

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Softwarevejledning

OPHAVSRETSLIGT BESKYTTET AF ILLUMINA

Dokumentnr. 1000000067940 v09

Maj 2025

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUG.

Brugen af dette produkt er dækket af patenter, der tilhører og er licenseret til Illumina, Inc. Betaling for dette produkt giver begrænset, uoverdragelig ret til at bruge dette produkt til dets tilsigtede brug i overensstemmelse med dets dokumentation og andre tilknyttede vilkår og betingelser. Der findes en repræsentativ, ikke-udtømmende liste over sådanne patenter på www.illumina.com/patents. Der gives ingen andre rettigheder under andre patenter eller til anden brug, hverken udtrykkeligt, stiltiende eller ved berettiget antagelse.

Dette dokument og dets indhold er ophavsretligt beskyttet af Illumina, Inc. og dennes datterselskaber ("Illumina") og er udelukkende beregnet til kundens kontraktmæssige brug i forbindelse med anvendelsen af de produkter, som er beskrevet heri, og til intet andet formål. Dette dokument og dets indhold må ikke bruges eller distribueres til noget andet formål og/eller på anden måde kommunikerer, offentliggøres eller reproduceres på nogen som helst måde uden forudgående, skriftligt samtykke fra Illumina. Med dette dokument udsteder Illumina ingen licens under sit patent, varemærke, sin copyright eller sædvaneret eller lignende rettigheder tilhørende nogen tredjeparter.

Anvisningerne i dette dokument skal følges nøje og fuldstændigt af kvalificerede og behørigt uddannede medarbejdere for at sikre, at produktet/produkterne, der er beskrevet heri, anvendes korrekt og sikkert. Alt indhold i dette dokument skal læses grundigt og forstås inden brug af produktet/produkterne.

HVIS ALLE ANVISNINGERNE HERI IKKE GENNEMLÆSES FULDT UD OG FØLGES NØJE, KAN DET MEDFØRE SKADE PÅ PRODUKTET/PRODUKTERNE, SKADE PÅ PERSONER, HERUNDER BRUGERE ELLER ANDRE, OG SKADE PÅ ANDEN EJENDOM OG VIL GØRE ENHVER GARANTI GÆLDENDE FOR PRODUKTET/PRODUKTERNE UGYLDIG.

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF PRODUKTET/PRODUKTERNE, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2025 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

Alle varemærker tilhører Illumina, Inc. eller deres respektive ejere. Specifikke varemærkeoplysninger er tilgængelige på www.illumina.com/company/legal.html.

Revideringshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 1000000067940 v09	Maj 2025	<p>Opdaterede følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Callout-tekst i grafikken Architecture Overview • Beskrivelse af prøveobjektet for batchstyring. • Instruktioner for prøver, der uploades under plasmaisolering. • Forsigtig vejledning til at inkludere stregkode og genbrug af pooling. <p>Tilføjede følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Præcisering af, at prøvebestillingen ikke kontrolleres af Workflow Manager. • Krav til feltet Kørselsnavn i instruktionerne til Local Run Manager. • Der henvises til brugervejledningen til Sequencing Analysis Viewer Software for vejledning i tolkning af QC-målinger. • Instruktioner for justeringer, der kræves til gentestning efter en puljefejl. • Forklaring og fejlfindingsoplysninger for den nye pladeniveauekontamineringsfejl. • Instruktioner til genstart af systemet. • Præcisering af miljøhensyn. • Oplysninger i de supplerende rapportmetrikker om NES øvre og nedre grænser med hensyn til iFACT-fejl. <p>Erstattede alle forekomster af sequencer med næste generations sekventeringssystem eller sekventeringssystem.</p>
Dokumentnr. 1000000067940 v08	Juni 2023	Fjernelse af beskrivelser af prøveark til hybridbatcher som tilpasning til softwarefunktionaliteten.

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 1000000067940 v07	Februar 2023	Ændring af serverkonfigurationsmuligheder for øget sikkerhed. Ændring af automatiseringsadgangskode på ML-STAR kræver kontrolbesøg fra Illumina feltservicepersonale. Præcisering af retningslinjerne for tilføjelse af stregkodeoplysninger til inputprøveark og for upload af prøveark til hybridbatcher. Opdatering af retningslinjerne for oprettelse af et brugernavn. Fjernelse af referencen til feltet Network Password (Adgangskode til netværket) fra serverkonfigurationsinstruktionerne. Opdatering af eksemplet på partiel deletion eller duplikationsanomali. Tilføjelse af bestillingsregel for feltet anomaly_description. For anomalier inden for det samme kromosom kommer hele kromosomaneuploidier før partielle deletioner eller duplikationer. Tilføjelse af kolonnerne Type og Regex til resultater og meddelelser og procesrapporter. Opdatering af ordlyden i hele dokumentet for at forbedre tydelighed.
Dokumentnr. 1000000067940 v06	August 2021	Opdaterede adresse for EU-godkendt repræsentant.

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokumentnr. 1000000067940 v05	September 2020	<ul style="list-style-type: none">• Tilføjelse af instrukser i de nye funktioner Backup Encryption (Kryptering af sikkerhedskopier) og Network Password (Adgangskoder til netværket).• Opdatering af afsnittet Download og installation af certifikat i form af mere detaljerede instrukser.• Tilføjelse af et trin til indtastning af adgangskode til netværket og af en påmindelse om at generere et certifikat til Workflow Manager i afsnittet Serverkonfiguration.• Opdatering af afsnittet Tilknytning af serverdrev for at præcisere, at kun administratorer har brugertilladelser, og for at ændre SMB-versioner med kompatibilitet.• Tilføjelse af henvisning til Kryptering af sikkerhedskopier i afsnittet Arkivering af data for den lokale server.• Tilføjelse af note i introduktionen til webbrugergrænsefladen i Assay Software, der angiver, at softwaren ikke kan tilgås via mobile enheder.• Tilføjelse af forklarende noter vedrørende store bogstaver i outputs i NIPT Report (NIPT-rapport).• Opdatering af opstillingen af oplysninger om værdiindstillinger i afsnittet Resultat- og meddelelsesrapporter af hensyn til læsbarheden.• Opdatering af navngivningskonventionen for Workflow Manager med henblik på konsekvent visning af det fulde softwarenavn for VeriSeq NIPT Workflow Manager.

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokument nr. 1000000067940 v04	Februar 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Opdatering af emnerne Prøvearkinput og Overførsel af prøveark med henblik på at præcisere funktionalitetsbegrænsningerne for overførsel af prøveark. • Opdatering af adresserne for australsk sponsor og Illumina Netherlands.
Dokument nr. 1000000067940 v03	Oktober 2019	<ul style="list-style-type: none"> • Tilføjede et afsnit om miljøhensyn for VeriSeq Onsite Server v2. • Opdatering af præsentationen af resultater for kønskromosomanomali i kapitlet Results and Notifications Reports i Appendiks B, så den svarer til præsentationen i NIPT- rapporten.
Dokument nr. 1000000067940 v02	April 2019	Tilføjede detalje i NIPT og supplerende rapporter, så de stemmer overens med undervisningsmaterialer.
Dokument nr. 1000000067940 v01	Februar 2019	Frigivelse af VeriSeq NIPT Solution v2 Software Guide til kundebrug.
Dokument nr. 1000000067940 v00	November 2018	Første udgivelse kun til intern brug

Indholdsfortegnelse

Revideringshistorik	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Introduktion	1
Systemarkitektur	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Introduktion	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Prøvearkinput	6
Ugyldiggørelse af prøve, batch og pulje	9
Overførsel af prøveark	11
Sample Cancellation (Annullering af prøve)	11
VeriSeq NIPT Services	11
Start VeriSeq NIPT Services	11
Next-generation-sekventeringssystem	15
Introduktion	15
Sekventeringspulje	15
Integration af datalager	15
Analysegennemløbskapacitet	16
Begrænsninger for netværkstrafik	16
VeriSeq NIPT Local Run Manager	16
VeriSeq NIPT Assay Software v2	18

Introduktion	18
VeriSeq NIPT Assay Software Komponenter	18
VeriSeq NIPT Assay Software Opgaver	20
Sekventeringsmanager	22
Analysepipeline-manager	23
Webbrugergænseflade	23
Slutbrugerlicensaftale	25
Konfigurer webbrugergænsefladen	25
Log ind på webbrugergænsefladen	25
Dashboardet	26
Administrer brugere	28
Administrer et delt netværksdrev	29
Konfigurer netværks- og certifikatindstillinger	31
Konfigurer e-mailbeskeder via systemet	33
Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier	34
Konfigurer adgangskoder til netværket	35
Log ud	36
Analyse og rapportering	36
Demultipleksring og FASTQ-generering	36
QC af sekventering	37
Estimer af føtal fraktion	38
Anvendt statistik i forbindelse med endelig klassifikation	38
QC af analyse	39
QC af NTC-prøver	39
Kontaminering af pladeniveau	39
VeriSeq Onsite Server v2	40
Lokal disk	40
Lokal database	40
Arkiver data	41
Tilknyt serverdrev	41
Genstart serveren	42
Power Cycling (Tænd/sluk)	43
Nedlukning af serveren	43
Gendan efter uventet lukning	43
Miljømæssige overvejelser	43

QC -målinger	45
QC-målinger og -grænser for kvantificering	45
QC-målinger og -grænser for sekventering	46
Systemrapporter	47
Introduktion	47
Outputfiler	47
Filstruktur for rapporter	47
Oversigt over systemrapporter	49
Hændelser, der udløser en rapport	51
Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter)	53
NIPT Report (NIPT-rapport)	53
Supplerende rapport	62
Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)	66
Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve)	67
Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)	68
Procesrapporter	68
Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)	68
Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)	69
Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)	70
Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)	71
Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport)	72
Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)	73
Library Process Log (Biblioteksproceslog)	73
Pool Report (Puljerapport)	75
Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)	75
Sequencing Report (Sekventeringsrapport)	76
Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)	77
Fejlfinding	78
Introduktion	78

Meddelelser i Assay Software	78
Meddelelser om fremskridt	78
Meddelelser om ugyldiggørelse	80
Meddelelser om fejl, der kan rettes	81
Meddelelser om fejl, der ikke kan rettes	87
Anbefalede handlingsprocedurer	91
Systemproblemer	93
Databehandlingstest	93
Test serveren	93
Kør fulde analysetestdata	94
Ressourcer og referencer	96
Akronymer	96
Teknisk hjælp	97

VeriSeq NIPT Solution v2

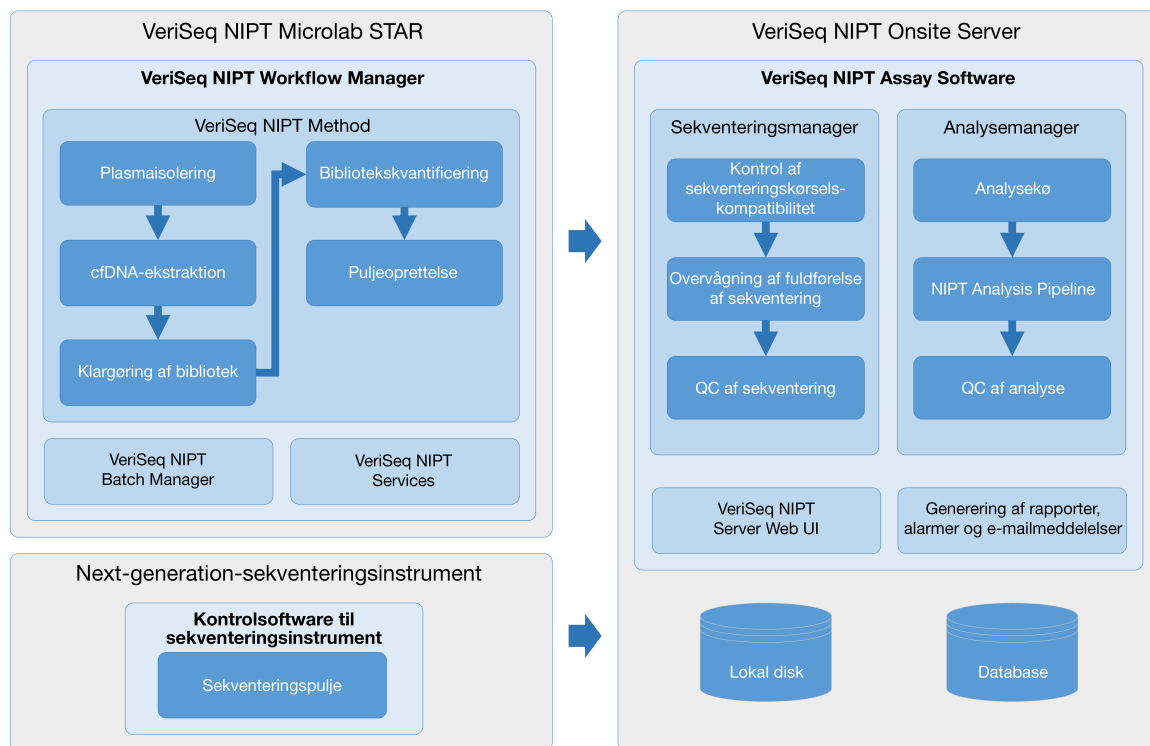
Introduktion

VeriSeq NIPT Solution v2 er en *in vitro*-diagnostisk test, der anvendes til sekventerings-baseret screening med henblik på detektering af føtale aneuploidier i perifere helblodsprøver fra moderen under dennes graviditet efter 10. gestationsuge. Testen kan anvendes til to typer af screening: basisscreening og genomdækkende screening. Grundlæggende screening giver kun oplysninger om aneuploidistatus for kromosom 21, 18, 13, X og Y. Screening af hele genomet giver oplysninger om partielle deletioner og duplikationer for alle autosomer og aneuploidistatus for alle kromosomer. Begge screeningstyper giver også mulighed for rapportering af kønskromosomal aneuploidi (SCA). Uanset screeningstypen må dette produkt ikke anvendes som eneste grundlag for diagnosticering eller beslutningstagen om det videre graviditetsforløb.

VeriSeq NIPT Solution v2-systemarkitekturen omfatter følgende komponenter:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Et automatiseret væskehåndteringsinstrument, der bruger VeriSeq NIPT Workflow Manager og til at forberede og spore VeriSeq NIPT Sample Prep Kitbiblioteksprøver. ML STAR bruger til VeriSeq NIPT Assay Software v2 at forberede prøver, der er beregnet til analyse, i henhold til brugsanvisningen, der er angivet i *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr. 1000000078751)*.
- **Next Generation Sequencing (NGS) Instrument** (Næste generations sekventeringsinstrument) – et genomsekventeringsinstrument, på hvilket der udføres cluster-generering og sekventering. Kontrolsoftwaren foreskriver trinnene til opsætning af en sekventeringskørsel og genererer sekventeringslæsninger af alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje.
- **VeriSeq Onsite Server v2**—En server, der hoster VeriSeq NIPT Assay Software v2 og gemmer data for at analysere parvis-sekventeringsdata. VeriSeq NIPT Assay Software overvåger og analyserer konstant sekventeringsdata og genererer prøveresultater, procesrapporter og meddelelser.

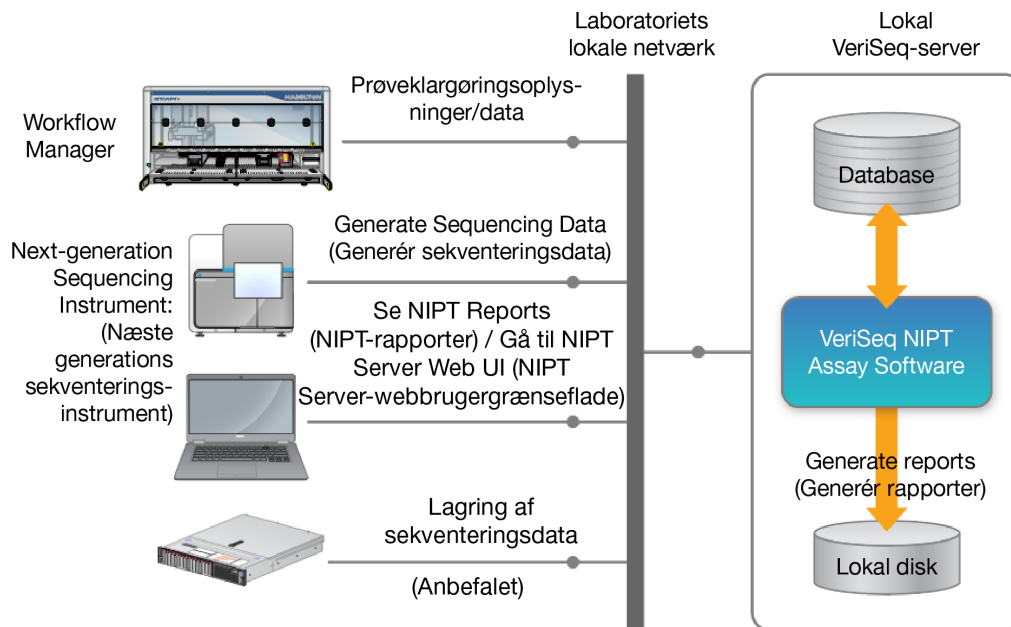
Figur 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Komponenter



Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution v2 forbinder alt systemudstyr via laboratoriets lokale netværk (LAN) ved brug af det samme undernet. Brugen af LAN gør det muligt at placere udstyret på fleksibel vis og at øge gennemløbet ved at tilføje yderligere instrumenter og/eller ML STAR-arbejdsstationer. Følgende illustration giver et overblik over systemarkitekturen.

Figur 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Oversigt over arkitektur



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduktion

VeriSeq NIPT Workflow Manager er installeret på ML STAR og giver en simpel og intuitiv grafisk brugergrænseflade og automatiserer klargøringen af blodprøver i overensstemmelse med VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager opretholder en dataforbindelse til VeriSeq Onsite Server v2 med henblik på databehandling, lagring, prøvesporing og gennemførelse af arbejdsstyringslogikken.

VeriSeq NIPT Workflow Manager giver adgang til følgende softwaremoduler, også kendt som metoder:

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Method) styrer den automatiserede behandling af prøver på ML STAR. Metoden udfører følgende behandlingstrin:

- **Plasmaisolering** – Overfører 1 ml isoleret plasma fra et blodprøverør. Proceslogikken opretter en batch med VeriSeq NIPT Assay Software. Hver batch indeholder prøvedata, herunder prøvens strekkode, prøvetype, screeningstype, brøndplacering og valg ang. kønsrapportering.
- **Ekstraktion af cellefrit DNA (cfDNA)** – Oprenses cfDNA fra 900 µl plasma.
- **Biblioteksklargøring** – Opretter biblioteker fra oprenset cfDNA, der er klar til sekventering. Bibliotekerne indeholder unikke indekser for hver prøve i batchen.
- **Bibliotekskvantificering** – Bestemmer cfDNA-koncentrationen ved hjælp af et interkalerende fluorescerende farvestof i et mikropladeformat med 384 brønde. Pladen indeholder en mærket DNA-standardkurve og duplikater af hver prøve i batchen. Systemet anvender de rå fluorescenslæsninger fra mikropladelæseren og beregner prøvekoncentrationerne på baggrund af standardkurven.
- **Puljeoprettelse og normalisering** – Samler bibliotekerne i enkelte puljer med henblik på sekventering. Systemet anvender de tidligere fastlagte koncentrationer til at beregne den hensigtsmæssige overførsel for hver prøve i puljerøret. Puljerøret er derefter klar til sekventering.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager administrerer statussen for prøver, batches og puljer gennem brugergrænsefladen. Systemet tillader sporing af prøver på tværs af flere væskehåndteringssystemer og sekventeringsinstrumenter og via analyse-pipelinen. For yderligere oplysninger om prøvebehandlingsprocedurer henvises til *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr. 1000000078751)*.

Du kan administrere prøver i workflowet ved hjælp af tre forskellige kategorier kaldet objekter. Disse objekter er beskrevet i følgende tabel.

Objekt	Description (beskrivelse)
Prøve	Resultat af behandling af 1 ml plasmaprøve fra et enkelt blodrør. Prøverne bliver forbundet med stregkoden på blodrøret (prøvens stregkode) og batchen.
Batch (Batch)	Plade med 24, 48 eller 96 prøver, der bliver bearbejdet i forbindelse med cfDNA-ekstraktionen og biblioteksklargøringen.
Pool (Pulje)	Normaliseret og fortyndet volumen af dobbeltindekserede biblioteker, der er klar til brug i instrumentet. Hver pulje indeholder op til 48 prøver.

Følgende tabel beskriver de handlinger, der kan anvendes på objekter under behandlingen.

Handling	Objekt	Genereret rapport	Description (beskrivelse)
Invalidation (Ugyldiggørelse)	Prøve	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Brugeren markerer, at prøven ikke længere er gyldig til bearbejdning. Der bliver ikke genereret nogen testresultater for ugyldiggjorte prøver. Eksempel: Synlig overførsel af blodceller i forbindelse med plasmaisolering.
	Batch (Batch)	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Brugeren markerer, at batchen ikke længere er gyldig. Hvis batchen bliver ugyldiggjort inden puljegenenering, bliver alle prøver ugyldiggjort. Eksempel: Pladen bliver tabt eller på anden måde håndteret på ukorrekt vis.
	Pool (Pulje)	Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Brugeren markerer, at puljen ikke længere er gyldig. Efter to ugyldiggørelser af puljen bliver alle prøverne i puljen ugyldiggjort. Eksempel: Hele puljevoluminet er blevet opbrugt i forbindelse med to mislykkede sekventeringer.

Handling	Objekt	Genereret rapport	Description (beskrivelse)
QC Failure (Mislykket QC)	Prøve	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	VeriSeq NIPT Solution v2 markerer automatisk prøven som ugyldig, fordi den ikke opfylder kriterierne for en af de specificerede kvalitetskontrol-målinger (QC), eller fordi systemet har detekteret en væskehåndteringsfejl.
	Batch (Batch)	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	VeriSeq NIPT Solution v2 markerer automatisk hele batchen som ugyldig. Eksempel: Systemfejl i forbindelse med væskehåndtering.
Annullering	Prøve	Sample Cancellation (Annullering af prøve)	Laboratorieadministrationen markerer prøven som annulleret. Der bliver ikke genereret nogen testresultater.
Edit Sample Attributes (Redigering af prøveattributter)	Prøve	Sex Reporting (Kønsrapportering)	Brugeren markerer Yes (Ja), No (Nej) eller SCA, hvad angår kønsrapportering. <ul style="list-style-type: none"> • Ja – prøvens køn genereres. • Nej – prøvens køn genereres ikke • SCA – kun kønskromosomaneuploidier rapporteres.
	Prøve	Prøvetype	Prøvetype markeret af brugeren som Singleton (Enkeltbarn), Twin (Tvilling), Control (Kontrol) eller No Template Control (NTC). Tildelingen af type for prøven har direkte indflydelse på analysen af testen. For at sikre korrekte testresultater skal prøvetypen være korrekt.
	Prøve	Type af screening	Screeningstype markeret af brugeren som grundlæggende (kun 21, 18, 13, X og Y) eller for hele genomet (alle kromosomer).

Efter handlingerne ugyldiggørelse, mislykket QC eller annullering bliver objektet ikke viderebehandlet. Laboratorieinformationssystemer (LIMS) kan anvende Sample Invalidation Reports (Rapporter om ugyldiggørelse af prøve) til at angive genbearbejdning af prøven fra blodprøverøret.

Prøvearksinput

Input-prøvearket indeholder patientrelaterede prøveoplysninger, inklusive prøvetypen og rapporteringsstatus vedrørende kønskromosomer. Systemet kan kun generere sekventeringspuljer, hvis prøveoplysningerne er fuldstændige.

Input-prøvearket skal være en tabulatorsepareret tekstfil (*.txt-format). Navnene i overskriftskolonnerne i filen skal stemme fuldstændigt overens med dem, der fremgår af nedenstående tabel.

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Description (beskrivelse)
batch_name	Streng/tom	Påkrævet	Angiver batchnavnet for prøven. Skal stemme overens med det batchnavn, der er indført i opkaldsmetoden (Workflow Manager) for at bekræfte, at input-prøvearket er forbundet med den korrekte batch. Må højst bestå af 26 tegn. Kolonnen kan efterlades tom. Prøveark uden en kolonne med batch_name vil ikke blive accepteret.
sample_barcode	Streng	Påkrævet	Stregkoder på de blodprøverør, der overføres til ML STAR. Hvis der anvendes et heltal som stregkode på prøven, må det ikke overstige 15 cifre. Alfanumeriske prøvestregkoder må højst indeholde 32 tegn. Anvend kun tal, bogstaver, bindestreger (-) og understregningstegn (_). Prøvestregkoden skelner ikke mellem små og store bogstaver. Stregkoder med små og store bogstaver betragtes ikke som unikke. Prøvestregkoden skal være unik og må ikke kun afvige med store bogstaver. For eksempel er prøvenavnene Sample01 og sample01 ikke unikke.
sample_type	Streng	Påkrævet	Angiver den prøvetype, der skal analyseres. Tilladte værdier er <code>Singleton</code> (Enebarn), <code>Twin</code> (Tvilling), <code>Control</code> (Kontrol) og <code>NTC</code> .
sex_chromosomes	Streng	Påkrævet	Angiver, hvorvidt føtale kønskromosomer skal rapporteres. Tilladte værdier er <code>yes</code> (ja, rapportering ønskes), <code>no</code> (nej, rapportering ønskes ikke) og <code>sca</code> (der ønskes kun rapportering af kønskromosomale aneuploidier).
screen_type	Streng	Påkrævet	Angiver den type screening, der skal analyseres. De tilladte værdier er "basic" (grundlæggende) og "genomewide" (hele genomet).

Input-prøvearket overføres i forbindelse med plasmaisolering eller puljeoprettelse og kan overføres ved hjælp af Batch Manager. Systemet anvender automatisk stregkoder, screeningstype, prøvetype og kønsrapportering til NTC'er. Der kræves forskellige oplysninger baseret på, om prøvearket uploades under plasmaisolering eller puljeoprettelse. Prøveoplysningerne bekræftes i forbindelse med prøveoverførsel. Workflow Manager kontrollerer ikke prøvebestillingen. Prøver, der uploades under

plasmaisolering, skal inkludere alle prøver i batchen undtagen NTC. Under puljeoprettelse anmoder systemet om enhver manglende prøveinformation, der ikke blev uploadet under plasmaisolering, selv for NTC'er (dvs. kønskromosom og screeningstype).



FORSIGTIG

For at undgå fejl skal du ikke inkludere prøveoplysninger eller rækker for NTC'er i prøvearket under plasmaisoleringstrinnet.

Du kan kontrollere prøveindlæsning for alle prøver i en batch, der er genereret af LIMS, eller for specifikke prøver, der kræver ny test. Hvis du indlæser prøver med henblik på ny test, skal du fylde de resterende åbne positioner med tilgængelige prøver.

Vælg mellem følgende strategier til brug af prøveark:

- Foruddefinerede batches (LIMS-oprettede batches)
- Ad hoc-batches (VeriSeq NIPT Workflow Manager created batches) (Oprettede Batches)

Foruddefinerede batches

Du kan bruge LIMS til at oprette batcher, før prøvebehandlingen begynder. I foruddefinerede batches er alle prøver allerede forbundet med en batch, før de bliver overført til ML STAR. Det prøveark, der bliver overført i forbindelse med plasmaisolering, omfatter alle prøver i batchen og alle prøveoplysninger. Prøveark for batcher oprettet i et LIMS skal indeholde værdier i kolonnen Batch ID. Medtagelse af batch-id'et bidrager til at sikre, at det batch-id, der blev indtastet manuelt i Workflow Manager ved behandlingsopstarten, er korrekt.

Den foruddefinerede batch-tilgang låser de nøjagtige prøver, der er indlæst, fordi systemet kræver, at alle prøver i prøvearket er i batchen. Ingen yderligere oplysninger er påkrævede. Laboratoriet kan gå videre til den endelige rapport uden yderligere datainput.

Funktioner og krav til den foruddefinerede batch-tilgang er som følger.

- Giver fuldstændig kontrol over batchindholdet.
- Forhindrer overførsel af uønskede prøver.
- Kræver et system, der kan oprette batcher ud fra beholdningslister (avanceret LIMS).
- Kan kræve, at laboratoriepersonalet henter de korrekte prøver frem fra opbevaringsstedet. Kræver alternativt et avanceret prøveopbevaringssystem.

Ad-hoc-batches

Du kan oprette batcher på laboratoriet ved fysisk at indsamle prøverør og overføre dem til ML STAR i forbindelse med plasmaisolering. Der kræves ingen forudgående prøve-til-batch-tilknytning. Du bestemmer, hvilke prøver der skal inkluderes i batchen.

Når du bliver bedt om det af Workflow Manager, skal du vælge **No Sample Sheet** (Intet prøveark) i forbindelse med plasmaisolering. Workflow Manager forbinder de overførte prøver med det manuelt indtastede batch-id og genererer en rapport om initiering af batch.

Funktioner og krav til ad-hoc-batch-tilgangen er som følger.

- Kræver ingen LIMS eller prøveark.
- Du kan ændre rapporten om initiering af batch med oplysninger om, hvilken prøvetype, screeningstype og kønsrapportering der skal uploades i forbindelse med puljeoprettelse. Du kan til enhver tid tilføje prøver.
- Der er ingen automatisk kontrol over, hvilke prøver der bliver inkluderet i batchen. Du kan overføre en uønsket prøve.
- Der skal overføres prøvedata i forbindelse med puljeoprettelse.

Edit Sample Attributes (Redigering af prøveattributter)

Kønskromosomrapporterings-, screeningstype- og prøvetypeattributterne for individuelle prøver kan ændres før opstart af en sekventeringskørsel ved hjælp af VeriSeq NIPT Batch Manager.

1. Gå til Batch Manager. Du finder flere oplysninger på [Adgang til Batch Manager på side 10](#).
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg så **OK**.
3. Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet en prøve, på batchpladediagrammet.
4. Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg så en prøvetypeattribut fra rullelisten Sample Type (Prøvetype).
5. Vælg en kønsrapporteringsattribut fra rullelisten Sex Reporting (Kønsrapportering).
6. Vælg en screeningstypeattribut fra rullelisten Screen Type (Screeningstype).
7. Vælg **Edit** (Rediger).

Ugyldiggørelse af prøve, batch og pulje

Afhængigt af det aktuelle prøvebehandlingstrin kan du ugyldiggøre en enkelt prøve, en batch eller en prøvepulje. Prøven, batchen eller puljen vil ikke blive viderebehandlet, når den er blevet ugyldiggjort.

Du kan ugyldiggøre en eller flere prøver på et hvilket som helst tidspunkt inden generering af en testrapport ved hjælp af VeriSeq NIPT Method eller Batch Manager.

Ugyldiggørelse ved hjælp af VeriSeq NIPT Method

For at ugyldiggøre prøver skal du udføre følgende trin under prøvebehandlingen.

1. Vælg de individuelle brønde, der skal ugyldiggøres, i vinduet Well Comments (Brøndkommentarer) ved afslutningen af den enkelte Workflow Manager-proces, og vælg så **OK**.
2. Vælg mindst én kommentar i rullemenuerne, eller afkryds feltet **Other** (Andet), og indtast en kommentar.
3. Afkryds feltet **Fail Sample** (Ugyldiggør prøve), og vælg **OK**.
4. Bekræft, at systemet skal ugyldiggøre prøven.

Ugyldiggørelse via Batch Manager

Via Batch Manager kan du ugyldiggøre følgende:

- En prøve
- En batch inden afslutning af puljetrinnet.
- En prøvepulje efter afslutning af puljetrinnet og inden generering af en testrapport.

BEMÆRK Afslut alle aktuelt kørende metoder, før du starter Batch Manager.

Adgang til Batch Manager

Vælg en af følgende handlinger for at få adgang til Batch Manager:

- Åbn appstarteren App Launcher, og vælg **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Gå til følgende sti på en computer, der er forbundet til netværket, `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT`, og åbn metodefilen til Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) med Hamilton Run Controller.

Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet den mislykkede prøve, på batchpladediagrammet.
4. Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg **Invalidate Sample** (Ugyldiggør prøve).
5. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Invalidate** (Ugyldiggør).
På batchpladediagrammet ændrer den ugyldiggjorte prøve farve fra grøn til rød, og statussen ændres fra gyldig til ugyldig.

Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg **Invalidate Batch** (Ugyldiggør batch) på batchpladediagrammet.
4. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Invalidate** (Ugyldiggør).
Hvis der ikke findes nogen gyldige puljer for batchen på batchpladediagrammet, vil alle prøver ændre farve fra grøn til rød. Gyldige puljer i batchen forbliver gyldige.

Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **Pool Manager** (Puljestyling).
3. Scan puljens stregkode.
4. Indtast brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
5. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Invalidate** (Ugyldiggør).

Overførsel af prøveark

Upload et prøveark, der indeholder prøveoplysninger, via Batch Manager. Brug denne funktion til at uploade eller ændre prøveoplysninger i store sæt.

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg **Upload New Sample Sheet** (Overfør nyt prøveark).
4. Gå til det ønskede prøveark, vælg det, og vælg så **OK**.

For detaljer om de oplysninger, der skal inkluderes i prøvearket, henvises til [Prøvearksinput på side 6](#).

Sample Cancellation (Annullering af prøve)

1. Gå til Batch Manager.
2. Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
3. Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet den prøve, som skal annulleres, på batchpladediagrammet.
4. Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg **Cancel Sample** (Annuller prøve).
5. Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Cancel** (Annuller).
Den annullerede prøve skifter farve fra grøn til rød på batchpladediagrammet.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Services) omfatter diverse værktøjer, der anvendes til konfiguration og verifikation af både ML STAR og Workflow Manager. Der er ikke brug for disse værktøjer i forbindelse med normal drift af systemet, men Illumina eller Hamiltons tekniske support kan have brug for dem i forbindelse med fejlfinding på systemet. Disse værktøjer anvendes også til at justere systemparametrene som følge af en afvigelse i clusterdensiteten.

Start VeriSeq NIPT Services

Luk alle kørende metoder, før du udfører tjenester.

Gør et af følgende for at få adgang til Access VeriSeq NIPT Services:

- Vælg **VeriSeq NIPT Services** i App Launcher.
- Gå til følgende sti på en computer, der er forbundet til netværket: C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\, og åbn metodefilen til VeriSeq NIPT Services (VeriSeqNIPT_Service.med) med Hamilton Run Controller.

Serviceværktøjerne muliggør følgende:

- **Individuelle tests** – Komponenttests, der bruges til fejlfinding på ML STAR-hardwaren.
- **Serviceværktøjer** – Værktøjer, der bruges til at konfigurere Workflow Manager.

Individuelle tests

Hvis der opstår problemer med Workflow Manager, kan det være nødvendigt at udføre følgende test i forbindelse med fejlfinding.

Systemtest	Description (beskrivelse)
Barcode/Autoload (Stregkode/automatisk overførsel)	Kontrollerer, om systemstakken, AutoLoader-funktionen og funktionen til scanning af stregkoder er korrekt konfigureret.
CPAC (CPAC)	Kontrollerer, om CPAC-varmesystemerne på stakken fungerer. Kontrollerer også, om de individuelle enheder er korrekt forbundet til kontrolboksen.
BVS Vacuum (BVS-vakuum)	Kontrollerer, om vakuumsystemet (BVS) på stakken fungerer, så vakuomet kan aktiveres og nå driftstrykkene.
Independent Channel (Uafhængig kanal)	Kontrollerer, om de uafhængige pipettekanaler fungerer. Udfører væskeretentionstest med henblik på detektion af drypning fra pipettekanalerne og konsistente leveringsvoluminer.
iSwap (iSwap)	Kontrollerer, om iSwap-robotarmen fungerer, og bekræfter stakopsætningspositionerne.
96-Head (96-hoved)	Kontrollerer, at CO-RE 96-pipettehovedet fungerer. Udfører væskeretentionstest med henblik på detektion af drypning fra pipettekanalerne og konsistente leveringsvoluminer.

Udfør individuelle test som følger.

1. Vælg den test, der skal udføres.

BEMÆRK 'Full IOQ Execution' kører alle seks tests efter hinanden.

2. Følg instrukserne på skærmen, og notér observationer vedrørende udstyrsfunktioner og eventuelle systemfejl.
3. Vælg **Abort** (Afbryd) for at forlade metoden, når du er færdig.

4. Hvis du bliver bedt om at levere logfiler til systemsporing genereret under test, kan filerne findes på `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` og begynder med `VeriSeqNIPT_Services`.

Serviceværktøjer

Serviceværktøjerne gør det muligt at konfigurere Workflow Manager og visse analyseparametre.

Systemtest	Description (beskrivelse)
Serverkonfiguration	Konfigurerer og tester forbindelsen mellem VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Assay Software. Afviklingen af Workflow Manager kræver korrekt kommunikation mellem disse systemer.
Analysekonfiguration	Anvendes til at nulstille standardindstillingerne for bibliotekskoncentrationer.
Stakopsætningsværktøj	Anvendes til at eksportere og importere stakopsætningspositioner.

Serverkonfiguration

Hvis netværksadressen til VeriSeq Onsite Server v2 bliver ændret, skal Workflow Manager dirigeres til den nye adresse som følger:

1. Via menuen Services Tools (Serviceværktøjer) skal du vælge **Server Configuration** (Serverkonfiguration).
2. Opdater URL med den nye adresse til den Lokale server.
3. Vælg **Test Connection** (Test forbindelse) for at sende en testbesked. Kontakt Illumina tekniske support, hvis du ikke får denne besked.
4. På skærmen System Configuration (Systemkonfiguration) skal du vælge **OK** og herefter gemme den nye adresse ved at vælge **Apply** (Anvend).

Når du opdaterer netværksadressen, skal du også opdatere SSL-certifikatet for den PC, som Workflow Manager køres på. Gå til VeriSeq NIPT Assay Software v2 på den pågældende PC, og se [Download og installer et certifikat på side 32](#).

Kun servicemontører fra Illumina kan opdatere automatiseringsadgangskoden til ML STAR. Før du ændrer adgangskoden, der er gemt på serveren, via webgrænsefladen, skal du sørge for, at et medlem af Illumina serviceteamet har været på besøg og opdateret ML STAR-adgangskoden. Hvis du opdaterer adgangskoden i serverens webgrænseflade uden at opdatere den på ML STAR, vil du gøre systemet ubrugeligt.

Analysekonfiguration

Du kan ændre værdierne af følgende parametre ved hjælp af værktøjet Assay Configuration (Analysekonfiguration):

- **Target Library Concentration (Målkonzentration for bibliotek)** – Indstiller standardkoncentrationsværdien for bibliotekerne i sekventeringssystem-puljerne i Workflow Manager. Koncentrationsværdier anvendes på en kørsel-for-kørsel-basis under puljeprocessen. Se *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2)* (dokumentnr. 1000000078751) for at få yderligere oplysninger.
- **Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer)** – Bestemmer, hvilken attribut prøverne får tildelt, når knappen Use Default (Anvend standard) bliver valgt i forbindelse med prøveklargøringen. Indstil denne parameter til Yes (Ja) eller No (Nej).
- **Screen Type (Screeningstype)** – Bestemmer screeningstypen for en prøve. Indstil denne parameter til Basic (Grundlæggende) eller Genomewide (Hele genomet).

Konfigurer analyseparametre som følger.

1. Vælg **Assay Configuration** (Analysekonfiguration), og konfigurer parametrene efter behov.
 - Opdater feltet Target Library Concentration (pg/μl) (Målkonzentration for bibliotek (pg/μl)) til den påkrævede værdi.
 - Opdater Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer) til den påkrævede værdi.
 - Opdater Screen Type (Screeningstype) til den påkrævede værdi.
2. Vælg **Apply** (Anvend).

Stakopsætningsværktøj

I forbindelse med fejlfinding kan det være nødvendigt at eksportere de opsatte positionsværdier. Brug værktøjet Deck Teach Tool til at generere en liste over positionerne og deres værdier.

1. Vælg **Deck Teach Tool** (Stakopsætningsværktøj).
2. Vælg **Export** (Eksportér).
3. Outputplaceringen er som standard den angivne placering. Accepter standardplaceringen, eller vælg en outputplacering for tekstfilen, der indeholder de opsatte stakpositioner.
4. Vælg **OK**.
Stakopsætningsværktøjet gemmer en fil, der indeholder værdierne for alle de opsatte labwarepositioner med henblik på installation af Workflow Manager.
5. Vælg **Cancel** (Annuller) for at vende tilbage til skærmen Method Selection (Metodevalg).

Next-generation-sekventeringssystem

Introduktion

En next-generation-sekventeringssystem genererer sekventeringslæsninger for alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje og integreres med VeriSeq NIPT Solution v2 via Lokal server.

Sekventeringsdataene bliver evalueret af analysemanageren i VeriSeq NIPT Assay Software.

Overvej følgende, når du integrerer en next-generation-sekventeringssystem med VeriSeq NIPT Solution v2.

- Integration af datalager.
- Analysegennemløbskapacitet.
- Begrænsninger for netværkstrafik.

Sekventeringspulje

Brug af VeriSeq NIPT Assay Software kræver et next-generation-sekventeringssystem, der er i stand til at generere sekventeringsdata for den klargjorte bibliotekspulje i henhold til følgende specifikationer:

- Frembringelse af 2x36 paired end-læsninger.
- Kompatibel med indeksadaptere i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Kemi baseret på to kanaler.
- Automatisk produktion af BCL-filer (basebestemmelsesfiler).

Integration af datalager

En typisk sekventeringskørsel for VeriSeq NIPT Solution v2 kræver 25-30 GB for next-generation-sekventeringssystem data. Den reelle datastørrelse kan variere afhængigt af den endelige clusterdensitet. Lokal server giver mere end 7,5 TB lagerkapacitet, hvilket er tilstrækkeligt til cirka 300 sekventeringskørsler ($7.500/25 = 300$).

Til datalagringsformål skal next-generation-sekventeringssystem kortlægges til Lokal server for en af følgende metoder:

- Brug Lokal server som et midlertidigt datalager. I denne konfiguration er instrumentet knyttet direkte til serveren og lagrer data på det lokale drev.
- På laboratorier med stort gennemløb avendes et netværkstilknyttet lager (NAS). Konfigurer next-generation-sekventeringssystem til at lagre sekventeringsdata direkte på en specifik placering på NAS'et.

I denne opsætning skal Lokal server konfigureres til at overvåge den specifikke NAS-placering, som gør serveren i stand til at overvåge kommende sekventeringskørsler. Der kan tilføjes flere next-generation-sekventeringssystemer for at øge prøvegennemstrømningen. Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af serveren til NAS'et under [Administrer et delt netværksdrev på side 29](#).

Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af næste next-generation-sekventeringssystem til serveren eller NAS'et i vejledningen til systemet.

Analysegennemløbskapacitet

VeriSeq NIPT Analysis Pipeline er typisk 5 timer om at behandle data fra en enkelt sekventeringskørsel. I forbindelse med udvidelser af laboratoriet for at øge gennemløbet af prøver skal det tages i betragtning, at en enkelt server højst kan behandle 4 kørsler pr. dag, hvilket svarer til i alt 48 prøver x 4 = 192 prøver pr. dag. Kontakt Illumina tekniske support for at høre mere om løsninger til ekstra gennemløbskapacitet.

Begrænsninger for netværkstrafik

VeriSeq NIPT Solution v2 bruger laboratoriets lokalnetværk (LAN) til datagennemløb mellem next-generation-sekventeringssystem, Lokal server og NAS (hvis konfigureret). I forbindelse med udvidelser for at øge gennemløbet af prøver skal der tages højde for følgende begrænsninger i it-infrastrukturens trafik:

- Den gennemsnitlige datatrafik på cirka 25 GB genereret over cirka 10 timer er cirka 0,7 MB/sek. pr. sekventeringssystem.
- Laboratoriets infrastruktur understøtter måske også andre trafikklender, som skal indregnes.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Hvis du bruger et next-generation-sekventeringssystem, som har modulet VeriSeq NIPT Local Run Manager, gør du klar til sekventering som følger.

1. I VeriSeq NIPT Local Run Manager vælg **Create run** (Opret kørsel).
2. Vælg **VeriSeq NIPT** i rullemenuen.
3. Udfyld nedenstående felter:
 - Kørselsnavn (skal være nyt og unikt)
 - Run Description (Kørselsbeskrivelse) (valgfrit)
 - Pool Barcode (Puljestregkode)



FORSIGTIG

Den puljestregkode, der indføres i Local Run Manager-modulet, skal stemme overens med den puljestregkode, der indføres i Workflow Manager. Ukorrekte kørselskonfigurationer bliver afvist af VeriSeq NIPT Assay Software og kan kræve omsekventering.

Puljestregkoder skal være nye og unikke. Tidligere scannede stregkoder kan ikke genbruges, selvom puljehændelsen ikke har fundet sted. Geninitierede batches kræver et rent, uregistreret rør. Analyse mislykkes, hvis stregkoden er knyttet til en tidligere analyseret batch eller enhver afbrudt puljehændelse.

4. Vælg **Save Run** (Gem kørsel).

Når du er færdig med at konfigurere kørslen, kan du igangsætte kørslen ved hjælp af instrumentsoftwaren.

VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introduktion

VeriSeq NIPT Assay Software v2 genererer statistik med henblik på evaluering af det kromosomale kopiantal i de testede prøver og giver en bestemmelse af aneuploidi på de kromosomer, der er valgt til analysen. Valget af kromosomer til analysen afhænger af den screeningstype, du vælger: basis (kromosom 21, 18, 13, X og Y) eller genomdækkende (alle kromosomer). Når du vælger den genomdækkende screeningstype, tester softwaren også for forekomst af sub-kromosomale områder med øget eller nedsat kopiantal i autosomet. Et next-generation-sekventeringsinstrument genererer analyseinput i form af paired end-læsninger af 36 baser.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 fungerer på VeriSeq Onsite Server v2. Lokal server er en central komponent i VeriSeq NIPT Solution v2 og fungerer som et forbindelsespunkt mellem VeriSeq NIPT Workflow Manager, next-generation-sekventeringssystem og brugeren.

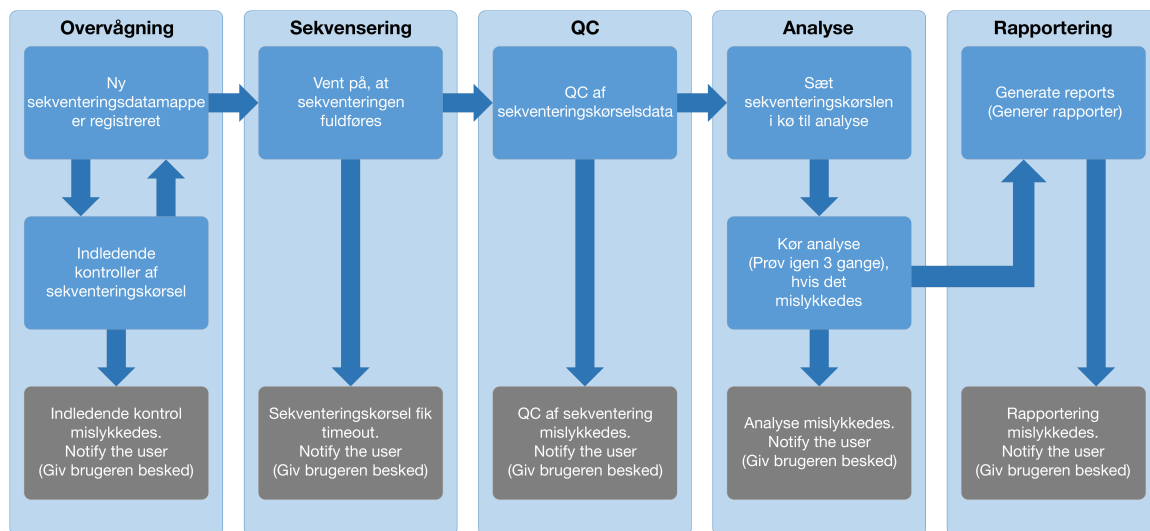
VeriSeq NIPT Assay Software sammenligner læsningerne med det humane referencegenom og udfører analyse på læsninger, der sidestilles med en unik placering eller et unikt sted i genomet. VeriSeq NIPT Assay Software udelukker duplikatlæsninger og steder, som er forbundet med høj dækningsvariation på tværs af euploidprøver. Sekventeringsdata bliver normaliseret for nukleotidindhold og for at korrigere for batchvirkninger og andre kilder til uønsket variabilitet. Oplysninger om cfDNA-fragmentlængden udledes fra paired end-læsningerne. VeriSeq NIPT Assay Software vurderer også sekventeringsdækningsstatistik på områder, der vides at være rige på enten føtal eller maternel cfDNA. Data genereret fra fragmentlængde og dækningsanalyse anvendes til at estimere den føtale fraktion (FF) af hver prøve.

For hver screeningsfunktion, der bliver valgt for en prøve i testmenuen, rapporterer VeriSeq NIPT Assay Software, om der blev fundet en anomali eller ej. Med basisscreeningen er alle anomalier aneuploidier. Med den genomdækkende screening kan en anomali være en aneuploidi eller en partiel deletion eller duplikation.

VeriSeq NIPT Assay Software Komponenter

VeriSeq NIPT Assay Software kører konstant og overvåger konsekvent nye sekventeringsdata, der føjes til mappen Input på Lokal server. Når en ny sekventeringskørsel bliver identificeret, udløses følgende forløb.

Figur 3 Datarutediagram



1. **Overvågning** – Foretager en indledende kontrol af gyldigheden af den nye sekventeringskørsel. Når softwaren registrerer en ny sekventeringskørsel, udføres følgende gyldighedstjek:
 - a. Kontrollerer, at kørselsparametrene er forlignelige med de forventede værdier.
 - b. Forbinder flowcellen med et kendt eksisterende puljerør.
 - c. Bekræfter, at puljen ikke er blevet behandlet tidligere. Systemet tillader ikke genkørsler.
 Hvis nogen af disse kontroller mislykkes, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
2. **Sekventering** – Overvåger konstant for fuldførelse af sekventeringskørslen. Der sættes en timer, som definerer en timeout for fuldførelse af kørslen. Hvis timeouten udløber, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
3. **Kvalitetskontrol (QC)** – Undersøger de InterOp QC-filer, som sekventeringssystem genererer. VeriSeq NIPT Assay Software kontrollerer det totale antal clusters, clusterdensiteten og læsningernes kvalitetsscorer. Der henvises til brugervejledningen til *Sequencing Analysis Viewer Software (dokumentnr. 15020619)* for vejledning i tolkning af InterOp QC-målinger. Hvis QC-kriterierne ikke er opfyldt, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
4. **Analyse** – Styrer analysekøen for de sekventeringskørsler, der bliver genereret af diverse instrumenter, der er konfigureret med serveren. Serveren behandler ét analysejob ad gangen ud fra princippet først ind, først ud (FIFO). Når analysen er fuldført på vellykket vis, sættes den næste planlagte analyse i køen i gang. Hvis en analyse mislykkes eller får timeout, starter VeriSeq NIPT Assay Software automatisk analysen igen op til tre gange. Efter hvert mislykket forsøg modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
5. **Rapportering** – Genererer rapporten med de endelige resultater efter fuldførelse af analysen. Hvis en analyse mislykkes, og der ikke bliver genereret nogen rapporter, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.

VeriSeq NIPT Assay Software Opgaver

VeriSeq NIPT Assay Software udfører både automatiserede og brugerstartede opgaver.

Automatiserede opgaver

VeriSeq NIPT Assay Software udfører følgende automatiserede opgaver:

- **Sample preparation log collation and storage** (Sortering og lagring af prøveklargøringslog) – Opretter et sæt outputfiler ved afslutningen af hvert trin og lagrer dem i mappen ProcessLogs, der er placeret i mappen Output. Se [Filstruktur for rapporter på side 47](#) for et overblik, og [Procesrapporter på side 68](#) for detaljer.
- **Alert, email, and report notification generation** (Generering af vigtige meddelelser, e-mailbeskeder og rapportbeskeder) – Overvåger batchens, puljens og prøvens gyldighedsstatus på prøveklargøringsstrinnene og kvalitetskontrollen (QC) af sekventeringsdataene og analyseresultaterne pr. prøve. På baggrund af disse gyldighedskontroller afgør VeriSeq NIPT Assay Software, om processen skal fortsættes, og om resultaterne skal rapporteres. VeriSeq NIPT Assay Software afslutter processen, hvis en batch eller en pulje ugyldiggøres på baggrund af QC-resultaterne. Der bliver sendt en e-mailbesked til brugeren, genereret en rapport og logført en vigtig besked på webbrugergrænsefladen.
- **Sequence data analysis** (Analyse af sekvensdata)—Analyserer de rå sekvensdata for hver multiplekset prøve i puljen ved hjælp af den integrerede NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software fastlægger aneuploidieresultaterne for hver prøve. Systemet rapporterer ikke resultater af prøver, som brugeren har ugyldiggjort eller annulleret. For prøver, som ikke opfylder QC-kriterierne, bliver der angivet en eksplicit forklaring på den manglende opfyldelse; resultaterne for den mislykkede prøve bliver imidlertid ikke vist. Se [NIPT Report \(NIPT-rapport\) på side 53](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Results file generation** (Generering af resultatfil) – Leverer prøveresultater i en tabulatorsepareret fil, som bliver gemt i mappen Output. Se [NIPT Report \(NIPT-rapport\) på side 53](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Report generation** (Generering af rapport) – VeriSeq NIPT Assay Software genererer supplerende resultatoplysninger, meddelelser og procesrapporter. Se [Systemrapporter på side 47](#) for at få yderligere oplysninger.

- **Sample, pool, and batch invalidation (Ugyldiggørelse af prøve, pulje og batch)**

- **Sample invalidation** (Ugyldiggørelse af prøve) —VeriSeq NIPT Assay Software markerer de enkelte prøver som ugyldige, når brugeren:
 - Eksplicit ugyldiggør prøven.
 - Ugyldiggør hele pladen i forbindelse med klargøring af biblioteket, inden puljerne bliver oprettet.

Når en prøve bliver markeret som ugyldig, bliver der automatisk genereret en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve); se [Sample Invalidation Report \(Rapport om ugyldiggørelse af prøve\)](#) på side 66.

- **Pool and batch invalidation report generation** (Generering af rapport om ugyldiggørelse af pulje og batch) – Puljer og batches kan kun ugyldiggøres af brugeren. Systemet behandler ikke ugyldige puljer. Puljer, som allerede er oprettet ud fra en ugyldig batch, bliver ikke automatisk ugyldiggjort, og systemet kan viderebehandle dem. Der kan imidlertid ikke oprettes nye puljer fra en ugyldiggjort batch. Når en pulje bliver ugyldiggjort, udsteder systemet en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om gentaget prøvning af pulje) under følgende betingelser:
 - Batchen er gyldig.
 - Der er ikke flere tilgængelige puljer for denne batch.
 - Antallet af tilladte puljer fra batchen er ikke opbrugt.

Se [Pool Retest Request Report \(Rapport om anmodning om ny test af pulje\)](#) på side 68 for at få yderligere oplysninger.

- **Retest management (Administration af gentaget prøvning)**

- **Pool failures** (Mislykkede puljer) – Mislykkede puljer er typisk puljer, som ikke opfyldte QC-målepunkterne for sekventering. VeriSeq NIPT Assay Software fortsætter ikke behandlingen af mislykkede puljer, hvis kørslen bliver afsluttet. Resekvenser ved hjælp af en anden poolalikkvote med justeringer af forholdet mellem pulje og HT1, puljekoncentrationen eller begge.
- **Sample failures** (Mislykkede prøver) – Softwaren tillader gentaget prøvning af mislykkede prøver, hvis det er nødvendigt. Mislykkede prøver skal inkorporeres i en ny batch og behandles på ny ved hjælp af analysetrinnene.
- **Reruns** (Gentagne kørsler) – Systemet gentager ikke analysen af puljer med prøver, som allerede er blevet behandlet og rapporteret som vellykkede. Kør en prøve igen ved at udplade den igen i en ny batch.

Brugeropgaver

VeriSeq NIPT Solution v2 gør det muligt for brugere at udføre opgaver på følgende måde.

Ved brug af Workflow Manager:

- Markere følgende som ugyldigt:

- En individuel prøve.
- Alle prøver i en batch.
- Alle prøver forbundet med en pulje.
- Markere en given prøve som annulleret. VeriSeq NIPT Assay Software markerer så resultatet som annulleret i den endelige resultatrapport.

Brug af VeriSeq NIPT Assay Software:

- Konfigurere software, der skal installeres og integreres i laboratoriets netværksinfrastruktur.
- Ændre konfigurationsindstillinger, såsom netværksindstillinger, placeringer af delte mapper og brugerkontostyring.
- Se system- og batchstatus, resultat- og batchbearbejdningsrapporter, aktivitets- og overvågningslogs samt analyseresultater.

BEMÆRK Muligheden for at udføre opgaver afhænger af brugertilladelser. Se [Tildel brugerroller på side 28](#) for at få yderligere oplysninger.

Sekventeringsmanager

VeriSeq NIPT Assay Software administrerer de sekventeringskørsler, der bliver genereret af sekventeringsinstrumenterne, via sekventeringsmanageren. Den identificerer nye sekventeringskørsler, validerer kørselsparametre og korrelerer puljestregkoder med en kendt pulje, der er blevet oprettet i forbindelse med biblioteksklargøringen. Hvis der ikke kan skabes en tilknytning, bliver der genereret en meddelelse til brugeren, og behandlingen af sekventeringskørslen bliver stoppet.

Når valideringen er fuldført på vellykket vis, fortsætter VeriSeq NIPT Assay Software med at overvåge sekventeringskørslerne for fuldførelse. Analytic Pipeline Handler sætter fuldførte sekventeringskørsler i kø med henblik på behandling (se [Analysepipeline-manager på side 23](#) for at få yderligere oplysninger).

Sekventeringskørselskompatibilitet

VeriSeq NIPT Assay Software analyserer kun sekventeringskørsler, som er kompatible med arbejdsgangen for cfDNA-analyse.

Brug kun kompatible sekventeringsmetoder og softwareversioner til at generere base calls.

BEMÆRK Målinger af sekventeringsdata bør kontrolleres regelmæssigt for at sikre, at kvaliteten af dataene er inden for specifikationerne.

VeriSeq NIPT Local Run Manager-modulet konfigurerer sekventering ved hjælp af følgende læseparametre:

- Paired-end run with 2 x 36 cycle reads (Paired end-kørsel med 2 x 36 cykluslæsninger).
- Dual indexing with two 8-cycle index reads (Dobbelt indeksering med to 8-cyklussers indeksslæsninger).

Analysepipeline-manager

Analysepipeline-manageren starter analysepipeline med henblik på detektion af aneuploidi. Pipeline behandler én sekventeringskørsel ad gangen, hvilket i gennemsnit varer under 5 timer pr. pulje. Hvis analysen ikke kan behandle puljen, eller hvis analysen ikke bliver fuldført på grund af strømsvigt eller timeout, sætter analysepipeline-manageren automatisk kørslen i kø igen. Hvis behandlingen af puljen mislykkes tre gange i træk, mærker analysepipeline-manageren kørslen som mislykket og genererer en fejlmeddelelse.

En vellykket analyse udløser generering af en NIPT Report (NIPT-rapport) Se [NIPT Report \(NIPT-rapport\)](#) på side 53 for at få yderligere oplysninger.

Timeout i arbejdsgange samt krav til lagerkapacitet

Arbejdsgangen for cfDNA-analyse er underlagt følgende begrænsninger med hensyn til timeout og lagerkapacitet.

Parameter	Standardværdi
Maximum Sequencing Time (Maks. tid for sekventering)	20 timer
Maximum Analysis Time (Maks. tid for analyse)	10 timer
Minimum Scratch Space Storage (Minimumslagerkapacitet; scratchplads til midlertidig lagring)	900 GB

Webbrugergrænseflade

VeriSeq NIPT Assay Software hoster en lokal webbrugergrænseflade, der giver nem adgang til Lokal server fra en hvilken som helst placering på netværket. Webbrugergrænsefladen indeholder følgende funktioner:

BEMÆRK Webbrugergrænsefladen i VeriSeq NIPT Assay Software understøtter ikke brug af mobile enheder.

- **View recent activities** (Se seneste aktiviteter) – Identificerer de trin, der blev fuldført under analyseforløbet. Brugeren får besked om mange af disse aktiviteter via e-mailmeddelelsessystemet. Se [Meddelelser i Assay Software på side 78](#) for at få yderligere oplysninger.
- **View errors and alerts** (Se fejl og vigtige meddelelser) – Identificerer problemer, som kan forhindre det videre analyseforløb. Fejlbeskeder og vigtige meddelelser sendes til brugeren via e-mailmeddelelsessystemet. Se [Meddelelser i Assay Software på side 78](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure the server network settings**—(Konfiguration af serverens netværksindstillinger) – Typisk vil netværket blive konfigureret af Illumina-personale i forbindelse med installation af systemet. Det kan blive nødvendigt at ændre konfigurationen, hvis der skal foretages It-ændringer på det lokale netværk. Se [Konfigurer netværks- og serverindstillinger på side 31](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Manage server access**— (Styring af serveradgang) – Lokal server tillader adgang på administrator- og operatørniveau. Disse adgangsniveauer kontrollerer visningen af aktiviteter, vigtige meddelelser og fejllogs samt ændring af indstillinger for netværk og datatilknytning. Se [Administrer brugere på side 28](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure sequencing data folder** (Konfiguration af sekventeringsdatamappe) – Som standard lagres sekventeringsdata på serveren. Det er dog muligt at tilføje et centralt NAS for at øge lagringskapaciteten. Se [Tilknyt serverdrev på side 41](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure email notification subscribers list** (Konfiguration af liste over modtagere af e-mailmeddelelser) – Administrerer en liste over modtagere af e-mailmeddelelser, der indeholder fejlbeskeder og vigtige meddelelser vedrørende analyseforløbet. Se [Konfigurer e-mailbeskeder via systemet på side 33](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Reboot or shutdown the server** (Genstart eller luk serveren) – Genstarter eller lukker om nødvendigt serveren ned. Det kan være nødvendigt at genstarte eller lukke serveren, før visse konfigurationsændringer kan træde i kraft, eller for at løse serverfejl. Se [Genstart serveren på side 42](#) og [Nedlukning af serveren på side 43](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure database backup encryption** (Konfiguration af kryptering af sikkerhedskopier af databasen) – Muliggør kryptering og konfiguration af en adgangskode til kryptering af sikkerhedskopier af serverens database. Denne funktion gør det også muligt at generere en midlertidig, ikke-krypteret sikkerhedskopi. Se [Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier på side 34](#) for at få yderligere oplysninger.
- **Configure network passwords** (Konfiguration af adgangskoder til netværket) – Konfiguration af adgangskoder til netværket til kommunikation mellem serveren og sekventeringssystem samt VeriSeq NIPT Microlab STAR-instrumenter. Se [Konfigurer adgangskoder til netværket på side 35](#) for at få yderligere oplysninger.

Slutbrugerlicensaftale

Når du første gang logger på webbrugergrænsefladen, bliver du bedt om at acceptere slutbrugerlicensaftalen (EULA). Vælg **Download EULA** for at downloade licensaftalen til din computer. Softwaren kræver, at du har accepteret denne EULA, før du kan arbejde med webbrugergrænsefladen.

Når du har accepteret EULA'en, kan du vende tilbage til EULA-siden og downloade dokumentet, hvis du har brug for det.

Konfigurer webbrugergrænsefladen

Vælg ikonet for indstillinger for at få adgang til en rulleliste med konfigurationsindstillinger. Indstillingerne vises på baggrund af brugerrollen og tilknyttede tilladelser. Se [Tildel brugerroller på side 28](#) for at få yderligere oplysninger.

BEMÆRK Teknikere har ikke adgang til disse funktioner.

Indstilling	Description (beskrivelse)
Brugeradministration	Tilføjelse, aktivering/deaktivering og redigering af brugerrettigheder. Kun servicemontører og administratorer.
Email Configuration (E-mailkonfiguration)	Redigering af liste over modtagere af e-mailbeskeder.
Change Shared Folder Password (Ændring af adgangskode til delte mapper)	Skift sbsuser-adgangskoden, der giver adgang til delte mapper på Lokal server. Adgangskoden må kun indeholde alfanumeriske tegn.
Reporting Settings (Rapporteringsindstillinger)	Kun servicemontører eller administratorer.
Reboot Server (Genstart serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.
Shut Down Server (Luk serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.

Log ind på webbrugergrænsefladen

Log på VeriSeq NIPT Assay Software grænsefladen på følgende måde.

- Åbn en af følgende internetbrowsere på en computer, der er forbundet til det samme netværk som Lokal server:
 - Chrome version 69 eller senere

- Firefox version 62 eller senere
 - Internet Explorer version 11 eller senere
2. Indtast serverens IP-adresse eller servernavnet, som leveret af Illumina ved installationen, svarende til `https://<Lokal server IP address>/login`. (f.eks. `https://10.10.10.10/login`).
 3. Hvis browseren kommer med en sikkerhedsadvarsel, skal du tilføje en sikkerhedsundtagelse for at komme videre til loginskærmen.
Sikkerhedsadvarslen angiver, at computeren ikke har SSL-certifikatet (Secure Sockets Layer) installeret. Følg instruktionerne i [Download og installer et certifikat på side 32](#) for at installere dette certifikat.
 4. På loginskærmen indtaster du det brugernavn og den adgangskode, som du har fået af Illumina (husk, at der skelnes mellem store og små bogstaver), og vælger **Log In** (Log på).

BEMÆRK Efter 10 minutter uden aktivitet logger VeriSeq NIPT Assay Software automatisk brugeren af.

Dashboardet

Når du har logget ind, vises VeriSeq NIPT Assay Software v2 dashboardet. Dashboardet er hovednavigationsvinduet. Brugeren kan til enhver tid vende tilbage til dashboardet ved vælge menuindstillingen **Dashboard**.

Dashboardet viser altid de seneste 50 aktiviteter, der er blevet logget (hvis der er under 50, viser det kun de aktiviteter, der er logget). For at hente de foregående 50 aktiviteter og gennemse aktivitetshistorikken skal du vælge **Previous** (Forrige) i nederste højre hjørne i aktivitetstabellen.

Vis seneste aktiviteter

Fanen Recent Activities (Seneste aktiviteter) indeholder en kort beskrivelse af de seneste aktiviteter på VeriSeq NIPT Assay Software og Lokal server.

Navn	Description (beskrivelse)
When (Hvornår)?	Dato og tidspunkt for aktivitet.
Bruger	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant.
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration.
Oplysninger	Beskrivelse af aktiviteten.

Navn	Description (beskrivelse)
Niveau	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Aktivitet) – Angiver en aktivitet inden for serveren, såsom genstart af system eller brugerlogin/aflogging. • Notice (Meddelelse) – Angiver et trin, som ikke blev udført på vellykket vis. For eksempel ugyldiggørelse af prøve eller mislykket QC. • Warning (Advarsel) – Angiver, at der opstod en fejl i forbindelse med normal udførelse og korrekt hardwarefunktion. For eksempel ikke genkendte kørselsparametre eller mislykket analyse.

Vis seneste fejl

Fanen Recent Errors (Seneste fejl) indeholder en kort beskrivelse af de seneste software- og serverfejl.

Navn	Description (beskrivelse)
When (Hvornår)?	Dato og tidspunkt for aktivitet.
Bruger	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant.
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration.
Oplysninger	Beskrivelse af aktiviteten.
Niveau	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Haster) – Alvorlig hardwarefejl, der bringer driften af systemet i fare. Kontakt Illumina teknisk support. • Alert (Vigtig meddelelse) – Fejl ved normal drift. For eksempel beskadigelse af disk, plads- eller konfigurationsproblemer, der forhindrer generering af rapporter eller e-mailmeddelelser. • Error (Fejl) – System- eller serverfejl i forbindelse med normal drift. For eksempel et problem med en konfigurationsfil eller en hardwarefejl.

Vis systemstatus og meddelelser

Fanen **Server Status** (Serverstatus) viser følgende oplysninger.

- **Date** (Dato) – Aktuel dato og tidspunkt.
- **Time zone** (Tidszone) – Tidszone konfigureret for serveren. Tidszoneoplysningerne bruges til e-mail, advarsler og rapportdato og -klokkeslæt.
- **Hostname** (Værtsnavn) – Systemnavn bestående af netværkets værtsnavn og DNS-domænesystemnavnet.
- **Disk space usage** (Forbrug af diskplads) – Procentdel af diskpladsen, der i øjeblikket bliver brugt til datalagring.

- **Software** – Lovmæssig softwarekonfiguration (f.eks. CE-IVD).
- **Version** –VeriSeq NIPT Assay Software v2 version.

Oversigten kan også indeholde knappen **Server alarm**(Serveralarm), som anvendes til atdeaktivere RAID -controller-alarmen. Denne knap vises kun for administratorer. Hvis du trykker på denne knap, kan du kontakte Illumina for at få yderligere assistance.

Administrer brugere

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at tilføje, redigere eller slette tilladelser til teknikere og andre brugere på deres niveau.

Tildel brugerroller

Brugerrollerne definerer brugernes adgang og rettigheder til at udføre bestemte opgaver.

Rolle	Description (beskrivelse)
Tjeneste	En servicemontør fra Illumina, som foretager den indledende installation og systemopsætning (herunder oprettelse af administratoren). Foretager også fejlfinding, serverreparationer, opsætning og ændringer af konfigurationsindstillinger og yder løbende software-support.
Administrator	En administrator på laboratoriet, som opsætter og vedligeholder konfigurationsindstillinger, administrerer brugere, definerer mail-lister, ændrer adgangskoder til delte mapper og genstarter og lukker serveren.
Tekniker	En tekniker på laboratoriet, som gennemser systemstatusser og vigtige meddelelser.

Tilføj brugere

Servicemontøren fra Illumina tilføjer den bruger, der skal være administrator, i forbindelse med den indledende installation.

Tilføj en bruger på denne måde.

1. Vælg **Add New User** (Tilføj ny bruger) på skærmen User Management (Brugeradministration).

BEMÆRK Alle felter skal udfyldes

2. Indtast brugernavnet Kravene er som følger.
 - Kun små alfanumeriske tegn (a-z, og 0-9).
 - Skal bestå af 4-20 tegn og indeholde mindst ét numerisk tegn.
 - Det første tegn må ikke være numerisk.

BEMÆRK Brugernavnet skelner ikke mellem store og små bogstaver.

VeriSeq NIPT Assay Software anvender brugernavnene til at identificere de personer, der er involveret i de forskellige aspekter af analysebehandlingen og i interaktionerne med VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Indtast brugerens fulde navn. Det fulde navn bliver kun vist på brugerprofilen.
4. Indtast og bekræft adgangskoden.
Adgangskoder skal bestå af 8-20 tegn og indeholde mindst ét stort bogstav, ét lille bogstav og ét numerisk tegn.
5. Indtast brugerens e-mailadresse.
Hver bruger skal have en unik e-mailadresse.
6. Vælg den ønskede brugerrolle fra rullelisten.
7. Feltet **Active** (Aktiv) skal afkrydses, hvis brugeren skal aktiveres med det samme, eller efterlades uden afkrydsning, hvis brugeren skal aktiveres senere (f.eks. efter undervisning).
8. Vælg **Save** (Gem) to gange for at gemme og bekræfte ændringerne.
Den nye bruger kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

Edit users (Rediger brugere)

Rediger brugeroplysninger som følger.

1. Vælg brugernavnet på skærmen User Management (Brugeradministration).
2. Rediger brugeroplysningerne efter behov, og vælg så **Save** (Gem).
3. Vælg **Save** (Gem) igen for at bekræfte ændringerne.
Brugerændringerne kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

Deaktiver brugere

Deaktiver en bruger som følger.

1. Vælg brugernavnet på skærmen User Management (Brugeradministration).
2. Fjern markeringen i afkrydsningsfeltet **Activate** (Aktivér), og vælg så **Save** (Gem).
3. Vælg **Save** (Gem) på bekræftelsesmeddelelsen.
Brugerens status ændres til Disabled (Deaktiveret) på skærmen User Management (Brugeradministration).

Administrer et delt netværksdrev

BEMÆRK Kun servicemontører eller administratorer har tilladelse til at tilføje, redigere eller slette delte mappeplaceringer.

Tilføj et delt netværksdrev

Konfigurer systemet til at lagre sekventeringsdata på et dedikeret NAS og ikke på den server, der er knyttet til sekventeringssystemet. Et NAS giver større lagringskapacitet og kontinuerlig sikkerhedskopiering af data.

1. Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
2. Vælg **Add folder** (tilføj mappe).
3. Indtast følgende oplysninger, som du har fået af It-administratoren:
 - **Location** (Placering) – Den komplette sti til NAS'et, inklusive mappen til lagring af dataene.
 - **Username** (Brugernavn) – Det valgte brugernavn for Lokal server, når den skal have adgang til NAS.
 - **Password** (Adgangskode) – Den valgte adgangskode for Lokal server, når den skal have adgang til NAS.
4. Vælg **Save** (gem).
5. Vælg **Test** for at teste forbindelsen til NAS.
Hvis forbindelsen mislykkes, skal du kontakte it-administratoren for at få bekræftet servernavnet, placeringsnavnet, brugernavnet og adgangskoden.
6. Du skal genstarte serveren, før ændringerne træder i kraft.

BEMÆRK Ved konfiguration af et delt netværksdrev er det kun muligt at understøtte én mappe med sekventeringsdata.

Rediger et delt netværksdrev

1. Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
2. Rediger placeringsstien, og vælg **Save** (Gem).
3. Vælg **Test** for at teste forbindelsen til NAS.
Hvis forbindelsen mislykkes, skal du kontakte it-administratoren for at få bekræftet servernavnet, placeringsnavnet, brugernavnet og adgangskoden.

Slet et delt netværksdrev

1. Vælg **Folders** (Mapper) på dashboardet.
2. Vælg placeringsstien for at foretage ændringen.
3. Vælg **Delete** (Slet) for at fjerne den eksterne sekventeringsmappe.

Konfigurer netværks- og certifikatindstillinger

En service montør fra Illumina konfigurerer netværks- og certifikatindstillingerne via skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration) i forbindelse med den indledende installation.

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at ændre netværks- og certifikatindstillinger.

1. Vælg **Configuration** (Konfiguration) på dashboardet.
2. Vælg fanen **Network Configuration** (Netværkskonfiguration), og konfigurer indstillingerne på behørig vis.
3. Vælg fanen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration) for at generere SSL-certifikatet (Secure Sockets Layer).

Konfigurer certifikatindstillinger

Et Secure Sockets Layer (SSL) -certifikat er en datafil, der muliggør en sikker forbindelse mellem Lokal server og en browser.

1. Brug fanen Certificate Configuration (Certifikatkonfiguration) til at konfigurere følgende SSL - certifikatindstillinger:
 - **Laboratory Email** (Laboratoriets e-mail) – E-mailadresse, som testlaboratoriet kan kontaktes på (kræver et gyldigt e-mailadresseformat).
 - **Organization Unit** (Organisatorisk enhed) – Afdeling.
 - **Organization** (Organisation) – Navn på testlaboratoriet.
 - **Location** (Placering) – Testlaboratoriets postadresse.
 - **State** (Placering) – Testlaboratoriets postadresse.
 - **Country** (Land) – Testlaboratoriets postadresse.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Certifikataftryk (SHA1)) – Certifikatets id-nummer.
SHA1 sørger for, at brugerne ikke får certifikatadvarsler, når de går til VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 bliver vist efter oprettelse eller genoprettelse af et certifikat. Se [Generér et certifikat igen på side 33](#) for at få yderligere oplysninger.
2. Vælg **Save** (Gem) for at gemme ændringerne.

Konfigurer netværks- og serverindstillinger

BEMÆRK Alle ændringer til netværks- og serverindstillinger skal udføres efter aftale med it-administratoren for at undgå fejl i serverforbindelsen.

1. Brug fanen Network Configuration (Netværkskonfiguration) for at konfigurere indstillingerne for netværket og Lokal server:
 - **Static IP Address** (Statisk IP-adresse) —Angivet IP-adresse for Lokal server.
 - **Subnet Mask** (Undernetmaske) – Undernetmaske af lokalt netværk.
 - **Default Gateway Address** (Standardgatewayadresse) – IP-adresse for standardrouter.
 - **Hostname** (Værtsnavn) – Angivet navn, der henviser til Lokal server på netværket (som standard defineret som localhost).
 - **DNS Suffix** (DNS-suffiks) – Angivet DNS-suffiks.
 - **Nameserver 1 and 2** (Navneserver 1 og 2) – DNS -serverens IP-adresser eller navne.
 - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidssynkroniseringsserver 1 og 2) – Servere til NTP-tidssynkronisering.
 - **MAC Address** (MAC-adresse) – Servernetværkets MAC-adresse (skrivebeskyttet).
 - **Timezone** (Tidszone) – Serverens lokale tidszone.
2. Kontrollér, at alle poster er korrekte, og vælg så **Save** (Gem) for at genstarte serveren og gemme ændringerne.



FORSIGTIG

Ukorrekte indstillinger kan resultere i afbrydelse af forbindelsen til serveren.

Download og installer et certifikat

Sådan downloades og installeres et SSL -certifikat til VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. Vælg **Configuration** (Konfiguration) på dashboardet.
2. Vælg fanen **Certification Configuration** (Certifikatkonfiguration).
3. Vælg **Download Certificate** (Download certifikat) på skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration).
Certifikatfilen root_cert.der bliver downloadet.

BEMÆRK Hvis du bliver bedt om at gemme filen, skal du vælge en placering, du kan huske. Hvis ikke skal du finde standardplaceringen for hentede filer. Nogle browsere gemmer automatisk filer i mappen Downloads (Hentede filer).

4. Gå til den mappe på computeren, hvor du gemte filen.
5. Højreklik på filen **root_cert.der**, og vælg **Install Certificate** (Installer certifikat).
6. Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhedsadvarsel) bliver vist, skal du vælge **Open** (Åbn) for at åbne filen.
Certificate Import Wizard (Guiden Certifikatimport) åbnes.

7. I vinduet Welcome (Velkommen) i Certificate Import Wizard (Importguiden til certifikater) skal du vælge **Local Machine** (Lokal maskine) under Store Location (Lagerplacering) og derefter vælge **Next** (Næste).
8. Vælg funktionen **Place all certificates in the following store** (Anbring alle certifikater på følgende placering), og tryk så på knappen **Browse...** (Gennemse).
9. I vinduet Select Certificate Store (Vælg certifikatlager) skal du vælge **Trusted Root Certification Authorities** (Rodnøglecentre, der er tillid til), og derefter vælge **OK**.
10. Kontrollér, at der står Trusted Root Certification Authorities (Rodnøglecentre, der er tillid til) i feltet Certificate Store (Certifikatlager), og vælg derefter **Next** (Næste).
11. I vinduet Completing the Certificate Import Wizard (Guiden Certifikatimport fuldføres) skal du vælge **Finish** (Udfør).
12. Hvis vinduet Security Warning (Sikkerhedsadvarsel) bliver vist, skal du vælge **Yes** (Ja) for at installere certifikatet.
13. I dialogboksen om vellykket import, skal du vælge **OK** for at afslutte guiden.

Generér et certifikat igen

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at genoprette certifikater og genstarte systemet.

Der kan genoprettes et certifikat efter ændring af netværks- eller certifikatindstillinger på følgende måde:

1. Vælg **Regenerate Certificate** (Generér certifikat igen) på skærmen Network Configuration (Netværkskonfiguration).
2. Vælg **Regenerate Certificate and Reboot** (Generér certifikat igen og genstart) for at fortsætte, eller vælg **Cancel** (Annuller) for at gå ud.

Konfigurer e-mailbeskeder via systemet

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kommunikerer med brugerne ved at sende e-mailmeddelelser om analysens forløb og vigtige meddelelser om fejl eller påkrævede brugerhandlinger. For information om e-mailmeddelelser sendt af systemet, se [Meddelelser i Assay Software på side 78](#) (Assay Software meddelelser).

Kontrollér, at indstillingerne for spam tillader e-mails fra serveren. E-mailbeskederne bliver sendt fra en konto med navnet `VeriSeq@<customer email domain>`, hvor `<customer email domain>` angives af det lokale it-team i forbindelse med installationen af serveren.

Opret en liste over modtagere af e-mailbeskeder

E-mailbeskeder sendes til en liste over specificerede modtagere.

Angiv en liste over modtagere som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Email Configuration** (E-mailkonfiguration).
3. Indtast e-mailadresser separeret af kommaer i feltet Subscribers (Modtagere).
Kontrollér, at e-mailadresserne er indtastet korrekt. Softwaren kontrollerer ikke e-mailadresseformatet.
4. Vælg **Save** (gem).
5. Vælg **Send test message** (Send testbesked) for at generere en test-e-mail til modtagerlisten.
Kontrollér, at du har modtaget e-mailen i din indbakke.

BEMÆRK Sørg for at vælge knappen **Save** (Gem) før du sender en testbesked. Hvis du sender en testbesked, før du gemmer, kasseres eventuelle ændringer.

Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier

VeriSeq NIPT Assay Software v2 gør det muligt for administratorer at aktivere eller deaktivere kryptering af sikkerhedskopier. Administratorer kan også konfigurere eller opdatere adgangskoden til kryptering af sikkerhedskopier af databasen. Denne adgangskode er nødvendig for at gendanne en sikkerhedskopi af databasen. Adgangskoden skal gemmes et sikkert sted til senere brug.

BEMÆRK Kun administratorer har tilladelse til at konfigurere kryptering af sikkerhedskopier af databasen.

Opsæt sikkerhedskopieringskryptering som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Backup Encryption** (Kryptering af sikkerhedskopier).
3. Markér afkrydsningsfeltet **Encrypt Backups**(Kryptering af sikkerhedskopier).
4. Indtast den ønskede adgangskode i feltet **Encryption Password** (Adgangskode til kryptering).
5. Indtast den samme adgangskode i feltet **Confirm Password** (Bekræft adgangskode).
6. Vælg **Save** (gem).

Generér en ikke-krypteret sikkerhedskopi

VeriSeq NIPT Assay Software gør det muligt for administratorer at generere en ikke-krypteret sikkerhedskopifil, som kan anvendes af Illumina tekniske support. Den ikke-krypterede sikkerhedskopifil eksisterer kun i 24 timer, hvorefter den automatisk bliver slettet.

BEMÆRK Kun administratorer har tilladelse til at generere en ikke-krypteret sikkerhedskopi.

Opret en ikke-krypteret sikkerhedskopi som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Backup Encryption** (Kryptering af sikkerhedskopier).
3. Vælg **Generate Unencrypted Backup** (Generér ikke-krypteret sikkerhedskopi)
4. Vælg **Yes** (Ja) i bekræftelsesvinduet.
Der bliver vist en meddelelse, hvor du bliver bedt om at bekræfte anmodningen om en ikke-krypteret sikkerhedskopi.
5. Vælg **OK**.

Du kan kontrollere, at der er blevet oprettet en ikke-krypteret sikkerhedskopi ved at gå tilbage til dashboardet i VeriSeq NIPT Assay Software og kigge i tabellen Recent Activities (Seneste aktiviteter). Der bør være en ny aktivitet, der bekræfter oprettelsen af en ikke-krypteret sikkerhedskopi.

Konfigurer adgangskoder til netværket

En administrator eller service montør fra Illumina kan anvende siden Network Passwords (Adgangskoder til netværket) til at konfigurere adgangskoder til kommunikation mellem Lokal server og VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter.



FORSIGTIG

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at ændre adgangskoder til netværket.

Konfigurer adgangskoder til netværket som følger.

1. Vælg ikonet for indstillinger på dashboardet.
2. Vælg **Network Passwords** (Adgangskoder til netværket).
3. I feltet **Sequencer Password** (Adgangskode til sekventeringsinstrument) indtastes en adgangskode til sekventeringsinstrumenterne.
4. Indtast adgangskoden igen i feltet **Confirm Password** (Bekræft adgangskode).



FORSIGTIG

Hvis adgangskoden til sekventeringsinstrumentet bliver ændret under en igangværende sekventeringskørsel, kan det medføre datatab.

5. Vælg **Save Sequencer Password** (Gem adgangskode til sekventeringsinstrument).

Serveren gemmer adgangskoden til sekventeringsinstrumentet. Opdater alle instrumenter, der er tilsluttet serveren, for at sikre, at de bruger denne adgangskode.

6. I feltet **Automation Password** (Adgangskode til automatisering) indtastes en adgangskode til VeriSeq NIPT Microlab STAR.



FORSIGTIG

Opdatering af adgangskoden til automatisering under en igangværende prøveklargøring kan medføre datatab.

Kun servicemontører fra Illumina kan opdatere automatiseringsadgangskoden til ML STAR. Før du ændrer adgangskoden, der er gemt på serveren, via webgrænsefladen, skal du sørge for, at et medlem af Illumina serviceteamet har været på besøg og opdateret ML STAR-adgangskoden. Hvis du opdaterer adgangskoden i serverens webgrænseflade uden at opdatere den på ML STAR, vil du gøre systemet ubrugeligt.

7. Indtast adgangskoden for ML STAR igen i feltet **Confirm Password** (Bekræft adgangskode).
8. Vælg **Save Automation Password** (Gem adgangskode til automatisering).
Serveren gemmer adgangskoden til ML STAR. Opdater alle ML STAR-instrumenter, der allerede er forbundet til serveren, for at være sikre på, at de bruger denne adgangskode.

Log ud

- I øverste højre hjørne af skærmen skal du vælge brugerprofilikonet og derefter vælge **Log Out** (Log af).

Analyse og rapportering

Når sekventeringsdataene er blevet indsamlet, bliver de demultiplekseret, konverteret til et FASTQ-format, sidestillet med et referencegenom og analyseret med henblik på detektion af aneuploidi. Dette afsnit beskriver de forskellige målinger, der bestemmes for en given prøve.

Demultipleksering og FASTQ-generering

Sekventeringsdata, der lagres i BCL-format, bliver behandlet via konverteringssoftwaren bcl2fastq. Konverteringssoftwaren bcl2fastq demultiplekserer data og konverterer BCL-filer til standardiserede FASTQ-filformater med henblik på downstream-analyse. VeriSeq NIPT Assay Software opretter et prøveark (SampleSheet.csv) til hver sekventeringskørsel. Denne fil indeholder prøveoplysninger, som softwaren modtager i løbet af prøveklargøringsprocessen (ved brug af software-API'en). Disse prøveark indeholder et sidehoved med oplysninger om kørslen og deskriptorer af de prøver, der er behandlet i en bestemt flowcelle.

I tabellen nedenfor kan du se mere om oplysningerne på prøvearket.

**FORSIGTIG**

Denne prøvearksfil må IKKE ændres eller redigeres. Den er genereret af systemet, og ændringer kan forårsage negative effekter nedstrøms, herunder forkerte resultater eller analysefejl.

Kolonnenavn	Description (beskrivelse)
SampleID	Prøveidentifikation.
SampleName	Prøvenavn. Standard: samme som SampleID.
Sample_Plate	Pladeidentifikation for en given prøve. Standard: tom.
Sample_Well	Identifikation af brønd på pladen for en given prøve.
I7_Index_ID	Identifikation af den første indeksadapter.
Indeks	Nukleotidsekvens af den første adapter.
I5_Index_ID	Identifikation af den anden adapter.
index2	Nukleotidsekvens af den anden adapter.
Sample_Project	Projektidentifikation for en given prøve. Standard: tom.
SexChromosomes	Analyse vedrørende kønskromosomer. Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn. • No (nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn. • SCA (SCA) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn.
SampleType	Prøvetype. Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner. • Control (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidiklassifikation. • NTC – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA).

QC af sekventering

QC-målingerne af sekventering identificerer flowceller, for hvilke analysen højst sandsynligt vil mislykkes. Målingerne af clusterdensitet, PF (procentdel af læsninger, der passerer filter), præfaseopdeling og faseopdeling beskriver den generelle kvalitet af sekventeringsdataene og er almindeligt anvendt i forbindelse med next-generation-sekventering. Målingen af forudsagte sidestillede læsninger giver et estimat af flowcelleniveauet i sekventeringsdybden. Hvis data af lav kvalitet ikke lever op til målingen af forudsagte sidestillede læsninger, bliver kørselsbehandlingen afsluttet. Se [QC-målinger og -grænser for sekventering på side 46](#) for at få yderligere oplysninger.

Estimater af føtal fraktion

Føtal fraktion (FF) angiver procenten af cellefrit, cirkulerende DNA i en blodprøve fra moderen, som er indhentet fra placenta. VeriSeq NIPT Assay Software beregner et estimat den føtale fraktion ved hjælp af oplysninger om såvel fordelingen af cfDNA-fragmentstørrelser som forskellene i den genomiske dækning mellem maternelt og føtalt cfDNA.¹

Anvendt statistik i forbindelse med endelig klassifikation

Hvad angår alle kromosomer, bliver data fra paired end-sekventering sammenlignet med referencegenomet (HG19). Unikke, ikke-dupliserede sidestillede læsninger aggregeres i områder (bins) på 100 kb. De overensstemmende bin-tællinger justeres for CG-bias og i henhold til en forudtabeleret områdespecifik genomdækning. Ved brug af sådanne normaliserede bin-tællinger bliver der udledt statistiske scorer for hvert autosom ved at sammenligne de dækningsområder, som kan være berørt af aneuploidi, med resten af autosomerne. Der bliver beregnet en log-likelihood-ratio (LLR) for hver enkelt prøve under hensyntagen til disse dækningsbaserede scorer og den estimerede FF. LLR udgør sandsynligheden for, at en prøve er berørt i betragtning af den observerede dækning og FF sammenlignet med sandsynligheden for, at en prøve er uberørt i betragtning af den samme observerede dækning. Beregningen af denne ratio tager også højde for den estimerede usikkerhed af FF. Ved efterfølgende beregninger anvendes den naturlige logaritme af forholdet. Assay software vurderer LLR'en for hvert målkromosom og hver prøve for at give en aneuploidibestemmelse.

Statistikken for kromosom X og Y er anderledes end den statistik, der anvendes for autosomer. For fostre, der er identificeret som hunkøn, kræver SCA-resultater, at klassifikationen bekræftes vha. LLR og normaliseret kromosomværdi.² Der bliver beregnet specifikke LLR-scorer for [45,X] (Turners syndrom) og for [47,XXX]. For fostre, der er identificeret som hankøn, kan SCA-resultater om enten [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,XYY] baseres på forholdet mellem de normaliserede kromosomværdier for kromosom X og Y (NCV_X og NCV_Y). Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV_X ligger i området for euploide hankønsprøver, kan benævnes [47,XXY]. Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV_X ligger i området for euploide hankønsprøver, men for hvilke kromosom Y er overrepræsenteret, kan benævnes [47,XYY].

Visse værdier af NCV_Y og NCV_X falder uden for systemets evne til at frembringe en bestemmelse af SCA. Disse prøver frembringer resultatet Not Reportable (kan ikke rapporteres), hvad angår XY-klassifikation. Der bliver stadig givet autosomresultater for disse prøver, hvis alle de øvrige QC-målinger er vellykkede.

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

²Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. Obstet Gynecol. 2012;119(5):890-901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

QC af analyse

Analytiske QC-målinger er målinger, der bliver beregnet under analysen, og anvendes til at detektere prøver, der afviger for meget fra den forventede adfærd. Data fra prøver, som ikke lever op til disse målinger, vurderes at være upålidelige og markeres som mislykkede. Når prøverne frembringer resultater uden for de forventede områder for disse målinger, indeholder NIPT Report (NIPT-rapport) en QC-årsag i form af en advarsel eller en årsag til den mislykkede måling. Se [Meddelelser om QC-årsager på side 60](#) for at få yderligere oplysninger om disse QC- årsager.

QC af NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution tillader tilføjelse af NTC-prøver som led i kørslen. ML STAR kan generere op til 2 NTC'er pr. kørsel af 24 og 48 prøvebatches og op til 4 NTC'er pr. kørsel af 96 prøvebatches. Uanset hvor mange NTC-prøver, der bliver tilføjet, kontrollerer softwaren, at der som minimum er en gennemsnitlig dækning på 4.000.000 unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve pr. pulje. Derfor må der ikke tilføjes mere end 2 NTC-prøver pr. pulje. Se [QC-målinger og -grænser for sekventering på side 46](#) for at få yderligere oplysninger.

QC-status for NTC-prøver som følger.

- **NTC sample processing** (NTC-prøvebehandling) – I forbindelse med behandling af en NTC-prøve angiver softwaren QC-resultatet PASS (VELLYKKET), når dækningen i prøven er lav, hvilket er at forvente i forbindelse med NTC.
- **Patient sample as NTC** (Patientprøve som NTC) – Når en patientprøve, der er markeret som NTC, bliver behandlet, og der detekteres høj dækning. Fordi prøven er markeret som NTC, viser softwaren QC-statussen FAIL (MISLYKKET) af følgende årsag: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING).

Kontaminering af pladeniveau

Kontaminering af pladeniveau påvises i analyseresultaterne ved at identificere tilstedeværelsen af kromosom Y for hver gyldig, ikke-NTC-prøve i en pulje, der har bestået QC.

Ugyldige prøver udelukkes, fordi deres resultater ikke kan påberåbes for at give en nøjagtig indikation af tilstedeværelsen af kromosom Y. NTC'er udelukkes, fordi eventuelle detekterede aflæsninger for disse prøver indikerer kontaminering på ikke-pladeniveau. Undtagelserne er angivet separat i NIPT-rapporten.

Hvis kontaminering af pladeniveau påvises for en pulje, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen. Kørslen vil ikke blive behandlet yderligere, og NIPT- og supplerende rapporter vil ikke blive genereret.

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 kører et Linux-baseret operativsystem og giver cirka 7,5 TB datalagringskapacitet. Under antagelse af, at hver sekventeringskørsel indeholder 25 GB data, kan serveren lagre op til 300 kørsler. Der sendes automatisk en meddelelse, når der ikke er tilstrækkelig lagringskapacitet. Serveren installeres på lokalnetværket.

Lokal disk

VeriSeq NIPT Assay Software opretter specifikke mapper på Lokal server, som er tilgængelige for brugeren. Disse mapper kan knyttes til en hvilken som helst arbejdsstation eller laptop på det lokale netværk ved brug af en Samba-delingsprotokol.

Mappenavn	Description (beskrivelse)	Adgang
Input	Indeholder sekventeringsdata, der er genereret af det next-generation-sekventeringssystem, der er knyttet til serveren.	Læsning og skrivning.
Output	Indeholder alle software-genererede rapporter.	Kun læsning.
Backup (Sikkerhedskopiering)	Indeholder sikkerhedskopier af databasen.	Kun læsning.

BEMÆRK Tilknytningen af den lokale disk er baseret på SMB-protokollen (servermeddelelsesblokken). Softwaren understøtter på nuværende tidspunkt SMB2 og højere versioner. Serveren kræver SMB-signering. Aktivér disse versioner på det udstyr (laptop/arbejdsstation), du tilknytter.

Lokal database

VeriSeq NIPT Assay Software vedligeholder en lokal database, hvor biblioteksoplysninger, sekventeringskørselsoplysninger og analyseresultater bliver lagret. Databasen er en integreret del af VeriSeq NIPT Assay Software og er ikke tilgængelig for brugeren. Systemet vedligeholder en automatisk mekanisme til sikkerhedskopiering af databasen på Lokal server. Udover følgende databaseprocesser opfordres brugere til regelmæssigt at sikkerhedskopiere databasen til en ekstern placering.

- **Database backup** (Sikkerhedskopiering af database) – Der bliver automatisk gemt et øjebliksbillede af databasen på time-, uge-, dags- og månedsbasis. De timebaserede sikkerhedskopier bliver fjernet, når dagens sikkerhedskopi bliver oprettet. På samme vis bliver de daglige sikkerhedskopier fjernet, når den ugentlige sikkerhedskopi er klar. De ugentlige sikkerhedskopier bliver fjernet, når

den månedlige sikkerhedskopi er blevet oprettet, og der bliver kun gemt en månedlig sikkerhedskopi. Den anbefalede praksis består i at oprette et automatisk script, der kan gemme mappen med sikkerhedskopier på et lokalt NAS. Disse sikkerhedskopier inkluderer ikke input- og outputmapperne.

BEMÆRK VeriSeq NIPT Assay Software v2 v2 giver mulighed for kryptering af sikkerhedskopier af databasen. Du kan finde yderligere oplysninger under [Konfigurer kryptering af sikkerhedskopier på side 34](#).

- **Database restore** (Gendannelse af database) – Databasen kan gendannes ud fra et givet øjebliksbillede. Gendannelser udføres udelukkende af servicemontører fra Illumina. Adgangskoden til kryptering skal angives for at genoprette en krypteret sikkerhedskopi. Adgangskoden skal være den gældende adgangskode på tidspunktet for sikkerhedskopieringen.
- **Data backup** (Sikkerhedskopiering af data) – Selvom Lokal server kan anvendes som den primære enhed til lagring af sekventeringskørsler, så kan den kun lagre omkring 300 kørsler. Du kan opsætte en automatisk og kontinuerligt kørende sikkerhedskopiering til en anden langsigtet lagringsenhed eller NAS.
- **Maintenance** (Vedligeholdelse) – Bortset fra sikkerhedskopiering af data kræver Lokal server ikke anden vedligeholdelse fra brugerens side. Opdateringer til VeriSeq NIPT Assay Software eller Lokal server leveres af Illumina tekniske support.

Arkiver data

Følg laboratoriets IT-arkiveringspolitik med hensyn til arkivering af input- og outputbiblioteker. VeriSeq NIPT Assay Software overvåger den resterende diskplads i input-biblioteket og giver brugerne besked via e-mail, når den resterende lagerkapacitet falder til under 1 TB.

Brug ikke Lokal server til datalagring. Overfør data til Lokal server, og arkivér dem regelmæssigt.

Det kræver 25-30 GB for next-generation-sekventeringssystem kørsler, at køre en typisk sekventeringskørsel, som er kompatibel med arbejdsgangen for cfDNA-analyse. Den faktiske størrelse på kørselsmappen afhænger af den endelige clusterdensitet.

Data bør kun arkiveres, når systemet ikke er i brug, og der ikke er nogen igangværende analyser eller sekventeringskørsler.

Tilknyt serverdrev

Lokal server har tre mapper, som hver især kan knyttes til en hvilken som helst computer med Microsoft Windows:

- **input** – Knyttet til sekventeringsdatamapper. Oprettet på den computer, der er forbundet til sekventeringssystemet. Konfigurer sekventeringssystemet til at streamer data til input-mappen.
- **output** – Knyttet til serveranalyserapporter og analyseprocesrapporter.

- **backup** (sikkerhedskopiering) – Knyttet til sikkerhedskopierne af databasen.

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at tilknytte netværksdrev.

Kortlæg hver mappe som følger.

1. Log på computeren fra Lokal server-undernetværket.
2. Højreklik på **Computer**, og vælg **Map network drive** (Tilknytning af netværksdrev).
3. Vælg et bogstav fra rullelisten over drev.
4. I feltet Mappe skal du indtaste \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP-adresse>\<mappenavn>. For eksempel: \\10.50.132.92\input.
5. Indtast brugernavn og adgangskode (som en aktiv administrator) til VeriSeq NIPT Assay Software v2. Korrekt tilknyttede mapper fremgår på computeren. Hvis administratorens rolle, aktive status eller adgangskode bliver ændret, bliver den aktive forbindelse til den tilknyttede server afsluttet. Korrekt tilknyttede mapper fremgår på computeren.

BEMÆRK Tilknytningen af den lokale disk er baseret på SMB-protokollen (servermeddelelsesblokken). Softwaren understøtter på nuværende tidspunkt SMB2 og højere versioner. Serveren kræver SMB-signering. Aktivér disse versioner på det udstyr (laptop/arbejdsstation), du tilknytter.

Genstart serveren

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at genstarte serveren.

Serveren genstartes som følger:

1. Gå til rullelisten **Settings** (Indstillinger), og vælg **Reboot Server** (Genstart serveren).
2. Vælg **Reboot** (Genstart) for at genstarte systemet eller **Cancel** (Annuller) for at gå ud uden at genstarte.
3. Indtast årsagen til, at serveren lukkes.
Årsagen bliver logget med henblik på fejlfinding.



FORSIGTIG

Ingen sekventeringskørsel eller prøveforberedelse bør være aktiv under genstarten. Hvis du gør det, kan det føre til tab af data. Det kan tage adskillige minutter at genstarte systemet. Planlæg din laboratorieaktivitet omkring genstarten.

Power Cycling (Tænd/sluk)

For ML STAR og dets perifere enheder, f.eks. PC, er strømcyklning et vigtigt vedligeholdelsestrin for at sikre problemfri drift og forhindre systemfejl. Det er også et afgørende trin i slutningen af arbejdsgangen at slukke for perifere enheder som f.eks. pumpen eller CPAC-systemerne. For at undgå unødvendigt strømforbrug og potentielle problemer må systemet ikke være tændt natten over efter brug.

Nedlukning af serveren

BEMÆRK Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at lukke serveren.

Sådan lukkes Lokal server serveren:

1. Gå til rullelisten **Settings** (Indstillinger), og vælg **Shut Down Server** (Luk serveren).
2. Vælg **Shut Down** (Luk) for at lukke Lokal server, eller vælg **Cancel** (Annuller) for at gå ud uden at lukke.
3. Indtast årsagen til, at serveren lukkes Lokal server.
Årsagen bliver logget med henblik på fejlfinding.



FORSIGTIG

Ingen sekventeringskørsel eller prøveforberedelse bør være aktiv, mens serveren lukkes ned. Hvis du gør det, kan det resultere i tab af data.

Gendan efter uventet lukning

Hvis der kommer en strømafbrydelse, eller hvis brugeren ved et uheld lukker systemet under en analysekørsel, vil systemet gøre som følger:

- Automatisk genstarte VeriSeq NIPT Assay Software ved genopstart.
- Vide, at analysekørslen mislykkedes, og sætte kørslen i kø igen med henblik på behandling.
- Generere output, når analysen er fuldført.

BEMÆRK Hvis analysen mislykkes, tillader VeriSeq NIPT Assay Software, at systemet sender kørslen til analyse igen op til tre gange.

Miljømæssige overvejelser

Følgende tabel giver oplysninger om omgivelsernes temperatur for Lokal server. Disse overvejelser gælder ikke for ML STAR.

Højde	Operationel omgivelsestemperatur	Ikke-operationel omgivelsestemperatur
Havets overflade	10 °C til 40 °C	0 °C til 60 °C
+10.000 fod	0 °C til 30 °C	-10 °C til 50 °C

Oplysninger om bortskaffelse af elektronisk udstyr i henhold til direktivet om affald af elektrisk og elektronisk udstyr (WEEE) og regler findes på Illumina websted <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

QC -målinger

QC-målinger og -grænser for kvantificering

Måling	Description (beskrivelse)	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
standard_r_squared	R-kvadreret værdi i standardkurvemodellen.	0,980	Ikke relevant	Standardkurvemodeller, der udviser ringe linearitet i log-log-rummet, er ikke gode prædiktorer for reelle prøvekoncentrationer.
standard_slope	Hældning på standardkurvemodellen.	0,95	1,15	Standardkurvemodeller med hældning uden for de forventede performanceområder er tegn på en upålidelig model.
ccn_library_pg_ul	Maksimal tilladt prøvekoncentration.	Ikke relevant	1.000 pg/μl	Prøver med beregnede DNA-koncentrationer, der overstiger specifikationerne, er tegn på høj genomisk DNA-kontaminering.
median_ccn_pg_ul	Medianværdi af beregnet koncentration for alle prøver i batchen.	16 pg/μl	Ikke relevant	En sekventeringspulje af korrekt volumen kan ikke have alt for højt antal af overfortyndede prøver. Batches med et højt antal fortyndede prøver er tegn på mislykket prøveklargøring.

QC-målinger og -grænser for sekventering

Måling	Description (beskrivelse)	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
cluster_density	Sekventeringsclusterdensitet.	152.000 pr. mm ²	338.000 pr. mm ²	Flowcelle med lav clusterdensitet genererer ikke nok læsninger. Flowceller med høj clusterdensitet frembringer som regel sekventeringsdata af lav kvalitet.
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer renhedsfilter.	≥ 50 %	Ikke relevant	Flowceller med ekstremt lav %PF kan have abnorm baserepræsentation og tyder sandsynligvis på problemer med PF-læsninger.
præfasning	Fraktion af præfaseopdeling.	Ikke relevant	≤ 0,003	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
fasning	Fraktion af faseopdeling.	Ikke relevant	≤ 0,004	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Estimeret gennemsnitligt antal unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve.	≥ 4.000.000	Ikke relevant	Fastlagt som minimal observeret NES i normalbefolkningen.

Systemrapporter

Introduktion

VeriSeq NIPT Assay Software genererer følgende kategorier af rapporter:

- Resultat- og meddelelsesrapporter.
- Procesrapporter.

En rapport kan være informativ eller handlingsorienteret.

- **Oplysende** – Procesrelateret rapport, der giver oplysninger om analyseforløbet, og som kan anvendes til at bekræfte, at et specifikt trin er blevet fuldført. Rapporten giver også oplysninger om eksempelvis QC-resultater og id-numre.
- **Handlingskrævende** – Asynkron rapport, der udløses af en systemhændelse eller en brugerhandling, og som kræver brugerens opmærksomhed.

I dette afsnit finder du en beskrivelse af de enkelte rapporter og rapportoplysninger med henblik på LIMS-integration.

Outputfiler

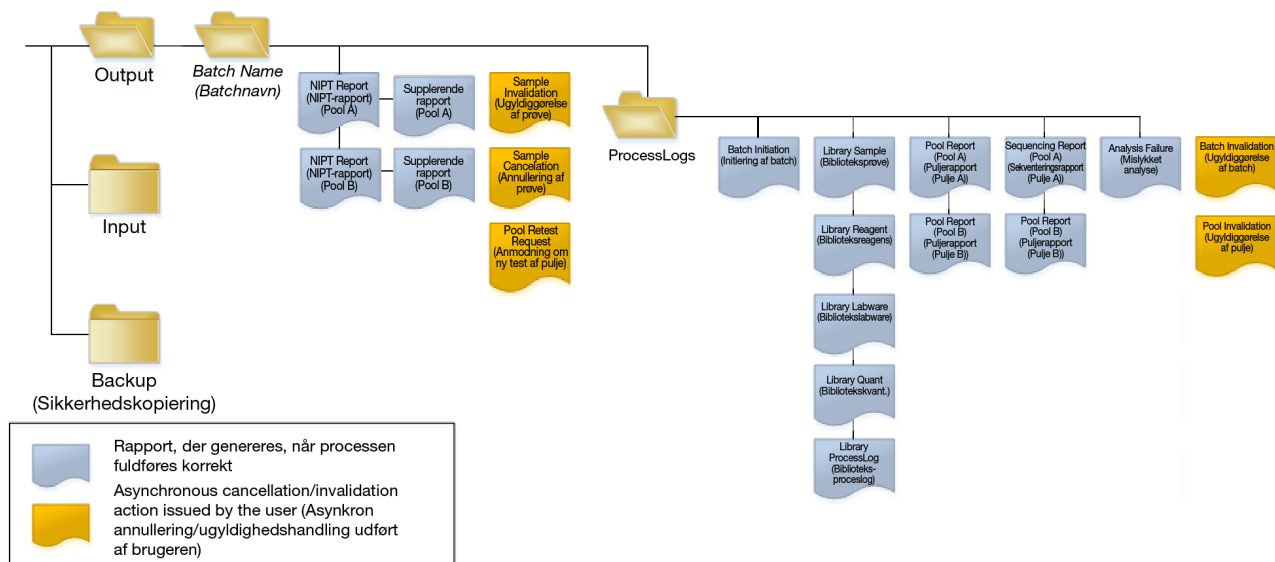
VeriSeq NIPT Assay Software-rapporterne bliver genereret på Lokal server interne harddisk, der er knyttet til brugerdrevet som en skrivebeskyttet output-mappe. Hver rapport bliver genereret med en tilhørende standardiseret MD5-kontrolsumfil, som anvendes til at kontrollere, at filen ikke er blevet ændret.

Alle rapporter er formateret i almindelig, tabulatorsepareret tekst. Du kan åbne rapporterne i et hvilket som helst tekstredigeringsprogram eller tabulatorsepareret dataprogram, såsom Microsoft Excel®.

Filstruktur for rapporter

VeriSeq NIPT Assay Software gemmer rapporter i en specifik struktur under mappen Output.

Figur 4 VeriSeq NIPT Assay Software Filstruktur for rapporter



VeriSeq NIPT Assay Software gemmer rapporter i mappen *Batch Name* (Batchnavn) med følgende organisering:

- **Hovedmappe (mappen Batch Name (Batchnavn))** – Indeholder rapporter, der indeholder resultater eller er forbundet med LIMS-genererede e-mailmeddelelser. Se [Results and notifications reports \(Resultat- og meddelelserrapporter\)](#) på side 53 for yderligere oplysninger.
- **Mappen ProcessLogs** – Indeholder rapporter relateret til processen. Se [Procesrapporter](#) på side 68 for yderligere oplysninger.

Du kan finde en liste over alle rapporter under [Oversigt over systemrapporter](#) på side 49.

Oversigt over systemrapporter

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
NIPT Report (NIPT-rapport) på side 53	Handlingskrævende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplerende rapport på side 62	Handlingskrævende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve) på side 66	Handlingskrævende	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve) på side 67	Handlingskrævende	Prøve	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje) på side 68	Handlingskrævende	Pool (Pulje)	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch) på side 68	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch) på side 69	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Sample Report (Biblioteksprøverapport) på side 70	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport) på side 71	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
<i>Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport) på side 72</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport) på side 73</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Process Log (Biblioteksproceslog) på side 73</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pool Report (Puljerapport) på side 75</i>	Oplysende	Pool (Pulje)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje) på side 75</i>	Oplysende	Pool (Pulje)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report (Sekventeringsrapport) på side 76</i>	Oplysende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse) på side 77</i>	Oplysende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Hændelser, der udløser en rapport

Rapport	Description (beskrivelse)	Hændelse, der udløser rapporten
NIPT Report (NIPT-rapport)	Indeholder de endelige resultater af en vellykket analysekørsel.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekventeringskørselsanalysen fuldføres.
Supplerende rapport	Indeholder supplerende resultater af en vellykket analysekørsel.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekventeringskørselsanalysen og NIPT report (NIPT-rapport) fuldføres begge.
Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Indeholder oplysninger om en ugyldiggjort prøve.	<ul style="list-style-type: none"> • Brugeren ugyldiggør en prøve.
Sample Cancellation (Annullering af prøve)	Indeholder oplysninger om en annulleret prøve.	<ul style="list-style-type: none"> • Brugeren annullerer en prøve.
Pool Retest Request (Anmodning om ny test af pulje)	Angiver, at der kan genereres en anden pulje fra en eksisterende batch. Indeholder oplysninger om statussen for ny test af pulje. ¹	<ul style="list-style-type: none"> • Brugeren ugyldiggør en pulje.
Batch Initiation (Initiering af batch)	Angiver opstart af behandling af en ny batch.	<ul style="list-style-type: none"> • Brugeren starter en ny batch.
Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Indeholder oplysninger om en batch, der er blevet ugyldiggjort af brugeren.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort.
Library Sample (Biblioteksprøve)	Indeholder en liste over alle prøver i batchen.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.

Rapport	Description (beskrivelse)	Hændelse, der udløser rapporten
Library Reagent (Biblioteksreagens)	Indeholder informationer om bibliotekets bearbejdningsreagens.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.
Library Labware (Biblioteks-labware)	Indeholder informationer om bibliotekets bearbejdningslabware.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.
Library Quant (Bibliotekskvant.)	Indeholder testresultater af bibliotekskvantificering.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes.
Library Process Log (Biblioteksproceslog)	Indeholder de trin, der er udført i forbindelse med biblioteksbearbejdningen.	<ul style="list-style-type: none"> • Batchen bliver ugyldiggjort. • Biblioteksklargøringsmetoden fuldføres. • Batchkvantificering mislykkes. • Batchproces fuldføres.
Pool (Pulje)	Indeholder prøvepuljevoluminer.	<ul style="list-style-type: none"> • Puljeoprettelsesmetoden fuldføres.
Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Indeholder oplysninger om en pulje, der er blevet ugyldiggjort af brugeren.	<ul style="list-style-type: none"> • Brugeren ugyldiggør en pulje.
Sekvensering	Indeholder QC-resultater for sekventeringen.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekventeringen opnår vellykket QC. • Sekventeringen mislykkes. • Sekventeringskørslen får timeout.
Analysis Failure (Mislykket analyse)	Indeholder analyseoplysninger vedrørende en mislykket pulje.	<ul style="list-style-type: none"> • Sekventeringskørselsanalysen mislykkes.

¹ Brugeren ugyldiggør en pulje ud fra en gyldig batch, som ikke har overskredet det maksimale antal puljer.

Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter)

NIPT Report (NIPT-rapport)

NIPT Report (NIPT-rapport) for VeriSeq NIPT Assay Software v2 indeholder resultaterne af kromosomklassifikationen i et format med én prøve pr. række for hver prøve i puljen.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	Ikke relevant.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Unik stregkode på prøven.	Ikke relevant.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ type	Oplysninger om prøvetypen, som angives af personalet på indsamlingsstedet eller laboratoriebrugeren. Bestemmer aneuploidiklassifikation, aneuploidirapportering og kvalitetskontrolkriterier.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Singleton (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo. • Twin (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner. • Control (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidiklassifikation. • NTC – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA). • Not specified (Ikke angivet) – Der er ikke angivet nogen prøvetype for denne prøve. 	fasttekst	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>

Kolonne	Description (beskrivelse)	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
sex_chrom	Anmodning om kønskromosomanalyse. Bestemmer præsentationen af aneuploidiklassifikation og kønskromosomoplysninger.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Yes (ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn. • No (nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn. • SCA (SCA) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn. • Not specified (Ikke angivet) – Ingen mulighed for kønskromosomrapportering for denne prøve. I NIPT Report (NIPT-rapport) er værdierne yes, no og sca angivet med små bogstaver. 	fasttekst	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>
screen_type	Type af screening.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • Basic (Grundlæggende) – Screening af kromosom 13, 18 eller 21. • Genomewide (Hele genomet) – Screening af hele genomet. • Not specified (Ikke angivet) – Der er ikke angivet nogen screeningstype for denne prøve. I NIPT Report (NIPT-rapport) er værdierne basic (grundlæggende) og genomewide (hele genomet) angivet med små bogstaver. 	tekst	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>
flowcell	Stregkode for sekventeringsflowcelle.	Ikke relevant.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Kolonne	Description (beskrivelse)	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
class_sx	Kønskromosomal aneuploidiklassifikation.	<p>En af følgende afhængigt af den valgte mulighed for rapportering af prøvetype og kønskromosom:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET) – Se anomaly_description for detaljer om anomali. • NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – Negativ prøve og ingen rapportering af køn. • NO ANOMALY DETECTED – XX (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XX) – Negativ prøve med pigefoster. • NO ANOMALY DETECTED – XY (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XY) – Negativ prøve med drengefoster. • NOT REPORTABLE (KUNNE IKKE RAPPORTERE) – Softwaren kunne ikke rapportere kønskromosom. • NO CHR Y PRESENT (INGEN FOREKOMST AF Y-KROM) – Tvillingegraviditet, hvor der ikke blev detekteret noget Y-kromosom. • CHR Y PRESENT (FOREKOMST AF Y-KROM.) – Tvillingegraviditet, hvor der blev detekteret Y-kromosom. • CANCELLED (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren. • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren. • NOT TESTED (IKKE TESTET) – Der blev ikke testet for kønskromosom. • Not applicable (Ikke relevant) – Kategorien er ikke relevant for prøven. 	class_sx	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>

Kolonne	Description (beskrivelse)	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
class_auto	Klassifikation af aneuploidier i autosomer. Rapporteret som ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET), hvis der blev detekteret en anomali for prøven inden for den valgte screeningstype.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET) – Der blev detekteret en autosomal kromosomanomali. • NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – Ingen autosomal anomali detekteret. • CANCELLED (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren. • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren. • Not applicable (Ikke relevant) – Kategorien er ikke relevant for prøven. 	tekst	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>
anomaly_description	Streng i ISCN-stil, der beskriver alle rapporterbare anomalier. Flere anomalier adskilles af semikolon.	DETECTED: (DETEKTERET:) efterfulgt af semikolonseparerede strenge, som sammenkæder følgende formater, i kromosomrækkefølge: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) XO XXX XXY XYY eller NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) not applicable (ikke relevant) INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) CANCELLED (ANNULLERET).	tekst	<i>Semikolonseparerede strenge og andre værdier beskrevet i kapitlet Regler for beskrivelse af anomalier på side 58.</i>
qc_flag	QC-analyseresultater. Kun qc_flag-værdierne af rapportresultaterne WARNING (ADVARSEL) og PASS (VELLYKKET). Alle andre værdier er ikke omfattet.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> • BESTÅET • ADVARSEL • FAIL (IKKE BESTÅET) • CANCELLED (ANNULLERET) • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) • NTC_PASS (NTC_VELLYKKET) 	fasttekst	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>

Kolonne	Description (beskrivelse)	Forudindstillede værdiindstillinger	Type	Regex
qc_reason	Oplysninger om QC-fejl eller -advarsel.	<p>Et af følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> • NONE (INGEN) (QC-status = VELLYKKET) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERE ANOMALIER DETEKTERET) (QC-status = ADVARSEL) • FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLOWCELLEDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KUNNE IKKE ESTIMERE FØTAL FRAKTION) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENTERINGSDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE) • UNEXPECTED DATA (UVENTEDE DATA) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING) • CANCELLED (ANNULLERET) • INVALIDATED (UGYLDIGGJORT) 	tekst	<i>Værdier specificeret i feltet Forudindstillede værdiindstillinger.</i>
ff	Estimeret føtal fraktion.	Procentdel af cfDNA fra fosteret i prøven afrundet til nærmeste heltal. Resultater under 1 % angives som < 1 %.	tekst	<i>Ikke relevant.</i>

Regler for beskrivelse af anomalier

Hvis VeriSeq NIPT Assay Software v2-analysen identificerer en anomali, vises værdien DETECTED i feltet anomaly_description i NIPT Report efterfulgt af en tekststreng. Denne tekst beskriver alle rapporterbare anomalier baseret på stilen fra International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature (ISCN). Strengen indeholder flere elementer adskilt med semikolon. Hvert element repræsenterer en trisomi eller monosomi i et autosom, en kønskromosomaneuploidi eller en delvis sletning eller duplikering.

Trisomi- og monosomielementer noteres som henholdsvis +<chr> og -<chr>, hvor <chr> er kromosomtallet.

F.eks. vises en prøve med en trisomi på kromosom 5 på følgende måde:

```
+5
```

En prøve med en monosomi på kromosom 6 vises på følgende måde:

```
-6
```

Aneuploidier af kønskromosomer anvender standardnotation med følgende mulige værdier:

- XO – for monosomi på kromosom X.
- XXX – for trisomi på kromosom X.
- XXY – for 2 X-kromosomer hos mænd.
- XYY – for 2 Y-kromosomer hos mænd.

Delvis sletninger eller duplikationer rapporteres kun for autosomer og vises kun i screeninger af genomet. Syntaksen for en delvis sletning eller duplikation er <type>(<chr>)(<start band><end band>), hvor følgende er sandt:

- <type> er hændelsestypen, enten del for sletning eller dup for duplikation.
- <chr> er kromosomtallet.
- <start band> er cytobåndet, der indeholder starten på hændelsen.
- <end band> er cytobåndet, der indeholder slutningen på hændelsen.

F.eks. vises en partiel deletion eller duplikation, hvor cytobåndet på p13 på kromosom 19 har en duplikation, på følgende måde:

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

Feltet anomaly_description følger fire sorteringsregler:

1. Elementer sorteres efter kromosomtallet, uanset om det er et helt kromosom eller en delvis sletning eller duplikation. En kønskromosomaneuploidi, hvis den forekommer, vises sidst.
2. For anomalier inden for det samme kromosom kommer hele kromosomaneuploidier før partielle deletioner eller duplikationer.
3. Ved delvise sletninger eller duplikationer inden for det samme kromosom kommer sletninger før duplikationer.

4. Delvise sletninger eller duplikationer af samme type inden for det samme kromosom sorteres af startbasen, som vises i den supplerende rapport.

BEMÆRK For screening af hele genomet kan softwaren rapportere en aneuploidi og en partiel deletion eller duplikation som påvirkende det samme kromosom. Hvis dette resultat opstår, skal du konsultere den supplerende rapport for yderligere målinger til at hjælpe fortolkningen.

Meddelelser om QC-årsager

Kolonnen qc_reason i NIPT Report (NIPT-rapport) viser en QC-fejl eller advarsel, hvis analyseresultaterne ligger uden for det forventede område for en analytisk QC-måling. QC-fejl resulterer i fuldstændig undertrykkelse af resultaterne vedrørende kromosomal aneuploidi, køn, supplerende rapportresultater og estimeret føtal fraktion, hvilket svarer til følgende felter i NIPT Report (NIPT-rapport): class_auto, class_sx, anomaly_description og ff.

Meddelelse om QC-årsag	Description (beskrivelse)	Anbefalet handling
FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT)	iFACT (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – QC-måling, der kombinerer estimatet af føtal fraktion med dækningsrelaterede kørselsmålinger for at afgøre, hvorvidt systemet har statistisk konfidens til at afgive et resultat for en given prøve.	Genbehandl prøven.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Den gennemsnitlige afvigelse fra euploid dækning stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Fordelingen af fragmentstørrelser stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLOWCELLEDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Flowcelldata stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes fejl i flowcellekonfigurationen.	Genbehandl prøven.

Meddelelse om QC-årsag	Description (beskrivelse)	Anbefalet handling
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KUNNE IKKE ESTIMERE FØTAL FRAKTION)	Det var ikke muligt at frembringe et gyldigt estimat af den føtale fraktion.	Genbehandl prøven.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENTERINGSDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Inputdata for sekventering stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Sekventér flowcellen igen.
UNEXPECTED DATA (UVENTEDE DATA)	Rapporten genererer et QC-problem, som ikke stemmer overens med de andre QC - årsager i denne tabel.	Kontakt Illumina teknisk support.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERE ANOMALIER DETEKTERET)	Der er detekteret to eller flere rapporterbare anomalier (inklusive helkromosomale aneuploidier og CNV hændelser) i prøven. Detektering af flere anomalier kan være tegn på forkert håndtering af prøven eller i sjældne tilfælde maternal malignitet. Denne meddelelse er en advarsel. Den omhandler ikke en QC-fejl. Resultaterne bliver rapporteret, så du kan se de detekterede anomalier. Det kan dog være nødvendigt at genbehandle prøven.	Genbehandl prøven.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING)	Der er registreret høj dækning i en NTC-prøve (intet DNA-materiale forventet). Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven.

Meddelelse om QC-årsag	Description (beskrivelse)	Anbefalet handling
CANCELLED (ANNULLERET)	Prøven blev annulleret af en bruger.	Ikke relevant.
INVALIDATED (UGYLDIGGJORT)	Prøven blev ugyldiggjort af en bruger.	Ikke relevant.

Supplerende rapport

Den supplerende rapport indeholder data for yderligere målinger baseret på en batch, en prøve eller et område. I denne rapport repræsenterer hver række en måling. Flere målinger er gældende for den samme batch, prøve eller område.

Den tabulatorbaserede fil har seks kolonner som beskrevet i følgende tabel.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
flowcell	Stregkoden for flowcellen.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Navnet på den relevante batch.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Stregkoden for prøven.	tekst	NA (ikke relevant) for målinger pr. batch. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Enten hele kromosomet eller en beskrivelse af området for den delvise sletning eller duplikering.	tekst	NA (I/T, ikke tilgængelig) – for målinger pr. batch eller prøve. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – for målinger af hele kromosomområdet. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)?{2}</code> – for delvis sletning eller duplikering af områdemålinger.
metric_name	Navnet på den beskrevne måling.	tekst	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Målingens værdi.	varierer	Se Supplerende rapportmålinger på side 62 .

Supplerende rapportmålinger

Supplerende rapportmålinger indeholder data til følgende målinger. Hver måling vises pr. batch, pr. prøve eller pr. område.

Målinger for kromosom X vises kun, hvis du vælger kønskromosomindstillingerne **Ja** eller **SCA**.

Værdiområder vises som Minimum Value (Minimumsværdi) og Maximum Value (Maksimumsværdi) omgivet af enten runde eller kantede parenteser. Parenteser angiver, at en kantværdi er udelukket fra området. Kantede parenteser angiver, at en kantværdi er inkluderet i området. `Inf` er en forkortelse for infinity (uendelig).

Målingsnavn	Frekvens	Description (beskrivelse)	Type	Regex eller Value Range
genome_assembly	Pr. batch	Koordinatsystemet til justering af sekventeringsdata og rapporteringskoordinater for området. Altid GRCh37 for VeriSeq NIPT Solution v2.	tekst	<code>^GRCh37\$</code>
frag_size_dist	Pr. prøve	Standardafvigelse af forskellene mellem faktiske og forventede kumulative fragmentstørrelsesfordelinger.	flydende	(0, Inf)
fetal_fraction	Pr. prøve	Rapporteret føtal fraktion.	flydende	(0, 1)
NCV_X (NCV_X)	Pr. prøve	Normaliseret kromosomværdi for X - kromosom. Vises kun, hvis indstillingen for rapportering af kønskromosomer tillader det. Ellers bliver målingen vist som NOT TESTED (IKKE TESTET).	flydende	(-Inf, Inf)
NCV_Y (NCV_Y)	Pr. prøve	Normaliseret kromosomværdi for Y - kromosom. Vises kun, hvis indstillingen for rapportering af kønskromosomer tillader det. Ellers bliver målingen vist som NOT TESTED (IKKE TESTET).	flydende	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Pr. prøve	Antallet af områder med partiel deletion eller duplikation detekteret i prøven.	heltal	(0, Inf)
non_excluded_sites	Pr. prøve	Antallet af resterende aflæsninger efter filtrering, der tælles til analyse. For prøver med ≤ 2 millioner eller ≥ 60 millioner aflæsninger mislykkes analyse-QC, og der vises en FAILED iFACT-meddelelse. NES er en af flere specifikke metrikker, der bruges til at beregne iFACT QC og er ikke den eneste determinant for bestået eller mislykkede resultater.	heltal	(0, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Description (beskrivelse)	Type	Regex eller Value Range
region_classification	Pr. område	Systemets klassifikation af området i samme format som i feltet anomaly_description i NIPT Report (NIPT-rapport). Hvis der ikke blev detekteret nogen rapporterbar kønskromosomanomali, svarer områdeklassificeringen for kromosom X til værdien af feltet class_sx i NIPT rapporten. Værdiindstillinger (regex): DETECTED (DETEKTERET): (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (DETEKTERET): (del dup)\{[12]?[0-9]\}\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2\}\) NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) DETECTED (DETEKTERET): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED (INGEN ANOMALI DETEKTERET) - XX NO ANOMALY DETECTED - XY (INGEN ANOMALI DETEKTERET - XY) NOT REPORTABLE (IKKE RAPPORTERBAR) CHR Y PRESENT (KROMOSOM Y TIL STEDE) CHR Y NOT PRESENT (KROMOSOM Y IKKE TIL STEDE)	tekst	Værdier anført i feltet Beskrivelse.
kromosom	Pr. område	Kromosomsymbolet.	tekst	chr[12]?[0-9X]
start_base	Pr. område	Første base inkluderet i området.	heltal	[1, Inf)
end_base	Pr. område	Sidste base inkluderet i området.	heltal	[1, Inf)
start_cytoband	Pr. område	Cytogenetisk bånd fra den første base inkluderet i området.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?
end_cytoband	Pr. område	Cytogenetisk bånd fra den sidste base inkluderet i området.	tekst	(p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2}?
region_size_mb	Pr. område	Områdets størrelse i megabaser.	flydende	(0, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Description (beskrivelse)	Type	Regex eller Value Range
region_llr_trisomy	Pr. område	<p>LLR-scoren (Log-Likelihood Ratio) for trisomi for området. Angiver beviset på trisomi sammenlignet med beviset på ingen ændring (disomi). Der rapporteres en trisomi, hvis denne LLR-score overstiger en forudbestemt tærskel.</p> <p>Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er en stigning (dup).</p> <p>Ellers bliver målingen vist som NA (ikke relevant).</p>	flydende	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Pr. område	<p>LLR-scoren for monosomi for området. Angiver beviset på monosomi sammenlignet med beviset på ingen ændring (disomi). Der rapporteres en monosomi, hvis denne LLR-score overstiger en forudbestemt tærskel.</p> <p>Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er et fald (del).</p> <p>Ellers bliver målingen vist som NA (ikke relevant).</p> <p>Denne måling bliver vist som NOT TESTED (IKKE TESTET), hvis den valgte screening er basic (grundlæggende).</p>	flydende	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	Pr. område	<p>T-statistikken for området. T-statistikken er forskellen i dækning mellem området og resten af genomet sammenlignet med variationen i prøven. Dette er en signal-til-støj-måling, der registrerer detekterbarheden af enhver ændring i dækningen i området. "long_reads" angiver, at den dækning, der er brugt til denne t-statistik, omfatter hele spektret af fragmentstørrelser, der er anvendt i analysen.</p> <p>T-statistikken kombineres med den føtalfraktion, der er estimeret for prøven, for at generere LLR-scorer.</p>	flydende	(-Inf, Inf)

Målingsnavn	Frekvens	Description (beskrivelse)	Type	Regex eller Value Range
region_ mosaic_ratio	Pr. område	Andelen af det føtale materiale, der er aneuploid. Denne måling er baseret på forholdet mellem føtalfraktionen, der udledes fra dækningen af området, til føtalfraktionen for prøven. I prøver med føtalfraktioner tæt på nul kan mosaikforhold resultere i negative værdier som følge af variation i estimatet af den prøvofosterfraktion, der blev anvendt til beregningen af disse.	flydende	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ trisomy	Pr. område	LLR-scoren for trisomi beregnet ved hjælp af føtalfraktionen udledt fra dækningen i området frem for føtalfraktionen for prøven. Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er en stigning (dup). Hvis ikke, vises denne måling som NA (ikke relevant).	flydende	(-Inf, Inf)
region_ mosaic_llr_ monosomy	Pr. område	LLR-scoren for monosomi beregnet ved hjælp af føtalfraktionen udledt fra dækningen i området frem for føtalfraktionen for prøven. Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er et fald (del). Hvis ikke, vises denne måling som NA (ikke relevant). Denne måling vises som NOT TESTED (IKKE TESTET), hvis du vælger at foretage denne grundlæggende screeningstype.	flydende	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)

Systemet genererer en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve) for hver ugyldiggjort eller mislykket prøve.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_ name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
sample_barcode	Unik stregkode for den ugyldiggjorte prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brugernavn på den operatør, der har ugyldiggjort prøven eller forestået den mislykkede prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af prøven.	ISO 8601-tidsstempel	

Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve)

Systemet genererer en Sample Cancellation Report (Rapport om annullering af prøve) for hver annulleret prøve.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode for den annullerede prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til annullering af prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Brugernavn på den operatør, der har annulleret prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for annullering af prøven.	ISO 8601-tidsstempel	

Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)

Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje) angiver, at en ugyldiggjort pulje kan oprettes igen. Systemet genererer en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje), når den første af to mulige sekventeringskørsler (puljer) af den pågældende puljetype bliver ugyldiggjort.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Puljetypen.	fasttekst	A B C E
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af den første pulje.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for anmodningen.	ISO 8601-tidsstempel	

Procesrapporter

Dette afsnit indeholder detaljer om procesrapporterne, der genereres af VeriSeq NIPT Assay Software.

Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)

Systemet genererer en Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch), når en batch bliver initieret og valideret inden plasmaisolering. Det er muligt at sende rapporten til LIMS for at angive, at batchen er blevet oprettet, og for at tilvejebringe en liste over de prøver, der er knyttet til batchen.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Prøvetype på prøvens stregkode.	fasttekst	singleton (enkeltbarn) control (kontrol) twin (tvilling) ntc
well	Brønd forbundet med en prøve.	tekst	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Analysenavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
method_version	Version af automatiseringsmetode til analysen.	tekst	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Workflow Manager-version forbundet med batchen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,100}\$

Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)

Systemet genererer en Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch), hvis en batch bliver ugyldiggjort eller mislykkes.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af batchen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort batchen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_ -]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af batchen.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)

Systemet genererer en Library Sample Report (Biblioteksprøverapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Prøvestatus efter fuldførelse af analysetrinnene.	fasttekst	pass (vellykket) fail (mislykket)
qc_reason	Årsag til QC-status.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Initial volumen (ml) i blodprøverøret på tidspunktet for plasmaisolering.	flydende	
Indeks	Indeks forbundet med en prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Bibliotekskoncentration i pg/μl.	flydende	
plasma_isolation_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af plasmaisolering (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af cfDNA-ekstraktion (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med klargøring af bibliotek (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af kvantificering (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)

Systemet genererer en Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Procesnavn i formatet PROCESS:subprocess. Værdiindstillinger: <ul style="list-style-type: none"> • ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EXTRACTION (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. • LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. • QUANT (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • POOLING (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	tekst	^[A-Z]{1,36}:[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Reagensnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reagensstregkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Udløbsdato i producentens format.	tekst	^[a-zA-Z0-9:/-]{1,100}\$
operator	Operatørens brugernavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel ved initiering forbundet med reagens.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport)

Systemet genererer en Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport) i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch, i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek og i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Labwarenavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_ barcode	Labwarestregkode.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel ved initiering forbundet med labware.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)

Systemet genererer en Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport) i forbindelse med vellykket fuldførelse af kvantificering.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Numerisk identifikation.	lang	
instrument	Kvantificeringsinstrumentets navn (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-kvadreret.	flydende	
standard_intercept	Skæringspunkt.	flydende	
standard_slope	Hældning.	flydende	
median_ccn_pg_ul	Median prøvekoncentration.	flydende	
qc_status	QC-status for kvantificering.	fasttekst	pass (vellykket) fail (mislykket)
qc_reason	Beskrivelse af årsag til mislykket QC, hvis relevant.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Tidsstempel ved initiering af kvantificering.	ISO 8601-tidsstempel	

Library Process Log (Biblioteksproceslog)

Systemet genererer en Library Process Log (Biblioteksproceslog) ved opstart og fuldførelse eller mislykket gennemførelse af hver batchproces, i forbindelse med en mislykket eller ugyldiggjort batch og i forbindelse med fuldførelse af analyse (genereret pr. pulje).

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
process	Batchprocesnavn i formatet PROCES:underproces. Værdiindstillinger: ISOLATION (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EXTRACTION (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. LIBRARY (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. QUANT (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. POOLING (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	tekst	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Operatørens initialer.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Instrumentnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started (startet)	Dato og tidspunkt for opstart af batchprocessen.	ISO 8601-tidsstempel	
finished	Dato og tidspunkt for fuldførelse eller mislykket gennemførelse af batchprocessen.	ISO 8601-tidsstempel	
status	Aktuel batch.	fasttekst	completed (fuldført) failed (mislykket) started (startet) aborted (afbrudt)

Pool Report (Puljerapport)

Systemet genererer en Pool Report (Puljerapport) i forbindelse med vellykket færdiggørelse af bibliotek, i forbindelse med mislykket batch og ugyldiggørelse af batch, hvis hændelsen indtræder efter opstart af puljeoprettelse.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med en prøve.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Puljetype forbundet med en prøve.	fasttekst	A B C E
pooling_volume_ul	Puljevolumen i µl.	flydende	
pooling_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med puljeoprettelse (fri tekst).	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)

Systemet genererer en Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje), hvis en pulje bliver ugyldiggjort.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode for den ugyldiggjorte pulje.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af puljen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort puljen.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af puljen.	ISO 8601-tidsstempel	

Sequencing Report (Sekventeringsrapport)

Systemet genererer en Sequencing Report (Sekventeringsrapport) for sekventeringskørslen, når sekventeringen fuldføres, eller når sekventeringen får timeout.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med sekventeringskørsel.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Serienummer for sekventeringssystemet.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flowcelle forbundet med sekventeringskørsel.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Sammenkædning af softwareprogram/-version anvendt til at generere dataene på sekventeringssystem.	tekst	
run_folder	Sekventeringskørselsmappens navn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Status for sekventeringskørsel.	fasttekst	afsluttet udløbet mislykket
qc_status	QC-status for sekventeringskørsel.	fasttekst	bestået mislykket fejl
qc_reason	QC-årsager til mislykket QC, semikolon-separerede værdier.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Clusterdensitet (median pr. flowcelle på tværs af fliser).	flydende	
pct_q30	Procentdel af baser over Q30.	flydende	
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer filter.	flydende	
fasning	Faseopdeling.	flydende	
præfasning	Præ-faseopdeling.	flydende	
predicted_aligned_reads	Forudsagte sidestillede læsninger.	lang	
started (startet)	Tidsstempel i forbindelse med sekventeringsstart.	ISO 8601-tidsstempel	

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
completed (fuldført)	Tidsstempel i forbindelse med fuldførelse af sekventering.	ISO 8601-tidsstempel	

Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)

Systemet genererer en Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse), når det maksimale antal analyseforsøg for sekventeringskørslen mislykkes.

Kolonne	Description (beskrivelse)	Type	Regex
batch_name	Batchnavn.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Flowcelle-stregkode forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Mappen til sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Status for sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse.	tekst	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Tidsstempel i forbindelse med analysestart.	ISO 8601-tidsstempel	
timefinished	Tidsstempel i forbindelse med mislykket analyse.	ISO 8601-tidsstempel	

Fejlfinding

Introduktion

Hjælpen til fejlfinding på VeriSeq NIPT Solution v2 omfatter følgende funktioner:

- VeriSeq NIPT Assay Software og systemmeddelelser.
- Anbefalede handlinger i forbindelse med systemproblemer.
- Vejledning i udførelse af præventive analyser og fejlanalyser ved brug af forudinstallerede testdata.

Meddelelser i Assay Software

I dette afsnit finder du en beskrivelse af VeriSeq NIPT Assay Software meddelelserne.

Meddelelser om fremskridt

Meddelelser om fremskridt indeholder oplysninger om det normale analyseforløb. Disse meddelelser logges som Aktiviteter og kræver ingen handling fra brugeren.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Initiation (Initiering af batch)	Klargøring af bibliotek	Bruger har oprettet en ny batch.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.
Batch Library Complete (Batch-bibliotek komplet)	Klargøring af bibliotek	Bibliotek til aktuel batch er færdiggjort.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Pool Complete (Pulje komplet)	Klargøring af bibliotek	Der er genereret en pulje fra en batch.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing Started (Sekventering startet)	Sekvensering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing QC passed (Vellykket QC af sekventering)	Sekvensering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen er vellykket.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekventeringskørsel forbundet med pulje)	Sekvensering	Sekventeringskørslen er blevet forbundet med en kendt pulje.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Analysis Started (Analyse startet)	Analyse	Analyse af den angivne sekventeringskørsel er startet.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse fuldført, NIPT-rapport genereret)	Efter analyse	Analysen er fuldført, og rapporter er genereret.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.

Meddelelser om ugyldiggørelse

Meddelelser om ugyldiggørelse angiver hændelser, som opstår i systemet, fordi brugeren ugyldiggør en batch eller pulje via Workflow Manager. Disse meddelelser bliver logført som "Noter" og kræver ingen handling fra brugerens side.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort en batch.	Bemærk	Ja	Ikke relevant.
Pool Invalidation – Repool (Pulje ugyldiggjort – Ny pulje)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort den første mulige pulje (af en vis type) til batchen.	Bemærk	Ja	Ikke relevant.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Pulje ugyldiggjort – Brug en anden portion)	Klargøring af bibliotek	Brugeren har ugyldiggjort den første mulige pulje (af en vis type) til batchen.	Bemærk	Ja	Ikke relevant.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekventering fuldført, pulje ugyldiggjort)	Sekvensering	Sekventeringskørslen er fuldført, men puljen blev ugyldiggjort af brugeren.	Bemærk	Ja	Ikke relevant.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (QC af sekventering vellykket - alle prøver er ugyldige)	QC af sekventering	QC-kontrollen af sekventeringskørslen er fuldført, men alle prøver er ugyldige.	Bemærk	Ja	Ikke relevant.
Analysis Completed Pool Invalidated (Analyse fuldført, pulje ugyldiggjort)	Efter analyse	The analysis has completed while the pool was invalidated by the user (Analysen er fuldført, men puljen blev ugyldiggjort af brugeren).	Bemærk	Ja	Ikke relevant.

Meddelelser om fejl, der kan rettes

Fejl, der kan rettes, er tilstande, som VeriSeq NIPT Assay Software kan gendanne ud fra, når brugeren følger den anbefalede handling. Kontakt Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Missing Instrument Path (Manglende instrument-sti)	Sekvensering	Systemet kan ikke finde/forbinde til en ekstern sekventeringsmappe.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91 Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Utilstrækkelig diskplads til sekvensering)	Sekvensering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe, men beregnet, at der ikke er nok diskplads til dataene.	Vigtig meddelelse	Ja	<ol style="list-style-type: none"> Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Ryd diskplads, eller sikkerhedskopiér data. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing Run Invalid Folder (Ugyldig sekventeringskørselsmappe)	Sekvensering	Ugyldige tegn i sekventeringskørselsmappen.	Advarsel	Ja	Sekventeringskørselsmapperne blev omdøbt på ukorrekt vis. Omdøb kørslen til et gyldigt navn.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekvensering startet men puljestregkodefilen mangler)	Sekvensering	Softwaren kunne ikke finde filen, der indeholder puljestregkoden, i løbet af 30 minutter efter opstart af sekvenseringen.	Advarsel	Ja	Kan skyldes fejl på instrument eller NAS. Kontrollér konfigurationen af instrumentet og netværksforbindelsen. Systemet fortsætter med at lede efter puljestregkodefilen, indtil sekvenseringen er gennemført.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Kan ikke bekræfte fuldførelse af sekventeringskørsel)	Sekvensering	Softwaren kunne ikke læse filen med status for kørselsafslutning i sekventeringsmappen.	Advarsel	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Missing Sample Attributes (Prøveattributter mangler)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke finde nogen definition af prøvetype, kønskromosomal indstilling eller screeningstype for visse af prøverne.	Bemærk	Ja	Der er ikke angivet et eller flere prøveattributter for den relevante prøve. Indtast de manglende prøveattributter i Workflow Manager, eller ugyldiggør prøven, så softwaren kan fortsætte.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sample Sheet Generation failed (Generering af prøveark mislykkedes)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke generere prøveark.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Ryd diskplads eller sikkerhedskopier data, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unable to check disk space (Diskplads kunne ikke kontrolleres)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke kontrollere diskplads.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91, handlings-id 2 på side 91. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Insufficient Disk Space for Analysis (Utilstrækkelig diskplads til analyse)	Præanalyse	Softwaren registrerede, at der utilstrækkelig diskplads til at starte en ny analysekørsel.	Vigtig meddelelse	Ja	Ryd diskplads, eller sikkerhedskopiér data. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91 , handlings-id 3 på side 92 .
Unable to launch Analysis Pipeline (Analysis Pipeline kunne ikke startes)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke starte en analysekørsel for den givne sekventeringsmappe.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sequencing folder Read/Write permission failed (Læse-/skriverettigheder til sekventeringsmappen mislykkedes)	Præanalyse	Softwaretesten, der kontrollerer læse-/skriverettigheder til sekventeringskørselsmappen, mislykkedes.	Advarsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Analysis Failed - Retry (Analysen mislykkedes – Prøv igen)	Analyse	Analysen mislykkedes. Der prøves igen.	Bemærk	Ja	None (Ingen)
Results Already Reported (Resultaterne er allerede rapporteret)	System	Software registrerede, at der allerede er genereret en NIPT report (NIPT-rapport) for den aktuelle puljetype.	Aktivitet	Ja	None (Ingen)

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unable to deliver email notifications (E-mailmeddelelser kunne ikke leveres)	System	Systemet ikke kan levere e-mailmeddelelser.	Advarsel	I/T	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kontrollér gyldigheden af den definerede e-mailkonfiguration i systemet. Se Konfigurer e-mailbeskeder via systemet på side 33. 2. Send en test-mail. Se Konfigurer e-mailbeskeder via systemet på side 33. 3. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Time Skew Detected (Der er registreret en tidsforskel)	Klargøring af bibliotek	Softwaren har registreret en tidsforskel på over 1 minut mellem tidsstempet fra Workflow Manager og serverens lokaltid.	Advarsel	Nej	<ol style="list-style-type: none"> 1. Kontrollér lokaltiden på Workflow Manager-maskinen. 2. Kontrollér den lokale tid på Lokal server, som du finder på webbrugergrænsefladen (under fanen Server Status (Serverstatus)).

Meddelelser om fejl, der ikke kan rettes

Fejl, der ikke kan rettes, er tilstande, der opstår på et stadie, hvor der ikke længere kan foretages en handling for at genoptage analysen.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Failure (Mislykket batch)	Klargøring af bibliotek	Batch-QC mislykkedes.	Bemærk	Ja	Genstart udpladning af bibliotek.
Mislykket rapportgenerering	Rapportering	Systemet kunne ikke generere en rapport.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Ryd diskplads eller sikkerhedskopiér data, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Failed to Parse Run Parameters file (Kørselsparameterfilen kunne ikke analyseres)	Sekvensering	Systemet kunne ikke åbne/analysere filen RunParameters.xml.	Advarsel	Ja	<p>Filen RunParameters.xml er beskadiget. Kontrollér konfigurationen af instrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.</p>

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unrecognized Run Parameters (Ikke-genkendte kørselsparametre)	Sekvensering	Softwareen læser ikke-kompatible kørselsparametre.	Advarsel	Ja	Softwareen kunne ikke konstruere sekventeringskørselsparametre ud fra -instrumentets konfigurationsfil. Kontrollér konfigurationen af -instrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.
Invalid Run Parameters (Ugyldige kørselsparametre)	Sekvensering	Softwareen læste nødvendige kørselsparametre, som ikke er forlignelige med analysen.	Advarsel	Ja	Kontrollen af software-forlignelighed mislykkedes. Kontrollér konfigurationen af instrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.
No Pool Barcode found (Der blev ikke fundet nogen puljestregkode)	Sekvensering	Softwareen kunne ikke forbinde sekventeringskørsels flowcelle til en kendt puljestregkode.	Advarsel	Ja	Der er muligvis indtastet en forkert puljestregkode. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekventering fuldført, men puljestregkodefilen mangler)	Sekvensering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men filen, der indeholder puljestregkoden, blev ikke fundet.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig sekventeringssystem fejl. Kontakt Illumina Teknisk support for at få hjælp.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unable to read Pool Barcode File (Kan ikke læse puljestregkodefil)	Sekvensering	Filen, der indeholder puljestregkoden, er beskadiget.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig sekventeringssystem fejl eller netværksfejl. Kontakt Illumina Teknisk support for at få hjælp.
Pool Barcode File Mismatch (Forkert puljestregkodefil)	Sekvensering	Den fundne puljestregkodefil henviser til et andet flowcelle-id end det, der er knyttet til sekventeringskørslen.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig sekventeringssystem fejl. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.
Sequencing Timed Out (Sekventeringskørsel fik timeout)	Sekvensering	Sekventeringskørslen blev ikke fuldført inden for en given tidsramme.	Advarsel	Ja	Kontrollér sekventeringssystem og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC files generation failed (Generering af QC-filer mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men InterOp QC-filerne er beskadiget.	Vigtig meddelelse	Ja	Kontrollérsekventeringssystem og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC failed (QC af sekventering mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen mislykkedes.	Bemærk	Ja	Udfør en ny sekventering af puljen.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Maksimalt antal forsøg på analyse mislykkedes)	Analyse	Alle analyseforsøg mislykkedes. Ikke flere forsøg.	Advarsel	Ja	Udfør en ny sekventering af den anden pulje.

Meddelelse	Trin	When (Hvornår)?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Analysis Post-Processing Failed (Efterbehandling af analyse mislykkedes)	Postanalyse	Softwaren kunne ikke efterbehandle analyseresultaterne.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Analysis Upload Failed (Overførsel af analyse mislykkedes)	Postanalyse	Softwaren kunne ikke overføre analyseresultaterne til databasen.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se Anbefalede handlingsprocedurer på side 91. Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illumina tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Kontaminering af pladeniveau registreret	Postanalyse	Kromosom Y er blevet påvist for alle prøver, der bestod QC i poolen.	Vigtig meddelelse	Ja	Genstart udpladning af bibliotek.

Anbefalede handlingsprocedurer

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
1	Kontrollér netværksforbindelsen	<p>Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Indtast følgende kommando i en Windows-kommandolinje (cmd): ping <Server IP> Hvis der anvendes et NAS, skal forbindelsen til NAS også kontrolleres. 2. Kontrollér, at der ikke er pakkeab. Kontakt IT-administratoren, hvis der er pakkeab. 3. Test forbindelsen som følger: <ol style="list-style-type: none"> a. Log ind på Lokal server webbrugergrænsefladen. b. Vælg Folder (Mappe) i dashboard-menuen. c. Vælg Test, og se, om testen er vellykket. Hvis testen mislykkes: Se Rediger et delt netværksdrev på side 30 og kontrollér, at alle indstillinger er korrekt konfigureret.
2	Kontrollér, at der er ledig diskplads	<p>Sørg for, at Windows-maskinen er knyttet til mappen Lokal server Input. Se Tilknyt serverdrev på side 41 for at få yderligere oplysninger.</p> <p>Højreklik på det drev, der er knyttet til mappen Input. Vælg Properties (Egenskaber), og se oplysningerne om ledig diskplads.</p>

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
3	Ryd diskplads /sikkerhedskopier data	<p>illumina anbefaler regelmæssig sikkerhedskopiering af data og/eller lagring af sekventeringsdata på serversiden. Se Administrer et delt netværksdrev på side 29 for at få yderligere oplysninger.</p> <p>1. Data, der er lagret lokalt på Lokal server:</p> <p>Sørg for, at Windows-maskinen er knyttet til mappen Lokal server Input. Se Tilknyt serverdrev på side 41 for at få yderligere oplysninger.</p> <ol style="list-style-type: none">Dobbeltklik på mappen Input, og indtast de legitimationsoplysninger, der giver adgang til den.Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavne, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne.Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper. <p>2. Data, der er lagret på et fjern-NAS:</p> <p>Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk. Du skal have adgang til mappen på fjernrevet. Det kræver, at du får legitimationsoplysninger fra IT-administratoren.</p> <ol style="list-style-type: none">Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavne, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne.Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper.

Systemproblemer

Problem	Anbefalet handling
Softwaren starter ikke.	Hvis der bliver registreret problemer ved opstart af VeriSeq NIPT Assay Software, får du vist en oversigt over alle fejl i stedet for login-skærmen. Kontakt Illumina tekniske support for at indberette de viste fejl.
Databasen skal gendannes.	Kontakt en Illumina , hvis det er nødvendigt at gendanne databasen ud fra en sikkerhedskopi.
Registrering af systemafvigelser.	Hvis der blive registreret en systemafvigelse, vil VeriSeq NIPT Assay Software ikke længere behandle kommunikation fra andre systemkomponenter. En administrator kan genindstille systemet til normal drift, efter at det er gået i afvigelsestilstand.
RAID -controller-alarmer går i gang.	En administrator kan trykke på knappen Server alarm (Serveralarm) under fanen Server Status (Serverstatus) på dashboardet i VeriSeq NIPT Assay Software for at afbryde RAID -controller-alarmer. Hvis du trykker på denne knap, kan du kontakte Illumina for at få yderligere assistance.

Databehandlingstest

Driften af serveren og analyseprogrammet kan testes ved hjælp af forudinstallerede datasæt på Lokal server.

Test serveren

Denne test simulerer en sekventeringskørsel og simulerer samtidig generering af analyseresultater, uden at Analysis Pipeline rent faktisk startes. Kør denne test for at sikre, at Lokal server fungerer korrekt, og at der bliver genereret rapporter og e-mailmeddelelser. Varighed: Cirka 3-4 minutter.

Fremgangsmåde

1. Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn så mappen TestingData.
2. Lav en kopi af en af følgende mapper, som kan findes i mappen TestingData:
 - For NextSeq-data: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - For NextSeqDx-data: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Omdøb kopien til en mappe med suffikset _XXX. _XXX udgøres af tallet i rækkefølgen af testkørsler. Eksempel: Hvis der findes en mappe med suffikset _002 i mappen, skal den nye kopi omdøbes med suffikset _003.
4. Flyt den omdøbte mappe til input-mappen.

5. Vent på, at kørslen fuldføres (det tager 3-5 minutter). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailmeddelelser:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport genereret for sekventeringskørsel).
6. Knyt rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.
7. I mappen output skal du åbne mappen TestData_NS_CopyWorkflow eller TestData_NDx_CopyWorkflow og søge efter en af følgende rapporter:
 - For NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - For NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.Den forventede filstørrelse er cirka 7,1 kB.
8. Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData. Det gør det lettere at administrere antallet af gange, som sekventeringstesten udføres.

BEMÆRK Du kan slette gamle kopier af testfiler for at skabe plads.

Kør fulde analysetestdata

Denne test udfører en fuld analysekørsel. Kør denne test, hvis serveren ikke behandler/analyserer data eller får timeout. Varighed: Cirka 4-5 timer.

Fremgangsmåde

1. Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn mappen TestingData.
2. Omdøb følgende mappe ved at tilføje suffikset_000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun.
Suffikset opretter et unikt navn for hver sekventeringskørsel. Hvis kørslen allerede har et suffiks, skal du omdøbe mappen ved at øge suffiksets numeriske værdi med 1.
3. Flyt den omdøbte mappe til input-mappen.
4. Vent på, at analysen fuldføres (det tager 4-5 timer). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailmeddelelser:
 - a. Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport genereret for sekventeringskørsel).
5. Knyt rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.

6. Åbn mappen TestData_NDx_FullRun i output-mappen, og søg efter en af følgende rapporter:
TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Den forventede filstørrelse er cirka 7,1 kB.
7. Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData.

Ressourcer og referencer

Følgende dokumentation kan hentes på Illuminahjemmesiden.

Ressource	Description (beskrivelse)
<i>VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2) (dokumentnr. 1000000078751)</i>	Indeholder en beskrivelse af produktet og den tilsigtede brug samt instruktioner i brug og fejlfinding.
<i>Microlab® STAR Line Operator's Manual (Brugermanual til Microlab STAR Line), Hamilton dokument-id 624668</i>	Indeholder oplysninger om drift og vedligeholdelse samt tekniske specifikationer for instrumentet Hamilton Microlab STAR til automatisk væskehåndtering.

Besøg VeriSeq NIPT Solution v2-[supportsider](#) på Illuminas websted, hvor du kan finde dokumentation, downloade software, få online-undervisning og se hyppigt stillede spørgsmål.

Akronymer

Akronym	Definition
BCL	Base Call File (filformat; .bcl-fil)
CE-IVD	CE-mærkning for <i>in vitro</i> -diagnostiske produkt
cfDNA	Cell-Free DNA (cellefrit DNA)
DNA	Deoxyribonucleic Acid (deoxyribonukleinsyre)
DNS	Domain Name System (domænenavnssystem)
FASTQ	Tekstbaseret filformat til lagring af output fra sekventeringsinstrumenter
FF	Fetal Fraction (føtal fraktion)
FIFO	First In, First Out (først ind, først ud)
iFACT	individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (konfidenstest af enkeltprøver vedrørende føtal aneuploidi)
IP	Internet Protocol (internetprotokol)
LIMS	Laboratory Information Management System (system til administration af laboratorieoplysninger)
LLR	Log Likelihood Ratios (log-likelihood-ratioer)
MAC	Media Access Control (medieadgangskontrol)
NAS	Network-Attached Storage (netværkstilknyttet lager)

Akronym	Definition
NES	Non Excluded Sites (ikke-ekskluderede steder)
NGS	Next-generation-sekventering
NIPT	Non-Invasive Prenatal Testing (ikke-invasiv prænatal test)
NTC	Ingen skabelonkontrol
NTP	Network Time Protocol (netværkstidsprotokol)
PF	Passing Filter (passerer filter)
QC	Kvalitetskontrol
Regex	Regular Expression (regulært udtryk). En rækkefølge af tegn, der via streng-matchende algoritmer kan anvendes til datavalidering.
SCA	Sex Chromosome Aneuploidy (kønskromosomal aneuploidi)
SDS	Sikkerhedsdatablade
SHA1	Secure Hash Algorithm 1 (sikker hashalgoritme 1)
SSL	Secure Sockets Layer (sikkerhedsteknologi, som muliggør etablering af en krypteret (sikker) forbindelse mellem en webserver og en browser)

Teknisk hjælp

Kontakt Illumina teknisk support for at få teknisk hjælp.

Hjemmeside: www.illumina.com

E-mail: techsupport@illumina.com

Sikkerhedsdatablade (SDS) – Kan findes på Illuminas hjemmeside på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan hentes på support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1 800 809 ILMN (4566)
+1 858 202 4566 (uden for Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



EC REP



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

Australsk sponsor

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

TIL IN VITRO-DIAGNOSTISK BRUG.

© 2025 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

illumina[®]