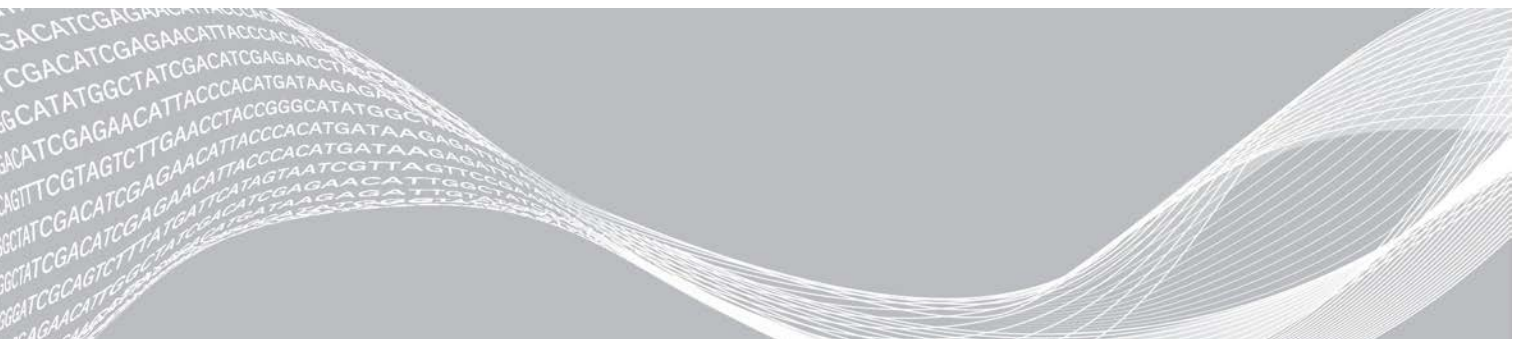


# VeriSeq NIPT Solution

## Handbok



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

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

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

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

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

© 2019 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

Alla varumärken tillhör Illumina, Inc. eller respektive ägare. Specifik varumärkesinformation finns på [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Revisionshistorik

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
Dokumentnr 1000000001949 v03	December 2019	Ett nytt nummer och en ny adress har lagts till för anmälda organ på baksidan. Ej uteslutna platser samt NCD-information och -mått har uppdaterats i avsnitten om QC-analys. Fel i VeriSeq Onsite Server-avsnittets rubrik och produktnamn har rättats och ett tryckfel angående serverstorlek har rättats i avsnittet Lokal databas.
Dokumentnr 1000000001949 v02	April 2018	Följande uppdaterades i kapitlet VeriSeq NIPT Workflow Manager: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Raden Redigera provattribut lades till i tabellen i avsnittet VeriSeq NIPT Batch Manager.</li> <li>• Information om batch_name och sample_barcode lades till i tabellen i avsnittet Indata för provark.</li> <li>• Avsnittet Redigera provattribut lades till.</li> <li>• Anvisningarna för Sample Invalidation (Ogiltigt prov), Batch Invalidation (Ogiltig batch) och Pool Invalidation (Ogiltig uppsättning) ändrades.</li> <li>• Avsnittet Överför provark lades till.</li> <li>• Information om standardparametrarna för könskromosomrapportering lades till i avsnittet Analyskonfiguration.</li> </ul> <p>Följande avsnitt ändrades i kapitlet VeriSeq NIPT Assay Software:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Information om NTC:er per körning ändrades i avsnittet QC av NTC-prover.</li> <li>• En anteckning lades till om SMB-protokoll (Server Message Block) i avsnitten Lokal disk och Mappa serverenheter.</li> </ul> <p>Information för Australien lades till på baksidan.</p>
Dokumentnr 1000000001949 v00	Februari 2017	Första version

# Innehållsförteckning

Revisionshistorik .....	iii
<b>Kapitel 1 VeriSeq NIPT Solution .....</b>	<b>1</b>
Inledning .....	1
Systemarkitektur .....	2
<b>Kapitel 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>	<b>3</b>
Inledning .....	3
VeriSeq NIPT Method .....	3
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	3
VeriSeq NIPT Services .....	8
<b>Kapitel 3 Next-Generation Sequencer .....</b>	<b>11</b>
Inledning .....	11
Sekvenseringsuppsättning .....	11
Datalagring .....	11
Analyskapacitet .....	12
Begränsningar för nätverkstrafik .....	12
<b>Kapitel 4 VeriSeq NIPT Assay Software .....</b>	<b>13</b>
Inledning .....	13
Assay Software .....	13
Webbgränssnitt .....	17
Analys och rapportering .....	25
VeriSeq Onsite Server .....	28
<b>Bilaga A QC-mått .....</b>	<b>32</b>
Kvantitativa QC-mått och gränsvärden .....	32
Mått och gränsvärden för QC av sekvensering .....	33
Analytiska QC-mått och gränsvärden .....	34
QC av NTC-prov .....	35
<b>Bilaga B Systemrapporter .....</b>	<b>36</b>
Inledning .....	36
Översikt över systemrapporter .....	37
Rapportgenereringshändelser .....	38
Resultat- och meddelanderapporter .....	39
Processrapporter .....	44
<b>Bilaga C Felsökning .....</b>	<b>51</b>
Inledning .....	51
Assay Software-meddelanden .....	51

Systemproblem .....	60
Databearbetningstest .....	61
<b>Bilaga D Ytterligare resurser .....</b>	<b>63</b>
<b>Bilaga E Akronymmer .....</b>	<b>64</b>
<b>Teknisk hjälp .....</b>	<b>65</b>

# VeriSeq NIPT Solution

Inledning .....	1
Systemarkitektur .....	2

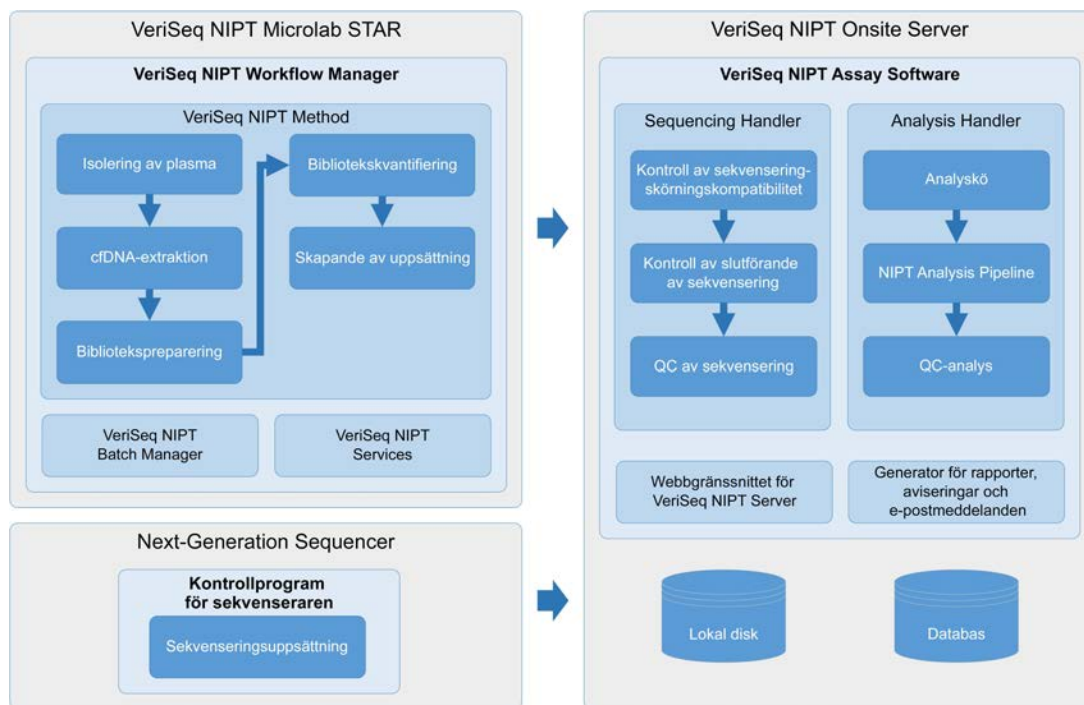
## Inledning

VeriSeq NIPT Solution är ett *in vitro*-diagnostiskt test som är avsett för att användas som ett sekvenseringsbaserat screeningtest för detektion av fosteraneuploidier från maternella, perifera helblodsprover från kvinnor som har varit gravida i minst 10 veckor. VeriSeq NIPT ger information om aneuploidistatus för kromosom 21, 18, 13, X och Y. Produktens resultat får inte utgöra den enda grunden för en diagnos eller andra beslut vid en graviditet.

Systemarkitekturen för VeriSeq NIPT Solution utgörs av:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Ett instrument för automatisk hantering av vätskor som använder VeriSeq NIPT Workflow Manager och VeriSeq NIPT Sample Prep Kit för att förbereda och spåra biblioteksprov. ML STAR förbereder prov som är avsedda för analys med VeriSeq NIPT Assay Software enligt anvisningarna i *Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution (dokumentnr 1000000001856)*.
- ▶ **Next-Generation Sequencer (NGS)** – Ett instrument för sekvensering av genom där klustergenerering och sekvensering är möjlig på instrumentet. I sekvenserarens kontrollprogram finns steg för att konfigurera en sekvenseringskörning och det genererar sekvenseringsavläsningar för alla prov i den kvantifierade biblioteksuppsättningen. Sekvenseringsdata utvärderas av Analysis Handler, som är en del av Assay Software.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server** – En fristående server som använder Assay Software för att analysera paired-end-sekvenseringsdata. Assay Software tillhandahåller olika typer av statistik. Till exempel sannolikhetsförhållanden som kan användas för att bedöma över- eller underrepresentation av kromosomer i varje individuellt prov.

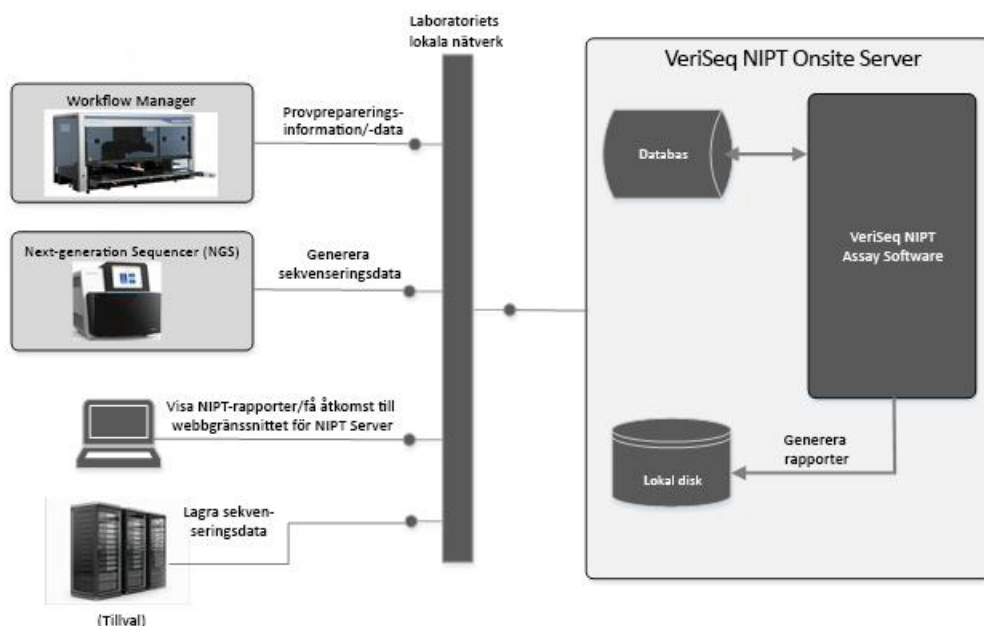
Bild 1 Komponenter i VeriSeq NIPT Solution



## Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution använder laboratoriets lokala nätverk (LAN) för att ansluta till all systemutrustning som använder samma undernät. Användningen av LAN:et möjliggör flexibel placering av utrustning och dataflödet kan utökas genom att ansluta fler sekvenserare och/eller ML STAR-arbetsstationer. Bild 2 ger en översikt.

Bild 2 Översikt av VeriSeq NIPT Solution



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

Inledning .....	3
VeriSeq NIPT Method .....	3
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	3
VeriSeq NIPT Services .....	8

## Inledning

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

Workflow Manager ger åtkomst till tre metoder:

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

## VeriSeq NIPT Method

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

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

## VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager hanterar statusen på prover, batcher och uppsättningar med samma gränssnitt som används för att utföra de automatiserade åtgärderna. Systemet tillåter provspårning i flera vätskehanteringssystem och sekvenserare samt genom analyspipelinen. Mer information om åtgärder för provbearbetning finns i *Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution (dokumentnr 100000001856)*.



Proverna hanteras inom arbetsflödet genom följande objekt:

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

Under bearbetningen kan följande åtgärder tillämpas på objekten:

Åtgärd	Objekt	Rapport genererad	Beskrivning
Ogiltigförklaring	Prov	Sample Invalidation (Ogiltigt prov)	Ett prov som användaren har flaggat som ogiltigt för bearbetning. Testresultat genereras inte för ogiltiga prover. Exempel: Synliga rester av blodceller under isolering av plasma.
	Batch	Batch Invalidation (Ogiltig batch)	En batch som användaren flaggat som ogiltig. Om en batch ogiltigförklaras innan uppsättningen genereras, ogiltigförklaras alla prover. Exempel: Plattan har tappats eller på annat sätt hanterats ovarsamt.
	Uppsättning	Pool Invalidation (Ogiltig uppsättning)	En uppsättning som användaren flaggat som ogiltig. När uppsättningen har ogiltigförklarats två gånger ogiltigförklaras alla prover i uppsättningen. Exempel: Hela uppsättningsvolymen används under två misslyckade sekvenseringar.
QC-fel	Prov	Sample Invalidation (Ogiltigt prov)	VeriSeq NIPT Solution flaggar automatiskt ett prov som ogiltigt om ett specificerat QC-mått underkänns eller om systemet upptäcker felaktig vätskehantering.
	Batch	Batch Invalidation (Ogiltig batch)	VeriSeq NIPT Solution flaggar automatiskt hela batchen som ogiltig. Exempel: Systemfel under vätskehantering.
Avbrott	Prov	Sample Cancelation (Avbrutet prov)	Användaren flaggar provet som avbrutet. Inga testresultat genereras.
Redigera provattribut	Prov	Sample Sex Reporting (Könsrapportering för prov)	Könsrapportering flaggas som Yes (Ja), No (Nej) eller SCA. När Yes (Ja) flaggas rapporteras ett resultat för kön. När No (Nej) flaggas rapporteras inte ett resultat för kön. När SCA flaggas rapporteras endast aneuploidi av könskromosom.
	Prov	Sample Sex Type (Provets könstyp)	Könstypen flaggas av användaren som Singleton (Enkel), Twin (Dubbel), NTC eller Control (Kontroll). Den könstyp som anges påverkar analysen av testet. Provets könstyp måste vara korrekt för att garantera korrekta testresultat.

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

## Indata för provark

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

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

Rubrikkolumn	Datotyp	Krav	Beskrivning
batch_name	Sträng/tom	Krävs	Anger provets batchnamn. Måste stämma överens med det batchnamn som angavs i anropandemetoden (Workflow Manager) för att säkerställa att provarket med indata associeras med rätt batch. Maximalt antal tecken är 26. Kolumnen kan lämnas tom. OBS! Provark utan en batch_name-kolumn godtas inte.
sample_barcode	Sträng	Krävs	Streckkoder på blodprovsvör som läses in i ML STAR. Om ett heltalsvärde används som streckkod för ett prov får det högst ha 15 tecken. En alfanumerisk streckkod får ha högst 32 tecken. Använd endast siffror, bokstäver, bindestreck (-) och understreck (_).
sample_type	Sträng	Krävs	Anger den provtyp som ska analyseras. Tillåtna värden är "enkel", "dubbel", "kontroll" och "NTC".
sex_chromosomes	Sträng	Krävs	Anger rapporteringen av fostrets könskromosomer. Tillåtna värden är "ja" (rapportera), "nej" (rapportera inte) och "sca" (rapportera endast för aneuploidi av könskromosom).

Provarket med indata överförs under Plasma Isolation (Isolering av plasma) eller Pooling (Skapande av uppsättning) och kan överföras med Batch Manager. Provinformationen bekräftas under provöverföringsprocessen. Prover som förts över under isolering av plasma kan inkludera en fullständig provlista eller en underuppsättning av prover. Under uppsättningsprocessen begär systemet att få tillgång till provinformation som inte överfördes under isolering av plasma.

Användaren har antingen kontroll över provöverföringen av alla prover i batchen (för batcher som genererats av kundens LIMS-system) eller för omtest (där de kvarvarande lediga positionerna fylls med tillgängliga prover).

Det finns tre sätt att använda provark på:

- ▶ Predefined batches (Fördefinierade batcher) – batcher som skapats i LIMS
- ▶ Ad-hoc Batching (Ad hoc-batchning) – batcher som skapats i Workflow Manager
- ▶ Hybrid Batching (Hybridbatchning) – utfyllda prioriterade LIMS-prov

## Fördefinierade batcher – batcher som skapats i LIMS

Kundens LIMS-system kan skapa batcher innan provbearbetningen börjar. I fördefinierade batcher är alla prov redan associerade med en batch innan de läses in i ML STAR. Provarket som överförs under isolering av plasma innehåller alla prov i batchen och all provinformation. Provarken för batcher som skapats i LIMS måste innehålla kolumnen med batch-ID för att säkerställa att det batch-ID-namn som angavs manuellt i Workflow Manager vid bearbetningens start är korrekt.

En fördel med det här tillvägagångssättet är att det ger kontroll över exakt vilka prov som läses in eftersom systemet kräver att alla prov i provarket är med i batchen. Ingen ytterligare information krävs och laboratoriet kan gå vidare till den slutgiltiga rapporten utan ytterligare indata.

- ▶ **Fördelar** – Ger fullständig kontroll över batchens innehåll. Förhindrar att oönskade prov läses in.
- ▶ **Nackdelar** – Kräver ett system som kan skapa batcher från lagrat innehåll (avancerad LIMS). Laboratoriets personal kan behöva hämta rätt prov från lagret eller så kan ett avancerad lagringssystem för prov behövas.

## Ad hoc-batchning – Skapade batcher

Batcher kan skapas i laboratoriet genom att provrör fysiskt samlas in till och läses in i ML STAR under isolering av plasma. Det behövs inget tidigare samband mellan prov och batch, och användaren i laboratoriet bestämmer vilka prov som ska ingå i batchen.

När det efterfrågas anger användaren **No Sample Sheet** (Inget provark) under isolering av plasma. Workflow Manager associerar de överförda proverna med ett manuellt angivet batch-ID och genererar en rapport om påbörjad batch. Rapporten kan skickas till laboratoriets LIMS-system för att visa att batchen har skapats och för att tillhandahålla en lista över associerade prover.

- ▶ **Fördelar** – Det krävs inget LIMS eller provark. Användare kan redigera rapporten om påbörjad batch med information om provtyp och könsrapportering för överföring när uppsättningen skapas. Metoden är flexibel då prover kan läggas till när som helst.
- ▶ **Nackdelar** – Ingen automatisk kontroll över vilka prover som inkluderas i batchen. Användaren kan läsa in ett oönskat prov. Provdatabas måste överföras när en uppsättning skapas.

## Hybridbatchning – Prioriterade LIMS-prover

Kundens LIMS-system kan skapa en batch med en underuppsättning av de prover som fördefinierats. De kvarvarande proverna i batchen fylls i av Workflow Manager från de prover som läses in. Med den här metoden överför användaren ett partiellt provark under isolering av plasma. Även här ska användarna fylla i kolumnen för batch-ID om de vill fördefiniera sina batchnamn. Ibland kanske en användare väljer att överföra ett tomt provark som endast innehåller batchnamnet för att dubbelkontrollera det manuellt angivna batchnamnet. Den här strategin fungerar bra för att prioritera prover med höga värden, som omtest, för att säkerställa att proverna med höga värden inkluderas i köringen. Vilka prover som ska inkluderas i batchen bestäms delvis av LIMS-systemet och delvis av användaren i laboratoriet.

- ▶ **Fördelar** – Kombinerar flexibiliteten i Ad-hoc Batchning-strategin med möjligheten att definiera batchnamn och vissa av proverna i batchen (t.ex. omtest).
- ▶ **Nackdelar** – Det går inte att definiera alla prover och därför kan ett oönskat prov fortfarande läsas in. Den här strategin kräver fortfarande information om vissa prover under uppsättningsprocessen.

## Redigera provattribut

Använd VeriSeq NIPT Batch Manager, innan en sekvenseringskörning påbörjas, för att ändra rapporteringen av individuella könskromosomer och provtypsattribut.

- 1 Öppna Batch Manager.
- 2 Ange batch-ID och användarnamn eller användarens initialer, och klicka på **OK**.
- 3 Klicka på den brunn på batchens plattschema som associeras med önskat prov.
- 4 Bekräfta att korrekt prov visas och välj ett provtypsattribut i listrutan Sample Type (Provtyp).
- 5 Välj ett attribut för könsrapportering i listrutan Sex Reporting (Könsrapportering).
- 6 Klicka på **Edit** (Redigera).

## Ogiltigförklara prover, uppsättningar och batcher

Beroende på det aktuella steget i provbearbetningen kan användaren ogiltigförklara ett prov, en batch eller en provuppsättning. Efter ogiltigförklaringen bearbetas inte längre provet, batchen eller uppsättningen.

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

## Ogiltigförklara prov med VeriSeq NIPT Method

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

## Ogiltigförklara prover med Batch Manager

Använd Batch Manager för att ogiltigförklara:

- ▶ ett prov
- ▶ en batch innan uppsättningssteget har slutförts
- ▶ en provuppsättning efter uppsättningssteget har slutförts och före en testrapport genereras.



### **OBS!**

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

## Åtkomst till Batch Manager

- 1 Gör något av följande för att få åtkomst till Batch Manager:
  - ▶ Klicka på **VeriSeq NIPT Batch Manager** i **App Launcher** (Appstartaren).
  - ▶ Bläddra fram till C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT på en dator som är ansluten till nätverket. Öppna **Batch Manager method file** (Metodfil för Batch Manager) (VeriSeqNIPT\_Batch\_Manager.med) med **Hamilton Run Controller**.

## Ogiltigförklara prover

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

## Ogiltigförklara batcher

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

## Ogiltigförklara uppsättningar

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

## Överföra provark

Användaren kan överföra ett provark med provinformation via Batch Manager. Med hjälp av den här funktionen kan användaren till exempel överföra eller ändra provinformation för stora uppsättningar.

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

## Avbryta ett prov

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

## VeriSeq NIPT Services

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

## Starta VeriSeq NIPT Services



### OBS!

Stäng alla metoder som körs innan du startar Services.

Öppna Hamilton Run Controller och öppna sedan metodfilen:

- ▶ Öppna VeriSeq NIPT Services från Hamilton AppLauncher.  
ELLER
- ▶ "C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\VeriSeqNIPT\_Service.med"

Services-verktygen möjliggör två olika tester:

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

## Individuella tester

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

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

Så här utför du enskilda tester:

- 1 Välj det test som ska utföras.



### OBS!

Fullständig IOQ kör alla sex test sekventiellt.

- 2 Följ anvisningarna på skärmen. Notera utrustningens funktion och möjliga systemfel.
- 3 Klicka på **Abort** (Avbryt) för att lämna metoden när den har slutförts.
- 4 Om du behöver spårningsloggarna som genereras under testet är de tillgängliga här: "C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles" och börjar med "VeriSeqNIPT\_Services...".

## Serviceverktyg

Med serviceverktygen kan Workflow Manager och vissa parametrar konfigureras.

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

## Serverkonfiguration

Om Onsite Servers nätverksadress ändras ska Workflow Manager dirigeras till den nya adressen.

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

## Analyskonfiguration

Koncentrationen av sekvenseringsbiblioteken i sekvenseringsuppsättningarna kan justeras i Workflow Manager för varje enskild körning under uppsättningsprocessen (mer information finns i *Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution (dokumentnr 1000000001856)*). Verkytyget för analyskonfiguration kan även användas för att ändra koncentrationens standardvärde.

Standard parametrarna för könskromosomrapportering kan anges som Yes (Ja) eller No (Nej).

Parametern avgör vilket attribut som tilldelas prov när knappen Use Default (Använd standard) väljs under provberedningen. Verkytyget för analyskonfiguration kan användas för att ändra värdet.

- 1 Klicka på **Assay Configuration** (Analyskonfiguration).
- 2 Ange önskat värde i rutan Target Library Concentration (Målbibliotekskoncentration) (pg/ $\mu$ l).
- 3 Uppdatera standardparametrarna för könskromosomrapportering till önskade värden.
- 4 Klicka på **Apply** (Verkställ).  
Om inga fel påträffas återställs standardvärdet för systemets målbibliotekskoncentration.

## Verkytyget Deck Teach

Vid felsökning kan det vara nödvändigt att exportera de inlärd positionsvärdena. Använd verkytyget Deck Teach för att generera en lista över positionerna och deras värden.

- 1 Klicka på **Deck Teach Tool** (Verkytyget Deck Teach).
- 2 Klicka på **Export** (Exportera).
- 3 Välj en utdataplats för textfilen med de inlärd positionsvärdena.
- 4 Klicka på **OK**.  
Verkytyget Deck Teach sparar en textfil med värden för alla inlärd laboratoriepositioner i Workflow Manager.
- 5 Klicka på **Cancel** (Avbryt) för att återvända till skärmen Method Selection (Val av metod).

# Next-Generation Sequencers

Inledning .....	11
Sekvenseringsuppsättning .....	11
Datalagring .....	11
Analyskapacitet .....	12
Begränsningar för nätverkstrafik .....	12

## Inledning

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

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

- ▶ Datalagring
- ▶ Analyskapacitet
- ▶ Begränsningar för nätverkstrafik

## Sekvenseringsuppsättning

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

- ▶ Framställning av 2 x 36 paired-end-avläsningar
- ▶ Kompatibel med indexadaptorer i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit
- ▶ Två färgämnen
- ▶ Skapar .BCL-filer automatiskt

## Datalagring

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

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

- ▶ Använd Onsite Server som datalager. I den här konfigurationen mappas sekvenseraren direkt till servern och lagrar data på den lokala enheten.
- ▶ Använd Network-Attached Storage (NAS) för labb med hög kapacitet. Konfigurera NGS-systemet till att spara sekvenseringsdata direkt till en specifik plats på NAS:en.  
Med den här metoden ska Onsite Server konfigureras för att övervaka den specifika plats på NAS:en som gör det möjligt för servern att övervaka kommande sekvenseringskörningar. Flera NGS-system kan läggas till för att öka provkapaciteten. Mer information om hur servern ska mappas till NAS:en finns i avsnittet *Hantera en delad nätverksenhet* på sidan 22.

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



## Analyskapacitet

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

## Begränsningar för nätverkstrafik

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

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

# VeriSeq NIPT Assay Software

Inledning .....	13
Assay Software .....	13
Webbgränssnitt .....	17
Analys och rapportering .....	25
VeriSeq Onsite Server .....	28

## Inledning

Onsite Server är en central komponent i VeriSeq NIPT Solution och fungerar som en anslutningspunkt mellan Workflow Manager, NGS:en och användaren. På Onsite Server finns Assay Software, som körs kontinuerligt som en bakgrundstjänst.

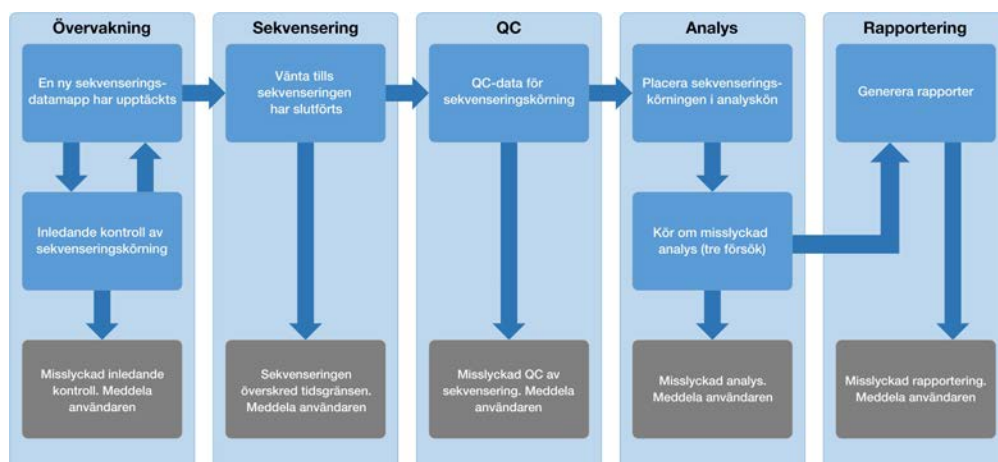
Assay Software genererar statistik för bedömning av antalet kromosomkopior i de analyserade proverna och ger ett fastställande av aneuploidi på målkromosomerna 21, 18, 13, X och Y. Ett instrument för nästa generations sekvensering genererar indata från analyser i form av 36 paired-end-basavläsningar. Assay Software matchar avläsningarna med det mänskliga genomet som finns som referens och analyserar de avläsningar som matchar en unik plats eller ett unikt läge i genomet. Assay Software utesluter dubletter och lägen som är förknippade med stor variation i täckning över euploida prover. Sekvenseringsdata normaliseras för nukleotidinhåll och för att korrigera för batcheffekter och andra källor till oönskade variationer. Information från cfDNA-fragmentets längd härleds från paired-end-sekvenseringsavläsningarna. Assay Software uppskattar även statistik för sekvenseringstäckning för områden som är kända för att vara anrikade för antingen cfDNA från modern eller fostret. Data som genereras från fragmentlängd och täckningsanalyser används för att uppskatta fosterfraktion för alla prover. Med hjälp av den här informationen genererar VeriSeq NIPT Assay Software statistik för varje testkromosom i varje prov och ger ett fastställande av aneuploidi genom att jämföra:

- ▶ sannolikheten för att ett prov ska påverkas med hänsyn till normaliserade sekvenseringsdata för ett område
- ▶ uppskattad fosterfraktion med sannolikheten för att ett prov förblir opåverkat med samma information.

## Assay Software

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

Bild 3 Dataflödesdiagram



- Monitoring (Övervakning)** – Utför en inledande kontroll av den nya sekvenseringskörningens giltighet. Giltighetskontrollen kontrollerar körningsparametrarnas kompatibilitet (överensstämmelse mellan värden och förväntade värden), associeringen av flödescellen med ett känt, befintligt uppsättningsrör och den säkerställer att resultaten inte tidigare har rapporterats för samma prov i den uppsättningen (omkörning). Om någon av kontrollerna misslyckas meddelas användaren via systemet för e-postavisering och aviseringsloggen i webbgränssnittet.
- Sequencing (Sekvensering)** – Kontrollerar fortlöpande om sekvenseringskörningen har slutförts. En timer som definierar en tidsgräns för slutförande av körningen ställs in. Om tidsgränsen uppnås meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.
- QC (Kvalitetskontroll)** – Granskar InterOp QC-filerna som genereras av sekvenseraren. Assay Software kontrollerar det totala klusterantalet, klustertätheten och avläsningens kvalitetsresultat. Om QC-kriterierna inte uppfylls meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.
- Analysis (Analys)** – Hanterar analyskön för flera sekvenseringskörningar som genereras av olika instrument som konfigurerats med servern. Servern bearbetar ett analysjobb åt gången i enlighet med principen först in-först ut (FIFU). När analysen har slutförts startar nästa schemalagda analys i kön. Om en analyskörning misslyckas eller om tidsgränsen överskrids startar Assay Software automatiskt om analysen upp till tre gånger. Efter varje misslyckad körning meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.
- Reporting (Rapportering)** – Genererar rapporten som innehåller de slutgiltiga resultaten efter att analysen har slutförts. Om ett fel uppstår och rapporten inte genereras meddelas användaren via systemet för e-postavisering i webbgränssnittet.

## Assay Software-aktiviteter

Assay Software utför både automatiska och användarinitierade aktiviteter.

### Automatiserade aktiviteter

Assay Software genomför följande automatiserade aktiviteter:

- ▶ **Sample preparation log collation and storage** (Sammanställning och lagring av provberedningslogg) – Skapar en uppsättning utdatafiler vid slutet av varje steg och lagrar dem i mappen ProcessLog (Processlogg) i utdatamappen. Om du vill veta mer ger avsnittet *Filstruktur för rapporter på sidan 36* en översikt och avsnittet *Processrapporter på sidan 44* mer detaljerad information.

- ▶ **Alert, email, and report notification generation** (Generering av aviseringar, e-post och rapporter) – Övervakar giltighetsstatus för batchen, uppsättningen och provet under provberedningsstegen samt QC av sekvenseringsdata och analysresultat för varje prov. Assay Software använder verifieringskontrollerna för att avgöra om processen ska fortsätta och om resultaten ska rapporteras. Assay Software avslutar processen när ett prov eller en uppsättning ogiltigförklaras på grund av QC-resultat. Ett e-postmeddelande skickas till användaren, en rapport genereras och en avisering loggas i webbgränssnittet.
- ▶ **Sequence data analysis** (Sekvenseringsdataanalys) – Analyserar råsekvenseringsdata för varje prov som multiplexeras i uppsättningen med den integrerade pipelinealgoritmen. Assay Software bestämmer aneuploidiresultaten för varje prov. Systemet rapporterar inte resultat från prover som användaren ogiltigförklarar eller avbryter. Om ett prov inte uppfyller QC-kriterierna ges en tydlig förklaring, men det misslyckade provets resultat ignoreras. Mer information finns i avsnittet *NIPT-rapport på sidan 39*.
- ▶ **Results file generation** (Generering av resultatfil) – Visar provresultat i ett filformat med tabbavgränsade värden som kan sparas i mappen Output (Utdata). Mer information finns i avsnittet *Filstruktur för rapporter på sidan 36*.
- ▶ **Report generation** (Rapportgenerering) – Assay Software genererar resultat, meddelanden och rapporter. Mer information finns i *Rapportgenereringshändelser på sidan 38*.
- ▶ **Sample, pool, and batch invalidation** (Ogiltiga prov, uppsättningar och batcher) –
  - ▶ **Sample invalidation** (Ogiltigt prov) – Assay Software markerar enskilda prover som ogiltiga när användaren:
    - ▶ Uttryckligen ogiltigförklarar provet.
    - ▶ Ogiltigförklarar hela plattan under förberedelse av bibliotek innan uppsättningarna skapas. När ett prov markeras som ogiltigt genereras det automatiskt en rapport om ogiltigt prov. Mer information finns i avsnittet *Rapport om ogiltigt prov på sidan 43*.
  - ▶ **Pool and batch invalidation report generation** (Generering av rapport om ogiltig uppsättning/batch) – Uppsättningar och batcher kan endast ogiltigförklaras av användaren. Ogiltiga uppsättningar bearbetas inte av systemet. Uppsättningar som skapats i en ogiltig batch ogiltigförklaras inte automatiskt och kan bearbetas ytterligare av systemet. Däremot kan inte nya uppsättningar skapas i en ogiltig batch. När en uppsättning ogiltigförklaras skapar systemet en rapport om begäran av omanalys av uppsättning under följande villkor:
    - ▶ Batchen är giltig.
    - ▶ Batchen har inga fler tillgängliga uppsättningar.
    - ▶ Antalet tillåtna uppsättningar i batchen har inte utnyttjats till fullo.
 Mer information finns i *Rapport om begäran av omanalys av uppsättning på sidan 43*.
- ▶ **Retest management** (Hantering av omanalys) –
  - ▶ **Pool failures** (Misslyckad uppsättning) – Misslyckade uppsättningar är vanligtvis uppsättningar som inte klarade QC-måtten för sekvensering. Assay Software fortsätter inte att bearbeta misslyckade uppsättningar om körningen avslutas. Utför omsekvensering med en andra alikvot.
  - ▶ **Sample failures** (Provfel) – Programmet tillåter att misslyckade prover testas igen vid behov. Misslyckade prover måste integreras i en ny batch och ombearbetas genom analyssteg.
  - ▶ **Reruns** (Omkörningar) – Systemet omanalyserar inte uppsättningar med prover som tidigare har bearbetats och rapporterats framgångsrikt. Omkörning av ett prov kan utföras genom att provet körs i en ny batch.

## Användaråtgärder

Med VeriSeq NIPT Solution kan användaren utföra följande åtgärder:

Med Workflow Manager:

- ▶ Markera ett individuellt prov, alla prov i en batch eller alla prov associerade med en uppsättning som ogiltigt/ogiltiga.
- ▶ Markera ett specifikt prov som avbrutet. Assay Software markerar då resultatet som avbrutet i den slutliga resultatrapporten.

Med Assay Software:

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



### OBS!

Användarens åtkomst till vissa åtgärder är beroende av behörighet. Mer information finns i avsnittet *Tilldela användarroller* på sidan 20.

## Sequencing Handler

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

Efter att valideringen har slutförts fortsätter Assay Software att övervaka att sekvenseringskörningarna slutförs. Slutförda sekvenseringskörningar placeras i kö för att bearbetas av Analytic Pipeline Handler (mer information finns under *Analytic Pipeline Handler* på sidan 17).

## Sekvenseringskörningskompatibilitet

Servern analyserar endast sekvenseringskörningar som är kompatibla med det cfDNA-analytiska arbetsflödet.

Använd endast kompatibla sekvenseringsmetoder och programversioner för att generera basanrop.



### OBS!

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

Konfigurera sekvenseringen med hjälp av kompatibla avläsningsparametrar.

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

## Analytic Pipeline Handler

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

Vid en slutförd körning genereras en NIPT-rapport. Mer information finns i avsnittet *NIPT-rapport* på sidan 39.

## Tidsgräns och lagringskrav för arbetsflöde

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

Parameter	Standardvärde
Maximal väntetid för körningsparametrar	4 timmar
Maximal sekvenseringstid	20 timmar
Maximal analystid	10 timmar
Minsta temporärt minne	2 TB

## Webbgränssnitt

Assay Software har ett lokalt webbgränssnitt som möjliggör åtkomst till Onsite Server från hela nätverket. Webbgränssnittet har följande funktioner:


- ▶ **View recent activities** (Visa senaste aktiviteter) – Identifierar stegen som slutförts vid analysen. Användaren får aviseringar om många av de här aktiviteterna via e-post. Mer information finns i avsnittet *Assay Software-meddelanden* på sidan 51.
- ▶ **View errors and alerts** (Visa fel och aviseringar) – Identifierar problem som kan förhindra analysen att fortsätta. Felmeddelanden och aviseringar skickas till användaren via systemet för e-postavisering. Mer information finns i avsnittet *Assay Software-meddelanden* på sidan 51.
- ▶ **Configure the server network settings** (Konfigurera nätverksinställningarna för servern) – Illumina-personal konfigurerar vanligtvis nätverket vid systeminstallationen. Ändringar kan komma att behövas om det lokala nätverket kräver IT-ändringar. Mer information finns i avsnittet *Ändra nätverks- och serverinställningar* på sidan 23.
- ▶ **Manage server access** (Hantera serveråtkomst) – Onsite Server har administratörs- och användaråtkomstnivå. De här åtkomstnivåerna styr hur aktivitet, avisering, felloggar och ändringar av nätverks- och datamappingsinställningar visas. Mer information finns i avsnittet *Hantera användare* på sidan 20.
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Konfigurera sekvenseringsdatamappar) – Som standard sparar servern sekvenseringsdata. Det går dock att lägga till en central NAS för att öka lagringskapaciteten. Mer information finns i avsnittet *Mappa serverenheter* på sidan 29.
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Konfigurera mottagarlista för e-postmeddelande) – Hanterar mottagarlistan för e-postmeddelanden med felmeddelanden och analysprocessfel. Mer information finns i avsnittet *Konfigurera systemets e-postmeddelanden* på sidan 25.

- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Starta om eller stäng av servern) – Startar om servern vid behov. En omstart eller avstängning kan behövas för att konfigurationen av en inställning ska börja gälla eller för att åtgärda ett serverfel. Mer information finns i avsnittet *Starta om servern på sidan 30*.

## Licensavtal för slutanvändare

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

## Konfigurera webbgränssnittet

Tryck på ikonen Settings (Inställningar)  för att visa en listruta med konfigurationsinställningar. Vilka inställningar som visas beror på användarroll och behörighet. Mer information finns i avsnittet *Tilldela användarroller på sidan 20*.



### OBS!

En tekniker har inte tillgång till några av de här funktionerna.

Inställning	Beskrivning
Användarhantering	Lägga till, aktivera/inaktivera och redigera användares inloggningsuppgifter. Endast för servicetekniker och administratörer.
E-postkonfiguration	Redigera mottagarlistor för e-postmeddelanden.
Ändra lösenord för delad mapp	Ändra användarlösenord för åtkomst till NAS:en.
Starta om server	Endast för servicetekniker eller administratörer.
Stäng av server	Endast för servicetekniker eller administratörer.

## Logga in i webbgränssnittet

Så här gör du för att logga in i Assay Software:

- 1 Öppna en av följande webbläsare på en dator som är ansluten till samma nätverk som Onsite Server:
  - ▶ Chrome v33 eller senare
  - ▶ Firefox v27 eller senare
  - ▶ Internet Explorer v11 eller senare
- 2 Ange serverns IP-adress eller servernamnet som tillhandahölls av Illumina vid installation, som motsvarar \\<VeriSeq Onsite Servers IP-adress>\login. Till exempel \\10.10.10.10\login.
- 3 Lägg till ett säkerhetsundantag om en säkerhetsvarning visas i webbläsaren för att gå vidare till inloggningskärrmen.
- 4 Ange det skiftlägeskänsliga användarnamn och lösenord som tillhandahölls av Illumina på inloggningskärrmen och klicka på **Log In** (Logga in).



### OBS!

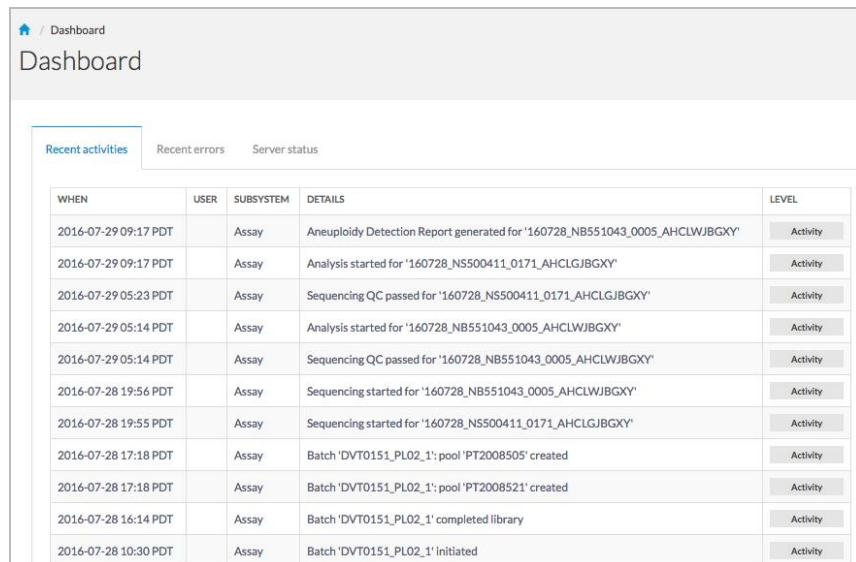
När systemet har varit inaktivt i 10 minuter loggar Assay Software automatiskt ut den aktuella användaren.

## Använda instrumentpanelen

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

Instrumentpanelen visar alltid de 50 senaste aktiviteterna som loggats (om det är färre än 50 visas endast de som har loggats). Du kan hämta de föregående 50 och söka i aktivitetshistoriken genom att klicka på Previous (Föregående) i aktivitetstabellens nedre högra hörn.

**Bild 4** Instrumentpanel i VeriSeq NIPT Assay Software



The screenshot shows the 'Dashboard' page with a 'Recent activities' tab selected. Below the tab is a table with columns: WHEN, USER, SUBSYSTEM, DETAILS, and LEVEL. The table lists various activities such as 'Aneuploidy Detection Report generated', 'Analysis started', 'Sequencing QC passed', and 'Batch' creation/completion.

WHEN	USER	SUBSYSTEM	DETAILS	LEVEL
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Aneuploidy Detection Report generated for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 09:17 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:23 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Analysis started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-29 05:14 PDT		Assay	Sequencing QC passed for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:56 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NB551043_0005_AHCLWJBGXY'	Activity
2016-07-28 19:55 PDT		Assay	Sequencing started for '160728_NS500411_0171_AHCLGJBGXY'	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008505' created	Activity
2016-07-28 17:18 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1': pool 'PT2008521' created	Activity
2016-07-28 16:14 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' completed library	Activity
2016-07-28 10:30 PDT		Assay	Batch 'DVT0151_PL02_1' initiated	Activity

## Visa senaste aktiviteter

På fliken Recent Activities (Senaste aktiviteter) finns det en kort beskrivning av de senaste aktiviteterna i Assay Software och Onsite Server.

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



## Visa senaste fel

Fliken Recent Errors (Senaste fel) innehåller en kort beskrivning av de senaste program- och serverfelen.

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

## Visa systemstatus och aviseringar

Om du vill visa en översikt av serverstatus från instrumentpanelen klickar du på fliken **Server Status** (Serverstatus).

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

## Hantera användare



### OBS!

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

## Tilldela användarroller

Användarroller definierar användarbehörighet och rättigheter att utföra vissa uppgifter.

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

## Lägga till användare

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

Så här lägger du till en användare:

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



### OBS!

Alla fält är obligatoriska.

- 2 Ange användarnamnet.



### OBS!

Användarnamn är skiftlägeskänsliga och får endast innehålla alfanumeriska tecken (t.ex. a–ö och 0–9), " \_ " (understreck) och " - " (bindestreck). Användarnamn måste vara 4–20 tecken långa och innehålla minst en siffra. Det första tecknet får inte vara en siffra.

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

- 3 Ange användarens fullständiga namn. Det fullständiga namnet visas endast i användarprofilen.
- 4 Ange och bekräfta lösenordet.
 

### Obs!

Lösenord måste vara 8–20 tecken långa och innehålla minst en versal, en gemen och en siffra.
- 5 Ange en e-postadress för användaren.  
Det krävs en unik e-postadress för varje användare.
- 6 Välj önskad användarroll i listrutan.
- 7 Markera rutan **Active** (Aktiv) för att aktivera användaren omedelbart eller avmarkera den om du vill aktivera användaren vid ett senare tillfälle (t.ex. efter genomförd utbildning).
- 8 Dubbelklicka på **Save** (Spara) för att spara och bekräfta ändringarna.  
Den nya användaren visas nu på skärmen User Management (Användarhantering).

## Redigera användare

Gör så här för att redigera användarinformation:

- 1 Välj önskat användarnamn på skärmen User Management (Användarhantering).
- 2 Redigera användarinformationen efter behov och klicka sedan på **Save** (Spara).
- 3 Klicka på **Save** (Spara) igen när dialogrutan visas för att bekräfta ändringarna.  
Den nya användarinformationen visas nu på skärmen User Management (Användarhantering).

## Inaktivera användare

Gör så här för att inaktivera en användare:

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

## Hantera en delad nätverksenhet



### OBS!

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

## Lägga till en delad nätverksenhet

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

- 1 Välj **Folders** (Mappar) på instrumentpanelen.
- 2 Klicka på **Add folder** (Lägg till mapp).
- 3 Ange följande information som tillhandahålls av IT-administratören:
  - ▶ **Location** (Plats) – Fullständig sökväg till NAS:en och den mapp där data lagras.
  - ▶ **Username** (Användarnamn) – Det användarnamn som Onsite Server använder för att begära åtkomst till NAS:en.
  - ▶ **Password** (Lösenord) – Det lösenord som Onsite Server använder för att begära åtkomst till NAS:en.
- 4 Klicka på **Save** (Spara).
- 5 Klicka på **Test** (Testa) för att testa anslutningen till NAS:en.  
Om anslutningen avbryts ska du kontrollera servernamnet, platsnamnet, användarnamnet och lösenordet med IT-administratören.
- 6 Starta om servern för att verkställa ändringarna.



### OBS!

En delad nätverksenhet har endast stöd för en sekvenseringsdatamapp.

## Redigera en delad nätverksenhet

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

## Ta bort en delad nätverksenhet

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

## Konfigurera nätverks- och certifikatinställningar

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



### OBS!

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

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

## Ändra inställningar för certifikat

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

- 1 Använd fliken Certificate Configuration (Certifikatkonfiguration) för att lägga till eller ändra inställningar för SSL-certifikat.
  - ▶ **Laboratory Email** (Laboratoriets e-post) – Laboratoriets e-postadress (kräver ett giltigt e-postadressformat).
  - ▶ **Organization Unit** (Organisationsenhet) – Avdelning.
  - ▶ **Organization** (Organisation) – Laboratoriets namn.
  - ▶ **Location** (Adress) – Laboratoriets gatuadress.
  - ▶ **State** (Postnummer och postort) – Den stad som laboratoriet ligger i (fylls i automatiskt baserat på e-postadress).
  - ▶ **Country** (Land) – Det land som laboratoriet ligger i (fylls i automatiskt baserat på e-postadress).
  - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Tumavtryck för certifikat (SHA1)) – Certifikatets identifieringsnummer.



### OBS!

Tumavtryck för certifikat (SHA1) visas efter att ett certifikat har skapats eller återskapats. Mer information finns i avsnittet [Återskapa ett certifikat på sidan 24](#).

- 2 Klicka på **Save** (Spara) för att verkställa de ändringar som gjorts.



### OBS!

SHA1 säkerställer att användare inte får certifikatvarningar när de använder VeriSeq NIPT Assay Software.

## Ändra nätverks- och serverinställningar



### OBS!

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

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



### FÖRSIKTIGHET

Felaktiga inställningar kan störa förbindelsen med servern.

## Hämta och installera ett certifikat

Gör så här för att installera ett SSL-certifikat:

- 1 Välj **Configuration** (Konfiguration) på instrumentpanelen.
- 2 Tryck på filen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration).
- 3 Tryck på **Download Certificate** (Hämta certifikat) i fönstret Network Configuration (Nätverkskonfiguration).
- 4 Öppna den hämtade filen och tryck på **Install Certificate** (Installera certifikat).
- 5 Följ anvisningarna i importguiden för att installera certifikatet.
- 6 Klicka på **OK** i dialogrutorna för att stänga dem.

## Återskapa ett certifikat



### OBS!

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

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

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

## Konfigurera systemets e-postmeddelanden

VeriSeq NIPT Assay Software kommunicerar med användaren genom att skicka e-postmeddelanden med information om analysens förlopp samt aviseringar om fel eller användaråtgärder som krävs. Mer information om de olika typerna av e-postmeddelanden som systemet skickar finns i avsnittet *Assay Software-meddelanden* på sidan 51.




### OBS!

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

## Skapa en mottagarlista för e-post

E-postmeddelanden skickas till en lista över specifika mottagare som kan definieras med hjälp av följande steg.

Så här skapar du en mottagarlista:

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

## Analys och rapportering

När sekvenseringsdata har samlats in demultiplexeras de, konverteras till ett FASTQ-format, matchas med ett referensgenom och analyseras för detektering av aneuploidi. Olika mått, som beskrivs nedan, fastställs för att kvalificera det slutgiltiga svaret för varje angivet prov.

## Demultiplexering och FASTQ-generering

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

Följande tabell ger mer information om provarkens data.



### OBS!

Vi rekommenderar starkt att användare INTE redigerar eller ändrar det här provarket då det genereras av systemet och kan ge negativa effekter i senare led, bland annat analysfel.

Kolumnnamn	Beskrivning
SampleID	Prov-ID.
SampleName	Provnamn, är som standard samma som prov-ID.
Sample_Plate	Platt-ID för ett givet prov, är som standard tomt.
Sample_Well	Brunn-ID på plattan för ett givet prov.
I7_Index_ID	ID för den första indexadaptern.
index	Nukleotidsekvens för den första adaptern.
I5_Index_ID	ID för den andra adaptern.
index2	Nukleotidsekvens för den andra adaptern.
Sample_Project	Projekt-ID för ett givet prov, är som standard tomt.
SexChromosomes	Analys av könskromosomer. En av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>yes</b> (ja) – Aneuploidi av könskromosom och könsrapportering har begärts.</li> <li>• <b>no</b> (nej) – Varken aneuploidi av könskromosom och könsrapportering har begärts.</li> <li>• <b>sca</b> – Aneuploidi av könskromosom har begärts, könsrapportering har inte begärts.</li> </ul>
SampleType	Provtyp. En av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Enkel) – Graviditet med ett embryo</li> <li>• <b>Twin</b> (Dubbel) – Graviditet med flera embryon</li> <li>• <b>Control</b> (Kontroll) – Kontrollprov där kön och aneuploidiklassificering är känt.</li> <li>• <b>NTC</b> – Prov med reagenskontroll utan mall (inget DNA)</li> </ul>

## QC av sekvensering

QC-mått för sekvensering identifierar flödesceller som med stor sannolikhet inte kommer att klara analys. Mått för klustertäthet, procentavläsningar av passerfilter (PF), för-fasning och fasning beskriver den övergripande kvaliteten för sekvenseringsdata och används av många NGS-program. Det förutsagda måttet för matchade avläsningar uppskattar flödescellsnivån för sekvenseringsdjupet. Om data av låg kvalitet inte uppfyller det förutsagda måttet för matchade avläsningar avslutas bearbetningen av körningen. Mer information finns i avsnittet *Mått och gränsvärden för QC av sekvensering på sidan 33*.

## Uppskattning av fosterfraktion

Fosterfraktion syftar på procentandelen cellfritt, cirkulerande DNA i moderblodprover som härleds från placentan. Assay Software beräknar den uppskattade fosterfraktionen med ett förbestämt viktat medelvärde av två värden – ett baserat på storleksfördelningen av cfDNA-fragment och ett baserat på skillnader i genomtäckning mellan cfDNA från moder och foster.<sup>1</sup>

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

## Statistik som används vid slutlig poängräkning

För autosomer matchas paired-end-sekvenseringsdata med referensgenomet (HG19). Unika, ej duplicerade och matchade avläsningar samlas i diskreta värden om 100 kb. Motsvarande diskreta värden justeras för GC-metodfel och enligt tidigare fastställd områdesspecifik genomtäckning. Med sådana normaliserade diskreta värden erhålls statistiska mått genom att jämföra de täckningsområden som kan påverkas av aneuploidi med resten av autosomerna. Ett sannolikhetsförhållande (LLR, likelihood ratio) beräknas för varje prov genom att ta hänsyn till de täckningsbaserade måtten och den uppskattade fosterfraktionen. LLR-värdet är sannolikheten för att ett prov påverkas med hänsyn till den iakttagna täckningen och fosterfraktionen, kontra sannolikheten för att ett prov förblir opåverkat med hänsyn till samma iakttagna täckning. Beräkningen av förhållandet tar också hänsyn till den uppskattade osäkerheten i fosterfraktion. För efterföljande beräkningar används den naturliga logaritmen för LLR. Assay Software bedömer LLR-värdet för varje målkromosom och varje prov för att ge ett fastställande om aneuploidi.

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

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

## QC-analys

Analytiska QC-mått är mått som beräknas under analys och används för att upptäcka prover som avviker för mycket från förväntat beteende. Data för prover som faller utanför de här måtten bedöms vara opålitliga och markeras som misslyckade. Du hittar analytiska QC-mått och de associerade gränsvärdena eller godtagbara intervallen i avsnittet *Analytiska QC-mått och gränsvärden på sidan 34*. Följande tabell beskriver måtten.

Kategori	Mått	Beskrivning
QC-räkning	Clusters	Anger låg (mer sannolik) eller hög (högst osannolik) klustertäthet.
QC-räkning	NonExcludedSites (aligned_reads)	Anger minsta sekvenseringsdjup som krävs för total detektering av aneuploidi.
Sannolikhetspoäng för kromosomräknare	NCD_13 NCD_18 NCD_21 NCD_X NCD_Y	Anger täckningens enhetlighet för sekvenseringen av hela genom i förhållande till förväntat beteende. Prover som faller utanför det här QC-måttet kan antingen ha starka genomiska abnormiteter (utanför området som är av intresse för detektering av aneuploidi) eller så är biblioteken för de här proverna inte partiska.

<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.



Kategori	Mått	Beskrivning
Storleksfördelning av fragment	FragSizeDist (frag_size_dist)	Anger storleksfördelningen av cfDNA-fragment i förhållande till förväntat beteende. Till exempel har klippt genomiskt DNA en annan fördelning av fragmentstorlek än cfDNA och kommer därför att falla utanför det här måttet.
Täckning i förhållande till fosterfraktion	NES_FF_QC	Anger tillräckligt sekvenseringsdjup med hänsyn till uppskattad fosterfraktion för varje givet prov. Detektering av aneuploidi i prov med hög fosterfraktion vid en specifik nivå av konfidens kan uppnås vid ett lägre sekvenseringsdjup än i prover med lägre fosterfraktion.
Täckning i förhållande till fosterfraktion	iFACT	Anger om tillräckligt sekvenseringsdjup har iakttagits, med hänsyn till uppskattad fosterfraktion för varje givet prov. Detektering av aneuploidi i prov med hög fosterfraktion vid en specifik nivå av konfidens kan uppnås vid ett lägre sekvenseringsdjup än i prover med lägre fosterfraktion.

## QC av NTC-prov

Med VeriSeq NIPT Solution går det att lägga till NTC-prover som en del av körningen. ML STAR kan generera upp till 2 NTC:er per körning för batcher med 48 prover och upp till 4 NTC:er för batcher med 96 prover. Oavsett hur många NTC-prov som läggs till söker programmet efter ett minsta medelvärde på 4 000 000 unikt mappade fragment per prov och uppsättning. Därför ska inte fler än 2 NTC-prover läggas till per uppsättning. Mer information finns i avsnittet *Mått och gränsvärden för QC av sekvensering på sidan 33*.

QC-status för NTC-prover:

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

## VeriSeq Onsite Server

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

## Arkivera data

Illumina rekommenderar arkivering av katalogerna /data01/runs och /data01/analysis\_output i enlighet med den lokala arkiveringspolicyn. Assay Software övervakar återstående diskutrymme i katalogen /data01/runs och meddelar användare per e-post när den återstående lagringskapaciteten understiger 1 TB.

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

En typisk sekvenseringskörning som är kompatibel med cfDNA-analysens arbetsflöde kräver cirka 25–30 GB för NGS-körningar. Körningsmappens faktiska storlek beror på slutlig klustertäthet. Servern har mer än 7,5 TB lagringsutrymme, vilket är tillräckligt för mer än 300 sekvenseringskörningar.

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

## Lokal disk

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

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



### OBS!

Mappning av den lokala disken baseras på SMB-protokoll (Server Message Block). Programvaran stöder för närvarande SMB1- och SMB2-versioner. Kontrollera att dessa är aktiverade på utrustningen (bärbar dator/arbetsstation) som ska mappas.

## Lokal databas

Assay Software har en lokal databas där biblioteksinformation, sekvenseringskörningsinformation och analysresultat lagras. Databasen är integrerad i Assay Software och användaren har inte åtkomst till den. Systemet utför automatiskt säkerhetskopiering av databasen på Onsite Server. Utöver följande databasprocesser uppmanas användare att regelbundet säkerhetskopiera databasen till en extern enhet.

- ▶ **Database backup** (Säkerhetskopiering av databas) – En ögonblicksbild av databasen sparas automatiskt en gång per timme, dag och månad. Säkerhetskopior som sparas varje timme tas bort efter att en daglig säkerhetskopia har skapats. På samma sätt tas de dagliga säkerhetskopiorna bort när en säkerhetskopia för hela veckan är klar. De veckovisa säkerhetskopiorna tas bort efter att en månatlig säkerhetskopia har skapats. Endast en kopia av den månatliga säkerhetskopieringen sparas. Det är rekommenderad praxis att skapa ett skript som automatiskt kan spara säkerhetskopieringsmappen på en lokal NAS.
- ▶ **Database restore** (Återställ databas) – Databasen kan återställas från valfri säkerhetskopia. Endast fältservicetekniker från Illumina får utföra återställningar.
- ▶ **Data backup** (Säkerhetskopiera data) – Även om Onsite Server kan användas som primär lagringsplats för sekvenseringskörningar kan den endast lagra omkring 300 körningar. Illumina rekommenderar regelbunden automatiserad säkerhetskopiering av data till en annan enhet för långtidslagring eller en NAS.
- ▶ **Maintenance** (Underhåll) – Utöver säkerhetskopiering av data behöver användaren inte utföra något underhåll på Onsite Server. Uppdateringar för Assay Software eller Onsite Server tillhandahålls av Illuminas tekniska support.

## Mappa serverenheter

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

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

Gör så här för att mappa en mapp:

- 1 Logga in på datorn i undernätverket för Onsite Server.
- 2 Högerklicka på **Computer** (Dator) och välj **Map network drive** (Mappa nätverksenhet).
- 3 Välj en bokstav i listrutan med enheter.
- 4 Ange \\<VeriSeq Onsite Servers IP-adress>\<mappens namn> i fältet Mapp.  
Till exempel: \\10.50.132.92\input.
- 5 Ange användarnamn och lösenord.  
Mappar som har mappats korrekt visas på datorn.



#### **OBS!**

Mappning av den lokala disken baseras på SMB-protokoll (Server Message Block). Programvaran stöder för närvarande SMB1- och SMB2-versioner. Kontrollera att dessa är aktiverade på utrustningen (bärbar dator/arbetsstation) som ska mappas.

## Logga ut

- ▶ Tryck på användarprofilikonen i det övre högra hörnet på skärmen och klicka sedan på **Log Out** (Logga ut).

## Starta om servern



#### **OBS!**

Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att starta om servern.

Gör så här för att starta om servern:

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



#### **OBS!**

Det kan ta flera minuter att starta om systemet.

## Stänga av servern



#### **OBS!**

Endast servicetekniker och administratörer har behörighet att stänga av servern.

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

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

## Återställning vid oväntad avstängning

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

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



### **OBS!**

Om analysen misslyckas tillåter Assay Software att systemet skickar körningen för analys upp till tre gånger.

# QC-mått

Kvantitativa QC-mått och gränsvärden .....	32
Mått och gränsvärden för QC av sekvensering .....	33
Analytiska QC-mått och gränsvärden .....	34
QC av NTC-prov .....	35

## Kvantitativa QC-mått och gränsvärden

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

## Mått och gränsvärden för QC av sekvensering

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

## Analytiska QC-mått och gränsvärden

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Felmeddelande	Förväntad felfrekvens	Möjliga orsaker
QC-räkning	NonExcludedSites (aligned_reads)	2 000 000	60 000 000	FAILED iFACT (MISSLYCKAT iFACT)	< 1 %	Svag eller felaktig bibliotekskvantifiering; lågt klusterantal, eventuellt återställbar vid omkörning av plasma.
Sannolikhet-spoäng för kromosom-nämnare	<ul style="list-style-type: none"> <li>NCD_13</li> <li>NCD_18</li> <li>NCD_21</li> <li>NCD_X</li> <li>NCD_Y</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>-17,61</li> <li>-16,40</li> <li>-17,20</li> <li>-14,89</li> <li>-42,97</li> </ul>	10 000 (för alla)	DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	< 0,2 %	Oväntad kromosomrepresentation någonstans i genomet, osannolikt att problemet åtgärdas genom att köra om provet. Möjlig orsak: Data utanför förväntat intervall.
Storleksfördelning av fragment	FragSizeDist (frag_size_dist)	0	0,07	FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (STORLEKS-FÖRDELNING AV FRAGMENT UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	< 1 %	Oväntad fördelning av fragmentstorlek. Möjlig orsak: Fel i urvalsprocessen för storlek, låg täckning, komprometterat prov.
Täckning i förhållande till fosterfraktion	NES_FF_QC	0	1,5	FAILED iFACT (MISSLYCKAT iFACT)	ca 1,2 %	Otillräcklig täckning i förhållande till fosterfraktion.

## QC av NTC-prov

Med VeriSeq NIPT Solution går det att lägga till NTC-prover som en del av körningen. ML STAR kan generera upp till 2 NTC:er per körning för batcher med 48 prover och upp till 4 NTC:er för batcher med 96 prover. Oavsett hur många NTC-prov som läggs till söker programmet efter ett minsta medelvärde på 4 000 000 unikt mappade fragment per prov och uppsättning. Därför ska inte fler än 2 NTC-prover läggas till per uppsättning. Mer information finns i avsnittet *Mått och gränsvärden för QC av sekvensering* på sidan 33.

QC-status för NTC-prover:

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



# Systemrapporter

Inledning .....	36
Översikt över systemrapporter .....	37
Rapportgenereringshändelser .....	38
Resultat- och meddelanderapporter .....	39
Processrapporter .....	44

## Inledning

Assay Software genererar två rapportkategorier:

- ▶ Resultat- och meddelanderapporter
- ▶ Processrapporter

Det finns även två rapporttyper:

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

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

## Utdatafiler

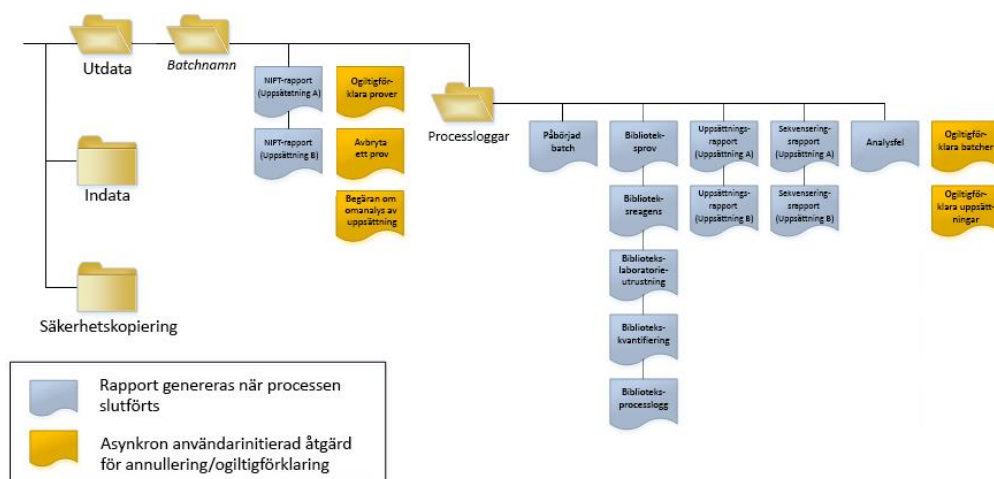
Assay Software-rapporter genereras på den interna hårddisken i Onsite Server som är mappad till användarenheten som en skrivskyddad utdatamapp. Varje rapport genereras med en motsvarande standardfil med MD5-kontrollsumma, som används för att verifiera att filen inte har ändrats.

Alla rapporter har oformaterad tabbavgränsad text. Rapporterna kan öppnas med valfri textredigerare eller med ett program för tabellerade data, som till exempel Microsoft Excel.

## Filstruktur för rapporter

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

Bild 5 Mappstruktur för rapporter i Assay Software



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

- ▶ **Main folder (Batch Name folder)** (Huvudmapp (mappen Batchnamn)) – Innehåller rapporter som tillhandahåller resultat eller associeras med LIMS-genererade e-postmeddelanden. Mer information finns i avsnittet *Resultat- och meddelanderapporter* på sidan 39.
- ▶ **ProcessLog folder** (Mappen Processlogg) – Innehåller processrelaterade rapporter. Mer information finns i avsnittet *Processrapporter* på sidan 44

En lista över alla rapporter finns i *Översikt över systemrapporter* på sidan 37.

## Översikt över systemrapporter

Rapportnamn	Rapporttyp	Rapportentitet	Rapportfilnamnsformat
<i>NIPT-rapport</i>	Kan åtgärdas	Uppsättning/flödescell	<batch_name>_A_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport om ogiltigt prov</i>	Kan åtgärdas	Prov	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport om avbrutet prov</i>	Kan åtgärdas	Prov	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport om begäran av omanalys av uppsättning</i>	Kan åtgärdas	Uppsättning	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_20150528_163503.tab
<i>Rapport om påbörjad batch</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport om ogiltig batch</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Biblioteksprovsrapport</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_20150529_083503.tab
<i>Biblioteksreagensrapport</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_20150529_163503.tab
<i>Bibliotekslaboratorierapport</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_20150518_163503.tab
<i>Bibliotekskvantifieringsrapport</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_20150518_163503.tab
<i>Biblioteksprocesslogg</i>	Informativ	Batch	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Uppsättningsrapport</i>	Informativ	Uppsättning	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_20150528_163503.tab
<i>Rapport om ogiltig uppsättning</i>	Informativ	Uppsättning	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_20150528_163503.tab
<i>Sekvenseringsrapport</i>	Informativ	Uppsättning/flödescell	ProcessLogs/<batch_name>_A_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_20150528_163503.tab ProcessLogs/<batch_name>_B_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_20150528_163503.tab
<i>Analysfelrapport</i>	Informativ	Uppsättning/flödescell	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_20150528_163503.tab

## Rapportgenereringshändelser

Rapport	Beskrivning	Genereringshändelse
NIPT	Innehåller slutresultaten av en godkänd analyskörning	<ul style="list-style-type: none"> <li>Analys av sekvenseringskörning slutförs</li> </ul>
Sample Invalidation (Ogiltigt prov)	Innehåller information om ett ogiltigförklarat prov	<ul style="list-style-type: none"> <li>Användaren ogiltigförklarar ett prov</li> </ul>
Sample Cancellation (Avbrutet prov)	Innehåller information om ett avbrutet prov	<ul style="list-style-type: none"> <li>Användaren avbryter ett prov</li> </ul>
Pool Retest Request (Begäran om omanalys av uppsättning)	Anger att en andra uppsättning kan genereras från en befintlig batch. Innehåller information om uppsättningens omprovsstatus. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Användaren ogiltigförklarar en uppsättning</li> </ul>
Batch initiation (Påbörjad batch)	Anger att en ny batchbearbetning påbörjas	<ul style="list-style-type: none"> <li>Användaren initierar en ny batch</li> </ul>
Batch Invalidation (Ogiltig batch)	Innehåller information om en användarinitierad, ogiltigförklarad batch	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen ogiltigförklaras</li> </ul>
Library Sample (Biblioteksprov)	Listar alla prover i batchen	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen ogiltigförklaras</li> <li>Bibliotekspreparering slutförs</li> <li>Kvantifiering av batch misslyckas</li> </ul>
Library Reagent (Biblioteksreagens)	Innehåller reagensinformation för biblioteksbearbetning	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen ogiltigförklaras</li> <li>Bibliotekspreparering slutförs</li> <li>Kvantifiering av batch misslyckas</li> </ul>
Library Labware (Bibliotekslaboratorieutrustning)	Innehåller information om laboratorieutrustning för biblioteksbearbetning	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen ogiltigförklaras</li> <li>Bibliotekspreparering slutförs</li> <li>Kvantifiering av batch misslyckas</li> </ul>
Library Quant (Bibliotekskvantifiering)	Innehåller testresultat för bibliotekskvantifiering	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen ogiltigförklaras</li> <li>Bibliotekspreparering slutförs</li> <li>Kvantifiering av batch misslyckas</li> </ul>
Library Process Log (Biblioteksprocesslogg)	Innehåller steg som utförts under biblioteksbearbetning	<ul style="list-style-type: none"> <li>Batchen ogiltigförklaras</li> <li>Bibliotekspreparering slutförs</li> <li>Kvantifiering av batch misslyckas</li> <li>Batchprocess slutförs</li> </ul>
Pool (Uppsättning)	Innehåller provuppsättningsvolym	<ul style="list-style-type: none"> <li>Uppsättningsmetod slutförs</li> </ul>
Pool Invalidation (Ogiltig uppsättning)	Innehåller information om en användarinitierad, ogiltigförklarad uppsättning	<ul style="list-style-type: none"> <li>Användaren ogiltigförklarar en uppsättning</li> </ul>
Sequencing (Sekvensering)	Innehåller QC-resultat för sekvensering	<ul style="list-style-type: none"> <li>Godkänd QC av sekvensering</li> <li>Sekvensering överskrider tidsgränsen (misslyckas)</li> </ul>
Analysis Failure (Analysfel)	Innehåller analysinformation för en misslyckad uppsättning	<ul style="list-style-type: none"> <li>Analys av sekvenseringskörning misslyckas</li> </ul>

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

## Resultat- och meddelanderapporter

### NIPT-rapport

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

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	Ej tillämpligt	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov	Ej tillämpligt	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
sample_type	Provtypsinformation från insamlingsplatsen. Bestämmer visning av aneuploidiklassificering.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Enkel) – Graviditet med ett embryo.</li> <li>• <b>Twin</b> (Dubbel) – Graviditet med flera embryon.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontroll) – Kontrollprov där kön och aneuploidiklassificering är känt.</li> <li>• <b>NTC</b> – Prov med reagenskontroll utan mall (inget DNA).</li> </ul>	enum	Värden specificeras i Förinställda värdealternativ
sex_chrom	Könskromosomsanalys har begärts. Bestämmer visning av aneuploidiklassificering.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>yes</b> (ja) – Aneuploidi av könskromosom och könsrapportering har begärts.</li> <li>• <b>no</b> (nej) – Varken aneuploidi av könskromosom och könsrapportering har begärts.</li> <li>• <b>sca</b> – Aneuploidi av könskromosom har begärts, könsrapportering har inte begärts.</li> </ul>	enum	Värden specificeras i Förinställda värdealternativ
flowcell	Streckkod för sekvenseringsflödescell	Ej tillämpligt	text	Ej tillämpligt
class_13	Resultat för aneuploidiklassificering för kromosom 13.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD)</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERAD)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (AVBRUTEN)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (OGILTIG)</li> <li>• <b>NA</b> (EJ TILLÄMPLIGT)</li> </ul>	class_13	Resultat för aneuploidiklassificering för kromosom 13.

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
class_18	Resultat för aneuploidiklassificering för kromosom 18.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD)</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERAD)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (AVBRUTEN)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (OGILTIG)</li> <li>• <b>NA</b> (EJ TILLÄMPLIGT)</li> </ul>	class_18	Resultat för aneuploidiklassificering för kromosom 18.
class_21	Resultat för aneuploidiklassificering för kromosom 21.	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD)</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERAD)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (AVBRUTEN)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (OGILTIG)</li> <li>• <b>NA</b> (EJ TILLÄMPLIGT)</li> </ul>	class_21	Resultat för aneuploidiklassificering för kromosom 21.

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
class_sx	Aneuploidiklassificering för könskromosom	<p>Ett av följande:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XO</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD – XO) – Monosomi X.</li> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XXX</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD – XXX) – Trisomi X.</li> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XXY</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD – XXY) – Två X-kromosomer hos manligt foster.</li> <li>• <b>ANEUPLOIDY DETECTED – XYY</b> (ANEUPLOIDI DETEKTERAD – XYY) – Två Y-kromosomer.</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERAD) – Negativt prov och ingen könsrapportering.</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED – XX</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERAD – XX) – Negativt prov med kvinnligt foster.</li> <li>• <b>NO ANEUPLOIDY DETECTED – XY</b> (INGEN ANEUPLOIDI DETEKTERAD – XY) – Negativt prov med manligt foster.</li> <li>• <b>SEX CHROMOSOMES NOT REPORTABLE</b> (DET GICK INTE ATT RAPPORTERA KÖNSKROMOSOM) – Programmet kunde inte rapportera könskromosom.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (INGEN Y-KROMOSOM) – Tvillinggraviditet utan detekterad Y-kromosom.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Y-KROMOSOM) – Tvillinggraviditet med detekterad Y-kromosom.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (AVBRUTET) – Provet avbröts av användaren.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (OGILTIGT) – Provet klarade inte QC eller ogiltigförklarades av användaren.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (TESTADES INTE) – Inget könskromosomtest utfördes.</li> </ul>	class_sx	Aneuploidiklassificering för könskromosom
qc_flag	QC-analysresultat	<p>Ett av följande:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>CANCELLED</b> (AVBRUTEN)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (OGILTIG)</li> <li>• <b>PASS</b> (GODKÄND)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b> (NTC_GODKÄND)</li> <li>• <b>FAIL</b> (MISSLYCKAD)</li> </ul>	enum	Värden specificeras i Förinställda värdealternativ

Kolumn	Beskrivning	Förinställda värdealternativ	Typ	Regex
qc_failure	Information om QC-fel	Ett av följande: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (MISSLYCKAT iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (STORLEKSFÖRDELNING AV FRAGMENT UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (NTC-PROV MED HÖG TÄCKNING)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (AVBRUTEN)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (OGILTIG)</li> <li>• <b>NONE</b> (INGEN) (QC status = Pass (QC-status = godkänd))</li> </ul>	text	Värden specificeras i Förinställda värdealternativ
ff	Uppskattad fosterfraktion	Procentandel av cfDNA från foster avrundat till närmaste heltal. Resultat som är mindre än 1 % rapporteras som < 1 %.	text	Ej tillämpligt

## QC-felmeddelanden

Misslyckad QC för en analys leder till att resultaten för aneuploidi av könskromosom, klassificering av kön och uppskattad fosterfraktion ignoreras helt. Det motsvarar följande fält i NIPT-rapporten: class\_13, class\_18, class\_21, class\_sx och ff.

QC-felmeddelande	Beskrivning	Rekommenderad åtgärd
FAILED iFACT (MISSLYCKAT iFACT)	Individuellt fosteraneuploiditest (iFACT) – QC-mått som kombinerar uppskattad fosterfraktion med köringsmått för täckning för att fastställa om systemet har tillräcklig statistisk konfidens för att ta beslut om ett givet prov.	Bearbeta provet på nytt
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	Avvikelse från euploid-täckning på icke-målkromosomer. Möjligt samband med trisomi eller monosomi på valfri målkromosom eller stort antal varianter av ospecifika kopior bland kromosomer.	Bearbeta provet på nytt
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (STORLEKSFÖRDELNING AV FRAGMENT UTANFÖR FÖRVÄNTAT INTERVALL)	Datadistributionen stämmer inte överens med den konfigurerade datadistributionen. Kan ha orsakats av kontamination eller inkorrekt provbearbetning.	Bearbeta provet på nytt
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PROV MED HÖG TÄCKNING)	En hög täckning har upptäckts för ett NCT-prov (inget förväntat DNA-material). Kan ha orsakats av kontamination eller inkorrekt provbearbetning.	Bearbeta provet på nytt
CANCELLED (AVBRUTEN)	Provet avbröts av användarna.	Ej tillämpligt
INVALIDATED (OGILTIG)	Provet ogiltigförklarades av användarna.	

## Rapport om ogiltigt prov

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för ogiltigt prov	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att provet ogiltigförklarades	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
operator	Användarnamn för användaren som ogiltigförklarade provet	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för ogiltigt prov.	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Rapport om avbrutet prov

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för avbrutet prov	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att provet avbröts	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
operator	Användarnamn för användaren som avbröt provet	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för avbrutet prov	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Rapport om begäran av omanalys av uppsättning

Rapporten om begäran av omanalys av uppsättning indikerar om antingen uppsättning A eller uppsättning B kan ombearbetas. Systemet genererar en rapport om begäran av omanalys av uppsättning när den första av två möjliga sekvenseringskörningar (uppsättningar) för uppsättning A eller uppsättning B ogiltigförklaras.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
pool_type	Uppsättningstyp Värdealternativ: A, B, C	enum	Värden specificeras i Beskrivning
reason	Användardefinierad anledning till att den första uppsättningen ogiltigförklaras	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för begäran	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988



## Processrapporter

### Rapport om påbörjad batch

Systemet genererar en rapport om påbörjad batch när en batch påbörjas och valideras före isolering av plasma.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Provtyp från streckkoden för prov Värdealternativ: enkel, kontroll, dubbel, NTC	enum	Värde specificeras i Beskrivning
well	Brunn som förknippas med ett prov	text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Analysnamn.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Version av metod för automatisering av analys	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

### Rapport om ogiltig batch

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att batchen ogiltigförklaras	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer för användaren som ogiltigförklarar batchen	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för den ogiltiga batchen	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Biblioteksprovsrapport

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Provstatus när analysstegen slutförts	enum	Godkänd/misslyckad
qc_reason	Orsak till QC-status. Värdealternativ: godkänd, misslyckad	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Initial mängd i bloduppsamlingsrör vid isolering av plasma	flyttal	
index	Index som förknippas med ett prov	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekskoncentration i pg/μl	flyttal	
plasma_isolation_comments	Användarkommentarer vid isolering av plasma (fritext)	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cfdna_extraction_comments	Användarkommentarer vid cfDNA-extraktion (fritext)	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
library_prep_comments	Användarkommentarer vid förberedelse av bibliotek (fritext)	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quantitation_comments	Användarkommentarer vid kvantifiering (fritext)	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

## Biblioteksreagensrapport

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
process	Processnamn Värdealternativ: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (EXTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete</li> <li>• <b>QUANT</b> (KVANTIFIERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact</li> <li>• <b>POOLING</b> (SKAPANDE AV UPPSÄTTNING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete</li> </ul>	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Reagensnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
lot	Reagensstreckkod	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
expiration_date	Utgångsdatum i tillverkarens format	text	^[a-zA-Z0-9:/_]{1,100}\$
operator	Användarens användarnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
initiated	Tidsstämpel för start för reagens	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Bibliotekslaboratorierapport

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
labware_name	Labororienamn	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
labware_barcode	Laboriorestreckkod	text	^[a-zA-Z0-9_]{1,36}\$
initiated	Tidsstämpel för start för laborieutrustning	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Bibliotekskvantifieringsrapport

Systemet genererar en bibliotekskvantifieringsrapport när en kvantifiering slutförs.

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Numeriskt ID	lång	
instrument	Namn på kvantifieringsinstrument (fritext)	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	Determinationskoefficient (R2)	flyttal	
standard_intercept	Skärningspunkt	flyttal	
standard_slope	Lutning	flyttal	
median_ccn_pg_ul	Mediankoncentration för prover	flyttal	
qc_status	QC-status för kvantifiering	enum	Godkänd/misslyckad
qc_reason	Beskrivning av felorsak, om någon	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstämpel för start för kvantifiering	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Biblioteksprocesslogg

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Batchprocessnamn Värdealternativ: <b>ISOLATION</b> (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact <b>EXTRACTION</b> (EXTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete <b>QUANT</b> (KVANTIFIERING) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact <b>POOLING</b> (SKAPANDE AV UPPSÄTTNING) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Användarens initialer	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Instrumentnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Datum och tid för påbörjad batchprocess	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
finished	Datum och tid för slutförd eller misslyckad batchprocess	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988
status	Aktuell batch. Värdealternativ: slutförd, misslyckad, påbörjad, avbruten	enum	Värden specificeras i Beskrivning

## Uppsättningsrapport

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik streckkod för prov	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för ett prov	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Uppsättningstyp för ett prov Värdealternativ: A, B, C	enum	Värden specificeras i Beskrivning
pooling_volume_ul	Uppsättningsvolym i µl	flyttal	
pooling_comments	Användarkommentarer vid uppsättningsprocessen (fritext)	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

## Rapport om ogiltig uppsättning

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för den ogiltiga uppsättningen	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Användardefinierad anledning till att uppsättningen ogiltigförklaras	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer för användaren som ogiltigförklarar uppsättningen	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Datum och tid för den ogiltiga uppsättningen	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Sekvenseringsrapport

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för en sekvenseringskörning	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Serienummer för sekvenserare	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flödescell för en sekvenseringskörning	text	Ej tillämpligt
software_version	Sammansättning programtillämpning/programversion som används för att analysera data på instrumentet	text	
run_folder	Sekvenseringskörningsmappens namn	text	
sequencing_status	Sekvenseringskörningsstatus. Värdealternativ: slutförd, tidsgräns överskriden	enum	Värden specificeras i Beskrivning
qc_status	QC-status för sekvenseringskörning Värdealternativ: godkänd, misslyckad	enum	Värden specificeras i Beskrivning
qc_reason	QC-orsaker för misslyckad QC, värden separerade med semikolon	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Klustertäthet (median per flödescell för plattor)	flyttal	
pct_q30	Procentbaser över Q30	flyttal	
pct_pf	Procentläsningar som passerar filtret	flyttal	
phasing	Fasning.	flyttal	
prephasing	Förfasning.	flyttal	
predicted_aligned_reads	Förutsagda matchade läsningar	flyttal	
started	Tidsstämpel för start av sekvensering	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988
completed	Tidsstämpel för slutförande av sekvensering	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

## Analysfelrapport

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

Kolumn	Beskrivning	Typ	Regex
batch_name	Batchnamn	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Uppsättningsstreckkod för misslyckad analys	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flödescellsstreckkod för misslyckad analys	text	Ej tillämpligt
sequencing_run_folder	Sekvenseringskörningsstatus för misslyckad analys	text	
analysis_run_status	Sekvenseringskörningsstatus för misslyckad analys Värdealternativ: failed_max_analysis_attempts	text	Värden specificeras i Beskrivning
timestarted	Tidsstämpel för start av analys.	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988
timefinished	Tidsstämpel för misslyckad analys	tidstämpel – ISO 8601:1988	tidstämpel – ISO 8601:1988

# Felsökning

Inledning .....	51
Assay Software-meddelanden .....	51
Systemproblem .....	60
Databearbetningstest .....	61

## Inledning

Felsökningshjälpen i VeriSeq NIPT Solution består av:

- ▶ meddelanden från systemet och Assay Software
- ▶ rekommenderade åtgärder vid systemproblem
- ▶ anvisningar om hur förebyggande analyser och felanalyser utförs med hjälp av förinstallerade testdata.

## Assay Software-meddelanden

Det här avsnittet beskriver Assay Software-meddelandena:



## Förloppsmeddelanden

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

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Batch initiation (Påbörjad batch)	Bibliotekspreparering	En användare skapade en ny batch.	Aktivitet	Ja	Ej tillämpligt
Batch Library Complete (Slutfört batchbibliotek)	Bibliotekspreparering	Ett bibliotek har slutförts för den aktuella batchen.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Pool Complete (Slutförd uppsättning)	Bibliotekspreparering	En uppsättning har genererats från en batch.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Sequencing Started (Påbörjad sekvensering)	Sekvensering	Systemet har upptäckt en ny sekvenseringsdatamapp.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Sequencing QC passed (Godkänd QC av sekvensering)	Sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts och QC av sekvenseringskörningen har slutförts.	Aktivitet	Nej	Ej tillämpligt
Analysis Started (Påbörjad analys)	Analys	Analysen har påbörjats för den angivna sekvenseringskörningen.	Aktivitet	Ja	Ej tillämpligt
Analysis Completed NIPT Report Generated (Slutförd analys och NIPT-rapport genererad)	Efter analys	Analysen har slutförts och rapporter har genererats.	Aktivitet	Ja	Ej tillämpligt

## Meddelanden om ogiltigförklaring

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

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Batch Invalidation (Ogiltig batch)	Bibliotekspreparering	En användare ogiltigförklarade en batch.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Pool Invalidation – Repool (Ogiltig uppsättning – uppsättning körs om)	Bibliotekspreparering	En användare ogiltigförklarade den första möjliga uppsättningen (av en viss typ) i batchen.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Pool Invalidation – Use second aliquot (Ogiltig uppsättning – använd en andra alikvot)	Bibliotekspreparering	En användare ogiltigförklarade den första möjliga uppsättningen (av en viss typ) i batchen.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Sequencing Completed Pool Invalidated (Slutförd sekvensering med ogiltig uppsättning)	Sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts samtidigt som uppsättningen ogiltigförklarades av användaren.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Sequencing QC passed – All samples are invalid (Godkänd QC av sekvensering – alla prover är ogiltiga)	QC av sekvensering	QC av sekvenseringskörningen har slutförts, men alla prover är ogiltiga.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt
Analysis Completed Pool Invalidated (Slutförd analys med ogiltig uppsättning)	Efter analys	Analysen har slutförts samtidigt som uppsättningen ogiltigförklarades av användaren.	Anmärkning	Ja	Ej tillämpligt

## Meddelanden om korrigerbara fel

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

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Missing Instrument Path (Sökväg för instrument saknas)	Sekvensering	Systemet kan inte lokalisera/ansluta till en extern sekvenseringsmapp	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 1 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Otillräckligt diskutrymme för sekvensering)	Sekvensering	Systemet har upptäckt en ny sekvenseringsdatamapp, men bedömer att det inte finns tillräckligt med diskutrymme för dessa data	Avisering	Ja	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera tillgängligt diskutrymme. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 2 på sidan 59.</li> <li>Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 3 på sidan 59</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Ogiltig sekvenseringskörningsmapp)	Sekvensering	Ogiltiga tecken i mappen Sequencing Run (Sekvenseringskörning)	Avisering	Ja	Mappen Sequencing Run (Sekvenseringskörning) har döpts om felaktigt. Döp om körningen med ett giltigt namn.
RTA Complete is not accessible (RTA Complete är inte tillgängligt)	Sekvensering	Programmet kunde inte läsa RTA Complete-filen i sekvenseringsmappen	Varning	Ja	Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.
Missing Sample Type (Provtyp saknas)	Föranalys	Programmet kunde inte hitta definitionen för provtypen för vissa av proverna	Anmärkning	Ja	Provtypsattribut gavs inte för det angivna provet. Ogiltigförklara provet så att programmet kan fortsätta.
Missing Sex Chromosome (Könskromosom saknas)	Föranalys	Programmet kunde inte hitta definitionen för könskromosom för några av proverna	Anmärkning	Ja	Könskromosomsattributet gavs inte för det angivna provet. Ogiltigförklara provet så att programmet kan fortsätta.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Missing Sample Type and Sex Chromosome (Provtyp och könskromosom saknas)	Föranalys	Programmet kunde inte hitta definitionen för provtyperna och könskromosomen för några av proverna	Anmärkning	Ja	Provtypsattribut och könskromosom gavs inte för det angivna provet. Ogiltigförklara provet så att programmet kan fortsätta.
Sample Sheet Generation failed (Generering av provark misslyckades)	Föranalys	Programmet kunde inte generera provark	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera tillgängligt diskutrymme. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID, 2 på sidan 59. Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data om det är ont om utrymme. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 3 på sidan 59.</li> <li>Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 1 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>
Unable to check disk space (Kunde inte kontrollera diskutrymmet)	Föranalys	Programmet kunde inte kontrollera diskutrymmet	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID, 2 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Otillräckligt diskutrymme för analys)	Föranalys	Programmet har upptäckt att det inte finns tillräckligt med diskutrymme för att starta en ny analyskörning	Avisering	Ja	Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i> , Åtgärds-ID 3 på sidan 59.
Unable to launch Analysis Pipeline (Kunde inte starta Analysis Pipeline)	Föranalys	Programmet kunde inte starta en analyskörning för den angivna sekvenseringsmappen	Avisering	Ja	Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Sequencing folder Read/Write permission failed (Läs-/skrivbehörighet till sekvenseringsmapp nekad)	Föranalys	Programtestet som kontrollerar läs-/skrivbehörighet till sekvenseringskörningsmappen misslyckades	Varning	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 1 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Analysen misslyckades – försök igen)	Analys	Analysen misslyckades. Försöker igen.	Anmärkning	Ja	Ingen
Results Already Reported (Resultaten har redan rapporterats)	System	Programmet har fastställt att en NIPT-rapport redan genererats för den aktuella uppsättningstypen	Aktivitet	Ja	Ingen
Unable to deliver email notifications (Det gick inte att leverera e-postmeddelanden)	System	Systemet kan inte leverera e-postmeddelanden.	Varning	Ej tillämpligt	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera att den e-postkonfiguration som angetts i systemet är giltig. Se anvisningar i avsnittet <i>Konfigurera systemets e-postmeddelanden</i> på sidan 25.</li> <li>Skicka ett testmeddelande via e-post. Se anvisningar i avsnittet <i>Konfigurera systemets e-postmeddelanden</i> på sidan 25.</li> <li>Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ol>
Time Skew Detected (Tidsförskjutning har upptäckts)	Bibliotekspreparering	Programmet har upptäckt en tidsförskjutning på över 1 minut mellan den tidsstämpel som ges av Workflow Manager och den lokala tiden på servern.	Varning	Nej	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera den lokala tiden i Workflow Manager.</li> <li>Kontrollera den lokala tiden på Onsite Server som rapporteras i webbgränssnittet (fliken Server Status (Serverstatus)).</li> </ol>

## Meddelanden om oåterkalleliga fel

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

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Batch Failure (Misslyckad batch)	Bibliotekspreparering	Misslyckad QC av batch	Anmärkning	Ja	Starta om biblioteksprepareringen.
Report Generating Failure (Misslyckad rapportgenerering)	Rapportering	Systemet kunde inte generera en rapport	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera tillgängligt diskutrymme. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID, 2 på sidan 59. Frigör diskutrymme eller säkerhetskopiera data om det är ont om utrymme. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 3 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Misslyckad parsning av körningsparameterfil)	Sekvensering	Systemet kunde inte öppna/parsa filen RunParameters.xml	Varning	Ja	Filen RunParameters.xml är skadad. Kontrollera sekvenserarens konfiguration och sekvensera om uppsättningen.
Unrecognized Run Parameters (Okända körningsparametrar)	Sekvensering	Programmet läste körningsparametrar som inte är kompatibla	Varning	Ja	Programmet kunde inte bilda sekvenseringskörningsparametrar från sekvenserarens konfigurationsfil. Kontrollera sekvenserarens konfiguration och sekvensera om uppsättningen.
Invalid Run Parameters (Ogiltiga körningsparametrar)	Sekvensering	Programmet läste nödvändiga körningsparametrar som inte är kompatibla med analysen	Varning	Ja	Programmets kompatibilitetskontroll misslyckades. Kontrollera sekvenserarens konfiguration och sekvensera om uppsättningen.
No Pool Barcode found (Ingen uppsättningsstreckkod hittad)	Sekvensering	Programmet kunde inte associera flödescellen för sekvenseringskörningen med en känd uppsättningsstreckkod	Varning	Ja	Fel uppsättningsstreckkod kan ha angetts. Sekvensera om uppsättningen.
Sequencing Timed Out (Sekvenseringen överskred tidsgränsen)	Sekvensering	Sekvenseringskörningen slutfördes inte inom den givna tidsramen	Varning	Ja	Kontrollera sekvenseraren och nätverksanslutningen. Sekvensera om uppsättningen.

Meddelande	Steg	När	Varningsnivå	E-post	Rekommenderad åtgärd
Sequencing QC files generation failed (Misslyckad generering av QC-filer för sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts, men InterOp QC-filerna är skadade	Avisering	Ja	Kontrollera sekvenseraren och nätverksanslutningen. Sekvensera om uppsättningen.
Sequencing QC files corrupted (Skadade QC-filer för sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts och sekvenseringens QC-filer är skadade	Varning	Ja	Kontrollera sekvenseraren och nätverksanslutningen. Sekvensera om uppsättningen.
Sequencing QC failed (Misslyckad QC av sekvensering)	QC av sekvensering	Sekvenseringskörningen har slutförts och QC av sekvenseringskörningen har misslyckats	Anmärkning	Ja	Sekvensera om uppsättningen.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analysen har misslyckats maximalt antal gånger)	Analys	Alla analysförsök har misslyckats. Kommer inte att köras igen.	Varning	Ja	Sekvensera om den andra uppsättningen.
Analysis Post-Processing Failed (Misslyckad efterbearbetning av analys)	Efter analys	Programmet kunde inte efterbearbeta analysresultaten	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 1 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Misslyckad överföring av analys)	Efter analys	Programmet kunde inte föra över analysresultaten till databasen	Avisering	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollera nätverksanslutningen om en NAS används. Mer information finns i avsnittet <i>Rekommenderade åtgärder</i>, Åtgärds-ID 1 på sidan 59.</li> <li>Möjligt maskinvarufel. Starta om servern. Kontakta Illuminas tekniska support via e-post om problemet kvarstår.</li> </ul>

## Rekommenderade åtgärder

Åtgärds-ID	Rekommenderad åtgärd	Steg
1	Kontrollera nätverksanslutningen	<p>Obs! Kontrollera att NAS:en för fjärrlagring och den lokala enheten är på samma nätverk.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Skriv in kommandot (cmd) <b>ping &lt;Server IP&gt;</b> i kommandoraden i Windows. Obs! Om en NAS används ska även dess anslutning kontrolleras.</li> <li>2. Kontrollera att det inte förekommer förlorade datapaket. Obs! Kontakta administratören om det förekommer förlorade datapaket.</li> <li>3. Testa anslutningen: <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Logga in i webbgränssnittet för Onsite Server.</li> <li>b. Välj <b>Folder</b> (Mapp) i instrumentpanelens meny.</li> <li>c. Klicka på <b>Test</b> och fastställ om testet är slutfört. Om testet misslyckas finns det mer information i avsnittet <i>Redigera en delad nätverksenhet på sidan 22</i>. Kontrollera även att alla inställningar är korrekt konfigurerade.</li> </ol> </li> </ol>
2	Kontrollera tillgängligt diskutrymme	<p>Obs! Kontrollera att mappen Input (Indata) på Onsite Server är mappad till Windows-enheten. Mer information finns i avsnittet <i>Mappa serverenheter på sidan 29</i>.</p> <p>Högerklicka på enheten som mappar till mappen Input (Indata). Välj <b>Properties</b> (Egenskaper) och visa information om ledigt utrymme.</p>
3	Frigör diskutrymme/säkerhetskopiera data	<p>Obs! Illumina rekommenderar att säkerhetskopiering utförs regelbundet och/eller att sekvenseringsdata lagras på servern. Mer information finns i avsnittet <i>Hantera en delad nätverksenhet på sidan 22</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. För data som lagras lokalt på Onsite Server: <p>Obs! Kontrollera att mappen Input (Indata) på Onsite Server är mappad till Windows-enheten. Mer information finns i avsnittet <i>Mappa serverenheter på sidan 29</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Dubbelklicka på mappen Input (Indata) och ange inloggningsuppgifterna som ger åtkomst till den.</li> <li>b. Sekvenseringskörningsdata visas med mappnamn som överensstämmer med sekvenseringskörningsnamnet.</li> <li>c. Ta bort eller säkerhetskopiera bearbetade sekvenseringsmappar.</li> </ol> </li> <li>2. För data som fjärrlagras på en NAS: <p>Obs! Kontrollera att NAS:en för fjärrlagring och den lokala enheten är på samma nätverk.</p> <p>Obs! Kontrollera att du har tillgång till mappen på fjärrenheten. Det krävs inloggningsuppgifter från IT-administratören.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>a. Sekvenseringskörningsdata visas med mappnamn som överensstämmer med sekvenseringskörningsnamnet.</li> <li>b. Ta bort eller säkerhetskopiera bearbetade sekvenseringsmappar.</li> </ol> </li> </ol>



## Systemproblem

Problem	Rekommenderad åtgärd
Programmet startar inte	Om fel upptäcks när Assay Software startas visas en sammanfattning av samtliga fel istället för inloggningsskärmen. Kontakta Illuminas tekniska support för att rapportera de fel som anges.
Databasen måste återställas	Kontakta en fältservicetekniker från Illumina om databasen behöver återställas från en säkerhetskopia.
Systemglidning har upptäckts	När en systemglidning upptäcks bearbetar Assay Software inte längre kommunikationen från andra systemkomponenter. En administratör kan återställa systemet till normal drift när det har gått in i tillståndet för upptäckt av glidning.

## Databearbetningstest

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

### Testa servern

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

#### Förfarande

- 1 Öppna den monterade ingångskatalogen och öppna sedan mappen TestingData (Testdata).
- 2 Kopiera följande mapp, som du hittar i mappen TestingData (Testdata):  
150824\_NS500404\_0121\_AHGKH5BGXX\_COPY\_ANALYSIS\_WORKFLOW.
- 3 Döp om kopian till en mapp med ett \_XXX-suffix. Suffixet \_XXX representerar ett sekventiellt värde för testkörningen. Om till exempel \_002 finns i mappen, ska den nya kopian döpas om till \_003.
- 4 Det kan ta 3–5 minuter för körningen att slutföras. Kontrollera att följande e-postmeddelanden har tagits emot:
  - a Påbörjad sekvenseringskörningsanalys
  - b Rapport om detektering av aneuploidi genererad för sekvenseringskörning



#### **OBS!**

Härled båda rapporterna till mappens sekvenseringsnamn.

- 5 I utdatamappen öppnar du mappen SampleTestRun (Testkörning av prov) och kontrollerar att följande rapport finns: SampleTestRun\_C\_SampleTestRun\_PoolA\_HGKH5BGXX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Den förväntade filstorleken är cirka 5,9 kB.
- 6 Flytta tillbaka testsekvenseringskörningen till mappen TestingData (Testdata). Denna praxis bidrar till att hantera antalet gånger sekvenseringstestet utförs.

### Köra fullständig analys av testdata

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

#### Förfarande

- 1 Öppna den monterade indatakatalogen och öppna sedan mappen TestingData (Testdata).
- 2 Byt namn på följande mapp genom att lägga till suffixet \_000:  
150528\_NB500886\_0002\_AH7MHHBGXX\_FullTRun.  
Suffixet skapar ett unikt namn för varje sekvenseringskörning. Om körningen redan har ett suffix ska namnet på mappen bytas genom att öka suffixets numeriska värde med ett.
- 3 Flytta mappen med det nya namnet till indatamappen.
- 4 Det kan ta 4–5 timmar för analysen att slutföras. Kontrollera att följande e-postmeddelanden har tagits emot:

- a Påbörjad sekvenseringskörningsanalys
  - b Rapport om detektering av aneuploidi genererad för sekvenseringskörning
- 5 I utdatamappen öppnar du mappen SampleTestRun (Testkörning av prov) och kontrollerar att följande rapport finns: SampleTestRun2\_C\_SampleTestRun2\_PoolA\_H7MHHBGXX\_nipt\_report\_20151105\_162434.tab.  
Den förväntade filstorleken är cirka 7,1 kB.
- 6 Flytta tillbaka testsekvenseringskörningen till mappen TestingData (Testdata).



**OBS!**

Härled båda rapporterna till mappens sekvenseringsnamn.

# Ytterligare resurser

Följande dokument kan hämtas på Illuminas webbplats.

Resurs	Beskrivning
<i>Bipacksedel för VeriSeq NIPT Solution</i> (dokumentnr 1000000001856)	Definierar produkten och dess avsedda användning. Innehåller även bruksanvisningar och felsökningsåtgärder.
<i>Användarhandbok för Microlab® STAR Line</i> , Hamilton-dokument-ID 624668	Innehåller drift- och underhållsinformation samt tekniska specifikationer för instrumentet Hamilton Microlab STAR för automatisk hantering av vätskor.

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

# Akronymer

Akronym	Benämning
BCL	Base call-fil (Base Call File)
CE-IVD	CE-märkning för produkter för <i>in vitro</i> -diagnostik
cfDNA	Cellfri DNA (Cell-Free DNA)
DNA	Deoxiribonukleinsyra (Deoxyribonucleic Acid)
DNS	Domännamssystem (Domain Name System)
FASTQ	Textbaserat filformat för lagring av utsignalen från sekvenseringsinstrument.
FF	Fosterfraktion (Fetal Fraction)
FIFU	Först in, först ut
iFACT	Individuellt fosteraneuploiditest (Fetal Aneuploidy Confidence Test)
IP	IP-adress eller IP-nummer
LIMS	Hanteringssystem för laboratorieinformation (Laboratory Information Management System)
LIS	System för laboratorieinformation (Laboratory Information System)
LLR	Sannolikhetsförhållanden (Log Likelihood Ratios)
MAC	Medieaccessstyrning (Media Access Control)
NAS	Network-Attached Storage
NES	Ej uteslutna platser (Non Excluded Sites)
NGS	Nästa generations sekvensering (Next-Generation Sequencing)
NIPT	Icke-invasiv fosterdiagnostik (Non-Invasive Prenatal Testing)
NTC	Reagenskontroll utan mall (No Template Control)
NTP	Tidsprotokoll för nätverk (Network Time Protocol)
PF	Passerfilter (Passing Filter)
PQ	Processvalidering (Process Qualification)
QC	Kvalitetskontroll (Quality Control)
RTA	Programvaran för realtidsanalys, RTA
RUO	Endast för forskningsbruk (Research Use Only)
SCA	Aneuploidi av könskromosom (Sex Chromosome Aneuploidy)
SDS	Säkerhetsdatablad (Safety Data Sheet)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1
SSL	Secure Sockets Layer

# Teknisk hjälp

Kontakta Illuminas tekniska support för all form av teknisk hjälp.

Webbplats: [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
E-post: [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

## Telefonnummer till Illuminas kundtjänst

Region	Avgiftsfritt	Lokalt
Nordamerika	+1.800.809.4566	
Australien	+1.800.775.688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrike	+33 805102193	+33 170770446
Hongkong	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Kina	400.066.5835	
Nederländerna	+31 8000222493	+31 207132960
Norge	+47 800 16836	+47 21939693
Nya Zeeland	0800.451.650	
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapore	+1.800.579.2745	
Spanien	+34 911899417	+34 800300143
Storbritannien	+44 8000126019	+44 2073057197
Sverige	+46 850619671	+46 200883979
Taiwan	00806651752	
Tyskland	+49 8001014940	+49 8938035677
Österrike	+43 800006249	+43 19286540
Övriga länder	+44.1799.534000	

Säkerhetsdatablad (SDS) – Finns på Illuminas webbsida på [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

Produktdokumentation – Kan hämtas i PDF-format på Illuminas webbsida. Gå till [support.illumina.com](http://support.illumina.com), välj en produkt och klicka sedan på **Documentation & Literature** (Dokumentation och litteratur).



Illumina

5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 USA  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (utanför Nordamerika)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797



Illumina Netherlands B. V.  
Freddy van Riemsdijkweg 15  
5657 EE Eindhoven  
Nederländerna

**Australisk sponsor**

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

**FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK**

© 2019 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

**illumina**<sup>®</sup>