

VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples)

Användarhandbok



Dokumentet och dess innehåll tillhör Illumina, Inc. och dess dotterbolag ("Illumina") och är endast avsett för användning enligt avtal i samband med kundens bruk av produkterna som beskrivs häri. Allt annat bruk är förbjudet. Dokumentet och dess innehåll får ej användas eller distribueras i något annat syfte och/eller återges, delges eller reproduceras på något vis utan föregående skriftligt tillstånd från Illumina. I och med detta dokument överlåter Illumina inte någon licens som hör till dess patent, varumärke eller upphovsrätt, eller i enlighet med rättspraxis eller liknande tredjepartsrättigheter.

Instruktionerna i detta dokument ska följas till punkt och pricka av kvalificerad och lämpligt utbildad personal för att säkerställa rätt och säker produktanvändning i enlighet med beskrivning häri. Hela innehållet i dokumentet ska läsas och förstås i sin helhet innan produkten (produkterna) används.

UNDERLÅTENHET ATT LÄSA OCH FÖLJA ALLA INSTRUKTIONER HÄRI I SIN HELHET KAN MEDFÖRA SKADA PÅ PRODUKTEN/PRODUKTERNA, PERSONSKADA, INKLUSIVE SKADA PÅ ANVÄNDAREN/ANVÄNDARNA ELLER ANDRA PERSONER SAMT SKADA PÅ ANNAN EGENDOM, OCH LEDER TILL ATT EVENTUELL GARANTI FÖR PRODUKTEN/PRODUKTERNA BLIR OGILTIG.

ILLUMINA KAN INTE ÅLÄGGAS NÅGOT ANSVAR SOM UPPKOMMER GENOM FELAKTIG ANVÄNDNING AV PRODUKTERNA SOM BESKRIVS HÄRI (INKLUSIVE DELAR DÄRI ELLER PROGRAM).

© 2020 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

Alla varumärken tillhör Illumina, Inc. eller respektive ägare. Specifik varumärkesinformation finns på www.illumina.com/company/legal.html.

Revisionshistorik

Dokument	Datum	Ändringsbeskrivning
Dokumentnr 1000000012693 v05	April 2020	Adressen till den auktoriserade europeiska representanten har uppdaterats.
Dokumentnr 1000000012693 v04	Juli 2018	Begränsningar och Bilaga B: Jämförelsestudie av metoder har lagts till.
Dokumentnr 1000000012693 v03	Januari 2017	<ul style="list-style-type: none"> • Uppskattad fosterfraktion – ytterligare förtydligande avseende uppskattad fosterfraktion. • Tabell 4 Meddelanden om ändrat normaltillstånd och begäran om aktivitet – en ytterligare anteckning till exempelinhåll för e-postmeddelande för ogiltiga prov-ID:n som hittats i provarket. • Specifikation av provark och valideringsregler – ersatte innehållet i den andra anteckningen. • Tabell 8 Valideringsregler för provarket för NGS-alternativ 1 (dataavsnitt) – lade till "Prov-ID får inte innehålla blanksteg. Undvik att kombinera flera understreck och tankstreck efter varandra. Från och med version 1.4 kan Sample_ID inte inledas med 0 (noll)." till valideringsregler i raden Sample ID (prov-ID). • Tabell 11 Valideringsregler för provarket för NGS-alternativ 2 (dataavsnitt) – lade till "Prov-ID får inte innehålla blanksteg. Undvik att kombinera flera understreck och tankstreck efter varandra. Från och med version 1.4 kan Sample_ID inte inledas med 0 (noll)." till valideringsregler i raden Sample ID (prov-ID).
Dokumentnr 1000000012693 v02	Augusti 2016	Uppdaterat innehåll för lansering av v1.4
Dokumentnr 1000000012693 v01	Juni 2016	<p>Uppdaterad:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Adress till auktoriserad europeisk representant och CE IVD-märkning på baksidan. • Systemöversikt • Valideringsregler för Sample_ID • Repetera analys för klarhet och för att delge felsökningsinformation
Dokumentnr 1000000012693 v00	April 2016	Första version.

Innehållsförteckning

Kapitel 1 Översikt	1
Systemöversikt	1
Koncept för VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples)	2
Kapitel 2 Systemdrift	5
Inloggning	5
Organisera data	5
Sekvenskörningskompatibilitet	6
Tidsgräns och lagringskrav för arbetsflöde	7
Systemdataflöde	7
Avstängning av systemet	22
Kapitel 3 Analys och rapportering	23
Specifikation av provark och valideringsregler	23
Demultiplexering och FASTQ-generering	33
Repetera analys	34
Arkivering och säkerhetskopiering av data	36
Rapportspecifikationer och tolkning av mått	37
Bekräfta att ATMS körs	39
Bilaga A QC-mått	40
QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 1)	41
QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 2)	45
Bilaga B Metod för jämförelse av data	49
Metod för jämförelse av data	49
Teknisk hjälp	50

Översikt

Systemöversikt	1
Koncept för VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples)	2

Systemöversikt

VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) är förinstallerad på VeriSeq NIPT Analysis Server (16 Samples), Illumina-artikelnummer RH-400-1001. Servern och den förinstallerade programvaran har:

- ▶ En analysserver med en kapacitet tillräcklig för analys av sekvensdata som genererats av upp till 2 instrument för nästa generations sekvensering (NGS). De 2 alternativen för NGS-instrument är:
 - ▶ En två-flödescellssekvensstyrning som använder 2-spårs flödesceller (NGS-alternativ 1).
 - ▶ En enkel flödescellssekvensstyrning som använder en 4-spårs flödescell (NGS-alternativ 2).
- ▶ Ett programvarupaket som kan analysera BCL-formaterad sekvensdata som genererats av sekvenseringsprogramvaran från bibliotek som förberetts enligt cfDNA-sekvenseringsprotokollen för att identifiera fetala aneuploidier baserat på kromosomal representation. Programpaketet innehåller 2 komponenter:
 - ▶ **Analysis Task Manager Service (ATMS)** – En bakgrundstjänst (daemon) som:
 - ▶ Övervakar utdatasökvägar för nya körningsmappar.
 - ▶ Analyserar metadata om körningarna för att jämföra konfigurering av parametrar för sekvenskörning med en uppsättning förkonfigurerade analytiska arbetsflöden.
 - ▶ Läser in provarken som är associerade med varje sekvenskörning, och mappar identiteter av enskilda prover på en given flödescell till index.
 - ▶ Förbereder indata för den analytiska pipelinen.
 - ▶ Utför pipelinen.
 - ▶ Spårar alla indata och utdata i en databas.
 - ▶ Genererar en körningsrapport för varje enskilt prov på en flödescell.
 - ▶ **cADAS** – En analytisk pipeline för identifiering av fetal aneuploidi från sekvensdata som genererats från cfDNA som isolerats från moderns plasma.
 - ▶ Analyserar sekvensdata genom behandling genom länkning, beräkning av täckning, normalisering av data och summering per kromosom.
 - ▶ Genererar QC-mått och statusen godkänt, misslyckat eller varning för varje prov.
 - ▶ Genererar ett poäng som karakteriserar över- eller underrepresenterat kromosommaterial för var och en av målkromosomerna.



OBS!

Maximalt antal misslyckade prov som tillåts i en enskild sats är 4. Analysera inte satser som har färre än 11 giltiga prover.

Avsedd användning

VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) genererar kvantitativa poäng till hjälp vid identifiering och differentiering av fetal aneuploidistatus för kromosom 21, 18, 13, X och Y genom analys av sekvensdata som genererats från cellfria DNA (cfDNA)-fragment. Dessa har isolerats från blodprover från gravida kvinnor som har varit gravida i minst 10 veckor.

De kvantitativa poängen är z-poäng med under- eller överrepresentation av målkromosomer i förhållande till en förväntning för diploida genom.

Begränsningar

- ▶ VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) är utformad för att användas som en del av ett screeningtest och bör inte betraktas isolerat från andra kliniska fynd och testresultat. Användardefinierade brytvärden som tillämpas på programvarans utdata bör ta hänsyn till de relativa fördelarna som ökad känslighet ger på bekostnad av specificitet, och vice versa. Det finns inget brytvärde som samtidigt kan uppnå 100 % känslighet och 100 % specificitet. I sällsynta fall kan prover med ett relativt lågt FF-värde för det sekvenseringsdjup de bearbetas vid ha utdatavärden som ligger nära tröskelvärdet och kanske lägre noggrannhet.
- ▶ VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) genererar utdata som kan användas för rapportering av följande:
 - ▶ Överrepresentation av kromosomerna 21, 18 och 13.
 - ▶ Följande aneuploidier av könskromosomer: XO, XXX, XXY och XYY
- ▶ VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) är inte avsedd att användas vid rapportering av polyploidi.
- ▶ De algoritmer som används i VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) kan påverkas av vissa maternella och fetala faktorer, som inkluderar men inte är begränsade till följande:
 - ▶ Ny maternell blodtransfusion
 - ▶ Maternell organtransplantation
 - ▶ Maternellt kirurgiskt ingrepp
 - ▶ Maternell immunoterapi eller stamcellsterapi
 - ▶ Maternell malign sjukdom
 - ▶ Maternell mosaicism
 - ▶ Mosaicism begränsad till placentan
 - ▶ Fosterdöd
 - ▶ Fosterresorption
 - ▶ Fetal partiell trisomi eller partiell monosomi
 - ▶ Fetal mosaicism

Koncept för VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples)

Följande koncept och termer är vanligt förekommande i VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples).

Begrepp	Beskrivning
cADAS	Programvara för analyspipelinen. En applikation på serversidan som används för sekvensdataanalys och detektering av aneuploidi.
cfDNA	Cellfri DNA är DNA från både modern och fostret som cirkulerar fritt i moderns blod. Analys av cfDNA är en metod för NIPT (noninvasive prenatal testing, icke-invasiv fosterdiagnostik).
Körningsmapp	Mappstrukturen som genereras genom NGS-sekvenseringsinstrumentet och fylls i av den primära dataanalysen i realtidsanalysen (RTA).
Provark	En kommaseparerad värde-fil (*.csv) som innehåller information som behövs för att arrangera och analysera en sekvenskörning, inklusive en lista på prover och deras indexsekvenser.

Begrepp	Beskrivning
Arbetsflöde	En analytisk process för analys av sekvenskörningar i VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples). Arbetsflödet för varje körning specificeras i provarket.

Översikt över programanalys

VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) utvärderar antalet kopior för testkromosomer i experimentella prover. Analysens indata är 36-basavläsningar genererade av instrument för nästa generations sekvensering. Avläsningar anpassas mot hela det mänskliga genomet. Endast avläsningar som justeras till en unik plats eller ett unikt läge i genomet används för vidare analys. Duplicerade avläsningar tas bort från analysen. Vidare filtreras avläsningarna för att utesluta platser som är förknippade med stor variation i täckning över euploida prover. Rå täckning justeras genom normalisering för GC-innehåll och andra faktorer på subkromosomnivå, och summeras sedan till kromosomtäckning genom stabilt medelvärde för täckning över kromosomen.

Testkromosomerna inkluderar 21, 18 och 13, samt X och Y. Normaliserad täckning på testkromosomer normaliseras till fördefinierade referenskromosomer (nämnarkromosomer) för att skapa testkromosomantalet (R). De fördefinierade nämnarkromosomerna är optimerade för att maximalt minska variationer i kromosomantalet för euploida prover. Kromosomantalet för testproverna konverteras till normaliserade kromosomvärden (NCV) genom en korrektion av flödescellsjusterat förhållande och skalning genom fördefinierade förväntade variationer i normala euploida prover (skattade från träningsdata).

Bild 1 Exempel på testkromosomantal (R)

$$R = \frac{\text{X}^{21}}{\text{X}^4 + \text{X}^7 + \text{X}^{15} \dots}$$

Det normaliserade kromosomvärdet (NCV) beräknas enligt ekvationen som visas i **Bild 2**. NCV-värdet är ekvivalent med ett z-poäng. Ett z-poäng beskriver skillnaden mellan ett värde och populationsmedelvärdet i form av en standardavvikelse. En tröskel för att benämna ett prov som opåverkat eller påverkat baserat på NCV bestäms av kunderna före deras kliniska validering av arbetsflödet och kan justeras på basis av resultatet av den kliniska valideringsstudien.

Bild 2 Normaliserat kromosomvärde (NCV)

$$NCV_{ik} = \frac{R_{ik} - \overline{R_{Ui}}}{\sigma_{Ui}}$$

i – Kromosom

k – Prov

U – Opåverkat prov

R_{ik} – Antal kromosomer *i* i *k*^{de} provet

$\overline{R_{Ui}}$ – Flödescellsjusterat medel-kromosomantal

σ_{Ui} – Standardavvikelse för antal kromosomer *i* i det opåverkade provet från övningsdatauppsättningen

Uppskattad fosterfraktion

Fosterfraktion syftar på procentandelen cellfri, cirkulerande DNA i moderblodprover som härleds från placentan. VeriSeq NIPT Analysis Software beräknar den uppskattade fosterfraktionen utifrån skillnader i genomtäckning mellan moder-cfDNA och foster-cfDNA.¹

VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) använder statistik som genereras under sekvenseringen för att tillhandahålla en uppskattad fosterfraktion (FFE) för varje prov. FFE är den uppskattade fetala cfDNA-komponenten som registreras av analysen och rapporteras som en avrundad procentsats för varje prov. Den genomsnittliga standardavvikelsen för det här värdet för samtliga prover är 2 %. FFE ska inte användas som det enda beslutsunderlaget vid beslut angående uteslutning av prover vid rapportering av resultat.

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

Systemdrift

Inloggning	5
Organisera data	5
Sekvenskörningskompatibilitet	6
Tidsgräns och lagringskrav för arbetsflöde	7
Systemdataflöde	7
Avstängning av systemet	22

Inloggning

Analysservern är installerad som en Linux CentOS 6.6-dator med ett sbsuser-konto.

Inloggning på servern är inte en del av normal användning. Det krävs bara för att initiera omstart eller avstängning.

Logga in på servern via en terminal eller ssh-anslutning med den initialt förinställda identifieringsinformationen:

- ▶ **Användarnamn** – sbsuser
- ▶ **Lösenord** – Skicka ett e-postmeddelande till Illuminas tekniska support för lösenord.
- ▶ **Grupp** – sbsuser

Organisera data

Analysservern använder en nätverksdelningstjänst som tillåter åtkomst till hårddisken från Windows-system genom ett samba-delningsprotokoll. Det förinställda användarnamnet och initiala lösenordet för sambadelningar är "sbsuser" och "sbs123". Diskdelning för det här användarkontot genom samba-protokollet ger åtkomst till följande delningar:

Plats på Linux-server	Delningsnamn	Användarnamn	Initialt lösenord	Åtkomsträttigheter
/data01/runs	runs	sbsuser	Skicka ett e-postmeddelande till Illuminas tekniska support för lösenord.	Läsa/skriva
/data01/analysis_output	analysis_output	sbsuser	Skicka ett e-postmeddelande till Illuminas tekniska support för lösenord.	Läsa

Ställ in utdata till katalogen runs (körningar) i samband med inställningen av sekvenskörningen. Navigera till \\<SERVER.IP.ADDRESS>\runs genom skärmarna för inställning av kontrollprogrammet för sekvenseringsinstrumentet, där <SERVER.IP.ADDRESS> är IP-adressen för den lokala servern.

Katalogen analysis_output innehåller rapporter för alla flödesceller som bearbetats av det cfDNA-analytiska arbetsflödet. Systemet organiserar rapporter enligt det ursprungliga namnet för körningsmappen som genererats av sekvensprogrammet och lägger till analysdatum och tid.

Exempel: Analysen för körningen 140806_SN7001227_0199_AHABHTADXX skapar en utdatamapp med namnet 140806_SN7001227_0199_AHABHTADXX_140806_230337.

Använd förinställt format för namnet på körningsmappen som tillhandahålls av sekvenssystemet. I VeriSeq NIPT Analysis Software får namnet på körningsmappen endast innehålla följande alfanumeriska tecken: a–z, A–Z, 0–9 och understreck ("_"). Inget blanksteg eller andra tecken är tillåtna.

Sekvenskörningskompatibilitet

Servern analyserar endast sekvenskörningar som är kompatibla med det cfDNA-analytiska arbetsflödet. Konfigurera sekvenser med hjälp av kompatibla läsparametrar.

För NGS-alternativ 1

- ▶ **Read 1** (Avläsning 1) – 36 baser
- ▶ **Index 1 (i7)** – 7 baser

För NGS-alternativ 2

- ▶ **Read 1** (Avläsning 1) – 36 baser
- ▶ **Index 1 (i7)** – 6 baser

Använd endast kompatibla sekvensmetoder och programversioner för att generera basanrop.



OBS!

Kontrollera regelbundet prestandamätningar av sekvensdata för att säkerställa att datakvaliteten är inom specifikationerna.

Tabell 1 Sekvensmetoder och programversioner kompatibla med NGS-alternativ 1

Parameter	Kompatibelt värde
SBS	TruSeq Rapid SBS Kit [TruSeq Rapid SBS-sats] TruSeq Rapid SBS Kit v1 [TruSeq Rapid SBS-sats v1] eller HiSeq Rapid SBS Kit v2 [HiSeq Rapid SBS-sats v2]
Index	TruSeq Rapid SR Cluster Kit [TruSeq Rapid SR-klustersats] TruSeq Rapid SR Cluster Kit v1 [TruSeq Rapid SR-klustersats v1] eller HiSeq Rapid SR Cluster Kit v2 [HiSeq Rapid SR-klustersats v2]
Clustering Choice [klusterval]	OnBoardClustering
Application name [programnamn]	HiSeq Control Software [HiSeq-kontrollprogram]
Application Version [programversion]	2.0.12 eller 2.2.38 eller 2.2.58
FPGA Version [FPGA-version]	3.10.3 eller 7.7.2.5 eller 7.9.7
RTA Version [RTA-version]	1.17.21 eller 1.18.61 eller 1.18.64

Tabell 2 Sekvensmetoder och programversioner kompatibla med NGS-alternativ 2

Parameter	Kompatibelt värde
Application name [programnamn]	NextSeq Control Software [NextSeq-kontrollprogram]
Application Version [programversion]	1.3.0 eller 2.0.0 eller 2.1.0
RTA Version [RTA-version]	2.1.3 eller 2.4.6 eller 2.4.11

Tidsgräns och lagringskrav för arbetsflöde

Det cfDNA-analytiska arbetsflödet är föremål för följande tidsgränser och lagringsbegränsningar.

Tabell 3 Tidsgräns och lagringskrav för arbetsflöde

Parameter	Standardvärde
Maximal väntetid för körningsparametrar	4 timmar
Maximal sekvenstid	20 timmar
Maximal väntetid provark	96 timmar
Maximal analystid	3,5 timmar
Minsta temporärt minne	200 GB

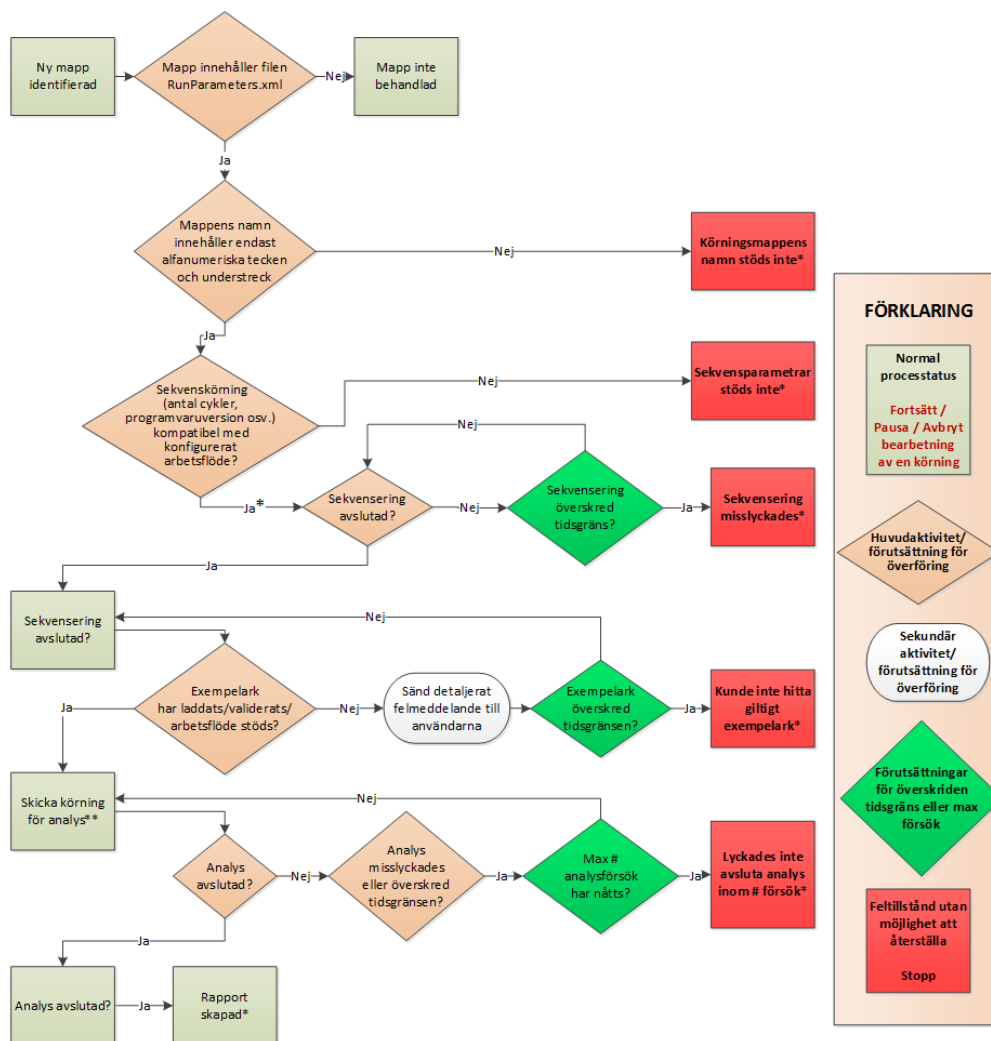
Systemdataflöde

Under normala förhållanden skickar ATMS statusaviseringar om sekvenskörningar och analys till användare via ett

e-postsystem. Bild 3 visar dataflödet genom systemet och statusar med tillhörande e-postmeddelanden.

- ▶ **Grå rektanglar** – Normala processtillstånd
- ▶ **Romber** – Primära förhållande för övergång till nästa status
- ▶ **Ovaler** – Sekundärt förhållande för övergång till nästa status
- ▶ **Röda rektanglar** – Felstatus

Bild 3 Dataflödesdiagram



FÖRKLARING

- Normal processtatus
- Fortsätt / Pausa / Avbryt bearbetning av en körning
- Huvudaktivitet/ förutsättning för överföring
- Sekundär aktivitet/ förutsättning för överföring
- Förutsättningar för överskriden tidsgräns eller max försök
- Feltillstånd utan möjlighet att återställa
- Stopp

* Systemet skapar ett e-postmeddelande.

** Om det tillgängliga lagringsutrymmet på servern är otillräckligt genererar systemet ett e-postmeddelande.

Under normal bearbetning gör **ATMS** följande:

- ▶ Övervakar standardkatalogen (/data01/runs) efter nya sekvenskörningar. Nya sekvenskörningar definieras som mappar som innehåller en runParameters.xml-fil [NGS-alternativ 1] eller en RunParameters.xml-fil [NGS-alternativ 2].
- ▶ Verifierar kompatibiliteten för sekvenskörningsparametrar med fördefinierade arbetsflöden för analyser.
- ▶ Läser in provarket.
- ▶ Planerar och utför analysprocessen för att skapa slutrapporter.

Analys genomförs på en flödescell i taget. Extra flödesceller ställs i kö på servern och analyseras i den ordning de läses in.

Systemmeddelanden

Systemet skickar e-postmeddelanden till enskilda personer eller till e-postdistributionsgrupper som skapas vid serverinstallationen. Illumina rekommenderar användning av distributionsgrupper för e-post, vilka e-postadministratören kan ändra. Om systemet konfigurerats med användning av enskilda adresser krävs ändringar i analysserverns e-postkonfiguration vid eventuella byten av användare. E-postmeddelanden indikerar tillståndet under normal drift och gör användaren uppmärksam på eventuella fel som genererats under analysen.

Tabell 4 beskriver de olika e-postmeddelanden som systemet skickar. Namngivningskonventionerna i tabellen krävs av VeriSeq NIPT Analysis Software för att kunna importera NGS-utdatafilerna.



OBS!

Se till att dina e-postinställningar för skräppost tillåter e-postmeddelanden från servern. E-postmeddelanden skickas från ett konto med namnet `atms@<kundens e-postdomän>`, där `<kundens e-postdomän>` specificeras av ditt lokala IT-team när servern installeras.

Tabell 4 Meddelanden om ändrat normaltillstånd och begäran om aktivitet

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
<p>Sekvensering startad. Detta meddelande skickas när servern upptäcker en ny körningsmapp. Körningsmappen innehåller körparameterfilen, som indikerar att sekvenseringen har startats med lämpliga sekvensparametrar. Körparameterns filnamn: [NGS-alternativ 1] runParameters.xml [NGS-alternativ 2] RunParameters.xml</p>	Normal drift	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX) Sequencing Run Status: Sequencing started (Status för sekvenskörning: Sekvensering startad) Sequencing Start Time: 2014-05-12 08:15 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15) Sequencing Complete Time: NA (Sluttid för sekvensering: EJ TILLÄMPLIGT) Workflow Name: NA (Arbetsflödesnamn: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Scheduled Time: NA (Schemalagd tid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Start Time: NA (Starttid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Finish Time: NA (Stopptid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Output Directory: NA (Utdatakatalog för analys: EJ TILLÄMPLIGT)</p>
<p>Sekvenskörning avslutad.</p>	Normal drift	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX) Sequencing Run Status: Sequencing completed (Status för sekvenskörning: Sekvensering avslutad) Sequencing Start Time: 2014-05-12 08:15 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15) Sequencing Complete Time: 2014-05-12 08:16 PDT (Sluttid för sekvensering: 2014-05-12 08.16) Workflow Name: NA (Arbetsflödesnamn: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Scheduled Time: NA (Schemalagd tid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Start Time: NA (Starttid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Finish Time: NA (Stopptid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Output Directory: NA (Utdatakatalog för analys: EJ TILLÄMPLIGT)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Sekvenskörningsparametrar stöds inte.	Fel (inte återställningsbart)	<p>Sequencing run parameters for sequencing run '140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX' are not supported by any of the configured workflows. (Sekvenskörningsparametrar för sekvenskörning 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX stöds inte av något av de konfigurerade arbetsflödena.)</p> <p>This sequencing run folder will not be processed further. (Denna sekvenskörningsmapp behandlas inte vidare.)</p> <p>See the following errors: (Se följande fel:)</p> <p>Workflow Name: (Arbetsflödesnamn:)</p> <p>[NGS Option 1] cfDNAHiSeqv1.0 ([NGS-alternativ 1] cfDNAHiSeqv1.0)</p> <p>[NGS Option 2] cfDNANextSeqv1.0 ([NGS-alternativ 2] cfDNANextSeqv1.0)</p> <p>Mismatching Sequence Run Parameters found: NumCycles2, NumIndexed2 (Ej matchande körningsparametrar för sekvensering påträffades: NumCycles2, NumIndexed2)</p> <p>Found NumCycles2 value: 10, expected value: 7 (Hittade NumCycles2-värde: 10, förväntat värde: 7)</p> <p>Found NumIndexed2 value: 10, expected value: 7 (Hittade NumIndexed2-värde: 10, förväntat värde: 7)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Felaktig streckkod hittades för flödescell i provarket.	Varning (återställningsbar inom 96 timmar)	<p>The sample sheet for sequencing run '140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX' found in the sequencing run folder generated the following error: (Det provark för sekvenskörning 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX som hittades i sekvenskörningsmappen genererade följande fel:)</p> <p>The flow cell ID (barcode) recorded in the sample sheet ('Experiment Name' slot) is ''. (Det flödescells-ID (streckkod) som finns registrerat i provarket (platsen för Experiment Name) är ".)</p> <p>This barcode is required to be identical to the barcode associated with the run folder 'H8HT6ADXX'. (Denna streckkod ska vara identisk med den streckkod som hör till körningsmappen H8HT6ADXX.)</p> <p>Please correct the error in order to proceed with analysis. (Korrigerera felet för att fortsätta med analysen.)</p> <p>The sample sheet will be uploaded again in approximately 1 minute. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1 minut.)</p> <p>The sample sheet is located in the run folder '/data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX'. (Provarket är placerat i körningsmappen /data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX.)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Arbetsflöde som inte stöds är specificerat i rubrikraden "Beskrivning" på provarket.	Varning (återställningsbar inom 96 timmar)	<p>The sample sheet for sequencing run '140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX' found in the sequencing run folder generated the following error: (Det provark för sekvenskörning 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX som hittades i sekvenskörningsmappen genererade följande fel:)</p> <p>The workflow indicated in the sample sheet 'NIPT template1' is not supported by any of the configured workflows. (Det arbetsflöde som indikeras i provarket NIPT-mall1 stöds inte av något av de konfigurerade arbetsflödena.)</p> <p>The supported workflow names are: (Namnet på arbetsflödena som stöds är:)</p> <p>[NGS Option 1] cfDNAHiSeqv1.0 ([NGS-alternativ 1] cfDNAHiSeqv1.0)</p> <p>[NGS Option 2] cfDNANextSeqv1.0 ([NGS-alternativ 2] cfDNANextSeqv1.0)</p> <p>Please correct the error in order to proceed with analysis. (Korrigera felet för att fortsätta med analysen.)</p> <p>The sample sheet will be uploaded again in approximately 1 minute. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1 minut.)</p> <p>The sample sheet is located in the run folder '/data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX'. (Provarket är placerat i körningsmappen /data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX.)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
<p>Filen SampleSheet.csv saknas i mappen för sekvenskörning.</p>	<p>Varning (återställningsbar inom 96 timmar)</p>	<p>The sample sheet for sequencing run '140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX' in the sequencing run folder generated the following error: (Provarket för sekvenskörning 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX i sekvenskörningsmappen genererade följande fel:) '/data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX/SampleSheet.csv (No such file or directory)'. (/data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX/SampleSheet.csv (Ingen sådan fil eller katalog).) Please correct the error in order to proceed with analysis. (Korrigera felet för att fortsätta med analysen.) The sample sheet will be uploaded again in approximately 1 minute. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1 minut.) The sample sheet is located in the run folder '/data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX'. (Provarket är placerat i körningsmappen /data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX.)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Ogiltigt prov-ID hittades i provarket	Fel (återställbart genom att korrigera prov-ID)	<p>Parsing the sample sheet for sequencing run '160217_NS500208_0021_AHK5NKBGXX' in the sequencing run folder generated the following error(s): Error: Invalid Sample IDs found (contain characters other than alpha-numeric / dashes / underscores). (Analysen av provarket för sekvenskörningen "160217_NS500208_0021_AHK5NKBGXX" i sekvenskörningsmappen orsakade följande fel: Fel: Ogiltigt prov-ID hittades (innehåller andra tecken än bokstäver/siffror/bindestreck/understreck).) Invalid Sample ID values are: Plasma Control. (Ogiltiga värden för prov-ID är: Plasma Control) Correct the error to proceed with analysis. (Korrigera felet för att fortsätta med analysen.) The sample sheet will be uploaded again in approximately 1.0 minutes. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1,0 minut.) Sample sheet should be located in the run folder '/data01/runs/160217_NS500208_0021_AHK5NKBGXX'. (Provarket bör vara placerat i körningsmappen "/data01/runs/160217_NS500208_0021_AHK5NKBGXX".)</p> <p>Note: This error is generated if any invalid characters, including spaces, are included in the sample sheet. (Obs! Det här felet genereras om ogiltiga tecken, däribland blanksteg, förekommer i provarket.)</p>
Rubrikrad saknas i provarket.	Varning (återställningsbar inom 96 timmar)	<p>Attempt to load sample sheet for sequencing run '140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX' generated the following error: (Försök att läsa in provark för sekvenskörning 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX genererade följande fel:) Error: Invalid Sample Sheet Header. (Fel: Ogiltig provarkrubrik.) Missing required fields: Description (Nödvändigt fält saknas: Beskrivning) Please correct the error in order to proceed with analysis. (Korrigera felet för att fortsätta med analysen.) The sample sheet will be uploaded again in approximately 1 minute. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1 minut.) The sample sheet is located in the run folder '/data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX'. (Provarket är placerat i körningsmappen /data01/runs/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX.)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Duplicerade indexvärden i listan i provarket	Fel (återställbart genom att korrigera provarket)	<p>Parsing the sample sheet for sequencing run '140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY2' in the sequencing run folder generated the following error(s): (Analysen av provarket för sekvenskörning 140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY2 i sekvenskörningsmappen genererade följande fel:)</p> <p>Error: Duplicate Index value found: ACTGAT (A025) for Lane: 1 (Fel: Duplicerat indexvärde hittades: ACTGAT (A025) för spår: 1)</p> <p>Invalid sample record found: S109_S109__A7_A025__ACTGAT__Test_62 for Index: ACTGAT (Ogiltigt registrerat prov hittades: S109_S109__A7_A025__ACTGAT__Test_62 för Index: ACTGAT)</p> <p>Duplicate Index value found: ATTCCT (A027) for Lane: 1 (Duplicerat indexvärde hittades: ATTCCT (A027) för spår: 1)</p> <p>Invalid sample record found: S113_S113__B7_A027__ATTCCT__Test_62 for Index: ATTCCT (Ogiltigt registrerat prov hittades: S113_S113__B7_A027__ATTCCT__Test_62 för Index: ATTCCT)</p> <p>Duplicate Index value found: ACTGAT (A025) for Lane: 2 (Duplicerat indexvärde hittades: ACTGAT (A025) för spår: 2)</p> <p>Invalid sample record found: S109_S109__A7_A025__ACTGAT__Test_62 for Index: ACTGAT (Ogiltigt registrerat prov hittades: S109_S109__A7_A025__ACTGAT__Test_62 för Index: ACTGAT)</p> <p>Duplicate Index value found: ATTCCT (A027) for Lane: 2 (Duplicerat indexvärde hittades: ATTCCT (A027) för spår: 1)</p> <p>Invalid sample record found: S113_S113__B7_A027__ATTCCT__Test_62 for Index: ATTCCT (Ogiltigt registrerat prov hittades: S113_S113__B7_A027__ATTCCT__Test_62 för Index: ATTCCT)</p> <p>Correct the error to proceed with analysis. (Korrigera felet för att fortsätta med analysen.) The sample sheet will be uploaded again in approximately 1.0 minutes. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1,0 minut.) Sample sheet should be located in the run folder '/data01/runs/140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY2'. (Provarket bör vara placerat i körningsmappen "/data01/runs/140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY2".)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Spårvärdet saknas eller är ogiltigt (endast NGS-alternativ 1)	Fel (återställbart genom att korrigera prov-ID)	<p>Parsing the sample sheet for sequencing run '140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY' in the sequencing run folder generated the following error(s): (Analysen av provarket för sekvenskörning "140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY" i sekvenskörningsmappen genererade följande fel:)</p> <p>Error: Invalid Lane value found at row: 47 (Fel: Ogiltigt spårvärde hittades i rad 47). Invalid value: Invalid Lane value found at row: 47 (Ogiltigt värde: Ogiltigt spårvärde hittades i rad 47).</p> <p>Invalid value: Invalid Sample IDs found (contain characters other than alpha-numeric / dashes / underscores) (Ogiltigt värde: Ogiltiga prov-ID hittades (innehåller andra tecken än bokstäver/siffror/bindestreck/understreck)). Invalid Sample ID values are: <blank> (Ogiltiga värden för prov-ID är: <blank>)</p> <p>Correct the error to proceed with analysis. (Korrigera felet för att fortsätta med analysen.) The sample sheet will be uploaded again in approximately 1.0 minutes. (Provarket laddas upp på nytt om cirka 1,0 minut.) Sample sheet should be located in the run folder '/data01/runs/140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY'. (Provarket bör vara placerat i körningsmappen "/data01/runs/140220_D00409_0041_AH8P5EADXX_COPY".)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
<p>Sekvenskörning misslyckades. Ingen RTA Complete-fil. Det här meddelandet skickas om filen RTA Complete inte har hittats efter 20 timmar.</p>	<p>Fel (inte återställningsbart – RTAComplete.txt-fil efter max. 20 timmars väntetid)</p>	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX_D12_NO_RTAComplete_TC_SC_3 (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX_D12_NO_RTAComplete_TC_SC_3) Sequencing Run Status: Failed sequencing (Status för sekvenskörning: Sekvensering misslyckades) Sequencing Start Time: 2014-05-12 19:45 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15) Sequencing Complete Time: NA (Sluttid för sekvensering: EJ TILLÄMPLIGT) Workflow Name: NA (Arbetsflödesnamn: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Scheduled Time: NA (Schemalagd tid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Start Time: NA (Starttid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Finish Time: NA (Stopptid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Output Directory: NA (Utdatakatalog för analys: EJ TILLÄMPLIGT)</p>
<p>Analys startad. Detta meddelande skickas när analysen startar. Det visas när RTA Complete indikeras, vilket utlöser analysen. Det tar 1–2 timmar att köra analysen.</p>	<p>Normal drift</p>	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX) Sequencing Run Status: Analysis started (Status för sekvenskörning: Analys startad) Sequencing Start Time: 2014-05-12 19:45 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15) Sequencing Complete Time: 2014-05-12 19:55 PDT (Sluttid för sekvensering: 2014-05-12 08.16) Workflow Name: (Arbetsflödesnamn:) [NGS Option 1] cfDNAHiSeqv1.0 ([NGS-alternativ 1] cfDNAHiSeqv1.0) [NGS Option 2] cfDNANextSeqv1.0 ([NGS-alternativ 2] cfDNANextSeqv1.0) Analysis Scheduled Time: 2014-05-12 20:05 PDT (Schemalagd tid för analys: 2014-05-12 20.05) Analysis Start Time: 2014-05-12 20:06 PDT (Starttid för analys: 2014-05-12 20.06) Analysis Finish Time: NA (Stopptid för analys: EJ TILLÄMPLIGT) Analysis Output Directory: NA (Utdatakatalog för analys: EJ TILLÄMPLIGT)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
<p>Misslyckad analys Systemet startar automatiskt om körningen 3 gånger.</p>	<p>Varning (återställningsbar genom att försöka köra om analysen – ATMS ställer i kön på nytt upp till 3 gånger för bearbetning)</p>	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX) Sequencing Run Status: Analysis failed. (Status för sekvenskörning: Analysen misslyckades.) It will automatically be restarted to reprocess the run. (Den kommer automatiskt att startas om för att köra processen på nytt.) Sequencing Start Time: 2014-05-11 08:26 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15) Sequencing Complete Time: 2014-05-11 08:27 PDT (Sluttid för sekvensering: 2014-05-12 08.16) Workflow Name: (Arbetsflödesnamn:) [NGS Option 1] cfDNAHiSeqv1.0 ([NGS-alternativ 1] cfDNAHiSeqv1.0) [NGS Option 2] cfDNANextSeqv1.0 ([NGS-alternativ 2] cfDNANextSeqv1.0) Analysis Scheduled Time: 2014-05-11 08:47 PDT (Schemalagd tid för analys: 2014-05-12 20.05) Analysis Start Time: 2014-05-11 08:57 PDT (Starttid för analys: 2014-05-12 20.06) Analysis Finish Time: 2014-05-11 08:59 PDT (Sluttid för analys: 2014-05-11 08.59) Analysis Output Directory: NA (Utdatakatalog för analys: EJ TILLÄMPLIGT)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
<p>Max. antal analysförsök som misslyckades. Detta meddelande skickas efter det tredje misslyckade försöket.</p>	<p>Fel (inte återställningsbart)</p>	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX_TC_A_3 (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX_TC_A_3) Sequencing Run Status: Maximum number of analysis attempts were exhausted. (Status för sekvenskörning: Maximalt antal analysförsök har genomförts.) Please contact Illumina Technical Support. (Kontakta Illuminas tekniska support.) Sequencing Start Time: 2014-05-13 07:00 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15) Sequencing Complete Time: 2014-05-13 07:01 PDT (Sluttid för sekvensering: 2014-05-12 08.16) Workflow Name: (Arbetsflödesnamn:) [NGS Option 1] cfDNAHiSeqv1.0 ([NGS-alternativ 1] cfDNAHiSeqv1.0) [NGS Option 2] cfDNANextSeqv1.0 ([NGS-alternativ 2] cfDNANextSeqv1.0) Analysis Scheduled Time: 2014-05-13 07:09 PDT (Schemalagd tid för analys: 2014-05-12 20.05) Analysis Start Time: 2014-05-13 07:11 PDT (Starttid för analys: 2014-05-12 20.06) Analysis Finish Time: 2014-05-13 07:12 PDT (Sluttid för analys: 2014-05-11 08.59) Analysis Output Directory: NA (Utdatakatalog för analys: EJ TILLÄMPLIGT)</p>
<p>Körningsmappens namn har ogiltiga tecken.</p>	<p>Fel (återställningsbar genom att avlägsna ogiltiga tecken)</p>	<p>Invalid Sequencing Run Folder name found: '140207 D00409 0027 AH8HT6ADXX' The Sequencing Run Folder name can only contain the following alphanumeric characters: a-z, A-Z, 0-9, and underscores ("_"). (Ogiltigt mappnamn för sekvenskörning påträffades: '140207 D00409 0027 AH8HT6ADXX' Namnet på sekvenskörningsmappen får bara innehålla följande alfanumeriska tecken: a-z, A-Z, 0-9, och understreck ("_").) No spaces or other characters are allowed. (Inget blanksteg eller andra tecken är tillåtna.) This sequencing run folder will not be processed further. (Denna sekvenskörningsmapp behandlas inte vidare.) Correct the run folder name to requeue for analysis. (Korrigera körningsmappens namn för att ställa analysen i kön på nytt.)</p>

Förutsättning	Normal/varning/fel	Exempelinhåll för e-postmeddelande
Sekvensrapport för cfDNA genererades.	Normal drift	<p>Sequencing Run Folder Name: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX (Mappnamn för sekvenskörning: 140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX)</p> <p>Sequencing Run Status: Reports generated (Status för sekvenskörning: Rapporter har genererats)</p> <p>Sequencing Start Time: 2014-05-12 19:45 PDT (Starttid för sekvensering: 2014-05-12 08.15)</p> <p>Sequencing Complete Time: 2014-05-12 19:55 PDT (Sluttid för sekvensering: 2014-05-12 08.16)</p> <p>Workflow Name: (Arbetsflödesnamn:)</p> <p>[NGS Option 1] cfDNAHiSeqv1.0 ([NGS-alternativ 1] cfDNAHiSeqv1.0)</p> <p>[NGS Option 2] cfDNANextSeqv1.0 ([NGS-alternativ 2] cfDNANextSeqv1.0)</p> <p>Analysis Scheduled Time: 2014-05-12 20:05 PDT (Schemalagd tid för analys: 2014-05-12 20.05)</p> <p>Analysis Start Time: 2014-05-12 20:06 PDT (Starttid för analys: 2014-05-12 20.06)</p> <p>Analysis Finish Time: 2014-05-12 21:24 PDT (Sluttid för analys: 2014-05-11 08.59)</p> <p>Analysis Output Directory: /data01/analysis_output/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX_140512_200514 (Utdatakatalog för analys: /data01/analysis_output/140207_D00409_0027_AH8HT6ADXX_140512_200514)</p>

Avstängning av systemet

Återställning vid oväntad avstängning

Vid strömavbrott eller om användaren oavsiktligt stänger av systemet under analyskörningen kommer systemet att:

- ▶ starta om programmet automatisk i samband med omstarten.
- ▶ markera den senast körda analysen som misslyckad vid avstängningstillfället, och skicka tillbaka den till kön för bearbetning.
- ▶ skapa utdata när analysen avslutats.



OBS!

Om analysen misslyckas tillåter programmet systemet att återställa analyskörningen upp till 3 gånger.

Analys och rapportering

Specifikation av provark och valideringsregler	23
Demultiplexering och FASTQ-generering	33
Repetera analys	34
Arkivering och säkerhetskopiering av data	36
Rapportspecifikationer och tolkning av mått	37
Bekräfta att ATMS körs	39

Specifikation av provark och valideringsregler

Detta avsnitt innehåller anvisningar för att skapa provark som krävs för analys av en körningsmap i VeriSeq NIPT Analysis Software. Följ anvisningarna för det NGS-alternativ du använder.



OBS!

Bekräfta att prov-ID-avbildningen på det associerade indexet är rätt. Korrekt avbildning krävs för att bibehålla provernas integritet. Låt en annan person än den som skapade provarket verifiera provarket innan sekvenskörningen startas. Alla fel vid anpassning av provet till lämpligt index kan medföra att potentiellt felaktiga resultat rapporteras för felidentifierade prover.



OBS!

Inkludera alltid en processkontroll och negativ (ingen mall) kontroll i provsatsen. Processkontrollen (men inte den negativa kontrollen) ska läggas till i bibliotekspoolen, och identifieras som provtyp Control (Kontroll) på provarket. Lägg inte till den negativa kontrollen i provsatsen eller provarket.

NGS-alternativ 1

VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) kräver ett provark för varje flödescell. För arbetsflödet för NGS-alternativ 1, laddas provarket upp under sekvenskörningens inställning och placeras i utdatamappen som "SampleSheet.csv". Provarket är en kommaseparerad fil som innehåller 2 avsnitt: en rubrik som fångar information om körnivå och ett dataavsnitt som fångar provspecifika attribut. NGS-alternativ 1 använder en flödescell med 2 spår. Samma provuppsättning körs i båda spår (1 och 2). När du anger provinformation i provarket måste varje kombination av Sample_ID, provbrunn och index listas i både spår 1 och 2. Kombinationen av Sample_ID, provbrunn och index måste vara unikt inom en spår.

Bekräfta att mappningen av prov-ID:t till de associerade indexen är korrekt. Korrekt avbildning krävs för att bibehålla provernas integritet.

Se [Tabell 5](#) och [Tabell 6](#) för exempel på rubrik- och datasektioner för provarket.



OBS!

Namngivningskonventionerna i följande tabell måste följas för att VeriSeq NIPT Analysis Software ska kunna importera NGS-utdatafilerna.

Tabell 5 Exempel NGS-alternativ 1 Provark (rubrikavsnitt)

[Header (rubrik)]	
IEMFilVersion	4
Investigator Name (Utredares namn)	
Experiment Name (Experimentnamn)	H9KY7ADXX
Date (Datum)	
Workflow (Arbetsflöde)	SkapaFASTQ
Application (Applikation)	Endast HiSeq FASTQ
Assay (Analys)	TruSeq LT
Description (Beskrivning)	cfDNAHiSeqv1.0
Chemistry (Kemi)	Standard
[Reads (Avläsningar)]	
	36
[Settings (Inställningar)]	

**OBS!**

Rubrikavsnittet i provarket innehålla ett korrekt flödescells-ID (endast stora bokstäver) i fältet Experimentnamn, och fältet Beskrivning måste innehålla "cfDNAHiSeqv1.0".

Tabell 6 Exempel NGS-alternativ 1 Provark (dataavsnitt)

[Data]										
Lane	Sample_ ID	Sample_ Name	Sample_ Plate	Sample_ Well	I7_Index_ ID	Index	Sample_ Project	Beskrivning	SampleType	Library_ nM
1	Prov1	Prov1		A1	A002	CGATGT			Test	80,87774
1	Prov2	Prov2		B1	A005	ACAGTG			Test	75,3396
1	Prov3	Prov3		C1	A007	CAGATC			Test	87,35632
1	Prov4	Prov4		D1	A012	CTTGTA			Test	68,02508
1	Prov5	Prov5		E1	A013	AGTCAA			Test	97,49216
1	Prov6	Prov6		F1	A014	AGTTCC			Test	93,20794
1	Prov7	Prov7		G1	A018	GTCCGC			Test	63,63636
1	Prov8	Prov8		H1	A019	GTGAAA		Misslyckat bibliotek	Test	5,2
1	Prov9	Prov9		A2	A001	ATCACG			Test	84,6395
1	Prov10	Prov10		B2	A003	TTAGGC			Test	81,5047
1	Prov11	Prov11		C2	A008	ACTTGA			Test	78,78788
1	Prov12	Prov12		D2	A010	TAGCTT			Test	83,17659
1	Prov13	Prov13		E2	A020	GTGGCC			Test	79,62382
1	Prov14	Prov14		F2	A022	CGTACG			Test	62,59143
1	Kontroll-ID	Kontroll-ID		G2	A025	ACTGAT			Kontroll	65,20376
2	Prov1	Prov1		A1	A002	CGATGT			Test	80,87774
2	Prov2	Prov2		B1	A005	ACAGTG			Test	75,3396
2	Prov3	Prov3		C1	A007	CAGATC			Test	87,35632
2	Prov4	Prov4		D1	A012	CTTGTA			Test	68,02508
2	Prov5	Prov5		E1	A013	AGTCAA			Test	97,49216
2	Prov6	Prov6		F1	A014	AGTTCC			Test	93,20794
2	Prov7	Prov7		G1	A018	GTCCGC			Test	63,63636
2	Prov8	Prov8		H1	A019	GTGAAA		Misslyckat bibliotek	Test	5,2
2	Prov9	Prov9		A2	A001	ATCACG			Test	84,6395
2	Prov10	Prov10		B2	A003	TTAGGC			Test	81,5047
2	Prov11	Prov11		C2	A008	ACTTGA			Test	78,78788

2	Prov12	Prov12	D2	A010	TAGCTT	Test	83,17659
2	Prov13	Prov13	E2	A020	GTGGCC	Test	79,62382
2	Prov14	Prov14	F2	A022	CGTACG	Test	62,59143
2	Kontroll-ID	Kontroll-ID	G2	A025	ACTGAT	Kontroll	65,20376

Valideringsreglerna för provarkets rubrik- och dataavsnitt finns i [Tabell 7](#) och [Tabell 8](#). Informationen i varje cell på provarket får inte överstiga 100 tecken.



OBS!

Namngivningskonventionerna i följande tabell krävs av VeriSeq NIPT Analysis Software för att kunna importera NGS-utdatafilerna.

Tabell 7 Provarksvalideringsregler (rubriksavsnitt)

Fält	Krav	Valideringsregler
IEMFilVersion	Ja	Måste vara 4.
Utredares namn	Ja	Inga valideringsregler.
Experimentnamn	Ja	Måste vara flödescells-ID (stora bokstäver). Validerad mot streckkoden från runParameters.xml.
Datum	Ja	Inga valideringsregler.
Arbetsflöde	Ja	Inga valideringsregler.
Applikation	Ja	Inga valideringsregler.
Analys	Ja	Inga valideringsregler.
Beskrivning	Ja	Måste vara cfDNAHiSeqv1.0
Kemi	Ja	Inga valideringsregler.

Tabell 8 Provarksvalideringsregler för NGS-alternativ 1 (dataavsnitt)

Kolumnnamn	Tolkning	Klass	Giltig inmatning	Krav	Valideringsregler
Lane	Spår som provet är placerat på.	Heltal	1, 2	Ja	Måste vara 1 eller 2.
Sample_ID	Prov-ID (används för rapportering av cADAS-utdata)	Teckensträng	Unik per index inom flödescell	Ja	Alla provarkens datavärden måste vara identiska med andra spår för ett givet prov-ID. Prov-ID får bara innehålla alfanumeriska tecken som a-z, A-Z, 0-9, understreck och bindestreck ("-"). Prov-ID får inte innehålla blanksteg. Undvik att kombinera flera understreck och tankstreck efter varandra. Från och med version 1.4 kan Sample_ID inte inledas med 0 (noll).
Sample_Name	Provnamn	Teckensträng	Ignoreras	Nej	Detta fält kan vara tomt. Inga valideringsregler gäller. Provnamn är avskuret till 100 tecken.
Sample_Plate	Provplattans ID	Teckensträng	PXXXX, där XXXX är numeriskt	Nej	Detta fält kan vara tomt. Inga valideringsregler gäller. Provplattans ID är förkortat till 100 tecken.

Kolumnnamn	Tolkning	Klass	Giltig inmatning	Krav	Valideringsregler
Sample_Well	Provbrunns-ID	Teckensträng	A01–A08 B01–B08	Ja	Både formaten A1 och A01 stöds. Värdet valideras mot ett normaluttryck. Första tecken A–H och nästa 2 kan vara 1–12 eller 01–12.
I7_Index_ID	Index-ID	Teckensträng	A001–A024	Ja	Första tecknet är alltid A och sedan 3 siffror, se Tabell 12
Index	Indexsammansättning	Teckensträng		Ja	Alla indexsekvenser som finns i Tabell 12 är tillåtna. Totalt antal indexvärden inom ett givet spår ska vara 8 eller fler. Om de är färre än 8 genereras ett fel. Vidare validering görs för att matcha I7_index_ID och indexvärdepar. Alla indexvärden måste vara unika för ett givet spårvärde.
Sample_Project	Projektnamn	Teckensträng	Ignoreras	Nej	Detta fält kan vara tomt.
Description	Provbeskrivning	Teckensträng	Ignoreras	Nej	Detta fält kan vara tomt. Om ordet "failed" (misslyckades) förekommer i detta fält har provet markerats som misslyckat och det finns inga rapporterade värden för det.
SampleType	Provtyp	Teckensträng	'Patient', 'Test', 'Kontroll'	Ja	Måste vara Patient, Test eller Kontroll (valideringen är skiftlägeskänslig)
Library_nM	Bibliotekskoncentration	Verklig	Numeriska värden	Ja	Måste vara numeriskt.

Användaren kan utesluta ett prov från analysen genom att ange misslyckat (skiftlägesoberoende) i beskrivningsfältet för provet i provarket. Detta spårar prover genom hela arbetsflödet som inte går genom sekvenseringen på grund av QC-fel i försekvenseringen. Värdet i provbeskrivningsfältet är inkluderat i utdata-filen och datafältet innehåller tomma värden.

NGS-alternativ 2

I arbetsflödet för körinställningen för NGS-alternativ 2 finns inte alternativet att ladda upp ett provark manuellt när körningen skapas. Efter att en ny körning detekterats, placerar istället användaren provarket med namn samplesheet.csv i utdatakörningsmappen i körningsmappen (runs) på analysservern. ATMS skickar ett e-postmeddelande till användaren med information om att en ny körning registrerats efter att filen RunParameters.xml har skrivits till körningsmappen i analysserverkatalogen /data01/runs efter att sekvenskörningen startar. Provarket måste placeras i körningsmappen innan sekvenskörningen är klar (innan filen RTAComplete.txt har skrivits till körningsmappen (run).



OBS!

Om filen samplesheet.csv inte finns i utdatakörningsmappen när filen RTAComplete.txt skrivs kommer analysprogramvaran att skicka ett meddelande. Mer information finns i [Kapitel 2 Systemdrift](#), [Systemmeddelanden](#), [Tabell 4](#) på sidan 10.

När du använder NGS-alternativ 2 körs samma provuppsättning över hela flödescellen. Spårnummer specificeras inte i provarket. När du anger provinformation i provarket listas varje kombination av Sample_ID, provbrunn och index en gång i dataavsnittet i provarket. Varje kombination av Sample_ID, brunn och index ska vara unik.

Bekräfta att mappningen av prov-ID:t till de associerade indexen är korrekt. Korrekt avbildning krävs för att bibehålla provernas integritet.

Exempel på rubrik- och datasektioner för provarket finns i [Tabell 9](#) och [Tabell 10](#).



OBS!

Namngivningskonventionerna i följande tabell måste följas för att VeriSeq NIPT Analysis Software ska kunna importera NGS-utdatafilerna.

Tabell 9 Exempel NGS-alternativ 2 Provark (rubrikavsnitt)

[Header (rubrik)]	
IEMFileVersion	4
Investigator Name (Utredares namn)	Name
Experiment Name (Experimentnamn)	FlödescellID
Date (Datum)	2/4/2014
Workflow (Arbetsflöde)	SkapaFASTQ
Application (Applikation)	Endast FASTQ
Assay (Analys)	TruSeq LT
Description (Beskrivning)	cfDNANextSeqv1.0
Chemistry (Kemi)	Standard
[Reads (Avläsningar)]	
	36
[Settings (Inställningar)]	
ReverseComplement	0



OBS!

Rubrikavsnittet i provarket innehålla ett korrekt flödescells-ID (endast stora bokstäver) i fältet Experimentnamn och fältet Beskrivning måste innehålla "cfDNANextSeqv1.0".

Tabell 10 Exempel NGS-alternativ 2 Provark (dataavsnitt)

[Data]									
Sample_ID	Sample_Name	Sample_Plate	Sample_Well	I7_Index_ID	Index	Sample_Project	Beskrivning	SampleType	Library_nM
Prov1	Prov1		A2	A002	CGATGT			Test	53,2
Prov2	Prov2		B2	A005	ACAGTG			Test	51
Prov3	Prov3		C2	A007	CAGATC			Test	83,3
Prov4	Prov4		D2	A012	CTTGTA			Test	79
Prov5	Prov5		E2	A013	AGTCAA			Test	67
Prov6	Prov6		F2	A014	AGTTCC			Test	44,3
Prov7	Prov7		G2	A018	GTCCGC			Test	61,9
Prov8	Prov8		H2	A019	GTGAAA			Test	62,9
Prov9	Prov9		A4	A001	ATCACG			Test	76,8
Prov10	Prov10		B4	A003	TTAGGC			Test	71,1
Prov11	Prov11		C4	A008	ACTTGA		Failed_QC	Test	5
Prov12	Prov12		D4	A010	TAGCTT			Test	71,1
Prov13	Prov13		E4	A020	GTGGCC			Test	55
Prov14	Prov14		F4	A022	CGTACG			Test	88,6
Kontroll-ID	Kontroll-ID		G4	A025	ACTGAT			Kontroll	64,7

Valideringsregler för provarkets dataavsnitt finns beskrivna i [Tabell 11](#). Informationen i varje cell på provarket får inte överstiga 100 tecken.

Tabell 11 Provarksvalideringsregler för NGS-alternativ 2 (dataavsnitt)

Kolumnnamn	Tolkning	Klass	Giltig inmatning	Krav	Valideringsregler
Sample_ID	Prov-ID (används för rapportering av cADAS-utdata)	Teckensträng	Unik per index inom flödescell	Ja	Prov-ID får bara innehålla alfanumeriska tecken som a-z, A-Z, 0-9, understreck och bindestreck ("-"). Prov-ID får inte innehålla blanksteg. Undvik att använda flera understreck och bindestreck efter varandra. Från och med version 1.4 kan Sample_ID inte inledas med 0 (noll).
Sample_Name	Provnamn	Teckensträng	Fri text	Nej	Detta fält kan vara tomt. Inga valideringsregler gäller. Namnet är förkortat till 100 tecken.
Sample_Plate	Provplattans ID	Teckensträng	PXXXX, där XXXX är numeriskt	Nej	Detta fält kan vara tomt. Inga valideringsregler gäller. Provplattans ID är förkortat till 100 tecken.
Sample_Well	Provbrunns-ID	Teckensträng	A01-A08 B01-B08	Ja	Både formaten A1 och A01 stöds. Värdet valideras mot ett normaluttryck. Första tecken A-H och nästa 2 kan vara 1-12 eller 01-12.
I7_Index_ID	Index-ID	Teckensträng	A001-A024	Ja	Första tecken är alltid A och sedan 3 numeriska siffror.
Index	Indexsammansättning	Teckensträng		Ja	Alla indexsekvenser som finns i Tabell 12 är tillåtna. Totalt antal indexvärden inom ett givet spår ska vara 8 eller fler. Om de är färre än 8 genereras ett fel. Vidare validering görs för att matcha I7_index_ID och indexvärdepar. Alla indexvärden är unika för varje provark. De kan inte dupliceras.
Sample_Project	Projektnamn	Teckensträng	Ignoreras	Nej	Detta fält kan vara tomt.
Description	Provbeskrivning	Teckensträng	Ignoreras	Nej	Detta fält kan vara tomt. Om ordet "failed" (misslyckades) förekommer i detta fält har provet markerats som misslyckat och det finns inga rapporterade värden för det.
SampleType	Provtyp	Teckensträng	'Patient', 'Test', 'Kontroll'	Ja	Måste vara Patient, Test eller Kontroll (valideringen är skiftlägeskänslig)
Library_nM	Bibliotekskoncentration	Verklig	Numeriska värden	Ja	Måste vara numeriskt.

Användaren kan utesluta ett prov från analysen genom att ange misslyckat (skiftlägesoberoende) i beskrivningsfältet för provet i provarket. Detta spårar prover genom hela arbetsflödet som inte går genom sekvenseringen på grund av QC-fel i försekvenseringen. Värdet i provbeskrivningsfältet är inkluderat i utdata-filen och datafältet innehåller tomma värden. Giltiga indexvärden finns i [Tabell 12](#).

Giltiga indexvärden

Tabell 12 Giltiga indexvärden

i7_Index_ID	Index
A001	ATCACG
A002	CGATGT
A003	TTAGGC
A004	TGACCA
A005	ACAGTG
A006	GCCAAT
A007	CAGATC
A008	ACTTGA
A009	GATCAG
A010	TAGCTT
A011	GGCTAC
A012	CTTGTA
A013	AGTCAA
A014	AGTTCC
A015	ATGTCA
A016	CCGTCC
A018	GTCCGC
A019	GTGAAA
A020	GTGGCC
A021	GTTTCG
A022	CGTACG
A023	GAGTGG
A025	ACTGAT
A027	ATTCCT

Demultiplexering och FASTQ-generering

NGS-alternativ 1 använder en anpassad demultiplexer. NGS-alternativ 2 använder omvandlaren bcl2fastq v2 för demultiplexering och FASTQ-generering. Utöver den ursprungliga filen SampleSheet.csv skapar båda analysalternativen ytterligare en provarksrelaterad fil i körningsmappen.

- ▶ **SampleSheet.csv** – Ursprungligt provark som skapades av användaren.
- ▶ **sample_sheet_processed_YYYY_MM_DD_hh-mm-ss.txt** – En fil som skapas av ATMS efter att det användarskapade provarket har lästs. Den här filen innehåller informationen som skickas till följande dataanalyssteg.



OBS!

Öppna inte provarket när analysen körs om du inte uppmanas att göra det under provarksvalideringen.

Repetera analys



OBS!

Analysen får ENDAST repeteras efter att du har fått ett e-postmeddelande från servern om ett provarksfel.

Du kan repetera din körning för analys om provarket innehåller fel som inte påverkar validering eller analys. De ändringar av provarket som beskrivs nedan får endast utföras efter att du har fått ett e-postmeddelande från servern som indikerar ett fel i provarket. Till exempel:

- ▶ Tomma rader eller kolumner
- ▶ Avsaknad av rubrikrad
- ▶ Arbetsflöde som inte stöds i rubrikraden för beskrivningen
- ▶ Inkorrekt streckkod för flödescell

Körningsmapp på servern

Den här proceduren beskriver hur du repeterar en analys när din körningsmapp befinner sig på servern.

- 1 Öppna Windows Explorer från en dator på samma nätverk som analysservern och bläddra till katalogen /runs.
- 2 Hitta den körningsmapp som du vill analysera om.
- 3 Högerklicka på körningsmappen och klicka sedan på **Copy** (Kopiera).
- 4 Högerklicka var som helst i /runs-katalogen och klicka sedan på **Paste** (Klistra in).
En kopia av körningsmappen med " - Copy" efter mappnamnet skapas. Till exempel Run_Folder_Name - Copy.
Systemet skickar ett e-postmeddelande om otillåtna tecken i mappnamnet som du kan ignorera.



OBS!

Gå inte vidare till nästa steg innan körningsmappen är fullständigt kopierad. Det tar ungefär 30 minuter.

- 5 Öppna den kopierade mappen och ta bort följande fil:
sample_sheet_processed_YYYY_MM_DD_hh-mm-ss.txt
- 6 Redigera filen SampleSheet.csv i den kopierade körningsmappen för att rätta felen. Ta bort eventuella tomma rader eller kolumner.
- 7 Spara provarket till den kopierade körningsmappen som SampleSheet.csv för att skriva över den befintliga filen.
Kontrollera att filen förblir i CSV-format (kommaseparerat värde). Vissa kalkylbladsprogram kan modifiera filformatet utan förvarning och skriva över komman med andra tecken. Ändra inte provarket när du väl sparar det till den kopierade körningsmappen.
- 8 För att inleda analysen, byter du namn på den kopierade körningsmappen på följande sätt:
 - a Högerklicka på den kopierade körningsmappen och klicka sedan på **Rename** (Byt namn).
 - b Ersätt blankstegen och bindestrecket med ett understreck (_). Till exempel Run_Folder_Name_Copy.



OBS!

Lägg inte till tecken framför mappnamnet. Till exempel Copy_Run_Folder_Name. Lägg bara till tecken efter namnet på körningsmappen och använd bara följande alfanumeriska tecken: a–z, A–Z, 0–9, och understreck ("_"). Blanksteg, bindestreck och andra tecken är inte tillåtna.

Systemet analyserar automatiskt Run_Folder_Name_Copy.

- Om sample_sheet-processed_YYYY_MM_DD_hh_mm_ss.txt inte skapas inom 30 minuter finns det ytterligare information i *Felsökning av Repetera analys på sidan 36*.

Kopiera en slutförd körning till servern och köa för analys

Den här proceduren beskriver hur du manuellt kopierar en körningsmapp till servern och köar för analys.



OBS!

Följ proceduren i exakt den sekvens som den anges nedan.

Steg 1–5 måste slutföras innan körningsmappen kopieras till analysservern.

- Öppna körningsmappen och flytta filen **RTAcomplete.txt** till en plats utanför körningsmappen.
- Ta bort följande fil från körningsmappen:
sample_sheet_processed_YYYY_MM_DD_hh-mm-ss.txt
- Redigera ditt ursprungliga provark vid behov för att rätta till fel eller göra andra ändringar. Ta bort eventuella tomma rader eller kolumner.
- Spara provarket till körningsmappen som SampleSheet.csv för att skriva över den befintliga filen. Ändra inte provarket när du väl sparar det till körningsmappen.
- Se till att körningsmappen inte fortfarande innehåller filen RTAComplete.txt.
- Högerklicka på körningsmappen och klicka sedan på **Copy** (Kopiera).
- Öppna Windows Explorer från en dator på samma nätverk som analysservern och bläddra till katalogen /runs.
- Högerklicka var som helst i /runs-katalogen och klicka sedan på **Paste** (Klistra in).



OBS!

Gå inte vidare till nästa steg innan körningsmappen är fullständigt kopierad. Det tar ungefär 30 minuter eller mer beroende på nätverkshastighet.

Lägg inte till tecken framför mappnamnet. Till exempel Copy_Run_Folder_Name. Lägg bara till tecken efter namnet på körningsmappen och använd bara följande alfanumeriska tecken: a–z, A–Z, 0–9, och understreck ("_"). Blanksteg, bindestreck och andra tecken är inte tillåtna.

- Kopiera filen **RTAcomplete.txt** från platsen du flyttade den till och klistra in den i körningsmappen för att påbörja analysen.
Systemet analyserar automatiskt körningsmappen på nytt.
- Om sample_sheet-processed_YYYY_MM_DD_hh_mm_ss.txt inte skapas inom 30 minuter finns det ytterligare information i *Felsökning av Repetera analys på sidan 36*.

Felsökning av Repetera analys

- 1 Kontrollera om du har fått ett e-postmeddelande med en felavisering.
- 2 Kontrollera om e-postmeddelandet innehåller information om fel i provarket.
Gå igenom hela e-postmeddelandet eftersom det relevanta felet kan finnas i slutet av meddelandet.
- 3 Om felet är sådana som du kan rätta till, upprepa den analysprocedur som ska tillämpas på din körningsmapp.
- 4 Kontakta Illuminas tekniska support om följande händer:
 - ▶ Du får inget e-postmeddelande med felavisering.
 - ▶ Analysen körs inte.
 - ▶ Provarket innehåller inga felNämn NIPT16 när du ringer, eller inkludera det i ämnesraden på e-postmeddelandet.

Arkivering och säkerhetskopiering av data

Illumina rekommenderar arkivering av katalogerna /data01/runs och /data01/analysis_output i enlighet med den lokala IT-arkiveringspolicyn. Programmet övervakar återstående diskutrymme i katalogen data01/runs och meddelar användare per e-post när den återstående lagringskapaciteten understiger 200 GB.

VeriSeq NIPT Analysis Server bör inte användas för lagring av data. Data ska överföras från analysservern och lagras regelbundet.

En typisk sekvenskörning som är kompatibel med cfDNA-analysens arbetsflöde kräver cirka 11–13 GB för NGS-alternativ 1 och cirka 11–16 GB för NGS-alternativ 2. Körningsmappens faktiska storlek beror på slutlig klustertäthet. Servern tillhandahåller mer än 4 TB lagringsutrymme, vilket är tillräckligt för mer än 200 sekvenskörningar.

Arkivera endast data när systemet står stilla och ingen analys eller sekvenskörning pågår.

Rapportspecifikationer och tolkning av mått

Utdatafilerna för cfDNA-sekvenseringsanalys innehåller två textfiler i kommaseparerat format. Den första filen, <Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv, innehåller alla prover, flödescelldata och QC-mått. Filen identifierar dessutom programvaruversionen som användes för att generera resultaten. Den andra filen, <Run_Folder_Name>_Misindexed_Results.csv, tabulerar antal avläsningar på flödescellen för index identifierade under demultiplexering som inte är specificerade i provarket. En tredje .txt-fil, REPORT.Complete.txt, är placerad i resultatmappen för utdata. Denna fil innehåller information om analyskonfigurering, analystid, utdatafilernas placering och MD5-kontrollsummor för filerna NIPT_Results.csv och MISINDEXED.csv. En komplett lista över QC-mått och andra värden finns i *QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 1)* på sidan 41 och *QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 2)* på sidan 45.



VARNING

Kopiera <Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv och <Run_Folder_Name>_Misindexed_Results.csv till en annan dator innan du öppnar och redigerar filerna, för att undvika att analysens ursprungliga utdata ändras oavsiktligt.



OBS!

Illumina rekommenderar att utdatafiler skapade av cfDNA-analysen/VeriSeq NIPT Analysis Software integreras i ett system för hantering av laboratorieinformation, där informationen sedan kan användas för att skapa patientrapporter för senare studier utförda av personal på kliniska laboratorier.

Tabell 13 Anteckningsvärden för det rapporterade provarket (<Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv)

Kolumnnamn	Provark källfält
SampleID	Sample_ID
SampleType	SampleType
Flowcell ID	Experiment Name
IndexID	I7_Index_ID
Well	Sample_Well
Library_nM	Library_nM

Tabell 14 Rapporterat poängmått per prov (<Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv)

Kolumnnamn	Tolkning
Ratio_13	Kromosomantal 13
Ratio_18	Kromosomantal 18
Ratio_21	Kromosomantal 21
Ratio_X	Kromosomantal X
Ratio_Y	Kromosomantal Y
NCV_13	Normaliserat kromosomvärde (z-poäng) 13
NCV_18	Normaliserat kromosomvärde (z-poäng) 18
NCV_21	Normaliserat kromosomvärde (z-poäng) 21
NCV_X	Normaliserat kromosomvärde (z-poäng) X
NCV_Y	Normaliserat kromosomvärde (z-poäng) Y
FF_Formatted	Uppskattad fosterkomponent i cfDNA som återställs av analysen. Rapporteras som diskret, avrundad procentandel som ger ytterligare information för varje prov.

Tabell 15 Rapporterat QC-mått per prov (<Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv)

Kolumnnamn	Tolkning	Felorsak
QCFlag	Allmän indikator för QC godkänd (0), varning (1), misslyckat (2)	Se Tabell 20.
QCWarning	Sammansättning av alla orsaker till provvarningar (separerade med ";")	Se Tabell 20.
QCFailure	Sammansättning av alla orsaker till provfel (separerade med ";")	Se Tabell 20.
Clusters	Totalt antal kluster över spår (rapporterade per flödescell)	Låg/hög klustertäthet
TotalReads2Clusters	Antal återställda avläsningar i förhållande till antal kluster över spår (rapporterade per flödescell)	Korrupta BCL-filer
MaxMisindexedReads2Clusters	Antal felindexerade avläsningar över spår i förhållande till kluster i ett virtuellt spår (rapporterade per flödescell)	Avläsningar med oväntade index funna över spår
IndexedReads	Totalt antal indexerade avläsningar per prov över spår	Tekniska problem vid indexavläsning; fel prover på sekvensspåren
TotalIndexedReads2Clusters	Antal indexavläsningar i förhållande till kluster (rapporterade per flödescell)	Tekniska problem vid indexavläsning
Tags	Antal avläsningar tilldelade en unik plats i genomet	Hög PCR- eller sekvensfelpoäng; nollfel introducerat vid bibliotekskonstruktion
NonExcludedSites	Antal taggar med undantag för filtrerade genomregioner och duplikatavläsningar som har tilldelats samma plats	Lågt klusterantal, sekvensfel, låg bibliotekskomplexitet, typiskt återställbar vid omkörning
NonExcludedSites2Tags	Andel NonExcludedSites i förhållande till taggar	Bibliotekskomplexitet
Tags2IndexedReads	Andel taggar i förhållande till indexerade avläsningar	Högre än det förväntade antalet avläsningar som inte är anpassade till genomet
PerfectMatchTags2Tags	Andel perfekt avbildade taggar i förhållande till samtliga taggar	Högt antal sekvensfel eller PCR-fel
GCBias	Resterande GC-metodfel i avläsningsdistribution efter korrigering	Föranalysfel i provkollektion/hantering; sekvensartefakter
GCR2	R2 av GC-korrigeringen (procentandel av variation förklarad av GC-korrigerings)	
NCD_13	Sannolikhetspoäng för kromosom 13-nämnare	Oväntad profil för chr 13-nämnarkromosomer
NCD_18	Sannolikhetspoäng för kromosom 18-nämnare	Oväntad profil för chr 18-nämnarkromosomer
NCD_21	Sannolikhetspoäng för kromosom 21-nämnare	Oväntad profil för chr 21-nämnarkromosomer
NCD_X	Sannolikhetspoäng för kromosom X-nämnare	Oväntad profil för chr X-nämnarkromosomer
NCD_Y	Sannolikhetspoäng för hela kromosomprofilen	Oväntad profil för alla kromosomer

Tabell 16 Rapporterat poängmått per prov (<Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv)

Kolumnnamn	Tolkning
Chr1, ..., Chr22, ChrX, ChrY	Totalt antal NonExcludedSites som används för analys av en motsvarande kromosom (heltalsvärde)
Chr1_Coverage, ..., Chr22_Coverage, ChrX_Coverage, ChrY_Coverage	Normaliserad täckning för varje kromosom som används vid värdering av kromosomalantal

Tabell 17 Rapporterat poängmått per sats (<Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv)

Kolumnnamn	Tolkning
Median_13, Median_18, Median_21, Median_X, Median_Y	Satsens median för kromosomantal för förmodade diploida prover OBS! ChrX och chrY baserade på endast förmodade kvinnliga prover
Stdev_13, Stdev_18, Stdev_21, Stdev_X, Stdev_Y	Satsens standardavvikelse för kromosomantal för förmodade diploida prover OBS! ChrX och chrY baserade endast på förmodade kvinnliga prover

Tabell 18 Rapporterad per prov, fler fält från provarket (<Run_Folder_Name>_NIPT_Results.csv)

Kolumnnamn	Källfält i provarket
SampleProject	Sample_Project
Description	Description
Index	index

Tabell 19 Felindexerade avläsningar rapporterade per flödescell (<Run_Folder_Name>_Misindexed_Results.csv)

Kolumnnamn	Tolkning
Flow Cell	Flödescells-ID
Spår	Spår-ID
IndexID	Anteckning om index-id: Index ID A000 – betecknar alla sekvenser utom de 24 index som finns i Tabell 12
IndexedReads	Antal indexerade avläsningar inom flödescell/spår/index

Bekräfta att ATMS körs

Vid start av systemet startas ATMS-processen automatiskt i bakgrunden för att övervaka sekvens- och analyskörningar.

Så här kontrollerar du att ATMS är igång:

- Utför kommandot för att ansluta till analysservern som sbsuser (förutsatt att \$HOSTNAME är namnet på servern såsom det har ställts in under den första installationen):
ssh -l sbsuser \$HOSTNAME
- Utför kommandot för att kontrollera ATMS-processen:
ps aux | grep jsvc

Om utdatan innehåller jsvc.exec körs ATMS-processen i bakgrunden. Det finns tre utdatarader: 1) indikerar en instans som körs av en rotanvändare, 2) indikerar en instans från ATMS-användaren och 3) indikerar en instans som körs från den användare kommandot körs av.

Om ATMS-processen inte körs, övervakar eller bearbetar inte ATMS nya körningar innan tjänsten startas om. En avstängning eller omstart av maskinen sätter igång en automatisk omstart av tjänsten. En Illumina-servicetekniker kan starta om tjänsten med rotbehörigheter på datorn.



OBS!

Vid en oväntad omstart försöker systemet starta om ATMS av sig självt.

QC-mått

QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 1)	41
QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 2)	45

QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 1)

Tabell 20 NGS-instrumentalternativ 1: Två flödescellspositioner, 2-spårs flödescell – QC-måtten, övre och undre gränser, beteckning som fel eller varning, förväntad andel fel/varning och möjliga orsaker.

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/ Varning	Prov- typ	Förväntat fel/ varningsandel	Potentiella orsaker
QC-räkning	Kluster	250 000 000	450 000 000	Varning		< 5 % flödesceller	Låg (mer sannolik) eller hög (högst osannolik) kluster täthet.
QC-räkning	Reads2Clusters	0,95	1	Varning		< 1 % flödesceller	Programmet misslyckades med att återställa mer än 5 % av de avläsningar som registrerats av instrumentet.
QC-räkning	MaxMisindexedReads2Clusters	0	0,0002	Varning		< 0,1 %	
QC-räkning	TotalIndexedReads2Clusters	0,7	1	Varning		< 0,1 %	Indexering av sekvensfel
QC-räkning	NonExcludedSites	8 000 000	100 000 000	Fel		<=2 %	Svag eller felaktig biblioteksquantifiering; lågt klusterantal, eventuellt återställbar vid omkörning av plasma.
QC-räkning	NonExcludedSites2Tags	0,8	1	Varning		< 0,1 %	Svag biblioteksmångfald; eventuellt återställbar genom omkörning av plasma.
QC-räkning	Tags2Reads	0,75	0,9	Varning		< 0,1 %	Högt felantal i sekvensering eller PCR; eventuellt återställbar genom ny sekvenskörning av samma bibliotek.
QC-räkning	PerfectMatchTags2Tags	0,7	1	Varning		1 %	Högt felantal i sekvensering eller PCR; eventuellt återställbar genom ny sekvenskörning av samma bibliotek.
Median av kromosomantal	Median_13	0,1986891	0,2012977	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/Varning	Prov-typ	Förväntat fel/varningsandel	Potentiella orsaker
Median av kromosomantal	Median_18	0,2483363	0,2517526	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Median av kromosomantal	Median_21	0,2476093	0,2524342	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Median av kromosomantal	Median_X	0,3260502	0,3396256	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Median av kromosomantal	Median_Y	0	1,47E-08	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_13	0	6,73E-04	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_18	0	1,37E-03	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/Varning	Prov-typ	Förväntat fel/varningsandel	Potentiella orsaker
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_21	0	1,33E-03	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_X	0	3,27E-03	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_Y	0	4,94E-09	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_13	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnarkromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_18	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnarkromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_21	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnarkromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_X	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnarkromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/Varning	Prov-typ	Förväntat fel/varningsandel	Potentiella orsaker
Sannolikhetspoäng för kromosomnämndare	NCD_Y	-100	1 000	Fel		< 0,5 %	Oväntad kromosomrepresentation någonstans i genomet som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
NCV av kontrollprover	NCV_13	-5	4	Varning	Kontroll		NCV-gränser för kontroll (ingen monosomi, ingen trisomi).
NCV av kontrollprover	NCV_18	-5	4	Varning	Kontroll		NCV-gränser för kontroll (ingen monosomi, ingen trisomi).
NCV av kontrollprover	NCV_21	-5	4	Varning	Kontroll		NCV-gränser för kontroll (ingen monosomi, ingen trisomi).
NCV av testprover	NCV_13	-5	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_18	-5	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_21	-5	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_X	-100	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_Y	-6	2 000	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
GC-metodfel av kontrollprover	GCBias	-0,5	0,5	Varning	Kontroll		Återstående GC-metodfel efter GC-korrigerig (som förväntas att centreras kring 0, endast information).
GC-metodfel av testprover	GCBias	-0,5	0,5	Varning	Test		Återstående GC-metodfel efter GC-korrigerig (som förväntas att centreras kring 0, endast information).
GC R2 av kontrollprover	GC R2	0	0,9999	Varning	Kontroll		R ² associerat med GC-korrigerig (endast information).
GC R2 av testprover	GC R2	0	0,9999	Varning	Test		R ² associerat med GC-korrigerig (endast information).

QC-mått samt övre och undre gränser (NGS-alternativ 2)

Tabell 21 NGS-instrumentalternativ 2: Enkel flödescellsposition, 4-spårs flödescell – QC-måtten, övre och undre gränser, beteckning som fel eller varning, förväntad andel fel/varning och möjliga orsaker.

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/ Varning	Prov- typ	Förväntat fel/ varningsandel	Potentiella orsaker
QC-räkning	Kluster	300 000 000	800 000 000	Varning		< 5 % flödesceller	Låg (mer sannolik) eller hög (högst osannolik) klustertäthet.
QC-räkning	MaxMisindexedReads2Clusters	0	0,0002	Varning		< 0,1 %	
QC-räkning	TotalIndexedReads2Clusters	0,7	1	Varning		< 0,1 %	Indexering av sekvensfel
QC-räkning	NonExcludedSites	8 000 000	100 000 000	Fel		<=2 %	Svag eller felaktig bibliotekskvantifiering; lågt klusterantal, eventuellt återställbar vid omkörning av plasma.
QC-räkning	NonExcludedSites2Tags	0,8	1	Varning		< 0,1 %	Svag biblioteksmångfald; eventuellt återställbar genom omkörning av plasma.
QC-räkning	Tags2Reads	0,75	0,9	Varning		< 0,1 %	Högt felantal i sekvensering eller PCR; eventuellt återställbar genom ny sekvenskörning av samma bibliotek.
QC-räkning	PerfectMatchTags2Tags	0,7	1	Varning		1 %	Högt felantal i sekvensering eller PCR; eventuellt återställbar genom ny sekvenskörning av samma bibliotek.
Median av kromosomantal	Median_13	0,1991238	0,2008629	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/Varning	Prov-typ	Förväntat fel/varningsandel	Potentiella orsaker
Median av kromosomantal	Median_18	0,2489057	0,2511832	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Median av kromosomantal	Median_21	0,2484135	0,25163	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Median av kromosomantal	Median_X	0,329444	0,3362317	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Median av kromosomantal	Median_Y	0	1,236665e-08	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög/låg median av kromosomantal över hela flödescellen; stark okorrigerad satseffekt associerad med antingen extraktion eller bibliotekssats. Försök att analysera om prover från plasma för att lösa problemet.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_13	0	0,0008695377	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare oupptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_18	0	0,00113876	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare oupptäckta variationer; kontrollera trend över tid.

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/Varning	Prov-typ	Förväntat fel/varningsandel	Potentiella orsaker
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_21	0	0,001608292	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_X	0	0,005090769	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Standardavvikelse för kromosomantal	Stdev_Y	0	3,454837e-09	Varning		< 0,1 %	Oväntat hög standardavvikelse för kromosomantal, som indikerar extra källor för tidigare upptäckta variationer; kontrollera trend över tid.
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_13	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnskromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_18	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnskromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_21	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnskromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
Sannolikhetspoäng för kromosomnämnare	NCD_X	-50	1 000	Fel		< 0,1 %	Oväntad kromosomrepresentation av nämnskromosomer (referenskromosomer) som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".

Kategori	Mått	Nedre gräns	Övre gräns	Fel/ Varning	Prov- typ	Förväntat fel/ varningsandel	Potentiella orsaker
Sannolikhetspoäng för kromosomnämndare	NCD_Y	-100	1 000	Fel		< 0,5 %	Oväntad kromosomrepresentation någonstans i genomet som troligtvis inte kan lösas genom att köra om provet; föreslå "data utanför förväntat område".
NCV av kontrollprover	NCV_13	-5	4	Varning	Kontroll		NCV-gränser för kontroll (ingen monosomi, ingen trisomi).
NCV av kontrollprover	NCV_18	-5	4	Varning	Kontroll		NCV-gränser för kontroll (ingen monosomi, ingen trisomi).
NCV av kontrollprover	NCV_21	-5	4	Varning	Kontroll		NCV-gränser för kontroll (ingen monosomi, ingen trisomi).
NCV av testprover	NCV_13	-5	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_18	-5	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_21	-5	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_X	-100	200	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
NCV av testprover	NCV_Y	-6	2 000	Varning	Test		NCV-gränser för testprover (ingen monosomi, fosterfraktion inom (stort) förväntat område).
GC-metodfel av kontrollprover	GCBias	-0,5	0,5	Varning	Kontroll		Återstående GC-metodfel efter GC-korrigerig (som förväntas att centreras kring 0, endast information).
GC-metodfel av testprover	GCBias	-0,5	0,5	Varning	Test		Återstående GC-metodfel efter GC-korrigerig (som förväntas att centreras kring 0, endast information).
GC R2 av kontrollprover	GC R2	0	0,9999	Varning	Kontroll		R ² associerat med GC-korrigerig (endast information).
GC R2 av testprover	GC R2	0	0,9999	Varning	Test		R ² associerat med GC-korrigerig (endast information).

Metod för jämförelse av data

Metod för jämförelse av data49

Metod för jämförelse av data

I den här studien användes VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples) för att omsekvensera och bearbeta tidigare förberedda bibliotek med 105 plasmavprov. Proven hade tidigare körts med Verifi®-testet och multiplexerades till 7 bibliotek vardera bestående av 14 prov med maternell plasma, 1 maternell provuppsättning som positiv kontroll och 1 kontroll utan mall eller NTC. [Tabell 22](#) visar bibliotekens provkomposition.

Alla 98 individuella icke-kontrollprover klarade QC och analyserades avseende konkordans med Verifi-resultat. Proven klassificerades baserat på NCV-värden för trisomi 13/18/21 (med ett tröskelvärde på NCV =4), förekomsten av kromosom Y (med ett tröskelvärde på NCV = 10) och monosomi X (med ett tröskelvärde på NCV_X = -4 och utan förekomst av kromosom Y). Den totala procentuella överensstämmelsen mellan VeriSeq NIPT och Verifi visas i [Tabell 23](#).

Två avvikelser observerades. Den första avvikelsen var för kromosom 13 som klassificerades som trisomi 13 av Verifi-testet och som klassificerades som negativ av VeriSeq NIPT Analysis Software (16 Samples). Provets kliniska information angavs senare som negativ för trisomi 13. En annan avvikelse var för trisomi 18 och ingen klinisk information var tillgänglig för det provet.

Tabell 22 Fördelning av prov över bibliotek

Bibliotek	Kontroll	MX	T13	T18	T21	Opåverkade
01	1				2	12
02	1			1	1	12
03	1	1			1	12
04	1		1	1	1	11
05	1	1			1	12
06	1		1		1	12
07	1				1	13
Totalt	7	2	2	2	8	84

Tabell 23 Total procentuell överensstämmelse mellan VeriSeq NIPT och Verifi

	Total överensstämmelse
Klass 13	98,98 %
Klass 18	98,98 %
Klass 21	100 %
ChrY förekommer/frånvarande	100 %
Klass Monosomi X	100 %

Teknisk hjälp

Kontakta Illuminas tekniska support för all form av teknisk hjälp.

Webbplats: www.illumina.com
E-post: techsupport@illumina.com

Telefonnummer till Illuminas kundtjänst

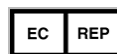
Region	Avgiftsfritt	Lokalt
Nordamerika	+1.800.809.4566	
Australien	+1.800.775.688	
Belgien	+32 80077160	+32 34002973
Danmark	+45 80820183	+45 89871156
Finland	+358 800918363	+358 974790110
Frankrike	+33 805102193	+33 170770446
Hongkong	800960230	
Irland	+353 1800936608	+353 016950506
Italien	+39 800985513	+39 236003759
Japan	0800.111.5011	
Kina	400.066.5835	
Nederländerna	+31 8000222493	+31 207132960
Norge	+47 800 16836	+47 21939693
Nya Zeeland	0800-451650	
Österrike	+43 800006249	+43 19286540
Schweiz	+41 565800000	+41 800200442
Singapore	+1.800.579.2745	
Spanien	+34 911899417	+34 800300143
Storbritannien	+44 8000126019	+44 2073057197
Sverige	+46 850619671	+46 200883979
Taiwan	00806651752	
Tyskland	+49 8001014940	+49 8938035677
Övriga länder	+44 1799-534000	

Säkerhetsdatablad (SDS) – Finns på Illuminas webbsida på support.illumina.com/sds.html.

Produktdokumentation – Kan hämtas i PDF-format på Illuminas webbsida. Gå till support.illumina.com, välj en produkt och klicka sedan på **Dokumentation och litteratur**.



Illumina
5200 Illumina Way
San Diego, California 92122 USA
+1 800-8094566
+1 858-2024566 (utanför Nordamerika)
techsupport@illumina.com
www.illumina.com



Illumina Netherlands B.V.
Freddy van Riemsdijkweg 15
5657 EE Eindhoven
Nederländerna



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

FÖR IN VITRO-DIAGNOSTISKT BRUK

© 2020 Illumina, Inc. Med ensamrätt.

illumina®