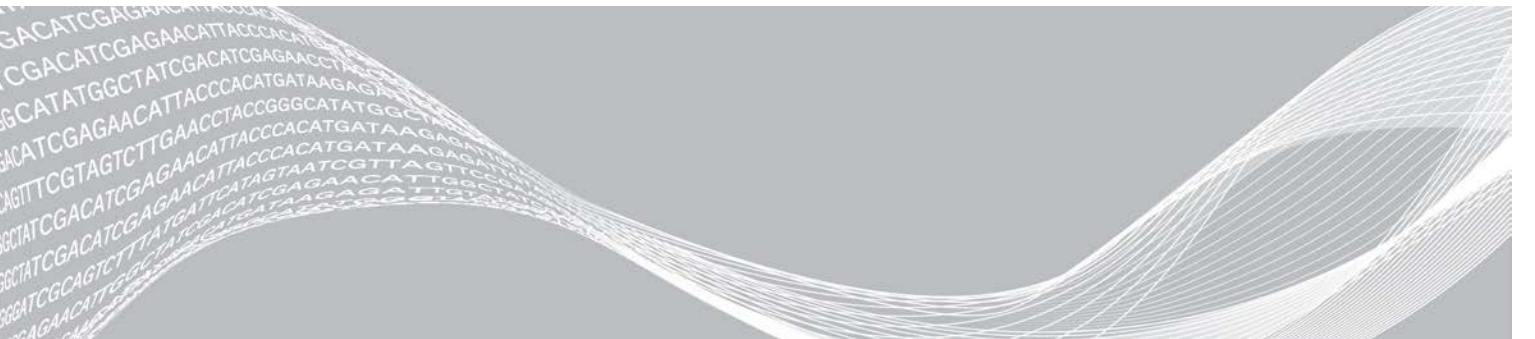


VeriSeq NIPT Çözümü v2

Yazılım Kılavuzu



Bu ürünün kullanımı, Illumina, Inc. firmasına ait olan ve Illumina, Inc. firmasına lisanslanmış patentler kapsamındadır. Bu ürün için yapılan ödeme, bu ürünün belgeleri ve diğer tüm ilgili koşul ve şartlar uyarınca amaçlanan kullanımına yönelik sınırlı, devredilemez bir kullanım hakkı sağlar. Bu patentlere dair temsili, kısmi bir liste www.illumina.com/patents adresinde bulunmaktadır. Herhangi bir başka patent gereği veya farklı bir kullanıma yönelik hiçbir hak açıkça, dolaylı olarak veya yorum yoluyla verilmemektedir.

Bu belge ve içindekiler Illumina, Inc. ve bağlı şirketlerinin ("Illumina") mülkiyetinde olup yalnızca işbu belgede açıklanan ürün/ürünlerin kullanımıyla bağlantılı olarak müşterisinin sözleşmeye ilişkin kullanımı içindir. Bu belge ve içindekiler Illumina'nın önceden yazılı izni olmaksızın başka hiçbir amaçla kullanılamaz veya dağıtılamaz ve/veya hiçbir şekilde iletilemez, ifşa edilemez ya da kopyalanamaz. Illumina bu belge ile patenti, ticari markası, telif hakkı veya genel hukuk hakları ya da üçüncü tarafların benzer hakları kapsamında hiçbir lisansı devretmez.

Bu belgede açıklanan ürünün/ürünlerin uygun ve güvenli bir şekilde kullanılması için nitelikli ve uygun eğitim almış çalışanlar bu belgedeki talimatları tam olarak ve açık bir şekilde uygulamalıdır. Söz konusu ürün/ürünler kullanılmadan önce bu belgedeki tüm bilgiler tam olarak okunmalı ve anlaşılmalıdır.

BU BELGEDE YER ALAN TÜM TALİMATLARIN TAMAMEN OKUNMAMASI VE AÇIK BİR ŞEKİLDE UYGULANMAMASI, ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN HASAR GÖRMESİNE, KULLANICI VEYA BAŞKALARI DAHİL OLMAK ÜZERE KİŞİLERİN YARALANMASINA VE DİĞER MALLARIN ZARAR GÖRMESİNE NEDEN OLABİLİR VE ÜRÜN/ÜRÜNLER İÇİN GEÇERLİ OLAN HER TÜRLÜ GARANTİYİ GEÇERSİZ KILACAKTIR.

ILLUMINA BU BELGEDE AÇIKLANAN ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN (ÜRÜNÜN PARÇALARI VE YAZILIMI DAHİL) YANLIŞ KULLANIMINDAN DOĞAN DURUMLARDAN SORUMLU TUTULAMAZ.

© 2019 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

Tüm ticari markalar Illumina, Inc. veya ilgili sahiplerinin malıdır. Özel ticari marka bilgileri için bkz. www.illumina.com/company/legal.html.

Revizyon Geçmişi

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No 1000000067940 v02	Nisan 2019	Eğitim materyalleri ile uyumlu hale getirmek üzere NIPT ve Tamamlayıcı raporlara ayrıntı eklendi.
Belge No 1000000067940 v01	Şubat 2019	Müşteri kullanımına yönelik VeriSeq NIPT Çözümü v2 Yazılım Kılavuzu sürümü.
Belge No 1000000067940 v00	Kasım 2018	Yalnızca şirket içi kullanıma yönelik ilk sürüm.

İçindekiler

Revizyon Geçmişi	iii
Bölüm 1 VeriSeq NIPT Çözümü v2	1
Giriş	1
Sistem Mimarisi	2
Bölüm 2 VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi	3
Giriş	3
VeriSeq NIPT Yöntemi	3
VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi	3
VeriSeq NIPT Hizmetleri	8
Bölüm 3 Yeni Nesil Sekans Cihazı	12
Giriş	12
Sekans Havuzu	12
Veri Depolama Entegrasyonu	12
Analiz Veri Hacmi Kapasitesi	13
Ağ Trafiği Kısıtlamaları	13
VeriSeq NIPT Local Run Manager	13
Bölüm 4 VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2	14
Giriş	14
Test Yazılımı Bileşenleri	14
Web Kullanıcı Arayüzü	18
Analiz ve Raporlama	26
VeriSeq Tesis Sunucusu v2	28
Ek A KK Metrikleri	31
Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları	31
Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları	31
Ek B Sistem Raporları	32
Giriş	32
Sistem Raporlarının Özeti	33
Rapor Oluşturma Etkinlikleri	34
Sonuç ve Bildirim Raporları	36
İşlem Raporları	47
Ek C Sorun Giderme	54
Giriş	54
Test Yazılımı Bildirimleri	55
Sistem Sorunları	61

Veri İşleme Testleri	61
Ek D Ek Kaynaklar	63
Ek E Kısaltmalar	64
Teknik Yardım	65

Bölüm 1 VeriSeq NIPT Çözümü v2

Giriş	1
Sistem Mimarisi	2

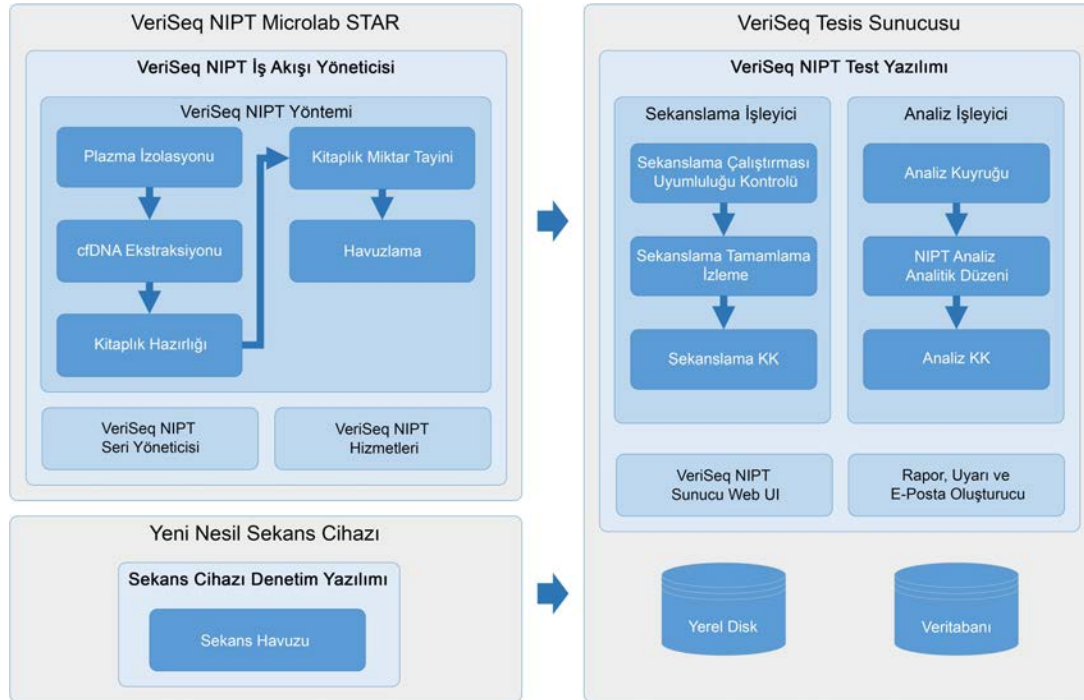
Giriş

VeriSeq NIPT Çözümü v2, en az 10 haftalık gebeliği olan hamile kadınlardaki maternal periferik tam kan numunelerinden fetal anöploidilerin tespitine yönelik sekanslama bazlı tarama amaçlı bir *in vitro* tanı testidir. Test iki adet tarama türü seçeneği sunar: temel ve genom geneli. Temel tarama yalnızca 21, 18, 13, X ve Y kromozomlarının anöploidi durumuna ilişkin bilgi sağlar. Genom geneli taramalar tüm otozomlara ilişkin kısmi çıkarma ve çoğaltmaları ve tüm kromozomlara ilişkin anöploidi durumunu sunar. Her iki tarama türü, cinsiyet kromozomu anöploidisi (SCA) raporlamasını talep etme seçeneği sağlar. Her iki tarama türünde de, bu ürün tanı veya diğer gebelik yönetimi kararları için tek temel olarak kullanılmamalıdır.

VeriSeq NIPT Çözümü v2 sistem mimarisi şunlardan oluşur:

- ▶ **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**—Kitaplık numuneleri hazırlamak ve izlemek için VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi ve VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kitleri kullanan otomatik sıvı taşıma aletidir. ML STAR, VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 kullanılarak analiz edilmesi amaçlanan numuneleri *VeriSeq NIPT Çözümü v2 Kullanım Talimatı* (belge no 1000000078751) belgesinde bulunan Kullanım Talimatları uyarınca hazırlar.
- ▶ **Yeni Nesil Sekans Cihazı (NGS)**—Cihaz üzerinde küme oluşturma ve sekanslama sağlayan bir genom geneli sekanslama cihazıdır. Sekans cihazı denetim yazılımı bir sekanslama çalıştırması ayarlamaya yönelik adımları sağlar ve miktar tayini yapılan kitaplık havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur.
- ▶ **VeriSeq Tesis Sunucusu v2**—VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2'yi barındıran ve çift sonlu sekanslama verilerini analiz etmeye verileri depolayan bir sunucudur. Test Yazılımı sürekli olarak sekanslama verilerini izleyip analiz eder ve numune sonuçlarını, işlem raporlarını ve bildirimleri oluşturur.

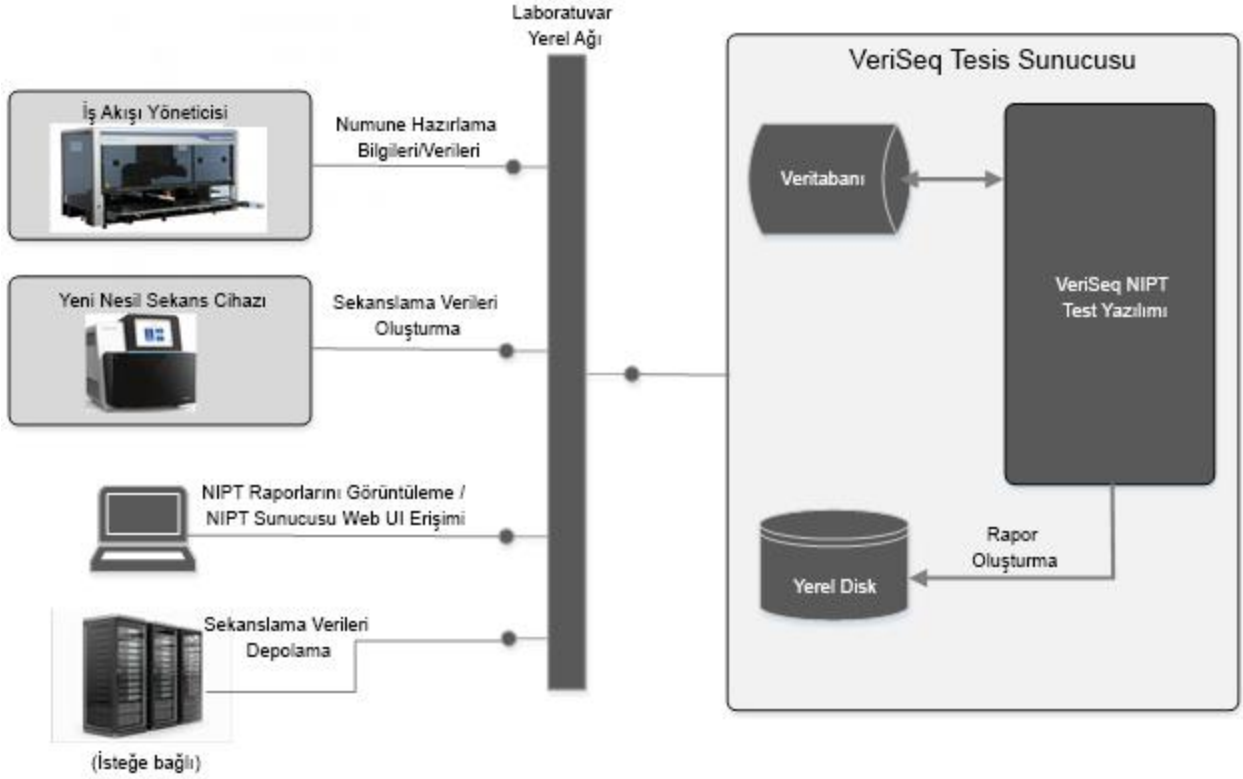
Şekil 1 VeriSeq NIPT Çözümü v2 Bileşenleri



Sistem Mimarisi

VeriSeq NIPT Çözümü v2, aynı alt ağı kullanan tüm sistem ekipmanlarının bağlantısını oluşturmak için yerel alan ağını (LAN) kullanır. LAN kullanımı, esnek ekipman konumlandırması ve ek sekans cihazları ve/veya ML STAR iş istasyonları bağlayarak genişletilebilir veri hacmi sağlar. Şekil 2 bir genel bakış sunmaktadır.

Şekil 2 VeriSeq NIPT Çözümü v2'ye Genel Bakış



Bölüm 2 VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi

Giriş	3
VeriSeq NIPT Yöntemi	3
VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi	3
VeriSeq NIPT Hizmetleri	8

Giriş

VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi, ML STAR'a kurulur ve VeriSeq NIPT Çözümü v2 uyarınca kan numunelerinin hazırlanmasını otomatikleştiren basit ve sezgisel bir kullanıcı arayüzü sağlar. İş Akışı Yöneticisi veri işleme, depolama, numune izleme ve iş akışı mantığını uygulama amaçlarıyla VeriSeq Tesis Sunucusu v2 ile veri bağlantısını sürdürür.

İş Akışı Yöneticisi şu şekilde de adlandırılan üç farklı yazılım modülüne erişim sağlar:

- ▶ VeriSeq NIPT Yöntemi
- ▶ VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi
- ▶ VeriSeq NIPT Hizmetleri

VeriSeq NIPT Yöntemi

VeriSeq NIPT Yöntemi (Yöntem), numunelerin ML STAR'da otomatik olarak işlenmesini yönetir. Yöntem aşağıdaki işleme adımlarını gerçekleştirir:

- ▶ **Plazma İzolasyonu**–Kan alma tüpünden 1 ml izole plazma aktarır. İşlem mantığı Test Yazılımı ile bir seri oluşturur. Her bir seri numune barkodu, numune türü, tarama türü, kuyu konumu ve cinsiyet raporlaması işareti dahil olmak üzere numune verilerini içerir.
- ▶ **cfDNA Ekstraksiyonu**–cfDNA'yı 900 µl plazmadan saflaştırır.
- ▶ **Kitaplık Hazırlama**–Sekanslama için hazır olan saflaştırılmış cfDNA'dan kitaplıklar oluşturur. Kitaplıklar serideki her bir numune için benzersiz dizinler içerir.
- ▶ **Kitaplık Miktar Tayini**–384 kuyulu mikrolaka biçiminde ek floresan boya kullanarak cfDNA konsantrasyonunu belirler. Plaka, etiketlenmiş DNA ölçün eğrisi ile serideki her numuneden iki kopya içerir. Sistem mikrolaka okuyucusundan gelen ham floresan okumalarını kullanır ve ölçün eğrisine göre numune konsantrasyonlarını hesaplar.
- ▶ **Havuzlama ve Normalleştirme**–Kitaplıkları sekanslama için tekli havuzlarda birleştirir. Sistem, daha önce belirlenmiş konsantrasyonları kullanarak sekans cihazı için hazır havuzdaki her bir numuneye yönelik uygun aktarım hacimlerini hesaplar.

VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi

VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi kullanıcı arayüzü ile numunelerin, serilerin ve havuzların durumunu yönetir. Sistem, birden çok sıvı yönetimi sistemi ve sekans cihazı genelinde ve analiz ardışık düzeni aracılığıyla numune izlemesine olanak sunar. Numune işleme prosedürleri hakkında daha fazla bilgi için bkz. *VeriSeq NIPT Çözümü v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)*.

İş akışındaki numuneleri nesnelere ifade edilen üç farklı kategoride yönetebilirsiniz:

Nesne	Açıklama
Numune	Tek bir kan tûpünden tek seferde çekilen 1 ml plazmanın sonucu. Numuneler kan tûpünün barkodu (numune barkodu) ve seriyle ilişkilendirilir.
Seri	cfDNA Ekstraksiyonu ve Kitaplık Hazırlama işlemi ile işlenen 24, 48 veya 96 numuneli plaka.
Havuz	Normalleştirilmiş ve seyreltilmiş, sekans cihazında kullanıma hazır hacim, çift dizinli kitaplıklar. Her bir havuz en fazla 48 numune içerir.

İşleme sırasında nesnelere aşağıdaki eylemler uygulanabilir:

Eylem	Nesne	Rapor Oluşturuldu	Açıklama
Geçersiz Kılma	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından işlenmek için artık geçerli değil olarak işaretlenen numune. Geçersiz kılınan numuneler için hiç test sonucu oluşturulmaz. Örnek: Plazma İzolasyonu sırasında görünür kan hücresi taşınması.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenen seri. Seri havuz oluşturma işleminden önce geçersiz kılınsa, tüm numuneler geçersiz kılınır. Örnek: Düşürülmüş veya farklı biçimde hatalı taşınmış plaka.
	Havuz	Havuz Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenen havuz. İki havuz geçersiz kılma işleminden sonra, havuz içerisindeki tüm numuneler geçersiz kılınır. Örnek: İki başarısız sekanslamada kullanılan tüm havuz hacmi.
Başarısız KK	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Belirtilen bir KK metriğinin başarısız olması veya sistem tarafından tespit edilen sıvı taşıma hatası nedeniyle VeriSeq NIPT Çözümü v2 numuneyi otomatik olarak geçersiz olarak işaretledi.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	VeriSeq NIPT Çözümü v2 otomatik olarak tüm seriyi geçersiz olarak işaretledi. Örnek: Sıvı taşıma sırasında sistem hatası.
İptal Etme	Numune	Numune İptali	Laboratuvar yönetimi numuneyi iptal edildi olarak işaretledi. Hiçbir test sonucu üretilmez.
Numune Niteliklerini Düzenleme	Numune	Cinsiyet Raporlaması	Kullanıcı tarafından Evet, Hayır veya SCA olarak işaretlenen cinsiyet raporlaması. Evet olarak belirtilmiş Numune cinsiyet raporlaması için numunenin cinsiyeti oluşturulur. Hayır olarak belirtilmiş numune cinsiyet raporlaması için numunenin cinsiyeti oluşturulmaz. SCA olarak belirtilmiş numune cinsiyet raporlaması için yalnızca cinsiyet anöploidileri raporlanır.
	Numune	Numune Türü	Kullanıcı tarafından Tekiz, İkiz, Kontrol veya Şablonsuz Kontrol (NTC) olarak işaretlenen numune türü. Numune cinsiyet türünün belirlenmesi testin analizini doğrudan etkiler. Doğru test sonuçları sağlamak için, numune türünün doğru olması gerekir.
	Numune	Tarama Türü	Kullanıcı tarafından temel (yalnızca 21, 18, 13, X ve Y) ve genom geneli (tüm kromozomlar) olarak işaretlenen tarama türü.

Geçersiz kılma, başarısız KK veya iptal etme işleminden sonra, nesne daha fazla işlenmez. Laboratuvar bilgi yönetimi sistemleri (LIMS), kan alma tûpünden numunenin yeniden işlenmesini belirtmek için Numune Geçersiz Kılma raporlarını kullanabilir.

Numune Sayfası Girdisi

Girdi numune sayfası, numune türü ve cinsiyet kromozomları raporlama durumu da dahil hastayla ilgili numune bilgileri sağlar. Sistem, sekanslama havuzlarının oluşturulabilmesi için tam numune bilgilerini gerektirir.



DİKKAT

Hataların önüne geçilmesi için numune sayfasına NTC'lere ilişkin herhangi bir numune bilgisini dahil etmeyin. Tamamen hariç tutun veya bunlara ilişkin satırları eklemeyin. Sistem otomatik olarak NTC'lere ilişkin barkodları, tarama türünü, numune türünü ve cinsiyet raporlamasını uygular.

Girdi numune sayfası, sekmeye ayrılmış metin dosyası (*.txt) olmalıdır. Dosyadaki başlık sütunu isimleri, aşağıdaki tabloda görünen başlık sütunu isimleriyle birebir eşleşmelidir.

Başlık Sütunu	Veri Türü	Gereklilik	Açıklama
batch_name	Dize/Boşluk	Gerekli	Numunenin seri adını belirtir. Girdi numunesi sayfasının doğru seriyle ilişkilendirildiğini teyit etmek için çağırma yöntemine (İş Akışı Yöneticisi) girilen seri adıyla eşleşmelidir. Maksimum 26 karakter vardır. Sütun boş bırakılabilir. NOT batch_name sütunu olmayan numune sayfaları kabul edilmeyecektir.
sample_barcode	Dize	Gerekli	ML STAR taşıyıcıya yüklenen kan numunesi tüpleri üzerindeki barkodlar. Numune barkodu olarak bir tam sayı değeri kullanılırsa, 15 haneyi aşmamalıdır. Alfanumerik numune barkodu maksimum 32 karakter olabilir. Yalnızca sayılar, harfler, tireler (-) ve alt çizgiler (_) kullanın.
sample_type	Dize	Gerekli	Analiz için numune tipini belirtir. İzin verilen değerler "Tekiz", "İkiz", "Kontrol" ve "NTC"dir.
sex_chromosomes	Dize	Gerekli	Fetal cinsiyet kromozomu raporlamasını belirtir. İzin verilen değerler "evet" (raporla), "hayır" (raporlama) ve "sca" (yalnızca cinsiyet kromozomu anöploidilerini raporla) seçenekleridir.
screen_type	Dize	Gerekli	Analiz için tarama türünü belirtir. "Temel" ve "genom geneli" değerlerine izin verilir.

Girdi numune sayfası Plazma İzolasyonu veya Havuzlama sırasında yüklenir ve Seri Yöneticisi kullanılarak yüklenebilir. Numune bilgileri, numune yükleme işlemi sırasında teyit edilir. Plazma İzolasyonu işlemi sırasında yüklenen numuneler tam numune listesi veya numunelerin alt grubunu içerebilir. Havuzlama işlemi sırasında sistem Plazma İzolasyonu işlemi sırasında yüklenmeyen tüm eksik numune bilgilerini talep eder.

Kullanıcı serideki tüm numuneler için (müşteri LIMS tarafından oluşturulan serilere yönelik) veya tekrarlanan testler için (kalan açık konumlar mevcut numunelerle doldurulmuş olarak) numune yükleme işlemi kontrol eder.

Üç adet numune sayfası kullanma yöntemi arasından seçim yapın:

- ▶ Önceden tanımlanmış seriler (LIMS tarafından oluşturulmuş seriler)
- ▶ Geçici seri oluşturma (İş Akışı Yöneticisi tarafından oluşturulmuş seriler)
- ▶ Hibrit seri oluşturma (takviye edilmiş LIMS öncelikli numuneleri)

Önceden Tanımlanmış Seriler — LIMS Tarafından Oluşturulan Seriler

Numune işlemeye başlanmadan önce seriler müşteri LIMS sistemi tarafından oluşturulabilir. Önceden tanımlanan serilerde, numuneler ML STAR taşıyıcıya yüklenmeden önce tüm numuneler halihazırda seriyle ilişkilendirilir. Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numune sayfası, tüm numuneleriyle birlikte serideki bütün numuneleri içerir. İşlemin başlangıcında İş Akışı Yöneticisine manuel olarak doğru seri numarasının girildiğinden emin olmak için LIMS tarafından oluşturulan serilere yönelik numune sayfaları seri numarası sütununu içermelidir.

Bu yaklaşımın yüklenen birebir numunelerin kilitlemesi avantajı vardır çünkü sistem numune sayfasındaki tüm numunelerin seride bulunmasını gerektirir. Daha fazla bilgi gerekmez ve laboratuvar ilave veri girişi olmadan nihai rapora devam edebilir.

- ▶ **Avantajlar**—Seri içeriklerine yönelik tam kontrol sağlar. İstenmeyen numunelerin yüklenmesini önler.
- ▶ **Dezavantajlar**—Envanterden serilerin üretilmesi için bir sistem gerektirir (gelişmiş LIMS). Laboratuvar personelinin depodan doğru numuneleri almasını gerektirir veya gelişmiş bir numune depolama sistemi gerektirir.

Geçici Seri Oluşturma—Oluşturulan Seriler

Seriler, fiziksel olarak numune tüplerinin toplanması ve bunların plazma izolasyonu sırasında ML STAR taşıyıcıya yüklenmesiyle laboratuvarında oluşturulabilir. Önceden numune-seri ilişkilendirmesi gerekmez ve laboratuvardaki kullanıcı hangi numunelerin seriyeye dahil edileceğini belirler.

İstemde bulunulduğunda, kullanıcı plazma izolasyonu sırasında **No Sample Sheet** (Numune Sayfası Yok) ögesini seçer. İş Akışı Yöneticisi yüklenen numuneleri manuel olarak girilen seri numarasıyla ilişkilendirir ve bir seri başlatma raporu oluşturur. Serinin oluşturulduğunu belirtmek ve ilişkilendirilmiş numunelerin bir listesini sağlamak için rapor laboratuvar LIMS sistemine gönderilebilir.

- ▶ **Avantajlar**—LIMS veya numune sayfası gerekmez. Kullanıcılar, havuzlama sırasında yükleme için numune türü, tarama türü ve cinsiyet raporlama hakkında bilgi içeren seri başlatma raporu üzerinde değişiklik yapabilir. Esneklik, istendiğinde herhangi bir numune eklenebilir.
- ▶ **Dezavantajlar**—Hangi numunelerin seriyeye dahil edileceği üzerinde otomatik kontrol yoktur. Kullanıcı istenmeyen bir numuneyi yükleyebilir. Numune verileri havuzlama sırasında yüklenmelidir.

Hibrit Seri Oluşturma—LIMS Öncelikli Numuneleri

Müşteri LIMS sistemi önceden tanımlanmış numunelerin alt kümesiyle bir seri oluşturabilir. Seride kalan numuneler yüklenen numunelerden İş Akışı Yöneticisi tarafından doldurulur. Bu durumda, kullanıcı plazma izolasyonu sırasında bir kısmı numune sayfası yükler. Yine, seri isimlerini önceden belirlemek istemeleri halinde laboratuvarların Seri No sütununu doldurmaları istenir. Kimi zaman bir kullanıcı manuel olarak girilen seri adını iki kez kontrol etmek için yalnızca seri adını içeren boş bir numune sayfası yüklemeyi seçebilir. Bu strateji, yüksek değerli numunelerin çalıştırmaya dahil edildiğinden emin olmak için yeniden yapılan testler gibi yüksek değerli testlerin önceliklendirilmesi açısından iyi çalışır. Seriyeye hangi numunelerin dahil edileceğine dair karar kısmen LIMS ve kısmen de laboratuvardaki kullanıcı tarafından belirlenir.

- ▶ **Avantajlar**—Seri adını ve serideki numunelerin bazılarını (yani, yeniden yapılan testler) belirleme yeteneğini korurken Geçici Seri Oluşturma stratejisinin esnekliğini sürdürür.
- ▶ **Dezavantajlar**—Numuneleri tam olarak belirlemez; dolayısıyla, istenmeyen bir numune yine de yüklenebilir. Bu strateji yine de havuzlama sırasında bazı numuneler hakkında bilgi gerektirir.

Numune Niteliklerini Düzenle

Sekanslama çalışmasını başlatmadan önce herhangi bir noktada VeriSeq NIPT Seri Yöneticisini kullanarak bağımsız numune cinsiyet kromozomu raporlama, tarama türü ve numune türü niteliklerini değiştirebilirsiniz.

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 3 Seri plakası şemasında, istenen numuneyle ilişkili kuyu konumunu seçin.
- 4 Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve ardından Sample Type (Numune Tipi) aşağı açılır listesinden bir Sample Type (Numune Tipi) ögesini seçin.
- 5 Sex Reporting (Cinsiyet Raporlaması) aşağı açılır listesinden bir Sex Reporting (Cinsiyet Raporlaması) niteliği seçin.
- 6 Screen Type (Tarama Türü) aşağı açılır listesinden bir Tarama Türü niteliği seçin.

7 **Edit** (Düzenle) seçeneğini belirleyin.

Numune, Seri ve Havuz Geçersiz Kılma

Numune işlemindeki adıma bağlı olarak, kullanıcı bağımsız bir numuneyi, seriyi veya numune havuzunu geçersiz kılabilir. Geçersiz kılma işleminden sonra numune, seri veya havuz artık işlenemez.

Bir test raporu oluşturmadan önce herhangi bir zamanda bir veya daha fazla numuneyi geçersiz kılmak için VeriSeq NIPT Yöntemini veya Seri Yöneticisini kullanın.

VeriSeq NIPT Yöntemi Kullanarak Geçersiz Kılma

- 1 Numune işleme sırasında, her İş Akışı Yöneticisi işleminin sonundaki Well Comments (Kuyu Yorumları) penceresinde başarısız olan bağımsız kuyuyu seçin ve **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 2 Aşağı açılır menülerden en az bir açıklama seçin veya **Other** (Diğer) onay kutusunu seçerek bir yorum girin.
- 3 **Fail Sample** (Numuneyi Atla) onay kutusunu seçin ve **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 4 Sistemin numuneyi atladığını teyit edin.

Seri Yöneticisini Kullanarak Geçersiz Kılma

Aşağıdakileri geçersiz kılmak için Seri Yöneticisini kullanın:

- ▶ Numune
- ▶ Havuz adımı tamamlanmadan önce seri.
- ▶ Havuz adımı tamamlandıktan sonra ancak test raporu oluşturulmadan önce bir numune havuzu.



NOT

Halihazırda çalışan yöntemlerden Seri Yöneticisini çalıştırmadan önce çıkın.

Seri Yöneticisine Erişim

- 1 Seri Yöneticisine erişmek için aşağıdakilerden birini yapın:
 - ▶ App Launcher (Uygulama Başlatıcı) uygulamasından **VeriSeq NIPT Batch Manager** (VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi) ögesini seçin.
 - ▶ Ağ bağlantısı bulunan bir bilgisayarda C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Yöntemler\VeriSeqNIPT konumuna gidin ve Hamilton Çalıştırma Denetim Cihazı ile Seri Yöneticisi yöntem dosyasını (**VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med**) açın.

Numune Geçersiz Kılma

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 3 Seri plakası şemasından atlanan numuneyle ilişkili kuyu konumunu seçin.
- 4 Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Invalidate Sample** (Numuneyi Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.
- 5 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin. Seri plakası şemasında geçersiz kılınan numune yeşil renkten kırmızı renge döner ve durum etiketi geçerli yerine başarısız olarak değişir.

Seri Geçersiz Kılma

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 3 Seri plakası şemasında **Invalidate Batch** (Seriye Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.
- 4 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.
Seri için hiç geçerli havuz yoksa, seri plakası şemasındaki tüm numuneler yeşil renkten kırmızı renge geçecektir. Seri içerisindeki geçerli havuzlar geçerliliğini korur.

Havuz Geçersiz Kılma

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **Pool Manager** (Havuz Yöneticisi) seçeneğini belirleyin.
- 3 Havuzun barkodunu tarayın.
- 4 Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 5 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.

Numune Sayfası Yükleme

Kullanıcı, Seri Yöneticisi aracılığıyla numune bilgilerini içeren bir numune sayfası yükleyebilir. Bu özelliği kullanarak kullanıcı örneğin büyük setler halinde numune bilgileri yükleyebilir veya bunları değiştirebilir.

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 3 **Upload New Sample Sheet** (Yeni Numune Sayfası Yükle) seçeneğini belirleyin.
- 4 İstenen numune sayfasına göz atıp seçin ve ardından **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.

Numune İptali

- 1 Seri Yöneticisine erişin.
- 2 Seri No ve Kullanıcı Adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
- 3 Seri plakası şemasında, iptal edilen numuneye ilişkili kuyu konumunu seçin.
- 4 Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Cancel Sample** (Numuneyi İptal Et) seçeneğini belirleyin.
- 5 Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Cancel** (İptal Et) seçeneğini belirleyin.
Seri plakası şemasında iptal edilen numune yeşil renkten kırmızı renge değişir.

VeriSeq NIPT Hizmetleri

VeriSeq NIPT Hizmetleri (Hizmetler) hem ML STAR hem de İş Akışı Yöneticisinin yapılandırılması ve doğrulanması için kullanılan birtakım araçlar içerir. Bu araçlar sistemin normal çalışması için gerekli değildir ancak sorun giderme çalışmaları sırasında Illumina veya Hamilton Teknik Destek bölümüne yardımcı olmak üzere gerekli olabilir. Bu araçlar ayrıca küme yoğunluğundaki kayma nedeniyle sistem parametrelerinin ayarlanması için de kullanılabilir.

VeriSeq NIPT Hizmetlerini Başlatma



NOT

Hizmetleri çalıştırmadan önce çalışan tüm yöntemleri kapatın.

VeriSeq NIPT Hizmetlerine erişmek için aşağıdakilerden birini yapın:

- ▶ App Launcher (Uygulama Başlatıcı) uygulamasında **VeriSeq NIPT Services** (VeriSeq NIPT Hizmetleri) seçeneğini belirleyin.
- ▶ Ağ bağlantısı bulunan bir bilgisayarda C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT\ konumuna gidin ve Hamilton Çalıştırma Denetim Cihazı ile VeriSeq NIPT Hizmetleri yöntem dosyasını (**VeriSeqNIPT_Service.med**) açın.

Services (Hizmetler) araçları iki tür testi etkinleştirir:

- ▶ **Bağımsız Testler**—ML STAR donanımında sorun gidermek için kullanılan bileşen testleri.
- ▶ **Servis Araçları**—İş Akışı Yöneticisini yapılandırmak için kullanılan araçlar.

Bağımsız Testler

İş Akışı Yöneticisinde karşılaşılan donanım sorunlarını gidermeye yardımcı olmak için aşağıdaki sistem testleri gerekli olabilir.

Sistem Testi	Açıklama
Barkod/Otomatik Yükleme	AutoLoader (Otomatik Yükleyici) sistem tablasının ve barkod tarama işlevinin düzgün yapılandırmasını test eder.
CPAC	CPAC tabla üstü ısıtıcı sistemlerinin işlevini test eder. Ayrıca bağımsız birimlerin kontrol kutusuna elektrik bağlantısının doğru olup olmadığını kontrol eder.
BVS Vacuum	Vakumun bağlanabildiğini ve operasyonel basınçlara ulaşabildiğini teyit etmek için tabla üzeri temel basınç sisteminin işlevini test eder.
Bağımsız Kanal	Bağımsız pipet kanallarının işlevini test eder. Pipet kanallarının damlatıp damlatmadığını ve besleme hacimlerinin tutarlılığını tespit etmek için sıvı tutma testi gerçekleştirir.
iSwap	iSwap robotik kolun işlevini test eder ve tüm tabla öğretim konumlarını teyit eder.
96 Başlı	CO-RE 96 pipet başının işlevini test eder. Pipet kanallarının damlatıp damlatmadığını ve besleme hacimlerinin tutarlılığını tespit etmek için sıvı tutma testi gerçekleştirir.

Bağımsız testler gerçekleştirmek için:

- 1 Gerçekleştirmek için belirli bir testi seçin.



NOT

Full IOQ Execution (Tam IOQ Yürütme) özelliği altı testin tamamını sıralı olarak çalıştırır.

- 2 Ekipman işlevi ve karşılaşılan tüm sistem hatalarına yönelik gözlemleri not ederek ekran talimatlarını izleyin.
- 3 Tamamlandığında, yöntemden çıkmak için **Abort** (İptal) seçeneğini belirleyin.
- 4 Test sırasında oluşturulan sistem iz günlüklerini sağlamanız isteniyorsa C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\LogFiles konumunda VeriSeqNIPT_Services ile başlayan günlükleri bulabilirsiniz.

Servis Araçları

Servis Araçları, İş Akışı Yöneticisi ve bazı test parametrelerinin yapılandırılmasına olanak sunar.

Sistem Testi	Açıklama
Sunucu Yapılandırması	VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi ve Test Yazılımı arasındaki bağlantıyı yapılandırır ve test eder. Bu sistemler arasında düzgün bir iletişimin olması İş Akışı Yöneticisinin çalışması için zorunludur.
Test Yapılandırması	Varsayılan kitaplık konsantrasyonunu sıfırlamak için kullanılır.
Deck Teach Tool (Deck Teach Aracı)	Bir dosyadan öğretilen tablo konumlarının dışa ve içe aktarılması için kullanılır.

Sunucu Yapılandırması

VeriSeq Tesis Sunucusu v2 ağ adresi değişirse İş Akışı Yöneticisini yeni adrese yönlendirin.

- 1 Services Tools (Hizmet Araçları) menüsünden **Server Configuration** (Sunucu Yapılandırması) ögesini seçin.
- 2 URL'yi Tesis Sunucusunun yeni adresiyle güncelleyin.
- 3 Test mesajı göndermek için **Test Connection** (Bağlantı Testi) seçeneğini belirleyin. Bu mesaj alınmazsa Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.
- 4 System Configuration (Sistem Yapılandırması) ekranından **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin ve yeni değeri kaydetmek için **Apply** (Uygula) düğmesini seçin.

Test Yapılandırması

Havuzlama işlemi sırasında çalıştırma bazlı olarak İş Akışı Yöneticisinde sekans cihazı havuzlarındaki sekans cihazı kitaplıklarının konsantrasyonunu ayarlayabilirsiniz (bkz. *VeriSeq NIPT Çözümü v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)*). Bu konsantrasyonun varsayılan değerini değiştirmek için Assay Configuration (Test Yapılandırması) aracı kullanılabilir.

Ayrıca Test Yapılandırması aracını kullanarak diğer parametrelerin değerlerini de değiştirebilirsiniz. Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlama parametresini Evet veya Hayır olarak ayarlayabilirsiniz. Bu ayar numune hazırlama sırasında Use Default (Varsayılanı Kullan) düğmesi seçildiğinde numunelere hangi niteliğin atanacağını belirler. Tarama Türü parametresi Temel veya Genom Geneli olarak ayarlanabilir ve numuneye ilişkin tarama türünü belirler.

- 1 **Assay Configuration** (Test Yapılandırması) seçeneğini belirleyin.
- 2 Hedef Kitaplık Konsantrasyonu (pg/µl) kutusunu istenen değere güncelleyin.
- 3 Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlamasını istenen değere güncelleyin.
- 4 Tarama Türünü istenen değere güncelleyin.
- 5 **Apply** (Uygula) seçeneğini belirleyin.

Deck Teach Tool (Deck Teach Aracı)

Sorun giderme sırasında, öğretilen konum değerlerinin dışa aktarılması gerekebilir. Deck Teach Tool (Deck Teach Aracı) kullanarak değerleriyle birlikte konumların bir listesini oluşturun.

- 1 **Deck Teach Tool** (Deck Teach Aracı) ögesini seçin.
- 2 **Export** (Dışa Aktar) seçeneğini belirleyin.
- 3 Çalışılan tabla konumlarını içeren metin dosyası için bir çıktı konumu seçin.

- 4 **OK** (Tamam) ögesini seçin.
Deck Teach Tool (Deck Teach Aracı), İş Akışı Yöneticisi kurulumu için tüm öğretilmiş laboratuvar donanımı konumlarına yönelik değerleri içeren bir metin dosyası kaydeder.
- 5 Method Selection (Yöntem Seçimi) ekranına geri dönmek için **Cancel** (İptal) ögesini seçin.

Bölüm 3 Yeni Nesil Sekans Cihazı

Giriş	12
Sekans Havuzu	12
Veri Depolama Entegrasyonu	12
Analiz Veri Hacmi Kapasitesi	13
Ağ Trafik Kısıtlamaları	13
VeriSeq NIPT Local Run Manager	13

Giriş

Yeni nesil sekanslama sistemi miktar tayini yapılan kitaplık havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur ve Tesis Sunucusu aracılığıyla VeriSeq NIPT Çözümü v2 ile entegre olur. Sekanslama verileri Test Yazılımının Analiz İşleyici özelliği tarafından değerlendirilir.

Yeni nesil sekanslama sistemini VeriSeq NIPT Çözümü v2 ile entegre ederken aşağıdakileri göz önünde bulundurun.

- ▶ Veri depolama entegrasyonu.
- ▶ Analiz veri hacmi kapasitesi.
- ▶ Ağ trafiği kısıtlamaları.

Sekans Havuzu

Test Yazılımı, aşağıdaki teknik özellikler uyarınca hazırlanmış kitaplık havuzunda sekanslama verileri oluşturabilecek yeni nesil bir sekans cihazı gerektirir:

- ▶ 2x36 çift sonlu okumalar üretme.
- ▶ VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kitindeki dizin adaptörlerine uyumlu.
- ▶ İki kanallı kimya.
- ▶ .BCL dosyalarının otomatik üretimi.

Veri Depolama Entegrasyonu

VeriSeq NIPT Çözümü v2 için tipik bir sekanslama çalıştırması, yeni nesil sekanslama sistemi verileri için 25-30 GB gerektirir. Fiili veri boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlı olarak farklılık gösterebilir. Tesis Sunucusu, 7,5 TB'tan fazla depolama alanı sağlar ve bu alan yaklaşık 300 sekanslama çalıştırması ($7.500 / 25 = 300$) için yeterlidir.

Veri depolama amaçları açısından, aşağıdaki yöntemlerden biri için yeni nesil sekanslama sistemini Tesis Sunucusuna eşleyin:

- ▶ Tesis Sunucusunu veri deposu olarak kullanın. Bu yapılandırmada sekans cihazı doğrudan sunucuya eşlenir ve verileri yerel sunucuda saklar.
- ▶ Yüksek veri hacmi olan bir laboratuvar için ağa bağlı depolama (NAS) kullanın. Yeni nesil sekanslama sistemini, sekanslama verilerini doğrudan NAS üzerinde belirli bir konumda tutacak şekilde yapılandırın. Bu kurulumda, sunucunun gelen sekanslama çalıştırmalarını izlemesini sağlamak üzere Tesis Sunucusunu özel NAS konumunu izleyecek şekilde yapılandırın. Numune hacmini arttırmak için çoklu yeni nesil sekanslama sistemleri eklenebilir. Sunucuyu NAS'ye eşleme hakkında daha fazla bilgi için bkz. [Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 23](#).

Yeni nesil sekanslama sistemlerini sunucu veya NAS ile eşleme konusunda daha fazla bilgi için sistemin kullanıcı kılavuzuna bakın.

Analiz Veri Hacmi Kapasitesi

VeriSeq NIPT Analiz Ardışık Düzeni genellikle tek bir sekanslama çalıştırmasına yönelik verileri yaklaşık 5 saatte işler. Numune veri hacmi bakımından laboratuvarı genişletirken tek bir sunucunun günde maksimum dört çalıştırma işleyebileceğini, bunun günde 48 numune x 4 = 192 numuneye eşit olduğunu göz önünde bulundurun. İlave veri hacmi çözümleri için Illumina Destek ile iletişim kurun.

Ağ Trafiği Kısıtlamaları

VeriSeq NIPT Çözümü v2 yeni nesil sekanslama sistemi, Tesis Sunucusu ve NAS (yapılandırılmışsa) arasındaki veri hacmi için Yerel Alan Ağını (LAN) kullanır. Numune hacmini arttırırken aşağıdaki BT altyapısı trafiği kısıtlamalarını göz önünde bulundurun:

- ▶ Yaklaşık 10 saat boyunca üretilen yaklaşık 25 GB'lık ortalama veri trafiği sekans cihazı başına hemen hemen 0,7 MB/sn'dir.
- ▶ Laboratuvar altyapısı, dikkate alınması gereken başka trafik kaynaklarını da destekliyor olabilir.

VeriSeq NIPT Local Run Manager

VeriSeq NIPT Local Run Manager (LRM) modülüne sahip bir yeni nesil sekanslama sistemi kullanıyorsanız aşağıdaki işlemleri tamamlayarak sekanslamaya hazırlayın:

- 1 Local Run Manager' da **Create Run** (Çalıştırma Oluştur) seçeneğini belirleyin.
- 2 Aşağı açılan menüde **VeriSeq NIPT** seçeneğini belirleyin.
- 3 Aşağıdaki alanları doldurun.
 - ▶ Çalıştırma Adı
 - ▶ Çalıştırma Açıklaması (isteğe bağlı)
 - ▶ Havuz Barkodu



DİKKAT

LRM modülüne girilen Havuz Barkodu İş Akışı Yöneticisine girilen Havuz Barkodu ile eşleşmelidir. Hatalı çalıştırma yapılandırmaları Test Yazılımı tarafından reddedilir ve yeniden sekanslama gerektirebilir.

- 4 **Save Run** (Çalıştırmayı Kaydet) seçeneğini belirleyin.

Çalıştırmanızın kurulumunu tamamladıktan sonra cihaz yazılımını kullanarak çalıştırmayı başlatabilirsiniz.

Bölüm 4 VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2

Giriş	14
Test Yazılımı Bileşenleri	14
Web Kullanıcı Arayüzü	18
Analiz ve Raporlama	26
VeriSeq Tesis Sunucusu v2	28

Giriş

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 test edilen numunelerin kromozom kopya sayısını değerlendirmek üzere istatistikler oluşturur ve analiz için seçilen kromozomlarda anöploidi tayini gerçekleştirir. Analiz için kromozom seçimi, belirlediğiniz tarama türüne bağlıdır: temel (21, 18, 13, X ve Y kromozomları) veya genom geneli (tüm kromozomlar). Genom geneli seçeneğini belirlediğinizde, yazılım otozom dahilindeki kopya sayısı kazanç veya kayıp değerlerine ilişkin alt kromozomal bölgelerin varlığını da test eder. Yeni nesil sekanslama cihazı 36 bazlı çift sonlu okumalar formunda analiz girdisi üretir.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2, VeriSeq Tesis Sunucusu v2 üzerinde çalışır. Tesis Sunucusu, VeriSeq NIPT Çözümü v2'nin merkezi bileşenidir ve VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi, yeni nesil sekanslama sistemi ve kullanıcı arasında bağlantı noktası görevi yapar.

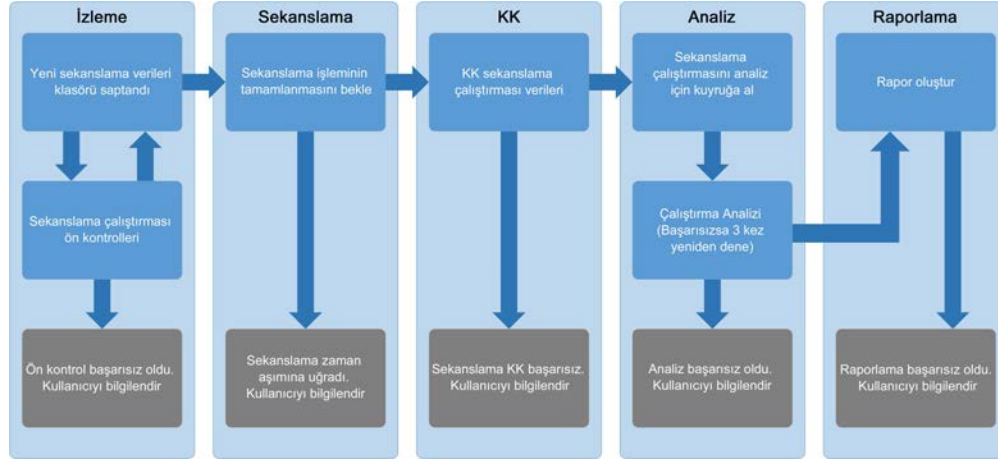
Test Yazılımı, okumaları referans insan genomuna göre sıralar ve genomdaki benzersiz konum veya tesise sıralanan okumalar üzerinde analiz gerçekleştirir. Test Yazılımı, tekrarlayan okumaları ve öploid numuneleri genelinde kapsam bakımından yüksek varyasyonla ilişkili alanları hariç tutar. Sekanslama verileri, nükleotid içeriği ve istenmeyen varyasyonun seri etkilerini ve diğer kaynakları düzeltmek için normalleştirilir. cfDNA parçacık uzunluğuna ilişkin bilgiler çift sonlu sekanslama okumalarından türetilir. Test Yazılımı ayrıca fetal veya maternal cfDNA için zenginleştirildiği bilinen bölgeler hakkında sekanslama kapsamı istatistiklerini değerlendirir. Parçacık uzunluğu ve kapsam analizinden oluşturulan veriler her bir numunenin fetal fraksiyonunu (FF) tahmin etmek için kullanılır.

Numune için test menüsünden belirlenen her bir tarama seçeneği için, Test Yazılımı herhangi bir anomali saptanıp saptanmadığını rapor eder. Temel taramada tüm anomaliler anöploididir. Genom genelinde tarama için bir anomali anöploidi veya kısmi çıkarma ya da çoğaltma olabilir.

Test Yazılımı Bileşenleri

Test Yazılımı sürekli olarak çalışır ve Tesis Sunucusundaki Girdi klasörüne yeni sekanslama verileri eklendiğinde bu verileri izler. Yeni bir sekanslama çalıştırması tanımlandığında, aşağıdaki akış tetiklenir.

Şekil 3 Veri Akışı Şeması



- İzleme**—Yeni sekanslama çalışmasının geçerliliğini önceden kontrol eder. Geçerlilik kontrolü çalışma parametrelerinin uygunluğunu (değerlerin beklenen değerlerle eşleşip eşleşmediği), akış hücresinin bilinen mevcut havuz tüpüyle ilişkisini kontrol eder ve o havuzdaki aynı numuneler için daha önce sonuç rapor edilip edilmediğini (yeniden çalışma) kontrol eder. Bu kontrollerden herhangi biri başarısız olursa e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (Uyarılar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- Sekanslama**—Sürekli olarak sekanslama çalışmasının tamamlanmasını izler. Çalıştırmanın tamamlanması için zaman aşımını tanımlayan bir zamanlayıcı ayarlanır. Zaman aşımı durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (Uyarılar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- KK**—Sekans cihazı tarafından oluşturulan Birlikte Çalıştırma KK dosyalarını inceler. Test Yazılımı toplam küme sayısını, küme yoğunluğunu ve okumaların kalite skorlarını kontrol eder. KK kriterlerinin başarısız olması durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (Uyarılar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- Analiz**—Sunucuyla yapılandırılan çeşitli aletler tarafından oluşturulan birden çok sekanslama çalışmasına yönelik analiz kuyruğunu yönetir. Sunucu, İlk Giren İlk Çıkar (FIFO) ilkesine göre her seferinde tek bir analiz işi gerçekleştirir. Analiz başarıyla tamamlandıktan sonra, kuyruktaki planlanan sonraki analiz başlatılır. Bir analiz çalışması başarısız olursa veya zaman aşımına uğrarsa Test Yazılımı en fazla üç defa analizi otomatik olarak yeniden başlatır. Her başarısız işlemten sonra, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (Uyarılar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- Raporlama**—Analiz tamamlandıktan sonra nihai sonuçları içeren raporu oluşturur. Bir hata oluşur ve raporlar oluşturulmazsa, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (Uyarılar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.

Test Yazılımı Görevleri

Test Yazılımı hem otomatik hem de kullanıcı tarafından başlatılan görevler gerçekleştirir.

Otomatik Görevler

Test Yazılımı aşağıdaki otomatik görevleri gerçekleştirir:

- **Numune hazırlama günlüğü tanımlama ve depolama**—Her adımın sonunda bir dizi çıktı dosyası oluşturur ve bunları Çıktı klasöründe bulunan ProcessLogs klasöründe depolar. Daha fazla bilgi almak üzere genel bakış için *Rapor Dosyası Yapısı, sayfa 32* bölümüne ve ayrıntılar için *İşlem Raporları, sayfa 47* bölümüne bakın.

- ▶ **Uyarı, e-posta ve rapor bildirimini oluşturma**—Numune Hazırlama adımları ve numuneye göre sekanslama verilerinin ve analiz sonuçlarının kalite kontrolü sırasında seri, havuz ve numunenin geçerlilik durumunu izler. Bu doğrulama kontrollerine dayanılarak, Test Yazılımı, işleme devam edilip edilmeyeceğini veya sonuçların raporlanıp raporlanmayacağını belirler. KK sonuçlarına göre bir seri veya havuz geçersiz kılındığında Test Yazılımı işlemi sonlandırır. Kullanıcıya bir e-posta bildirim gönderilir, bir rapor oluşturulur ve uyarı Web UI'ye girilir.
- ▶ **Sekans veri analizi**—Entegre NIPT Analiz Yazılımı kullanılarak havuzdaki çoğullama yapılan her bir numune için ham sekans verilerini analiz eder. Test Yazılımı her bir numune için anöploidi sonuçlarını belirler. Sistem kullanıcı tarafından geçersiz kılınan veya iptal edilen numuneler için sonuç raporlamaz. KK kriterlerini karşılamayan numuneler için, başarısızlık açısından açık bir gerekçe sunulur, ancak başarısız numuneye yönelik sonuçlar baskılanır. Daha fazla bilgi için bkz. *NIPT Raporu, sayfa 36*.
- ▶ **Sonuç dosyası oluşturma**—Çıktı klasörüne kaydedilen sekme karakteriyle ayrılmış değer dosya biçiminde numune sonuçları sağlar. Daha fazla bilgi için bkz. *NIPT Raporu, sayfa 36*.
- ▶ **Rapor oluşturma**— Test Yazılımı tamamlayıcı sonuç bilgileri, bildirimler ve işlem raporları oluşturur. Daha fazla bilgi için bkz. *Sistem Raporları, sayfa 32*.
- ▶ **Numune, havuz ve seri geçersiz kılma**—
 - ▶ **Numune geçersiz kılma**—Kullanıcının aşağıdaki işlemleri yapması halinde Test Yazılımı bağımsız numuneleri geçersiz olarak işaretler:
 - ▶ Numuneyi açıkça geçersiz kılırsa.
 - ▶ Havuzlar oluşturulmadan önce kitaplık hazırlığı sırasında tüm plakayı geçersiz kılırsa. Bir numune geçersiz olarak işaretlendiğinde, otomatik olarak Numune Geçersiz Kılma Raporu oluşturulur; bkz. *Numune Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 46*.
 - ▶ **Havuz ve seri geçersiz kılma raporu oluşturma**—Havuzlar ve seriler yalnızca kullanıcı tarafından geçersiz kılınabilir. Geçersiz kılınan havuzlar sistem tarafından işlenmez. Geçersiz bir seriden halihazırda oluşturulmuş havuzlar otomatik olarak geçersiz kılınamaz ve sistem tarafından ayrıca işlenebilir. Ancak, geçersiz kılınan bir seriden yeni havuzlar oluşturulamaz. Bir havuz geçersiz kılındığında, sistem aşağıdaki koşullarda bir Havuz Yeniden Test Talebi Raporu düzenler:
 - ▶ Seri geçerlidir.
 - ▶ Bu seri için kullanılabilir daha fazla havuz yok.
 - ▶ Seriden izin verilen havuzların sayısı tükenmedi.Daha fazla bilgi için bkz. *Havuz Yeniden Test Talebi Raporu, sayfa 46*.
- ▶ **Yeniden test yönetimi**—
 - ▶ **Havuz hataları**—Başarısız olan havuzlar tipik olarak Sekanslama KK metriklerinde başarısız olan havuzlardır. Çalıştırmanın sonlandırılması halinde, Test Yazılımı hatalı havuzların işlenmesine devam etmez. İkinci bir havuz alikotu kullanarak yeniden sekanslayın.
 - ▶ **Numune hataları**—Yazılım, gerektiğinde hatalı numunelerin yeniden test edilmesine olanak sunar. Hatalı numunelerin yeni bir seriye dahil edilmesi ve test adımlarıyla yeniden işlem den geçirilmesi gerekir.
 - ▶ **Yeniden çalıştırma**—Sistem, daha önce işlenmiş ve başarıyla rapor edilmiş numunelere sahip havuzları tekrar analiz etmez. Numunenin yeniden çalıştırılması, numunenin yeni bir seri üzerine yeniden plakalanmasıyla gerçekleştirilir.

Kullanıcı Görevleri

VeriSeq NIPT Çözümü v2 kullanıcıların aşağıdaki görevleri gerçekleştirmesine olanak sunar:

İş Akışı Yöneticisini kullanarak:

- ▶ Bağımsız bir numuneyi, bir seri içerisindeki tüm numuneleri veya bir havuzla ilişkili tüm numuneleri geçersiz olarak işaretleme.
- ▶ Belirli bir numuneyi iptal edildi olarak işaretleme. Test Yazılımı daha sonra sonucu nihai sonuç raporunda iptal edildi olarak işaretler.

Test Yazılımını kullanarak:

- ▶ Kurulacak ve laboratuvar ağ altyapısına entegre edilecek yazılımı yapılandırma.
- ▶ Ağ ayarları, paylaşılan klasör konumları ve kullanıcı hesabı yönetimi gibi yapılandırma ayarlarını değiştirme.
- ▶ Sistem ve seri durumunu, sonuç ve seri işleme raporlarını, faaliyet ve denetim günlüklerini ve test sonuçlarını görüntüleme.



NOT

Kullanıcılar, kullanıcı izinlerine bağlı olarak belirli görevleri gerçekleştirebilir. Daha fazla bilgi için bkz. *Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 21*.

Sekanslama İşleyici

Test Yazılımı, Sekanslama İşleyici aracılığıyla sekanslama cihazları tarafından oluşturulan sekanslama çalışmalarını yönetir. Yeni sekanslama çalışmalarını tanımlar, çalışma parametrelerini doğrular ve havuz barkodunu kitaplık hazırlama işlemi sırasında oluşturulan bilinen bir havuzla ilişkilendirir. Bir ilişki kurulamazsa kullanıcıya yönelik bir bildirim üretilir ve sekanslama çalışmasının işlenmesi durdurulur.

Validasyon başarıyla tamamlandıktan sonra, Test Yazılımı, tamamlanmaları için sekanslama çalışmalarını izlemeye devam eder. Tamamlanan sekanslama çalışmaları Ardışık Düzende Analitik İşleyici tarafından işlenmek üzere kuyruğa alınır (bkz. *Ardışık Düzende Analitik İşleyici, sayfa 17*).

Sekanslama Çalışması Uyumluluğu

Sunucu yalnızca cfDNA analitik iş akışı ile uyumlu sekanslama çalışmalarını analiz eder.

Baz bildirimleri oluşturmak için yalnızca uyumlu sekanslama yöntemleri ve yazılım versiyonları kullanın.



NOT

Veri kalitesinin spesifikasyon dahilinde olduğundan emin olmak için sekanslama verileri performans metriklerini düzenli olarak izleyin.

VeriSeq NIPT Local Run Manager modülü aşağıdaki okuma parametrelerini kullanarak sekanslamayı yapılandırır:

- ▶ 2 x 36 döngülü okumalarla çift sonlu çalışma.
- ▶ İki adet 8 döngülü dizin okumasıyla çift dizinleme.

Ardışık Düzende Analitik İşleyici

Ardışık düzende analitik işleyici anöploidi tespiti için ardışık düzende analizi başlatır. Ardışık düzen, havuz başına 5 saatten daha kısa bir ortalama sürede her seferinde bir sekanslama çalışması işler. Analiz havuzu

işleyemezse veya güç kesintisi veya süre aşımı nedeniyle analiz tamamlanmazsa Ardışık Düzende Analitik İşleyici otomatik olarak çalıştırmayı yeniden kuyruğa alır. Havuzun işlenmesi ardışık 3 defa başarısız olursa çalıştırma başarısız olarak etiketlenir ve kullanıcı bilgilendirilir.

Başarılı bir analiz çalıştırması NIPT raporu üretimini tetikler. Daha fazla bilgi için bkz. *NIPT Raporu*, sayfa 36.

İş Akışı Zaman Aşımı ve Depolama Gereklilikleri

cfDNA analitik iş akışı, aşağıdaki zaman aşımı ve depolama sınırlamalarına tabidir.

Parametre	Varsayılan Değer
Maksimum Sekanslama Süresi	20 saat
Maksimum Analiz Süresi	10 saat
Minimum Geçici Alan Deposu	900 GB

Web Kullanıcı Arayüzü

Test Yazılımı, ağ üzerinde herhangi bir yerden Tesis Sunucusuna kolay erişim sağlayan yerel bir Web UI barındırır. Web UI aşağıdaki işlevleri sağlar:

- ▶ **En son faaliyetleri görüntüleme**—Testin yürütülmesi sırasında tamamlanan adımları tanımlar. Kullanıcı, e-posta bildirim sistemi tarafından bu faaliyetlerin çoğu konusunda uyarılır. Daha fazla bilgi için bkz. *Test Yazılımı Bildirimleri*, sayfa 55.
- ▶ **Hataları ve uyarıları görüntüleme**—Testin daha fazla ilerlemesini önleyebilecek sorunları tanımlar. Hata mesajları ve uyarılar kullanıcıya e-posta bildirim aracılığıyla gönderilir. Daha fazla bilgi için bkz. *Test Yazılımı Bildirimleri*, sayfa 55.
- ▶ **Sunucu ağ ayarlarını yapılandırma**—Illumina personeli genellikle sistem kurulumu sırasında ağ yapılandırır. Yerel ağ BT değişiklikleri gerektirirse modifikasyonlara ihtiyaç duyulabilir. Daha fazla bilgi için bkz. *Ağ ve Sunucu Ayarlarını Değiştirme*, sayfa 24.
- ▶ **Sunucu erişimini yönetme**—Tesis Sunucusu Yönetici ve Kullanıcı seviyesinde erişime olanak sunar. Bu erişim seviyeleri faaliyet, alarm ve hata günlüklerini görüntüleme ve ağ ve veri eşleme ayarlarını değiştirme yetkilerini kontrol eder. Daha fazla bilgi için bkz. *Kullanıcıları Yönetme*, sayfa 21.
- ▶ **Sekanslama veri klasörünü yapılandırma**—Sunucu, varsayılan olarak, sekanslama verilerini depolar. Ancak, depolama kapasitesini genişletmek için merkezi bir NAS eklenebilir. Daha fazla bilgi için bkz. *Sunucu Sürücülerini Eşleme*, sayfa 29.
- ▶ **E-posta bildirim aboneleri listesini yapılandırma**—Hata mesajları ve test işlemi uyarılarını içeren e-posta bildirimlerini alacak abone listesini yönetir. Daha fazla bilgi için bkz. *Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma*, sayfa 25.
- ▶ **Sunucuyu yeniden başlatma veya kapatma**—Gerekirse sunucuyu yeniden başlatır veya kapatır. Bir yapılandırma ayarının etkinleşmesi için veya sunucu arızasına yönelik bir çözüm yolu olarak yeniden başlatma veya kapatma gerekebilir. Daha fazla bilgi için bkz. *Sunucuyu Yeniden Başlatma*, sayfa 30 ve *Sunucuyu Kapatma*, sayfa 30.

Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi

Web UI'de ilk kez oturum açıldığında sizden Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi'ni (EULA) kabul etmeniz istenir. **Download EULA** (EULA'yı indir) seçeneğini belirleyerek lisans sözleşmesini bilgisayarınıza indirebilirsiniz. Web UI ile çalışmaya devam edebilmek için yazılım EULA'yı kabul etmenizi talep eder.

EULA'yı kabul ettikten sonra EULA sayfasına geri dönebilir ve gerekirse belgeyi indirebilirsiniz.

Web UI Yapılandırma

Yapılandırma ayarlarının aşağı açılır listesi için Settings (Ayarlar) simgesini  seçin. Ayarlar kullanıcının rolü ve ilgili izinlere göre görüntülenir. Daha fazla bilgi için bkz. *Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 21*.



NOT

Bir Teknisyenin bu işlevlerin herhangi birine erişimi yoktur.

Ayar	Açıklama
Kullanıcı Yönetimi	Kullanıcı kimlik bilgileri ekleme, etkinleştirme/devre dışı bırakma ve düzenleme. Yalnızca Servis Mühendisleri ve Yöneticiler.
E-Posta Yapılandırması	E-posta bildirimlerine yönelik abone listelerini düzenler.
Paylaşılan Klasör Parolasını Değiştirme	Tesis Sunucusunun paylaşılan klasörlerine erişim için sbsuser parolasını değiştirir.
Sunucuyu Yeniden Başlatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.
Sunucuyu Kapatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.

Web UI'de Oturum Açma

Test Yazılımı arayüzüne erişmek ve oturum açmak için:

- 1 Tesis Sunucusu ile aynı ağa bağlı bir bilgisayarda aşağıdaki web tarayıcılarından birini açın:
 - ▶ Chrome v69 veya daha sonrası
 - ▶ Firefox v62 veya daha sonrası
 - ▶ Internet Explorer v11 veya daha sonrası
- 2 Kurulumda Illumina tarafından temin edilen, \\<VeriSeq Tesis Sunucusu v2 IP adresi>\login ile eşdeğerdeki sunucu IP adresini veya sunucu adını girin.
Örneğin: \\10.10.10.10\login.
- 3 Bir tarayıcı güvenliği uyarısı görüntülenirse, oturum açma ekranına ilerlemek için bir güvenlik istisnası ekleyin.
- 4 Oturum açma ekranına Illumina tarafından temin edilen büyük küçük harf duyarlı kullanıcı adını ve parolasını girin ve **Log In** (Oturum Aç) seçeneğini belirleyin.



NOT

İşlem yapılmayan 10 dakikanın sonunda Test Yazılımı geçerli kullanıcının oturumunu otomatik olarak kapatır.

Panoyu Kullanma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 Panosu oturum açtıktan sonra görüntülenir ve ana gezinme penceresidir. Dilediğiniz zaman Panoya geri dönmek için **Dashboard** (Pano) menü seçeneğini belirleyin.

Pano daima en son kaydedilen 50 faaliyeti gösterir (50'den az faaliyet varsa kaydedilenleri gösterir). Sağ alt köşede bulunan faaliyet tablosundaki **Previous** (Önceki) seçeneğini belirleyerek önceki 50 faaliyeti getirebilir ve faaliyet geçmişine göz atabilirsiniz.

Şekil 4 VeriSeq NIPT Test Yazılımı Panosu

The screenshot shows the 'Dashboard' page of the VeriSeq NIPT Test Software. The 'Recent activities' tab is selected, displaying a table of recent events. The table has columns for 'WHEN', 'USER', 'SUBSYSTEM', 'DETAILS', and 'LEVEL'. The activities listed include Aneuploidy Detection Report generation, Analysis started, Sequencing QC passed, and Batch creation/completion.

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

En Son Faaliyetleri Görüntüleme

Recent Activities (En Son Faaliyetler) sekmesi en son Test Yazılımı ve Tesis Sunucusu faaliyetlerine dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
When (Zamanı)	Faaliyet tarihi ve saati
User (Kullanıcı)	Uygulanabilir durumlarda faaliyeti gerçekleştiren kullanıcıyı tanımlar.
Subsystem (Alt Sistem)	Kullanıcı, test veya yapılandırma gibi faaliyeti gerçekleştiren varlık veya işlem
Details (Ayrıntılar)	Faaliyet açıklaması
Level (Seviye)	Aşağıdaki seçeneklerden faaliyete atanan seviye: <ul style="list-style-type: none"> • Activity (Faaliyet) – Sistem yeniden başlatma veya kullanıcı oturum açma/kapatma gibi sunucu içerisindeki bir faaliyeti belirtir. • Notice (Bildirim) – Başarısız bir şekilde gerçekleştirilen sistem adımını belirtir. Örneğin, numune geçersiz kılma veya başarısız KK. • Warning (Uyarı) – Normal çalışma ve düzgün donanım çalışması sırasında bir hata görüldüğünü belirtir. Örneğin tanınmayan çalıştırma parametreleri veya başarısız analiz.

En Son Hataları Görüntüleme

Recent Errors (En Son Hatalar) sekmesi en son yazılım ve sunucu hatalarına dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
When (Zamanı)	Faaliyet tarihi ve saati
User (Kullanıcı)	Uygulanabilir durumlarda faaliyeti gerçekleştiren kullanıcıyı tanımlar.

Ad	Açıklama
Subsystem (Alt Sistem)	Kullanıcı, test veya yapılandırma gibi faaliyeti gerçekleştiren varlık veya işlem
Details (Ayrıntılar)	Faaliyet açıklaması
Level (Seviye)	Aşağıdaki seçeneklerden faaliyete atanan seviye: <ul style="list-style-type: none"> • Urgent (Acil) — Sistem çalışmasını engelleyen önemli donanım hatası. Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun. • Alert (Uyarı) — Normal çalışmada hata. Örneğin, rapor oluşturmayı veya e-posta bildirimlerini engelleyen bir disk bozulması, alan veya yapılandırma sorunu. • Error (Hata) — Normal çalışma sırasında sistem veya sunucu hatası. Örneğin bir yapılandırma dosyası sorunu veya donanım arızası.

Sistem Durumunu ve Uyarıları Görüntüleme

Sunucu durum özetini görüntülemek için Panodan **Server Status** (Sunucu Durumu) sekmesini seçin.

Özette aşağıdaki bilgiler görüntülenir:

- ▶ **Tarih**—Geçerli tarih ve saat
- ▶ **Zaman dilimi**—Sunucu için yapılandırılan zaman dilimi; e-posta, uyarılar ve rapor tarihi-saati için kullanılır.
- ▶ **Sistem adı**—Ağ adı ve DNS etki alanı adından oluşan sistem adı
- ▶ **Disk alanı kullanımı**—Halihazırda veri depolamak için kullanılan disk alanı yüzdesi
- ▶ **Yazılım**—Yazılım düzenleyici yapılandırması (ör. CE-IVD)
- ▶ **Versiyon**— VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 versiyonu

Özette RAID denetim cihazı alarımını sessize alan bir **Server alarm** (Sunucu alarmı) düğmesi de görüntülenebilir. Bu düğme yalnızca Yöneticiler için görüntülenir. Bu düğmeye basarsanız ek yardım almak için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.

Kullanıcıları Yönetme



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin Teknisyenler ve kendi seviyelerindeki diğer kullanıcılara yönelik ekleme, düzenleme veya silme izinleri vardır.

Kullanıcı Rollerini Atama

Kullanıcı rolleri, belirli görevleri gerçekleştirmek üzere kullanıcı erişimini ve haklarını tanımlar.

Rol	Açıklama
Servis	İlk kurulumu ve sistem ayarını (Yöneticinin oluşturulması da dahil) yapan Illumina Saha Servis Mühendisi. Ayrıca sorunları giderir, sunucu onarımı yapar, yapılandırma ayarlarını yapıp değiştirir ve sürekli yazılım desteği sağlar.
Yönetici	Yapılandırma ayarlarını yapan ve muhafaza eden, kullanıcıları yöneten, e-posta abone listesini tanımlayan, paylaşılan klasör parolasını değiştiren ve sunucuyu yeniden başlatan ve kapatan Laboratuvar Yöneticisi.
Teknisyen	Sistem durumunu ve uyarıları görüntüleyen bir Laboratuvar Teknisyeni.

Kullanıcı Ekleme

İlk kurulumda, bir Illumina Saha Servis Mühendisi, Yönetici kullanıcıyı ekler.

Kullanıcı eklemek için:

- 1 User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından **Add New User** (Yeni Kullanıcı Ekle) ögesini seçin.



NOT

Tüm alanlar gereklidir.

- 2 Kullanıcı adı girin.



NOT

Kullanıcı adı için kabul edilebilir karakterler büyük-küçük harf duyarlı değildir, yalnızca alfanümerik karakterler (ör. a-z ve 0-9), '_' (alt çizgi) ve '-' (tire) kullanın. Kullanıcı adları 4-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir sayısal karakter içermelidir. Kullanıcı adının ilk karakteri sayısal olamaz.

Test Yazılımı kullanıcı adlarını test işleminin farklı yönlerine dahil olan kişileri ve Test Yazılımı ile etkileşimleri tanımlamak için kullanır.

- 3 Kullanıcının tam adını girin. Tam adı yalnızca kullanıcı profilinde gösterilir.
- 4 Parola girin ve onaylayın.



NOT

Parolalar 8-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir büyük harf, bir küçük harf ve bir sayısal karakter içermelidir.

- 5 Kullanıcı için bir e-posta adresi girin.
Her kullanıcı için benzersiz bir e-posta adresi gerekir.
- 6 Aşağı açılır listeden istenen kullanıcı rolünü seçin.
- 7 Kullanıcıyı hemen etkinleştirmek için **Active** (Etkin) kutusunu seçin veya kullanıcıyı daha sonra etkinleştirmek için (yani eğitimden sonra) kutudaki seçimi kaldırın.
- 8 Değişiklikleri kaydetmek ve teyit etmek için iki kez **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
Yeni kullanıcı artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

Kullanıcıları Düzenleme

Kullanıcı bilgilerini düzenlemek için:

- 1 User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından istenen kullanıcı için kullanıcı adını seçin.
- 2 Kullanıcı bilgilerini gerektiği gibi düzenleyin ve tamamlandığında **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
- 3 Değişiklikleri teyit etmek için iletişim kutusu görüntülendiğinde tekrar **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
Kullanıcıda yapılan değişiklikler artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

Kullanıcıları Etkisizleştirme

Bir kullanıcıyı etkisizleştirmek için:

- 1 User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından istenen kullanıcı adını seçin.
- 2 **Activate** (Etkinleştir) onay kutusunun işaretini kaldırın ve **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
- 3 Teyit mesajında **Save** (Kaydet) ögesini seçin.

Kullanıcı durumu User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında Disabled (Devre Dışı) olarak değiştir.

Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin paylaşılan klasör konumlarını ekleme, düzenleme veya silme izni vardır.

Paylaşılan Ağ Sürücüsü Ekleme

Sistemi, sekanslama verilerini sekanslama sistemine bağlı sunucudan ziyade belirlenmiş NAS üzerinde depolanacak şekilde yapılandırın. NAS depolama ve sürekli veri yedeklemesi için daha yüksek kapasite sağlayabilir.

- 1 Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
- 2 **Add folder** (Klasör ekle) seçeneğini belirleyin.
- 3 BT yöneticisi tarafından sağlanan aşağıdaki bilgileri girin:
 - ▶ **Konum**—Verilerin depolandığı klasör de dahil NAS konumunun tam yolu.
 - ▶ **Kullanıcı adı**—NAS'ye eriştiğinde Tesis Sunucusu için atanan kullanıcı adı.
 - ▶ **Parola**—NAS'ye eriştiğinde Tesis Sunucusu için belirlenen parola.
- 4 Ardından **Kaydet** seçeneğini belirleyin.
- 5 NAS bağlantısını test etmek için **Test** seçeneğini belirleyin.
Bağlantı başarısız olursa sunucu adını, konum adını, kullanıcı adını ve parolayı BT yöneticisiyle teyit edin.
- 6 Değişiklikleri uygulamak için sunucuyu yeniden başlatın.



NOT

Paylaşılan ağ sürücüsü yapılandırması yalnızca bir sekanslama verisi klasörünü destekleyebilir.

Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Düzenleme

- 1 Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
- 2 Location (Konum) yolunu düzenleyin ve **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
- 3 NAS bağlantısını test etmek için **Test** seçeneğini belirleyin.
Bağlantı başarısız olursa sunucu adını, konum adını, kullanıcı adını ve parolayı BT yöneticisiyle teyit edin.

Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Silme

- 1 Panoda **Folders** (Klasörler) ögesini seçin.
- 2 Değiştirilecek Location (Konum) yolunu seçin.
- 3 Harici sekanslama klasörünü silmek için **Delete** (Sil) ögesini seçin.

Ağ ve Sertifika Ayarlarını Yapılandırma

Bir Illumina Saha Servis Mühendisi ilk kurulum sırasında ağ ve sertifika ayarlarını yapılandırmak için Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranını kullanır.



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin ağ ve sertifika ayarlarını değiştirme izni vardır.

- 1 Panoda **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
- 2 **Network Configuration** (Ağ Yapılandırması) sekmesini seçin ve ağ ayarlarını uygun biçimde yapılandırın.
- 3 **Certificate Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçerek SSL sertifikası oluşturun.

Sertifika Ayarlarını Değiştirme

Güvenli soket katmanı (SSL) sertifikası, Tesis Sunucusundan bir tarayıcıya güvenli bağlantıya olanak sunan veri dosyasıdır.

- 1 SSL sertifikası ayarları eklemek veya bu ayarları değiştirmek için **Certificate Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini kullanın.
 - ▶ **Laboratuvar E-Postası**—Test laboratuvarındaki iletişim e-postası (geçerli bir adres biçimi gerektirir).
 - ▶ **Kurumun Birimi**—Bölüm.
 - ▶ **Kurum**—Test laboratuvarının adı.
 - ▶ **Konum**—Test laboratuvarının açık adresi.
 - ▶ **İl**—Test laboratuvarının ili (e-posta adresine dayanılarak otomatik olarak üretilir).
 - ▶ **Ülke**—Test laboratuvarının ülkesi (e-posta adresine dayanılarak otomatik olarak üretilir).
 - ▶ **Sertifika Parmak İzi (SHA1)**—Belge tanımlama numarası.
Sertifika Parmak İzi (SHA1), kullanıcıların VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2'ye erişirken sertifika uyarıları almamasını sağlar. SHA1 bir sertifika oluşturulduktan veya yeniden oluşturulduktan sonra görünür. Daha fazla bilgi için bkz. *Yeniden Sertifika Oluşturma, sayfa 25*.
- 2 Yapılan tüm değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesini seçin.

Ağ ve Sunucu Ayarlarını Değiştirme



NOT

Sunucu bağlantı hatalarını önlemek için tüm ağ ve sunucu ayarı değişikliklerini BT yöneticisiyle koordine edin.

- 1 Ağ ve Tesis Sunucusu ayarlarını yapmak veya değiştirmek için **Network Configuration** (Ağ Yapılandırması) sekmesini kullanın.
 - ▶ **Statik IP Adresi**—Tesis Sunucusu için atanmış IP adresi.
 - ▶ **Alt Ağ Maskesi**—Yerel ağ alt ağ maskesi.
 - ▶ **Varsayılan Ağ Geçici Adresi**—Varsayılan yönlendirici IP adresi.
 - ▶ **Sunucu adı**—Ağdaki Tesis Sunucusuna referans olarak belirlenen ad (varsayılan olarak yerel ana makine olarak tanımlanır).
 - ▶ **DNS Son Eki**—Atanan DNS son eki.
 - ▶ **Sunucu adı 1 ve 2**— DNS sunucusu IP adresleri veya adları.
 - ▶ **NTP Zaman Sunucusu 1 ve 2**—NTP zaman eşleştirmesi için sunucular.
 - ▶ **MAC Adresi**—Sunucu ağı oluşturma MAC adresi (salt okunur).
 - ▶ **Saat dilimi**—Sunucu yerel saat dilimi.
- 2 Girdilerin doğru olduğunu teyit edin ve sunucuyu yeniden başlatıp yapılan tüm değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesini seçin.



DİKKAT

Hatalı ayarlar sunucuyla bağlantıyı engelleyebilir.

Bir Sertifika İndirme ve Kurma

Bir SSL sertifikası indirmek ve kurmak için:

- 1 Pano'da **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
- 2 **Certification Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçin.
- 3 Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Download Certificate** (Sertifika İndir) ögesini seçin.
- 4 İndirilen dosyayı açın ve **Install Certificate** (Sertifikayı Kur) ögesini seçin.
- 5 İçerideki sihirbazdaki komutları takip ederek sertifikayı kurun.
- 6 İletişim kutularını kapatmak için bu kutulardaki **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.

Yeniden Sertifika Oluşturma



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sertifikaları yeniden oluşturma ve sistemi yeniden başlatma izni vardır.

Ağ veya sertifika ayarları değiştirildikten sonra sertifikayı yeniden oluşturmak için:

- 1 Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Regenerate Certificate** (Sertifikayı Yeniden Oluştur) ögesini seçin.
- 2 Devam etmek için **Regenerate Certificate and Reboot** (Sertifikayı Yeniden Oluştur ve Yeniden Başlat) seçeneğini belirleyin veya çıkmak için **Cancel** (İptal) düğmesini seçin.

Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2, test ilerlemesini ve hatalara ve gerekli kullanıcı eylemlerine yönelik uyarıları belirten e-posta bildirimleri göndererek kullanıcılarla iletişim kurar. *Test Yazılımı Bildirimleri*, sayfa 55 sistem tarafından gönderilen çeşitli e-posta bildirimlerini açıklar.




NOT

İstenmeyen e-posta ayarlarının sunucudan gelen e-posta bildirimlerine izin verdiğinizden emin olun. E-posta bildirimleri VeriSeq@<müşteri e-posta etki alanı> adlı bir hesaptan gönderilir; <müşteri e-posta etki alanı>, sunucu kurulduğunda yerel BT ekibiniz tarafından belirlenir.

E-Posta Abone Listesi Oluşturma

E-posta bildirimleri, aşağıdaki adımlarda tanımlanabilecek, belirtilen abonelerin bulunduğu bir listeye gönderilir.

Abone listesini belirlemek için:

- 1 Pano bölümünden Settings (Ayarlar) simgesini  seçin.
- 2 **Email Configuration** (E-Posta Yapılandırması) ögesini seçin.
- 3 Subscribers (Aboneler) alanına virgüllerle ayrılmış e-posta adreslerini girin. E-posta adreslerinin doğru girildiğini teyit edin. Yazılım e-posta adresi biçimini doğrulamaz.
- 4 Abone listesine göndermek üzere test e-postası oluşturmak için **Send test message** (Test mesajı gönder) ögesini seçin. E-postanın gönderildiğini teyit etmek için e-posta gelen kutunuzu kontrol edin.

5 Ardından **Kaydet** seçeneğini belirleyin.

Oturum Kapatma

- ▶ Ekranın sağ üst köşesindeki kullanıcı profili simgesini seçin ve **Log Out** (Oturumu Kapat) seçeneğini belirleyin.

Analiz ve Raporlama

Sekanslama verileri toplandıktan sonra, bunların çoğullaması çözülür, FASTQ biçimine dönüştürülür, referans genoma hizalanır ve anöploidite tespiti açısından analiz edilir. Belirtilen herhangi bir numune için nihai yanıtı nitelikleme üzere aşağıda açıklandığı şekilde çeşitli metrikler belirlenir.

Çoğullamayı Çözme ve FASTQ Oluşturma

BCL biçiminde depolanan sekanslama verileri, verilerin çoğullamasını çözen ve BCL dosyasını aşağı akış analizi için standart FASTQ dosya biçimlerine dönüştüren bcl2fastq dönüştürme yazılımı aracılığıyla işlenir. Her bir sekanslama çalışması için Test Yazılımı bir numune sayfası oluşturur (SampleSheet.csv). Bu dosya, numune hazırlama işlemi sırasında yazılıma sağlanan (yazılım API'si kullanarak) numune bilgilerini içerir. Bu numune sayfaları, çalıştırma hakkında bilgilerin ve belirli bir akış hücrelerinde işlenen numunelere yönelik tanımlayıcıların bulunduğu bir başlık içerir.

Aşağıdaki tablo, numune sayfası verilerinin ayrıntılarını sunar.



DİKKAT

Bu numune sayfası dosyasını **DEĞİŞTİRMEYİN** veya **DÜZENLEMİYİN**. Sistem tarafından oluşturulur ve üzerinde değişiklik yapılması, hatalı sonuç ya da başarısız analizler gibi akışta olumsuz etkilere neden olabilir.

Sütun Adı	Açıklama
SampleID	Numune tanımlama numarası.
SampleName	Numune adı. Varsayılan: SampleID ile aynı değerdir.
Sample_Plate	Belirli bir numune için plaka numarası. Varsayılan: boş.
Sample_Well	Belirtilen numune için plaka üzerindeki kuyu tanımlaması.
I7_Index_ID	İlk dizin adaptörü tanımlaması.
index	Birinci adaptörün nükleotid sekansı.
I5_Index_ID	İkinci adaptörün tanımlaması.
index2	İkinci adaptörün nükleotid sekansı.
Sample_Project	Belirli bir numunenin proje numarası. Varsayılan: boş.
SexChromosomes	Cinsiyet kromozomlarıyla ilgili analiz. Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Evet–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edildi. • Hayır–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edilmedi. • SCA–Cinsiyet kromozomu anöploidisi raporlaması talep edildi, cinsiyet raporlaması talep edilmedi.
SampleType	Numune türü. Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Tekiz–Tek embriyolu gebelik. • İkiz–Çok embriyolu gebelik. • Kontrol–Bilinen cinsiyet ve anöploidite sınıflandırması kontrol numunesi. • NTC–Şablonsuz kontrol numunesi (DNA yok).

Sekanslama KK

Sekanslama KK metrikleri, analizin başarısız olmasına neden olması mümkün akış hücrelerini tanımlar. Küme yoğunluğu, yüzde okuması geçiş filtresi (PF), prefaz ve fazlama metrikleri genel sekanslama verisi kalitesini açıklar ve bunlar birçok yeni nesil sekanslama uygulamasında ortaktır. Öngörülen hizalanmış okuma metrikleri, sekanslama derinliğinin akış hücresi seviyesini tahmin eder. Düşük kaliteli veri öngörülen hizalanmış okuma metriğini geçemezse çalıştırma sonlandırılır. Daha fazla bilgi için bkz. *Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları*, sayfa 31.

Fetal Fraksiyon Tahminleri

Fetal fraksiyon, plasentadan türetilen maternal kan numunesindeki hücresiz, dolaşımdaki DNA yüzdesini ifade eder. Test Yazılımı, fetal fraksiyon tahmini hesaplamak için hem cfDNA parçacık boyutu dağılımından elde edilen bilgileri hem de maternal ve fetal cfDNA arasındaki genom kapsamı farklılıklarını kullanır.¹

Nihai Puanlamada Kullanılan İstatistikler

Tüm kromozomlar için, çift sonlu sekanslama verileri referans genom (HG19) ile hizalanır. Benzersiz, tekrarlamayan, hizalanmış okumalar 100 kb'lik kutularda toplanır. İlgili kutu sayıları GC yanlılığına göre ve daha önce belirlenen bölgeye özel gen kapsamına göre ayarlanır. Bunun gibi normalleştirilmiş kutu sayıları kullanılarak, anöploididen etkilenmiş olabilecek kapsam bölgelerinin otozomların geri kalanıyla karşılaştırılmasıyla her bir otozoma ilişkin istatistiksel puanlar türetilir. Her bir numune için logaritmik olabilirlik oranı (LLR), bu kapsam bazlı puanlar ve tahmini fetal fraksiyonlar dikkate alınarak hesaplanır. LLR, gözlemlenen kapsam ve fetal fraksiyon göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmiş olma olasılığına karşı gözlemlenen aynı kapsam göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmemiş olma olasılığıdır. Bu oranın hesaplanması fetal fraksiyondaki tahmini belirsizliği de dikkate alır. Sonraki hesaplamalar için oranın doğal logaritması kullanılır. Test yazılımı, anöploidinin tespit edilmesi için her bir hedef kromozom ve hedef numune için LLR'yi değerlendirir.

X ve Y kromozomlarına yönelik istatistikler, otozomlar için kullanılan istatistiklerden farklıdır. Kız olarak tanımlanan fetüsler için, SCA kararları LLR ve normalleştirilmiş kromozal değerlerin sınıflandırma mutabakatını gerektirir.² [45,X] (Turner sendromu) için ve [47,XXX] için özel LLR puanları hesaplanır. Erkek olarak tanımlanan fetüslere yönelik olarak [47,XXY] (Klinefelter sendromu) veya [47,XYY] için SCA kararları X ve Y kromozomları için normalleştirilmiş kromozal değerleri (NCV_X ve NCV_Y) arasındaki ilişkiye dayandırılabilir. NCV_X değerinin öploid kız numuneleri için gözlemlenen aralıkta olduğu erkek fetüslere ait numuneler [47,XXY] olarak adlandırılabilir. NCV_X değeri öploid erkek numunelerine yönelik gözlemlenen aralıkta olan ancak Y kromozomunun yüksek temsil edildiği erkek numunelere ait numuneler [47,XYY] olarak adlandırılabilir.

Bazı NCV_Y ve NCV_X değerleri sistemin SCA tayini yapma yeteneğini aşar. Bu numuneler XY sınıflandırması açısından Rapor Edilemez sonucu üretir. Tüm diğer KK metriklerinin başarılı olması durumunda bu numuneler için yine de otozomal sonuçlar sunulur.

¹Kim, 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

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

Analiz KK

Analitik KK metrikleri, analiz sırasında hesaplanan metriklerdir ve beklenen davranıştan çok fazla sapan numuneleri tespit etmek için kullanılır. Bu metriklerde başarısız olan numunelere yönelik veriler güvenilir olarak varsayılacak ve başarısız olarak işaretlenecektir. Numuneler bu metriklerin beklenen aralıklarının dışında sonuçlar verdiğinde NIPT Raporunda bir uyarı ya da başarısızlık nedeni olarak KK nedeni sunulur. Bu KK nedenleri hakkında daha fazla bilgi için bkz. *KK Nedeni Mesajları, sayfa 41*.

NTC Numuneleri KK

VeriSeq NIPT Çözümü, çalıştırmanın bir parçası olarak NTC numunelerinin eklenmesine olanak sunar. ML STAR 24 numunelik ve 48 numunelik seriler için çalışma başına en fazla 2 NTC ve 96 numunelik seriler için en fazla 4 NTC oluşturabilir. Kaç NTC numunesinin eklendiğine bakılmaksızın, yazılım her bir havuz başına her numune için minimum ortalama 4.000.000 eşlenen benzersiz parçacığı denetler. Bu nedenle, her bir havuza 2 NTC numunesinden fazlasını eklemeyin. Daha fazla bilgi için bkz. *Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları, sayfa 31*.

NTC numuneleri için KK durumları şunlardır:

- ▶ **NTC numunesi işleme**— Bir NTC numunesi işlenirken, numuneye yönelik kapsam NTC için beklendiği üzere düşük olduğunda PASS QC (BAŞARILI KK) sonucu uygular.
- ▶ **NTC olarak hasta numunesi**— NTC olarak işaretlenmiş bir hasta numunesi işlendiğinde, yüksek kapsam tespit edilir. Numune NTC olarak işaretlendiğinden, yazılım numune KK durumunu şu nedenle FAIL (BAŞARISIZ) olarak işaretler: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMALI NTC NUMUNESİ)

VeriSeq Tesis Sunucusu v2

VeriSeq Tesis Sunucusu v2 Linux tabanlı bir işletim sistemi çalıştırır ve 7,5 TB veri depolama kapasitesi sağlar. Her sekanslama çalıştırması için veri boyutunun 25 GB olduğu varsayılırsa sunucu maksimum 300 çalışma depolayabilir. Minimum depolama kapasitesi kalmadığında otomatik bir bildirim düzenlenir. Sunucu, Yerel Ağ kurulur.

Yerel Disk

Test Yazılımı, Tesis Sunucusu üzerinde kullanıcı tarafından kullanılacak özel klasörler oluşturur. Bu klasörler Samba paylaşım protokolü kullanılarak yerel ağ üzerindeki herhangi bir iş istasyonu veya dizüstü bilgisayara eşlenebilir.

Klasör Adı	Açıklama	Erişim
Girdi	Sunucuya eşlenen yeni nesil sekanslama sistemi tarafından oluşturulan sekanslama verilerini içerir.	Oku ve yaz.
Çıktı	Yazılım tarafından oluşturulan tüm raporları içerir.	Salt okunur.
Yedekleme	Veritabanı yedeklemelerini içerir.	Salt okunur.



NOT

Yerel diskin eşlenmesi Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Halihazırda yazılım SMB1 ve SMB2 sürümlerini desteklemektedir. Sunucu için SMB imzalama gereklidir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bu versiyonları etkinleştirin.

Yerel Veritabanı

Test Yazılımı, kitaplık bilgisinin, sekanslama çalıştırması bilgisinin ve analiz sonuçlarının bulunduğu yerel veritabanını muhafaza eder. Veritabanı Test Yazılımının ayrılmaz bir parçasıdır ve kullanıcı tarafından erişilemez. Sistem, veritabanının Tesis Sunucusunda yedeklenmesi için otomatik bir mekanizmaya sahiptir. Aşağıdaki veritabanı işlemlerine ek olarak kullanıcıların veritabanını düzenli olarak harici bir konuma yedeklemesi teşvik edilir.

- ▶ **Veritabanı yedekleme**—Veritabanının bellek kopyası saatlik, günlük, haftalık ve aylık düzende otomatik olarak kaydedilir. Saatlik yedeklemeler günlük yedekleme oluşturulduktan sonra silinir. Aynı şekilde, haftalık yedeklemeler hazır olduğunda günlük yedeklemeler silinir. Haftalık yedeklemeler aylık yedeklemenin oluşturulmasının ardından silinir ve yalnızca 1 aylık yedek tutulur. Tavsiye edilen uygulama, yedek klasörünü yerel NAS'de tutabilecek otomatik bir komut dizisi oluşturmaktır.
- ▶ **Veritabanı geri yükleme**—Veritabanı belirtilen herhangi bir yedekleme anlık görüntüsünden geri yüklenebilir. Geri yükleme işlemi yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri tarafından yapılır.
- ▶ **Veri yedekleme**—Tesis Sunucusu sekanslama çalıştırmaları için ana depolama noktası olarak kullanılabilir olsa da yalnızca yaklaşık 300 çalışma depolayabilir. Illumina başka bir uzun vadeli depolama cihazına veya NAS'ye yedekleme yapan ve sürekli olarak çalışan otomatik bir veri yedekleme düzeni ayarlanmasını tavsiye eder.
- ▶ **Bakım**—Veri yedeklemesi dışında, Tesis Sunucusu kullanıcının herhangi bir bakım gerçekleştirmesini gerektirmez. Test Yazılımı veya Tesis Sunucusunun kendisine yönelik güncellemeler Illumina Teknik Destek bölümü tarafından sağlanır.

Verileri Arşivleme

Girdi ve çıktı dizinlerini arşivleme yöntemini belirlemek için yerel BT tesis arşivleme politikanıza bakın. Test Yazılımı, girdi dizininde kalan disk alanını izler ve kalan depolama kapasitesi 1 TB'ın altına düştüğünde e-posta yoluyla kullanıcıları bilgilendirir.

Veri depolama için Tesis Sunucusunu kullanmayın. Verileri Tesis Sunucusuna aktarın ve düzenli bir programa göre arşivleyin.

cfDNA analizi iş akışıyla uyumlu tipik bir sekanslama çalıştırması yeni nesil sekans cihazı çalıştırmaları için 25-30 GB gerektirir. Gerçek çalışma klasörü boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlıdır.

Verileri yalnızca sistem boş olduğunda ve hiçbir analiz veya sekanslama çalıştırması yapılmadığı sırada arşivleyin.

Sunucu Sürücülerini Eşleme

Tesis Sunucusu Microsoft Windows bulunan herhangi bir bilgisayara bağımsız olarak eşlenebilecek 3 klasöre sahiptir:

- ▶ **girdi**—Sekanslama verisi klasörlerine eşler. Sekanslama sistemine bağlı bilgisayara tanıtın. Girdi klasörüne veri akışı için sekanslama sistemini yapılandırın.
- ▶ **çıkı**—Sunucu analizi raporlarına ve test işlemi raporlarına eşler.
- ▶ **yedekleme**—Veritabanı yedekleme dosyalarına eşler.

Her bir klasörü eşlemek için:

- 1 Tesis Sunucusu alt ağı içerisindeki bilgisayarda oturum açın.
- 2 **Computer** (Bilgisayar) ögesine sağ tıklayın ve **Map network drive** (Ağ sürücüsünü eşle) ögesini seçin.
- 3 Drive (Sürücü) aşağı açılır listesinden bir harf seçin.

- Folder (Klasör) alanına \\<VeriSeq Tesis Sunucusu v2 IP adresi>\<klasör adı> girin.
Örneğin: \\10.50.132.92\input.
- Kullanıcı adı ve parola girin.
Başarıyla eşlenen klasörler bilgisayara tanıtılmış olarak görünür.



NOT

Yerel diskin eşlenmesi Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Halihazırda yazılım SMB1 ve SMB2 sürümlerini desteklemektedir. Sunucu için SMB imzalama gereklidir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bu versiyonları etkinleştirin.

Sunucuyu Yeniden Başlatma



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu yeniden başlatma izni vardır.

Sunucuyu yeniden başlatmak için:

- Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Reboot Server** (Sunucuyu Yeniden Başlat) ögesini seçin.
- Sistemi yeniden başlatmak için **Reboot** (Yeniden Başlat) ögesini seçin veya yeniden başlatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal Et) ögesine tıklayın.
- Sunucuyu kapatmak için bir neden girin.
Neden, sorun giderme amaçları için kaydedilir.



NOT

Sistemi yeniden başlatmak birkaç dakika sürebilir.

Sunucuyu Kapatma



NOT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu kapatma izni vardır.

Tesis Sunucusunu kapatmak için:

- Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Shut Down Server** (Sunucuyu Kapat) ögesini seçin.
- Tesis Sunucusu'nu kapatmak için **Shut Down** (Kapat) ögesini veya kapatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal) ögesini seçin.
- Tesis Sunucusunu kapatmak için bir neden girin.
Neden, sorun giderme amaçları için kaydedilir.

Beklenmeyen Kapatmadan Kurtarma

Analiz işlemi sırasında güç kesintisi yaşanması veya kullanıcının yanlışlıkla kapatması durumunda sistem:

- ▶ Önyüklemeden sonra otomatik olarak Test Yazılımını yeniden başlatır.
- ▶ Analiz çalıştırmanın başarısız olduğunu anlar ve işlenmek üzere kuyruğa alınması için çalıştırmayı yeniden gönderir.
- ▶ Analiz başarılı bir şekilde tamamlandığında çıktı oluşturur.



NOT

Analiz başarısız olursa Test Yazılımı sistemin işlemi en fazla 3 kez analiz için yeniden göndermesine izin verir.

Ek A KK Metrikleri

Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları	31
Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları	31

Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gerekçe
standard_r_squared	Ölçün eğrisi modelinin R kare değeri.	0,980	Geçerli değil	Log-log alandaki zayıf doğrusallığı gösteren ölçün eğrisi modelleri gerçek numune konsantrasyonlarının iyi öngörücüleri değildir.
standard_slope	Ölçün eğrisi modelinin eğimi.	0,95	1,15	Beklenen performans bantlarının dışına eğimli ölçün eğrisi modelleri güvenilir bir modeli belirtir.
ccn_library_pg_ul	İzin verilen maksimum numune konsantrasyonu.	Geçerli değil	1000 pg/µl	Spesifikasyonları aşan, hesaplanmış DNA konsantrasyonlarına sahip numuneler aşırı genomik DNA kontaminasyonu ifade eder.
median_ccn_pg_ul	Serideki tüm numuneler için hesaplanmış medyan konsantrasyon değeri.	16 pg/µl	Geçerli değil	Uygun hacimli bir sekanslama havuzu, fazla sayıda aşırı derecede seyreltilmiş numunelere sahip olamaz. Yüksek sayıda seyreltilmiş numunelerin bulunduğu seriler numune hazırlama işleminin başarısızlığını belirtir.

Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gerekçe
cluster_density	Sekanslama kümesi yoğunluğu.	152.000/mm ²	338.000/mm ²	Düşük küme yoğunluğuna sahip akış hücresi yeterli okuma üretmez. Aşırı kümelenmiş akış hücreleri genellikle düşük kaliteli sekanslama verisi üretir.
pct_pf	Saflık filtresini geçen yüzde okumaları.	≥%50	Geçerli değil	Aşırı düşük %PF değerine sahip akış hücreleri anormal taban ifadesine sahip olabilir ve muhtemelen PF okumalarıyla ilgili sorunları belirtir.
prephasing	Prefaz fraksiyonu.	Geçerli değil	≤0,003	VeriSeq NIPT Çözümü v2 için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
phasing	Fazlama fraksiyonu.	Geçerli değil	≤0,004	VeriSeq NIPT Çözümü v2 için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
predicted_aligned_reads	Her numune için benzersiz olarak eşlenen parçacıkların tahmini ortalama sayısı.	≥4.000.000	Geçerli değil	Normal popülasyon genelinde minimum gözlemlenen NES olarak belirlenir.

Ek B Sistem Raporları

Giriş	32
Sistem Raporlarının Özeti	33
Rapor Oluşturma Etkinlikleri	34
Sonuç ve Bildirim Raporları	36
İşlem Raporları	47

Giriş

Test Yazılımı iki kategoride rapor oluşturur:

- ▶ Sonuç ve bildirim raporları.
- ▶ İşlem raporları.

Ayrıca iki rapor türü bulunur:

- ▶ **Bilgi amaçlı**—Testin ilerleyişi hakkında bilgi sağlayan ve belirli bir adımın tamamlandığını teyit etmede kullanılabilen işlemle ilgili rapor. Rapor ayrıca KK sonuçları ve kimlik numaraları gibi bilgiler de sağlar.
- ▶ **Eyleme yönelik**—Bir sistem olayı veya kullanıcı eylemi tarafından tetiklenen, kullanıcının ilgisini gerektiren asenkron rapor.

Bu bölüm her bir raporu açıklamakta ve LIMS entegrasyonu için rapor ayrıntılarını sağlamaktadır.

Çıktı Dosyaları

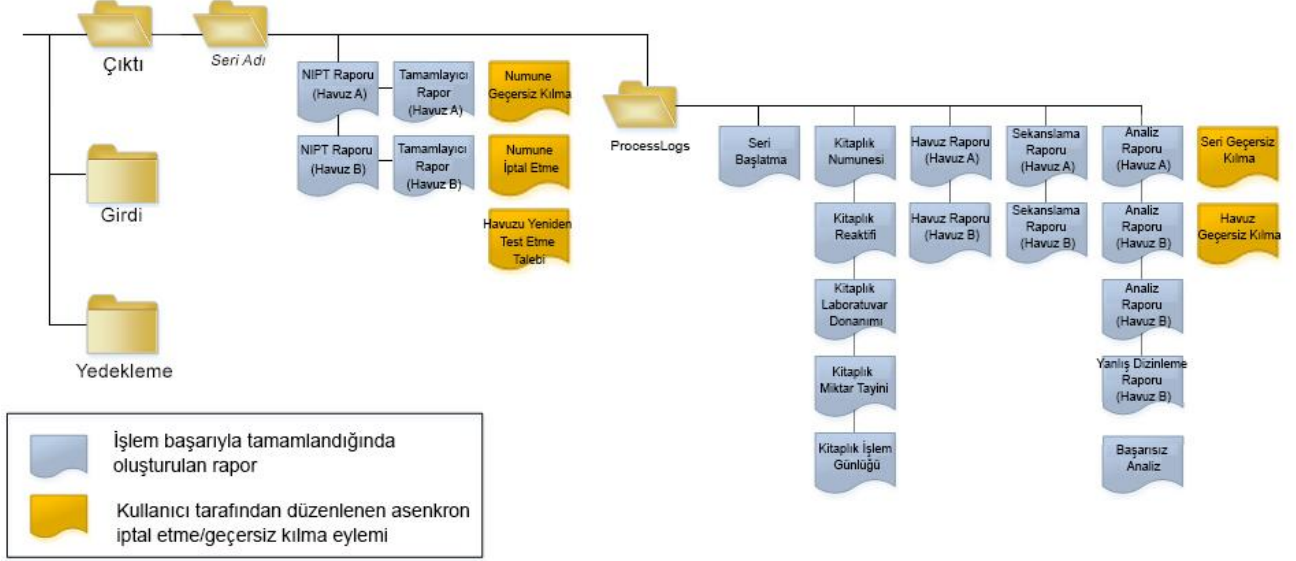
Test Yazılımı raporları, salt okunur Çıktı klasörü olarak kullanıcı sürücüsüne eşlenen Tesis Sunucusu dahili sabit sürücüsünde oluşturulur. Her rapor, dosyanın değiştirildiğini doğrulamak için kullanılan ilgili standart MD5 sağlama dosyasıyla birlikte oluşturulur.

Tüm raporlar, sekmeye ayrılmış olarak düz metin biçimindedir. Raporlar herhangi bir metin düzenleyiciyle veya Microsoft Excel gibi tablolanmış veri programıyla açılabilir.

Rapor Dosyası Yapısı

Test Yazılımı raporları Çıktı klasörü altına özel bir yapıda kaydeder.

Şekil 5 Test Yazılımı Raporları Klasörü Yapısı



Test Yazılımı, *Seri Adı* klasörüne raporları aşağıdaki düzende kaydeder:

- ▶ **Ana klasör (Seri Adı klasörü)**–Sonuçları sunan veya LIMS tarafından oluşturulan e-posta bildirimleriyle ilişkili raporları içerir. Ayrıntılar için bkz. *Sonuç ve Bildirim Raporları*, sayfa 36.
- ▶ **ProcessLogs klasörü**— İşleme ilgili raporları içerir. Ayrıntılar için bkz. *İşlem Raporları*, sayfa 47

Tüm raporlara ait bir liste için bkz. *Sistem Raporlarının Özeti*, sayfa 33.

Sistem Raporlarının Özeti

Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Biçimi
<i>NIPT Raporu</i>	İşlemeye Uygun	Havuz/akış hücresi	<seri_adi>_<havuz_türü>_<havuz_barkodu>_<akışhücre>_nipt_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Tamamlayıcı Rapor</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	<seri_adi>_<havuz_türü>_<havuz_barkodu>_<akışhücre>_supplementary_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Numune Geçersiz Kılma Raporu</i>	İşlemeye Uygun	Numune	<seri_adi>_<numune_barkodu>_sample_invalidation_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Numune İptali Raporu</i>	İşlemeye Uygun	Numune	<seri_adi>_<numune_barkodu>_sample_cancellation_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Havuz Yeniden Test Talebi Raporu</i>	İşlemeye Uygun	Havuz	<seri_adi>_<havuz_türü>_pool_retest_request_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Seri Başlatma Raporları</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_batch_initiation_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Seri Geçersiz Kılma Raporları</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_batch_invalidation_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Kitaplık Numunesi Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_sample_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab
<i>Kitaplık Reaktif Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_reagent_report_<YYYYAAGG_ssddss>.tab

Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Biçimi
<i>Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_labware_report_<YYYYAAGG_ssddd>.tab
<i>Kitaplık Miktar Tayini Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_quant_report_<YYYYAAGG_ssddd>.tab
<i>Kitaplık İşlem Günlüğü</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<seri_adi>_library_process_log.tab
<i>Havuz Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_barkodu>_pool_report_<YYYYAAGG_ssddd>.tab
<i>Havuz Geçersiz Kılma Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_barkodu>_pool_invalidation_report_<YYYYAAGG_ssddd>.tab
<i>Sekanslama Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_türü>_<havuz_barkodu>_<akışhücresi>_sequencing_report_<YYYYAAGG_ssddd>.tab
<i>Başarısız Analiz Raporu</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<seri_adi>_<havuz_barkodu>_analysis_failure_report_<YYYYAAGG_ssddd>.tab

Rapor Oluşturma Etkinlikleri

Rapor	Açıklama	Oluşturma Etkinliği
NIPT Raporu	Başarılı analiz çalıştırmasının nihai sonuçlarını içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Sekanslama çalıştırması analizi tamamlanır.
Tamamlayıcı Rapor	Başarılı analiz çalıştırmasına ilişkin tamamlayıcı sonuçları içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Sekanslama çalışma analizi ve NIPT raporunun her ikisi de tamamlanır.
Numune Geçersiz Kılma	Geçersiz kılınan numune hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Kullanıcı bir numuneyi geçersiz kılar.
Numune İptali	İptal edilen numune hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Kullanıcı bir numuneyi iptal eder.
Havuzu Yeniden Test Etme Talebi	Mevcut bir seriden oluşturulabilecek ikinci havuzu belirtir. Havuz yeniden test durumu hakkında bilgi içerir. ¹	<ul style="list-style-type: none"> Kullanıcı bir havuzu geçersiz kılar.
Seri Başlatma	Yeni seri işleminin başladığını belirtir.	<ul style="list-style-type: none"> Kullanıcı yeni bir seri başlatır.
Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından başlatılan geçersiz kılınmış seri hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Seri geçersiz kılınır.
Kitaplık Numunesi	Serideki tüm numuneleri listeler.	<ul style="list-style-type: none"> Seri geçersiz kılınır. Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır. Seri miktar tayini başarısız.
Kitaplık Reaktif	Kitaplık işlem reaktif bilgileri içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Seri geçersiz kılınır. Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır. Seri miktar tayini başarısız.
Kitaplık Laboratuvar Donanımı	Kitaplık işlem laboratuvar donanımı bilgileri içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Seri geçersiz kılınır. Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır. Seri miktar tayini başarısız.
Kitaplık Miktar Tayini	Kitaplık miktar tayini test sonuçlarını içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Seri geçersiz kılınır. Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır. Seri miktar tayini başarısız.

Rapor	Açıklama	Oluşturma Etkinliği
Kitaplık İşlem Günlüğü	Kitaplık işlemi sırasında gerçekleştirilen adımları içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Seri geçersiz kılınır. Kitaplık Hazırlama yöntemi tamamlanır. Seri miktar tayini başarısız. Seri işlemi tamamlanır.
Havuz	Numune havuzlama hacimlerini içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Havuzlama yöntemi tamamlanır.
Havuz Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından başlatılan geçersiz kılınmış havuz hakkında bilgi içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Kullanıcı bir havuzu geçersiz kılar.
Sekanslama	Sekanslama KK sonuçlarını içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Sekanslama KK başarılı. Sekanslama başarısız. Sekanslama zaman aşımına uğrar.
Başarısız Analiz	Başarısız havuz için analiz bilgilerini içerir.	<ul style="list-style-type: none"> Sekanslama çalıştırması analizi başarısız olur.

¹ Kullanıcı, maksimum havuz sayısını aşmamış geçerli seriden bir havuzu geçersiz kılar.

Sonuç ve Bildirim Raporları

NIPT Raporu

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 için NIPT Raporu havuzdaki her bir numune için satır başına bir numune olarak biçimlendirilmiş kromozom sınıflandırma sonuçlarını içerir.

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	Geçerli değil.	metin	^[a-zA-Z0-9-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	Geçerli değil.	metin	^[a-zA-Z0-9-]{1,36}\$
sample_type	Laboratuvar kullanıcı veya toplama noktasından sağlanan numune türü bilgileri. Anöploidi sınıflandırması sunumunu belirler.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Tekiz–Tek embriyolu gebelik. • İkiz–Çok embriyolu gebelik. • Kontrol–Bilinen cinsiyet ve anöploidi sınıflandırması kontrol numunesi. • NTC–Şablonsuz kontrol numunesi (DNA yok). • Belirtilmemiş–Bu numune için numune türü sağlanmadı. 	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
sex_chrom	Cinsiyet kromozomu analizi talep edildi. Cinsiyet kromozomu bilgileri ve anöploidi sınıflandırmasının sunumunu belirler.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Evet–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edildi. • Hayır–Cinsiyet kromozomu anöploidisi ve cinsiyet raporlaması talep edilmedi. • SCA–Cinsiyet kromozomu anöploidisi raporlaması talep edildi, cinsiyet raporlaması talep edilmedi. • Belirtilmemiş–Bu numune için cinsiyet kromozomu raporlama seçeneği sağlanmadı. 	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
screen_type	Tarama türü.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • Temel- 13, 18 veya 21. kromozomları tarama. • Genom geneli- Tüm genomu tarama. • Belirtilmemiş- Bu numune için tarama türü sağlanmadı. 	metin	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.
flowcell	Sekanslama akış hücresi barkodu.	Geçerli değil.	metin	^[a-zA-Z0-9-]{1,36}\$

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Tür	Düzenli İfade
class_sx	Cinsiyet kromozomu anöploidisi sınıflandırması.	<p>Seçilen numune türü ve cinsiyet kromozomu raporlama seçeneklerine bağlı olarak aşağıdakilerden biri:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED – XO (ANOMALİ SAPTANDI – XO) – Monozomi X. • ANOMALY DETECTED – XXX (ANOMALİ SAPTANDI - XXX) - Trizomi X. • ANOMALY DETECTED – XXY (ANOMALİ SAPTANDI – XXY) – Erkek fetüste 2 X kromozomu. • ANOMALY DETECTED – XYY (ANOMALİ SAPTANDI - XYY) – 2 Y kromozomu. • NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI) – Negatif numune ve cinsiyet rapor edilmedi. • NO ANOMALY DETECTED – XX (ANOMALİ SAPTANMADI - XX) – Kız fetüs ile negatif numune. • NO ANOMALY DETECTED – XY (ANOMALİ SAPTANMADI - XY) – Erkek fetüs ile negatif numune. • NOT REPORTABLE (CİNSİYET KROMOZOMLARI RAPORLANABİLİR DEĞİL) – Yazılım cinsiyet kromozomunu rapor edemedi. • NO CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT DEĞİL) – Y kromozomu tespit edilmeyen ikiz gebelik. • CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT) – Y kromozomu tespit edilen ikiz gebelik. • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) – Numune kullanıcı tarafından iptal edildi. • INVALIDATED (Geçersiz Kılındı) - Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı. • NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) - Cinsiyet kromozomu test edilmedi. • NA – Kategori numune için geçerli değil. 	class_sx	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Tür	Düzenli İfade
class_auto	Otozomlarda anöploidi sınıflandırması. Numune için seçilen tarama türünde bir anomali varsa ANOMALİ SAPTANDI olarak raporlanır.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANDI) — Otozomal kromozomal anomali saptandı. • NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI) — Otozomal anomali saptanmadı. • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) — Numune kullanıcı tarafından iptal edildi. • INVALIDATED (Geçersiz Kılındı) - Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı. • NA — Kategori numune için geçerli değil. 	metin	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>
anomaly_description	Tüm rapor edilebilir anomalileri açıklayan ISCN stili dize. Birden fazla anomali noktalı virgülle ayrılır.	DETECTED: (SAPTANDI:) ifadesinin ardından kromozom sırasına göre aşağıdaki biçimlerde bitişirilen noktalı virgülle ayrılan dizeler gelir: (\+ -)[12]?[0-9] (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}\.[0-9]{1,2})?) {2}\) XO XXX XXY XYY veya NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI) NA (GEÇERLİ DEĞİL) INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) CANCELLED (İPTAL EDİLDİ).	metin	<i>Anomali Açıklama Kuralları bölümünde açıklanan diğer değerler ve noktalı virgülle ayrılan dizeler.</i>
qc_flag	KK analizi sonuçları. Yalnızca WARNING (UYARI) ve PASS (BAŞARILI) qc_flag değerleri ile sonuçlar raporlanır. Diğer hiçbir değer ile raporlanmaz.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • PASS (BAŞARILI) • WARNING (UYARI) • FAIL (BAŞARISIZ) • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) • NTC_PASS (NTC_BAŞARILI) 	enum	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Tür	Düzenli İfade
qc_reason	Başarısız KK veya uyarı bilgileri.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none"> • NONE (HIÇBİRİ) (KK durumu = BAŞARILI) • MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (BİRDEN FAZLA ANOMALİ SAPTANDI) (KK durumu = UYARI) • FAILED IFACT (BAŞARISIZ IFACT) • DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ) • FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA PARÇACIK BOYUTU DAĞILIMI) • FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA AKIŞ HÜCREŞİ VERİSİ) • FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (FETAL FRAKSİYON TAHMİNİ BAŞARISIZ) • SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA SEKANSLAMA VERİSİ) • UNEXPECTED DATA (BEKLENMEYEN VERİ) • NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMALI NTC NUMUNESİ) • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ) • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) 	metin	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>
ff	Tahmini fetal fraksiyon.	Fetüsten alınan yüzde numunesi cfDNA'sı en yakın tam sayıya yuvarlanır. %1'den az sonuçlar <%1 olarak sunulur.	metin	<i>Geçerli değil.</i>

Anomali Açıklama Kuralları

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 analizi bir anomali saptarsa NIPT Raporundaki anomaly_description alanında DETECTED (SAPTANDI) ifadesi ve bir metin dizesi görüntülenir. Bu metinde, Uluslararası Sitojen Nomenklatürü Daimi Komitesi (ISCN) stiline göre tüm raporlanabilir anomaliler açıklanmaktadır. Dize, noktalı virgüllerle ayrılan birden fazla öğeden oluşur. Her bir öğe, bir otozomdaki trizomi ya da monozomiye, cinsiyet kromozomu anöploidisini veya kısmi çıkarma ya da çoğaltmayı temsil eder.

Trizomi ve monozomi öğeleri sırasıyla +<kro> ve -<kro> ile belirtilir; burada <kro> kromozom numarasıdır.

Örneğin 5. kromozomda trizomi bulunan bir numune aşağıdaki şekilde görüntülenir:

+5

6. kromozomda monozomi bulunan bir numune aşağıdaki şekilde görüntülenir:

-6

Cinsiyet kromozomu anöploidileri için dört olası değer ile birlikte standart gösterim kullanılır:

- ▶ XO - X kromozomunda monozomi için.
- ▶ XXX - X kromozomunda trizomi için.
- ▶ XXY - erkeklerde 2 X kromozomu için.
- ▶ XYY - erkeklerde 2 Y kromozomu için.

Kısmi çıkarmalar veya çoğaltmalar yalnızca otozomlar için rapor edilir ve yalnızca genom geneli taramalarda görüntülenir. Kısmi çıkarma veya çoğaltma söz dizilimi <tür>(<kro>)(<başlangıç bandı><bitiş bandı>) şeklindedir; burada:

- ▶ <tür> olay türüdür, çıkarma için del veya çoğaltma için dup ifadesi kullanılır.
- ▶ <kro> kromozom numarasıdır.
- ▶ <Başlangıç bandı> olayın başlangıcını içeren sito bandıdır.
- ▶ <Bitiş bandı> olayın bitişini içeren sito bandıdır.

Örneğin 22. kromozomda p14 ile q15 arasındaki sito bandının çoğaltma içerdiği bir kısmi çıkarma veya çoğaltma şu şekilde görüntülenir:

dup (22) (p14q15)

anomaly_description alanı için üç sıralama kuralı uygulanır:

- 1 Öğeler, tüm kromozom ya da kısmi çıkarma veya çoğaltma olmasından bağımsız olarak kromozom numarasına göre sıralanır. Varsa cinsiyet kromozomu anöploidisi en son görüntülenir.
- 2 Aynı kromozomdaki çıkarma veya çoğaltmalar için çıkarmalar çoğaltmalardan önce sıralanır.
- 3 Aynı kromozomdaki aynı türde kısmi çıkarma veya çoğaltmalar, Tamamlayıcı Raporda görüntülene başlangıç bazına göre sıralanır.

KK Nedeni Mesajları

NIPT Raporundaki qc_reason sütunu, analiz sonuçları analitik KK metriği için beklenen aralığın dışına çıktığında başarısız KK ya da uyarı görüntüler. Başarısız KK belirtilen NIPT Raporu alanlarına karşılık gelen kromozom anöploidisi, cinsiyet sınıflandırması, tamamlayıcı rapor sonuçları ve tahmini fetal fraksiyon için tüm sonuçların bastırılmasına neden olur: class_auto, class_sx, anomaly_description ve ff.

KK Nedeni Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen Eylem
FAILED iFACT (BAŞARISIZ iFACT)	bağımsız Fetal Anöploid Güven Testi (iFACT) – Sistemin belirtilen numune konusunda karar vermek üzere istatistiksel güveni olup olmadığını belirlemek için fetal fraksiyon tahminini kapsamlı ilişkili çalıştırma metrikleri ile birleştiren KK metriğidir.	Numuneyi yeniden işleyin.
DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA VERİ)	Öploid kapsamına göre ortalama sapma çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Muhtemelen kontaminasyondan veya hatalı numune işlemekten kaynaklı.	Numuneyi yeniden işleyin.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA PARÇACIK BOYUTU DAĞILIMI)	Parçacık boyutu dağılımı çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Muhtemelen kontaminasyondan veya hatalı numune işlemekten kaynaklı.	Numuneyi yeniden işleyin.
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA AKIŞ HÜCREŞİ VERİSİ)	Akış hücresi verileri çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Olasılıkla akış hücresi kurulumundaki bir hatadan kaynaklanır.	Numuneyi yeniden işleyin.
FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (FETAL FRAKSİYON TAHMİNİ BAŞARISIZ)	Geçerli bir fetal fraksiyon tahmini oluşturulamıyor.	Numuneyi yeniden işleyin.
SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA SEKANSLAMA VERİSİ)	Girilen sekanslama verileri çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Muhtemelen kontaminasyondan veya hatalı numune işlemekten kaynaklı.	Akış hücresini yeniden sekanslayın.
UNEXPECTED DATA (BEKLENMEYEN VERİ)	Rapor, bu tabloda listelenen diğer KK nedenlerine karşılık gelmeyen bir KK sorunu oluşturur.	Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (BİRDEN FAZLA ANOMALİ SAPTANDI)	Numunede iki veya daha fazla rapor edilebilir anomali (tam kromozom anöploidileri ve kısmi çıkarmalar veya çoğaltmalar dahil) saptandı. Birden fazla anomalinin saptanması, numunenin yanlış işlendiği ya da maternal malignite gibi daha nadir bir olayı işaret edebilir. Bu mesaj bir uyarıdır. Başarısız KK temsili değildir. Saptanan anomalileri görüntüleyebilmeniz için sonuçlar raporlanır. Ancak numuneyi yeniden işlemeniz gerekebilir.	Numuneyi yeniden işleyin.
NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMALI NTC NUMUNESİ)	NTC numunesi için yüksek kapsam tespit edildi (DNA materyali beklenmiyor). Muhtemelen kontaminasyondan veya hatalı numune işlemekten kaynaklı.	Numuneyi yeniden işleyin.

KK Nedeni Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen Eylem
CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)	Numune bir kullanıcı tarafından iptal edildi.	Geçerli değil.
INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)	Numune bir kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.	Geçerli değil.

Tamamlayıcı Rapor

Tamamlayıcı Rapor seri, numune veya bölge temelinde ek metriklerle ilişkin verileri içerir. Bu raporda her satır bir metriği temsil eder. Aynı seri, numune veya bölge için birden fazla metrik geçerlidir.

Sekme ile ayrılan dosyada, aşağıdaki tabloda açıklandığı şekilde altı sütun bulunur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
flowcell	Akış hücresi barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
batch_ name	İlgili serinin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_ barcode	Numunenin barkodu.	metin	Seri başına metrikler için NA (geçerli değil). ^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
region	Kısmi çıkarma veya çoğaltma bölgesinin açıklaması veya tüm kromozom.	metin	NA (geçerli değil) – seri başına veya numune başına metrikler için. chr[12]?[0-9X] – tüm kromozom bölgesi metrikleri için. (del dup)\{[12]?[0-9X]\}\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)\{2\}) – kısmi çıkarma veya çoğaltma bölgesi metrikleri için.
metric_ name	Açıklanan metriğin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_ value	Metrik değeri.	değişiklik gösterir	Bkz. <i>Tamamlayıcı Rapor Metrikleri</i> .

Tamamlayıcı Rapor Metrikleri

Tamamlayıcı Rapor, aşağıdaki metriklerle ilişkin bilgiler içerir. Her bir metrik seri, numune ve bölge temelinde görüntülenir.

X Kromozomuna ilişkin metrikler yalnızca, cinsiyet kromozomu için Evet ve SCA seçeneklerini belirlemeniz durumunda görüntülenir.

Değer aralıkları parantez veya köşeli parantez içinde Minimum Değer, Maksimum Değer şeklinde görüntülenir. Parantez, sınır değer aralığa dahil edilmediğini belirtirken köşeli parantezler sınır değerinin aralık dahilinde olduğunu belirtir. Inf, sonsuz ifadesinin kısaltması olarak kullanılır.

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Tür	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
genome_ assembly	Seri başına	Sekanslama verilerinin hizalanmasına ilişkin koordinat sistemi ve rapor bölgesi koordinatları. VeriSeq NIPT Çözümü v2 için daima GRCh37 şeklindedir.	metin	^GRCh37\$
frag_size_ dist	Numune başına	Gerçek ve beklenen kümülatif parçacık boyutu dağılımları farklarının standart sapması.	kayan noktalı	(0, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Tür	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
fetal_fraction	Numune başına	Rapor edilen fetal fraksiyon.	kayan noktalı	(0, 1)
NCV_X	Numune başına	X kromozomu için normalleştirilen kromozom değeri. Yalnızca cinsiyet kromozomu raporlama seçeneği izin verdiğinde görüntülenir. Aksi halde bu metrik NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
NCV_Y	Numune başına	Y kromozomu için normalleştirilen kromozom değeri. Yalnızca cinsiyet kromozomu raporlama seçeneği izin verdiğinde görüntülenir. Aksi halde bu metrik NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Numune başına	Numunede saptanan kısmi çıkarma veya çoğaltma bölgelerinin sayısı.	tam sayı	(0, Inf)
non_excluded_sites	Numune başına	Filtrelemeden sonra kalan, analiz için sayılan okuma sayısı.	tam sayı	(0, Inf)
region_classification	Bölge başına	NIPT Raporundaki anomaly_description alanı ile aynı biçimde sistem tarafından gerçekleştirilen bölge sınıflandırması. X kromozomu için hiçbir rapor edilebilir cinsiyet kromozomu anomalisi saptanmadıysa bölge sınıflandırması NIPT Raporundaki class_sx değeri ile eşleşecektir. Değer seçenekleri (düzenli ifade): SAPTANDI: (\+ -)[12]?[0-9] SAPTANDI: (del dup)\([12]?[0-9]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)\{2}\) ANOMALİ SAPTANMADI SAPTANDI: (XO XXX XXY XYY) ANOMALİ SAPTANMADI- XX ANOMALİ SAPTANMADI - XY RAPOR EDİLEBİLİR DEĞİL Y KRO MEVCUT Y KRO MEVCUT DEĞİL	metin	<i>Tanımda belirtilen değerler.</i>
kromozom	Bölge başına	Kromozom sembolü.	metin	chr[12]?[0-9X]
start_base	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen ilk baz.	tam sayı	[1, Inf)
end_base	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen son baz.	tam sayı	[1, Inf)
start_cytoband	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen ilk bazın sitojenik bandı.	metin	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?
end_cytoband	Bölge başına	Bölgeye dahil edilen son bazın sitojenik bandı.	metin	(p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Tür	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
region_size_mb	Bölge başına	Megabaz cinsinden bölge boyutu.	kayan noktalı	(0, Inf)
region_llr_trisomy	Bölge başına	Bölge için trizomi LLR (Logaritmik Olabilirlik Oranları) skoru. Değişiklik yok (disomi) kanıtına kıyasla trizomi kanıtını belirtir. Bu LLR skoru önceden belirlenen bir eşiği aşarsa trizomi olarak adlandırılır. Kısmi çıkarmalar veya çoğaltmalar için bu metrik yalnızca türün kazanç (dup) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik NA (geçerli değil) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_llr_monosomy	Bölge başına	Bölge için monozomi LLR skoru. Değişiklik yok (disomi) kanıtına kıyasla monozomi kanıtını belirtir. Bu LLR skoru önceden belirlenen bir eşiği aşarsa monozomi olarak adlandırılır. Kısmi çıkarmalar veya çoğaltmalar için bu metrik yalnızca türün kayıp (del) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik NA (geçerli değil) olarak görüntülenir. Bu metrik yalnızca temel tarama türünü gerçekleştirmeyi seçerseniz NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_t_stat_long_reads	Bölge başına	Bölge için t istatistiği. T istatistiği, numunedeki değişkenliğe kıyasla bölge ve genomun kalanı arasındaki kapsam farkıdır. Bölgedeki kapsamda herhangi bir kaymanın saptanabilirliğini yakalayan sinyal-parazit metriğidir. "long_reads", bu t istatistiği için kullanılan kapsamın analizde kullanılan tüm parçacık boyutu aralığını içerdiğini belirtir. T istatistiği, LLR skorlarını oluşturmak için numuneye ilişkin fetal fraksiyon tahmini ile birleştirilir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_mosaic_ratio	Bölge başına	Anöploidi olan fetal materyal oranıdır. Bu metrik için, bölge kapsamından elde edilen fetal fraksiyonun numunenin fetal fraksiyonuna oranı temel alınır. Fetal fraksiyon değerleri sifıra yakın olan numunelerde mozaik oranlar, hesaplamalarında kullanılan numune fetal fraksiyon tahminindeki değişkenlikten dolayı negatif değerler olabilir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_trisomy	Bölge başına	Numunenin fetal fraksiyonu yerine bölgedeki kapsamdan elde edilen fetal fraksiyon kullanılarak hesaplanan trizomi için LLR skoru. Kısmi çıkarmalar veya çoğaltmalar için bu metrik yalnızca türün kazanç (dup) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik NA(geçerli değil) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
region_mosaic_llr_monosomy	Bölge başına	Numunenin fetal fraksiyonu yerine bölgedeki kapsamdan elde edilen fetal fraksiyon kullanılarak hesaplanan monozomi için LLR skoru. Kısmi çıkarmalar veya çoğaltmalar için bu metrik yalnızca türün kayıp (del) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi halde bu metrik NA(geçerli değil) olarak görüntülenir. Bu metrik yalnızca temel tarama türünü gerçekleştirmeyi seçerseniz NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)

Numune Geçersiz Kılma Raporu

Sistem, geçersiz kılınan veya başarısız olan her bir numune için bir Numune Geçersiz Kılma Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Geçersiz kılınan numunenin benzersiz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Numune geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numuneyi geçersiz kılan veya başarısız olmasına neden olan kullanıcının kullanıcı adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Numune geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Numune İptali Raporu

Sistem, iptal edilen her bir numune için bir Numune İptali Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	İptal edilen numunenin benzersiz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Numune iptali işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Numuneyi iptal eden kullanıcının kullanıcı adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Numune iptalinin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Havuz Yeniden Test Talebi Raporu

Havuz Yeniden Test Talebi Raporu geçersiz kılınan bir havuzun yeniden havuzlanabileceğini belirtir. Söz konusu havuz türü için olası iki sekans çalıştırmasından (havuzlar) ilki geçersiz kılırsa sistem Havuz Yeniden Test Talebi Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Havuzun tipi.	enum	A B C E
reason	Önceki havuzun geçersiz kılınması için kullanıcı tarafından belirtilen neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Talebin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

İşlem Raporları

Seri Başlatma Raporları

Bir seri başlatıldığında ve plazma izolasyonundan önce başarıyla doğrulandığında sistem bir Seri Başlatma Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_type	Numune barkodunun numune türü.	enum	singleton control twin ntc (tekiz kontrol ikiz ntc)
well	Bir numuneyle ilişkili kuyu.	metin	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
assay	Testin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Test otomasyon yöntemi versiyonu.	metin	VeriSeq v2 NIPT Testi
workflow_manager_version	Seri ile ilişkili iş akışı yöneticisi versiyonu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Seri Geçersiz Kılma Raporları

Seri geçersiz kılındığında veya başarısız olduğunda sistem Seri Geçersiz Kılma Raporu Oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Seri geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Seriye geçersiz kılan kullanıcının baş harfleri.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Seri geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Kitaplık Numunesi Raporu

Başarısız seri veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kitaplığın başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında sistem bir Kitaplık Numune Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
qc_status	Test adımlarının tamamlanmasından sonra numune durumu.	enum	pass fail (başarılı başarısız)
qc_reason	KK durumuna yönelik nedenler.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
starting_volume	Plazma izolasyonu sırasında ml cinsinden kan alma tüpünün ilk hacmi.	kayan noktalı	
index (dizin)	Bir numuneyle ilişkili dizin.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
ccn_library_pg_ul	pg/µl cinsinden kitaplık konsantrasyonu.	kayan noktalı	
plasma_isolation_comments	Plazma izolasyonu gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
cfdna_extraction_comments	cfDNA ekstraksiyonu gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
library_prep_comments	Kitaplık hazırlığı gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$
quantitation_comments	Miktar tayini gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Kitaplık Reaktif Raporu

Başarısız seri veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kitaplığın başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında sistem bir Kitaplık Reaktif Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	İŞLEM:alt işlem biçiminde işlem adı. Değer seçenekleri: <ul style="list-style-type: none"> • İZOLASYON – batch_validation, prespin, postspin, data_transact. • EKSTRAKSİYON – setup, chemistry, data_transact. • KİTAPLIK – setup, chemistry, data_transact, complete. • MİKTAR TAYİNİ – setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. • HAVUZLAMA – analysis, setup, pooling, data_transact, complete. 	metin	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_-]{1,36}\$
reagent_name	Reaktif adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
lot	Reaktif barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
expiration_date	Üretici biçiminde son kullanma tarihi.	metin	^[a-zA-Z0-9:/_-]{1,100}\$
operator	Kullanıcının kullanıcı adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Reaktifle ilişkili başlatma zamanı bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu

Sistem, başarısız seri olması veya serinin geçersiz kılınması durumunda, kitaplığın başarıyla tamamlanmasında ve miktar tayininin başarıyla tamamlanmasında bir Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_name	Laboratuvar donanımının adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
labware_barcode	Laboratuvar donanımının barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Laboratuvar donanımıyla ilişkili başlatma zamanı bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Kitaplık Miktar Tayini Raporu

Sistem, miktar tayininin başarıyla tamamlanması durumunda bir Kitaplık Miktar Tayini Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
quant_id	Sayısal tanımlama.	uzun	
instrument	Miktar tayini cihazının adı (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
standard_r_squared	R kare.	kayan noktalı	
standard_intercept	Kesişme.	kayan noktalı	
standard_slope	Eğim.	kayan noktalı	
median_ccn_pg_ul	Medyan numune konsantrasyonu.	kayan noktalı	
qc_status	Miktar tayini KK durumu.	enum	pass fail (başarılı başarısız)
qc_reason	Varsa, başarısızlığın nedenine dair açıklama.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
initiated	Miktar tayiniyle ilişkili başlatma zamanı bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Kitaplık İşlem Günlüğü

Sistem, her bir seri işleminin başlangıcında ve tamamlanmasında ya da başarısız olmasında; başarısız seri veya serinin geçersiz kılınması durumunda ve analizin tamamlanmasında (her havuz için oluşturulan) bir Kitaplık İşlem Günlüğü oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
process	İŞLEM:alt işlem biçiminde seri işlem adı. Değer seçenekleri: İZOLASYON — batch_validation, prespin, postspin, data_transact. EKSTRAKSİYON — setup, chemistry, data_transact. KİTAPLIK — setup, chemistry, data_transact, complete. MİKTAR TAYİNİ — setup, build_standards, build_384, analysis, data_transact. HAVUZLAMA — analysis, setup, pooling, data_transact, complete.	metin	^[A-Z]{1,36}:[a-z0-9_-]{1,36}\$
operator	Kullanıcının baş harfleri.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Cihaz adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
started	Seri işlemi başlangıç tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
finished	Seri işlemi bitiş veya hata tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	
status	Geçerli seri.	enum	completed failed started aborted (tamamlandı başarısız başlatıldı iptal edildi)

Havuz Raporu

Havuzlama başlatıldıktan sonra etkinlik gerçekleşirse, kitaplığın başarıyla tamamlanması, serinin başarısız olması ve serinin geçersiz kılınması durumunda sistem bir Havuz Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sample_barcode	Benzersiz numune barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Numuneyle ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Numuneyle ilişkili havuz türü.	enum	A B C E
pooling_volume_ul	µl cinsinden havuzlama hacmi.	kayan noktalı	
pooling_comments	Havuzlama gerçekleştirirken kullanıcı yorumları (serbest metin).	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,512}\$

Havuz Geçersiz Kılma Raporu

Havuz geçersiz kılındığında sistem Havuz Geçersiz Kılma Raporu Oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Geçersiz kılınan havuzun havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
reason	Havuz geçersiz kılma işlemi için kullanıcı tarafından sunulan neden.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
operator	Havuzu geçersiz kılan kullanıcının baş harfleri.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
timestamp	Havuz geçersiz kılma işleminin tarihi ve saati.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Sekanslama Raporu

Sistem, sekanslama çalışması tamamlandığında veya sekanslama süresi dolduğunda sekanslama çalışması için bir Sekanslama Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sekanslama çalışması ile ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekans cihazı seri numarası.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Sekanslama çalışması ile ilişkili akış hücresi.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	Sekans cihazında veri oluşturmak üzere kullanılan yazılım uygulamasının/versiyonunun bitişik ifadesi.	metin	
run_folder	Sekanslama çalışması klasörünün adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Sekanslama çalışmasının durumu.	enum	completed timed out failed (tamamlandı zaman aşımına uğradı başarısız)
qc_status	Sekanslama çalışmasının KK durumu.	enum	pass fail error (başarılı başarısız hata)
qc_reason	KK başarısızlığına yönelik KK nedenleri, noktalı virgülle ayrılmış değerler.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
cluster_density	Küme yoğunluğu (desenler arasındaki her akış hücresi için medyan).	kayan noktalı	
pct_q30	Q30 üzerindeki yüzde tabanları.	kayan noktalı	
pct_pf	Filtreyi geçen yüzde okumaları.	kayan noktalı	
phasing	Fazlama.	kayan noktalı	
prephasing	Prefaz.	kayan noktalı	
predicted_aligned_reads	Tahmini hizalanmış okumalar.	uzun	
started	Sekanslama başlangıcıyla ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	
completed	Sekanslama tamamlanmasıyla ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Başarısız Analiz Raporu

Sekanslama çalıştırması için maksimum analiz denemesi sayısı başarısız olduğunda sistem bir Başarısız Analiz Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Tür	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Başarısız analizle ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Başarısız analizle ilişkili akış hücresi barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
sequencing_run_folder	Başarısız analizle ilişkili Sekanslama Çalıştırması klasörü.	metin	^[a-zA-Z0-9_]+\$
analysis_run_status	Başarısız analizle ilişkili Sekanslama Çalıştırması durumu.	metin	^[a-zA-Z0-9_]+\$
timestarted	Analiz başlangıcıyla ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	
timefinished	Analiz bitişiyle ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Ek C Sorun Giderme

Giriş	54
Test Yazılımı Bildirimleri	55
Sistem Sorunları	61
Veri İşleme Testleri	61

Giriş

VeriSeq NIPT Çözümü v2 sorun giderme desteği şunlardan oluşur:

- ▶ Test Yazılımı ve sistem bildirimleri.
- ▶ Sistem sorunları için tavsiye edilen eylemler.
- ▶ Önceden yüklenmiş test verilerini kullanarak koruyucu analiz ve arıza analizi gerçekleştirmeye yönelik talimatlar.

Test Yazılımı Bildirimleri

Bu bölüm Test Yazılımı bildirimlerini açıklar:

İlerleme Bildirimleri

İlerleme bildirimleri test çalışmasının normal ilerlemesini belirtir. Bu bildirimler "Faaliyetler" olarak girilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Seri başlatma	Kitaplık Hazırlığı	Kullanıcı yeni bir seri oluşturur.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.
Seri Kitaplığı Tamamlama	Kitaplık Hazırlığı	Kitaplık geçerli seri için tamamlanır.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Havuz Tamamlama	Kitaplık Hazırlığı	Bir seriden havuz oluşturulmuştur.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sekanslama Başladı	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü tespit etti.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sekanslama KK başarılı	Sekanslama	Sekanslama çalışması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarılı.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sekanslama Çalışması Havuz ile ilişkilendirildi	Sekanslama	Sekanslama çalışması başarıyla bilinen bir havuz ile ilişkilendirildi.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Analiz Başladı	Analiz	Belirtilen sekanslama çalışması için analiz başlatıldı.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.
Analiz Tamamlandı NIPT Raporu Oluşturuldu	Analiz Sonrası	Analiz tamamlandı ve raporlar oluşturuldu.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.

Geçersiz Kılma Bildirimleri

Geçersiz kılma bildirimleri, kullanıcının İş Akışı Yöneticisi aracılığıyla bir seriyi veya havuzu geçersiz kılması nedeniyle sistemde görülen etkinliklerdir. Bu bildirimler "Bildirimler" olarak girilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Seri Geçersiz Kılma	Kitaplık Hazırlığı	Kullanıcı tarafından geçersiz kılınan seri.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Havuzu Geçersiz Kılma – Yeniden Havuzda Toplama	Kitaplık Hazırlığı	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Havuz Geçersiz Kılma – İkinci alikot kullanımı	Kitaplık Hazırlığı	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Sekanslama Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı	Sekanslama	Sekanslama çalışması tamamlandı ancak havuz kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Sekanslama KK başarılı – Tüm numuneler geçersizdir	Sekanslama KK	Sekanslama çalışması KK kontrolü tamamlandı ancak tüm numuneler geçersizdir.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Analiz Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı	Analiz Sonrası	Analiz tamamlandı ancak havuz kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.

Kurtarılabılır Hata Bildirimleri

Kurtarılabılır hatalar, kullanıcının tavsiye edilen eylemi uygulaması halinde VeriSeq NIPT Test Yazılımı tarafından kurtarılabilecek durumlardır. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Eksik Cihaz Yolu	Sekanslama	Sistem harici sekanslama klasörünü bulamıyor/klasöre bağlanamıyor.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60</i> Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Sekanslama için Yetersiz Disk Alanı	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü tespit etti ancak veri için yeterli disk alanı olmadığını tahmin ediyor.	Uyarı	Evet	<ol style="list-style-type: none"> Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60</i>. Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60</i>.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Sekanslama Çalıştırması Geçersiz Klasör	Sekanslama	Sekanslama Çalıştırması klasöründe geçersiz karakterler.	Uyarı	Evet	Sekanslama çalışma klasörü hatalı biçimde yeniden adlandırılmış. Çalıştırmayı geçerli bir isimle yeniden adlandırın.
Sekanslama Başladı Ancak Havuz Barkodu Dosyası Eksik	Sekanslama	Yazılım, sekanslama başladıktan sonra 30 dakika süreyle havuz barkodunu içeren dosyayı saptamadı.	Uyarı	Evet	Olası sekans cihazı veya NAS arızası. Sekans cihazı yapılandırmasını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Sistem sekanslama tamamlanana dek havuz barkodu dosyasını aramaya devam eder.
Sekanslama Çalıştırmasının Tamamlanması Doğrulanamıyor	Sekanslama	Yazılım, sekanslama klasöründe çalışma tamamlanma durumu dosyasını okuyamadı.	Uyarı	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Eksik Numune Nitelikleri	Ön Analiz	Yazılım bazı numuneler için numune türü, cinsiyet kromozomu seçeneği veya tarama türü tanımlı bulamadı.	Bildirim	Evet	Belirtilen numune için bir veya daha fazla numune niteliği sağlanmamış. Yazılımın devam edebilmesi için numuneyi geçersiz kılın veya eksik numune niteliklerini İş Akışı Yöneticisine girin.
Numune Sayfası Oluşturma işlemi başarısız	Ön Analiz	Yazılım numune sayfası oluşturamadı.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60</i>. Alan azsa disk alanı boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60</i>. NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60</i>. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Disk alanı kontrol edilemiyor	Ön Analiz	Yazılım disk alanını kontrol edemiyor.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri Eylem No 2, sayfa 60</i>. Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz için Yetersiz Disk Alanı	Ön Analiz	Yazılım yeni bir analiz çalıştırması başlatmak için disk alanının yeterli olmadığını tespit etti.	Uyarı	Evet	Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri Eylem No 3, sayfa 60</i> .
Analiz Ardışık Düzeni yazılımı başlatılmıyor	Ön Analiz	Yazılım, belirtilen sekanslama klasörü için bir analiz çalıştırması başlatamıyor.	Uyarı	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Sekanslama klasörü Oku/Yaz izni başarısız	Ön Analiz	Sekanslama çalıştırma klasörüne Oku/Yaz iznini kontrol eden yazılım testi başarısız oldu.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60.</i> Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz Başarısız - Tekrar Deneyin	Analiz	Analiz başarısız oldu. Yeniden deniyor.	Bildirim	Evet	Hiç
Sonuçlar Zaten Raporlandı	Sistem	Yazılım, geçerli havuz tipi için halihazırda bir NIPT raporu oluşturulduğunu belirledi.	Faaliyet	Evet	Hiç
E-posta bildirimleri gönderilemiyor	Sistem	Sistem e-posta bildirimleri gönderemiyor.	Uyarı	Yok	<ol style="list-style-type: none"> Sistemde tanımlanan e-posta yapılandırmasının geçerliliğini kontrol edin. Bkz. <i>Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 25.</i> Bir test e-postası gönderin. Bkz. <i>Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 25.</i> Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Zaman Sapması Tespit Edildi	Kitaplık hazırlığı	Yazılım İş Akışı Yöneticisi tarafından sağlanan zaman bilgisi ve sunucu yerel saati arasında 1 dakikalık zaman sapması tespit etti.	Uyarı	Hayır	<ol style="list-style-type: none"> İş Akışı Yöneticisi makinesindeki yerel saati kontrol edin. Web UI'de (Server Status (Sunucu Durumu) sekmesi) bildirilen Tesis Sunucusu yerel saatini kontrol edin.

Kurtarılamaz Hata Bildirimleri

Kurtarılamaz hatalar, testin yürütülmesini devam ettirmek için yapılabilecek başka bir eylemin bulunmadığı son aşamaya ulaşılmış durumlardır.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Seri Arızası	Kitaplık Hazırlığı	Seri KK başarısız.	Bildirim	Evet	Kitaplık kaplamasını yeniden başlatın.
Rapor Oluşturma Hatası	Raporlama	Sistem rapor oluşturamadı.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60.</i> Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60.</i> Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Çalıştırma Parametreleri dosyası ayrıştırılmadı	Sekanslama	Sistem RunParameters.xml dosyasını açamadı/ayrıştıramadı.	Uyarı	Evet	RunParameters.xml dosyası bozuk. Sekans cihazı yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Tanınmayan Çalıştırma Parametreleri	Sekanslama	Yazılım, uyumlu olmayan Çalıştırma Parametreleri okudu.	Uyarı	Evet	Yazılım, sekans cihazı yapılandırma dosyasından sekanslama çalıştırma parametrelerini oluşturamadı. Sekans cihazı yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Geçersiz Çalıştırma Parametreleri	Sekanslama	Yazılım, testle uyumlu olmayan, gerekli Çalıştırma Parametrelerini okudu.	Uyarı	Evet	Yazılım uyumluluğu kontrolü başarısız oldu. Sekans cihazı yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.
Havuz Barkodu bulunamadı	Sekanslama	Yazılım, bilinen havuz barkoduyla sekanslama çalıştırması için akış hücresini ilişkilendiremedi.	Uyarı	Evet	Muhtemel hatalı havuz barkodu girişi. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama Tamamlandı Ancak Havuz Barkodu Dosyası Eksik	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak havuz barkodunu içeren dosya saptanmadı.	Uyarı	Evet	Olası sekans cihazı arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Havuz Barkodu Dosyası Okunamıyor	Sekanslama	Havuz barkodunu içeren dosya bozuk.	Uyarı	Evet	Olası sekans cihazı veya ağ arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Havuz Barkodu Dosyası Uyuşmazlığı	Sekanslama	Saptanan havuz barkodu dosyası, sekanslama çalıştırması ile ilişkilendirilenden farklı bir akış hücresi numarasını referans alıyor.	Uyarı	Evet	Olası sekans cihazı arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Sekanslama Zaman Aşımı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması belirtilen zaman çerçevesinde tamamlanmadı.	Uyarı	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama KK dosyaları oluşturulamadı	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak birlikte çalışma KK dosyaları bozulmuş.	Uyarı	Evet	Sekans cihazını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama KK başarısız	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarısız.	Bildirim	Evet	Havuzu yeniden sekanslayın.
Maksimum deneme sayısı için Analiz Başarısız	Analiz	Tüm Analiz denemeleri başarısız oldu. Yeniden denenmeyecek.	Uyarı	Evet	İkinci havuzu yeniden sekanslayın.

Bildirim	Adım	Zamanı	Uyarı Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen Eylem
Analiz Son İşlemi Başarısız	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarına son işlem uygulayamadı.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60.</i> Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz Yükleme Başarısız	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarını veritabanına yükleyemedi.	Uyarı	Evet	<ul style="list-style-type: none"> NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. <i>Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 60.</i> Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.

Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri

Eylem No	Tavsiye Edilen Eylem	Adımlar
1	Ağ bağlantısını kontrol edin	<p>Uzak depolama NAS ve yerel makinenin aynı ağ üzerinde olduğundan emin olun.</p> <ol style="list-style-type: none"> Bir Windows komut satırından (cmd) şu komutu yazın: ping <Sunucu IP> NAS kullanıyorsanız NAS bağlantısını da kontrol edin. Kayıp paketler olmadığından emin olun. Kayıp paketler varsa BT Yöneticisi ile iletişim kurun. Bağlantıyı test edin: <ol style="list-style-type: none"> Tesis Sunucusu Web UI'de oturum açın. Pano menüsünden Folder (Klasör) ögesini seçin. Test düğmesini seçin ve testin başarılı olup olmadığını belirleyin. Test başarısız olursa <i>Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Düzenleme, sayfa 23</i> bölümüne bakın ve tüm ayarların doğru yapılandırıldığından emin olun.
2	Kullanılabilir disk alanını kontrol edin	<p>Windows makinesinin Tesis Sunucusu Girdi klasörüne eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için bkz. <i>Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 29.</i> Girdi klasörüne eşleyen sürücüyü sağ tıklayın. Properties (Özellikler) ögesini seçin ve boş alan bilgisini görüntüleyin.</p>
3	Disk alanını boşaltın / Verileri yedekleyin	<p>Illumina düzenli veri yedeklemesi yapılmasını ve/veya sekanslama verilerinin sunucu tarafında depolanmasını tavsiye eder. Daha fazla bilgi için bkz. <i>Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 23.</i></p> <ol style="list-style-type: none"> Tesis Sunucusunda yerel olarak depolanan veriler için: <p>Windows makinesinin Tesis Sunucusu Girdi klasörüne eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için bkz. <i>Sunucu Sürücülerini Eşleme, sayfa 29.</i></p> <ol style="list-style-type: none"> Girdi klasörüne çift tıklayın ve erişmek için kimlik bilgilerini girin. Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör isimleriyle birlikte listelenir. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin. Uzak NAS üzerinde depolanan veriler için: <p>Uzak depolama NAS ve yerel makinenin aynı ağ üzerinde olduğundan emin olun. Uzak sürücüdeki klasöre erişim sağlayın. BT Yöneticisinden alınacak erişim kimlik bilgileri gereklidir.</p> <ol style="list-style-type: none"> Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör isimleriyle birlikte listelenir. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin.

Sistem Sorunları

Sorun	Tavsiye Edilen Eylem
Yazılım başlatılmıyor.	Test Yazılımı başlatılırken hatalar tespit edilirse Log In (Oturum Açma) ekranı yerine tüm hataların özeti görüntülenir. Listelenen hataları raporlamak için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Veritabanının geri yüklenmesi gerekir.	Bir veritabanının yedekleme geri yüklemesi gerekirse Illumina Saha Servis Mühendisi ile iletişim kurun.
Sistem kayması saptandı.	Sistem kayması saptandığında Test Yazılımı artık diğer sistem bileşenlerinden gelen iletişimi işlemez. Bir yönetici, kayma saptaması durumuna girdiğinde sistemi tekrar normal çalışmaya sıfırlayabilir.
RAID denetim cihazı alarmı etkinleşir.	Yönetici, RAID denetim cihazı alarmını sessize almak için Test Yazılımı Panosunun Server Status (Sunucu Durumu) sekmesinde Server alarm (Sunucu alarmı) düğmesini seçebilir. Bu düğmeye basarsanız ek yardım almak için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.

Veri İşleme Testleri

Tesis Sunucusuna önceden yüklenmiş veri setleri sunucunun ve analiz motorunun operasyonel testine olanak sunar.

Sunucunun Test Edilmesi

Bu test, sekanslama çalışmasını simüle ederken Analiz Ardışık Düzenini başlatmadan analiz sonuçları oluşturulmasını simüle eder. Tesis Sunucusunun doğru çalıştığından ve raporlar ile e-posta bildirimlerinin oluşturulduğundan emin olmak için bu testi çalıştırın. Süre: Yaklaşık 3-4 dakika.

Prosedür

- 1 Tanıtılmış girdi dizinini açın ve ardından TestingData klasörünü açın.
 - 2 TestingData klasöründe bulabileceğiniz şu klasörlerin birer kopyasını oluşturun:
 - ▶ NextSeq verileri için: 170725_NS500110_0382_AHT3MYBGX2_Copy_Analysis_Workflow.
 - ▶ NextSeqDx verileri için: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
 - 3 Kopyayı _XXX son ekine sahip bir klasör olarak yeniden adlandırın. _XXX, test çalıştırmasının sıralı sayısını temsil eder. Örneğin, klasörde _002 varsa, yeni kopyayı _003 olarak yeniden adlandırın.
 - 4 Yeniden adlandırılan klasörü girdi klasörüne taşıyın.
 - 5 Çalıştırmanın tamamlanması için 3-5 dakika bekleyin. Aşağıdaki e-posta bildirimlerinin alındığından emin olun:
 - a Sekanslama Çalıştırması Analizi Başladı
 - b Sekanslama Çalıştırması için NIPT Raporu oluşturuldu
- Klasöre atanan sekanslama adına sahip her iki raporu ilişkilendirin.
- 6 Çıktı klasöründe TestData_NS_CopyWorkflow veya TestData_NDX_CopyWorkflow klasörünü açın ve aşağıdaki raporlardan birinin olup olmadığını kontrol edin:
 - ▶ NextSeq için: TestData_NS_CopyWorkflow_C_TestData_NS_CopyWorkflow_PoolC_HT3MYBGX2_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
 - ▶ NextSeqDx için: TestData_NDX_CopyWorkflow_C_TestData_NDX_CopyWorkflow_PoolC_XXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.

Beklenen dosya boyutu yaklaşık 7 Kb'dir.

- 7 Test sekanslama çalışmasını TestingData klasörüne geri taşıyın. Bu uygulama sekanslama testinin kaç defa gerçekleştirildiğini yönetmeye yardımcı olur.



NOT

Alan elde etmek için test dosyalarının eski kopyalarını silebilirsiniz.

Tam Analiz Test Verilerini Çalıştırma

Bu test tam analiz çalışması gerçekleştirir. Sunucu verileri işleyemez/analiz edemezse veya süre aşımına uğrarsa bu testi çalıştırın. Süre: Yaklaşık 4-5 saat.

Prosedür

- 1 Tanıtılmış girdi dizinini açın ve TestingData klasörünü açın.
- 2 _000 son ekini ekleyerek aşağıdaki klasörü yeniden adlandırın: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXXXDX_FullRun.
Son ek her bir sekanslama çalışması için benzersiz bir isim oluşturur. Çalışmanın halihazırda bir son eki varsa klasörü son ekini sayısal değerini 1 arttırarak yeniden adlandırın.
- 3 Yeniden adlandırılan klasörü girdi klasörüne taşıyın.
- 4 Analizin tamamlanması için yaklaşık 4-5 saat bekleyin. Aşağıdaki e-posta bildirimlerinin alındığından emin olun:
 - a Sekanslama Çalışması Analizi Başladı
 - b Sekanslama Çalışması için NIPT Raporu oluşturulduKlasöre atanan sekanslama adına sahip her iki raporu ilişkilendirin.
- 5 Çıktı klasöründe TestData_NDx_FullRun klasörünü açın ve şu raporun olup olmadığını kontrol edin: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_AXXXXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab.
Beklenen dosya boyutu yaklaşık 7 Kb'dir.
- 6 Test sekanslama çalışmasını TestingData klasörüne geri taşıyın.

Ek D Ek Kaynaklar

Aşağıdaki belgeler Illumina web sitesinden indirilebilir.

Kaynak	Açıklama
VeriSeq NIPT Çözümü v2 Kullanım Talimatı (belge no 1000000078751)	Ürün ve amaçlanan kullanımı tanımlar ve kullanım talimatları ile sorun giderme prosedürlerini sunar.
<i>Microlab® STAR Line Kullanıcı Kılavuzu</i> , Hamilton Belge No 624668	Hamilton Microlab STAR otomatik sıvı taşıma aleti için kullanım ve bakım bilgileri ile teknik özellikleri sunar.

Belgelere, yazılım indirmelerine, çevrimiçi eğitime ve sık sorulan sorulara erişmek için Illumina web sitesindeki VeriSeq NIPT Çözümü v2 [destek sayfalarını](#) ziyaret edin.

Ek E Kısaltmalar

Kısaltma	Tanım
BCL	Baz Bildirimi Dosyası
CE-IVD	<i>In vitro</i> tanı ürünü için Avrupa Uygunluk işareti.
cfDNA	Hücresiz DNA
DNA	Deoksiribonükleik Asit
DNS	Alan Adı Sistemi
FASTQ	Sekanslama cihazlarının çıktılarını saklamak için metin tabanlı dosya biçimi.
FF	Fetal Fraksiyon
FIFO	İlk Giren, İlk Çıkar
iFACT	bağımsız Fetal Anöploidi Güven Testi
IP	İnternet Protokolü
LIMS	Laboratuvar Bilgi Yönetim Sistemi
LIS	Laboratuvar Bilgi Sistemi
LLR	Günlük Olabilirlik Oranları
MAC	Medya Erişim Kontrolü
NAS	Ağa Takılı Depo
NES	Dışlanmamış Tesisler
NGS	Yeni Nesil Sekanslama
NIPT	İnvazif Olmayan Prenatal Test
NTC	Şablonsuz Kontrol
NTP	Ağ Zaman Protokolü
PF	Geçiş Filtresi
PQ	İşlem Niteliği
KK	Kalite Kontrol
Düzenli İfade	Düzenli İfade. Veri doğrulama için dize eşleştirme algoritmaları tarafından kullanılacak bir karakter dizilimidir.
RTA	Gerçek Zamanlı Analiz
RUO	Yalnızca Araştırma Amaçlı Kullanım
SCA	Cinsiyet Kromozomu Anöploidisi
SDS	Güvenlik Veri Sayfaları
SHA1	Güvenli Sağlama Algoritması 1
SSL	Güvenli Soket Katmanı

Teknik Yardım

Teknik yardım için Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.

Web sitesi: www.illumina.com
E-posta: techsupport@illumina.com

Illumina Müşteri Destek Birimi Telefon Numaraları

Bölge	Ücretsiz	Bölgesel
Kuzey Amerika	+1.800.809.4566	
Almanya	+49 8001014940	+49 8938035677
Avustralya	+1.800.775.688	
Avusturya	+43 800006249	+43 19286540
Belçika	+32 80077160	+32 34002973
Birleşik Krallık	+44 8000126019	+44 2073057197
Çin	400.066.5835	
Danimarka	+45 80820183	+45 89871156
Finlandiya	+358 800918363	+358 974790110
Fransa	+33 805102193	+33 170770446
Hollanda	+31 8000222493	+31 207132960
Hong Kong	800960230	
İrlanda	+353 1800936608	+353 016950506
İspanya	+34 911899417	+34 800300143
İsveç	+46 850619671	+46 200883979
İsviçre	+41 565800000	+41 800200442
İtalya	+39 800985513	+39 236003759
Japonya	0800.111.5011	
Norveç	+47 800 16836	+47 21939693
Singapur	+1.800.579.2745	
Tayvan	00806651752	
Yeni Zelanda	0800.451.650	
Diğer ülkeler	+44.1799.534000	

Güvenlik veri sayfaları (SDS'ler)—Illumina web sitesinde support.illumina.com/sds.html adresinde mevcuttur.

Ürün belgeleri—Illumina web sitesinden PDF olarak indirilebilir. support.illumina.com adresine gidin, bir ürün seçin ve ardından **Documentation & Literature** (Belge ve Literatür) ögesine tıklayın.



Illumina

5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 ABD
+1.800.809.ILMN (4566)
+1.858.202.4566 (Kuzey Amerika dışından)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com

CE
2797



Illumina Cambridge Limited
Chesterford Research Park, Little Chesterford
Saffron Walden, CB10 1XL
BİRLEŞİK KRALLIK

Avustralya Sponsoru
Illumina Australia Pty Ltd
1 International Court
Scoresby, Victoria, 3179
Avustralya

İN VİTRO TANI AMAÇLI KULLANIM İÇİNDİR

© 2019 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

illumina®