



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

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

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

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

ILLUMINA PÅTAGER SIG INTET ANSVAR SOM FØLGE AF FORKERT BRUG AF DET PRODUKT ELLER DE PRODUKTER, DER ER BESKREVET HERI (HERUNDER DELE HERAF ELLER SOFTWARE).

© 2021 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

Alle varemærker tilhører Illumina, Inc. eller de respektive ejere. Specifikke varemærkeoplysninger er tilgængelige på [www.illumina.com/company/legal.html](http://www.illumina.com/company/legal.html).

## Revisionshistorik

Dokument	Dato	Beskrivelse af ændring
Dokument nr. 1000000067940 v06	August 2021	Opdateret adresse for EU-godkendt repræsentant.
Dokumentnr. 1000000067940 v05	September 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tilføjelse af instrukser i de nye funktioner Backup Encryption (Kryptering af sikkerhedskopier) og Network Password (Adgangskoder til netværket).</li> <li>• Opdatering af afsnittet Download og installation af certifikat i form af mere detaljerede instrukser.</li> <li>• Tilføjelse af et trin til indtastning af adgangskode til netværket og af en påmindelse om at generere et certifikat til Workflow Manager i afsnittet Serverkonfiguration.</li> <li>• Opdatering af afsnittet Tilknnytning af serverdrev for at præcisere, at kun administratorer har brugertilladelser, og for at ændre SMB-versioner med kompatibilitet.</li> <li>• Tilføjelse af henvisning til Kryptering af sikkerhedskopier i afsnittet Arkivering af data for den lokale server.</li> <li>• Tilføjelse af note i introduktionen til webbrugergørnefladen i Assay Software, der angiver, at softwaren ikke kan tilgås via mobile enheder.</li> <li>• Tilføjelse af forklarende noter vedrørende store bogstaver i outputs i NIPT Report (NIPT-rapport).</li> <li>• Opdatering af opstillingen af oplysninger om værdiindstillinger i afsnittet Resultat- og meddelelsesrapporter af hensyn til læsbarheden.</li> <li>• Opdatering af navngivningskonventionen for Workflow Manager med henblik på konsekvent visning af det fulde softwarenavn for VeriSeq NIPT Workflow Manager.</li> </ul>
Dokumentnr. 1000000067940 v04	Februar 2020	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Opdatering af emnerne Prøvearkinput og Overførsel af prøveark med henblik på at præcisere funktionalitetsbegrænsningerne for overførsel af prøveark.</li> <li>• Opdatering af adresserne for australsk sponsor og Illumina Netherlands.</li> </ul>
Dokument nr. 1000000067940 v03	Oktober 2019	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tilføjede et afsnit om miljøhensyn for VeriSeq Onsite Server v2.</li> <li>• Opdaterede fremlæggelsen af resultater for kønskromosomanomali i kapitlet Results and Notifications Reports i Appendiks B, så den svarer til fremlæggelsen i NIPT-rapporten.</li> </ul>
Dokument nr. 1000000067940 v02	April 2019	Tilføjede detalje i NIPT og supplerende rapporter, så de stemmer overens med undervisningsmaterialer.
Dokument nr. 1000000067940 v01	Februar 2019	Udgivelse af VeriSeq NIPT Solution v2 Software Guide til kundebrug.
Dokument nr. 1000000067940 v00	November 2018	Første udgivelse kun til intern brug.

# Indholdsfortegnelse

Revisionshistorik .....	iii
Kapitel 1 VeriSeq NIPT Solution v2 .....	1
Introduktion .....	1
Systemarkitektur .....	3
Kapitel 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager .....	4
Introduktion .....	4
VeriSeq NIPT Method .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	4
VeriSeq NIPT Services .....	10
Kapitel 3 Next-generation-sekventeringsinstrument .....	13
Introduktion .....	13
Sekventeringspulje .....	13
Integration af datalager .....	13
Analysegennemløbskapacitet .....	14
Begrænsninger for netværkstrafik .....	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	14
Kapitel 4 VeriSeq NIPT Assay Software v2 .....	15
Introduktion .....	15
Assay Software-komponenter .....	16
Webbrugergrenseflade .....	20
Analyse og rapportering .....	30
VeriSeq Onsite Server v2 .....	33
Bilag A QC-målinger .....	36
QC-målinger og -grænser for kvantificering .....	36
QC-målinger og -grænser for sekventering .....	36
Bilag B Systemrapporter .....	37
Introduktion .....	37
Oversigt over systemrapporter .....	38
Hændelser, der udløser en rapport .....	39
Results and notifications reports (Resultat- og meddelelsesrapporter) .....	41
Procesrapporter .....	49
Bilag C Fejlfinding .....	57
Introduktion .....	57
Meddelelser i Assay Software .....	58
Systemproblemer .....	66

Databehandlingstest .....	66
Bilag D Yderligere ressourcer .....	68
Bilag E Akronymmer .....	69
Teknisk hjælp .....	70

# Kapitel 1 VeriSeq NIPT Solution v2

Introduktion .....	1
Systemarkitektur .....	3

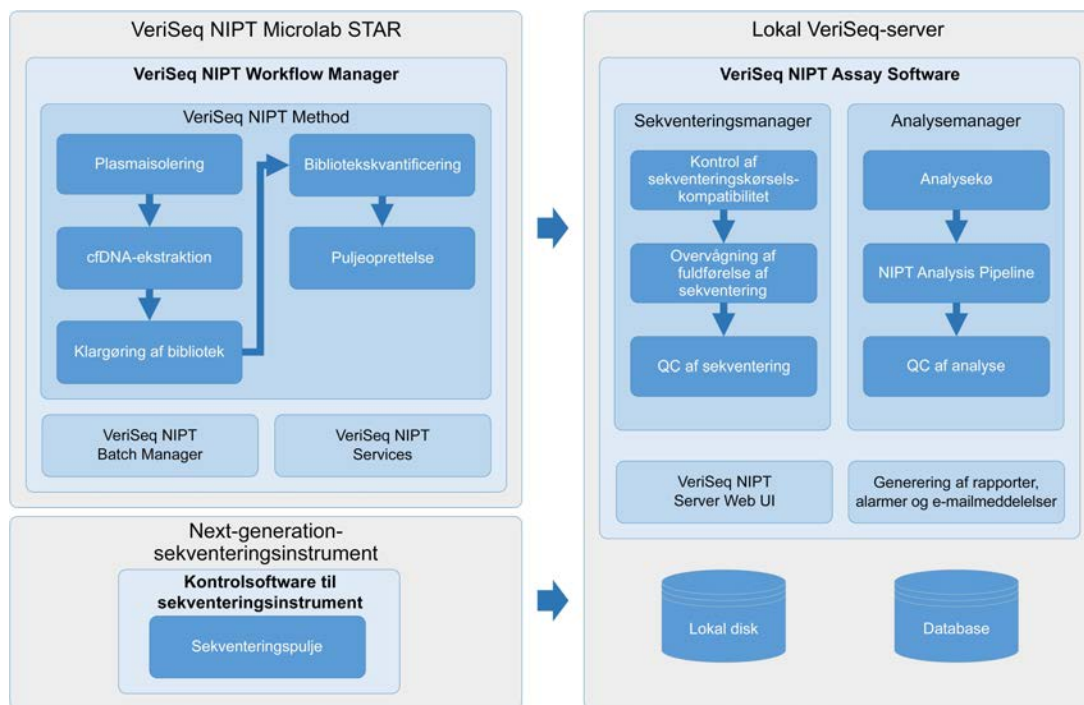
## Introduktion

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

VeriSeq NIPT Solution v2-systemarkitekturen omfatter:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)** – et automatiseret væskehåndteringsinstrument, som udfører klargøring og sporing af biblioteksprøver ved hjælp af VeriSeq NIPT Workflow Manager og VeriSeq NIPT Sample Prep Kits. ML STAR klargør prøver, der skal analyseres ved hjælp af VeriSeq NIPT Assay Software v2, i henhold til brugervejledningen i *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (Indlægsseddel til VeriSeq NIPT Solution v2)* (dokumentnr. 100000078751).
- ▶ **Next-generation-sekventeringsinstrument (NGS)** – et genomsekventeringsinstrument, på hvilket der udføres cluster-generering og sekventering. Kontrolsoftwaren til sekventeringsinstrumentet foreskriver trinnene til opsætning af en sekventeringskørsel og genererer sekventeringslæsninger af alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje.
- ▶ **VeriSeq Onsite Server v2** – En server, der er vært for VeriSeq NIPT Assay Software v2 og lagrer data med henblik på analysering af paired-end-sekventeringsdata. Assay Software overvåger og analyserer konstant sekventeringsdata og genererer prøveresultater, procesrapporter og meddelelser.

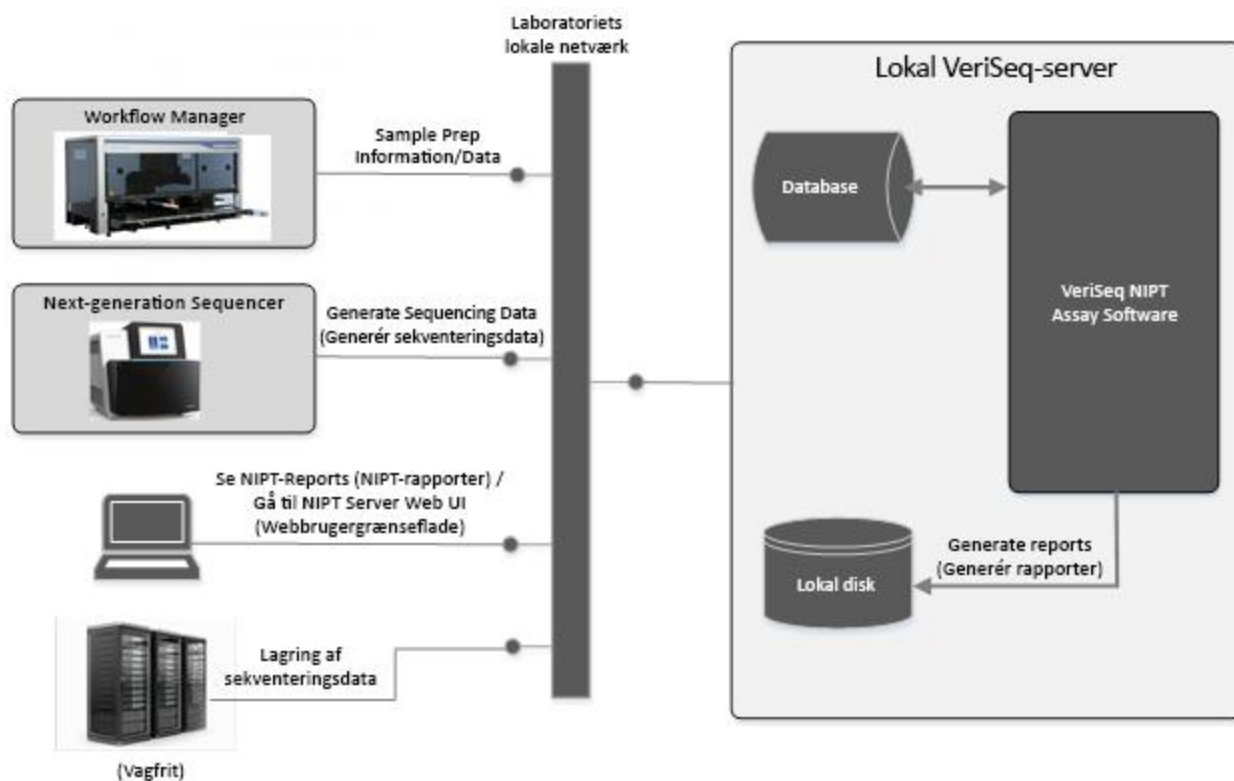
Figur 1 VeriSeq NIPT Solution v2-komponenter



## Systemarkitektur

VeriSeq NIPT Solution v2 forbinder alt systemudstyr via laboratoriets lokale netværk (LAN) ved brug af det samme undernet. Brugen af LAN gør det muligt at placere udstyret på fleksibel vis og at øge gennemløbet ved at tilføje yderligere sekventeringsinstrumenter og/eller ML STAR-arbejdsstationer. Figur 2 viser en oversigt.

Figur 2 Oversigt over VeriSeq NIPT Solution v2





# Kapitel 2 VeriSeq NIPT Workflow Manager

Introduktion .....	4
VeriSeq NIPT Method .....	4
VeriSeq NIPT Batch Manager .....	4
VeriSeq NIPT Services .....	10

## Introduktion

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

Workflow Manager giver adgang til tre forskellige softwaremoduler, også kendt som metoder:

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

## VeriSeq NIPT Method

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

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

## VeriSeq NIPT Batch Manager

VeriSeq NIPT Batch Manager administrerer statussen for prøver, batches og puljer gennem brugergrænsefladen. Systemet tillader sporing af prøver på tværs af flere væskehåndteringssystemer og sekventeringsinstrumenter og via analyse-pipelinen. Du kan finde flere oplysninger om prøvebearbejdningsprocedurerne i *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (dokumentnr. 1000000078751)*. Du kan administrere prøver i workflowet ved hjælp af tre forskellige kategorier kaldet objekter:

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

I løbet af bearbejdningen kan der udføres følgende handlinger på objekterne:

Handling	Objekt	Genereret rapport	Beskrivelse
Invalidation (Ugyldiggørelse)	Sample (Prøve)	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	Brugeren markerer, at prøven ikke længere er gyldig til bearbejdning. Der bliver ikke genereret nogen testresultater for ugyldiggjorte prøver. Eksempel: Synlig overførsel af blodceller i forbindelse med plasmaisolering.
	Batch (Batch)	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	Brugeren markerer, at batchen ikke længere er gyldig. Hvis batchen bliver ugyldiggjort inden puljegenenerering, bliver alle prøver ugyldiggjort. Eksempel: Pladen bliver tabt eller på anden måde håndteret på ukorrekt vis.
	Pool (Pulje)	Pool Invalidation (Ugyldiggørelse af pulje)	Brugeren markerer, at puljen ikke længere er gyldig. Efter to ugyldiggørelser af puljen bliver alle prøverne i puljen ugyldiggjort. Eksempel: Hele puljevoluminet er blevet opbrugt i forbindelse med to mislykkede sekventeringer.
QC Failure (Mislykket QC)	Sample (Prøve)	Sample Invalidation (Ugyldiggørelse af prøve)	VeriSeq NIPT Solution v2 markerer automatisk prøven som ugyldig, fordi den ikke opfylder kriterierne for en af de specificerede QC-målinger, eller fordi systemet har detekteret en væskehåndteringsfejl.
	Batch (Batch)	Batch Invalidation (Ugyldiggørelse af batch)	VeriSeq NIPT Solution v2 markerer automatisk hele batchen som ugyldig. Eksempel: Systemfejl i forbindelse med væskehåndtering.
Cancelation (Annullering)	Sample (Prøve)	Sample Cancelation (Annullering af prøve)	Laboratorieadministrationen markerer prøven som annulleret. Der bliver ikke genereret nogen testresultater.
Edit Sample Attributes (Redigering af prøveattributter)	Sample (Prøve)	Sex Reporting (Kønsrapportering)	Brugeren markerer Yes (Ja), No (Nej) eller SCA, hvad angår kønsrapportering. Der bliver genereret køn for prøver markeret med Yes (Ja), hvad angår kønsrapportering. Der bliver ikke genereret køn for prøver markeret med No (Nej), hvad angår kønsrapportering. For prøver markeret med SCA, hvad angår kønsrapportering, bliver der kun rapporteret kønskromosomale aneuploidier.
	Sample (Prøve)	Prøvetype	Prøvetype markeret af brugeren som Singleton (Enkeltbarn), Twin (Tvilling), Control (Kontrol) eller No Template Control (NTC). Tildelingen af kønstype for prøven har direkte indflydelse på testanalysen. For at sikre korrekte testresultater skal prøvetypen være korrekt.
	Sample (Prøve)	Type af screening	Screeningstype markeret af brugeren som grundlæggende (kun 21, 18, 13, X og Y) eller for hele genomet (alle kromosomer).

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

## Prøvearksinput

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



### FORSIGTIG

For at undgå fejl skal du ikke medtage prøveoplysninger for NTC'er i prøvearket. Udelad dem helt, og undlad at medtage rækker til dem. Systemet anvender automatisk strekkoder, screeningstype, prøvetype og kønsrapportering til NTC'er.

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

Overskriftskolonne	Datatype	Krav	Beskrivelse
batch_name	Streng/tom	Påkrævet	Angiver batchnavnet for prøven Skal stemme overens med det batchnavn, der er indført i opkaldsmetoden (Workflow Manager) for at bekræfte, at input-prøvearket er forbundet med den korrekte batch. Må højst bestå af 26 tegn. Kolonnen kan efterlades tom. BEMÆRK! Prøveark uden en kolonne med batch_name vil ikke blive accepteret.
sample_barcode	Streng	Påkrævet	Strekkoder på de blodprøverør, der overføres til ML STAR. Hvis der anvendes et heltal som strekkode på prøven, må det ikke overstige 15 cifre. Alfanumeriske prøvestrekkoder må højst indeholde 32 tegn. Anvend kun tal, bogstaver, bindestreger (-) og understregningstegn (_).
sample_type	Streng	Påkrævet	Angiver den prøvetype, der skal analyseres. Tilladte værdier er "Singleton" (Enkeltbarn), "Twin" (Tvilling), "Control" (Kontrol) og "NTC".
sex_chromosomes	Streng	Påkrævet	Angiver, hvorvidt føtale kønskromosomer skal rapporteres Tilladte værdier er "yes" (ja, rapportering ønskes), "no" (nej, rapportering ønskes ikke) og "sca" (der ønskes kun rapportering af kønskromosomale aneuploidier).
screen_type	Streng	Påkrævet	Angiver den type screening, der skal analyseres. De tilladte værdier er "basic" (grundlæggende) og "genomewide" (hele genomet).

Input-prøvearket overføres i forbindelse med plasmaisolering eller puljeoprettelse. Der kan også overføres opdaterede prøveark via Batch Manager for at ændre alle prøveattributter undtagen screeningstype. Prøveoplysningerne bekræftes i forbindelse med prøveoverførsel. Prøver, der bliver overført i forbindelse med plasmaisolering, kan inkludere en fuldstændig prøveliste eller et undersæt af prøver. I forbindelse med puljeoprettelse anmoder systemet om eventuelle manglende prøveoplysninger, der ikke er blevet overført i forbindelse med plasmaisolering.

Brugeren har kontrol over prøveoverførslen; enten for alle prøver i batchen (gælder batches, der er genereret af kundens LIMS) eller for genprøvninger (hvor de resterende åbne positioner fyldes med tilgængelige prøver).

Vælg mellem en af tre følgende måder at anvende prøveark på:

- ▶ Foruddefinerede batches (LIMS-oprettede batches)
- ▶ Ad-hoc-batching (batches oprettet via Workflow Manager)
- ▶ Hybrid-batching (påfyldte LIMS-prioritetsprøver)

## Foruddefinerede batches – LIMS-oprettede batches

Der kan oprettes batches via kundens LIMS inden opstart af prøvebehandlingen. I foruddefinerede batches er alle prøver allerede forbundet med en batch, før de bliver overført til ML STAR. Det prøveark, der bliver overført i forbindelse med plasmaisolering, omfatter alle prøver i batchen og alle prøveoplysninger. Prøveark til LIMS-oprettede batches skal indeholde batch-id-kolonnen for at sikre, at det batch-id, der blev indtastet manuelt i Workflow Manager ved behandlingsopstarten, er korrekt.

Denne fremgangsmåde har den fordel, at de helt rigtige overførte prøver bliver låst, fordi systemet kræver, at alle prøver på prøvearket er i batchen. Det kræver ingen yderligere oplysninger, og laboratoriet kan fortsætte til den endelige rapport uden yderligere datainput.

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

## Ad hoc-batching – Oprettede Batches

Det er muligt at oprette batches på laboratoriet ved fysisk at indsamle prøverør og overføre dem i ML STAR i forbindelse med plasmaisolering. Det kræver ikke forudgående prøve-til-batch-forbinding, og det er brugeren på laboratoriet, der bestemmer, hvilke prøver der skal inkluderes i batchen.

Når brugeren bliver bedt om det, vælger vedkommende **No Sample Sheet** (Ingen prøveark) i forbindelse med plasmaisolering. Workflow Manager forbinder de overførte prøver med det manuelt indtastede batch-id og genererer en rapport om initiering af batch. Det er muligt at sende rapporten til laboratoriets LIMS-system for at angive, at batchen er blevet oprettet, og for at tilvejebringe en liste over de prøver, der er knyttet til batchen.

- ▶ **Fordele** – kræver ingen LIMS eller prøveark. Brugere kan ændre rapporten om initiering af batch med oplysninger om, hvilken prøvetype, screeningstype og kønsrapportering der skal overføres i forbindelse med puljeoprettelse. Flexibilitet, idet det er muligt at tilføje en hvilken som prøve når som helst.
- ▶ **Ulemper** – Ingen automatisk kontrol over, hvilke prøver der bliver inkluderet i batchen. Brugeren kan overføre en uønsket prøve. Der skal overføres prøvedata i forbindelse med puljeoprettelse.

## Hybrid-batching – LIMS-prioritetsprøver

Kundens LIMS-system kan oprette en batch med et undersæt af de prøver, der er foruddefineret. De resterende prøver i batchen udfyldes af Workflow Manager fra de overførte prøver. I så tilfælde overfører brugeren et delvist prøveark i forbindelse med plasmaisolering. Igen må vi opfordre laboratorier til at udfylde kolonnen Batch-id, hvis de ønsker at foruddefinere deres batchnavne. Nogle gange kan en bruger vælge at overføre et tomt prøveark, som kun indeholder batchnavnet, for at dobbelttjekke det manuelt indtastede batchnavn. Denne fremgangsmåde er velegnet, hvis man skal prioritere vigtige prøver, såsom omprøvninger, for at sikre, at disse vigtige prøver bliver inkluderet i kørslen. Beslutningen om hvilke prøver, der skal inkluderes i batchen, træffes til dels af LIMS og til dels af brugeren på laboratoriet.

- ▶ **Fordele** – Bevarer fleksibiliteten ved ad-hoc-batching og bibeholder samtidig muligheden for at diktere batchnavnet og visse af prøverne i batchen (dvs. omprøvninger).
- ▶ **Ulemper** – Dikterer ikke prøverne til fulde,; derfor kan der stadig overføres en uønsket prøve. Denne fremgangsmåde kræver stadig oplysninger om visse prøver i forbindelse med puljeoprettelse.

## Redigering af prøveattributter

Du kan ændre kønskromosomrapporterings-, screeningstype- og prøvetypeattributterne for individuelle prøver når som helst inden opstart af en sekventeringskørsel ved hjælp af VeriSeq Nipt Batch Manager.

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

## Ugyldiggørelse af prøve, batch og pulje

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

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

### Ugyldiggørelse ved hjælp af VeriSeq NIPT Method

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

### Ugyldiggørelse via Batch Manager

Via Batch Manager kan du ugyldiggøre:

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



#### **BEMÆRK!**

Afslut alle kørende metoder, før du starter Batch Manager.

### Adgang til Batch Manager

- 1 Vælg en af følgende muligheder for at få adgang til Batch Management:
  - ▶ Åbn appstarteren App Launcher, og vælg **VeriSeq NIPT Batch Manager**.
  - ▶ Gå til følgende sti på en computer, der er forbundet til netværket, C:\Program Files (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT, og åbn metodefilen til Batch Manager (**VeriSeqNIPT\_Batch\_Manager.med**) med Hamilton Run Controller.

## Ugyldiggørelse af prøve

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

## Ugyldiggørelse af batch

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

## Ugyldiggørelse af pulje

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

## Overførsel af prøveark

Brugeren kan overføre et prøveark, der indeholder prøveoplysninger, via Batch Manager. Ved hjælp af denne funktion kan brugeren for eksempel overføre eller ændre prøveoplysninger i store sæt. Du kan ændre alle prøveattributter, når du overfører et prøveark, undtagen screeningstype.

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

## Annullering af prøve

- 1 Gå til Batch Manager.
- 2 Indtast batch-id og brugernavn eller operatørens initialer, og vælg **OK**.
- 3 Vælg den brøndplacering, der er tilknyttet den prøve, som skal annulleres, på batchpladediagrammet.
- 4 Kontrollér, at det er den korrekte prøve, der bliver vist, og vælg **Cancel Sample** (Annuller prøve).

- Indtast en årsag til, at prøven er mislykket, og vælg **Cancel** (Annuller).  
Den annullerede prøve skifter farve fra grøn til rød på batchpladediagrammet.

## VeriSeq NIPT Services

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

## Start VeriSeq NIPT Services



### BEMÆRK!

Luk alle kørende metoder, før du udfører tjenester.

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

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

Serviceværktøjerne muliggør to typer af tests:

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

## Individuelle tests

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

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

Følg nedenstående trin for at udføre individuelle tests:

- 1 Vælg den test, der skal udføres.



**BEMÆRK!**

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

- 2 Følg instrukserne på skærmen, og notér observationer vedrørende udstyrsfunktioner og eventuelle systemfejl.
- 3 Vælg **Abort** (Afbryd) for at forlade metoden, når du er færdig.
- 4 Hvis du bliver bedt om at levere logfiler til systemsporing genereret under test, kan filerne findes på C:\Program Files (x86)\HAMILTON\LogFiles og begynder med VeriSeqNIPT\_Services.

## Serviceværktøjer

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

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

## Serverkonfiguration

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

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

Når du opdaterer netværksadressen, skal du også opdatere SSL-certifikatet for den PC, som Workflow Manager køres på. Gå til VeriSeq NIPT Assay Software v2 på den pågældende PC, og se [Download og installation af certifikat på side 27](#).

## Analysekonfiguration

Du kan justere koncentrationen af sekventeringsbibliotekerne i sekventeringspuljerne i Workflow Manager for hver enkelt kørsel i forbindelse med puljeoprettelsen (se *VeriSeq NIPT Solution v2 Package Insert (dokumentnr. 1000000078751)*). Det er også muligt at ændre standardværdien for denne koncentration ved hjælp af værktøjet til analysekonfiguration.

Du kan også ændre værdierne af andre parametre ved hjælp af værktøjet Assay Configuration. Du kan indstille parametren Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer) til Yes (ja) eller No (nej). Denne indstilling bestemmer, hvilken attribut prøverne får tildelt, når knappen Use Default



(Anvend standard) bliver valgt i forbindelse med prøveklargøringen. Parameteren Screen Type (Screeningstype) kan indstilles til Basic (Grundlæggende) eller Genomewide (Hele genomet) og bestemmer screeningstypen for en prøve.

- 1 Vælg **Assay Configuration** (Analysekonfiguration).
- 2 Opdater feltet Target Library Concentration (pg/ $\mu$ l) (Målkoncentration for bibliotek (pg/ $\mu$ l)) til den ønskede værdi.
- 3 Opdater Default Sex Chromosome Reporting (Standardrapportering af kønskromosomer) til den ønskede værdi.
- 4 Opdater Screen Type (Screeningstype) til den ønskede værdi.
- 5 Vælg **Apply** (Anvend).

### Stakopsætningsværktøj

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

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

# Kapitel 3 Next-generation-sekventeringsinstrument

Introduktion .....	13
Sekventeringspulje .....	13
Integration af datalager .....	13
Analysegennemløbskapacitet .....	14
Begrænsninger for netværkstrafik .....	14
VeriSeq NIPT Local Run Manager .....	14

## Introduktion

Et next-generation-sekventeringssystem genererer sekventeringslæsninger for alle prøver i den kvantificerede bibliotekspulje og integreres med VeriSeq NIPT Solution v2 via Onsite Server. Sekventeringsdataene bliver evalueret af analysemanageren i Assay Software.

Der skal tages højde for følgende punkter i forbindelse med integration af et next-generation-sekventeringssystem med VeriSeq NIPT Solution v2.

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

## Sekventeringspulje

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

- ▶ Frembringelse af 2x36 paired end-læsninger.
- ▶ Kompatibilitet med indeksadaptere i VeriSeq NIPT Sample Prep Kit.
- ▶ Kemi baseret på to kanaler.
- ▶ Automatisk oprettelse af .BCL-filer.

## Integration af datalager

Det kræver 25-30 GB til next-generation-sekventeringssystemdata at køre en typisk sekventeringskørsel med VeriSeq NIPT Solution v2. Den reelle datastørrelse kan variere afhængigt af den endelige clusterdensitet. Den lokale server giver mere end 7,5 TB lagerkapacitet, hvilket er tilstrækkeligt til cirka 300 sekventeringskørsler ( $7.500/25 = 300$ ).

Med henblik på lagring af data skal next-generation-sekventeringssystemet knyttes til den lokale server på en af følgende måder:

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

I denne opsætning skal den lokale server konfigureres til at overvåge den specifikke NAS-placering, som gør serveren i stand til at overvåge kommende sekventeringskørsler. Der kan tilføjes flere next-generation-sekventeringssystemer for at øge gennemløbet af prøver. Du kan finde yderligere oplysninger om tilknytning af serveren til NAS'et under *Administration af et delt netværksdrev på side 25*.

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

## Analysegennemløbskapacitet

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

## Begrænsninger for netværkstrafik

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

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

## VeriSeq NIPT Local Run Manager

Hvis du bruger et next-generation-sekventeringssystem, som har modulet VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM), gør du klar til sekventering ved at gennemføre nedenstående handlinger:

- 1 Gå til Local Run Manager, og vælg **Create Run** (Opret kørsel).
- 2 Vælg **VeriSeq NIPT** i rullemenuen.
- 3 Udfyld nedenstående felter.
  - ▶ Run Name (Kørselsnavn)
  - ▶ Run Description (Kørselsbeskrivelse) (valgfrit)
  - ▶ Pool Barcode (Puljestregkode)



### FORSIGTIG

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

- 4 Vælg **Save Run** (Gem kørsel).

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

# Kapitel 4 VeriSeq NIPT Assay Software v2

Introduktion .....	15
Assay Software-komponenter .....	16
Webbrugergrænseflade .....	20
Analyse og rapportering .....	30
VeriSeq Onsite Server v2 .....	33

## Introduktion

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

VeriSeq NIPT Assay Software v2 arbejder på VeriSeq Onsite Server v2. Onsite Server er en central del af VeriSeq NIPT Solution v2 og fungerer som forbindelsespunkt mellem VeriSeq NIPT Workflow Manager, next-generation-sekventeringsinstrumentet og brugeren.

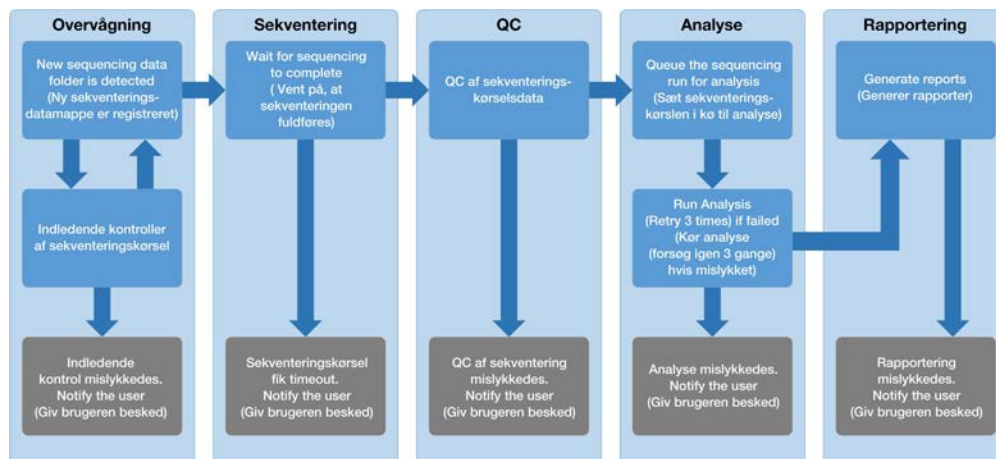
Assay Software sammenligner læsningerne med det humane referencegenom og udfører analyse på læsninger, der sidestilles med en unik placering eller et unikt sted i genomet. Assay Software udelukker duplikatlæsninger og steder, som er forbundet med høj dækningsvariation på tværs af euploidprøver. Sekventeringsdata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

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

## Assay Software-komponenter

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

Figur 3 Datarutediagram



- 1 **Overvågning** – Foretager en indledende kontrol af gyldigheden af den nye sekventeringskørsel. Gyldighedskontrollen omfatter kontrol af kompatibiliteten af kørselsparametrene (stemmer værdierne overens med de forventede værdier), forbindelse mellem flowcellen og et kendt, eksisterende puljerør samt kontrol af, at der ikke tidligere er blevet rapporteret resultater for de samme prøver i den pulje (genkørsel). Hvis kriterierne for disse kontroller ikke er opfyldt, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- 2 **Sekventering** – Overvåger konstant for fuldførelse af sekventeringskørslen. Der sættes en timer, som definerer en timeout for fuldførelse af kørslen. Hvis timeouten udløber, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- 3 **Kvalitetskontrol (QC)** – Undersøger de InterOp QC-filer, som sekventeringsinstrumentet genererer. Assay Software kontrollerer det totale antal clusters, clusterdensiteten og læsningernes kvalitetsscorer. Hvis QC-kriterierne ikke er opfyldt, modtager brugeren en besked via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- 4 **Analyse** – Styrer analysekøen for de sekventeringskørsler, der bliver genereret af diverse instrumenter, der er konfigureret med serveren. Serveren behandler ét analysejob ad gangen ud fra princippet først ind, først ud (FIFO). Når analysen er fuldført på vellykket vis, sættes den næste planlagte analyse i køen i gang. Hvis en analyse mislykkes eller får timeout, starter Assay Software automatisk analysen igen op til tre gange. Efter hvert mislykket forsøg modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.
- 5 **Rapportering** – Genererer rapporten med de endelige resultater efter fuldførelse af analysen. Hvis en analyse mislykkes, og der ikke bliver genereret nogen rapporter, modtager brugeren en meddelelse via e-mail og via alarmloggen på webbrugergrænsefladen.

## Assay Software-opgaver

Assay Software udføre både automatiserede og brugerstartede opgaver.

### Automatiserede opgaver

Assay Software udfører følgende automatiserede opgaver:

- ▶ **Sample preparation log collation and storage** (Sortering og lagring af prøveklargøringslog) – Opretter et sæt outputfiler ved afslutningen af hvert trin og lagrer dem i mappen ProcessLogs, der er placeret i mappen Output. Du kan finde yderligere oplysninger under *Filstruktur for rapporter på side 37*, der indeholder en oversigt, og under *Procesrapporter på side 49*, som indeholder detaljerede oplysninger.
- ▶ **Alert, email, and report notification generation** (Generering af vigtige meddelelser, e-mailbeskeder og rapportbeskeder) – Overvåger batchens, puljens og prøvens gyldighedsstatus på prøveklargøringsstrinnene og kvalitetskontrollen (QC) af sekventeringsdataene og analyseresultaterne pr. prøve. På baggrund af disse gyldighedskontroller afgør Assay Software, om processen skal fortsættes, og om resultaterne skal rapporteres. Assay Software afslutter processen, hvis en batch eller en pulje ugyldiggøres på baggrund af QC-resultaterne. Der bliver sendt en e-mailbesked til brugeren, genereret en rapport og logført en vigtig besked på webbrugergrensefladen.
- ▶ **Sequence data analysis** (Analyse af sekvensdata) – Analyserer de rå sekvensdata for hver multiplekset prøve i puljen ved hjælp af den integrerede NIPT Analysis Software. Assay Software fastlægger aneuploidieresultaterne for hver prøve. Systemet rapporterer ikke resultater af prøver, som brugeren har ugyldiggjort eller annulleret. For prøver, som ikke opfylder QC-kriterierne, bliver der angivet en eksplicit forklaring på den manglende opfyldelse; resultaterne for den mislykkede prøve bliver imidlertid ikke vist. Du kan finde yderligere oplysninger under *NIPT Report (NIPT-rapport) på side 41*.
- ▶ **Results file generation** (Generering af resultatfil) – Leverer prøveresultater i en tabulatorseparatoreret fil, som bliver gemt i mappen Output. Du kan finde yderligere oplysninger under *NIPT Report (NIPT-rapport) på side 41*.
- ▶ **Report generation** (Generering af rapport) – Assay Software genererer supplerende resultatoplysninger, meddelelser og procesrapporter. Du kan finde yderligere oplysninger under *Systemrapporter på side 37*.

- ▶ **Sample, pool, and batch invalidation** (Ugyldiggørelse af prøve, pulje og batch) –
  - ▶ **Sample invalidation** (Ugyldiggørelse af prøve) – Assay Software markerer de enkelte prøver som ugyldige, når brugeren:
    - ▶ Eksplicit ugyldiggør prøven.
    - ▶ Ugyldiggør hele pladen i forbindelse med klargøring af biblioteket, inden puljerne bliver oprettet. Når en prøve bliver markeret som ugyldig, bliver der automatisk genereret en Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldig prøve); se *Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)* på side 48.
  - ▶ **Pool and batch invalidation report generation** (Generering af rapport om ugyldiggørelse af pulje og batch) – Puljer og batches kan kun ugyldiggøres af brugeren. Systemet behandler ikke ugyldige puljer. Puljer, som allerede er blevet oprettet ud fra en ugyldig batch, bliver ikke automatisk ugyldiggjort, og systemet kan viderebehandle dem. Der kan imidlertid ikke oprettes nye puljer fra en ugyldiggjort batch. Når en pulje bliver ugyldiggjort, udsteder systemet en Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om gentaget prøvning af pulje) under følgende betingelser:
    - ▶ Batchen er gyldig.
    - ▶ Der er ikke flere tilgængelige puljer for denne batch.
    - ▶ Antallet af tilladte puljer fra batchen er ikke opbrugt.Du kan finde yderligere oplysninger under *Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)* på side 49 (Rapport om anmodning om gentaget prøvning af pulje).
- ▶ **Retest management** (Administration af gentaget prøvning) –
  - ▶ **Pool failures** (Mislykkede puljer) – Mislykkede puljer er typisk puljer, som ikke opfyldte QC-målepunkterne for sekventering. Assay Software fortsætter ikke behandlingen af mislykkede puljer, hvis kørslen bliver afsluttet. Foretag en omsekventering ved brug af en anden afmålt portion af puljen.
  - ▶ **Sample failures** (Mislykkede prøver) – Softwaren tillader gentaget prøvning af mislykkede prøver, hvis det er nødvendigt. Mislykkede prøver skal inkorporeres i en ny batch og behandles påny ved hjælp af analysetrinnene.
  - ▶ **Reruns** (Gentagne kørsler) – Systemet gentager ikke analysen af puljer med prøver, som allerede er blevet behandlet og rapporteret som vellykkede. En prøve kan køres igen ved at udplade den igen i en ny batch.

## Brugeropgaver

VeriSeq NIPT Solution v2 gør brugerne i stand til at udføre følgende opgaver:

Ved brug af Workflow Manager:

- ▶ Markere en enkelt prøve, alle prøver i en batch eller alle prøver forbundet med en pulje som ugyldig(e).
- ▶ Markere en given prøve som annulleret. Assay Software markerer så resultatet som annulleret i den endelige resultatrapport.

Ved brug af Assay Software:

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

**BEMÆRK!**

De opgaver, som den enkelte bruger kan udføre, afhænger af vedkommendes brugertiladelser. Du kan finde yderligere oplysninger under *Tildeling af brugerroller på side 23*.

## Sekventeringsmanager

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

Når valideringen er fuldført på vellykket vis, fortsætter Assay Software med at overvåge sekventeringskørslerne for fuldførelse. Analysepipeline-manageren sætter fuldførte sekventeringskørsler i kø med henblik på behandling (se *Analysepipeline-manager på side 19*).

## Sekventeringskørselskompatibilitet

Serveren analyserer kun sekventeringskørsler, som er kompatible med arbejdsgangen for cfDNA-analyse.

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

**BEMÆRK**

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

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

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

## Analysepipeline-manager

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

En vellykket analyse udløser generering af en NIPT Report (NIPT-rapport) Du kan finde yderligere oplysninger under *NIPT Report (NIPT-rapport) på side 41*.

## Timeout i arbejdsgange samt krav til lagerkapacitet

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

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



## Webbrugergænseflade

Assay Software hoster en lokal webbrugergænseflade, der giver nem adgang til Onsite Server fra en hvilken som helst placering på netværket.



### BEMÆRK!

Webbrugergænsefladen i Assay Software understøtter ikke brug af mobile enheder.

Webbrugergænsefladen indeholder følgende funktioner:


- ▶ **View recent activities** (Se seneste aktiviteter) – Identificerer de trin, der blev fuldført under analyseforløbet. Brugeren får besked om mange af disse aktiviteter via e-mailmeddelelsessystemet. Du kan få flere oplysninger under *Meddelelser i Assay Software på side 58*.
- ▶ **View errors and alerts** (Se fejl og vigtige meddelelser) – Identificerer problemer, som kan forhindre det videre analyseforløb. Fejlbeskeder og vigtige meddelelser sendes til brugeren via e-mailmeddelelsessystemet. Du kan få flere oplysninger under *Meddelelser i Assay Software på side 58*.
- ▶ **Configure the server network settings** (Konfiguration af serverens netværksindstillinger) – Typisk vil netværket blive konfigureret af Illumina-personale i forbindelse med installation af systemet. Det kan blive nødvendigt at ændre konfigurationen, hvis der skal foretages It-ændringer på det lokale netværk. Du kan finde yderligere oplysninger under *Ændring af netværks- og serverindstillinger på side 26*.
- ▶ **Manage server access** (Styring af serveradgang) – Onsite Server tillader adgang på administrator- og operatørniveau. Disse adgangsniveauer kontrollerer visningen af aktiviteter, vigtige meddelelser og fejllogs samt ændring af indstillinger for netværk og datatilknytning. Du kan finde yderligere oplysninger under *Brugeradministration på side 23*.
- ▶ **Configure sequencing data folder** (Konfiguration af sekventeringsdatamappe) – Som standard lagres sekventeringsdata på serveren. Det er dog muligt at tilføje et centralt NAS for at øge lagringskapaciteten. Du kan finde yderligere oplysninger under *Administration af et delt netværksdrev på side 25*.
- ▶ **Configure email notification subscribers list** (Konfiguration af liste over modtagere af e-mailmeddelelser) – Administrerer en liste over modtagere af e-mailmeddelelser, der indeholder fejlbeskeder og vigtige meddelelser vedrørende analyseforløbet. Du kan finde yderligere oplysninger under *Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail på side 28*.
- ▶ **Configure database backup encryption** (Konfiguration af kryptering af sikkerhedskopier af databasen) – Muliggør kryptering og konfiguration af en adgangskode til kryptering af sikkerhedskopier af serverens database. Denne funktion gør det også muligt at generere en midlertidig, ikke-krypteret sikkerhedskopi. Du kan finde yderligere oplysninger under *Konfiguration af kryptering af sikkerhedskopier på side 29*.
- ▶ **Configure network passwords** (Konfiguration af adgangskoder til netværket) – Konfiguration af adgangskoder til netværket til kommunikation mellem serveren og sekventeringsinstrumenter samt VeriSeq NIPT Microlab STAR-instrumenter. Du kan finde yderligere oplysninger under *Konfiguration af adgangskoder til netværket på side 29*.
- ▶ **Reboot or shutdown the server** (Genstart eller luk serveren) – Genstarter eller lukker om nødvendigt serveren ned. Det kan være nødvendigt at genstarte eller lukke serveren, før visse konfigurationsændringer kan træde i kraft, eller for at løse serverfejl. Du kan finde yderligere oplysninger under *Genstart af serveren på side 35* og *Lukning af serveren på side 35*.

## Slutbrugerlicensaftale

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

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

## Konfiguration af webbrugergrænsefladen

Vælg ikonet for indstillinger  for at få vist en rulleliste med konfigurationsindstillinger. Indstillingerne vises på baggrund af brugerrollen og tilknyttede tilladelser. Du kan finde yderligere oplysninger under *Tildeling af brugerroller på side 23*.



### BEMÆRK!

Teknikere har ikke adgang til nogen af disse funktioner.

Indstilling	Beskrivelse
User Management (Brugeradministration)	Tilføjelse, aktivering/deaktivering og redigering af brugerrettigheder. Kun servicemontører og administratorer.
Email Configuration (E-mailkonfiguration)	Redigering af liste over modtagere af e-mailbeskeder.
Backup Encryption (Kryptering af sikkerhedskopier)	Muliggør kryptering af sikkerhedskopier af databasen og generering af en midlertidig ikke-krypteret sikkerhedskopi.
Network Passwords (Adgangskoder til netværket)	Konfiguration af adgangskoder til netværket til kommunikation mellem serveren og løsningens komponenter.
Reboot Server (Genstart serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.
Shut Down Server (Luk serveren)	Kun servicemontører eller administratorer.

## Indlogging på webbrugergrænsefladen

Sådan får du adgang til Assay Software-brugergrænsefladen og logger ind:

- 1 Åbn en af følgende internetbrowsere på en computer, der er forbundet til det samme netværk som den lokale server:
  - ▶ Chrome version 69 eller senere
  - ▶ Firefox version 62 eller senere
  - ▶ Internet Explorer version 11 eller senere
- 2 Indtast serverens IP-adresse eller servernavnet (udleveret af Illumina i forbindelse med installationen), svarende til `\\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\login`.  
For eksempel `\\10.10.10.10\login`.
- 3 Hvis browseren kommer med en sikkerhedsadvarsel, skal du tilføje en sikkerhedsundtagelse for at komme videre til loginskærmen.
- 4 På loginskærmen indtaster du det brugernavn og den adgangskode, som du har fået af Illumina (husk, at der skelnes mellem store og små bogstaver), og vælger **Log In** (Log på).

**BEMÆRK!**

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

## Brug af dashboard

Dashboardet, som er det primære navigationsvindue, kommer frem, når brugeren har logget på VeriSeq NIPT Assay Software v2. Brugeren kan til enhver tid vende tilbage til dashboardet ved vælge menuindstillingen **Dashboard**.

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

**Figur 4** Dashboard i VeriSeq NIPT Assay Software

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

## Visning af seneste aktiviteter

Fanen Recent Activities (Seneste aktiviteter) indeholder en kort beskrivelse af de seneste aktiviteter på Assay Software og Online Server.

Navn	Beskrivelse
When (Hvornår)?	Dato og tidspunkt for aktivitet
User (Bruger)	Identificerer den bruger, der udførte aktiviteten, hvis relevant
Subsystem (Undersystem)	Enhed eller proces, der udførte aktiviteten, såsom bruger, analyse eller konfiguration
Details (Oplysninger)	Beskrivelse af aktiviteten
Level (Niveau)	Niveau tildelt aktiviteten ud fra følgende muligheder: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Activity</b> (Aktivitet) – Angiver en aktivitet inden for serveren, såsom genstart af system eller brugerlogin/aflogning.</li> <li>• <b>Notice</b> (Meddelelse) – Angiver et trin, som ikke blev udført på vellykket vis. For eksempel ugyldiggørelse af prøve eller mislykket QC.</li> <li>• <b>Warning</b> (Advarsel) – Angiver, at der opstod en fejl i forbindelse med normal udførelse og korrekt hardwarefunktion. For eksempel ikke genkendte kørselsparametre eller mislykket analyse.</li> </ul>

## Visning af seneste fejl

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

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

## Visning af systemstatus og vigtige meddelelser

Du kan se en oversigt over serverstatus ved at gå til dashboardet og vælge fanen **Server Status** (Serverstatus).

Oversigten viser følgende oplysninger:

- ▶ **Date** (Dato) – Aktuel dato og tidspunkt
- ▶ **Time zone** (Tidszone) – Den tidszone, som serveren er indstillet til; anvendes i e-mails, vigtige meddelelser og rapportdatoer og -tider.
- ▶ **Hostname** (Værtsnavn) – Systemnavn bestående af netværkets værtsnavn og DNS-domænenavnet.
- ▶ **Disk space usage** (Forbrug af diskplads) – Procentdel af diskpladsen, der i øjeblikket bliver brugt til datalagring
- ▶ **Software** – Lovmæssig softwarekonfiguration (f.eks. CE-IVD)
- ▶ **Version** – VeriSeq NIPT Assay Software v2

Oversigten kan også indeholde knappen **Server alarm** (Serveralarm), der afstiller RAID-controlleralarmen. Denne knap vises kun for administratorer. Hvis du trykker på denne knap, kan du kontakte Illumina Technical Support for at få yderligere assistance.

## Brugeradministration



### BEMÆRK!

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

## Tildeling af brugerroller

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

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

## Tilføjelse af brugere

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

Tilføjelse af en bruger:

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



### BEMÆRK!

Alle felter skal udfyldes

- 2 Indtast brugernavnet



### BEMÆRK!

Der skelnes ikke mellem store og små bogstaver i brugernavnet, som kun må bestå af alfanumeriske tegn (f.eks. a-z og 0-9), "\_" (understregningstegn), og "-" (bindestreg). Brugernavne skal bestå af 4-20 tegn og indeholde mindst ét numerisk tegn. Det første tegn i brugernavnet må ikke være numerisk.

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

- 3 Indtast brugerens fulde navn. Det fulde navn bliver kun vist på brugerprofilen.
- 4 Indtast og bekræft adgangskoden.



### BEMÆRK!

Adgangskoder skal bestå af 8-20 tegn og indeholde mindst ét stort bogstav, ét lille bogstav og ét numerisk tegn.

- 5 Indtast brugerens e-mailadresse.  
Hver bruger skal have en unik e-mailadresse.
- 6 Vælg den ønskede brugerrolle fra rullelisten.
- 7 Feltet **Active** (Aktiv) skal afkrydses, hvis brugeren skal aktiveres med det samme, eller efterlades uden afkrydsning, hvis brugeren skal aktiveres senere (f.eks. efter undervisning).
- 8 Vælg **Save** (Gem) to gange for at gemme og bekræfte ændringerne.  
Den nye bruger kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

## Redigering af brugere

Brugeroplysninger redigeres som følger:

- 1 På skærmen User Management (Brugeradministration) vælger du brugernavnet på den relevante bruger.
- 2 Rediger brugeroplysningerne efter behov, og vælg **Save** (Gem), når du er færdig.
- 3 Vælg **Save** (Gem) igen for at bekræfte ændringerne, når dialogboksen kommer frem.

Brugerændringerne kan nu ses på skærmen User Management (Brugeradministration).

## Deaktivering af brugere

En bruger deaktiveres på følgende måde:

- 1 Vælg det pågældende brugernavn på skærmen User Management (Brugeradministration).
- 2 Fjern markeringen i afkrydsningsfeltet **Activate** (Aktivér), og vælg **Save** (Gem).
- 3 Vælg **Save** (Gem) på bekræftelsesmeddelelsen.  
Brugerens status ændres til Disabled (deaktiveret) på skærmen User Management (Brugeradministration).

## Administration af et delt netværksdrev



### BEMÆRK!

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

## Tilføjelse af et delt netværksdrev

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

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



### BEMÆRK!

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

## Redigering af et delt netværksdrev

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

## Sletning af et delt netværksdrev

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

## Konfiguration af netværks- og certifikatindstillinger

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



### BEMÆRK!

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

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

## Ændring af certifikatindstillinger

Et SSL-certifikat er en datafil, der muliggør en sikker forbindelse mellem den lokale server og en browser.

- 1 Du kan tilføje eller ændre SSL-certifikatindstillingerne under fanen Certificate Configuration (Konfiguration af certifikat).
  - ▶ **Laboratory Email** (Laboratoriets e-mail) – E-mailadresse, som testlaboratoriet kan kontaktes på (kræver et gyldigt e-mailadresseformat).
  - ▶ **Organization Unit** (Organisatorisk enhed) – Afdeling.
  - ▶ **Organization** (Organisation) – Navn på testlaboratoriet.
  - ▶ **Location** (Placering) – Testlaboratoriets postadresse.
  - ▶ **State** (Stat) – Stat, som testlaboratoriet ligger i (udfyldes automatisk ud fra e-mailadresse).
  - ▶ **Country** (Land) – Land, som testlaboratoriet ligger i (udfyldes automatisk ud fra e-mailadresse).
  - ▶ **Certificate Thumbprint (SHA1)** (Certifikataftryk (SHA1)) – Certifikatets id-nummer.  
Certifikataftrykket (SHA1) sørger for, at brugerne ikke får certifikatadvarsler, når de går til VeriSeq NIPT Assay Software v2. SHA1 bliver vist efter oprettelse eller genoprettelse af et certifikat. Du kan finde yderligere oplysninger under [Genoprettelse af et certifikat på side 28](#).
- 2 Vælg **Save** (Gem) for at gemme ændringerne.

## Ændring af netværks- og serverindstillinger



### BEMÆRK!

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

- 1 Brug fanen Network Configuration (Netværkskonfiguration) for at opsætte eller ændre indstillingerne for netværket og Onsite Server.
  - ▶ **Static IP Address** (Statisk IP-adresse) – Angivet IP-adresse for Onsite Server.
  - ▶ **Subnet Mask** (Undernetmaske) – Undernetmaske af lokalt netværk.
  - ▶ **Default Gateway Address** (Standardgatewayadresse) – IP-adresse for standardrouter.

- ▶ **Hostname** (Værtsnavn) – Angivet navn, der henviser til Onsite Server på netværket (som standard defineret som localhost).
  - ▶ **DNS Suffix** (DNS-suffiks) – Angivet DNS-suffiks.
  - ▶ **Nameserver 1 and 2** (Navneserver 1 og 2) – DNS-serverens IP-adresser eller navne.
  - ▶ **NTP Time Server 1 and 2** (NTP-tidssynkroniseringsserver 1 og 2) – Servere til NTP-tidssynkronisering.
  - ▶ **MAC Address** (MAC-adresse) – Servernetværkets MAC-adresse (skrivebeskyttet).
  - ▶ **Timezone** (Tidszone) – Serverens lokale tidszone.
2. Kontrollér, at alle poster er korrekte, og vælg **Save** (Gem) for at genstarte serveren og gemme ændringerne.



### **FORSIGTIG**

Ukorrekte indstillinger kan resultere i afbrydelse af forbindelsen til serveren.

## Download og installation af certifikat

Sådan downloades og installeres et SSL-certifikat:

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



### **BEMÆRK!**

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

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



## Genoprettelse af et certifikat



### BEMÆRK!

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

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

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

## Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail

VeriSeq NIPT Assay Software v2 kommunikerer med brugerne ved at sende e-mailmeddelelser om analysens forløb og vigtige meddelelser om fejl eller påkrævede brugerhandlinger. De forskellige e-mailbeskeder, der bliver sendt af systemet, er beskrevet under *Meddelelser i Assay Software på side 58*.




### BEMÆRK

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

## Oprettelse af liste over modtagere af e-mailbeskeder

Der bliver sendt e-mailbeskeder til de personer, der er opført på modtagerlisten. Følg nedenstående trin for at definere modtagere.

Opførelse af modtagerliste:

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

## Konfiguration af kryptering af sikkerhedskopier


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



### BEMÆRK!

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

Følg nedenstående trin for at konfigurere kryptering af sikkerhedskopier af databasen.

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

## Generering af en ikke-krypteret sikkerhedskopi


VeriSeq NIPT Assay Software v2 gør det muligt for administratorer at generere en ikke-krypteret sikkerhedskopifil, som kan anvendes af Illuminas tekniske support. Den ikke-krypterede sikkerhedskopifil eksisterer kun i 24 timer, hvorefter den automatisk bliver slettet.



### BEMÆRK!

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

Følg nedenstående trin for at oprette en ikke-krypteret sikkerhedskopi.

- 1 Vælg ikonet for indstillinger  på dashboardet.
- 2 Vælg **Backup Encryption** (Kryptering af sikkerhedskopier).
- 3 Tryk på knappen **Generate Unencrypted Backup** (Generering af ikke-krypteret sikkerhedskopi).
- 4 Vælg **Yes** (Ja) i bekræftelsesvinduet.  
Der bliver vist en meddelelse, hvor du bliver bedt om at bekræfte anmodningen om en ikke-krypteret sikkerhedskopi.
- 5 Vælg **OK**.  
Du kan kontrollere, at der er blevet oprettet en ikke-krypteret sikkerhedskopi ved at gå tilbage til dashboardet i VeriSeq NIPT Assay Software v2 og kigge i tabellen Recent Activities (Seneste aktiviteter). Der bør være en ny aktivitet, der bekræfter oprettelsen af en ikke-krypteret sikkerhedskopi.

## Konfiguration af adgangskoder til netværket


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



### BEMÆRK!

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

Følg nedenstående trin for at konfigurere adgangskoder til netværket.

- 1 Vælg ikonet for indstillinger  på dashboardet.
- 2 Vælg **Network Passwords** (Adgangskoder til netværket).
- 3 Indtast en adgangskode til sekventeringsinstrumentet i feltet Sequencer Password (Adgangskode til sekventeringsinstrument).
- 4 Indtast den samme adgangskode til sekventeringsinstrumentet igen i feltet Confirm Password (Bekræft adgangskode).



#### **FORSIGTIG**

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

- 5 Vælg **Save Sequencer Password** (Gem adgangskode til sekventeringsinstrument).  
Serveren gemmer adgangskoden til sekventeringsinstrumentet. Sørg for at opdatere alle sekventeringsinstrumenter, der er forbundet til serveren, med hensyn til brug af denne adgangskode.
- 6 Indtast en adgangskode til VeriSeq NIPT Microlab STAR i feltet Automation Password (Adgangskode til automatisering).
- 7 Indtast adgangskoden til ML STAR igen i feltet Confirm Password (Bekræft adgangskode).
- 8 Vælg **Save Automation Password** (Gem adgangskode til automatisering).  
Serveren gemmer adgangskoden til ML STAR. Sørg for at opdatere alle ML STAR-instrumenter, der allerede er forbundet til serveren, med hensyn til brug af denne adgangskode.



#### **FORSIGTIG**

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

## Aflogging

- ▶ Vælg brugerprofilikonet i øverste højre hjørne af skærmen, og vælg **Log Out** (Log af).

## Analyse og rapportering

Når sekventeringsdataene er blevet indsamlet, bliver de demultiplekseret, konverteret til et FASTQ-format, sidestillet med et referencegenom og analyseret med henblik på detektion af aneuploidi. Der fastsættes forskellige målinger, som beskrevet nedenfor, med henblik på at kvalificere de endelige svar på en given prøve.

## Demultipleksering og FASTQ-generering

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

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

**FORSIGTIG**

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

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

## QC af sekventering

QC-målingerne af sekventering identificerer flowceller, for hvilke analysen højst sandsynligt vil mislykkes. Målingerne af clusterdensitet, PF (procentdel af læsninger, der passerer filter), præfaseopdeling og faseopdeling beskriver den generelle kvalitet af sekventeringsdataene og er almindeligt anvendt i forbindelse med next-generation-sekventering. Målingen af forudsagte sidestillede læsninger giver et estimat af flowcelleniveauet i sekventeringsdybden. Hvis data af lav kvalitet ikke lever op til målingen af forudsagte sidestillede læsninger, bliver kørselsbehandlingen afsluttet. Du kan finde yderligere oplysninger under [QC-målinger og -grænser for sekventering på side 36](#).

## Estimer af føtal fraktion

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

## Anvendt statistik i forbindelse med endelig klassifikation

Hvad angår alle kromosomer, bliver data fra paired end-sekventering sammenlignet med referencegenomet (HG19). Unikke, ikke-dupliserede sidestillede læsninger aggregeres i områder (bins) på 100 kb. De overensstemmende bin-tællinger justeres for CG-bias og i henhold til en forudetableret områdespecifik

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

genomdækning. Ved brug af sådanne normaliserede bin-tællinger bliver der udledt statistiske scorer for hvert autosom ved at sammenligne de dækningsområder, som kan være berørt af aneuploidi, med resten af autosomerne. Der bliver beregnet en log-likelihood-ratio (LLR) for hver enkelt prøve under hensyntagen til disse dækningsbaserede scorer og den estimerede føtale fraktion. LLR udgør sandsynligheden for, at en prøve er berørt i betragtning af den observerede dækning og føtale fraktion sammenlignet med sandsynligheden for, at en prøve er uberørt i betragtning af den samme observerede dækning. Beregningen af denne ratio tager også højde for den estimerede usikkerhed af den føtale fraktion. Ved efterfølgende beregninger anvendes den naturlige logaritme af forholdet. Assay software vurderer LLR'en for hvert målkromosom og hver prøve for at give en aneuploidibestemmelse.

Statistikken for kromosom X og Y er anderledes end den statistik, der anvendes for autosomer. For fostre, der er identificeret som hunkøn, kræver SCA-resultater, at klassifikationen bekræftes vha. LLR og normaliseret kromosomværdi.<sup>1</sup> Der bliver beregnet specifikke LLR-scorer for [45,X] (Turners syndrom) og for [47,XXX]. For fostre, der er identificeret som hankøn, kan SCA-resultater om enten [47,XXY] (Klinefelters syndrom) eller [47,XYY] baseres på forholdet mellem de normaliserede kromosomværdier for kromosom X og Y (NCV\_X og NCV\_Y). Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV\_X ligger i området for euploide hankønsprøver, kan benævnes [47,XXY]. Prøver vedrørende hankønsfostre, for hvilke NCV\_X ligger i området for euploide hankønsprøver, men for hvilke kromosom Y er overrepræsenteret, kan benævnes [47,XYY].

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

## QC af analyse

Analytiske QC-målinger er målinger, der bliver beregnet under analysen, og som anvendes til at detektere prøver, der afviger for meget fra den forventede adfærd. Data fra prøver, som ikke lever op til disse målinger, vurderes at være upålidelige og markeres som mislykkede. Når prøverne frembringer resultater uden for de forventede områder for disse målinger, indeholder NIPT Report (NIPT-rapport) en QC-årsag i form af en advarsel eller en årsag til den mislykkede måling. Se *Meddelelser om QC-årsager på side 45*, hvis du ønsker yderligere oplysninger om disse QC- årsager.

## QC af NTC-prøver

VeriSeq NIPT Solution tillader tilføjelse af NTC-prøver som led i din kørsel. ML STAR kan generere op til 2 NTC'er pr. kørsel af 24 og 48 prøvebatches og op til 4 NTC'er pr. kørsel af 96 prøvebatches. Uanset hvor mange NTC-prøver, der bliver tilføjet, kontrollerer softwaren, at der som minimum er en gennemsnitlig dækning på 4.000.000 unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve pr. pulje. Derfor må der ikke tilføjes mere end 2 NTC-prøver pr. pulje. Du kan finde yderligere oplysninger under *QC-målinger og -grænser for sekventering på side 36*.

QC-status for NTC-prøver:

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

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

## VeriSeq Onsite Server v2

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

### Lokal disk

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

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



#### BEMÆRK!

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

### Lokal database

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

- ▶ **Database backup** (Sikkerhedskopiering af database) – Der bliver automatisk gemt et øjebliksbillede af databasen på time-, uge-, dags- og månedsbasis. De timebaserede sikkerhedskopier bliver fjernet, når dagens sikkerhedskopi bliver oprettet. På samme vis bliver de daglige sikkerhedskopier fjernet, når den ugentlige sikkerhedskopi er klar. De ugentlige sikkerhedskopier bliver fjernet, når den månedlige sikkerhedskopi er blevet oprettet, og der bliver kun gemt 1 månedlig sikkerhedskopi. Den anbefalede praksis består i at oprette et automatisk script, der kan gemme mappen med sikkerhedskopier på et lokalt NAS. Disse sikkerhedskopier inkluderer ikke input- og outputmapperne.



#### BEMÆRK!

VeriSeq NIPT Assay Software v2 giver mulighed for kryptering af sikkerhedskopier af databasen.

Du kan finde yderligere oplysninger under *Konfiguration af kryptering af sikkerhedskopier på side 29*.

- ▶ **Database restore** (Gendannelse af database) – Databasen kan gendannes ud fra et givet øjebliksbillede. Gendannelser udføres udelukkende af servicemontører fra Illumina. Adgangskoden til kryptering skal angives for at genoprette en krypteret sikkerhedskopi. Adgangskoden skal være den gældende adgangskode på tidspunktet for sikkerhedskopieringen.

- ▶ **Data backup** (Sikkerhedskopiering af data) – Selvom den lokale server kan anvendes som den primære enhed til lagring af sekventeringskørsler, så kan den kun lagre omkring 300 kørsler. Illumina anbefaler, at der opsættes en automatisk og kontinuerligt kørende sikkerhedskopiering til en anden langsigtet lagringsenhed eller NAS.
- ▶ **Maintenance** (Vedligeholdelse) – Opdateringer til Assay Software eller den lokale server leveres af Illuminas tekniske support.

## Arkivering af data

Se arkiveringspolitikken for dit lokale IT-websted for at bestemme, hvordan input- og output-mapperne skal arkiveres. Assay Software overvåger den resterende diskplads i input-biblioteket og giver brugerne besked via e-mail, når den resterende lagerkapacitet falder til under 1 TB.

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

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

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

## Tilknytning af serverdrev

Onsite Server har 3 mapper, som hver især kan knyttes til en hvilken som helst computer med Microsoft Windows:

- ▶ **input** – Knyttet til sekventeringsdatamapper Oprettes på den computer, der er forbundet til sekventeringssystemet. Konfigurer sekventeringssystemet til at streame data til input-mappen.
- ▶ **output** – Knyttet til serveranalyserapporter og analyseprocesrapporter.
- ▶ **backup** (sikkerhedskopiering) – Knyttet til sikkerhedskopierne af databasen.



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at tilknytte netværksdrev.

Tilknytning af den enkelte mappe:

- 1 Log på computeren fra Onsite Server-udernetværket
- 2 Højreklik på **Computer**, og vælg **Map network drive** (Tilknytning af netværksdrev).
- 3 Vælg et bogstav fra rullelisten over drev.
- 4 Indtast følgende i feltet Folder (Mappe): \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<mappenavn>. For eksempel: \\10.50.132.92\input.
- 5 Indtast dit brugernavn og din adgangskode (som en aktiv administrator) til VeriSeq NIPT Assay Software v2.

Korrekt tilknyttede mapper fremgår på computeren. Hvis administratorens rolle, aktive status eller adgangskode bliver ændret, bliver den aktive forbindelse til den tilknyttede server afsluttet.



### BEMÆRK!

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

## Genstart af serveren



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at genstarte serveren.

Serveren genstartes som følger:

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



### BEMÆRK!

Det kan tage adskillige minutter at genstarte systemet.

## Lukning af serveren



### BEMÆRK!

Kun servicemontører og administratorer har tilladelse til at lukke serveren.

Onsite Server lukkes på følgende måde:

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

## Gendannelse efter uventet lukning

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

- ▶ Automatisk genstarte Assay Software, når systemet bliver genstartet.
- ▶ Vide, at analysekørslen mislykkedes, og sætte kørslen i kø igen med henblik på behandling.
- ▶ Generere output, når analysen er fuldført.



### BEMÆRK!

Hvis analysen mislykkes, tillader Assay Software, at systemet sender kørslen til analyse igen op til 3 gange.

## Miljømæssige overvejelser

Overvejelser med hensyn til omgivelsestemperaturen for Onsite Server fremgår af følgende tabel.

Tabel 1 Omgivelsestemperaturer for VeriSeq Onsite Server v2

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

Oplysninger om bortskaffelse af elektronisk udstyr (dvs. WEEE, hvis relevant) kan findes Illuminas websted på <https://support.illumina.com/weee-recycling.html>.



# Bilag A QC-målinger

QC-målinger og -grænser for kvantificering .....	36
QC-målinger og -grænser for sekventering .....	36

## QC-målinger og -grænser for kvantificering

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

## QC-målinger og -grænser for sekventering

Måling	Beskrivelse	Nedre grænse	Øvre grænse	Rationale
cluster_density	Sekventerings-clusterdensitet.	152.000 pr. mm <sup>2</sup>	338.000 pr. mm <sup>2</sup>	Flowcelle med lav clusterdensitet genererer ikke nok læsninger. Flowceller med for høj clusterdensitet frembringer som regel sekventeringsdata af lav kvalitet.
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer renhedsfilter.	≥ 50 %	I/T	Flowceller med ekstremt lav %PF kan have abnorm baserepræsentation og tyder sandsynligvis på problemer med PF-læsninger.
prephasing	Fraktion af præ-faseopdeling.	I/T	≤ 0,003	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
phasing	Fraktion af faseopdeling.	I/T	≤ 0,004	Empirisk optimerede anbefalinger for VeriSeq NIPT Solution v2.
predicted_aligned_reads	Estimeret gennemsnitligt antal unikt tilknyttede fragmenter pr. prøve.	≥ 4.000.000	I/T	Fastlagt som minimal observeret NES i normalbefolkningen.

# Bilag B Systemrapporter

Introduktion .....	37
Oversigt over systemrapporter .....	38
Hændelser, der udløser en rapport .....	39
Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter) .....	41
Procesrapporter .....	49

## Introduktion

Assay Software genererer to kategorier af rapporter:

- ▶ Resultat- og meddelelserapporter.
- ▶ Procesrapporter.

Rapporterne kan opdeles i to typer:

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

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

## Outputfiler

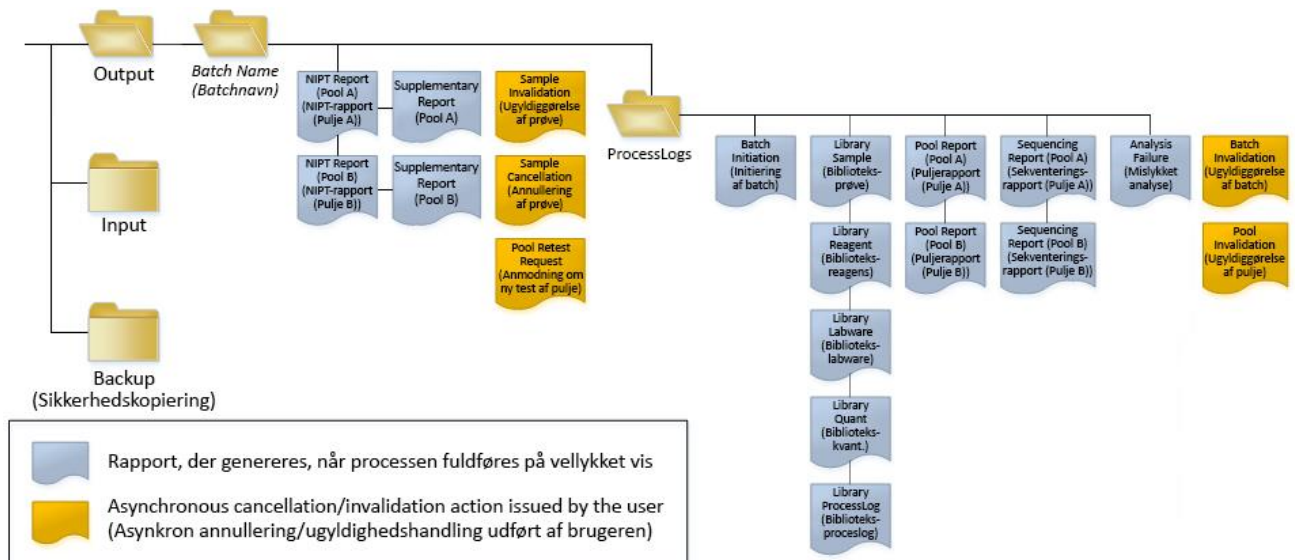
Assay Software-rapporterne bliver genereret på Onsite Servers interne harddisk, der er knyttet til brugerdrevet som en skrivebeskyttet output-mappe. Hver rapport bliver genereret med en tilhørende standardiseret MD5-kontrolsumfil, som anvendes til at kontrollere, at filen ikke er blevet ændret.

Alle rapporter er formateret i almindelig, tabulatorsepareret tekst. Rapporterne kan åbnes i et hvilket som helst tekstredigeringsprogram eller tabulatorsepareret dataprogram, såsom Microsoft Excel.

## Filstruktur for rapporter

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

Figur 5 Mapestruktur for Assay Software-rapporter



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

- ▶ **Hovedmappe (mappen Batch Name (Batchnavn))** – Indeholder rapporter, der indeholder resultater eller er forbundet med LIMS-genererede e-mailmeddelelser. Du kan finde yderligere oplysninger under *Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter)* på side 41.
- ▶ **Mappen ProcessLogs** – Indeholder rapporter relateret til processen. Du kan finde yderligere oplysninger under *Procesrapporter* på side 49

Du kan finde en liste over alle rapporter under *Oversigt over systemrapporter* på side 38.

## Oversigt over systemrapporter

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
<i>NIPT Report (NIPT-rapport)</i>	Handlingskrævende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Supplerende rapport</i>	Oplysende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)</i>	Handlingskrævende	Sample (Prøve)	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sample Cancelation Report (Rapport om annullering af prøve)</i>	Handlingskrævende	Sample (Prøve)	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Retest Request Report (Rapport om anmodning om ny test af pulje)</i>	Handlingskrævende	Pool (Pulje)	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapportnavn	Rapporttype	Rapportenhed	Rapportens filnavnformat
<i>Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Library Process Log (Biblioteksproceslog)</i>	Oplysende	Batch (Batch)	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Pool Report (Puljerapport)</i>	Oplysende	Pool (Pulje)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)</i>	Oplysende	Pool (Pulje)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sequencing Report (Sekventeringsrapport)</i>	Oplysende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)</i>	Oplysende	Pool/flow cell (Pulje/flowcelle)	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

## Hændelser, der udløser en rapport

Rapport	Beskrivelse	Hændelse, der udløser rapporten
NIPT Report (NIPT-rapport)	Indeholder de endelige resultater af en vellykket analysekørsel.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sekventeringskørselsanalysen fuldføres.</li> </ul>
Supplerende rapport	Indeholder supplerende resultater af en vellykket analysekørsel.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Sekventeringskørselsanalysen og NIPT report (NIPT-rapport) fuldføres begge.</li> </ul>
Ugyldiggørelse af prøve	Indeholder oplysninger om en ugyldiggjort prøve.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Brugeren ugyldiggør en prøve.</li> </ul>
Sample Cancelation (Annullering af prøve)	Indeholder oplysninger om en annulleret prøve.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Brugeren annullerer en prøve.</li> </ul>
Pool Retest Request (Anmodning om ny test af pulje)	Angiver, at der kan genereres en anden pulje fra en eksisterende batch. Indeholder oplysninger om statussen for ny test af pulje. <sup>1</sup>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Brugeren ugyldiggør en pulje.</li> </ul>
Batch Initiation (Initiering af batch)	Angiver opstart af behandling af en ny batch.	<ul style="list-style-type: none"> <li>Bruger starter en ny batch.</li> </ul>

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

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

## Results and notifications reports (Resultat- og meddelelserapporter)

### NIPT Report (NIPT-rapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_type	Oplysninger om prøvetypen, som angives af personalet på indsamlingsstedet eller laboratoriebrugeren. Bestemmer præsenteringen af aneuploidiklassifikationen.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Singleton</b> (Enkeltbarn) – Graviditet med enkelt embryo.</li> <li>• <b>Twin</b> (Tvilling) – Graviditet med flere embryoner.</li> <li>• <b>Control</b> (Kontrol) – Kontrolprøve med kendt køn og aneuploidiklassifikation.</li> <li>• <b>NTC</b> – Ingen skabelonkontrolprøve (ingen DNA).</li> <li>• <b>Not specified</b> (Ikke angivet) – Der er ikke angivet nogen prøvetype for denne prøve.</li> </ul>
sex_chrom	Anmodning om kønskromosomanalyse. Bestemmer præsenteringen af aneuploidiklassifikation og kønskromosomoplysninger.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Yes</b> (ja) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi og køn.</li> <li>• <b>No</b> (nej) – Ingen anmodning om rapportering af hverken kønskromosomal aneuploidi eller køn.</li> <li>• <b>SCA</b> (SCA) – Anmodning om rapportering af kønskromosomal aneuploidi, ingen anmodning om rapportering af køn.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Ikke angivet) – Ingen mulighed for kønskromosomrapportering for denne prøve. I NIPT Report (NIPT-rapport) er værdierne yes, no og sca angivet med små bogstaver.</li> </ul>
screen_type	Type af screening.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Basic</b> (Grundlæggende) – Screening af kromosom 13, 18 eller 21.</li> <li>• <b>Genomewide</b> (Hele genomet) – Screening af hele genomet.</li> <li>• <b>Not specified</b> (Ikke angivet) – Der er ikke angivet nogen screeningstype for denne prøve. I NIPT Report (NIPT-rapport) er værdierne basic og genomewide angivet med små bogstaver.</li> </ul>
flowcell	Stregkode for sekventeringsflowcelle.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
class_sx	Kønskromosomal aneuploidiklassifikation.	<p>En af følgende afhængigt af de valgte muligheder for rapportering af prøvetype og kønskromosom:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALI DETEKTERET) – Der blev detekteret en kønskromosomanomali.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – Negativ prøve og ingen rapportering af køn.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XX</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XX) – Negativ prøve med pigefoster.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED – XY</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XY) – Negativ prøve med drengfoster.</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (KUNNE IKKE RAPPORTERE) – Softwaren kunne ikke rapportere kønskromosom.</li> <li>• <b>NO CHR Y PRESENT</b> (INGEN FOREKOMST AF Y-KROM) – Tvillingegraviditet, hvor der ikke blev detekteret noget Y-kromosom.</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (FOREKOMST AF Y-KROM.) – Tvillingegraviditet, hvor der blev detekteret Y-kromosom.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren.</li> <li>• <b>NOT TESTED</b> (IKKE TESTET) – Der blev ikke testet for kønskromosom.</li> <li>• <b>NA</b> (I/T) – Kategorien gælder ikke for prøven.</li> </ul>
class_auto	Klassifikation af aneuploidier i autosomer. Rapporteret som ANOMALY DETECTED (ANOMALI DETEKTERET), hvis der blev detekteret en anomali for prøven inden for den valgte screeningstype.	<p>Et af følgende:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ANOMALY DETECTED</b> (ANOMALI DETEKTERET) – Der blev detekteret en autosomal kromosomanomali.</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET) – Ingen autosomal anomali detekteret.</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET) – Prøven blev annulleret af brugeren.</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT) – Prøven opfyldte ikke QC-kriterierne eller blev ugyldiggjort af brugeren.</li> <li>• <b>NA</b> (I/T) – Kategorien gælder ikke for prøven.</li> </ul>
anomaly_description	Streng i ISCN-stil, der beskriver alle rapporterbare anomalier. Flere anomalier adskilles af semikolon.	<p><b>DETECTED:</b> (DETEKTERET:) efterfulgt af semikolonseparerede strenge (se <i>Regler for beskrivelse af anomalier</i> på side 44).</p> <p>eller <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET)   <b>NA</b> (IKKE RELEVANT)   <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)   <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET).</p>

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
qc_flag	QC-analyseresultater. Kun qc_flag-værdierne af rapportresultaterne WARNING (ADVARSEL) og PASS (VELLYKKET). Alle andre værdier er ikke omfattet.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>PASS</b> (VELLYKKET)</li> <li>• <b>WARNING (ADVARSEL)</b></li> <li>• <b>FAIL</b> (MISLYKKET)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> <li>• <b>NTC_PASS</b> (NTC_VELLYKKET)</li> </ul>
qc_reason	Oplysninger om QC-fejl eller -advarsel.	Et af følgende: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>NONE</b> (INGEN) (QC-status = VELLYKKET)</li> <li>• <b>MULTIPLE ANOMALIES DETECTED</b> (FLERE ANOMALIER DETEKTERET) (QC-status = ADVARSEL)</li> <li>• <b>FAILED iFACT</b> (MISLYKKET iFACT)</li> <li>• <b>DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)</li> <li>• <b>FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b>(FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)</li> <li>• <b>FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (FLOWCELLEDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)</li> <li>• <b>FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION</b> (KUNNE IKKE ESTIMERE FØTAL FRAKTION)</li> <li>• <b>SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE</b> (SEKVENTERINGSDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)</li> <li>• <b>UNEXPECTED DATA</b> (UVENTEDE DATA)</li> <li>• <b>NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE</b> (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING)</li> <li>• <b>CANCELLED</b> (ANNULLERET)</li> <li>• <b>INVALIDATED</b> (UGYLDIGGJORT)</li> </ul>
ff	Estimeret fetal fraktion.	Procentdel af cfDNA fra fosteret i prøven afrundet til nærmeste heltal Resultater under 1 % angives som < 1%.



## Regler for beskrivelse af anomalier

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

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

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

+5

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

-6

Aneuploidier af kønskromosomer anvender standardnotation med fire mulige værdier:

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

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

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

F.eks. vises en delvis sletning eller duplikation, hvor cytobåndet mellem p14 og q15 på kromosom 22 har en duplikering, på følgende måde:

dup(22)(p14q15)

Feltet anomaly\_description følger tre sorteringsregler:

- 1 Elementer sorteres efter kromosomtallet, uanset om det er et helt kromosom eller en delvis sletning eller duplikation. En kønskromosomaneuploidi, hvis den forekommer, vises sidst.
- 2 Ved delvise sletninger eller duplikationer inden for det samme kromosom kommer sletninger før duplikationer.
- 3 Delvise sletninger eller duplikationer af samme type inden for det samme kromosom sorteres af startbasen, som vises i den supplerende rapport.

## Meddelelser om QC-årsager

Kolonnen qc\_reason i NIPT Report (NIPT-rapport) viser en QC-fejl eller advarsel, hvis analyseresultaterne ligger uden for det forventede område for en analytisk QC- måling. QC-fejl resulterer i fuldstændig undertrykkelse af resultaterne vedrørende kromosomal aneuploidi, kønsklassifikation, supplerende rapportresultater og estimeret føtal fraktion, hvilket svarer til følgende felter i NIPT Report (NIPT-rapport): class\_auto, class\_sx, anomaly\_description og ff.

Meddelelse om QC-årsag	Beskrivelse	Anbefalet handling
FAILED iFACT (MISLYKKET iFACT)	iFACT (individual Fetal Aneuploidy Confidence Test) – QC-måling, der kombinerer estimatet af føtal fraktion med dækningsrelaterede kørselsmålinger for at afgøre, hvorvidt systemet har statistisk konfidens til at afgive et resultat for en given prøve.	Genbehandl prøven.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (DATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Den gennemsnitlige afvigelse fra euploid dækning stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FORDELING AF FRAGMENTSTØRRELSER UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Fordelingen af fragmentstørrelser stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (FLOWCELLEDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Flowcelldata stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes fejl i flowcellekonfigurationen.	Genbehandl prøven.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (KUNNE IKKE ESTIMERE FØTAL FRAKTION)	Det var ikke muligt at frembringe et gyldigt estimat af den føtale fraktion.	Genbehandl prøven.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (SEKVENTERINGSDATA UDEN FOR FORVENTET OMRÅDE)	Inputdata for sekventering stemmer ikke overens med den opsatte datafordeling. Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Sekventér flowcellen igen.
UNEXPECTED DATA (UVENTEDE DATA)	Rapporten genererer et QC-problem, som ikke stemmer overens med de andre QC-årsager i denne tabel.	Kontakt Illuminas tekniske support.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (FLERE ANOMALIER DETEKTERET)	Der er detekteret to eller flere rapporterbare anomalier (inklusive helkromosomale aneuploidier og partielle deletioner eller duplikationer) i prøven. Detektering af flere anomalier kan være tegn på forkert håndtering af prøven eller i sjældne tilfælde maternel malignitet. Denne meddelelse er en advarsel. Den omhandler ikke en QC-fejl. Resultaterne bliver rapporteret, så du kan se de detekterede anomalier. Det kan dog være nødvendigt at genbehandle prøven.	Genbehandl prøven.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (NTC-PRØVE MED HØJ DÆKNING)	Der er registreret høj dækning i en NTC-prøve (intet DNA-materiale forventet). Kan skyldes kontaminering eller ukorrekt prøvebearbejdning.	Genbehandl prøven.

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

## Supplerende rapport

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

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
flowcell	Stregkoden for flowcellen.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
batch_name	Navnet på den relevante batch.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_barcode	Stregkoden for prøven.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
region	Enten hele kromosomet eller en beskrivelse af området for den delvise sletning eller duplikering.	<p>NA (ikke relevant) for målinger pr. batch.</p> <p>For målinger af kromosomområdet, chr og kromosomtallet (f.eks. <b>chr21</b>). Målinger af områder med partiel deletion eller duplikation vises, som beskrevet under <i>Regler for beskrivelse af anomalier</i> på side 44</p> <p>NA (Ikke relevant) – for målinger pr. batch eller pr. prøve.</p>
metric_name	Navnet på den beskrevne måling.	Se <i>Supplerende rapportmålinger</i> .
metric_value	Målingens værdi.	Se <i>Supplerende rapportmålinger</i> .

## Supplerende rapportmålinger

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

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

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

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse
genome_ assembly	Pr. batch	Koordinatsystemet til justering af sekventeringsdata og rapporteringskoordinater for området. Altid <b>GRCh37</b> for VeriSeq NIPT Solution v2.
frag_size_ dist	Pr. prøve	Standardafvigelse af forskellene mellem faktiske og forventede kumulative fragmentstørrelsesfordelinger.
fetal_fraction	Pr. prøve	Rapporteret føtal fraktion.
NCV_X (NCV_X)	Pr. prøve	Normaliseret kromosomværdi for X-kromosom Vises kun, hvis indstillingen for rapportering af kønskromosomer tillader det. Hvis ikke, vises denne måling som NOT TESTED (IKKE TESTET).
NCV_Y (NCV_Y)	Pr. prøve	Normaliseret kromosomværdi for Y-kromosom Vises kun, hvis indstillingen for rapportering af kønskromosomer tillader det. Hvis ikke, vises denne måling som NOT TESTED (IKKE TESTET).
number_of_ cnv_events	Pr. prøve	Antallet af delvist slettede eller dupliserede områder detekteret i prøven.
non_ excluded_ sites	Pr. prøve	Antallet af resterende aflæsninger efter filtrering, der tælles til analyse.
region_ classification	Pr. område	Systemets klassificering af området i samme format som feltet anomaly_description i NIPT-rapporten. Hvis der ikke blev detekteret nogen rapporterbar kønskromosomanomali, svarer områdeklassificeringen for kromosom X til værdien af feltet class_sx i NIPT-rapporten. Værdiindstillinger: <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>DETECTED:</b> (DETEKTERET:) efterfulgt af semikolonseparerede strenge (se <i>Regler for beskrivelse af anomalier på side 44</i>).</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET)</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED - XX</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XX)</li> <li>• <b>NO ANOMALY DETECTED - XY</b> (INGEN ANOMALI DETEKTERET – XY)</li> <li>• <b>NOT REPORTABLE</b> (IKKE RAPPORTERBAR)</li> <li>• <b>CHR Y PRESENT</b> (FOREKOMST AF Y-KROM.)</li> <li>• <b>CHR Y NOT PRESENT</b> (INGEN FOREKOMST AF Y-KROM.)</li> </ul>
chromosome	Pr. område	Kromosomsymbolet
start_base	Pr. område	Første base inkluderet i området.
end_base	Pr. område	Sidste base inkluderet i området.
start_ cytoband	Pr. område	Cytogenetisk bånd fra den første base inkluderet i området.
end_ cytoband	Pr. område	Cytogenetisk bånd fra den sidste base inkluderet i området.
region_size_ mb	Pr. område	Områdets størrelse i megabaser.
region_llr_ trisomy	Pr. område	LLR-scoren (Log-Likelihood Ratio) for trisomi for området. Angiver beviset på trisomi sammenlignet med beviset på ingen ændring (disomi). Der rapporteres en trisomi, hvis denne LLR-score overstiger en forudbestemt tærskel. Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er en stigning (dup). Hvis ikke, vises denne måling som NA (I/T, ikke tilgængelig).

Målingsnavn	Frekvens	Beskrivelse
region_llr_monosomy	Pr. område	LLR-scoren for monosomi for området. Angiver beviset på monosomi sammenlignet med beviset på ingen ændring (disomi). Der rapporteres en monosomi, hvis denne LLR-score overstiger en forudbestemt tærskel. Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er et fald (del). Hvis ikke, vises denne måling som NA (I/T, ikke tilgængelig). Denne måling vises som NOT TESTED (IKKE TESTET), hvis du vælger at foretage denne grundlæggende screeningstype.
region_t_stat_long_reads	Pr. område	T-statistikken for området. T-statistikken er forskellen i dækning mellem området og resten af genomet sammenlignet med variationen i prøven. Dette er en signal-til-støj-måling, der registrerer detekterbarheden af enhver ændring i dækningen i området. "long_reads" angiver, at den dækning, der er brugt til denne t-statistik, omfatter hele spektret af fragmentstørrelser, der er anvendt i analysen. T-statistikken kombineres med den føtalfraktion, der er estimeret for prøven, for at generere LLR-scorer.
region_mosaic_ratio	Pr. område	Andelen af det føtale materiale, der er aneuploid. Denne måling er baseret på forholdet mellem føtalfraktionen, der udledes fra dækningen af området, til føtalfraktionen for prøven. I prøver med føtalfraktioner tæt på nul kan mosaikforhold resultere i negative værdier som følge af variation i estimatet af den prøvofosterfraktion, der blev anvendt til beregningen af disse.
region_mosaic_llr_trisomy	Pr. område	LLR-scoren for trisomi beregnet ved hjælp af føtalfraktionen udledt fra dækningen i området frem for føtalfraktionen for prøven. Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er en stigning (dup). Hvis ikke, vises denne måling som NA (I/T, ikke tilgængelig).
region_mosaic_llr_monosomy	Pr. område	LLR-scoren for monosomi beregnet ved hjælp af føtalfraktionen udledt fra dækningen i området frem for føtalfraktionen for prøven. Ved delvis sletning eller duplikationer vises denne måling kun, hvis typen er et fald (del). Hvis ikke, vises denne måling som NA (I/T, ikke tilgængelig). Denne måling vises som NOT TESTED (IKKE TESTET), hvis du vælger at foretage denne grundlæggende screeningstype.

## Sample Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af prøve)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_barcode	Unik stregkode for den ugyldiggjorte prøve.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af prøven.	Op til 512 tegn.
operator	Brugernavn på den operatør, der har ugyldiggjort prøven eller forestået den mislykkede prøve.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af prøven.	ISO 8601-tidsstempel

## Sample Cancelation Report (Rapport om annullering af prøve)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_barcode	Unik stregkode for den annullerede prøve.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
reason	Brugerangivet årsag til annullering af prøven.	Op til 512 tegn.
operator	Brugernavn på den operatør, der har annulleret prøven.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
timestamp	Dato og tidspunkt for annullering af prøven.	ISO 8601-tidsstempel

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

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
pool_type	Puljetypen.	Enten A, B, C eller E.
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af den første pulje.	Op til 512 tegn.
timestamp	Dato og tidspunkt for anmodningen.	ISO 8601-tidsstempel

## Procesrapporter

### Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch)

Systemet genererer en Batch Initiation Report (Rapport om initiering af batch), når en batch bliver initieret og valideret inden plasmisolering.

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_type	Prøvetype på prøvens stregkode.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• singleton</li> <li>• control</li> <li>• twin</li> <li>• ntc</li> </ul>

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
well	Brønd forbundet med en prøve.	A-H efterfulgt af et tal fra 1 til 12.
assay	Analysenavn.	Op til 100 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
method_version	Version af automatiseringsmetode til analysen.	Op til 100 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum, punktummer og bindestreger).
workflow_manager_version	Workflow Manager-version forbundet med batchen.	Op til 36 store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum, punktummer eller bindestreger.

## Batch Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af batch)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af batchen.	Op til 512 tegn.
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort batchen.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af batchen.	ISO 8601-tidsstempel

## Library Sample Report (Biblioteksprøverapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_ barcode	Unik strejkode på prøven.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
qc_status	Prøvestatus efter fuldførelse af analysetrinnene.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pass (vellykket)</li> <li>• fail</li> </ul>
qc_reason	Årsag til QC-status.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
starting_ volume	Initial volumen (ml) i blodprøverøret på tidspunktet for plasmaisolering.	Ethvert positivt tal.
index	Indeks forbundet med en prøve.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
ccn_library_ pg_ul	Bibliotekskoncentration i pg/μl.	Ethvert positivt tal.
plasma_ isolation_ comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af plasmaisolering (fri tekst).	Op til 512 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
cfdna_ extraction_ comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af cfDNA-ekstraktion (fri tekst).	Op til 512 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
library_prep_ comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med klargøring af bibliotek (fri tekst).	Op til 512 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
quantitation_ comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med udførelse af kvantificering (fri tekst).	Op til 512 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).



## Library Reagent Report (Biblioteksreagensrapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
process	Procesnavn i formatet PROCES:underproces.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>ISOLATION</b> (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact.</li> <li>• <b>EXTRACTION</b> (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact.</li> <li>• <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete.</li> <li>• <b>QUANT</b> (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact.</li> <li>• <b>POOLING</b> (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.</li> </ul>
reagent_name	Reagensnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
lot	Reagensstregkode.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
expiration_date	Udløbsdato i producentens format.	Op til 100 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum, kolonner, skråstreger og bindestreger).
operator	Operatørens brugernavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
initiated	Tidsstempel ved initiering forbundet med reagens.	ISO 8601-tidsstempel

## Library Labware Report (Bibliotekslabwarerapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
labware_name	Labwarenavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
labware_barcode	Labwarestregkode.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
initiated	Tidsstempel ved initiering forbundet med labware.	ISO 8601-tidsstempel

## Library Quant Report (Bibliotekskvantificeringsrapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
quant_id	Numerisk identifikation.	Positive tal.
instrument	Kvantificeringsinstrumentets navn (fri tekst).	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
standard_r_squared	R-kvadreret.	Ethvert positivt tal.
standard_intercept	Skæringspunkt.	Ethvert tal.
standard_slope	Hældning.	Ethvert tal.
median_ccn_pg_ul	Median prøvekoncentration.	Ethvert positivt tal.
qc_status	QC-status for kvantificering.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pass (vellykket)</li> <li>• fail</li> </ul>
qc_reason	Beskrivelse af årsag til mislykket QC, hvis relevant.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
initiated	Tidsstempel ved initiering af kvantificering.	ISO 8601-tidsstempel

## Library Process Log (Biblioteksproceslog)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
process	Batchprocesnavn i formatet PROCES:underproces.	<b>ISOLATION</b> (ISOLERING) – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. <b>EXTRACTION</b> (EKSTRAKTION) – setup, chemistry, data_transact. <b>LIBRARY</b> (BIBLIOTEK) – setup, chemistry, data_transact, complete. <b>QUANT</b> (KVANT.) – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. <b>POOLING</b> (OPRETTELSE AF PULJER) – analysis, setup, pooling, data_transact, complete.
operator	Operatørens initialer.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
instrument	Instrumentnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
started (startet)	Dato og tidspunkt for opstart af batchprocessen.	ISO 8601-tidsstempel
finished	Dato og tidspunkt for fuldførelse eller mislykket gennemførelse af batchprocessen.	ISO 8601-tidsstempel
status	Aktuel batch.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• completed (fuldført)</li> <li>• failed (mislykket)</li> <li>• started (startet)</li> <li>• aborted (afbrudt)</li> </ul>

## Pool Report (Puljerapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sample_barcode	Unik stregkode på prøven.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med en prøve.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
pool_type	Puljetype forbundet med en prøve.	Enten A, B, C eller E.
pooling_volume_ul	Puljevolumen i µl.	Ethvert positivt tal.
pooling_comments	Brugerens kommentarer i forbindelse med puljeoprettelse (fri tekst).	Op til 512 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).

## Pool Invalidation Report (Rapport om ugyldiggørelse af pulje)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
pool_barcode	Puljestregkode for den ugyldiggjorte pulje.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
reason	Brugerangivet årsag til ugyldiggørelse af puljen.	Op til 512 tegn.
operator	Initialer på den operatør, der har ugyldiggjort puljen.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
timestamp	Dato og tidspunkt for ugyldiggørelse af puljen.	ISO 8601-tidsstempel

## Sequencing Report (Sekventeringsrapport)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
pool_ barcode	Puljestregkode forbundet med sekventeringskørsel.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
instrument	Sekventeringsinstrumentets serienummer.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
flowcell	Flowcelle forbundet med sekventeringskørsel.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
software_ version	Sammenkædning af softwareprogram/-version anvendt til at generere dataene på sekventeringsinstrumentet.	Store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, skråstreger, punktummer, kolonner, semikolonner og bindestreger.
run_folder	Sekventeringskørselsmappens navn.	Store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger.
sequencing_ status	Status for sekventeringskørsel.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• completed (fuldført)</li> <li>• timed out (timeout)</li> <li>• failed (mislykket)</li> </ul>
qc_status	QC-status for sekventeringskørsel.	<ul style="list-style-type: none"> <li>• pass (vellykket)</li> <li>• fail (mislykket)</li> <li>• error (fejl)</li> </ul>
qc_reason	QC-årsager til mislykket QC, semikolon-separerede værdier.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn, mellemrum og bindestreger).
cluster_ density	Clusterdensitet (median pr. flowcelle på tværs af fliser).	Ethvert positivt tal.
pct_q30	Procentdel af baser over Q30.	Ethvert positivt tal.
pct_pf	Procentdel af læsninger, der passerer filter.	Ethvert positivt tal.
phasing	Faseopdeling.	Ethvert positivt tal.
prephasing	Præ-faseopdeling	Ethvert positivt tal.
predicted_ aligned_ reads	Forudsagte sidestillede læsninger.	Ethvert positivt tal.
started (startet)	Tidsstempel i forbindelse med sekventeringsstart.	ISO 8601-tidsstempel
completed (fuldført)	Tidsstempel i forbindelse med fuldførelse af sekventering.	ISO 8601-tidsstempel

## Analysis Failure Report (Rapport om mislykket analyse)

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

Kolonne	Beskrivelse	Værdiindstillinger
batch_name	Batchnavn.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
pool_barcode	Puljestregkode forbundet med mislykket analyse.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
flowcell	Flowcelle-stregkode forbundet med mislykket analyse.	Op til 36 tegn (store og små alfanumeriske tegn, understregningstegn og bindestreger).
sequencing_run_folder	Mappen til sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse.	Store og små alfanumeriske tegn og understregningstegn.
analysis_run_status	Status for sekventeringskørsel forbundet med mislykket analyse.	Store og små alfanumeriske tegn og understregningstegn.
timestarted	Tidsstempel i forbindelse med analysestart.	ISO 8601-tidsstempel
timefinished	Tidsstempel i forbindelse med mislykket analyse.	ISO 8601-tidsstempel

# Bilag C Fejlfinding

Introduktion .....	57
Meddelelser i Assay Software .....	58
Systemproblemer .....	66
Databehandlingstest .....	66

## Introduktion

Hjælpen til fejlfinding på VeriSeq NIPT Solution v2 omfatter:

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

## Meddelelser i Assay Software

I dette afsnit finder du en beskrivelse af meddelelserne i Assay Software:

### Meddelelser om fremskridt

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

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Initiation (Initiering af batch)	Klargøring af bibliotek	Bruger har oprettet en ny batch.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.
Batch Library Complete (Batch-bibliotek komplet)	Klargøring af bibliotek	Bibliotek til aktuel batch er færdiggjort.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Pool Complete (Pulje komplet)	Klargøring af bibliotek	Der er genereret en pulje fra en batch.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing Started (Sekventering startet)	Sekventering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing QC passed (Vellykket QC af sekventering)	Sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen er vellykket.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Sequencing Run Associated With Pool (Sekventeringskørsel forbundet med pulje)	Sekventering	Sekventeringskørslen er blevet forbundet med en kendt pulje.	Aktivitet	Nej	Ikke relevant.
Analysis Started (Analyse startet)	Analyse	Analyse af den angivne sekventeringskørsel er startet.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.
Analysis Completed NIPT Report Generated (Analyse fuldført, NIPT-rapport genereret)	Efter analyse	Analysen er fuldført, og rapporter er genereret.	Aktivitet	Ja	Ikke relevant.

## Meddelelser om ugyldiggørelse

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

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



## Meddelelser om fejl, der kan rettes

Fejl, der kan rettes, er tilstande, som VeriSeq NIPT Assay Software kan gendanne ud fra, når brugeren følger den anbefalede handling. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Missing Instrument Path (Manglende instrument-sti)	Sekventering	Systemet kan ikke finde/forbinde til en ekstern sekventeringsmappe.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer på side 64</i></li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Sequencing (Utilstrækkelig diskplads til sekventering)	Sekventering	Systemet har registreret en ny sekventeringsdatamappe, men beregnet, at der ikke er nok diskplads til dataene.	Vigtig meddelelse	Ja	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer på side 64</i>.</li> <li>Ryd diskplads, eller sikkerhedskopier data. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer på side 64</i>.</li> </ol>
Sequencing Run Invalid Folder (Ugyldig sekventeringskørselsmappe)	Sekventering	Ugyldige tegn i sekventeringskørselsmappen.	Advarsel	Ja	Sekventeringskørselsmapperne blev omdøbt på ukorrekt vis. Omdøb kørslen til et gyldigt navn.
Sequencing Started but Pool Barcode File Missing (Sekventering startet men puljestregkodefilen mangler)	Sekventering	Softwaren kunne ikke finde filen, der indeholder puljestregkoden, i løbet af 30 minutter efter opstart af sekventeringen.	Advarsel	Ja	Kan skyldes fejl på sekventeringsinstrument eller NAS. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Systemet fortsætter med at lede efter puljestregkodefilen, indtil sekventeringen er gennemført.
Cannot Verify Sequencing Run Completion (Kan ikke bekræfte fuldførelse af sekventeringskørsel)	Sekventering	Softwaren kunne ikke læse filen med status for kørselsafslutning i sekventeringsmappen.	Advarsel	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Missing Sample Attributes (Prøveattributter mangler)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke finde nogen definition af prøvetype, kønskromosomal indstilling eller screeningstype for visse af prøverne.	Bemærk!	Ja	Der er ikke angivet et eller flere prøveattributter for den relevante prøve. Indtast de manglende prøveattributter i Workflow Manager, eller ugyldiggør prøven, så softwaren kan fortsætte.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Sample Sheet Generation failed (Generering af prøveark mislykkedes)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke generere prøveark.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> på side 64. Ryd diskplads eller sikkerhedskopidata, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> på side 64.</li> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> på side 64.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Unable to check disk space (Diskplads kunne ikke kontrolleres)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke kontrollere diskplads.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i>, Handlings-id 2 på side 64.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Insufficient Disk Space for Analysis (Utilstrækkelig diskplads til analyse)	Præanalyse	Softwaren registrerede, at der utilstrækkelig diskplads til at starte en ny analysekørsel.	Vigtig meddelelse	Ja	Ryd diskplads, eller sikkerhedskopier data. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> , Handlings-id 3 på side 65.
Unable to launch Analysis Pipeline (Analysis Pipeline kunne ikke startes)	Præanalyse	Softwaren kunne ikke starte en analysekørsel for den givne sekventeringsmappe.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.
Sequencing folder Read/Write permission failed (Læse-/skriverettigheder til sekventeringsmappen mislykkedes)	Præanalyse	Softwaretesten, der kontrollerer læse-/skriverettigheder til sekventeringskørselsmappen, mislykkedes.	Advarsel	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> på side 64.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Analysis Failed - Retry (Analysen mislykkedes – Prøv igen)	Analyse	Analysen mislykkedes. Der prøves igen.	Bemærk!	Ja	Ingen
Results Already Reported (Resultaterne er allerede rapporteret)	System	Softwaren registrerede, at der allerede er genereret en NIPT report (NIPT-rapport) for den aktuelle puljetype.	Aktivitet	Ja	Ingen

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unable to deliver email notifications (E-mailmeddelelser kunne ikke leveres)	System	Systemet ikke kan levere e-mailmeddelelser.	Advarsel	I/T	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér gyldigheden af den definerede e-mailkonfiguration i systemet Se instruktionerne under <i>Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail på side 28</i>.</li> <li>Send en test-mail. Se instruktionerne under <i>Konfiguration af systemmeddelelser via e-mail på side 28</i>.</li> <li>Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ol>
Time Skew Detected (Der er registreret en tidsforskel)	Klargøring af bibliotek	Software har registreret en tidsforskel på over 1 minut mellem tidsstempet fra Workflow Manager og serverens lokaltid.	Advarsel	Nej	<ol style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér lokaltiden på Workflow Manager-maskinen.</li> <li>Kontrollér den lokale tid på Onsite Server, som du finder på webbrugergænsefladen (under fanen Server Status (Serverstatus)).</li> </ol>

## Meddelelser om fejl, der ikke kan rettes

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

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Batch Failure (Mislykket batch)	Klargøring af bibliotek	Batch-QC mislykkedes.	Bemærk!	Ja	Genstart udpladning af bibliotek
Mislykket rapportgenerering	Rapportering	Systemet kunne ikke generere en rapport.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér, at der er ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer på side 64</i>. Ryd diskplads eller sikkerhedskopiér data, hvis der kun er lidt ledig diskplads. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer på side 64</i>.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Failed to Parse Run Parameters file (Kørselsparameterfilen kunne ikke analyseres)	Sekventering	Systemet kunne ikke åbne/analysere filen RunParameters.xml.	Advarsel	Ja	<p>Filen RunParameters.xml er beskadiget. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.</p>

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Unrecognized Run Parameters (Ikke-genkendte kørselsparametre)	Sekventering	Softwareen læser ikke-kompatible kørselsparametre.	Advarsel	Ja	Softwareen kunne ikke konstruere sekventeringskørselsparametre ud fra sekventeringsinstrumentets konfigurationsfil. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.
Invalid Run Parameters (Ugyldige kørselsparametre)	Sekventering	Softwareen læste nødvendige kørselsparametre, som ikke er forligelige med analysen.	Advarsel	Ja	Kontrollen af software-forligelighed mislykkedes. Kontrollér konfigurationen af sekventeringsinstrumentet, og udfør ny sekventering af puljen.
No Pool Barcode found (Der blev ikke fundet nogen puljestregkode)	Sekventering	Softwareen kunne ikke forbinde sekventeringskørsels flowcelle til en kendt puljestregkode.	Advarsel	Ja	Der er muligvis indtastet en forkert puljestregkode. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing Completed but Pool Barcode File Missing (Sekventering fuldført, men puljestregkodefilen mangler)	Sekventering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men filen, der indeholder puljestregkoden, blev ikke fundet.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig fejl på sekventeringsinstrumentet. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.
Unable to read Pool Barcode File (Kan ikke læse puljestregkodefil)	Sekventering	Filen, der indeholder puljestregkoden, er beskadiget.	Vigtig meddelelse	Ja	Kan skyldes fejl på sekventeringsinstrumentet eller netværket. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.
Pool Barcode File Mismatch (Forkert puljestregkodefil)	Sekventering	Den fundne puljestregkodefil henviser til et andet flowcelle-id end det, der er knyttet til sekventeringskørslen.	Vigtig meddelelse	Ja	Mulig fejl på sekventeringsinstrumentet. Kontakt Illuminas tekniske support for at få hjælp.
Sequencing Timed Out (Sekventeringskørsel fik timeout)	Sekventering	Sekventeringskørslen blev ikke fuldført inden for en given tidsramme.	Advarsel	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC files generation failed (Generering af QC-filer mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen blev fuldført, men InterOp QC-filerne er beskadiget.	Vigtig meddelelse	Ja	Kontrollér sekventeringsinstrumentet og netværksforbindelsen. Udfør en ny sekventering af puljen.
Sequencing QC failed (QC af sekventering mislykkedes)	QC af sekventering	Sekventeringskørslen er fuldført, og QC-kontrollen af sekventeringen mislykkedes.	Bemærk!	Ja	Udfør en ny sekventering af puljen.

Meddelelse	Trin	Hvornår?	Advarselsniveau	E-mail	Anbefalet handling
Analysis Failed for Maximum number of attempts (Maksimalt antal forsøg på analyse mislykkedes)	Analyse	Alle analyseforsøg mislykkedes. Ikke flere forsøg.	Advarsel	Ja	Udfør en ny sekventering af den anden pulje.
Analysis Post-Processing Failed (Efterbehandling af analyse mislykkedes)	Postanalyse	Softwaren kunne ikke efterbehandle analyseresultaterne.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> på side 64.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>
Analysis Upload Failed (Overførsel af analyse mislykkedes)	Postanalyse	Softwaren kunne ikke overføre analyseresultaterne til databasen.	Vigtig meddelelse	Ja	<ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér netværksforbindelsen, hvis der anvendes et NAS. Se <i>Anbefalede handlingsprocedurer</i> på side 64.</li> <li>Mulig hardwarefejl. Genstart serveren. Send en e-mail til Illuminas tekniske support, hvis problemet fortsætter.</li> </ul>

## Anbefalede handlingsprocedurer

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
1	Kontrollér netværksforbindelsen	<p>Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Indtast følgende kommando i en Windows-kommandolinje (cmd): <b>ping &lt;Server IP&gt;</b> Hvis der anvendes et NAS, skal forbindelsen til NAS også kontrolleres.</li> <li>Kontrollér, at der ikke er pakkeab. Kontakt IT-administratoren, hvis der er pakkeab.</li> <li>Kontrollér forbindelsen: <ol style="list-style-type: none"> <li>Log ind på Onsite Server-webbrugergrensefladen.</li> <li>Vælg <b>Folder</b> (Mappe) i dashboard-menuen.</li> <li>Vælg <b>Test</b>, og se, om testen er vellykket. Hvis testen mislykkes: Se <i>Redigering af et delt netværksdrev</i> på side 25, og kontrollér, at alle indstillinger er korrekt konfigureret.</li> </ol> </li> </ol>
2	Kontrollér, at der er ledig diskplads	<p>Sørg for, at Windows-maskinen er knyttet til mappen Onsite Server Input. Du kan finde yderligere oplysninger under <i>Tilknytning af serverdrev</i> på side 34.</p> <p>Højreklik på det drev, der er knyttet til mappen Input. Vælg <b>Properties</b> (Egenskaber), og se oplysningerne om ledig diskplads.</p>

Handlings-id	Anbefalet handling	Trin
3	Ryd diskplads/sikkerhedskopier data	<p>Illumina anbefaler regelmæssig sikkerhedskopiering af data og/eller lagring af sekventeringsdata på serversiden. Du kan finde yderligere oplysninger under <i>Administration af et delt netværksdrev på side 25</i>.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>Data, der er lagret på den lokale server: <ul style="list-style-type: none"> <li>Sørg for, at Windows-maskinen er knyttet til mappen Onsite Server Input. Du kan finde yderligere oplysninger under <i>Tilknytning af serverdrev på side 34</i>.</li> <li>a. Dobbeltklik på mappen Input, og indtast de legitimationsoplysninger, der giver adgang til den.</li> <li>b. Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavne, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne.</li> <li>c. b. Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper.</li> </ul> </li> <li>Data, der er lagret på et fjern-NAS: <ul style="list-style-type: none"> <li>Kontrollér, at fjernlagrings-NAS'et og den lokale maskine er på det samme netværk.</li> <li>Du skal have adgang til mappen på fjerndrevet. Det kræver, at du får legitimationsoplysninger fra IT-administratoren.</li> <li>a. Sekventeringskørselsdata er angivet med mappenavne, der stemmer overens med navnene på sekventeringskørslerne.</li> <li>b. Slet eller sikkerhedskopier de behandlede sekventeringsmapper.</li> </ul> </li> </ol>

## Systemproblemer

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

## Databehandlingstest

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

## Testning af serveren

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

## Fremgangsmåde

- 1 Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn så mappen TestingData.
- 2 Lav en kopi af en af følgende mapper, som kan findes i mappen TestingData:
  - ▶ For NextSeq-data: 170725\_NS500110\_0382\_AHT3MYBGX2\_Copy\_Analysis\_Workflow.
  - ▶ For NextSeqDx-data: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_Copy\_Analysis\_Workflow.
- 3 Omdøb kopien til en mappe med suffikset \_XXX\_XXX udgøres af tallet i rækkefølgen af testkørsler. Eksempel: Hvis der findes en mappe med suffikset \_002 i mappen, skal den nye kopi omdøbes med suffikset \_003.
- 4 Flyt den omdøbte mappe til input-mappen.
- 5 Vent på, at kørslen fuldføres (det tager 3-5 minutter). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailmeddelelser:
  - a Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
  - b NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport genereret for sekventeringskørsel)
 Knyt begge rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.
- 6 Åbn mappen TestData\_NS\_CopyWorkflow eller TestData\_NDx\_CopyWorkflow i output-mappen, og søg efter en af følgende rapporter:
  - ▶ For NextSeq: TestData\_NS\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NS\_CopyWorkflow\_PoolC\_HT3MYBGX2\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.
  - ▶ For NextSeqDx: TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_C\_TestData\_NDx\_CopyWorkflow\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.

Den forventede filstørrelse er cirka 7 Kb.

- 7 Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData. Det gør det lettere at administrere antallet af gange, som sekventeringstesten udføres.



#### **BEMÆRK!**

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

## **Kørsel af fulde analysetestdata**

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

### **Fremgangsmåde**

- 1 Åbn den tilknyttede input-mappe, og åbn mappen TestingData.
- 2 Omdøb følgende mappe ved at tilføje suffikset \_000: 180911\_NDX550152\_0014\_XXXXXXXXDX\_FullRun. Suffikset opretter et unikt navn for hver sekventeringskørsel. Hvis kørslen allerede har et suffiks, skal du omdøbe mappen ved at øge suffiksets numeriske værdi med 1.
- 3 Flyt den omdøbte mappe til input-mappen.
- 4 Vent på, at analysen fuldføres (det tager 4-5 timer). Kontrollér, at du har modtaget følgende e-mailmeddelelser:
  - a Sequencing Run Analysis Started (Sekventeringskørselsanalyse startet)
  - b NIPT Report generated for Sequencing Run (NIPT-rapport genereret for sekventeringskørsel)Knyt begge rapporter til det sekventeringsnavn, som mappen har fået.
- 5 Gå til outputmappen, og åbn mappen TestData\_NDx\_FullRun, og kontrollér, at følgende rapport er der: TestData\_NDx\_FullRun\_C\_TestData\_NDx\_FullRun\_PoolC\_XXXXXXXXDX\_nipt\_report\_YYYYMMDD\_HHMMSS.tab.  
Den forventede filstørrelse er cirka 7 Kb.
- 6 Flyt testsekventeringskørslen tilbage til mappen TestingData.



## Bilag D Yderligere ressourcer

Følgende dokumentation kan hentes på Illuminas websted.

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

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

# Bilag E Akronymmer

Akronym	Definition
BCL	Base Call File (filformat; .bcl-fil)
CE-IVD	CE-mærkning for <i>in vitro</i> -diagnostiske produkt.
cfDNA	Cell-Free DNA (cellefrit DNA)
DNA	Deoxyribonucleic Acid (deoxyribonukleinsyre)
DNS	Domain Name System (domænenavssystem)
FASTQ	Tekstbaseret filformat til lagring af output fra sekventeringsinstrumenter
FF	Fetal Fraction (føtal fraktion)
FIFO	First In, First Out (først ind, først ud)
iFACT	individual Fetal Aneuploidy Confidence Test (konfidenstest af enkeltprøver vedrørende føtal aneuploidi)
IP	Internet Protocol (internetprotokol)
LIMS	Laboratory Information Management System (system til administration af laboratorieoplysninger)
LIS	Laboratory Information System (laboratorieoplysningssystem)
LLR	Log Likelihood Ratios (log-likelihood-ratioer)
MAC	Media Access Control (medieadgangskontrol)
NAS	Network-Attached Storage (netværkstilknyttet lager)
NES	Non Excluded Sites (ikke-ekskluderede steder)
NGS	Next-Generation Sequencing (næste generations sekventering)
NIPT	Non-Invasive Prenatal Testing (ikke-invasiv prænatal test)
NTC	No Template Control (ingen skabelonkontrol)
NTP	Network Time Protocol (netværkstidsprotokol)
PF	Passing Filter (passerer filter)
PQ	Process Qualification (proceskvalificering)
QC	Quality Control (kvalitetskontrol)
Regex	Regular Expression (regulært udtryk). En rækkefølge af tegn, der via streng-matchende algoritmer kan anvendes til datavalidering.
RTA	Real-Time Analysis (realtidsanalyse)
RUO	Research Use Only (kun til forskningsformål)
SCA	Sex Chromosome Aneuploidy (kønskromosomal aneuploidi)
SDS	Safety Data Sheets (sikkerhedsdatablade)
SHA1	Secure Hash Algorithm 1 (sikker hashalgoritme 1)
SSL	Secure Sockets Layer (sikkerhedsteknologi, som muliggør etablering af en krypteret (sikker) forbindelse mellem en webserver og en browser)

# Teknisk hjælp

Kontakt Illuminas tekniske support for at få teknisk hjælp.

**Websted:** [www.illumina.com](http://www.illumina.com)  
**E-mail:** [techsupport@illumina.com](mailto:techsupport@illumina.com)

## Telefonnumre til Illuminas kundesupport

Område	Gratis	Regional
Nordamerika	+1.800.809.4566	
Australien	+1.800.775.688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrig	+33 805102193	+33 170770446
Holland	+31 8000222493	+31 207132960
Hongkong, Kina	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Kina	400.066.5835	
New Zealand	0800.451.650	
Norge	+47 800 16836	+47 21939693
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapore	+1.800.579.2745	
Spanien	+34 911899417	+34 800300143
Storbritannien	+44 8000126019	+44 2073057197
Sverige	+46 850619671	+46 200883979
Sydkorea	+82 80 234 5300	
Taiwan, Kina	00806651752	
Tyskland	+49 8001014940	+49 8938035677
Østrig	+43 800006249	+43 19286540
Andre lande	+44.1799.534000	

Sikkerhedsdatablade (SDS'er) – kan findes på Illuminas websted på [support.illumina.com/sds.html](http://support.illumina.com/sds.html).

Produktdokumentation – Kan downloades på [support.illumina.com](http://support.illumina.com).



Illumina

5200 Illumina Way  
San Diego, California 92122 U.S.A.  
+1.800.809.ILMN (4566)  
+1.858.202.4566 (uden for Nordamerika)  
techsupport@illumina.com  
www.illumina.com

CE  
2797



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

**Australsk sponsor**

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

**KUN TIL IN VITRO-DIAGNOSTIK**

© 2021 Illumina, Inc. Alle rettigheder forbeholdes.

**illumina**<sup>®</sup>