

illumina®

# VeriSeq NIPT Solution v2

Софтуерно ръководство

ПАТЕНТОВАНА ИНФОРМАЦИЯ НА ILLUMINA

Документ № 1000000067940 v08 BUL

Юни 2023 г.

ЗА IN VITRO ДИАГНОСТИЧНА УПОТРЕБА.

Използването на този продукт е обхванато от патенти, притежавани и лицензирани от Illumina, Inc. Плащането за този продукт носи ограниченото, непрехвърлимо право да се използва този продукт по предназначение в съответствие с неговата документация и всички други свързани условия. Представителен, неизчерпателен списък на такива патенти се намира на адрес [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Никое право по който и да е друг патент или за каквато и да е друга употреба не се предава изрично, подразбиращо се или чрез estoppel.

Настоящият документ и съдържанието му са собственост на Illumina, Inc. и нейните филиали („Illumina“) и са предназначени само за употреба по силата на договор от страна на клиента ѝ във връзка с използването на продукта(ите), описан(и) в настоящия документ, и с никаква друга цел. Този документ и съдържанието му не трябва да се използват или разпространяват за никаква друга цел и/или по друг начин да бъдат съобщавани, разкривани или възпроизвеждани по какъвто и да е начин без предварителното писмено съгласие от страна на Illumina. Illumina не предоставя посредством този документ никакъв лиценз за свой патент, търговска марка, авторско право или права по силата на общото право, нито подобни права на която и да е трета страна.

Инструкциите в този документ трябва да се следват строго и изрично от страна на квалифициран и правилно обучен персонал, за да се гарантират правилната и безопасната употреба на продукта(ите), описан(и) в настоящия документ. Цялото съдържание на този документ трябва да бъде прочетено и разбрано напълно, преди да се използва(т) такъв(такива) продукт(и).

**АКО ВСИЧКИ ИНСТРУКЦИИ, СЪДЪРЖАЩИ СЕ В НАСТОЯЩИЯ ДОКУМЕНТ, НЕ БЪДАТ НАПЪЛНО ПРОЧЕТИ И ИЗРИЧНО СПАЗВАНИ, ТОВА МОЖЕ ДА ДОВЕДЕ ДО ПОВРЕДА НА ПРОДУКТА(ИТЕ), НАРАНЯВАНЕ НА ЛИЦАТА, ВКЛЮЧИТЕЛНО НА ПОТРЕБИТЕЛИТЕ ИЛИ ДРУГИ ЛИЦА, И УВРЕЖДАНЕ НА ДРУГО ИМУЩЕСТВО, И ЩЕ ОТМЕНИ ВСЯКАКВА ГАРАНЦИЯ, ПРИЛОЖИМА ЗА ПРОДУКТ(ИТЕ).**

**ILLUMINA НЕ ПОЕМА НИКАКВА ОТГОВОРНОСТ В РЕЗУЛТАТ НА НЕПРАВИЛНАТА УПОТРЕБА НА ПРОДУКТА(ИТЕ), ОПИСАН(И) В НАСТОЯЩИЯ ДОКУМЕНТ (ВКЛЮЧИТЕЛНО ТЕХНИ ЧАСТИ ИЛИ СОФТУЕР).**

© 2023 Illumina, Inc. Всички права запазени.

Всички търговски марки са собственост на Illumina, Inc. или съответните си притежатели. За специфична информация относно търговските марки направете справка с [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Хронология на редакциите

Документ	Дата	Описание на промяната
Документ № 1000000067940 v08	Юни 2023 г.	Премахнати са описанията на бланките с проби за хибридни партиди за привеждане в съответствие със софтуерната функционалност.

Документ	Дата	Описание на промяната
Документ № 1000000067940 v07	Февруари 2023 г.	<p>Променени са опциите за конфигуриране на сървъра с цел подобряване на сигурността. Промяната на паролата за автоматизация на ML-STAR изисква посещение на място от обслужващ сервизен персонал на Illumina.</p> <p>Разяснени са указанията за добавяне на информация за баркод към входните бланки за проби и за качване на бланки за проби за хибридни партиди.</p> <p>Актуализирани са указанията за създаване на потребителско име.</p> <p>Премахната е препратката към полето Network Password (Мрежова парола) от инструкциите за конфигуриране на сървъра.</p> <p>Актуализиран е представеният пример за аномалия, свързана с частична делеция или дубликация.</p> <p>Добавено е правило за подреждане за полето anomaly_description. При аномалии в рамките на една и съща хромозома анеуплоидиите на цели хромозоми идват преди частичните делеции или дубликации.</p> <p>Добавени са колони Type (Тип) и Regex в отчетите за резултати и известия и процеси.</p> <p>Актуализирана формулировка в целия документ с цел по-голяма яснота.</p>
Документ № 1000000067940 v06	Август 2021 г.	Актуализиран адрес на упълномощен представител на ЕС.

Документ	Дата	Описание на промяната
Документ № 1000000067940 v05	Септември 2020 г.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Добавени са инструкции за новите функции за шифроване на резервно копие и мрежова парола.</li> <li>• Актуализиран раздел Downloading and Installing a Certificate (Изтегляне и инсталиране на сертификат) с по-подробни инструкции.</li> <li>• Добавена стъпка за въвеждане на мрежова парола и напомняне за генериране на сертификат към раздела Server Configuration (Конфигуриране на сървър) за Workflow Manager (Мениджър на работния поток).</li> <li>• Актуализирано Mapping Server Drives (Съпоставяне на сървърни дялове), за да се посочат разрешения за потребители само на администратора и актуализирана съвместимост на SMB версията.</li> <li>• Добавена е препратка към шифроване на резервно копие към секцията за резервни копия на данни за локалния сървър.</li> <li>• Добавена бележка към въвеждането на веб интерфейса на софтуера за анализ, показваща, че до софтуера няма достъп през мобилни устройства.</li> </ul>

Документ	Дата	Описание на промяната
Документ № 1000000067940 v05	Септември 2020 г.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Добавени уточняващи бележки относно капитализирането на резултатите в отчета NIPT.</li> <li>• Актуализирано представяне на информация за опция за стойност за четене от хора в раздела Results and Notifications Reports (Отчети за резултати и известия).</li> <li>• Актуализирано рационализиране на именуване на Workflow Manager (Мениджър на работния поток), за да показва последователно пълното име на софтуера на VeriSeq NIPT Workflow Manager (Мениджър на работния поток VeriSeq NIPT).</li> </ul>
Документ № 1000000067940 v04	Февруари 2020 г.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Актуализирани теми Updated Sample Sheet Input (Въвеждане на бланки за проби) и Upload Sample Sheet (Качване на бланки за проби), за да се пояснят ограниченията на функционалността на качването на бланки за проби.</li> <li>• Актуализиран адрес на спонсора в Австралия и адреси на Illumina в Нидерландия.</li> </ul>

Документ	Дата	Описание на промяната
Документ № 1000000067940 v03	Октомври 2019 г.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Добавен е раздел за екологични съображения за локален сървър VeriSeq v2.</li> <li>Актуализирано е представянето на резултатите от аномалиите на половите хромозоми в раздела Results and Notifications Reports (Отчети за резултати и известия) в допълнение Б, за да съответства на представянето, показано в отчета NIPT.</li> </ul>
Документ № 1000000067940 v02	Април 2019 г.	Добавени подробности към отчета NIPT и допълнителни отчети, за да се приведат в съответствие с учебните материали.
Документ № 1000000067940 v01	Февруари 2019 г.	Издадено ръководство за VeriSeq NIPT Solution v2 Software за използване от страна на клиента.
Документ № 1000000067940 v00	Ноември 2018 г.	Първоначална версия само за вътрешна употреба

# Съдържание

Хронология на редакциите .....	iii
<b>VeriSeq NIPT Solution v2 .....</b>	<b>1</b>
Въведение .....	1
Архитектура на системата .....	2
<b>VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>	<b>4</b>
Въведение .....	4
Метод VeriSeq NIPT .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager (Мениджър на партии VeriSeq NIPT) .....	5
Входна бланка за проба .....	7
Инвалидиране на проба, партида и обединяване .....	11
Качване на бланка за проба .....	13
Отмяна на проба .....	13
Услуги VeriSeq NIPT .....	13
Стартиране на услуги VeriSeq NIPT .....	13
<b>Секвенсер от следващо поколение .....</b>	<b>18</b>
Въведение .....	18
Обединяване на секвенция .....	18
Интеграция на съхранение на данни .....	18
Капацитет на пропускателната способност за анализ .....	19
Ограничения на мрежовия трафик .....	19
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	20



<b>VeriSeq NIPT Assay Software v2</b> .....	<b>21</b>
Въведение .....	21
Компоненти на VeriSeq NIPT Assay Software .....	21
Задачи за VeriSeq NIPT Assay Software .....	23
Инструмент за обработка на секвениране .....	25
Инструмент за обработка на аналитична линия .....	26
Уеб потребителски интерфейс .....	26
Лицензионно споразумение с краен потребител .....	28
Конфигуриране на уеб потребителския интерфейс .....	28
Влизане в уеб потребителския интерфейс .....	29
Таблото за управление .....	29
Управление на потребители .....	31
Управление на споделено мрежово устройство .....	33
Конфигуриране на настройките на мрежата и сертификата .....	34
Конфигуриране на системни известия по имейл .....	37
Конфигуриране на шифроване на резервно копие .....	38
Конфигуриране на мрежови пароли .....	39
Изход .....	40
Анализ и изготвяне на отчети .....	40
Демултиплексиране и генериране на FASTQ .....	41
КК за секвениране .....	42
Приблизителни стойности на фетална фракция .....	42
Статистика, използвана при окончателната оценка .....	42
КК на анализ .....	43
КК на NTC проби .....	43
VeriSeq Onsite Server v2 .....	44
Локален диск .....	44
Локална база данни .....	45
Архивиране на данни .....	46
Съпоставяне на сървърни дялове .....	46
Рестартиране на сървъра .....	47
Изключване на сървъра .....	48
Възстановяване от неочаквано изключване .....	48
Съображения по отношение на околната среда .....	48

<b>Измерване на КК</b> .....	<b>50</b>
Измервания и граници за количествено определяне на КК	50
Измервания и граници на КК за секвениране .....	52
<b>Системни отчети</b> .....	<b>53</b>
<b>Въведение</b> .....	<b>53</b>
Изходни файлове .....	53
Файлова структура на отчетите .....	53
<b>Резюме на системните отчети</b> .....	<b>55</b>
<b>Събития за генериране на отчет</b> .....	<b>57</b>
<b>Отчети за резултати и известия</b> .....	<b>60</b>
Отчет NIPT .....	60
Допълнителен отчет .....	70
Отчет за инвалидиране на проба .....	76
Отчет за отмяна на проба .....	77
Отчет за заявка за повторно тестване на обединяване .....	77
<b>Отчети за процеса</b> .....	<b>77</b>
Отчет за инициране на партида .....	78
Отчет за инвалидиране на партида .....	78
Отчет за библиотека за проби .....	79
Отчет за библиотека от реагенти .....	80
Отчет за библиотека от лабораторен инвентар .....	81
Отчет за количествено определяне на библиотека .....	82
Запис за обработка на библиотеки .....	82
Отчет за обединяване .....	84
Отчет за инвалидиране на обединяване .....	84
Отчет на секвениране .....	85
Отчет за неуспешен анализ .....	86
<b>Отстраняване на неизправности</b> .....	<b>87</b>
<b>Въведение</b> .....	<b>87</b>
<b>Известия в софтуера за анализ</b> .....	<b>87</b>

Известия за напредък .....	87
Известия за инвалидиране .....	90
Известия за поправими грешки .....	92
Известия за непоправими грешки .....	100
Препоръчителни процедури за действие .....	106
<b>Системни проблеми .....</b>	<b>108</b>
<b>Тестове за обработка на данни .....</b>	<b>108</b>
Тестване на сървъра .....	108
Изпълнение на данни от тест с пълен анализ .....	109
<b>Източници и справочна литература .....</b>	<b>111</b>
Съкращения .....	111
Техническа помощ .....	112

# VeriSeq NIPT Solution v2

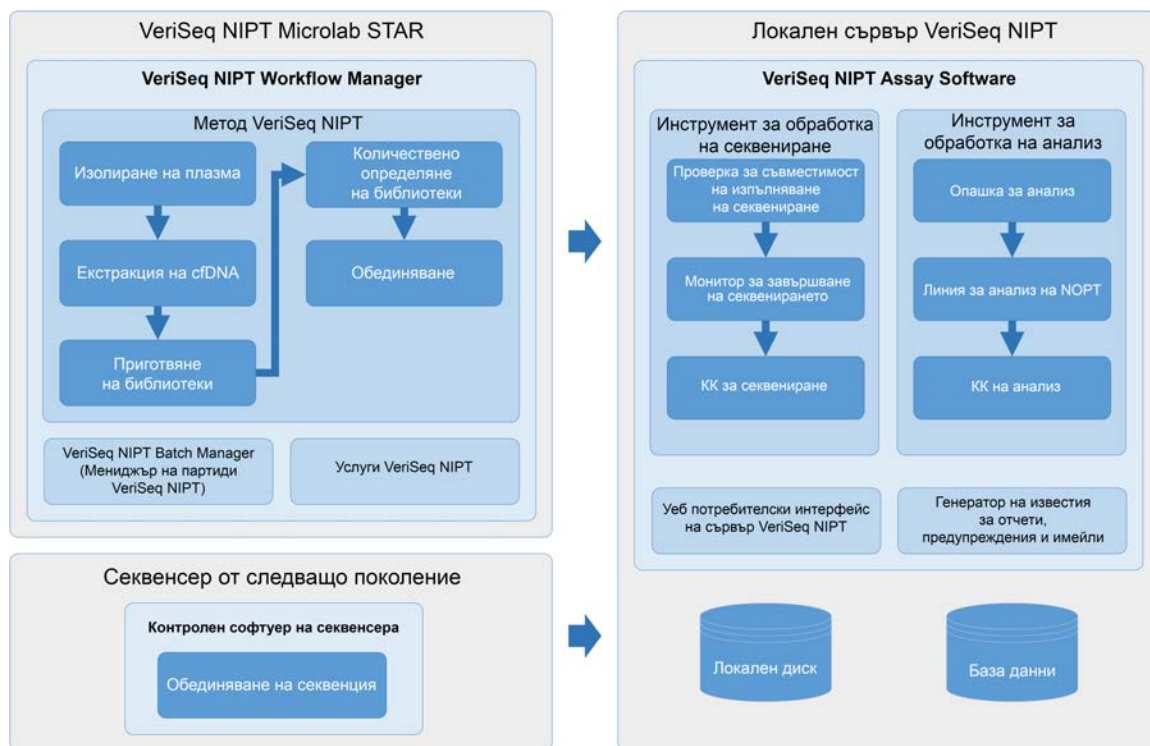
## Въведение

VeriSeq NIPT Solution v2 е *in vitro* диагностичен тест, предназначен за скрининг на базата на секвениране-за откриване на фетални анеуплоидии от проби от периферна цяла кръв на майката при бременни жени в поне 10-та гестационна седмица. Тестът предлага две опции за видове скрининг: основен и общогеномен. Основният скрининг предоставя информация за състоянието на анеуплоидия само за хромозоми 21, 18, 13, X и Y. Пълногеномният скрининг предоставя частични делеции и дупликации за всички автозоми и състояние на анеуплоидия за всички хромозоми. И двата вида скрининг предлагат възможност да се поиска съобщаване на анеуплоидия на половите хромозоми (SCA). И при двата вида скрининг този продукт не трябва да се използва като единствена основа за диагностика или други решения за управление на бременността.

Системната архитектура на VeriSeq NIPT Solution v2 включва следните компоненти:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – Автоматизиран инструмент за обработка на течности, който използва VeriSeq NIPT Workflow Manager (Мениджър на работния поток VeriSeq NIPT) и VeriSeq NIPT Sample Prep Kits (Комплекти за подготовка на проби VeriSeq NIPT) за подготовка и проследяване на библиотечни проби. ML STAR използва VeriSeq NIPT Assay Software v2, за да подготви пробите, предназначени за анализ съгласно инструкциите за употреба, които се намират в *Листовката на VeriSeq NIPT Solution v2 (документ № 1000000078751)*.
- **Инструмент за секвениране от следващо поколение (NGS)** – Инструмент за общогеномно секвениране, който осигурява генериране и секвениране на клъстери в инструмента. Контролният софтуер осигурява стъпките за настройване на изпълняване на секвениране и генерира разчитания на секвенции за всички проби в количествено определената библиотека.
- **Локален сървър VeriSeq v2** – Сървър, който хоства софтуера за анализ VeriSeq NIPT v2 и съхранява информация за анализ на данни за секвениране на сдвоени краища. VeriSeq NIPT Assay Software непрекъснато наблюдава и анализира данните от секвенирането и изготвя примерни резултати, отчети за процеси и известия.

Фигура 1 Компоненти на VeriSeq NIPT Solution v2



## Архитектура на системата

VeriSeq NIPT Solution v2 използва лабораторната локална мрежа (LAN) за свързване на цялото системно оборудване, използвайки същата подмрежа. Използването на LAN осигурява гъвкаво позициониране на оборудването и разширяема пропускателна способност чрез свързване на допълнителни инструменти и/или работни станции ML STAR. Следващата илюстрация представя общ преглед на архитектурата на системата.

Фигура 2 Общ преглед на архитектурата на VeriSeq NIPT Solution v2



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

## Въведение

VeriSeq NIPT Workflow Manager (Мениджър на работен поток VeriSeq NIPT) е инсталиран на ML STAR и осигурява прост и интуитивен графичен потребителски интерфейс, който автоматизира подготовката на кръвни проби съгласно NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager (Мениджър на работен поток VeriSeq NIPT) поддържа връзка за данни към локалния сървър VeriSeq v2 за целите на обработката на данни, съхранението, проследяването на пробите и налагането на логиката на работния поток.

VeriSeq NIPT Workflow Manager осигурява достъп до следните софтуерни модули, известни също като методи:

- Метод VeriSeq NIPT
- VeriSeq NIPT Batch Manager (Мениджър на партии VeriSeq NIPT)
- Услуги VeriSeq NIPT

## Метод VeriSeq NIPT

Методът VeriSeq NIPT (методът) ръководи автоматизираната обработка на проби на ML STAR. Методът изпълнява следните стъпки за обработка:

- **Изолиране на плазма** – Прехвърля 1 ml изолирана плазма от епруветка за вземане на кръв. Логиката на процеса създава партида с VeriSeq NIPT Assay Software. Всяка партида съдържа данни за пробата, включително баркод на пробата, тип проба, тип скрининг, позиция на ямката и флаг за съобщаване на пола.
- **Екстракция на безклетъчна ДНК (cfDNA)** – Пречиства cfDNA от 900 µl плазма.
- **Подготовка на библиотека** – Създава библиотеки от пречистена cfDNA, които са готови за секвениране. Библиотеките включват уникални индекси за всяка проба в партидата.
- **Количествено определяне на библиотеки** – Определя концентрацията на cfDNA, използвайки интеркалиращо флуоресцентно багрило във формат на микроплака с 384 ямки. Плаката включва стандартна крива с белязана ДНК и дубликати на всяка проба в партидата. Системата използва показанията на необработена флуоресценция от четеца на микроплаки и изчислява концентрациите на пробите въз основа на стандартната крива.
- **Обединяване и нормализация** – Комбинира библиотеки в единични обединявания за последователност. Системата използва предварително определените концентрации, за да изчисли подходящите обеми на трансфер за всяка проба в обединяването, готово за секвениране.

# VeriSeq NIPT Batch Manager (Мениджър на партии VeriSeq NIPT)

VeriSeq NIPT Batch Manager (Мениджър на партии VeriSeq NIPT) управлява състоянието на проби, партии и обединявания чрез потребителския интерфейс. Системата позволява проследяване на проби през множество системи за обработка на течности и секвениращи инструменти и чрез линията за анализ. За повече информация относно процедурите за обработка на проби направете справка с *Листовката на VeriSeq NIPT Solution v2 (документ № 1000000078751)*.

Можете да управлявате проби в рамките на работния поток чрез три различни категории, наричани обекти. Тези обекти са описани в следната таблица.

Обект	Описание
Проба	Резултат от еднократно изтегляне на 1 ml плазма от една кръвна епруветка. Пробите се свързват с баркода на кръвната епруветка (баркода на пробата) и партидата.
Партида	Плака с 24, 48 или 96 проби, обработени чрез процеса на извличане на cfDNA и подготовка на библиотеката.
Обединяване	Нормализиран и разреден обем на готови за употреба с инструмента библиотеки с двоен индекс. Всяко обединяване съдържа до 48 проби.

В следващата таблица са описани действията, които могат да се прилагат към обектите по време на обработката.



Действие	Обект	Генериран отчет	Описание
Инвалидиране	Проба	Инвалидиране на проба	Проба, означена от потребителя като вече невалидна за обработка. Не се генерира резултат от теста за инвалидирани проби. Пример: Видимо пренасяне на кръвни клетки по време на изолиране на плазма.
	Партида	Инвалидиране на партида	Партидата е означена от потребителя като вече невалидна. Ако инвалидирането на партидата настъпи преди генерирането на обединяването, всички проби се инвалидират. Пример: Изпусната или неправилно обработена по друг начин плака.
	Обединяване	Инвалидиране на обединяване	Обединяването е означено от потребителя като вече невалидно. След две инвалидирания на обединяването всички проби в обединяването се инвалидират. Пример: Целият обем на обединяването, използван по време на две неуспешни секвенирания.
Неуспех на КК	Проба	Инвалидиране на проба	Решението VeriSeq NIPT v2 автоматично означава дадена проба като невалидна поради неуспех на определено измерване за качествен контрол (КК) или поради открита от системата повреда в обработката на течности.
	Партида	Инвалидиране на партида	Решението VeriSeq NIPT v2 автоматично маркира цялата партида като невалидна. Пример: Неизправност на системата по време на работа с течност.

Действие	Обект	Генериран отчет	Описание
Отмяна	Проба	Отмяна на проба	Лабораторното управление е обозначило пробата като отменена. Не се генерира резултат от теста.
Редактиране на атрибути на проба	Проба	Съобщаване на пол	Съобщаване на пола, означено от потребителя като Yes (Да), No (Не) или SCA. <ul style="list-style-type: none"> <li>• Yes (Да) – генерира се полът на пробата.</li> <li>• No (Не) – полът на пробата не се генерира.</li> <li>• SCA – съобщават се само анеуплоидии на половите хромозоми.</li> </ul>
	Проба	Тип проба	Тип проба, маркирана от потребителя като Singleton (Единична), Twin (Двойна), Control (Контрола) или No Template Control (Без контрол на шаблона, NTC). Обозначаването на типа проба пряко влияе върху анализа на теста. За да се осигурят точни резултати от теста, типът на пробата трябва да бъде точен.
	Проба	Тип скрининг	Тип на екрана, означен от потребителя като основен (само 21, 18, 13, X и Y) или като общогеномен (всички хромозоми).

След инвалидиране, неуспех на КК или действие по отмяна обектът не се обработва допълнително. Лабораторните системи за управление на информацията (LIMS) могат да използват отчети за инвалидиране на проби, за да посочат повторна обработка на пробата от епруветката за вземане на кръв.

## Входна бланка за проба

Входната бланка за проба предоставя информация за пробата, свързана с пациента, включително тип на пробата и статус на изготвяне на отчет за половите хромозоми. Системата изисква пълна информация за пробата, преди да могат да се генерират обединявания за секвениране.

Входната бланка за проба трябва да е текстов файл, разделен с табулатори (\*.txt). Имената на заглавните колони във файла трябва да съвпадат с имената на заглавните колони точно както се показват в следващата таблица.

Заглавна колона	Тип данни	Изискване	Описание
batch_name	Низ/празно	Изисква се	Показва името на партидата на пробата. Трябва да съвпада с името на партидата, въведено в метода на извикване (Workflow Manager, Мениджър на работния поток), за да се потвърди, че входната бланка за проба е свързана с правилната партида. Има ограничение от максимум 26 знака. Колоната може да остане празна. Бланки за проба без колона batch_name няма да бъдат приети.
sample_barcode	Низ	Изисква се	Баркодове върху епруветки с кръвни проби, заредени в ML STAR. Ако като баркод на пробата се използва целочислена стойност, тя не трябва да надвишава 15 цифри. Буквено-цифреният баркод на пробата може да съдържа максимум 32 знака. Използвайте само цифри, букви, тирета (-) и долни черти (_). Баркодът на пробата не е чувствителен към главни и малки букви. Баркодове, които са чувствителни към главни и малки букви, не се считат за уникални. Баркодът на пробата трябва да е уникален и да не се различава само по главните букви. Например имена на пробите Sample01 и sample01 не са уникални.
sample_type	Низ	Изисква се	Показва типа на пробата за анализ. Позволените стойности са Singleton (Единична), Twin (Двойна), Control (Контрола) и NTC.
sex_chromosomes	Низ	Изисква се	Показва изготвяне на отчет за феталните полови хромозоми. Позволените стойности са yes (да се съобщават), no (да не се съобщават) и sca (съобщаване само на анеуплоидии на половите хромозоми).

Заглавна колона	Тип данни	Изискване	Описание
screen_type	Низ	Изисква се	Показва типа скрининг за анализ. Позволените стойности са „basic“ (основен) и „genomewide“ (общогеномен).

Входната бланка за проба се качва по време на изолиране на плазма или обединяване и може да бъде качена с помощта на Batch Manager (Мениджър на партиди). Системата автоматично прилага баркодове, тип екран, тип проба и съобщаване на пола за NTC. Изисква се различна информация в зависимост от това дали бланката с пробата е качена по време на изолирането или обединяването на плазмата. Информацията за пробата се потвърждава по време на процеса на качване на пробата. Пробите, качени по време на изолирането на плазма, могат да включват пълен списък с проби или подгрупа от проби. По време на обединяването системата изисква всяка липсваща информация за пробата, която не е била качена по време на изолирането на плазмата, дори за NTC (т.е. полова хромозома и тип скрининг).



## ВНИМАНИЕ

За да избегнете грешки, не включвайте информация или редове за пробата за NTC в бланката за проба по време на изолирането на плазмата.

Можете да контролирате зареждането на всички проби в партида, генерирана от LIMS, или за конкретни проби, които изискват повторно тестване. Ако зареждате проби за целите на повторно тестване, запълнете оставащите свободни позиции с наличните проби.

Изберете една от следните стратегии за използване на бланки с проби:

- Предварително определени партиди (създадени от LIMS партиди)
- Ad-нос партиди (създадени от VeriSeq NIPT Workflow Manager [Мениджър на работния поток VeriSeq NIPT] партиди)

## Предварително определени партиди

Можете да използвате LIMS, за да създавате партиди, преди да започне обработката на пробите. В предварително определените партиди всички проби вече са свързани с партида, преди да бъдат заредени в ML STAR. Бланката за проба, качена по време на изолирането на плазма, включва всяка проба от партидата заедно с цялата информация за пробата. Бланките за проби за партиди, създадени в LIMS, трябва да включват стойности в колоната Batch ID (ИД на партидата). Включването на ИД на партидата гарантира, че правилното име на ИД на партида е въведено ръчно в Workflow Manager (Мениджър на работния поток) в началото на обработката.

Подходът с предварително определени партиди блокира точно заредените проби, тъй като системата изисква всички проби в бланката за проби да бъдат в партидата. Не се изисква допълнителна информация. Лабораторията може да премине към окончателния отчет без допълнително въвеждане на данни.

Характеристиките и изискванията на подхода с предварително определени партии са следните.

- Позволява пълен контрол на съдържанието на партидата.
- Предотвратява зареждането на нежелани проби.
- Изисква система за създаване на партии от инвентара (усъвършенствана LIMS).
- Може да изисква от лабораторния персонал да извлича правилните проби от хранилището. Като алтернатива, може да се изисква усъвършенствана система за съхранение на проби.

## Ad-нос партии

Може да създавате партии в лабораторията чрез физическо събиране на епруветки с проби и зареждането им в ML STAR по време на изолирането на плазма. Не се изисква предварително свързване на пробата с партидата. Вие определяте кои проби да бъдат включени в партидата.

При получаване на запитване от Workflow Manager (Мениджър на работния поток) изберете **No Sample Sheet** (Няма бланка за проба) по време на изолирането на плазма. Workflow Manager (Мениджър на работния поток) свързва заредените проби с ръчно въведения ИД на партида и генерира отчет за инициране на партида.

Характеристиките и изискванията на подхода за Ad-нос партидиране са следните.

- Не се изискват LIMS или бланка за проба.
- Можете да модифицирате отчета за инициране на партида с информация за типа проба, типа на екрана и съобщаването на пола за качване по време на обединяването. Можете да добавяте проби по всяко време.
- Няма автоматизиран контрол върху това кои проби са включени в партидата. Можете да заредите нежелана проба.
- По време на обединяването трябва да бъдат качени данни за пробата.

## Редактиране на атрибути на проба

Преди да започнете изпълняване на секвениране, можете да използвате VeriSeq NIPT Batch Manager (Мениджър на партии VeriSeq NIPT), за да промените отделните проби за изготвяне на отчет за полово хромозома, вид скрининг и атрибути на типа проба.

1. Осъществете достъп до Batch Manager (Мениджър на партии). За подробности направете справка с [Достъп до Batch Manager \(Мениджър на партии\) на страница 11](#).
2. Въведете ИД на партидата и потребителското име или инициали на оператора и след това изберете **ОК**.
3. На диаграмата на плаката на партидата изберете положението на ямката, свързана с определена проба.
4. Уверете се, че е показана правилната проба, след което изберете атрибут за тип проба от падащия списък Sample Type (Тип проба).

5. Изберете атрибут за изготвяне на отчет за пол от падащия списък Sex Reporting (Изготвяне на отчет за пол).
6. Изберете атрибут за тип скрининг от падащия списък Screen Type (Тип екран).
7. Изберете **Edit** (Редактиране).

## Инвалидиране на проба, партида и обединяване

В зависимост от етапа на обработка на пробите, можете да инвалидирате отделна проба, партида или обединяване на проби. След инвалидиране пробата, партидата или обединяването вече не се обработват.

Във всеки един момент преди генериране на отчет от теста използвайте метода VeriSeq NIPT или Batch Manager (Мениджър на партиди), за да инвалидирате една или повече партиди.

### Инвалидиране чрез метода VeriSeq NIPT

За да инвалидирате пробите, изпълнете следните стъпки по време на обработка на пробите.

1. В прозореца Well Comments (Коментари за ямки) в края на всеки процес на Workflow Manager (Мениджър на работния поток), изберете отделните ямки, които са неуспешни, и след това изберете **OK**.
2. Изберете поне една анотация от падащите менюта или поставете отметка в полето **Other** (Други) и въведете коментар.
3. Изберете полето **Fail Sample** (Неуспешна проба) и изберете **OK**.
4. Потвърдете, че системата трябва да отбележи пробата като неуспешна.

### Инвалидиране с помощта на Batch Manager (Мениджър на партиди)

Използвайте Batch Manager (Мениджър на партиди), за да инвалидирате следното:

- Проба
- Партида преди приключване на стъпката за обединяване.
- Примерно обединяване след завършване на стъпката на обединяване и преди да се генерира отчет за теста.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Излезте от всички текущо изпълнявани методи, преди да стартирате Batch Manager (Мениджър на партиди).

### Достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди)

За достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди) използвайте едно от следните действия:

- В App Launcher (Инструмент за стартиране на приложения) изберете **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Мениджър на партиди на VeriSeq NIPT).

- На компютър, свързан с мрежата, отидете на C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT и отворете файла с метод на Batch Manager (Мениджър на партиди) (VeriSeqNIPT\_Batch\_Manager.med) с Hamilton Run Controller (Контролер на изпълняването на Hamilton).

### Инвалидиране на проба

1. Осъществете достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди).
2. Въведете ИД на партидата и потребителското име или инициали на оператора и изберете **OK**.
3. На диаграмата на плаката на партидата изберете положението на ямката, свързана с неуспешната проба.
4. Потвърдете, че се показва правилната проба, и изберете **Invalidate Sample** (Инвалидиране на проба).
5. Въведете причина за неуспех и изберете **Invalidate** (Инвалидиране).  
На диаграмата на плаката на партидата инвалидираната проба се променя от зелена на червена, а етикетът за състоянието се променя от валиден на неуспешен.

### Инвалидиране на партида

1. Осъществете достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди).
2. Въведете ИД на партидата и потребителското име или инициалите на оператора и изберете **OK**.
3. На диаграмата на плаката на партидата изберете **Invalidate Batch** (Инвалидиране на партида).
4. Въведете причина за неуспех и изберете **Invalidate** (Инвалидиране).  
На диаграмата на плаката на партидата, ако за партидата не съществуват валидни обединявания, всички проби се променят от зелено в червено. Валидните обединявания в партидата остават валидни.

### Инвалидиране на обединяване

1. Осъществете достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди).
2. Въведете ИД на партидата и потребителско име или инициали на оператора и изберете **Pool Manager** (Мениджър на обединяване).
3. Сканирайте баркода на обединяването.
4. Въведете потребителско име или инициали на оператора и изберете **OK**.
5. Въведете причина за неуспех и изберете **Invalidate** (Инвалидиране).

## Качване на бланка за проба

Качване на бланка за проба, съдържаща информация за пробата, чрез Batch Manager (Мениджър на партиди). Използвайте тази функция, за да качвате или промените информацията за пробите в големи набори.

1. Осъществете достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди).
2. Въведете ИД на партидата и потребителското име или инициали на оператора и изберете **OK**.
3. Изберете **Upload New Sample Sheet** (Качване на нова бланка за проба).
4. Прегледайте и изберете желаната бланка за проба и след това изберете **OK**.

За подробности относно информацията, която трябва да се включи в бланката за проба направете справка с [Входна бланка за проба на страница 7](#).

## Отмяна на проба

1. Осъществете достъп до Batch Manager (Мениджър на партиди).
  2. Въведете ИД на партидата и потребителското име или инициали на оператора и изберете **OK**.
  3. На диаграмата на плаката на партидата изберете положението на ямката, свързана с отменената проба.
  4. Потвърдете, че се показва правилната проба, и изберете **Cancel Sample** (Отмяна на проба).
  5. Въведете причина за неуспех и изберете **Cancel** (Отказ).
- На диаграмата на плаката на партидата отменената проба се променя от зелена на червена.

## Услуги VeriSeq NIPT

Услугите на VeriSeq NIPT (услугите) включват няколко инструмента, които се използват за конфигуриране и проверка както на ML STAR, така и на мениджъра на работния поток. Тези инструменти не са необходими за нормална работа на системата, но може да са необходими за подпомагане на техническата поддръжка на Illumina или Hamilton при отстраняване на неизправности в системата. Тези инструменти се използват и за регулиране на системните параметри поради отклонение в плътността на клъстера.

## Стартиране на услуги VeriSeq NIPT

Затворете всички изпълнявани методи преди изпълняване на услугите.

Осъществете достъп до услуги VeriSeq NIPT , с помощта на един от следните методи:

- В App Launcher (Инструмент за стартиране на приложения) изберете **VeriSeq NIPT Services** (Услуги VeriSeq NIPT).



- На компютър, свързан с мрежата, отидете на C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\ и отворете файла с метод за услуги VeriSeq NIPT (VeriSeqNIPT\_Service.med) с Hamilton Run Controller (Контролер на изпълняването на Hamilton).

Инструментите за услуги позволяват следното:

- **Индивидуални тестове** – Тестове на компоненти, използвани за отстраняване на неизправности на хардуера ML STAR.
- **Сервизни инструменти** – Инструменти, използвани за конфигуриране на Workflow Manager (Мениджър на работния поток).

## Индивидуални тестове

За да се помогне за отстраняване на хардуерни проблеми, възникнали в Workflow Manager (Мениджър на работния поток), може да са необходими следните системни тестове.

Тест на системата	Описание
Баркод/автоматично зареждане	Тестове за правилна конфигурация на системния набор, инструмента за автоматично зареждане и функционалността за сканиране на баркод.
CPAC	Тества функционирането на нагревателните системи CPAC на набора. Също така проверява за правилно окабеляване на отделни модули към контролната кутия.
BVS вакуум	Тества функционирането на вградената вакуумна система (BVS) на набора, за да потвърди, че вакуумът може да се включи и да постигне оперативно налягане.
Независим канал	Тества функционирането на независимите пипетни канали. Извършва тест за задържане на течност за откриване на капене на пипетни канали и постоянството на обемите на доставяне.
iSwap	Тества функционирането на роботизираната ръка iSwap и потвърждава главните обучени позиции на набора.
96-глава	Тества функционирането на главата на пипетата CO-RE 96. Извършва тест за задържане на течност за откриване на капене на пипетни канали и постоянството на обемите на доставяне.

Изпълнете отделните тестове, както следва.

1. Изберете конкретен тест, който да бъде изпълнен.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Full IOQ Execution (Пълно изпълняване на IOQ) изпълнява последователно всичките шест теста.

2. Следвайте инструкциите на екрана, като отбелязвате наблюденията си за функционирането на оборудването и всички възникнали системни грешки.
3. Когато приключите, изберете **Abort** (Прекратяване), за да излезете от метода.
4. Ако бъдете помолени да предоставите системни файлове със записи, генерирани по време на теста, те са достъпни в C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles и започват с VeriSeqNIPT\_Services.

## Сервизни инструменти

Services Tools (Сервизни инструменти) позволяват конфигурирането на Workflow Manager (Мениджър на работния поток) и някои параметри на анализа.

Тест на системата	Описание
Конфигурация на сървъра	Конфигурира и тества връзката между VeriSeq NIPT Workflow Manager (Мениджър на работния поток VeriSeq NIPT) и VeriSeq NIPT Assay Software. За изпълняването на Workflow Manager (Мениджър на работния поток) е необходима правилна комуникация между тези системи.
Конфигуриране на анализ	Използва се за нулиране на концентрацията на библиотеката по подразбиране.
Инструмент за обучение за набори	Използва се за експортиране и импортиране на позиции за обучение за набор от файл.

## Конфигурация на сървъра

Ако мрежовият адрес за локалния сървър VeriSeq v2 се промени, насочете Workflow Manager (Мениджър на работния поток) към новия адрес, както следва:

1. От менюто Services Tools (Сервизни инструменти) изберете **Server Configuration** (Конфигурация на сървър).
2. Актуализирайте URL адреса с новия адрес на локалния сървър.
3. Изберете **Test Connection** (Тест на връзката).  
Ако това съобщение не бъде получено, свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina.
4. От екрана System Configuration (Конфигурация на системата) изберете **OK**, след което изберете **Apply** (Прилагане), за да запазите новия адрес.

Когато актуализирате мрежовия адрес, трябва също да актуализирате сертификата за слой със защитени сокети (SSL) за компютъра, на който се изпълнява Workflow Manager (Мениджър на работния поток). Осъществете достъп до софтуера за анализ VeriSeq NIPT v2 през този компютър и вижте [Изтегляне и инсталиране на сертификат на страница 36](#).

Само сервизните инженери на Illumina могат да актуализират паролата за автоматизация за ML STAR. Преди да смените паролата, съхранена на сървъра, чрез уеб интерфейса, уверете се, че член на екипа на полевия сервиз на Illumina е посетил вашето работно място и е актуализирал паролата за ML STAR. Ако актуализирате паролата в уеб интерфейса на сървъра, без да я актуализирате в ML STAR, ще направите системата неизползваема.

## Конфигуриране на анализ

Можете да използвате инструмента Assay Configuration (Конфигуриране на анализ), за да зададете стойностите на следните параметри:

- **Target Library Concentration** (Целева концентрация на библиотеката) – Задава стойността на концентрацията по подразбиране на обединяванията на секвенсера в Workflow Manager (Мениджър на работния процес). Стойностите на концентрацията се прилагат за всяко отделно изпълняване по време на процеса на обединяване. За повече информация направете справка с *листовката на VeriSeq NIPT Solution v2 (документ № 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Изготвяне на отчет за полова хромозома по подразбиране) – Определя какъв атрибут да се присвоява на проби, когато по време на подготовката на пробата е избран бутон Use Default (Използване по подразбиране). Задайте този параметър на Yes (Да) или No (Не).
- **Screen Type** (Вид скрининг) – Определя вида на скрининга за дадена проба. Задайте този параметър на Basic (Основен) или Genomewide (Общогеномен).

Конфигурирайте параметрите на анализа, както следва.

1. Изберете **Assay Configuration** (Конфигуриране на анализ) и конфигурирайте параметрите, както е необходимо.
  - Актуализирайте полето Target Library Concentration (pg/μl) (Целева концентрация на библиотеката) до стойността, която се изисква.
  - Актуализирайте Default Sex Chromosome Reporting (Изготвяне на отчет за полова хромозома по подразбиране) до стойността, която се изисква.
  - Актуализирайте Screen Type (Вид скрининг) до стойността, която се изисква.
2. Изберете **Apply** (Прилагане).

## Инструмент за обучение за набори

По време на отстраняване на неизправности може да ви се наложи да експортирате обучените стойности за позицията. Използвайте Deck Teach Tool (Инструмент за обучение за набори), за да генерирате списък с позициите заедно с техните стойности.

1. Изберете **Deck Teach Tool** (Инструмент за обучение за набори).
2. Изберете **Export** (Експортиране).
3. Изходното място по подразбиране е посоченото място. Приемете мястото по подразбиране или изберете изходно място за текстовия файл, съдържащ обучените позиции за набор.
4. Изберете **OK**.  
Deck Teach Tool (Инструмент за обучение за набори) запазва текстов файл, съдържащ стойностите за всички обучени позиции за лабораторията за инсталация на Workflow Manager (Мениджър на работния процес).
5. Изберете **Cancel** (Отказ), за да се върнете към екрана Method Selection (Избор на метод).

# Секвенсер от следващо поколение

## Въведение

Системата за секвениране от следващо поколение генерира разчитане на секвенции за всички проби в обединяването на количествено определената библиотека и се интегрира с решението VeriSeq NIPT v2 чрез локалния сървър. Данните за секвениране се оценяват от Analysis Handler (Инструмент за работа с анализ) на VeriSeq NIPT Assay Software.

Обмислете следното, когато интегрирате система за секвениране от следващо поколение с решението VeriSeq NIPT v2.

- Интеграция на съхранение на данни.
- Капацитет на пропускателната способност за анализ
- Ограничения на мрежовия трафик.

## Обединяване на секвенция

VeriSeq NIPT Assay Software изисква секвенсер от следващо поколение, способен да генерира данни за секвениране в подготвеното обединяване на библиотека, съгласно следните спецификации:

- Производство на 2 x 36 разчитания на сдвоени краища.
- Съвместимост с индексните адаптери на Комплекта за приготвяне на проби VeriSeq NIPT.
- Двуканална химия.
- Автоматично създаване на файлове за обозначаване на бази (BCL).

## Интеграция на съхранение на данни

Типично изпълняване на секвениране за решението VeriSeq NIPT v2 изисква 25 – 30 GB за данни за системата за секвениране от следващо поколение. Действителният размер на данните може да варира в зависимост от крайната плътност на клъстера. Локалният сървър осигурява повече от 7,5 TB място за съхранение, което е достатъчно място за около 300 изпълнявания на секвениране ( $7500/25 = 300$ ).

С цел съхранение на данни съпоставете системата за секвениране от следващо поколение към локалния сървър за един от следните методи:

- Използвайте локалния сървър като временно хранилище за данни. В тази конфигурация инструментът се съпоставя директно със сървъра и запазва данните на локалното устройство.
- За лаборатория с висока производителност използвайте свързано към мрежа място за съхранение (NAS). Конфигурирайте системата за секвениране от следващо поколение да запазва данните за секвенирането директно на определено място в NAS. В тази настройка конфигурирайте локалния сървър да наблюдава конкретното местоположение на NAS, което позволява на сървъра да наблюдава предстоящите изпълнявания на секвениране. Могат да се добавят множество системи за секвениране от следващо поколение, за да се увеличи производителността на пробите. За повече информация как да съпоставите сървъра с NAS направете справка с [Управление на споделено мрежово устройство на страница 33](#) (Управление на споделено мрежово устройство).

За повече информация как да съпоставяте системи за секвениране от следващо поколение със сървъра или с NAS направете справка с ръководството за потребителя на системата.

## Капацитет на пропускателната способност за анализ

Линията за анализ на VeriSeq NIPT обикновено обработва данни за единично изпълняване на секвениране за приблизително 5 часа. Когато разширявате лабораторията за производителност на проби, имайте предвид, че един сървър е в състояние да обработва максимум четири изпълнявания на ден, което възлиза на  $48 \text{ проби} \times 4 = 192 \text{ проби на ден}$ . Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina за допълнителни решения за производителност.

## Ограничения на мрежовия трафик

VeriSeq NIPT Solution v2 използва лабораторната локална мрежа (LAN) за пропускане на данни между системата за секвениране от следващо поколение, локалния сървър и NAS (ако е конфигурирано). Когато разширявате за производителност на пробите, вземете предвид следните ограничения на трафика на ИТ инфраструктурата:

- Средният трафик на данни от приблизително 25 GB, генериран за приблизително 10 часа, е около 0,7 MB/сек на секвенсер.
- Лабораторната инфраструктура може да поддържа и други източници на трафик, които трябва да бъдат взети предвид.

# VeriSeq NIPT Local Run Manager

Ако използвате система за секвениране от следващо поколение, която има модул VeriSeq NIPT Local Run Manager, подгответе се за секвениране, както следва:

1. В VeriSeq NIPT Local Run Manager изберете **Create Run** (Създаване на изпълняване).
2. В падащото меню изберете **VeriSeq NIPT**.
3. Попълнете следните полета:
  - Run Name (Име на изпълняването)
  - Run Description (optional) (Описание на изпълняването (незадължително))
  - Баркод на обединяване



## ВНИМАНИЕ

Баркодът на обединяването, въведен в модула Local Run Manager, трябва да съвпада с баркода на обединяването, въведен в Workflow Manager (Мениджър на работния процес). Неправилните конфигурации на изпълняване се отхвърлят от VeriSeq NIPT Assay Software и може да се наложи повторно секвениране. Баркодовете на обединяванията трябва да са нови и уникални. Анализът е неуспешен, ако баркодът е свързан с вече анализирана партида.

4. Изберете **Save Run** (Записване на изпълняване).  
След като приключите с настройката на изпълняването, можете да започнете изпълняването, като използвате софтуера на инструмента.

# VeriSeq NIPT Assay Software v2

## Въведение

VeriSeq NIPT Assay Software v2 генерира статистика за оценка на броя на хромозомните копия на тестваните проби и осигурява определяне на анеуплоидия на хромозомите, избрани за анализ. Изборът на хромозоми за анализ зависи от типа скрининг, който сте избрали: основен (хромозоми 21, 18, 13, X и Y) или общогеномен (всички хромозоми). Когато изберете общогеномната опция, софтуерът също така тества за наличие на субхромозомни области на печалба или загуба на броя на копията в автозомата. Инструментът за секвениране от следващо поколение генерира входни данни за анализ под формата на разчитане на сдвоени краища от 36 бази.

VeriSeq NIPT Assay Software v2 работи на локалния сървър VeriSeq v2. Локалният сървър е централен компонент на VeriSeq NIPT Solution v2 и действа като точка на връзка между VeriSeq NIPT Workflow Manager (Мениджър на работния процес VeriSeq NIPT), системата за секвениране от следващо поколение и потребителя.

VeriSeq NIPT Assay Software подравнява разчитанията спрямо референтния човешки геном и извършва анализ на разчитанията, които се подравняват към уникално местоположение или локация в генома. VeriSeq NIPT Assay Software изключва дублиращи се разчитания и места, които са свързани с голяма вариация в покритието на еуплоидни проби. Данните от секвенирането са нормализирани за съдържанието на нуклеотиди и за коригиране на партидните ефекти и други източници на нежелана променливост. Информация за дължината на cfDNA фрагмента се извлича от разчитането на секвенции със сдвоени краища. VeriSeq NIPT Assay Software също така оценява статистически данни за покритието на секвенции за региони, за които е известно, че са обогатени или за фетална, или за майчина cfDNA. Данните, генерирани от анализа на дължината на фрагмента и покритието, се използват за оценка на феталната фракция (FF) за всяка проба.

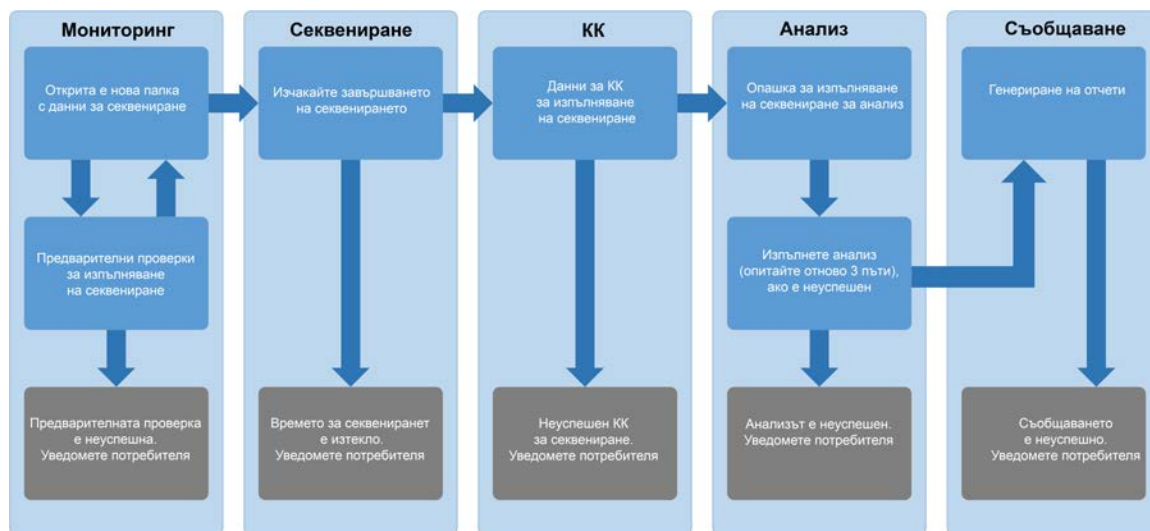
За всяка опция за скрининг, избрана за проба от тестовото меню, VeriSeq NIPT Assay Software съобщава дали е открита аномалия, или не. В основния скрининг всички аномалии са анеуплоидии. За общогеномния скрининг аномалията може да бъде анеуплоидия или частична делеция или дупликация.

## Компоненти на VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software непрекъснато работи и следи нови данни за секвениране, когато се добавят към папката Input (Входни данни) на локалния сървър. Когато се задейства ново изпълняване на секвениране, потокът се задейства, както следва.



Фигура 3 Диаграма на потока от данни



1. **Мониторинг** – Предварително проверява валидността на новото изпълняване на секвениране. Когато софтуерът открие ново изпълняване на секвениране, се извършват следните проверки за валидност:
  - a. Проверява дали параметрите на изпълняването са съвместими с очакваните стойности.
  - b. Асоциира поточната клетка с известна съществуваща линия на обединяване.
  - c. Потвърждава, че обединяването не е било обработвано преди това. Системата не позволява повторни изпълнявания.

Ако някоя проверка е неуспешна, потребителят се уведомява чрез системата за уведомяване по имейл и чрез записа Alerts (Предупреждения) в уеб потребителския интерфейс (UI).
2. **Секвениране** – Непрекъснато следи за завършването на изпълняването на секвениране. Задава се таймер, който определя времето за изчакване за завършване на изпълняването. Ако времето е изтекло, потребителят се уведомява чрез системата за уведомяване по имейл и чрез записа Alerts (Предупреждения) в уеб потребителския интерфейс.
3. **КК** – Изследва InterOp файловете за КК, генерирани от секвенсера. VeriSeq NIPT Assay Software проверява общия брой клъстери, плътността на клъстерите и оценките за качество на разчитанията. Ако критериите за КК са изпълнени неуспешно, потребителят се уведомява чрез системата за уведомяване по имейл и чрез записа Alerts (Предупреждения) в уеб потребителския интерфейс.
4. **Анализ** – Управява опашката за анализ за множество изпълнявания на секвениране, генерирани от различни инструменти, конфигурирани със сървъра. Сървърът обработва по една заявка за анализ на принципа First In, First Out (Първият влязъл излиза първи, FIFO). След като анализът приключи успешно, се стартира следващият насрочен анализ в опашката. Ако изпълняването на анализ е неуспешно или времето изтече, VeriSeq NIPT Assay Software автоматично рестартира анализа до три пъти. След всеки неуспех потребителят се уведомява чрез системата за уведомяване по имейл и чрез записа Alerts (Предупреждения) в уеб потребителския интерфейс.

5. **Изготвяне на отчети**– Генерира отчета, който съдържа крайните резултати след приключване на анализа. Ако настъпи неуспех и не се генерират отчети, потребителят се уведомява чрез системата за уведомяване по имейл и чрез записа Alerts (Предупреждения) в уеб потребителския интерфейс.

## Задачи за VeriSeq NIPT Assay Software

VeriSeq NIPT Assay Software изпълнява както автоматизирани, така и инициирани от потребителя задачи.

### Автоматизирани задачи

VeriSeq NIPT Assay Software изпълнява следните автоматизирани задачи:

- **Събиране и съхранение на записи за приготвяне на проби** – Произвежда набор от изходни файлове в края на всяка стъпка и ги съхранява в папката ProcessLogs, намираща се в папката Output. Направете справка с [Файлова структура на отчетите на страница 53](#) (Структура на файловете с отчети) за общ преглед и с [Отчети за процеса на страница 77](#) (Отчети за процеса) за подробности.
- **Генериране на известия, имейли и известия за отчети** – Наблюдава състоянието на валидност на партидата, обединяването и пробата по време на стъпките за подготовка на пробите и КК на данните за секвениране и резултатите от анализа на проба. Въз основа на тези проверки за валидиране VeriSeq NIPT Assay Software определя дали да продължи процеса и дали резултатите трябва да бъдат докладвани. VeriSeq NIPT Assay Software прекратява процеса, когато партида или обединяване са инвалидирани въз основа на резултатите от КК. Изпраща се известие по имейл до потребителя, генерира се отчет и се регистрира предупреждение в уеб потребителския интерфейс.
- **Анализ на данни от секвенцията** – Анализира необработените данни от секвенцията за всяка проба, мултиплексирана в обединяването, използвайки интегрирания NIPT Analysis Software. VeriSeq NIPT Assay Software определя оценката за анеуплоидия за всяка проба. Системата не съобщава резултати за проби, инвалидирани или отменени от потребителя. За проби, които не отговарят на критериите за КК, се предоставя изрична обосновка за неуспеха; резултатите за неуспешната проба обаче се потискат. За повече информация направете справка с [Отчет NIPT на страница 60](#) (Отчет NIPT).
- **Генериране на файл с резултати** – Предоставя примерни резултати във формат на файл със стойности, разделени с табулатори, който се записва в папката Output. За повече информация направете справка с [Отчет NIPT на страница 60](#) (Отчет NIPT).
- **Генериране на отчет** – VeriSeq NIPT Assay Software генерира допълнителна информация за резултатите, известия и отчети за процеса. За повече информация направете справка с [Системни отчети на страница 53](#) (Системни отчети).

- **Инвалидиране на проба, обединяване и партида**

- **Инвалидиране на проба** – VeriSeq NIPT Assay Software маркира отделни проби като невалидни, когато потребителят:
  - Изрично инвалидира пробата.
  - Инвалидира цялата плака по време на подготовката на библиотеката преди създаването на обединяванията.

Когато проба е маркирана като невалидна, автоматично се генерира Sample Invalidation Report (Отчет за инвалидиране на пробата), направете справка с [Отчет за инвалидиране на проба на страница 76](#) (Отчет за инвалидиране на пробата).

- **Генериране на отчет за инвалидиране на обединяване и партида** – Обединяванията и партидите могат да бъдат инвалидирани само от потребителя. Инвалидираните обединявания не се обработват от системата. Обединяванията, вече създадени от невалидна партида, не се инвалидират автоматично и могат да бъдат допълнително обработени от системата. Нови обединявания обаче не могат да се създават от инвалидирана партида. Когато едно обединяване е инвалидирано, системата издава отчет за заявка за повторно тестване на обединяването при следните условия:
  - Партидата е валидна.
  - Няма повече налични обединявания за тази партида.
  - Броят на разрешените обединявания от партидата не е изчерпан.

За повече информация направете справка с [Отчет за заявка за повторно тестване на обединяване на страница 77](#) (Отчет за заявка за повторно тестване на обединяването).

- **Управление на повторно тестване**

- **Неуспешни обединявания** – Неуспешните обединявания обикновено са обединявания, които не са покрили показателите за КК за секвенирането. VeriSeq NIPT Assay Software не продължава с обработката на неуспешни обединявания, ако изпълняването е прекратено. Секвенирайте повторно с втора аликуота за обединяване.
- **Неуспешни проби** – Софтуерът позволява пробите да бъдат тествани повторно, ако се налага. Неуспешните проби трябва да бъдат включени в нова партида и обработени повторно чрез етапите на анализа.
- **Повторни изпълнявания** – Системата не анализира повторно обединявания с проби, които преди това са били обработени и отчетени успешно. Повторно изпълняване на проба може да се извърши чрез повторно поставяне на пробата върху плака от нова партида.

## Потребителски задачи

VeriSeq NIPT Solution v2 позволява на потребителите да изпълняват задачи, както следва.

Използване на Workflow Manager (Мениджър на работния поток):

- Маркирайте следното като невалидно:

- Индивидуална проба.
- Всички проби в рамките на една партида.
- Всички проби, свързани с обединяване.
- Маркирайте дадена проба като отменена. След това VeriSeq NIPT Assay Software отбелязва резултата като отменен в окончателния отчет за резултатите.

С помощта на VeriSeq NIPT Assay Software:

- Конфигурирайте софтуера, който трябва да бъде инсталиран и интегриран в инфраструктурата на лабораторната мрежа.
- Променете конфигурационните настройки, например мрежовите настройки, местоположенията на споделените папки и управлението на потребителски акаунти.
- Прегледайте състоянието на системата и партидите, отчетите за обработка на резултатите и партидите, записите за активност и одит и резултатите от анализите.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Възможността за изпълнение на задачите зависи от разрешенията на потребителя. За повече информация направете справка с [Задаване на потребителски роли на страница 32](#).

## Инструмент за обработка на секвениране

VeriSeq NIPT Assay Software управлява изпълняванията на секвениране, генерирани от инструментите за секвениране чрез Sequencing Handler (Инструмент за работа със секвениране). Той идентифицира нови изпълнявания на секвениране, проверява параметрите на изпълняването и корелира баркода на обединяването с известно обединяване, създадено по време на процеса на подготовка на библиотеката. Ако не може да бъде осъществено асоцииране, се генерира известие до потребителя и обработката на изпълняването на секвенирането се спира.

След като валидирането приключи успешно, VeriSeq NIPT Assay Software продължава да наблюдава изпълняванията на секвениране за завършване. Завършените изпълнявания на секвениране се поставят на опашка за обработка от Analytic Pipeline Handler (Инструмент за обработка на аналитична линия) (за повече информация направете справка с [Инструмент за обработка на аналитична линия на страница 26](#)).

### Съвместимост на изпълняване на секвениране

VeriSeq NIPT Assay Software анализира само изпълнявания на секвениране, които са съвместими с аналитичния работен поток cfDNA.

Използвайте само съвместими методи за секвениране и версии на софтуера, за да генерирате обозначавания на бази.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Редовно наблюдавайте показателите за ефективност на данните от секвенирането, за да сте сигурни, че качеството на данните е в рамките на спецификацията.

Модулът VeriSeq NIPT Local Run Manager конфигурира секвенирането, като използва следните параметри за разчитане:

- Изпълняване със сдвоени краища с 2 x 36 цикъла на четене.
- Двойно индексирание с две четения на индекси от по 8 цикъла.

## Инструмент за обработка на аналитична линия

Инструментът за обработка на аналитична линия стартира линията за анализ за откриване на анеуплоидия. Линията обработва по едно изпълняване на секвениране в даден момент със средна продължителност под 5 часа за всяко обединяване. Ако анализът не успее да обработи обединяването или не завърши анализа поради прекъсване на захранването или изчакване, инструментът за обработка на аналитична линия стартира линията за анализ автоматично изисква изпълняването. Ако обработката на обединяването се провали три последователни пъти, инструментът за обработка на аналитична линия маркира изпълняването като неуспешно и генерира съобщение за грешка.

Успешното изпълняване на анализ задейства генерирането на отчета NIPT. За повече информация направете справка с [Отчет NIPT на страница 60](#) (Отчет NIPT).

### Време за изчакване на работния процес и изисквания за съхранение

Аналитичният работен поток за cfDNA е обект на следните ограничения за изчакване и съхранение.

Параметър	Стойност по подразбиране
Максимално време за секвениране	20 часа
Максимално време за анализ	10 часа
Минимално отделено пространство за съхранение	900 GB

## Уеб потребителски интерфейс

VeriSeq NIPT Assay Software хоства локален уеб потребителски интерфейс (UI), който позволява лесен достъп до локалния сървър от всяка точка на мрежата. Уеб потребителският интерфейс предоставя следните функции:

**ЗАБЕЛЕЖКА** Уеб потребителският интерфейс на VeriSeq NIPT Assay Software не поддържа използването на мобилни устройства.

- **View recent activities** (Преглед на последните дейности) – Идентифицира стъпките, изпълнени по време на изпълняването на анализа. Потребителят се предупреждава за много от тези дейности от системата за уведомяване по имейл. За повече информация направете справка с [Известия в софтуера за анализ на страница 87](#).
- **View errors and alerts** (Преглед на грешки и предупреждения) – Идентифицира проблеми, които могат да попречат на анализа да продължи по-нататък. Съобщенията за грешки и предупреждения се изпращат на потребителя чрез системата за уведомяване по имейл. За повече информация направете справка с [Известия в софтуера за анализ на страница 87](#).
- **Configure the server network settings** (Конфигуриране на мрежовите настройки на сървъра) – Персоналът на Illumina обикновено конфигурира мрежата по време на инсталацията на системата. Може да се наложат модификации, ако локалната мрежа изисква ИТ промени. За повече информация направете справка с [Конфигуриране на настройките на мрежата и сървъра на страница 35](#) (Конфигуриране на мрежовите настройки на сървъра).
- **Manage server access** (Управление на достъпа до сървър) – Локалният сървър позволява достъп на ниво администратор и оператор. Тези нива на достъп контролират преглеждането на записите за активността, предупрежденията и грешките и промяна на настройките за мрежи и картографиране на данни. За повече информация направете справка с [Управление на потребители на страница 31](#) (Управление на потребители).
- **Configure sequencing data folder** (Конфигуриране на папката с данни за секвенирането) – По подразбиране сървърът съхранява данни за секвенирането. Въпреки това може да се добави централна NAS за разширяване на капацитета за съхранение. За повече информация направете справка с [Съпоставяне на сървърни дялове на страница 46](#) (Съпоставяне на сървърни дялове).
- **Configure email notification subscribers list** (Конфигуриране на абонати за уведомление по имейл) – Управлява списък с абонати за получаване на известия по имейл, съдържащи съобщения за грешки и предупреждения за процеса на анализ. За повече информация направете справка със [Конфигуриране на системни известия по имейл на страница 37](#) (Системни известия по имейл).
- **Reboot or shutdown the server** (Рестартиране или изключване на сървър) – Рестартира или изключва сървъра, ако е необходимо. Може да се наложи рестартиране или изключване, за да влезе в сила настройката на конфигурацията, или като средство за отстраняване на повреда на сървър. За повече информация направете справка с [Рестартиране на сървъра на страница 47](#) (Рестартиране на сървъра) и [Изключване на сървъра на страница 48](#) (Изключване на сървъра).

- **Configure database backup encryption** (Конфигуриране на шифроване на резервно копие за база данни) – Позволява шифроване и задаване на парола за шифроване за резервни копия на база данни на сървъра. Тази функция също така позволява на генерирането на временно, нешифровано резервно копие. За повече информация направете справка с [Конфигуриране на шифроване на резервно копие на страница 38](#) (Конфигуриране на шифроване на резервно копие).
- **Configure network passwords** (Конфигуриране на мрежови пароли) – Задайте мрежови пароли за комуникация между сървъра и двата секвенсера и инструментите VeriSeq NIPT Microlab STAR. За повече информация направете справка с [Конфигуриране на мрежови пароли на страница 39](#) (Конфигуриране на мрежови пароли).

## Лицензионно споразумение с краен потребител

Когато влезете за пръв път в уеб потребителския интерфейс, от вас се изисква да приемете лицензионното споразумение за краен потребител (EULA). За да изтеглите лицензионното споразумение на вашия компютър, изберете **Download EULA** (Изтегляне на EULA). Софтуерът изисква да приемете EULA, преди да можете да продължите да работите с уеб потребителския интерфейс.

След като приемете EULA, можете да се върнете на страницата на EULA и да изтеглите документа, ако е необходимо.

## Конфигуриране на уеб потребителския интерфейс

Изберете иконата Settings (Настройки) за достъп до падащ списък с конфигурационни настройки. Настройките се показват въз основа на ролята на потребителя и свързаните с нея разрешения. За повече информация, направете справка с [Задаване на потребителски роли на страница 32](#) (Задаване на потребителски роли).

**ЗАБЕЛЕЖКА** Техниците нямат достъп до тези функции.

Настройка	Описание
Управление на потребители	Добавяне, активиране/деактивиране и редактиране на потребителски идентификационни данни. Само сервизни инженери и администратори.
Конфигурация на имейл	Редактиране на списъка на абонатите за известия по имейл.
Промяна на парола на споделена папка	Промяна на паролата на sbsuser за достъп до споделените папки на локалния сървър. Паролата може да съдържа само буквено-цифрени знаци.

Настройка	Описание
Настройки на изготвянето на отчети	Само сервизни инженери и администратори.
Рестартиране на сървър	Само сервизни инженери и администратори.
Изключване на сървър	Само сервизни инженери и администратори.

## Влизане в уеб потребителския интерфейс

Влезете в интерфейса на VeriSeq NIPT Assay Software, както следва.

1. На компютър, свързан към същата мрежа като локалния сървър, отворете един от следните уеб браузъри:
  - Chrome v69 или по-нова версия
  - Firefox v62 или по-нова версия
  - Internet Explorer v11 или по-нова версия
2. Въведете IP адреса на сървъра или името на сървъра, предоставено от Illumina при инсталацията, еквивалентно на `https://<Onsite Server IP address>/login`. (напр. `https://10.10.10.10/login`).
3. Ако се появи предупреждение за защита на брауъра, добавете изключение за защита, за да продължите към екрана за вход.  
Предупреждението за защита показва, че на компютъра не е инсталиран сертификатът за слой със защитени сокети (SSL). Следвайте инструкциите в [Изтегляне и инсталиране на сертификат на страница 36](#), за да инсталирате този сертификат.
4. В екрана за влизане въведете потребителско име и парола, чувствителни към главни/малки букви, предоставени от Illumina, след което изберете **Log In** (Влизане).

**ЗАБЕЛЕЖКА** След 10 минути неактивност VeriSeq NIPT Assay Software автоматично извежда текущия потребител от системата.

## Таблото за управление

След като влезете в системата, се показва таблото за управление на VeriSeq NIPT Assay Software v2. Таблото за управление е основният прозорец за навигация. За да се върнете към таблото за управление по всяко време, изберете елемента от менюто **Dashboard** (Табло за управление).



Таблото за управление винаги показва последните 50 дейности, които са били регистрирани (ако има по-малко от 50, то показва само тези, които са регистрирани). За да изтеглите предходните 50 дейности и да прегледате историята на активността, изберете **Previous** (Предходен) в долния десен ъгъл на таблицата с дейности.

## Преглед на последни дейности

Разделът Recent Activities (Последни дейности) съдържа кратко описание на последните дейности на VeriSeq NIPT Assay Software и локалния сървър.

Име	Описание
Кога	Дата и час на дейността.
User (Потребител)	Ако е приложимо, идентифицира потребителя, извършил дейността.
Subsystem (Подсистема)	Лице или процес, извършили дейността, като потребител, анализ или конфигурация.
Details (Подробности)	Описание на дейност
Level (Ниво)	Ниво, присвоено към дейността от следните опции: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Дейност) – Показва активност в сървъра, като например рестартиране на системата или влизане/излизане от потребителя.</li> <li>• <b>Notice</b> (Уведомление) – Показва неуспешно изпълнена стъпка. Например инвалидиране на проба или неуспех на КК.</li> <li>• <b>Warning</b> (Предупреждение) – Показва, че при нормално изпълняване и правилна хардуерна функция е възникнала грешка. Например неразпознати параметри на изпълняването или неуспешен анализ.</li> </ul>

## Преглед на последните грешки

Разделът Recent Errors (Последни грешки) съдържа кратко описание на последните грешки на софтуера и сървъра.

Име	Описание
When (Кога)	Дата и час на дейността.
User (Потребител)	Ако е приложимо, идентифицира потребителя, извършил дейността.
Subsystem (Подсистема)	Лице или процес, извършили дейността, като потребител, анализ или конфигурация.

Име	Описание
Details (Подробности)	Описание на дейност
Level (Ниво)	<p>Ниво, присвоено към дейността от следните опции:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Спешно) – Сериозна хардуерна грешка, която компрометира работата на системата. Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b> (Предупреждение) – Грешка при нормална работа. Например повреда на диска, проблем с пространство или конфигурация, който предотвратява генерирането на отчети или известия по имейл.</li> <li>• <b>Error</b>(Грешка) – Грешка в системата или сървъра по време на нормална работа. Например проблем с конфигурационен файл или хардуерна повреда.</li> </ul>

## Преглед на състоянието и известията на системата

Разделът **Server Status** (Състояние на сървъра) показва следната информация.

- **Date** (Дата) – Текущи дата и час.
- **Time zone** (Часова зона) – Конфигурирана за сървъра часова зона. Информацията за часовата зона се използва за имейли, предупреждения и дата и час на отчета.
- **Hostname** (Име на хоста) – Името на системата се състои от името на мрежовия хост и името на системата за имена на домейни (DNS).
- **Disk space usage** (Използване на дисково пространство) – Процент дисково пространство, което в момента се използва за съхранение на данни.
- **Software** (Софтуер) – Софтуерна регулаторна конфигурация (напр. CE-IVD).
- **Version** (Версия) – Версия на VeriSeq NIPT Assay Software v2.

Резюмето може да показва и бутон **Server alarm** (Аларма на сървъра), който заглушава алармата на RAID контролера. Този бутон се появява само за администратори. Ако натиснете този бутон, свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina за допълнителна помощ.

## Управление на потребители

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само сервизни инженери и администратори имат разрешение да добавят, редактират или изтриват разрешения за техници и други потребители на тяхното ниво.

## Задаване на потребителски роли

Потребителските роли дефинират потребителския достъп и правата за изпълнение на определени задачи.

Роля	Описание
Service (Сервизен инженер)	Полеви сервизен инженер на Illumina, който извършва първоначална инсталация и настройка на системата (включително създаване на администратор). Също така отстранява неизправности, извършва ремонт на сървъра, настройва и променя настройките на конфигурацията и осигурява текуща софтуерна поддръжка.
Administrator (Администратор)	Лабораторен администратор, който настройва и поддържа конфигурационни настройки, администрира потребители, дефинира списъка на абонатите за имейл, променя паролата на споделените папки и рестартира и изключва сървъра.
Technician (Техник)	Лабораторен техник, който разглежда състоянието на системата и сигналите.

## Добавяне на потребители

При първоначална инсталация полевият сервизен инженер на Illumina добавя потребителя Administrator (Администратор).

Добавете потребител, както следва.

1. От екрана User Management (Управление на потребители) изберете **Add New User** (Добавяне на нов потребител).

**ЗАБЕЛЕЖКА** Всички полета са задължителни.

2. Въведете потребителското име. Изискванията са следните.
  - Само малки буквено-цифрени знаци (a – z и 0 – 9).
  - Трябва да са с дължина 4 – 20 знака и да съдържат поне един цифрен знак.
  - Първият знак не може да бъде цифрен.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Потребителското име не е чувствително към малки и главни букви.

VeriSeq NIPT Assay Software използва потребителски имена, за да идентифицира лицата, участващи в различните аспекти на обработката на анализите и взаимодействията с VeriSeq NIPT Assay Software.

3. Въведете пълното име на потребителя. Пълното име се показва само в потребителския профил.

4. Въведете и потвърдете паролата.  
Паролите трябва да са с дължина 8 – 20 знака и да съдържат поне една главна буква, една малка буква и един цифрен знак.
5. Въведете имейл адрес за потребителя.  
За всеки потребител се изисква уникален имейл адрес.
6. Изберете желаната потребителска роля от падащия списък.
7. Изберете полето **Active** (Активен), за да активирате потребителя незабавно, или премахнете отметката от полето, за да активирате потребителя по-късно (т.е. след обучение).
8. Изберете **Save** (Записване) двукратно, за да запазите и потвърдите промените.  
Сега новият потребител се появява на екрана User Management (Управление на потребители).

## Редактиране на потребители

Редактирайте информацията за потребителя, както следва.

1. От екрана User Management (Управление на потребители) изберете потребителското име.
2. Редактирайте информацията за потребителя и след това изберете **Save** (Записване).
3. Изберете **Save** (Записване) отново, за да потвърдите промените.  
Промените в потребителя се появяват на екрана User Management (Управление на потребители).

## Деактивиране на потребители

Деактивирайте даден потребител, както следва.

1. От екрана User Management (Управление на потребители) изберете потребителското име.
2. Изчистете полето **Activate** (Активиране) и след това изберете **Save** (Записване).
3. В съобщението за потвърждение изберете **Save** (Записване).  
Състоянието на потребителя се променя на Disabled (Деактивиран) на екрана User Management (Управление на потребители).

## Управление на споделено мрежово устройство

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само сервизни инженери или администратори имат разрешение да добавят, редактират или изтриват местоположенията в споделената папка.

## Добавяне на споделено мрежово устройство

Конфигурирайте системата да съхранява данни за секвениране на специално NAS, а не на сървъра, свързан към системата за секвениране. NAS може да осигури по-голям капацитет за съхранение и непрекъснато архивиране на данни.

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете **Folders** (Папки).
2. Изберете **Add folder** (Добавяне на папка).
3. Въведете следната информация, предоставена от ИТ администратора:
  - **Location** (Местоположение) – Пълен път до местоположението на NAS, включително папката, в която се съхраняват данните.
  - **Username** (Потребителско име) – Потребителско име, определено за локалния сървър, когато осъществява достъп до NAS.
  - **Password** (Парола) – Парола, определена за локалния сървър, когато осъществява достъп до NAS.
4. Изберете **Save** (Записване).
5. Изберете **Test** (Тестване) за тест на връзката с NAS.  
Ако връзката е неуспешна, потвърдете името на сървъра, името на местоположението, потребителското име и паролата с ИТ администратора.
6. Рестартирайте сървъра, за да приложите промените.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Конфигурация на споделено мрежово устройство може да поддържа само една папка с данни за секвениране.

## Редактиране на споделено мрежово устройство

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете **Folders** (Папки).
2. Редактирайте пътя Location (Местоположение) и изберете **Save** (Записване).
3. Изберете **Test** (Тестване) за тест на връзката с NAS.  
Ако връзката е неуспешна, потвърдете името на сървъра, името на местоположението, потребителското име и паролата с ИТ администратора.

## Изтриване на споделено мрежово устройство

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете **Folders** (Папки).
2. Изберете пътя в Location (Местоположение), за да извършите промените.
3. Изберете **Delete** (Изтриване), за да премахнете външната папка за секвениране.

## Конфигуриране на настройките на мрежата и сертификата

Полевият сервизен инженер на Illumina използва екрана за мрежова конфигурация, за да конфигурира настройките на мрежата и сертификата по време на първоначалната инсталация.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само сервизните инженери и администраторите имат разрешение да променят настройките на мрежата и сертификатите.

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете **Configuration** (Конфигуриране).
2. Изберете раздела **Network Configuration** (Мрежова конфигурация) и конфигурирайте мрежовите настройки, както е подходящо.
3. Изберете раздела **Certification Configuration** (Конфигуриране на сертификат) за генериране на сертификат за слой със защитени сокети (SSL).

## Конфигуриране на настройките на сертификата

Сертификатът „Слой със защитени сокети“ (SSL) е файл с данни, който позволява защитена връзка от локалния сървър към браузър.

1. Използвайте раздела Certificate Configuration (Конфигуриране на сертификат), за да конфигурирате следните настройки на SSL сертификата:
  - **Laboratory Email** (Имейл на лабораторията) – Имейл за връзка в лабораторията за тестване (изисква валиден формат на имейл адрес).
  - **Organization Unit** (Организационно звено) – Отдел.
  - **Organization** (Организация) – Име на лабораторията за тестване.
  - **Location** (Местоположение) – Пощенски адрес на лабораторията за тестване.
  - **State** (Щат) – Щат на лабораторията за тестване.
  - **Country** (Държава) – Държава на лабораторията за тестване.
  - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Отпечатък на сертификат [SHA1]) – Идентификационен номер за сертифициране.  
SHA1 гарантира, че потребителите не получават предупреждения за сертификат при получаване на достъп до VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 се появява след генериране или повторно генериране на сертификат. За повече информация направете справка с [Повторно генериране на сертификат на страница 37](#) (Повторно генериране на сертификат).
2. Изберете **Save** (Записване) за прилагане на направените промени.

## Конфигуриране на настройките на мрежата и сървъра

**ЗАБЕЛЕЖКА** Координирайте всички промени в настройките на мрежата и сървъра с ИТ администратора, за да избегнете грешки в сървърната връзка.

1. Използвайте раздела Network Configuration (Конфигурация на мрежата), за да конфигурирате следните настройки на мрежата и локалния сървър:

- **Static IP Address** (Статичен IP адрес) – IP адрес, зададен за локалния сървър.
  - **Subnet Mask** (Маска на подмрежа) – Маска на подмрежа на локалната мрежа.
  - **Default Gateway Address** (Адрес на шлюза по подразбиране) – IP адрес на рутера по подразбиране.
  - **Hostname** (Име на хоста) – Определено име за препратка към локалния сървър в мрежата (дефинирано като localhost по подразбиране).
  - **DNS Suffix** (DNS суфикс) – Зададен DNS суфикс.
  - **Nameserver 1 and 2** (Сървър за име 1 и 2) – IP адреси или имена на DNS сървъри.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (NTP сървър за час 1 и 2) – Сървъри за синхронизация на часа по протокола за мрежово време (NTP).
  - **MAC Address** (MAC адрес) – MAC адрес на сървърната мрежа (само за четене).
  - **Timezone** (Часова зона) – Локална часова зона на сървъра.
2. Уверете се, че записите са правилни и след това изберете **Save** (Записване), за да рестартирате сървъра и да приложите направените промени.



## ВНИМАНИЕ

Неправилните настройки могат да нарушат връзката със сървъра.

## Изтегляне и инсталиране на сертификат

За да изтеглите и инсталирате SSL сертификат за VeriSeq NIPT Assay Software v2:

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете **Configuration** (Конфигуриране).
2. Изберете раздела **Certification Configuration** (Конфигуриране на сертификат).
3. Изберете **Download Certificate** (Изтегляне на сертификат) от екрана Network Configuration (Мрежова конфигурация).

Изтегля се файлът със сертификат root\_cert.der.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Ако бъдете подканени да запишете файла, изберете лесно запомнящо се място. Ако не, посочете местоположението за изтегляне по подразбиране. Някои браузъри автоматично записват файла в папка за изтегляния.

4. Придвигнете се до папката на вашия компютър, където сте запазили файла.
5. Щракнете с десен бутон върху файла **root\_cert.der** и изберете **Install Certificate** (Инсталиране на сертификат).
6. Ако се покаже прозорец Security Warning (Предупреждение за сигурност), изберете **Open** (Отваряне), за да отворите файла.  
Отваря се Certificate Import Wizard (Съветник за импортиране на сертификати).

7. В прозореца Welcome (Добре дошли) за Certificate Import Wizard (Съветник за импортиране на сертификати) изберете **Local Machine** (Локална машина) за Store Location (Местоположение за съхранение) и след това изберете **Next** (Напред).
8. Изберете опцията за **Place all certificates in the following store** (Записване на всички сертификати в следното местоположение) и след това изберете бутона **Browse...** (Преглед...).
9. В прозореца Select Certificate Store (Изберете място за сертификати) изберете **Trusted Root Certification Authorities** (Надеждни главни сертифициращи органи) **OK**.
10. Уверете се, че в полето Certificate Store (Място за сертификати) е показано Trusted Root Certification Authorities (Надеждни главни сертифициращи органи) и след това изберете **Next** (Напред).
11. В прозореца Completing the Certificate Import Wizard (Завършване на съветник за импортиране на сертификати) изберете **Finish** (Край).
12. Ако се покаже прозорец Security Warning (Предупреждение за сигурност) изберете **Yes** (Да) за инсталиране на сертификата.
13. В диалоговия прозорец за успешно импортиране изберете **OK** за излизане от съветника.

## Повторно генериране на сертификат

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само сервизни инженери и администратори имат разрешение за повторно генериране на сертификати и рестартиране на системата.

За да генерирате повторно сертификат след промяна на настройките на мрежата или сертификата:

1. От екрана Network Configuration (Мрежова конфигурация) изберете **Regenerate Certificate** (Повторно генериране на сертификат).
2. Изберете **Regenerate Certificate and Reboot** (Повторно генериране на сертификат и рестартиране), за да продължите, или изберете **Cancel** (Отказ), за да излезете.

## Конфигуриране на системни известия по имейл

Софтуерът за анализ VeriSeq NIPT v2 комуникира с потребителите, като изпраща известия по имейл, показващи напредъка на анализа, и предупреждения за грешки или необходими действия на потребителя. За информация относно известията по имейл, изпращани от системата, направете справка с [Известия в софтуера за анализ на страница 87](#) (Известия от софтуера за анализ VeriSeq NIPT Assay Software v2).

Уверете се, че настройките за нежелана поща по имейл позволяват известия по имейл от сървъра. Известията по имейл се изпращат от акаунт с име VeriSeq@<customer\_email\_domain>, където <customer\_email\_domain> се определя от местния ИТ екип, когато сървърът се инсталира.



## Създаване на списък с абонати по имейл

Известията по имейл се изпращат до списък с посочени абонати.

Задайте списък с абонати, както следва.

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете иконата Settings (Настройки).
2. Изберете **Email Configuration** (Конфигуриране на имейл).
3. В полето Subscribers (Абонати) въведете имейл адреси, разделени със запетаи. Проверете дали имейл адресите са въведени правилно. Софтуерът не проверява формата на имейл адреса.
4. Изберете **Save** (Записване).
5. Изберете **Send test message** (Изпращане на тестово съобщение) за генериране на тестов имейл до списъка с абонати. Проверете входящата си поща, за да проверите дали имейлът е изпратен.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Уверете се, че сте избрали бутона **Save** (Записване) преди да изпратите тестово съобщение. Изпращането на тестово съобщение, преди да го запишете, отхвърля всички промени.

## Конфигуриране на шифроване на резервно копие

VeriSeq NIPT Assay Software v2 позволява на администраторите да активират или деактивират шифроване на резервно копие. Администраторите също могат да задават или актуализират паролата за шифроване на резервно копие на база данни. Тази парола е необходима за възстановяване на резервно копие на база данни. Не забравяйте да съхранявате паролата на сигурно място за бъдещи справки.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само администраторите имат разрешение да настроят шифроване на резервно копие на база данни.

Задайте следното шифроване на резервно копие.

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете иконата Settings (Настройки).
2. Изберете **Backup Encryption** (Шифроване на резервно копие).
3. Изберете полето **Encrypt Backups** (Шифроване на резервни копия).
4. В полето **Encryption Password** (Парола за шифроване) въведете предпочитаната парола за шифроване.
5. Въведете същата парола в полето **Confirm Password** (Потвърждаване на парола).
6. Изберете **Save** (Записване).

## Генериране на нешифровано резервно копие

VeriSeq NIPT Assay Software позволява на администраторите да генерират файл с нешифровано резервно копие, който може да се използва от техническата поддръжка на Illumina. Файлът с нешифровано резервно копие съществува само 24 часа, преди да бъде автоматично изтрит.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само администраторите имат разрешение за генериране на нешифровано резервно копие.

Създайте нешифровано резервно копие, както следва.

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете иконата Settings (Настройки).
2. Изберете **Backup Encryption** (Шифроване на резервно копие).
3. Изберете **Generate Unencrypted Backup** (Генериране на нешифровано резервно копие)
4. Изберете **Yes** (Да) в прозореца за потвърждение.  
Показва се подкана, потвърждаваща заявката за нешифровано резервно копие.
5. Изберете **OK**.

Можете да потвърдите създаването на нешифровано резервно копие, като се върнете към Dashboard (Табло за управление) на VeriSeq NIPT Assay Software и прегледате таблицата Recent Activities (Последни дейности). Нова дейност трябва да потвърди успешното създаване на нешифровано резервно копие.

## Конфигуриране на мрежови пароли

Администраторът или полевият сервизен инженер на Illumina може да използват страницата Мрежови пароли, за да конфигурират пароли за комуникация между компонентите на локалния сървър и VeriSeq NIPT Solution v2.



### ВНИМАНИЕ

Само сервизните инженери и администраторите имат разрешение да променят паролите на мрежата.

Конфигурирайте мрежовите пароли, както следва.

1. От Dashboard (Табло за управление) изберете иконата Settings (Настройки).
2. Изберете **Network Passwords** (Мрежови пароли).
3. В полето **Sequencer Password** (Парола на секвенсера) въведете парола за инструментите за секвениране.
4. Въведете отново паролата в полето **Confirm Password** (Потвърждаване на парола).



## ВНИМАНИЕ

Актуализирането на паролата на секвенсера, докато тече изпълняване на секвениране, може да доведе до загуба на данни.

5. Изберете **Save Sequencer Password** (Запазване на паролата на секвенсера).  
Сървърът съхранява паролата за инструмента за секвениране. Актуализирайте всички инструменти, които са свързани към сървъра, за да се уверите, че те вече използват тази парола.
6. В полето **Automation Password** (Парола за автоматизация) въведете парола за VeriSeq NIPT Microlab STAR.



## ВНИМАНИЕ

Актуализирането на паролата за автоматизация по време на подготовката на пробата може да доведе до загуба на данни.

Само сервизните инженери на Illumina могат да актуализират паролата за автоматизация за ML STAR. Преди да смените паролата, съхранена на сървъра, чрез уеб интерфейса, уверете се, че член на екипа на полевия сервиз на Illumina е посетил вашето работно място и е актуализирал паролата за ML STAR. Ако актуализирате паролата в уеб интерфейса на сървъра, без да я актуализирате в ML STAR, ще направите системата неизползваема.

7. Въведете отново паролата за ML STAR в полето **Confirm Password** (Потвърждаване на парола).
8. Изберете **Save Automation Password** (Запазване на парола за автоматизация).  
Сървърът съхранява паролата за ML STAR. Актуализирайте всички инструменти на ML STAR, които вече са свързани към сървъра, за да се уверите, че те използват тази парола.

## Изход

- Изберете иконата на потребителския профил в горния десен ъгъл на екрана и след това изберете **Log Out** (Изход).

## Анализ и изготвяне на отчети

След като се съберат данни за секвениране, те се демултиплексират, преобразуват във формат FASTQ, подравняват се към референтен геном и се анализират за откриване на анеуплоидия. В този раздел са описани различните показатели, които се определят за всяка отделна проба.

## Демултиплексиране и генериране на FASTQ

Данните от секвенирането, съхранявани във формат BCL, се обработват чрез софтуера за преобразуване bcl2fastq. Софтуерът за преобразуване bcl2fastq демултиплексира данни и преобразува BCL файлове в стандартни файлови формати FASTQ за анализ надолу по веригата. За всяко изпълняване на секвениране VeriSeq NIPT Assay Software създава примерна бланка (SampleSheet.csv). Този файл съдържа информация за пробата, предоставена на софтуера по време на процеса на подготовка на пробата (с помощта на софтуерния API). Тези бланки за проби съдържат заглавие с информация за изпълняването и дескриптори за пробите, обработени в определена поточна клетка.

Следната таблица предоставя подробни данни за бланката за проба.



### ВНИМАНИЕ

Не модифицирайте и не редактирайте този файл с бланка за проба. Той се генерира от системата и модификациите могат да причинят неблагоприятни ефекти надолу по веригата, включително неправилни резултати или неуспех на анализа.

Име на колона	Описание
SampleID	Идентификация на пробата.
SampleName	Име на пробата. По подразбиране: същото като SampleID.
Sample_Plate	Идентификация на плака за дадена проба. По подразбиране: празно.
Sample_Well	Идентификация на ямка на плаката за дадена проба.
I7_Index_ID	Идентификация на първия индексен адаптер.
index	Нуклеотидна последователност на първия адаптер.
I5_Index_ID	Идентификация на втория адаптер.
index2	Нуклеотидна последователност на втория адаптер.
Sample_Project	Идентификация на проект за дадена проба. По подразбиране: празно.
SexChromosomes	Анализ, отнасящ се до половите хромозоми. Едно от следните: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Да) – Изисква се изготвяне на отчет за анеуплоидия на половата хромозома и изготвяне на отчет за пол.</li> <li>• <b>No</b> (Не) – Не се изисква нито изготвяне на отчет за анеуплоидия на половата хромозома, нито изготвяне на отчет за пол.</li> <li>• <b>SCA</b> – Изисква се изготвяне на отчет за анеуплоидия на полова хромозома, не се изисква изготвяне на отчет за пол.</li> </ul>

Име на колона	Описание
SampleType	<p>Тип проба. Едно от следните:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Единична) – Бременност с един ембрион.</li> <li>• <b>Twin</b> (Двойна) – Бременност с множество ембриони.</li> <li>• <b>Control</b> (Контрола) – Контролна проба с известна класификация на пол и анеупоидия.</li> <li>• <b>NTC</b>– Проба без контрол на шаблона (без ДНК).</li> </ul>

## КК за секвениране

Последователността на измерванията на КК идентифицира поточни клетки, които е вероятно да доведат до неуспешен анализ с голяма вероятност. Измерванията на плътността на клъстерите, филтърът за преминаване (PF) с разчитания на проценти, префазизирането и фазата описват общото качество на данните за секвениране и са общи за много приложения за секвениране от следващо поколение. Предвиденото измерване на подравнено разчитане изчислява нивото на поточната клетка на дълбочината на секвениране. Ако данните с ниско качество са неуспешни за предвиденото измерване на подравнено разчитане, обработката на изпълняването се прекратява. За повече информация направете справка с [Измервания и граници на КК за секвениране на страница 52](#).

## Приблизителни стойности на фетална фракция

Феталната фракция (FF) се отнася до процента на безклетъчна циркулираща ДНК в кръвна проба от майката, която е получена от плацентата. VeriSeq NIPT Assay Software използва информация както от разпределението на размера на фрагментите на cfDNA, така и от разликите в геномното покритие между cfDNA на майката и феталната такава, за да изчисли приблизителна стойност на феталната фракция.<sup>1</sup>

## Статистика, използвана при окончателната оценка

За всички хромозоми данните за секвениране на сдвоени краища се подравняват с референтния геном (HG19). Уникалните недублирани подравнени разчитания се събират в пакети от по 100 kb. Съответният брой пакети се коригира за GC отклонения и в съответствие с предварително установено специфично за региона геномно покритие. Използвайки такъв нормализиран брой пакети, се извеждат статистически резултати за всяка автозома чрез сравняване на регионите на покритие, които могат да бъдат засегнати от анеуплоидия с останалите автозоми. Съотношение на логаритмично правдоподобие (LLR) се изчислява за всяка проба, като се вземат предвид тези резултати въз основа на покритието и приблизително изчислената FF. LLR е вероятността пробата да бъде засегната предвид наблюдаваното покритие и FF спрямо

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

вероятността пробата да бъде незасегната при същото наблюдавано покритие. Изчисляването на това съотношение взема също предвид и приблизително изчислената несигурност във FF. За последващи изчисления се използва естественият логаритъм на съотношението. Софтуерът за анализ оценява LLR за всяка таргетна хромозома и всяка проба, за да осигури определяне на анеуплоидия.

Статистиката за хромозомите X и Y се различава от статистиката, използвана за автозомите. За плод, идентифициран като женски, SCA определянията изискват съответствие за класификация от LLR и от нормализирана хромозомна стойност.<sup>1</sup> Специфичните LLR резултати се изчисляват за [45,X] (синдром на Търнър) и за [47,XXX]. За плод, идентифициран като мъжки, SCA определяния [47,XXY] (синдром на Клайнфелтер) или [47,XYY] може да се основава на връзката между нормализираните хромозомни стойности за хромозоми X и Y (NCV\_X и NCV\_Y). Могат да се определят проби, отнасящи се до мъжки плод, за които NCV\_X е в диапазона, наблюдаван за еуплоидни женски проби [47, XXY]. Могат да се определят проби, отнасящи се до мъжки проби, за които NCV\_X е в диапазона, наблюдаван за еуплоидни мъжки проби, но за които хромозома Y е прекомерно представена [47,XYY].

Някои стойности на NCV\_Y и NCV\_X попадат извън възможностите на системата да определя SCA. Тези проби дават неподлежащ на съобщаване резултат за XY класификацията. Все още се предоставят автозомни резултати за тези проби, ако бъдат предадени всички други показатели за КК.

## КК на анализ

Аналитичните показатели за КК са показатели, които се изчисляват по време на анализа и се използват за откриване на проби, които се отклоняват твърде далеч от очакваното поведение. Данните за проби, които не отговарят на тези показатели, се считат за ненадеждни и се маркират като неуспешни. Когато пробите дават резултати извън очакваните диапазони за тези показатели, NIPT отчетът предоставя причина за КК като предупреждение или причина за неуспеха. Направете справка със [Съобщения за причина за КК на страница 68](#) (Съобщения за неуспешен КК) за повече информация за тези причини за КК.

## КК на NTC проби

VeriSeq NIPT Solution позволява добавянето на NTC проби като част от изпълняването. ML STAR може да генерира до 2 NTC на изпълняване за партиди с 24 проби и с 48 проби и до 4 NTC за партиди с 96 проби. Независимо от това колко NTC проби са добавени, софтуерът проверява за минимум средно 4 000 000 уникални съпоставени фрагмента на проба на обединяване.

---

<sup>1</sup>Bianchi D, Platt L, Goldberg J et al. Genome-Wide Fetal Aneuploidy Detection by Maternal Plasma DNA Sequencing. *Obstet Gynecol.* 2012;119(5):890–901. doi:10.1097/aog.0b013e31824fb482.

Поради тази причина не добавяйте повече от 2 NTC проби на обединяване. За повече информация направете справка с [Измервания и граници на КК за секвениране на страница 52](#).

Състоянията на КК за NTC проби са както следва.

- **NTC sample processing** (Обработка на NTC проби) – Когато обработва NTC проба, софтуерът прилага резултат PASS QC (ПРЕМИНАВА КК), когато обхватът на пробата е нисък, както се очаква за NTC.
- **Patient sample as NTC** (Проба на пациент като NTC) – Когато се обработва проба от пациент, означена като NTC, се открива голямо покритие. Тъй като пробата е маркирана като NTC, софтуерът сигнализира за състоянието на КК на пробата като FAIL (НЕУСПЕШНА) със следната причина: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC ПРОБА С ВИСОКО ПОКРИТИЕ).

## VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 работи с Linux-базирана операционна система и осигурява приблизително 7,5 TB капацитет за съхранение на данни. Ако приемем, че размерът на данните е 25 GB за изпълняване на секвениране, сървърът може да съхранява до 300 изпълнявания. Автоматизирано известие се издава, когато минималният капацитет за съхранение не е наличен. Сървърът е инсталиран в локалната мрежа.

### Локален диск

VeriSeq NIPT Assay Software предоставя на потребителя специфични папки на локалния сървър. Тези папки могат да бъдат съпоставени чрез помощта на протокол за споделяне Samba с всяка работна станция или лаптоп в локалната мрежа.

Име на папката	Описание	Достъп
Input (Входни данни)	Съдържа данни за секвениране, генерирани от системата за секвениране от следващо поколение, съпоставена със сървъра.	Четене и запис.
Output (Резултат)	Съдържа всички генерирани от софтуера отчети.	Само за четене.
Backup (Резервно копие)	Съдържа резервни копия на базата данни.	Само за четене.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Съпоставянето на локалния диск се основава на протокола Server Message Block (SMB). Понастоящем софтуерът поддържа SMB2 и по-нови версии. Сървърът изисква SMB подписване. Активирайте тези версии на оборудването (лаптоп/работна станция), което съпоставяте.

## Локална база данни

VeriSeq NIPT Assay Software поддържа локална база данни, в която се запазват информацията за библиотеката, информацията за изпълняване на секвенирането и резултатите от анализа. Базата данни е неразделна част от VeriSeq NIPT Assay Software и не е достъпна за потребителя. Системата поддържа автоматичен механизъм за архивиране на база данни на локалния сървър. В допълнение към следните процеси за бази данни потребителите се насърчават да създават редовно резервни копия на базата данни на външно място.

- **Резервно копие на базата данни** – Образ на базата данни се запазва автоматично на всеки час, ден, седмица и месец. Ежечасовите резервни копия се отстраняват след създаване на ежедневно резервно копие. По същия начин ежедневните резервни копия се премахват, когато е готово ежеседмичното резервно копие. Ежеседмичните резервни копия се премахват след създаване на месечно резервно копие и се запазва само едно месечно резервно копие. Препоръчителната практика е да се създаде автоматизиран скрипт, който да запазва папката за резервно копие на локално NAS. Тези резервни копия не включват входните и изходните папки.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Софтуерът за анализ VeriSeq NIPT v2 предоставя опция за шифроване за резервно копие на базата данни. Направете справка с [Конфигуриране на шифроване на резервно копие на страница 38](#) за повече информация.

- **Възстановяване на базата данни** – Базата данни може да бъде възстановена от всеки даден образ на резервно копие. Възстановяванията се извършват само от полеви сервизни инженери на Illumina. Паролата за шифроване трябва да бъде предоставена, за да се възстанови шифровано резервно копие. Тази парола трябва да е паролата, действаща към момента на архивиране.
- **Резервно копие на данни** – Въпреки че локалният сървър може да се използва като основна точка за съхранение на изпълнявания на секвениране, той може да съхранява само приблизително 300 изпълнявания. Можете да зададете автоматизирано създаване на резервно копие на данни, което работи непрекъснато към друго устройство за дългосрочно съхранение или NAS.
- **Поддръжка** – Освен създаване на резервно копие на данни, локалният сървър не изисква от потребителя да извършва никаква поддръжка. Актуализациите за VeriSeq NIPT Assay Software или локалният сървър се предоставят от отдела за техническа поддръжка на Illumina.



## Архивиране на данни

Направете справка с местната си политика за ИТ архивиране на центъра, за да определите как да архивирате входните и изходните директории. VeriSeq NIPT Assay Software следи оставащото дисково пространство във входната директория и уведомява потребителите по имейл, когато оставащият капацитет за съхранение падне под 1 TB.

Не използвайте локалния сървър за съхранение на данни. Прехвърляйте данни на локалния сървър и архивирайте по редовен график.

Типично изпълняване на секвениране, което е съвместимо с работния процес на анализ на cfDNA, изисква 25 – 30 GB за изпълнявания на секвениране от следващо поколение.

Действителният размер на папката за изпълнявания зависи от крайната плътност на клъстера.

Архивирайте данни само когато системата е неактивна и не са в ход анализи или изпълнявания на секвениране.

## Съпоставяне на сървърни дялове

Локалният сървър има три папки, които могат да бъдат индивидуално съпоставени с всеки компютър с Microsoft Windows:

- **input** (входни данни) – Съпоставя се с папките с данни от секвенирането. Задайте на компютъра, свързан към системата за секвениране. Конфигурирайте системата за секвениране да предава данни към входната папка.
- **output** (изходни данни) – Съпоставя се със сървъра за отчети за анализи и отчети за процес на анализ.
- **backup** (резервно копие) – Съпоставя се с файловете с резервни копия на базата данни.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само активни сервизни инженери и администратори имат разрешение за съпоставяне на сървърни дялове.

Съпоставете всяка папка, както следва.

1. Влезте в компютъра в рамките на подмрежата на локалния сървър.
2. Щракнете с десен бутон върху **Computer** (Компютър) и изберете **Map network drive** (Съпоставяне на мрежово устройство).
3. Изберете буква от падащия списък Drive (Дял).
4. В полето Folder (Папка) въведете \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Например: \\10.50.132.92\input.
5. Въведете потребителското име и парола (като активен администратор) на VeriSeq NIPT Assay Software v2. Успешно съпоставяните папки изглеждат зададени на компютъра. Ако ролята, активният статус или паролата на администратора се променят, активната връзка на съпоставения сървър се прекратява.

Успешно съпоставяните папки изглеждат зададени на компютъра.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Съпоставянето на локалния диск се основава на протокола Server Message Block (SMB). Понастоящем софтуерът поддържа SMB2 и по-нови версии. Сървърът изисква SMB подписване. Активирайте тези версии на оборудването (лаптоп/работна станция), което съпоставяте.

## Рестартиране на сървъра

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само сервизни инженери и администратори имат разрешение за рестартиране на сървъра

За да рестартирате сървъра:

1. В падащия списък **Settings** (Настройки) изберете **Reboot Server** (Рестартиране на сървъра).
2. Изберете **Reboot** (Рестартиране), за да рестартирате системата, или **Cancel** (Отказ), за да излезете без рестартиране.
3. Въведете причина за изключване на сървъра.

Причината се регистрира с цел отстраняване на неизправности.



### ВНИМАНИЕ

По време на рестартиране не трябва да има активно изпълняване на секвениране или подготовка на проба. Това може да доведе до загуба на данни. Рестартирането на системата може да отнеме няколко минути. Планирайте лабораторната си дейност около рестартирането.

## Изключване на сървъра

**ЗАБЕЛЕЖКА** Само сервизни инженери и администратори имат разрешение за изключване на сървъра.

За да изключите локалния сървър:

1. В падащия списък **Settings** (Настройки) изберете **Shut Down Server** (Изключване на сървъра).
2. Изберете **Shut Down** (Изключване), за да изключите локалния сървър, или изберете **Cancel** (Отказ), за да излезете, без да изключвате.
3. Въведете причина за изключване на локалния сървър.  
Причината се регистрира с цел отстраняване на неизправности.



### ВНИМАНИЕ

По време на изключване на сървъра не трябва да се извършва активно изпълняване на секвениране или подготовката на проби. Това може да доведе до загуба на данни.

## Възстановяване от неочаквано изключване

В случай на прекъсване на електрозахранването или случайно изключване от потребителя по време на анализ системата прави следното:

- Автоматично рестартира VeriSeq NIPT Assay Software при рестартиране.
- Разпознава, че изпълняването на анализа е неуспешно и изпраща повторно изпълняването на опашката за обработка.
- Генерира изходни данни, когато анализът завърши успешно.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Ако анализът е неуспешен, VeriSeq NIPT Assay Software позволява на системата да изпрати повторно изпълняването за анализ до три пъти.

## Съображения по отношение на околната среда

В следната таблица са посочени съображенията за температурата на околната среда за локалния сървър.

Надморска височина	Температура на околната среда за работа	Температура на околната среда извън работа
Морско равнище	10 °C до 40 °C	0 °C до 60 °C
+10 000 фута	0 °C до 30 °C	-10 °C до 50 °C

Информация за изхвърлянето на електронно оборудване съгласно Директивата относно отпадъци от електрическо и електронно оборудване (ОЕЕО) и съответните разпоредби е предоставена на уебсайта на Illumina на адрес <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

## Измерване на КК

### Измервания и граници за количествено определяне на КК

Измерване	Описание	Долна граница	Горна граница	Обосновка
standard_r_squared	R-квadratна стойност на модела на кривата на стандартите.	0,980	Не е приложимо	Моделите на кривата на стандартите, показващи лоша линейност в log-log пространството, не са добри предиктори за истински концентрации на пробата.
standard_slope	Наклон на модела на кривата на стандартите.	0,95	1,15	Моделите на кривата на стандартите, които са с наклон извън обхвата на очакваната производителност, показват ненадежден модел.

Измерване	Описание	Долна граница	Горна граница	Обосновка
ccn_library_pg_ul	Максимално допустима концентрация на пробата.	Не е приложимо	1000 pg/μl	Пробите с изчислени концентрации на ДНК, които надвишават спецификациите, показват прекомерно контаминиране на геномна ДНК.
median_ccn_pg_ul	Медиана на изчислената стойност на концентрацията за всички проби в партидата.	16 pg/μl	Не е приложимо	В обединяването за секвениране с подходящ обем не може да има твърде много прекалено разредени проби. Партиди с голям брой разредени проби показват неуспех на процеса на подготовка на пробите.

## Измервания и граници на КК за секвениране

Измерване	Описание	Долна граница	Горна граница	Обосновка
cluster_density	Клъстерна плътност на секвениране.	152 000 на mm <sup>2</sup>	338 000 на mm <sup>2</sup>	Поточната клетка с ниска клъстерна плътност не генерира достатъчно разчитания. Прекомерно клъстерирани поточни клетки обикновено произвеждат данни за секвениране с ниско качество.
pct_pf	Процент разчитания, преминаващи филтър за ограничаване.	≥50%	Не е приложимо	Поточните клетки с изключително нисък %PF могат да имат аномално представяне на бази и е вероятно да показват проблеми с отчитането на PF.
prephasing	Фракция на префазиране.	Не е приложимо	≤0,003	Емпирично оптимизирани препоръки за решение VeriSeq NIPT v2.
phasing	Фракция на фазиране.	Не е приложимо	≤0,004	Емпирично оптимизирани препоръки за решение VeriSeq NIPT v2.
predicted_aligned_reads	Очакван среден брой уникално съпоставени фрагменти на проба.	≥4 000 000	Не е приложимо	Определя се като минимална наблюдавана NES при нормална популация.

# Системни отчети

## Въведение

VeriSeq NIPT Assay Software генерира следните категории отчети:

- Отчети за резултати и известия.
- Отчети за процеса.

Отчетът може да бъде информативен или да изисква действие.

- **Информационен** – Отчет, свързан с процеса, който предоставя информация за напредъка на анализа и може да се използва за потвърждаване на завършването на определена стъпка. Отчетът също така предоставя информация, например резултати от КК и ИД номера.
- **При действие** – Асинхронен отчет, задействан от системно събитие или действие на потребителя, което изисква внимание от страна на потребителя.

Този раздел описва всеки отчет и предоставя подробни данни за интегрирането в LIMS.

## Изходни файлове

Отчетите на VeriSeq NIPT Assay Software се генерират на вътрешния твърд диск на локалния сървър, съпоставен с потребителското устройство като изходна папка само за четене. Всеки отчет се генерира със съответния стандартен MD5 файл с контролна сума, който се използва за проверка, че файлът не е модифициран.

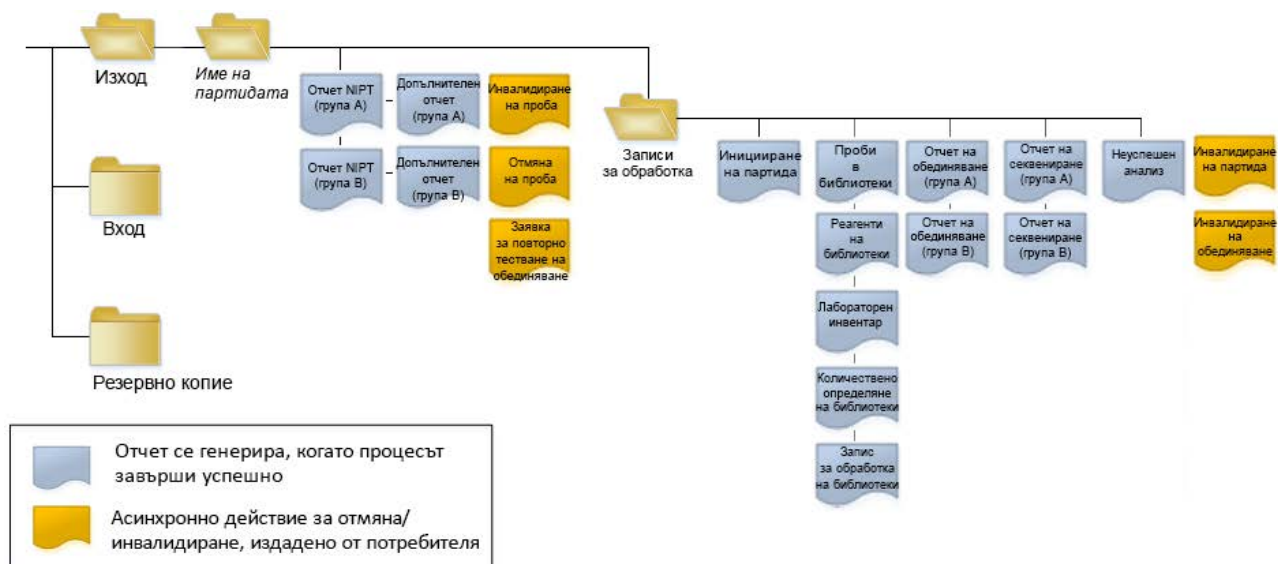
Всички отчети са под формата на файл с обикновен текст, форматиран с разделители табулатори. Можете да отворите отчетите с всеки текстов редактор или с програма за таблични данни, като Microsoft Excel®.

## Файлова структура на отчетите

VeriSeq NIPT Assay Software записва отчети в определена структура под папката Output.



Фигура 4 Структура на папката за отчети на VeriSeq NIPT Assay Software



VeriSeq NIPT Assay Software записва отчети в папката *Batch Name* (Име на партида) със следната организация:

- **Основна папка (Папка с име на партидата)** – Съдържа отчети, които предоставят резултати или са свързани с генерирани от LIMS известия по имейл. За подробности направете справка с [Отчети за резултати и известия на страница 60](#) (Отчети за резултати и известия).
- **Папка ProcessLogs** – Съдържа отчети, свързани с процеса. За подробности направете справка с [Отчети за процеса на страница 77](#) (Отчети за процеса).

Списък с всички отчети е предоставен [Резюме на системните отчети на страница 55](#) (Резюме на системните отчети).

## Резюме на системните отчети

Име на отчета	Тип отчет	Обект на отчет	Формат на името на файл с отчет
<a href="#">Отчет NIPT на страница 60</a>	Изисква действие	Обединяване/поточна клетка	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Допълнителен отчет на страница 70</a>	Изисква действие	Обединяване/поточна клетка	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за инвалидиране на проба на страница 76</a>	Изисква действие	Проба	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за отмяна на проба на страница 77</a>	Изисква действие	Проба	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за заявка за повторно тестване на обединяване на страница 77</a>	Изисква действие	Обединяване	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за инициране на партида на страница 78</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за инвалидиране на партида на страница 78</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за библиотека за проби на страница 79</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Име на отчета	Тип отчет	Обект на отчет	Формат на името на файл с отчет
<a href="#">Отчет за библиотека от реагенти на страница 80</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за библиотека от лабораторен инвентар на страница 81</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за количествено определяне на библиотека на страница 82</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Запис за обработка на библиотеки на страница 82</a>	Информационен	Партида	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<a href="#">Отчет за обединяване на страница 84</a>	Информационен	Обединяване	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за инвалидиране на обединяване на страница 84</a>	Информационен	Обединяване	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет на секвениране на страница 85</a>	Информационен	Обединяване/поточна клетка	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<a href="#">Отчет за неуспешен анализ на страница 86</a>	Информационен	Обединяване/поточна клетка	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Събития за генериране на отчет

Отчет	Описание	Събитие за генериране
Отчет NIPT	Съдържа крайните резултати от успешно изпълняване на анализ.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Анализът на изпълняването на секвенирането е завършен.</li> </ul>
Допълнителен отчет	Съдържа допълнителни резултати от успешно изпълняване на анализ.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Анализът на изпълняването на секвенирането и отчетът NIPT са завършени.</li> </ul>
Инвалидиране на проба	Съдържа информация за инвалидирана проба.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Потребителят инвалидира проба.</li> </ul>
Отмяна на проба	Съдържа информация за отменена проба.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Потребителят отменя проба.</li> </ul>
Заявка за повторно тестване на обединяване	Показва, че второ обединяване може да бъде генерирано от съществуваща партида. Съдържа информация за състоянието на повторно тестване на обединяването. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Потребителят инвалидира обединяване.</li> </ul>
Инициране на партида	Показва ново начало на партидна обработка.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Потребителят иницира нова партида.</li> </ul>
Инвалидиране на партида	Съдържа информация за иницирана от потребителя инвалидирана партида.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Партидата се инвалидира.</li> </ul>

Отчет	Описание	Събитие за генериране
Проби в библиотеки	Изброява всички проби в партидата.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Партидата се инвалидира.</li> <li>Методът за приготвяне на проби е завършен.</li> <li>Партидата е с неуспешно количествено определяне.</li> </ul>
Реагенти на библиотеки	Съдържа информация за реагенти за обработка на библиотеки.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Партидата се инвалидира.</li> <li>Методът за приготвяне на проби е завършен.</li> <li>Партидата е с неуспешно количествено определяне.</li> </ul>
Лабораторен инвентар	Съдържа информация за реагенти за обработка на лабораторен инвентар.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Партидата се инвалидира.</li> <li>Методът за приготвяне на проби е завършен.</li> <li>Партидата е с неуспешно количествено определяне.</li> </ul>
Количествено определяне на библиотеки	Съдържа резултати от тестове за количествено определяне на библиотеки.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Партидата се инвалидира.</li> <li>Методът за приготвяне на проби е завършен.</li> <li>Партидата е с неуспешно количествено определяне.</li> </ul>
Отчет за обработка на библиотеки	Съдържа стъпки, изпълнени по време на обработката на библиотеките.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Партидата се инвалидира.</li> <li>Методът за приготвяне на проби е завършен.</li> <li>Партидата е с неуспешно количествено определяне.</li> <li>Партидният процес завършва.</li> </ul>

Отчет	Описание	Събитие за генериране
Обединяване	Съдържа обеми за обединяване на проби.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Методът на обединяване завършва.</li> </ul>
Инвалидиране на обединяване	Съдържа информация за иницирано от потребителя инвалидирано обединяване.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Потребителят инвалидира обединяване.</li> </ul>
Секвениране	Съдържа резултати от КК за секвенирането.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• КК за секвенирането е преминал.</li> <li>• Секвенирането е неуспешно.</li> <li>• Времето за секвенирането е изтекло.</li> </ul>
Неуспешен анализ	Съдържа информация за анализ на неуспешно обединяване.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Анализът на изпълняването на секвенирането е неуспешен.</li> </ul>

<sup>1</sup> Потребителят инвалидира обединяването от валидна партида, която не е надвишила максималния брой обединявания.

# Отчети за резултати и известия

## Отчет NIPT

Отчетът NIPT за софтуера за анализ VeriSeq NIPT v2 съдържа резултатите от класификацията на хромозомите, форматирани като една проба на ред за всяка проба в обединяването.

Колона	Описание	Опции за предварително зададена стойност	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	Не е приложимо.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникален баркод на пробата.	Не е приложимо.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Информация за типа проба, предоставена от точката на събиране или от потребителя на лабораторията. Определя класификацията на анеуплоидиите, съобщаването на анеуплоидиите и критериите за контрол на качеството.	Едно от следните: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Единична) – Бременност с един ембрион.</li> <li>• <b>Twin</b> (Двойна) – Бременност с множество ембриони.</li> <li>• <b>Control</b> (Контрола) – Контролна проба с известна класификация на пол и анеуплоидия.</li> <li>• <b>NTC</b>– Проба без контрол на шаблона (без ДНК).</li> <li>• <b>Not specified</b> (Не е посочено) – За тази проба не е посочен тип проба.</li> </ul>	enum	<i>Стойности, зададени в Preset Value Options (Опции за предварително зададена стойност).</i>

Колона	Описание	Опции за предварително зададена стойност	Тип	Regex
sex_chrom	Изисква се анализ на половите хромозоми. Определя представянето на класификацията на анеуплоидията и информация за половите хромозоми.	<p>Едно от следните:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Да) – Изисква се изготвяне на отчет за анеуплоидия на половата хромозома и изготвяне на отчет за пол.</li> <li>• <b>No</b> (Не) – Не се изисква нито изготвяне на отчет за анеуплоидия на половата хромозома, нито изготвяне на отчет за пол.</li> <li>• <b>SCA</b> – Изисква се изготвяне на отчет за анеуплоидия на полова хромозома, не се изисква изготвяне на отчет за пол.</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Не е посочено) – За тази проба не е предвидена опция за изготвяне на отчет за полова хромозома.</li> </ul> <p>Отчетът NIPT показва стойности yes (да), no (не) и sca с малки букви.</p>	enum	Стойности, зададени в <i>Preset Value Options</i> (Опции за предварително зададена стойност).
screen_type	Тип скрининг.	<p>Едно от следните:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Основен) – Скрининг на хромозоми 13, 18 или 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Общогеномен) – Скрининг на целия геном.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Не е посочено) – За тази проба не е посочен тип скрининг.</li> </ul> <p>Отчетът NIPT показва стойности basic (основен) и genomewide (общогеномен) с малки букви.</p>	text	Стойности, зададени в <i>Preset Value Options</i> (Опции за предварително зададена стойност).
flowcell	Баркод на поточна клетка за секвениране.	Не е приложимо.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$



Колона	Описание	Опции за предварително зададена стойност	Тип	Regex
class_sx	Класификация на анеуплоидията на половите хромозоми.	<p>Едно от следните в зависимост от избрания тип проба и опциите за съобщаване на полови хромозоми:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ОТКРИТА Е АНОМАЛИЯ) – Вижте anomaly_description за специфичните характеристики на аномалията.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ) – Не са съобщени отрицателна проба и пол.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ – XX) – Отрицателна проба с женски плод.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ – XY) – Отрицателна проба с мъжки плод.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (НЕ МОЖЕ ДА СЕ СЪОБЩИ) – Софтуерът не може да съобщи полова хромозома.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (НЯМА НАЛИЧНА Y ХРОМОЗОМА) – Близначна бременност без установена Y хромозома.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (НАЛИЧНА Y ХРОМОЗОМА) – Близначна бременност с установена Y хромозома.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ОТМЕНЕНА) – Пробата е отменена от потребителя.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (ИНВАЛИДИРАНА) – Пробата има неуспешен КК или е инвалидирана от потребителя.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (НЕ Е ТЕСТВАНА) – Половата хромозома не е тествана.</li> <li>• <b>Not applicable</b> (Неприложимо) – Категорията не е приложима за пробата.</li> </ul>	class_sx	Стойности, зададени в Preset Value Options (Опции за предварително зададена стойност).

Колона	Описание	Опции за предварително зададена стойност	Тип	Regex
class_auto	Класификация за анеуплоидии в автозомите. Съобщава се като ANOMALY DETECTED (ОТКРИТА АНОМАЛИЯ), ако за пробата е открита аномалия в избрания тип скрининг.	Едно от следните: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ОТКРИТА АНОМАЛИЯ) – Установена е автозомна аномалия.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ) – Не е установена автозомна аномалия.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ОТМЕНЕНА) – Пробата е отменена от потребителя.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (ИНВАЛИДИРАНА) – Пробата има неуспешен КК или е инвалидирана от потребителя.</li> <li>• <b>Not applicable</b> (Неприложимо) – Категорията не е приложима за пробата.</li> </ul>	text	Стойности, зададени в <i>Preset Value Options</i> (Опции за предварително зададена стойност).
anomaly_description	Низ в стил ISCN, който описва всички аномалии, които могат да бъдат съобщени. Множество аномалии са разделени с точка и запетая.	<b>DETECTED:</b> (ОТКРИТА:), последвано от разделени с точка и запетая низове, обединяващи следните формати в хромозомен ред: (\+ -)[12]?[0-9] DETECTED (ОТКРИТА): (del dup)\([12]?[0-9]\)\ (((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2\} XO XXX XXY XYY  или <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ)   <b>not applicable</b> (неприложимо)   <b>INVALIDATED</b> (ИНВАЛИДИРАНО)   <b>CANCELLED</b> (ОТМЕНЕНО).	text	Разделени с точка и запетая низове и други стойности, описани в раздел <a href="#">Правила за описание на аномалиите на страница 66</a> (Правила за описание на аномалии).

Колона	Описание	Опции за предварително зададена стойност	Тип	Regex
qc_flag	Резултати от анализ за КК. Само стойности qc_flag наWARNING (ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ) и PASS (ПРЕМИНАВА) съобщават резултати. Всички останали стойности не го правят.	Едно от следните: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (ПРЕМИНАВА)</li> <li>• <b>WARNING</b> (ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ)</li> <li>• <b>FAIL</b> (НЕУСПЕШНО)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ОТМЕНЕНА)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (ИНВАЛИДИРАНА)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b></li> </ul>	enum	Стойности, зададени в <i>Preset Value Options</i> (Опции за предварително зададена стойност).

Колона	Описание	Опции за предварително зададена стойност	Тип	Regex
qc_reason	Информация за неуспешен КК или предупреждение.	Едно от следните: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (НЯМА) (състояние на КК = PASS [ПРЕМИНАВА])</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (ОТКРИТИ МНОЖЕСТВО АНОМАЛИИ) (състояние на КК = WARNING [ПРЕДУПРЕЖДЕНИЕ])</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (НЕУСПЕШЕН iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (ДАННИТЕ СА ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (РАЗПРЕДЕЛЕНИЕТО НА РАЗМЕРА НА ФРАГМЕНТА Е ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (ДАННИТЕ ЗА ПОТОЧНАТА КЛЕТКА СА ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (НЕУСПЕШНО ПРИБЛИЗИТЕЛНО ИЗЧИСЛЯВАНЕ НА ФЕТАЛНАТА ФРАКЦИЯ)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (ДАННИТЕ ОТ СЕКВЕНИРАНЕТО СА ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (НЕОЧАКВАНИ ДАННИ)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (NTC ПРОБА С ВИСОКО ПОКРИТИЕ)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ОТМЕНЕНА)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (ИНВАЛИДИРАНА)</li> </ul>	text	Стойности, зададени в <i>Preset Value Options</i> (Опции за предварително зададена стойност).
ff	Приблизителни стойности на фетална фракция.	Процентна cfDNA проба от плода, закръглена до най-близкото цяло число. Резултати, по-ниски от 1%, се представят като < 1%.	text	Не е приложимо.

## Правила за описание на аномалиите

Ако анализът на VeriSeq NIPT Assay Software v2 идентифицира аномалия, полето anomaly\_description в отчета NIPT показва стойността DETECTED (ОТКРИТА), последвана от низ от текст. Този текст описва всички докладвани аномалии, на база на стила на Международния постоянен комитет по цитогенетична номенклатура (ISCN). Низът съдържа множество елементи, разделени с точка и запетая. Всеки елемент представлява тризомия или монозомия в автозома, анеуплоидия на половите хромозоми или частична делеция или дупликация.

Тризомичните и монозомичните елементи се отбелязват съответно като +<chr> и -<chr>, където <chr> е броят на хромозомите.

Например проба с тризомия на хромозома 5 се появява, както следва:

+5

Проба с монозомия на хромозома 6 се появява, както следва:

-6

Анеуплоидиите на половите хромозоми използват стандартни обозначения със следните възможни стойности:

- XO – за монозомия на хромозома X.
- XXX – за тризомия на хромозома X.
- XXY – за 2 X хромозоми при мъжете.
- XYY – за 2 Y хромозоми при мъжете.

Частичните делеции или дупликации се отчитат само за автозоми и се появяват само в скрининги за целия геном. Синтаксисът на частична делеция или дупликация е <type>(<chr>) (<start band><end band>), където е вярно следното:

- <type> е типът на събитието, или del за делеция, или dup за дупликация.
- <chr> е номерът на хромозомата.
- <start band> е цитолентата, съдържаща началото на събитието.
- <end band> е цитолентата, съдържаща края на събитието.

Например частична делеция или дупликация, при която цитолентата p13 на хромозома 19 има дупликация, изглежда както следва:

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

Полето anomaly\_description следва четири правила за подреждане:

1. Елементите са подредени по номер на хромозомата, независимо дали е цяла хромозома, или частична делеция или дупликация. Анеуплоидия на половите хромозоми, ако има такава, се появява последна.
2. При аномалиите в рамките на една и съща хромозома анеуплоидиите на цели хромозоми идват преди частичните делеции или дупликации.

3. За частични делеции или дупликации в рамките на една и съща хромозома делециите идват преди дупликациите.
4. Частичните делеции или дупликации от един и същи тип в рамките на една и съща хромозома се подреждат от началната база, която се появява в допълнителния отчет.

**ЗАБЕЛЕЖКА** При пълногеномния скрининг софтуерът може да отчете анеуплоидия и частична делеция или дупликация като засягащи една и съща хромозома. Ако се получи такъв резултат, направете справка с допълнителния отчет за още показатели, които да подпомогнат тълкуването.

## Съобщения за причина за КК

Колоната qc\_reason в отчета NIPT показва неуспешен КК или предупреждение, когато резултатите от анализа попадат извън очаквания диапазон за аналитично измерване на КК. Неуспешните КК водят до пълно потискане на резултатите за хромозомна анеуплоидия, пол, резултати от допълнителен отчет и приблизително изчислена фетална фракция, които съответстват на следните полета в отчета NIPT: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description и ff.

Съобщение за причина за КК	Описание	Препоръчително действие
FAILED iFACT (НЕУСПЕШЕН iFACT)	Индивидуален тест за доверителност за фетална анеуплоидия (iFACT) – измерване на КК, което комбинира приблизително изчисляване на феталната фракция с показатели на изпълняването, свързани с покритието, за да се определи дали системата има статистическа доверителност да даде становище за дадена проба.	Повторна обработка на проба.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (ДАННИТЕ СА ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)	Средното отклонение от еуплоидното покритие не е в съответствие с обученото разпределение на данни. Възможно е причината да е контаминиране или неправилна обработка на пробата.	Повторна обработка на проба.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (РАЗПРЕДЕЛЕНИЕТО НА РАЗМЕРА НА ФРАГМЕНТА Е ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)	Разпределението на размера на фрагмента не е в съответствие с обученото разпределение на данни. Възможно е причината да е контаминиране или неправилна обработка на пробата.	Повторна обработка на проба.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (ДАННИТЕ ЗА ПОТОЧНАТА КЛЕТКА СА ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)	Данните от поточните клетки не са в съответствие с обученото разпределение на данни. Възможно е причината да е грешка в настройката на поточните клетки.	Повторна обработка на проба.

Съобщение за причина за КК	Описание	Препоръчително действие
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (НЕУСПЕШНО ПРИБЛИЗИТЕЛНО ИЗЧИСЛЯВАНЕ НА ФЕТАЛНАТА ФРАКЦИЯ)	Не може да се изготви валидно приблизително изчисляване на феталната фракция.	Повторна обработка на проба.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (ДАННИТЕ ОТ СЕКВЕНИРАНЕТО СА ИЗВЪН ОЧАКВАНИЯ ОБХВАТ)	Данните от входното секвениране не са в съответствие с обученото разпределение на данни. Възможно е причината да е контаминиране или неправилна обработка на пробата.	Секвенирайте повторно поточната клетка.
UNEXPECTED DATA (НЕОЧАКВАНИ ДАННИ)	Отчетът генерира съобщение за внимание за КК, което на отговаря на нито една от другите причини за КК, изброени в тази таблица.	Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (ОТКРИТИ МНОЖЕСТВО АНОМАЛИИ)	В пробата се откриват две или повече аномалии, които могат да бъдат съобщени (включително цели хромозомни анеуплоидии CNV събития). Откриването на множество аномалии може да показва неправилно боравене с пробата или по-рядко събитие, като злокачествено заболяване на майката. Това съобщение е предупреждение. То не представлява неуспешен КК. Резултатите се съобщават, за да можете да видите откритите аномалии. Може обаче да се наложи да обработите повторно пробата.	Повторна обработка на проба.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC ПРОБА С ВИСОКО ПОКРИТИЕ)	Открито е голямо покритие за NTC проба (не се очаква ДНК материал). Възможно е причината да е контаминиране или неправилна обработка на пробата.	Повторна обработка на проба.
CANCELLED (ОТМЕНЕНА)	Пробата е отказана от потребителя.	Не е приложимо.



Съобщение за причина за КК	Описание	Препоръчително действие
INVALIDATED (ИНВАЛИДИРАНА)	Пробата е инвалидирана от потребителя.	Не е приложимо.

## Допълнителен отчет

Допълнителният отчет съдържа данни за допълнителни показатели въз основа на партида, проба или регион. В този отчет всеки ред представлява измерване. Множество измервания се прилагат за една и съща партида, проба или регион.

Файлът, разделен с табулатори, има шест колони, както е описано в следната таблица.

Колона	Описание	Тип	Regex
flowcell	Баркод за поточната клетка.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Име на съответната партида.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Баркод за пробата.	text	NA (неприложимо) за измерването на отделните партиди. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Или цялата хромозома, или описание на областта на частичната делеция или дупликация.	text	NA (неприложимо) за измерване на отделни партиди или отделни проби. <code>chr[12]?[0-9X]</code> – за измервания на цял хромозомен регион. <code>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?{2}\)</code> – за частични измервания на региона на делеция или дупликация.
metric_name	Име на описаното измерване.	text	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Стойност на измерването.	varies	<i>Направете справка с <a href="#">Измервания в допълнителния отчет на страница 70</a>.</i>

## Измервания в допълнителния отчет

Допълнителният отчет съдържа данни за следните измервания. Всяко измерване се появява за партида, за проба или за регион.

Измерванията за хромозома X се появяват само ако изберете опциите за полово хромозома Yes (Да) или SCA.

Диапазоните на стойностите се показват като Minimum Value (Минимална стойност), Maximum Value (Максимална стойност) в кръгли или квадратни скоби. Кръглите скоби показват, че дадена крайна стойност е изключена от обхвата. Квадратните скоби показват, че дадена крайна стойност е включена в обхвата. Inf е съкращение за безкрайност.

Име на измерването	Frequency (Честота)	Описание	Тип	Regex или диапазон на стойността
genome_assembly	За отделна партида	Системата от координати за подравняване на данните за последователността и координатите на региона на отчета. Винаги GRCh37 за решението VeriSeq NIPT v2.	text	^GRCh37\$
frag_size_dist	На проба	Стандартно отклонение на разликите между действителното и очакваното кумулативно разпределение на размера на фрагментите.	float	(0, Inf)
fetal_fraction	На проба	Съобщена фетална фракция.	float	(0, 1)
NCV_X	На проба	Нормализирана хромозомна стойност за X хромозома. Появява се само ако опцията за съобщаване за половата хромозома го позволява. В противен случай това измерване се появява като NOT TESTED (НЕ Е ТЕСТВАНО).	float	(-Inf, Inf)
NCV_Y	На проба	Нормализирана хромозомна стойност за Y хромозома. Появява се само ако опцията за съобщаване за половата хромозома го позволява. В противен случай това измерване се появява като NOT TESTED (НЕ Е ТЕСТВАНО).	float	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	На проба	Брой на региони с частични делеции или дупликации, открити в пробата.	integer	(0, Inf)

Име на измерването	Frequency (Честота)	Описание	Тип	Regex или диапазон на стойността
non_excluded_sites	На проба	Брой на разчитанията, останали след филтриране, които се отчитат за анализ.	integer	(0, Inf)
region_classification	На регион	<p>Класификация на региона от системата в същия формат като полето anomaly_description в отчета NIPT.</p> <p>За хромозома X, ако не е открита подлежаща на съобщаване аномалия на половата хромозома, класификацията на региона ще съответства на стойността на class_sx в отчета NIPT.</p> <p>Опции за стойност (regex):  DETECTED (ОТКРИТИ): (\+ -)[12]?[0-9]  DETECTED (ОТКРИТИ): (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\)  NO ANOMALY DETECTED (НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ)  DETECTED (ОТКРИТИ): (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX NO ANOMALY DETECTED - XY NOT REPORTABLE CHR Y PRESENT CHR Y NOT PRESENT  ((XO XXX XXY XYY) НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ - XX НЕ Е ОТКРИТА АНОМАЛИЯ - XY НЕПОДЛЕЖАЩО НА СЪОБЩАВАНЕ НАЛИЧНА Y ХРОМОЗОМА НЕ Е НАЛИЧНА Y ХРОМОЗОМА)</p>	text	Стойности, посочени в Description (Описание).
chromosome	На регион	Символът за хромозома.	text	chr[12]?[0-9X]
start_base	На регион	Първата база, включена в региона.	integer	[1, Inf)

Име на измерването	Frequency (Честота)	Описание	Тип	Regex или диапазон на стойността
end_base	На регион	Последната база, включена в региона.	integer	[1, Inf)
start_cytoband	На регион	Цитогенетична лента на първата база, включена в региона.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	На регион	Цитогенетична лента на последната база, включена в региона.	text	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	На регион	Размерът на региона в мегабази.	float	(0, Inf)
region_llr_trisomy	На регион	<p>Резултатът за LLR (съотношение на логаритмично правдоподобие) за тризомия за региона. Показва доказателствата за тризомия в сравнение с доказателствата за липса на промяна (дизомия). Определя се тризомия, ако този резултат за LLR надвишава предварително определен праг. За частични делеции или дупликации това измерване се появява само ако видът е усиляване (dup). В противен случай това измерване се появява като not applicable (неприложимо).</p>	float	(-Inf, Inf)

Име на измерването	Frequency (Честота)	Описание	Тип	Regex или диапазон на стойността
region_llr_monosomy	На регион	<p>Резултатът за LLR за монозомия за региона. Показва доказателствата за монозомия в сравнение с доказателствата за липса на промяна (дизомия). Определя се монозомия, ако този резултат за LLR надвишава предварително определен праг.</p> <p>За частични делеции или дубликации това измерване се появява само ако видът е загуба (del). В противен случай това измерване се появява като not applicable (неприложимо).</p> <p>Това измерване се появява като NOT TESTED (НЕ Е ТЕСТВАНО), ако изберете да извършите базовия тип скрининг.</p>	float	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	На регион	<p>T-статистиката за региона.</p> <p>T-статистиката е разликата в покритието между региона и останалата част от генома в сравнение с вариацията в пробата.</p> <p>Това е измерване сигнал-шум, което улавя откриваемостта на всяка промяна в покритието в региона. „long_reads“ показва, че покритието, използвано за тази t-статистика, включва пълния набор от размери на фрагменти, използвани при анализа.</p> <p>T-статистиката се комбинира с феталната фракция, изчислена за пробата, за да генерира резултати за LLR.</p>	float	(-Inf, Inf)

Име на измерването	Frequency (Честота)	Описание	Тип	Regex или диапазон на стойността
region_mosaic_ratio	На регион	Делът на феталния материал, който е анеуплоиден. Това измерване се основава на съотношението на феталната фракция, изведена от покритието на региона към феталната фракция за пробата. В проби с фетални фракции, близки до нулата, мозаечните съотношения могат да приемат отрицателни стойности поради вариабилността в приблизителното изчисление на феталната фракция в пробата, използвана при тяхното изчисляване.	float	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	На регион	Резултатът за LLR за тризомия, изчислен с помощта на феталната фракция, изведена от покритието в региона, вместо феталната фракция за пробата. За частични делеции или дупликации това измерване се появява само ако видът е усилване (dup). В противен случай това измерване се появява като not applicable (неприложимо).	float	(-Inf, Inf)

Име на измерването	Frequency (Честота)	Описание	Тип	Regex или диапазон на стойността
region_mosaic_llr_monosomy	На регион	Резултатът за LLR за монозомия, изчислен с помощта на феталната фракция, изведена от покритието в региона, вместо феталната фракция за пробата. За частични делеции или дупликации това измерване се появява само ако видът е загуба (del). В противен случай това измерване се появява като not applicable (неприложимо). Това измерване се показва като NOT TESTED (НЕ Е ТЕСТВАНО), ако изберете да извършите базовия тип скрининг.	float	(-Inf, Inf)

## Отчет за инвалидиране на проба

Системата генерира отчет за инвалидиране на пробата за всяка инвалидирана или неуспешна проба.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникален баркод на инвалидираната проба.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Предоставена от потребителя причина за инвалидиране на пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Потребителско име на оператора, инвалидирал или маркирал като неуспешна пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и час на инвалидиране на пробата.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет за отмяна на проба

Системата генерира отчет за отмяна на пробата за всяка отменена проба.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникален баркод на отменената проба.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Предоставена от потребителя причина за отмяна на пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Потребителско име на оператора, отменил пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и час на отмяна на пробата.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет за заявка за повторно тестване на обединяване

Отчетът за заявка за повторно тестване на обединяване показва, че инвалидирано обединяване може да бъде обединено отново. Системата генерира отчет за заявка за повторно тестване на обединяване, когато първото от две възможни изпълнявания на секвениране (обединявания) за този тип обединяване е инвалидирано.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Тип обединяване.	enum	A   B   C   E
reason	Предоставена от потребителя причина за инвалидиране на предходното обединяване.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и час на заявката.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчети за процеса

Този раздел съдържа подробности за отчетите за процеса, генерирани от VeriSeq NIPT Assay Software.



## Отчет за инициране на партида

Системата генерира Batch Initiation Report (Отчет за инициране на партида), когато партидата е иницирана и валидирана успешно преди изолирането на плазма. Отчетът може да бъде изпратен до LIMS, за да посочи, че партидата е създадена и да предостави списък на свързани проби.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникален баркод на пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Тип проба в баркода на пробата.	enum	singleton   control   twin   ntc
well	Ямка, свързана с пробата	text	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Име на анализа.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Версия на метода за автоматизация на анализа.	text	VeriSeq NIPT v2 Assay
workflow_manager_version	Версия на мениджъра на работния процес, свързана с партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

## Отчет за инвалидиране на партида

Системата генерира отчет за инвалидиране на партида, когато партидата е инвалидирана или неуспешна.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Предоставена от потребителя причина за инвалидиране на партида.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Инициали на оператора, инвалидиращ партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и час на инвалидиране на партидата.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет за библиотека за проби

Системата генерира отчет за библиотека за проби при неуспех или инвалидиране на партида, при успешно завършване на библиотеката и при успешно завършено количествено определяне.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникален баркод на пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Състояние на пробата след завършване на етапите на анализа.	enum	pass   fail
qc_reason	Причина за състоянието на КК.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Първоначален обем на епруветката за вземане на кръв в ml по време на изолирането на плазма.	float	
index	Индекс, свързан с пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Концентрация на библиотеката в pg/μl.	float	
plasma_isolation_comments	Потребителски коментари при извършване на изолиране на плазма (свободен текст).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Потребителски коментари при извършване на екстракция на cfDNA (свободен текст).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Потребителски коментари при извършване на приготвяне на библиотеки (свободен текст).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Потребителски коментари при извършване на количествено определяне (свободен текст).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Отчет за библиотека от реагенти

Системата генерира отчет за библиотека от реагенти при неуспех или инвалидиране на партида, при успешно завършване на библиотеката и при успешно завършено количествено определяне.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Име на процес във формат PROCESS:subprocess (ПРОЦЕС:подпроцес). Опции за стойност: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ISOLATION</b> (ИЗОЛАЦИЯ) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li><b>EXTRACTION</b> (ЕКСТРАКЦИЯ) – setup, chemistry, data_transact.</li> <li><b>LIBRARY</b> (БИБЛИОТЕКА) – setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li><b>QUANT</b> (КОЛИЧЕСТВЕНО ОПРЕДЕЛЯНЕ) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li><b>POOLING</b> (ОБЕДИНЯВАНЕ) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
reagent_name	Име на реагент.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Баркод на реагент.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Срок на годност във формат на производителя.	text	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Потребителско име на оператора.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Клеймо за време за инициране, свързано с реагента.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет за библиотека от лабораторен инвентар

Системата генерира отчет за библиотека от лабораторен инвентар при неуспех или инвалидиране на партида, при успешно завършване на библиотеката и при успешно завършено количествено определяне.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Име на лабораторния инвентар.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Баркод на лабораторния инвентар.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Клеймо за време на инициране, свързано с лабораторния инвентар.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет за количествено определяне на библиотека

Системата генерира отчет за количествено определяне на библиотека при успешно завършване на количественото определяне.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Цифрена идентификация.	long	
instrument	Име на инструмента за количествено определяне (свободен текст).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R-квадрат.	float	
standard_intercept	Припокриване.	float	
standard_slope	Наклон.	float	
median_ccn_pg_ul	Средна концентрация на пробата.	float	
qc_status	Количествен статус на КК.	enum	pass   fail
qc_reason	Описание на причината за неуспех, ако има такава.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Клеймо за време за инициране, свързано с количествено определяне.	Клеймо за време ISO 8601	

## Запис за обработка на библиотеки

Системата генерира запис за обработка на библиотеки в началото и завършването или неуспеха на всеки партиден процес; при неуспех или инвалидиране на партида; и при завършване на анализа (генерира се за обединяване).

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Колона	Описание	Тип	Regex
process	Име на партиден процес във формат PROCESS:sub-process (ПРОЦЕС:подпроцес). Опции за стойност: <b>ISOLATION</b> (ИЗОЛАЦИЯ) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (ЕКСТРАКЦИЯ) – setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (БИБЛИОТЕКА) – setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (КОЛИЧЕСТВЕНО ОПРЕДЕЛЯНЕ) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (ОБЕДИНЯВАНЕ) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	text	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Инициали на оператора.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Име на инструмента.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Дата и час на стартиране на партидния процес.	Клеймо за време ISO 8601	
finished	Дата и час на завършване или неуспех на партидния процес.	Клеймо за време ISO 8601	
status	Текуща партида.	enum	completed   failed   started   aborted

## Отчет за обединяване

Системата генерира отчет за обединяване при успешно завършване на библиотеката, при неуспех на партидата и при инвалидиране на партида, ако събитието настъпи след започване на обединяването.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Уникален баркод на пробата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Баркод на обединяване, свързан с проба.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Тип обединяване, свързан с проба.	enum	A   B   C   E
pooling_volume_ul	Обем за обединяване в µl.	float	
pooling_comments	Потребителски коментари при извършване на обединяване (свободен текст).	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

## Отчет за инвалидиране на обединяване

Системата генерира отчет за инвалидиране на обединяване, когато обединяването е инвалидирано.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Баркод на обединяването за инвалидираното обединяване.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Предоставена от потребителя причина за инвалидиране на обединяване.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Инициали на оператора, който е инвалидирал обединяването.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Дата и час на инвалидиране на обединяването.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет на секвениране

Системата генерира отчет за секвениране за изпълняването на секвенцията, когато секвенирането завърши или времето му изтече.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Баркод на обединяване, свързан с изпълняване на секвениране.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Сериен номер на секвенсера.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Поточна клетка, свързана с изпълняване на секвениране.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Съчетание на софтуерно приложение/версия, използвано за генериране на данните на секвенсера.	text	
run_folder	Име на папката за изпълняване на секвениране.	text	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Състояние на изпълняване на секвениране.	enum	completed   timed out   failed
qc_status	Състояние на КК на изпълняване на секвениране.	enum	pass   fail   error
qc_reason	Причини за КК за неуспеха на КК, стойности, разделени с точка и запетая.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Клъстерна плътност (медяна на поточна клетка в плочките).	float	
pct_q30	Процент бази над Q30.	float	
pct_pf	Филтър за преминаване с разчитания на проценти.	float	
phasing	Фазиране.	float	
prephasing	Префазиране.	float	



Колона	Описание	Тип	Regex
predicted_ aligned_ reads	Прогнозирано подравнено разчитане.	long	
started	Клеймо за време, свързано със стартиране на секвенирането.	Клеймо за време ISO 8601	
completed	Клеймо за време, свързано със завършване на секвенирането.	Клеймо за време ISO 8601	

## Отчет за неуспешен анализ

Системата генерира отчет за неуспешен анализ, когато максималният брой опити за анализ са неуспешни за изпълняването на секвенирането.

Колона	Описание	Тип	Regex
batch_name	Име на партидата.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Баркод на обединението, свързан с неуспешен анализ.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Баркод на поточната клетка, свързан с неуспешен анализ.	text	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_ run_folder	Папка за изпълняване на секвениране, свързана с неуспешен анализ.	text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_ status	Състояние за изпълняване на секвениране, свързано с неуспешен анализ.	text	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Клеймо за време, свързано със стартиране на анализа.	Клеймо за време ISO 8601	
timefinished	Клеймо за време, свързано с неуспех на анализа.	Клеймо за време ISO 8601	

# Отстраняване на неизправности

## Въведение

Помощта за отстраняване на неизправности на VeriSeq NIPT Solution v2 включва следните функции:

- VeriSeq NIPT Assay Software и системни известия.
- Препоръчителни действия за системни проблеми.
- Инструкции за извършване на превантивни анализи и анализи на откази с използване на предварително инсталирани данни от тестове.

## Известия в софтуера за анализ

Този раздел описва известията в VeriSeq NIPT Assay Software.

### Известия за напредък

Известията за напредък показват нормалния напредък на изпълняването на анализа. Тези известия се регистрират като Activities (Дейности) и не изискват никакви действия на потребителя.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Batch initiation (Инициране на партида)	Приготвяне на библиотеки	Потребителят е създал нова партида.	Дейност	Да	Не е приложимо.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Batch Library Complete (Библиотеката с партиди е завършена)	Приготвяне на библиотеки	Библиотеката е завършена за текущата партида.	Дейност	Не	Не е приложимо.
Pool Complete (Обединяването е завършено)	Приготвяне на библиотеки	Обединяването е генерирано от партида.	Дейност	Не	Не е приложимо.
Sequencing Started (Секвенирането е стартирано)	Секвениране	Системата откри нова папка с данни за секвениране.	Дейност	Не	Не е приложимо.
Sequencing QC passed (КК за секвенирането е преминал)	Секвениране	Изпълняването на секвениране е завършено и проверката за КК за секвенирането е преминала.	Дейност	Не	Не е приложимо.
Sequencing Run Associated With Pool (Изпълняване на секвениране, свързано с обединяване)	Секвениране	Изпълняването на секвениране е успешно свързано с известно обединяване.	Дейност	Не	Не е приложимо.
Analysis Started (Стартиран анализ)	Анализ	Анализът е стартиран за посоченото изпълняване на секвениране.	Дейност	Да	Не е приложимо.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Analysis Completed NIPT Report Generated (Генериран отчет за завършен анализ на NIPT)	След анализ	Анализът е завършен и отчетите са генерирани.	Дейност	Да	Не е приложимо.

## Известия за инвалидиране

Известията за инвалидиране показват събития, които се случват в системата поради инвалидиране от страна на потребителя на партида или обединяване чрез Workflow Manager (Мениджър на работния поток). Тези известия се регистрират като Notices (Уведомления) и не изискват никакви действия на потребителя.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Инвалидиране на партида	Приготвяне на библиотеки	Потребителят е инвалидирал партида.	Уведомление	Да	Не е приложимо.
Pool Invalidation – Repool (Инвалидиране на обединяване – повторно обединяване)	Приготвяне на библиотеки	Потребителят е инвалидирал първото възможно обединяване (от определен тип) за партидата.	Уведомление	Да	Не е приложимо.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Инвалидиране на обединяване – използване на втора аликвота)	Приготвяне на библиотеки	Потребителят е инвалидирал първото възможно обединяване (от определен тип) за партидата.	Уведомление	Да	Не е приложимо.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Секвенирането е завършено, обединяването е инвалидирано)	Секвениране	Изпълняването на секвенирането е завършено, но обединяването е инвалидирано от потребителя.	Уведомление	Да	Не е приложимо.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Sequencing QC passed – All samples are invalid (КК за секвениране е преминат – Всички проби са невалидни)	КК за секвениране	Проверката на КК за изпълняване на секвениране е завършена, но всички проби са невалидни.	Уведомление	Да	Не е приложимо.
Analysis Completed Pool Invalidated (Анализът е завършен, обединяването е инвалидирано)	След анализ	Анализът е завършен, но обединяването е инвалидирано от потребителя.	Уведомление	Да	Не е приложимо.

## Известия за поправими грешки

Поправимите грешки са условия, при които VeriSeq NIPT Assay Software може да се възстанови, когато потребителят следва препоръчаното действие. Ако проблемът продължава, свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Missing Instrument Path (Липсващ път до инструмента)	Секвениране	Системата не може да намери/да се свърже към външна папка за секвениране.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ако използвате NAS, проверете мрежовата връзка. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a></li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Insufficient Disk Space for Sequencing (Недостатъчно дисково пространство за секвениране)	Секвениране	Системата откри нова папка с данни за секвениране, но преценява, че няма достатъчно дисково пространство за данните.	Предупреждение	Да	<p>1. Проверете наличното дисково пространство. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие).</p> <p>2. Освободете дисково пространство или създайте резервно копие на данните. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие).</p>
Sequencing Run Invalid Folder (Невалидна папка за изпълняване на секвениране)	Секвениране	Невалидни знаци в папката за изпълняване на секвениране.	Предупреждение	Да	Папката за изпълняване на секвениране преименувана неправилно. Преименувайте изпълняването с валидно име.



Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Секвенирането започна, но липсва файл с баркод на обединяването)	Секвениране	Софтуерът не открива файла, съдържащ баркода на обединяването, в продължение на 30 минути след започване на секвенирането.	Предупреждение	Да	Възможна повреда на инструмента или на NAS. Проверете конфигурацията на инструмента и мрежовата връзка. Системата ще продължи да търси файла с баркод на обединяването, докато не завърши секвенирането.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Не може да се потвърди завършването на изпълняването на секвенирането)	Секвениране	Софтуерът не успя да прочете файла със състоянието на завършване на изпълняването в папката за секвениране.	Предупреждение	Да	Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.
Missing Sample Attributes (Липсващи атрибути на проба)	Предварителен анализ	Софтуерът не може да намери дефиниция за тип проба, опция за полова хромозома или тип скрининг за някои от пробите.	Уведомление	Да	За посочената проба не бяха предоставени един или повече атрибути на пробата. Въведете липсващите атрибути на пробата в Workflow Manager (Мениджър на работния поток) или инвалидирайте пробата, за да позволите на софтуера да продължи.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Sample Sheet Generation failed (Неуспешно генериране на бланка за проба)	Предварителен анализ	Софтуерът не успя да генерира бланка за проба.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Проверете наличното дисково пространство. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие). Ако пространството е малко, освободете дисково пространство или създайте резервно копие на данните. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие).</li> <li>Ако използвате NAS, проверете мрежовата връзка. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие).</li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Unable to check disk space (Не може да се провери дисковото пространство)	Предварителен анализ	Софтуерът не успя да провери дисковото пространство.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ако използвате NAS, проверете мрежовата връзка. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие) ИД на действие <a href="#">2 на страница 106</a>.</li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Недостатъчно дисково пространство за анализ)	Предварителен анализ	Софтуерът откри, че няма достатъчно дисково пространство за стартиране на ново изпълняване на анализ.	Предупреждение	Да	Освободете дисково пространство или създайте резервно копие на данните Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие) ИД на действие <a href="#">3 на страница 107</a> .

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Unable to launch Analysis Pipeline (Не може да се стартира линията за анализ)	Предварителен анализ	Софтуерът не успя да стартира анализ за дадената папка за секвениране.	Предупреждение	Да	Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Разрешението за четене/запис на папката за секвениране е неуспешно)	Предварителен анализ	Софтуерният тест, който проверява разрешението за четене/запис в папката за изпълняване на секвениране, е неуспешен.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ако използвате NAS, проверете мрежовата връзка. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a> (Препоръчителни процедури за действие).</li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Анализът е неуспешен – опитайте отново)	Анализ	Анализът е неуспешен. Повторен опит.	Уведомление	Да	Няма

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Results Already Reported (Резултатите вече са съобщени)	Система	Софтуерът установи, че отчет NPT вече е генериран за текущия тип обединяване.	Дейност	Да	Няма
Unable to deliver email notifications (Не могат да се доставят известия по имейл)	Система	Системата не може да достави известия по имейл.	Предупреждение	не е приложимо	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Проверете валидността на конфигурацията на имейл, дефинирана в системата. Направете справка с <a href="#">Конфигуриране на системни известия по имейл на страница 37</a> (Конфигуриране на системни известия по имейл).</li> <li>2. Изпратете тестов имейл. Направете справка с <a href="#">Конфигуриране на системни известия по имейл на страница 37</a> (Конфигуриране на системни известия по имейл).</li> <li>3. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ol>

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Time Skew Detected (Открито е изместване на времето)	Приготвяне на библиотеки	Софтуерът открива изместване на времето от над 1 минута между клеймото за време, предоставено от Workflow Manager (Мениджър на работния поток), и местното време на сървъра.	Предупреждение	Не	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Проверете местното време на машината с Workflow Manager (Мениджър на работния поток).</li> <li>2. Проверете локалното време на локалния сървър, отчетено в уеб потребителския интерфейс (раздел Server Status [Състояние на сървъра]).</li> </ol>

## Известия за непоправими грешки

Непоправимите грешки са състояния, които достигат до терминално състояние, при което никакви допълнителни действия не могат да възобновят изпълняването на анализа.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Batch Failure (Неуспех на партида)	Приготвяне на библиотеки	КК на партида е неуспешен.	Уведомление	Да	Рестартирайте поставянето на плаки в библиотеката.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Report Generating Failure (Неуспешно генериране на отчет)	Създаване на отчет	Системата не успя да генерира отчет.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Проверете наличното дисково пространство. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a>. Ако пространството е малко, освободете дисково пространство или създайте резервно копие на данните. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a>.</li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Неуспешно анализиране на файла с параметри за изпълняване)	Секвениране	Системата не успя да отвори/анализира файла RunParameters.xml.	Предупреждение	Да	Файлът RunParameters.xml е повреден. Проверете конфигурацията на инструмента и извършете повторно секвениране на обединяването.



Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Unrecognized Run Parameters (Неразпознати параметри на изпълняване)	Секвениране	Софтуерът е прочел Run Parameters (Параметри на изпълняване), които не са съвместими.	Предупреждение	Да	Софтуерът не е успял да изгради параметри за изпълняване на секвениране от конфигурационния файл на инструмента. Проверете конфигурацията на инструмента и извършете повторно секвениране на обединяването.
Invalid Run Parameters (Невалидни параметри за изпълняване)	Секвениране	Софтуерът е прочел необходими параметри за изпълняване, които не са съвместими с анализа.	Предупреждение	Да	Проверката за съвместимост на софтуера е неуспешна. Проверете конфигурацията на инструмента и извършете повторно секвениране на обединяването.
No Pool Barcode found (Не е открит баркод на обединяването)	Секвениране	Софтуерът не успя да свърже поточната клетка за изпълняване на секвениране с известен баркод на обединяване.	Предупреждение	Да	Възможно неправилно въвеждане на баркод на обединяването. Секвенирайте повторно обединяването.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Секвенирането завърши, но липсва файл с баркод на обединяването)	Секвениране	Изпълняването на секвенирането беше завършено, но файлът, съдържащ баркода на обединяването, не беше открит.	Предупреждение	Да	Възможна повреда на секвенсера. Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina за съдействие.
Unable to read Pool Barcode File (Не може да се прочете файлът с баркод на обединяването)	Секвениране	Файлът, съдържащ баркод на обединяването, е повреден.	Предупреждение	Да	Възможна повреда на секвенсер или мрежа. Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina за съдействие.
Pool Barcode File Mismatch (Несъвпадение на файла с баркод за обединяването)	Секвениране	Откритият файл с баркод на обединяването препраща към идентификатор на поточната клетка, различен от свързания с изпълняването на секвенирането.	Предупреждение	Да	Възможна повреда на секвенсера. Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina за съдействие.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Sequencing Timed Out (Времето за секвенирането е изтекло)	Секвениране	Изпълняването на секвенирането не е завършило за даден период от време.	Предупреждение	Да	Проверете секвенсера и мрежовата връзка. Секвенирайте повторно обединяването.
Sequencing QC files generation failed (Генерирането на файлове за КК за секвенирането е неуспешно)	КК за секвениране	Изпълняването на секвениране завърши, но интероп файловете за КК са повредени.	Предупреждение	Да	Проверете секвенсера и мрежовата връзка. Секвенирайте повторно обединяването.
Sequencing QC failed (Неуспешен КК за секвениране)	КК за секвениране	Изпълняването на секвениране е завършено и проверката за КК за секвенирането е неуспешна.	Уведомление	Да	Секвенирайте повторно обединяването.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Анализът е неуспешен за максимален брой опити)	Анализ	Всички опити за анализ са неуспешни. Няма да се прави повторен опит.	Предупреждение	Да	Секвенирайте повторно второто обединяване.

Известие	Стъпка	Кога	Ниво на предупреждение	Имейл	Препоръчително действие
Analysis Post-Processing Failed (Неуспешна последваща обработка на анализа)	След анализ	Софтуерът не успя да обработи последващо резултатите от анализа.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ако използвате NAS, проверете мрежовата връзка. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a>.</li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Неуспешно качване на анализ)	След анализ	Софтуерът не успя да качи резултатите от анализа в базата данни.	Предупреждение	Да	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ако използвате NAS, проверете мрежовата връзка. Направете справка с <a href="#">Препоръчителни процедури за действие на страница 106</a>.</li> <li>Възможна хардуерна повреда. Рестартирайте сървъра. Ако проблемът продължава, изпратете имейл на отдела за техническа поддръжка на Illumina.</li> </ul>

## Препоръчителни процедури за действие

ИД на действие	Препоръчително действие	Стъпки
1	Проверете мрежовата връзка	<p>Уверете се, че NAS за отдалечено съхранение и локалната машина са в една и съща мрежа.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>От команден ред на Windows (cmd) въведете следната команда: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b>                      Ако използвате NAS, проверете и връзката с NAS.</li> <li>Уверете се, че няма загубени пакети.                      Ако има загубени пакети, свържете се с ИТ администратора.</li> <li>Тествайте връзката, както следва:                             <ol style="list-style-type: none"> <li>Влезте в уеб интерфейса на локалния сървър.</li> <li>От менюто Dashboard (Табло за управление) изберете <b>Folder</b> (Папка).</li> <li>Изберете <b>Test</b> (Тест) и определете дали тестът е успешен. Ако тестът е неуспешен, направете справка с <a href="#">Редактиране на споделено мрежово устройство на страница 34</a> (Редактиране на споделено мрежово устройство) и се уверете, че всички настройки са конфигурирани правилно.</li> </ol> </li> </ol>
2	Проверете наличното дисково пространство	<p>Уверете се, че машината с Windows е съпоставена с папката Input (Входни данни) на локалния сървър. За повече информация направете справка с <a href="#">Съпоставяне на сървърни дялове на страница 46</a> (Съпоставяне на сървърни дялове).</p> <p>Щракнете с десния бутон върху устройството, което се съпоставя с папката Input (Входни данни). Изберете <b>Properties</b> (Свойства) и прегледайте информацията за свободното пространство.</p>

ИД на действие	Препоръчително действие	Стъпки
3	Освободете дисково пространство /създайте резервно копие на данните	<p>Illumina препоръчва периодично създаване на резервно копие на данните и/или съхраняване на данни за секвениране от страната на сървъра. За повече информация направете справка с <a href="#">Управление на споделено мрежово устройство на страница 33</a> (Управление на споделено мрежово устройство).</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. За данни, съхранявани локално на локалния сървър: <ul style="list-style-type: none"> <li>Уверете се, че машината с Windows е съпоставена с папката Input (Входни данни) на локалния сървър. За повече информация направете справка с <a href="#">Съпоставяне на сървърни дялове на страница 46</a> (Съпоставяне на сървърни дялове).</li> <li>а. Щракнете двукратно върху папката Input (Входни данни) и въведете идентификационните данни за достъп до нея.</li> <li>б. Данните за изпълняване на секвенирането са изброени с имена на папки, съответстващи на имена на изпълнявания на секвениране.</li> <li>в. Изтрийте или създайте резервно копие на обработените папки за секвениране.</li> </ul> </li> <li>2. За данни, съхранявани на отдалечено NAS: <ul style="list-style-type: none"> <li>Уверете се, че NAS за отдалечено съхранение и локалната машина са в една и съща мрежа.</li> <li>Получете достъп до папката на отдалеченото устройство. Изискват се идентификационни данни за достъп от ИТ администратора.</li> <li>а. Данните за изпълняване на секвенирането са изброени с имена на папки, съответстващи на имена на изпълнявания на секвениране.</li> <li>б. Изтрийте или създайте резервно копие на обработените папки за секвениране.</li> </ul> </li> </ol>

## Системни проблеми

Проблем	Препоръчително действие
Софтуерът не може да се стартира.	Ако се открият грешки при стартиране на VeriSeq NIPT Assay Software, вместо екрана за влизане се появява резюме на всички грешки. Свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina , за да съобщите за изброените грешки.
Необходимо е възстановяване на базата данни.	Ако е необходимо възстановяване на резервно копие на база данни, свържете се с полеви сервизен инженер на Illumina.
Открито е отклонение на системата.	Когато се открие системно отклонение, VeriSeq NIPT Assay Software вече не обработва комуникация от други системни компоненти. Администраторът може да възстанови нормалната работа на системата, след като е влязла в състояние на открито отклонение.
Алармата на RAID контролера се активира.	Администраторът може да избере бутона <b>Server alarm</b> (Аларма на сървъра) в раздела Server Status (Състояние на сървъра) на таблото на VeriSeq NIPT Assay Software, за да заглуши алармата на контролера. Ако натиснете този бутон, свържете се с отдела за техническа поддръжка на Illumina за допълнителна помощ.

## Тестове за обработка на данни

Предварително инсталираните набори от данни на локалния сървър позволяват оперативно тестване на сървъра и механизма за анализ.

### Тестване на сървъра

Този тест симулира изпълняване на секвениране, докато симулира генериране на резултати от анализ, без всъщност да стартира линията за анализ. Изпълнете този тест, за да се уверите, че локалният сървър работи правилно и че се генерират отчети и известия по имейл.

Продължителност: Приблизително 3 – 4 минути.

### Процедура

1. Отворете зададената директория за въвеждане и след това отворете папката TestingData.
2. Направете копие на една от следните папки, които можете да намерите в папката TestingData:
  - За данни NextSeq: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - За данни NextSeqDx: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.

3. Преименувайте копието в папка със суфикс \_XXX. \_XXX представлява последователен номер на пробното изпълняване. Например, ако \_002 съществува в папката, преименувайте новото копие на \_003.
4. Преместете преименуваната папка във входната папка.
5. Изчакайте 3 – 5 минути, за да завърши изпълняването. Уверете се, че са получени следните известия по имейл:
  - a. Анализът на изпълняването на секвенирането е стартиран
  - b. Генериран отчет NIPT за изпълняване на секвениране.
6. Свържете отчетите с името на секвенирането, зададено за папката.
7. В изходната папка отворете папката TestData\_NS\_CopyWorkflow или TestData\_NDx\_CopyWorkflow и потърсете един от следните отчети:
  - За NextSeq: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_H5KGJBGX9\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - За NextSeqDx: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.Очакваният размер на файла е приблизително 7,1 Kb.
8. Преместете тестовото изпълняване на секвениране в папката TestingData. Тази практика помага да се управлява колко пъти се изпълнява тестът за секвениране.

**ЗАБЕЛЕЖКА** Можете да изтриете стари копия на тестови файлове, за да освободите място.

## Изпълнение на данни от тест с пълнен анализ

Този тест изпълнява пълнен анализ. Изпълнете този тест, ако сървърът не успее да обработи/анализира данни или ако изтече времето за изчакване. Продължителност: Приблизително 4 – 5 часа.

### Процедура

1. Отворете зададената директория за въвеждане и отворете папката TestingData.
2. Преименувайте следната папка, като добавите суфикс \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_AXXXXXXXXDX\_FullRun.  
Суфиксът създава уникално име за всяко изпълняване на секвениране. Ако изпълняването вече има суфикс, преименувайте папката, като увеличите числовата стойност на суфикса с 1.
3. Преместете преименуваната папка във входната папка.
4. Изчакайте около 4 – 5 часа, за да завърши анализът. Уверете се, че са получени следните известия по имейл:
  - a. Анализът на изпълняването на секвенирането е стартиран
  - b. Генериран отчет NIPT за изпълняване на секвениране.



5. Свържете отчетите с името на секвенирането, зададено за папката.
6. В изходната папка отворете папката TestData\_NDx\_FullRun и проверете за следния отчет:  
TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_ННММSS.tab.  
Очакваният размер на файла е приблизително 7,1 Kb.
7. Преместете тестовото изпълняване на секвениране в папката TestingData.

## Източници и справочна литература

Следната документация е достъпна за изтегляне от уебсайта на Illumina.

Източник	Описание
Листовка за VeriSeq NIPT Solution v2 (документ № 1000000078751)	Определя продукта и предназначението и предоставя инструкции за употреба и процедури за отстраняване на неизправности.
Ръководство на оператора за Microlab® STAR Line, ИД на документ на Hamilton 624668	Предоставя информация за експлоатация и поддръжка и технически спецификации за автоматизирания инструмент за работа с течности Hamilton Mircolab STAR.

Посетете [страниците за поддръжка на VeriSeq NIPT Solution v2](#) на уебсайта на Illumina за достъп до документация, изтегляне на софтуер, онлайн обучение и често задавани въпроси.

## Съкращения

Съкращение	Дефиниция
BCL	Файл с обозначаване на бази
CE-IVD	Европейска маркировка за съответствие за <i>in vitro</i> диагностичен продукт
cfDNA	Безклетъчна ДНК
ДНК	Дезоксирибонуклеинова киселина
DNS	Система с име на домейн
FASTQ	Текстово-базиран файлов формат за съхранение на изходни данни от инструментите за секвениране
FF	Фетална фракция
FIFO	Първият влязъл излиза пръв
iFACT	индивидуален тест за доверителност за фетална анеуплоидия
IP	Интернет протокол
LIMS	Лабораторна система за управление на информацията
LLR	Съотношения на логаритмично правдоподобие
MAC	Контрол на достъп до носител
NAS	Свързано към мрежа място за съхранение

Съкращение	Дефиниция
NES	Неизключени места
NGS	Секвениране от следващо поколение
NIPT	Неинвазивно пренатално тестване
NTC	Контрола без шаблон
NTP	Протокол за мрежово време
PF	Филтър за преминаване
КК	Качествен контрол
Regex	Регулярен израз. Поредица от символи, които могат да се използват от алгоритми за съвпадение на низове за проверка на данните.
SCA	Анеуплоидия на половите хромозоми
SDS	Информационни листове за безопасност
SHA1	Алгоритъм за защитен хеш 1
SSL	Защитен сокетен слой

## Техническа помощ

За техническа помощ се свържете с отдела за техническа поддръжка на Illumina.

**Уеб сайт:** [www.illumina.com](http://www.illumina.com)

**Имейл:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

**Информационни листове за безопасност (ИЛБ)** – налични на уеб сайта на Illumina на адрес [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

**Документация на продукта** – налична за изтегляне от [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina, Inc.  
5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122, САЩ  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (извън Северна Америка)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797



EC REP



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

**Спонсор в Австралия**

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

ЗА IN VITRO ДИАГНОСТИЧНА УПОТРЕБА.

© 2023 г. Illumina, Inc. Всички права запазени.

illumina®