

illumina®

# VeriSeq NIPT Solution v2

Przewodnik użytkownika oprogramowania

ZASTRZEŻONE MATERIAŁY FIRMY ILLUMINA  
Nr dokumentu: 1000000067940, wer. 08 POL  
Czerwiec 2023 r.

DO STOSOWANIA W DIAGNOSTYCE IN VITRO.

Użytkowanie niniejszego produktu jest objęte patentami należącymi do firmy Illumina, Inc. lub udzielanymi firmie Illumina, Inc. na podstawie licencji. Płatność za niniejszy produkt wiąże się z udzieleniem ograniczonego, niepodlegającego przeniesieniu prawa do użytkowania tego produktu zgodnie z jego przeznaczeniem, według jego dokumentacji oraz innych powiązanych warunków. Reprezentatywna, niepełna lista takich patentów znajduje się na stronie [www.illumina.com/patents](http://www.illumina.com/patents). Żadne prawo w ramach jakiegokolwiek innego patentu ani zezwalające na jakiegokolwiek inne użytkowanie nie jest udzielane jawnie, przez domniemanie ani na zasadzie estoppel.

Niniejszy dokument oraz jego treść stanowią własność firmy Illumina, Inc. oraz jej podmiotów zależnych („Illumina”) i są przeznaczone wyłącznie do użytku zgodnego z umową przez klienta firmy w związku z użytkowaniem produktów opisanych w niniejszym dokumencie, z wyłączeniem innych celów. Niniejszy dokument oraz jego treść nie będą wykorzystywane ani rozpowszechniane do innych celów ani publikowane w inny sposób, ujawniane ani kopiowane bez pisemnej zgody firmy Illumina. Firma Illumina na podstawie niniejszego dokumentu nie przenosi żadnych licencji podlegających przepisom w zakresie patentów, znaków towarowych czy praw autorskich ani prawu powszechnemu lub prawom pokrewnym osób trzecich.

W celu zapewnienia właściwego i bezpiecznego użytkowania produktów opisanych w niniejszym dokumencie podane instrukcje powinny być ściśle przestrzegane przez wykwalifikowany i właściwie przeszkolony personel. Przed rozpoczęciem użytkowania tych produktów należy zapoznać się z całą treścią niniejszego dokumentu.

**NIEZAPOZNANIE SIĘ LUB NIEDOKŁADNE PRZESTRZEGANIE WSZYSTKICH INSTRUKCJI PODANYCH W NINIEJSZYM DOKUMENCIE MOŻE SPOWODOWAĆ USZKODZENIE PRODUKTÓW LUB OBRAŻENIA CIAŁA UŻYTKOWNIKÓW LUB INNYCH OSÓB ORAZ USZKODZENIE INNEGO MIENIA, A TAKŻE SPOWODUJE UNIEWAŻNIENIE WSZELKICH GWARANCJI DOTYCZĄCYCH PRODUKTÓW.**

**FIRMA ILLUMINA NIE PONOSI ODPOWIEDZIALNOŚCI ZA NIEWŁAŚCIWE UŻYTKOWANIE PRODUKTÓW (W TYM ICH CZĘŚCI I OPROGRAMOWANIA) OPISANYCH W NINIEJSZYM DOKUMENCIE.**

© 2023 Illumina, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone.

Wszystkie znaki towarowe są własnością firmy Illumina, Inc. lub ich odpowiednich właścicieli. Szczegółowe informacje na temat znaków towarowych można znaleźć pod adresem [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Historia wersji

| Dokument                                   | Data                | Opis zmiany   |
|--|---------------------|---|
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 08 | Czerwiec<br>2023 r. | Usunięto opisy arkuszy próbek w przypadku partii hybrydowych, aby zapewnić ich zgodność z funkcjonalnościami oprogramowania.  |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 07 | Luty<br>2023 r.     | <p>Zmodyfikowano opcje konfiguracji serwera, aby poprawić bezpieczeństwo. Zmiana automatyzacji haseł na platformie ML-STAR wymaga wizyty pracowników serwisu firmy Illumina u klienta. Wyjaśniono wytyczne dotyczące dodawania informacji o kodzie kreskowym do wejściowych arkuszy próbek oraz przesyłania arkuszy próbek w przypadku partii hybrydowych.</p> <p>Zaktualizowano wytyczne dotyczące tworzenia nazwy użytkownika.</p> <p>Z instrukcji dotyczących konfigurowania serwera usunięto odniesienie do pola Network Password (Hasło sieciowe).</p> <p>Zaktualizowano przykład udostępniony w odniesieniu do anomalii polegającej na duplikacji lub częściowej delecji.</p> <p>Dodano zasadę porządkowania dotyczącą pola anomaly_description. W przypadku anomalii dotyczących tego samego chromosomu aneuploidie chromosomu są podawane przed częściowymi delecjami lub duplikacjami.</p> <p>Dodano kolumny Typ i Regex do raportów z wynikami i powiadomieniami oraz raportów dotyczących przetwarzania.</p> <p>Zaktualizowano treść w całym dokumencie w celu poprawy jego czytelności.</p> |

| Dokument                                   | Data                | Opis zmiany  |
|--|---------------------|--|
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 06 | Sierpień<br>2021 r. | Zaktualizowano adres autoryzowanego przedstawiciela w UE.  |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 05 | Wrzesień<br>2020 r. | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Dodano instrukcje dotyczące nowych funkcji: szyfrowania kopii zapasowej oraz hasła sieciowego.</li> <li>• Zaktualizowano część dotyczącą pobierania i instalowania certyfikatu, dodając do niej bardziej szczegółowe instrukcje.</li> <li>• Do części dotyczącej konfiguracji serwera do oprogramowania Workflow Manager dodano krok wprowadzania hasła sieciowego i przypomnienie o generowaniu certyfikatu.</li> <li>• Zaktualizowano część Mapowanie dysków serwera, aby wskazać uprawnienia użytkownika posiadane tylko przez administratora, a także dodano informacje o zgodności ze zaktualizowaną wersją protokołu SMB.</li> <li>• Do części Archiwizacja danych dodano odniesienie do szyfrowania kopii zapasowych dotyczące serwera lokalnego.</li> <li>• Do wprowadzenia dotyczącego internetowego interfejsu użytkownika oprogramowania Assay Software dodano uwagę o tym, że do oprogramowania nie można uzyskiwać dostępu z urządzeń mobilnych.</li> <li>• Dodano uwagi wyjaśniające dotyczące wielkich liter w danych wyjściowych raportu NIPT.</li> <li>• W części Raporty z wynikami i powiadomienia zaktualizowano sposób prezentacji informacji o możliwych wartościach, aby poprawić ich czytelność.</li> </ul> |

| Dokument                                   | Data                   | Opis zmiany  |
|--|------------------------|--|
|  |                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>Zaktualizowano konwencję nazewnictwa oprogramowania Workflow Manager, aby zapewnić spójne wyświetlanie nazwy oprogramowania VeriSeq NIPT Workflow Manager.</li> </ul>   |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 04 | Luty<br>2020 r.        | <ul style="list-style-type: none"> <li>Zaktualizowano tematy Wprowadzanie arkusza próbek i Przesyłanie arkusza próbek, aby wyjaśnić ograniczenia funkcjonalne przesyłania arkusza próbek.</li> <li>Zaktualizowano adresy sponsora australijskiego oraz oddziału firmy Illumina w Holandii.</li> </ul>  |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 03 | Październik<br>2019 r. | <ul style="list-style-type: none"> <li>Dodano część Kwestie środowiskowe dotyczącą serwera lokalnego VeriSeq Onsite Server v2.</li> <li>Zaktualizowano sposób prezentacji wyników dotyczących anomalii chromosomów płci w części Raporty z wynikami i powiadomieniami w Dodatku B, aby zapewnić zgodność ze sposobem prezentacji w raporcie NIPT.</li> </ul> |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 02 | Kwiecień<br>2019 r.    | Dodano szczegóły do raportów NIPT i raportów dodatkowych, aby zapewnić ich zgodność z materiałami szkoleniowymi.   |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 01 | Luty<br>2019 r.        | Wydanie instrukcji obsługi oprogramowania VeriSeq NIPT Solution v2 przeznaczonej dla klientów.   |
| Nr dokumentu:<br>1000000067940,<br>wer. 00 | Listopad<br>2018 r.    | Wydanie pierwsze wyłącznie do użytku wewnętrznego.   |

# Spis treści

|   |           |
|---|-----------|
| Historia wersji .....   | iii       |
| <b>VeriSeq NIPT Solution v2 .....</b>                                   | <b>1</b>  |
| Wstęp .....   | 1         |
| Architektura systemu .....  | 2         |
| <b>VeriSeq NIPT Workflow Manager .....</b>                              | <b>4</b>  |
| Wstęp .....   | 4         |
| Metoda VeriSeq NIPT .....   | 4         |
| VeriSeq NIPT Batch Manager (Menedżer partii VeriSeq NIPT) ...           | 5         |
| Wejściowy arkusz próbek .....   | 7         |
| Unieważnienie próbki, partii i puli .....                               | 10        |
| Przesyłanie arkusza próbki .....  | 12        |
| Anulowanie próbki .....   | 13        |
| Usługi VeriSeq NIPT Services .....                                      | 13        |
| Uruchamianie usług VeriSeq NIPT Services .....                          | 13        |
| <b>Sekwenser nowej generacji .....</b>                                  | <b>18</b> |
| Wstęp .....   | 18        |
| Pula sekwencjonowania .....   | 18        |
| Integracja przechowywania danych .....                                  | 18        |
| Wydajność analizy .....   | 19        |
| Ograniczenia ruchu sieciowego .....                                     | 19        |
| Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager (Lokalny menedżer przebiegu) ..... | 19        |

|  |           |
|--|-----------|
| <b>Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2</b> .....           | <b>21</b> |
| Wstęp .....  | 21        |
| Komponenty oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software .....          | 22        |
| Zadania oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software .....             | 23        |
| Moduł Sequencing Handler (Obsługa sekwencjonowania) .....            | 26        |
| Moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) .....     | 26        |
| Internetowy interfejs użytkownika .....                              | 27        |
| Umowa licencyjna użytkownika końcowego .....                         | 28        |
| Konfigurowanie internetowego interfejsu użytkownika .....            | 29        |
| Logowanie do internetowego interfejsu użytkownika .....              | 29        |
| Panel .....  | 30        |
| Zarządzanie użytkownikami .....                                      | 32        |
| Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym .....                    | 34        |
| Konfigurowanie ustawień sieci i certyfikatu .....                    | 35        |
| Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu .....                      | 38        |
| Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych .....                    | 39        |
| Konfigurowanie haseł sieciowych .....                                | 40        |
| Wylogowywanie .....  | 41        |
| Analiza i raportowanie .....   | 41        |
| Demultipleksowanie i generowanie pliku FASTQ .....                   | 41        |
| Kontrola jakości sekwencjonowania .....                              | 42        |
| Szacunkowa wartość frakcji płodowej .....                            | 42        |
| Statystyki używane podczas określania wyniku końcowego .....         | 43        |
| Kontrola jakości analizy .....                                       | 44        |
| Kontrola jakości próbek NTC .....                                    | 44        |
| VeriSeq Onsite Server v2 .....                                       | 44        |
| Dysk lokalny .....   | 45        |
| Lokalna baza danych .....  | 45        |
| Archiwizowanie danych .....  | 46        |
| Mapowanie dysków serwera .....                                       | 46        |
| Ponowne uruchamianie serwera .....                                   | 47        |
| Wyłączanie serwera .....   | 48        |
| Przywracanie normalnego działania po nieoczekiwanym wyłączeniu ..... | 48        |
| Kwestie środowiskowe .....   | 49        |

|  |           |
|--|-----------|
| <b>Metryki kontroli jakości</b> .....  | <b>50</b> |
| Granice i metryki kontroli jakości oznaczenia ilościowego .....  | 50        |
| Metryki i granice kontroli jakości sekwencjonowania .....  | 51        |
| <b>Raporty systemowe</b> .....   | <b>53</b> |
| Wstęp .....  | 53        |
| Pliki wyjściowe .....  | 53        |
| Struktura pliku raportów .....   | 53        |
| Podsumowanie raportów systemu .....  | 55        |
| Zdarzenia powodujące wygenerowanie raportu .....   | 57        |
| Raporty z wynikami i powiadomieniami .....   | 60        |
| NIPT Report (Raport NIPT) .....  | 60        |
| Supplementary Report (Raport dodatkowy) .....  | 69        |
| Sample Invalidation Report (Raport z unieważnienia próbki) .....                                       | 75        |
| Sample Cancellation Report (Raport z anulowania próbki) .....  | 76        |
| Pool Retest Request Report (Raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli) .....                  | 76        |
| Raporty dotyczące przetwarzania .....  | 77        |
| Batch Initiation Report (Raport z zainicjowania partii) .....  | 77        |
| Batch Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia partii) .....                                | 78        |
| Library Sample Report (Raport dotyczący próbek biblioteki) .....                                       | 79        |
| Library Reagent Report (Raport dotyczący odczynników biblioteki) .....                                 | 80        |
| Library Labware Report (Raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki) ..... | 81        |
| Library Quant Report (Raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki) .....                        | 82        |
| Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki) .....  | 83        |
| Pool Report (Raport dotyczący puli) .....  | 84        |
| Pool Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia puli) .....                                   | 84        |
| Sequencing Report (Raport z sekwencjonowania) .....  | 85        |
| Analysis Failure Report (Raport z niepowodzenia analizy) .....   | 86        |
| <b>Rozwiązywanie problemów</b> .....   | <b>87</b> |
| Wstęp .....  | 87        |



|   |            |
|---|------------|
| Powiadomienia oprogramowania Assay Software .....     | 87         |
| Powiadomienia o postępach .....                       | 87         |
| Powiadomienia o unieważnieniu .....                   | 89         |
| Powiadomienia o błędach odwracalnych .....            | 91         |
| Powiadomienia o błędach nieodwracalnych .....         | 99         |
| Zalecane procedury postępowania .....                 | 106        |
| Problemy z systemem .....                             | 108        |
| Testy przetwarzania danych .....                      | 108        |
| Testowanie serwera .....                              | 108        |
| Uruchamianie pełnej analizy na danych testowych ..... | 109        |
| <b>Materiały referencyjne .....</b>                   | <b>111</b> |
| Akronimy .....  | 111        |
| Pomoc techniczna .....                                | 112        |

# VeriSeq NIPT Solution v2

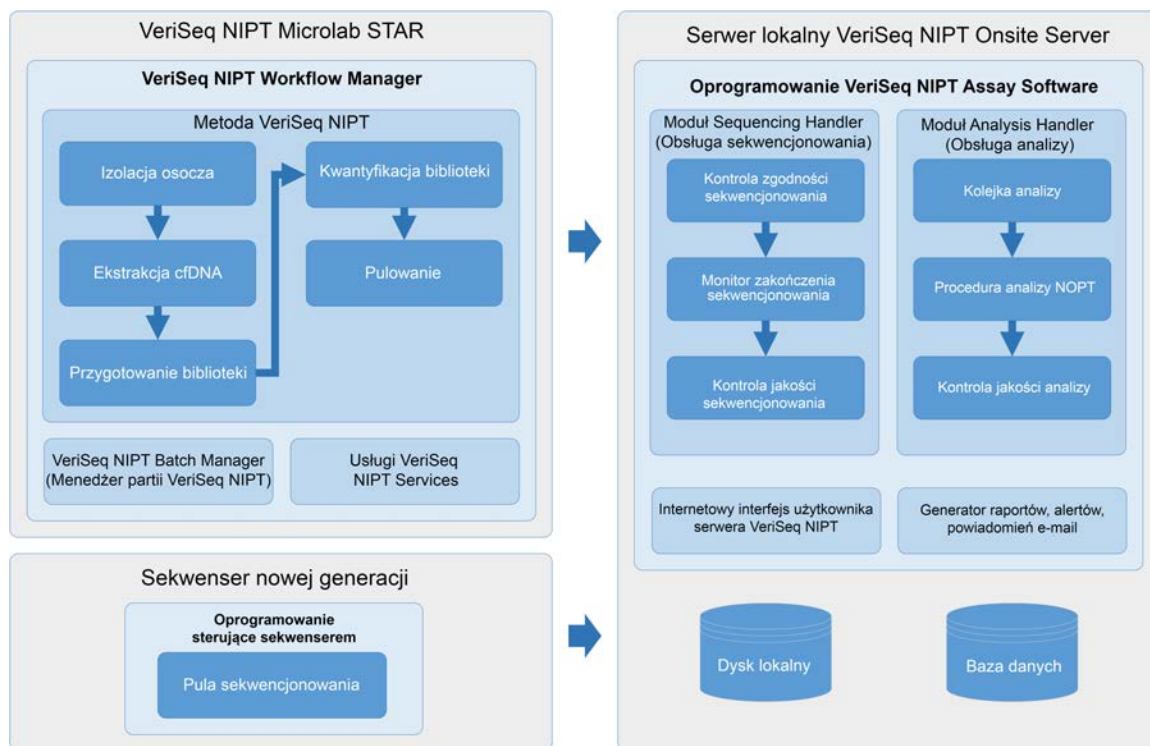
## Wstęp

VeriSeq NIPT Solution v2 jest testem diagnostycznym *in vitro* przeznaczonym do wykonywania opartych o sekwencjonowanie badań przesiewowych na potrzeby wykrywania aneuploidii płodu w próbkach pełnej krwi obwodowej kobiety w co najmniej 10 tygodniu ciąży. Test umożliwia wykonywanie dwóch typów badań przesiewowych: podstawowego i obejmującego cały genom. Podstawowe badanie przesiewowe dostarcza informacji na temat stanu aneuploidii chromosomów 21, 18, 13, X i Y. Badania przesiewowe całego genomu dostarczają informacji o częściowych delecjach i duplikacjach dla wszystkich autosomów oraz o stanie aneuploidii dla wszystkich chromosomów. Obydwa typy badań przesiewowych umożliwiają wybór opcji zgłaszania aneuploidii chromosomów płci (SCA). Wyniki obu typów badań przesiewowych nie mogą stanowić jedynej podstawy decyzji diagnostycznych lub innych decyzji dotyczących prowadzenia ciąży.

Architektura systemu VeriSeq NIPT Solution v2 obejmuje następujące komponenty:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – aparat do automatycznej manipulacji płynami, wykorzystujący oprogramowanie VeriSeq NIPT Workflow Manager i zestawy do przygotowywania próbek VeriSeq NIPT Sample Prep Kits do przygotowania i śledzenia próbek biblioteki. Aparat ML STAR używa oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2 do przygotowania próbek przeznaczonych do analizy zgodnie z instrukcją użytkownika w *ulotce dołączonej do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2 (numer dokumentu: 1000000078751)*.
- **Sekwenser nowej generacji (NGS)** – aparat do sekwencjonowania całego genomu umożliwiający generację klastra i sekwencjonowanie. Oprogramowanie sterujące obsługuje etapy konfiguracji sekwencjonowania i generowanie odczytów sekwencjonowania dla wszystkich próbek w oznaczanej ilościowo puli biblioteki.
- **Serwer lokalny VeriSeq Onsite Server v2** – serwer, na którym zainstalowane jest oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2 i na którym są zachowywane dane do analizy danych sekwencjonowania w trybie sparowanych końców. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software w sposób ciągły monitoruje i analizuje dane sekwencjonowania oraz generuje wyniki próbek, raporty z przetwarzania i powiadomienia.

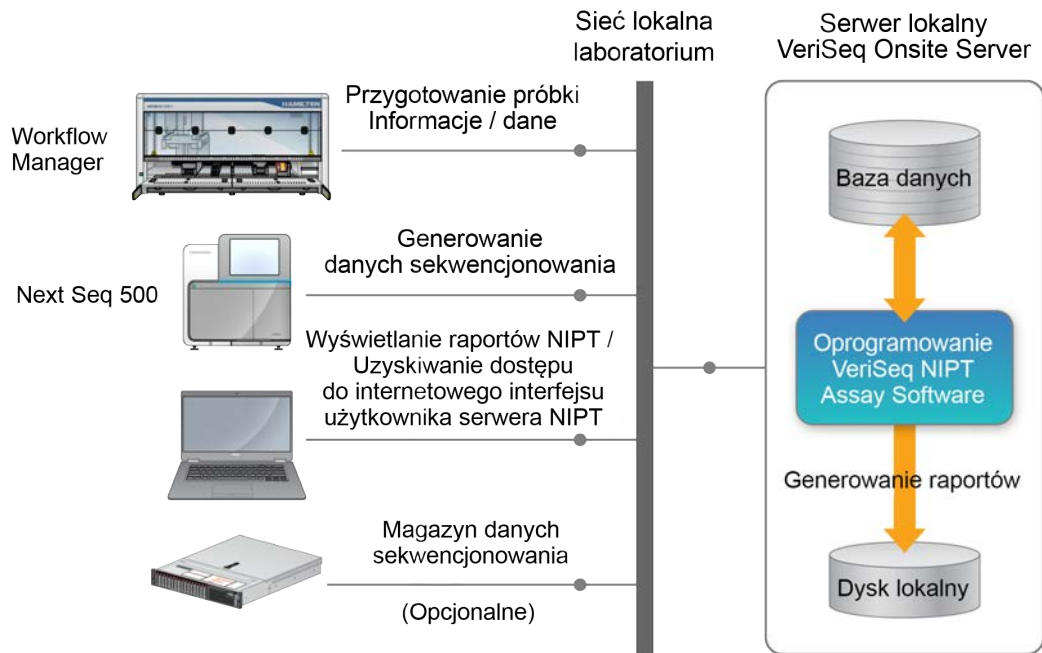
Rysunek 1 Komponenty systemu VeriSeq NIPT Solution v2



## Architektura systemu

Rozwiązanie VeriSeq NIPT Solution v2 wykorzystuje laboratoryjną sieć lokalną (LAN, local area network) w celu połączenia całego sprzętu systemu w tej samej podsieci. Korzystanie z sieci LAN umożliwia elastyczne rozmieszczanie sprzętu i zwiększanie wydajności poprzez podłączanie dodatkowych aparatów i/lub stacji roboczych ML STAR. Poniższa ilustracja przedstawia ogólny obraz architektury systemu.

Rysunek 2 Przegląd architektury rozwiązania VeriSeq NIPT Solution v2



# VeriSeq NIPT Workflow Manager

## Wstęp

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Workflow Manager jest instalowane na platformie ML STAR i udostępnia prosty, intuicyjny graficzny interfejs użytkownika, który automatyzuje przygotowywanie próbek krwi zgodnie z poleceniami z rozwiązania VeriSeq NIPT Solution v2. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Workflow Manager utrzymuje połączenie danych z serwerem lokalnym VeriSeq Onsite Server v2 na potrzeby przetwarzania i magazynowania danych, śledzenia próbek i wymuszania logiki procedur.

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Workflow Manager zapewnia dostęp do następujących modułów oprogramowania, które są również nazywane metodami:

- Metoda VeriSeq NIPT
- VeriSeq NIPT Batch Manager (Menedżer partii VeriSeq NIPT)
- Usługi VeriSeq NIPT Services

## Metoda VeriSeq NIPT

Metoda VeriSeq NIPT (metoda) kieruje automatycznym przetwarzaniem próbek na platformie ML STAR. Ta metoda realizuje następujące kroki przetwarzania:

- **Wyizolowanie osocza** – przenosi 1 ml wyizolowanego osocza z próbki do pobierania krwi. Logika tego procesu w oprogramowaniu VeriSeq NIPT Assay Software powoduje utworzenie partii. Każda partia zawiera dane próbki, takie jak kod kreskowy próbki, typ próbki, typ badania przesiewowego, pozycję dołka oraz flagę dotyczącą generowania raportu na temat płci.
- **Ekstrakcja pozakomórkowego DNA (cfDNA)** – oczyszcza cfDNA z 900 µl osocza.
- **Przygotowanie bibliotek** – powoduje utworzenie z oczyszczonego cfDNA bibliotek, które są gotowe do sekwencjonowania. Biblioteki zawierają unikalne indeksy dla każdej próbki w partii.
- **Kwantyfikacja biblioteki** – określa stężenie cfDNA przy użyciu fluorescencyjnego barwnika interkalującego w formie mikro płytki z 384 dołkami. Ta płytka zawiera krzywą wzorcową znakowanego DNA i duplikaty każdej próbki z partii. System wykorzystuje nieprzetworzone odczyty fluorescencji z czytnika mikro płytek i oblicza stężenia próbek na podstawie krzywej wzorcowej.
- **Pulowanie i normalizacja** – zapewnia połączenie bibliotek w pojedyncze pule do sekwencjonowania. System wykorzystuje poprzednio określone stężenia, aby obliczyć odpowiednie objętości transferowe dla każdej próbki w puli gotowej do sekwensera.

# VeriSeq NIPT Batch Manager (Menedżer partii VeriSeq NIPT)

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Batch Manager (Menedżer partii VeriSeq NIPT) służy do zarządzania statusami próbek, partii i puli za pośrednictwem interfejsu użytkownika. System ten umożliwia śledzenie próbek w wielu systemach do manipulacji płynami i wielu aparatach do sekwencjonowania, a także za pośrednictwem procedury analizy. Więcej informacji o procedurach przetwarzania próbek zawiera *Ulotka dołączona do opakowania rozwiązania VeriSeq NIPT Solution v2 (nr dokumentu: 1000000078751)*.

Próbkami można zarządzać w procedurze, korzystając z trzech różnych kategorii nazywanych obiektami. Te obiekty są opisane w poniższej tabeli.

| Obiekt | Opis  |
|--------|---|
| Próbka | Rezultat jednorazowego pobrania 1 ml osocza z pojedynczej próbki z krwią. Próbki są powiązane z kodem kreskowym próbki z krwią (kod kreskowy próbki) oraz z partią. |
| Partia | Płytką zawierająca 24, 48 lub 96 próbek przetwarzana w procesie ekstrakcji cfDNA i przygotowania biblioteki.  |
| Pula   | Znormalizowana i rozcieńczona objętość podwójnie indeksowanych bibliotek przygotowanych do aparatu. Każda pula zawiera maksymalnie 48 próbek.                       |

W poniższej tabeli opisano działania, jakie mogą być wykonywane względem obiektów podczas przetwarzania.

| Działanie             | Obiekt | Wygenerowany raport                        | Opis  |
|-----------------------|--------|--|---|
| Unieważnienie         | Próbka | Sample Invalidation (Unieważnienie próbki) | Próbka oznaczona przez użytkownika jako próbka, która nie może być dalej przetwarzana. W przypadku próbek unieważnionych nie jest generowany żaden wynik testu.<br>Przykład: widoczne przenoszenie komórek krwi podczas izolowania osocza.                  |
|                       | Partia | Batch Invalidation (Unieważnienie partii)  | Partia oznaczona przez użytkownika jako nieważna. Jeśli unieważnienie partii nastąpi przed wygenerowaniem puli, unieważnione zostaną wszystkie próbki.<br>Przykład: płytka upuszczona lub w inny sposób nieprawidłowo obsługiwana.                          |
|                       | Pula   | Pool Invalidation (Unieważnienie puli)     | Pula oznaczona przez użytkownika jako nieważna. Dwa unieważnienia puli powodują unieważnienie wszystkich próbek w danej puli.<br>Przykład: cała objętość puli została użyta podczas dwóch zakończonych niepowodzeniem operacji wykonanych jedna po drugiej. |
| Błąd kontroli jakości | Próbka | Sample Invalidation (Unieważnienie próbki) | Rozwiązanie VeriSeq NIPT Solution v2 automatycznie oznakowało próbki jako nieważne z powodu nieprawidłowości określonej metryki kontroli jakości albo po wykryciu przez system nieprawidłowości dotyczącej manipulowania płynami.                           |
|                       | Partia | Batch Invalidation (Unieważnienie partii)  | Rozwiązanie VeriSeq NIPT Solution v2 automatycznie oznakowało całą partię jako nieważną. Przykład: awaria systemu podczas manipulowania płynami.  |
| Anulowanie            | Próbka | Sample Cancellation (Anulowanie próbki)    | Kierownictwo laboratorium oznaczyło próbkę jako anulowaną. Nie jest generowany żaden wynik testu.   |

| Działanie                   | Obiekt | Wygenerowany raport                     | Opis  |
|-----------------------------|--------|---|---|
| Edytowanie atrybutów próbki | Próbka | Sex Reporting (Raportowanie płci)       | <p>Generowanie raportu dotyczącego płci oznaczone przez użytkownika jako Yes (Tak), No (Nie) lub SCA.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Yes (Tak) – generowana jest płć w odniesieniu do próbki.</li> <li>• No (Nie) – płć w odniesieniu do próbki nie jest generowana.</li> <li>• SCA – raportowane są tylko aneuploidie chromosomów płci.</li> </ul> |
|                             | Próbka | Typ próbki                              | <p>Typ próbki oznaczony przez użytkownika jako Singleton (Cięża pojedyncza), Twin (Cięża wielopłodowa), Control (Kontrola) lub No Template Control (NTC) (Kontrola ujemna). Oznaczenie typu próbki bezpośrednio wpływa na przebieg analizy testu. W celu zapewnienia dokładnych wyników testu typ próbki musi być prawidłowo określony.</p>                       |
|                             | Próbka | Screen Type (Typ badania przesiewowego) | <p>Typ badania przesiewowego oznaczony przez użytkownika jako podstawowy (tylko chromosomy 21, 18, 13, X oraz Y) lub dotyczący całego genomu (wszystkie chromosomy).</p>  |

Po unieważnieniu, kontroli jakości zakończonej niepowodzeniem lub anulowaniu obiekt nie jest dalej przetwarzany. Laboratoryjne systemy zarządzania informacją (LIMS) mogą używać raportów unieważniania próbek, aby wskazać konieczność ponownego przetworzenia próbki z próbki do pobierania krwi.

## Wejściowy arkusz próbek

Wejściowy arkusz próbek dostarcza związanych z pacjentem informacji o próbce, które obejmują typ próbki i stan raportowania chromosomów płci. System wymaga kompletnych informacji o próbce zanim będzie można wygenerować pule sekwencjonowania.

Wejściowy arkusz próbek musi być plikiem tekstowym rozdzielanym znakami tabulacji (\*.txt). Nazwy kolumn nagłówek w pliku muszą być zgodne z nazwami kolumn nagłówek widocznymi w poniższej tabeli.



| Kolumna nagłówka | Typ danych | Wymóg    | Opis  |
|------------------|------------|----------|---|
| batch_name       | Ciąg/pusta | Wymagane | Wskazuje nazwę partii próbki.<br>Musi być zgodna z nazwą partii wprowadzoną w metodzie rozpoznawania (Workflow Manager), aby potwierdzić, że wejściowy arkusz próbek jest powiązany z prawidłową partią.<br>Może zawierać maksymalnie 26 znaków.<br>Kolumnę można pozostawić pustą.<br>Arkusze próbek bez kolumny batch_name nie są akceptowane.  |
| sample_barcode   | Ciąg       | Wymagane | Kody kreskowe na probówkach z próbkami krwi ładowanych do urządzenia ML STAR.<br>Jeśli jako kod kreskowy próbki używana jest liczba całkowita, nie powinna przekraczać 15 cyfr. Alfanumeryczny kod kreskowy próbki może się składać maksymalnie z 32 znaków.<br>Należy używać tylko cyfr, liter, myślników (-) i znaków podkreślenia (_). W kodzie kreskowym próbki nie są rozróżniane wielkości liter. Kody kreskowe, w których rozróżniane są wielkości liter, nie są traktowane jako unikalne. Kod kreskowy próbki musi być unikalny i nie może różnić się tylko pod względem wielkości liter. Na przykład nazwy próbek Sample01 i sample01 nie są unikalne. |
| sample_type      | Ciąg       | Wymagane | Wskazuje typ próbki do analizy.<br>Dopuszczalne wartości to Singleton (ciąża pojedyncza), Twin (ciąża wielopłodowa), Control (kontrola) i NTC.  |
| sex_chromosomes  | Ciąg       | Wymagane | Wskazuje raportowanie chromosomów płci płodu.<br>Dopuszczalne wartości to „yes” (raportuj), „no” (nie raportuj) i „sca” (raportuj tylko aneuploidie chromosomów płci).  |
| screen_type      | Ciąg       | Wymagane | Wskazuje typ badania przesiewowego do analizy. Dopuszczalne wartości to „basic” (podstawowe) i „genomewide” (cały genom).   |

Wejściowy arkusz próbek jest przesyłany podczas izolacji osocza lub pulowania i może być przesyłany za pomocą modułu Batch Manager (Menedżer partii). Dla próbek NTC system automatycznie stosuje kody kreskowe, typ badania przesiewowego, typ próbki i raportowanie płci. W zależności od tego, czy arkusz próbek jest przesyłany podczas izolacji osocza czy podczas pulowania, wymagane są inne informacje. Informacje o próbkach są potwierdzane podczas procesu przesyłania próbek. Próbki przesłane podczas izolacji osocza mogą obejmować kompletną listę próbek lub podzbiór próbek. Podczas pulowania system prosi o podanie wszelkich brakujących informacji o próbkach, które nie zostały przesłane podczas izolacji osocza, w tym również NTC (tj. chromosomy płci i typ badania przesiewowego).



## PRZESTROGA

Aby uniknąć błędów, w arkuszu próbek nie należy podawać żadnych informacji ani wierszy dotyczących NTC podczas izolacji osocza.

Można kontrolować ładowanie próbki dla wszystkich próbek w partii wygenerowanej przez LIMS albo dla konkretnych próbek, które wymagają ponownego oznaczenia. Jeśli próbki są ładowane na potrzeby ponownego oznaczenia, należy wypełnić pozostałe wolne pozycje dostępnymi próbkami.

W celu korzystania z arkuszy próbek należy wybrać jedną z poniższych strategii:

- Partie zdefiniowane wstępnie (partie utworzone przez system LIMS)
- Partie ad hoc (partie utworzone przez oprogramowanie VeriSeq NIPT Workflow Manager)

## Partie wstępnie definiowane

W systemie LIMS można tworzyć partie przed rozpoczęciem przetwarzania próbek. W partiach zdefiniowanych wstępnie wszystkie próbki są już powiązane z partią, zanim zostaną załadowane do aparatu ML STAR. Arkusz próbek przesłany podczas izolacji osocza zawiera wszystkie próbki w partii wraz z informacjami o tych próbkach. Arkusze próbek dla partii utworzone w systemie LIMS muszą zawierać wartości w kolumnie identyfikatora partii. Uwzględnienie identyfikatora partii ułatwia upewnienie się, że na początku przetwarzania w oprogramowaniu Workflow Manager wprowadzono ręcznie prawidłowy identyfikator (nazwę) partii.

Podejście ze wstępnie zdefiniowaną partią ma taką zaletę, że powoduje zablokowanie załadowanych próbek, ponieważ system wymaga, aby wszystkie próbki w arkuszu były zawarte w partii. Dalsze informacje nie są wymagane. Można przejść do raportu końcowego bez dodatkowego wprowadzania danych.

Funkcje i wymagania dotyczące tworzenia partii wstępnie definiowanych są następujące.

- Metoda zapewnia pełną kontrolę nad zawartością partii.
- Zapobiega załadowaniu niewłaściwych próbek.
- Wymagane jest utworzenie przez system partii z zapasów (zaawansowany system LIMS).
- Może być wymagane, aby personel laboratorium pobrał właściwe próbki z magazynu. Może być potrzebny zaawansowany system przechowywania próbek.

## Partie ad hoc

Partie można tworzyć w laboratorium, fizycznie gromadząc próbki z próbkami i ładując je do aparatu ML STAR podczas izolacji osocza. Nie jest wymagane uprzednie powiązanie próbki z partią. Decyzja o tym, które próbki znajdują się w partii, należy do użytkownika.

Po wyświetleniu monitu w oprogramowaniu Workflow Manager użytkownik wybiera opcję **No Sample Sheet** (Brak arkusza próbek) podczas izolacji osocza. Oprogramowanie Workflow Manager kojarzy załadowane próbki z ręcznie wprowadzonym identyfikatorem partii i generuje raport z zainicjowania partii.

Funkcje i wymagania dotyczące tworzenia partii ad hoc są następujące.

- Nie jest wymagane używanie systemu LIMS ani arkusza próbek.
- Użytkownik może modyfikować raport z zainicjowania partii, wprowadzając informacje dotyczące typu próbki, typu badania przesiewowego i płci do przesłania podczas pulowania. Próbki można dodawać w dowolnym momencie.
- Brak automatycznej kontroli nad tym, które próbki włączono do partii. Istnieje ryzyko załadowania niewłaściwej próbki.
- Konieczne jest przesłanie danych dotyczących próbek podczas pulowania.

## Edytowanie atrybutów próbki

Przed rozpoczęciem sekwencjonowania można użyć modułu VeriSeq NIPT Batch Manager (Menedżer partii VeriSeq NIPT), aby zmienić atrybuty pojedynczej próbki: raportowanie chromosomów płci, typ badania przesiewowego i typ próbki.

- 1 Przejdź do modułu Batch Manager (Menedżer partii). Szczegółowe informacje zawiera część [Dostęp do obszaru Batch Manager \(Menedżer partii\) na stronie 11](#).
- 2 Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 3 Na schemacie płytki z partią wybierz pozycję dołka powiązanego z próbką.
- 4 Upewnij się, że wyświetlana jest właściwa próbka, a następnie wybierz atrybut typu próbki z listy rozwijanej Sample Type (Typ próbki).
- 5 Wybierz atrybut raportowania płci z listy rozwijanej Sex Reporting (Raportowanie płci).
- 6 Wybierz atrybut typu badania przesiewowego z listy rozwijanej Screen Type (Typ badania przesiewowego).
- 7 Wybierz opcję **Edit** (Edytuj).

## Unieważnienie próbki, partii i puli

W zależności od etapu przetwarzania próbek użytkownik może unieważnić pojedynczą próbkę, partię albo pulę próbek. Po unieważnieniu próbka, partia albo pula nie jest dalej przetwarzana.

W celu unieważnienia co najmniej jednej próbki należy w dowolnym momencie, przed wygenerowaniem raportu z testu, użyć metody VeriSeq NIPT Method (Metoda VeriSeq NIPT) lub modułu Batch Manager (Menedżer partii).

## Unieważnienie za pomocą metody VeriSeq NIPT Method (Metoda VeriSeq NIPT)

W celu unieważnienia próbek należy wykonać następujące czynności podczas przetwarzania próbek.

- 1 W oknie Well Comments (Komentarze do dołka), na końcu każdego procesu oprogramowania Workflow Manager, wybierz poszczególne dołki do oznaczenia jako niepowodzenie, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 2 Wybierz co najmniej jedną adnotację z menu rozwijanych albo zaznacz pole wyboru **Other** (Inne) i wprowadź komentarz.
- 3 Zaznacz pole wyboru **Fail Sample** (Oznacz próbkę jako niepowodzenie), a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 4 Potwierdź, że system ma oznaczyć próbkę jako niepowodzenie.

## Unieważnienie za pomocą modułu Batch Manager (Menedżer partii)

Za pomocą modułu Batch Manager (Menedżer partii) można unieważnić:

- próbkę;
- partię, zanim zostanie zakończony etap puli;
- pulę próbek po zakończeniu etapu puli, a przed wygenerowaniem raportu z testu.

**UWAGA** Przed uruchomieniem modułu Batch Manager (Menedżer partii) należy przerwać wszelkie wykonywane metody.

## Dostęp do obszaru Batch Manager (Menedżer partii)

Aby uzyskać dostęp do obszaru Batch Manager (Menedżer partii), wykonaj jedną z następujących czynności:

- W obszarze App Launcher (Uruchamianie aplikacji) wybierz opcję **VeriSeq NIPT Batch Manager** (Menedżer partii VeriSeq NIPT).
- Na komputerze podłączonym do sieci przejdź do lokalizacji `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` i otwórz plik metody Batch Manager (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) przy użyciu narzędzia Hamilton Run Controller.

## Unieważnienie próbki

- 1 Przejdź do modułu Batch Manager (Menedżer partii).

- 2 Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 3 Na schemacie płytki z partią wybierz pozycję dołka powiązanego z próbką, dla której wystąpiło niepowodzenie.
- 4 Sprawdź, czy wyświetlana jest właściwa próbka, a następnie wybierz opcję **Invalidate Sample** (Unieważnij próbkę).
- 5 Wpisz przyczynę niepowodzenia i wybierz opcję **Invalidate** (Unieważnij).  
Na schemacie płytki z partią kolor unieważnionej próbki ulegnie zmianie z zielonego na czerwony, a etykieta statusu ulegnie zmianie z etykiety statusu poprawnego na etykietę niepowodzenia.

## Unieważnienie partii

- 1 Przejdź do modułu Batch Manager (Menedżer partii).
- 2 Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 3 Na schemacie płytki z partią wybierz opcję **Invalidate Batch** (Unieważnij partię).
- 4 Wpisz przyczynę niepowodzenia i wybierz opcję **Invalidate** (Unieważnij).  
Jeśli w partii nie ma ważnych puli, wszystkie próbki na schemacie płytki z partią zmienią kolor z zielonego na czerwony. Ważne pule w ramach partii zachowają ważność.

## Unieważnienie puli

- 1 Przejdź do modułu Batch Manager (Menedżer partii).
- 2 Wpisz identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz opcję **Pool Manager** (Menedżer puli).
- 3 Zeskanuj kod kreskowy puli.
- 4 Wprowadź nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 5 Wpisz przyczynę niepowodzenia i wybierz opcję **Invalidate** (Unieważnij).

## Przesyłanie arkusza próbki

Arkusz próbki zawierający informacje o próbce można przesłać za pomocą modułu Batch Manager (Menedżer partii). Ta funkcja umożliwia przesłanie lub zmianę informacji o próbkach w dużych zestawach.

- 1 Przejdź do modułu Batch Manager (Menedżer partii).
- 2 Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 3 Wybierz opcję **Upload New Sample Sheet** (Prześlij nowy arkusz próbki).
- 4 Przejdź do żądanego arkusza próbki i zaznacz go, a następnie wybierz przycisk **OK**.

Szczegóły dotyczące tego, jakie informacje powinny znaleźć się na arkuszu próbki, zawiera część [Wejściowy arkusz próbek na stronie 7](#).

## Anulowanie próbki

- 1 Przejdź do modułu Batch Manager (Menedżer partii).
- 2 Wprowadź identyfikator partii i nazwę użytkownika lub inicjały operatora, a następnie wybierz przycisk **OK**.
- 3 Na schemacie płytki z partią wybierz pozycję dołka powiązanego z anulowaną próbką.
- 4 Sprawdź, czy wyświetlana jest właściwa próbka, a następnie wybierz opcję **Cancel Sample** (Anuluj próbkę).
- 5 Wprowadź przyczynę niepowodzenia i wybierz przycisk **Cancel** (Anuluj).  
Na schemacie płytki z partią kolor anulowanej próbki ulegnie zmianie z zielonego na czerwony.

## Usługi VeriSeq NIPT Services

Usługi VeriSeq NIPT Services (usługi) obejmują kilka narzędzi, które są używane na potrzeby konfiguracji i weryfikacji platformy ML STAR oraz oprogramowania Workflow Manager. Te narzędzia nie są wymagane do normalnej pracy systemu, ale mogą być wymagane, aby ułatwić personelowi działu pomocy technicznej firmy Illumina lub Hamilton rozwiązywanie problemów z systemem. Te narzędzia są także stosowane w celu dostosowania parametrów w związku z dryftem gęstości klastra.

## Uruchamianie usług VeriSeq NIPT Services

Przed wykonaniem usług należy zamknąć wszystkie uruchomione metody.

Uzyskać dostęp do usług VeriSeq NIPT Services, stosując jedną z następujących metod:

- W obszarze App Launcher (Uruchamianie aplikacji) wybierz opcję **VeriSeq NIPT Services**.
- Na komputerze podłączonym do sieci przejdź do lokalizacji `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` i otwórz plik metody VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) przy użyciu narzędzia Hamilton Run Controller.

Narzędzia usług pozwalają na korzystanie z następujących rozwiązań:

- **Individual Tests** (Testy indywidualne) – testy komponentów używane do rozwiązywania problemów ze sprzętem ML STAR.
- **Service Tools** (Narzędzia serwisowe) – narzędzia służące do konfigurowania oprogramowania Workflow Manager.

## Testy indywidualne

Aby ułatwić rozwiązywanie problemów ze sprzętem napotykanym przez oprogramowanie Workflow Manager, mogą być wymagane następujące testy systemu:

| Test systemu  | Opis  |
|---|---|
| Barcode/Autoload<br>(Kod kreskowy /<br>automatyczne<br>ładowanie) | Testy umożliwiające prawidłową konfigurację platformy systemu, narzędzia AutoLoader i funkcji skanowania kodów kreskowych.  |
| CPAC  | Testowanie działania systemów ogrzewania platformy CPAC. Sprawdzana jest też prawidłowość połączenia przewodami poszczególnych jednostek z jednostką sterującą.                           |
| BVS Vacuum<br>(Próżnia BVS)                                       | Testowanie działania podstawowego systemu próżniowego (BVS, Basic Vacuum System) platformy, aby potwierdzić jego działanie i możliwość osiągnięcia ciśnienia operacyjnego.                |
| Independent<br>Channel<br>(Niezależny kanał)                      | Testowanie działania niezależnych kanałów pipetujących. Umożliwia wykonanie testu zatrzymywania cieczy, aby wykryć kapanie kanałów pipetujących i określić spójność dozowanych objętości. |
| iSwap   | Testowanie działania ramienia robotycznego iSwap i potwierdzenie głównych wyuczonych pozycji platformy.   |
| 96-Head (Głowica<br>96)   | Testowanie działania głowicy pipetującej CO-RE 96. Umożliwia wykonanie testu zatrzymywania cieczy, aby wykryć kapanie kanałów pipetujących i określić spójność dozowanych objętości.      |

Poszczególne testy należy wykonywać w następujący sposób:

- 1 Wybierz określony test do wykonania.

**UWAGA** Funkcja Full IOQ Execution wykonuje kolejno wszystkie sześć testów.

- 2 Postępuj zgodnie z instrukcjami wyświetlanymi na ekranie, notuj obserwacje dotyczące działania sprzętu i wszystkie błędy systemu, które wystąpią.
- 3 Po zakończeniu wybierz opcję **Abort** (Przerwij), aby zamknąć obszar testów.
- 4 Jeśli wymagane jest dostarczenie dzienników śledzenia systemu wygenerowanych podczas testu, są one dostępne w lokalizacji `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` i zaczynają się od zapisu `VeriSeqNIPT_Services`.

## Service Tools (Narzędzia serwisowe)

Funkcja Services Tools (Narzędzia serwisowe) umożliwia konfigurowanie oprogramowania Workflow Manager i niektórych parametrów oznaczeń.

| Test systemu  | Opis   |
|---|--|
| Server Configuration (Konfiguracja serwera)             | Służy do konfigurowania i testowania połączenia między oprogramowaniem VeriSeq NIPT Workflow Manager a oprogramowaniem VeriSeq NIPT Assay Software. Odpowiednia komunikacja między tymi systemami jest wymagana do prawidłowego działania oprogramowania Workflow Manager. |
| Narzędzie Assay Configuration (Konfiguracja oznaczenia) | Służy do resetowania domyślnego stężenia biblioteki.   |
| Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy)           | Służy do importowania wyuczonych pozycji z platformy z pliku, a także do ich eksportowania.  |

## Konfiguracja serwera

Jeśli adres sieciowy serwera lokalnego VeriSeq Onsite Server v2 ulegnie zmianie, należy skierować oprogramowanie Workflow Manager na ten nowy adres w następujący sposób:

- 1 Z menu Services Tools (Narzędzia serwisowe) wybierz opcję **Server Configuration** (Konfiguracja serwera).
- 2 Zaktualizuj adres URL, wprowadzając nowy adres serwera lokalnego.
- 3 Wybierz opcję **Test Connection** (Testuj połączenie), aby wysłać wiadomość testową. Jeśli ta wiadomość nie zostanie odebrana, skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.
- 4 Na ekranie System Configuration (Konfiguracja systemu) wybierz przycisk **OK**, a następnie przycisk **Apply** (Zastosuj), aby zapisać ten nowy adres.

W przypadku aktualizacji adresu sieciowego należy również zaktualizować certyfikat Secure Sockets Layer (SSL) dla komputera PC, na którym uruchomione jest oprogramowanie Workflow Manager. Uzyskaj dostęp do oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2 za pośrednictwem tego komputera PC, a następnie zapoznaj się z częścią [Pobieranie i instalowanie certyfikatu na stronie 37](#).

Tylko terenowi pracownicy serwisu firmy Illumina mogą aktualizować hasło automatyzacji dla platformy ML STAR. Zanim hasło zapisane na serwerze zostanie zmienione za pośrednictwem interfejsu internetowego należy poczekać, aż zespół terenowych pracowników serwisu firmy Illumina odwiedzi



konkretną placówkę w celu zaktualizowania hasła platformy ML STAR. Jeśli hasło zostanie zmienione w interfejsie internetowym serwera bez aktualizacji na platformie ML STAR, system stanie się niezdatny do dalszego użytku.

## Narzędzie Assay Configuration (Konfiguracja oznaczenia)

Narzędzie Assay Configuration (Konfiguracja oznaczenia) umożliwia ustawianie wartości następujących parametrów:

- **Target Library Concentration** (Docelowe stężenie biblioteki) – ustawia domyślną wartość stężenia bibliotek w pulach sekwensera w oprogramowaniu Workflow Manager. Wartości stężeń są stosowane kolejno przebieg po przebiegu podczas procesu pulowania. Więcej informacji zawiera *Ulotka dołączona do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2 (nr dokumentu: 1000000078751)*.
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Domyślne raportowanie chromosomów płci) – określa, jaki atrybut przypisać do próbek, gdy w trakcie przygotowywania próbki zostanie wybrany przycisk Use Default (Użyj ustawień domyślnych). Ten parametr należy ustawić na wartość Yes (Tak) lub No (Nie).
- **Screen Type** (Typ badania przesiewowego) – określa typ badania przesiewowego próbki. Ten parametr należy ustawić na wartość Basic (Podstawowe) lub Genomewide (Badanie przesiewowe całego genomu).

Parametry oznaczeń należy skonfigurować w następujący sposób.

- 1 Wybierz opcję **Assay Configuration** (Konfiguracja oznaczenia) i skonfiguruj parametry zgodnie z potrzebami.
  - Podaj wymaganą wartość w polu Target Library Concentration (pg/μl) (Docelowe stężenie biblioteki, pg/μl).
  - Wybierz wymaganą wartość w polu Default Sex Chromosome Reporting (Domyślne raportowanie chromosomów płci).
  - Wybierz wymaganą wartość w polu Screen Type (Typ badania przesiewowego).
- 2 Wybierz opcję **Apply** (Zastosuj).

## Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy)

Podczas rozwiązywania problemów konieczne może być wyeksportowanie wyuczonych wartości pozycji. Narzędzie Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy) umożliwia wygenerowanie listy pozycji wraz z odpowiadającymi im wartościami.

- 1 Wybierz opcję **Deck Teach Tool** (Narzędzie uczenia platformy).
- 2 Wybierz opcję **Export** (Eksport).
- 3 Domyślnie jako lokalizacja wyjściowa zostanie ustawiona podana lokalizacja. Zaakceptuj lokalizację domyślną albo wybierz lokalizację wyjściową pliku tekstowego zawierającego wyuczone pozycje platformy.

- 4 Wybierz przycisk **OK**.  
Narzędzie Deck Teach Tool (Narzędzie uczenia platformy) zapisze plik tekstowy zawierający wartości odpowiadające wszystkim wyuczonym pozycjom laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych na potrzeby instalacji oprogramowania Workflow Manager.
- 5 Wybierz opcję **Cancel** (Anuluj), aby powrócić do ekranu Method Selection (Wybór metody).

# Sekwenser nowej generacji

## Wstęp

System sekwencjonowania nowej generacji generuje odczyty sekwencji dla wszystkich próbek w puli bibliotek oznaczonych ilościowo i integruje się z testem VeriSeq NIPT Solution v2 za pośrednictwem serwera lokalnego. Dane sekwencjonowania są oceniane przez moduł Analysis Handler (Obsługa analizy) oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software.

W przypadku integracji systemu sekwencjonowania nowej generacji z testem VeriSeq NIPT Solution v2 należy uwzględnić poniższe kwestie.

- Integracja magazynu danych.
- Wydajność analizy.
- Ograniczenia w ruchu sieciowym.

## Pula sekwencjonowania

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software wymaga sekwensera nowej generacji, który może generować dane sekwencjonowania względem przygotowanej puli biblioteki odpowiednio do poniższych specyfikacji:

- Generowanie 2 × 36 odczytów w trybie sparowanych końców.
- Zgodność z adapterami indeksu w zestawie do przygotowania próbek VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- Dwukanałowa analiza biochemiczna.
- Automatyczne tworzenie plików rozpoznawania nukleotydów (BCL).

## Integracja przechowywania danych

Typowe sekwencjonowanie przy użyciu testu VeriSeq NIPT Solution v2 wymaga 25–30 GB wolnego miejsca na dane systemu sekwencjonowania nowej generacji. Rzeczywisty rozmiar danych może się różnić w zależności od ostatecznej gęstości klastra. Serwer lokalny zapewnia ponad 7,5 TB miejsca do magazynowania, co wystarcza na około 300 przebiegów sekwencjonowania ( $7500 / 25 = 300$ ).

Na potrzeby przechowywania danych należy zmapować system sekwencjonowania nowej generacji na serwer lokalny za pomocą jednej z następujących metod:

- Użycie serwera lokalnego jako tymczasowego repozytorium danych. W tej konfiguracji aparat jest mapowany bezpośrednio na serwer, a dane są przechowywane na dysku lokalnym.

- W laboratoriach o dużej wydajności należy użyć urządzenia pamięci masowej podłączonego do sieci (network-attached storage, NAS). System sekwencjonowania nowej generacji jest wówczas skonfigurowany do przechowywania danych sekwencjonowania bezpośrednio w określonej lokalizacji na urządzeniu NAS.

W takim przypadku konfiguruje się serwer lokalny do monitorowania określonej lokalizacji NAS, co umożliwia monitorowanie spodziewanych danych sekwencjonowania. W celu zwiększenia wydajności analizy próbek można dodać wiele systemów sekwencjonowania nowej generacji. Więcej informacji na temat sposobu mapowania serwera na urządzenie NAS zawiera część [Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym na stronie 34](#).

Więcej informacji na temat sposobu mapowania systemów sekwencjonowania nowej generacji na serwer lub urządzenie NAS zawiera podręcznik użytkownika systemu.

## Wydajność analizy

Procedura analizy VeriSeq NIPT umożliwia zazwyczaj przetworzenie danych jednego sekwencjonowania w ciągu około 5 godzin. Rozbudowując laboratorium pod kątem wydajności analizy próbek, należy wziąć pod uwagę, że jeden serwer może przetworzyć maksymalnie cztery przebiegi na dzień, czyli łącznie  $48 \text{ próbek} \times 4 = 192 \text{ próbki}$  dziennie. Aby dowiedzieć się więcej o rozwiązaniach zwiększających wydajność, należy się skontaktować z działem pomocy technicznej firmy Illumina.

## Ograniczenia ruchu sieciowego

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Solution v2 korzysta z laboratoryjnej sieci lokalnej (LAN, Local Area Network) do przesyłania danych między systemem sekwencjonującym nowej generacji, serwerem lokalnym i urządzeniem NAS (jeśli zostało skonfigurowane). Rozbudowując laboratorium pod kątem wydajności analizy próbek, należy wziąć pod uwagę ograniczenia ruchu w infrastrukturze IT:

- Średnia szybkość przesyłu 25 GB danych, które są generowane w ciągu około 10 godzin, wynosi około 0,7 MB/s na sekwenser.
- Infrastruktura laboratoryjna może również obsługiwać inne źródła ruchu sieciowego, które należy uwzględnić.

## Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager (Lokalny menedżer przebiegu)

W przypadku korzystania z systemu sekwencjonowania nowej generacji wyposażonego w moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager (Lokalny menedżer przebiegu) należy w następujący sposób przygotować system do sekwencjonowania:

- 1 W module VeriSeq NIPT Local Run Manager (Lokalny menedżer przebiegu) wybierz opcję **Create Run** (Utwórz przebieg).
- 2 Z menu rozwijanego wybierz opcję **VeriSeq NIPT**.
- 3 Wypełnij poniższe pola:
  - Run Name (Nazwa przebiegu)
  - Run Description (Opis przebiegu) (opcjonalnie)
  - Pool Barcode (Kod kreskowy puli)



#### PRZESTROGA

Kod kreskowy puli wprowadzony w module Local Run Manager (Lokalny menedżer przebiegu) musi być zgodny z kodem kreskowym puli wprowadzonym w oprogramowaniu Workflow Manager. Nieprawidłowe konfiguracje przebiegu są odrzucane przez oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software i mogą wymagać ponownego sekwencjonowania. Kody kreskowe puli muszą być nowe i unikalne. Jeśli kod kreskowy jest powiązany z partią analizowaną poprzednio, wówczas analiza zakończy się niepowodzeniem.

- 4 Wybierz opcję **Save Run** (Zapisz przebieg).  
Po zakończeniu konfigurowania przebiegu możesz zainicjować przebieg za pomocą oprogramowania aparatu.

# Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2

## Wstęp

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2 generuje statystyki w celu oceny liczby kopii chromosomów z testowanych próbek oraz udostępnia określenie aneuploidii chromosomów wybranych do analizy. Wybór chromosomów do analizy jest zależny od typu wybranego badania przesiewowego, które może być badaniem podstawowym (chromosomy 21, 18, 13, X oraz Y) albo badaniem całego genomu (wszystkie chromosomy). W przypadku wyboru opcji badania całego genomu oprogramowanie wykonuje również testy pod kątem obecności subchromosomowych regionów przyrostu lub utraty liczby kopii w autosomach. Aparat do sekwencjonowania nowej generacji generuje dane wejściowe do analizy w postaci odczytów w trybie sparowanych końców, które obejmują 36 par zasad.

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2 działa na serwerze lokalnym VeriSeq Onsite Server v2. Serwer lokalny stanowi centralny komponent testu VeriSeq NIPT Solution v2, który pełni rolę połączenia między oprogramowaniem VeriSeq NIPT Workflow Manager, systemem sekwencjonowania nowej generacji a użytkownikiem.

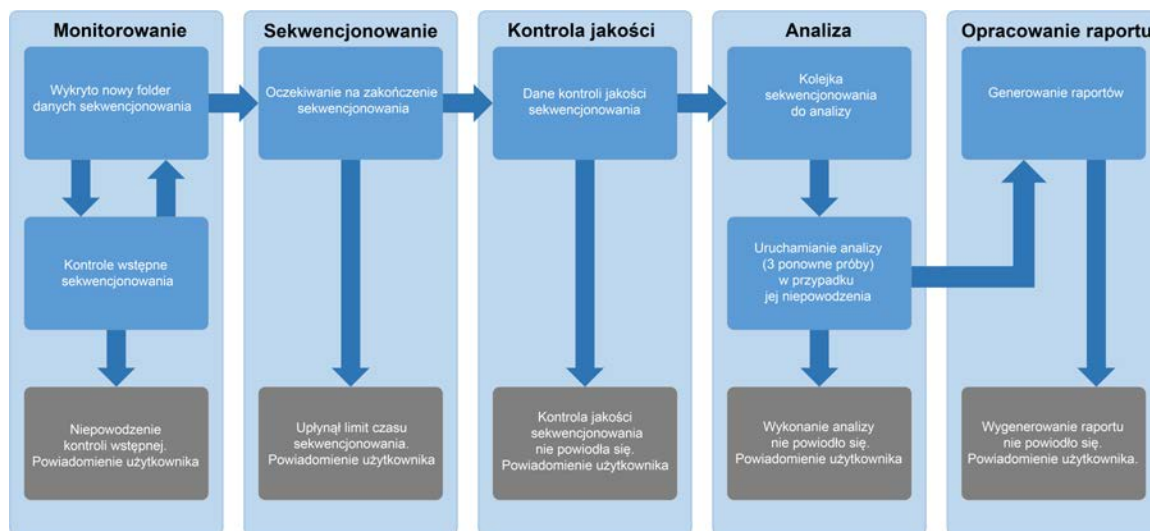
Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software dopasowuje odczyty do referencyjnego genomu ludzkiego i wykonuje względem odczytów analizy służące do dopasowania do unikalnej lokalizacji lub unikalnego położenia na genomie. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software wyklucza zduplikowane odczyty i położenia, które są powiązane z wysoką zmiennością pokrycia wśród próbek euploidalnych. Dane sekwencjonowania są normalizowane względem zawartości nukleotydów oraz w celu korygowania efektu serii i innych źródeł niepożądanego zmienności. Informacje na temat długości fragmentu cfDNA są uzyskiwane z odczytów sekwencjonowania sparowanych końców. Dodatkowo oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software ocenia statystyki pokrycia sekwencjonowaniem znanych regionów przeznaczonych do wzbogacenia w cfDNA płodu lub matki. Dane wygenerowane z analizy długości i pokrycia fragmentów są używane do oszacowania frakcji płodowej (FF, Fetal Fraction) dla każdej próbki.

W przypadku każdej opcji badania przesiewowego wybranej dla próbki z menu testów oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software generuje raport dotyczący tego, czy anomalia została wykryta czy nie. W podstawowym badaniu przesiewowym wszystkie anomalie są aneuploidiami. W przypadku badania przesiewowego całego genomu anomalia może być aneuploidią lub częściową delecją albo duplikacją.

# Komponenty oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software stale analizuje i monitoruje nowe dane sekwencjonowania w miarę ich dodawania do folderu wejściowego na serwerze lokalnym. W przypadku rozpoznania nowego sekwencjonowania wyzwalany jest następujący przepływ:

Rysunek 3 Diagram przepływu danych



- 1 **Monitorowanie** – wstępnie sprawdza poprawność nowego sekwencjonowania. Gdy oprogramowanie wykryje nowe sekwencjonowanie, wykonywane są następujące kontrole poprawności:
  - a. Sprawdza, czy parametry przebiegu są zgodne z wartościami oczekiwanymi.
  - b. Kojarzy komorę przepływową ze znaną, istniejącą probówką puli.
  - c. Potwierdza, że ta pula nie była wcześniej przetwarzana. System nie pozwala na ponowne przebiegi.

Jeśli którakolwiek z tych kontroli zakończy się niepowodzeniem, użytkownik jest o tym powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.

- 2 **Sekwencjonowanie** – stale monitoruje, czy sekwencjonowanie zostało zakończone. Ustawiony jest licznik czasu, który określa limit czasu na zakończenie przebiegu. Jeśli ten limit czasu upłynie, użytkownik zostanie o tym powiadomiony za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.
- 3 **Kontrola jakości** – sprawdza pliki kontroli jakości InterOp wygenerowane przez sekwenser. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software sprawdza łączną liczbę klastrów, gęstość klastra

oraz odczytuje wyniki jakościowe. Jeśli kryteria kontroli jakości nie zostaną spełnione, użytkownik jest o tym powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.

- 4 **Analiza** – zarządza kolejką analiz dla wielu sekwencjonowań wygenerowanych przez różne urządzenia skonfigurowane z serwerem. Serwer przetwarza pojedyncze zadanie analizy zgodnie z zasadą kolejki FIFO (First In, First Out), czyli „pierwszy na wejściu, pierwszy na wyjściu”. Po pomyślnym zakończeniu jednej analizy następuje uruchomienie następnej zaplanowanej analizy z kolejki. Jeśli analiza nie powiedzie się lub upłynie limit jej czasu, oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software automatycznie ponownie uruchamia analizę maksymalnie trzy razy. Po każdym niepowodzeniu użytkownik jest powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.
- 5 **Raportowanie** – generuje raport, który zawiera wyniki ostateczne po zakończeniu analizy. Jeśli na skutek niepowodzenia raporty nie zostaną wygenerowane, użytkownik jest o tym powiadamiany za pośrednictwem systemu powiadomień e-mail oraz przez dziennik alertów w internetowym interfejsie użytkownika.

## Zadania oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software wykonuje zarówno zadania automatyczne, jak i inicjowane przez użytkownika.

### Zadania automatyczne

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software wykonuje następujące zadania automatyczne:

- **Sortowanie i przechowywanie dzienników dotyczących przygotowania próbek** – tworzenie zestawu plików wyjściowych na koniec każdego etapu i ich przechowywanie w folderze ProcessLogs znajdującym się w folderze wyjściowym. Informacje ogólne zawiera część [Struktura pliku raportów na stronie 53](#), a informacje szczegółowe zawiera część [Raporty dotyczące przetwarzania na stronie 77](#).
- **Generowanie alertów, wiadomości e-mail i powiadomień o raportach** – monitorowanie stanu ważności partii, puli i próbki podczas etapów przygotowania próbki oraz kontroli jakości danych sekwencjonowania i wyników analizy poszczególnych próbek. Na podstawie tych kontroli oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software ustala, czy kontynuować przetwarzanie i czy zgłaszać wyniki. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software kończy przetwarzanie, jeśli partia lub pula zostanie uznana za nieważną na podstawie wyników kontroli jakości. Następuje wysłanie powiadomienia e-mail do użytkownika, wygenerowanie raportu i zarejestrowanie alertu w internetowym interfejsie użytkownika.
- **Analiza danych sekwencjonowania** – analiza nieprzetworzonych danych sekwencjonowania poszczególnych próbek multipleksowanych w puli przy użyciu zintegrowanego oprogramowania NIPT Analysis Software. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software określa wyniki dotyczące aneuploidii dla każdej próbki. System nie zgłasza wyników próbek unieważnionych lub anulowanych



przez użytkownika. W przypadku próbek, które nie spełniają kryteriów kontroli jakości, podawane jest precyzyjne uzasadnienie niepowodzenia, natomiast wyniki takiej próbki zostają wstrzymane. Więcej informacji zawiera część [NIPT Report \(Raport NIPT\) na stronie 60](#).

- **Generowanie pliku wyników** – przedstawienie wyników próbki w formacie pliku z wartościami rozdzielonymi znakami tabulacji, który jest zapisywany w folderze wyjściowym. Więcej informacji zawiera część [NIPT Report \(Raport NIPT\) na stronie 60](#).
- **Generowanie raportów** – oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software generuje uzupełniające informacje dotyczące wyników, powiadomienia i raporty przetwarzania. Więcej informacji zawiera część [Raporty systemowe na stronie 53](#).

- **Unieważnienie próbki, puli i partii**

- **Unieważnienie próbki** – oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software oznacza poszczególne próbki jako nieprawidłowe, gdy użytkownik:

- Wyraźnie unieważni próbkę.
- Unieważni całą płytkę podczas przygotowywania biblioteki przed utworzeniem puli.

Gdy próbka zostaje oznaczona jako nieważna, automatycznie generowany jest raport dotyczący unieważnienia próbki, patrz [Sample Invalidation Report \(Raport z unieważnienia próbki\) na stronie 75](#).

- **Generowanie raportu dotyczącego unieważnienia puli i partii** – pula i partie może unieważnić tylko użytkownik. Unieważnione pule nie są przetwarzane przez system. Pule, które już zostały utworzone z nieważnej partii, nie zostają automatycznie unieważnione i mogą być dalej przetwarzane przez system. Jednak nowych puli nie można utworzyć z unieważnionej partii. Gdy pula zostaje unieważniona, system generuje raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli pod następującymi warunkami:

- Partia jest ważna.
- Nie ma więcej puli dostępnych dla tej partii.
- Nie wyczerpano liczby dopuszczalnych puli z tej partii.

Więcej informacji na ten temat zawiera część [Pool Retest Request Report \(Raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli\) na stronie 76](#).

- **Zarządzanie ponownymi oznaczeniami**
  - **Niepowodzenia dotyczące puli** – niepowodzenie dotyczące puli jest zazwyczaj spowodowane nieprawidłowościami metryki kontroli jakości sekwencjonowania. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software nie kontynuuje przetwarzania puli, których dotyczy niepowodzenie, jeśli przebieg zostaje zakończony. Ponowne sekwencjonowanie przeprowadza się przy użyciu drugiej podwielokrotności puli.
  - **Niepowodzenia dotyczące próbek** – w razie potrzeby oprogramowanie umożliwia ponowne oznaczenie próbek, których dotyczy niepowodzenie. Takie próbki należy wprowadzić do nowej partii i ponownie je przetworzyć na wszystkich etapach oznaczenia.
  - **Ponowne przebiegi analizy** – system nie analizuje ponownie puli zawierających próbki, które zostały już przetworzone i dla których pomyślnie zgłoszono wyniki. Należy przeprowadzić ponowną analizę próbki, umieszczając próbkę na nowej płytce (w nowej partii).

## Zadania użytkownika

Rozwiązanie VeriSeq NIPT Solution v2 umożliwia użytkownikom wykonywanie następujących zadań:

W oprogramowaniu Workflow Manager:

- Oznaczanie nieprawidłowej/nieprawidłowych:
  - Pojedynczej próbki
  - Wszystkich próbek w partii.
  - Wszystkich próbek powiązanych z pulą.
- Zaznaczanie konkretnej próbki jako anulowanej. Następnie oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software oznacza wynik jako anulowany w końcowym raporcie z wynikami.

W oprogramowaniu VeriSeq NIPT Assay Software:

- Konfigurowanie oprogramowania w taki sposób, aby zainstalować je w infrastrukturze sieci laboratorium, a następnie zintegrować je w tej infrastrukturze.
- Zmiana ustawień konfiguracji, takich jak ustawienia sieciowe, lokalizacje folderów współużytkowanych oraz zarządzanie kontami użytkowników.
- Wyświetlanie statusu systemu i partii, wyświetlanie raportów z wynikami i dotyczących przetwarzania partii, dzienników działań i audytu, a także wyświetlanie wyników oznaczenia.

**UWAGA** Możliwość wykonywania zadań jest uzależniona od uprawnień posiadanych przez użytkownika. Więcej informacji zawiera część [Przypisywanie ról użytkownikom na stronie 32](#).

## Moduł Sequencing Handler (Obsługa sekwencjonowania)

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software zarządza sekwencjonowaniami wygenerowanymi przez aparaty do sekwencjonowania za pośrednictwem modułu Sequencing Handler (Obsługa sekwencjonowania). Identyfikuje on nowe sekwencjonowania, sprawdza parametry przebiegów i koreluje kody kreskowe pul ze znaną pulą utworzoną podczas procesu przygotowania biblioteki. Jeśli utworzenie skojarzenia jest niemożliwe, generowane jest powiadomienie dla użytkownika, a przetwarzanie sekwencjonowania jest zatrzymywane.

Po pomyślnym zakończeniu walidacji oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software w dalszym ciągu monitoruje sekwencjonowania pod kątem zakończenia. Ukończone sekwencjonowania są ustawiane w kolejce do przetwarzania przez moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) (więcej informacji zawiera część [Moduł Analytic Pipeline Handler \(Obsługa procedur analizy\) na stronie 26](#)).

### Zgodność sekwencjonowania

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software analizuje tylko sekwencjonowania zgodne z procedurą analizy cfDNA.

W celu generowania rozpoznań nukleotydów należy stosować wyłącznie zgodne metody sekwencjonowania i zgodne wersje oprogramowania.

**UWAGA** Należy regularnie monitorować metryki parametrów danych, aby upewnić się, że jakość danych jest zgodna ze specyfikacją.

Moduł VeriSeq NIPT Local Run Manager (Lokalny menedżer przebiegu) konfiguruje sekwencjonowanie, używając następujących parametrów odczytu:

- Przebieg w trybie sparowanych końców z odczytami w cyklu  $2 \times 36$ .
- Podwójne indeksowanie z dwoma odczytami indeksów w cyklu 8.

## Moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy)

Moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) służy do uruchamiania procedury analizy pod kątem wykrywania aneuploidii. Procedura ta umożliwia przetworzenie jednego sekwencjonowania naraz, przy czym średni czas trwania wynosi poniżej 5 godzin na pulę. Jeśli przetworzenie puli w ramach analizy się nie powiedzie lub analiza nie dobiegnie końca z powodu awarii zasilania lub przekroczenia limitu czasu, moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) automatycznie

umieści analizę ponownie w kolejce. Jeśli przetworzenie puli nie powiedzie się trzy razy z rzędu, moduł Analytic Pipeline Handler (Obsługa procedur analizy) ustawi dla danego przebiegu znacznik niepowodzenia i wygeneruje komunikat o błędzie.

Pomyślny przebieg analizy powoduje wygenerowanie raportu NIPT. Więcej informacji zawiera część [NIPT Report \(Raport NIPT\) na stronie 60](#).

## Wymagania dotyczące magazynowania oraz limitu czasu dla procedury

Procedura analizy cfDNA podlega poniższym limitom czasu oraz ograniczeniom magazynowania.

| Parametr  | Wartość domyślna |
|---|------------------|
| Maximum Sequencing Time (Maksymalny czas sekwencjonowania)            | 20 godzin        |
| Maximum Analysis Time (Maksymalny czas analizy)                       | 10 godzin        |
| Minimum Scratch Space Storage (Minimalna wielkość pamięci podręcznej) | 900 GB           |

## Internetowy interfejs użytkownika

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software udostępnia lokalny internetowy interfejs użytkownika, który umożliwia dostęp do serwera lokalnego z dowolnego miejsca w sieci. Internetowy interfejs użytkownika zapewnia następujące funkcje:

**UWAGA** Internetowy interfejs użytkownika oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software nie obsługuje urządzeń mobilnych.

- **View recent activities** (Wyświetl ostatnie działania) – ta funkcja identyfikuje kroki wykonane podczas oznaczenia. Użytkownik jest powiadamiany o wielu tych działaniach przez system powiadomień e-mail. Więcej informacji zawiera część [Powiadomienia oprogramowania Assay Software na stronie 87](#).
- **View errors and alerts** (Wyświetl błędy i alerty) – ta funkcja identyfikuje problemy, które mogłyby uniemożliwić dalsze wykonanie oznaczenia. Komunikaty o błędach i alerty są wysyłane do użytkownika przez system powiadomień e-mail. Więcej informacji zawiera część [Powiadomienia oprogramowania Assay Software na stronie 87](#).
- **Configure the server network settings** (Konfiguruj ustawienia sieciowe serwera) – personel firmy Illumina zwykle konfiguruje sieć podczas instalacji systemu. Jeśli sieć lokalna wymaga wprowadzenia zmian przez dział IT, wówczas konieczne mogą być modyfikacje. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie ustawień sieci i serwera na stronie 36](#).

- **Manage server access** (Zarządzaj dostępem do serwera) – dostęp do serwera lokalnego mogą uzyskiwać użytkownicy na poziomie administratora i operatora. Te poziomy dostępu kontrolują wyświetlanie działań, alertów, komunikatów o błędach oraz modyfikację ustawień sieciowych i mapowania danych. Więcej informacji zawiera część [Zarządzanie użytkownikami na stronie 32](#).
- **Configure sequencing data folder** (Konfiguruj folder danych sekwencjonowania) – domyślnie dane sekwencjonowania są zapisywane na serwerze. Jednak w celu zwiększenia pojemności magazynu można dodać centralne urządzenie NAS. Więcej informacji zawiera część [Mapowanie dysków serwera na stronie 46](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Konfiguruj listę subskrybentów powiadomień e-mail) – ta opcja umożliwia zarządzanie listą subskrybentów, którzy będą otrzymywać powiadomienia e-mail dotyczące komunikatów o błędach i alertów na temat procesu oznaczenia. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu na stronie 38](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Wyłącz serwer lub uruchom go ponownie) – powoduje restart lub wyłączenie serwera w razie potrzeby. Wyłączenie lub ponowne uruchomienie może być wymagane, aby ustawienie konfiguracyjne zaczęło obowiązywać albo jako rozwiązanie w przypadku awarii serwera. Więcej informacji zawiera część [Ponowne uruchamianie serwera na stronie 47](#) oraz [Wyłączanie serwera na stronie 48](#).
- **Configure database backup encryption** (Konfiguruj szyfrowanie kopii zapasowych bazy danych) – ta opcja służy do włączania szyfrowania oraz umożliwia ustawienie hasła szyfrowania dla kopii zapasowych bazy danych serwera. Ta funkcja umożliwia również wygenerowanie tymczasowej, nieszyfrowanej kopii zapasowej. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych na stronie 39](#).
- **Configure network passwords** (Konfiguruj hasła sieciowe) – ta opcja służy do ustawiania haseł sieciowych do komunikacji między serwerem a sekwenserami oraz aparatami VeriSeq NIPT Microlab STAR. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie haseł sieciowych na stronie 40](#).

## Umowa licencyjna użytkownika końcowego

Podczas pierwszego logowania w internetowym interfejsie użytkownika należy zaakceptować umowę licencyjną użytkownika końcowego (EULA, End User License Agreement). Aby pobrać umowę licencyjną na komputer, należy wybrać opcję **Download EULA** (Pobierz umowę EULA). Przed kontynuowaniem pracy z internetowym interfejsem użytkownika wymagane jest zaakceptowanie umowy EULA dotyczącej oprogramowania.

Po zaakceptowaniu umowy EULA można wrócić na stronę EULA i w razie potrzeby pobrać ten dokument.

## Konfigurowanie internetowego interfejsu użytkownika

Należy wybrać ikonę ustawień z listy rozwijanej ustawień konfiguracji. Wyświetlane ustawienia zależą od roli użytkownika i powiązanych z nią uprawnień. Więcej informacji zawiera część [Przypisywanie ról użytkownikom na stronie 32](#).

**UWAGA** Technicy nie mają dostępu do tych funkcji.

| Ustawienie  | Opis  |
|---|---|
| User Management<br>(Zarządzanie użytkownikami)                            | Dodawanie, aktywacja/dezaktywacja i edytowanie poświadczeń użytkowników.<br>Tylko pracownicy serwisu i administratorzy.                                   |
| Email Configuration<br>(Konfiguracja poczty e-mail)                       | Edytowanie listy subskrybentów powiadomień e-mail.  |
| Change Shared Folder Password<br>(Zmiana hasła do folderu udostępnionego) | Zmiana hasła użytkownika sbsuser w celu uzyskiwania dostępu do udostępnianych folderów serwera lokalnego. Hasło może zawierać tylko znaki alfanumeryczne. |
| Reporting Settings<br>(Ustawienia raportowania)                           | Tylko pracownicy serwisu lub administratorzy.   |
| Reboot Server<br>(Uruchom ponownie serwer)                                | Tylko pracownicy serwisu lub administratorzy.   |
| Shut Down Server<br>(Wyłącz serwer)                                       | Tylko pracownicy serwisu lub administratorzy.   |

## Logowanie do internetowego interfejsu użytkownika

Do interfejsu oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software należy logować się w następujący sposób.

- 1 Na komputerze podłączonym do tej samej sieci co serwer lokalny otwórz jedną z następujących przeglądarek internetowych:
  - Chrome w wersji 69 lub nowszej,

- Firefox w wersji 62 lub nowszej,
  - Internet Explorer w wersji 11 lub nowszej.
- 2 Wprowadź adres IP serwera lub nazwę serwera podany(-ą) przez firmę Illumina podczas instalacji – jest to równoważnik `https://<Onsite Server IP address>/login`. (np. `https://10.10.10.10/login`).
  - 3 Jeśli wyświetli się ostrzeżenie o zabezpieczeniach przeglądarki, dodaj wyjątek zabezpieczeń, aby przejść do ekranu logowania.  
To ostrzeżenie o zabezpieczeniach informuje o tym, że na komputerze nie jest zainstalowany certyfikat SSL (Secure Sockets Layer). Postępuj zgodnie z instrukcjami z części [Pobieranie i instalowanie certyfikatu na stronie 37](#), aby zainstalować ten certyfikat.
  - 4 Na ekranie logowania wprowadź, z uwzględnieniem wielkości liter, nazwę użytkownika i hasło dostarczone przez firmę Illumina, a następnie wybierz opcję **Log In** (Zaloguj).

**UWAGA** Po 10 minutach nieaktywności bieżący użytkownik zostaje automatycznie wylogowany przez oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software.

## Panel

Gdy użytkownik zaloguje się w oprogramowaniu VeriSeq NIPT Assay Software v2, pojawia się panel tego oprogramowania. Panel jest głównym oknem nawigacyjnym. Aby wrócić do panelu w dowolnym momencie, należy wybrać opcję menu **Dashboard** (Panel).

Panel zawsze pokazuje 50 najnowszych zarejestrowanych działań (jeśli jest ich mniej niż 50, wówczas widoczne są wyłącznie wszystkie zarejestrowane działania). W celu pobrania 50 poprzednich działań i przeglądania historii działań należy wybrać opcję **Previous** (Poprzednie) w prawym dolnym rogu tabeli działań.

### Wyświetlanie najnowszych działań

Karta Recent Activities (Najnowsze działania) zawiera krótki opis ostatnich działań oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software i serwera lokalnego.

| Nazwa                 | Opis   |
|-----------------------|--|
| When (Czas)           | Data i godzina działania.  |
| User (Użytkownik)     | Identyfikuje użytkownika, który wykonał działanie (jeśli dotyczy).                                 |
| Subsystem (Podsystem) | Jednostka lub proces, który(-a) wykonał(a) działanie, np. użytkownik, oznaczenie lub konfiguracja. |

| Nazwa                  | Opis  |
|------------------------|---|
| Details<br>(Szczegóły) | Opis działania.   |
| Level<br>(Poziom)      | Poziom przypisany do działania spośród następujących opcji: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Działanie) – wskazuje działanie na serwerze, takie jak ponowne uruchomienie systemu lub zalogowanie/wylogowanie użytkownika.</li> <li>• <b>Notice</b> (Uwaga) – wskazuje etap, którego wykonanie nie powiodło się. Na przykład: unieważnienie próbki lub kontrola jakości zakończona niepowodzeniem.</li> <li>• <b>Warning</b> (Ostrzeżenie) – wskazuje, że podczas normalnego wykonywania operacji i podczas poprawnie działających funkcji sprzętowych wystąpił błąd. Na przykład nierozpoznane parametry przebiegu lub niepowodzenie analizy.</li> </ul> |

## Wyświetlanie najnowszych błędów

Karta Recent Errors (Najnowsze błędy) zawiera krótki opis najnowszych błędów oprogramowania i serwera.

| Nazwa                    | Opis  |
|--------------------------|---|
| When (Czas)              | Data i godzina działania.   |
| User<br>(Użytkownik)     | Identyfikuje użytkownika, który wykonał działanie (jeśli dotyczy).  |
| Subsystem<br>(Podsystem) | Jednostka lub proces, który(-a) wykonał(a) działanie, np. użytkownik, oznaczenie lub konfiguracja.  |
| Details<br>(Szczegóły)   | Opis działania.   |
| Level<br>(Poziom)        | Poziom przypisany do działania spośród następujących opcji: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Urgent</b> (Pilne) – poważny błąd sprzętowy, który zakłóca działanie systemu. Skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.</li> <li>• <b>Alert</b> – błąd podczas normalnego działania. Przykładem może być uszkodzenie dysku, problem z ilością miejsca lub konfiguracją, które uniemożliwiają wygenerowanie raportu, albo problem z powiadomieniami e-mail.</li> <li>• <b>Error</b> (Błąd) – błąd systemu lub serwera podczas normalnego działania. Na przykład problem z plikiem konfiguracyjnym lub awaria sprzętowa.</li> </ul> |

## Wyświetlanie stanu i alertów systemu

Na karcie **Server Status** (Status serwera) wyświetlane są następujące informacje.

- **Date** (Data) – bieżąca data i godzina.



- **Time zone** (Strefa czasowa) – strefa czasowa skonfigurowana dla serwera. Informacja o strefie czasowej jest wykorzystywana w przypadku wiadomości e-mail, alertów, a także w odniesieniu do daty i godziny raportu.
- **Hostname** (Nazwa hosta) – nazwa systemu zawierająca nazwę hosta systemowego oraz nazwę domeny DNS.
- **Disk space usage** (Wykorzystanie miejsca na dysku) – procent miejsca na dysku aktualnie wykorzystany w celu magazynowania danych.
- **Software** (Oprogramowanie) – konfiguracja oprogramowania na podstawie przepisów (np. CE-IVD).
- **Version** (Wersja) – wersja oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2.

W podsumowaniu może być także widoczny przycisk **Server alarm** (Alarm serwera), który służy do wyciszenia alarmu kontrolera RAID. Ten przycisk jest wyświetlany tylko dla administratorów.

W przypadku naciśnięcia tego przycisku należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina, aby uzyskać dodatkową pomoc.

## Zarządzanie użytkownikami

**UWAGA** Tylko pracownicy serwisu i administratorzy mają uprawnienie do dodawania, edytowania lub usuwania uprawnień techników i innych pracowników o tym samym poziomie dostępu.

### Przypisywanie ról użytkownikom

Role użytkowników definiują uprawnienia dostępu oraz uprawnienia do wykonywania określonych zadań.

| Rola              | Opis   |
|-------------------|--|
| Pracownik serwisu | Terenowy pracownik serwisu firmy Illumina, który przeprowadza instalację początkową i konfigurację systemu (wraz z utworzeniem roli Administratora). Ponadto pracownik serwisu rozwiązuje problemy, przeprowadza naprawy serwera, dokonuje ustawień konfiguracji i wprowadza w nich zmiany oraz zapewnia ciągłe wsparcie dotyczące oprogramowania. |
| Administrator     | Administrator laboratorium, który określa ustawienia konfiguracji i zarządza nimi, zarządza użytkownikami, definiuje listę subskrybentów poczty e-mail, zmienia hasło do folderu udostępnionego oraz uruchamia ponownie i wyłącza serwer.  |
| Technik           | Technik laboratoryjny, który ma wgląd w stan systemu i alerty dotyczące systemu.   |

## Dodawanie użytkowników

Podczas instalacji początkowej terenowy pracownik serwisu firmy Illumina dodaje użytkownika z uprawnieniami administratora.

Użytkowników można dodawać w następujący sposób:

- 1 Na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) wybierz opcję **Add New User** (Dodaj nowego użytkownika).

**UWAGA** Wszystkie pola są wymagane.

- 2 Wpisz nazwę użytkownika. Wymagania podano poniżej.
  - Tylko małe znaki alfanumeryczne (a–z oraz 0–9).
  - Musi się składać z 4–20 znaków i zawierać co najmniej jedną cyfrę.
  - Pierwszy znak nie może być cyfrą.

**UWAGA** W nazwie użytkownika nie jest rozróżniana wielkość liter.

W oprogramowaniu VeriSeq NIPT Assay Software nazwy użytkowników służą do identyfikacji osób zajmujących się różnymi aspektami przetwarzania oznaczeń i obsługujących oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software.

- 3 Wpisz pełną nazwę użytkownika. Pełna nazwa jest widoczna tylko w profilu użytkownika.
- 4 Wpisz i potwierdź hasło.  
Hasła muszą się składać z 8–20 znaków i zawierać co najmniej jedną wielką literę, jedną małą literę i jedną cyfrę.
- 5 Wpisz adres e-mail użytkownika.  
Dla każdego użytkownika wymagany jest niepowtarzalny adres e-mail.
- 6 Wybierz wymaganą rolę użytkownika z listy rozwijanej.
- 7 Zaznacz pole **Active** (Aktywny), aby natychmiast aktywować użytkownika, lub usuń zaznaczenie tego pola, aby aktywować go później (tj. po szkoleniu).
- 8 Wybierz dwukrotnie opcję **Save** (Zapisz), aby zapisać i potwierdzić zmiany.  
Teraz nowy użytkownik jest widoczny na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami).

## Edycja użytkowników

Informacje dotyczące użytkowników można edytować w następujący sposób.

- 1 Na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) wybierz nazwę użytkownika.
- 2 Dokonaj edycji informacji o użytkowniku, a po zakończeniu wybierz opcję **Save** (Zapisz).
- 3 Ponownie wybierz opcję **Save** (Zapisz), aby potwierdzić zmiany.

Teraz zmiany dotyczące użytkownika są wyświetlane na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami).

## Dezaktywowanie użytkowników

Użytkownika można dezaktywować w następujący sposób.

- 1 Na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) wybierz nazwę użytkownika.
- 2 Usuń zaznaczenie pola wyboru **Activate** (Aktywuj), a następnie wybierz opcję **Save** (Zapisz).
- 3 W komunikacie potwierdzenia wybierz opcję **Save** (Zapisz).  
Stan użytkownika na ekranie User Management (Zarządzanie użytkownikami) zmieni się na Disabled (Wyłączony).

## Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym

**UWAGA** Tylko pracownicy serwisu i administratorzy mają uprawnienie do dodawania, edytowania lub usuwania lokalizacji udostępnianych folderów.

### Dodawanie udostępnianego dysku sieciowego

System należy skonfigurować w taki sposób, aby dane sekwencjonowania były przechowywane na dedykowanym urządzeniu NAS (Network Attached Storage, urządzenie pamięci masowej podłączone do sieci), a nie na serwerze połączonym z systemem sekwencjonowania. Urządzenie NAS może zapewnić większą pojemność na potrzeby przechowywania i ciągłego tworzenia kopii zapasowych danych.

- 1 Wybierz pozycję **Folders** (Foldery) na panelu.
- 2 Wybierz opcję **Add folder** (Dodaj folder).
- 3 Wpisz następujące informacje dostarczone przez administratora IT:
  - **Location** (Lokalizacja) – pełna ścieżka do lokalizacji urządzenia NAS wraz z folderem, w którym są przechowywane dane.
  - **Username** (Nazwa użytkownika) – nazwa użytkownika wyznaczona dla serwera lokalnego na potrzeby uzyskiwania dostępu do urządzenia NAS.
  - **Password** (Hasło) – hasło wyznaczone dla serwera lokalnego na potrzeby uzyskiwania dostępu do urządzenia NAS.
- 4 Wybierz opcję **Save** (Zapisz).
- 5 Wybierz opcję **Test**, aby sprawdzić połączenie z urządzeniem NAS.  
Jeśli nawiązanie połączenia się nie powiedzie, potwierdź nazwę serwera, nazwę lokalizacji, nazwę użytkownika i hasło u administratora IT.
- 6 Uruchom ponownie serwer, aby zastosować zmiany.

**UWAGA** Konfiguracja udostępnianego dysku sieciowego umożliwi obsługę tylko jednego folderu danych sekwencjonowania.

## Edytowanie udostępnianego dysku sieciowego

- 1 Wybierz pozycję **Folders** (Foldery) na panelu.
- 2 Dokonaj edycji ścieżki lokalizacji i wybierz opcję **Save** (Zapisz).
- 3 Wybierz opcję **Test**, aby sprawdzić połączenie z urządzeniem NAS.  
Jeśli nawiązanie połączenia się nie powiedzie, potwierdź nazwę serwera, nazwę lokalizacji, nazwę użytkownika i hasło u administratora IT.

## Usuwanie udostępnianego dysku sieciowego

- 1 Wybierz pozycję **Folders** (Foldery) na panelu.
- 2 Wybierz ścieżkę lokalizacji do zmodyfikowania.
- 3 Wybierz opcję **Delete** (Usuń), aby usunąć zewnętrzny folder danych sekwencjonowania.

## Konfigurowanie ustawień sieci i certyfikatu

Terenowi pracownicy serwisu firmy Illumina korzystają z ekranu Network Configuration (Konfiguracja sieci) do konfigurowania ustawień sieci i certyfikatu podczas instalacji początkowej.

**UWAGA** Tylko pracownicy serwisu i administratorzy są uprawnieni do zmiany ustawień sieci i certyfikatu.

- 1 Na panelu wybierz opcję **Configuration** (Konfiguracja).
- 2 Wybierz kartę **Network Configuration** (Konfiguracja sieci) i skonfiguruj odpowiednio ustawienia sieci.
- 3 Wybierz kartę **Certification Configuration** (Konfiguracja certyfikatu), aby wygenerować certyfikat SSL (Secure Sockets Layer).

## Konfigurowanie ustawień certyfikatu

Certyfikat SSL (Secure Socket Layer) jest plikiem danych, który umożliwia bezpieczne połączenie serwera lokalnego z przeglądarką.

- 1 W celu skonfigurowania następujących ustawień certyfikatu SSL należy skorzystać z zakładki Certificate Configuration (Konfiguracja certyfikatu):
  - **Laboratory Email** (Adres e-mail laboratorium) – kontaktowy adres e-mail laboratorium przeprowadzającego testy (wymagany jest prawidłowy format adresu e-mail).
  - **Organization Unit** (Jednostka organizacyjna) – dział.

- **Organization** (Organizacja) – nazwa laboratorium przeprowadzającego testy.
- **Location** (Lokalizacja) – adres pocztowy laboratorium przeprowadzającego testy.
- **State** (Region) – region laboratorium przeprowadzającego testy.
- **Country** (Kraj) – kraj laboratorium przeprowadzającego testy.
- **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Odcisk palca certyfikatu, SHA1) – numer identyfikacyjny certyfikatu.  
SHA1 gwarantuje, że podczas uzyskiwania przez użytkownika dostępu do oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2 nie będą wyświetlane ostrzeżenia dotyczące certyfikatu. Numer SHA1 jest wyświetlany po wygenerowaniu lub ponownym wygenerowaniu certyfikatu. Więcej informacji zawiera część [Ponowne generowanie certyfikatu na stronie 38](#).

2 Wybierz opcję **Save** (Zapisz), aby wprowadzić zmiany.

## Konfigurowanie ustawień sieci i serwera

**UWAGA** Wszystkie zmiany ustawień sieci i serwera należy wprowadzać we współpracy z administratorem IT, aby uniknąć błędów połączenia z serwerem.

- 1 W celu konfiguracji następujących ustawień sieci i serwera lokalnego należy użyć karty Network Configuration (Konfiguracja sieci):
  - **Static IP Address** (Stacyczny adres IP) – adres IP wyznaczony dla serwera lokalnego.
  - **Subnet Mask** (Maska podsieci) – maska podsieci w sieci lokalnej.
  - **Default Gateway Address** (Domyślny adres bramy) – domyślny adres IP routera.
  - **Hostname** (Nazwa hosta) – nazwa wyznaczona do określania serwera lokalnego w sieci (definiowana domyślnie jako localhost).
  - **DNS Suffix** (Sufiks DNS) – wyznaczony sufiks DNS.
  - **Nameserver 1 and 2** (Serwer nazw 1 i 2) – adresy IP lub nazwy serwera DNS.
  - **NTP Time Server 1 and 2** (Serwer czasu NTP 1 i 2) – serwery NTP do synchronizacji czasu.
  - **MAC Address** (Adres MAC) – sieciowy adres MAC serwera (tylko do odczytu).
  - **Timezone** (Strefa czasowa) – lokalna strefa czasowa serwera.
- 2 Sprawdź, czy wpisane dane są prawidłowe i wybierz opcję **Save** (Zapisz), aby uruchomić ponownie serwer i wprowadzić zmiany.



### PRZESTROGA

Nieprawidłowe ustawienia mogą zakłócać połączenie z serwerem.

## Pobieranie i instalowanie certyfikatu

Aby pobrać i zainstalować certyfikat SSL dla oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2:

- 1 Na panelu wybierz opcję **Configuration** (Konfiguracja).
- 2 Wybierz kartę **Certification Configuration** (Konfiguracja certyfikatu).
- 3 Wybierz opcję **Download Certificate** (Pobierz certyfikat) na ekranie Network Configuration (Konfiguracja sieci).

Zostanie pobrany plik certyfikatu root\_cert.der.

**UWAGA** Gdy pojawi się monit o zapisanie pliku, należy wybrać lokalizację łatwą do zapamiętania. W przeciwnym wypadku należy ustalić domyślną lokalizację pobierania. Niektóre przeglądarki automatycznie zapisują plik w folderze Downloads (Pobrane).

- 4 Przejdź do folderu na komputerze, w którym został zapisany plik.
- 5 Kliknij prawym przyciskiem myszy plik **root\_cert.der** i wybierz opcję **Install Certificate** (Zainstaluj certyfikat).
- 6 Jeśli zostanie wyświetlone okno Security Warning (Ostrzeżenie o zabezpieczeniach), wybierz opcję **Open** (Otwórz), aby otworzyć plik.  
Zostanie otwarte narzędzie Certificate Import Wizard (Kreator importu certyfikatów).
- 7 W oknie powitalnym funkcji Certificate Import Wizard (Kreator importu certyfikatów) wybierz opcję **Local Machine** (Komputer lokalny) dla elementu Store Location (Lokalizacja przechowywania), a następnie naciśnij przycisk **Next** (Dalej).
- 8 Wybierz opcję **Place all certificates in the following store** (Umieść wszystkie certyfikaty w następującym magazynie), a następnie naciśnij przycisk **Browse...** (Przeglądaj).
- 9 W oknie Select Certificate Store (Wybierz magazyn certyfikatów) wybierz opcję **Trusted Root Certification Authorities** (Zaufane główne urzędy certyfikacji), a następnie naciśnij przycisk **OK**.
- 10 Upewnij się, że w polu Certificate Store (Magazyn certyfikatów) wyświetlana jest opcja Trusted Root Certification Authorities (Zaufane główne urzędy certyfikacji), a następnie naciśnij przycisk **Next** (Dalej).
- 11 W oknie Completing the Certificate Import Wizard (Kończenie pracy kreatora importu certyfikatów) naciśnij przycisk **Finish** (Zakończ).
- 12 Jeśli wyświetli się okno Security Warning (Ostrzeżenie o zabezpieczeniach), wybierz opcję **Yes** (Tak), aby zainstalować certyfikat.
- 13 W oknie dialogowym informującym o powodzeniu importu naciśnij przycisk **OK**, aby zamknąć kreatora.

## Ponowne generowanie certyfikatu

**UWAGA** Tylko pracownicy serwisu i administratorzy mają uprawnienie do ponownego generowania certyfikatów i ponownego uruchamiania systemu.

Aby ponownie wygenerować certyfikat po zmianie ustawień sieciowych lub ustawień certyfikatu:

- 1 Na ekranie Network Configuration (Konfiguracja sieci) wybierz opcję **Regenerate Certificate** (Wygeneruj ponownie certyfikat).
- 2 Aby kontynuować, wybierz opcję **Regenerate Certificate and Reboot** (Wygeneruj ponownie certyfikat i uruchom ponownie), albo wybierz opcję **Cancel** (Anuluj), aby wyjść z tej procedury.

## Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2 komunikuje się z użytkownikami, wysyłając powiadomienia e-mail wskazujące postęp oznaczenia oraz alerty dotyczące błędów lub wymaganego działania użytkownika. Informacje o powiadomieniach wysyłanych pocztą e-mail przez system zawiera część [Powiadomienia oprogramowania Assay Software na stronie 87](#).

Należy się upewnić, że ustawienia spamu w poczcie e-mail umożliwiają odbieranie powiadomień e-mail z serwera. Powiadomienia e-mail są wysyłane z konta `VeriSeq@<customer email domain>`, gdzie część `<customer email domain>` określa lokalny zespół IT podczas instalacji serwera.

## Tworzenie listy subskrybentów powiadomień e-mail

Powiadomienia e-mail są wysyłane do subskrybentów określonych na liście.

Listę można zdefiniować, wykonując następujące czynności.

- 1 Na panelu wybierz ikonę ustawień.
- 2 Wybierz opcję **Email Configuration** (Konfiguracja poczty e-mail).
- 3 W polu Subscribers (Subskrybenci) wpisz adresy e-mail, rozdzielając je przecinkami. Sprawdź, czy wpisane adresy e-mail są prawidłowe. Oprogramowanie nie weryfikuje formatu adresu e-mail.
- 4 Wybierz opcję **Save** (Zapisz).
- 5 Wybierz opcję **Send test message** (Wyślij wiadomość testową), aby wysłać testową wiadomość e-mail do subskrybentów z listy. Sprawdź skrzynkę odbiorczą poczty e-mail, aby się upewnić, że wiadomość e-mail została wysłana.

**UWAGA** Przed wysłaniem wiadomości testowej należy wybrać przycisk **Save** (Zapisz). Wysłanie wiadomości testowej przed zapisaniem spowoduje odrzucenie jakichkolwiek zmian.

## Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2 umożliwia administratorom włączenie lub wyłączenie szyfrowania kopii zapasowych. Administratorzy mogą również ustawiać lub aktualizować hasło szyfrowania kopii zapasowych bazy danych. Takie hasło jest niezbędne do przywrócenia kopii zapasowej bazy danych. Hasło należy przechowywać w bezpiecznym miejscu, aby móc je sprawdzić w przyszłości.

**UWAGA** Tylko administratorzy są uprawnieni do konfiguracji szyfrowania kopii zapasowej bazy danych.

Szyfrowanie kopii zapasowej należy skonfigurować w następujący sposób.

- 1 Na panelu wybierz ikonę ustawień.
- 2 Wybierz opcję **Backup Encryption** (Szyfrowanie kopii zapasowych).
- 3 Zaznacz pole wyboru **Encrypt Backups** (Szyfruj kopie zapasowe).
- 4 Wprowadź preferowane hasło szyfrowania w polu **Encryption Password** (Hasło szyfrowania).
- 5 Wprowadź ponownie to samo hasło w polu **Confirm Password** (Potwierdź hasło).
- 6 Wybierz opcję **Save** (Zapisz).

## Generowanie niezaszyfrowanej kopii zapasowej

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software umożliwia administratorom wygenerowanie pliku niezaszyfrowanej kopii zapasowej przeznaczonego dla działu pomocy technicznej firmy Illumina. Niezaszyfrowany plik kopii zapasowej istnieje tylko przez 24 godziny, po czym jest automatycznie usuwany.

**UWAGA** Uprawnienia do generowania niezaszyfrowanej kopii zapasowej mają tylko administratorzy.

Niezaszyfrowaną kopię zapasową należy utworzyć w następujący sposób:

- 1 Na panelu wybierz ikonę ustawień.
- 2 Wybierz opcję **Backup Encryption** (Szyfrowanie kopii zapasowych).
- 3 Wybierz opcję **Generate Unencrypted Backup** (Generuj niezaszyfrowaną kopię zapasową).
- 4 Wybierz opcję **Yes** (Tak) w oknie potwierdzenia.  
Zostanie wyświetlony monit z potwierdzeniem żądania wygenerowania niezaszyfrowanej kopii zapasowej.
- 5 Wybierz przycisk **OK**.

Utworzenie niezaszyfrowanej kopii zapasowej można potwierdzić, wracając do panelu oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software i wyświetlając tabelę Recent Activities (Ostatnie działania). Nowe działanie powinno potwierdzać pomyślne utworzenie niezaszyfrowanej kopii zapasowej.



## Konfigurowanie haseł sieciowych

Administrator lub terenowy pracownik serwisu firmy Illumina może użyć strony Network Passwords (Hasła sieciowe) do konfiguracji haseł na potrzeby komunikacji między serwerem lokalnym a komponentami systemu VeriSeq NIPT Solution v2.



### PRZESTROGA

Tylko pracownicy serwisu i administratorzy są uprawnieni do zmiany haseł sieciowych.

Hasła sieciowe należy konfigurować w następujący sposób.

- 1 Na panelu wybierz ikonę ustawień.
- 2 Wybierz opcję **Network Passwords** (Hasła sieciowe).
- 3 Do pola **Sequencer Password** (Hasło sekwensera) wprowadź hasło dla aparatów do sekwencjonowania.
- 4 Wprowadź ponownie to samo hasło w polu **Confirm Password** (Potwierdź hasło).



### PRZESTROGA

Aktualizowanie hasła sekwensera w trakcie sekwencjonowania może spowodować utratę danych.

- 5 Wybierz opcję **Save Sequencer Password** (Zapisz hasło sekwensera).  
Hasło sekwensera zostanie zachowane na serwerze. To samo hasło należy ustawić na wszystkich aparatach podłączonych do serwera.
- 6 Wprowadź hasło aparatu VeriSeq NIPT Microlab STAR w polu **Automation Password** (Hasło automatyzacji).



### PRZESTROGA

Aktualizowanie hasła automatyzacji w trakcie przygotowywania próbek może spowodować utratę danych.

Tylko terenowi pracownicy serwisu firmy Illumina mogą aktualizować hasło automatyzacji dla platformy ML STAR. Zanim hasło zapisane na serwerze zostanie zmienione za pośrednictwem interfejsu internetowego należy poczekać, aż zespół terenowych pracowników serwisu firmy Illumina odwiedzi konkretną placówkę w celu zaktualizowania hasła platformy ML STAR. Jeśli hasło zostanie zmienione w interfejsie internetowym serwera bez aktualizacji na platformie ML STAR, system stanie się niezdatny do dalszego użytku.

- 7 Wprowadź ponownie hasło aparatu ML STAR w polu **Confirm Password** (Potwierdź hasło).
- 8 Wybierz opcję **Save Automation Password** (Zapisz hasło automatyzacji).  
Hasło aparatu ML STAR zostanie zachowane na serwerze. To samo hasło należy ustawić dla wszystkich aparatów ML STAR już podłączonych do serwera.

## Wylogowywanie

- W prawym górnym rogu ekranu wybierz ikonę profilu użytkownika, a następnie wybierz opcję **Log Out** (Wyloguj).

## Analiza i raportowanie

Po zebraniu dane sekwencjonowania są demultipleksowane, konwertowane na format FASTQ, dopasowywane do genomu referencyjnego i analizowane pod kątem wykrywania aneuploidii. W tej części opisano różne metryki, które są określane dla dowolnej próbki.

## Demultipleksowanie i generowanie pliku FASTQ

Dane sekwencjonowania przechowywane w formacie BCL są przetwarzane przez oprogramowanie konwertujące bcl2fastq. Oprogramowanie konwertujące bcl2fastq demultipleksuje dane i konwertuje pliki BCL na standardowy format plików FASTQ na potrzeby dalszej analizy. Dla każdego sekwencjonowania oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software tworzy arkusz próbek (SampleSheet.csv). Plik ten zawiera informacje o próbce dostarczone do oprogramowania podczas procesu przygotowania próbki (przy użyciu interfejsu API oprogramowania). Te arkusze próbek zawierają nagłówki z informacją o przebiegu i deskryptory próbek przetworzonych w określonej komorze przepływowej.

W poniższej tabeli przedstawiono szczegółowe dane w arkuszu próbek.



### PRZESTROGA

Nie należy modyfikować ani edytować tego pliku arkusza próbek. Jest on generowany przez system, a modyfikacje mogą spowodować niepożądane skutki podczas dalszej analizy, w tym jej niepowodzenie lub nieprawidłowe wyniki.

| Nazwa kolumny | Opis   |
|---------------|--|
| SampleID      | Identyfikator próbki.                                |
| SampleName    | Nazwa próbki. Domyślnie: taka sama jak SampleID.     |
| Sample_Plate  | Identyfikator płytki danej próbki. Domyślnie: pusty. |
| Sample_Well   | Identyfikator dołka na płytce dla danej próbki.      |
| I7_Index_ID   | Identyfikator pierwszego adaptera indeksu.           |
| index         | Sekwencja nukleotydów pierwszego adaptera.           |
| I5_Index_ID   | Identyfikator drugiego adaptera.                     |
| index2        | Sekwencja nukleotydów drugiego adaptera.             |

| Nazwa kolumny  | Opis  |
|----------------|---|
| Sample_Project | Identyfikator projektu danej próbki. Domyślnie: pusty.  |
| SexChromosomes | Analiza dotycząca chromosomów płci. Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Tak) – wymagane jest raportowanie aneuploidii chromosomów płci i płci.</li> <li>• <b>No</b> (Nie) – nie jest wymagane raportowanie aneuploidii chromosomów płci ani płci.</li> <li>• <b>SCA</b> – raportowanie aneuploidii chromosomów płci jest wymagane, a raportowanie płci nie jest wymagane.</li> </ul> |
| SampleType     | Typ próbki. Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Pojedyncza) – ciąża pojedyncza.</li> <li>• <b>Twin</b> (Mnoga) – ciąża wielopłodowa.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrolna) – próbka kontrolna o znanej klasyfikacji płci i aneuploidii.</li> <li>• <b>NTC</b> – próbka kontrolna bez wzorca (brak DNA).</li> </ul>   |

## Kontrola jakości sekwencjonowania

Metryki kontroli jakości sekwencjonowania identyfikują komory przepływowe, w przypadku których prawdopodobieństwo niepowodzenia analizy jest wysokie. Gęstość klastra, procent odczytów przechodzących przez filtr (PF), fazowanie wyprzedzające i fazowanie to metryki, które opisują ogólną jakość danych sekwencjonowania. Są to metryki typowe dla wielu aplikacji sekwencjonowania nowej generacji. Metryka przewidywanych odczytów dopasowanych oszacowuje poziom komory przepływowej w odniesieniu do głębokości sekwencjonowania. Jeśli dane niskiej jakości nie odpowiadają metryce przewidywanych odczytów dopasowanych, wówczas przetwarzanie przebiegu zostaje przerwane. Więcej informacji zawiera część [Metryki i granice kontroli jakości sekwencjonowania na stronie 51](#).

## Szacunkowa wartość frakcji płodowej

Frakcja płodowa (FF) określa odsetek pozakomórkowego, wolnego DNA w próbce krwi matki pobranej z łożyska. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software wykorzystuje informacje pochodzące zarówno z rozkładu wielkości fragmentów cfDNA, jak i rozbieżności pokrycia genomowego między cfDNA matki i płodu do obliczenia szacunkowej wartości frakcji płodowej.<sup>1</sup>

<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

## Statystyki używane podczas określania wyniku końcowego

W odniesieniu do wszystkich chromosomów dane sekwencjonowania sparowanych końców są dopasowywane do genomu referencyjnego (HG19). Unikalne, niepowtarzalne i dopasowane odczyty są zagregowane w silosach o rozmiarze 100 kb. Liczba silosów jest korygowana pod kątem obciążenia systematycznego GC (GC bias) i wcześniej ustalonej zawartości w genomie swoistym dla regionu. Przy użyciu takich znormalizowanych liczb silosów wyniki statystyczne są uzyskiwane dla każdego autosomu poprzez porównanie regionów pokrycia, których może dotyczyć aneuploidia, z pozostałymi autosomami. Logarytmiczny wskaźnik wiarygodności (LLR) oblicza się dla każdej próbki, biorąc pod uwagę wyniki uzyskane na podstawie pokrycia genomu i szacunkową wartość frakcji płodowej (FF). LLR zdefiniowano jako prawdopodobieństwo, że próbka wykaże daną cechę, biorąc pod uwagę obserwowane pokrycie i frakcję płodową (FF), w porównaniu z prawdopodobieństwem, że próbka nie wykaże danej cechy przy takim samym obserwowanym pokryciu. Obliczenie tego wskaźnika uwzględnia również szacowaną niepewność dotyczącą frakcji płodowej. Do dalszych obliczeń używa się logarytmu naturalnego wskaźnika. Oprogramowanie Assay Software ocenia wartość LLR dla każdego chromosomu docelowego i każdej próbki w celu określenia statusu aneuploidii.

Statystyki stosowane w odniesieniu do chromosomów X oraz Y różnią się od statystyk używanych w przypadku autosomów. W przypadku płodów zidentyfikowanych jako żeńskie rozpoznania SCA wymagają zgodności klasyfikacji na podstawie wartości LLR oraz na podstawie znormalizowanych wartości chromosomalnych.<sup>1</sup> Konkretnie wyniki LLR są obliczane dla [45,X] (zespół Turnera) oraz dla [47,XXX]. W przypadku płodów zidentyfikowanych jako męskie rozpoznania SCA dotyczące [47,XXY] (zespół Klinefeltera) lub [47,XYY] mogą być oparte na stosunku między znormalizowanymi wartościami chromosomalnymi dla chromosomów X oraz Y (NCV\_X oraz NCV\_Y). Próbki odnoszące się do płodów męskich, w przypadku których NCV\_X jest w zakresie obserwowanym dla euploidalnych próbek żeńskich, mogą być rozpoznane jako [47,XXY]. Próbki odnoszące się do płodów męskich, w przypadku których NCV\_X jest w zakresie obserwowanym dla euploidalnych próbek męskich, ale dla których chromosom Y jest nadreprezentowany, mogą być rozpoznane jako [47,XYY].

Niektóre wartości NCV\_Y i NCV\_X wykraczają poza możliwości systemu w zakresie ustalania SCA. W przypadku takich próbek generowany wynik klasyfikacji XY ma wartość Not Reportable (Nie można zgłosić). Jeśli wszystkie inne metryki kontroli jakości są spełnione, w przypadku takich próbek podawane są wyniki dotyczące autosomów.

---

<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.

## Kontrola jakości analizy

Analityczne metryki kontroli jakości są obliczane podczas analizy i służą do wykrywania próbek, których odchylenie jest zbyt duże względem oczekiwanych parametrów. Dane próbek, które nie są zgodne z tymi metrykami, są uznawane za niemiernodajne i oznaczane jako „niepowodzenie”. Gdy wyniki uzyskane dla próbek przekraczają zakresy przewidziane dla tych metryk, w raporcie NIPT jako przyczyna niepowodzenia lub ostrzeżenie wskazana jest kontrola jakości. Więcej informacji na temat tych przyczyn związanych z kontrolą jakości zawiera część [Komunikaty dotyczące przyczyny kontroli jakości na stronie 67](#).

## Kontrola jakości próbek NTC

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Solution umożliwia dodawanie próbek NTC w ramach przebiegu. Platforma ML STAR umożliwia generowanie do 2 próbek NTC na przebieg w partiach 24 i 48 próbek oraz do 4 próbek NTC w partiach 96 próbek. Niezależnie od liczby dodanych próbek NTC oprogramowanie przeprowadza kontrolę pod kątem co najmniej średnio 4 000 000 unikatowych zmapowanych fragmentów na próbkę w puli. Z tego względu nie należy dodawać więcej niż 2 próbki NTC na pulę. Więcej informacji na ten temat zawiera część [Metryki i granice kontroli jakości sekwencjonowania na stronie 51](#).

Stany kontroli jakości próbek NTC są następujące:

- **NTC sample processing** (Przetwarzanie próbki NTC) – podczas przetwarzania próbki NTC oprogramowanie stosuje wynik kontroli jakości PASS (Powodzenie), gdy pokrycie dla próbki jest niskie zgodnie z przewidywaniami dla próbki NTC.
- **Patient sample as NTC** (Próbka pacjenta jako NTC) – gdy przetwarzana jest próbka pacjenta oznaczona jako NTC, wykrywane jest wysokie pokrycie. Ponieważ próbka jest oznaczona jako NTC, oprogramowanie oznacza stan kontroli jakości próbki jako FAIL (Niepowodzenie) z przyczyną: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Próbka NTC z wysokim pokryciem).

## VeriSeq Onsite Server v2

Serwer lokalny VeriSeq Onsite Server v2 działa pod kontrolą systemu operacyjnego na bazie jądra Linux i zapewnia około 7,5 TB miejsca na przechowywanie danych. Przyjmując rozmiar danych 25 GB na sekwencjonowanie, na serwerze można przechować dane z maksymalnie 300 przebiegów. Gdy minimalna ilość wolnego miejsca jest niedostępna, generowane jest automatyczne powiadomienie. Serwer jest zainstalowany w sieci lokalnej.

## Dysk lokalny

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software zapewnia użytkownikowi dostęp do określonych folderów na serwerze lokalnym. Foldery te można mapować przy użyciu protokołu udostępniania Samba na dowolną stację roboczą lub laptop w sieci lokalnej.

| Nazwa folderu           | Opis   | Dostęp          |
|-------------------------|--|-----------------|
| Input (Wejściowy)       | Zawiera mapowane na serwer dane sekwencjonowania wygenerowane przez system sekwencjonowania nowej generacji. | Odczyt i zapis. |
| Output (Wyjściowy)      | Zawiera wszystkie raporty wygenerowane przez oprogramowanie.   | Tylko odczyt.   |
| Backup (Kopia zapasowa) | Zawiera kopie zapasowe bazy danych.  | Tylko odczyt.   |

**UWAGA** Mapowanie dysku lokalnego bazuje na protokole Server Message Block (SMB). Oprogramowanie obsługuje obecnie protokół SMB2 i jego nowsze wersje. Serwer wymaga podpisania protokołu SMB. Należy włączyć te wersje na urządzeniu (laptopie/stacji roboczej), na które mapuje się dane.

## Lokalna baza danych

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software obejmuje lokalną bazę danych, w której przechowywane są informacje o bibliotekach i sekwencjonowaniu oraz wyniki analizy. Baza danych stanowi nieodłączną część oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software i jest niedostępna dla użytkownika. System używa automatycznego mechanizmu tworzenia kopii zapasowych bazy danych na serwerze lokalnym. Oprócz poniższych procesów dotyczących bazy danych zaleca się, aby użytkownicy regularnie tworzyli kopię zapasową bazy danych w lokalizacji zewnętrznej.

- **Kopia zapasowa bazy danych** – migawka bazy danych jest automatycznie zapisywana co godzinę, co dzień, co tydzień i co miesiąc. Cogodzinne kopie zapasowe bazy danych są usuwane po utworzeniu codziennej kopii zapasowej bazy danych. Podobnie codzienne kopie zapasowe bazy danych są usuwane, gdy gotowa jest cotygodniowa kopia zapasowa bazy danych. Cotygodniowe kopie zapasowe bazy danych są usuwane po utworzeniu comiesięcznej kopii zapasowej bazy danych. Przechowywana jest tylko jedna comiesięczna kopia zapasowa bazy danych. Zalecaną praktyką jest utworzenie zautomatyzowanego skryptu umożliwiającego przechowywanie folderu kopii zapasowych bazy danych na lokalnym urządzeniu NAS. Te kopie zapasowe bazy danych nie obejmują folderów wejściowych i wyjściowych.

**UWAGA** Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software v2 zapewnia opcję szyfrowania kopii zapasowych bazy danych. Więcej informacji zawiera część [Konfigurowanie szyfrowania kopii zapasowych na stronie 39](#).

- **Przywracanie bazy danych** – bazę danych można przywrócić przy użyciu dowolnej migawki kopii zapasowej. Przywrócenia mogą dokonać wyłącznie terenowi pracownicy serwisu firmy Illumina. Aby przywrócić zaszyfrowaną kopię zapasową, wymagane jest podanie hasła. Musi to być hasło obowiązujące w momencie tworzenia kopii zapasowej.
- **Kopie zapasowe danych** – jako głównego miejsca przechowywania danych sekwencjonowania można używać serwera lokalnego, jednak pomieści on jedynie dane z około 300 przebiegów. Można skonfigurować zautomatyzowane tworzenie kopii zapasowych danych w sposób ciągły na innym urządzeniu do długoterminowego przechowywania danych lub urządzeniu NAS.
- **Konserwacja** – oprócz wykonywania kopii zapasowych danych serwer lokalny nie wymaga żadnej konserwacji. Aktualizacje oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software lub serwera lokalnego są dostarczane przez dział pomocy technicznej firmy Illumina.

## Archiwizowanie danych

Należy skonsultować zasady archiwizacji z lokalnym działem IT, aby określić sposób archiwizowania folderów wejściowych i wyjściowych. Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software monitoruje pozostałą ilość miejsca na dysku w folderze wejściowym i powiadamia użytkowników w wiadomości e-mail, gdy pozostała ilość wolnego miejsca wynosi poniżej 1 TB.

Nie należy używać serwera lokalnego do przechowywania danych. Dane należy przysyłać na serwer lokalny i regularnie je archiwizować.

Typowe sekwencjonowanie zgodne z procedurą analizy cfDNA, przeprowadzane z użyciem sekwensera nowej generacji, wymaga 25–30 GB wolnego miejsca. Rzeczywisty rozmiar folderu danych sekwencjonowania zależy od końcowej gęstości klastrów.

Dane należy archiwizować tylko wówczas, gdy system znajduje się w stanie bezczynności, a analiza ani sekwencjonowanie nie są w toku.

## Mapowanie dysków serwera

Na serwerze lokalnym znajdują się trzy foldery, które można indywidualnie mapować na dowolny komputer z systemem Microsoft Windows:

- **input** (wejściowy) – mapowanie do folderów danych sekwencjonowania. Instalacja na komputerze podłączonym do systemu sekwencjonowania. Należy skonfigurować system sekwencjonowania do strumieniowego przesyłania danych do folderu wejściowego.
- **output** (wyjściowy) – mapowanie do raportów analizy i raportów przetwarzania oznaczenia na serwerze.

- **backup** (kopia zapasowa) – mapowanie do plików kopii zapasowych bazy danych.

**UWAGA** Tylko pracownicy serwisu i administratorzy z aktywnymi kontami mają uprawnienie do mapowania dysków serwera.

Każdy folder należy mapować w następujący sposób:

- 1 Zaloguj się na komputer w obrębie podsieci serwera lokalnego.
- 2 Kliknij prawym przyciskiem myszy opcję **Computer** (Komputer) i wybierz opcję **Map network drive** (Mapuj dysk sieciowy).
- 3 Wybierz literę z listy rozwijanej Drive (Dysk).
- 4 Do pola Folder wprowadź \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name>. Przykładowo: \\10.50.132.92\input.
- 5 Wpisz swoją nazwę użytkownika i hasło (jako aktywnego administratora) do oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2. Pomyślnie zmapowane foldery są wyświetlane jako zainstalowane na komputerze. W razie zmiany roli, statusu aktywności lub hasła administratora aktywne połączenie zmapowanego serwera zostaje zakończone. Pomyślnie zmapowane foldery są wyświetlane jako zainstalowane na komputerze.

**UWAGA** Mapowanie dysku lokalnego bazuje na protokole Server Message Block (SMB). Oprogramowanie obsługuje obecnie protokół SMB2 i jego nowsze wersje. Serwer wymaga podpisania protokołu SMB. Należy włączyć te wersje na urządzeniu (laptopie/stacji roboczej), na które mapuje się dane.

## Ponowne uruchamianie serwera

**UWAGA** Uprawnienie do ponownego uruchamiania serwera mają tylko pracownicy serwisu i administratorzy.

Aby ponownie uruchomić serwer:

- 1 Na liście rozwijanej **Settings** (Ustawienia) wybierz opcję **Reboot Server** (Uruchom ponownie serwer).
- 2 Wybierz opcję **Reboot** (Uruchom ponownie), aby uruchomić ponownie system, albo opcję **Cancel** (Anuluj), aby wyjść bez ponownego uruchamiania.
- 3 Wprowadź przyczynę wyłączenia serwera.  
Ta przyczyna zostanie zarejestrowana na potrzeby rozwiązywania problemów.





## PRZESTROGA

Podczas ponownego uruchamiania nie powinno być aktywne żadne sekwencjonowanie ani przygotowanie próbek. Nieprzestrzeganie tej instrukcji może spowodować utratę danych. Ponowne uruchamianie systemu może trwać kilka minut. Pracę w laboratorium należy zaplanować w taki sposób, aby ponowne uruchamianie utrudniało ją w jak najmniejszym stopniu.

## Wyłączanie serwera

**UWAGA** Uprawnienie do wyłączania serwera mają tylko pracownicy serwisu i administratorzy.

Aby wyłączyć serwer lokalny:

- 1 Na liście rozwijanej **Settings** (Ustawienia) wybierz opcję **Shut Down Server** (Wyłącz serwer).
- 2 Wybierz opcję **Shut Down** (Wyłącz), aby wyłączyć serwer lokalny, albo opcję **Cancel** (Anuluj), aby wyjść bez jego wyłączania.
- 3 Wprowadź przyczynę wyłączania serwera lokalnego.

Ta przyczyna zostanie zarejestrowana na potrzeby rozwiązywania problemów.



## PRZESTROGA

Podczas wyłączania serwera nie powinno być aktywne żadne sekwencjonowanie ani żadna procedura przygotowania próbek. Nieprzestrzeganie tego zalecenia może spowodować utratę danych.

## Przywracanie normalnego działania po nieoczekiwanym wyłączeniu

W przypadku przerwy w dostawie zasilania lub przypadkowego wyłączenia przez użytkownika podczas analizy system:

- Automatycznie restartuje oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software (po ponownym uruchomieniu).
- Rozpoznaje, że przebieg analizy nie powiódł się i ponownie wprowadza przebieg do kolejki przetwarzania.
- Generuje dane wyjściowe po pomyślnym zakończeniu analizy.

**UWAGA** Jeśli wykonanie analizy nie powiedzie się, oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software umożliwi systemowi ponowne wprowadzenie przebiegu do analizy maksymalnie trzy razy.

## Kwestie środowiskowe

W poniższej tabeli przedstawiono informacje dotyczące temperatury w otoczeniu serwera lokalnego.

| Wysokość n.p.m.                  | Temperatura otoczenia podczas eksploatacji | Temperatura otoczenia poza eksploatacją |
|----------------------------------|--|---|
| Poziom morza                     | Od 10°C do 40°C                            | Od 0°C do 60°C                          |
| +3050 m n.p.m.<br>(+10 000 stóp) | Od 0°C do 30°C                             | Od -10°C do 50°C                        |

Informacje na temat utylizacji sprzętu elektronicznego (tj. dyrektywy WEEE, Waste Electrical and Electronic Equipment – w zależności od jej obowiązywania) są dostępne w serwisie internetowym firmy Illumina pod adresem <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

## Metryki kontroli jakości

### Granice i metryki kontroli jakości oznaczenia ilościowego

| Metryka            | Opis                                     | Dolna granica | Górna granica    | Uzasadnienie   |
|--------------------|--|---------------|------------------|--|
| standard_r_squared | Wartość R-kwadratu krzywej wzorcowej.    | 0,980         | nd.              | Krzywe wzorcowe wykazujące niewystarczającą liniowość w obszarze logarytmicznym nie umożliwiają dokładnego określenia faktycznych stężeń próbek. |
| standard_slope     | Nachylenie krzywej wzorcowej.            | 0,95          | 1,15             | Krzywe wzorcowe o nachyleniu poza oczekiwanym zakresem wskazują na niemierność modelu.   |
| ccn_library_pg_ul  | Maksymalne dopuszczalne stężenie próbki. | nd.           | 1000 pg/ $\mu$ l | Próbki o obliczonym stężeniu DNA przekraczającym specyfikacje oznaczają nadmierne zanieczyszczenie genomowego DNA.                               |

| Metryka          | Opis  | Dolna granica  | Górna granica | Uzasadnienie  |
|------------------|---|----------------|---------------|---|
| median_ccn_pg_ul | Mediana wartości stężeń wyliczona dla wszystkich próbek w partii. | 16 pg/ $\mu$ l | nd.           | Pula do sekwencjonowania o odpowiedniej objętości nie może zawierać zbyt dużej liczby nadmiernie rozcieńczonych próbek. Partie o dużej liczbie rozcieńczonych próbek wskazują na nieprawidłowość w procesie przygotowywania próbek. |

## Metryki i granice kontroli jakości sekwencjonowania

| Metryka         | Opis                              | Dolna granica            | Górna granica            | Uzasadnienie  |
|-----------------|-----------------------------------|--------------------------|--------------------------|---|
| cluster_density | Gęstość klastra sekwencjonowania. | 152 000 na $\text{mm}^2$ | 338 000 na $\text{mm}^2$ | Komora przepływowa o niskiej gęstości klastra nie generuje wystarczającej ilości odczytów. Komory przepływowe o zbyt dużej ilości klastrów zwykle zwracają dane sekwencjonowania o niskiej jakości. |

| Metryka                 | Opis   | Dolna granica | Górna granica | Uzasadnienie  |
|-------------------------|--|---------------|---------------|---|
| pct_pf                  | Procent odczytów przechodzących przez filtr czystości.               | ≥ 50%         | nd.           | Komory przepływowe o ekstremalnie niskiej wartości %PF mogą charakteryzować się nieprawidłową reprezentacją zasad i prawdopodobnie mogą wskazywać na problemy z odczytami PF. |
| prephasing              | Fracja fazowania wyprzedzającego.                                    | nd.           | ≤ 0,003       | Doświadczalnie zoptymalizowane rekomendacje dotyczące testu VeriSeq NIPT Solution v2.   |
| phasing                 | Fracja fazowania.  | nd.           | ≤ 0,004       | Doświadczalnie zoptymalizowane rekomendacje dotyczące testu VeriSeq NIPT Solution v2.   |
| predicted_aligned_reads | Szacunkowa średnia liczba unikalnie mapowanych fragmentów na próbkę. | ≥ 4 000 000   | nd.           | Określane jako minimalna obserwowana liczba NES w populacji normalnej.  |

# Raporty systemowe

## Wstęp

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software generuje raporty następujących kategorii:

- Raporty z wynikami i powiadomieniami.
- Raporty dotyczące przetwarzania.

Raport może być informacyjny albo może być raportem z opcjami działania.

- **Informacyjny** – raport dotyczący procesu, który zawiera informacje na temat postępu oznaczenia i może być używany w celu potwierdzenia ukończenia konkretnego etapu. Ten raport zawiera także informacje, takie jak wyniki kontroli jakości i numery identyfikacyjne.
- **Z opcjami działania** – raport asynchroniczny wyzwalany przez zdarzenie systemowe lub działanie użytkownika, które wymaga uwagi ze strony użytkownika.

W niniejszej części opisano poszczególne raporty i przedstawiono szczegóły raportów na potrzeby integracji z systemem LIMS.

## Pliki wyjściowe

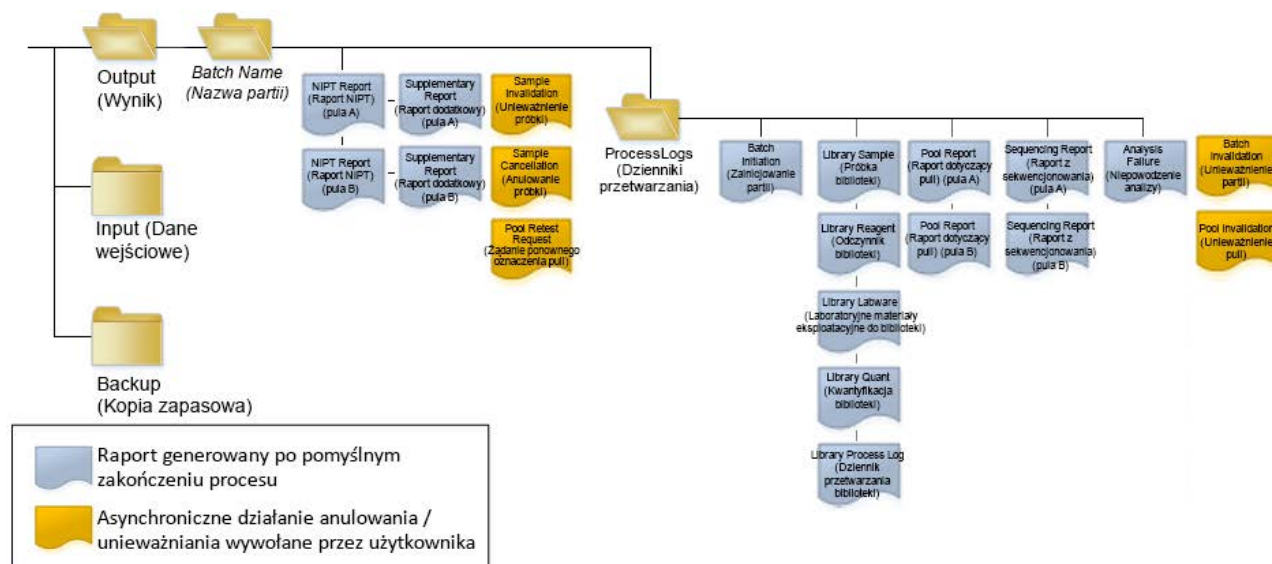
Raporty oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software są generowane na wewnętrznym dysku twardym serwera lokalnego, zmapowanym na dysk użytkownika jako folder wyjściowy tylko do odczytu. Każdy raport jest generowany z odpowiednim standardowym plikiem sumy kontrolnej MD5, który służy do sprawdzenia, czy plik nie był modyfikowany.

Wszystkie raporty mają format zwykłego tekstu rozdzielanego znakami tabulacji. Raporty można otworzyć przy użyciu dowolnego edytora tekstu lub programu przedstawiającego dane tabelaryczne, takiego jak Microsoft Excel®.

## Struktura pliku raportów

Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software zapisuje raporty w konkretnej strukturze w folderze wyjściowym.

Rysunek 4 Struktura folderu raportów w oprogramowaniu VeriSeq NIPT Assay Software



Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software zapisuje raporty w folderze *Batch Name* (Nazwa partii) zgodnie z następującą organizacją:

- **Folder główny (folder Batch Name (Nazwa partii))** – zawiera raporty z wynikami lub powiązane z powiadomieniami e-mail wygenerowanymi przez system LIMS. Szczegółowe informacje zawiera część [Raporty z wynikami i powiadomieniami na stronie 60](#).
- **Folder ProcessLogs** (Dzienniki przetwarzania) – zawiera raporty dotyczące przetwarzania. Szczegółowe informacje zawiera część [Raporty dotyczące przetwarzania na stronie 77](#).

Lista wszystkich raportów jest dostępna w części [Podsumowanie raportów systemu na stronie 55](#).

## Podsumowanie raportów systemu

| Nazwa raportu  | Typ raportu         | Czego dotyczy raport      | Format nazwy pliku raportu  |
|--|---------------------|---------------------------|---|
| <i>NIPT Report (Raport NIPT) na stronie 60</i>   | Z opcjami działania | Pula / komora przeptywowa | <batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab          |
| <i>Supplementary Report (Raport dodatkowy) na stronie 69</i>   | Z opcjami działania | Pula / komora przeptywowa | <batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Sample Invalidation Report (Raport z unieważnienia próbki) na stronie 75</i>                      | Z opcjami działania | Próbka                    | <batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                |
| <i>Sample Cancellation Report (Raport z anulowania próbki) na stronie 76</i>                         | Z opcjami działania | Próbka                    | <batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                |
| <i>Pool Retest Request Report (Raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli) na stronie 76</i> | Z opcjami działania | Pula                      | <batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                            |
| <i>Batch Initiation Report (Raport z zainicjowania partii) na stronie 77</i>                         | Informacyjny        | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                        |
| <i>Batch Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia partii) na stronie 78</i>               | Informacyjny        | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                      |



| Nazwa raportu   | Typ raportu  | Czego dotyczy raport      | Format nazwy pliku raportu   |
|---|--------------|---------------------------|--|
| <i>Library Sample Report (Raport dotyczący próbek biblioteki) na stronie 79</i>                                       | Informacyjny | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                   |
| <i>Library Reagent Report (Raport dotyczący odczynników biblioteki) na stronie 80</i>                                 | Informacyjny | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                  |
| <i>Library Labware Report (Raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki) na stronie 81</i> | Informacyjny | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                  |
| <i>Library Quant Report (Raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki) na stronie 82</i>                        | Informacyjny | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                                    |
| <i>Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki) na stronie 83</i>  | Informacyjny | Partia                    | ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab   |
| <i>Pool Report (Raport dotyczący puli) na stronie 84</i>  | Informacyjny | Pula                      | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                              |
| <i>Pool Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia puli) na stronie 84</i>                                   | Informacyjny | Pula                      | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                 |
| <i>Sequencing Report (Raport z sekwencjonowania) na stronie 85</i>  | Informacyjny | Pula / komora przepływowa | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab |
| <i>Analysis Failure Report (Raport z niepowodzenia analizy) na stronie 86</i>   | Informacyjny | Pula / komora przepływowa | ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab                  |

## Zdarzenia powodujące wygenerowanie raportu

| Raport  | Opis  | Zdarzenie generujące  |
|---|---|---|
| NIPT Report (Raport NIPT)                               | Zawiera ostateczne wyniki pomyślnie wykonanego przebiegu analizy.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Zakończenie analizy w ramach sekwencjonowania.</li> </ul>  |
| Supplementary Report (Raport dodatkowy)                 | Zawiera wyniki dodatkowe dotyczące pomyślnie wykonanej analizy.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Zakończenie analizy w ramach sekwencjonowania i wygenerowanie raportu NIPT.</li> </ul>   |
| Sample Invalidation (Unieważnienie próbki)              | Zawiera informacje o unieważnionej próbce.  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Unieważnienie próbki przez użytkownika.</li> </ul>   |
| Sample Cancellation (Anulowanie próbki)                 | Zawiera informacje o anulowanej próbce.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Anulowanie próbki przez użytkownika.</li> </ul>  |
| Pool Retest Request (Żądanie ponownego oznaczenia puli) | Wskazuje, że z istniejącej partii można wygenerować drugą pulę. Zawiera informacje o statusie ponownego oznaczenia puli. <sup>1</sup> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Unieważnienie puli przez użytkownika.</li> </ul>   |
| Batch Initiation (Zainicjowanie partii)                 | Wskazuje rozpoczęcie przetwarzania nowej partii.  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Zainicjowanie nowej partii przez użytkownika.</li> </ul>   |
| Batch Invalidation (Unieważnienie partii)               | Zawiera informacje o unieważnionej partii zainicjowanej przez użytkownika.  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Partia jest unieważniona.</li> </ul>   |
| Library Sample (Próbka biblioteki)                      | Zawiera listę wszystkich próbek w partii.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Partia jest unieważniona.</li> <li>Zakończenie metody przygotowania biblioteki.</li> <li>Niepowodzenie analizy ilościowej partii.</li> </ul> |

| Raport   | Opis   | Zdarzenie generujące   |
|--|--|--|
| Library Reagent (Odczynnik biblioteki)                                 | Zawiera informacje o odczynniku przetwarzania do biblioteki.                 | <ul style="list-style-type: none"> <li>Partia jest unieważniona.</li> <li>Zakończenie metody przygotowania biblioteki.</li> <li>Niepowodzenie analizy ilościowej partii.</li> </ul>  |
| Library Labware (Laboratoryjne materiały eksploatacyjne do biblioteki) | Zawiera informacje o laboratoryjnym materiale eksploatacyjnym do biblioteki. | <ul style="list-style-type: none"> <li>Partia jest unieważniona.</li> <li>Zakończenie metody przygotowania biblioteki.</li> <li>Niepowodzenie analizy ilościowej partii.</li> </ul>  |
| Library Quant (Kwantyfikacja biblioteki)                               | Zawiera wyniki testu kwantyfikacji biblioteki.                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>Partia jest unieważniona.</li> <li>Zakończenie metody przygotowania biblioteki.</li> <li>Niepowodzenie analizy ilościowej partii.</li> </ul>  |
| Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki)                | Zawiera kroki wykonane podczas przetwarzania biblioteki.                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Partia jest unieważniona.</li> <li>Zakończenie metody przygotowania biblioteki.</li> <li>Niepowodzenie analizy ilościowej partii.</li> <li>Zakończenie przetwarzania partii.</li> </ul> |
| Pool (Pula)  | Zawiera objętości puli próbek.   | <ul style="list-style-type: none"> <li>Zakończenie metody tworzenia puli.</li> </ul>   |
| Pool Invalidation (Unieważnienie puli)                                 | Zawiera informacje o unieważnionej puli zainicjowanej przez użytkownika.     | <ul style="list-style-type: none"> <li>Unieważnienie puli przez użytkownika.</li> </ul>  |

| Raport                                      | Opis   | Zdarzenie generujące   |
|---|--|--|
| Sequencing<br>(Sekwencjonowanie)            | Zawiera wyniki kontroli jakości sekwencjonowania.              | <ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrola jakości sekwencjonowania zakończona wynikiem pozytywnym.</li> <li>Sekwencjonowanie zakończone wynikiem negatywnym.</li> <li>Upłynięcie limitu czasu sekwencjonowania.</li> </ul> |
| Analysis Failure<br>(Niepowodzenie analizy) | Zawiera informacje o analizie puli zakończonej niepowodzeniem. | <ul style="list-style-type: none"> <li>Niepowodzenie analizy w ramach sekwencjonowania.</li> </ul>   |

<sup>1</sup> Użytkownik unieważnia pulę z poprawnej partii, która nie przekroczyła maksymalnej liczby pul.

# Raporty z wynikami i powiadomieniami

## NIPT Report (Raport NIPT)

Raport NIPT oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2 zawiera wyniki klasyfikacji chromosomów w formacie, w którym każda próbka w puli przypada na jeden wiersz.

| Kolumna        | Opis   | Możliwe wartości wstępnie ustawione  | Typ  | Regex   |
|----------------|--|--|------|---|
| batch_name     | Nazwa partii.  | Nie dotyczy.   | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| sample_barcode | Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.  | Nie dotyczy.   | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| sample_type    | Informacja o typie próbki dostarczona przez punkt pobrań lub pracownika laboratorium. Określa klasyfikację aneuploidii, raportowanie aneuploidii oraz kryteria kontroli jakości. | Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Pojedyncza) – ciąża pojedyncza.</li> <li>• <b>Twin</b> (Mnoga) – ciąża wielopłodowa.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrolna) – próbka kontrolna o znanej klasyfikacji płci i aneuploidii.</li> <li>• <b>NTC</b> – próbka kontrolna bez wzorca (brak DNA).</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Nie określono) – typ tej próbki nie został określony.</li> </ul> | enum | <i>Wartości określone w kolumnie</i><br><i>Możliwe wartości wstępnie ustawione.</i> |

| Kolumna     | Opis   | Możliwe wartości wstępnie ustawione   | Typ  | Regex   |
|-------------|--|---|------|---|
| sex_chrom   | Wymagana jest analiza chromosomów płci. Określa sposób przedstawienia klasyfikacji aneuploidii i informacji o chromosomach płci. | Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (Tak) – wymagane jest raportowanie aneuploidii chromosomów płci i płci.</li> <li>• <b>No</b> (Nie) – nie jest wymagane raportowanie aneuploidii chromosomów płci ani płci.</li> <li>• <b>SCA</b> – raportowanie aneuploidii chromosomów płci jest wymagane, a raportowanie płci nie jest wymagane.</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Nie określono) – dla próbki nie określono opcji raportowania chromosomów płci.</li> </ul> Wyświetlane w raporcie NIPT wartości „yes”, „no” i „sca” są pisane tylko małymi literami. | enum | <i>Wartości określone w kolumnie</i><br><i>Możliwe wartości wstępnie ustawione.</i> |
| screen_type | Typ badania przesiewowego.   | Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Podstawowe) – badanie przesiewowe chromosomów 13, 18 lub 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Cały genom) – badanie przesiewowe całego genomu.</li> <li>• <b>Not Specified</b> (Nie określono) – nie określono typu badania przesiewowego dla tej próbki.</li> </ul> Wyświetlane w raporcie NIPT wartości „basic” i „genomewide” są pisane tylko małymi literami.   | text | <i>Wartości określone w kolumnie</i><br><i>Możliwe wartości wstępnie ustawione.</i> |
| flowcell    | Kod kreskowy komory przepływowej używanej do sekwencjonowania.   | Nie dotyczy.  | text | <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>   |

| Kolumna  | Opis                                       | Możliwe wartości wstępnie ustawione   | Typ      | Regex  |
|----------|--|---|----------|--|
| class_sx | Klasyfikacja aneuploidii chromosomów płci. | <p>Jedna z poniższych wartości w zależności od typu próbki i wybranych opcji raportowania chromosomów płci:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (Wykryto anomalię) – w celu uzyskania szczegółowych informacji o anomalii należy zapoznać się z informacjami w polu anomaly_description.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nie wykryto anomalii) – próbka ujemna, płeć nie jest raportowana.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (Nie wykryto anomalii, XX) – próbka ujemna, płód płci żeńskiej.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (Nie wykryto anomalii, XY) – próbka ujemna, płód płci męskiej.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (Nie można zgłosić) – oprogramowanie nie może zgłosić chromosomów płci.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (Brak chr. Y) – ciąża bliźniacza, nie wykryto chromosomu Y.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (Występuje chr. Y) – ciąża bliźniacza, wykryto chromosom Y.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Anulowano) – próbka anulowana przez użytkownika.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Unieważniono) – niepowodzenie kontroli jakości próbki lub jej unieważnienie przez użytkownika.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (Nie testowano) – nie badano chromosomów płci.</li> <li>• <b>Not applicable</b> (Nie dotyczy) – kategoria nie dotyczy próbki.</li> </ul> | class_sx | Wartości określone w kolumnie Możliwe wartości wstępnie ustawione. |

| Kolumna             | Opis  | Możliwe wartości wstępnie ustawione   | Typ  | Regex   |
|---------------------|---|---|------|---|
| class_auto          | Klasyfikacja aneuploidii w autosomach. Zgłaszana jako ANOMALY DETECTED (Wykryto anomalię), jeśli wykryto anomalię w ramach wybranego typu badania przesiewowego próbki. | Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ANOMALY DETECTED</b> (Wykryto anomalię) – wykryto anomalię autosomalną.</li> <li><b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nie wykryto anomalii) – nie wykryto anomalii autosomalnej.</li> <li><b>CANCELLED</b> (Anulowano) – próbka anulowana przez użytkownika.</li> <li><b>INVALIDATED</b> (Unieważniono) – niepowodzenie kontroli jakości próbki lub jej unieważnienie przez użytkownika.</li> <li><b>Not applicable</b> (Nie dotyczy) – kategoria nie dotyczy próbki.</li> </ul> | text | Wartości określone w kolumnie Możliwe wartości wstępnie ustawione.  |
| anomaly_description | Ciąg zgodny z wymogami komisji ISCN opisujący wszystkie możliwe do zgłoszenia anomalie. Wiele anomalii jest rozdzielanych średnikami.                                   | <b>DETECTED:</b> (Wykryto:), po czym następują rozdzielone średnikami ciągi konkatenujące następujące formaty, w kolejności według chromosomów:<br>(\+ -)[12]?[0-9]<br>(del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\)<br>XO XXX XXY XYY<br><br>Inne możliwości: <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (Nie wykryto anomalii)   <b>not applicable</b> (Nie dotyczy)   <b>INVALIDATED</b> (Unieważniono)   <b>CANCELLED</b> (Anulowano).   | text | Ciągi rozdzielane średnikami oraz inne wartości opisane w części <a href="#">Reguły opisywania anomalii na stronie 66</a> . |



| Kolumna | Opis   | Możliwe wartości wstępnie ustawione   | Typ  | Regex   |
|---------|--|---|------|---|
| qc_flag | Wyniki analizy kontroli jakości.<br>Tylko wartości WARNING (Ostrzeżenie) i PASS (Powodzenie) wiążą się ze zgłoszeniem wyników.<br>W przypadku wszystkich pozostałych wartości wyniki nie są raportowane. | Jedna z następujących wartości: <ul style="list-style-type: none"><li>• <b>PASS</b> (Powodzenie)</li><li>• <b>WARNING</b> (Ostrzeżenie)</li><li>• <b>FAIL</b> (Niepowodzenie)</li><li>• <b>CANCELLED</b> (Anulowano)</li><li>• <b>INVALIDATED</b> (Unieważniono)</li><li>• <b>NTC_PASS</b> (Powodzenie NTC)</li></ul> | enum | <i>Wartości określone w kolumnie Możliwe wartości wstępnie ustawione.</i> |

| Kolumna   | Opis  | Możliwe wartości wstępnie ustawione  | Typ  | Regex   |
|-----------|---|--|------|---|
| qc_reason | Niepowodzenie kontroli jakości lub informacja ostrzegawcza. | <p>Jedna z następujących wartości:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (Brak); stan kontroli jakości = PASS (Powodzenie)</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (Wykryto wiele anomalii); stan kontroli jakości = WARNING (Ostrzeżenie)</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (Niepowodzenie iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Dane poza oczekiwanym zakresem)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Rozkład wielkości fragmentów poza oczekiwanym zakresem)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Dane komory przepływowej poza oczekiwanym zakresem)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (Niepowodzenie oszacowania frakcji płodowej)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (Dane sekwencjonowania poza oczekiwanym zakresem)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (Nieoczekiwane dane)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (Próbka NTC z wysokim pokryciem)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (Anulowano)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (Unieważniono)</li> </ul> | text | <i>Wartości określone w kolumnie Możliwe wartości wstępnie ustawione.</i> |
| ff        | Szacowana frakcja płodowa.                                  | Odsetek cfDNA w próbce pochodzącego od płodu po zaokrągleniu do liczby całkowitej. Wyniki poniżej 1% są przedstawiane w postaci < 1%.  | text | <i>Nie dotyczy.</i>   |

## Reguły opisywania anomalii

Jeśli podczas analizy przy użyciu oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software v2 zostanie zidentyfikowana anomalia, w polu anomaly\_description w raporcie NIPT zostanie wyświetlona wartość DETECTED (Wykryto) wraz z ciągiem tekstowym. Ten tekst opisuje wszystkie raportowane anomalie zgodnie z wymogami Międzynarodowej Stałej Komisji Nomenklaturowej ds. Cytogenetyki (ISCN, International Standing Committee on Cytogenetic Nomenclature). Ciąg zawiera wiele elementów rozdzielonych średnikami. Każdy element reprezentuje trisomię lub monosomię w autosomie, aneuploidię chromosomów płci albo częściową delecję lub duplikację.

Elementy odpowiadające trisomii i monosomii są podane w postaci oznaczeń odpowiednio +<chr> i -<chr>, gdzie <chr> oznacza numer chromosomu.

Przykładowo wynik próbki z trisomią chromosomu 5 jest wyświetlany w poniższy sposób:

+5

Wynik próbki z monosomią chromosomu 6 jest wyświetlany w poniższy sposób:

-6

W przypadku aneuploidii chromosomów płci stosowany jest standardowy zapis o następujących możliwych wartościach:

- X0 – w przypadku monosomii chromosomu X.
- XXX – w przypadku trisomii chromosomu X.
- XXY – w przypadku 2 chromosomów X u mężczyzn.
- XYY – w przypadku 2 chromosomów Y u mężczyzn.

Częściowe delecje lub duplikacje są zgłaszane tylko dla autosomów i są określane jedynie podczas badań przesiewowych całego genomu. Składnia częściowej delecji lub duplikacji to <type>(<chr>(<start band><end band>)), gdzie:

- <type> jest typem zdarzenia: „del” w przypadku delecji lub „dup” w przypadku duplikacji.
- <chr> jest numerem chromosomu.
- <start band> jest prążkiem cytogenetycznym zawierającym początek zdarzenia.
- <end band> jest prążkiem cytogenetycznym zawierającym koniec zdarzenia.

Na przykład częściowa delecja lub duplikacja, w przypadku której duplikacja występuje w prążku p13 w chromosomie 19 jest wyświetlana w poniższy sposób:

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

W polu anomaly\_description stosowane są cztery zasady uporządkowania:

- 1 Elementy są uporządkowane według numeru chromosomu, niezależnie od tego, czy dotyczą całego chromosomu czy też częściowej delecji lub duplikacji. Aneuploidia chromosomów płci, jeśli występuje, jest wyświetlana jako ostatnia.
- 2 W przypadku anomalii dotyczących tego samego chromosomu aneuploidie chromosomu są podawane przed częściowymi delecjami lub duplikacjami.

- 3 W przypadku częściowych delecji lub duplikacji w obrębie tego samego chromosomu delecje są podawane przed duplikacjami.
- 4 Częściowe delecje lub duplikacje tego samego typu w obrębie tego samego chromosomu są uporządkowane według zasady początkowej, która jest widoczna w raporcie dodatkowym.

**UWAGA** W przypadku badania przesiewowego całego genomu oprogramowanie może zgłosić aneuploidię oraz częściową delecję lub duplikację jako dotyczące tego samego chromosomu. W razie takiego wyniku należy zapoznać się z raportem dodatkowym, który zawiera więcej metryk ułatwiających interpretację.

## Komunikaty dotyczące przyczyny kontroli jakości

W kolumnie qc\_reason raportu NIPT wyświetlane jest niepowodzenie kontroli jakości lub ostrzeżenie, jeśli wyniki analizy przekraczają oczekiwany zakres analitycznej metryki kontroli jakości. Niepowodzenia kontroli jakości skutkują całkowitym wstrzymaniem wyników dotyczących aneuploidii chromosomów, płci, wyników w raporcie dodatkowym i szacowanej frakcji płodowej, co odpowiada następującym polom raportu NIPT: class\_auto, class\_sx, anomaly\_description oraz ff.

| Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości                     | Opis   | Zalecane działanie            |
|--|--|-------------------------------|
| FAILED iFACT<br>(Niepowodzenie iFACT)                              | individual Fetal Aneuploidy Confidence Test, iFACT (Zindywidualizowany test pewności aneuploidii płodu) – metryka kontroli jakości łącząca szacowanie frakcji płodowej z metrykami analizy związanymi z pokryciem, służąca do ustalania, czy wynik dla określonej próbki jest zgłaszany przez system z pewnością statystyczną. | Ponowne przetworzenie próbki. |
| DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE<br>(Dane poza oczekiwanym zakresem) | Średnie odchylenie od pokrycia euploidalnego jest niezgodne z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbki.  | Ponowne przetworzenie próbki. |

| Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości  | Opis   | Zalecane działanie   |
|---|--|--|
| FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Rozkład wielkości fragmentów poza oczekiwanym zakresem) | Rozkład wielkości fragmentów jest niezgodny z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbek.  | Ponowne przetworzenie próbki.                                    |
| FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane komory przepływowej poza oczekiwanym zakresem)                  | Dane komory przepływowej są niezgodne z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest błąd konfiguracji komory przepływowej.                          | Ponowne przetworzenie próbki.                                    |
| FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (Niepowodzenie oszacowania frakcji płodowej)                                | Nie można uzyskać prawidłowej szacunkowej wartości frakcji płodowej.   | Ponowne przetworzenie próbki.                                    |
| SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (Dane sekwencjonowania poza oczekiwanym zakresem)                   | Dane wejściowe sekwencjonowania są niezgodne z wyuczonym rozkładem danych. Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbek. | Ponowne przeprowadzenie sekwencjonowania w komorze przepływowej. |
| UNEXPECTED DATA (Nieoczekiwane dane)  | W raporcie generowany jest problem z kontrolą jakości, który nie odpowiada innym przyczynom kontroli jakości wymienionym w tej tabeli.                           | Skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.      |

| Komunikat dotyczący przyczyny kontroli jakości                 | Opis  | Zalecane działanie            |
|--|---|-------------------------------|
| MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (Wykryto wiele anomalii)           | W próbce wykryto co najmniej dwie podlegające zgłoszeniu anomalie (obejmujące aneuploidie całego chromosomu i zdarzenia CNV).<br>Wykrycie wielu anomalii może oznaczać nieprawidłowe postępowanie z próbką lub występujące rzadziej sytuacje, takie jak nowotwór złośliwy u matki.<br>Ten komunikat ma charakter ostrzeżenia. Nie oznacza niepowodzenia kontroli jakości. Wyniki są zgłaszane, więc można zobaczyć wykryte anomalie. Jednak może być wymagane ponowne przetworzenie próbki. | Ponowne przetworzenie próbki. |
| NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (Próbka NTC z wysokim pokryciem) | Wykryto wysokie pokrycie próbki NTC (oczekiwany jest brak materiału DNA).<br>Prawdopodobną przyczyną jest zanieczyszczenie lub nieprawidłowe przetworzenie próbki.  | Ponowne przetworzenie próbki. |
| CANCELLED (Anulowano)  | Próbka została anulowana przez użytkownika.   | Nie dotyczy.                  |
| INVALIDATED (Unieważniono)                                     | Próbka została unieważniona przez użytkownika.  | Nie dotyczy.                  |

## Supplementary Report (Raport dodatkowy)

Raport dodatkowy zawiera dane dotyczące dodatkowych metryk na podstawie partii, próbki lub regionu. W tym raporcie każdy wiersz reprezentuje metrykę. Wiele metryk ma zastosowanie w odniesieniu do tej samej partii, próbki lub tego samego regionu.

Plik danych rozdzielanych tabulatorami zawiera sześć kolumn opisanych w poniższej tabeli.

| Kolumna    | Opis                              | Typ  | Regex                  |
|------------|-----------------------------------|------|------------------------|
| flowcell   | Kod kreskowy komory przepływowej. | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| batch_name | Nazwa odpowiadającej partii.      | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Kolumna            | Opis   | Typ     | Regex   |
|--------------------|--|---------|---|
| sample_<br>barcode | Kod kreskowy próbki.   | text    | NA (Nie dotyczy) – w przypadku metryk dotyczących partii.<br>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$   |
| region             | Cały chromosom lub opis regionu częściowej delecji lub duplikacji. | text    | NA (Nie dotyczy) – w przypadku metryk dotyczących partii lub poszczególnych próbek.<br>chr[12]?[0-9X] – w przypadku metryk dotyczących regionu całego chromosomu.<br>(del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2\} – w przypadku metryk dotyczących częściowej delecji lub duplikacji. |
| metric_<br>name    | Nazwa opisywanej metryki.  | text    | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| metric_<br>value   | Wartość metryki.   | zmienny | Patrz: <a href="#">Metryki raportu dodatkowego na stronie 70.</a>   |

## Metryki raportu dodatkowego

Raport dodatkowy zawiera dane opisanych poniżej metryk. Każda metryka jest wyświetlana w odniesieniu do partii, próbki lub regionu.

Metryki dotyczące chromosomu X są wyświetlane tylko wtedy, gdy dla opcji chromosomu płci wybrano wartość Yes (Tak) lub SCA.

Zakresy wartości są wyświetlane jako „wartość minimalna”, „wartość maksymalna” otoczone nawiasami okrągłymi lub kwadratowymi. Nawiasy okrągłe oznaczają, że wartość skrajna jest wykluczona z zakresu. Nawiasy kwadratowe oznaczają, że wartość skrajna jest uwzględniona w zakresie. „Inf” to skrót od „infinity”, co oznacza nieskończoność.

| Nazwa metryki       | Częstość  | Opis  | Typ  | Regex lub zakres wartości |
|---------------------|-----------|---|------|---------------------------|
| genome_<br>assembly | Na partię | Układ współrzędnych na potrzeby dopasowania danych sekwencjonowania i współrzędnych w raporcie dotyczącym regionów. W przypadku testu VeriSeq NIPT Solution v2 jest to zawsze GRCh37. | text | ^GRCh37\$                 |

| Nazwa metryki        | Częstość  | Opis   | Typ     | Regex lub zakres wartości |
|----------------------|-----------|--|---------|---------------------------|
| frag_size_dist       | Na próbkę | Odchylenie standardowe różnic między rzeczywistymi a oczekiwanymi skumulowanymi rozkładami wielkości fragmentów.   | float   | (0, Inf)                  |
| fetal_fraction       | Na próbkę | Raportowana frakcja płodowa.   | float   | (0, 1)                    |
| NCV_X                | Na próbkę | Znormalizowana wartość chromosomalna dla chromosomu X. Pojawia się tylko wtedy, gdy zezwala na to opcja raportowania chromosomów płci. W przeciwnym wypadku ta metryka jest wyświetlana jako NOT TESTED (Nie testowano). | float   | (-Inf, Inf)               |
| NCV_Y                | Na próbkę | Znormalizowana wartość chromosomalna dla chromosomu Y. Pojawia się tylko wtedy, gdy zezwala na to opcja raportowania chromosomów płci. W przeciwnym wypadku ta metryka jest wyświetlana jako NOT TESTED (Nie testowano). | float   | (-Inf, Inf)               |
| number_of_cnv_events | Na próbkę | Liczba regionów częściowej delecji lub duplikacji wykrytych w próbce.  | integer | (0, Inf)                  |
| non_excluded_sites   | Na próbkę | Liczba odczytów pozostających po filtrowaniu, które są uwzględniane w analizie.  | integer | (0, Inf)                  |



| Nazwa metryki         | Częstość  | Opis  | Typ     | Regex lub zakres wartości      |
|-----------------------|-----------|---|---------|--------------------------------|
| region_classification | Na region | Klasyfikacja regionu przez system w tym samym formacie, co pole anomaly_description w raporcie NIPT.<br>W przypadku chromosomu X, jeśli nie wykryto żadnej podlegającej raportowaniu anomalii chromosomów płci, klasyfikacja regionu będzie zgodna z wartością class_sx w raporcie NIPT.<br>Możliwe wartości (regex):<br>DETECTED: (\+ -)[12]?[0-9]<br>DETECTED: (del dup)\([12]?[0-9]\)\<br>((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\)<br>NO ANOMALY DETECTED<br>DETECTED: (XO XXX XXY XYY) NO ANOMALY DETECTED - XX NO ANOMALY DETECTED - XY NOT REPORTABLE CHR Y PRESENT CHR Y NOT PRESENT | text    | Wartości określone w opisie.   |
| chromosome            | Na region | Symbol chromosomu.  | text    | chr[12]?[0-9X]                 |
| start_base            | Na region | Pierwsza zasada zawarta w regionie.   | integer | [1, Inf)                       |
| end_base              | Na region | Ostatnia zasada zawarta w regionie.   | integer | [1, Inf)                       |
| start_cytoband        | Na region | Prążek cytogenetyczny pierwszej zasady uwzględnionej w regionie.  | text    | (p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})? |
| end_cytoband          | Na region | Prążek cytogenetyczny ostatniej zasady uwzględnionej w regionie.  | text    | (p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})? |
| region_size_mb        | Na region | Wielkość regionu wyrażona jako wielokrotność miliona par zasad.   | float   | (0, Inf)                       |

| Nazwa metryki       | Częstość  | Opis   | Typ   | Regex lub zakres wartości |
|---------------------|-----------|--|-------|---------------------------|
| region_llr_trisomy  | Na region | <p>Wartość LLR (Log-Likelihood Ratio, logarytmiczny wskaźnik wiarygodności) dotycząca trisomii w danym regionie. Oznacza trisomię. Brak zmiany oznacza disomię. Trisomia jest rozpoznawana, jeśli wartość LLR przekracza wstępnie określony próg.</p> <p>W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ta metryka jest wyświetlana tylko wtedy, gdy typem jest dup (naddatek).</p> <p>W przeciwnym wypadku ta metryka jest wyświetlana jako „not applicable” (nie dotyczy).</p>   | float | (-Inf, Inf)               |
| region_llr_monosomy | Na region | <p>Wartość LLR dotycząca monosomii w danym regionie. Oznacza monosomię. Brak zmiany oznacza disomię. Monosomia jest rozpoznawana, jeśli wartość LLR przekracza wstępnie określony próg.</p> <p>W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ta metryka jest wyświetlana tylko wtedy, gdy typem jest del (ubytek).</p> <p>W przeciwnym wypadku ta metryka jest wyświetlana jako „not applicable” (nie dotyczy).</p> <p>Jeśli wybrano wykonanie podstawowego typu badania przesiewowego, ta metryka jest widoczna jako NOT TESTED (nie testowano).</p> | float | (-Inf, Inf)               |

| Nazwa metryki                     | Częstość  | Opis   | Typ   | Regex lub zakres wartości |
|-----------------------------------|-----------|--|-------|---------------------------|
| region_t_stat_<br>long_reads      | Na region | Statystyka t konkretnego regionu. Statystyka t jest różnicą pokrycia między konkretnym regionem a pozostałą częścią genomu, w porównaniu do zmienności w próbce. Jest to metryka stosunku sygnału do szumu, która rejestruje możliwość wykrycia jakiegokolwiek przesunięcia pokrycia regionu. Wartość „long_reads” wskazuje, że pokrycia stosowane dla tej statystyki t uwzględniają pełny zakres wielkości fragmentów używanych w analizie. Statystyka t jest łączona z frakcją płodową szacowaną dla tej próbki w celu generowania wartości LLR. | float | (-Inf, Inf)               |
| region_<br>mosaic_ratio           | Na region | Odsetek materiału płodowego, który jest aneuploidalny. Ta metryka jest oparta na stosunku frakcji płodowej wywnioskowanym z pokrycia regionu do frakcji płodowej dla próbki. W próbkach, w których frakcje płodowe są bliskie zera, metryki „mosaic ratio” mogą przyjmować wartości ujemne z powodu zmienności oszacowania frakcji płodowej w próbce używanej do tego obliczenia.  | float | (-Inf, Inf)               |
| region_<br>mosaic_llr_<br>trisomy | Na region | Wartość LLR dotycząca trisomii obliczona z użyciem frakcji płodowej ustalonej na podstawie pokrycia regionu, zamiast z frakcji płodowej dla próbki. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ta metryka jest wyświetlana tylko wtedy, gdy typem jest dup (naddatek). W przeciwnym wypadku ta metryka jest wyświetlana jako „not applicable” (nie dotyczy).   | float | (-Inf, Inf)               |

| Nazwa metryki                      | Częstość  | Opis  | Typ   | Regex lub zakres wartości |
|------------------------------------|-----------|---|-------|---------------------------|
| region_<br>mosaic_llr_<br>monosomy | Na region | Wartość LLR dotycząca monosomii obliczona z użyciem frakcji płodowej ustalonej na podstawie pokrycia regionu, zamiast z frakcji płodowej dla próbki. W przypadku częściowych delecji lub duplikacji ta metryka jest wyświetlana tylko wtedy, gdy typem jest del (ubytek). W przeciwnym wypadku ta metryka jest wyświetlana jako „not applicable” (nie dotyczy). Jeśli wybrano wykonanie podstawowego typu badania przesiewowego, ta metryka jest wyświetlana jako NOT TESTED (nie testowano). | float | (-Inf, Inf)               |

## Sample Invalidation Report (Raport z unieważnienia próbki)

System wygeneruje raport z unieważnienia próbki dla każdej próbki unieważnionej lub oznaczonej jako niepowodzenie.

| Kolumna            | Opis   | Typ  | Regex                  |
|--------------------|--|------|------------------------|
| batch_<br>name     | Nazwa partii.  | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_<br>barcode | Unikalny kod kreskowy unieważnionej próbki.  | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason             | Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia próbki.                                 | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator           | Nazwa użytkownika operatora, który unieważnił próbkę lub oznaczył ją jako niepowodzenie. | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |

| Kolumna   | Opis                                 | Typ                                    | Regex |
|-----------|--------------------------------------|--|-------|
| timestamp | Data i godzina unieważnienia próbki. | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |       |

## Sample Cancellation Report (Raport z anulowania próbki)

Dla każdej anulowanej próbki system generuje raport z anulowania próbki.

| Kolumna        | Opis  | Typ                                    | Regex                  |
|----------------|---|--|------------------------|
| batch_name     | Nazwa partii.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sample_barcode | Unikalny kod kreskowy anulowanej próbki.              | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason         | Podana przez użytkownika przyczyna anulowania próbki. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator       | Nazwa użytkownika operatora, który anulował próbkę.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp      | Data i godzina anulowania próbki.                     | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

## Pool Retest Request Report (Raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli)

Raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli wskazuje, że można wykonać ponowne pulowanie unieważnionej puli. System generuje raport dotyczący żądania ponownego oznaczenia puli, gdy zostaje unieważnione pierwsze z dwóch możliwych sekwencjonowań (puli) dla tego typu puli.

| Kolumna    | Opis   | Typ                                    | Regex                  |
|------------|--|--|------------------------|
| batch_name | Nazwa partii.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_type  | Typ puli.  | enum                                   | A   B   C   E          |
| reason     | Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia poprzedniej puli. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp  | Data i godzina żądania.  | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

# Raporty dotyczące przetwarzania

Ta część zawiera szczegółowe informacje o raportach dotyczących przetwarzania, które są generowane przez oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software.

## Batch Initiation Report (Raport z zainicjowania partii)

System generuje raport z zainicjowania partii, gdy partia zostaje zainicjowana i pomyślnie zweryfikowana przed izolacją osocza. Ten raport można wysłać do systemu LIMS, aby przekazać informację o utworzeniu partii i dostarczyć listę powiązanych z nią próbek.

| Kolumna                  | Opis   | Typ  | Regex                            |
|--------------------------|--|------|----------------------------------|
| batch_name               | Nazwa partii.  | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$           |
| sample_barcode           | Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.                        | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$           |
| sample_type              | Typ próbki określony kodem kreskowym.                      | enum | singleton   control   twin   ntc |
| well                     | Dołek powiązany z próbką.                                  | text | ^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$       |
| assay                    | Nazwa oznaczenia.  | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$          |
| method_version           | Wersja metody automatyzacji oznaczenia.                    | text | VeriSeq NIPT v2 Assay            |
| workflow_manager_version | Wersja oprogramowania Workflow Manager powiązana z partią. | text | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$          |

## Batch Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia partii)

System generuje raport dotyczący unieważnienia partii, gdy partia zostanie unieważniona lub jej przetwarzanie się nie powiedzie.

| Kolumna    | Opis   | Typ                                    | Regex                  |
|------------|--|--|------------------------|
| batch_name | Nazwa partii.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason     | Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia partii. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator   | Inicjały operatora, który unieważnił partię.             | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp  | Data i godzina unieważnienia partii.                     | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

## Library Sample Report (Raport dotyczący próbek biblioteki)

System generuje raport dotyczący próbek biblioteki w przypadku niepowodzenia lub unieważnienia partii, po pomyślnym przygotowaniu biblioteki i po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

| Kolumna                   | Opis  | Typ   | Regex                   |
|---------------------------|---|-------|-------------------------|
| batch_name                | Nazwa partii.   | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| sample_barcode            | Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.   | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| qc_status                 | Stan próbki po zakończeniu etapów oznaczenia.   | enum  | pass   fail             |
| qc_reason                 | Przyczyna stanu kontroli jakości.   | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| starting_volume           | Początkowa objętość w probówce do pobierania krwi wyrażona w ml w czasie izolacji osocza. | float |                         |
| index                     | Indeks powiązany z próbką.  | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| ccn_library_pg_ul         | Stężenie biblioteki wyrażone w pg/ $\mu$ l.   | float |                         |
| plasma_isolation_comments | Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania izolacji osocza (dowolny tekst).         | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |
| cfdna_extraction_comments | Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania ekstrakcji cfDNA (dowolny tekst).        | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |
| library_prep_comments     | Komentarze użytkownika dotyczące przygotowywania biblioteki (dowolny tekst).              | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |
| quantitation_comments     | Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania oznaczenia ilościowego (dowolny tekst).  | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |



## Library Reagent Report (Raport dotyczący odczynników biblioteki)

System generuje raport dotyczący odczynników biblioteki w przypadku niepowodzenia lub unieważnienia partii, po pomyślnym przygotowaniu biblioteki i po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

| Kolumna         | Opis  | Typ                                    | Regex                           |
|-----------------|---|--|---------------------------------|
| batch_name      | Nazwa partii.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| process         | Nazwa etapu przetwarzania w formacie PROCES:podproces. Możliwe wartości: <ul style="list-style-type: none"> <li><b>ISOLATION</b> (Izolacja) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li><b>EXTRACTION</b> (Ekstrakcja) – setup, chemistry, data_transact.</li> <li><b>LIBRARY</b> (Biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li><b>QUANT</b> (Oznaczenie ilościowe) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li><b>POOLING</b> (Pulowanie) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul> | text                                   | ^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$ |
| reagent_name    | Nazwa odczynnika.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| lot             | Kod kreskowy odczynnika.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| expiration_date | Data ważności w formacie określonym przez producenta.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$       |
| operator        | Nazwa użytkownika obsługującego system.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$          |
| initiated       | Znacznik czasu zainicjowania powiązany z odczynnikiem.  | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                                 |

## Library Labware Report (Raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki)

System generuje raport dotyczący laboratoryjnych materiałów eksploatacyjnych biblioteki w przypadku niepowodzenia lub unieważnienia partii, po pomyślnym przygotowaniu biblioteki i po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

| Kolumna         | Opis  | Typ                                    | Regex                  |
|-----------------|---|--|------------------------|
| batch_name      | Nazwa partii.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_name    | Nazwa laboratoryjnego materiału eksploatacyjnego.                                   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| labware_barcode | Kod kreskowy laboratoryjnego materiału eksploatacyjnego.                            | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated       | Znacznik czasu zainicjowania powiązany z laboratoryjnym materiałem eksploatacyjnym. | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

## Library Quant Report (Raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki)

System generuje raport dotyczący oznaczenia ilościowego biblioteki po pomyślnym zakończeniu oznaczenia ilościowego.

| Kolumna            | Opis   | Typ                                    | Regex                  |
|--------------------|--|--|------------------------|
| batch_name         | Nazwa partii.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| quant_id           | Identyfikator liczbowy.  | long                                   |                        |
| instrument         | Nazwa aparatu używanego do oznaczenia ilościowego (dowolny tekst). | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| standard_r_squared | R-kwadrat.   | float                                  |                        |
| standard_intercept | Punkt przecięcia.  | float                                  |                        |
| standard_slope     | Nachylenie.  | float                                  |                        |
| median_ccn_pg_ul   | Mediana stężenia próbki.   | float                                  |                        |
| qc_status          | Stan kontroli jakości oznaczenia ilościowego.                      | enum                                   | pass   fail            |
| qc_reason          | Opis przyczyny niepowodzenia, jeśli występuje.                     | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| initiated          | Znacznik czasu zainicjowania powiązany z oznaczeniem ilościowym.   | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

## Library Process Log (Dziennik przetwarzania biblioteki)

System generuje dziennik przetwarzania biblioteki na początku, po zakończeniu i w razie niepowodzenia każdego przetwarzania partii, przy niepowodzeniu lub unieważnieniu partii i po zakończeniu analizy (generowany na pulę).

| Kolumna    | Opis  | Typ                                    | Regex                                  |
|------------|---|--|--|
| batch_name | Nazwa partii.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                 |
| process    | Nazwa etapu przetwarzania partii w formacie PROCES:podproces. Możliwe wartości:<br><b>ISOLATION</b> (Izolacja) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.<br><b>EXTRACTION</b> (Ekstrakcja) – setup, chemistry, data_transact.<br><b>LIBRARY</b> (Biblioteka) – setup, chemistry, data_transact, complete.<br><b>QUANT</b> (Oznaczenie ilościowe) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.<br><b>POOLING</b> (Pulowanie) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. | text                                   | ^[A-Z]{1,36};[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$     |
| operator   | Inicjały operatora.   | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                 |
| instrument | Nazwa aparatu.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$                 |
| started    | Data i godzina rozpoczęcia przetwarzania partii.  | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |  |
| finished   | Data i godzina zakończenia lub niepowodzenia przetwarzania partii.  | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |  |
| status     | Bieżąca partia.   | enum                                   | completed   failed   started   aborted |

## Pool Report (Raport dotyczący puli)

System generuje raport dotyczący puli po pomyślnym przygotowaniu biblioteki, niepowodzeniu partii i unieważnieniu partii, jeśli ma ono miejsce po rozpoczęciu pulowania.

| Kolumna           | Opis  | Typ   | Regex                   |
|-------------------|---|-------|-------------------------|
| batch_name        | Nazwa partii.   | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| sample_barcode    | Niepowtarzalny kod kreskowy próbki.   | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| pool_barcode      | Kod kreskowy puli powiązany z próbką.                                       | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$  |
| pool_type         | Typ puli powiązany z próbką.  | enum  | A   B   C   E           |
| pooling_volume_ul | Objętość puli wyrażona w µl.  | float |                         |
| pooling_comments  | Komentarze użytkownika dotyczące przeprowadzania pulowania (dowolny tekst). | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$ |

## Pool Invalidation Report (Raport dotyczący unieważnienia puli)

System generuje raport dotyczący unieważnienia puli, gdy pula zostanie unieważniona.

| Kolumna      | Opis   | Typ                                    | Regex                  |
|--------------|--|--|------------------------|
| batch_name   | Nazwa partii.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_barcode | Kod kreskowy unieważnionej puli.                       | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| reason       | Podana przez użytkownika przyczyna unieważnienia puli. | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| operator     | Inicjały operatora, który unieważnił pulę.             | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| timestamp    | Data i godzina unieważnienia puli.                     | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

## Sequencing Report (Raport z sekwencjonowania)

System generuje raport z sekwencjonowania po zakończeniu sekwencjonowania lub po upływie limitu jego czasu.

| Kolumna           | Opis   | Typ   | Regex                                |
|-------------------|--|-------|--------------------------------------|
| batch_name        | Nazwa partii.  | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$               |
| pool_barcode      | Kod kreskowy puli powiązany z sekwencjonowaniem.   | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$               |
| instrument        | Numer seryjny sekwensera.  | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$               |
| flowcell          | Komora przepływowa powiązana z sekwencjonowaniem.  | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$               |
| software_version  | Kombinacja aplikacji/wersji oprogramowania używanej do wygenerowania danych sekwensera.                | text  |                                      |
| run_folder        | Nazwa folderu sekwencjonowania.  | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]+\$                    |
| sequencing_status | Stan sekwencjonowania.   | enum  | completed<br>  timed out<br>  failed |
| qc_status         | Stan kontroli jakości sekwencjonowania.  | enum  | pass   fail   error                  |
| qc_reason         | Przyczyny niepowodzenia kontroli jakości związane z kontrolą jakości, wartości rozdzielane średnikami. | text  | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$               |
| cluster_density   | Gęstość klastra (mediana na komorę przepływową, przez płytki).   | float |                                      |
| pct_q30           | Procent zasad powyżej Q30.   | float |                                      |
| pct_pf            | Procent odczytów przechodzących przez filtr.   | float |                                      |
| phasing           | Fazowanie.   | float |                                      |
| prephasing        | Fazowanie wyprzedzające.   | float |                                      |

| Kolumna                         | Opis  | Typ                                    | Regex |
|---------------------------------|---|--|-------|
| predicted_<br>aligned_<br>reads | Przewidywane odczyty dopasowane.                          | long                                   |       |
| started                         | Znacznik czasu powiązany z rozpoczęciem sekwencjonowania. | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |       |
| completed                       | Znacznik czasu powiązany z zakończeniem sekwencjonowania. | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |       |

## Analysis Failure Report (Raport z niepowodzenia analizy)

System generuje raport z niepowodzenia analizy, gdy nie powiedzie się maksymalna liczba prób analizy w ramach sekwencjonowania.

| Kolumna                   | Opis   | Typ                                    | Regex                  |
|---------------------------|--|--|------------------------|
| batch_name                | Nazwa partii.  | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| pool_<br>barcode          | Kod kreskowy puli powiązany z analizą, która się nie powiodła.               | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| flowcell                  | Kod kreskowy komory przepływowej powiązany z analizą, która się nie powiodła | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$ |
| sequencing_<br>run_folder | Folder sekwencjonowania powiązany z analizą, która się nie powiodła.         | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]+\$      |
| analysis_run_<br>status   | Status sekwencjonowania powiązany z analizą, która się nie powiodła.         | text                                   | ^[a-zA-Z0-9_-]+\$      |
| timestarted               | Znacznik czasu powiązany z rozpoczęciem analizy.                             | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |
| timefinished              | Znacznik czasu powiązany z niepowodzeniem analizy.                           | Znacznik czasu zgodny z normą ISO 8601 |                        |

# Rozwiązywanie problemów

## Wstęp

Wsparcie dla rozwiązania VeriSeq NIPT Solution v2 w zakresie rozwiązywania problemów obejmuje:

- Oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software i powiadomienia systemowe.
- Zalecane działania w przypadku problemów z systemem.
- Instrukcje dotyczące wykonywania analiz zapobiegawczych oraz analiz awarii z użyciem wstępnie zainstalowanych danych testów.

## Powiadomienia oprogramowania Assay Software

W tej części opisano powiadomienia oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software.

### Powiadomienia o postępach

Te powiadomienia informują o standardowych postępach wykonywania oznaczenia. Te powiadomienia są rejestrowane jako Activities (Czynności) i nie wymagają żadnych działań użytkownika.

| Powiadomienie   | Etap                     | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie |
|---|--------------------------|--|----------------------|--------|--------------------|
| Batch initiation (Zainicjowanie partii)               | Przygotowanie biblioteki | Użytkownik utworzył nową partię.             | Czynność             | Tak    | Nie dotyczy.       |
| Batch Library Complete (Zakończona biblioteka partii) | Przygotowanie biblioteki | Przygotowano bibliotekę dla bieżącej partii. | Czynność             | Nie    | Nie dotyczy.       |



| Powiadomienie   | Etap                     | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie |
|---|--------------------------|--|----------------------|--------|--------------------|
| Pool Complete (Zakończona pula)   | Przygotowanie biblioteki | Wygenerowano pulę z partii.  | Czynność             | Nie    | Nie dotyczy.       |
| Sequencing Started (Rozpoczęto sekwencjonowanie)  | Sekwencjonowanie         | System wykrył nowy folder danych sekwencjonowania.                                       | Czynność             | Nie    | Nie dotyczy.       |
| Sequencing QC passed (Powodzenie kontroli jakości sekwencjonowania)                               | Sekwencjonowanie         | Sekwencjonowanie zostało zakończone, a jego kontrola jakości zakończyła się powodzeniem. | Czynność             | Nie    | Nie dotyczy.       |
| Sequencing Run Associated With Pool (Sekwencjonowanie powiązane z pulą)                           | Sekwencjonowanie         | Sekwencjonowanie zostało pomyślnie powiązane ze znaną pulą.                              | Czynność             | Nie    | Nie dotyczy.       |
| Analysis Started (Rozpoczęto analizę)   | Analiza                  | Rozpoczęto analizę danych określonego sekwencjonowania.                                  | Czynność             | Tak    | Nie dotyczy.       |
| Analysis Completed NIPT Report Generated (Wygenerowano raport NIPT dotyczący zakończonej analizy) | Po analizie              | Analiza została zakończona i wygenerowano raporty.                                       | Czynność             | Tak    | Nie dotyczy.       |

## Powiadomienia o unieważnieniu

Powiadomienia o unieważnieniu wskazują zdarzenia, które zachodzą w systemie wskutek unieważnienia partii lub puli przez użytkownika za pomocą oprogramowania Workflow Manager. Te powiadomienia są rejestrowane jako Notices (Informacje) i nie wymagają żadnych działań użytkownika.

| Powiadomienie  | Etap                              | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie |
|--|-----------------------------------|---|----------------------|--------|--------------------|
| Batch Invalidation (Unieważnienie partii)  | Przygotowanie biblioteki          | Użytkownik unieważnił partię.   | Informacja           | Tak    | Nie dotyczy.       |
| Pool Invalidation – Repool (Unieważnienie puli – ponowne pulowanie)  | Przygotowanie biblioteki          | Użytkownik unieważnił pierwszą możliwą pulę (określonego typu) dla partii.              | Informacja           | Tak    | Nie dotyczy.       |
| Pool Invalidation – Use second aliquot (Unieważnienie puli – użycie drugiej podwielokrotności)                               | Przygotowanie biblioteki          | Użytkownik unieważnił pierwszą możliwą pulę (określonego typu) dla partii.              | Informacja           | Tak    | Nie dotyczy.       |
| Sequencing Completed Pool Invalidated (Sekwencjonowanie zakończone, pula unieważniona)                                       | Sekwencjonowanie                  | Sekwencjonowanie zostało zakończone, ale użytkownik unieważnił pulę.                    | Informacja           | Tak    | Nie dotyczy.       |
| Sequencing QC passed – All samples are invalid (Zakończona kontrola jakości sekwencjonowania – wszystkie próbki są nieważne) | Kontrola jakości sekwencjonowania | Kontrola jakości sekwencjonowania została zakończona, ale wszystkie próbki są nieważne. | Informacja           | Tak    | Nie dotyczy.       |

| Powiadomienie   | Etap        | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie |
|---|-------------|---|----------------------|--------|--------------------|
| Analysis Completed Pool Invalidated (Analiza zakończona, pula unieważniona) | Po analizie | Analiza została zakończona, ale użytkownik unieważnił pulę. | Informacja           | Tak    | Nie dotyczy.       |

## Powiadomienia o błędach odwracalnych

Błędy odwracalne to sytuacje, w których możliwe jest przywrócenie oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software do prawidłowego stanu, pod warunkiem że użytkownik będzie postępował zgodnie z zaleceniami. Jeśli problem się utrzymuje, należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.

| Powiadomienie                                  | Etap             | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|--|------------------|--|----------------------|--------|---|
| Missing Instrument Path (Brak ścieżki aparatu) | Sekwencjonowanie | System nie może odnaleźć zewnętrznego folderu sekwencjonowania lub nawiązać połączenia z takim folderem. | Alert                | Tak    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a></li> <li>Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li> </ul> |

| Powiadomienie   | Etap             | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie   |
|---|------------------|---|----------------------|--------|--|
| Insufficient Disk Space for Sequencing (Niewystarczająca ilość miejsca na dysku podczas sekwencjonowania)               | Sekwencjonowanie | System wykrył nowy folder danych sekwencjonowania, ale szacuje, że ilość miejsca na dysku jest niewystarczająca na te dane. | Alert                | Tak    | 1. Sprawdź ilość dostępnego miejsca na dysku. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a> .<br>2. Zwolnij miejsce na dysku lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a> . |
| Sequencing Run Invalid Folder (Nieodpowiedni folder sekwencjonowania)   | Sekwencjonowanie | Niewłaściwe znaki w nazwie folderu sekwencjonowania.  | Ostrzeżenie          | Tak    | Nazwa folderu sekwencjonowania została błędnie zmieniona. Zmień nazwę sekwencjonowania na poprawną.  |
| Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekwencjonowanie rozpoczęło się, ale brak pliku kodu kreskowego puli) | Sekwencjonowanie | W ciągu 30 minut od rozpoczęcia sekwencjonowania oprogramowanie nie wykryło pliku zawierającego kod kreskowy puli.          | Ostrzeżenie          | Tak    | Możliwa awaria aparatu lub urządzenia NAS. Sprawdź konfigurację aparatu i połączenie sieciowe. System będzie kontynuował szukanie pliku kodu kreskowego puli do czasu zakończenia sekwencjonowania.  |

| Powiadomienie  | Etap             | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|--|------------------|---|----------------------|--------|---|
| Cannot Verify Sequencing Run Completion (Nie można potwierdzić zakończenia sekwencjonowania) | Sekwencjonowanie | Oprogramowanie nie odczytało pliku statusu zakończenia sekwencjonowania w folderze sekwencjonowania.                            | Ostrzeżenie          | Tak    | Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.  |
| Missing Sample Attributes (Brak atrybutów próbki)  | Analiza wstępna  | Oprogramowanie nie znalazło definicji typu próbki, opcji chromosomu płci albo typu badania przesiewowego dla niektórych próbek. | Informacja           | Tak    | Nie podano co najmniej jednego atrybutu wskazanej próbki. Wprowadź brakujące atrybuty próbek w oprogramowaniu Workflow Manager albo unieważnij tę próbkę, aby umożliwić oprogramowaniu kontynuację. |

| Powiadomienie  | Etap            | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie   |
|--|-----------------|---|----------------------|--------|--|
| Sample Sheet Generation failed (Wygenerowanie arkusza próbki nie powiodło się) | Analiza wstępna | Oprogramowanie nie wygenerowało arkusza próbki. | Alert                | Tak    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Sprawdź ilość dostępnego miejsca na dysku. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>. Jeśli ilość miejsca na dysku jest niewielka, zwolnij miejsce na dysku lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>.</li><li>• Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>.</li><li>• Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li></ul> |

| Powiadomienie  | Etap            | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie   |
|--|-----------------|--|----------------------|--------|--|
| Unable to check disk space (Nie można sprawdzić ilości miejsca na dysku)                   | Analiza wstępna | Oprogramowanie nie mogło sprawdzić ilości miejsca na dysku.  | Alert                | Tak    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>, identyfikator działania: <a href="#">2 na stronie 106</a>.</li> <li>Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li> </ul> |
| Insufficient Disk Space for Analysis (Niewystarczająca ilość miejsca na dysku dla analizy) | Analiza wstępna | Oprogramowanie wykryło, że ilość miejsca na dysku jest niewystarczająca do nowego przebiegu analizy. | Alert                | Tak    | Zwolnij miejsce na dysku lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a> , identyfikator działania: <a href="#">3 na stronie 107</a> .  |



| Powiadomienie   | Etap            | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie   |
|---|-----------------|---|----------------------|--------|--|
| Unable to launch Analysis Pipeline (Nie można uruchomić procedury analizy)                                    | Analiza wstępna | Oprogramowanie nie mogło uruchomić przebiegu analizy do konkretnego folderu sekwencjonowania.                               | Alert                | Tak    | Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.   |
| Sequencing folder Read/Write permission failed (Błąd uprawnień do odczytu/zapisu w folderze sekwencjonowania) | Analiza wstępna | Wykonanie testu oprogramowania, który sprawdza uprawnienie do odczytu/zapisu w folderze sekwencjonowania, nie powiodło się. | Ostrzeżenie          | Tak    | <ul style="list-style-type: none"> <li>Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>.</li> <li>Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li> </ul> |
| Analysis Failed - Retry (Niepowodzenie analizy – ponowna próba)   | Analiza         | Wykonanie analizy nie powiodło się. Wykonywana jest ponowna próba.  | Informacja           | Tak    | Brak   |

| Powiadomienie   | Etap   | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|---|--------|---|----------------------|--------|---|
| Results Already Reported (Wyniki zostały już zaraportowane)                     | System | Oprogramowanie ustaliło, że do bieżącego typu puli został już wygenerowany raport NIPT. | Czynność             | Tak    | Brak  |
| Unable to deliver email notifications (Nie można dostarczyć powiadomień e-mail) | System | System nie mógł dostarczyć powiadomień e-mail.  | Ostrzeżenie          | Nd.    | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Sprawdź, czy konfiguracja poczty e-mail zdefiniowana w systemie jest poprawna. Patrz: <a href="#">Konfigurowanie powiadomień e-mail systemu na stronie 38</a>.</li> <li>2. Wyślij testową wiadomość e-mail.</li> <li>3. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li> </ol> |

| Powiadomienie                                     | Etap                     | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie   |
|---|--------------------------|--|----------------------|--------|--|
| Time Skew Detected (Wykryto przesunięcie czasowe) | Przygotowanie biblioteki | Oprogramowanie wykryło ponad 1-minutowe przesunięcie czasowe między znacznikiem czasu udostępnianym przez oprogramowanie Workflow Manager a czasem lokalnym serwera. | Ostrzeżenie          | Nie    | 1. Sprawdź czas lokalny na komputerze oprogramowania Workflow Manager.<br>2. Sprawdź czas serwera lokalnego zgłaszany w internetowym interfejsie użytkownika (karta Server Status (Status serwera)). |

## Powiadomienia o błędach nieodwracalnych

Błędy nieodwracalne to warunki, które osiągają stan końcowy, w którym żadne dalsze działanie nie spowoduje wznowienia wykonywania oznaczenia.

| Powiadomienie                 | Etap                     | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie                                     |
|-------------------------------|--------------------------|--|----------------------|--------|--|
| Batch Failure (Awaria partii) | Przygotowanie biblioteki | Kontrola jakości partii zakończyła się niepowodzeniem. | Informacja           | Tak    | Należy ponownie uruchomić tworzenie płytek biblioteki. |

| Powiadomienie   | Etap                | Czas                            | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|---|---------------------|---------------------------------|----------------------|--------|---|
| Report Generating Failure<br>(Wygenerowanie raportu nie powiodło się) | Opracowanie raportu | System nie wygenerował raportu. | Alert                | Tak    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Sprawdź ilość dostępnego miejsca na dysku. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>. Jeśli ilość miejsca na dysku jest niewielka, zwolnij miejsce na dysku lub utwórz kopię zapasową danych. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>.</li><li>• Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li></ul> |

| Powiadomienie  | Etap             | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|--|------------------|--|----------------------|--------|---|
| Failed to Parse Run Parameters file<br>(Przetworzenie pliku parametrów przebiegu nie powiodło się) | Sekwencjonowanie | System nie otworzył/nie przetworzył pliku RunParameters.xml.                             | Ostrzeżenie          | Tak    | Plik RunParameters.xml jest uszkodzony. Sprawdź konfigurację aparatu i przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.   |
| Unrecognized Run Parameters<br>(Nierozpoznane parametry przebiegu)                                 | Sekwencjonowanie | Oprogramowanie odczytało parametry przebiegu, które są niezgodne.                        | Ostrzeżenie          | Tak    | Oprogramowanie nie wygenerowało parametrów sekwencjonowania z pliku konfiguracji aparatu. Sprawdź konfigurację aparatu i przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli. |
| Invalid Run Parameters<br>(Nieprawidłowe parametry przebiegu)                                      | Sekwencjonowanie | Oprogramowanie odczytało wymagane parametry przebiegu, które są niezgodne z oznaczeniem. | Ostrzeżenie          | Tak    | Kontrola zgodności oprogramowania nie powiodła się. Sprawdź konfigurację aparatu i przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.                                       |

| Powiadomienie   | Etap             | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|---|------------------|--|----------------------|--------|---|
| No Pool Barcode found (Nie znaleziono kodu kreskowego puli)   | Sekwencjonowanie | Oprogramowanie nie powiązało komory przepływowej dla sekwencjonowania ze znanym kodem kreskowym puli.  | Ostrzeżenie          | Tak    | Możliwe, że został wprowadzony błędny kod kreskowy puli. Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.                 |
| Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekwencjonowanie zakończone, ale brak pliku kodu kreskowego puli) | Sekwencjonowanie | Sekwencjonowanie zostało zakończone, ale plik zawierający kod kreskowy puli nie został wykryty.  | Alert                | Tak    | Możliwa awaria sekwensera. Skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina, aby uzyskać pomoc.           |
| Unable to read Pool Barcode File (Nie można odczytać pliku kodu kreskowego puli)                                      | Sekwencjonowanie | Plik zawierający kod kreskowy puli jest uszkodzony.  | Alert                | Tak    | Możliwa awaria sekwensera lub sieci. Skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina, aby uzyskać pomoc. |
| Pool Barcode File Mismatch (Niezgodność pliku kodu kreskowego puli)   | Sekwencjonowanie | Wykryty plik kodu kreskowego puli odwołuje się do innego identyfikatora komory przepływowej niż identyfikator powiązany z sekwencjonowaniem. | Alert                | Tak    | Możliwa awaria sekwensera. Skontaktuj się z działem pomocy technicznej firmy Illumina, aby uzyskać pomoc.           |

| Powiadomienie   | Etap                              | Czas  | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|---|-----------------------------------|---|----------------------|--------|---|
| Sequencing Timed Out (Ułynął limit czasu sekwencjonowania)  | Sekwencjonowanie                  | Sekwencjonowanie nie zostało zakończone w podanym czasie.                                   | Ostrzeżenie          | Tak    | Sprawdź połączenie z sekwenserem oraz połączenie sieciowe. Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli. |
| Sequencing QC files generation failed (Wygenerowanie plików kontroli jakości sekwencjonowania nie powiodło się) | Kontrola jakości sekwencjonowania | Sekwencjonowanie zakończyło się, ale pliki kontroli jakości interop są uszkodzone.          | Alert                | Tak    | Sprawdź sekwenser i połączenie sieciowe. Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.                   |
| Sequencing QC failed (Kontrola jakości sekwencjonowania zakończona niepowodzeniem)                              | Kontrola jakości sekwencjonowania | Sekwencjonowanie zostało zakończone, a jego kontrola jakości zakończyła się niepowodzeniem. | Informacja           | Tak    | Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie puli.  |
| Analysis Failed for Maximum number of attempts (Analiza nie powiodła się dla maksymalnej liczby prób)           | Analiza                           | Wszystkie próby analizy zakończyły się niepowodzeniem. Ponowna próba nie zostanie wykonana. | Ostrzeżenie          | Tak    | Przeprowadź ponowne sekwencjonowanie dla drugiej puli.  |



| Powiadomienie  | Etap            | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|--|-----------------|--|----------------------|--------|---|
| Analysis Post-Processing Failed (Przetwarzanie końcowe analizy nie powiodło się) | Analiza końcowa | Oprogramowanie nie wykonało przetwarzania końcowego wyników analizy. | Alert                | Tak    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>.</li><li>• Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li></ul> |

| Powiadomienie   | Etap            | Czas   | Poziom powiadomienia | E-mail | Zalecane działanie  |
|---|-----------------|--|----------------------|--------|---|
| Analysis Upload Failed (Przesyłanie analizy nie powiodło się) | Analiza końcowa | Oprogramowanie nie przesłało wyników analizy do bazy danych. | Alert                | Tak    | <ul style="list-style-type: none"><li>• Jeśli używane jest urządzenie NAS, sprawdź połączenie sieciowe. Patrz: <a href="#">Zalecane procedury postępowania na stronie 106</a>.</li><li>• Możliwa awaria sprzętowa. Uruchom ponownie serwer. Jeśli problem się utrzymuje, napisz wiadomość e-mail do działu pomocy technicznej firmy Illumina.</li></ul> |

## Zalecane procedury postępowania

| Identyfikator działania | Zalecane działanie                             | Etapy  |
|-------------------------|--|--|
| 1                       | Kontrola połączenia sieciowego                 | <p>Upewnij się, że zdalne urządzenie pamięci masowej NAS oraz komputer lokalny znajdują się w tej samej sieci.</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. W wierszu polecenia systemu Windows (cmd) wpisz polecenie: <b>ping &lt;Server IP&gt;</b><br/>Jeśli używane jest urządzenie NAS, należy również sprawdzić połączenie z urządzeniem NAS.</li><li>2. Sprawdź, czy nie doszło do utraty żadnych pakietów.<br/>Jeśli doszło do utraty pakietów, skontaktuj się z administratorem IT.</li><li>3. Przetestuj połączenie w następujący sposób:<ol style="list-style-type: none"><li>a. Zaloguj się do lokalnego internetowego interfejsu użytkownika serwera.</li><li>b. Z menu panelu wybierz opcję <b>Folder</b>.</li><li>c. Wybierz opcję <b>Test</b>, aby ustalić, czy test zakończył się pomyślnie. Jeśli test zakończy się niepowodzeniem, zapoznaj się z częścią <a href="#">Edytowanie udostępnianego dysku sieciowego na stronie 35</a>, a następnie sprawdź, czy wszystkie ustawienia są poprawnie skonfigurowane.</li></ol></li></ol> |
| 2                       | Sprawdzanie ilości dostępnego miejsca na dysku | <p>Sprawdź, czy komputer z systemem Windows jest mapowany na folder wyjściowy serwera lokalnego. Więcej informacji zawiera część <a href="#">Mapowanie dysków serwera na stronie 46</a>.</p> <p>Prawym przyciskiem myszy kliknij napęd, który jest mapowany na folder wejściowy. Wybierz opcję <b>Properties</b> (Właściwości) i wyświetl informacje o ilości wolnego miejsca.</p>   |

| Identyfikator działania | Zalecane działanie   | Etapy  |
|-------------------------|--|--|
| 3                       | Zwalnianie miejsca na dysku / wykonywanie kopii zapasowych | <p>Firma Illumina zaleca okresowe wykonywanie kopii zapasowych danych i/lub zapisywanie danych sekwencjonowania po stronie serwera. Więcej informacji zawiera część <a href="#">Zarządzanie udostępnianym dyskiem sieciowym na stronie 34</a>.</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1. W przypadku danych zapisanych lokalnie na serwerze lokalnym:<ul style="list-style-type: none"><li>Sprawdź, czy komputer z systemem Windows jest mapowany na folder wyjściowy serwera lokalnego. Więcej informacji zawiera część <a href="#">Mapowanie dysków serwera na stronie 46</a>.</li><li>a. Kliknij dwukrotnie folder wejściowy i wprowadź poświadczenia, aby uzyskać do niego dostęp.</li><li>b. Dane sekwencjonowania są widoczne na liście z nazwami folderów odpowiadającymi nazwom sekwencjonowania.</li><li>c. Usuń foldery sekwencjonowania lub utwórz ich kopie zapasowe.</li></ul></li><li>2. W przypadku danych zapisanych na zdalnym urządzeniu NAS:<ul style="list-style-type: none"><li>Upewnij się, że zdalne urządzenie pamięci masowej NAS oraz komputer lokalny znajdują się w tej samej sieci.</li><li>Uzyskaj dostęp do folderu na dysku zdalnym. Wymagane są poświadczenia dostępu od administratora IT.</li><li>a. Dane sekwencjonowania są widoczne na liście z nazwami folderów odpowiadającymi nazwom sekwencjonowania.</li><li>b. Usuń foldery sekwencjonowania lub utwórz ich kopie zapasowe.</li></ul></li></ol> |

## Problemy z systemem

| Problem                                 | Zalecane działanie  |
|---|---|
| Oprogramowanie nie uruchamia się.       | Jeśli podczas uruchamiania oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software zostaną wykryte błędy, wówczas podsumowanie wszystkich błędów jest wyświetlane zamiast ekranu logowania. Aby zgłosić błędy widoczne na liście, należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.   |
| Wymagane jest przywrócenie bazy danych. | Jeśli wymagane jest przywrócenie bazy danych z kopii zapasowej, należy skontaktować się z terenowym pracownikiem serwisu firmy Illumina.  |
| Wykryto dryf systemu.                   | W przypadku wykrycia dryfu systemu oprogramowanie VeriSeq NIPT Assay Software nie przetwarza komunikacji od innych komponentów systemu. Gdy w systemie zostanie wykryty dryf, administrator może zresetować system, przywracając jego normalne działanie.   |
| Aktywacja alarmu kontrolera RAID.       | Administrator może wybrać przycisk <b>Server alarm</b> (Alarm serwera) na karcie Server Status (Stan serwera) w panelu oprogramowania VeriSeq NIPT Assay Software, aby wyciszyć alarm kontrolera RAID. W przypadku naciśnięcia tego przycisku należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina, aby uzyskać dodatkową pomoc. |

## Testy przetwarzania danych

Zbiory danych zainstalowane fabrycznie na serwerze lokalnym umożliwiają wykonywanie testów operacyjnych serwera i mechanizmu analiz.

### Testowanie serwera

Ten test symuluje sekwencjonowanie, a jednocześnie symuluje generowanie wyników bez faktycznego uruchamiania procedury analizy. Ten test należy uruchomić, aby upewnić się, że serwer lokalny działa poprawnie oraz że generowane są raporty i powiadomienia e-mail. Czas trwania: około 3–4 minuty.

#### Procedura

- 1 Otwórz katalog wejściowy w lokalizacji instalacji, a następnie otwórz folder TestingData (Dane z testu).
- 2 Utwórz kopię jednego z następujących folderów, które można znaleźć w folderze TestingData (Dane z testu):

- Na potrzeby danych NextSeq: 170725\_NB551052\_0252\_AH5KGJBGX9\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - Na potrzeby danych NextSeqDx: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.
- 3 Zmień nazwę kopii na folder z sufiksem \_XXX. „\_XXX” reprezentuje sekwencyjny licznik przebiegów testu. Jeśli na przykład w folderze istnieje „\_002”, zmień nazwę nowej kopii na „\_003”.
  - 4 Przenieś folder, którego nazwa została zmieniona, do folderu wejściowego.
  - 5 Oczekaj 3–5 minut na zakończenie przebiegu. Sprawdź, czy zostały otrzymane następujące powiadomienia e-mail:
    - a. Sequencing Run Analysis Started (Rozpoczęto analizę sekwencjonowania)
    - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT został wygenerowany dla sekwencjonowania)
  - 6 Powiąż raporty z nazwą sekwencjonowania przypisaną do tego folderu.
  - 7 W folderze wyjściowym otwórz folder TestData\_NS\_CopyWorkflow lub TestData\_NDx\_CopyWorkflow , a następnie sprawdź, czy ten folder zawiera jeden z następujących raportów:
    - Na potrzeby danych NextSeq: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_H5KGJBGX9\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
    - Na potrzeby danych NextSeqDx: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.Oczekiwana wielkość pliku wynosi około 7,1 kB.
  - 8 Przenieś sekwencjonowanie z powrotem do folderu TestingData. Takie postępowanie ułatwia zarządzanie liczbą wykonanych testów sekwencjonowania.

**UWAGA** W celu zwolnienia miejsca można usuwać stare kopie plików testów.

## Uruchamianie pełnej analizy na danych testowych

Podczas tego testu wykonywany jest pełny przebieg analizy. Ten test należy uruchomić, gdy serwer nie może przetworzyć/przeanalizować danych albo upłynie limit czasu serwera. Czas trwania: około 4–5 godzin.

### Procedura

- 1 Otwórz katalog wejściowy w lokalizacji instalacji, a następnie otwórz folder TestingData (Dane z testu).
- 2 Zmień nazwę tego folderu, dodając sufiks \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun. Ten sufiks powoduje utworzenie niepowtarzalnej nazwy dla każdego sekwencjonowania. Jeśli nazwa przebiegu zawiera już ten sufiks, zmień nazwę folderu, zwiększając wartość liczbową sufiksu o 1.

- 3 Przenieś folder, którego nazwa została zmieniona, do folderu wejściowego.
- 4 Poczekaj około 4–5 godzin na zakończenie analizy. Sprawdź, czy zostały otrzymane następujące powiadomienia e-mail:
  - a. Sequencing Run Analysis Started (Rozpoczęto analizę sekwencjonowania)
  - b. NIPT Report generated for Sequencing Run (Raport NIPT został wygenerowany dla sekwencjonowania)
- 5 Powiąż raporty z nazwą sekwencjonowania przypisaną do tego folderu.
- 6 W folderze wyjściowym otwórz folder TestData\_NDx\_FullRun i sprawdź następujący raport:  
TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Oczekiwana wielkość pliku wynosi około 7,1 kB.
- 7 Przenieś sekwencjonowanie z powrotem do folderu TestingData.

## Materiały referencyjne

Wymieniona poniżej dokumentacja jest dostępna do pobrania w witrynie internetowej firmy Illumina.

| Tytuł   | Opis   |
|---|--|
| <i>Ulotka dołączona do opakowania testu VeriSeq NIPT Solution v2 (nr dokumentu: 1000000078751)</i>        | Określa produkt i jego przeznaczenie oraz zawiera instrukcję użytkownika i opis procedur rozwiązywania problemów.                                  |
| <i>Instrukcja obsługi aparatów z serii Microlab® STAR Line, Hamilton, identyfikator dokumentu: 624668</i> | Zawiera informacje dotyczące obsługi i konserwacji oraz dane techniczne aparatu do automatycznej manipulacji płynami Mircolab STAR firmy Hamilton. |

Na [stronach pomocy technicznej](#) dotyczącej rozwiązania VeriSeq NIPT Solution v2 w witrynie internetowej firmy Illumina znajdują się dokumenty, oprogramowanie do pobrania, szkolenia online oraz odpowiedzi na często zadawane pytania.

## Akronimy

| Akronim | Definicja  |
|---------|--|
| BCL     | Plik rozpoznania nukleotydów (Base Call File)  |
| CE-IVD  | Znak zgodności (CE) z wymogami europejskimi dla produktu do diagnostyki <i>in vitro</i> (in vitro diagnostic). |
| cfDNA   | Pozakomórkowe DNA (Cell-Free DNA)  |
| DNA     | Kwas dezoksyrybonukleinowy (Deoxyribonucleic Acid)   |
| DNS     | System nazw domen (Domain Name System)   |
| FASTQ   | Format pliku tekstowego przeznaczonego do zapisywania danych wyjściowych z urządzeń do sekwencjonowania.       |
| FF      | Frakcja płodowa (Fetal Fraction)   |
| FIFO    | Pierwszy na wejściu, pierwszy na wyjściu (First In, First Out)   |
| iFACT   | Zindywidualizowany test pewności aneuploidii płodu (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test)               |
| IP      | Protokół internetowy (Internet Protocol)   |
| LIMS    | Laboratoryjny system zarządzania informacjami (Laboratory Information Management System)                       |



| Akronim | Definicja   |
|---------|---|
| LLR     | Logarytmiczny wskaźnik wiarygodności (Log Likelihood Ratio)   |
| MAC     | Kontrola dostępu do nośnika (Media Access Control)  |
| NAS     | Magazyn dołączony do sieci (Network-Attached Storage)   |
| NES     | Miejsca niewykluczone (Non-Excluded Sites)  |
| NGS     | Sekwencjonowanie nowej generacji (Next Generation Sequencing)   |
| NIPT    | Nieinwazyjne badania prenatalne (Non-Invasive Prenatal Testing)   |
| NTC     | Kontrola bez wzorca (No Template Control)   |
| NTP     | Protokół NTP (Network Time Protocol)  |
| PF      | Przejście przez filtr (Passing Filter)  |
| QC      | Kontrola jakości (Quality Control)  |
| Regex   | Wyrażenie regularne (Regular Expression). Sekwencja znaków, która może być używana przez algorytmy dopasowywania ciągów na potrzeby walidacji danych. |
| SCA     | Aneuploidie chromosomów płci (Sex Chromosome Aneuploidy)  |
| SDS     | Karty charakterystyki (Safety Data Sheets)  |
| SHA1    | Bezpieczny algorytm wyznaczania wartości skrótu (Secure Hash Algorithm 1)   |
| SSL     | Protokół SSL (Secure Sockets Layer)   |

## Pomoc techniczna

W celu uzyskania pomocy technicznej należy skontaktować się z działem pomocy technicznej firmy Illumina.

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

**Adres e-mail:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

**Karty charakterystyki** – dostępne na stronie firmy Illumina pod adresem [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

**Dokumentacja produktu** jest dostępna do pobrania w witrynie [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



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

CE  
2797



EC REP



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

**Sponsor australijski**

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

DO STOSOWANIA W DIAGNOSTYCE IN VITRO.

© 2023 Illumina, Inc. Wszelkie prawa zastrzeżone.

illumina®