden başlatma veya kullanıcı oturum açma/kapatma gibi sunucu içerisindeki bir faaliyeti belirtir.</li> <li>• <b>Notice</b> (Bildirim)—Başarısız bir şekilde gerçekleştirilen sistem adımını belirtir. Örneğin, numune geçersiz kılma veya başarısız KK.</li> <li>• <b>Warning</b> (Uyarı)—Normal çalışma ve düzgün donanım çalışması sırasında bir hata görüldüğünü belirtir. Örneğin tanınmayan çalıştırma parametreleri veya başarısız analiz.</li> </ul>

## En Son Hataları Görüntüleme

Recent Errors (En Son Hatalar) sekmesi en son yazılım ve sunucu hatalarına dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
When (Ne Zaman)	Faaliyet tarihi ve saati.
User (Kullanıcı)	Uygulanabilir durumlarda faaliyeti gerçekleştiren kullanıcıyı tanımlar.
Subsystem (Alt Sistem)	Kullanıcı, test veya yapılandırma gibi faaliyeti gerçekleştiren varlık veya işlem.
Details (Ayrıntılar)	Faaliyet açıklaması.

Ad	Açıklama
Level (Seviye)	Aşağıdaki seçeneklerden faaliyete atanan seviye: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Acil)—Sistem çalışmasını engelleyen önemli donanım hatası. Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.</li> <li>• <b>Alert</b> (İkaz)—Normal çalışmada hata. Örneğin rapor oluşturmayı veya e-posta bildirimlerini engelleyen bir disk bozulması, alan veya yapılandırma sorunu.</li> <li>• <b>Error</b> (Hata)—Normal çalışma sırasında sistem veya sunucu hatası. Örneğin, bir yapılandırma dosyası sorunu veya donanım arızası.</li> </ul>

## Sistem Durumunu ve İkazları Görüntüleme

**Server Status** (Sunucu Durumu) sekmesinde aşağıdaki bilgiler görüntülenir.

- **Date** (Tarih)—Geçerli tarih ve saat.
- **Saat dilimi** (Time zone)—Sunucu için yapılandırılan saat dilimi. Saat dilimi bilgisi e-posta, ikazlar ve rapor tarih ve saati için kullanılır.
- **Hostname** (Ana bilgisayar adı)—Ağ adı ve etki alanı adı sistemi (DNS) adından oluşan sistem adı.
- **Disk space usage** (Disk alanı kullanımı)—Halihazırda veri depolamak için kullanılan disk alanı yüzdesi.
- **Software** (Yazılım)—Yazılım düzenleyici yapılandırması (ör. CE-IVD).
- **Version** (Versiyon)—VeriSeq NIPT Assay Software v2 versiyonu.

Özette RAID denetim cihazı alarmını sessize alan bir **Server alarm** (Sunucu alarmı) düğmesi de görüntülenebilir. Bu düğme yalnızca Yöneticiler için görüntülenir. Bu düğmeye basarsanız ek yardım almak için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

## Kullanıcıları Yönetme

**NOT** Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin Teknisyenler ve onların seviyelerindeki diğer kullanıcılara yönelik ekleme, düzenleme veya silme izinleri vardır.

### Kullanıcı Rollerini Atama

Kullanıcı rolleri, belirli görevleri gerçekleştirmek üzere kullanıcı erişimini ve haklarını tanımlar.

Rol	Açıklama
Servis	İlk kurulumu ve sistem ayarını (Yöneticinin oluşturulması da dahil) yapan Illumina Saha Servis Mühendisi. Ayrıca sorunları giderir, sunucu onarımı yapar, yapılandırma ayarlarını yapıp değiştirir ve sürekli yazılım desteği sağlar.

Rol	Açıklama
Yönetici	Yapılandırma ayarlarını yapan ve ayarların bakımını sağlayan, kullanıcıları yöneten, e-posta abone listesini tanımlayan, paylaşılan klasör parolasını değiştiren ve sunucuyu yeniden başlatan ve kapatan Laboratuvar Yöneticisi.
Teknisyen	Sistem durumunu ve alarmları görüntüleyen bir Laboratuvar Teknisyeni.

## Kullanıcı Ekleme

İlk kurulumda, Yönetici kullanıcı bir Illumina Saha Servis Mühendisi tarafından eklenir.

Aşağıdaki şekilde kullanıcı ekleyin.

1. User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından **Add New User** (Yeni Kullanıcı Ekle) ögesini seçin.

**NOT** Tüm alanlar gereklidir.

2. Kullanıcı adı girin. Gereklilikler aşağıdaki şekildedir.
  - Yalnızca küçük harfle yazılan alfanumerik (a-z ve 0-9) karakterler.
  - 4-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir sayısal karakter içermelidir.
  - İlk karakter sayısal olamaz.

**NOT** Kullanıcı adları büyük/küçük harfe duyarlı değildir.

VeriSeq NIPT Assay Software kullanıcı adlarını test işleminin farklı yönlerine dahil olan kişileri ve VeriSeq NIPT Assay Software ile etkileşimleri tanımlamak için kullanır.

3. Kullanıcının tam adını girin. Tam ad yalnızca kullanıcı profilinde gösterilir.
4. Parolayı girin ve onaylayın.  
Parolalar 8-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir büyük harf, bir küçük harf ve bir sayısal karakter içermelidir.
5. Kullanıcı için bir e-posta adresi girin.  
Her kullanıcı için benzersiz bir e-posta adresi gerekir.
6. Aşağı açılır listeden istenen kullanıcı rolünü seçin.
7. Kullanıcıyı hemen etkinleştirmek için **Active** (Etkin) kutusunu seçin. Kullanıcıyı daha sonra (yani eğitimden sonra) etkinleştirmek isterseniz kutunun seçimini kaldırın.
8. Değişiklikleri kaydetmek ve onaylamak için iki kez **Save** (Kaydet) ögesini seçin.  
Yeni kullanıcı artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

## Kullanıcıları Düzenleme

Kullanıcı bilgilerini aşağıda belirtildiği şekilde düzenleyin.

1. User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından kullanıcı adını seçin.

2. Kullanıcı bilgilerini düzenleyin ve ardından **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.
3. Değişiklikleri onaylamak için yeniden **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.  
Kullanıcıda yapılan değişiklikler artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

## Kullanıcıları Devre Dışı Bırakma

Kullanıcıyı aşağıda belirtildiği şekilde devre dışı bırakın.

1. User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından kullanıcı adını seçin.
2. **Activate** (Etkinleştir) onay kutusunun işaretini kaldırın ve **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
3. Onay mesajında **Save** (Kaydet) ögesini seçin.  
Kullanıcı durumu User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında Disabled (Devre Dışı) olarak değişir.

## Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Yönetme

**NOT** Yalnızca Servis Mühendislerinin veya Yöneticilerin paylaşılan klasör konumlarını ekleme, düzenleme veya silme izni vardır.

### Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsü Ekleme

Sekanslama verilerinin, sekanslama sistemine bağlı sunucudan ziyade belirlenmiş NAS üzerinde depolanacağı şekilde sistemi yapılandırın. NAS, depolama ve sürekli veri yedeklemesi için daha yüksek kapasite sağlayabilir.

1. Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
2. **Add folder** (Klasör ekle) seçeneğini belirleyin.
3. BT yöneticisi tarafından sağlanan aşağıdaki bilgileri girin:
  - **Location** (Konum)—Verilerin saklandığı klasör de dahil NAS konumunun tam yolu.
  - **Username** (Kullanıcı adı)—NAS'ye eriştiğinde Onsite Server için atanan kullanıcı adı.
  - **Password** (Parola)—NAS'ye eriştiğinde Onsite Server için atanan parola.
4. **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.
5. NAS bağlantısını test etmek için **Test** ögesini seçin.  
Bağlantı başarısız olursa sunucu adını, konum adını, kullanıcı adını ve parolayı BT yöneticisiyle teyit edin.
6. Değişiklikleri uygulamak için sunucuyu yeniden başlatın.

**NOT** Paylaşılan ağ sürücüsü yapılandırması yalnızca bir sekanslama verisi klasörünü destekleyebilir.

## Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Düzenleme

1. Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
2. Location (Konum) yolunu düzenleyin ve **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
3. NAS bağlantısını test etmek için **Test** ögesini seçin.  
Bağlantı başarısız olursa sunucu adını, konum adını, kullanıcı adını ve parolayı BT yöneticisiyle teyit edin.

## Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Silme

1. Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
2. Değiştirmek için Location (Konum) yolunu seçin.
3. Harici sekanslama klasörünü silmek için **Delete** (Sil) ögesini seçin.

## Ağ ve Sertifika Ayarlarını Yapılandırma

Bir Illumina Saha Servis Mühendisi ilk kurulum sırasında ağ ve sertifika ayarlarını yapılandırmak için Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranını kullanır.

**NOT** Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin ağ ve sertifika ayarlarını değiştirme izni vardır.

1. Panoda **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
2. **Network Configuration** (Ağ Yapılandırması) sekmesini seçin ve ağ ayarlarını uygun biçimde yapılandırın.
3. **Certificate Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçerek Güvenli Yuva Katmanı (SSL) sertifikası oluşturun.

## Sertifika Ayarlarını Yapılandırma

Güvenli Yuva Katmanı (SSL) sertifikası, Onsite Server'dan bir tarayıcıya güvenli bağlantıya olanak sunan veri dosyasıdır.

1. Aşağıdaki SSL sertifikası ayarlarını yapılandırmak için Certificate Configuration (Sertifika Yapılandırma) sekmesini kullanın:
  - **Laboratory Email** (Laboratuvar E-Postası)—Test laboratuvarındaki iletişim e-postası (geçerli bir adres biçimi gerektirir).
  - **Organization Unit** (Kurumun Birimi)—Bölüm.
  - **Organization** (Kurum)—Test laboratuvarının adı.
  - **Location** (Konum)—Test laboratuvarının açık adresi.
  - **State** (Eyalet)—Test laboratuvarının bulunduğu eyalet.
  - **Country** (Ülke)—Test laboratuvarının bulunduğu ülke.

- **Certificate Thumbprint (SHA1)** [Sertifika Parmak İzi (SHA1)]—Belge tanımlama numarası. SHA1, kullanıcıların VeriSeq NIPT Assay Software v2'ye erişirken sertifika uyarıları almamasını sağlar. SHA1 bir sertifika oluşturulduktan veya yeniden oluşturulduktan sonra görünür. Daha fazla bilgi için bkz. [Sertifikayı Yeniden Oluşturma, sayfa 32](#).
2. Yapılan değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.

## Ağ ve Sunucu Ayarlarını Yapılandırma

**NOT** Sunucu bağlantı hatalarını önlemek için tüm ağ ve sunucu ayarı değişikliklerini BT yöneticisiyle koordine edin.

1. Aşağıdaki ağ ve Onsite Server ayarlarını yapılandırmak için Network Configuration (Ağ Yapılandırması) sekmesini kullanın:
  - **Static IP Address** (Statik IP Adresi)—Onsite Server için atanmış IP adresi.
  - **Subnet Mask** (Alt Ağ Maskesi)—Yerel ağ alt ağ maskesi.
  - **Default Gateway Address** (Varsayılan Ağ Geçici Adresi)—Varsayılan yönlendirici IP adresi.
  - **Hostname** (Ana Bilgisayar Adı)—Ağdaki Onsite Server'a referans olarak atanan ad (varsayılan olarak yerel ana makine olarak tanımlanır).
  - **DNS Suffix** (DNS Son Eki)—Atanan DNS son eki.
  - **Nameserver 1 and 2** (Sunucuadı 1 ve 2)— DNS sunucusu IP adresleri veya adları.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP Zaman Sunucusu 1 ve 2)—Ağ Zaman Protokolü (NTP) zaman eşleştirmesine yönelik sunucular.
  - **MAC Address** (MAC Adresi)—Sunucu ağı oluşturma MAC adresi (salt okunur).
  - **Timezone** (Saat Dilimi)—Sunucu yerel saat dilimi.
2. Girdilerin doğru olduğunu onaylayın ve sunucuyu yeniden başlatıp yapılan değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesini seçin.



### DİKKAT

Hatalı ayarlar sunucuyla bağlantıyı engelleyebilir.

## Sertifika İndirme ve Kurma

VeriSeq NIPT Assay Software v2'ye ilişkin bir SSL sertifikasını indirmek ve kurmak için:

1. Panoda **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
2. **Certification Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçin.
3. Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Download Certificate** (Sertifika İndir) ögesini seçin.  
root\_cert.der sertifika dosyası indirilir.



**NOT** Dosyayı kaydetmeniz istenirse hatırlayacağınız bir konum seçin. Diğer bir seçenek olarak varsayılan indirme konumu belirleyin. Bazı tarayıcılar dosyayı otomatik olarak bir İndirilenler klasörüne kaydeder.

4. Bilgisayarınızda dosyayı kaydettiğiniz klasöre gidin.
5. **root\_cert.der** dosyasına sağ tıklayın ve **Install Certificate** (Sertifikayı Kur) seçeneğini belirleyin.
6. Bir Security Warning (Güvenlik Uyarısı) penceresi görüntülenirse dosyayı açmak için **Open** (Aç) seçeneğini belirleyin.  
Certificate Import Wizard (Sertifika İçer Aktarma Sihirbazı) açılır.
7. Certificate Import Wizard (Sertifikayı İçer Aktarma Sihirbazı) Welcome (Hoş Geldiniz) penceresinde Store Location (Depolama Konumu) için **Local Machine** (Yerel Makine) ve ardından **Next** (İleri) seçeneğini belirleyin.
8. **Place all certificates in the following store** (Tüm sertifikaları şu depolama yerine yerleştir) seçeneğini belirleyin ve **Browse...** (Göz at...) düğmesini seçin.
9. Select Certificate Store (Sertifika Depolama Yerini Seç) penceresinde **Trusted Root Certification Authorities** (Güvenilen Kök Sertifika Yetkilileri) ve **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
10. Certificate Store (Sertifika Depolama Yeri) alanında Trusted Root Certification Authorities (Güvenilen Kök Sertifika Yetkilileri) seçeneğinin görüntülediğinden emin olun ve ardından **Next** (İleri) seçeneğini belirleyin.
11. Completing the Certificate Import Wizard (Sertifikayı İçer Aktarma Sihirbazı Tamamlanıyor) penceresinde **Finish** (Bitir) seçeneğini belirleyin.
12. Bir Security Warning (Güvenlik Uyarısı) penceresi görüntülenirse sertifikayı kurmak için **Yes** (Evet) seçeneğini belirleyin.
13. Sihirbazdan çıkmak için, içer aktarmanın başarılı olduğunu belirten iletişim kutusunda **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.

## Sertifikayı Yeniden Oluşturma

**NOT** Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sertifikaları yeniden oluşturma ve sistemi yeniden başlatma izni vardır.

Ağ veya sertifika ayarları değiştirildikten sonra sertifikayı yeniden oluşturmak için:

1. Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Regenerate Certificate** (Sertifikayı Yeniden Oluştur) ögesini seçin.
2. Devam etmek için **Regenerate Certificate and Reboot** (Sertifikayı Yeniden Oluştur ve Yeniden Başlat) ögesini seçin veya çıkmak için **Cancel** (İptal Et) ögesini seçin.

## Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma

VeriSeq NIPT Assay Software v2, test ilerlemesini ve hatalara ve gerekli kullanıcı eylemlerine yönelik ikazları belirten e-posta bildirimleri göndererek kullanıcılarla iletişim kurar. Sistem tarafından gönderilen e-posta bildirimleri hakkında bilgi için bkz. [Assay Software Bildirimleri, sayfa 77](#).

İstenmeyen e-posta ayarlarının sunucudan gelen e-posta bildirimlerine izin verdiğinden emin olun. E-posta bildirimleri `VeriSeq@<customer email domain>` adlı bir hesaptan gönderilir; `<customer email domain>`, sunucu kurulduğunda yerel BT ekibiniz tarafından belirlenir.

### E-Posta Abone Listesi Oluşturma

E-posta bildirimleri, belirtilen abonelerin bulunduğu bir listeye gönderilir.

Aşağıda belirtildiği şekilde bir abone listesi belirtin.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Email Configuration** (E-Posta Yapılandırması) ögesini seçin.
3. Aboneler alanına virgüllerle ayrılmış e-posta adreslerini girin.  
E-posta adreslerinin doğru girildiğini teyit edin. Yazılım, e-posta adresi biçimini doğrulamaz.
4. **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.
5. Abone listesine göndermek üzere test e-postası oluşturmak için **Send test message** (Test mesajı gönder) ögesine tıklayın.  
E-postanın gönderildiğini teyit etmek için e-posta gelen kutunuzu kontrol edin.

**NOT** Test mesajı göndermeden önce **Save** (Kaydet) seçeneğini belirlediğinizden emin olun. Kaydet seçeneğini kullanmadan test mesajı gönderdiğinizde tüm değişiklikler silinir.

## Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma

VeriSeq NIPT Assay Software v2, yöneticilerin yedeklemeyi şifreleme işlevini etkinleştirmesine veya devre dışı bırakmasına olanak sağlar. Yöneticiler ayrıca veritabanı yedeklemeleri için şifreleme parolası belirleyebilir ya da bu parolayı güncelleyebilirler. Bu parola, veritabanı yedeklemesini geri yüklemek için gereklidir. Daha sonra başvurmak üzere parolayı güvenli bir yerde sakladığınızdan emin olun.

**NOT** Yalnızca Yöneticiler veritabanı yedekleme şifrelemesini ayarlama iznine sahiptir.

Yedekleme şifrelemesini aşağıda belirtildiği şekilde ayarlayın.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Backup Encryption** (Yedekleme Şifrelemesi) seçeneğini belirleyin.
3. **Encrypt Backups** (Yedeklemeleri Şifrele) onay kutusunu seçin.
4. **Encryption Password** (Şifreleme Parolası) alanına tercih edilen şifreleme parolasını girin.
5. **Confirm Password** (Parolayı Onayla) alanına aynı parolayı tekrar girin.
6. **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.

## Şifrenmemiş Yedekleme Oluşturma

VeriSeq NIPT Assay Software yöneticilerin, Illumina Teknik Destek biriminin kullanabileceği şifrenmemiş bir yedekleme dosyası oluşturmasına olanak sağlar. Şifrenmemiş yedekleme dosyası yalnızca 24 saat tutulur ve ardından otomatik olarak silinir.

**NOT** Yalnızca Yöneticiler şifrenmemiş yedekleme oluşturma iznine sahiptir.

Şifrenmemiş yedeklemeyi aşağıda belirtildiği şekilde oluşturun.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Backup Encryption** (Yedekleme Şifrelemesi) seçeneğini belirleyin.
3. **Generate Unencrypted Backup** (Şifrenmemiş Yedekleme Oluştur) seçeneğini belirleyin.
4. Onay penceresinde **Yes** (Evet) seçeneğini belirleyin.  
Şifrenmemiş yedekleme talebinin onaylandığı bir ekran istemi görüntülenir.
5. **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.

VeriSeq NIPT Assay Software Panosuna dönüp Recent Activities (En Son Faaliyetler) tablosunu görüntüleyerek şifrenmemiş yedekleme oluşturmaya onaylayabilirsiniz. Şifrenmemiş yedeklemenin başarıyla oluşturulduğu, yeni bir faaliyet girişiyle onaylanacaktır.

## Ağ Parolalarını Yapılandırma

Bir Yönetici veya Illumina Saha Servis Mühendisi, Network Passwords (Ağ Parolaları) sayfasını kullanarak Onsite Server ile VeriSeq NIPT Solution v2 bileşenleri arasındaki iletişim için parolalar yapılandırabilir.



### DİKKAT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin ağ parolalarını değiştirme izni vardır.

Ağ parolalarını aşağıda belirtildiği şekilde yapılandırın.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Network Passwords** (Ağ Parolaları) seçeneğini belirleyin.
3. **Sequencer Password** (Sekans Cihazı Parolası) alanına sekans cihazları için bir parola girin.
4. **Confirm Password** (Parolayı Onayla) alanına aynı parolayı tekrar girin.



### DİKKAT

Sekanslama çalıştırmasının devam ettiği sırada sekans cihazının parolasının güncellenmesi veri kaybına yol açabilir.

5. **Save Sequencer Password** (Sekans Cihazı Parolasını Kaydet) seçeneğini belirleyin. Sunucu, sekans cihazı için parolayı kaydeder. Sunucuya bağlı olan tüm cihazlarda bu parolanın kullanıldığından emin olmak için sunucuya bağlı tüm cihazları güncelleyin.
6. **Automation Password** (Otomasyon Parolası) alanına VeriSeq NIPT Microlab STAR için bir parola girin.



### DİKKAT

Numune hazırlamanın devam ettiği sırada otomasyon parolasının güncellenmesi veri kaybına yol açabilir.

ML STAR için otomasyon parolasını yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri güncelleyebilir. Web arayüzü aracılığıyla sunucuda depolanan parolayı değiştirmeden önce Illumina Saha Servis ekibinden bir üyenin tesisinizi ziyaret ettiğinden ve ML STAR parolasını güncellediğinden emin olun. Sunucu web arayüzündeki parolayı ML STAR'da güncellemeden güncellerseniz sistemi kullanılamaz hale getirirsiniz.

7. **Confirm Password** (Parolayı Onayla) alanına ML STAR'a ilişkin parolayı tekrar girin.
8. **Save Automation Password** (Otomasyon Parolasını Kaydet) seçeneğini belirleyin. Sunucu, ML STAR için parolayı kaydeder. Halihazırda sunucuya bağlı olan tüm ML STAR cihazlarında bu parolanın kullanıldığından emin olun.

## Oturumu Kapatma

- Ekranın sağ üst köşesinde, kullanıcı profili simgesini seçin ve **Log Out** (Oturumu Kapat) seçeneğini belirleyin.

## Analiz ve Raporlama

Sekanslama verileri toplandıktan sonra, bu verilere çoğullama çözme işlemi uygulanır, bu veriler FASTQ biçimine dönüştürülür, referans genoma hizalanır ve anöploidi tespiti açısından analiz edilir. Bu bölümde, herhangi bir belirli numune için belirlenen çeşitli metrikler açıklanmaktadır.

## Çoğullama Çözme ve FASTQ Oluşturma

BCL biçiminde depolanan sekanslama verileri, bcl2fastq dönüştürme yazılımı aracılığıyla işlenir. bcl2fastq dönüştürme yazılımı, verilerin çoğullamasını çözer ve BCL dosyalarını aşağı akış analizi için standart FASTQ dosya biçimlerine dönüştürür. Her bir sekanslama çalışması için VeriSeq NIPT Assay Software bir numune sayfası oluşturur (SampleSheet.csv). Bu dosya, numune hazırlama işlemi sırasında (yazılım API'si kullanarak) yazılıma sağlanan numune bilgilerini içerir. Bu numune sayfaları, çalışma hakkında bilgilerin ve belirli bir akış hücresinde işlenen numunelere yönelik tanımlayıcıların bulunduğu bir başlık içerir.

Aşağıdaki tablo, numune sayfası verilerinin ayrıntılarını sunar.



### DİKKAT

Bu numune sayfası dosyasını değiştirmeyin veya düzenlemeyin. Bu, sistem tarafından oluşturulur ve üzerinde değişiklik yapılması, hatalı sonuç ya da başarısız analizler gibi aşağı akışta olumsuz etkilere neden olabilir.

Sütun Adı	Açıklama
SampleID	Numune tanımlama numarası.
SampleName	Numune adı. Varsayılan: SampleID ile aynıdır.
Sample_Plate	Belirli bir numune için plaka tanımlaması. Varsayılan: boş.
Sample_Well	Belirli bir numune için plaka üzerindeki kuyu tanımlama numarası.
I7_Index_ID	İlk dizin adaptörü tanımlama numarası.
dizin	Birinci adaptörün nükleotid sekansı.
I5_Index_ID	İkinci adaptörün tanımlama numarası.
index2	İkinci adaptörün nükleotid sekansı.
Sample_Project	Belirli bir numune için proje tanımlaması. Varsayılan: boş.

Sütun Adı	Açıklama
SexChromosomes	Cinsiyet kromozomlarıyla ilgili analiz. Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Evet)–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edildi.</li> <li>• <b>No</b> (Hayır)–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edilmedi.</li> <li>• <b>SCA</b>–Cinsiyet kromozomu anöploidisi raporlaması talep edildi, cinsiyet raporlaması talep edilmedi.</li> </ul>
SampleType	Numune türü. Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Tekiz)–Tek embriyolu gebelik.</li> <li>• <b>Twin</b> (İkiz)–Çok embriyolu gebelik.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrol)–Bilinen cinsiyet ve anöploidisi sınıflandırması kontrol numunesi.</li> <li>• <b>NTC</b>–Şablonsuz kontrol numunesi (DNA yok).</li> </ul>

## Sekanslama KK

Sekanslama KK metrikleri, yüksek olasılıkla analizin başarısız olmasına neden olabilecek akış hücrelerini tanımlar. Küme yoğunluğu, filtreden geçen (PF) okumaların yüzdesi, prefaz ve fazlama metrikleri genel sekanslama verisi kalitesini açıklar ve bunlar, birçok yeni nesil sekanslama uygulamasında ortaktır. Öngörülen hizalanmış okuma metrikleri, sekanslama derinliğinin akış hücresi seviyesini tahmin eder. Düşük kaliteli veri öngörülen hizalanmış okuma metriğini geçemezse çalıştırma sonlandırılır. Daha fazla bilgi için bkz. [Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları, sayfa 44](#).

## Fetal Fraksiyon Tahminleri

Fetal fraksiyon (FF), plasentadan türetilen maternal kan numunesindeki hücresiz, dolaşımdaki DNA yüzdesini ifade eder. VeriSeq NIPT Assay Software, bir FF tahmini hesaplamak için hem cfDNA fragman boyutu dağılımından elde edilen bilgileri hem de maternal ve fetal cfDNA arasındaki genom kapsamı farklılıklarını kullanır.<sup>1</sup>

## Nihai Skorlamada Kullanılan İstatistikler

Tüm kromozomlar için, çift sonlu sekanslama verileri referans genom (HG19) ile hizalanır. Benzersiz, tekrarlamayan, hizalanmış okumalar 100 kb'lık kutularda toplanır. İlgili kutu sayıları GC biası için ve daha önce belirlenen bölgeye özel gen kapsamına göre ayarlanır. Bunun gibi normalleştirilmiş kutu sayılarının kullanılmasıyla, anöploididen etkilenmiş olabilecek kapsam bölgeleri otozomların geri kalanıyla karşılaştırılarak her bir otozoma ilişkin istatistiksel skorlar türetilir. Her bir numune için logaritmik

<sup>1</sup>Kim, 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

olabilirlik oranı (LLR), bu kapsam bazlı skorlar ve tahmini FF dikkate alınarak hesaplanır. LLR, gözlemlenen kapsam ve FF göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmiş olma olasılığına karşın gözlemlenen aynı kapsam göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmemiş olma olasılığıdır. Bu oranın hesaplanması fetal fraksiyondaki tahmini belirsizliği de dikkate alır. Sonraki hesaplamalar için oranın doğal logaritması kullanılır. Assay Software, anöploidinin tespit edilmesi için her bir hedef kromozoma ve hedef numuneye ilişkin LLR'yi değerlendirir.

X ve Y kromozomlarına yönelik istatistikler, otozomlar için kullanılan istatistiklerden farklıdır. Kız olarak tanımlanan fetüsler için, SCA aramalarında LLR ve normalleştirilmiş kromozomal değerlerin sınıflandırma uyumunun sağlanması gereklidir.<sup>1</sup> [45,X] (Turner sendromu) için ve [47,XXX] için özel LLR skorları hesaplanır. Erkek olarak tanımlanan fetüslere yönelik olarak [47,XXY] (Klinefelter sendromu) veya [47,XYY] için SCA aramaları, X ve Y kromozomları için normalleştirilmiş kromozom değerleri (NCV\_X ve NCV\_Y) arasındaki ilişkiye dayandırılabilir. NCV\_X değerinin öploid kız numuneleri için gözlemlenen aralıkta olduğu erkek fetüslere ait numuneler [47,XXY] olarak adlandırılabilir. NCV\_X değeri öploid erkek numunelerine yönelik gözlemlenen aralıkta olan ancak Y kromozomunun yüksek temsil edildiği erkek numunelere ait numuneler [47,XYY] olarak adlandırılabilir.

Bazı NCV\_Y ve NCV\_X değerleri sistemin SCA tayini yapma yeteneğini aşar. Bu numuneler XY sınıflandırması açısından Rapor Edilemez sonucu üretir. Tüm diğer KK metriklerinin başarılı olması durumunda bu numuneler için yine de otozomal sonuçlar sunulur.

## Analiz KK

Analitik KK metrikleri, analiz sırasında hesaplanan metriklerdir ve beklenen davranıştan çok fazla sapan numuneleri tespit etmek için kullanılır. Bu metriklerde başarısız olan numunelere yönelik veriler güvenilir olarak varsayılacak ve başarısız olarak işaretlenecektir. Numuneler bu metriklerin beklenen aralıklarının dışında sonuçlar verdiğinde NIPT Raporunda bir uyarı ya da başarısızlık nedeni olarak KK nedeni sunulur. Bu KK nedenleri hakkında daha fazla bilgi için bkz. [KK Nedeni Mesajları, sayfa 59](#).

## NTC Numuneleri KK

VeriSeq NIPT Solution, çalıştırmanın bir parçası olarak NTC numunelerinin eklenmesine olanak sunar. ML STAR 24 numunelik ve 48 numunelik seriler için çalıştırma başına en fazla 2 NTC ve 96 numunelik seriler için en fazla 4 NTC oluşturabilir. Kaç NTC numunesinin eklendiğine bakılmaksızın, yazılım her bir havuz başına her numune için minimum ortalama 4.000.000 eşlenen benzersiz fragmanı denetler. Bu nedenle, her bir havuza 2 NTC numunesinden fazlasını eklemeyin. Daha fazla bilgi için bkz. [Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları, sayfa 44](#).

NTC numuneleri için KK durumları aşağıdaki şekildedir.

<sup>1</sup>Bianchi 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.

- **NTC sample processing** (NTC numunesi işleme)—Bir NTC numunesi işlenirken, numuneye yönelik kapsam NTC için beklendiği üzere düşük olduğunda PASS QC (BAŞARILI KK) sonucu uygular.
- **Patient sample as NTC** (NTC olarak hasta numunesi)—NTC olarak işaretlenmiş bir hasta numunesi işlendiğinde, yüksek kapsam saptanır. Numune NTC olarak işaretlendiğinden, yazılım numune KK durumunu şu nedenle FAIL (BAŞARISIZ) olarak işaretler: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ).

## VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2, Linux tabanlı bir işletim sistemi çalıştırır ve yaklaşık 7,5 TB veri depolama kapasitesi sağlar. Her sekanslama çalıştırması için veri boyutunun 25 GB olduğu varsayılırsa sunucu maksimum 300 çalıştırma depolayabilir. Minimum depolama kapasitesi kalmadığında otomatik bir bildirim verilir. Sunucu, Yerel Alan Ağına kurulur.

### Yerel Disk

VeriSeq NIPT Assay Software, Onsite Server üzerinde kullanıcı tarafından kullanılacak özel klasörler oluşturur. Bu klasörler Samba paylaşım protokolü kullanılarak yerel ağ üzerindeki herhangi bir iş istasyonu veya dizüstü bilgisayara eşlenebilir.

Klasör Adı	Açıklama	Erişim
Input (Girdi)	Sunucuya eşlenen yeni nesil sekanslama sistemi tarafından oluşturulan sekanslama verilerini içerir.	Okuma ve yazma.
Output (Çıktı)	Yazılım tarafından oluşturulan tüm raporları içerir.	Salt okunur.
Backup (Yedekleme)	Veritabanı yedeklemelerini içerir.	Salt okunur.

**NOT** Yerel diskin eşlenmesi Sunucu İleti Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Yazılım şu anda SMB2 ve sonraki sürümlerini desteklemektedir. Sunucu için SMB imzalamaya gereklidir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bu versiyonları etkinleştirin.

### Yerel Veritabanı

VeriSeq NIPT Assay Software; kütüphane bilgilerinin, sekanslama çalıştırması bilgilerinin ve analiz sonuçlarının bulunduğu bir yerel veritabanı içerir. Veritabanı VeriSeq NIPT Assay Software'in ayrılmaz bir parçasıdır ve kullanıcı tarafından erişilemez. Sistem, veritabanının Onsite Server'da yedeklenmesi için otomatik bir mekanizmaya sahiptir. Aşağıdaki veritabanı işlemlerine ek olarak kullanıcıların veritabanını düzenli olarak harici bir konuma yedeklemesi tavsiye edilir.



- **Veritabanı yedekleme**—Veritabanının bellek kopyası saatlik, günlük, haftalık ve aylık düzende otomatik olarak kaydedilir. Saatlik yedeklemeler günlük yedekleme oluşturulduktan sonra silinir. Benzer şekilde, haftalık yedeklemeler hazır olduğunda günlük yedeklemeler silinir. Haftalık yedeklemeler aylık yedeklemenin oluşturulmasının ardından silinir ve yalnızca bir aylık yedekleme tutulur. Tavsiye edilen uygulama, yedek klasörünü yerel NAS'de tutabilecek otomatik bir komut dizisi oluşturmaktır. Bu yedeklemelere girdi ve çıktı klasörleri dahil edilmez.

**NOT** VeriSeq NIPT Assay Software v2 veritabanı yedekleme için şifreleme seçeneği sunar. Daha fazla bilgi için bkz. [Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma, sayfa 34](#).

- **Veritabanı geri yükleme**—Veritabanı belirtilen herhangi bir yedekleme bellek kopyasından geri yüklenebilir. Geri yükleme işlemi yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri tarafından yapılır. Şifrelenmiş bir yedeklemeyi geri yüklemek için şifreleme parolası sağlanmalıdır. Bu parola, yedekleme sırasında geçerli olan parola olmalıdır.
- **Veri yedekleme**—Onsite Server sekanslama çalıştırmaları için ana depolama noktası olarak kullanılabilir olsa da yalnızca yaklaşık 300 çalıştırma depolayabilir. Başka bir uzun vadeli depolama cihazına veya NAS'ye yedekleme yapan ve sürekli olarak çalışan otomatik bir veri yedekleme düzeni ayarlayabilirsiniz.
- **Bakım**—Veri yedekleme dışında, Onsite Server kullanıcının herhangi bir bakım gerçekleştirmesini gerektirmez. VeriSeq NIPT Assay Software veya Onsite Server'a yönelik güncellemeler Illumina Teknik Destek birimi tarafından sağlanır.

## Veri Arşivleme

Girdi ve çıktı dizinlerini arşivleme yöntemini belirlemek için yerel BT tesis arşivleme politikanıza bakın. VeriSeq NIPT Assay Software, girdi dizininde kalan disk alanını izler ve kalan depolama kapasitesi 1 TB'ın altına düştüğünde e-posta yoluyla kullanıcıları bilgilendirir.

Veri depolama için Onsite Server'ı kullanmayın. Verileri Onsite Server'a aktarın ve düzenli bir programa göre arşivleyin.

cfDNA analizi iş akışıyla uyumlu tipik bir sekanslama çalıştırması yeni nesil sekans cihazı çalıştırmaları için 25-30 GB gerektirir. Gerçek çalıştırma klasörü boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlıdır.

Verileri yalnızca sistem boşta olduğunda ve hiçbir analiz veya sekanslama çalıştırması yapılmadığı sırada arşivleyin.

## Sunucu Sürücülerini Eşleme

Onsite Server, Microsoft Windows bulunan herhangi bir bilgisayara bağımsız olarak eşlenebilecek üç klasöre sahiptir:

- **input** (girdi)—Sekanslama verisi klasörlerine eşlenir. Sekanslama sistemine bağlı bilgisayara tanıtın. Girdi klasörüne veri akışı için sekanslama sistemini yapılandırın.

- **output** (çıktı)—Sunucu analizi raporlarına ve test işlemi raporlarına eşlenir.
- **backup** (yedekleme)—Veritabanı yedekleme dosyalarına eşlenir.

**NOT** Yalnızca aktif Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucu sürücülerini eşleme izni vardır.

Her bir klasörü aşağıda belirtildiği şekilde eşleyin.

1. Onsite Server alt ağına bağlı bir bilgisayarda oturum açın.
2. **Computer** (Bilgisayar) ögesine sağ tıklayın ve **Map network drive** (Ağ sürücüsünü eşle) ögesini seçin.
3. Sürücü aşağı açılır listesinden bir harf seçin.
4. Folder (Klasör) alanına \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name> değerini girin.  
Örneğin: \\10.50.132.92\input.
5. VeriSeq NIPT Assay Software v2 kullanıcı adını ve parolasını (aktif yönetici olarak) girin. Başarıyla eşlenen klasörler bilgisayara tanıtılmış olarak görünür. Yöneticinin rolü, aktif durumu ya da parolası değişirse eşlenen sunucunun aktif bağlantısı sonlandırılır.  
Başarıyla eşlenen klasörler bilgisayara tanıtılmış olarak görünür.

**NOT** Yerel diskin eşlenmesi Sunucu İleti Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Yazılım şu anda SMB2 ve sonraki sürümlerini desteklemektedir. Sunucu için SMB imzalama gereklidir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bu versiyonları etkinleştirin.

## Sunucuyu Yeniden Başlatma

**NOT** Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu yeniden başlatma izni vardır.

Sunucuyu yeniden başlatmak için:

1. **Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Reboot Server** (Sunucuyu Yeniden Başlat) ögesini seçin.
2. Sistemi yeniden başlatmak için **Reboot** (Yeniden Başlat) ögesini seçin veya yeniden başlatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal Et) ögesine tıklayın.
3. Sunucuyu kapatmak için bir neden girin.  
Neden, sorun giderme amaçları için kaydedilir.



### DİKKAT

Yeniden başlatma sırasında hiçbir sekanslama çalıştırması veya numune hazırlığı aktif olmamalıdır. Aksi halde veri kaybı yaşanabilir. Sistemi yeniden başlatmak birkaç dakika sürebilir. Laboratuvar faaliyetinizi yeniden başlatmaya göre planlayın.

## Sunucuyu Kapatma

**NOT** Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu kapatma izni vardır.

Onsite Server'ı kapatmak için:

1. **Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Shut Down Server** (Sunucuyu Kapat) ögesini seçin.
2. Onsite Server'ı kapatmak için **Shut Down** (Kapat) ögesini veya kapatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal) ögesini seçin.
3. Onsite Server'ı kapatmak için bir neden girin.  
Neden, sorun giderme amaçları için kaydedilir.



### DİKKAT

Sunucunun kapatılması sırasında hiçbir sekanslama çalıştırmasının veya numune hazırlamanın aktif olmaması gerekir. Aksi halde veri kaybı yaşanabilir.

## Beklenmeyen Kapatmadan Kurtarma

Analiz çalıştırması sırasında güç kesintisi yaşanması veya kullanıcının yanlışlıkla kapatması durumunda sistem:

- Yeniden başlatmadan sonra otomatik olarak VeriSeq NIPT Assay Software'ı yeniden başlatır.
- Analiz çalıştırmasının başarısız olduğunu anlar ve çalıştırmayı işlenmek üzere kuyruğa alınması için yeniden gönderir.
- Analiz başarılı bir şekilde tamamlandığında çıktı oluşturur.

**NOT** Analiz başarısız olursa VeriSeq NIPT Assay Software sistemin işlemi en fazla üç kez analiz için yeniden göndermesine izin verir.

## Çevresel Hususlar

Aşağıdaki tabloda Onsite Server için ortam sıcaklığına ilişkin hususlar sunulmaktadır.

Rakım	Çalışma Ortam Sıcaklığı	Çalışma Dışı Ortam Sıcaklığı
Deniz Seviyesi	10 °C ila 40 °C	0 °C ila 60 °C
+10.000 feet	0 °C ila 30 °C	-10 °C ila 50 °C

Atık Elektrikli ve Elektronik Ekipman (WEE) Yönetmeliği kapsamında elektronik cihazların bertarafına ilişkin bilgiler ve yönetmelikler <https://support.illumina.com/weee-recycling.html> adresindeki Illumina web sitesinde sunulmaktadır.

## KK Metrikleri

### Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gerekeçe
standard_r_squared	Ölçün eğrisi modelinin r kare değeri.	0,980	N/A	Log-log alandaki zayıf doğrusallığı gösteren ölçün eğrisi modelleri gerçek numune konsantrasyonlarının iyi öngörücüleri değildir.
standard_slope	Ölçün eğrisi modelinin eğimi.	0,95	1,15	Beklenen performans bantlarının dışına eğimli ölçün eğrisi modelleri güvenilir bir modeli belirtir.
ccn_library_pg_ul	İzin verilen maksimum numune konsantrasyonu.	N/A	1000 pg/ $\mu$ l	Hesaplanmış DNA konsantrasyonları spesifikasyonları aşan numuneler aşırı genomik DNA kontaminasyonu ifade eder.
median_ccn_pg_ul	Serideki tüm numuneler için hesaplanmış medyan konsantrasyon değeri.	16 pg/ $\mu$ l	N/A	Uygun hacimli bir sekanslama havuzu, fazla sayıda aşırı derecede seyreltilmiş numunelere sahip olamaz. Yüksek sayıda seyreltilmiş numunelerin bulunduğu seriler numune hazırlama işleminin başarısızlığını belirtir.

## Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gereççe
cluster_density	Sekanslama kümesi yoğunluğu.	152.000/mm <sup>2</sup>	338.000/mm <sup>2</sup>	Düşük küme yoğunluğuna sahip akış hücresi yeterli okuma üretmez. Aşırı kümelenmiş akış hücreleri genellikle düşük kaliteli sekanslama verisi üretir.
pct_pf	Saflik filtresini geçen okuma yüzdesi.	≥%50	N/A	Aşırı düşük %PF değerine sahip akış hücreleri anormal baz temsiline sahip olabilir ve muhtemelen PF okumalarıyla ilgili sorunları belirtir.
prefaz	Prefaz fraksiyonu.	N/A	≤0,003	VeriSeq NIPT Solution v2 için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
fazlama	Fazlama fraksiyonu.	N/A	≤0,004	VeriSeq NIPT Solution v2 için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
predicted_aligned_reads	Her numune için benzersiz olarak eşlenen fragmanların tahmini ortalama sayısı.	≥4.000.000	N/A	Normal popülasyon genelinde minimum gözlemlenen NES olarak belirlenir.

# Sistem Raporları

## Giriş

VeriSeq NIPT Assay Software aşağıdaki kategorilerde raporlar oluşturur:

- Sonuç ve bildirim raporları.
- İşlem raporları.

Rapor, bilgi amaçlı veya eyleme yönelik olabilir.

- **Bilgi amaçlı**—Testin ilerleyişi hakkında bilgi sağlayan ve belirli bir adımın tamamlandığını onaylamak için kullanılacak, işlemle ilgili rapor. Rapor ayrıca KK sonuçları ve kimlik numaraları gibi bilgiler de sağlar.
- **Eyleme yönelik**—Bir sistem olayı veya kullanıcı eylemi tarafından tetiklenen, kullanıcının ilgisini gerektiren asenkron rapor.

Bu bölümde her bir rapor açıklanmakta ve LIMS entegrasyonu için rapor ayrıntıları sağlanmaktadır.

## Çıktı Dosyaları

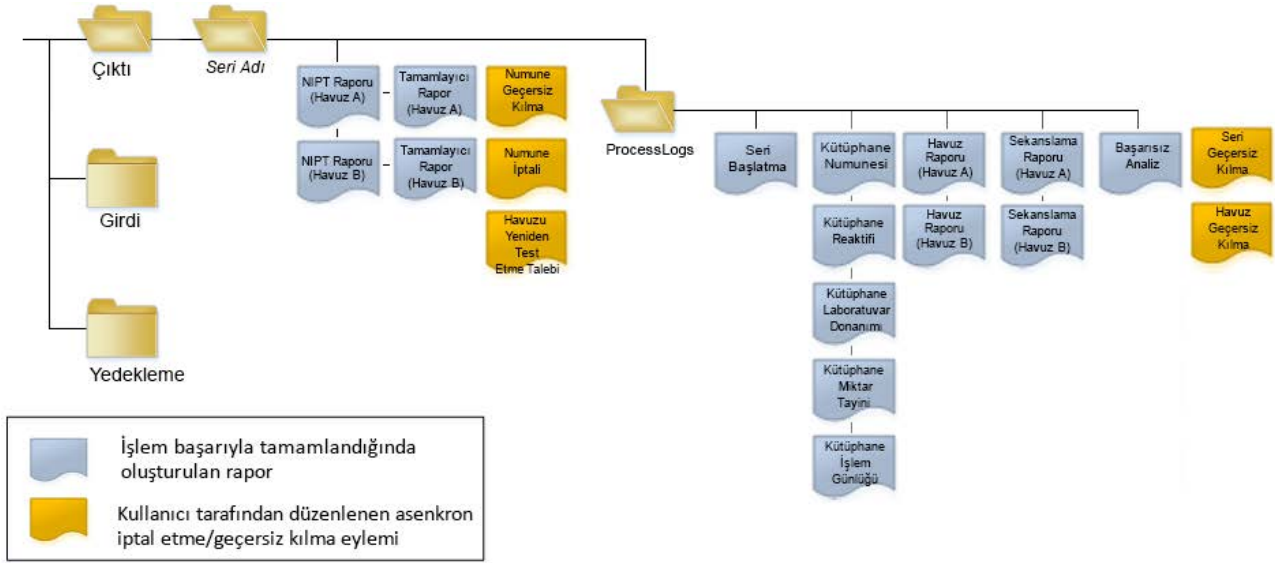
VeriSeq NIPT Assay Software raporları, salt okunur Çıktı klasörü olarak kullanıcı sürücüsüne eşlenen Onsite Server dahili sabit sürücüsünde oluşturulur. Her rapor, dosyanın değiştirilmediğini doğrulamak için kullanılan ilgili standart MD5 sağlama dosyasıyla birlikte oluşturulur.

Tüm raporlar, sekmeye ayrılmış olarak düz metin formatındadır. Raporları herhangi bir metin düzenleyiciyle veya Microsoft Excel® gibi tablolanmış veri programıyla açabilirsiniz.

## Rapor Dosyası Yapısı

VeriSeq NIPT Assay Software raporları Output (Çıktı) klasörü altına özel bir yapıda kaydeder.

Şekil 4 VeriSeq NIPT Assay Software Rapor Klasörü Yapısı



VeriSeq NIPT Assay Software, *Batch Name* (Seri Adı) klasörüne raporları aşağıdaki düzende kaydeder:

- **Ana klasör [Batch Name (Seri Adı) klasörü]**—Sonuçları sunan veya LIMS tarafından oluşturulan e-posta bildirimleriyle ilişkili raporları içerir. Ayrıntılı bilgi için bkz. [Sonuç ve Bildirim Raporları, sayfa 51](#).
- **ProcessLogs klasörü**—İşlemlerle ilgili raporları içerir. Ayrıntılı bilgi için bkz. [İşlem Raporları, sayfa 67](#).

Tüm raporlara ait bir liste [Sistem Raporlarının Özeti, sayfa 47](#) bölümünde sunulmaktadır.

# Sistem Raporlarının Özeti

Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Formatı
<a href="#">NIPT Raporu, sayfa 51</a>	Eyleme Yönelik	Havuz/akış hücre	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Tamamlayıcı Rapor, sayfa 60</a>	Eyleme Yönelik	Havuz/akış hücre	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Numune Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 66</a>	Eyleme Yönelik	Numune	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Numune İptali Raporu, sayfa 67</a>	Eyleme Yönelik	Numune	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Havuz Yeniden Test Talebi Raporu, sayfa 67</a>	Eyleme Yönelik	Havuz	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Seri Başlatma Raporu, sayfa 68</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Seri Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 68</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Kütüphane Numune Raporu, sayfa 69</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Kütüphane Reaktif Raporu, sayfa 70</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Kütüphane Laboratuvar Donanımı Raporu, sayfa 71</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab



Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Formatı
<a href="#">Kütüphane Miktar Tayini Raporu, sayfa 72</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Kütüphane İşlem Günlüğü, sayfa 72</a>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<a href="#">Havuz Raporu, sayfa 74</a>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Havuz Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 74</a>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Sekanslama Raporu, sayfa 75</a>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Başarısız Analiz Raporu, sayfa 76</a>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Rapor Oluşturma Olayları

Rapor	Açıklama	Oluşturma Olayı
NIPT Raporu	Başarılı analiz çalıştırmasının nihai sonuçlarını içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sekanslama çalıştırması analizi tamamlanır.</li></ul>
Tamamlayıcı Rapor	Başarılı analiz çalıştırmasına ilişkin tamamlayıcı sonuçları içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sekanslama çalıştırması analizi ve NIPT raporunun her ikisi de tamamlanır.</li></ul>
Numune Geçersiz Kılma	Geçersiz kılınan numune hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kullanıcı bir numuneyi geçersiz kılar.</li></ul>
Numune İptali	İptal edilen numune hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kullanıcı bir numuneyi iptal eder.</li></ul>
Havuzu Yeniden Test Etme Talebi	Mevcut bir seriden oluşturulabilecek ikinci havuzu belirtir. Havuz yeniden test durumu hakkında bilgi içerir. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kullanıcı bir havuzu geçersiz kılar.</li></ul>
Seri Başlatma	Yeni seri işleminin başladığını belirtir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kullanıcı yeni bir seri başlatır.</li></ul>
Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından başlatılan geçersiz kılınmış seri hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Seri geçersiz kılınır.</li></ul>
Kütüphane Numunesi	Serideki tüm numuneleri listeler.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Seri geçersiz kılınır.</li><li>• Kütüphane Hazırlama yöntemi tamamlanır.</li><li>• Seri miktar tayini başarısız.</li></ul>
Kütüphane Reaktif	Kütüphane işlem reaktif bilgileri içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Seri geçersiz kılınır.</li><li>• Kütüphane Hazırlama yöntemi tamamlanır.</li><li>• Seri miktar tayini başarısız.</li></ul>

Rapor	Açıklama	Oluşturma Olayı
Kütüphane Laboratuvar Donanımı	Kütüphane işlem laboratuvar donanımı bilgileri içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Seri geçersiz kılınır.</li><li>• Kütüphane Hazırlama yöntemi tamamlanır.</li><li>• Seri miktar tayini başarısız.</li></ul>
Kütüphane Miktar Tayini	Kütüphane miktar tayini test sonuçlarını içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Seri geçersiz kılınır.</li><li>• Kütüphane Hazırlama yöntemi tamamlanır.</li><li>• Seri miktar tayini başarısız.</li></ul>
Kütüphane İşlem Günlüğü	Kütüphane işleme sırasında gerçekleştirilen adımları içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Seri geçersiz kılınır.</li><li>• Kütüphane Hazırlama yöntemi tamamlanır.</li><li>• Seri miktar tayini başarısız.</li><li>• Seri işlemi tamamlanır.</li></ul>
Havuz	Numune havuzlama hacimlerini içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Havuzlama yöntemi tamamlanır.</li></ul>
Havuz Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından başlatılan geçersiz kılınmış havuz hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kullanıcı bir havuzu geçersiz kılar.</li></ul>
Sekanslama	Sekanslama KK sonuçlarını içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sekanslama KK başarılı.</li><li>• Sekanslama başarısız.</li><li>• Sekanslama zaman aşımına uğrar.</li></ul>
Başarısız Analiz	Başarısız havuz için analiz bilgilerini içerir.	<ul style="list-style-type: none"><li>• Sekanslama çalıştırması analizi başarısız olur.</li></ul>

<sup>1</sup> Kullanıcı, maksimum havuz sayısını aşmamış geçerli seriden bir havuzu geçersiz kılar.

# Sonuç ve Bildirim Raporları

## NIPT Raporu

VeriSeq NIPT Assay Software v2 için NIPT Raporu havuzdaki her bir numune için satır başına bir numune olarak biçimlendirilmiş kromozom sınıflandırma sonuçlarını içerir.

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	Geçerli değil.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	Geçerli değil.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Laboratuvar kullanıcısı veya toplama noktasından sağlanan numune türü bilgileri. Anöploidi sınıflandırmasını, anöploidi raporlamasını ve KK kriterlerini belirler.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Singleton</b> (Tekiz)–Tek embriyolu gebelik.</li><li>• <b>Twin</b> (İkiz)–Çok embriyolu gebelik.</li><li>• <b>Control</b> (Kontrol)–Bilinen cinsiyet ve anöploidi sınıflandırması kontrol numunesi.</li><li>• <b>NTC</b>–Şablonsuz kontrol numunesi (DNA yok).</li><li>• <b>Not Specified</b> (Belirtilmemiş)–Bu numune için numune türü sağlanmadı.</li></ul>	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
sex_chrom	Cinsiyet kromozomu analizi talep edildi. Cinsiyet kromozomu bilgileri ve anöploidi sınıflandırmasının sunumunu belirler.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Yes</b> (Evet)–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edildi.</li><li>• <b>No</b> (Hayır)–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edilmedi.</li><li>• <b>SCA</b>–Cinsiyet kromozomu anöploidisi raporlaması talep edildi, cinsiyet raporlaması talep edilmedi.</li><li>• <b>Not Specified</b> (Belirtilmemiş)–Bu numune için cinsiyet kromozomu raporlama seçeneği sağlanmadı.</li></ul> NIPT Raporu küçük harflerle yes (evet), no (hayır) ve sca değerlerini gösterir.	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
screen_type	Tarama türü.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>Basic</b> (Temel)– 13, 18 veya 21. kromozomları tarama.</li><li>• <b>Genomewide</b> (Genom geneli)– Tüm genomu tarama.</li><li>• <b>Not Specified</b> (Belirtilmemiş)– Bu numune için tarama türü sağlanmadı.</li></ul> NIPT Raporu küçük harflerle basic (temel) ve genomewide (genom geneli) değerlerini gösterir.	metin	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
flowcell	Sekanslama akış hücresi barkodu.	Geçerli değil.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
class_sx	Cinsiyet kromozomu anöploidi sınıflandırması.	<p>Seçilen numune türü ve cinsiyet kromozomu raporlama seçeneğine bağlı olarak aşağıdakilerden biri:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANDI)</b> — Anomali ayrıntıları için anomaly_description değerini görüntüleyin.</li><li>• <b>NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI)</b> — Negatif numune ve cinsiyet rapor edilmedi.</li><li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX (ANOMALİ SAPTANMADI – XX)</b> — Kız fetüs ile negatif numune.</li><li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY (ANOMALİ SAPTANMADI – XY)</b> — Erkek fetüs ile negatif numune.</li><li>• <b>NOT REPORTABLE (RAPORLANABİLİR DEĞİL)</b> — Yazılım cinsiyet kromozomunu rapor edemedi.</li><li>• <b>NO CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT DEĞİL)</b> — Y kromozomu saptanmayan ikiz gebelik.</li><li>• <b>CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT)</b> — Y kromozomu saptanan ikiz gebelik.</li><li>• <b>CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)</b> — Numune kullanıcı tarafından iptal edildi.</li><li>• <b>INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)</b> — Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.</li><li>• <b>NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ)</b> — Cinsiyet kromozomu test edilmedi.</li><li>• <b>Not applicable (Geçerli değil)</b> — Kategori numune için geçerli değil.</li></ul>	class_sx	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
class_auto	Otozomlarda anöploidi sınıflandırması. Numune için seçilen tarama türünde bir anomali varsa ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANDI) olarak raporlanır.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALİ SAPTANDI) — Otozomal kromozomal anomali saptandı.</li> <li><b>NO ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALİ SAPTANMADI) — Otozomal kromozomal anomali saptanmadı.</li> <li><b>CANCELLED</b> (İPTAL EDİLDİ) — Numune kullanıcı tarafından iptal edildi.</li> <li><b>INVALIDATED</b> (GEÇERSİZ KILINDI) — Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.</li> <li><b>Not applicable</b> (Geçerli değil) — Kategori numune için geçerli değil.</li> </ul>	metin	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
anomaly_description	Tüm rapor edilebilir anomalileri açıklayan ISCN stili dize. Birden fazla anomali noktalı virgülle ayrılır.	<b>DETECTED:</b> (SAPTANDI:) ifadesinin ardından kromozom sırasına göre aşağıdaki biçimlerde bitleştirilen noktalı virgülle ayrılan dizeler gelir: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\{([12]?[0-9])\}\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) XO XXX XXY XYY veya <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALİ SAPTANMADI)   <b>not applicable</b> (GEÇERLİ DEĞİL)   <b>INVALIDATED</b> (GEÇERSİZ KILINDI)   <b>CANCELLED</b> (İPTAL EDİLDİ).	metin	<a href="#">Anomali Açıklama Kuralları, sayfa 57</a> bölümünde açıklanan diğer değerler ve noktalı virgülle ayrılan dizeler.

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
qc_flag	KK analizi sonuçları. Yalnızca WARNING (UYARI) ve PASS (BAŞARILI) qc_flag değerleri ile sonuçlar raporlanır. Diğer hiçbir değer ile raporlanmaz.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>PASS</b> (BAŞARILI)</li><li>• <b>WARNING</b> (UYARI)</li><li>• <b>FAIL</b> (BAŞARISIZ)</li><li>• <b>CANCELLED</b> (İPTAL EDİLDİ)</li><li>• <b>INVALIDATED</b> (GEÇERSİZ KILINDI)</li><li>• <b>NTC_PASS</b> (NTC_BAŞARILI)</li></ul>	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.



Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
qc_reason	Başarısız KK veya uyarı bilgileri.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>NONE</b> (HIÇBİRİ) (KK durumu = BAŞARILI)</li><li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (BİRDEN FAZLA ANOMALİ SAPTANDI) (KK durumu = UYARI)</li><li>• <b>FAILED iFACT</b> (BAŞARISIZ iFACT)</li><li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ)</li><li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA FRAGMAN BOYUTU DAĞILIMI)</li><li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA AKIŞ HÜCRESİ VERİSİ)</li><li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (FETAL FRAKSİYON TAHMİNİ BAŞARISIZ)</li><li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA SEKANSLAMA VERİSİ)</li><li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (BEKLENMEYEN VERİ)</li><li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ)</li><li>• <b>CANCELLED</b> (İPTAL EDİLDİ)</li><li>• <b>INVALIDATED</b> (GEÇERSİZ KILINDI)</li></ul>	metin	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
ff	Tahmini fetal fraksiyon.	Fetüsten alınan yüzde numunesi cfDNA'sı en yakın tam sayıya yuvarlanır. %1'den az sonuçlar <%1 olarak sunulur.	metin	Geçerli değil.

## Anomali Açıklama Kuralları

VeriSeq NIPT Assay Software v2 analizi bir anomali saptarsa NIPT Raporundaki anomaly\_description alanında DETECTED (SAPTANDI) ifadesi ve bir metin dizesi görüntülenir. Bu metinde, Uluslararası Sitogenetik Nomenklatürü Daimi Komitesi (ISCN) stiline göre tüm raporlanabilir anomaliler açıklanmaktadır. Dize, noktalı virgüllerle ayrılan birden fazla öğeden oluşur. Her bir öğe, bir otozomdaki trizomi ya da monozomiyi, cinsiyet kromozomu anöploidisini veya parsiyel delesyon ya da duplikasyonu temsil eder.

Trizomi ve monozomi öğeleri sırasıyla +<chr> ve -<chr> ile belirtilir; burada <chr> kromozom numarasıdır.

Örneğin 5. kromozomda trizomi bulunan bir numune aşağıdaki şekilde görünür:

+5

6. kromozomda monozomi bulunan bir numune aşağıdaki şekilde görünür:

-6

Cinsiyet kromozomu anöploidileri için aşağıdaki olası değerler ile birlikte standart gösterim kullanılır:

- XO - X kromozomunda monozomi için.
- XXX - X kromozomunda trizomi için.
- XXY - erkeklerde 2 X kromozomu için.
- XYY - erkeklerde 2 Y kromozomu için.

Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar yalnızca otozomlar için rapor edilir ve yalnızca genom geneli taramalarda görüntülenir. Bir parsiyel delesyon veya duplikasyon söz dizilimi <type>(<chr>)(<start band><end band>) şeklindedir, burada aşağıdakiler geçerlidir:

- <type> olay türüdür, delesyon için del veya duplikasyon için dup ifadesi kullanılır.
- <chr> kromozom numarasıdır.
- <start band> olayın başlangıcını içeren sito bandıdır.
- <end band> olayın bitişini içeren sito bandıdır.

Örneğin 19. kromozomda p13'teki sito bandının duplikasyon içerdiği bir parsiyel delesyon veya duplikasyon şu şekilde görüntülenir:

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

anomaly\_description alanı için dört sıralama kuralı uygulanır:

1. Öğeler, tüm kromozom ya da parsiyel delesyon veya duplikasyon olmasından bağımsız olarak kromozom numarasına göre sıralanır. Varsa cinsiyet kromozomu anöploidisi en son görüntülenir.
2. Aynı kromozomdaki anomaliler için, tam kromozom anöploidileri parsiyel delesyonlardan veya duplikasyonlardan önce sıralanır.
3. Aynı kromozomdaki delesyon veya duplikasyonlar için, delesyonlar duplikasyonlardan önce sıralanır.

4. Aynı kromozomdaki aynı türde parsiyel delesyon veya duplikasyonlar, Tamamlayıcı Raporda görüntülenen başlangıç bazına göre sıralanır.

**NOT** Genom geneli tarama için, yazılım bir anöploidi ve bir parsiyel delesyon veya duplikasyonun aynı kromozomu etkilediğini rapor edebilir. Böyle bir sonucun elde edilmesi halinde, yorumlamaya yardımcı olmak amacıyla ilave metrikler için tamamlayıcı rapora başvurun.

## KK Nedeni Mesajları

NIPT Raporundaki qc\_reason sütunu, analiz sonuçları analitik KK metriği için beklenen aralığın dışına çıktığında başarısız KK ya da uyarı görüntüler. Başarısız KK; belirtilen NIPT Raporu alanlarına karşılık gelen kromozom anöploidisi, cinsiyet, tamamlayıcı rapor sonuçları ve tahmini fetal fraksiyon için tüm sonuçların kaldırılmasına neden olur: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description ve ff.

KK Nedeni Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen Eylem
FAILED iFACT (BAŞARISIZ iFACT)	bağımsız Fetal Anöploid Güven Testi (iFACT)—Sistemin belirtilen numune konusunda karar vermek üzere istatistiksel güveni olup olmadığını belirlemek için fetal fraksiyon tahminini kapsamlı ilişkili çalıştırma metrikleri ile birleştiren KK metriğidir.	Numuneyi yeniden işleyin.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ)	Öploid kapsamına göre ortalama sapma, çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Olasılıkla kontaminasyondan veya hatalı numune işlemeden kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA FRAGMAN BOYUTU DAĞILIMI)	Fragman boyutu dağılımı, çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Olasılıkla kontaminasyondan veya hatalı numune işlemeden kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA AKIŞ HÜCRESİ VERİSİ)	Akış hücresi verileri, çalışılan veri dağılımıyla tutarlı değil. Olasılıkla akış hücresi kurulumundaki bir hatadan kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (FETAL FRAKSİYON TAHMİNİ BAŞARISIZ)	Geçerli bir fetal fraksiyon tahmini oluşturulamıyor.	Numuneyi yeniden işleyin.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA SEKANSLAMA VERİSİ)	Girilen sekanslama verileri, çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Olasılıkla kontaminasyondan veya hatalı numune işlemeden kaynaklanır.	Akış hücresini yeniden sekanslayın.

KK Nedeni Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen Eylem
UNEXPECTED DATA (BEKLENMEYEN VERİ)	Rapor, bu tabloda listelenen diğer KK nedenlerine karşılık gelmeyen bir KK sorunu oluşturur.	Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (BİRDEN FAZLA ANOMALİ SAPTANDI)	Numunede iki veya daha fazla rapor edilebilir anomali (tam kromozom anöploidileri ve CNV olayları dahil) saptandı. Birden fazla anomalinin saptanması, numunenin yanlış işlendiğini ya da maternal malignite gibi daha nadir bir olayı işaret edebilir. Bu mesaj bir uyarıdır. Başarısız KK temsili değildir. Saptanan anomalileri görüntüleyebilmek için sonuçlar raporlanır. Ancak numuneyi yeniden işlemeniz gerekebilir.	Numuneyi yeniden işleyin.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ)	NTC numunesi için yüksek kapsam saptandı (DNA materyali beklenmiyor). Olasılıkla kontaminasyondan veya hatalı numune işlemeden kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin.
CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)	Numune kullanıcı tarafından iptal edildi.	Geçerli değil.
INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)	Numune kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.	Geçerli değil.

## Tamamlayıcı Rapor

Tamamlayıcı Rapor seri, numune veya bölge temelinde ek metriklerle ilişkin verileri içerir. Bu raporda her satır bir metriği temsil eder. Aynı seri, numune veya bölge için birden fazla metrik geçerlidir.

Sekme ile ayrılan dosyada, aşağıdaki tabloda açıklandığı şekilde altı sütun bulunur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
flowcell	Akış hücresinin barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_name	İlgili serinin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Numunenin barkodu.	metin	Seri başına metrikler için NA (geçerli değil). ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
region	Parsiyel delesyon veya duplikasyon bölgesinin açıklaması veya tüm kromozom.	metin	NA (geçerli değil) – seri başına veya numune başına metrikler için. chr[12]?[0-9X] – tüm kromozom bölgesi metrikleri için. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) - parsiyel delesyon veya duplikasyon bölgesi metrikleri için.
metric_name	Açıklanan metriğin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_value	Metriğin değeri.	değişiklik gösterir	Bkz. <a href="#">Tamamlayıcı Rapor Metrikleri, sayfa 61.</a>

## Tamamlayıcı Rapor Metrikleri

Tamamlayıcı Rapor, aşağıdaki metriklerle ilişkin bilgiler içerir. Her bir metrik seri, numune veya bölge temelinde görüntülenir.

X Kromozomuna ilişkin metrikler yalnızca, cinsiyet kromozomu için Yes (Evet) veya SCA seçeneklerini belirlemeniz durumunda görüntülenir.

Değer aralıkları parantez veya köşeli parantez içinde Minimum Değer, Maksimum Değer şeklinde görüntülenir. Parantez, bir kenar değerinin aralıktan hariç tutulduğunu belirtir. Köşeli parantez, bir kenar değerinin aralığa dahil edildiğini belirtir. Inf, sonsuz ifadesinin kısaltması olarak kullanılır.

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
genome_assembly	Seri başına	Sekanslama verilerinin hizalanmasına ilişkin koordinat sistemi ve rapor bölgesi koordinatları. VeriSeq NIPT Solution v2 için daima GRCh37 şeklindedir.	metin	^GRCh37\$
frag_size_dist	Numune başına	Gerçek ve beklenen kümülatif fragman boyutu dağılımları farklarının standart sapması.	kayan noktalı	(0, Inf)
fetal_fraction	Numune başına	Rapor edilen fetal fraksiyon.	kayan noktalı	(0, 1)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
NCV_X	Numune başına	X kromozomu için normalleştirilen kromozom değeri. Yalnızca cinsiyet kromozomu raporlama seçeneği izin verdiğinde görüntülenir. Aksi halde bu metrik NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Numune başına	Y kromozomu için normalleştirilen kromozom değeri. Yalnızca cinsiyet kromozomu raporlama seçeneği izin verdiğinde görüntülenir. Aksi halde bu metrik NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Numune başına	Numunede saptanan parsiyel delesyon veya duplikasyon bölgelerinin sayısı.	tam sayı	(0, Inf)
non_excluded_sites	Numune başına	Filtrelemeden sonra kalan, analiz için sayılan okuma sayısı.	tam sayı	(0, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
region_classification	Bölge başına	NIPT Raporundaki anomaly_description alanı ile aynı biçimde sistem tarafından gerçekleştirilen bölge sınıflandırması. X kromozomu için hiçbir rapor edilebilir cinsiyet kromozomu anomalisi saptanmadıysa bölge sınıflandırması NIPT Raporundaki class_sx değeri ile eşleşecektir. Değer seçenekleri (düzenli ifade): DETECTED (SAPTANDI): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (SAPTANDI): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI) DETECTED (SAPTANDI): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI) - XX NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI) - XY NOT REPORTABLE (RAPORLANABİLİR DEĞİL) CHR Y PRESENT (Y KRO MEVCUT) CHR Y NOT PRESENT (Y KRO MEVCUT DEĞİL)	metin	Açıklamada belirtilen değerler.
kromozom	Bölge başına	Kromozom sembolü.	metin	chr[12]?[0-9X]
start_base	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen ilk baz.	tam sayı	[1, Inf)
end_base	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen son baz.	tam sayı	[1, Inf)
start_cytoband	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen ilk bazın sitogenetik bandı.	metin	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?



Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
end_cytoband	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen son bazın sitogenetik bandı.	metin	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Bölge başına	Megabaz cinsinden bölge boyutu.	kayan noktalı	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Bölge başına	Bölge için trizomi LLR (Logaritmik Olabilirlik Oranı) skoru. Değişiklik yok (disomi) kanıtına kıyasla trizomi kanıtını belirtir. Bu LLR skoru önceden belirlenen bir eşiği aşarsa trizomi olarak adlandırılır. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kazanç (dup) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik not applicable (geçerli değil) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Bölge başına	Bölge için monozomi LLR skoru. Değişiklik yok (disomi) kanıtına kıyasla monozomi kanıtını belirtir. Bu LLR skoru önceden belirlenen bir eşiği aşarsa monozomi olarak adlandırılır. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kayıp (del) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik not applicable (geçerli değil) olarak görüntülenir. Bu metrik yalnızca temel tarama türünü gerçekleştirmeyi seçerseniz NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
region_t_stat_ long_reads	Bölge başına	Bölge için t istatistiği. T istatistiği, numunedeki değişkenliğe kıyasla bölge ve genomun kalanı arasındaki kapsam farkıdır. Bölgedeki kapsamda herhangi bir kaymanın saptanabilirliğini yakalayan sinyal-parazit metriğidir. "long_reads", bu t istatistiği için kullanılan kapsamın analizde kullanılan tüm fragman boyutu aralığını içerdiğini belirtir. T istatistiği, LLR skorlarını oluşturmak için numuneye ilişkin fetal fraksiyon tahmini ile birleştirilir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_ratio	Bölge başına	Anöploidi olan fetal materyal oranıdır. Bu metrik için, bölge kapsamından elde edilen fetal fraksiyonun numunenin fetal fraksiyonuna oranı temel alınır. Fetal fraksiyon değerleri sıfıra yakın olan numunelerde mozaik oranlar, hesaplamalarında kullanılan numune fetal fraksiyon tahminindeki değişkenlikten dolayı negatif değerler alabilir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Bölge başına	Numunenin fetal fraksiyonu yerine bölgedeki kapsamdan elde edilen fetal fraksiyon kullanılarak hesaplanan trizomi için LLR skoru. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kazanç (dup) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik not applicable (geçerli değil) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
region_mosaic_llr_monosomy	Bölge başına	Numunenin fetal fraksiyonu yerine bölgedeki kapsamdan elde edilen fetal fraksiyon kullanılarak hesaplanan monozomi için LLR skoru. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kayıp (del) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik not applicable (geçerli değil) olarak görüntülenir. Bu metrik yalnızca temel tarama türünü gerçekleştirmeyi seçerseniz NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)

## Numune Geçersiz Kılma Raporu

Sistem, geçersiz kılınan veya başarısız olan her bir numune için bir Numune Geçersiz Kılma Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Geçersiz kılınan numunenin benzersiz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Numune geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numuneyi geçersiz kılan veya başarısız olarak işaretleyen kullanıcının kullanıcı adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Numune geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Numune İptali Raporu

Sistem, iptal edilen her bir numune için bir Numune İptali Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	İptal edilen numunenin benzersiz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Numune iptali için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numuneyi iptal eden kullanıcının kullanıcı adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Numune iptal işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Havuz Yeniden Test Talebi Raporu

Havuz Yeniden Test Talebi Raporu geçersiz kılınan bir havuzun yeniden havuzlanabileceğini belirtir. Söz konusu havuz türü için olası iki sekans çalıştırmasından (havuzlar) ilki geçersiz kılınsa sistem Havuz Yeniden Test Talebi Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Havuzun türü.	enum	A   B   C   E
reason	Önceki havuzun geçersiz kılınması için kullanıcı tarafından belirtilen neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Talebin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## İşlem Raporları

Bu bölümde, VeriSeq NIPT Assay Software tarafından oluşturulan işlem raporlarına dair ayrıntılar sunulmaktadır.

## Seri Başlatma Raporu

Bir seri başlatıldığında ve plazma izolasyonundan önce başarıyla doğrulandığında sistem bir Seri Başlatma Raporu oluşturur. Serinin oluşturulduğunu belirtmek ve ilişkilendirilmiş numunelerin bir listesini sağlamak için rapor LIMS sistemine gönderilebilir.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Numune barkodunun numune türü.	enum	singleton   control   twin   ntc (tekiz   kontrol   ikiz   ntc)
well	Bir numuneyle ilişkili kuyu.	metin	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Testin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Test otomasyon yöntemi versiyonu.	metin	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Seri ile ilişkili iş akışı yöneticisi versiyonu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

## Seri Geçersiz Kılma Raporu

Seri geçersiz kılındığında veya başarısız olduğunda sistem Seri Geçersiz Kılma Raporu Oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Seri geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Seriye geçersiz kılan kullanıcının adının baş harfleri.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Seri geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Kütüphane Numune Raporu

Başarısız seri veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kütüphanenin başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında sistem bir Kütüphane Numune Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Test adımlarının tamamlanmasından sonra numune durumu.	enum	pass   fail (başarılı   başarısız)
qc_reason	KK durumuna yönelik nedenler.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Plazma izolasyonu sırasında ml cinsinden kan alma tüpünün ilk hacmi.	kayan noktalı	
dizin	Bir numuneyle ilişkili dizin.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	pg/µl cinsinden kütüphane konsantrasyonu.	kayan noktalı	
plasma_isolation_comments	Plazma izolasyonu gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	cfDNA ekstraksiyonu gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Kütüphane hazırlığı gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Miktar tayini gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Kütüphane Reaktifi Raporu

Başarısız seri veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kütüphanenin başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında sistem bir Kütüphane Reaktifi Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	İŞLEM:altışlem biçiminde işlem adı. Değer seçenekleri: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ISOLATION</b> (İZOLASYON)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li><b>EXTRACTION</b> (EKSTRAKSİYON)—setup, chemistry, data_transact.</li> <li><b>LIBRARY</b> (KÜTÜPHANE)—setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li><b>QUANT</b> (MİKTAR TAYİNİ)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li><b>POOLING</b> (HAVUZLAMA)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>	metin	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Reaktif adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reaktif barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Üretici biçiminde son kullanma tarihi.	metin	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Kullanıcının kullanıcı adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Reaktifle ilişkili başlatma zamanı bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Kütüphane Laboratuvar Donanımı Raporu

Sistem, başarısız seri olması veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kütüphanenin başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında bir Kütüphane Laboratuvar Donanımı Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Laboratuvar donanımının adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Laboratuvar donanımının barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Laboratuvar donanımıyla ilişkili başlatma zamanı bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	



## Kütüphane Miktar Tayini Raporu

Sistem, miktar tayininin başarıyla tamamlanması durumunda bir Kütüphane Miktar Tayini Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Sayısal tanımlama.	uzun	
instrument	Miktar tayini cihazının adı (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R kare.	kayan noktalı	
standard_intercept	Kesişme.	kayan noktalı	
standard_slope	Eğim.	kayan noktalı	
median_ccn_pg_ul	Medyan numune konsantrasyonu.	kayan noktalı	
qc_status	Miktar tayini KK durumu.	enum	pass   fail (başarılı   başarısız)
qc_reason	Varsa başarısızlığın nedenine dair açıklama.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Miktar tayiniyle ilişkili başlatma zamanı bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Kütüphane İşlem Günlüğü

Sistem, her bir seri işleminin başlangıcında ve tamamlanmasında ya da başarısız olmasında; başarısız seri veya serinin geçersiz kılınması durumunda ve analizin tamamlanmasında (her havuz için oluşturulan) bir Kütüphane İşlem Günlüğü oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
process	İŞLEM:alt işlem biçiminde seri işlem adı. Değer seçenekleri: <b>ISOLATION</b> (İZOLASYON)—batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (EKSTRAKSİYON)—setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (KÜTÜPHANE)—setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (MİKTAR TAYİNİ)—setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (HAVUZLAMA)—analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	metin	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Kullanıcının baş harfleri.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Cihaz adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Seri işlemi başlangıç tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	
finished	Seri işlemi bitiş veya hata tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	
status	Geçerli seri.	enum	completed   failed   started   aborted (tamamlandı   başarısız   başlatıldı   iptal edildi)

## Havuz Raporu

Havuzlama başlatıldıktan sonra olay gerçekleşirse kütüphanenin başarıyla tamamlanması, serinin başarısız olması ve serinin geçersiz kılınması durumunda sistem bir Havuz Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Numuneye ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Numuneye ilişkili havuz türü.	enum	A   B   C   E
pooling_volume_ul	µl cinsinden havuzlama hacmi.	kayan noktalı	
pooling_comments	Havuzlama gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Havuz Geçersiz Kılma Raporu

Havuz geçersiz kılındığında sistem Havuz Geçersiz Kılma Raporu Oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Geçersiz kılınan havuzun havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Havuz geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Havuzu geçersiz kılan kullanıcının adının baş harfleri.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Havuz geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Sekanslama Raporu

Sistem, sekanslama tamamlandığında veya sekanslama süresi dolduğunda sekanslama çalıştırması için bir Sekanslama Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sekanslama çalıştırmasıyla ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekans cihazı seri numarası.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Sekanslama çalıştırmasıyla ilişkili akış hücresi.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Sekans cihazında veri oluşturmak üzere kullanılan yazılım uygulamasının/versiyonunun bitişik ifadesi.	metin	
run_folder	Sekanslama çalıştırması klasörünün adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Sekanslama çalıştırmasının durumu.	enum	completed   timed out   failed (tamamlandı   zaman aşımına uğradı   başarısız)
qc_status	Sekanslama çalıştırmasının KK durumu.	enum	pass   fail   error (başarılı   başarısız   hata)
qc_reason	KK başarısızlığına yönelik KK nedenleri, noktalı virgülle ayrılmış değerler.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Küme yoğunluğu (kutucuklar arasındaki her akış hücresi için medyan).	kayan noktalı	
pct_q30	Q30 üzerindeki baz yüzdesi.	kayan noktalı	
pct_pf	Filtreden geçen okumaların yüzdesi.	kayan noktalı	
fazlama	Fazlama.	kayan noktalı	

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
prefaz	Prefaz.	kayan noktalı	
predicted_ aligned_ reads	Tahmini hizalanmış okumalar.	uzun	
started	Sekanslama başlangıcıyla ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	
completed	Sekanslama tamamlanmasıyla ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

## Başarısız Analiz Raporu

Sekanslama çalıştırması için maksimum sayıda analiz denemesi başarısız olduğunda sistem bir Başarısız Analiz Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Başarısız analizle ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Başarısız analizle ilişkili akış hücresi barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Başarısız analizle ilişkili Sekanslama Çalıştırması klasörü.	metin	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	Başarısız analizle ilişkili Sekanslama Çalıştırması durumu.	metin	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Analiz başlangıcıyla ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	
timefinished	Başarısız analizle ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

# Sorun Giderme

## Giriş

VeriSeq NIPT Solution v2 sorun giderme desteği aşağıdaki özelliklerden oluşur:

- VeriSeq NIPT Assay Software ve sistem bildirimleri.
- Sistem sorunları için tavsiye edilen eylemler.
- Önceden kurulmuş test verilerini kullanarak koruyucu analiz ve arıza analizi gerçekleştirmeye yönelik talimatlar.

## Assay Software Bildirimleri

Bu bölümde VeriSeq NIPT Assay Software bildirimleri açıklanmaktadır.

### İlerleme Bildirimleri

İlerleme bildirimleri test çalışmasının normal ilerlemesini belirtir. Bu bildirimler “Faaliyetler” olarak girilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Batch initiation (Seri başlatma)	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı yeni bir seri oluşturdu.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.
Batch Library Complete (Seri Kütüphanesi Tamamlama)	Kütüphane Hazırlama	Kütüphane geçerli seri için tamamlandı.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Pool Complete (Havuz Tamamlama)	Kütüphane Hazırlama	Bir seriden havuz oluşturuldu.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sequencing Started (Sekanslama Başladı)	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü tespit etti.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sequencing QC passed (Sekanslama KK başarılı)	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarılı oldu.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekanslama Çalıştırması Havuz ile İlişkilendirildi)	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması bilinen bir havuz ile başarıyla ilişkilendirildi.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Analysis Started (Analiz Başladı)	Analiz	Belirtilen sekanslama çalıştırması için analiz başlatıldı.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analiz Tamamlandı NIPT Raporu Oluşturuldu)	Analiz Sonrası	Analiz tamamlandı ve raporlar oluşturuldu.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.

## Geçersiz Kılma Bildirimleri

Geçersiz kılma bildirimleri, kullanıcının Workflow Manager aracılığıyla bir seriyi veya havuzu geçersiz kılması nedeniyle sistemde görülen olayları belirtir. Bu bildirimler “Bildirimler” olarak girilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Batch Invalidation (Seri Geçersiz Kılma)	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı bir seriyi geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Pool Invalidation – Repool (Havuzu Geçersiz Kılma – Yeniden Havuzlama)	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Havuz Geçersiz Kılma – İkinci alikot kullanımı)	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekanslama Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı)	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak kullanıcı havuzu geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Sekanslama KK başarılı – Tüm numuneler geçersizdir)	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması KK kontrolü tamamlandı ancak tüm numuneler geçersiz.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analiz Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı)	Analiz Sonrası	Analiz tamamlandı ancak kullanıcı havuzu geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.



## Kurtarılabılır Hata Bildirimleri

Kurtarılabılır hatalar, kullanıcının tavsiye edilen eylemi uygulaması halinde VeriSeq NIPT Assay Software tarafından kurtarılabilecek durumlardır. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Missing Instrument Path (Eksik Cihaz Yolu)	Sekanslama	Sistem harici sekanslama klasörünü bulamıyor/klasöre bağlanamıyor.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a></li> <li>Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Sekanslama için Yetersiz Disk Alanı)	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü tespit etti ancak veri için yeterli disk alanı olmadığını tahmin ediyor.	İkaz	Evet	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li> <li>Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Sekanslama Çalıştırması Geçersiz Klasör)	Sekanslama	Sequencing Run (Sekanslama Çalıştırması) klasöründe geçersiz karakterler.	Uyarı	Evet	Sekanslama çalıştırma klasörü hatalı biçimde yeniden adlandırılmış. Çalıştırmayı geçerli bir isimle yeniden adlandırın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekanslama Başladı Ancak Havuz Barkodu Dosyası Eksik)	Sekanslama	Yazılım, sekanslama başladıktan sonra 30 dakika süreyle havuz barkodunu içeren dosyayı saptamadı.	Uyarı	Evet	Olası cihaz veya NAS hatası. Cihaz yapılandırmasını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Sistem sekanslama tamamlanana dek havuz barkodu dosyasını aramaya devam eder.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Sekanslama Çalıştırmasının Tamamlanması Doğrulanamıyor)	Sekanslama	Yazılım, sekanslama klasöründe çalıştırma tamamlanma durumu dosyasını okuyamadı.	Uyarı	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.
Missing Sample Attributes (Eksik Numune Nitelikleri)	Ön Analiz	Yazılım bazı numuneler için numune türü, cinsiyet kromozomu seçeneği veya tarama türü tanımlanamadı.	Bildirim	Evet	Belirtilen numune için bir veya daha fazla numune niteliği sağlanmamış. Yazılımın devam edebilmesi için numuneyi geçersiz kılın veya eksik numune niteliklerini Workflow Manager'a girin.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Sample Sheet Generation failed (Numune Sayfası Oluşturma işlemi başarısız)	Ön Analiz	Yazılım numune sayfası oluşturamadı.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"><li>• Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>. Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li><li>• NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li><li>• Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li></ul>
Unable to check disk space (Disk alanı kontrol edilemiyor)	Ön Analiz	Yazılım disk alanını kontrol edemiyor.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"><li>• NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>Eylem No 2, sayfa 89.</li><li>• Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li></ul>

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Insufficient Disk Space for Analysis (Analiz için Yetersiz Disk Alanı)	Ön Analiz	Yazılım yeni bir analiz çalıştırması başlatmak için disk alanının yeterli olmadığını saptadı.	İkaz	Evet	Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a> Eylem No 3, sayfa 90.
Unable to launch Analysis Pipeline (Analiz Ardışık Düzeni başlatılmıyor)	Ön Analiz	Yazılım, belirtilen sekanslama klasörü için bir analiz çalıştırması başlatamadı.	İkaz	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Sekanslama klasörü Oku/Yaz izni başarısız)	Ön Analiz	Sekanslama çalışma klasörüne Oku/Yaz iznini kontrol eden yazılım testi başarısız oldu.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> <li>NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li> <li>Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Analiz Başarısız - Tekrar Deneyin)	Analiz	Analiz başarısız oldu. Tekrar deniyor.	Bildirim	Evet	Yok
Results Already Reported (Sonuçlar Zaten Raporlandı)	Sistem	Yazılım, geçerli havuz tipi için halihazırda bir NIPT raporu oluşturulduğunu belirledi.	Faaliyet	Evet	Yok

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Unable to deliver email notifications (E-posta bildirimleri gönderilemiyor)	Sistem	Sistem e-posta bildirimleri gönderemiyor.	Uyarı	Geçerli Değil	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sistemde tanımlanan e-posta yapılandırmasının geçerliliğini kontrol edin. Bkz. <a href="#">Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 33.</a></li> <li>2. Bir test e-postası gönderin. Bkz. <a href="#">Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 33.</a></li> <li>3. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li> </ol>
Time Skew Detected (Zaman Sapması Tespit Edildi)	Kütüphane hazırlama	Yazılım Workflow Manager tarafından sağlanan zaman bilgisi ve sunucu yerel saati arasında 1 dakikadan fazla zaman sapması saptadı.	Uyarı	Hayır	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Workflow Manager makinesindeki yerel saati kontrol edin.</li> <li>2. Web UI'de [Server Status (Sunucu Durumu) sekmesi] bildirilen Onsite Server yerel saatini kontrol edin.</li> </ol>

## Kurtarılamaz Hata Bildirimleri

Kurtarılamaz hatalar, testin yürütülmesini devam ettirmek için yapılabilecek başka bir eylemin bulunmadığı son aşamaya ulaşmış durumlardır.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Batch Failure (Seri Hatası)	Kütüphane Hazırlama	Seri KK başarısız.	Bildirim	Evet	Kütüphane plakalamayı yeniden başlatın.
Report Generating Failure (Rapor Oluşturma Hatası)	Raporlama	Sistem rapor oluşturamadı.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"><li>Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>. Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li><li>Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li></ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Çalıştırma Parametreleri dosyası ayrıştırılmadı)	Sekanslama	Sistem RunParameters.xml dosyasını açamadı/ayrıştıramadı.	Uyarı	Evet	RunParameters.xml dosyası bozulmuş. Cihaz yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Unrecognized Run Parameters (Tanınmayan Çalıştırma Parametreleri)	Sekanslama	Yazılım, uyumlu olmayan Çalıştırma Parametreleri okudu.	Uyarı	Evet	Yazılım, cihaz yapılandırma dosyasından sekanslama çalıştırma parametrelerini oluşturamadı. Cihaz yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Invalid Run Parameters (Geçersiz Çalıştırma Parametreleri)	Sekanslama	Yazılım, testle uyumlu olmayan, gerekli Çalıştırma Parametrelerini okudu.	Uyarı	Evet	Yazılım uyumluluğu kontrolü başarısız oldu. Cihaz yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
No Pool Barcode found (Havuz Barkodu bulunamadı)	Sekanslama	Yazılım, bilinen havuz barkoduyla sekanslama çalıştırması için akış hücresini ilişkilendiremedi.	Uyarı	Evet	Olası hatalı havuz barkodu girişi. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekanslama Tamamlandı Ancak Havuz Barkodu Dosyası Eksik)	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak havuz barkodunu içeren dosya saptanmadı.	İkaz	Evet	Olası sekans cihazı hatası. Yardım için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.
Unable to read Pool Barcode File (Havuz Barkodu Dosyası Okunamıyor)	Sekanslama	Havuz barkodunu içeren dosya bozuk.	İkaz	Evet	Olası sekans cihazı veya ağ arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Pool Barcode File Mismatch (Havuz Barkodu Dosyası Uyuşmazlığı)	Sekanslama	Saptanan havuz barkodu dosyası, sekanslama çalıştırması ile ilişkilendirilenden farklı bir akış hücresi numarasını referans alıyor.	İkaz	Evet	Olası sekans cihazı hatası. Yardım için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.
Sequencing Timed Out (Sekanslama Zaman Aşımı)	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması belirtilen zaman çerçevesinde tamamlanmadı.	Uyarı	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sequencing QC files generation failed (Sekanslama KK dosyaları oluşturulamadı)	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak birlikte çalışma KK dosyaları bozulmuş.	İkaz	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sequencing QC failed (Sekanslama KK başarısız)	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarısız.	Bildirim	Evet	Havuzu yeniden sekanslayın.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Maksimum deneme sayısında Analiz Başarısız)	Analiz	Tüm Analiz denemeleri başarısız oldu. Yeniden denemeyecek.	Uyarı	Evet	İkinci havuzu yeniden sekanslayın.



Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Analysis Post-Processing Failed (Analiz Son İşlemi Başarısız)	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarına son işlem uygulayamadı.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"><li>NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li><li>Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li></ul>
Analysis Upload Failed (Analiz Yükleme Başarısız)	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarını veritabanına yükleyemedi.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none"><li>NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <a href="#">Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 89</a>.</li><li>Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimine e-posta gönderin.</li></ul>

## Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri

Eylem No	Tavsiye Edilen Eylem	Adımlar
1	Ağ bağlantısını kontrol edin	<p>Uzak depolama NAS ve yerel makinenin aynı ağ üzerinde olduğundan emin olun.</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. Bir Windows komut satırından (cmd) şu komutu yazın: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b> NAS kullanıyorsanız NAS ile bağlantıyı da kontrol edin.</li><li>2. Kayıp paketler olmadığından emin olun. Kayıp paketler olması halinde BT Yöneticisi ile iletişime geçin.</li><li>3. Aşağıda belirtildiği şekilde bağlantıyı test edin:<ol style="list-style-type: none"><li>a. Onsite Server Web UI'de oturum açın.</li><li>b. Dashboard (Pano) menüsünden <b>Folder</b> (Klasör) ögesini seçin.</li><li>c. <b>Test</b> ögesini seçin ve testin başarılı olup olmadığını belirleyin. Test başarısız olursa <a href="#">Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Düzenleme, sayfa 30</a> bölümüne bakın ve tüm ayarların doğru yapılandırıldığından emin olun.</li></ol></li></ol>
2	Kullanılabilir disk alanını kontrol edin	<p>Windows makinesinin Onsite Server Input (Girdi) klasörüne eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için bkz. <a href="#">Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 40</a>.</p> <p>Input (Girdi) klasörüne eşlenen sürücüye sağ tıklayın. <b>Properties</b> (Özellikler) ögesini seçin ve boş alan bilgisini görüntüleyin.</p>

Eylem No	Tavsiye Edilen Eylem	Adımlar
3	Disk alanını boşaltın /Verileri yedekleyin	<p>Illumina, düzenli veri yedeklemesi yapılmasını ve/veya sekanslama verilerinin sunucu tarafında depolanmasını tavsiye eder. Daha fazla bilgi için bkz. <a href="#">Paylaşılan Bir Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 29</a>.</p> <p>1. Onsite Server'da yerel olarak depolanan veriler için: Windows makinesinin Onsite Server Input (Girdi) klasörüne eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için bkz. <a href="#">Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 40</a>.</p> <p>a. Input (Girdi) klasörüne çift tıklayın ve erişmek için kimlik bilgilerini girin. b. Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması adlarıyla eşleşen klasör adlarıyla birlikte listelenir. c. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin.</p> <p>2. Uzak NAS üzerinde depolanan veriler için: Uzak depolama NAS ve yerel makinenin aynı ağ üzerinde olduğundan emin olun. Uzak sürücüdeki klasöre erişim sağlayın. BT Yöneticisinden alınacak erişim kimlik bilgileri gereklidir.</p> <p>a. Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör adlarıyla birlikte listelenir. b. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin.</p>

## Sistem Sorunları

Sorun	Tavsiye Edilen Eylem
Yazılım başlatılmıyor.	VeriSeq NIPT Assay Software başlatılırken hatalar tespit edilirse Log In (Oturum Açma) ekranı yerine tüm hataların özeti görüntülenir. Listelenen hataları raporlamak için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.
Veritabanının geri yüklenmesi gerekir.	Bir veritabanı için yedekleme geri yüklemesi gerekirse Illumina Saha Servis Mühendisi ile iletişime geçin.
Sistem kayması saptandı.	Sistem kayması saptandığında VeriSeq NIPT Assay Software artık diğer sistem bileşenlerinden gelen iletişimi işlemez. Bir yönetici, kayma saptaması durumuna girdiğinde sistemi tekrar normal çalışmaya sıfırlayabilir.
RAID denetim cihazı alarmı etkinleşir.	Yönetici, RAID denetim cihazı alarmını sessize almak için VeriSeq NIPT Assay Software Panosunun Server Status (Sunucu Durumu) sekmesinde <b>Server alarm</b> (Sunucu alarmı) düğmesini seçebilir. Bu düğmeye basarsanız ek yardım almak için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

## Veri İşleme Testleri

Onsite Server'a önceden kurulmuş veri setleri sunucunun ve analiz motorunun operasyonel testine olanak sunar.

### Sunucuyu Test Etme

Bu test, sekanslama çalıştırmasını simüle ederken Analiz Ardışık Düzenini başlatmadan analiz sonuçları oluşturulmasını simüle eder. Onsite Server'ın doğru çalıştığından ve raporlar ile e-posta bildirimlerinin oluşturulduğundan emin olmak için bu testi çalıştırın. Süre: Yaklaşık 3-4 dakika.

#### Prosedür

1. Tanıtılmış girdi dizinini açın ve ardından TestingData klasörünü açın.
2. TestingData klasöründe bulabileceğiniz şu klasörlerin birinin kopyasını oluşturun:
  - NextSeq verileri için: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - NextSeqDx verileri için: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.
3. Kopyayı \_XXX son ekine sahip bir klasör olarak yeniden adlandırın. \_XXX, test çalışmasının sıralı sayısını temsil eder. Örneğin klasörde \_002 varsa yeni kopyayı \_003 olarak yeniden adlandırın.
4. Yeniden adlandırılan klasörü girdi klasörüne taşıyın.

5. Çalıştırmanın tamamlanması için 3-5 dakika bekleyin. Aşağıdaki e-posta bildirimlerinin alındığından emin olun:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekanslama Çalıştırması Analizi Başladı)
  - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Sekanslama Çalıştırması için NIPT Raporu oluşturuldu).
6. Klasöre atanan sekanslama adına sahip raporları ilişkilendirin.
7. Output (Çıktı) klasöründe TestData\_NS\_CopyWorkflow veya TestData\_NDx\_CopyWorkflow klasörünü açın ve şu raporlardan birini kontrol edin:
  - NextSeq için: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_H5KGJBGX9\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - NextSeqDx için: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.Beklenen dosya boyutu yaklaşık 7,1 Kb değerindedir.
8. Test sekanslama çalıştırmasını TestingData klasörüne geri taşıyın. Bu uygulama sekanslama testinin kaç defa gerçekleştirildiğini yönetmeye yardımcı olur.

**NOT** Alan elde etmek için test dosyalarının eski kopyalarını silebilirsiniz.

## Tam Analiz Test Verilerini Çalıştırma

Bu test tam analiz çalıştırması gerçekleştirir. Sunucu verileri işleyemez/analiz edemezse veya zaman aşımına uğrarsa bu testi çalıştırın. Süre: Yaklaşık 4-5 saat.

### Prosedür

1. Tanıtılmış girdi dizinini açın ve TestingData klasörünü açın.
2. \_000 son ekini ekleyerek aşağıdaki klasörü yeniden adlandırın: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun.  
Son ek her bir sekanslama çalıştırması için benzersiz bir isim oluşturur. Çalıştırmanın halihazırda bir son eki varsa klasörü son ekin sayısal değerini 1 arttırarak yeniden adlandırın.
3. Yeniden adlandırılan klasörü girdi klasörüne taşıyın.
4. Analizin tamamlanması için yaklaşık 4-5 saat bekleyin. Aşağıdaki e-posta bildirimlerinin alındığından emin olun:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekanslama Çalıştırması Analizi Başladı)
  - b. NIPT Report generated for Sequencing Run. (Sekanslama Çalıştırması için NIPT Raporu oluşturuldu)
5. Klasöre atanan sekanslama adına sahip raporları ilişkilendirin.

6. Çıktı klasöründe TestData\_NDx\_FullRun klasörünü açın ve aşağıdaki raporu kontrol edin: TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab. Beklenen dosya boyutu yaklaşık 7,1 Kb değerindedir.
7. Test sekanslama çalıştırmasını TestingData klasörüne geri taşıyın.

## Kaynaklar ve Referanslar

Aşağıdaki belgeler Illumina web sitesinden indirilebilir.

Kaynak	Açıklama
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)</i>	Ürün ve kullanım amacını tanımlar ve kullanım talimatları ile sorun giderme prosedürlerini sunar.
<i>Microlab® STAR Line Kullanıcı Kılavuzu, Hamilton Belge No 624668</i>	Hamilton Microlab STAR otomatik sıvı taşıma aletine ilişkin kullanım ve bakım bilgileri ile spesifikasyonları sunar.

Belgelere, indirebileceğiniz yazılımlara, çevrimiçi eğitime ve sık sorulan sorulara erişmek için Illumina web sitesindeki VeriSeq NIPT Solution v2 [destek sayfalarını](#) ziyaret edin.

## Kısaltmalar

Kısaltma	Tanım
BCL	Baz Arama Dosyası
CE-IVD	<i>In vitro</i> tanı ürünü için Avrupa Uygunluk işareti
cfDNA	Hüresiz DNA
DNA	Deoksiribonükleik Asit
DNS	Etki Alanı Adı Sistemi
FASTQ	Sekanslama cihazlarının çıktılarını saklamak için metin tabanlı dosya biçimi
FF	Fetal Fraksiyon
FIFO	İlk Giren, İlk Çıkar
iFACT	bağımsız Fetal Anöploidi Güven Testi
IP	İnternet Protokolü
LIMS	Laboratuvar Bilgi Yönetim Sistemi
LLR	Logaritmik Olabilirlik Oranları
MAC	Medya Erişim Kontrolü
NAS	Ağa Bağlı Depolama
NES	Dışlanmamış Tesisler
NGS	Yeni Nesil Sekanslama
NIPT	İnvaziv Olmayan Prenatal Test

Kısaltma	Tanım
NTC	Şablonsuz Kontrol
NTP	Ağ Zaman Protokolü
PF	Filtreden Geçen
KK	Kalite Kontrol
Düzenli İfade	Düzenli İfade. Veri doğrulama için dize eşleştirme algoritmaları tarafından kullanılabilen bir karakter dizilimidir.
SCA	Cinsiyet Kromozomu Anöploidisi
SDS	Güvenlik Veri Sayfaları
SHA1	Güvenli Sağlama Algoritması 1
SSL	Güvenli Soket Katmanı

## Teknik Yardım

Teknik yardım için Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

**Web sitesi:** [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

**E-posta:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

**Güvenlik veri sayfaları (SDS'ler)**—Illumina web sitesinde [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html) adresinde mevcuttur.

**Ürün belgeleri**—[support.illumina.com](http://support.illumina.com) adresinden indirilebilir.





Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 ABD  
+1 800 809 ILMN (4566)  
+1 858 202 4566 (Kuzey Amerika dışından)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797

IVD

EC REP



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

**Avustralya Sponsoru**

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

İN VİTRO TANI AMAÇLI KULLANIM İÇİNDİR.

© 2023 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

illumina®