

illumina®

VeriSeq NIPT Solution v2

Yazılım Kılavuzu

ILLUMINA ŞİRKETİNE ÖZEL

Belge No. 1000000067940 v09

Mayıs 2025

İN VİTRO TANI AMAÇLI KULLANIM İÇİNDİR.

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 ürünün/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 talimatı 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 TALİMATIN TAMAMEN OKUNMAMASI VE AÇIK BİR ŞEKİLDE UYGULANMAMASI, ÜRÜNÜN/ÜRÜNLERİN HASAR GÖRMESİNE, KULLANICI VEYA BAŞKALARI DÂHİL 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 DÂHİL) YANLIŞ KULLANIMINDAN DOĞAN DURUMLARDAN SORUMLU TUTULAMAZ.

© 2025 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

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

Revizyon Geçmişi

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No. 1000000067940 v09	Mayıs 2025	<p>Aşağıdakiler güncellendi:</p> <ul style="list-style-type: none"> Mimariye Genel Bakış grafiğinde açıklama metni Seri yönetiminin örnek nesnesinin açıklaması. Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numuneler için talimat. Barkod ve havuzlamanın yeniden kullanımını dâhil etmek için dikkat talimatı. <p>Aşağıdakiler eklendi:</p> <ul style="list-style-type: none"> Numune siparişin İş Akışı Yöneticisi tarafından kontrol edilmediğine dair açıklama. Yerel Çalışma Yöneticisi talimatındaki Çalışma Adı alanı için gereklilikler. KK metrik yorumlama kılavuzu için Sekanslama Analizi Görüntüleyici Yazılımı Kullanıcı Kılavuzuna başvurun. Havuz başarısızlığından sonra tekrar test için gerekli ayarlama talimatı. Yeni Plaka Seviyesi Kontaminasyon hatası için açıklama ve sorun giderme bilgileri. Sistemi yeniden başlatma talimatı. Çevresel hususlara ilişkin açıklama. iFACT başarısızlığı ile ilgili olarak NES üst ve alt limitleri hakkında ek rapor metriklerindeki bilgiler. <p>Sekans cihazının tüm örnekleri yeni nesil sekanslama sistemi veya sekanslama sistemi ile değiştirildi.</p>
Belge No. 1000000067940 v08	Haziran 2023	Yazılım işlevselliğiyle uyumlu hâle getirmek amacıyla hibrit seriler için numune sayfalarının açıklamaları kaldırıldı.

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No. 1000000067940 v07	Şubat 2023	<p>Güvenliği artırmak için sunucu yapılandırma seçenekleri değiştirildi. ML-STAR üzerinde otomasyon parolasını değiştirmek için Illumina saha servis personelinin saha ziyareti gerekir. Giriş örnek sayfalarına barkod bilgisi ekleme ve hibrit seriler için numune sayfalarını yükleme yönergeleri açıklandı.</p> <p>Kullanıcı adı oluşturma yönergeleri güncellendi. Sunucu yapılandırma talimatından Ağ Parolası alanına referans kaldırıldı.</p> <p>Parsiyel delesyon veya duplikasyon anomalisi için verilen örnek güncellendi.</p> <p>Anomaly_description alanı için sipariş kuralı eklendi. Aynı kromozom içindeki anomaliler için tam kromozom anöploidleri kısmi delesyonlardan veya duplikasyonlardan önce gelir.</p> <p>Sonuçlar ve Bildirimler ve Süreç raporlarına Tür ve Regex sütunları eklendi.</p> <p>Netliği artırmak için belgedeki ifadeler güncellendi.</p>
Belge No. 1000000067940 v06	Ağustos 2021	AB Yetkili Temsilcisinin adresi güncellendi.

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No. 1000000067940 v05	Eylül 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Yeni Yedekleme Şifrelemesi ve Ağ Parolası özellikleri hakkında talimat eklendi. • Bir Sertifika İndirme ve Kurma bölümü daha ayrıntılı talimatla güncellendi. • İş Akışı Yöneticisi için Sunucu Yapılandırması bölümüne sertifika oluşturma hatırlatması ve Ağ Parolası girme adımı eklendi. • Sunucu Sürücülerini Eşleme bölümü, yalnızca yöneticiye ait kullanıcı izinleri olduğunu belirtecek şekilde güncellendi ve SMB versiyonu uyumluluğu güncellendi. • Yerinde Sunucu için Verileri Arşivleme bölümüne Yedekleme Şifrelemesi referansı eklendi. • Test Yazılımı Web UI giriş bölümüne, yazılıma mobil cihazlardan erişilemeyeceğini belirten not eklendi. • NIPT Raporunda çıktıların büyük harfle yazılması konusunda açıklayıcı notlar eklendi. • Sonuç ve Bildirim Raporları bölümünde okunabilirlik için değer seçeneklerinin gösterim bilgileri güncellendi. • İş Akışı Yöneticisinde tüm VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi yazılım adının tutarlı bir şekilde görüntülenmesi için adlandırma kuralları güncellendi.
Belge No. 1000000067940 v04	Şubat 2020	<ul style="list-style-type: none"> • Numune sayfası yükleme işlevselliğinin sınırlarını netleştirmek için Numune Sayfası Girdisi ve Numune Sayfası Yükleme konuları güncellendi. • Avusturalya Sponsoru ve Illumina Hollanda adresleri güncellendi.

Belge	Tarih	Değişiklik Açıklaması
Belge No. 1000000067940 v03	Ekim 2019	<ul style="list-style-type: none">• VeriSeq Yerinde Sunucu v2 için Çevresel Hususlar bölümü eklendi.• Ek B, Sonuç ve Bildirim Raporları bölümünde yer alan cinsiyet kromozomu anomalisi sonuçlarının sunumu, NIPT Raporunda gösterilen sunuma uygun şekilde güncellendi.
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 Solution v2 Yazılım Kılavuzu sürümü.
Belge No. 1000000067940 v00	Kasım 2018	Yalnızca şirket içi kullanıma yönelik ilk sürüm

İçindekiler

Revizyon Geçmişi	iii
VeriSeq NIPT Solution v2	1
Giriş	1
Sistem Mimarisi	2
VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi	4
Giriş	4
VeriSeq NIPT Yöntemi	4
VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi	5
Numune Sayfası Girdisi	6
Numune, Seri ve Havuz Geçersiz Kılma	9
Numune Sayfası Yükleme	11
Numune İptal Etme	11
VeriSeq NIPT Hizmetleri	11
VeriSeq NIPT Hizmetlerini Başlatma	11
Yeni Nesil Sekanslama Sistemi	15
Giriş	15
Sekans Havuzu	15
Veri Depolama Entegrasyonu	15
Analiz Veri Hacmi Kapasitesi	16
Ağ Trafiği Kısıtlamaları	16
VeriSeq NIPT Local Run Manager	16
VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2	18

Giriş	18
VeriSeq NIPT Test Yazılımı Bileşenler	18
VeriSeq NIPT Test Yazılımı Görevleri	20
Sekanslama İşleyici	22
Ardışık Düzendeki Analitik İşleyici	23
Web Kullanıcı Arayüzü	23
Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi	24
Web UI Yapılandırma	24
Web UI'de Oturum Açma	25
Pano	25
Kullanıcıları Yönetme	27
Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme	29
Ağ ve Sertifika Ayarlarını Yapılandırma	30
Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma	32
Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma	33
Ağ Parolalarını Yapılandırma	34
Oturumu Kapatma	35
Analiz ve Raporlama	35
Çoğullama Çözme ve FASTQ Oluşturma	35
Sekanslama KK	36
Fetal Fraksiyon Tahminleri	37
Nihai Puanlamada Kullanılan İstatistikler	37
Analiz KK	38
NTC Numuneleri KK	38
Plaka Seviyesi Kontaminasyonu	38
VeriSeq Onsite Server v2	38
Yerel Disk	39
Yerel Veri Tabanı	39
Verileri Arşivleme	40
Harita Sunucusu Sürücüleri	40
Sunucuyu Yeniden Başlatma	41
Güç Döngüleme	41
Sunucuyu Kapatma	42
Beklenmeyen Kapatmadan Kurtarma	42
Çevresel Hususlar	42

KK Metrikleri	44
Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları	44
Sekanslama KK Metrikleri ve Sınırları	45
Sistem Raporları	46
Giriş	46
Çıktı Dosyaları	46
Rapor Dosyası Yapısı	46
Sistem Raporlarının Özeti	48
Rapor Oluşturma Olayları	50
Sonuç ve Bildirim Raporları	52
NIPT Raporu	52
Tamamlayıcı Rapor	61
Numune Geçersiz Kılma Raporu	66
Numune İptali Raporu	67
Havuz Yeniden Test Talebi Raporu	68
İşlem Raporları	68
Seri Başlatma Raporu	68
Seri Geçersiz Kılma Raporu	69
Kitaplık Numunesi Raporu	70
Kitaplık Reaktif Raporu	71
Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu	72
Kitaplık Miktar Tayini Raporu	73
Kitaplık İşlem Günlüğü	73
Havuz Raporu	75
Havuz Geçersiz Kılma Raporu	75
Sekanslama Raporu	76
Başarısız Analiz Raporu	77
Sorun Giderme	78
Giriş	78
Test Yazılımı Bildirimleri	78

İlerleme Bildirimleri	78
Geçersiz Kılma Bildirimleri	80
Kurtarılabilir Hata Bildirimleri	81
Kurtarılamaz Hata Bildirimleri	86
Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri	90
Sistem Sorunları	92
Veri İşleme Testleri	92
Sunucuyu Test Etme	92
Tam Analiz Test Verilerini Çalıştırma	93
Kaynaklar ve Referanslar	95
Kısaltmalar	95
Teknik Yardım	96

VeriSeq NIPT Solution v2

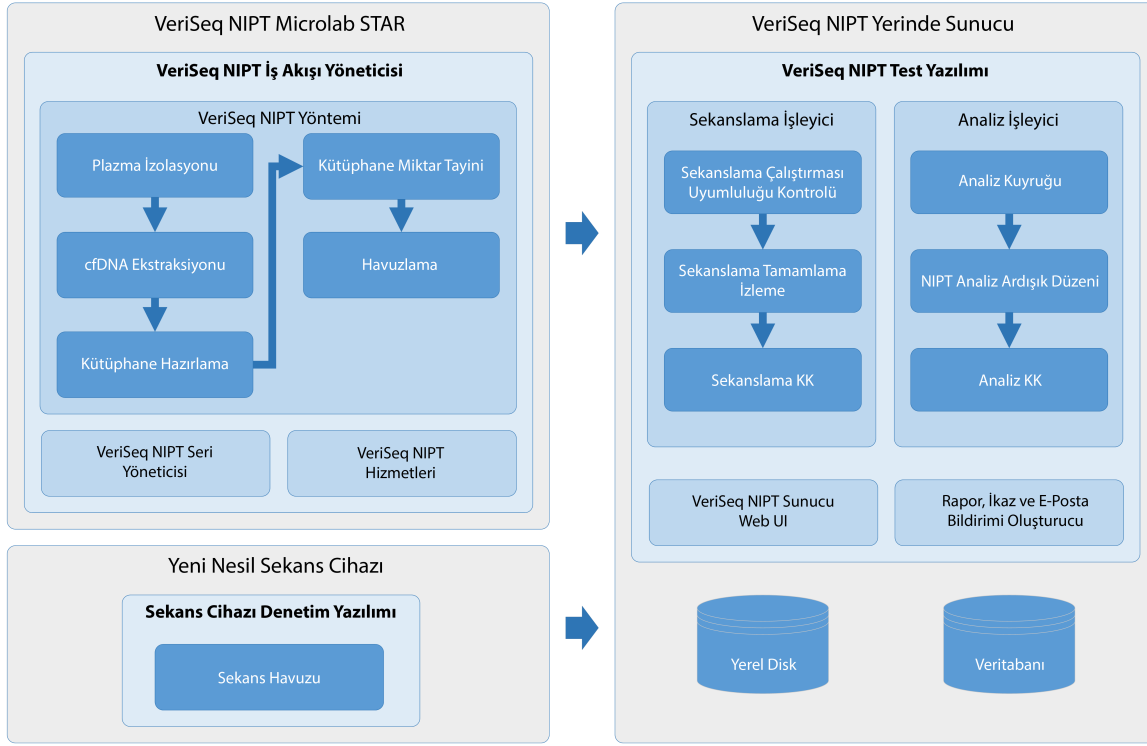
Giriş

VeriSeq NIPT Solution v2, en az 10 haftalık gebeliği olan hamile kadınlardaki maternal periferik tam kan numunelerinden fetal anöploidilerin saptanmasına 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. kromozomların ve X ve Y kromozomlarının anöploidi durumuna ilişkin bilgi sağlar. Genom geneli taramalar tüm otozomlara ilişkin parsiyel delesyonları ve duplikasyonları 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 Solution v2 sistem mimarisi aşağıdaki bileşenlerden oluşur:

- **VeriSeq NIPT Microlab STAR (ML STAR)**–Kitaplık numunelerini hazırlamak ve izlemek için VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi ve VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kitis kullanan otomatik bir sıvı işleme cihazı. ML STAR, *VeriSeq NIPT Solution v2 Kullanım Talimatı (belge no. 1000000078751)* içinde VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 sağlanan Kullanım Talimatına göre analiz için amaçlanan numuneleri hazırlamak için kullanılır.
- **Yeni Nesil Sekanslama (NGS) Cihazı**–Cihaz üzerinde küme oluşturma ve sekanslama sağlayan bir genom geneli sekanslama cihazıdır. Denetim yazılımı bir sekanslama çalıştırması ayarlamaya yönelik adımları sağlar ve miktar tayini yapılan kitaplık havuzundaki tüm numuneler için sekanslama okumaları oluşturur.
- **VeriSeq Onsite Server v2**–Eşleştirilmiş son sekanslama verilerini analiz etmek için VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 barındıran ve verileri depolayan bir sunucu. VeriSeq NIPT Test Yazılımı sürekli olarak sekanslama verilerini izleyip analiz eder ve numune sonuçlarını, işlem raporlarını ve bildirimleri oluşturur.

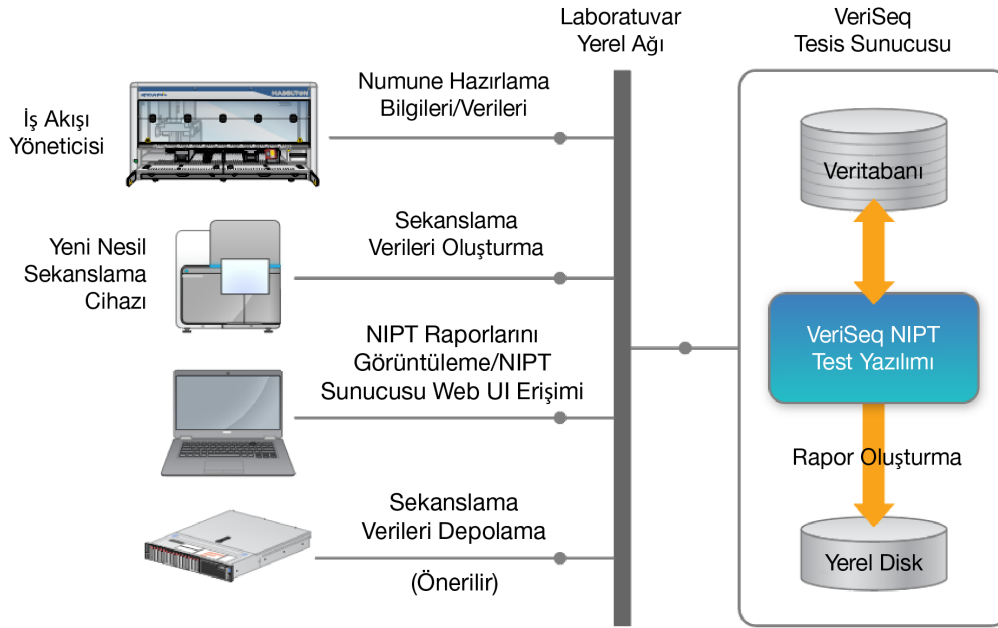
Şekil 1 VeriSeq NIPT Solution v2 Bileşenler



Sistem Mimarisi

VeriSeq NIPT Solution v2, aynı alt ağı kullanan tüm sistem ekipmanının bağlantısını oluşturmak için yerel alan ağını (LAN) kullanır. LAN kullanımı, esnek ekipman konumlandırması ve ek cihazlar ve/veya ML STAR iş istasyonları bağlayarak genişletilebilir veri hacmi sağlar. Aşağıdaki resimde sistem mimarisine genel bir bakış sunulmaktadır.

Şekil 2 VeriSeq NIPT Solution v2 Mimariye Genel Bakış



VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi

Giriş

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

VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi, yöntemler olarak da bilinen aşağıdaki yazılım modüllerine erişim sağlar:

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

VeriSeq NIPT Yöntemi

VeriSeq NIPT Yöntemi (Yöntem), numunelerin ML STAR üzerinde otomatik olarak işlenmesini yönetir. Yöntem aşağıdaki işlem adımlarını gerçekleştirir:

- **Plazma İzolasyonu**–Kan toplama tüpünden 1 ml izole plazma aktarır. İşlem mantığı VeriSeq NIPT Test Yazılımı ile bir seri oluşturur. Her bir seri numune barkodu, numune türü, tarama türü, kuyu konumu ve cinsiyet raporlaması işareti dâhil olmak üzere numune verilerini içerir.
- **Hücresiz DNA (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, her numune için havuz tüpüne uygun transferi hesaplamak amacıyla daha önce belirlenen konsantrasyonları kullanır. Havuz tüpü daha sonra sekanslama için hazırdır.

VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi

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

İş akışındaki numuneleri nesnelere ifade edilen üç farklı kategoride yönetebilirsiniz. Bu nesnelere aşağıdaki tabloda açıklanmıştır.

Nesne	Açıklama
Numune	Tek bir kan tüpünden 1 ml plazma numunesinin işlenmesinden elde edilen sonuç. Numuneler kan tüpünün 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, cihazda kullanıma hazır hacim, çift dizinli kitaplıklar. Her bir havuz en fazla 48 numune içerir.

Aşağıdaki tabloda, işleme sırasında nesnelere uygulanabilecek eylemler açıklanmaktadır.

Eylem	Nesne	Rapor Oluşturuldu	Açıklama
Geçersiz Kılma	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından işlenmek için artık geçerli değil olarak işaretlenmiş numune. Geçersiz kılınan numuneler için hiçbir test sonucu üretilmez. Example: Plazma İzolasyonu sırasında görünür kan hücresi taşınması.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	Kullanıcı tarafından artık geçerli değil olarak işaretlenmiş seri. Seri havuz oluşturma işleminden önce geçersiz kılırsa tüm numuneler geçersiz kılınır. Example: Düşürülmüş veya farklı biçimde hatalı işlenmiş 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. Example: İki başarısız sekanslama işleminde kullanılan tüm havuz hacmi.

Eylem	Nesne	Rapor Oluşturuldu	Açıklama
Başarısız KK	Numune	Numune Geçersiz Kılma	Belirtilen bir KK metriğinin başarısız olması veya sistem tarafından saptanan sıvı taşıma hatası nedeniyle VeriSeq NIPT Solution v2 numuneyi otomatik olarak geçersiz olarak işaretledi.
	Seri	Seri Geçersiz Kılma	VeriSeq NIPT Solution v2 otomatik olarak tüm seriyi geçersiz olarak işaretledi. Example: Sıvı taşıma sırasında sistem hatası.
İptal Etme	Numune	Numune İptal Etme	Laboratuvar yönetimi numuneyi iptal edildi olarak işaretledi. Hiçbir test sonucu üretilmez.
Numune Niteliklerini Düzenle	Numune	Cinsiyet Raporlaması	Kullanıcı tarafından Evet, Hayır veya SCA olarak işaretlenen cinsiyet raporlaması. <ul style="list-style-type: none"> • Evet–Numunenin cinsiyeti oluşturulur. • Hayır–Numunenin cinsiyeti oluşturulmaz • SCA–Yalnızca cinsiyet kromozomu anöploidleri rapor edilir.
	Numune	Numune Türü	Kullanıcı tarafından Tekiz, İkiz, Kontrol veya Şablonsuz Kontrol (NTC) olarak işaretlenen numune türü. Numune 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 tüpünden numunenin yeniden işlenmesini belirtmek için Numune Geçersiz Kılma raporlarını kullanabilir.

Numune Sayfası Girdisi

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

Girdi numune sayfası, sekmeyle 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. batch_name sütunu olmayan numune sayfaları kabul edilmeyecektir.
sample_ barcode	Dize	Gerekli	ML STAR içine 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. Numune barkodu büyük-küçük harfe duyarlı değildir. Büyük/küçük harfe duyarlı barkodlar benzersiz kabul edilmez. Numune barkodu benzersiz olmalı ve yalnızca büyük harfle yazılmamalıdır. Örneğin, numune adları Numune01 ve numune01 benzersiz değildir.
sample_type	Dize	Gerekli	Analiz için numune türünü belirtir. İzin verilen değerler Tekiz, İkiz, Kontrol ve NTC şeklindedir.
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 izolasyonu veya havuzlama sırasında yüklenir ve Seri Yöneticisi kullanılarak yüklenebilir. Sistem otomatik olarak NTC'lere ilişkin barkodları, tarama türünü, numune türünü ve cinsiyet raporlamasını uygular. Numune sayfasının plazma izolasyonu veya havuzlama sırasında yüklenip yüklenmediğine bağlı olarak farklı bilgiler gereklidir. Numune bilgileri, numune yükleme işlemi sırasında teyit edilir. İş Akışı Yöneticisi numune sırasını kontrol etmez. Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numuneler NTC hariç serideki tüm numuneleri içermelidir. Havuzlama sırasında sistem, NTC'ler için bile (yani cinsiyet kromozomu ve tarama türü) plazma izolasyonu sırasında yüklenmeyen eksik numune bilgilerini talep eder.



DİKKAT

Hataların önüne geçilmesi için plazma izolasyon adımı sırasında numune sayfasına NTC'lere ilişkin numune bilgisi veya sırası dâhil etmeyin.

LIMS tarafından oluşturulan bir serideki tüm numuneler için veya yeniden test gerektiren belirli numuneler için numune yüklemeyi kontrol edebilirsiniz. Tekrar test amacıyla numuneler yüklenirse kalan açık pozisyonları mevcut numunelerle doldurun.

Numune sayfaları kullanmak için aşağıdaki stratejiler arasından seçim yapın:

- Önceden tanımlanmış seriler (LIMS tarafından oluşturulmuş seriler)
- Geçici Seri Oluşturma (VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi Oluşturulan Seriler)

Önceden Tanımlanmış Seriler

Numune işleme başlamadan önce seriler oluşturmak için LIMS'i kullanabilirsiniz. Önceden tanımlanan serilerde, numuneler ML STAR üzerine yüklenmeden önce tüm numuneler hâlihazırda seriyle ilişkilendirilir. Plazma izolasyonu sırasında yüklenen numune sayfası, tüm numuneleriyle birlikte serideki bütün numuneleri içerir. Bir LIMS'de oluşturulan seriler için numune sayfaları, Seri Kimliği sütunundaki değerleri içermelidir. Seri numarasının eklenmesi, işleme başlangıcında İş Akışı Yöneticisine manuel olarak doğru seri numarasının manuel olarak girildiğinden emin olmaya yardımcı olur.

Önceden tanımlanmış seri yaklaşımı, sistemin numune sayfasındaki tüm numunelerin seride olmasını gerektirmesi nedeniyle yüklenen birebir numuneleri kilitlet. Daha fazla bilgi gerekmez. Laboratuvar ilave veri girişi olmadan nihai rapora devam edebilir.

Önceden tanımlanmış seri yaklaşımının özellikleri ve gereklilikleri aşağıdaki gibidir.

- Seri içeriklerine yönelik tam kontrol sağlar.
- İstenmeyen numunelerin yüklenmesini önler.
- Envanterden seri oluşturmak için bir sistem gerektirir (gelişmiş LIMS).
- Laboratuvar personelinin depodan doğru numuneleri almasını gerektirebilir. Alternatif olarak, gelişmiş bir numune depolama sistemi gerektirir.

Geçici Seriler

Fiziksel olarak numune tüpleri toplayarak ve bunları plazma izolasyonu sırasında ML STAR içine yükleyerek laboratuvarında seri oluşturabilirsiniz. Önceden numune-seri ilişkilendirmesi gerekmez. Seriyeye hangi numunelerin dâhil edileceğini siz belirlersiniz.

İş Akışı Yöneticisi tarafından uyarıldığında, plazma izolasyonu sırasında **No Sample Sheet** (Numune Sayfası Yok) ögesini seçin. İş Akışı Yöneticisi yüklenen numuneleri manuel olarak girilen seri numarasıyla ilişkilendirir ve bir seri başlatma raporu oluşturur.

Geçici seri oluşturma yaklaşımının özellikleri ve gereklilikleri aşağıdaki gibidir.

- LIMS veya numune sayfası gerekmez.

- Havuzlama sırasında yükleme için numune türü, tarama türü ve cinsiyet raporlama hakkında bilgi içeren seri başlatma raporu üzerinde değişiklik yapabilirsiniz. İsteddiğiniz zaman numune ekleyebilirsiniz.
- Hangi numunelerin seriye dâhil edileceği üzerinde otomatik kontrol yoktur. Kullanıcı istenmeyen bir numuneyi yükleyebilirsiniz.
- Numune verileri havuzlama sırasında yüklenmelidir.

Numune Niteliklerini Düzenle

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

1. Seri Yöneticisine erişin. Ayrıntılar için Erişim Toplu İş [Seri Yöneticisine Erişim, sayfa 10](#).
2. Seri no. ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
3. Seri plakası şemasından bir numuneye ilişkili kuyu konumunu seçin.
4. Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve ardından Sample Type (Numune Türü) aşağı açılır listesinden bir numune türü niteliği seçin.
5. Sex Reporting (Cinsiyet Raporlaması) aşağı açılır listesinden bir cinsiyet raporlaması niteliği seçin.
6. Screen Type (Tarama Türü) aşağı açılır listesinden bir tarama türü niteliği seçin.
7. **Edit** (Düzenle) ögesini seçin.

Numune, Seri ve Havuz Geçersiz Kılma

Numune işlemindeki adıma bağlı olarak, bağımsız bir numuneyi, seriyi veya numune havuzunu geçersiz kılabilirsiniz. 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 Yöntemini Kullanarak Geçersiz Kılma

Numuneleri geçersiz kılmak için numune işleme sırasında aşağıdaki adımları tamamlayın.

1. Her İş Akışı Yöneticisi işleminin sonundaki Well Comments (Kuyu Yorumları) penceresinde başarısız olan bağımsız kuyuyu seçin ve ardından **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 Seri Yöneticisini çalıştırmadan önce hâlihazırda çalışan yöntemlerden çıkın.

Seri Yöneticisine Erişim

Seri Yöneticisine erişmek için aşağıdaki eylemlerden birini yapın:

- App Launcher (Uygulama Başlatıcı) bölümünde **VeriSeq NIPT Batch Manager** (VeriSeq NIPT Seri Yöneticisi) seçeneğini belirleyin.
- Ağ bağlantısı bulunan bir bilgisayarda `C:\Program Dosyaları (x86)\HAMILTON\Methods\VeriSeqNIPT` konumuna gidin ve Hamilton Çalıştırma Denetim Cihazı ile (`VeriSeqNIPT_Batch_Manager.med`) Seri Yöneticisi yöntem dosyasını açın.

Numune Geçersiz Kılma

1. Seri Yöneticisine erişin.
2. Seri no. ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
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) ögesine tıklayın.
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 geçişecektir. Seri içerisindeki geçerli havuzlar geçerliliğini korur.

Havuz Geçersiz Kılma

1. Seri Yöneticisine erişin.

2. Seri no. ve kullanıcı adı veya kullanıcı baş harflerini girip **Pool Manager** (Havuz Yöneticisi) ögesini seçin.
3. Havuzun barkodunu tarayın.
4. Kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesini seçin.
5. Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Invalidate** (Geçersiz Kıl) seçeneğini belirleyin.

Numune Sayfası Yükleme

Seri Yöneticisi aracılığıyla numune bilgilerini içeren bir numune sayfası yükleyin. Büyük setlerdeki numune bilgilerini yüklemek veya değiştirmek için bu özelliği kullanın.

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

Numune sayfasına dâhil edilecek bilgiler hakkında ayrıntılı bilgi için bkz. [Numune Sayfası Girdisi, sayfa 6](#).

Numune İptal Etme

1. Seri Yöneticisine erişin.
2. Seri no. ve kullanıcı adı veya kullanıcı adının baş harflerini girip **OK** (Tamam) ögesine tıklayın.
3. Seri plakası şemasında, iptal edilen numuneyle ilişkili kuyu konumunu seçin.
4. Doğru numunenin gösterildiğini teyit edin ve **Cancel Sample** (Numuneyi İptal Et) ögesini seçin.
5. Başarısızlığa dair bir neden girin ve **Cancel** (İptal Et) ögesini seçin.
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

Hizmetleri çalıştırmadan önce çalışan tüm yöntemleri kapatın.

VeriSeq NIPT Hizmetlerine erişmek için aşağıdaki yöntemlerden birini kullanın:

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

Hizmetler araçları aşağıdakileri sağlar:

- **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 saptamak 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 saptamak için sıvı tutma testi gerçekleştirir.

Bağımsız testleri aşağıdaki şekilde gerçekleştirin.

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 talimatını izleyin.
3. Tamamlandığında, yöntemden çıkmak için **Abort** (İptal) ögesini seçin.

4. Test sırasında oluşturulan sistem iz günlüklerini sağlamanız isteniyorsa C:\Program Files (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 VeriSeq NIPT 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 Aracı	Bir dosyadan öğretilen tablo konumlarının dışa ve içe aktarılması için kullanılır.

Sunucu Yapılandırması

VeriSeq Onsite Server v2 ağ adresi değişirse İş Akışı Yöneticisini aşağıdaki gibi yeni adrese yönlendirin:

- Services Tools (Servis Araçları) menüsünden **Server Configuration** (Sunucu Yapılandırması) ögesini seçin.
- URL'yi Yerde Sunucu yeni adresiyle güncelleyin.
- Test mesajı göndermek için **Test Connection** (Bağlantı Testi) seçeneğini belirleyin. Bu mesaj alınmazsa Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.
- System Configuration (Sistem Yapılandırması) ekranından **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin ve ardından yeni değeri kaydetmek için **Apply** (Uygula) ögesine tıklayın.

Ağ adresini güncellediğinizde, İş Akışı Yöneticisinin bulunduğu PC için güvenli soket katmanı (SSL) sertifikasını da güncellemeniz gerekir. Bu PC üzerinden VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2'ye erişin ve [Bir Sertifika İndirme ve Kurma, sayfa 31](#) bölümüne bakın.

ML STAR için otomasyon parolasını yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri güncelleyebilir. Sunucuda depolanan parolayı web arayüzü aracılığıyla değiştirmeden önce, Illumina Saha Servisi ekibinin bir üyesinin sitenizi ziyaret ettiğinden ve ML STAR parolasını güncellediğinden emin olun. ML STAR üzerinde güncelleme yapmadan sunucu web arayüzündeki parolayı güncellerseniz sistemi kullanılamaz hâle getireceksiniz.

Test Yapılandırması

Test Yapılandırması aracını kullanarak aşağıdaki parametrelerin değerlerini belirleyebilirsiniz.

- **Hedef Kütüphane Konsantrasyonu**–İş Akışı Yöneticisi içindeki sekanslama sistem havuzlarındaki kütüphanelerin varsayılan konsantrasyon değerini ayarlar. Konsantrasyon değerleri, havuzlama işlemi sırasında çalıştırma bazlı uygulanır. Daha fazla bilgi için bkz. *VeriSeq NIPT Solution v2 Kullanım Talimatı (belge no. 1000000078751)*.
- **Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlaması**–Numune hazırlama sırasında Use Default (Varsayılanı Kullan) düğmesi seçildiğinde numunelere hangi niteliğin atanacağını belirler. Bu parametreyi Evet veya Hayır olarak ayarlayın.
- **Ekran Tipi:** Bir numune için ekran tipini belirler. Bu parametreyi Temel veya Genom Geneli olarak ayarlayın.

Test parametrelerini aşağıdaki gibi yapılandırın.

1. **Test Yapılandırması** ögesini seçin ve parametreleri gerektiği şekilde yapılandırın.
 - Hedef Kitaplık Konsantrasyonu (pg/µl) kutusunu gereken değere güncelleyin.
 - Varsayılan Cinsiyet Kromozomu Raporlamasını gereken değere güncelleyin.
 - Tarama Türünü gereken değere güncelleyin.
2. **Apply** (Uygula) seçeneğini belirleyin.

Deck Teach Aracı

Sorun giderme sırasında, öğretilen konum değerlerini dışa aktarmanız gerekebilir. Deck Teach Aracını kullanarak değerleriyle birlikte konumların bir listesini oluşturun.

1. **Deck Teach Tool** (Deck Teach Aracı) seçeneğini belirleyin.
2. **Export** (Dışa Aktar) ögesini seçin.
3. Çıktı konumu varsayılan olarak listelenen konuma ayarlanır. Varsayılan konumu kabul edin ve çalışılan tabla konumlarını içeren metin dosyası için bir çıktı konumu seçin.
4. **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
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.

Yeni Nesil Sekanslama Sistemi

Giriş

yeni nesil sekanslama sistemi, miktar tayini yapılan kitaplık havuzundaki tüm numuneler için dizileme okumaları oluşturur ve ile VeriSeq NIPT Solution v2 entegre olurYerinde Sunucu. Sekanslama verileri VeriSeq NIPT Test Yazılımı, Analiz İşleyici özelliği tarafından değerlendirilir.

ayeni nesil sekanslama sistemi'yi VeriSeq NIPT Solution v2 ile entegre ederken aşağıdakileri göz önünde bulundurun.

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

Sekans Havuzu

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, aşağıdaki teknik özellikler uyarınca hazırlanmış kitaplık havuzunda sekanslama verileri oluşturabilecek yeni nesil sekanslama sistemi gerektirir:

- 2x36 çift sonlu okumalar üretme.
- VeriSeq NIPT Numune Hazırlama Kiti içindeki indeks adaptörleri ile uyumludur.
- İki kanallı kimya.
- Baz arama (BCL) dosyalarının otomatik üretimi.

Veri Depolama Entegrasyonu

VeriSeq NIPT Solution v2 için tipik bir sıralama çalışması, yeni nesil sekanslama sistemi verisi için 25-30 GB gerektirir. Gerçek veri boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlı olarak farklılık gösterebilir. Yerinde Sunucu, 7,5 TB'tan fazla depolama alanı sağlar ve bu alan yaklaşık 300 sekanslama çalıştırması (7.500 / 25 = 300) için yeterlidir.

Veri depolama amacıyla, aşağıdaki yöntemlerden biri yeni nesil sekanslama sistemi ile Yerinde Sunucu arasında eşleşme sağlayın:

- Yerinde Sunucu ögesini geçici bir veri havuzu olarak kullanın. Bu yapılandırmada cihaz doğrudan sunucuya eşlenir ve verileri yerel sunucuda saklar.
- Yüksek veri hacmi olan bir laboratuvar için ağa bağlı depolama (NAS) kullanın. yeni nesil sekanslama sistemi ögesini sekanslama verilerini doğrudan NAS üzerinde belirli bir konumda tutacak şekilde yapılandırın.

Bu kurulumda, sunucunun gelen sekanslama çalıştırmalarını izlemesini sağlamak üzere Yerinde Sunucu ögesine özel NAS konumunu izleyecek şekilde yapılandırın. Numune çıktısını artırmak için birden fazla yeni nesil sekanslama sistemis eklenebilir. Sunucuyu NAS'ye eşleme hakkında daha fazla bilgi için bkz. [Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 29](#).

yeni nesil sekanslama sistemis ile sunucu veya NAS arasında 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 çalışma 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 Solution v2, yeni nesil sekanslama sistemi Yerinde Sunucu ve NAS (yapılandırılmışsa) arasında veri işleme için laboratuvar 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 sekanslama sistemibaşına 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 yeni nesil sekanslama sistemi modülüne sahip bir kullanıyorsanız aşağıdaki şekilde sekanslamaya hazırlanın.

1. VeriSeq NIPT Local Run Manager içinde **Create Run (Çalıştırma Oluştur)** ögesini seçin.
2. Aşağı açılan menüden **VeriSeq NIPT** seçeneğini belirleyin.
3. Aşağıdaki alanları doldurun:
 - Çalıştırma Adı (yeni ve benzersiz olmalıdır)
 - Çalıştırma Açıklaması (isteğe bağlı)
 - Havuz Barkodu



DİKKAT

Local Run Manager modülüne girilen havuz barkodu İş Akışı Yöneticisine girilen havuz barkodu ile eşleşmelidir. Hatalı çalıştırma yapılandırmaları VeriSeq NIPT Test Yazılımı tarafından reddedilir ve yeniden sekanslama gerektirebilir. Havuz barkodları yeni ve benzersiz olmalıdır. Daha önce taranan barkodlar, biriktirme olayı gerçekleşmemiş olsa bile tekrar kullanılamaz. Yeniden başlatılan seriler için temiz, kaydedilmemiş bir tüp gerekir. Barkod daha önce analiz edilen bir seri veya iptal edilen bir havuzlama olayı ile ilişkilendirilirse analiz başarısız olur.

4. **Save Run** (Çalıştırmayı Kaydet) ögesini seçin.

Çalıştırmanın kurulumunu tamamladıktan sonra cihaz yazılımını kullanarak çalıştırmayı başlatabilirsiniz.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2

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 dâhilindeki 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 Onsite Server v2 üzerinde çalışır. Yerinde Sunucu, VeriSeq NIPT Solution v2'nin merkezi bir bileşenidir ve VeriSeq NIPT İş Akışı Yöneticisi, yeni nesil sekanslama sistemi ve kullanıcı arasında bir bağlantı noktası görevi yapar.

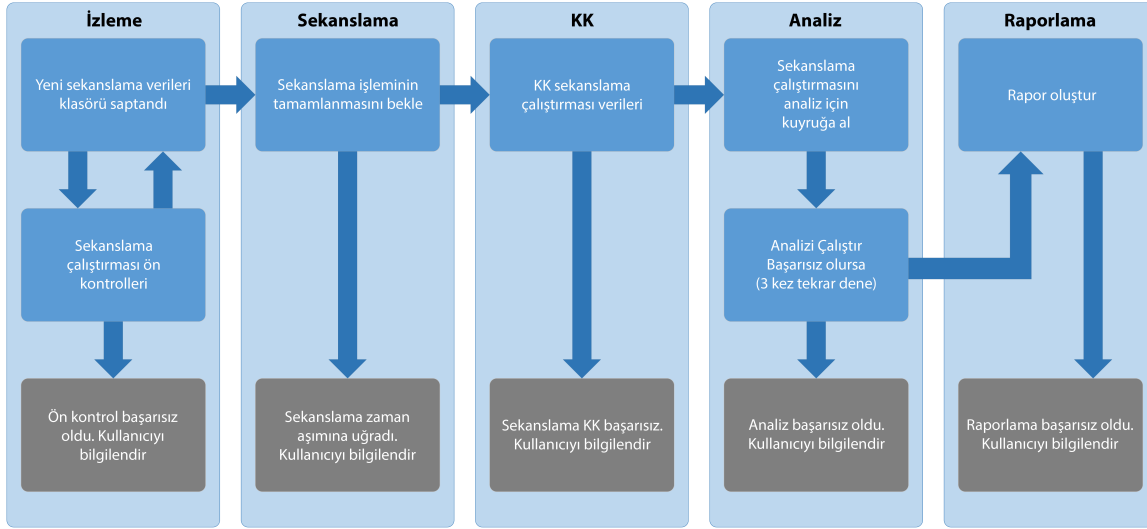
VeriSeq NIPT Test Yazılımı, okumaları referans insan genomuna göre sıralar ve genomdaki benzersiz konum veya tesise sıralanan okumalar üzerinde analiz gerçekleştirir. VeriSeq NIPT Test Yazılımı, tekrarlayan okumaları ve öploid numuneleri genelinde kapsam bakımından yüksek varyasyonla ilişkili alanları hariç tutar. Sekanslama verileri, nükleotid içeriği ve istenmeyen varyasyonun seri etkilerini ve diğer kaynakları düzeltmek için normalleştirilir. cfDNA fragman uzunluğuna ilişkin bilgiler çift sonlu sekanslama okumalarından türetilir. VeriSeq NIPT Test Yazılımı ayrıca fetal veya maternal cfDNA için zenginleştirildiği bilinen bölgeler hakkında sekanslama kapsamı istatistiklerini değerlendirir. Fragman 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 VeriSeq NIPT Test Yazılımı herhangi bir anomali saptanıp saptanmadığını rapor eder. Temel taramada tüm anomaliler anöploididir. Genom genelinde tarama için bir anomali anöploidi veya parsiyel delesyon ya da duplikasyon olabilir.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı Bileşenler

VeriSeq NIPT Test Yazılımı sürekli olarak çalışır ve Yerinde Sunucu Girdi klasörüne yeni sekanslama verileri eklendikçe bu verileri izler. Yeni bir sekanslama çalıştırması tanımlandığında, akış aşağıdaki gibi tetiklenir.

Şekil 3 Veri Akışı Şeması



- 1. Monitoring (İzleme)**–Yeni sekanslama çalıştırmasının geçerliliğini önceden kontrol eder. Yazılım yeni bir sekanslama çalıştırması saptadığında, aşağıdaki geçerlilik kontrolleri gerçekleştirilir:
 - a. Çalışma parametrelerinin beklenen değerlerle uyumlu olduğunu kontrol eder.
 - b. Akış hücrelerini bilinen mevcut bir havuz tüpü ile ilişkilendirir.
 - c. Havuzun daha önce işlenmediğini onaylar. Sistem yeniden çalıştırmalara izin vermez. Herhangi bir kontrol başarısız olursa e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web kullanıcı arayüzündeki (UI) Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 2. Sequencing (Sekanslama)**–Sürekli olarak sekanslama çalıştırmasının tamamlanmasını izler. Çalıştırmanın tamamlanması için zaman aşımını tanımlayan bir zamanlayıcı ayarlanır. Zaman aşımı durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 3. QC (KK)**–sekanslama sistemi tarafından oluşturulan Birlikte Çalıştırma KK dosyalarını inceler. VeriSeq NIPT Test Yazılımı toplam küme sayısını, küme yoğunluğunu ve okumaların kalite skorlarını kontrol eder. InterOp QC metriklerini yorumlama konusunda rehberlik için bkz. *Sekanslama Analizi Görüntüleyici Yazılımı Kullanıcı Kılavuzu (belge no. 15020619)*. KK kriterlerinin başarısız olması durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.
- 4. Analysis (Analiz)**–Sunucuyla yapılandırılan çeşitli aletler tarafından oluşturulan birden çok sekanslama çalıştırmasına yönelik analiz kuyruğunu yönetir. Sunucu, İlk Giren İlk Çıkar (FIFO) ilkesine göre her seferinde tek bir analiz işi gerçekleştirir. Analiz başarıyla tamamlandıktan sonra, kuyruktaki bir sonraki planlanan analiz başlatılır. Bir analiz çalıştırması başarısız olursa veya zaman aşımına uğrarsa VeriSeq NIPT 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 (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.

5. **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 (ikazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı Görevleri

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, hem otomatik hem de kullanıcı tarafından başlatılan görevler gerçekleştirir.

Otomatik Görevler

VeriSeq NIPT 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. Genel bir bakış için [Rapor Dosyası Yapısı, sayfa 46](#) ve ayrıntılar için [İşlem Raporları, sayfa 68](#) bölümüne bakın.
- **İkaz, 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 göre VeriSeq NIPT Test Yazılımı, işleme devam edip edilmeyeceğini veya sonuçların raporlanıp raporlanmayacağını belirler. KK sonuçlarına göre bir seri veya havuz geçersiz kılındığında VeriSeq NIPT Test Yazılımı işlemi sonlandırır. Kullanıcıya bir e-posta bildirimini gönderilir, bir rapor oluşturulur ve ikaz Web UI'ye girilir.
- **Sekans veri analizi**–Entegre NIPT Analiz Yazılımı kullanılarak havuzdaki çoğullama yapılan her bir numune için ham sekans verilerini analiz eder VeriSeq NIPT Test Yazılımı her bir numune için anöploidi skorunu 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 52](#).
- **Sonuç dosyası oluşturma**–Çıktı klasörüne kaydedilen sekme karakteriyle ayrılmış değer dosya biçiminde numune sonuçları sağlar. Daha fazla bilgi için bkz. [NIPT Raporu, sayfa 52](#).
- **Rapor oluşturma**–VeriSeq NIPT Test Yazılımı, tamamlayıcı sonuç bilgileri, bildirimler ve işlem raporları oluşturur. Daha fazla bilgi için bkz. [Sistem Raporları, sayfa 46](#).

- **Numune, havuz ve seri geçersiz kılma**

- **Numune geçersiz kılma**–Kullanıcının aşağıdaki işlemleri yapması hâlinde VeriSeq NIPT 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 66](#).

- **Havuz ve seri geçersiz kılma raporu oluşturma**–Havuzlar ve seriler yalnızca kullanıcı tarafından geçersiz kılınabilir. Geçersiz kılınan havuzlar sistem tarafından işlenmez. Hâlihazırda geçersiz seriden 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 sayıda havuz tükenmedi.

Daha fazla bilgi için bkz. [Havuz Yeniden Test Talebi Raporu, sayfa 68](#).

- **Yeniden test yönetimi**

- **Havuz hataları**–Başarısız olan havuzlar tipik olarak Sekanslama KK metriklerinde başarısız olan havuzlardır. Çalıştırmanın sonlandırılması hâlinde, VeriSeq NIPT Test Yazılımı hatalı havuzların işlenmesine devam etmez. Havuzun HT1, havuz konsantrasyonu veya her ikisine oranına ayarlamalar yapılarak ikinci bir havuz alikotu kullanılarak yeniden sekanslayın.
- **Numune hataları**–Yazılım gerekirse hatalı numunelerin yeniden test edilmesine olanak sunar. Hatalı numunelerin yeni bir seriye dâhil edilmesi ve test adımlarıyla yeniden işlem den geçirilmesi gerekir.
- **Yeniden çalıştırmalar**–Sistem, daha önce işlenmiş ve başarıyla rapor edilmiş numunelere sahip havuzları tekrar analiz etmez. Numuneyi yeni bir seri üzerine plakalayı yeniden çalıştırın.

Kullanıcı Görevleri

VeriSeq NIPT Solution v2, kullanıcıların görevleri aşağıdaki şekilde gerçekleştirmesini sağlar.

İş Akışı Yöneticisini kullanarak:

- Aşağıdakileri geçersiz olarak işaretleyin:
 - Tek bir numune.
 - Bir serideki tüm numuneler.
 - Bir havuzla ilişkili tüm numuneler.

- Belirli bir numuneyi iptal edildi olarak işaretleme. VeriSeq NIPT Test Yazılımı daha sonra sonucu nihai sonuç raporunda iptal edildi olarak işaretler.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı kullanma:

- 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 Görevleri gerçekleştirme kapasitesi kullanıcı izinlerine bağlıdır. Daha fazla bilgi için [Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 27](#) bölümüne başvurun.

Sekanslama İşleyici

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, Sekanslama İşleyici aracılığıyla sekanslama cihazları tarafından oluşturulan sekanslama çalıştırmalarını yönetir. Yeni sekanslama çalıştırmalarını 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 çalıştırmasının işlenmesi durdurulur.

Validasyon başarıyla tamamlandıktan sonra, VeriSeq NIPT Test Yazılımı, tamamlanmaları için sekanslama çalıştırmalarını izlemeye devam eder. Tamamlanan sekanslama çalıştırmaları Ardışık Düzendeki Analitik İşleyici tarafından işlenmek üzere kuyruğa alınır (bkz. [Ardışık Düzendeki Analitik İşleyici, sayfa 23](#)).

Sekanslama Çalıştırması Uyumluluğu

VeriSeq NIPT Test Yazılımı yalnızca cfDNA analitik iş akışı ile uyumlu sekanslama çalıştırmalarını analiz eder.

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

NOT Veri kalitesinin spesifikasyon dâhilinde 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 çalıştırması 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 art arda üç kez başarısız olursa Ardışık Düzende Analitik İşleyici çalışmayı başarısız olarak etiketler ve bir hata mesajı oluşturur.

Başarılı bir analiz çalıştırması NIPT raporu üretimini tetikler. Daha fazla bilgi için bkz. [NIPT Raporu, sayfa 52](#).

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

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, ağ üzerinde herhangi bir yerden Yerinde Sunucu ögesine kolay erişim sağlayan yerel bir Web kullanıcı arayüzü (UI) barındırır. Web UI aşağıdaki işlevleri sağlar:

NOT VeriSeq NIPT Test Yazılımı, Web UI mobil cihaz kullanımını desteklemez.

- **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 78](#).
- **Hataları ve ikazları görüntüleme**–Testin daha fazla ilerlemesini önleyebilecek sorunları tanımlar. Hata mesajları ve ikazlar kullanıcıya e-posta bildirim aracılığıyla gönderilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Test Yazılımı Bildirimleri, sayfa 78](#).
- **Sunucu ağı ayarlarını yapılandırma**–Illumina personeli genellikle sistem kurulumu sırasında ağı yapılandırır. Yerel ağ BT değişiklikleri gerektirirse modifikasyonlara ihtiyaç duyulabilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Ağ Ağ ve Sunucu Ayarlarını Yapılandırma, sayfa 30](#).
- **Sunucu erişimini yönetme**–Yerinde Sunucu, 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 27](#).

- **Sekanslama veri klasörünü yapılandırma**–Sunucu, varsayılan olarak, sekanslama verilerini depolar. Ancak, depolama kapasitesini genişletmek için merkezi bir NAS eklenebilir. Daha fazla bilgi için bkz. [Harita Sunucusu Sürücüleri, sayfa 40](#).
- **E-posta bildirim aboneleri listesini yapılandırma**–Hata mesajları ve test işlemi ikazlarını içeren e-posta bildirimlerini alacak abone listesini yönetir. Daha fazla bilgi için bkz. [Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 32](#).
- **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 41](#) ve [Sunucuyu Kapatma, sayfa 42](#).
- **Veri tabanı yedekleme şifrelemesini yapılandırma**–Sunucunun veri tabanı yedeklemeleri için şifrelemeyi ve şifreleme parolası belirlemeyi etkinleştirir. Bu özellik ayrıca geçici ve şifrelenmemiş yedekleme oluşturulmasına olanak sağlar. Daha fazla bilgi için bkz. [Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma, sayfa 33](#).
- **Ağ parolalarını yapılandırma**–Sunucu ile hem sekanslama sistemi cihazları hem VeriSeq NIPT Microlab STAR cihazları arasında iletişim için ağ parolaları belirleyin. Daha fazla bilgi için bkz. [Ağ Parolalarını Yapılandırma, sayfa 34](#).

Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesi

Web UI'de ilk kez oturum açıldığında sizden Nihai Kullanıcı Lisans Sözleşmesini (EULA) kabul etmeniz istenir. Lisans sözleşmesini bilgisayarınıza indirmek için **Download EULA** (EULA'yı indir) ögesini seçin. 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 listesine erişmek için Settings (Ayarlar) simgesini seçin. Ayarlar kullanıcının rolü ve ilgili izinlere göre görüntülenir. Daha fazla bilgi için [Kullanıcı Rollerini Atama, sayfa 27](#) bölümüne başvurun.

NOT Teknisyenlerin bu işlemlere 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 düzenleme.

Ayar	Açıklama
Paylaşılan Klasör Parolasını Değişirme	Yerinde Sunucu paylaşılan klasörlerine erişim için sbsuser parolasını değiştirin. Parola, yalnızca alfasayısal karakterler içerebilir.
Raporlama Ayarları	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.
Sunucuyu Yeniden Başlatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.
Sunucuyu Kapatma	Yalnızca Servis Mühendisleri veya Yöneticiler.

Web UI'de Oturum Açma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı arayüzünde aşağıdaki şekilde oturum açın.

- Yerinde Sunucu ile aynı ağa bağlı bir bilgisayarda aşağıdaki web tarayıcılarından birini açın:
 - Chrome v69 veya üzeri
 - Firefox v62 veya üzeri
 - Internet Explorer v11 veya üzeri
- Kurulum sırasında Illumina tarafından sağlanan sunucu IP adresini veya sunucu adını, `https://<Yerinde Sunucu IP adresi>giriş` adre/sine eş değer olarak girin. (örn. `https://10.10.10.10/giriş`).
- Bir tarayıcı güvenliği uyarısı görüntülenirse oturum açma ekranına ilerlemek için bir güvenlik istisnası ekleyin.
Güvenlik uyarısı, bilgisayarıda güvenli soket katmanı (SSL) sertifikasının yüklü olmadığını gösterir. Bu sertifikayı yüklemek için [Bir Sertifika İndirme ve Kurma, sayfa 31](#) bölümündeki talimata uyun.
- 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 VeriSeq NIPT Test Yazılımı geçerli kullanıcının oturumunu otomatik olarak kapatır.

Pano

Oturum açtıktan sonra VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 Pano görüntülenir. Pano, 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). Önceki 50 faaliyeti getirmek ve faaliyet geçmişine göz atmak için sağ alt köşede bulunan faaliyet tablosundaki **Previous** (Önceki) seçeneğini belirleyin.

En Son Faaliyetleri Görüntüleme

Recent Activities (En Son Faaliyetler) sekmesi en son VeriSeq NIPT Test Yazılımı ve Yerinde Sunucu faaliyetlerine dair kısa bir açıklama içerir.

Ad	Açıklama
Ne Zaman	Faaliyet tarihi ve saati.
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
Ne Zaman	Faaliyet tarihi ve saati.
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"> • Urgent (Acil)–Sistem çalışmasını engelleyen önemli donanım hatası. Illumina Teknik Destek Birimi ile iletişime geçin. • Alert (İkaz)–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 İkazları Görüntüleme

Server Status (Sunucu Durumu) sekmesinde aşağıdaki bilgiler görüntülenir:

- **Tarih**–Geçerli tarih ve saat.
- **Time zone** (Zaman dilimi)–Sunucu için yapılandırılan zaman dilimi. Saat dilimi bilgileri e-posta, uyarılar ve rapor tarih ve saati için kullanılır.
- **Sistem adı**–Sistem adı, ağ adı ve etki alanı adı sistemi (DNS) adından oluşur.
- **Disk alanı kullanımı**–Hâlihazırda veri depolamak için kullanılan disk alanı yüzdesi
- **Yazılım**–Yazılım düzenleyici yapılandırması (örn. CE-IVD).
- **Version** (Sürüm)–VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 sürüm.

Özette RAID denetim cihazı alarmını 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
Hizmet	İlk kurulumu ve sistem ayarını (Yöneticinin oluşturulması da dâhil) 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 ayarların bakımını sağlayan, kullanıcıları yöneten, e-posta abone listesini tanımlayan, paylaşılan klasör parolasını değiştiren ve sunucuyu yeniden başlatan ve kapatan Laboratuvar Yöneticisi.
Teknisyen	Sistem durumunu ve alarmları görüntüleyen bir Laboratuvar Teknisyeni.

Kullanıcı Ekleme

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

Aşağıdaki şekilde bir kullanıcı ekleyin.

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

NOT Tüm alanlar gereklidir.

2. Kullanıcı adı girin. Gereklilikler aşağıdaki gibidir.
 - Yalnızca küçük alfanümerik (a-z ve 0-9) karakterler.
 - 4-20 karakter uzunluğunda olmalı ve en az bir sayısal karakter içermelidir.
 - İlk karakter sayısal olamaz.

NOT Kullanıcı adı büyük-küçük harfe duyarlı değildir.

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

3. Kullanıcının tam adını girin. Tam ad yalnızca kullanıcı profilinde gösterilir.
4. Parolayı girin ve onaylayın.
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 onaylamak için iki kez **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
Yeni kullanıcı artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

Kullanıcıları Düzenleme

Kullanıcı bilgilerini aşağıdaki gibi düzenleyin.

1. User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından kullanıcı adını seçin.
2. Kullanıcı bilgilerini düzenleyin ve **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.
3. Değişiklikleri onaylamak için tekrar **Save** (Kaydet) seçeneğini belirleyin.
Kullanıcıda yapılan değişiklikler artık User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında görünecektir.

Kullanıcıları Etkisizleştirme

Bir kullanıcıyı aşağıdaki şekilde etkisizleştirin.

1. User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranından kullanıcı adını seçin.
2. **Activate** (Etkinleştir) onay kutusunun işaretini kaldırın ve ardından **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
3. Teyit mesajından **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
Kullanıcı durumu User Management (Kullanıcı Yönetimi) ekranında Disabled (Devre Dışı) olarak değişir.

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 saklandığı klasör de dâhil NAS konumunun tam yolu.
 - **Kullanıcı adı**–NAS'ye eriştiğinde Yerinde Sunucu için atanan kullanıcı adı.
 - **Parola**–NAS'ye eriştiğinde Yerinde Sunucu için atanan parola.
4. **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
5. NAS bağlantısını test etmek için **Test** ögesini seçin.
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** ögesini seçin.
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. Değiştirmek için 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 Güvenli Soket Katmanı (SSL) sertifikası oluşturun.

Sertifika Ayarlarını Yapılandırma

Güvenli Soket Katmanı (SSL) sertifikası, Yerinde Sunucu ögesinden bir tarayıcıya güvenli bağlantıya olanak sunan veri dosyasıdır.

1. Aşağıdaki SSL sertifika ayarlarını yapılandırmak için 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.
 - **Eyalet**–Test laboratuvarının eyalet konumu.
 - **Ülke**–Test laboratuvarının bulunduğu ülke.
 - **Sertifika Parmak İzi (SHA1)**–Belge tanımlama numarası.
SHA1, kullanıcıların VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 erişimi sırasında sertifika uyarıları almamasını sağlar. SHA1 bir sertifika oluşturulduktan veya yeniden oluşturulduktan sonra görünür. Daha fazla bilgi için [Yeniden Sertifika Oluşturma, sayfa 32](#) bölümüne bakın.
2. Yapılan değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesine tıklayın.

Ağ ve Sunucu Ayarlarını Yapılandırma

NOT Sunucu bağlantı hatalarını önlemek için tüm ağ ve sunucu ayarı değişikliklerini BT yöneticisiyle koordine edin.

1. Aşağıdaki ağ ve Yerinde Sunucu ayarlarını yapılandırmak için Network Configuration (Ağ Yapılandırması) sekmesini kullanın.
 - **Statik IP Adresi**–Yerinde Sunucu için atanmış IP adresi.

- **Alt Ağ Maskesi**–Yerel ağ alt ağ maskesi.
 - **Varsayılan Ağ Geçici Adresi**–Varsayılan yönlendirici IP adresi.
 - **Sunucu adı**–Ağdaki Yerde Sunucu için referans olarak belirlenen ad (varsayılan olarak yerel ana makine olarak tanımlanır).
 - **DNS Son Eki**–Atanan DNS son eki.
 - **Sunucuadı 1 ve 2**–DNS sunucusu IP adresleri veya adları.
 - **NTP Zaman Sunucusu 1 ve 2**–Ağ Zaman Protokolü (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 ardından sunucuyu yeniden başlatıp yapılan değişiklikleri uygulamak için **Save** (Kaydet) ögesini seçin.



DİKKAT

Hatalı ayarlar sunucuyla bağlantıyı engelleyebilir.

Bir Sertifika İndirme ve Kurma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 için bir SSL sertifikası indirmek ve kurmak için:

1. Panoda **Configuration** (Yapılandırma) ögesini seçin.
2. **Certification Configuration** (Sertifika Yapılandırması) sekmesini seçin.
3. Network Configuration (Ağ Yapılandırması) ekranından **Download Certificate** (Sertifika İndir) ögesini seçin.
root_cert.der sertifika dosyası indirilir.

NOT Dosyayı kaydetmeniz istenirse hatırlayacağınız bir konum seçin. Ya da varsayılan indirme konumu belirleyin. Bazı tarayıcılar dosyayı otomatik olarak bir İndirilenler klasörüne kaydeder.

4. Bilgisayarınızda dosyayı kaydettiğiniz klasöre gidin.
5. **root_cert.der** dosyasına sağ tıklayın ve **Install Certificate** (Sertifikayı Kur) seçeneğini belirleyin.
6. Bir Security Warning (Güvenlik Uyarısı) penceresi görüntülenirse dosyayı açmak için **Open** (Aç) seçeneğini belirleyin.
Sertifika İçer Aktarma Sihirbazı açılır.
7. Certificate Import Wizard (Sertifikayı İçer Aktarma Sihirbazı) Welcome (Hoş Geldiniz) penceresinde Store Location (Depolama Konumu) için **Local Machine** (Yerel Makine) ve ardından **Next** (İleri) seçeneğini belirleyin.
8. **Place all certificates in the following store** (Tüm sertifikaları şu depolama yerine yerleştir) seçeneğini belirleyin ve **Browse...** (Göz at...) düğmesini seçin.

9. Select Certificate Store (Sertifika Depolama Yerini Seç) penceresinde **Trusted Root Certification Authorities** (Güvenilen Kök Sertifika Yetkilileri) ve **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.
10. Certificate Store (Sertifika Depolama Yeri) alanında Trusted Root Certification Authorities (Güvenilen Kök Sertifika Yetkilileri) seçeneğinin görüntülediğinden emin olun ve ardından **Next** (İleri) seçeneğini belirleyin.
11. Completing the Certificate Import Wizard (Sertifikayı İçer Aktarma Sihirbazı Tamamlanıyor) penceresinde **Finish** (Bitir) seçeneğini belirleyin.
12. Bir Security Warning (Güvenlik Uyarısı) penceresi görüntülenirse sertifikayı kurmak için **Yes** (Evet) seçeneğini belirleyin.
13. Sihirbazdan çıkmak için içer aktarmanın başarılı olduğunu belirten iletişim kutusunda **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. System Configuration (Sistem Yapılandırması) ekranından **Regenerate Certificate** (Sertifikayı Yeniden Oluştur) ögesini seçin.
2. Devam etmek için **Regenerate Certificate and Reboot** (Sertifikayı Yeniden Oluştur ve Yeniden Başlat) ögesini seçin veya çıkmak için **Cancel** (İptal Et) ögesini 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. Sistem tarafından gönderilen e-posta bildirimleri hakkında bilgi için Test [Test Yazılımı Bildirimleri, sayfa 78](#) bölümüne bakın.

İstenmeyen e-posta ayarlarının sunucudan gelen e-posta bildirimlerine izin verdiğinden 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, belirtilen abonelerin bulunduğu bir listeye gönderilir.

Aşağıdaki şekilde bir abone listesi belirtin.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Email Configuration** (E-Posta Yapılandırması) ögesini seçin.
3. Aboneler alanına virgüllerle ayrılmış e-posta adreslerini girin.
E-posta adreslerinin doğru girildiğini teyit edin. Yazılım e-posta adresi biçimini doğrulamaz.

4. **Save** (Kaydet) ögesini seçin.
5. Abone listesine göndermek üzere test e-postası oluşturmak için **Send test message** (Test mesajı gönder) ögesine tıklayın.
E-postanın gönderildiğini teyit etmek için e-posta gelen kutunuzu kontrol edin.

NOT Bir test mesajı göndermeden önce **Save** (Kaydet) düğmesini seçtiğinizden emin olun. Kaydetmeden önce bir test mesajı göndermek, değişiklikleri iptal eder.

Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2, yöneticilerin yedeklemeyi şifreleme işlevini etkinleştirmesine veya devre dışı bırakmasına olanak sağlar. Ayrıca veri tabanı yedeklemeleri için şifreleme parolası belirleyebilir ya da bu parolayı güncelleyebilirler. Bu parola, veri tabanı yedeklemesini geri yüklemek için gereklidir. Daha sonra başvurmak üzere parolayı güvenli bir yerde sakladığınızdan emin olun.

NOT Yalnızca Yöneticiler, veri tabanı yedekleme şifrelemesini ayarlama iznine sahiptir.

Yedekleme şifrelemesini aşağıdaki gibi ayarlayın.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Backup Encryption** (Yedekleme Şifrelemesi) seçeneğini belirleyin.
3. **Encrypt Backups** (Yedeklemeleri Şifrele) onay kutusunu seçin.
4. **Encryption Password** (Şifreleme Parolası) alanına tercih edilen şifreleme parolasını girin.
5. **Confirm Password** (Parolayı Onayla) alanına aynı parolayı girin.
6. **Save** (Kaydet) ögesini seçin.

Şifrelenmemiş Yedekleme Oluşturma

VeriSeq NIPT Test Yazılımı yöneticilerin, Illumina Teknik Destek bölümünün kullanabileceği şifrelenmemiş bir yedekleme dosyası oluşturmasına olanak sağlar. Şifrelenmemiş yedekleme dosyası yalnızca 24 saat tutulur ve ardından otomatik olarak silinir.

NOT Yalnızca Yöneticiler şifrelenmemiş yedekleme oluşturma iznine sahiptir.

Şifrelenmemiş bir yedeklemeyi aşağıdaki gibi oluşturun.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Backup Encryption** (Yedekleme Şifrelemesi) seçeneğini belirleyin.
3. **Generate Unencrypted Backup** (Şifrelenmemiş Yedekleme Oluştur) ögesini seçin.
4. Onay penceresinde **Yes** (Evet) seçeneğini belirleyin.
Şifrelenmemiş yedekleme talebinin onaylandığı bir ekran istemi görüntülenir.
5. **OK** (Tamam) seçeneğini belirleyin.

VeriSeq NIPT Test Yazılımı Panosuna dönüp Recent Activities (En Son Faaliyetler) tablosunu görüntüleyerek şifrelenmemiş yedekleme oluşturmaya onaylayabilirsiniz. Şifrelenmemiş yedeklemenin başarıyla oluşturulduğu, yeni bir faaliyet girişiyle onaylanacaktır.

Ağ Parolalarını Yapılandırma

Bir Yönetici veya IlluminaSaha Servis Mühendisi, Ağ Parolaları sayfasını kullanarak Yerinde Sunucu ve VeriSeq NIPT Solution v2 bileşenleri arasındaki iletişim için parolalar yapılandırabilir.



DİKKAT

Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin ağ parolalarını değiştirme izni vardır.

Ağ parolalarını aşağıdaki gibi yapılandırın.

1. Panoda Ayarlar simgesini seçin.
2. **Network Passwords** (Ağ Parolaları) seçeneğini belirleyin.
3. **Sequencer Password** (Sekans Cihazı Parolası) alanına, sekanslama cihazları için bir parola girin.
4. **Confirm Password** (Parolayı Onayla) alanına parolayı tekrar girin.



DİKKAT

Sekanslama çalıştırmasının devam ettiği sırada sekans cihazının parolasının güncellenmesi veri kaybına yol açabilir.

5. **Save Sequencer Password** (Sekans Cihazı Parolasını Kaydet) seçeneğini belirleyin.
Sunucu, sekanslama cihazı için parolayı kaydeder. Sunucuya bağlı tüm cihazlarda bu parolanın kullanıldığından emin olmak için bunları güncelleyin.

6. **Automation Password** (Otomasyon Parolası) alanına VeriSeq NIPT Microlab STAR için bir parola girin.



DİKKAT

Numune hazırlama devam ederken otomasyon parolasının güncellenmesi veri kaybına yol açabilir.

ML STAR için otomasyon parolasını yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri güncelleyebilir. Sunucuda depolanan parolayı web arayüzü aracılığıyla değiştirmeden önce, Illumina Saha Servisi ekibinin bir üyesinin sitenizi ziyaret ettiğinden ve ML STAR parolasını güncellediğinden emin olun. ML STAR üzerinde güncelleme yapmadan sunucu web arayüzündeki parolayı güncellerseniz sistemi kullanılamaz hâle getireceksiniz.

7. **ML STAR Confirm Password** (Parolayı Onayla) alanına parolayı tekrar girin.
8. **Save Automation Password** (Otomasyon Parolasını Kaydet) seçeneğini belirleyin. Sunucu, ML STAR için parolayı kaydeder. Sunucuya hâlihazırda bağlı tüm ML STAR cihazlarda bu parolanın kullanıldığından emin olmak için bunları güncelleyin.

Oturumu Kapatma

- Ekranın sağ üst köşesindeki kullanıcı profili simgesini seçin ve ardından **Log Out** (Oturumu Kapat) ögesine tıklayın.

Analiz ve Raporlama

Sekanslama verileri toplandıktan sonra, bunların çoğullaması çözülür, FASTQ biçimine dönüştürülür, referans genoma hizalanır ve anöploidi tespiti açısından analiz edilir. Bu bölümde, herhangi bir numune için belirlenen çeşitli metrikler açıklanmaktadır.

Çoğullama Çözme ve FASTQ Oluşturma

BCL formatında saklanan sekanslama verileri, bcl2fastq dönüştürme yazılımı aracılığıyla işlenir. bcl2fastq dönüştürme yazılımı, verilerde çoğullama çözme işlemi yapar ve BCL dosyasını aşağı akış analizi için standart FASTQ dosya biçimlerine dönüştürür. Her bir sekanslama çalışması için VeriSeq NIPT 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 hücresinde işlenen numunelere yönelik tanımlayıcıların bulunduğu bir başlık içerir.

Aşağıdaki tablo, numune sayfası verilerinin ayrıntılarını sunar.



DİKKAT

Bu numune sayfası dosyasını değiştirmeyin veya düzenlemeyin. 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 aynıdır
Sample_Plate	Belirli bir numune için plaka tanımlaması. Varsayılan: boş.
Sample_Well	Belirli bir numune için plaka üzerindeki kuyu tanımlama numarası.
I7_Index_ID	İlk dizin adaptörü tanımlama numarası.
index	Birinci adaptörün nükleotid sekansı.
I5_Index_ID	İkinci adaptörün tanımlama numarası.
index2	İkinci adaptörün nükleotid sekansı.
Sample_Project	Belirli bir numune için proje tanımlaması. 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 anöploidi 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 45.](#)

Fetal Fraksiyon Tahminleri

Fetal fraksiyon (FF), plasentadan türetilen maternal kan numunesindeki hücresiz, dolaşımdaki DNA yüzdesini ifade eder. VeriSeq NIPT Test Yazılımı, FF tahmini hesaplamak için hem cfDNA fragman 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'lık kutularda toplanır. İlgili kutu sayıları GC biası için 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 FF dikkate alınarak hesaplanır. LLR, gözlemlenen kapsam ve FF göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmiş olma olasılığına karşın gözlemlenen aynı kapsam göz önünde bulundurularak bir numunenin etkilenmemiş olma olasılığıdır. Bu oranın hesaplanması FF'deki tahmini belirsizliği de dikkate alır. Sonraki hesaplamalar için oranın doğal logaritması kullanılır. Test Yazılımı, anöploidinin saptanması 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 aramalarında LLR ve normalleştirilmiş kromozal değerlerin sınıflandırma mutabakatının sağlanması gereklidir.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 aramaları X ve Y kromozomları için normalleştirilmiş kromozom 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 persons using sequence read counts, Prenatal Diagnosis Aug 2015; 35(8):810-5. doi: 10.1002/pd.4615

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

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 güvenilmez 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 59](#).

NTC Numuneleri KK

VeriSeq NIPT Çözümü, çalıştırmanın bir parçası olarak NTC numunelerinin eklenmesine olanak sunar. ML STAR 24 numunelik ve 48 numunelik seriler için çalıştırma 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 45](#).

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 saptanır. Numune NTC olarak işaretlendiğinden, yazılım numune KK durumunu şu nedenle FAIL (BAŞARISIZ) olarak işaretler: NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI NTC NUMUNESİ).

Plaka Seviyesi Kontaminasyonu

Analiz sonuçlarında plaka seviyesinde kontaminasyon, KK'yi geçen bir havuzdaki geçerli, NTC olmayan her bir numune için Y kromozomunun varlığı tanımlanarak saptanır.

Geçersiz numuneler hariç tutulur, çünkü Y kromozomunun varlığına dair doğru bir gösterge sağlamak için sonuçlarına güvenilemez. Bu numuneler için saptanan okumalar plaka dışı seviye kontaminasyonunu gösterdiğinden, NTC'ler hariç tutulur. İstisnalar NIPT raporunda ayrı olarak belirtilir.

Bir havuzda plaka seviyesi kontaminasyonu saptanması durumunda, e-posta bilgilendirme sistemi aracılığıyla ve Web UI'deki Alerts (İkazlar) günlüğü ile kullanıcı bilgilendirilir. Çalıştırma daha fazla işlenmeyecek ve NIPT ve Ek raporlar oluşturulmayacaktır.

VeriSeq Onsite Server v2

VeriSeq Onsite Server v2, Linux tabanlı bir işletim sistemi çalıştırır ve yaklaşık 7,5 TB veri depolama kapasitesi sağlar. Her sekanslama çalıştırması için veri boyutunun 25 GB olduğu varsayılırsa sonucu maksimum 300 çalıştırma depolayabilir. Minimum depolama kapasitesi kalmadığında otomatik bir

bildirim düzenlenir. Sunucu, Yerel Ağa kurulur.

Yerel Disk

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, Yerinde Sunucu 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.	Okuma ve yazma.
Çıktı	Yazılım tarafından oluşturulan tüm raporları içerir.	Salt okunur.
Yedekleme	Veri tabanı yedeklemelerini içerir.	Salt okunur.

NOT Yerel diskin eşlenmesi Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Yazılım şu anda SMB2 ve sonraki sürümlerini desteklemektedir. Sunucu için SMB imzalama gereklidir. Eşlediğiniz cihaz (dizüstü bilgisayar/iş istasyonu) üzerinde bu versiyonları etkinleştirin.

Yerel Veri Tabanı

VeriSeq NIPT Test Yazılımı, kitaplık bilgisinin, sekanslama çalıştırması bilgisinin ve analiz sonuçlarının bulunduğu yerel veri tabanını muhafaza eder. Veri tabanı VeriSeq NIPT Test Yazılımı için ayrılmaz bir parçadır ve kullanıcı tarafından erişilemez. Sistem, veri tabanının Yerinde Sunucu üzerinde yedeklenmesi için otomatik bir mekanizmaya sahiptir. Aşağıdaki veri tabanı işlemlerine ek olarak kullanıcıların veri tabanını düzenli olarak harici bir konuma yedeklemesi teşvik edilir.

- **Veri tabanı yedekleme**–Veri tabanının 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 bir aylık yedekleme tutulur. Tavsiye edilen uygulama, yedek klasörünü yerel NAS'de tutabilecek otomatik bir komut dizisi oluşturmaktır. Bu yedeklemelere girdi ve çıktı klasörleri dâhil edilmez.

NOT VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 veri tabanı yedekleme için şifreleme seçeneği sunar. Daha fazla bilgi için bkz. [Yedekleme Şifrelemesini Yapılandırma, sayfa 33](#).

- **Veri tabanı geri yükleme**–Veri tabanı belirtilen herhangi bir yedekleme anlık görüntüsünden geri yüklenebilir. Geri yükleme işlemi yalnızca Illumina Saha Servis Mühendisleri tarafından yapılır. Şifrelenmiş bir yedeklemeyi geri yüklemek için şifreleme parolası sağlanmalıdır. Parola, yedekleme sırasında geçerli olan parola olmalıdır.
- **Veri yedekleme**–Yerinde Sunucu sekanslama çalıştırmaları için ana depolama noktası olarak kullanılabilir olsa da yalnızca yaklaşık 300 çalıştırma depolayabilir. Başka bir uzun vadeli depolama cihazına veya NAS'ye yedekleme yapan ve sürekli olarak çalışan otomatik bir veri yedekleme düzeni ayarlayabilirsiniz.
- **Bakım**–Veri yedekleme dışında, Yerinde Sunucu kullanıcının herhangi bir bakım gerçekleştirmesini gerektirmez. VeriSeq NIPT Test Yazılımı veya Yerinde Sunucu için güncellemeler Illumina Teknik Destek bölümü tarafından sağlanır.

Verileri Arşivleme

Girdi ve çıktı dizinlerini arşivleme yöntemini belirlemek için yerel BT tesis arşivleme politikanıza bakın. VeriSeq NIPT 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 Yerinde Sunucu kullanmayın. Verileri Yerinde Sunucu içine aktarın ve düzenli bir programa göre arşivleyin.

cfDNA analizi iş akışıyla uyumlu tipik bir sekanslama çalıştırması yeni nesil sekanslama sistemi çalıştırmaları için 25-30 GB gerektirir. Gerçek çalıştırma klasörü boyutu nihai küme yoğunluğuna bağlıdır. Verileri yalnızca sistem boş olduğunda ve hiçbir analiz veya sekanslama çalıştırması yapılmadığı sırada arşivleyin.

Harita Sunucusu Sürücüleri

Yerinde Sunucu, Microsoft Windows bulunan herhangi bir bilgisayara bağımsız olarak eşlenebilecek üç klasöre sahiptir:

- **girdi**–Sekanslama verisi klasörlerine eşler. Sekanslama sistemine bağlı bilgisayara tanıtın. Girdi klasörüne veri akışı için sekanslama sistemini yapılandırın.
- **çıkıtı**–Sunucu analizi raporlarına ve test işlemi raporlarına eşler.
- **yedekleme**–Veri tabanı yedekleme dosyalarına eşler.

NOT Yalnızca aktif Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucu sürücülerini eşleme izni vardır.

Her klasörü aşağıdaki şekilde eşleştirin.

1. Yerinde Sunucu alt ağına bağlı bir bilgisayarda oturum açın.
2. **Computer** (Bilgisayar) ögesine sağ tıklayın ve **Map network drive** (Ağ sürücüsünü eşleştir) ögesini seçin.

3. Sürücü aşağı açılır listesinden bir harf seçin.
4. Klasör alanına \\<VeriSeq Onsite Server v2 IP address>\<folder name> girin.
Örneğin: \\10.50.132.92\input.
5. VeriSeq NIPT Test Yazılımı v2 kullanıcı adını ve parolasını (aktif yönetici olarak) girin. Başarıyla eşlenen klasörler bilgisayara tanıtılmış olarak görünür. Yöneticinin rolü, aktif durumu ya da parolası değişirse eşlenen sunucunun aktif bağlantısı sonlandırılır.
Başarıyla eşlenen klasörler bilgisayara tanıtılmış olarak görünür.

NOT Yerel diskin eşlenmesi Sunucu Mesaj Bloğu (SMB) protokolüne dayanır. Yazılım şu anda SMB2 ve sonraki 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:

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



DİKKAT

Yeniden başlatma sırasında sekanslama çalışması veya numune hazırlama etkin olmamalıdır. Bunu yapmak veri kaybına yol açabilir. Sistemi yeniden başlatmak birkaç dakika sürebilir. Laboratuvar etkinliğinizi yeniden başlatma etrafında planlayın.

Güç Döngüleme

ML STAR ve çevre birimleri, örneğin PC için güç döngüleme, sorunsuz çalışmayı sağlamak ve sistem hatalarını önlemek için önemli bir bakım adımıdır. Ayrıca pompa veya CPAC sistemleri gibi çevre birimlerini kapatmak için iş akışının sonundaki önemli bir adımdır. Gereksiz güç kullanımını ve potansiyel sorunları önlemek için kullanımdan sonra sistemi gece boyunca açık bırakmayın.

Sunucuyu Kapatma

NOT Yalnızca Servis Mühendislerinin ve Yöneticilerin sunucuyu kapatma izni vardır.

Yerinde Sunucu sunucusunu kapatmak için:

1. **Settings** (Ayarlar) aşağı açılır listesinden **Shut Down Server** (Sunucuyu Kapat) ögesini seçin.
2. Yerinde Sunucu ögesini kapatmak için **Shut Down** (Kapat) ögesini veya kapatmadan çıkmak için **Cancel** (İptal) ögesini seçin.
3. Yerinde Sunucu ögesini kapatmak için bir neden girin.
Neden, sorun giderme amaçları için kaydedilir.



DİKKAT

Sunucu kapatılırken sekanslama çalışması veya numune hazırlama aktif olmamalıdır. Bunu yapmak veri kaybına neden olabilir.

Beklenmeyen Kapatmadan Kurtarma

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

- Önyüklemeden sonra otomatik olarak VeriSeq NIPT Test Yazılımı yeniden başlatır.
- Analiz çalıştırmanın başarısız olduğunu anlar ve işlemek üzere kuyruğa alınması için çalıştırmayı yeniden gönderir.
- Analiz başarılı bir şekilde tamamlandığında çıktı oluşturur.

NOT Analiz başarısız olursa VeriSeq NIPT Test Yazılımı sistemin işlemi en fazla 3 kez analiz için yeniden göndermesine izin verir.

Çevresel Hususlar

Aşağıdaki tabloda Yerinde Sunucu için ortam sıcaklığına ilişkin hususlar gösterilmektedir. Bu hususlar ML STAR için geçerli değildir.

Rakım	Çalışma Ortam Sıcaklığı	Çalışma Dışı Ortam Sıcaklığı
Deniz Seviyesi	10 °C ila 40 °C	0 °C ila 60 °C
+10.000 feet	0 °C ila 30 °C	-10 °C ila 50 °C

Atık Elektrikli ve Elektronik Ekipman (WEEE) Direktifi ve yönetmelikleri kapsamında elektronik ekipmanın bertarafı hakkında bilgi <https://support.illumina.com/weee-recycling.html> Illumina adresindeki web sitesinde verilmiştir.

KK Metrikleri

Miktar Tayini KK Metrikleri ve Sınırları

Metrik	Açıklama	Alt Sınır	Üst Sınır	Gerekeçe
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	Gerekeçe
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	Saflik filtresini geçen okuma yüzdesi.	≥%50	Geçerli Değil	Aşırı düşük %PF değerine sahip akış hücreleri anormal baz temsiline sahip olabilir ve muhtemelen PF okumalarıyla ilgili sorunları belirtir.
prefaz	Prefaz fraksiyonu.	Geçerli Değil	≤0,003	VeriSeq NIPT Solution v2 için ampirik olarak optimize edilmiş tavsiyeler.
fazlama	Fazlama fraksiyonu.	Geçerli Değil	≤0,004	VeriSeq NIPT Solution 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.

Sistem Raporları

Giriş

VeriSeq NIPT Test Yazılımı aşağıdaki rapor kategorilerini oluşturur:

- Sonuç ve bildirim raporları.
- İşlem raporları.

Bir rapor bilgilendirici veya eyleme geçirilebilir olabilir.

- **Bilgi amaçlı**–Testin ilerleyişi hakkında bilgi sağlayan ve belirli bir adımın tamamlandığını teyit etmede kullanılacak 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

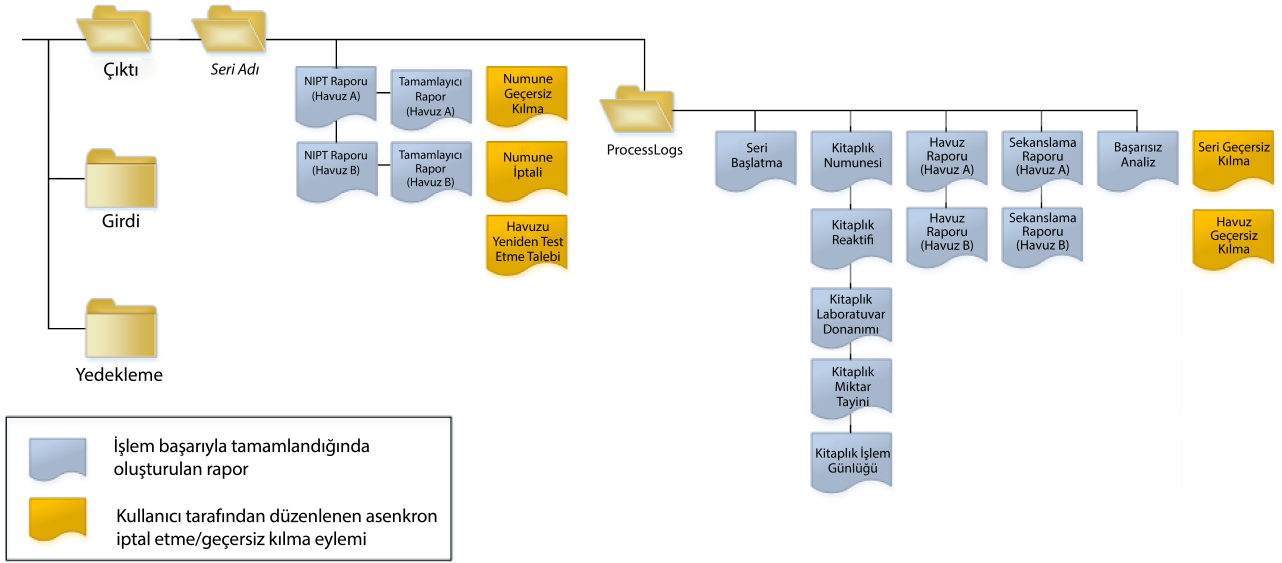
VeriSeq NIPT Test Yazılımı raporları, salt okunur Çıktı klasörü olarak kullanıcı sürücüsüne eşlenen Yerinde Sunucu dâhili sabit sürücüsünde oluşturulur. Her rapor, dosyanın değiştirildiğini doğrulamak için kullanılan ilgili standart MD5 sağlama dosyasıyla birlikte oluşturulur.

Tüm raporlar, sekmeyle ayrılmış olarak düz metin formatındadır. Raporları herhangi bir metin düzenleyiciyle veya Microsoft Excel® gibi tablolanmış veri programıyla açılabilir.

Rapor Dosyası Yapısı

VeriSeq NIPT Test Yazılımı raporları Output (Çıktı) klasörü altına özel bir yapıda kaydeder.

Şekil 4 VeriSeq NIPT Test Yazılımı Rapor Klasörü Yapısı



VeriSeq NIPT 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 52](#).
- **ProcessLogs klasörü**–İşlemlerle ilgili raporları içerir. Ayrıntılar için bkz. [İşlem Raporları, sayfa 68](#).

Tüm raporlara ait bir liste için bkz. [Sistem Raporlarının Özeti, sayfa 48](#).

Sistem Raporlarının Özeti

Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Formatı
NIPT Raporu, sayfa 52	Eyleme Yönelik	Havuz/akış hücreci	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_nipt_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Tamamlayıcı Rapor, sayfa 61	Eyleme Yönelik	Havuz/akış hücreci	<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_supplementary_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Numune Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 66	Eyleme Yönelik	Numune	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Numune İptali Raporu, sayfa 67	Eyleme Yönelik	Numune	<batch_name>_<sample_barcode>_sample_cancellation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Havuz Yeniden Test Talebi Raporu, sayfa 68	Eyleme Yönelik	Havuz	<batch_name>_<pool_type>_pool_retest_request_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Seri Başlatma Raporu, sayfa 68	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_batch_initiation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Seri Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 69	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_batch_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Kitaplık Numunesi Raporu, sayfa 70	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_sample_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Kitaplık Reaktif Raporu, sayfa 71	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_reagent_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
Kitaplık Laboratuvar Donanımı Raporu, sayfa 72	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_labware_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapor Adı	Rapor Türü	Rapor Birimi	Rapor Dosyası Adı Formatı
<i>Kitaplık Miktar Tayini Raporu, sayfa 73</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_quant_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Kitaplık İşlem Günlüğü, sayfa 73</i>	Bilgi Amaçlı	Seri	ProcessLogs/<batch_name>_library_process_log.tab
<i>Havuz Raporu, sayfa 75</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Havuz Geçersiz Kılma Raporu, sayfa 75</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_pool_invalidation_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Sekanslama Raporu, sayfa 76</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_type>_<pool_barcode>_<flowcell>_sequencing_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab
<i>Başarısız Analiz Raporu, sayfa 77</i>	Bilgi Amaçlı	Havuz/akış hücresi	ProcessLogs/<batch_name>_<pool_barcode>_analysis_failure_report_<YYYYMMDD_hhmmss>.tab

Rapor Oluşturma Olayları

Rapor	Açıklama	Oluşturma Olayı
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 çalıştırma 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 İptal Etme	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 Reaktifi	Kitaplık işlem reaktifi 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.

Rapor	Açıklama	Oluşturma Olayı
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.
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	Türü	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 sınıflandırmasını, anöploidi raporlamasını ve KK kriterlerini 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	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
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. NIPT Raporu küçük harflerle evet, hayır ve sca değerlerini gösterir.	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. NIPT Raporu küçük harflerle temel ve genom geneli değerlerini gösterir.	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	Türü	Düzenli İfade
class_sx	Cinsiyet kromozomu anöploidi sınıflandırması.	<p>Seçilen numune türü ve cinsiyet kromozomu raporlama seçeneğine bağlı olarak aşağıdakilerden biri:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI)–Anormallik ayrıntıları için anomali_tanımını görüntüleyin. • 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 (RAPORLANABİLİR DEĞİL)–Yazılım cinsiyet kromozomunu rapor edemedi. • NO CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT DEĞİL)–Y kromozomu saptanmayan ikiz gebelik. • CHR Y PRESENT (Y KROM MEVCUT)–Y kromozomu saptanan ikiz gebelik. • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)–Numune kullanıcı tarafından iptal edildi. • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)–Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı. • NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ)–Cinsiyet kromozomu test edilmedi. • Not applicable (GEÇERLİ DEĞİL)–Kategori numune için geçerli değil. 	class_sx	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>
class_auto	Otozomlarda anöploidi sınıflandırması. Numune için seçilen tarama türünde bir anomali varsa ANOMALİ SAPTANDI olarak raporlanır.	<p>Aşağıdakilerden biridir:</p> <ul style="list-style-type: none"> • ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANDI)–Otozomal kromozomal anomali saptandı. • NO ANOMALY DETECTED (ANOMALİ SAPTANMADI)–Otozomal kromozomal anomali saptanmadı. • CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)–Numune kullanıcı tarafından iptal edildi. • INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)–Numune KK başarısız oldu veya kullanıcı tarafından geçersiz kılındı. • Not applicable (GEÇERLİ DEĞİL)–Kategori numune için geçerli değil. 	metin	<i>Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.</i>

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
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 bitştirilen 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) not applicable (GEÇERLİ DEĞİL) INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI) CANCELLED (İPTAL EDİLDİ).	metin	Anomali Açıklama Kuralları, sayfa 57 bölümünde açıklanan diğer değerler ve noktalı virgülle ayrılan dizeler.
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)• UYARI• FAIL (BAŞARISIZ)• CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)• INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)• NTC_PASS (NTC_BAŞARILI)	enum	Ön Ayar Değeri Seçeneklerinde belirtilen değerler.

Sütun	Açıklama	Ön Ayar Değeri Seçenekleri	Türü	Düzenli İfade
qc_reason	Başarısız KK veya uyarı bilgileri.	Aşağıdakilerden biridir: <ul style="list-style-type: none">• NONE (HİÇBİRİ) (KK durumu = BAŞARILI)• MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (BİR DEN 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 FRAGMAN BOYUTU DAĞILIMI)• FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA AKIŞ HÜCRE Sİ VERİ Sİ)• FAILED TO ESTIMATE FETAL FRACTION (FETAL FRAKSİYON TAHMİNİ BAŞARISIZ)• SEQUENCING DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA SEKANSLAMA VERİ Sİ)• UNEXPECTED DATA (BEKLENMEYEN VERİ)• NTC SAMPLE WITH HIGH COVERAGE (YÜKSEK KAPSAMLI 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 monozomiyi, cinsiyet kromozomu anöploidisini veya parsiyel delesyon ya da duplikasyonu 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 aşağıdaki olası değerler 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.

Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar yalnızca otozomlar için rapor edilir ve yalnızca genom geneli taramalarda görüntülenir. Parsiyel delesyon veya duplikasyon söz dizilimi <tür>(<kro>)(<başlangıç bandı><bitiş bandı>) şeklindedir; burada:

- <tür> olay türüdür, delesyon için del veya duplikasyon için dup ifadesi kullanılır.
- <kro> kromozom numarasıdır.
- <başlangıç bandı> olayın başlangıcını içeren sito bandıdır.
- <bitiş bandı> olayın bitişini içeren sito bandıdır.

Örneğin 19. kromozomda p1'teki sito bandının duplikasyon içerdiği bir parsiyel delesyon veya duplikasyon şu şekilde görüntülenir:

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

anomaly_description alanı için dört sıralama kuralı uygulanır:

1. Öğeler, tüm kromozom ya da parsiyel delesyon veya duplikasyon olmasından bağımsız olarak kromozom numarasına göre sıralanır. Varsa cinsiyet kromozomu anöploidisi en son görüntülenir.
2. Aynı kromozom içindeki anomaliler için tam kromozom anöploidleri kısmi delesyonlardan veya duplikasyonlardan önce gelir.
3. Aynı kromozomdaki delesyon veya duplikasyonlar için delesyonlar duplikasyonlardan önce sıralanır.
4. Aynı kromozomdaki aynı türde parsiyel delesyon veya duplikasyonlar, Tamamlayıcı Raporda görüntülenen başlangıç bazına göre sıralanır.

NOT Genom geneli tarama için yazılım aynı kromozomu etkileyen bir anöploidi ve parsiyel delesyon veya duplikasyon bildirebilir. Bu sonuç oluşursa yorumlamaya yardımcı olacak ek metrikler için ek rapora bakın.

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, 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 İşlem
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 işlemeden kaynaklı.	Numuneyi yeniden işleyin.
FRAGMENT SIZE DISTRIBUTION OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA FRAGMAN BOYUTU DAĞILIMI)	Fragman boyutu dağılımı çalışılan veri dağılımı ile tutarlı değil. Muhtemelen kontaminasyondan veya hatalı numune işlemeden kaynaklı.	Numuneyi yeniden işleyin.

KK Nedeni Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen İşlem
FLOWCELL DATA OUTSIDE OF EXPECTED RANGE (BEKLENEN ARALIĞIN DIŞINDA AKIŞ HÜCRESİ VERİSİ)	Akış hücreleri verileri çalışılan veri dağılımıyla 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 işlemeden 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 Birimi ile iletişime geçin.

KK Nedeni Mesajı	Açıklama	Tavsiye Edilen İşlem
MULTIPLE ANOMALIES DETECTED (BİRDEN FAZLA ANOMALİ SAPTANDI)	Numunede iki veya daha fazla rapor edilebilir anomali (tam kromozom anöploidileri ve CNV olayları dâhil) saptandı. Birden fazla anomalinin saptanması, numunenin yanlış işlendiğini 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 KAPSAMLI NTC NUMUNESİ)	NTC numunesi için yüksek kapsam saptadı (DNA materyali beklenmiyor). Muhtemelen kontaminasyondan veya hatalı numune işlemeden kaynaklı.	Numuneyi yeniden işleyin.
CANCELLED (İPTAL EDİLDİ)	Numune kullanıcı tarafından iptal edildi.	Geçerli değil.
INVALIDATED (GEÇERSİZ KILINDI)	Numune 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	Türü	Düzenli İfade
flowcell	Akış hücresinin 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	Parsiyel delesyon veya duplikasyon 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)\([12]?[0-9X]\)\(((p q)[0-9]{1,2}(\.[0-9]{1,2})?)?{2}\) - parsiyel delesyon veya duplikasyon bölgesi metrikleri için.
metric_ name	Açıklanan metriğin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
metric_ value	Metriğin değeri.	değişiklik gösterir	Bkz. Tamamlayıcı Rapor Metrikleri, sayfa 62.

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. Parantezler, bir kenar değerinin aralık dışında bırakıldığını gösterir. Braketler, aralığa bir kenar değerinin dâhil edildiğini gösterir. *Inf*, sonsuz ifadesinin kısaltması olarak kullanılır.

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
genome_ assembly	Seri başına	Sekanslama verilerinin hizalanmasına ilişkin koordinat sistemi ve rapor bölgesi koordinatları. VeriSeq NIPT Solution v2 için her zaman GRCh37.	metin	^GRCh37\$

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
frag_size_dist	Numune başına	Gerçek ve beklenen kümülatif fragman boyutu dağılımları farklarının standart sapması.	kayan noktalı	(0, Inf)
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 hâlde 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 hâlde bu metrik NOT TESTED (TEST EDİLMEDİ) olarak görüntülenir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)
number_of_cnv_events	Numune başına	Numunede saptanan parsiyel delesyon veya duplikasyon bölgelerinin sayısı.	tam sayı	(0, Inf)
non_excluded_sites	Numune başına	Filtrelemeden sonra kalan, analiz için sayılan okuma sayısı. ≤ 2 milyon veya ≥ 60 milyon okumaya sahip numuneler için analiz KK başarısız olur ve bir BAŞARISIZ iFACT mesajı görüntülenir. NES, iFACT QC'yi hesaplamak için kullanılan çeşitli spesifik metriklerden biridir ve başarılı veya başarısız sonuçlar için tek belirleyici değildir.	tam sayı	(0, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
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)\([12]?[0-9]\)\(\((p q)[0-9]{1,2}\.\.[0-9]{1,2})?\{2}\)\) NO ANOMALY DETECTED (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>Açıklamada belirtilen değerler.</i>
kromozom	Bölge başına	Kromozom sembolü.	metin	chr[12]?[0-9X]
start_base	Bölge başına	Bölgeye dâhil edilen ilk baz.	tam sayı	[1, Inf)
end_base	Bölge başına	Bölgeye dâhil edilen son baz.	tam sayı	[1, Inf)
start_cytoband	Bölge başına	Bölgeye dâhil edilen ilk bazın sitojenik bandı.	metin	(p q)[0-9]{1,2}\.\.[0-9]{1,2}?
end_cytoband	Bölge başına	Bölgeye dâhil edilen son bazın sitojenik bandı.	metin	(p q)[0-9]{1,2}\.\.[0-9]{1,2}?
region_size_mb	Bölge başına	Megabaz cinsinden bölge boyutu.	kayan noktalı	(0, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
region_llr_trisomy	Bölge başına	Bölge için trizomi LLR (Logaritmik Olabilirlik Oranı) skoru. Değişiklik yok (disomi) kanıtına kıyasla trizomi kanıtını belirtir. Bu LLR skoru önceden belirlenen bir eşiği aşarsa trizomi olarak adlandırılır. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kazanç (dup) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi hâlde bu metrik geçerli değil (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. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kayıp (del) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi hâlde bu metrik geçerli değil (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 fragman boyutu aralığını içerdiğini belirtir. T istatistiği, LLR skorlarını oluşturmak için numuneye ilişkin fetal fraksiyon tahmini ile birleştirilir.	kayan noktalı	(-Inf, Inf)

Metrik Adı	Frekans	Açıklama	Türü	Düzenli İfade veya Değer Aralığı
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 sıfıra yakın olan numunelerde mozaik oranlar, hesaplamalarında kullanılan numune fetal fraksiyon tahminindeki değişkenlikten dolayı negatif değerler alabilir.	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. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kazanç (dup) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi hâlde bu metrik geçerli değil (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. Parsiyel delesyonlar veya duplikasyonlar için bu metrik yalnızca türün kayıp (del) olduğu durumlarda görüntülenir. Aksi hâlde bu metrik geçerli değil (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	Türü	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 İptal Etme Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	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 iptal işleminin 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 kılınsa sistem Havuz Yeniden Test Talebi Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_type	Havuzun türü.	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

Bu bölüm, VeriSeq NIPT Test Yazılımı tarafından oluşturulan işlem raporları hakkında ayrıntılı bilgi sağlar.

Seri Başlatma Raporu

Bir seri başlatıldığında ve plazma izolasyonundan önce başarıyla doğrulandığında sistem bir Seri Başlatma Raporu oluşturur. Serinin oluşturulduğunu belirtmek ve ilişkilendirilmiş numunelerin bir listesini sağlamak için rapor LIMS'ye gönderilebilir.

Sütun	Açıklama	Türü	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	tekiz kontrol ikiz ntc
well	Bir numuneyle ilişkili kuyu.	metin	^[a-zA-Z]{1,1}[0-9]{1,2}\$
test	Testin adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$
method_version	Test otomasyon yöntemi versiyonu.	metin	VeriSeq NIPT v2 Test
workflow_manager_version	Seri ile ilişkili iş akışı yöneticisi versiyonu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,100}\$

Seri Geçersiz Kılma Raporu

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

Sütun	Açıklama	Türü	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	Seriyi geçersiz kılan kullanıcının adının 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	Türü	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	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	Türü	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	Türü	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	Türü	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 analiz tamamlanmasında (her havuz için oluşturulan) bir Kitaplık İşlem Günlüğü oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
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	
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	Türü	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	Türü	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 adının 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 çalıştırması tamamlandığında veya sekanslama süresi dolduğunda sekanslama çalıştırması için bir Sekanslama Raporu oluşturur.

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
batch_name	Seri adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
pool_barcode	Sekanslama çalıştırmasıyla ilişkili havuz barkodu.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
instrument	Sekanslama sistemi seri numarası.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
flowcell	Sekanslama çalıştırmasıyla ilişkili akış hücresi.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]{1,36}\$
software_version	sekanslama sistemi üzerinde veri oluşturmak üzere kullanılan yazılım uygulamasının/versiyonunun bitişik ifadesi.	metin	
run_folder	Sekanslama çalıştırması klasörünün adı.	metin	^[a-zA-Z0-9_-]+\$
sequencing_status	Sekanslama çalıştırmasının durumu.	enum	completed timed out failed (tamamlandı zaman aşımına uğradı başarısız)
qc_status	Sekanslama çalıştırmasının 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 (kutucuklar arasındaki her akış hücresi için medyan).	kayan noktalı	
pct_q30	Q30 üzerindeki baz yüzdesi.	kayan noktalı	
pct_pf	Filtreyi geçen okumaların yüzdesi.	kayan noktalı	

Sütun	Açıklama	Türü	Düzenli İfade
fazlama	Fazlama.	kayan noktalı	
prefaz	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	Türü	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	Başarısız analizle ilişkili zaman bilgisi.	ISO 8601 zaman bilgisi	

Sorun Giderme

Giriş

VeriSeq NIPT Solution v2 sorun giderme yardımı aşağıdaki özellikleri içerir:

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

Test Yazılımı Bildirimleri

Bu bölüm VeriSeq NIPT 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	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Seri başlatma	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı yeni bir seri oluşturdu.	Faaliyet	Evet	Geçerli değil.
Seri Kitaplığı Tamamlama	Kütüphane Hazırlama	Kitaplık geçerli seri için tamamlandı.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Havuz Tamamlama	Kütüphane Hazırlama	Bir seriden havuz oluşturulmuştur.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sekanslama Başladı	Sekanslama	Sistem yeni bir sekanslama veri klasörü saptadı.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sekanslama KK başarılı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ve sekanslama KK kontrolü başarılı.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Sekanslama Çalıştırması Havuz ile İlişkilendirildi	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması başarıyla bilinen bir havuz ile ilişkilendirildi.	Faaliyet	Hayır	Geçerli değil.
Analiz Başladı	Analiz	Belirtilen sekanslama çalıştırması 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 olaylardır. Bu bildirimler Bildirimler olarak girilir ve herhangi bir kullanıcı eylemi gerektirmez.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Seri Geçersiz Kılma	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı tarafından geçersiz kılınan seri.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Havuzu Geçersiz Kılma – Yeniden Havuzlama	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Havuz Geçersiz Kılma – İkinci alikot kullanımı	Kütüphane Hazırlama	Kullanıcı seriye yönelik ilk olası havuzu (belirli bir türe ait) geçersiz kıldı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Sekanslama Tamamlandı Havuz Geçersiz Kılındı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak havuz kullanıcı tarafından geçersiz kılındı.	Bildirim	Evet	Geçerli değil.
Sekanslama KK başarılı – Tüm numuneler geçersizdir	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması 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.

Kurtarılabilir Hata Bildirimleri

Kurtarılabilir hatalar, kullanıcının tavsiye edilen eylemi uygulaması hâlinde VeriSeq NIPT Test Yazılımı tarafından kurtarılacak durumlardır. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek birimi ile iletişime geçin.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Eksik Cihaz Yolu	Sekanslama	Sistem harici sekanslama klasörünü bulamıyor/klasöre bağlanamıyor.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none">NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.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 saptadı etti ancak veri için yeterli disk alanı olmadığını tahmin ediyor.	İkaz	Evet	<ol style="list-style-type: none">Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.
Sekanslama Çalıştırması Geçersiz Klasör	Sekanslama	Sekanslama Çalıştırması klasöründe geçersiz karakterler.	Uyarı	Evet	Sekanslama çalıştırma klasörü hatalı biçimde yeniden adlandırılmış. Çalıştırmayı geçerli bir isimle yeniden adlandırın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Sekanslama Başladı Ancak Havuz Barkodu Dosyası Eksik	Sekanslama	Yazılım, sekanslama başladıktan sonra 30 dakika süreyle havuz barkodunu içeren dosyayı saptamadı.	Uyarı	Evet	Olası cihaz veya NAS arızası. Cihaz yapılandırmasını ve ağ bağlantısını kontrol edin. Sistem sekanslama tamamlanana dek havuz barkodu dosyasını aramaya devam eder.
Sekanslama Çalıştırmasının Tamamlanması Doğrulanamıyor	Sekanslama	Yazılım, sekanslama klasöründe çalıştırma 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.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Numune Sayfası Oluşturma işlemi başarısız	Ön Analiz	Yazılım numune sayfası oluşturamadı.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none">• Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın. Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.• NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.• 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.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none">• NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90Eylem No. 2, sayfa 90.• 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 saptadı.	İkaz	Evet	Disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 Eylem No. 3, sayfa 91.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Analiz Ardıřık Düzeni yazılımı başlatılmıyor	Ön Analiz	Yazılım, belirtilen sekanslama klasörü için bir analiz çalıştırması başlatamadı.	İkaz	Evet	Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Sekanslama klasörü Oku/Yaz izni başarısız	Ön Analiz	Sekanslama çalışma 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. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.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	None (Hiçbiri)
Sonuçlar Zaten Raporlandı	Sistem	Yazılım, geçerli havuz tipi için halihazırda bir NIPT raporu oluşturulduğunu belirledi.	Faaliyet	Evet	None (Hiçbiri)

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
E-posta bildirimleri gönderilemiyor	Sistem	Sistem e-posta bildirimleri gönderemiyor.	Uyarı	Geçerli Değil	<ol style="list-style-type: none">1. Sistemde tanımlanan e-posta yapılandırmasının geçerliliğini kontrol edin. Bkz. Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 32.2. Bir test e-postası gönderin. Bkz. Sistem E-Posta Bildirimlerini Yapılandırma, sayfa 32.3. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Zaman Sapması Saptandı	Kitaplık hazırlama	Yazılım Workflow Manager (İş Akışı Yöneticisi) tarafından sağlanan zaman bilgisi ve sunucu yerel saati arasında 1 dakikalık zaman sapması saptadı.	Uyarı	Hayır	<ol style="list-style-type: none">1. İş Akışı Yöneticisi makinesindeki yerel saati kontrol edin.2. Web UI'de [Server Status (Sunucu Durumu) sekmesi] bildirilen Yerde Sunucu yerel saatini kontrol edin.

Kurtarılamaz Hata Bildirimleri

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

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Seri Arızası	Kütüphane Hazırlama	Seri KK başarısız.	Bildirim	Evet	Kitaplık kaplamasını yeniden başlatın.
Rapor Oluşturma Hatası	Raporlama	Sistem rapor oluşturamadı.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none">Kullanılabilir disk alanını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın. Alan azsa disk alanını boşaltın veya verileri yedekleyin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Çalıştırma Parametreleri dosyası ayrıştırılmadı	Sekanslama	Sistem RunParameters.xml dosyasını açamadı/ayrıştıramadı.	Uyarı	Evet	RunParameters.xml dosyası bozulmuş. Cihaz yapılandırmasını kontrol edin ve havuzu yeniden sekanslayın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Tanınmayan Çalıştırma Parametreleri	Sekanslama	Yazılım, uyumlu olmayan Çalıştırma Parametreleri okudu.	Uyarı	Evet	Yazılım, cihazı yapılandırma dosyasından sekanslama çalıştırma parametrelerini oluşturamadı. cihaz 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. Cihaz 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.	İkaz	Evet	Olası sekanslama sistemi arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.
Havuz Barkodu Dosyası Okunamıyor	Sekanslama	Havuz barkodunu içeren dosya bozuk.	İkaz	Evet	Olası sekanslama sistemi veya ağ arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek bölümüyle iletişim kurun.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Havuz Barkodu Dosyası Uyuşmazlığı	Sekanslama	Saptanan havuz barkodu dosyası, sekanslama çalıştırması ile ilişkilendirilenden farklı bir akış hücresi numarasını referans alıyor.	İkaz	Evet	Olası sekanslama sistemi arızası. Yardım için Illumina Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Sekanslama Zaman Aşımı	Sekanslama	Sekanslama çalıştırması belirtilen zaman çerçevesinde tamamlanmadı.	Uyarı	Evet	sekanslama sistemi ve ağ bağlantısını kontrol edin. Havuzu yeniden sekanslayın.
Sekanslama KK dosyalarını oluşturma başarısız	Sekanslama KK	Sekanslama çalıştırması tamamlandı ancak birlikte çalışma KK dosyaları bozulmuş.	İkaz	Evet	sekanslama sistemi 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 denemeyecek.	Uyarı	Evet	İkinci havuzu yeniden sekanslayın.

Bildirim	Adım	Ne Zaman	İkaz Seviyesi	E-posta	Tavsiye Edilen İşlem
Analiz Son İşlemi Başarısız	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarına son işlem uygulayamadı.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none">NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Analiz Yükleme Başarısız	Analiz Sonrası	Yazılım analiz sonuçlarını veri tabanına yükleyemedi.	İkaz	Evet	<ul style="list-style-type: none">NAS kullanılıyorsa ağ bağlantısını kontrol edin. Bkz. Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri, sayfa 90 bakın.Olası donanım arızası. Sunucuyu yeniden başlatın. Sorun devam ederse Illumina Teknik Destek bölümüne e-posta gönderin.
Plaka Seviyesi Kontaminasyonu Saptandı	Analiz Sonrası	Havuzda KK'yi geçen tüm numuneler için Kromozom Y saptanmıştır.	İkaz	Evet	Kitaplık kaplamasını yeniden başlatın.

Tavsiye Edilen Eylem Prosedürleri

Eylem No	Tavsiye Edilen İşlem	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">1. Bir Windows komut satırından (cmd) şu komutu yazın: ping <Sunucu IP> NAS kullanıyorsanız NAS ile bağlantıyı da kontrol edin.2. Kayıp paketler olmadığından emin olun. Kayıp paketler olması hâlinde BT Yöneticisi ile iletişim kurun.3. Bağlantıyı aşağıdaki gibi test edin:<ol style="list-style-type: none">a. Yerinde Sunucu Web UI'de Oturum Açma.b. Dashboard (Pano) menüsünden Folder (Klasör) ögesini seçin.c. Test ögesini seçin ve testin başarılı olup olmadığını belirleyin. Test başarısız olursa Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Düzenleme, sayfa 29 bölümüne bakın ve tüm ayarların doğru yapılandırıldığından emin olun.
2	Kullanılabilir disk alanını kontrol edin	<p>Windows makinesinin Yerinde Sunucu Girdi klasörüne eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için bkz. Harita Sunucusu Sürücüleri, sayfa 40.</p> <p>Girdi klasörüne eşleyen sürücüyü sağ tıklayın. Properties (Özellikler) ögesini seçin ve boş alan bilgisini görüntüleyin.</p>

Eylem No	Tavsiye Edilen İşlem	Adımlar
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. Paylaşılan Ağ Sürücüsünü Yönetme, sayfa 29.</p> <p>1. Yerinde Sunucu üzerinde yerel olarak depolanan veriler için: Windows makinesinin Yerinde Sunucu Girdi klasörüne eşlendiğinden emin olun. Daha fazla bilgi için bkz. Harita Sunucusu Sürücüleri, sayfa 40.</p> <p>a. Girdi klasörüne çift tıklayın ve erişmek için kimlik bilgilerini girin. b. Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör isimleriyle birlikte listelenir. c. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin.</p> <p>2. Uzak NAS üzerinde depolanan veriler için: 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> <p>a. Sekanslama çalıştırması verileri, sekanslama çalıştırması isimleriyle eşleşen klasör isimleriyle birlikte listelenir. b. İşlenmiş sekanslama klasörlerini silin veya yedekleyin.</p>

Sistem Sorunları

Sorun	Tavsiye Edilen İşlem
Yazılım başlatılmıyor.	Test Yazılımı başlatılırken hatalar saptanırsa Log In (Oturum Açma) ekranı yerine tüm hataların özeti görüntülenir. Listelenen hataları raporlamak için Teknik Destek bölümü ile iletişim kurun.
Veri tabanının geri yüklenmesi gerekir.	Bir veri tabanının yedekleme geri yüklemesi gerekirse Illumina Saha Servis Mühendisi ile iletişim kurun.
Sistem kayması saptandı.	Sistem kayması saptandığında VeriSeq NIPT 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 VeriSeq NIPT 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

Yerinde Sunucu içindeki önceden yüklenmiş veri setleri sunucunun ve analiz motorunun operasyonel testine olanak sunar.

Sunucuyu Test Etme

Bu test, sekanslama çalıştırmasını simüle ederken Analiz Ardışık Düzenini başlatmadan analiz sonuçları oluşturulmasını simüle eder. Yerinde Sunucu ögesinin 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 birinin kopyasını oluşturun:
 - NextSeq verileri için: 170725_NB551052_0252_AH5KGJBGX9_Copy_Analysis_Workflow.
 - NextSeqDx verileri için: 180911_NDX550152_0014_AXXXXXXDX_Copy_Analysis_Workflow.
3. Kopyayı _XXX son ekine sahip bir klasör olarak yeniden adlandırın. _XXX, test çalışmasının 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.
6. Klasöre atanan sekanslama adına sahip raporları ilişkilendirin.
7. 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_H5KGJBGX9_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 7.1 Kb değerindedir.
8. Test sekanslama çalıştırmasını 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 çalıştırması gerçekleştirir. Sunucu verileri işleyemez/analiz edemezse veya zaman 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_XXXXXXXXDX_FullRun.
Son ek her bir sekanslama çalıştırması için benzersiz bir isim oluşturur. Çalıştırmanın halihazırda bir son eki varsa klasörü son ekin 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 Çalıştırması Analizi Başladı
 - b. Sekanslama Çalıştırması için NIPT Raporu oluşturuldu
5. Klasöre atanan sekanslama adına sahip raporları ilişkilendirin.

6. Çıkış klasöründe TestData_NDx_FullRun klasörünü açın ve aşağıdaki raporu kontrol edin: TestData_NDx_FullRun_C_TestData_NDx_FullRun_PoolC_XXXXXXDX_nipt_report_YYYYMMDD_HHMMSS.tab. Beklenen dosya boyutu yaklaşık 7.1 Kb değerindedir.
7. Test sekanslama çalışmasını TestingData klasörüne geri taşıyın.

Kaynaklar ve Referanslar

Aşağıdaki belgeler Illumina web sitesinden indirilebilir.

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

Illumina web sitesindeki VeriSeq NIPT Solution v2 [destek sayfalarını](#) ziyaret ederek belgelere, yazılım indirmelerine, çevrimiçi eğitime ve sık sorulan sorulara erişin.

Kısaltmalar

Kısaltma	Tanım
BCL	Baz Arama Dosyası
CE-IVD	<i>In vitro</i> tanı ürünü için Avrupa Uygunluk işareti
cfDNA	Hüresiz DNA
DNA	Deoksiribonükleik Asit
DNS	Etki Alanı 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
LLR	Logaritmik Olabilirlik Oranları
MAC	Medya Erişim Kontrolü
NAS	Ağa Takılı Depo
NES	Dışlanmamış Tesisler
NGS	Yeni Nesil Sekanslama
NIPT	İnvaziv Olmayan Prenatal Test

Kısaltma	Tanım
NTC	Şablonsuz Kontrol
NTP	Ağ Zaman Protokolü
PF	Filtreyi Geçen
KK	Kalite Kontrol
Düzenli İfade	Düzenli İfade. Veri doğrulama için dize eşleştirme algoritmaları tarafından kullanılabilir bir karakter dizilimidir.
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

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

Ürün belgeleri–support.illumina.com adresinden indirilebilir.



Illumina, Inc.
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

IVD

EC REP



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

Avustralya Sponsoru

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

İN VİTRO TANI AMAÇLI KULLANIM İÇİNDİR.

© 2025 Illumina, Inc. Tüm hakları saklıdır.

illumina®