



VeriSeq NIPT Solution v2

Hướng dẫn sử dụng phần mềm

TÀI LIỆU ĐỘC QUYỀN CỦA ILLUMINA

Tài liệu số 1000000067940 v10

Tháng 8 năm 2026

DÙNG CHO CHẨN ĐOÁN IN VITRO.

Việc sử dụng sản phẩm này được bảo hộ bởi các bằng sáng chế thuộc sở hữu và được cấp phép cho Illumina, Inc. Việc thanh toán cho sản phẩm này trao quyền hạn chế, không thể chuyển nhượng cho phép sử dụng sản phẩm này cho mục đích sử dụng phù hợp với tài liệu của sản phẩm và bất kỳ điều khoản và điều kiện liên quan nào khác. Một danh sách đại diện, không đầy đủ các bằng sáng chế như vậy có tại www.illumina.com/patents. Không có quyền nào theo bất kỳ bằng sáng chế nào khác hoặc cho bất kỳ mục đích sử dụng nào khác được truyền đạt một cách rõ ràng, ngụ ý, hoặc bằng cách ngăn không cho phủ nhận.

Tài liệu này và nội dung trong đó thuộc quyền sở hữu của Illumina, Inc. và các công ty liên kết của Illumina, Inc. ("Illumina") và chỉ dành cho việc sử dụng theo hợp đồng với khách hàng của Illumina liên quan đến việc sử dụng (các) sản phẩm được mô tả trong tài liệu này và không dành cho mục đích nào khác. Tài liệu này và nội dung trong đó sẽ không được sử dụng hay phân phối vì bất kỳ mục đích nào khác và/hoặc không được truyền tải, tiết lộ hay sao chép dưới bất kỳ hình thức nào khác mà không có sự cho phép trước bằng văn bản của Illumina. Illumina không chuyển nhượng bất kỳ giấy phép nào theo các bằng sáng chế, nhãn hiệu, bản quyền hoặc các quyền theo thông luật cũng như các quyền tương tự của bất kỳ bên thứ ba nào thông qua tài liệu này.

Các hướng dẫn nêu trong tài liệu này phải được tuân thủ nghiêm ngặt và rõ ràng bởi cá nhân được đào tạo phù hợp và có đủ trình độ nhằm đảm bảo sử dụng an toàn và đúng cách (các) sản phẩm được mô tả trong tài liệu này. Phải đọc và hiểu hoàn toàn tất cả nội dung của tài liệu này trước khi sử dụng (các) sản phẩm đó.

VIỆC KHÔNG ĐỌC TOÀN BỘ VÀ TUÂN THỦ RÕ RÀNG TẤT CẢ CÁC HƯỚNG DẪN NÊU TRONG TÀI LIỆU NÀY CÓ THỂ DẪN ĐẾN GÂY HƯ HỎNG (CÁC) SẢN PHẨM, GÂY TỔN THƯƠNG CHO CON NGƯỜI, BAO GỒM NGƯỜI DÙNG HOẶC NHỮNG NGƯỜI KHÁC VÀ GÂY THIẾT HẠI TÀI SẢN KHÁC, VÀ SẼ LÀM MẤT HIỆU LỰC BẢO HÀNH ÁP DỤNG CHO (CÁC) SẢN PHẨM ĐÓ.

ILLUMINA KHÔNG CHỊU BẤT KỲ TRÁCH NHIỆM NÀO PHÁT SINH TỪ VIỆC SỬ DỤNG KHÔNG ĐÚNG CÁCH (CÁC) SẢN PHẨM ĐƯỢC MÔ TẢ TRONG TÀI LIỆU NÀY (BAO GỒM CẢ CÁC BỘ PHẬN CỦA SẢN PHẨM HOẶC PHẦN MỀM).

© 2026 Illumina, Inc. Bảo lưu mọi quyền.

Tất cả các nhãn hiệu đều là tài sản của Illumina, Inc. hoặc các chủ sở hữu tương ứng. Để biết thông tin cụ thể về nhãn hiệu, hãy tham khảo www.illumina.com/company/legal.html.

Lịch sử sửa đổi

Tài liệu	Ngày	Mô tả thay đổi
Tài liệu số 1000000067940 v10	Tháng 8 2026	Đã cập nhật nội dung sau: • Giới thiệu Giao diện người dùng web. • Xem trạng thái hệ thống và báo động trên bảng điều khiển. • Danh sách tên thư mục Ổ đĩa cục bộ. • Ảnh xạ Ổ đĩa máy chủ cho Máy chủ tại chỗ. Đã thêm các mục sau: • Cập nhật máy chủ.

Tài liệu	Ngày	Mô tả thay đổi
Tài liệu số 1000000067940 v09	Tháng 5 2025	Đã cập nhật nội dung sau: • Chú thích trong đồ họa Tổng quan kiến trúc • Mô tả đối tượng mẫu của quản lý lô. • Hướng dẫn cho các mẫu được tải lên trong quá trình tách huyết tương. • Hướng dẫn thận trọng khi sử dụng mã vạch và tái sử dụng kết hợp mẫu. Đã thêm các mục sau: • Làm rõ rằng thứ tự mẫu không được kiểm tra bởi Workflow Manager. • Yêu cầu đối với trường Run Name (Tên lần chạy) trong hướng dẫn Local Run Manager. • Tham chiếu đến Hướng dẫn sử dụng phần mềm Sequencing Analysis Viewer để được hướng dẫn giải thích chỉ số QC. • Hướng dẫn điều chỉnh cần thiết để chạy lại sau khi một nhóm mẫu bị lỗi. • Giải thích và thông tin khắc phục sự cố cho lỗi Nhiễm bẩn cấp độ đĩa mới. • Hướng dẫn bật/tắt nguồn hệ thống. • Làm rõ về các cân nhắc về môi trường. • Thông tin trong các chỉ số báo cáo bổ sung về giới hạn trên và dưới của NES liên quan đến lỗi iFACT. Đã thay thế tất cả các trường hợp "sequencer" bằng "hệ thống giải trình tự thế hệ tiếp theo" hoặc "hệ thống giải trình tự".
Tài liệu số 1000000067940 v08	Tháng 6 2023	Đã xóa mô tả các bảng thông tin mẫu cho các lô lai để phù hợp với chức năng của phần mềm.

Tài liệu	Ngày	Mô tả thay đổi
Tài liệu số 1000000067940 v07	Tháng 2 2023	Các tùy chọn cấu hình máy chủ được sửa đổi để tăng cường bảo mật. Việc thay đổi mật khẩu tự động hóa trên ML-STAR yêu cầu nhân viên bảo dưỡng tại hiện trường Illumina phải đến hiện trường. Làm rõ các hướng dẫn để thêm thông tin mã vạch vào các bảng thông tin mẫu đầu vào và để tải lên các bảng thông tin mẫu cho các lô lai. Đã cập nhật các hướng dẫn để tạo tên người dùng. Đã xóa tham chiếu đến trường Network Password (Mật khẩu mạng) khỏi hướng dẫn cấu hình máy chủ. Đã cập nhật ví dụ được cung cấp cho xóa một phần hoặc bất thường trùng lặp. Đã thêm quy tắc sắp xếp cho trường anomaly_description (mô tả bất thường). Đối với các bất thường trong cùng một nhiễm sắc thể, dị bội toàn bộ nhiễm sắc thể xảy ra trước các sự kiện xóa hoặc sao chép một phần. Đã thêm cột Loại và Regex vào báo cáo Kết quả, Thông báo và Xử lý. Cập nhật từ ngữ trong toàn bộ tài liệu để cải thiện độ rõ ràng.
Tài liệu số 1000000067940 v06	Tháng 8 năm 2021	Cập nhật địa chỉ của Đại diện được ủy quyền tại châu Âu.

Tài liệu	Ngày	Mô tả thay đổi
Tài liệu số 1000000067940 v05	Tháng 9 Năm 2020	• Đã thêm hướng dẫn cho các tính năng Mã hóa bản sao lưu và Mật khẩu mạng mới. • Đã cập nhật phần Tải xuống và Cài đặt chứng chỉ với hướng dẫn chi tiết hơn. • Đã thêm bước để nhập Mật khẩu mạng và nhắc nhở tạo chứng chỉ vào mục Cấu hình máy chủ cho Workflow Manager. • Đã cập nhật ảnh xạ Ổ đĩa máy chủ để chỉ ra quyền người dùng của quản trị viên và khả năng tương thích của phiên bản SMB đã cập nhật. • Đã thêm tham chiếu đến mục Mã hóa bản sao lưu vào Lưu trữ dữ liệu cho Máy chủ tại chỗ. • Đã thêm lưu ý vào mục giới thiệu UI web phần mềm xét nghiệm cho biết không thể truy cập phần mềm qua các thiết bị di động. • Đã thêm ghi chú làm rõ về cách viết hoa thông tin đầu ra trong Báo cáo NIPT. • Đã cập nhật bản trình bày thông tin tùy chọn giá trị để dễ đọc trong phần Báo cáo kết quả và thông báo. • Đã cập nhật quy ước đặt tên cho Workflow Manager để hiển thị tên phần mềm đầy đủ của VeriSeq NIPT Workflow Manager một cách nhất quán.
Tài liệu số 1000000067940 v04	Tháng 2 Năm 2020	• Đã cập nhật các chủ đề Đầu vào bảng thông tin mẫu và Tải lên bảng thông tin mẫu để làm rõ giới hạn chức năng của việc tải lên bảng thông tin mẫu. • Đã cập nhật địa chỉ của Nhà bảo trợ tại Úc và Illumina Netherlands.

Tài liệu	Ngày	Mô tả thay đổi
Tài liệu số 1000000067940 v03	Tháng 10 năm 2019	• Đã thêm mục Các lưu ý về môi trường cho VeriSeq Onsite Server v2. • Đã cập nhật trình bày bất thường nhiễm sắc thể giới tính trong mục Báo cáo kết quả và thông báo của Phụ lục B để phù hợp với bản trình bày trong Báo cáo NIPT.
Tài liệu số 1000000067940 v02	Tháng 4 2019	Đã thêm chi tiết vào các báo cáo của NIPT và Phụ lục cho phù hợp với tài liệu đào tạo.
Tài liệu số 1000000067940 v01	Tháng 2 năm 2019	Phát hành Hướng dẫn sử dụng phần mềm VeriSeq NIPT Solution v2 cho khách hàng sử dụng.
Tài liệu số 1000000067940 v00	Tháng 11 2018	Bản phát hành ban đầu chỉ dành cho sử dụng nội bộ

Mục lục

Lịch sử sửa đổi	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Giới thiệu	1
Kiến trúc hệ thống	2
VeriSeq NIPT Workflow Manager	4
Giới thiệu	4
VeriSeq NIPT Method	4
VeriSeq NIPT Batch Manager	5
Dữ liệu đầu vào bảng thông tin mẫu	6
Vô hiệu mẫu, lô và mẫu kết hợp	9
Tải lên bảng thông tin mẫu	11
Hủy mẫu	11
VeriSeq NIPT Services	11
Khởi chạy VeriSeq NIPT Services	11
Hệ thống giải trình tự thế hệ mới	15
Giới thiệu	15
Giải trình tự mẫu kết hợp	15
Tích hợp lưu trữ dữ liệu	15
Công suất thông lượng phân tích	16
Các hạn chế lưu lượng mạng	16
VeriSeq NIPT Local Run Manager	16
Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2	18

Giới thiệu	18
Các thành phần của Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT	18
Tác vụ Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT	20
Bộ xử lý giải trình tự	22
Bộ xử lý quy trình phân tích	23
Giao diện người dùng web	23
Thỏa thuận cấp phép người dùng cuối	24
Cấu hình giao diện người dùng web	24
Đăng nhập vào giao diện người dùng web	25
Bảng điều khiển	26
Quản lý người dùng	28
Quản lý một ổ đĩa mạng chung	30
Cấu hình cài đặt mạng và chứng chỉ	31
Cấu hình thông báo email hệ thống	33
Cấu hình mã hóa bản sao lưu	34
Cấu hình mật khẩu mạng	35
Đăng xuất	36
Phân tích và Báo cáo	36
Tách đoạn và tạo FASTQ	36
QC giải trình tự	37
Ước tính tỷ lệ DNA của thai nhi	38
Số liệu thống kê được sử dụng trong tính điểm cuối cùng	38
QC phân tích	39
QC mẫu NTC	39
Nhiệm bản cấp độ đĩa	39
VeriSeq Onsite Server v2	40
Ổ đĩa cục bộ	40
Cơ sở dữ liệu cục bộ	40
Lưu trữ dữ liệu	41
Ánh xạ ổ đĩa máy chủ	41
Cập nhật máy chủ	42
Khởi động lại máy chủ	43
Bật/tắt nguồn	43
Tắt máy chủ	44
Khôi phục sau tắt máy đột ngột	44
Các lưu ý về môi trường	44

Các chỉ số QC	46
Chỉ số QC định lượng và giới hạn	46
Chỉ số QC giải trình tự và Giới hạn	47
Các báo cáo của hệ thống	48
Giới thiệu	48
Tập tin đầu ra	48
Cấu trúc tập tin báo cáo	48
Tóm tắt các báo cáo của hệ thống	50
Sự kiện tạo báo cáo	52
Báo cáo kết quả và thông báo	54
NIPT Report (Báo cáo NIPT)	54
Supplementary Report (Báo cáo bổ sung)	64
Sample Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu mẫu)	69
Sample Cancellation Report (Báo cáo hủy mẫu)	70
Pool Retest Request Report (Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp)	70
Báo cáo xử lý	70
Batch Initiation Report (Báo cáo khởi tạo lô)	71
Batch Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu lô)	71
Library Sample Report (Báo cáo mẫu thư viện)	72
Library Reagent Report (Báo cáo thuốc thử thư viện)	73
Library Labware Report (Báo cáo dụng cụ thí nghiệm thư viện)	74
Library Quant Report (Báo cáo số lượng thư viện)	75
Library Process Log (Nhật ký xử lý thư viện)	75
Pool Report (Báo cáo mẫu kết hợp)	77
Pool Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu mẫu kết hợp)	77
Sequencing Report (Báo cáo giải trình tự)	78
Analysis Failure Report (Báo cáo phân tích thất bại)	79
Khắc phục sự cố	80
Giới thiệu	80
Thông báo Assay Software (Phần mềm xét nghiệm)	80

Thông báo tiến trình	80
Thông báo vô hiệu	82
Thông báo lỗi có thể khôi phục	83
Các thông báo lỗi không thể khôi phục	88
Quy trình hành động được khuyến nghị	92
Các vấn đề của hệ thống	94
Các kiểm tra xử lý dữ liệu	94
Kiểm tra máy chủ	94
Chạy dữ liệu thử nghiệm phân tích đầy đủ	95
Tài nguyên và Tài liệu tham khảo	97
Các từ viết tắt	97
Hỗ trợ kỹ thuật	98

VeriSeq NIPT Solution v2

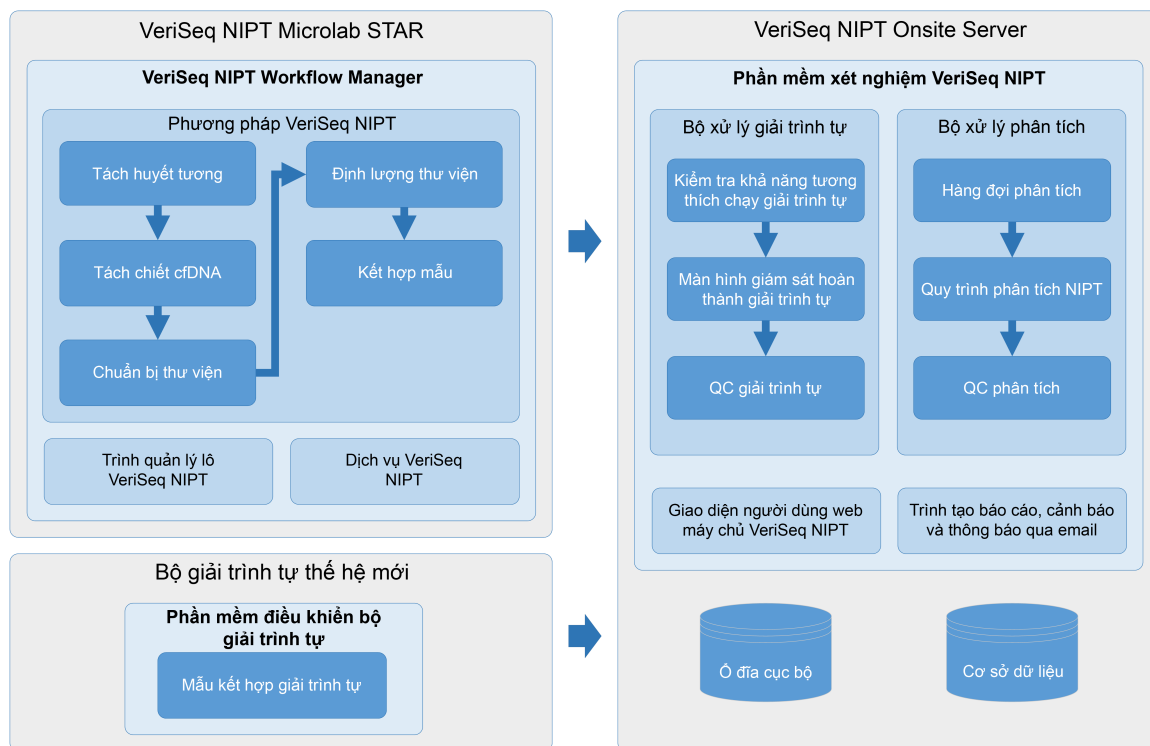
Giới thiệu

VeriSeq NIPT Solution v2 là một xét nghiệm chẩn đoán *trong ống nghiệm* nhằm sàng lọc dựa trên giải trình tự để phát hiện dị bội thai nhi từ các mẫu máu toàn phần ngoại vi của mẹ ở phụ nữ mang thai ít nhất 10 tuần tuổi thai. Xét nghiệm này cung cấp hai tùy chọn về loại sàng lọc: cơ bản và toàn bộ hệ gen. Loại sàng lọc cơ bản chỉ cung cấp thông tin về tình trạng đột biến dị bội cho các nhiễm sắc thể 21, 18, 13, X và Y. Loại sàng lọc toàn bộ hệ gen cung cấp thông tin về các trường hợp mất đoạn và lặp đoạn một phần cho tất cả nhiễm sắc thể thường và tình trạng đột biến dị bội của mọi nhiễm sắc thể. Cả hai loại sàng lọc này đưa ra tùy chọn yêu cầu báo cáo về đột biến dị bội nhiễm sắc thể giới tính (SCA). Với bất kỳ loại sàng lọc nào, không được sử dụng sản phẩm này làm cơ sở duy nhất để chẩn đoán hoặc đưa ra các quyết định khác về quản lý thai kỳ.

Kiến trúc hệ thống VeriSeq NIPT Solution v2 bao gồm các thành phần sau:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Một thiết bị xử lý chất lỏng tự động sử dụng VeriSeq NIPT Workflow Manager và Bộ kit chuẩn bị mẫu VeriSeq NIPT để chuẩn bị và theo dõi các mẫu trong thư viện. ML STAR sử dụng Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 để chuẩn bị các mẫu dự định phân tích, theo Hướng dẫn sử dụng được cung cấp trong *Tờ thông tin sản phẩm VeriSeq NIPT Solution v2 (số tài liệu 1000000078751)*.
- **Thiết bị giải trình tự thế hệ tiếp theo (NGS)**—Một thiết bị giải trình tự toàn bộ hệ gen cung cấp khả năng tạo và giải trình tự theo cụm trên thiết bị. Phần mềm điều khiển cung cấp các bước để thiết lập một lần chạy giải trình tự và tạo ra các đoạn đọc giải trình tự cho tất cả các mẫu trong nhóm thư viện được định lượng.
- **VeriSeq Onsite Server v2**—Máy chủ lưu trữ Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 và lưu trữ dữ liệu để phân tích dữ liệu giải trình tự được kết đôi. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT liên tục theo dõi và phân tích dữ liệu giải trình tự và tạo ra kết quả mẫu, báo cáo quy trình và thông báo.

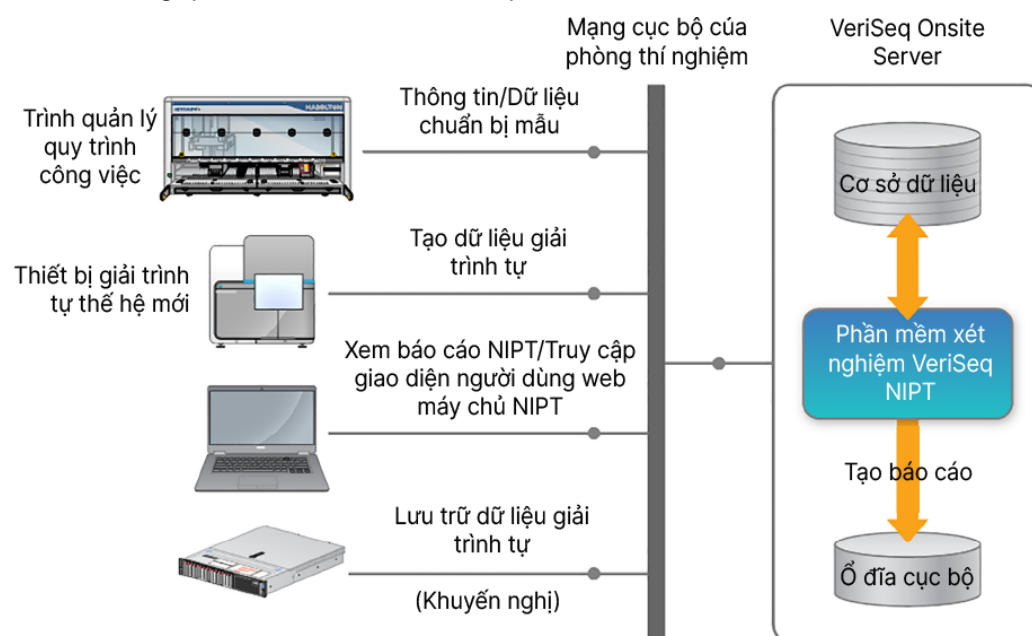
Hình 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Thành phần



Kiến trúc hệ thống

VeriSeq NIPT Solution v2 sử dụng mạng cục bộ (LAN) của phòng thí nghiệm để kết nối tất cả các thiết bị hệ thống bằng cách sử dụng cùng một mạng con. Sử dụng mạng LAN cung cấp khả năng định vị thiết bị linh hoạt và thông lượng có thể mở rộng bằng cách kết nối các thiết bị và/hoặc máy trạm ML STAR bổ sung. Hình minh họa sau đây cung cấp tổng quan về kiến trúc hệ thống.

Hình 2 Tổng quan kiến trúc của VeriSeq NIPT Solution v2



VeriSeq NIPT Workflow Manager

Giới thiệu

VeriSeq NIPT Workflow Manager được cài đặt trên ML STAR và cung cấp giao diện đồ họa đơn giản và trực quan cho phép tự động chuẩn bị các mẫu máu theo VeriSeq NIPT Solution v2. VeriSeq NIPT Workflow Manager duy trì kết nối dữ liệu với VeriSeq Onsite Server v2 cho mục đích xử lý dữ liệu, lưu trữ, theo dõi mẫu và thực thi logic quy trình công việc.

VeriSeq NIPT Workflow Manager cung cấp quyền truy cập vào các mô đun phần mềm sau, còn được gọi là các phương pháp:

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

VeriSeq NIPT Method

VeriSeq NIPT Method (Phương pháp) chỉ đạo quá trình xử lý tự động các mẫu trên ML STAR. Phương pháp này thực hiện các bước xử lý sau:

- **Tách huyết tương**—Chuyển 1 ml huyết tương được tách từ ống lấy máu. Logic xử lý tạo một lô với Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT. Mỗi lô chứa dữ liệu mẫu, bao gồm mã vạch mẫu, loại mẫu, loại sàng lọc, vị trí giếng và cờ báo cáo giới tính.
- **Tác chiết DNA ngoại bào (cfDNA)**—Tinh sạch cfDNA từ 900 µl huyết tương.
- **Chuẩn bị thư viện**—Tạo các thư viện từ cfDNA tinh khiết sẵn sàng để giải trình tự. Các thư viện bao gồm các chỉ mục duy nhất cho mỗi mẫu trong lô.
- **Định lượng thư viện**—Xác định nồng độ cfDNA bằng cách sử dụng thuốc nhuộm huỳnh quang xen kẽ ở định dạng vi đĩa 384 giếng. Đĩa bao gồm một đường cong tiêu chuẩn DNA được dán nhãn và bản sao của mỗi mẫu trong lô. Hệ thống sử dụng các chỉ số huỳnh quang thô từ đầu đọc vi đĩa và tính toán nồng độ mẫu dựa trên đường cong tiêu chuẩn.
- **Kết hợp và Chuẩn hóa**—Kết hợp các thư viện thành các mẫu kết hợp đơn lẻ để giải trình tự. Hệ thống sử dụng các nồng độ đã xác định trước đó để tính toán truyền thích hợp cho mỗi mẫu vào trong ống mẫu kết hợp. Ống gộp mẫu sau đó đã sẵn sàng để giải trình tự.

VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager quản lý trạng thái của các mẫu, lô và mẫu kết hợp thông qua giao diện người dùng. Hệ thống cho phép theo dõi mẫu trên nhiều hệ thống xử lý chất lỏng và thiết bị giải trình tự và thông qua quy trình phân tích. Để biết thêm thông tin về quy trình xử lý mẫu, hãy tham khảo [Tờ thông tin sản phẩm VeriSeq NIPT Solution v2 \(số tài liệu 1000000078751\)](#).

Bạn có thể quản lý các mẫu trong quy trình công việc thông qua ba loại khác nhau, được gọi là đối tượng. Các đối tượng này được mô tả trong bảng sau.

Đối tượng	Mô tả
Mẫu	Kết quả từ việc xử lý 1 ml mẫu huyết tương từ một ống máu duy nhất. Các mẫu được liên kết với mã vạch của ống máu (mã vạch mẫu) và lô.
Lô	Đĩa gồm 24, 48 hoặc 96 mẫu được xử lý thông qua quy trình Tách chiết cfDNA và Chuẩn bị thư viện.
Mẫu kết hợp	Thể tích được chuẩn hóa và pha loãng của các thư viện chỉ mục kép sẵn sàng cho thiết bị. Mỗi mẫu kết hợp chứa tối đa 48 mẫu.

Bảng sau đây mô tả các hành động có thể được áp dụng cho các đối tượng trong quá trình xử lý.

Hành động	Đối tượng	Báo cáo được tạo	Mô tả
Vô hiệu	Mẫu	Sample Invalidation (Vô hiệu mẫu)	Mẫu được người dùng gắn cờ là không còn hợp lệ để xử lý. Không có kết quả xét nghiệm nào được tạo ra cho các mẫu bị vô hiệu. Ví dụ: Chuyển tế bào máu có thể nhìn thấy trong khi Tách huyết tương.
	Lô	Batch Invalidation (Vô hiệu lô)	Lô được người dùng gắn cờ là không còn hợp lệ. Nếu xảy ra việc vô hiệu hóa lô trước khi tạo mẫu kết hợp, tất cả các mẫu sẽ bị vô hiệu. Ví dụ: Đĩa bị rơi hoặc xử lý không đúng cách.
	Mẫu kết hợp	Pool Invalidation (Vô hiệu mẫu kết hợp)	Mẫu kết hợp được người dùng gắn cờ là không còn hợp lệ. Sau hai lần vô hiệu mẫu kết hợp, tất cả các mẫu trong mẫu kết hợp này đều bị vô hiệu. Ví dụ: Toàn bộ thể tích mẫu kết hợp được sử dụng trong hai lần giải trình tự thất bại.

Hành động	Đối tượng	Báo cáo được tạo	Mô tả
Lỗi QC	Mẫu	Sample Invalidation (Vô hiệu mẫu)	VeriSeq NIPT Solution v2 tự động gắn cờ mẫu không hợp lệ do lỗi của một chỉ số Kiểm soát chất lượng (QC) cụ thể hoặc do lỗi xử lý chất lỏng do hệ thống phát hiện.
	Lô	Batch Invalidation (Vô hiệu lô)	VeriSeq NIPT Solution v2 tự động gắn cờ toàn bộ lô là không hợp lệ. Ví dụ: Lỗi hệ thống trong quá trình xử lý chất lỏng.
Hủy	Mẫu	Sample Cancellation (Hủy mẫu)	Quản lý phòng thí nghiệm đã gắn cờ cho mẫu bị hủy. Không có kết quả xét nghiệm nào được tạo ra.
Chỉnh sửa thuộc tính mẫu	Mẫu	Sex Reporting (Báo cáo giới tính)	Sex reporting (Báo cáo giới tính) được người dùng gắn cờ là Yes (Có), No (Không) hoặc SCA (Dị bội nhiễm sắc thể giới tính). • Yes (Có)—Giới tính của mẫu được tạo ra. • No (Không)—Giới tính của mẫu không được tạo ra. • SCA (Dị bội nhiễm sắc thể giới tính)—Chỉ có báo cáo dị bội nhiễm sắc thể giới tính.
	Mẫu	Sample Type (Loại mẫu)	Sample type (Loại mẫu) được người dùng gắn cờ là Singleton (Thai đơn), Twin (Thai đôi), Control (Đối chứng) hoặc No Template Control (NTC) (Chúng không có khuôn (NTC)). Việc chỉ định loại mẫu ảnh hưởng trực tiếp đến việc phân tích xét nghiệm. Để đảm bảo kết quả xét nghiệm chính xác, loại mẫu phải chính xác.
	Mẫu	Screen Type (Loại sàng lọc)	Screen type (Loại sàng lọc) được người dùng gắn cờ là cơ bản (chỉ 21, 18, 13, X và Y) hoặc toàn bộ hệ gen (tất cả các nhiễm sắc thể).

Sau khi vô hiệu hóa, lỗi QC hoặc hành động hủy, đối tượng không được xử lý thêm. Các hệ thống quản lý thông tin phòng thí nghiệm (LIMS) có thể sử dụng các báo cáo Vô hiệu mẫu để cho biết việc tái xử lý mẫu từ ống lấy máu.

Dữ liệu đầu vào bảng thông tin mẫu

Bảng thông tin mẫu đầu vào cung cấp thông tin mẫu liên quan đến bệnh nhân bao gồm loại mẫu và tình trạng báo cáo nhiễm sắc thể giới tính. Hệ thống yêu cầu thông tin mẫu đầy đủ trước khi có thể tạo các mẫu kết hợp giải trình tự.

Bảng thông tin mẫu đầu vào phải là một tệp tin văn bản được phân tách theo tab (*.txt). Tên cột tiêu đề trong tệp tin phải khớp với tên cột tiêu đề chính xác như chúng xuất hiện trong bảng sau.

Cột tiêu đề	Loại dữ liệu	Yêu cầu	Mô tả
batch_name	Chuỗi/Khoảng trống	Bắt buộc	Cho biết tên lô của mẫu. Phải khớp với tên lô đã nhập vào phương thức phát hiện (Workflow Manager) để xác nhận rằng bảng thông tin mẫu đầu vào được liên kết với lô chính xác. Có tối đa 26 ký tự. Cột có thể được để trống. Các bảng thông tin mẫu không có cột tên_lô sẽ không được chấp nhận.
sample_barcode	Chuỗi	Bắt buộc	Mã vạch trên ống mẫu máu được nạp vào ML STAR. Nếu một giá trị số nguyên được sử dụng làm mã vạch mẫu, giá trị này không được vượt quá 15 chữ số. Mã vạch mẫu gồm chữ và số có thể tối đa là 32 ký tự. Chỉ sử dụng số, chữ cái, dấu gạch nối (-) và dấu gạch dưới (_). Mã vạch mẫu không phân biệt chữ hoa chữ thường. Mã vạch phân biệt chữ hoa và chữ thường không được coi là duy nhất. Mã vạch mẫu phải là duy nhất và không được chỉ khác nhau về cách viết hoa. Ví dụ, tên mẫu Sample01 và sample01 không phải là duy nhất.
sample_type	Chuỗi	Bắt buộc	Cho biết loại mẫu để phân tích. Các giá trị được phép là Singleton (Thai đơn), Twin (Thai đôi), Control (Đôi chứng) và NTC (Chứng không có khuôn).
sex_chromosomes	Chuỗi	Bắt buộc	Cho biết nhiễm sắc thể giới tính thai nhi được báo cáo. Các giá trị được cho phép là yes (có) (báo cáo), no (không) (không báo cáo) và sca (dị bội nhiễm sắc thể giới tính) (chỉ báo cáo cho dị bội nhiễm sắc thể giới tính).
screen_type	Chuỗi	Bắt buộc	Cho biết loại sàng lọc để phân tích. Các giá trị được cho phép là "basic" (cơ bản) và "genomewide" (toàn bộ hệ gen).

Bảng thông tin mẫu đầu vào được tải lên trong quá trình tách huyết tương hoặc kết hợp mẫu và có thể được tải lên bằng Batch Manager. Hệ thống tự động áp dụng mã vạch, loại sàng lọc, loại mẫu và báo cáo giới tính cho NTC. Thông tin khác nhau được yêu cầu dựa trên việc liệu bảng thông tin mẫu có được tải lên trong quá trình tách huyết tương hoặc kết hợp mẫu hay không. Thông tin mẫu được xác nhận trong quá trình tải lên mẫu. Workflow Manager không kiểm tra thứ tự mẫu. Các mẫu được tải lên trong quá

trình tách huyết tương phải bao gồm tất cả các mẫu trong lô trừ NTC. Trong quá trình kết hợp mẫu, hệ thống yêu cầu bất kỳ thông tin mẫu bị thiếu nào không được tải lên trong quá trình tách huyết tương, ngay cả đối với NTC (tức là nhiễm sắc thể giới tính và loại sàng lọc).



THẬN TRỌNG

Để tránh lỗi, không đưa thông tin mẫu hoặc các hàng cho NTC vào bảng thông tin mẫu trong bước tách huyết tương.

Bạn có thể kiểm soát việc nạp mẫu đối với tất cả các mẫu trong một lô do LIMS tạo ra hoặc đối với các mẫu cụ thể cần phải kiểm tra lại. Nếu nạp mẫu cho mục đích kiểm tra lại, hãy nạp vào các vị trí mở còn lại với các mẫu có sẵn.

Chọn từ các chiến lược sau đây để sử dụng bảng thông tin mẫu:

- Các lô được xác định trước (các lô được tạo LIMS)
- Các lô đặc biệt (các lô được tạo VeriSeq NIPT Workflow Manager)

Các lô được xác định trước

Bạn có thể sử dụng LIMS để tạo ra các lô trước khi bắt đầu xử lý mẫu. Trong các lô được xác định trước, tất cả các mẫu đã được liên kết với một lô trước khi chúng được tải lên ML STAR. Bảng thông tin mẫu được tải lên trong quá trình tách huyết tương bao gồm mọi mẫu trong lô, cùng với tất cả thông tin mẫu. Các bảng thông tin mẫu cho các lô được tạo ra trong LIMS phải bao gồm các giá trị trong cột ID Lô. Bao gồm ID lô giúp đảm bảo rằng tên ID lô chính xác đã được nhập thủ công vào Workflow Manager khi bắt đầu xử lý.

Phương pháp tiếp cận lô được xác định trước sẽ khóa các mẫu chính xác được nạp vì hệ thống yêu cầu tất cả các mẫu trong bảng thông tin mẫu phải nằm trong lô. Không cần thêm thông tin. Phòng thí nghiệm có thể tiến hành báo cáo cuối cùng mà không cần nhập dữ liệu bổ sung.

Các tính năng và yêu cầu của phương pháp tiếp cận lô được xác định trước như sau.

- Cho phép kiểm soát hoàn toàn nội dung lô.
- Ngăn chặn việc nạp các mẫu không mong muốn.
- Yêu cầu một hệ thống để tạo ra các lô từ kho dự trữ (LIMS nâng cao).
- Có thể yêu cầu nhân viên phòng thí nghiệm truy xuất mẫu chính xác từ kho lưu trữ. Ngoài ra, yêu cầu hệ thống lưu trữ mẫu nâng cao.

Các lô tùy biến

Bạn có thể tạo các lô trong phòng thí nghiệm bằng cách thu thập các ống mẫu và nạp chúng vào ML STAR trong quá trình tách huyết tương. Không cần liên kết mẫu với lô trước đó. Bạn xác định mẫu nào cần đưa vào lô.

Khi được nhắc bởi Workflow Manager, chọn **No Sample Sheet** (Không có bảng thông tin mẫu) trong khi tách huyết tương. Workflow Manager liên kết các mẫu đã nạp với ID lô được nhập thủ công và tạo báo cáo khởi tạo lô.

Các tính năng và yêu cầu của phương pháp tiếp cận theo lô tùy biến như sau.

- Không cần LIMS hoặc bảng thông tin mẫu.
- Bạn có thể sửa đổi báo cáo khởi tạo lô với thông tin về loại mẫu, loại sàng lọc và báo cáo giới tính để tải lên trong quá trình kết hợp mẫu. Bạn có thể thêm mẫu bất cứ lúc nào.
- Không có đối chứng tự động đối với các mẫu nào được đưa vào lô. Bạn có thể nạp một mẫu không mong muốn.
- Dữ liệu mẫu phải được tải lên trong quá trình kết hợp mẫu.

Chỉnh sửa thuộc tính mẫu

Trước khi bắt đầu một lần chạy giải trình tự, bạn có thể sử dụng VeriSeq NIPT Batch Manager để thay đổi báo cáo nhiễm sắc thể giới tính mẫu cá nhân, loại sàng lọc và thuộc tính loại mẫu.

1. Truy cập Batch Manager. Để biết chi tiết, hãy tham khảo [Truy cập Batch Manager trên trang 10](#).
2. Nhập ID lô và tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, và sau đó chọn **OK**.
3. Trên sơ đồ đĩa lô, chọn vị trí giếng liên quan đến mẫu.
4. Xác nhận rằng mẫu chính xác được hiển thị, sau đó chọn một thuộc tính loại mẫu từ danh sách thả xuống Sample Type (Loại mẫu).
5. Chọn một thuộc tính báo cáo giới tính từ danh sách thả xuống Sex Reporting (Báo cáo giới tính).
6. Chọn một thuộc tính loại sàng lọc từ danh sách thả xuống Screen Type (Loại sàng lọc).
7. Chọn **Edit** (Chỉnh sửa).

Vô hiệu mẫu, lô và mẫu kết hợp

Tùy thuộc vào bước xử lý mẫu, bạn có thể vô hiệu hóa một mẫu riêng lẻ, một lô hoặc một mẫu kết hợp mẫu. Sau khi vô hiệu hóa, mẫu, lô hoặc mẫu kết hợp không còn được xử lý nữa.

Tại bất kỳ thời điểm nào trước khi tạo báo cáo xét nghiệm, hãy sử dụng VeriSeq NIPT Method hoặc Batch Manager để vô hiệu hóa một hoặc nhiều mẫu.

Vô hiệu bằng VeriSeq NIPT Method

Để vô hiệu hóa mẫu, hãy hoàn thành các bước sau trong quá trình xử lý mẫu.

1. Trong cửa sổ Well Comments (Nhận xét giếng) ở cuối mỗi quy trình xử lý của Workflow Manager, chọn các giếng riêng lẻ để đánh dấu lỗi, và sau đó chọn **OK**.
2. Chọn ít nhất một chú thích từ menu thả xuống hoặc chọn hộp kiểm **Other** (Khác) và nhập nhận xét.
3. Chọn hộp kiểm **Fail Sample** (Đánh dấu lỗi mẫu), và chọn **OK**.
4. Xác nhận rằng hệ thống đánh dấu lỗi cho mẫu đó.

Vô hiệu bằng Batch Manager

Sử dụng Batch Manager để vô hiệu hóa những mục sau:

- Một mẫu
- Một lô, trước khi bước Mẫu kết hợp hoàn tất.
- Một mẫu kết hợp mẫu, sau khi bước Mẫu kết hợp hoàn tất và trước khi tạo báo cáo thử nghiệm.

LƯU Ý Trước khi chạy Batch Manager, thoát khỏi bất kỳ phương pháp nào đang chạy.

Truy cập Batch Manager

Để truy cập Batch Manager, hãy sử dụng một trong các hành động sau:

- Trên Trình khởi chạy ứng dụng, chọn **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
- Trên máy tính được kết nối với mạng, duyệt tìm đến C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT và mở tệp phương pháp Batch Manager (VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med) với Hamilton Run Controller.

Vô hiệu mẫu

1. Truy cập Batch Manager.
2. Nhập ID lô và tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, rồi chọn **OK**.
3. Trên sơ đồ đĩa lô, chọn vị trí giếng liên quan đến mẫu bị lỗi.
4. Xác nhận rằng mẫu chính xác được hiển thị và chọn **Invalidate Sample** (Vô hiệu mẫu).
5. Nhập lý do thất bại, và chọn **Invalidate** (Vô hiệu).
Trên sơ đồ đĩa lô, mẫu bị vô hiệu thay đổi từ màu xanh lá cây sang màu đỏ và nhãn trạng thái thay đổi từ valid (hợp lệ) thành failed (lỗi).

Vô hiệu lô

1. Truy cập Batch Manager.
2. Nhập ID lô và tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, rồi chọn **OK**.
3. Trên sơ đồ đĩa lô, chọn **Invalidate Batch** (Vô hiệu lô).
4. Nhập lý do thất bại, và chọn **Invalidate** (Vô hiệu).
Trên sơ đồ đĩa lô, nếu không có mẫu kết hợp hợp lệ cho lô, tất cả các mẫu thay đổi từ màu xanh lục sang màu đỏ. Các nhóm mẫu hợp lệ trong lô vẫn hợp lệ.

Vô hiệu mẫu kết hợp

1. Truy cập Batch Manager.
2. Nhập ID lô và tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, rồi chọn **Pool Manager** (Trình quản lý mẫu kết hợp).
3. Quét mã vạch của mẫu kết hợp.

4. Nhập tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, rồi chọn **OK**.
5. Nhập lý do thất bại, và chọn **Invalidate** (Vô hiệu).

Tải lên bảng thông tin mẫu

Tải lên một bảng thông tin mẫu có chứa thông tin mẫu thông qua Batch Manager. Sử dụng tính năng này để tải lên hoặc thay đổi thông tin mẫu trong các bộ dữ liệu lớn.

1. Truy cập Batch Manager.
2. Nhập ID lô và tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, rồi chọn **OK**.
3. Chọn **Upload New Sample Sheet** (Tải lên bảng thông tin mẫu mới).
4. Duyệt đến và chọn bảng thông tin mẫu mong muốn, sau đó chọn **OK**.

Để biết chi tiết về thông tin được đưa vào bảng thông tin mẫu, tham khảo [Dữ liệu đầu vào bảng thông tin mẫu trên trang 6](#).

Hủy mẫu

1. Truy cập Batch Manager.
2. Nhập ID lô và tên người dùng hoặc tên viết tắt của người vận hành, rồi chọn **OK**.
3. Trên sơ đồ đĩa lô, chọn vị trí giếng liên quan đến mẫu bị hủy.
4. Xác nhận rằng mẫu chính xác được hiển thị và chọn **Cancel Sample** (Hủy mẫu).
5. Nhập lý do thất bại, và chọn **Cancel** (Hủy).

Trên sơ đồ đĩa lô, mẫu bị hủy thay đổi từ màu xanh lá cây sang màu đỏ.

VeriSeq NIPT Services

VeriSeq NIPT Services (Dịch vụ) bao gồm một số công cụ được sử dụng để cấu hình và xác minh cả ML STAR và Workflow Manager. Những công cụ này không bắt buộc để hệ thống hoạt động bình thường, nhưng có thể được yêu cầu để hỗ trợ bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina hoặc Hamilton trong khi khắc phục sự cố hệ thống. Những công cụ này cũng được sử dụng để điều chỉnh các thông số hệ thống do sự trôi dạt trong mật độ cụm.

Khởi chạy VeriSeq NIPT Services

Đóng tất cả các phương pháp đang chạy trước khi thực hiện Dịch vụ.

Truy cập VeriSeq NIPT Services bằng một trong các phương pháp sau:

- Trên Trình khởi chạy Ứng dụng, chọn **VeriSeq NIPT Services**.

- Trên một máy tính được kết nối mạng, duyệt đến `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\` và mở tệp tin phương pháp VeriSeq NIPT Services (`VeriSeqNIPT_Service.med`) với Hamilton Run Controller.

Các công cụ dịch vụ cho phép như sau:

- **Individual Tests** (Các kiểm tra riêng lẻ)—Các kiểm tra thành phần được sử dụng để khắc phục sự cố phần cứng ML STAR.
- **Service Tools** (Các công cụ dịch vụ)—Các công cụ được sử dụng để cấu hình Workflow Manager.

Các xét nghiệm riêng lẻ

Để giúp khắc phục sự cố phần cứng gặp phải trên Workflow Manager, có thể cần các kiểm tra hệ thống sau đây.

Kiểm tra hệ thống	Mô tả
Barcode/Autoload	Kiểm tra cấu hình phù hợp của bộ hệ thống, Bộ nạp tự động và chức năng quét mã vạch.
CPAC	Kiểm tra chức năng của hệ thống sưởi trên bộ CPAC. Đồng thời kiểm tra dây điện thích hợp của các đơn vị riêng lẻ vào hộp điều khiển.
BVS Vacuum	Kiểm tra chức năng của hệ thống chân không cơ bản (BVS) trên bộ để xác nhận rằng chân không có thể tạo được và đạt được áp suất hoạt động.
Independent Channel	Kiểm tra chức năng của các kênh pipet độc lập. Thực hiện kiểm tra giữ chất lỏng để phát hiện sự nhỏ giọt của các kênh pipet và tính nhất quán của thể tích phân phối.
iSwap	Kiểm tra chức năng của cánh tay robot iSwap và xác nhận các vị trí hướng dẫn bộ tổng thể.
96-Head	Kiểm tra chức năng của đầu pipet CO-RE 96. Thực hiện kiểm tra giữ chất lỏng để phát hiện sự nhỏ giọt của các kênh pipet và tính nhất quán của thể tích phân phối.

Thực hiện các kiểm tra riêng lẻ như sau.

1. Chọn kiểm tra cụ thể sẽ được thực hiện.

LƯU Ý Thực hiện IOQ đầy đủ chạy tất cả sáu kiểm tra tuần tự.

2. Làm theo hướng dẫn trên màn hình, ghi lại các quan sát về chức năng thiết bị và bất kỳ lỗi hệ thống nào gặp phải.
3. Khi hoàn tất, chọn **Abort** (Hủy) để thoát phương pháp.
4. Nếu được yêu cầu cung cấp nhật ký truy dấu hệ thống được tạo trong quá trình kiểm tra, nhật ký có sẵn tại `C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles` và bắt đầu với `VeriSeqNIPT_Services`.

Các công cụ dịch vụ

Các công cụ dịch vụ cho phép cấu hình Workflow Manager và một số thông số phân tích.

Kiểm tra hệ thống	Mô tả
Server Configuration (Cấu hình máy chủ)	Cấu hình và kiểm tra kết nối giữa VeriSeq NIPT Workflow Manager và Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT. Cần có sự giao tiếp phù hợp giữa các hệ thống này để thực hiện Workflow Manager.
Assay Configuration (Cấu hình xét nghiệm)	Được sử dụng để đặt lại nồng độ thư viện mặc định.
Deck Teach Tool (Công cụ hướng dẫn sử dụng bộ)	Được sử dụng để xuất và nhập các vị trí hướng dẫn sử dụng bộ từ một tệp tin.

Cấu hình máy chủ

Nếu địa chỉ mạng cho VeriSeq Onsite Server v2 thay đổi, hãy chuyển Workflow Manager đến địa chỉ mới như sau:

1. Từ menu Services Tools (Công cụ dịch vụ), chọn **Server Configuration** (Cấu hình máy chủ).
2. Cập nhật URL với địa chỉ mới của Máy chủ tại chỗ.
3. Chọn **Test Connection** (Kết nối kiểm tra) để gửi thông báo kiểm tra.
Nếu không nhận được thông báo này, hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
4. Từ màn hình System Configuration (Cấu hình hệ thống), chọn **OK**, rồi chọn **Apply** (Áp dụng) để lưu địa chỉ mới.

Khi bạn cập nhật địa chỉ mạng, bạn cũng phải cập nhật chứng chỉ lớp ổ cắm an toàn (SSL) cho máy tính đang chạy Workflow Manager. Truy cập Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 thông qua máy tính này và tham khảo [Tải xuống và cài đặt chứng chỉ trên trang 32](#).

Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường Illumina mới có thể cập nhật mật khẩu tự động hóa cho ML STAR. Trước khi bạn thay đổi mật khẩu được lưu trữ trên máy chủ, thông qua giao diện web, hãy đảm bảo một thành viên của nhóm Bảo dưỡng tại hiện trường Illumina đã truy cập trang web của bạn và cập nhật mật khẩu ML STAR. Nếu bạn cập nhật mật khẩu trong giao diện web máy chủ mà không cập nhật nó trên ML STAR, bạn sẽ khiến hệ thống không thể sử dụng được.

Cấu hình xét nghiệm

Bạn có thể sử dụng công cụ Assay Configuration (Cấu hình xét nghiệm) để thiết lập các giá trị của các thông số sau:

- **Target Library Concentration** (Nồng độ thư viện mục tiêu)—Đặt giá trị nồng độ mặc định của các thư viện trong hệ thống giải trình tự mẫu kết hợp giải trình tự trong Workflow Manager. Các giá trị nồng độ được áp dụng trên cơ sở từng lần chạy trong quá trình kết hợp mẫu. Để biết thêm thông tin, tham khảo [Tờ thông tin sản phẩm VeriSeq NIPT Solution v2 \(số tài liệu 1000000078751\)](#).
- **Default Sex Chromosome Reporting** (Báo cáo nhiễm sắc thể giới tính mặc định)—Xác định thuộc tính để gán cho mẫu khi nút Use Default (Sử dụng mặc định) được chọn trong quá trình chuẩn bị mẫu. Đặt thông số này thành Yes (Có) hoặc No (Không).
- **Screen Type** (Loại sàng lọc)—Xác định loại sàng lọc cho một mẫu. Đặt thông số này thành Basic (Cơ bản) hoặc Genomewide (Toàn bộ hệ gen).

Cấu hình các thông số xét nghiệm như sau.

1. Chọn **Assay Configuration** (Cấu hình xét nghiệm) và cấu hình các thông số nếu cần.
 - Cập nhật hộp Target Library Concentration (pg/μl) (Nồng độ thư viện đích (pg/μl)) về giá trị được yêu cầu.
 - Cập nhật Default Sex Chromosome Reporting (Báo cáo nhiễm sắc thể giới tính mặc định) về giá trị được yêu cầu.
 - Cập nhật Screen Type (Loại sàng lọc) về giá trị được yêu cầu.
2. Chọn **Apply** (Áp dụng).

Deck Teach Tool (Công cụ hướng dẫn sử dụng bộ)

Trong quá trình khắc phục sự cố, bạn có thể cần xuất các giá trị vị trí đã dạy. Sử dụng Deck Teach Tool (Công cụ hướng dẫn sử dụng bộ) để tạo danh sách các vị trí cùng với các giá trị của chúng.

1. Chọn **Deck Teach Tool** (Công cụ hướng dẫn sử dụng bộ).
2. Chọn **Export** (Xuất).
3. Vị trí đầu ra mặc định là vị trí được liệt kê. Chấp nhận vị trí mặc định, hoặc chọn một vị trí đầu ra cho tệp tin văn bản có chứa các vị trí bộ được dạy.
4. Chọn **OK**.
Deck Teach Tool (Công cụ hướng dẫn sử dụng bộ) lưu một tệp tin văn bản có chứa các giá trị cho tất cả các vị trí dụng cụ thí nghiệm được dạy để cài đặt Workflow Manager.
5. Chọn **Cancel** (Hủy) để trở lại màn hình Method Selection (Lựa chọn phương pháp).

Hệ thống giải trình tự thế hệ mới

Giới thiệu

hệ thống giải trình tự thế hệ mới tạo ra các đoạn đọc giải trình tự cho tất cả các mẫu trong nhóm thư viện được định lượng và tích hợp với VeriSeq NIPT Solution v2 thông qua Máy chủ tại chỗ. Dữ liệu giải trình tự được đánh giá bởi Bộ xử lý phân tích của Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT.

Hãy xem xét những điều sau đây khi tích hợp hệ thống giải trình tự thế hệ mới với VeriSeq NIPT Solution v2.

- Tích hợp lưu trữ dữ liệu.
- Công suất thông lượng phân tích.
- Hạn chế lưu lượng mạng.

Giải trình tự mẫu kết hợp

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT yêu cầu hệ thống giải trình tự thế hệ mới có khả năng tạo ra dữ liệu giải trình tự trên mẫu lấy từ thư viện đã chuẩn bị theo các thông số kỹ thuật sau:

- Tạo ra 2 x 36 đoạn đọc được kết đôi.
- Tương thích với các adapter chỉ thị trong Bộ kit chuẩn bị mẫu VeriSeq NIPT.
- Hóa học hai kênh.
- Tự động tạo tệp phát hiện base (base call, BCL).

Tích hợp lưu trữ dữ liệu

Một lần chạy giải trình tự điển hình cho VeriSeq NIPT Solution v2 yêu cầu 25-30 GB cho dữ liệu hệ thống giải trình tự thế hệ mới. Kích thước dữ liệu thực tế có thể thay đổi dựa trên mật độ cụm cuối cùng. Máy chủ tại chỗ cung cấp hơn 7,5 TB dung lượng lưu trữ, đủ dung lượng cho khoảng 300 lần chạy giải trình tự ($7.500 / 25 = 300$).

Để phục vụ mục đích lưu trữ dữ liệu, hãy ánh xạ hệ thống giải trình tự thế hệ mới đến Máy chủ tại chỗ cho một trong các phương pháp sau:

- Sử dụng Máy chủ tại chỗ làm kho lưu trữ dữ liệu tạm thời. Trong cấu hình này, thiết bị được ánh xạ trực tiếp đến máy chủ và vẫn tồn tại dữ liệu trên ổ đĩa cục bộ.
- Đối với phòng thí nghiệm thông lượng cao, hãy sử dụng bộ nhớ gắn mạng (NAS). Cấu hình hệ thống giải trình tự thế hệ mới để duy trì dữ liệu giải trình tự trực tiếp đến một vị trí cụ thể trên NAS.

Trong thiết lập này, cấu hình Máy chủ tại chỗ để giám sát vị trí NAS cụ thể cho phép máy chủ giám sát các lần chạy giải trình tự sắp tới. Nhiều hệ thống giải trình tự thế hệ mới có thể được thêm vào để tăng thông lượng mẫu. Để biết thêm thông tin về cách ánh xạ máy chủ đến NAS, hãy tham khảo [Quản lý một ổ đĩa mạng chung trên trang 30](#).

Để biết thêm thông tin về cách ánh xạ hệ thống giải trình tự thế hệ mới đến máy chủ hoặc đến NAS, hãy tham khảo hướng dẫn sử dụng cho hệ thống.

Công suất thông lượng phân tích

Quy trình Phân tích VeriSeq NIPT thường xử lý dữ liệu cho một lần chạy giải trình tự đơn trong khoảng 5 giờ. Khi mở rộng phòng thí nghiệm cho thông lượng mẫu, hãy xem xét rằng một máy chủ duy nhất có thể xử lý tối đa bốn lần chạy mỗi ngày, tổng cộng là $48 \text{ mẫu} \times 4 = 192 \text{ mẫu}$ mỗi ngày. Liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina để biết thêm các giải pháp thông lượng.

Các hạn chế lưu lượng mạng

VeriSeq NIPT Solution v2 sử dụng Mạng cục bộ (LAN) trong phòng thí nghiệm cho thông lượng dữ liệu giữa hệ thống giải trình tự thế hệ mới, Máy chủ tại chỗ và NAS (nếu được cấu hình). Khi mở rộng thông lượng mẫu, hãy xem xét các hạn chế về lưu lượng cơ sở hạ tầng IT sau:

- Lưu lượng dữ liệu trung bình khoảng 25 GB được tạo ra trong khoảng 10 giờ là khoảng 0,7 MB/giây trên mỗi lần chạy giải trình tự hệ thống giải trình tự.
- Cơ sở hạ tầng phòng thí nghiệm cũng có thể hỗ trợ các nguồn lưu lượng khác phải được tính đến.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

Nếu bạn sử dụng hệ thống giải trình tự thế hệ mới có mô-đun VeriSeq NIPT Local Run Manager, hãy chuẩn bị giải trình tự như sau.

1. Trong VeriSeq NIPT Local Run Manager, chọn **Create Run** (Tạo lần chạy).
2. Từ menu thả xuống, chọn **VeriSeq NIPT**.
3. Hoàn thành các trường sau:
 - Run Name (Tên lần chạy) (phải là lần mới và duy nhất)
 - Run Description (Mô tả lần chạy) (không bắt buộc)
 - Pool Barcode (Mã vạch của mẫu kết hợp)



THẬN TRỌNG

Mã vạch của mẫu kết hợp mà bạn nhập trong mô-đun Local Run Manager phải khớp với Mã vạch của mẫu kết hợp mà bạn nhập trong Workflow Manager. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT sẽ từ chối các cấu hình lượt chạy không đúng và có thể yêu cầu giải trình tự lại. Mã vạch của mẫu kết hợp phải là mới và duy nhất. Các mã vạch đã quét trước đây không thể được tái sử dụng, ngay cả khi sự kiện kết hợp mẫu chưa xảy ra. Các lô được khởi tạo lại yêu cầu một ống sạch, chưa đăng ký. Phân tích thất bại nếu mã vạch được liên kết với một lô được phân tích trước đó hoặc bất kỳ sự kiện kết hợp mẫu bị hủy bỏ nào.

4. Chọn **Save Run** (Lưu lần chạy).

Sau khi bạn hoàn tất thiết lập lần chạy, bạn có thể bắt đầu lần chạy bằng phần mềm thiết bị.

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2

Giới thiệu

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 tạo ra số liệu thống kê để đánh giá số lượng bản sao nhiễm sắc thể của các mẫu được xét nghiệm và cung cấp kết quả xác định tình trạng dị bội trên các nhiễm sắc thể được chọn để phân tích. Việc lựa chọn nhiễm sắc thể để phân tích phụ thuộc vào loại sàng lọc mà bạn chọn: basic (cơ bản) (nhiễm sắc thể 21, 18, 13, X và Y) hoặc genomewide (toàn bộ hệ gen) (tất cả các nhiễm sắc thể). Khi bạn chọn tùy chọn toàn bộ hệ gen, phần mềm cũng kiểm tra sự hiện diện của các vùng nhiễm sắc thể phụ có sự tăng hoặc mất số bản sao trong nhiễm sắc thể thường. Một thiết bị giải trình tự thế hệ tiếp theo tạo ra dữ liệu đầu vào phân tích dưới dạng các chỉ số kết đôi 36 base.

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 hoạt động trên VeriSeq Onsite Server v2. Máy chủ tại chỗ là một thành phần trung tâm của VeriSeq NIPT Solution v2 và hoạt động như một điểm kết nối giữa VeriSeq NIPT Workflow Manager, hệ thống giải trình tự thế hệ mới và người dùng.

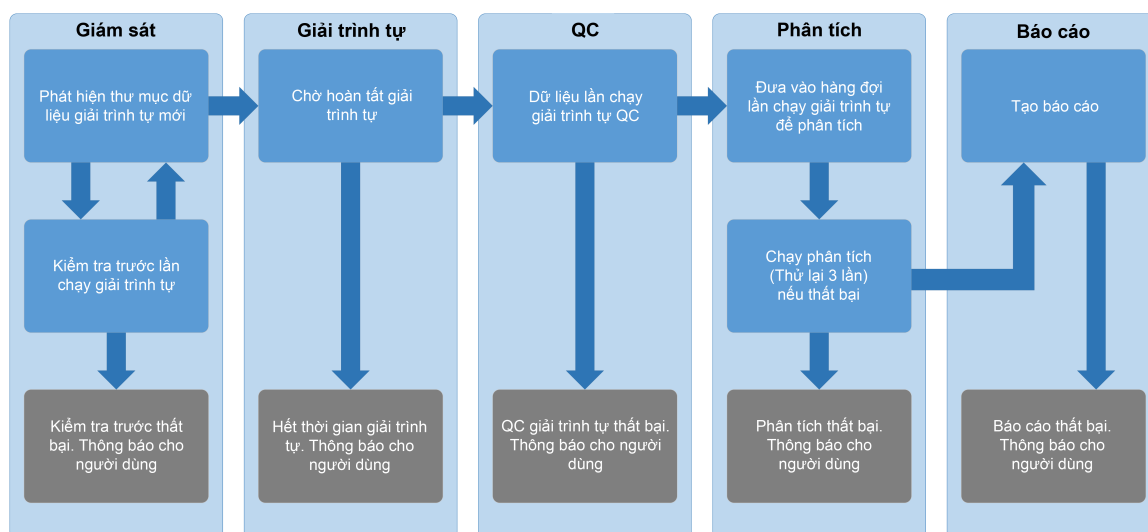
Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT căn chỉnh các đoạn đọc dựa trên hệ gen người tham chiếu và thực hiện phân tích các đoạn đọc phù hợp với một vị trí hoặc điểm duy nhất trong hệ gen. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT không bao gồm các điểm và các đoạn đọc trùng lặp có liên quan đến độ biến động cao về độ bao phủ trên các mẫu chỉnh bội. Dữ liệu giải trình tự được chuẩn hóa cho hàm lượng nucleotide và để hiệu chỉnh các hiệu ứng lô và các nguồn biến thiên không mong muốn khác. Thông tin về chiều dài đoạn cfDNA được lấy từ các đoạn đọc giải trình tự được kết đôi. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT cũng đánh giá số liệu thống kê về phạm vi bao phủ giải trình tự trên các vùng được biết là được làm giàu cho cfDNA thai nhi hoặc mẹ. Dữ liệu được tạo ra từ phân tích độ dài đoạn và phạm vi được sử dụng để ước tính tỷ lệ DNA của thai nhi (fetal fraction, FF) cho mỗi mẫu.

Đối với mỗi tùy chọn sàng lọc được chọn cho một mẫu từ menu xét nghiệm, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT báo cáo có phát hiện bất thường hay không. Trong màn hình cơ bản, tất cả các bất thường là dị bội. Đối với màn hình toàn bộ hệ gen, một bất thường có thể là một dị bội hoặc xóa một phần hoặc trùng lặp.

Các thành phần của Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT liên tục chạy và giám sát dữ liệu giải trình tự mới khi nó được thêm vào thư mục Đầu vào trên Máy chủ tại chỗ. Khi một lần chạy giải trình tự mới được xác định, dòng chảy được kích hoạt như sau.

Hình 3 Sơ đồ dòng chảy dữ liệu



- Monitoring (Giám sát)**—Kiểm tra trước tính hợp lệ của lần chạy giải trình tự mới. Khi phần mềm phát hiện một lần chạy giải trình tự mới, các kiểm tra tính hợp lệ sau đây được tiến hành:
 - Kiểm tra xem các thông số chạy có tương thích với các giá trị mong muốn hay không.
 - Liên kết tế bào dòng chảy với một ống mẫu kết hợp hiện có đã biết.
 - Xác nhận rằng mẫu kết hợp chưa được xử lý trước đó. Hệ thống không cho phép chạy lại.
 Nếu bất kỳ kiểm tra nào thất bại, người dùng sẽ được thông báo thông qua hệ thống thông báo qua email và thông qua nhật ký Báo động trên giao diện người dùng web (UI).
- Sequencing (Giải trình tự)**—Liên tục theo dõi việc hoàn thành lần chạy giải trình tự. Bộ hẹn giờ được thiết lập xác định thời gian chờ để lần chạy hoàn thành. Nếu hết thời gian chờ, người dùng sẽ được thông báo thông qua hệ thống thông báo qua email và thông qua nhật ký Báo động trên Giao diện người dùng web.
- QC (Kiểm soát chất lượng)**—Kiểm tra các tệp tin QC InterOp được tạo bởi hệ thống giải trình tự. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT kiểm tra tổng số cụm, mật độ cụm và điểm chất lượng đoạn đọc. Để được hướng dẫn về cách diễn giải các chỉ số QC InterOp, hãy tham khảo [Hướng dẫn Sử dụng Phần mềm Sequencing Analysis Viewer \(tài liệu số 15020619\)](#). Nếu tiêu chí QC thất bại, người dùng sẽ được thông báo thông qua hệ thống thông báo qua email và thông qua nhật ký Báo động trên Giao diện người dùng web.
- Analysis (Phân tích)**—Quản lý hàng đợi phân tích cho nhiều lần chạy giải trình tự được tạo ra bởi các thiết bị khác nhau được cấu hình với máy chủ. Máy chủ xử lý một công việc phân tích duy nhất tại một thời điểm dựa trên nguyên tắc Nhập trước, Xuất trước (First In, First Out, FIFO). Sau khi phân tích đã hoàn tất thành công, phân tích theo lịch tiếp theo trong hàng đợi sẽ được khởi chạy. Nếu một lần chạy phân tích thất bại hoặc hết thời gian, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT tự động khởi chạy lại phân tích tối đa ba lần. Sau mỗi lần thất bại, người dùng được thông báo thông qua hệ thống thông báo qua email và thông qua nhật ký Báo động trên Giao diện người dùng web.

5. **Reporting** (Báo cáo)—Tạo báo cáo có chứa kết quả cuối cùng sau khi phân tích hoàn tất. Nếu xảy ra lỗi và báo cáo không được tạo, người dùng sẽ được thông báo thông qua hệ thống thông báo qua email và thông qua nhật ký Báo động trên Giao diện người dùng web.

Tác vụ Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT thực hiện cả tác vụ tự động và tác vụ do người dùng khởi tạo.

Các tác vụ tự động

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT hoàn thành các tác vụ tự động sau:

- **Đối chiếu và lưu trữ nhật ký chuẩn bị mẫu**—Tạo ra một tập hợp các tệp tin đầu ra ở cuối mỗi bước và lưu trữ chúng trong thư mục ProcessLogs nằm trong thư mục Đầu ra. Tham khảo [Cấu trúc tệp tin báo cáo trên trang 48](#) để biết tổng quan và [Báo cáo xử lý trên trang 70](#) để biết chi tiết.
- **Tạo thông báo về báo động, email và báo cáo**—Theo dõi trạng thái hợp lệ của lô, mẫu kết hợp và mẫu trong các bước Chuẩn bị mẫu và QC của dữ liệu trình tự và kết quả phân tích mỗi mẫu. Dựa trên các kiểm tra xác thực này, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT quyết định có nên tiếp tục quy trình hay không và liệu kết quả có được báo cáo hay không. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT kết thúc xử lý khi một lô hoặc một mẫu kết hợp bị vô hiệu dựa trên kết quả QC. Thông báo qua email được gửi đến người dùng, báo cáo được tạo và báo động được ghi lại trên Giao diện người dùng web.
- **Phân tích dữ liệu trình tự**—Phân tích dữ liệu trình tự thô cho mỗi mẫu ghép thành bội số trong mẫu kết hợp bằng Phần mềm phân tích NIPT tích hợp. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT xác định điểm số dị bội cho mỗi mẫu. Hệ thống không báo cáo kết quả cho các mẫu bị người dùng làm vô hiệu hoặc hủy bỏ. Đối với các mẫu không đạt tiêu chuẩn QC, một lý do rõ ràng cho việc không đạt được sẽ được cung cấp; tuy nhiên, kết quả cho mẫu không đạt được sẽ bị loại bỏ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [NIPT Report \(Báo cáo NIPT\) trên trang 54](#).
- **Tạo tệp tin kết quả**—Cung cấp kết quả mẫu ở định dạng tệp tin giá trị được phân tách theo tab, được lưu vào thư mục Đầu ra. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [NIPT Report \(Báo cáo NIPT\) trên trang 54](#).
- **Tạo báo cáo**—Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT tạo thông tin kết quả bổ sung, thông báo và báo cáo xử lý. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Các báo cáo của hệ thống trên trang 48](#).

- **Vô hiệu mẫu, mẫu kết hợp và lô**

- **Vô hiệu mẫu**—Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT đánh dấu các mẫu riêng lẻ là vô hiệu khi người dùng:

- Làm vô hiệu mẫu một cách rõ ràng.
- Làm vô hiệu toàn bộ đĩa trong khi chuẩn bị thư viện trước khi tạo mẫu kết hợp.

Khi một mẫu được đánh dấu là vô hiệu, Báo cáo vô hiệu mẫu được tạo tự động, tham khảo [Sample Invalidation Report \(Báo cáo vô hiệu mẫu\)](#) trên trang 69.

- **Tạo báo cáo vô hiệu mẫu kết hợp và lô**—Các mẫu kết hợp và lô chỉ có thể bị người dùng làm vô hiệu. Hệ thống không xử lý các mẫu kết hợp bị vô hiệu. Các mẫu kết hợp đã được tạo từ một lô vô hiệu không tự động bị vô hiệu và có thể được hệ thống xử lý thêm. Tuy nhiên, không thể tạo các mẫu kết hợp mới từ một lô bị vô hiệu. Khi một mẫu kết hợp bị vô hiệu, hệ thống sẽ phát hành Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp trong các điều kiện sau:

- Lô hợp lệ.
- Không còn mẫu kết hợp nào cho lô này.
- Số lượng mẫu kết hợp được phép từ lô chưa được sử dụng hết.

Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Pool Retest Request Report \(Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp\)](#) trên trang 70.

- **Quản lý xét nghiệm lại**

- **Lỗi mẫu kết hợp**—Mẫu kết hợp thất bại thường là các mẫu kết hợp thất bại trong việc sắp xếp thứ tự các chỉ số QC. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT không tiến hành xử lý các mẫu kết hợp thất bại nếu lần chạy bị chấm dứt. Giải trình tự lại bằng cách sử dụng một phần mẫu kết hợp thứ hai với các điều chỉnh về tỷ lệ mẫu kết hợp so với HT1, nồng độ mẫu kết hợp hoặc cả hai.
- **Lỗi mẫu**—Phần mềm cho phép xét nghiệm lại các mẫu thất bại nếu cần. Các mẫu thất bại phải được kết hợp vào một lô mới và được xử lý lại thông qua các bước xét nghiệm.
- **Chạy lại**—Hệ thống không phân tích lại các mẫu kết hợp với các mẫu đã được xử lý trước đó và báo cáo thành công. Chạy lại mẫu bằng cách tái tạo mẫu trên lô mới.

Các tác vụ của người dùng

VeriSeq NIPT Solution v2 cho phép người dùng thực hiện các tác vụ như sau.

Sử dụng Workflow Manager:

- Đánh dấu những mục sau đây là vô hiệu:
 - Một mẫu riêng lẻ.
 - Tất cả các mẫu trong một lô.
 - Tất cả các mẫu liên quan đến một mẫu kết hợp.
- Đánh dấu một mẫu là đã hủy bỏ. Sau đó Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT đánh dấu kết quả là bị hủy bỏ trong báo cáo kết quả cuối cùng.

Sử dụng Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT:

- Cấu hình phần mềm được cài đặt và tích hợp vào cơ sở hạ tầng mạng phòng thí nghiệm.
- Thay đổi cài đặt cấu hình như cài đặt mạng, vị trí thư mục được chia sẻ và quản lý tài khoản người dùng.
- Xem trạng thái hệ thống và lô, báo cáo xử lý kết quả và lô, nhật ký hoạt động và kiểm tra và kết quả xét nghiệm.

LƯU Ý Khả năng thực hiện các tác vụ phụ thuộc vào quyền của người dùng. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Chỉ định vai trò người dùng trên trang 28](#).

Bộ xử lý giải trình tự

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT quản lý các lần chạy giải trình tự được tạo ra bởi các thiết bị giải trình tự thông qua Bộ xử lý giải trình tự. Nó xác định các lần chạy giải trình tự mới, xác thực các thông số chạy và tương quan mã vạch mẫu kết hợp với một mẫu kết hợp đã biết được tạo trong quá trình chuẩn bị thư viện. Nếu không thể thực hiện liên kết, một thông báo cho người dùng được tạo và quá trình xử lý lần chạy giải trình tự bị dừng lại.

Sau khi hoàn tất xác thực thành công, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT tiếp tục theo dõi các lần chạy giải trình tự để hoàn thành. Các lần chạy giải trình tự đã hoàn thành được xếp hàng đợi để được xử lý bởi Bộ xử lý quy trình phân tích (để biết thêm thông tin, tham khảo mục [Bộ xử lý quy trình phân tích trên trang 23](#)).

Khả năng tương thích chạy giải trình tự

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT chỉ phân tích các lần chạy giải trình tự tương thích với quy trình phân tích cfDNA.

Chỉ sử dụng các phương pháp giải trình tự tương thích và các phiên bản phần mềm để tạo các phát hiện base.

LƯU Ý Thường xuyên theo dõi các chỉ số hiệu suất dữ liệu giải trình tự để đảm bảo rằng chất lượng của dữ liệu nằm trong phạm vi thông số kỹ thuật.

Mô-đun VeriSeq NIPT Local Run Manager cấu hình giải trình tự bằng cách sử dụng các thông số đoạn đọc sau:

- Lần chạy kết thúc được kết đôi với đoạn đọc 2 x 36 chu kỳ.
- Chỉ thị kép với hai đoạn đọc chỉ thị 8 chu kỳ.

Bộ xử lý quy trình phân tích

Bộ xử lý quy trình phân tích khởi chạy quy trình phân tích để phát hiện dị bội. Quy trình này xử lý một lần chạy giải trình tự tại một thời điểm với thời lượng trung bình dưới 5 giờ mỗi mẫu kết hợp. Nếu phân tích không xử lý được mẫu kết hợp hoặc không hoàn thành phân tích do mất điện hoặc hết thời gian chờ, Bộ xử lý quy trình phân tích sẽ tự động xếp lại lần chạy đó vào hàng đợi. Nếu việc xử lý mẫu kết hợp thất bại liên tiếp ba lần, Bộ xử lý quy trình phân tích sẽ gắn thẻ lần chạy là thất bại và tạo một thông báo lỗi.

Một lần chạy phân tích thành công sẽ kích hoạt việc tạo báo cáo NIPT. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [NIPT Report \(Báo cáo NIPT\)](#) trên trang 54.

Yêu cầu về thời gian chờ và lưu trữ quy trình công việc

Quy trình công việc phân tích cfDNA phải tuân theo các giới hạn về thời gian chờ và lưu trữ sau đây.

Thông số	Giá trị mặc định
Thời gian giải trình tự tối đa	20 giờ
Thời gian phân tích tối đa	10 giờ
Lưu trữ không gian đệm tối thiểu	900 GB

Giao diện người dùng web

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT chạy giao diện người dùng web (UI) cục bộ cho phép dễ dàng truy cập Máy chủ tại chỗ từ bất kỳ đâu trên mạng. Giao diện người dùng web cung cấp các chức năng sau:

LƯU Ý Giao diện người dùng web Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT không hỗ trợ việc sử dụng các thiết bị di động.

- **View recent activities** (Xem các hoạt động gần đây)—Xác định các bước đã hoàn thành trong quá trình thực hiện xét nghiệm. Người dùng được báo động về nhiều hoạt động trong số này bằng hệ thống thông báo qua email. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Thông báo Assay Software \(Phần mềm xét nghiệm\)](#) trên trang 80.
- **View errors and alerts** (Xem các lỗi và cảnh báo)—Xác định các vấn đề có thể ngăn cản việc tiếp tục xét nghiệm. Thông báo lỗi và báo động được gửi đến người dùng thông qua hệ thống thông báo qua email. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Thông báo Assay Software \(Phần mềm xét nghiệm\)](#) trên trang 80.
- **Configure the server network settings** (Cấu hình cài đặt mạng máy chủ)—Nhân viên Illumina thường cấu hình mạng trong khi cài đặt hệ thống. Có thể cần sửa đổi nếu mạng cục bộ yêu cầu thay đổi IT. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Cấu hình cài đặt mạng và máy chủ](#) trên trang 32.

- **Manage server access** (Quản lý truy cập máy chủ)—Máy chủ tại chỗ cho phép truy cập cấp Quản trị viên và Người vận hành. Các cấp độ truy cập này kiểm soát việc xem hoạt động, báo động, nhật ký lỗi và sửa đổi cài đặt mạng và ánh xạ dữ liệu. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Quản lý người dùng trên trang 28](#).
- **Configure sequencing data folder** (Cấu hình thư mục dữ liệu giải trình tự)—Theo mặc định, máy chủ lưu trữ dữ liệu giải trình tự. Tuy nhiên, NAS trung tâm có thể được thêm vào để mở rộng dung lượng lưu trữ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Ánh xạ ổ đĩa máy chủ trên trang 41](#).
- **Configure email notification subscribers list** (Cấu hình danh sách người đăng ký thông báo qua email)—Quản lý danh sách người đăng ký nhận thông báo qua email bao gồm thông báo lỗi và thông báo quy trình xét nghiệm. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Cấu hình thông báo email hệ thống trên trang 33](#).
- **Update the server** (Cập nhật máy chủ)—Cập nhật hệ điều hành Máy chủ tại chỗ, nếu cần. Các gói cập nhật có thể được tải xuống từ Illumina và áp dụng cho máy chủ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Cập nhật máy chủ trên trang 42](#).
- **Reboot or shutdown the server** (Khởi động lại hoặc tắt máy chủ)—Khởi động lại hoặc tắt máy chủ, nếu cần. Có thể cần khởi động lại hoặc tắt máy để cài đặt cấu hình có hiệu lực hoặc như một biện pháp khắc phục sự cố máy chủ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Khởi động lại máy chủ trên trang 43](#) và [Tắt máy chủ trên trang 44](#).
- **Configure database backup encryption** (Cấu hình mã hóa sao lưu cơ sở dữ liệu)—Cho phép mã hóa và đặt mật khẩu mã hóa để sao lưu cơ sở dữ liệu của máy chủ. Tính năng này cũng cho phép tạo bản sao lưu tạm thời, không được mã hóa. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Cấu hình mã hóa bản sao lưu trên trang 34](#).
- **Configure network passwords** (Cấu hình mật khẩu mạng)—Đặt mật khẩu mạng để giao tiếp giữa máy chủ và cả hệ thống giải trình tự và thiết bị VeriSeq NIPT Microlab STAR. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Cấu hình mật khẩu mạng trên trang 35](#).

Thỏa thuận cấp phép người dùng cuối

Khi bạn đăng nhập lần đầu vào giao diện người dùng web, bạn được yêu cầu chấp nhận Thỏa thuận cấp phép người dùng cuối (EULA). Để tải thỏa thuận cấp phép về máy tính của bạn, chọn **Download EULA** (Tải xuống EULA). Phần mềm yêu cầu bạn chấp nhận EULA trước khi bạn có thể tiếp tục làm việc với giao diện người dùng web.

Sau khi bạn đã chấp nhận EULA, bạn có thể quay lại trang EULA và tải xuống tài liệu nếu cần.

Cấu hình giao diện người dùng web

Chọn biểu tượng Cài đặt để truy cập danh sách thả xuống cài đặt cấu hình. Cài đặt hiển thị dựa trên vai trò người dùng và các quyền liên quan. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Chỉ định vai trò người dùng trên trang 28](#).

LƯU Ý Kỹ thuật viên không có quyền truy cập vào các chức năng này.

Cài đặt	Mô tả
User Management (Quản lý người dùng)	Thêm, kích hoạt/tắt và chỉnh sửa thông tin đăng nhập người dùng. Chỉ dành cho Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên.
Email Configuration (Cấu hình email)	Chỉnh sửa danh sách người đăng ký để nhận thông báo qua email.
Change Shared Folder Password (Thay đổi mật khẩu thư mục chung)	Thay đổi mật khẩu người đăng ký để truy cập các thư mục chung Máy chủ tại chỗ. Mật khẩu chỉ có thể chứa các ký tự chữ và số.
Reporting Settings (Cài đặt báo cáo)	Chỉ dành cho Kỹ sư bảo dưỡng hoặc Quản trị viên.
Reboot Server (Khởi động lại máy chủ)	Chỉ dành cho Kỹ sư bảo dưỡng hoặc Quản trị viên.
Shut Down Server (Tắt máy chủ)	Chỉ dành cho Kỹ sư bảo dưỡng hoặc Quản trị viên.

Đăng nhập vào giao diện người dùng web

Đăng nhập vào giao diện Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT như sau.

- Trên máy tính được kết nối với cùng mạng với Máy chủ tại chỗ, hãy mở một trong các trình duyệt web sau:
 - Chrome v69 trở lên
 - Firefox v62 trở lên
 - Internet Explorer v11 trở lên
- Nhập địa chỉ IP máy chủ hoặc tên máy chủ được cung cấp bởi Illumina khi cài đặt, tương đương với `https://<Địa chỉ IP Máy chủ tại chỗ>/login`. (ví dụ: `https://10.10.10.10/login`).
- Nếu cảnh báo bảo mật trình duyệt xuất hiện, hãy thêm ngoại lệ bảo mật để tiếp tục màn hình đăng nhập.

Cảnh báo bảo mật cho biết máy tính không có chứng chỉ lớp ổ cắm an toàn (SSL) được cài đặt. Làm theo hướng dẫn trong [Tải xuống và cài đặt chứng chỉ trên trang 32](#) để cài đặt chứng chỉ này.

- Trong màn hình đăng nhập, nhập tên người dùng và mật khẩu phân biệt chữ hoa chữ thường được cung cấp bởi Illumina, sau đó chọn **Log In** (Đăng nhập).

LƯU Ý Sau 10 phút không hoạt động, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT sẽ tự động đăng xuất người dùng hiện tại.

Bảng điều khiển

Sau khi đăng nhập, Bảng điều khiển Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 sẽ hiển thị. Bảng điều khiển là cửa sổ điều hướng chính. Để quay lại Dashboard (Bảng điều khiển) bất kỳ lúc nào, hãy chọn tùy chọn menu **Dashboard** (Bảng điều khiển).

Dashboard (Bảng điều khiển) luôn hiển thị 50 hoạt động gần đây đã được ghi lại (nếu có ít hơn 50 hoạt động, bảng điều khiển chỉ hiển thị những hoạt động đã được ghi lại). Để tìm nạp 50 hoạt động trước đó và duyệt qua lịch sử hoạt động, chọn **Previous** (Trước) ở góc dưới bên phải của bảng hoạt động.

Xem các hoạt động gần đây

Tab Recent Activities (Các hoạt động gần đây) có mô tả ngắn gọn về các hoạt động Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT và Máy chủ tại chỗ gần đây.

Tên	Mô tả
When (Thời điểm)	Ngày và giờ hoạt động.
User (Người dùng)	Nếu có thể, xác định người dùng đã thực hiện hoạt động.
Subsystem (Hệ thống con)	Thực thể hoặc quy trình đã thực hiện hoạt động như người dùng, xét nghiệm hoặc cấu hình.
Details (Thông tin chi tiết)	Mô tả hoạt động.

Tên	Mô tả
Level (Cấp độ)	Cấp độ được chỉ định cho hoạt động từ các tùy chọn sau: • Activity (Hoạt động)—Cho biết một hoạt động trong máy chủ như khởi động lại hệ thống hoặc đăng xuất/đăng nhập người dùng. • Notice (Lưu ý)—Cho biết một bước được thực hiện không thành công. Ví dụ, vô hiệu mẫu hoặc lỗi QC. • Warning (Cảnh báo)—Cho biết rằng đã xảy ra lỗi trong quá trình thực hiện bình thường và chức năng phần cứng thích hợp. Ví dụ, các thông số chạy không được nhận biết hoặc phân tích thất bại.

Xem các lỗi gần đây

Tab Recent Errors (Các lỗi gần đây) chứa một mô tả ngắn gọn về các lỗi phần mềm và máy chủ gần đây.

Tên	Mô tả
When (Thời điểm)	Ngày và giờ hoạt động.
User (Người dùng)	Nếu có thể, xác định người dùng đã thực hiện hoạt động.
Subsystem (Hệ thống con)	Thực thể hoặc quy trình đã thực hiện hoạt động như người dùng, xét nghiệm hoặc cấu hình.
Details (Thông tin chi tiết)	Mô tả hoạt động.
Level (Cấp độ)	Cấp độ được chỉ định cho hoạt động từ các tùy chọn sau: • Urgent (Khẩn cấp)—Lỗi phần cứng lớn làm ảnh hưởng đến hoạt động của hệ thống. Liên lạc với bộ phận Hỗ trợ kỹ thuật của Illumina. • Alert (Báo động)—Lỗi trong hoạt động bình thường. Ví dụ: sự cố hỏng đĩa, không gian hoặc vấn đề cấu hình nghiêm cấm tạo báo cáo hoặc thông báo qua email. • Error (Lỗi)—Lỗi hệ thống hoặc máy chủ trong quá trình vận hành bình thường. Ví dụ: sự cố tệp tin cấu hình hoặc lỗi phần cứng.

Xem trạng thái và báo động hệ thống

Tab **Server Status** (Trạng thái máy chủ) hiển thị các thông tin sau.

- **Date** (Ngày)—Ngày và giờ hiện tại.
- **Time zone** (Múi giờ)—Múi giờ được cấu hình cho máy chủ. Thông tin múi giờ được sử dụng cho email, báo động và ngày giờ báo cáo.

- **Hostname** (Tên máy chủ)—Tên hệ thống bao gồm tên máy chủ mạng và tên hệ thống tên miền (DNS).
- **Disk space usage** (Sử dụng dung lượng đĩa)—Phần trăm dung lượng đĩa hiện đang được sử dụng để lưu trữ dữ liệu.
- **Software** (Phần mềm)—Cấu hình điều chỉnh phần mềm (ví dụ: CE-IVD).
- **Version** (Phiên bản)—Phiên bản Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2.
- **Latest Cybersecurity Patch Version** (Phiên bản bản vá an ninh mạng mới nhất)—Gói cập nhật mới nhất được cài đặt trên máy chủ.

Bản tóm tắt cũng có thể hiển thị nút **Server alarm** (Báo động máy chủ) làm tắt tiếng báo động của bộ điều khiển RAID. Nút này chỉ hiển thị với Quản trị viên. Nếu bạn nhấn nút này, hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina để được trợ giúp thêm.

Quản lý người dùng

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên mới có quyền thêm, chỉnh sửa hoặc xóa quyền cho Kỹ thuật viên và những người dùng khác ở cấp độ của họ.

Chỉ định vai trò người dùng

Vai trò người dùng xác định quyền truy cập của người dùng và quyền thực hiện một số tác vụ nhất định.

Vai trò	Mô tả
Service (Dịch vụ)	Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường Illumina thực hiện cài đặt ban đầu và thiết lập hệ thống (bao gồm cả việc tạo Quản trị viên). Đồng thời khắc phục sự cố, thực hiện sửa chữa máy chủ, thiết lập và thay đổi cài đặt cấu hình và cung cấp dịch vụ hỗ trợ phần mềm liên tục.
Administrator (Quản trị viên)	Quản trị viên phòng thí nghiệm thiết lập và duy trì cài đặt cấu hình, quản trị người dùng, xác định danh sách người đăng ký email, thay đổi mật khẩu thư mục chung, khởi động lại và tắt máy chủ.
Technician (Kỹ thuật viên)	Kỹ thuật viên phòng thí nghiệm xem trạng thái hệ thống và báo động.

Thêm người dùng

Vào lúc cài đặt ban đầu, Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường Illumina sẽ thêm người dùng Quản trị viên.

Thêm người dùng như sau.

1. Từ màn hình User Management (Quản lý người dùng), chọn **Add New User** (Thêm người dùng mới).

LƯU Ý Tất cả các trường là bắt buộc.

2. Nhập tên người dùng. Các yêu cầu như sau.
 - Chỉ có ký tự chữ và số (a–z và 0–9) viết thường.
 - Phải có 4–20 ký tự và chứa ít nhất một ký tự số.
 - Ký tự đầu tiên không thể là số.

LƯU Ý Tên người dùng không phân biệt chữ hoa, chữ thường.

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT sử dụng tên người dùng để xác định những người liên quan đến các khía cạnh khác nhau của quá trình phân tích và tương tác với Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT.

3. Nhập tên đầy đủ của người dùng. Tên đầy đủ chỉ được hiển thị trong hồ sơ người dùng.
4. Nhập và xác nhận mật khẩu.

Mật khẩu phải có 8–20 ký tự và chứa ít nhất một chữ cái viết hoa, một chữ cái viết thường và một ký tự số.
5. Nhập địa chỉ email cho người dùng.

Cần có một địa chỉ email duy nhất cho mỗi người dùng.
6. Chọn vai trò người dùng mong muốn từ danh sách thả xuống.
7. Chọn hộp **Active** (Kích hoạt) để kích hoạt người dùng ngay lập tức hoặc bỏ chọn hộp để kích hoạt người dùng sau này (tức là sau khi đào tạo).
8. Chọn **Save** (Lưu) hai lần để lưu và xác nhận thay đổi.

Người dùng mới giờ đây xuất hiện trên màn hình User Management (Quản lý người dùng).

Chỉnh sửa người dùng

Chỉnh sửa thông tin người dùng như sau.

1. Từ màn hình User Management (Quản lý người dùng), chọn tên người dùng.
2. Chỉnh sửa thông tin cho người dùng, và sau đó chọn **Save** (Lưu).
3. Chọn **Save** (Lưu) lần nữa để xác nhận thay đổi.

Các thay đổi đối với người dùng hiện xuất hiện trên màn hình User Management (Quản lý người dùng).

Hủy kích hoạt người dùng

Hủy kích hoạt người dùng như sau.

1. Từ màn hình User Management (Quản lý người dùng), chọn tên người dùng.
2. Xóa hộp kiểm **Activate** (Kích hoạt), sau đó chọn **Save** (Lưu).
3. Trên thông báo xác nhận, chọn **Save** (Lưu).

Trạng thái người dùng thay đổi thành Disabled (Đã vô hiệu hóa) trong màn hình User Management (Quản lý người dùng).

Quản lý một ổ đĩa mạng chung

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng hoặc Quản trị viên mới có quyền thêm, chỉnh sửa hoặc xóa các vị trí thư mục chung.

Thêm một ổ đĩa mạng chung

Cấu hình hệ thống để lưu trữ dữ liệu giải trình tự trên một NAS chuyên dụng thay vì trên máy chủ được kết nối với hệ thống giải trình tự. Một NAS có thể cung cấp dung lượng lưu trữ lớn hơn và sao lưu dữ liệu liên tục.

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn **Folders** (Thư mục).
2. Chọn **Add folder** (Thêm thư mục).
3. Nhập thông tin sau đây do quản trị viên IT cung cấp:
 - **Location** (Vị trí)—Toàn bộ đường dẫn đến vị trí NAS bao gồm thư mục nơi dữ liệu được lưu trữ.
 - **Username** (Tên người dùng)—Tên người dùng được chỉ định cho Máy chủ tại chỗ khi truy cập NAS.
 - **Password** (Mật khẩu)—Mật khẩu được chỉ định cho Máy chủ tại chỗ khi truy cập NAS.
4. Chọn **Save** (Lưu).
5. Chọn **Test** (Kiểm tra) để kiểm tra kết nối NAS.
Nếu kết nối không thành công, hãy xác nhận tên máy chủ, tên vị trí, tên người dùng và mật khẩu với quản trị viên IT.
6. Khởi động lại máy chủ để áp dụng các thay đổi.

LƯU Ý Một cấu hình ổ đĩa mạng chung chỉ có thể hỗ trợ một thư mục dữ liệu giải trình tự.

Chỉnh sửa một ổ đĩa mạng chung

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn **Folders** (Thư mục).
2. Chỉnh sửa đường dẫn Vị trí và chọn **Save** (Lưu).
3. Chọn **Test** (Kiểm tra) để kiểm tra kết nối NAS.
Nếu kết nối không thành công, hãy xác nhận tên máy chủ, tên vị trí, tên người dùng và mật khẩu với quản trị viên IT.

Xóa một ổ đĩa mạng chung

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn **Folders** (Thư mục).
2. Chọn đường dẫn Vị trí để sửa đổi.
3. Chọn **Delete** (Xóa) để xóa thư mục giải trình tự bên ngoài.

Cấu hình cài đặt mạng và chứng chỉ

Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường của Illumina sử dụng màn hình Network Configuration (Cấu hình mạng) để cấu hình cài đặt mạng và chứng chỉ trong quá trình cài đặt ban đầu.

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên mới có quyền thay đổi cài đặt mạng và chứng chỉ.

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn **Configuration** (Cấu hình).
2. Chọn tab **Network Configuration** (Cấu hình mạng) và cấu hình cài đặt mạng nếu thích hợp.
3. Chọn tab **Certification Configuration** (Cấu hình chứng chỉ) để tạo chứng chỉ Lớp ổ cắm bảo mật (SSL).

Cấu hình cài đặt chứng chỉ

Chứng chỉ Lớp ổ cắm bảo mật (Secure Sockets Layer, SSL) là một tệp tin dữ liệu cho phép kết nối bảo mật từ Máy chủ tại chỗ đến trình duyệt.

1. Sử dụng tab Certificate Configuration (Cấu hình chứng chỉ) để cấu hình các cài đặt chứng chỉ SSL sau:
 - **Laboratory Email** (Email phòng thí nghiệm)—Email liên lạc tại phòng thí nghiệm xét nghiệm (yêu cầu định dạng địa chỉ email hợp lệ).
 - **Organization Unit** (Đơn vị tổ chức)—Bộ phận.
 - **Organization** (Tổ chức)—Tên phòng thí nghiệm xét nghiệm.
 - **Location** (Địa điểm)—Địa chỉ đường phố của phòng xét nghiệm.
 - **State** (Tiểu bang)—Địa điểm tiểu bang của phòng thí nghiệm xét nghiệm.
 - **Country** (Quốc gia)—Địa điểm quốc gia của phòng thí nghiệm xét nghiệm.
 - **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Dấu vân tay Chứng chỉ (SHA1))—Số nhận dạng chứng chỉ. SHA1 đảm bảo rằng người dùng không nhận được cảnh báo chứng chỉ khi truy cập Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2. SHA1 xuất hiện sau khi tạo hoặc tạo lại một chứng chỉ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Tạo lại một chứng chỉ trên trang 33](#).
2. Chọn **Save** (Luu) để thực hiện các thay đổi đã thực hiện.

Cấu hình cài đặt mạng và máy chủ

LƯU Ý Điều phối tất cả các thay đổi cài đặt mạng và máy chủ với quản trị viên IT để tránh lỗi kết nối máy chủ.

- Sử dụng tab Network Configuration (Cấu hình mạng) để cấu hình mạng và cài đặt Máy chủ tại chỗ sau:
 - Static IP Address** (Địa chỉ IP tĩnh)—Địa chỉ IP được chỉ định cho Máy chủ tại chỗ.
 - Subnet Mask** (Mặt nạ mạng con)—Mặt nạ mạng con mạng cục bộ.
 - Default Gateway Address** (Địa chỉ cổng mặc định)—Địa chỉ IP bộ định tuyến mặc định.
 - Hostname** (Tên máy chủ)—Tên được chỉ định để tham chiếu Máy chủ tại chỗ trên mạng (được xác định là máy chủ cục bộ theo mặc định).
 - DNS Suffix** (Hậu tố DNS)—Hậu tố DNS được chỉ định.
 - Nameserver 1 and 2** (Tên máy chủ 1 và 2)—Địa chỉ IP hoặc tên máy chủ DNS.
 - NTP Time Server 1 and 2** (Máy chủ thời gian NTP 1 và 2)—Máy chủ cho đồng bộ hóa thời gian Giao thức thời gian mạng (NTP).
 - MAC Address** (Địa chỉ MAC)—Địa chỉ MAC mạng máy chủ (chỉ đọc).
 - Timezone** (Múi giờ)—Múi giờ cục bộ của máy chủ.
- Xác nhận rằng các mục nhập là chính xác, và sau đó chọn **Save** (Lưu) để khởi động lại máy chủ và thực hiện các thay đổi đã thực hiện.



THẬN TRỌNG

Cài đặt không chính xác có thể làm gián đoạn kết nối với máy chủ.

Tải xuống và cài đặt chứng chỉ

Để tải xuống và cài đặt chứng chỉ SSL cho Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2:

- Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn **Configuration** (Cấu hình).
- Chọn tab **Certification Configuration** (Cấu hình chứng chỉ).
- Chọn **Download Certificate** (Tải xuống chứng chỉ) từ màn hình Network Configuration (Cấu hình mạng).
Tập chứng chỉ root_cert.der tải xuống.

LƯU Ý Nếu bạn được nhắc lưu tệp tin, hãy chọn một vị trí đáng nhớ. Nếu không, hãy xác định vị trí tải xuống mặc định. Một số trình duyệt tự động lưu tệp tin vào thư mục Tải xuống.

- Điều hướng đến thư mục trên máy tính của bạn nơi bạn đã lưu tệp tin.
- Nhấp chuột phải vào tệp tin **root_cert.der** và chọn **Install Certificate** (Cài đặt chứng chỉ).

6. Nếu cửa sổ Security Warning (Cảnh báo bảo mật) hiển thị, chọn **Open** (Mở) để mở tệp tin. Trình hướng dẫn nhập chứng chỉ mở ra.
7. Trong cửa sổ Welcome (Chào mừng) cho Trình hướng dẫn nhập chứng chỉ, chọn **Local Machine** (Máy cục bộ) cho Store Location (Vị trí cửa hàng), sau đó chọn **Next** (Tiếp theo).
8. Chọn tùy chọn để **Place all certificates in the following store** (Đặt tất cả chứng chỉ trong cửa hàng sau), sau đó chọn nút **Browse...** (Duyệt...).
9. Trong cửa sổ Select Certificate Store (Chọn cửa hàng chứng chỉ), chọn **Trusted Root Certification Authorities** (Cơ quan chứng chỉ gốc đáng tin cậy), và sau đó chọn **OK**.
10. Đảm bảo trường Certificate Store (Cửa hàng chứng chỉ) hiển thị Trusted Root Certification Authorities (Cơ quan chứng chỉ gốc đáng tin cậy) và sau đó chọn **Next** (Tiếp theo).
11. Trong cửa sổ Completing the Certificate Import Wizard (Hoàn thành trình hướng dẫn nhập chứng chỉ), chọn **Finish** (Kết thúc).
12. Nếu cửa sổ Security Warning (Cảnh báo bảo mật) hiển thị, chọn **Yes** (Có) để cài đặt chứng chỉ.
13. Trong hộp thoại nhập thành công, chọn **OK** để thoát khỏi Trình hướng dẫn.

Tạo lại một chứng chỉ

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên mới có quyền tạo lại chứng chỉ và khởi động lại hệ thống.

Để tạo lại chứng chỉ sau khi cài đặt mạng hoặc chứng chỉ đã thay đổi:

1. Từ màn hình Network Configuration (Cấu hình mạng), chọn **Regenerate Certificate** (Tạo lại chứng chỉ).
2. Chọn **Regenerate Certificate and Reboot** (Tạo lại chứng chỉ và khởi động lại) để tiếp tục, hoặc chọn **Cancel** (Hủy) để thoát.

Cấu hình thông báo email hệ thống

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 giao tiếp với người dùng bằng cách gửi thông báo qua email cho biết tiến trình xét nghiệm và cảnh báo lỗi hoặc hành động yêu cầu người dùng. Để biết thông tin về các thông báo qua email do hệ thống gửi, tham khảo phần [Thông báo Assay Software \(Phần mềm xét nghiệm\) trên trang 80](#).

Đảm bảo rằng cài đặt mục thư rác của email cho phép nhận thông báo qua email từ máy chủ. Thông báo qua email được gửi từ một tài khoản có tên VeriSeq@<tên miền email của khách hàng>, trong đó <tên miền email của khách hàng> được nhóm IT địa phương chỉ định khi máy chủ được cài đặt.

Tạo một danh sách người đăng ký email

Thông báo qua email được gửi đến một danh sách người đăng ký cụ thể.

Chỉ định một danh sách người đăng ký như sau.

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn biểu tượng Cài đặt.

2. Chọn **Email Configuration** (Cấu hình email).
3. Trong trường **Subscribers** (Người đăng ký), nhập địa chỉ email được phân tách bằng dấu phẩy. Xác minh rằng các địa chỉ email được nhập chính xác. Phần mềm không xác thực định dạng địa chỉ email.
4. Chọn **Save** (Lưu).
5. Chọn **Send test message** (Gửi thông báo xét nghiệm) để tạo một email xét nghiệm đến danh sách người đăng ký.
Kiểm tra hộp thư đến của email của bạn để xác minh rằng email đã được gửi.

LƯU Ý Đảm bảo bạn chọn nút **Save** (Lưu) trước khi gửi một thông báo xét nghiệm. Gửi một thông báo xét nghiệm trước khi lưu sẽ loại bỏ bất kỳ thay đổi nào.

Cấu hình mã hóa bản sao lưu

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 cho phép quản trị viên bật hoặc tắt mã hóa bản sao lưu. Quản trị viên cũng có thể đặt hoặc cập nhật mật khẩu mã hóa để sao lưu cơ sở dữ liệu. Mật khẩu này là cần thiết để khôi phục một bản sao lưu cơ sở dữ liệu. Đảm bảo lưu trữ mật khẩu ở một vị trí an toàn để tham khảo trong tương lai.

LƯU Ý Chỉ Quản trị viên mới có quyền thiết lập mã hóa bản sao lưu cơ sở dữ liệu.

Thiết lập mã hóa bản sao lưu như sau.

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn biểu tượng Cài đặt.
2. Chọn **Backup Encryption** (Mã hóa bản sao lưu).
3. Chọn hộp kiểm **Backup Encryption** (Mã hóa bản sao lưu).
4. Trong trường **Encryption Password** (Mật khẩu mã hóa), nhập mật khẩu mã hóa ưu tiên.
5. Nhập cùng một mật khẩu vào trường **Confirm Password** (Xác nhận mật khẩu).
6. Chọn **Save** (Lưu).

Tạo một bản sao lưu không được mã hóa

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT cho phép quản trị viên tạo ra một tệp tin sao lưu không được mã hóa có thể được sử dụng bởi bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina. Tệp tin sao lưu không được mã hóa chỉ tồn tại trong 24 giờ trước khi nó được tự động xóa.

LƯU Ý Chỉ Quản trị viên mới có quyền tạo bản sao lưu không được mã hóa.

Tạo một bản sao lưu không được mã hóa như sau.

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn biểu tượng Cài đặt.
2. Chọn **Backup Encryption** (Mã hóa bản sao lưu).
3. Chọn **Generate Unencrypted Backup** (Tạo bản sao lưu không được mã hóa).
4. Chọn **Yes** (Có) trong cửa sổ xác nhận.
Một lời nhắc hiển thị xác nhận yêu cầu bản sao lưu không được mã hóa.
5. Chọn **OK**.

Bạn có thể xác nhận việc tạo một bản sao lưu không được mã hóa bằng cách quay lại Bảng điều khiển Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT và xem bảng Recent Activities (Hoạt động gần đây). Một hoạt động mới sẽ xác nhận việc tạo thành công một bản sao lưu không được mã hóa.

Cấu hình mật khẩu mạng

Quản trị viên hoặc Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường của Illumina có thể sử dụng trang Mật khẩu mạng để cấu hình mật khẩu để liên lạc giữa các thành phần Máy chủ tại chỗ và VeriSeq NIPT Solution v2.



THẬN TRỌNG

Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên mới có quyền thay đổi mật khẩu mạng.

Cấu hình mật khẩu mạng như sau.

1. Từ Dashboard (Bảng điều khiển), chọn biểu tượng Cài đặt.
2. Chọn **Network Passwords** (Mật khẩu mạng).
3. Trong trường **Sequencer Password** (Mật khẩu bộ giải trình tự), nhập mật khẩu cho các thiết bị giải trình tự.
4. Nhập lại mật khẩu trong trường **Confirm Password** (Xác nhận mật khẩu).



THẬN TRỌNG

Cập nhật mật khẩu bộ giải trình tự trong khi đang chạy giải trình tự có thể gây mất dữ liệu.

5. Chọn **Save Sequencer Password** (Lưu mật khẩu bộ giải trình tự).
Máy chủ lưu trữ mật khẩu cho thiết bị giải trình tự. Cập nhật bất kỳ thiết bị nào được kết nối với máy chủ để đảm bảo chúng sử dụng mật khẩu này.

- Trong trường **Automation Password** (Mật khẩu tự động hóa), nhập một mật khẩu cho VeriSeq NIPT Microlab STAR.



THẬN TRỌNG

Cập nhật mật khẩu tự động hóa trong khi đang chuẩn bị mẫu có thể gây mất dữ liệu.

Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường Illumina mới có thể cập nhật mật khẩu tự động hóa cho ML STAR. Trước khi bạn thay đổi mật khẩu được lưu trữ trên máy chủ, thông qua giao diện web, hãy đảm bảo một thành viên của nhóm Bảo dưỡng tại hiện trường Illumina đã truy cập trang web của bạn và cập nhật mật khẩu ML STAR. Nếu bạn cập nhật mật khẩu trong giao diện web máy chủ mà không cập nhật nó trên ML STAR, bạn sẽ khiến hệ thống không thể sử dụng được.

- Nhập lại mật khẩu cho ML STAR trong trường **Confirm Password** (Xác nhận mật khẩu).
- Chọn **Save Automation Password** (Lưu mật khẩu tự động hóa).
Máy chủ lưu trữ mật khẩu cho ML STAR. Cập nhật bất kỳ thiết bị ML STAR nào đã được kết nối với máy chủ để đảm bảo chúng sử dụng mật khẩu này.

Đăng xuất

- Ở góc trên bên phải của màn hình, chọn biểu tượng hồ sơ người dùng, sau đó chọn **Log Out** (Đăng xuất).

Phân tích và Báo cáo

Sau khi dữ liệu giải trình tự được thu thập, chúng được phân tách, chuyển đổi thành định dạng FASTQ, được so khớp với hệ gen tham chiếu và được phân tích để phát hiện dị bội. Mục này mô tả các số liệu khác nhau được xác định cho bất kỳ mẫu nhất định nào.

Tách đoạn và tạo FASTQ

Dữ liệu giải trình tự được lưu trữ ở định dạng BCL được xử lý thông qua phần mềm chuyển đổi bcl2fastq. Phần mềm chuyển đổi bcl2fastq tách đoạn dữ liệu và chuyển đổi các tệp tin BCL thành các định dạng tệp tin FASTQ tiêu chuẩn để phân tích xuôi dòng. Đối với mỗi lần chạy giải trình tự, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT tạo một bảng thông tin mẫu (SampleSheet.csv). Tệp tin này chứa thông tin mẫu được cung cấp cho phần mềm trong quá trình chuẩn bị mẫu (sử dụng API phần mềm). Các bảng thông tin mẫu này chứa một tiêu đề với thông tin về lần chạy và các mô tả cho các mẫu được xử lý trong một tế bào dòng chảy cụ thể.

Bảng sau đây cung cấp chi tiết dữ liệu bảng thông tin mẫu.



THẬN TRỌNG

Không sửa đổi hoặc chỉnh sửa tệp tin bảng thông tin mẫu này. Nó được tạo ra bởi hệ thống và các sửa đổi có thể gây ra các tác dụng phụ ở phía sau, bao gồm các kết quả không chính xác hoặc lỗi phân tích.

Tên cột	Mô tả
SampleID	Nhận dạng mẫu.
SampleName	Tên mẫu. Mặc định: giống như SampleID.
Sample_Plate	Nhận dạng đĩa cho một mẫu nhất định. Mặc định: trống.
Sample_Well	Nhận dạng giếng trên đĩa cho một mẫu nhất định.
I7_Index_ID	Nhận dạng adapter chỉ thị thứ nhất.
index	Trình tự nucleotide của adapter thứ nhất.
I5_Index_ID	Nhận dạng adapter thứ hai.
index2	Trình tự nucleotide của adapter thứ hai.
Sample_Project	Nhận dạng dự án cho một mẫu nhất định. Mặc định: trống.
SexChromosomes	Phân tích liên quan đến nhiễm sắc thể giới tính. Một trong các trường hợp sau: Yes (Có)–Yêu cầu báo cáo tình trạng dị bội nhiễm sắc thể giới tính và báo cáo giới tính. No (Không)–Không yêu cầu báo cáo dị bội nhiễm sắc thể giới tính cũng như báo cáo giới tính. SCA (Dị bội nhiễm sắc thể giới tính)–Yêu cầu báo cáo dị bội nhiễm sắc thể giới tính, không yêu cầu báo cáo giới tính.
SampleType	Loại mẫu. Một trong các trường hợp sau: Singleton (Thai đơn)–Mang thai một phôi. Twin (Thai đôi)–Mang thai nhiều phôi. Control (Đối chứng)–Mẫu đối chứng giới tính đã biết và aneuploidy classification (phân loại dị bội). NTC (Chứng không có khuôn)–Mẫu đối chứng không có khuôn (không có DNA).

QC giải trình tự

Chỉ số QC giải trình tự xác định các tế bào dòng chảy có khả năng không phân tích được với xác suất cao. Mật độ cụm, phần trăm đoạn đọc đi qua bộ lọc (percent reads passing filter, PF), các chỉ số tiền định pha và định pha mô tả chất lượng dữ liệu giải trình tự chung và phổ biến cho nhiều ứng dụng giải trình tự thế hệ tiếp theo. Chỉ số đoạn đọc được điều chỉnh được dự đoán sẽ ước tính mức độ tế bào dòng

chảy của độ sâu giải trình tự. Nếu dữ liệu chất lượng thấp không đạt chỉ số đoạn đọc điều chỉnh được dự đoán, việc xử lý lần chạy sẽ bị chấm dứt. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Chỉ số QC giải trình tự và Giới hạn trên trang 47](#).

Ước tính tỷ lệ DNA của thai nhi

Tỷ lệ DNA của thai nhi (FF) đề cập đến phần trăm DNA tuần hoàn, ngoại bào trong mẫu máu mẹ có nguồn gốc từ nhau thai. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT sử dụng thông tin từ cả phân bố kích thước đoạn cfDNA và sự khác biệt về độ bao phủ hệ gen giữa cfDNA mẹ và thai nhi để tính toán ước tính FF.¹

Số liệu thống kê được sử dụng trong tính điểm cuối cùng

Đối với tất cả nhiễm sắc thể, dữ liệu giải trình tự kết đôi được điều chỉnh với hệ gen tham chiếu (HG19). Các đoạn đọc duy nhất đã căn chỉnh và không lặp đoạn được tổng hợp vào các vùng nhỏ 100 kb. Các số lượng vùng nhỏ tương ứng được điều chỉnh theo độ lệch GC và theo phạm vi bao phủ hệ gen từng vùng đã thiết lập trước đó. Nhờ số lượng vùng nhỏ chuẩn hóa này, các điểm số thống kê được tính toán cho mỗi nhiễm sắc thể thường bằng cách so sánh các vùng bao phủ có thể bị ảnh hưởng bởi đột biến dị bội với các nhiễm sắc thể thường còn lại. Tỷ số hợp lý theo lôgarit (LLR) được tính cho mỗi mẫu bằng cách xem xét các điểm số dựa trên phạm vi bao phủ này và FF ước tính (tỷ lệ DNA ước tính của thai nhi). LLR là xác suất một mẫu bị ảnh hưởng trong phạm vi bao phủ đã quan sát và FF (tỷ lệ DNA ước tính của thai nhi) so với xác suất một mẫu không bị ảnh hưởng trong cùng phạm vi bao phủ đã quan sát. Việc tính toán tỷ số này cũng tính đến độ bất định ước tính về FF (tỷ lệ DNA ước tính của thai nhi). Các phép tính tiếp theo sẽ sử dụng lôgarit tự nhiên của tỷ số. Phần mềm Xét nghiệm đánh giá LLR của từng nhiễm sắc thể mục tiêu và từng mẫu để xác định đột biến dị bội.

Số liệu thống kê cho nhiễm sắc thể X và Y khác với số liệu thống kê được sử dụng cho các nhiễm sắc thể thường. Đối với bào thai được xác định là bé gái, các phát hiện SCA yêu cầu sự đồng thuận phân loại theo LLR và theo giá trị nhiễm sắc thể được chuẩn hóa.² Điểm LLR cụ thể được tính cho [45,X] (hội chứng Turner) và cho [47,XXX]. Đối với bào thai được xác định là bé trai, SCA yêu cầu [47,XXY] (hội chứng Klinefelter) hoặc [47,XYY] có thể dựa trên mối quan hệ giữa các giá trị nhiễm sắc thể được chuẩn hóa cho nhiễm sắc thể X và Y (NCV_X và NCV_Y). Các mẫu liên quan đến bào thai bé trai mà NCV_X nằm trong phạm vi quan sát được đối với các mẫu chỉnh bội bé gái có thể được gọi là [47,XXY]. Các mẫu liên quan đến các mẫu của bé trai mà NCV_X nằm trong phạm vi quan sát được đối với các mẫu chỉnh bội của bé trai nhưng nhiễm sắc thể Y có lượng đại diện quá nhiều có thể được gọi là [47,XYY].

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

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

Một số giá trị của NCV_Y và NCV_X nằm ngoài khả năng xác định SCA của hệ thống. Các mẫu này tạo ra kết quả Không thể báo cáo cho phân loại XY. Các kết quả nhiễm sắc thể thường được cung cấp cho các mẫu này nếu tất cả các chỉ số QC khác được thông qua.

QC phân tích

Các chỉ số QC phân tích là các chỉ số được tính toán trong quá trình phân tích và được sử dụng để phát hiện các mẫu sai lệch quá xa so với hành vi dự kiến. Dữ liệu cho các mẫu không đạt các chỉ số này được coi là không đáng tin cậy và được đánh dấu là failed (không đạt). Khi các mẫu tạo ra kết quả ngoài phạm vi dự kiến cho các chỉ số này, Báo cáo NIPT đưa ra lý do QC như một cảnh báo hoặc nguyên nhân không đạt. Tham khảo [Các thông báo lý do QC trên trang 62](#) để biết thêm thông tin về các lý do QC này.

QC mẫu NTC

Giải pháp VeriSeq NIPT cho phép bổ sung các mẫu NTC như một phần của lần chạy. ML STAR có thể tạo ra tối đa 2 NTC mỗi lần chạy cho các lô 24 mẫu và 48 mẫu và tối đa 4 NTC cho các lô 96 mẫu. Bất kể có bao nhiêu mẫu NTC được thêm vào, phần mềm sẽ kiểm tra mức trung bình tối thiểu là 4.000.000 đoạn được ánh xạ duy nhất cho mỗi mẫu trên mỗi mẫu kết hợp. Vì lý do này, không thêm nhiều hơn 2 mẫu NTC mỗi mẫu kết hợp. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo [Chỉ số QC giải trình tự và Giới hạn trên trang 47](#).

Trạng thái QC cho các mẫu NTC như sau.

- **NTC sample processing** (Xử lý mẫu NTC)—Khi xử lý mẫu NTC, phần mềm sẽ áp dụng kết quả QC ĐẠT khi phạm vi của mẫu thấp, như dự kiến đối với NTC.
- **Patient sample as NTC** (Mẫu bệnh nhân là NTC)—Khi một mẫu bệnh nhân, được đánh dấu là NTC, được xử lý, phạm vi rộng được phát hiện. Vì mẫu được đánh dấu là NTC, phần mềm đánh dấu trạng thái QC mẫu là FAIL (KHÔNG ĐẠT) với lý do sau: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (MẪU NTC CÓ PHẠM VI BAO PHỦ RỘNG).

Nhiễm bản cấp độ đĩa

Nhiễm bản cấp độ đĩa được phát hiện trong kết quả phân tích bằng cách xác định sự hiện diện của nhiễm sắc thể Y đối với mọi mẫu hợp lệ, không phải NTC trong một nhóm mẫu đã vượt qua QC.

Các mẫu không hợp lệ bị loại trừ vì kết quả của chúng không thể được tin cậy để đưa ra chỉ dẫn chính xác về sự hiện diện của nhiễm sắc thể Y. NTC bị loại trừ vì bất kỳ số đọc nào được phát hiện đối với các mẫu này đều cho thấy sự nhiễm bản không ở cấp độ đĩa. Các ngoại lệ được chỉ ra riêng trong báo cáo NIPT.

Nếu phát hiện nhiễm bản cấp độ đĩa cho một nhóm mẫu, người dùng sẽ được thông báo thông qua hệ thống thông báo qua email và thông qua nhật ký Báo động trên Giao diện người dùng web. Lần chạy sẽ không tiếp tục xử lý và các báo cáo NIPT và Bổ sung sẽ không được tạo.

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2 chạy hệ điều hành dựa trên Linux và cung cấp dung lượng lưu trữ khoảng 7,5 TB cho dữ liệu. Giả sử kích thước dữ liệu là 25 GB cho mỗi lần chạy giải trình tự, máy chủ có thể lưu trữ tối đa 300 lần chạy. Thông báo tự động được phát hành khi không có dung lượng lưu trữ tối thiểu. Máy chủ được cài đặt trên Mạng cục bộ.

Ổ đĩa cục bộ

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT tạo các thư mục cụ thể trên Máy chủ tại chỗ khả dụng cho người dùng. Các thư mục này có thể được ánh xạ bằng cách sử dụng giao thức chia sẻ Samba đến bất kỳ máy trạm hoặc máy tính xách tay nào trên mạng cục bộ.

Tên thư mục	Mô tả	Quyền truy cập
Input (Đầu vào)	Chứa dữ liệu giải trình tự được tạo bởi hệ thống giải trình tự thể hệ mới được ánh xạ đến máy chủ.	Đọc và ghi.
Output (Đầu ra)	Chứa tất cả các báo cáo do phần mềm tạo ra.	Chỉ đọc.
Backup (Sao lưu)	Chứa các bản sao lưu cơ sở dữ liệu.	Chỉ đọc.
Update (Cập nhật)	Nơi chứa các tệp gói cập nhật được sử dụng để vá lỗi máy chủ.	Đọc và ghi.

LƯU Ý Ánh xạ ổ đĩa cục bộ dựa trên giao thức Khối thông báo máy chủ (SMB). Phần mềm hiện hỗ trợ các phiên bản SMB2 trở lên. Máy chủ yêu cầu ký SMB. Bật các phiên bản này trên thiết bị (máy tính xách tay/máy trạm) mà bạn đang ánh xạ.

Cơ sở dữ liệu cục bộ

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT duy trì một cơ sở dữ liệu cục bộ nơi thông tin thư viện, thông tin chạy giải trình tự và kết quả phân tích được duy trì. Cơ sở dữ liệu là một phần không thể tách rời của Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT và người dùng không thể truy cập được. Hệ thống duy trì một cơ chế tự động để sao lưu cơ sở dữ liệu trên Máy chủ tại chỗ. Ngoài các quy trình cơ sở dữ liệu sau đây, người dùng được khuyến khích sao lưu cơ sở dữ liệu thường xuyên đến một vị trí bên ngoài.

- **Database backup** (Sao lưu cơ sở dữ liệu)—Ảnh chụp nhanh cơ sở dữ liệu được lưu tự động hàng giờ, hàng ngày, hàng tuần và hàng tháng. Sao lưu hàng giờ được xóa sau khi tạo sao lưu hàng ngày. Tương tự như vậy, các bản sao lưu hàng ngày sẽ bị xóa khi sao lưu hàng tuần đã sẵn sàng. Các bản

sao lưu hàng tuần được xóa sau khi tạo bản sao lưu hàng tháng và chỉ một bản sao lưu hàng tháng được giữ lại. Thực hành được khuyến nghị là tạo một tập lệnh tự động có thể tồn tại thư mục sao lưu trên NAS cục bộ. Các bản sao lưu này không bao gồm các thư mục đầu vào và đầu ra.

LƯU Ý Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 cung cấp một tùy chọn mã hóa để sao lưu cơ sở dữ liệu. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo mục [Cấu hình mã hóa bản sao lưu trên trang 34](#).

- **Database restore** (Khôi phục cơ sở dữ liệu)—Cơ sở dữ liệu có thể được khôi phục từ bất kỳ ảnh chụp nhanh sao lưu nào. Các khôi phục chỉ được thực hiện bởi Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường Illumina. Mật khẩu mã hóa phải được cung cấp để khôi phục bản sao lưu được mã hóa. Mật khẩu này phải là mật khẩu có hiệu lực tại thời điểm sao lưu.
- **Data backup** (Sao lưu dữ liệu)—Mặc dù Máy chủ tại chỗ có thể được sử dụng làm điểm lưu trữ chính cho các lần chạy giải trình tự, nhưng nó chỉ có thể lưu trữ khoảng 300 lần chạy. Bạn có thể thiết lập sao lưu dữ liệu tự động chạy liên tục vào một thiết bị lưu trữ dài hạn khác hoặc NAS.
- **Maintenance** (Bảo trì)—Ngoài sao lưu dữ liệu, Máy chủ tại chỗ không yêu cầu người dùng thực hiện bất kỳ bảo trì nào. Bản cập nhật cho chính Máy chủ tại chỗ hoặc Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT được cung cấp bởi bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.

Lưu trữ dữ liệu

Tham khảo chính sách lưu trữ dữ liệu của cơ sở IT tại địa phương của bạn để xác định cách lưu trữ các thư mục dữ liệu đầu vào và đầu ra. Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT giám sát dung lượng đĩa còn lại trong thư mục dữ liệu đầu vào và thông báo cho người dùng qua email khi dung lượng lưu trữ còn lại dưới 1 TB.

Không sử dụng Máy chủ tại chỗ để lưu trữ dữ liệu. Truyền dữ liệu đến Máy chủ tại chỗ và lưu trữ theo lịch trình thông thường.

Một lần chạy giải trình tự điển hình tương thích với quy trình phân tích cfDNA yêu cầu 25–30 GB cho các lần chạy hệ thống giải trình tự thế hệ mới. Kích thước thư mục chạy thực tế phụ thuộc vào mật độ cụm cuối cùng.

Chỉ lưu trữ dữ liệu khi hệ thống không hoạt động và không có phân tích hoặc lần chạy giải trình tự nào đang diễn ra.

Ánh xạ ổ đĩa máy chủ

Máy chủ tại chỗ có bốn thư mục có thể được ánh xạ riêng lẻ đến bất kỳ máy tính nào có Microsoft Windows:

- **input** (đầu vào)—Ánh xạ đến các thư mục dữ liệu giải trình tự. Gắn trên máy tính được kết nối với hệ thống giải trình tự. Cấu hình hệ thống giải trình tự để truyền dữ liệu đến thư mục đầu vào.
- **output** (đầu ra)—Ánh xạ đến báo cáo phân tích máy chủ và báo cáo quy trình phân tích.

- **backup** (sao lưu)—Ánh xạ đến các tệp tin sao lưu cơ sở dữ liệu.
- **update** (cập nhật)—Ánh xạ đến các tệp gói cập nhật hệ thống.

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên đang hoạt động mới có quyền ánh xạ đến ổ đĩa máy chủ.

Ánh xạ từng thư mục như sau.

1. Đăng nhập vào máy tính trong mạng con Máy chủ tại chỗ.
2. Nhấp chuột phải vào **Computer** (Máy tính) và chọn **Map network drive** (Ánh xạ ổ đĩa mạng).
3. Chọn một chữ cái từ danh sách thả xuống Drive (Ổ đĩa).
4. Trong trường Folder (Thư mục), nhập \\<Địa chỉ IP VeriSeq Onsite Server v2>\<tên thư mục>.
Ví dụ: \\10.50.132.92\input.
5. Nhập tên người dùng và mật khẩu (với tư cách là quản trị viên đang hoạt động) của VeriSeq NIPT Assay Software v2. Các thư mục được ánh xạ thành công xuất hiện được gắn trên máy tính. Nếu vai trò, trạng thái hoạt động hoặc mật khẩu của quản trị viên thay đổi, kết nối hoạt động của máy chủ được ánh xạ sẽ bị chấm dứt.

LƯU Ý Ánh xạ ổ đĩa cục bộ dựa trên giao thức Khối thông báo máy chủ (SMB). Phần mềm hiện hỗ trợ các phiên bản SMB2 trở lên. Máy chủ yêu cầu ký SMB. Bật các phiên bản này trên thiết bị (máy tính xách tay/máy trạm) mà bạn đang ánh xạ.

Cập nhật máy chủ

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư dịch vụ và Quản trị viên mới có quyền cập nhật máy chủ.

Hệ điều hành VeriSeq Onsite Server được cập nhật bằng cách cài đặt các tệp tin gói cập nhật. Các gói này được tải xuống từ Illumina và sao chép vào một thư mục đã chỉ định trên ổ cứng nội bộ của Máy chủ tại chỗ, được ánh xạ dưới dạng thư mục read/write **update** (cập nhật đọc/ghi) trên ổ đĩa người dùng. Sau khi sao chép các tệp, các gói cập nhật được cài đặt thông qua giao diện người dùng Web.

LƯU Ý Các tệp gói cập nhật được tích lũy - Việc cài đặt gói cập nhật mới nhất sẽ áp dụng tất cả các bản cập nhật hiện hành từ các gói cập nhật trước đó.

Để cập nhật máy chủ:

1. Đảm bảo rằng bản sao lưu cơ sở dữ liệu cập nhật có sẵn và được lưu trữ bên ngoài máy chủ.
2. Tải xuống tệp gói cập nhật mới nhất từ [Cổng thông tin bảo mật sản phẩm Illumina](#).
3. Sao chép tệp gói đã tải xuống vào thư mục **update** (cập nhật) được ánh xạ.

4. Trên danh sách thả xuống **Settings** (Cài đặt), chọn **Update Server** (Cập nhật máy chủ). Một danh sách các tệp tin gói có sẵn sẽ hiển thị, cùng với trạng thái của từng tệp tin.
5. Xác định gói cập nhật cần thiết trong danh sách và chọn **Install** (Cài đặt) để bắt đầu quá trình cài đặt.
6. Nhập lý do cập nhật máy chủ. Lý do được ghi nhận ký lại cho mục đích khắc phục sự cố.
7. Chọn **Install Update Package** (Cài đặt gói cập nhật). Máy chủ sẽ ngoại tuyến để cài đặt bản cập nhật. Khi cài đặt hoàn tất, máy chủ sẽ trở lại hoạt động bình thường. Phiên bản của gói cập nhật được hiển thị trên tab Server Status (Trạng thái máy chủ) của Dashboard (Bảng điều khiển) trong Latest Cybersecurity Patch Version (Phiên bản bản vá an ninh mạng mới nhất).



THẬN TRỌNG

Không được chạy giải trình tự hoặc chuẩn bị mẫu trong quá trình khởi động lại. Làm như vậy có thể dẫn đến mất dữ liệu. Việc khởi động lại hệ thống có thể mất vài phút. Lập kế hoạch hoạt động phòng thí nghiệm của bạn xung quanh việc khởi động lại.

Khởi động lại máy chủ

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên mới có quyền khởi động lại máy chủ.

Để khởi động lại máy chủ:

1. Trên danh sách thả xuống **Settings** (Cài đặt), chọn **Reboot Server** (Khởi động lại máy chủ).
2. Chọn **Reboot** (Khởi động lại) để khởi động lại hệ thống hoặc **Cancel** (Hủy) để thoát mà không khởi động lại.
3. Nhập lý do tắt máy chủ.
Lý do được ghi nhận ký lại cho mục đích khắc phục sự cố.



THẬN TRỌNG

Không được chạy giải trình tự hoặc chuẩn bị mẫu trong quá trình khởi động lại. Làm như vậy có thể dẫn đến mất dữ liệu. Việc khởi động lại hệ thống có thể mất vài phút. Lập kế hoạch hoạt động phòng thí nghiệm của bạn xung quanh việc khởi động lại.

Bật/tắt nguồn

Đối với ML STAR và các thiết bị ngoại vi của nó, ví dụ như PC, bật/tắt nguồn là một bước bảo trì quan trọng để đảm bảo hoạt động trơn tru và ngăn ngừa lỗi hệ thống. Đây cũng là một bước quan trọng ở cuối quy trình làm việc để tắt các thiết bị ngoại vi như máy bơm hoặc hệ thống CPAC. Để tránh lãng phí điện năng không cần thiết và các sự cố tiềm ẩn, không nên để hệ thống bật qua đêm sau khi sử dụng.

Tắt máy chủ

LƯU Ý Chỉ Kỹ sư bảo dưỡng và Quản trị viên mới có quyền tắt máy chủ.

Tắt máy chủ Máy chủ tại chỗ:

1. Trên danh sách thả xuống **Settings** (Cài đặt), chọn **Shut Down Server** (Tắt máy chủ).
2. Chọn **Shut Down** (Tắt máy) để tắt Máy chủ tại chỗ hoặc chọn **Cancel** (Hủy) để thoát mà không tắt máy.
3. Nhập lý do tắt Máy chủ tại chỗ.
Lý do được ghi nhật ký lại cho mục đích khắc phục sự cố.



THẬN TRỌNG

Không có lần chạy giải trình tự hoặc chuẩn bị mẫu nào được kích hoạt trong khi tắt máy chủ. Làm như vậy có thể dẫn đến mất dữ liệu.

Khôi phục sau tắt máy đột ngột

Trong trường hợp mất điện hoặc người dùng vô tình tắt máy trong khi chạy phân tích, hệ thống sẽ thực hiện như sau:

- Tự động bật lại Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT khi khởi động lại.
- Nhận ra rằng lần chạy phân tích không thành công và gửi lại lần chạy đến hàng đợi để xử lý.
- Tạo dữ liệu đầu ra khi phân tích hoàn tất thành công.

LƯU Ý Nếu phân tích thất bại, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT cho phép hệ thống gửi lại lần chạy để phân tích tối đa ba lần.

Các lưu ý về môi trường

Bảng sau đây cung cấp các cân nhắc về nhiệt độ môi trường xung quanh cho Máy chủ tại chỗ. Những cân nhắc này không áp dụng cho ML STAR.

Độ cao	Nhiệt độ môi trường xung quanh khi hoạt động	Nhiệt độ môi trường xung quanh khi không hoạt động
Mực nước biển	10°C đến 40°C	0°C đến 60°C
Hơn 10.000 feet	0°C đến 30°C	-10°C đến 50°C

Thông tin về việc thải bỏ thiết bị điện tử theo các quy định và Chỉ thị về thiết bị điện và điện tử phế thải (WEEE) được cung cấp trên trang web Illumina tại <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.

Các chỉ số QC

Chỉ số QC định lượng và giới hạn

Chỉ số	Mô tả	Giới hạn dưới	Giới hạn trên	Lý do
standard_r_squared	Giá trị bình phương R của mô hình đường cong tiêu chuẩn.	0,980	Không áp dụng	Các mô hình đường cong tiêu chuẩn cho thấy độ tuyến tính kém trong không gian log-log không phải là yếu tố dự đoán tốt về nồng độ mẫu thực sự.
standard_slope	Hệ số góc của mô hình đường cong tiêu chuẩn.	0,95	1,15	Các mô hình đường cong tiêu chuẩn dốc bên ngoài các dải hiệu suất dự kiến cho thấy một mô hình không đáng tin cậy.
ccn_library_pg_ul	Nồng độ mẫu tối đa cho phép.	Không áp dụng	1000 pg/μl	Các mẫu có nồng độ DNA được tính vượt quá thông số kỹ thuật cho thấy sự nhiễm bẩn DNA quá mức.
median_ccn_pg_ul	Giá trị nồng độ tính trung bình cho tất cả các mẫu trong lô.	16 pg/μl	Không áp dụng	Một mẫu kết hợp giải trình tự có thể tích thích hợp không thể có quá nhiều mẫu pha loãng quá mức. Các lô có số lượng mẫu pha loãng cao cho thấy quá trình chuẩn bị mẫu thất bại.

Chỉ số QC giải trình tự và Giới hạn

Chỉ số	Mô tả	Giới hạn dưới	Giới hạn trên	Lý do
cluster_density	Mật độ cụm giải trình tự.	152.000 mỗi mm ²	338.000 mỗi mm ²	Tế bào dòng chảy với mật độ cụm thấp không tạo ra đủ đoạn đọc. Trên các tế bào dòng chảy theo cụm thường tạo ra dữ liệu giải trình tự có chất lượng thấp.
pct_pf	Phần trăm đoạn đọc đi qua bộ lọc độ tinh khiết.	≥50%	Không áp dụng	Các tế bào dòng chảy có %PF cực thấp có thể có biểu hiện cơ sở bất thường và có khả năng cho biết các vấn đề với đoạn đọc PF.
prephasing	Tỷ lệ của tiền định pha.	Không áp dụng	≤0,003	Các đề xuất được tối ưu hóa theo kinh nghiệm cho VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Tỷ lệ của định pha.	Không áp dụng	≤0,004	Các đề xuất được tối ưu hóa theo kinh nghiệm cho VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Số lượng trung bình ước tính của các đoạn được ánh xạ duy nhất trên mỗi mẫu.	≥4.000.000	Không áp dụng	Được xác định là NES tối thiểu quan sát được trên quần thể bình thường.

Các báo cáo của hệ thống

Giới thiệu

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT tạo ra các loại báo cáo sau:

- Báo cáo kết quả và thông báo.
- Báo cáo xử lý.

Báo cáo có thể mang tính thông tin hoặc có thể hành động.

- **Thông tin**—Báo cáo liên quan đến xử lý cung cấp thông tin về tiến trình xét nghiệm và có thể được sử dụng để xác nhận việc hoàn thành một bước cụ thể. Báo cáo cũng cung cấp thông tin như kết quả QC và số ID.
- **Có thể hành động**—Báo cáo không đồng bộ được kích hoạt bởi một sự kiện hệ thống hoặc hành động của người dùng cần sự chú ý của người dùng.

Mục này mô tả từng báo cáo và cung cấp chi tiết báo cáo để tích hợp LIMS.

Tệp tin đầu ra

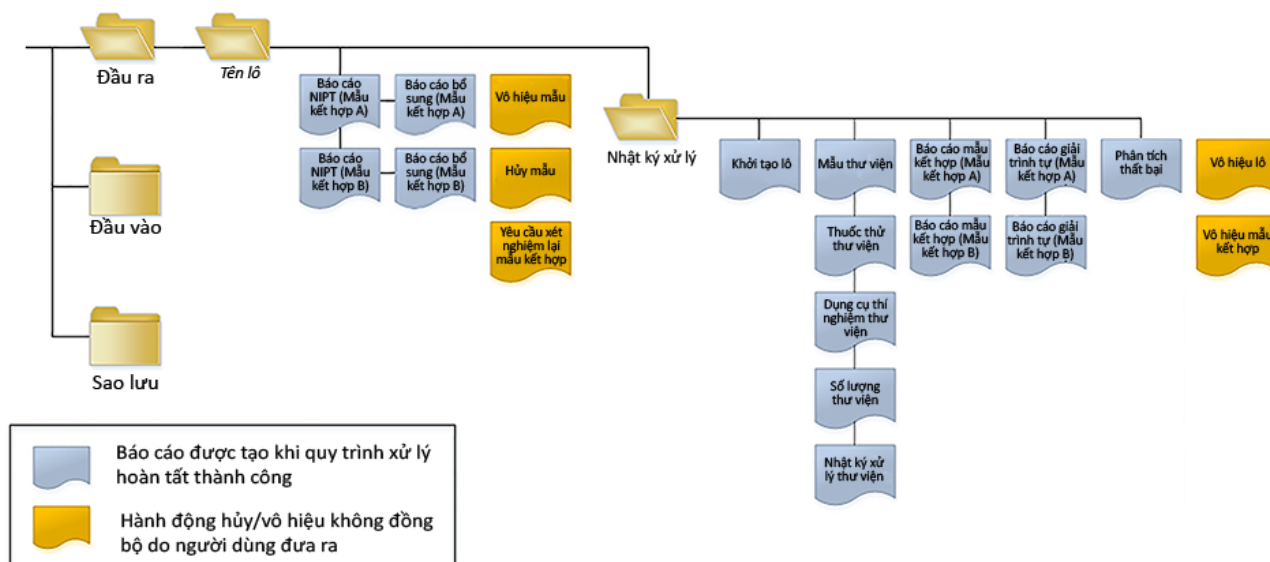
Các báo cáo Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT được tạo trên ổ cứng bên trong Máy chủ tại chỗ được ánh xạ đến ổ đĩa của người dùng dưới dạng thư mục Đầu ra chỉ đọc. Mỗi báo cáo được tạo ra với một tệp tin tổng kiểm MD5 tiêu chuẩn tương ứng, được sử dụng để xác minh rằng tệp tin chưa được sửa đổi.

Tất cả các báo cáo đều được định dạng văn bản thuần túy là tab được phân tách. Bạn có thể mở báo cáo bằng bất kỳ trình chỉnh sửa văn bản nào hoặc bằng chương trình dữ liệu được lập bảng, chẳng hạn như Microsoft Excel®.

Cấu trúc tệp tin báo cáo

Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT lưu báo cáo trong một cấu trúc cụ thể trong thư mục Đầu ra.

Hình 4 Cấu trúc thư mục báo cáo Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT



Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT lưu báo cáo vào thư mục *Batch Name* (Tên lô) với cách tổ chức sau:

- **Thư mục chính (thư mục Batch Name (Tên lô))**—Chứa các báo cáo cung cấp các kết quả hoặc được liên kết với các thông báo qua email do LIMS tạo ra. Để biết chi tiết, hãy tham khảo [Báo cáo kết quả và thông báo trên trang 54](#).
- **Thư mục ProcessLogs (Nhật ký xử lý)**—Chứa các báo cáo liên quan đến quy trình xử lý. Để biết chi tiết, hãy tham khảo [Báo cáo xử lý trên trang 70](#).

Danh sách tất cả các báo cáo được cung cấp tại [Tóm tắt các báo cáo của hệ thống trên trang 50](#).

Tóm tắt các báo cáo của hệ thống

Tên báo cáo	Loại báo cáo	Thực thể báo cáo	Định dạng tên tệp tin báo cáo
NIPT Report (Báo cáo NIPT) trên trang 54	Có thể hành động	Mẫu kết hợp/tế bào dòng chảy	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Supplementary Report (Báo cáo bổ sung) trên trang 64	Có thể hành động	Mẫu kết hợp/tế bào dòng chảy	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu mẫu) trên trang 69	Có thể hành động	Mẫu	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Sample Cancellation Report (Báo cáo hủy mẫu) trên trang 70	Có thể hành động	Mẫu	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Pool Retest Request Report (Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp) trên trang 70	Có thể hành động	Mẫu kết hợp	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Initiation Report (Báo cáo khởi tạo lô) trên trang 71	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Batch Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu lô) trên trang 71	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Library Sample Report (Báo cáo mẫu thư viện) trên trang 72	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Tên báo cáo	Loại báo cáo	Thực thể báo cáo	Định dạng tên tệp tin báo cáo
<i>Library Reagent Report (Báo cáo thuốc thử thư viện) trên trang 73</i>	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Labware Report (Báo cáo dụng cụ thí nghiệm thư viện) trên trang 74</i>	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Quant Report (Báo cáo số lượng thư viện) trên trang 75</i>	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Process Log (Nhật ký xử lý thư viện) trên trang 75</i>	Thông tin	Lô	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pool Report (Báo cáo mẫu kết hợp) trên trang 77</i>	Thông tin	Mẫu kết hợp	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu mẫu kết hợp) trên trang 77</i>	Thông tin	Mẫu kết hợp	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report (Báo cáo giải trình tự) trên trang 78</i>	Thông tin	Mẫu kết hợp/tế bào dòng chảy	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report (Báo cáo phân tích thất bại) trên trang 79</i>	Thông tin	Mẫu kết hợp/tế bào dòng chảy	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Sự kiện tạo báo cáo

Báo cáo	Mô tả	Sự kiện tạo
NIPT Report (Báo cáo NIPT)	Chứa kết quả cuối cùng của một lần chạy phân tích thành công.	Phân tích lần chạy giải trình tự hoàn tất.
Supplementary Report (Báo cáo bổ sung)	Chứa các kết quả bổ sung cho một lần chạy phân tích thành công.	Phân tích lần chạy giải trình tự và báo cáo NIPT đều hoàn tất.
Sample Invalidation (Vô hiệu mẫu)	Chứa thông tin về mẫu bị vô hiệu.	Người dùng vô hiệu hóa một mẫu.
Sample Cancellation (Hủy mẫu)	Chứa thông tin về mẫu bị hủy.	Người dùng hủy một mẫu.
Pool Retest Request (Yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp)	Cho biết mẫu kết hợp thứ hai có thể tạo ra từ một lô hiện có. Chứa thông tin về trạng thái xét nghiệm lại mẫu kết hợp. ¹	Người dùng vô hiệu hóa một mẫu kết hợp.
Batch Initiation (Khởi tạo lô)	Cho biết bắt đầu xử lý một lô mới.	Người dùng khởi tạo một lô mới.
Batch Invalidation (Vô hiệu lô)	Chứa thông tin về lô bị vô hiệu do người dùng khởi tạo.	Lô bị vô hiệu.
Library Sample (Mẫu thư viện)	Liệt kê tất cả các mẫu trong lô.	- Lô bị vô hiệu. - Phương pháp chuẩn bị thư viện hoàn tất. - Lô không định lượng được.

Báo cáo	Mô tả	Sự kiện tạo
Library Reagent (Thuốc thử thư viện)	Chứa thông tin thuốc thử xử lý thư viện.	- Lô bị vô hiệu. - Phương pháp chuẩn bị thư viện hoàn tất. - Lô không định lượng được.
Library Labware (Dụng cụ thí nghiệm thư viện)	Chứa thông tin về dụng cụ thí nghiệm xử lý thư viện.	- Lô bị vô hiệu. - Phương pháp chuẩn bị thư viện hoàn tất. - Lô không định lượng được.
Library Quant (Số lượng thư viện)	Chứa kết quả xét nghiệm định lượng thư viện.	- Lô bị vô hiệu. - Phương pháp chuẩn bị thư viện hoàn tất. - Lô không định lượng được.
Library Process Log (Nhật ký xử lý thư viện)	Chứa các bước được thực hiện trong quá trình xử lý thư viện.	- Lô bị vô hiệu. - Phương pháp chuẩn bị thư viện hoàn tất. - Lô không định lượng được. - Quá trình xử lý lô đã hoàn tất.
Pool (Mẫu kết hợp)	Chứa thể tích kết hợp mẫu.	Phương pháp kết hợp mẫu hoàn tất.
Pool Invalidation (Vô hiệu mẫu kết hợp)	Chứa thông tin về mẫu kết hợp không hợp lệ do người dùng khởi tạo.	Người dùng vô hiệu hóa một mẫu kết hợp.
Sequencing (Giải trình tự)	Chứa kết quả QC giải trình tự.	- QC giải trình tự đã đạt. - Giải trình tự thất bại. - Hết thời gian giải trình tự.
Analysis Failure (Phân tích thất bại)	Chứa thông tin phân tích cho một mẫu kết hợp thất bại.	Phân tích lần chạy giải trình tự thất bại.

¹ Người dùng vô hiệu hóa một mẫu kết hợp từ một lô hợp lệ không vượt quá số lượng mẫu kết hợp tối đa.

Báo cáo kết quả và thông báo

NIPT Report (Báo cáo NIPT)

Báo cáo NIPT cho Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 chứa các kết quả phân loại nhiễm sắc thể được định dạng là một mẫu mỗi hàng cho mỗi mẫu trong mẫu kết hợp.

Cột	Mô tả	Tùy chọn giá trị thiết lập trước	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	Không áp dụng.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Mã vạch mẫu duy nhất.	Không áp dụng.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Thông tin loại mẫu được cung cấp từ điểm thu thập hoặc người dùng phòng thí nghiệm. Xác định phân loại dị bội, báo cáo dị bội và tiêu chí QC.	Một trong các trường hợp sau: • Singleton (Thai đơn)–Mang thai một phôi. • Twin (Thai đôi)–Mang thai nhiều phôi. • Control (Đối chứng)–Mẫu đối chứng giới tính đã biết và aneuploidy classification (phân loại dị bội). • NTC (Chứng không có khuôn)–Mẫu đối chứng không có khuôn (không có DNA). • Not Specified (Không được chỉ định)–Một loại mẫu không được cung cấp cho mẫu này.	enum	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>

Cột	Mô tả	Tùy chọn giá trị thiết lập trước	Loại	Regex
sex_chrom	Yêu cầu phân tích nhiễm sắc thể giới tính. Xác định biểu hiện của phân loại dị bội và thông tin nhiễm sắc thể giới tính.	Một trong các trường hợp sau: • Yes (Có)–Yêu cầu báo cáo tình trạng dị bội nhiễm sắc thể giới tính và báo cáo giới tính. • No (Không)–Không yêu cầu báo cáo dị bội nhiễm sắc thể giới tính cũng như báo cáo giới tính. • SCA (Dị bội nhiễm sắc thể giới tính)–Yêu cầu báo cáo dị bội nhiễm sắc thể giới tính, không yêu cầu báo cáo giới tính. • Not Specified (Không được chỉ định)–Tùy chọn báo cáo nhiễm sắc thể giới tính không được cung cấp cho mẫu này. Báo cáo NIPT hiển thị các giá trị là có, không và sca dưới dạng chữ viết thường.	enum	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>
screen_type	Loại sàng lọc.	Một trong các trường hợp sau: • Basic (Cơ bản)–Sàng lọc nhiễm sắc thể 13, 18 hoặc 21. • Genomewide (Toàn bộ hệ gen)–Sàng lọc toàn bộ hệ gen. • Not Specified (Không được chỉ định)–Một loại sàng lọc không được cung cấp cho mẫu này. Báo cáo NIPT hiển thị các giá trị cơ bản và toàn bộ hệ gen dưới dạng chữ viết thường.	văn bản	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>
flowcell	Mã vạch tế bào dòng chảy giải trình tự.	Không áp dụng.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Cột	Mô tả	Tùy chọn giá trị thiết lập trước	Loại	Regex
class_sx	Phân loại dị bội nhiễm sắc thể giới tính.	Một trong những điều sau đây tùy thuộc vào loại mẫu và tùy chọn báo cáo nhiễm sắc thể giới tính được chọn: • ANOMALY DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG)—Xem mô tả bất thường cho các thông số bất thường cụ thể. • NO ANOMALY DETECTED (KHÔNG PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG)—Không có báo cáo về mẫu âm tính và giới tính. • NO ANOMALY DETECTED – XX (KHÔNG PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG – XX)—Mẫu âm tính với thai nhi là bé gái. • NO ANOMALY DETECTED – XY (KHÔNG PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG – XY)—Mẫu âm tính với thai nhi là bé trai. • NOT REPORTABLE (KHÔNG THỂ BÁO CÁO)—Phần mềm không thể báo cáo nhiễm sắc thể giới tính. • NO CHR Y PRESENT (KHÔNG CÓ NHIỄM SẮC THỂ Y)—Thai đôi không phát hiện nhiễm sắc thể Y. • CHR Y PRESENT (CÓ NHIỄM SẮC THỂ Y)—Thai đôi phát hiện nhiễm sắc thể Y. • CANCELLED (ĐÃ HỦY)—Người dùng đã hủy mẫu. • INVALIDATED (VÔ HIỆU)—Mẫu không đạt QC hoặc bị người dùng vô hiệu hóa. • NOT TESTED (KHÔNG ĐƯỢC KIỂM TRA)—Nhiễm sắc thể giới tính chưa được kiểm tra. • Not applicable (Không áp dụng)—Danh mục không áp dụng cho mẫu.	class_sx	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>

Cột	Mô tả	Tùy chọn giá trị thiết lập trước	Loại	Regex
class_auto	Phân loại dị bội trong nhiễm sắc thể thường. Được báo cáo là ANOMALY DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG) nếu phát hiện thấy bất thường trong loại sàng lọc đã chọn đối với mẫu.	Một trong các trường hợp sau: ANOMALY DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG)—Phát hiện bất thường trên nhiễm sắc thể thường. NO ANOMALY DETECTED (KHÔNG PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG)—Không phát hiện thấy bất thường nhiễm sắc thể thường. CANCELLED (ĐÃ HỦY)—Người dùng đã hủy mẫu. INVALIDATED (VÔ HIỆU)—Mẫu không đạt QC hoặc bị người dùng vô hiệu hóa. Not applicable (Không áp dụng)—Danh mục không áp dụng cho mẫu.	văn bản	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>
anomaly_description	Chuỗi kiểu ISCN mô tả tất cả các bất thường có thể báo cáo. Nhiều bất thường được phân tách bằng dấu chấm phẩy.	DETECTED (ĐƯỢC PHÁT HIỆN:), tiếp theo là các chuỗi phân tách bằng dấu chấm phẩy nối liền các định dạng sau, theo thứ tự nhiễm sắc thể: <pre>(\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) XO XXX XXY XXY</pre> hoặc NO ANOMALY DETECTED (KHÔNG PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG) not applicable (không áp dụng) INVALIDATED (VÔ HIỆU) CANCELLED (ĐÃ HỦY).	văn bản	<i>Các chuỗi phân tách bằng dấu chấm phẩy và các giá trị khác được mô tả trong mục Quy tắc mô tả bất thường trên trang 60.</i>

Cột	Mô tả	Tùy chọn giá trị thiết lập trước	Loại	Regex
qc_flag	Kết quả phân tích QC. Chỉ các giá trị qc_flag của kết quả báo cáo CẢNH BÁO và ĐẠT. Tất cả các giá trị khác thì không.	Một trong các trường hợp sau: • PASS (ĐẠT) • WARNING (CẢNH BÁO) • FAIL (KHÔNG ĐẠT) • CANCELLED (ĐÃ HỦY) • INVALIDATED (ĐÃ VÔ HIỆU) • NTC_PASS (NTC_ĐẠT)	enum	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>

Cột	Mô tả	Tùy chọn giá trị thiết lập trước	Loại	Regex
qc_reason	Thông tin cảnh báo hoặc lỗi QC.	Một trong các trường hợp sau: • NONE (KHÔNG CÓ) (QC status = PASS (trạng thái QC = ĐẠT)) • MULTIPLEA NOMALIES DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN CÓ NHIỀU BẤT THƯỜNG) (QC status = WARNING (trạng thái QC = CẢNH BÁO)) • FAILED iFACT (iFACT KHÔNG ĐẠT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DỮ LIỆU NẪM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (PHÂN BỐ KÍCH THƯỚC ĐOẠN NẪM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DỮ LIỆU TẾ BÀO DÒNG CHẢY NẪM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KHÔNG ƯỚC TÍNH ĐƯỢC TỶ LỆ DNA THAI NHI) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DỮ LIỆU GIẢI TRÌNH TỰ NẪM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN) • UNEXPECTED DATA (DỮ LIỆU KHÔNG MONG MUỐN) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (MẪU NTC CÓ PHẠM VI BAO PHỦ RỘNG) • CANCELLED (ĐÃ HỦY) • INVALIDATED (ĐÃ VÔ HIỆU)	văn bản	<i>Các giá trị được chỉ định trong Tùy chọn giá trị thiết lập trước.</i>
ff	Tỷ lệ DNA thai nhi ước tính.	Phần trăm mẫu cfDNA từ thai nhi được làm tròn đến số nguyên gần nhất. Kết quả dưới 1% được trình bày dưới dạng < 1%.	văn bản	<i>Không áp dụng.</i>

Quy tắc mô tả bất thường

Nếu phân tích Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT v2 xác định được một bất thường, trường anomaly_description (mô tả bất thường) trong Báo cáo NIPT sẽ hiển thị giá trị DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN) theo sau là một chuỗi văn bản. Văn bản này mô tả tất cả các bất thường có thể báo cáo dựa trên phong cách của Ủy ban Thường vụ Quốc tế về Danh pháp Di truyền học tế bào (ISCN). Chuỗi chứa nhiều phần tử được phân tách bằng dấu chấm phẩy. Mỗi phần tử đại diện cho một tam nhiễm hoặc đơn nhiễm trong một nhiễm sắc thể thường, dị bội nhiễm sắc thể giới tính, hoặc xóa hoặc sao chép một phần.

Các phần tử tam nhiễm và đơn nhiễm được ghi nhận lần lượt là +<chr> và -<chr>, trong đó <chr> là số nhiễm sắc thể.

Ví dụ, một mẫu có tam nhiễm trên nhiễm sắc thể 5 xuất hiện như sau:

```
+5
```

Một mẫu với một đơn nhiễm trên nhiễm sắc thể 6 xuất hiện như sau:

```
-6
```

Dị bội nhiễm sắc thể giới tính sử dụng ký hiệu tiêu chuẩn, với các giá trị có thể sau:

- XO - cho đơn nhiễm trên nhiễm sắc thể X.
- XXX - cho tam nhiễm trên nhiễm sắc thể X.
- XXY - cho 2 nhiễm sắc thể X ở nam giới.
- XYY - cho 2 nhiễm sắc thể Y ở nam giới.

Việc xóa hoặc sao chép một phần chỉ báo cáo cho các nhiễm sắc thể thường và chỉ xuất hiện trong các sàng lọc toàn bộ hệ gen. Cú pháp xóa hoặc sao chép một phần là <type>(<chr>)(<start band><end band>), trong đó những điều sau đây là đúng:

- <type> là loại sự kiện, có thể là del cho xóa hoặc dup cho trùng lặp.
- <chr> là số nhiễm sắc thể.
- <start band> là dải tế bào chứa sự bắt đầu của sự kiện.
- <end band> là dải tế bào chứa sự kết thúc của sự kiện.

Ví dụ, xóa hoặc sao chép một phần trong đó dải tế bào ở p13 trên nhiễm sắc thể 19 có sự kiện sao chép xuất hiện như sau:

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

Trường anomaly_description (mô tả bất thường) tuân theo bốn quy tắc sắp xếp:

1. Các phần tử được sắp xếp theo số nhiễm sắc thể, bất kể toàn bộ nhiễm sắc thể hay xóa hoặc sao chép một phần. Một dị bội nhiễm sắc thể giới tính, nếu có, xuất hiện cuối cùng.
2. Đối với các bất thường trong cùng một nhiễm sắc thể, dị bội toàn bộ nhiễm sắc thể xảy ra trước các sự kiện xóa hoặc sao chép một phần.
3. Đối với các sự kiện xóa hoặc sao chép một phần trong cùng một nhiễm sắc thể, sự kiện xóa xảy ra trước sao chép.

4. Các sự kiện xóa hoặc sao chép một phần cùng loại trong cùng một nhiễm sắc thể được sắp xếp theo base bắt đầu, xuất hiện trong Báo cáo bổ sung.

LƯU Ý Để sàng lọc toàn bộ hệ gen, phần mềm có thể báo cáo một sự kiện lệch bội và xóa hoặc sao chép một phần là ảnh hưởng đến cùng một nhiễm sắc thể. Nếu kết quả này xảy ra, hãy tham khảo báo cáo bổ sung để biết thêm số liệu để hỗ trợ việc giải thích.

Các thông báo lý do QC

Cột qc_reason trong Báo cáo NIPT hiển thị lỗi QC hoặc cảnh báo khi các kết quả phân tích nằm ngoài phạm vi dự kiến cho một chỉ số QC phân tích. Các lỗi QC dẫn đến sự ức chế kết quả đầy đủ đối với dị bội nhiễm sắc thể, giới tính, kết quả báo cáo bổ sung và tỷ lệ DNA của thai nhi ước tính, tương ứng với các trường Báo cáo NIPT sau đây: class_auto, class_sx, anomaly_description và ff.

Thông báo lý do QC	Mô tả	Hành động khuyến nghị
FAILED iFACT (iFACT KHÔNG ĐẠT)	Xét nghiệm Độ tin cậy dị bội của thai nhi (iFACT) riêng lẻ— Chỉ số QC kết hợp ước tính phân tỷ lệ DNA của thai nhi với các chỉ số chạy liên quan đến phạm vi để xác định xem hệ thống có độ tin cậy thống kê để thực hiện một phát hiện trên một mẫu nhất định hay không.	Xử lý lại mẫu.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DỮ LIỆU NẸM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN)	Độ lệch trung bình so với phạm vi chỉnh bội không nhất quán với phân phối dữ liệu được đào tạo. Có thể do nhiễm bẩn hoặc xử lý mẫu không đúng cách.	Xử lý lại mẫu.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (PHÂN BỐ KÍCH THƯỚC ĐOẠN NẸM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN)	Phân phối kích thước đoạn không nhất quán với phân phối dữ liệu được đào tạo. Có thể do nhiễm bẩn hoặc xử lý mẫu không đúng cách.	Xử lý lại mẫu.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DỮ LIỆU TẾ BÀO DÒNG CHẢY NẸM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN)	Dữ liệu tế bào dòng chảy không nhất quán với việc phân phối dữ liệu được đào tạo. Có thể do lỗi trong thiết lập tế bào dòng chảy.	Xử lý lại mẫu.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KHÔNG ƯỚC TÍNH ĐƯỢC TỶ LỆ DNA THAI NHI)	Không thể đưa ra ước tính tỷ lệ DNA thai nhi hợp lệ.	Xử lý lại mẫu.

Thông báo lý do QC	Mô tả	Hành động khuyến nghị
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DỮ LIỆU GIẢI TRÌNH TỰ NẪM NGOÀI PHẠM VI DỰ KIẾN)	Dữ liệu giải trình tự đầu vào không nhất quán với phân phối dữ liệu được đào tạo. Có thể do nhiễm bẩn hoặc xử lý mẫu không đúng cách.	Giải trình tự lại tế bào dòng chảy.
UNEXPECTED DATA (DỮ LIỆU KHÔNG MONG MUỐN)	Báo cáo tạo ra mối quan ngại về QC không tương ứng với bất kỳ lý do QC nào khác được liệt kê trong bảng này.	Liên lạc với bộ phận Hỗ trợ kỹ thuật của Illumina.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN CÓ NHIỀU BẤT THƯỜNG)	Hai hoặc nhiều bất thường có thể báo cáo (bao gồm cả dị bội nhiễm sắc thể toàn phần và các biến cố CNV) được phát hiện trong mẫu. Việc phát hiện nhiều bất thường có thể cho thấy việc xử lý sai mẫu hoặc một biến cố hiếm gặp hơn, chẳng hạn như bệnh ác tính ở mẹ. Thông báo này là một cảnh báo. Nó không thể hiện lỗi QC. Kết quả được báo cáo để bạn có thể thấy các bất thường được phát hiện. Tuy nhiên, bạn có thể cần xử lý lại mẫu.	Xử lý lại mẫu.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (MẪU NTC CÓ PHẠM VI BAO PHỦ RỘNG)	Đã phát hiện phạm vi rộng đối với mẫu NTC (dự kiến không có vật liệu DNA). Có thể do nhiễm bẩn hoặc xử lý mẫu không đúng cách.	Xử lý lại mẫu.

Thông báo lý do QC	Mô tả	Hành động khuyến nghị
CANCELLED (ĐÃ HỦY)	Mẫu đã bị người dùng hủy bỏ.	Không áp dụng.
INVALIDATED (ĐÃ VÔ HIỆU)	Mẫu đã bị người dùng vô hiệu.	Không áp dụng.

Supplementary Report (Báo cáo bổ sung)

Báo cáo bổ sung chứa dữ liệu cho các chỉ số bổ sung dựa trên lô, mẫu hoặc vùng. Trong báo cáo này, mỗi hàng đại diện cho một chỉ số. Nhiều chỉ số áp dụng cho cùng một lô, mẫu hoặc vùng.

Tệp được phân tách theo tab có sáu cột, như được mô tả trong bảng sau.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
flowcell	Mã vạch cho tế bào dòng chảy.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
batch_name	Tên của lô liên quan.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Mã vạch cho mẫu.	văn bản	NA (không áp dụng) cho các chỉ số cho mỗi lô. <code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
region	Toàn bộ nhiễm sắc thể hoặc mô tả vùng xóa hoặc sao chép một phần.	văn bản	NA (không áp dụng) cho các chỉ số mỗi lô hoặc mỗi mẫu. <code>chr[12]?[0-9X] - cho các chỉ số toàn bộ vùng nhiễm sắc thể. (del dup)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) - đối với các chỉ số vùng bị xóa một phần hoặc trùng lặp.</code>
metric_name	Tên của chỉ số được mô tả.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
metric_value	Giá trị của chỉ số.	biến thiên	<i>Tham khảo Các chỉ số báo cáo bổ sung trên trang 65.</i>

Các chỉ số báo cáo bổ sung

Báo cáo bổ sung chứa dữ liệu cho các chỉ số sau. Mỗi chỉ số xuất hiện trên cơ sở mỗi lô, mỗi mẫu hoặc mỗi vùng.

Chỉ số cho Nhiễm sắc thể X chỉ xuất hiện nếu bạn chọn các tùy chọn nhiễm sắc thể giới tính **Yes** (Có) hoặc **SCA** (Dị bội nhiễm sắc thể giới tính).

Phạm vi giá trị xuất hiện dưới dạng Minimum Value (Giá trị tối thiểu), Maximum Value (Giá trị tối đa) được bao quanh bởi dấu ngoặc đơn hoặc dấu ngoặc vuông. Dấu ngoặc đơn chỉ ra rằng một giá trị biên bị loại trừ khỏi phạm vi. Dấu ngoặc vuông cho biết giá trị cạnh được bao gồm trong phạm vi. `Inf` là chữ viết tắt của "Infinite" (vô cùng).

Tên chỉ số	Tần suất	Mô tả	Loại	Regex hoặc Phạm vi giá trị
genome_assembly	Mỗi lô	Hệ thống tọa độ để điều chỉnh dữ liệu giải trình tự và tọa độ vùng báo cáo. Luôn là GRCh37 cho VeriSeq NIPT Solution v2.	văn bản	<code>^GRCh37\$</code>
frag_size_dist	Mỗi mẫu	Độ lệch tiêu chuẩn của sai khác giữa phân bố kích thước đoạn tích lũy thực tế và dự kiến.	nội	<code>(0, Inf)</code>
fetal_fraction	Mỗi mẫu	Tỷ lệ DNA của thai nhi được báo cáo.	nội	<code>(0, 1)</code>
NCV_X	Mỗi mẫu	Giá trị nhiễm sắc thể được chuẩn hóa cho nhiễm sắc thể X. Chỉ xuất hiện nếu tùy chọn báo cáo nhiễm sắc thể giới tính cho phép. Nếu không, chỉ số này xuất hiện là NOT TESTED (KHÔNG ĐƯỢC KIỂM TRA).	nội	<code>(-Inf, Inf)</code>
NCV_Y	Mỗi mẫu	Giá trị nhiễm sắc thể được chuẩn hóa cho nhiễm sắc thể Y. Chỉ xuất hiện nếu tùy chọn báo cáo nhiễm sắc thể giới tính cho phép. Nếu không, chỉ số này xuất hiện là NOT TESTED (KHÔNG ĐƯỢC KIỂM TRA).	nội	<code>(-Inf, Inf)</code>
number_of_cnv_events	Mỗi mẫu	Số vùng xóa hoặc trùng lặp một phần được phát hiện trong mẫu.	số nguyên	<code>(0, Inf)</code>

Tên chỉ số	Tần suất	Mô tả	Loại	Regex hoặc Phạm vi giá trị
non_excluded_sites	Mỗi mẫu	Số đoạn đọc còn lại sau khi lọc, được tính để phân tích. Đối với các mẫu có ≤ 2 triệu hoặc ≥ 60 triệu lượt đọc, QC phân tích không thành công và thông báo FAILED iFACT (iFACT KHÔNG ĐẠT) hiển thị. NES là một trong số các chỉ số cụ thể được sử dụng để tính toán iFACT QC và không phải là yếu tố quyết định duy nhất cho kết quả đạt hay không đạt.	số nguyên	(0, Inf)
region_classification	Mỗi vùng	Phân loại vùng theo hệ thống theo cùng định dạng như trường anomaly_description (mô tả bất thường) trong Báo cáo NIPT. Đối với nhiễm sắc thể X, nếu không phát hiện thấy bất thường nhiễm sắc thể giới tính có thể báo cáo, phân loại vùng khớp với giá trị của class_sx trong Báo cáo NIPT. Các tùy chọn giá trị (regex): DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN): $(\backslash+ -)[12]?[0-9]$ DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN): $(del dup)\backslash([12]?[0-9])\backslash(((p q)[0-9]\{1,2\}(\backslash.[0-9]\{1,2\})?\{2\})\backslash)$ NO ANOMALY DETECTED (KHÔNG PHÁT HIỆN BẤT THƯỜNG) DETECTED (ĐÃ PHÁT HIỆN): $(XO XXX XXY XYY) NO\ ANOMALY\ DETECTED - XX (KHÔNG\ PHÁT\ HIỆN\ BẤT\ THƯỜNG - XX) NO\ ANOMALY\ DETECTED - XY (KHÔNG\ PHÁT\ HIỆN\ BẤT\ THƯỜNG - XY) NOT\ REPORTABLE (KHÔNG\ BÁO\ CÁO\ ĐƯỢC) CHR\ Y\ PRESENT (CÓ\ NHIỄM\ SẮC\ THỂ\ Y) CHR\ Y\ NOT\ PRESENT (KHÔNG\ CÓ\ NHIỄM\ SẮC\ THỂ\ Y)$	văn bản	<i>Các giá trị được chỉ định trong Mô tả.</i>
chromosome	Mỗi vùng	Biểu tượng nhiễm sắc thể.	văn bản	$chr[12]?[0-9X]$

Tên chỉ số	Tần suất	Mô tả	Loại	Regex hoặc Phạm vi giá trị
start_base	Mỗi vùng	Base đầu tiên được bao gồm trong vùng.	số nguyên	[1, Inf)
end_base	Mỗi vùng	Base cuối cùng được bao gồm trong vùng.	số nguyên	[1, Inf)
start_cytoband	Mỗi vùng	Dải di truyền tế bào của base thứ nhất được bao gồm trong vùng.	văn bản	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Mỗi vùng	Dải di truyền tế bào của base cuối cùng được bao gồm trong vùng.	văn bản	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
region_size_mb	Mỗi vùng	Kích thước của vùng theo megabase.	nổi	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Mỗi vùng	Điểm Tỷ số hợp lý theo lôgarit (LLR) cho thể tam nhiễm cho vùng. Cho biết bằng chứng về thể tam nhiễm so với bằng chứng không có thay đổi (lượng bội). Một thể tam nhiễm được gọi nếu điểm LLR này vượt quá ngưỡng được xác định trước. Đối với xóa hoặc trùng lặp một phần, chỉ số này chỉ xuất hiện nếu loại là tăng (lặp). Nếu không, chỉ số này sẽ xuất hiện là không áp dụng (không áp dụng).	nổi	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Mỗi vùng	Điểm LLR cho thể đơn nhiễm cho vùng. Cho biết bằng chứng về thể đơn nhiễm so với bằng chứng không có thay đổi (lượng bội). Một thể đơn nhiễm được phát hiện nếu điểm LLR này vượt quá một ngưỡng được xác định trước. Đối với xóa hoặc trùng lặp một phần, chỉ số này chỉ xuất hiện nếu loại là mất (xóa). Nếu không, chỉ số này sẽ xuất hiện là không áp dụng (không áp dụng). Chỉ số này xuất hiện là NOT TESTED (KHÔNG ĐƯỢC KIỂM TRA) nếu bạn chọn thực hiện loại sàng lọc cơ bản.	nổi	(-Inf, Inf)

Tên chỉ số	Tần suất	Mô tả	Loại	Regex hoặc Phạm vi giá trị
region_t_stat_long_reads	Mỗi vùng	Chỉ số thống kê t cho vùng. Chỉ số thống kê t là sự sai khác về phạm vi giữa vùng và phần còn lại của bộ gen, so với sự biến thiên trong mẫu. Đây là một chỉ số tín hiệu trên nhiều đo lường khả năng phát hiện bất kỳ sự thay đổi nào về độ bao phủ trong vùng. "long_reads" chỉ ra rằng độ bao phủ được sử dụng cho thống kê t này bao gồm toàn bộ phạm vi kích thước đoạn được sử dụng trong phân tích. Chỉ số thống kê t được kết hợp với tỷ lệ DNA của thai nhi được ước tính cho mẫu để tạo ra các điểm LLR.	nổi	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	Mỗi vùng	Tỷ lệ của vật liệu bào thai là dị bội. Chỉ số này dựa trên tỷ lệ DNA của bào thai được suy ra từ phạm vi của vùng này so với tỷ lệ DNA của bào thai cho mẫu. Trong các mẫu có tỷ lệ DNA của bào thai gần bằng không, tỷ lệ khám có thể có giá trị âm do sự thay đổi trong ước tính tỷ lệ DNA của bào thai mẫu được sử dụng trong tính toán của chúng.	nổi	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	Mỗi vùng	Điểm LLR cho thể tam nhiễm được tính bằng cách sử dụng tỷ lệ DNA của bào thai được suy ra từ phạm vi trong vùng thay vì tỷ lệ DNA của bào thai cho mẫu. Đối với xóa hoặc trùng lặp một phần, chỉ số này chỉ xuất hiện nếu loại là tăng (lặp). Nếu không, chỉ số này sẽ xuất hiện là không áp dụng (không áp dụng).	nổi	(-Inf, Inf)

Tên chỉ số	Tần suất	Mô tả	Loại	Regex hoặc Phạm vi giá trị
region_mosaic_llr_monosomy	Mỗi vùng	Điểm LLR cho thể đơn nhiễm được tính bằng cách sử dụng tỷ lệ DNA của bào thai được suy ra từ phạm vi trong vùng thay vì tỷ lệ DNA của bào thai cho mẫu. Đối với xóa hoặc trùng lặp một phần, chỉ số này chỉ xuất hiện nếu loại là mất (xóa). Nếu không, chỉ số này sẽ xuất hiện là không áp dụng (không áp dụng). Chỉ số này xuất hiện là NOT TESTED (KHÔNG ĐƯỢC KIỂM TRA) nếu bạn chọn thực hiện loại sàng lọc cơ bản.	nội	(-Inf, Inf)

Sample Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu mẫu)

Hệ thống tạo Báo cáo vô hiệu mẫu cho mỗi mẫu bị vô hiệu hoặc không đạt.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Mã vạch duy nhất của mẫu bị vô hiệu.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Lý do được người dùng cung cấp cho việc vô hiệu mẫu.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Tên người dùng của người vận hành đã vô hiệu hóa mẫu hoặc đánh dấu mẫu là bị lỗi.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ngày và thời gian vô hiệu mẫu.	Dấu thời gian ISO 8601	

Sample Cancellation Report (Báo cáo hủy mẫu)

Hệ thống tạo Báo cáo hủy mẫu cho mỗi mẫu bị hủy.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Mã vạch duy nhất của mẫu bị hủy.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Lý do để hủy mẫu do người dùng cung cấp.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Tên người dùng của người vận hành đã hủy mẫu.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ngày và giờ hủy mẫu.	Dấu thời gian ISO 8601	

Pool Retest Request Report (Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp)

Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp cho biết mẫu kết hợp không hợp lệ có thể được kết hợp lại. Hệ thống tạo Báo cáo yêu cầu xét nghiệm lại mẫu kết hợp khi lần chạy đầu tiên trong hai lần chạy giải trình tự (mẫu kết hợp) có thể có cho loại mẫu kết hợp đó bị vô hiệu.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Loại mẫu kết hợp.	enum	A B C E
reason	Lý do do người dùng cung cấp cho việc vô hiệu hóa mẫu kết hợp trước đó.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ngày và giờ yêu cầu.	Dấu thời gian ISO 8601	

Báo cáo xử lý

Phần này cung cấp chi tiết về các báo cáo quy trình được tạo bởi Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT.

Batch Initiation Report (Báo cáo khởi tạo lô)

Hệ thống tạo Báo cáo khởi tạo lô khi một lô được khởi tạo và xác nhận thành công trước khi tách huyết tương. Báo cáo có thể được gửi đến LIMS để chỉ ra rằng lô đã được tạo ra và để cung cấp một danh sách các mẫu liên quan.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Mã vạch mẫu duy nhất.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Loại mẫu của mã vạch mẫu.	enum	thai đơn đối chứng thai đôi ntc
well	Kết hợp tốt với một mẫu.	văn bản	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Tên xét nghiệm.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Phiên bản phương pháp tự động hóa phân tích.	văn bản	Xét nghiệm VeriSeq NIPT v2
workflow_manager_version	Phiên bản Workflow Manager liên quan đến lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Batch Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu lô)

Hệ thống tạo ra Báo cáo vô hiệu lô khi lô bị vô hiệu hoặc thất bại.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Lý do được người dùng cung cấp cho việc vô hiệu lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Tên viết tắt của người vận hành làm vô hiệu lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Ngày và thời gian vô hiệu lô.	Dấu thời gian ISO 8601	

Library Sample Report (Báo cáo mẫu thư viện)

Hệ thống tạo Báo cáo mẫu thư viện khi lô bị lỗi hoặc vô hiệu, khi hoàn thành thư viện thành công và khi hoàn thành định lượng thành công.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Mã vạch mẫu duy nhất.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Trạng thái mẫu sau khi hoàn thành các bước phân tích.	enum	đạt thất bại
qc_reason	Lý do cho trạng thái QC.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Thể tích ban đầu của ống lấy máu tính bằng ml tại thời điểm tách huyết tương.	nổi	
index	Chỉ thị liên quan đến một mẫu.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	Nồng độ thư viện trong pg/μl.	nổi	
plasma_isolation_comments	Nhận xét của người dùng khi thực hiện tách huyết tương (văn bản tự do).	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	Nhận xét của người dùng khi thực hiện chiết tách cfDNA (văn bản tự do).	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Nhận xét của người dùng khi thực hiện chuẩn bị thư viện (văn bản tự do).	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Nhận xét của người dùng khi thực hiện định lượng (văn bản tự do).	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Library Reagent Report (Báo cáo thuốc thử thư viện)

Hệ thống tạo Báo cáo thuốc thử thư viện khi lô bị lỗi hoặc vô hiệu, khi hoàn thành thư viện thành công và khi hoàn thành định lượng thành công.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	Tên quy trình, theo định dạng QUY TRÌNH:quy trình phụ. Các tùy chọn giá trị: ISOLATION (TÁCH)—Batch_validation, trước khi quay, sau khi quay, data_transact. EXTRACTION (CHIẾT TÁCH)—Thiết lập, hóa học, data_transact. LIBRARY (THƯ VIỆN)—Thiết lập, hóa học, data_transact, hoàn thành. QUANT (ĐỊNH LƯỢNG)—Thiết lập, build_standards, build_384, phân tích, data_transact. POOLING (KẾT HỢP MẪU)—Phân tích, thiết lập, kết hợp mẫu, data_transact, hoàn thành.	văn bản	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Tên thuốc thử.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Mã vạch thuốc thử.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Ngày hết hạn theo định dạng của nhà sản xuất.	văn bản	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Tên người dùng của người vận hành.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Dấu thời gian khởi tạo liên quan đến thuốc thử.	Dấu thời gian ISO 8601	

Library Labware Report (Báo cáo dụng cụ thí nghiệm thư viện)

Hệ thống tạo Báo cáo dụng cụ thí nghiệm thư viện khi lô bị lỗi hoặc vô hiệu, khi hoàn thành thư viện thành công và khi hoàn thành định lượng thành công.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Tên dụng cụ phòng thí nghiệm.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Mã vạch dụng cụ phòng thí nghiệm.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Dấu thời gian khởi tạo liên quan đến dụng cụ thí nghiệm.	Dấu thời gian ISO 8601	

Library Quant Report (Báo cáo số lượng thư viện)

Hệ thống tạo Báo cáo số lượng thư viện khi hoàn thành định lượng thành công.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
quant_id	Nhận dạng số.	dài	
instrument	Tên thiết bị định lượng (văn bản tự do).	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
standard_r_squared	R bình phương.	nổi	
standard_intercept	Hệ số chặn	nổi	
standard_slope	Hệ số góc.	nổi	
median_ccn_pg_ul	Nồng độ mẫu trung vị.	nổi	
qc_status	Trạng thái QC định lượng.	enum	đạt thất bại
qc_reason	Mô tả lý do thất bại, nếu có.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
initiated	Dấu thời gian khởi tạo liên quan đến định lượng.	Dấu thời gian ISO 8601	

Library Process Log (Nhật ký xử lý thư viện)

Hệ thống tạo ra một Nhật ký xử lý thư viện khi bắt đầu và hoàn thành hoặc thất bại của mỗi quy trình xử lý lô; khi lô bị lỗi hoặc vô hiệu hóa; và khi hoàn thành phân tích (được tạo ra cho mỗi mẫu kết hợp).

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>

Cột	Mô tả	Loại	Regex
process	Tên quy trình xử lý lô, theo định dạng QUY TRÌNH: quy trình phụ. Các tùy chọn giá trị: ISOLATION (TÁCH)—Batch_validation, trước khi quay, sau khi quay, data_transact. EXTRACTION (CHIẾT TÁCH)—Thiết lập, hóa học, data_transact. LIBRARY (THƯ VIỆN)—Thiết lập, hóa học, data_transact, hoàn thành. QUANT (ĐỊNH LƯỢNG)—Thiết lập, build_standards, build_384, phân tích, data_transact. POOLING (KẾT HỢP MẪU)—Phân tích, thiết lập, kết hợp mẫu, data_transact, hoàn thành.	văn bản	^[A-Z]{1,36}: [a-z0-9_]{1,36}\$
operator	Tên viết tắt của người vận hành.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Tên thiết bị.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Ngày và giờ bắt đầu quy trình xử lý lô.	Dấu thời gian ISO 8601	
finished	Ngày và giờ mà quy trình xử lý lô hoàn thành hoặc thất bại.	Dấu thời gian ISO 8601	
status	Lô hiện tại.	enum	đã hoàn thành thất bại đã bắt đầu đã bị hủy

Pool Report (Báo cáo mẫu kết hợp)

Hệ thống tạo Báo cáo Mẫu kết hợp khi hoàn thành thư viện thành công, khi lỗi lô và khi vô hiệu hóa lô nếu sự kiện xảy ra sau khi bắt đầu kết hợp mẫu.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
sample_barcode	Mã vạch mẫu duy nhất.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_barcode	Mã vạch mẫu kết hợp được liên kết với một mẫu.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_type	Loại mẫu kết hợp liên quan đến một mẫu.	enum	<code>A B C E</code>
pooling_volume_ul	Thể tích mẫu kết hợp tính bằng µl.	nổi	
pooling_comments	Nhận xét của người dùng khi thực hiện kết hợp mẫu (văn bản tự do).	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$</code>

Pool Invalidation Report (Báo cáo vô hiệu mẫu kết hợp)

Hệ thống tạo ra Báo cáo vô hiệu mẫu kết hợp khi mẫu kết hợp bị vô hiệu.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
pool_barcode	Mã vạch mẫu kết hợp của mẫu kết hợp không hợp lệ.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
reason	Lý do được người dùng cung cấp cho việc vô hiệu mẫu kết hợp.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
operator	Tên viết tắt của người vận hành làm vô hiệu mẫu kết hợp.	văn bản	<code>^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$</code>
timestamp	Ngày và thời gian vô hiệu mẫu kết hợp.	Dấu thời gian ISO 8601	

Sequencing Report (Báo cáo giải trình tự)

Hệ thống tạo ra một Báo cáo Giải trình tự cho lần chạy giải trình tự khi việc giải trình tự hoàn thành hoặc hết thời gian.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Mã vạch mẫu kết hợp liên quan đến lần chạy giải trình tự.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Số sê-ri hệ thống giải trình tự.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Tế bào dòng chảy liên quan đến lần chạy giải trình tự.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Ghép nối ứng dụng/phiên bản phần mềm được sử dụng để tạo dữ liệu cho hệ thống giải trình tự.	văn bản	
run_folder	Tên thư mục chạy giải trình tự.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Trạng thái lần chạy giải trình tự.	enum	đã hoàn thành hết thời gian chờ thất bại
qc_status	Trạng thái QC của lần chạy giải trình tự.	enum	đạt thất bại lỗi
qc_reason	Các lý do QC cho lỗi QC, các giá trị phân tách bằng dấu chấm phẩy.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Mật độ cụm (trung bình trên mỗi tế bào dòng chảy qua các ô).	nổi	
pct_q30	Phần trăm base trên Q30.	nổi	
pct_pf	Phần trăm đoạn đọc đi qua bộ lọc.	nổi	
phasing	Định pha.	nổi	
prephasing	Tiền định pha.	nổi	
predicted_aligned_reads	Đoạn đọc điều chỉnh được dự đoán.	dài	
started	Dấu thời gian liên quan đến việc bắt đầu giải trình tự.	Dấu thời gian ISO 8601	

Cột	Mô tả	Loại	Regex
completed	Dấu thời gian liên quan đến việc hoàn thành giải trình tự.	Dấu thời gian ISO 8601	

Analysis Failure Report (Báo cáo phân tích thất bại)

Hệ thống tạo Báo cáo phân tích thất bại khi số lần thử phân tích tối đa thất bại cho lần chạy giải trình tự.

Cột	Mô tả	Loại	Regex
batch_name	Tên lô.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Mã vạch mẫu kết hợp liên quan đến phân tích thất bại.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Mã vạch tế bào dòng chảy liên quan đến phân tích thất bại.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Thư mục Lần chạy giải trình tự liên quan đến phân tích thất bại.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
analysis_run_status	Trạng thái Lần chạy giải trình tự liên quan đến phân tích thất bại.	văn bản	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
timestarted	Dấu thời gian liên quan đến việc bắt đầu phân tích.	Dấu thời gian ISO 8601	
timefinished	Dấu thời gian liên quan đến phân tích thất bại.	Dấu thời gian ISO 8601	

Khắc phục sự cố

Giới thiệu

VeriSeq NIPT Solution v2 hỗ trợ khắc phục sự cố bao gồm các tính năng sau:

- Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT và thông báo hệ thống.
- Các hành động được đề xuất cho các vấn đề của hệ thống.
- Hướng dẫn thực hiện phân tích phòng ngừa và thất bại bằng cách sử dụng dữ liệu kiểm tra được cài đặt sẵn.

Thông báo Assay Software (Phần mềm xét nghiệm)

Mục này mô tả các thông báo Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT.

Thông báo tiến trình

Thông báo tiến trình cho biết tiến trình bình thường của việc thực hiện phân tích. Những thông báo này được ghi lại dưới dạng Hoạt động và không yêu cầu bất kỳ hành động nào của người dùng.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Batch initiation (Khởi tạo lô)	Chuẩn bị thư viện	Người dùng đã tạo một lô mới.	Hoạt động	Có	Không áp dụng.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Batch Library Complete (Hoàn thành thư viện lô)	Chuẩn bị thư viện	Đã hoàn thành thư viện cho lô hiện tại.	Hoạt động	Không	Không áp dụng.
Pool Complete (Hoàn thành mẫu kết hợp)	Chuẩn bị thư viện	Mẫu kết hợp đã được tạo ra từ một lô.	Hoạt động	Không	Không áp dụng.
Sequencing Started (Đã bắt đầu giải trình tự)	Giải trình tự	Hệ thống đã phát hiện một thư mục dữ liệu giải trình tự mới.	Hoạt động	Không	Không áp dụng.
Sequencing QC passed (QC giải trình tự đã đạt)	Giải trình tự	Lần chạy giải trình tự đã hoàn tất và kiểm tra QC giải trình tự đã đạt.	Hoạt động	Không	Không áp dụng.
Sequencing Run Associated With Pool (Lần chạy giải trình tự liên quan đến mẫu kết hợp)	Giải trình tự	Lần chạy giải trình tự đã được liên kết thành công với một mẫu kết hợp đã biết.	Hoạt động	Không	Không áp dụng.
Analysis Started (Đã bắt đầu phân tích)	Phân tích	Đã bắt đầu phân tích cho lần chạy giải trình tự cụ thể.	Hoạt động	Có	Không áp dụng.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Đã tạo báo cáo NIPT đã hoàn thành phân tích)	Phân tích sau xử lý	Phân tích đã hoàn thành và các báo cáo được tạo ra.	Hoạt động	Có	Không áp dụng.

Thông báo vô hiệu

Thông báo vô hiệu cho biết các sự kiện xảy ra trong hệ thống do người dùng vô hiệu hóa một lô hoặc một mẫu kết hợp thông qua Workflow Manager. Những thông báo này được ghi lại dưới dạng Thông báo và không yêu cầu bất kỳ hành động nào của người dùng.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Batch Invalidation (Vô hiệu lô)	Chuẩn bị thư viện	Người dùng đã vô hiệu hóa một lô.	Lưu ý	Có	Không áp dụng.
Pool Invalidation – Repool (Vô hiệu mẫu kết hợp – Kết hợp lại mẫu)	Chuẩn bị thư viện	Người dùng đã vô hiệu hóa mẫu kết hợp có thể có đầu tiên (thuộc một loại nhất định) cho lô.	Lưu ý	Có	Không áp dụng.
Pool Invalidation – Use second aliquot (Vô hiệu mẫu kết hợp – Sử dụng phần chiết thứ hai)	Chuẩn bị thư viện	Người dùng đã vô hiệu hóa mẫu kết hợp có thể có đầu tiên (thuộc một loại nhất định) cho lô.	Lưu ý	Có	Không áp dụng.
Sequencing Completed Pool Invalidated (Đã vô hiệu mẫu kết hợp đã hoàn thành giải trình tự)	Giải trình tự	Lần chạy trình tự đã hoàn thành nhưng mẫu kết hợp đã bị người dùng vô hiệu hóa.	Lưu ý	Có	Không áp dụng.
Sequencing QC passed – All samples are invalid (QC giải trình tự đã đạt – Tất cả các mẫu đều không hợp lệ)	QC giải trình tự	Kiểm tra QC lần chạy giải trình tự đã hoàn thành, nhưng tất cả các mẫu đều vô hiệu.	Lưu ý	Có	Không áp dụng.
Analysis Completed Pool Invalidated (Đã vô hiệu mẫu kết hợp đã hoàn thành phân tích)	Phân tích sau xử lý	Phân tích đã hoàn thành nhưng mẫu kết hợp đã bị người dùng vô hiệu hóa.	Lưu ý	Có	Không áp dụng.

Thông báo lỗi có thể khôi phục

Các lỗi có thể khôi phục là các tình trạng mà từ đó Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT có thể khôi phục khi người dùng làm theo hành động được khuyến nghị. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Missing Instrument Path (Thiếu đường dẫn thiết bị)	Giải trình tự	Hệ thống không thể định vị/kết nối với thư mục giải trình tự bên ngoài.	Báo động	Có	- Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối mạng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92 - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Insufficient Disk Space for Sequencing (Không đủ dung lượng ổ đĩa để giải trình tự)	Giải trình tự	Hệ thống đã phát hiện một thư mục dữ liệu giải trình tự mới, nhưng đang ước tính rằng không có đủ dung lượng ổ đĩa cho dữ liệu.	Báo động	Có	- Kiểm tra dung lượng ổ đĩa khả dụng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Xóa dung lượng ổ đĩa hoặc sao lưu dữ liệu. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92.
Sequencing Run Invalid Folder (Thư mục chạy giải trình tự không hợp lệ)	Giải trình tự	Các ký tự không hợp lệ trong thư mục Chạy Giải trình tự.	Cảnh báo	Có	Thư mục chạy giải trình tự đã được đổi tên không chính xác. Đổi tên lần chạy thành tên hợp lệ.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Giải trình tự đã bắt đầu nhưng thiếu tệp mã vạch mẫu kết hợp)	Giải trình tự	Phần mềm không phát hiện tệp chứa mã vạch mẫu kết hợp trong 30 phút sau khi bắt đầu giải trình tự.	Cảnh báo	Có	Có thể xảy ra lỗi thiết bị hoặc NAS. Kiểm tra cấu hình thiết bị và kết nối mạng. Hệ thống sẽ tiếp tục tìm kiếm tệp mã vạch mẫu kết hợp cho đến khi giải trình tự hoàn tất.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Không thể xác minh việc hoàn thành lần chạy giải trình tự)	Giải trình tự	Phần mềm không thể đọc tệp trạng thái hoàn thành lần chạy trong thư mục giải trình tự.	Cảnh báo	Có	Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Missing Sample Attributes (Thiếu các thuộc tính mẫu)	Tiền phân tích	Phần mềm không thể tìm thấy định nghĩa về loại mẫu, tùy chọn nhuộm sắc thể giới tính hoặc loại sàng lọc cho một số mẫu.	Lưu ý	Có	Một hoặc nhiều thuộc tính mẫu không được cung cấp cho mẫu được chỉ định. Nhập các thuộc tính mẫu bị thiếu trong Workflow Manager hoặc vô hiệu hóa mẫu để cho phép phần mềm tiếp tục.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Sample Sheet Generation failed (Tạo bảng thông tin mẫu thất bại)	Tiền phân tích	Phần mềm không tạo được bảng thông tin mẫu.	Báo động	Có	- Kiểm tra dung lượng ổ đĩa khả dụng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. Nếu dung lượng thấp, hãy xóa dung lượng ổ đĩa hoặc sao lưu dữ liệu. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối mạng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Unable to check disk space (Không thể kiểm tra dung lượng ổ đĩa)	Tiền phân tích	Phần mềm không thể kiểm tra dung lượng ổ đĩa.	Báo động	Có	- Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối mạng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92 ID Hành động 2 trên trang 92. - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Insufficient Disk Space for Analysis (Không đủ dung lượng ổ đĩa để phân tích)	Tiền phân tích	Phần mềm phát hiện ra rằng không có đủ dung lượng ổ đĩa để bắt đầu một lần chạy phân tích mới.	Báo động	Có	Xóa dung lượng ổ đĩa hoặc sao lưu dữ liệu. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92 ID Hành động 3 trên trang 93.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Unable to launch Analysis Pipeline (Không thể khởi chạy quy trình phân tích)	Tiền phân tích	Phần mềm không thể bắt đầu một lần chạy phân tích cho thư mục giải trình tự đã cho.	Báo động	Có	Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Quyền đọc/ghi thư mục giải trình tự thất bại)	Tiền phân tích	Kiểm tra phần mềm kiểm tra quyền Đọc/Ghi vào thư mục chạy giải trình tự thất bại.	Cảnh báo	Có	- Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối mạng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Analysis Failed - Retry (Phân tích thất bại - Thử lại)	Phân tích	Phân tích thất bại. Thử lại.	Lưu ý	Có	Không
Results Already Reported (Kết quả đã được báo cáo)	Hệ thống	Phần mềm xác định rằng báo cáo NIPT đã được tạo cho loại mẫu kết hợp hiện tại.	Hoạt động	Có	Không

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Unable to deliver email notifications (Không thể gửi thông báo qua email)	Hệ thống	Hệ thống không thể gửi thông báo qua email.	Cảnh báo	Không áp dụng	- Kiểm tra cấu hình email được xác định trên hệ thống xem có hiệu lực không. Tham khảo Cấu hình thông báo email hệ thống trên trang 33. - Gửi một email kiểm tra. Tham khảo Cấu hình thông báo email hệ thống trên trang 33. - Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Time Skew Detected (Đã phát hiện sai lệch thời gian)	Chuẩn bị thư viện	Phần mềm đã phát hiện sai lệch thời gian hơn 1 phút giữa dấu thời gian được cung cấp bởi Workflow Manager và thời gian cục bộ của máy chủ.	Cảnh báo	Không	- Kiểm tra giờ địa phương trên máy có Workflow Manager. - Kiểm tra giờ địa phương Máy chủ tại chỗ được báo cáo trên Giao diện người dùng web (tab Server Status (Trạng thái máy chủ)).

Các thông báo lỗi không thể khôi phục

Các lỗi không thể khôi phục là các tình trạng đạt đến trạng thái cuối cùng mà không có hành động nào khác có thể tiếp tục việc thực hiện phân tích.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Batch Failure (Lỗi lô)	Chuẩn bị thư viện	QC lô thất bại.	Lưu ý	Có	Khởi động lại tạo thư viện.
Report Generating Failure (Không tạo được báo cáo)	Báo cáo	Hệ thống không tạo được báo cáo.	Báo động	Có	- Kiểm tra dung lượng ổ đĩa khả dụng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. Nếu dung lượng thấp, hãy xóa dung lượng ổ đĩa hoặc sao lưu dữ liệu. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Failed to Parse Run Parameters file (Không bóc tách được dữ liệu tệp tin Thông số chạy)	Giải trình tự	Hệ thống không thể mở/bóc tách dữ liệu tệp tin RunParameters.xml.	Cảnh báo	Có	Tệp tin RunParameters.xml bị hỏng. Kiểm tra cấu hình thiết bị và giải trình tự lại mẫu kết hợp.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Unrecognized Run Parameters (Các thông số chạy không được nhận biết)	Giải trình tự	Phần mềm đọc các Thông số chạy không tương thích.	Cảnh báo	Có	Phần mềm không thể xây dựng các thông số chạy giải trình tự từ tệp tin cấu hình thiết bị. Kiểm tra cấu hình thiết bị và giải trình tự lại mẫu kết hợp.
Invalid Run Parameters (Thông số chạy không hợp lệ)	Giải trình tự	Phần mềm đọc các Thông số chạy bắt buộc không tương thích với xét nghiệm.	Cảnh báo	Có	Kiểm tra khả năng tương thích của phần mềm thất bại. Kiểm tra cấu hình thiết bị và giải trình tự lại mẫu kết hợp.
No Pool Barcode found (Không tìm thấy mã vạch mẫu kết hợp)	Giải trình tự	Phần mềm không thể liên kết tế bào dòng chảy cho lần chạy giải trình tự với mã vạch mẫu kết hợp đã biết.	Cảnh báo	Có	Có thể nhập mã vạch mẫu kết hợp không chính xác. Giải trình tự lại mẫu kết hợp.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Giải trình tự hoàn tất nhưng thiếu tệp tin mã vạch mẫu kết hợp)	Giải trình tự	Lần chạy giải trình tự đã hoàn tất nhưng tệp tin chứa mã vạch mẫu kết hợp không được phát hiện.	Báo động	Có	Lỗi hệ thống giải trình tự có thể xảy ra. Hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina để được hỗ trợ.
Unable to read Pool Barcode File (Không thể đọc tệp tin mã vạch mẫu kết hợp)	Giải trình tự	Tệp tin chứa mã vạch mẫu kết hợp bị hỏng.	Báo động	Có	Lỗi mạng hệ thống giải trình tự có thể xảy ra. Hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina để được hỗ trợ.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Pool Barcode File Mismatch (Tập tin mã vạch mẫu kết hợp không khớp)	Giải trình tự	Tập tin mã vạch mẫu kết hợp được phát hiện tham chiếu một ID tế bào dòng chảy khác với ID liên quan đến lần chạy giải trình tự.	Báo động	Có	Lỗi hệ thống giải trình tự có thể xảy ra. Liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật của Illumina để nhận được trợ giúp.
Sequencing Timed Out (Hết thời gian giải trình tự)	Giải trình tự	Lần chạy giải trình tự chưa hoàn thành trong một khung thời gian nhất định.	Cảnh báo	Có	Kiểm tra hệ thống giải trình tự và kết nối mạng. Giải trình tự lại mẫu kết hợp.
Sequencing QC files generation failed (Tạo tập tin QC giải trình tự thất bại)	QC giải trình tự	Lần chạy giải trình tự đã hoàn tất nhưng các tập tin QC interop bị hỏng.	Báo động	Có	Kiểm tra hệ thống giải trình tự và kết nối mạng. Giải trình tự lại mẫu kết hợp.
Sequencing QC failed (QC giải trình tự thất bại)	QC giải trình tự	Lần chạy giải trình tự đã hoàn tất và kiểm tra QC giải trình tự đã thất bại.	Lưu ý	Có	Giải trình tự lại mẫu kết hợp.
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Phân tích thất bại với số lần thử tối đa)	Phân tích	Tất cả các lần thử Phân tích đều thất bại. Sẽ không thử lại.	Cảnh báo	Có	Giải trình tự lại mẫu kết hợp thứ hai.

Thông báo	Bước	Thời điểm	Mức báo động	Email	Hành động khuyến nghị
Analysis Post-Processing Failed (Phân tích sau xử lý thất bại)	Phân tích sau xử lý	Phần mềm không thể đăng xử lý kết quả phân tích.	Báo động	Có	- Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối mạng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Analysis Upload Failed (Tải lên phân tích thất bại)	Phân tích sau xử lý	Phần mềm không tải được kết quả phân tích lên cơ sở dữ liệu.	Báo động	Có	- Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối mạng. Tham khảo Quy trình hành động được khuyến nghị trên trang 92. - Có thể xảy ra lỗi phần cứng. Khởi động lại máy chủ. Nếu sự cố vẫn tiếp diễn, hãy gửi email cho bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina.
Plate Level Contamination Detected (Phát hiện nhiễm bẩn cấp độ đĩa)	Phân tích sau xử lý	Nhiễm sắc thể Y đã được phát hiện cho tất cả các mẫu đã vượt qua QC trong nhóm mẫu.	Báo động	Có	Khởi động lại tạo thư viện.

Quy trình hành động được khuyến nghị

ID hành động	Hành động khuyến nghị	Các bước
1	Kiểm tra kết nối mạng	Đảm bảo rằng NAS lưu trữ từ xa và máy cục bộ nằm trên cùng một mạng. - Từ dòng lệnh Windows (cmd), nhập lệnh sau: ping <Server IP> Nếu sử dụng NAS, hãy kiểm tra kết nối với NAS. - Đảm bảo rằng không có gói nào bị mất. Nếu có các gói bị mất, hãy liên lạc với Quản trị viên IT. - Kiểm tra kết nối như sau: - Đăng nhập vào UI Web Máy chủ tại chỗ. - Từ menu Dashboard (Bảng điều khiển), chọn Folder (Thư mục). - Chọn Test (Kiểm tra) và xác định xem kiểm tra có thành công hay không. Nếu kiểm tra không thành công, hãy tham khảo mục Chỉnh sửa một ổ đĩa mạng chung trên trang 30 và đảm bảo rằng tất cả các cài đặt được cấu hình chính xác.
2	Kiểm tra dung lượng đĩa khả dụng	Đảm bảo rằng máy Windows ánh xạ đến thư mục Đầu vào Máy chủ tại chỗ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo Ánh xạ ổ đĩa máy chủ trên trang 41. Nhấp chuột phải vào ổ đĩa ánh xạ đến thư mục Đầu vào. Chọn Properties (Thuộc tính) và xem thông tin dung lượng trống.

ID hành động	Hành động khuyến nghị	Các bước
3	Xóa dung lượng đĩa / Sao lưu dữ liệu	Illumina khuyến nghị sao lưu dữ liệu định kỳ và/hoặc lưu trữ dữ liệu giải trình tự ở phía máy chủ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo Quản lý một ổ đĩa mạng chung trên trang 30. 1. Đối với dữ liệu được lưu trữ cục bộ trên Máy chủ tại chỗ: Đảm bảo rằng máy Windows ánh xạ đến thư mục Đầu vào Máy chủ tại chỗ. Để biết thêm thông tin, hãy tham khảo Ánh xạ ổ đĩa máy chủ trên trang 41. - Nhấp đúp vào thư mục Đầu vào và nhập thông tin đăng nhập để truy cập. - Dữ liệu lần chạy giải trình tự được liệt kê với tên thư mục khớp với tên lần chạy giải trình tự. - Xóa hoặc sao lưu các thư mục giải trình tự đã xử lý. 2. Đối với dữ liệu được lưu trữ trên NAS từ xa: Đảm bảo rằng NAS lưu trữ từ xa và máy cục bộ nằm trên cùng một mạng. Có quyền truy cập vào thư mục trên ổ đĩa từ xa. Cần có thông tin đăng nhập từ Quản trị viên IT. - Dữ liệu lần chạy giải trình tự được liệt kê với tên thư mục khớp với tên lần chạy giải trình tự. - Xóa hoặc sao lưu các thư mục giải trình tự đã xử lý.

Các vấn đề của hệ thống

Vấn đề	Hành động khuyến nghị
Phần mềm không khởi động được.	Nếu phát hiện lỗi khi bắt đầu Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT, một bản tóm tắt tất cả các lỗi sẽ xuất hiện thay vì màn hình Log In (Đăng nhập). Liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina để báo cáo các lỗi được liệt kê.
Yêu cầu khôi phục cơ sở dữ liệu.	Nếu cần khôi phục cơ sở dữ liệu sao lưu, hãy liên lạc với Kỹ sư bảo dưỡng tại hiện trường Illumina.
Đã phát hiện trôi dạt hệ thống.	Khi phát hiện trôi dạt hệ thống, Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT không còn xử lý thông tin giao tiếp từ các thành phần hệ thống khác. Quản trị viên có thể đặt lại hệ thống trở lại hoạt động bình thường sau khi hệ thống đã vào trạng thái phát hiện trôi dạt.
Báo động bộ điều khiển RAID kích hoạt.	Quản trị viên có thể chọn nút Server alarm (Báo động máy chủ) trong tab Server Status (Trạng thái máy chủ) của Bảng điều khiển Phần mềm xét nghiệm VeriSeq NIPT để tắt tiếng báo động bộ điều khiển RAID. Nếu bạn nhấn nút này, hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ Kỹ thuật Illumina để được trợ giúp thêm.

Các kiểm tra xử lý dữ liệu

Các bộ dữ liệu được cài đặt sẵn trên Máy chủ tại chỗ cho phép thử nghiệm hoạt động của máy chủ và công cụ phân tích.

Kiểm tra máy chủ

Kiểm tra này mô phỏng một lần chạy giải trình tự trong khi mô phỏng việc tạo kết quả phân tích, mà không thực sự khởi chạy Quy trình phân tích. Chạy kiểm tra này để đảm bảo rằng Máy chủ tại chỗ hoạt động chính xác và các báo cáo và thông báo qua email được tạo ra. Thời lượng: Khoảng 3–4 phút.

Quy trình

- Mở thư mục đầu vào được gán và sau đó mở thư mục TestingData (Dữ liệu xét nghiệm).

2. Tạo một bản sao của một trong các thư mục sau, có thể tìm thấy trong thư mục TestingData:
 - Đối với dữ liệu NextSeq: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - Đối với dữ liệu NextSeqDx: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Đổi tên bản sao thành thư mục có hậu tố _XXX. _XXX thể hiện số tuần tự của lần chạy xét nghiệm. Ví dụ: nếu _002 tồn tại trong thư mục, hãy đổi tên bản sao mới thành _003.
4. Di chuyển thư mục đã đổi tên vào thư mục đầu vào.
5. Chờ 3–5 phút để lần chạy hoàn tất. Đảm bảo rằng các thông báo qua email sau đây đã được nhận:
 - a. Sequencing Run Analysis Started. (Đã bắt đầu phân tích lần chạy giải trình tự.)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run. (Báo cáo NIPT được tạo cho lần chạy giải trình tự.)
6. Liên kết các báo cáo với tên giải trình tự được chỉ định cho thư mục.
7. Trong thư mục đầu ra, mở thư mục TestData_NS_CopyWorkflow hoặc TestData_NDx_CopyWorkflow và kiểm tra một trong các báo cáo sau:
 - Đối với NextSeq: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_H5KGJBGX9_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - Đối với NextSeqDx: TestData_NDx_CopyWorkflow_C_TestData_NDx_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 Kích thước tệp tin dự kiến là khoảng 7,1 Kb.
8. Di chuyển lần chạy giải trình tự xét nghiệm trở lại thư mục TestingData (Dữ liệu xét nghiệm). Thực hành này giúp quản lý số lần thực hiện xét nghiệm giải trình tự.

LƯU Ý Bạn có thể xóa các bản sao cũ của các tệp tin xét nghiệm để tạo dung lượng.

Chạy dữ liệu thử nghiệm phân tích đầy đủ

Thử nghiệm này thực hiện một lần chạy phân tích đầy đủ. Chạy thử nghiệm này nếu máy không chủ xử lý/phân tích được dữ liệu hoặc hết thời gian. Thời lượng: Khoảng 4–5 giờ.

Quy trình

1. Mở thư mục đầu vào được gán và mở thư mục TestingData (Dữ liệu xét nghiệm).
2. Đổi tên thư mục sau bằng cách thêm hậu tố _000: 180911_NDX550152_0014_XXXXXXXXDX_FullRun. Hậu tố tạo ra một tên duy nhất cho mỗi lần chạy giải trình tự. Nếu lần chạy đã có hậu tố, hãy đổi tên thư mục bằng cách tăng giá trị số hậu tố thêm 1.
3. Di chuyển thư mục đã đổi tên vào thư mục đầu vào.
4. Đợi khoảng 4–5 giờ để phân tích hoàn tất. Đảm bảo rằng các thông báo qua email sau đây đã được nhận:
 - a. Sequencing Run Analysis Started. (Đã bắt đầu phân tích lần chạy giải trình tự.)
 - b. NIPT Report generated for Sequencing Run. (Báo cáo NIPT được tạo cho lần chạy giải trình tự.)

5. Liên kết các báo cáo với tên giải trình tự được chỉ định cho thư mục.
6. Trong thư mục đầu ra, mở thư mục TestData_NDx_FullRun và kiểm tra báo cáo sau: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Kích thước tệp tin dự kiến là khoảng 7,1 Kb.
7. Di chuyển lần chạy giải trình tự xét nghiệm trở lại thư mục TestingData (Dữ liệu xét nghiệm).

Tài nguyên và Tài liệu tham khảo

Có thể tải xuống các tài liệu sau đây từ trang web của Illumina.

Tài nguyên	Mô tả
<i>Tờ thông tin sản phẩm VeriSeq NIPT Solution v2 (số tài liệu 1000000078751)</i>	Xác định sản phẩm và mục đích sử dụng, đồng thời cung cấp hướng dẫn sử dụng và quy trình xử lý sự cố.
<i>Hướng dẫn vận hành Microlab® STAR Line, Mã số tài liệu Hamilton 624668</i>	Cung cấp thông tin vận hành và bảo trì cùng thông số kỹ thuật cho thiết bị xử lý chất lỏng tự động Hamilton Mircolab STAR.

Truy cập [trang hỗ trợ](#) VeriSeq NIPT Solution v2 trên trang web của Illumina để xem tài liệu, tải xuống phần mềm, nội dung đào tạo trực tuyến và các câu hỏi thường gặp.

Các từ viết tắt

Từ viết tắt	Định nghĩa
BCL	Tập tin phát hiện base
CE-IVD	Dấu Tuân thủ của châu Âu đối với sản phẩm chẩn đoán <i>trong ống nghiệm</i>
cfDNA	DNA ngoại bào
DNA	Axit deoxyribonucleic
DNS	Hệ thống tên miền
FASTQ	Định dạng tập tin dựa trên văn bản để lưu trữ dữ liệu đầu ra của các thiết bị giải trình tự
FF	Tỷ lệ DNA của thai nhi
FIFO	Vào trước, Ra trước
iFACT	Kiểm tra độ tin cậy dị bội của từng thai nhi
IP	Giao thức Internet
LIMS	Hệ thống quản lý thông tin phòng thí nghiệm
LLR	Tỷ lệ hợp lý thang log
MAC	Kiểm soát truy cập phương tiện truyền thông
NAS	Ổ lưu trữ gắn mạng

Từ viết tắt	Định nghĩa
NES	Các cơ sở không bị loại trừ
NGS	Giải trình tự thế hệ mới
NIPT	Xét nghiệm tiền sản không xâm lấn
NTC	Đối chứng không có khuôn
NTP	Giao thức thời gian mạng
PF	Vượt qua bộ lọc
QC	Kiểm soát chất lượng
Regex	Biểu hiện thường xuyên. Một chuỗi ký tự có thể được sử dụng bằng các thuật toán khớp chuỗi để xác thực dữ liệu.
SCA	Dị bội nhiễm sắc thể giới tính
SDS	Bảng dữ liệu an toàn
SHA1	Thuật toán băm an toàn 1
SSL	Lớp ổ cắm bảo mật

Hỗ trợ kỹ thuật

Để được hỗ trợ kỹ thuật, hãy liên lạc với bộ phận Hỗ trợ kỹ thuật của Illumina.

Trang web: www.illumina.com

Email: techsupport@illumina.com

Các bảng dữ liệu an toàn (SDS)—Có trên trang web của Illumina tại địa chỉ support.illumina.com/sds.html.

Tài liệu hướng dẫn về sản phẩm—Có thể tải xuống từ support.illumina.com.



Illumina, Inc.
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 U.S.A.
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (ngoài khu vực Bắc Mỹ)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797

IVD

EC REP



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

Nhà bảo trợ tại Úc

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

DÙNG CHO CHẨN ĐOÁN IN VITRO.

© 2026 Illumina, Inc. Bảo lưu mọi quyền.

illumina®