SOPHiA DDM

Webanwendung

Benutzerhandbuch

CE
IVD

SOPHiA DDM™

©2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Dokumentinformationen

Produktname: SOPHiA DDM™ Version: 1.0.0

Die Plattformversion gilt für das gesamte IVD-Produkt, einschließlich der Plattform und der Pipeline-Komponenten.

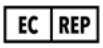
Revisionsverlauf

Revision	Revisionsname	Revisionsdatum	Zusammenfassung der Änderungen
r1	SG-00877 - r1 - DE	2022-05-26	Erstveröffentlichung des Dokuments

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Dokumentinformationen (Forts.)

Im Dokument verwendete Symbole

Symbol	Bedeutung
	Lesen Sie die Gebrauchsanweisung oder besuchen Sie die Website www.sophiagenetics.com
	Katalognummer
	Vorsicht
	Hersteller
	Europäische Konformität
	Autorisierte Vertretung in der Europäischen Gemeinschaft
	Medizinisches Gerät für In-vitro-Diagnose
	Importeur

Urheberrecht

Dieses Dokument und seine Inhalte sind Eigentum von SOPHiA GENETICS und seinen verbundenen Unternehmen („SOPHiA GENETICS") und sind ausschließlich für die vertragliche Nutzung durch seine Kunden im Zusammenhang mit der Verwendung der hier beschriebenen Produkte bestimmt. Dieses Dokument und seine Inhalte dürfen ohne die vorherige schriftliche Zustimmung von SOPHiA GENETICS weder für andere Zwecke verwendet noch verbreitet und/oder anderweitig kommuniziert, offengelegt oder in irgendeiner Weise reproduziert werden. SOPHiA GENETICS überträgt keinerlei Lizenz durch dieses Dokument, weder im Rahmen seiner eigenen Patent-, Marken-, Urheber- oder Common-Law-Rechte oder noch im Rahmen ähnlicher Rechte von Drittparteien. Die Anweisungen in diesem Dokument müssen von qualifiziertem und ordnungsgemäß geschultem Personal strikt und ausdrücklich befolgt werden, um die ordnungsgemäße und sichere Verwendung der hier beschriebenen Produkte zu gewährleisten. Bediener müssen den gesamten Inhalt dieses Dokuments vor der Verwendung dieser Produkte vollständig gelesen und verstanden haben.

DIE NICHTBEACHTUNG DER HIERIN ENTHALTENEN ANWEISUNGEN KANN ZU SCHÄDEN AN DEN PRODUKTEN, ZU KÖRPERVERLETZUNGEN VON BENUTZERN ODER ANDEREN PERSONEN UND ZU SCHÄDEN AN ANDEREM EIGENTUM FÜHREN.

SOPHiA GENETICS ÜBERNIMMT KEINE HAFTUNG FÜR DIE UNSACHGEMÄSSE VERWENDUNG DER HIER BESCHRIEBENEN PRODUKTE (EINSCHLIESSLICH TEILEN DAVON ODER DER SOFTWARE).

Dokumentinformationen (Forts.)

Kontaktadresse

SOPHiA GENETICS SA
ZA La Pièce 12,
CH-1180 Rolle, Schweiz
E-Mail: support@sophiagenetics.com
Telefon:
International: +41 21 694 10 60
Vereinigte Staaten: +1 617 982 1210
Website: www.sophiagenetics.com

SOPHiA GENETICS SAS
Technopole Izarbel
374 Allée Antoine d'Abbadie
F-64210 Bidart
Frankreich

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Dokumentinformationen (Forts.)

Typographische Konventionen

In diesem Dokument werden die folgenden typografischen Konventionen verwendet:

▶ Weitere Informationen...	Ein Querverweis auf ein verwandtes Thema oder nähere Informationen.
[ ]	Text in eckigen Klammern zeigt optionale Kennungen, Argumente oder Daten an.
<>	Text in spitzen Klammern zeigt verbindliche Argumente oder Daten an.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Dokumentinformationen (Forts.)

Verwendungszweck

SOPHiA DDM ist eine Softwareplattform, die Ärzten und Wissenschaftlern hilft, auf der Grundlage genomischer Daten fundierte Entscheidungen zu onkologischen und vererbten Erkrankungen zu treffen, einschließlich schwierig zu bewertenden Erkrankungen mit seltenen Varianten. Dazu werden Sequenzierungsdaten der nächsten Generation analysiert, die aus Genombibliotheken, DNA- oder RNA-Capture-Kit-Bibliotheken und/oder Amplicon-Kits für somatische und Keimbahn-Anwendungen stammen. SOPHiA DDM ist für die Verwendung durch geschulte Labormitarbeiter, klinische Genetiker und Molekularpathologen vorgesehen.

SOPHiA DDM for IVD ist eine Webanwendung, mit der Sie die genomische Analyse einer Probe oder einer Gruppe von Proben anfordern können, einschließlich Hochladen von Sequenzierungsdateien, Überwachen des Status der Anfrage und Herunterladen von Ergebnisdateien.

Anwendungen für Forschungszwecke (Research Use Only, RUO) und für klinische Entscheidungshilfe (Clinical Decision Support, CDS) können über die Desktopanwendung aufgerufen werden, die in der SOPHiA DDM-Bedienungsanleitung beschrieben ist.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Inhalt

Dokumentinformationen i

Inhalt vi

Begriffsdefinitionen 1

Warnungen und Nutzungsbeschränkungen 3

Datenverarbeitung 4

Speicherung und Handhabung 5

Installation 6

- Webbrowser-Anforderungen 6
- Hardwareanforderungen 6
- Empfohlene Geschwindigkeit der Internetverbindung 6

Komponenten und Einrichtung 7

Bedienungsanleitung 8

- Sicherer Zugriff 8
  - Zugriff auf die SOPHiA DDM-Plattform 8
  - Anmelden 8
  - Abmelden 9
- Benutzerkontoinformationen anzeigen 10
- Kundenkontoinformationen anzeigen 11
- Plattform-Versionsnummer anzeigen 11
- Hilfe 12

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Inhalt (Forts.)

Support kontaktieren 12

Telefon 12

E-Mail 12

Technische Dokumentation herunterladen 13

Rechtliche Hinweise anzeigen 14

Eine Analyseanfrage erstellen 14

Produkt auswählen 15

Sequenzierungsdateien auswählen 15

Namenskonvention für Sequenzierungsdateien 15

Dateiprüfungen 16

Proben- und Patienteninformationen prüfen 16

Patienten- oder Probeninformationen hinzufügen oder bearbeiten 17

Anfrage bestätigen und absenden 17

Workstation sichern, ohne den Dateiupload zu unterbrechen 18

Den Uploadfortschritt überwachen 18

Den Analysefortschritt überwachen 19

Ergebnisse herunterladen 20

Einen Patienten erstellen und bearbeiten 20

Einen Patienten innerhalb einer Analyseanfrage erstellen 21

Einen neuen Patienten erstellen 21

Einen Patienten bearbeiten 22

Browseraktionen 23

Durchsuchen 24

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Inhalt (Forts.)

Containerelemente 24

Suchen 26

Welche Elemente kann ich im Browser sehen? 26

Genomische Analyseanfragen 26

Genomische Proben 28

Patienten 29

Informationen zur Entsorgung 31

Wartung 32

Fehlerbehandlung 33

Support-Informationen 34

Telefon 34

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Begriffsdefinitionen

A

Anfrage
Eine Anfrage für eine genomische Analyse.

Anfragename
Der Name, der einer Anfrage manuell vom Benutzer zugewiesen wurde.

B

Browser
Die Ansicht, die zum Navigieren, Filtern und Suchen von Anfragen, Patienten und Proben verwendet wird.

C

CDS
Clinical Decision Support (klinische Entscheidungshilfe), nicht für diagnostische Verfahren geeignet.

G

Genomische Analyseanfrage
Eine Anfrage für die Analyse einer oder mehrerer Genomikproben, welche die Eingabedaten und das Produkt definiert, die für die Analyse verwendet werden sollen. Eine Anfrage erhält einen Namen und eine ID, anhand derer Analyseergebnisse für Proben identifiziert werden können, die in derselben genomischen Analyseanfrage enthalten sind. Auch als Anfrage bezeichnet.

Genomische Probe
Die Ausgabe eines NGS-Sequenzierungslaufs für eine bestimmte genetische Probe. Eine genomische Probe entspricht einem oder mehreren FASTQ-Dateipaaren mit der gleichen Proben-ID und Probennummer. Auch als Probe bezeichnet.

I

IFU
Instruction for Use, d. h. die Gebrauchsanweisung für eine spezifische klinische Anwendung. Enthält Informationen zur sicheren und ordnungsgemäßen Nutzung einer Anwendung. Enthält darüber hinaus Anweisungen zu Verwendung, Wartung, Fehlerbehebung sowie Warnungen und Beschränkungen.

IVD-Bericht
Ein PDF-Bericht, der die Testergebnisse für einen bestimmten Patienten und eine bestimmte Probe enthält. Weitere Informationen zum Berichtsinhalt finden Sie in den Gebrauchsanweisungen der entsprechenden klinischen Anwendung.

K

Klinische Anwendung
Bioinformatische Pipeline (manchmal in Kombination mit einem Kit zur Vorbereitung und Anreicherung von Bibliotheken) zur Erweiterung der SOPHiA DDM-Plattform, z. B. SOPHiA DDM DX Solid Tumor Solution. Auch als Anwendung bezeichnet.

Konto
Allgemeiner Begriff für einen Benutzernamen, eine Identität, eine Entität oder Anmeldeinformationen innerhalb eines Verzeichnisdienstes, die mit einer Person, einer Gruppe, einem System, einem Gerät, einer Funktion oder einem Dienst verknüpft sind.

P

Patienten-ID
Eine beim Einrichten eines Patienten definierte Patientenkennung. Nach ihrer Erstellung kann die Patienten-ID nicht mehr geändert werden.

Pipelineparameter-Dokument
Das Pipelineparameter-Dokument enthält eine Übersichtsbeschreibung des Algorithmus, der zur Analyse der Rohdaten verwendet wird. Es führt alle relevanten Analyseschritte auf und hebt wichtige Parameter und Schwellenwerte hervor, die verwendet werden, um Varianten mit hohem oder niedrigem Vertrauen einzustufen oder sie zu verwerfen.

Probe
Eine genomische Probe.

Proben-ID
Eine Kennung für eine Probe, extrahiert aus dem FASTQ-Probendateinamen.

Produkt
Die Kombination einer klinischen Anwendung und einem Sequenzer in einer genomischen Analyse.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

R

RUO
Research Use Only (nur für Forschungszwecke), nicht für diagnostische Verfahren.

S

SID
Eindeutige Kennung, die von der Plattform für jede Anfrage, Probe und Patienten-ID generiert wird. Diese ID kann nicht bearbeitet werden.

SOPHiA DDM-Plattform
Im Folgenden als Sophia DDM oder Plattform bezeichnet. Die Plattform hostet IVD- und RUO-Systeme. Das vorliegende Benutzerhandbuch gilt für das IVD-System. Sophia DDM for IVD kann über die Webanwendung aufgerufen werden, wie in diesem Handbuch beschrieben. Sophia DDM for RUO ist über die Desktopanwendung zugänglich und wird in der betreffenden Bedienungsanleitung beschrieben.

W

Widget
Eine Dashboard-Komponente, die eine Übersicht und/oder Verknüpfungen zu bestimmten Plattformmodulen bietet. Beispielsweise zeigt das Widget „My Genomic Analysis Requests" (Meine genomischen Analyseanfragen) einen Überblick der neuesten Analyseläufe und es ermöglicht den schnellen Zugriff auf bestimmte oder alle Analyseläufe.

Z

Zweistufige Authentifizierung
Ein Authentifizierungsvorgang mit zwei Faktoren – einem Element, das dem Benutzer bekannt ist (z. B. ein Passwort oder eine PIN), und ein Element, das dem Benutzer gehört, z. B. ein Token, eine Smartcard oder ein biometrisches Attribut der authentifizierten Person.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Warnungen und Nutzungsbeschränkungen

Die folgenden allgemeinen Beschränkungen gelten für die SOPHiA DDM-Webanwendung:

- Es sind nur CE-IVD-Anwendungen verfügbar.
- Es sind nur IVD-Ergebnisse verfügbar.
- Die Auswertung der Analyseergebnisse kann in der SOPHiA DDM Desktopanwendung durchgeführt werden.

> Der vollständige Satz von Analyseergebnissen ist in der SOPHiA DDM-Desktopanwendung verfügbar.
>
> Die Desktopanwendung SOPHiA DDM dient für RUO (nur für Forschungszwecke) und CDS (klinische Entscheidungshilfe). Nähere Informationen finden Sie in der Gebrauchsanweisung Ihrer klinischen Anwendung.

Die folgenden Beschränkungen gelten in Bezug auf das Hochladen von Sequenzierungsdateien:

- Sequenzierungsdaten werden nur im FASTQ GZ-Format akzeptiert; nicht komprimierte FASTQ-Dateien können nicht hochgeladen werden.
- Dateiuploads über die Sophia DDM-Webanwendung sind auf 150 Proben oder 200 GB pro Anfrage beschränkt.

Dateiuploads sind von der aktiven Sitzung in der Anwendung und von der Workstation abhängig.

- FASTQ-Dateien müssen die Illumina-Namenskonvention verwenden.

▶ Nähere Informationen zu Dateiuploads finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

▶ Nähere Informationen zu Dateinamenskonventionen finden Sie unter Namenskonvention für Sequenzierungsdateien auf Seite 15.

> Warnungen und Beschränkungen zu Ihren klinischen Anwendungen finden Sie in der entsprechenden Gebrauchsanweisungen.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Datenverarbeitung

An die Plattform hochgeladene Daten werden entsprechend den Allgemeinen Geschäftsbedingungen von SOPHiA GENETICS verarbeitet.

▶ Nähere Informationen dazu finden Sie unter Rechtliche Hinweise anzeigen auf Seite 14.

Die Analyseanfragedaten werden im Backend-Modul und die Dateien im Dateidienst des Systems gespeichert.

Für Informationen zu den Datenverarbeitungsvorgängen wenden Sie sich bitte an das SOPHiA GENETICS Data Protection Office (privacy@sophiagenetics.com).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Speicherung und Handhabung

Nicht zutreffend.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Installation

Es gelten keine spezifischen Installationsanforderungen für die SOPHiA DDM-Webanwendung.

► Informationen zum Zugriff auf die Sophia DDM-Webanwendung finden Sie unter Anmelden auf Seite 8.

Webbrowser-Anforderungen

Die SOPHiA DDM Webanwendung ist für Google Chrome™ Version 100 und Microsoft Edge 99 optimiert.

Hardwareanforderungen

Die SOPHiA DDM-Webanwendung erfordert eine Mindest-Bildschirmauflösung von 1280 x 800 Pixel (16:10).

Für eine optimale Anzeigeleistung empfiehlt SOPHiA GENETICS eine Bildschirmauflösung von 1980 x 800 Pixel.

Empfohlene Geschwindigkeit der Internetverbindung

Empfohlen	Bevorzugt	Ideal
> 20 Mbit/s (1,5 Stunden für 10-GB-Lauf)	> 100 Mbit/s (17 Minuten für 10-GB-Lauf)	> 200 Mbit/s (17 Minuten für 100-GB-Lauf)

Tabelle 1 Empfohlene Geschwindigkeit der Internetverbindung (mit Zeitangabe für Datei-Uploads)

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Komponenten und Einrichtung

Es sind keine weiteren Einrichtungsschritte für die SOPHiA DDM-Webanwendung erforderlich.

- Informationen zum Zugriff auf die Sophia DDM-Webanwendung finden Sie unter Anmelden auf Seite 8.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung

In diesem Abschnitt werden die Aktionen beschrieben, die Sie in der SOPHiA DDM-Webanwendung ausführen können.

Sicherer Zugriff

Der Zugriff auf die SOPHiA DDM-Plattform ist geschützt, um die Sicherheit Ihrer SOPHiA GENETICS-Anwendungen und -Daten zu gewährleisten.

Zugriff auf die SOPHiA DDM-Plattform

Wenn Sie zum ersten Mal auf die Sophia DDM-Plattform zugreifen, müssen Sie sich registrieren:

1. Wählen Sie ***Activate my account*** (Mein Kont aktivieren).
2. Geben Sie Ihre E-Mail-Adresse ein.

> Sie müssen die gleiche E-Mail-Adresse eingeben, die Sie bei der Erstellung Ihres Kontos verwendet haben.
>
> Wenden Sie sich ggf. an Ihren Kontoadministrator für Unterstützung.

3. Wählen Sie ***Send verification code*** (Prüfcode senden).
   Ein Prüfcode wird an die in Schritt 2 eingegebene E-Mail-Adresse gesendet.
4. Geben Sie den Prüfcode ein, den Sie per E-Mail erhalten haben.
5. Geben Sie Ihren Namen ein und erstellen Sie ein neues Passwort.
   Ihr Passwort wird vom System überprüft. Wenn Ihr Passwort den Sicherheitsanforderungen nicht entspricht, sehen Sie eine entsprechende Meldung.
6. Wählen Sie ***Create*** (Erstellen), um die Registrierung abzuschließen.

> Möglicherweise können Sie über den SSO-Authentifizierungsdienst Ihres Unternehmens auf SOPHiA DDM zuzugreifen.
>
> Nähere Informationen dazu erhalten Sie von Ihrer SOPHiA GENETICS-Vertretung.

Anmelden

Die SOPHiA DDM-Plattform verwendet einen zweistufigen Authentifizierungsprozess.

- Nähere Informationen dazu finden Sie unter Zugriff auf die SOPHiA DDM-Plattform auf Seite 8 oder gehen Sie zu https://www.sophiagenetics.com/auth-update/.

So melden Sie sich bei der SOPHiA DDM-Plattform an:

1. Gehen Sie zu https://www.sophiagenetics.com/technology/
2. Geben Sie Ihren Benutzernamen und Ihr Passwort ein.
3. Wählen Sie ***Sign in*** (Anmelden).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Möglicherweise werden Sie im Rahmen der zweistufigen Authentifizierung aufgefordert, weitere Informationen einzugeben, wie z. B. einen Code, den Sie per E-Mail erhalten haben.

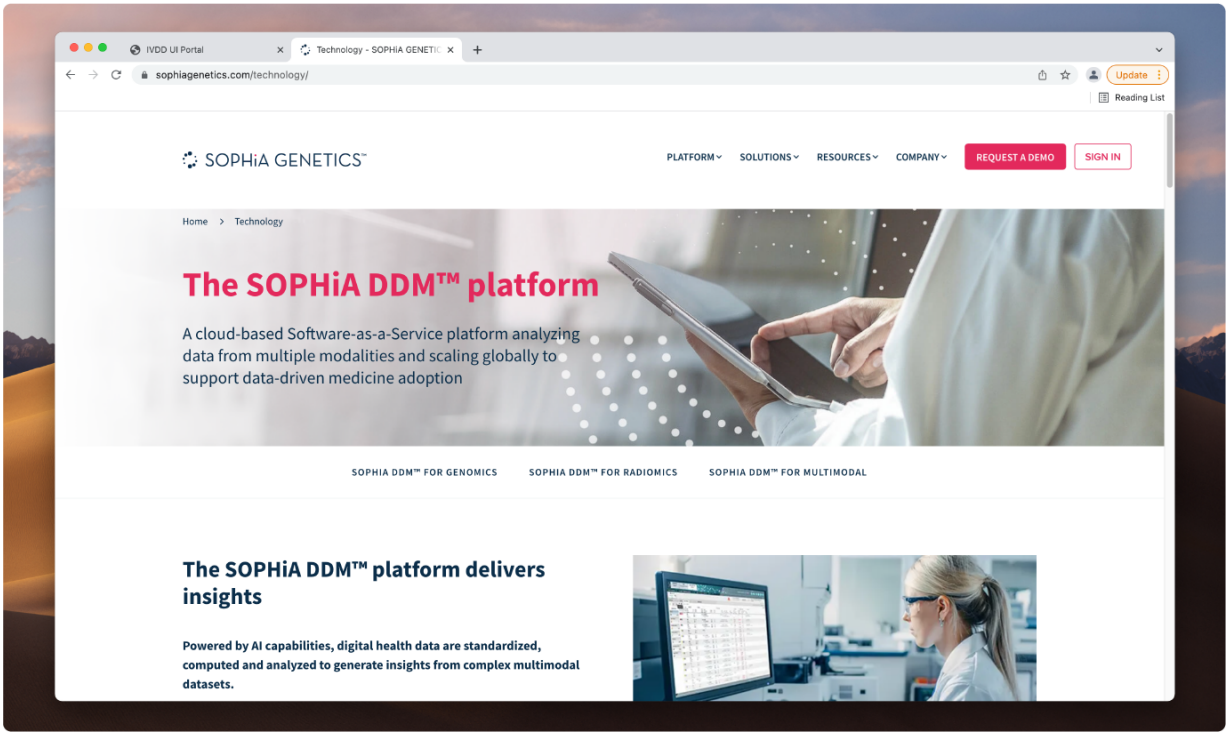


Abbildung 1: Anmelden bei SOPHiA DDM

Abmelden

So melden Sie sich bei der SOPHiA DDM-Webanwendung ab:

1. Klicken oder tippen Sie auf einem beliebigen Bildschirm der SOPHiA DDM-Webanwendung auf Ihren Benutzeravatar.
2. Wählen Sie auf der Benutzerprofilseite die Option ***Sign out*** (Abmelden).
3. Wählen Sie ***OK***, um die Abmeldung zu bestätigen.
   Die Anmeldeseite der SOPHiA DDM-Webanwendung wird angezeigt.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Benutzerkontoinformationen anzeigen

Sie können Ihre Kontoinformationen auf der Benutzerprofilseite prüfen.

Um diese Seite aufzurufen, klicken oder tippen Sie auf Ihren Benutzeravatar rechts oben im SOPHiA DDM-Fenster (Abbildung 2).

Die Benutzerprofilseite kann von einem beliebigen Hauptbildschirm in der SOPHiA DDM-Webanwendung aus aufgerufen werden.

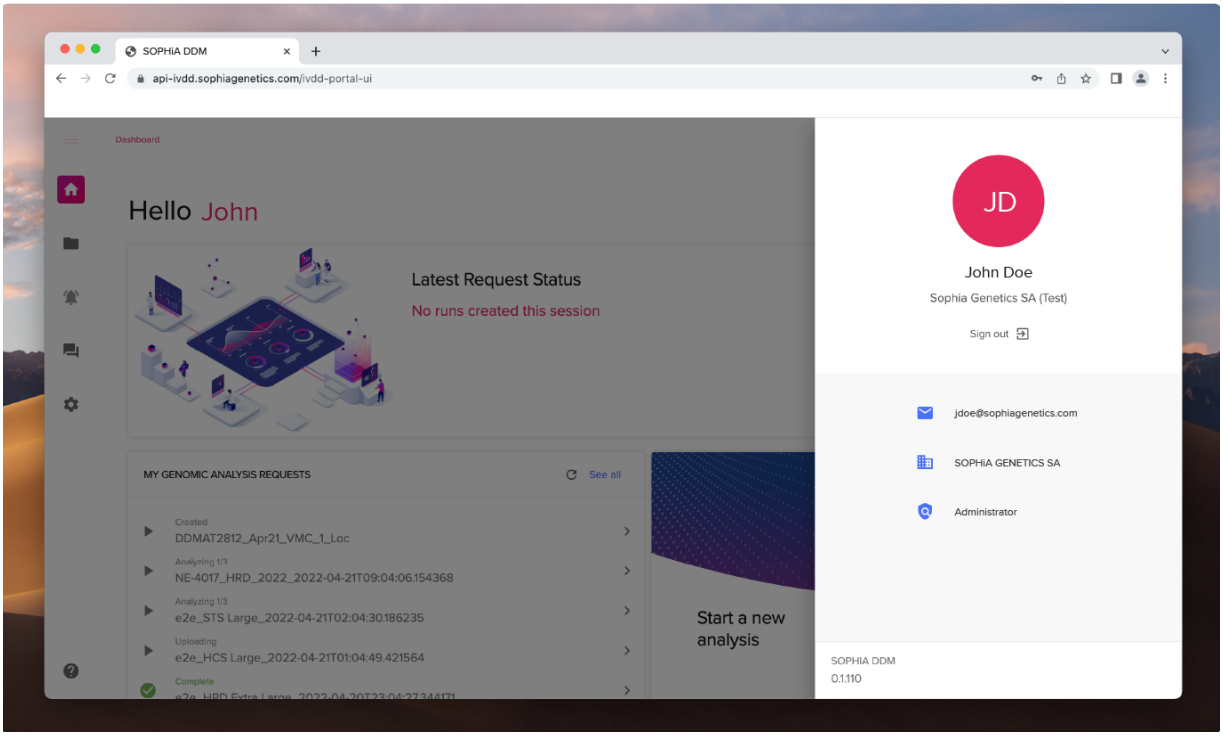


Abbildung 2: Benutzerprofilseite

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Kundenkontoinformationen anzeigen

Um die Kontoinformationen Ihrer Organisation aufzurufen, wählen Sie ***Settings*** (Einstellungen) in der Navigationsleiste (Abbildung 3).

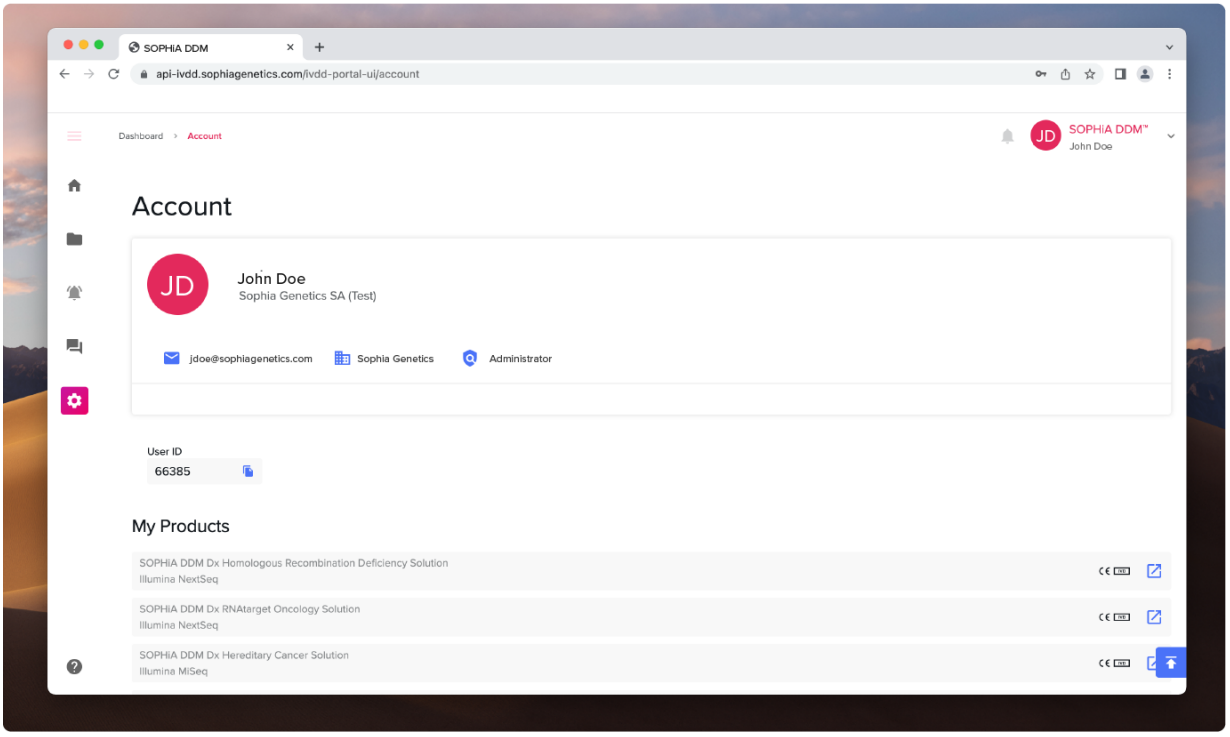


Abbildung 3: Kontoinformationen

Plattform-Versionsnummer anzeigen

Die Plattform-Versionsnummer gilt für das gesamte IVD-Produkt, d. h. die Plattform selbst und die Pipeline-Komponenten.

Sie können die Versionsnummer auf der Benutzerprofilseite prüfen.

- Weitere Informationen zur Benutzerprofilseite finden Sie unter Benutzerkontoinformationen anzeigen auf Seite 10.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Hilfe

Die SOPHiA DDM-Plattform umfasst Hilfeinformationen und Dokumentation, damit Sie das Beste aus Ihren SOPHiA GENETICS-Anwendungen herausholen können.

Um die Seite ***Support*** (Abbildung 4) aufzurufen, wählen Sie .

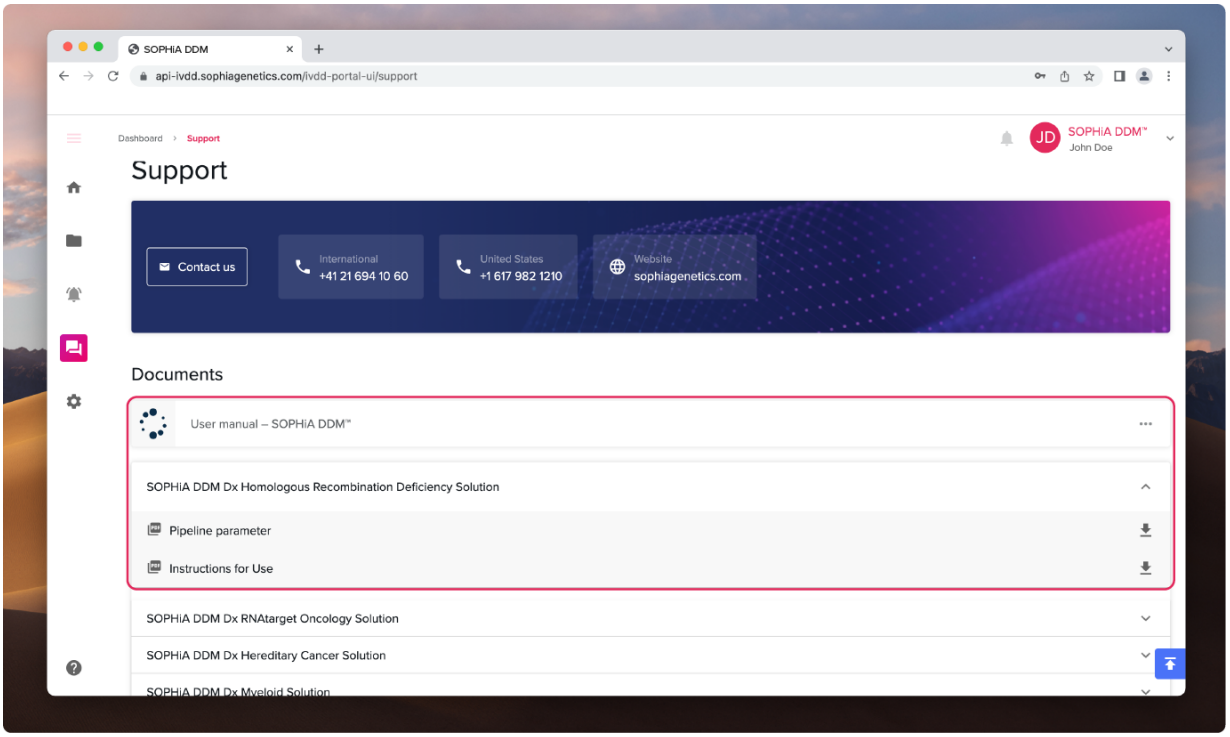


Abbildung 4: Seite „Support"

Support kontaktieren

Sie können sich telefonisch oder per E-Mail an unser Kundensupport-Team wenden.

Telefon

- Für Kunden in den USA: +1 617 982 1210
- Für Kunden außerhalb der USA: +41 21 694 10 60

E-Mail

Gehen Sie zu https://www.sophiagenetics.com/ und wählen Sie ***Contact Us***, um eine E-Mail an unser Support-Team zu senden.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Wenn Sie sich per E-Mail an unser Support-Team wenden, geben Sie bitte Ihre Benutzer-ID (Benutzerkontoinformationen anzeigen auf Seite 10) und alle relevanten Informationen an, die uns bei der Lösung Ihres Problems helfen könnten (z. B. Proben-ID, Anfrage-ID, Produktname etc.).

Technische Dokumentation herunterladen

Auf der Seite ***Support*** können Sie die folgenden Dokumente herunterladen (Abbildung 5):

- Benutzerhandbuch für die Plattform
- Gebrauchsanweisung für klinische Anwendungen

  Die Gebrauchsanweisung enthält Informationen zur sicheren und ordnungsgemäßen Verwendung eines medizinischen IVD-Geräts sowie die folgenden Abschnitte:
  - Betriebsanleitung
  - Wartung
  - Fehlerbehandlung
  - Warnungen und Beschränkungen
- Pipelineparameter

  Das Pipelineparameter-Dokument enthält eine Übersichtsbeschreibung des Algorithmus, der zur Analyse der Rohdaten verwendet wird.
  Es listet alle relevanten Analyseschritte auf und hebt wichtige Parameter und Grenzwerte hervor, die verwendet werden, um Varianten mit hoher oder niedriger Zuverlässigkeit zu identifizieren und sie zu verwerfen.

Das Pipelineparameter-Dokument ist nicht für alle Anwendungen verfügbar.

Das Plattform-Benutzerhandbuch gilt für alle von der Plattform unterstützten Anwendungen.

Die Gebrauchsanweisungen und die Pipelineparameter gelten jeweils für eine bestimmte klinische Anwendung.

Wenn Sie eine Analyseanfrage wiederaufnehmen wollen, müssen Sie die in der entsprechenden Gebrauchsanweisung für klinische Anwendungen beschriebenen Beschränkungen gelesen haben und deren Kenntnisnahme bestätigen (siehe Warnungen und Nutzungsbeschränkungen auf Seite 3).

▶Nähere Informationen zu Analyseanfragen finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

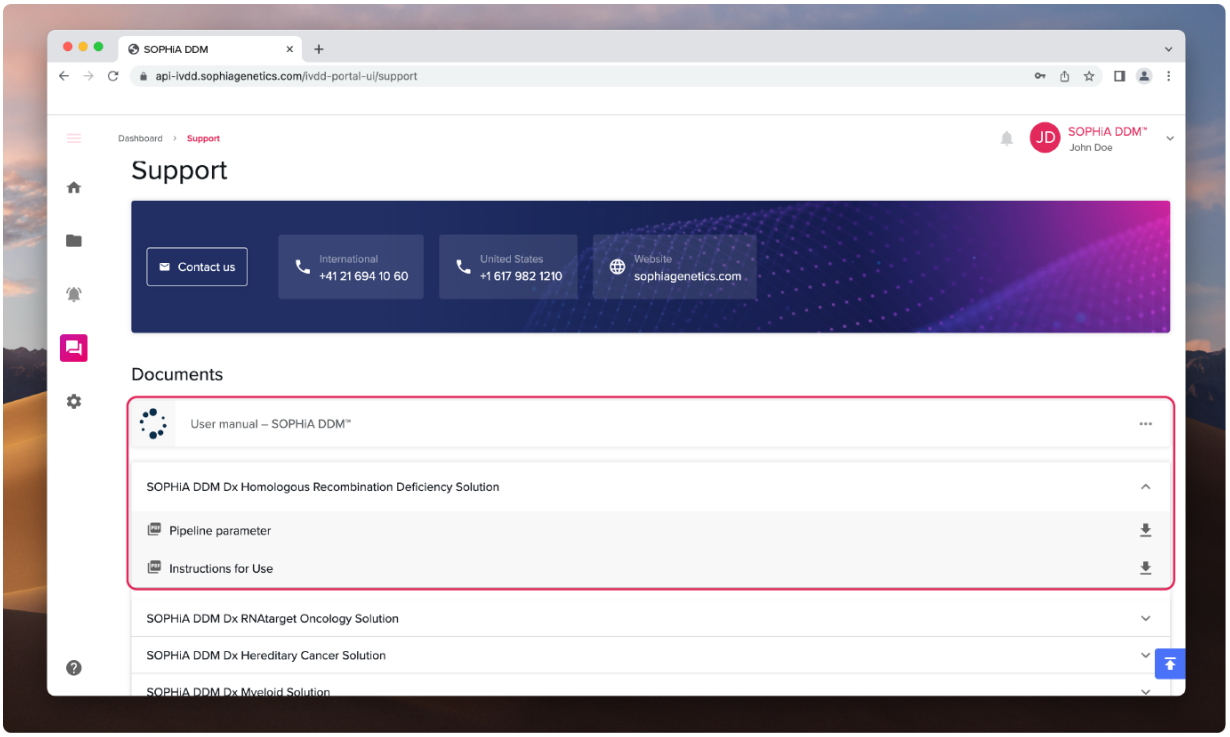


Abbildung 5: Auf SOPHiA DDM verfügbare technische Dokumentation

Rechtliche Hinweise anzeigen

Wählen Sie auf der Seite ***Support*** die Option ***Legal Documentation*** (Rechtliche Dokumentation), um Ihre regionsspezifischen Allgemeinen Geschäftsbedingungen anzuzeigen.

Eine Analyseanfrage erstellen

Wenn Sie eine neue Anfrage für eine genomische Analyse erstellen wollen, können Sie das Widget ***New Analysis*** (Neue Analyse) im Dashboard verwenden, um die Seite ***NEW ANALYSIS*** (NEUE ANALYSE) aufzurufen.

Sie können dazu auch > + > ***New Analysis*** (Neue Analyse) wählen.

Die Plattform führt Sie durch die erforderlichen Schritte, um sicherzustellen, dass alle erforderlichen Informationen vorhanden sind:

1. Produkt auswählen
2. Sequenzierungsdateien auswählen
3. Proben- und Patienteninformationen prüfen
4. Proben- und Patienteninformationen hinzufügen oder bearbeiten (optional)
5. Anfrage bestätigen und absenden

Alle Proben in der Analyseanfrage müssen im gleichen Sequenzierungslauf verarbeitet und mit den gleichen Assay-Reagenzien vorbereitet worden sein.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Produkt auswählen

Wählen Sie auf der Seite ***My products*** (Meine Produkte) das Produkt (Anwendung und Sequenzer) aus, das für die Analyse verwendet werden soll.

Es sind nur IVD-Anwendungen verfügbar.

Bitte verwenden Sie die SOPHiA DDM-Desktopanwendung für RUO- (nur für Forschungszwecke) oder CDS-Anwendungen (klinische Entscheidungshilfe).

Wenn Sie nur ein Produkt aktiviert haben, wird es automatisch ausgewählt.

Sequenzierungsdateien auswählen

Um Sequenzierungsdateien auszuwählen, können Sie:

- Wählen Sie ***Upload*** (Hochladen) oder
- ziehen Sie Ihre Dateien per Drag & Drop in die Ablagezone

Sequenzierungsdaten werden nur im FASTQ GZ-Format akzeptiert.

Nicht kompatible Dateien werden automatisch aus der Auswahl entfernt.

Wenn Sie alle Dateien in einem bestimmten Ordner hochladen wollen, ziehen Sie den Ordner in die Ablagezone.

Alle Sequenzierungsdateien in diesem Ordner und in jeglichen Unterordnern werden zum Hochladen ausgewählt, sofern sie das korrekte Format haben.

Namenskonvention für Sequenzierungsdateien

Sequenzierungsdateien müssen nach der Illumina-Konvention (*Probenname_S1_L001_R1_001.fastq.gz*) benannt werden.

Konvention	Beschreibung
Probenname	Wird zusammen mit der Probennummer verwendet, um Dateien nach Probe zu gruppieren. Erscheint in Sophia DDM im Feld „Sample ID" (Proben-ID).
S1	Wird zusammen mit dem Probennamen verwendet, um Dateien nach Probe zu gruppieren. Wird in Dateiprüfungen verwendet (siehe Dateiprüfungen auf Seite 16).
L001	Spurnummer.
R1	Auslesung.

Tabelle 2 Illumina-Namenskonventionen

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Dateiprüfungen

Nachdem Sie die Sequenzierungsdateien für die Anfrage ausgewählt haben, führt die Plattform eine Reihe von Prüfungen durch, um sicherzustellen, dass alle für die Analyse erforderlichen Dateien vorhanden sind und im korrekten Format vorliegen:

- Probennummern müssen eindeutig sein

  Die Proben in einer Anfrage müssen aus dem gleichen Sequenzierungslauf stammen. Wenn zwei oder mehr Proben die gleiche Probennummer haben, wird eine Fehlermeldung angezeigt.
  Zwei Proben mit der gleichen Probennummer sind ein Indiz dafür, dass die Proben aus verschiedenen Sequenzierungsläufen stammen.

- Sequenzierungsdateipaare pro Probe müssen das gleiche Format haben

  Wenn die Dateien für eine Probe in unterschiedlichem Format vorliegen, wird eine Fehlermeldung angezeigt.

- Sequenzierungsdateipaare müssen vollständig sein

  Wenn eine Datei für eine Probe fehlt, wird eine Fehlermeldung angezeigt, dass die Probendateien unvollständig sind.

- Spurnummerprüfung

  Für Illumina NextSeq-Sequenzierungsdaten gestattet die Plattform das Hochladen von einem Dateipaar pro Probe oder von vier Paaren (ein Auslesungspaar für jede der vier Spurnummern).
  Proben mit Dateien für nur zwei oder drei Spuren lösen eine Fehlermeldung aus.

Der Upload ist auf maximal 150 Proben oder eine Dateigröße von maximal 200 GB beschränkt.

Wenn Sie diese Grenzwerte überschreiten, wird eine Fehlermeldung angezeigt, in der Sie aufgefordert werden, Ihre Auswahl zu ändern.

Proben- und Patienteninformationen prüfen

Wenn die Prüfungen der Sequenzierungsdateien erfolgreich abgeschlossen wurden, können Sie mit dem nächsten Schritt fortfahren und die Anfrage sowie die Proben- und Patienteninformationen überprüfen.

Es wird ein Standardname vorgegeben, der das Anfragedatum enthält.

Sie können den Anfragenamen bearbeiten.

Das System extrahiert die folgenden Informationen aus dem FASTQ-Dateinamen:

- Proben-ID aus SampleName
- Probennummer, z. B. S1 oder S2

▶ Nähere Informationen zu Dateinamenskonventionen finden Sie unter Namenskonvention für Sequenzierungsdateien auf Seite 15.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Patienten- oder Probeninformationen hinzufügen oder bearbeiten

Diese Phase der Analyseanfrage ist optional.

Zu diesem Zeitpunkt können Sie:

- Die Patienten-ID ändern
- Geben Sie die ID eines bestehenden Patienten in Ihrem Konto ein.
- Zusätzliche Patienteninformationen eingeben:
  - Geburtsdatum
  - Geschlecht
  - Vor- und Nachname
- Probeninformationen eingeben:
  - Probenentnahmedatum
- Kontrollproben als positiv oder negativ kennzeichnen

Das Feld ***Patient ID*** (Patienten-ID) ist beim Erstellen eines Patientendatensatzes und einer Analyse verbindlich.

Standardmäßig wird die Proben-ID als Patienten-ID vorgegeben.

Wenn Sie eine bestehende Patienten-ID eingeben, werden die entsprechenden Patientendatenfelder (falls verfügbar) automatisch ausgefüllt.

Verwenden Sie die Kontrollkästchen, um mehrere Proben gleichzeitig zu bearbeiten.

Anfrage bestätigen und absenden

Bevor Sie die Analyseanfrage absenden, müssen Sie bestätigen, dass Sie die Beschränkungen der klinischen Anwendung gelesen und verstanden haben.

▶ Nähere Informationen dazu finden Sie in der Gebrauchsanweisung Ihrer klinischen Anwendung.

Wenn Sie die Anfrage absenden, wird der Datenupload gestartet. Der Datenupload ist abhängig von:

- Einer ununterbrochenen Internetverbindung
- Einer aktiven Webanwendungssitzung
- Ihrer Workstation

Die folgenden Szenarien führen dazu, dass der Upload angehalten wird:

- Schließen der Browser-Registerkarte bzw. des Fensters für SOPHiA DDM
- Abmelden von Ihrer Workstation oder von Sophia DDM
- Ruhemodus

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Je nach den Einstellungen Ihres Betriebssystems kann der Ruhemodus den Dateiupload stoppen.

SOPHiA GENETICS empfiehlt, dies zu testen, damit Sie verstehen, welche Auswirkungen Ihre Workstation-Einstellungen auf Uploads haben.

Workstation sichern, ohne den Dateiupload zu unterbrechen

Um Ihre Workstation während des Hochladens zu sichern, empfiehlt SOPHiA GENETICS die Verwendung einer Bildschirmsperre.

Wenn die Bildschirmsperre des Geräts aktiviert ist, kann der Upload fortgesetzt werden.

▶ Nähere Informationen zu Analyseanfragen finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

Den Uploadfortschritt überwachen

Wenn ein oder mehrere Uploads ausgeführt werden, erscheint in der unteren rechten Ecke des Plattformfensters eine frei bewegliche Schaltfläche für den Upload-Status.

Wählen Sie diese, um den Upload-Status anzuzeigen.

Schaltflächenfarbe	Uploadstatus
Blau	Mindestens ein Upload läuft gegenwärtig
Grün	Alle Uploads sind abgeschlossen
Orange	Mindestens ein Upload wurde angehalten und muss behandelt werden
Rot	Mindestens ein Upload ist fehlgeschlagen und muss behandelt werden

Tabelle 3 Uploadstatus

Der Dateiupload wird beendet, wenn Sie die Browser-Registerkarte schließen oder sich von der Workstation oder der SOPHiA DDM-Webanwendung abmelden.

Sollte ein Upload fehlschlagen, wählen Sie die betreffende(n) Datei(en) erneut aus, um den Upload erneut zu starten.

Schlägt der Upload wiederum fehl, kontaktieren Sie bitte support@sophiagenetics.com.

Wenn Sie sich bei der SOPHiA DDM-Webanwendung anmelden, nachdem ein Upload unterbrochen wurde, müssen Sie alle nicht hochgeladenen Dateien auswählen, um den Upload fortzusetzen. Der Upload wird dann an dem Punkt fortgesetzt, an dem er unterbrochen wurde.

Im Rahmen des Workflows zum Überwachen des Uploadfortschritts können Sie:

- Uploads überwachen
- Uploads anhalten und fortsetzen

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

- Unterbrochene Uploads und Uploadfehler verwalten
- Abgeschlossene Uploads löschen

▶ Nähere Informationen zu Analyseanfragen finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

So überwachen Sie den Upload einer Analyse:

1. Zeigen Sie auf dem Dashboard mit der Maus auf das Upload-Symbol
   Der Upload-Status (z. B. 1 von 3) wird angezeigt.
2. Wählen Sie im Fenster ***UPLOADS*** das Upload-Symbol, um laufende, abgeschlossene und unterbrochene Uploads anzuzeigen.

Den Analysefortschritt überwachen

Sie können den Fortschritt einer Analyse im Widget ***My Genomic Analysis Requests*** (Meine genomischen Analyseanfragen) (Abbildung 6) oder in Ihrem Browser überwachen.

▶ Nähere Informationen dazu finden Sie unter Browseraktionen auf Seite 23.

Der Prozess besteht aus drei Phasen:

1. Bioinformatische Analyse
2. Speichern der Ergebnisse
3. IVD-Berichterstattung

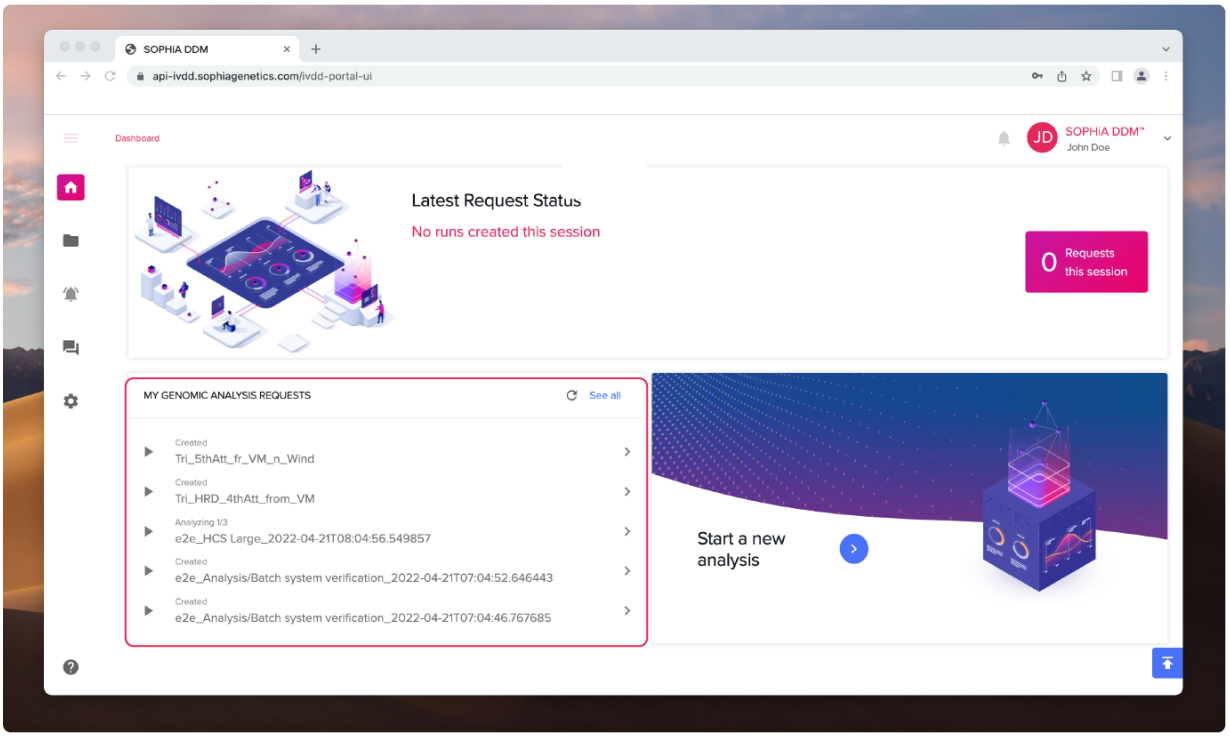


Abbildung 6: Widget ***My Genomic Analysis Requests***

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Ergebnisse herunterladen

Sie können Ergebnisse im Browser pro Probe oder pro Anfrage herunterladen.

▶ Nähere Informationen zu Browseraktionen finden Sie unter Browseraktionen auf Seite 23.

Welche Ergebnisse zum Herunterladen verfügbar sind, hängt von Ihrer klinischen Anwendung ab (siehe Tabelle 4).

Ergebnisdatei	Beschreibung	Klinische Anwendungen	Pro Probe oder pro Anfrage
IVD-Bericht	Ein PDF-Bericht, der die Testergebnisse zusammenfasst Der Inhalt ist hängt von der klinischen Anwendung ab*	Alle	Pro Probe
Full_variant_table_secondary.txt	IVD-Variantendatei*	HCS, MYS und STS	Pro Probe
Flagged_regions.txt	Liste der Regionen mit einem Pipelinefilter oder einer Warnung*	HCS, MYS und STS	Pro Probe
Problematic_regions.txt	Liste der in der Analyse identifizierten problematischen Regionen*	HCS	Pro Probe
Target.txt	Zielregionen Die Datei wird pro Probe bereitgestellt, aber der Inhalt ist anwendungsspezifisch und stellt kein Ergebnis dar	HCS, MYS und STS	Pro Probe
QA-patient	Qualitätsbericht zur Patientenprobe	HCS, MYS und STS	Pro Probe
QA-report	Qualitätsbericht zur Anfrage	HCS, MYS, STS und ROS	Pro Probe

Tabelle 4 Für klinische Anwendungen verfügbare Ergebnisse

*Nähere Informationen finden Sie unter Warnungen und Nutzungsbeschränkungen auf Seite 3.

Qualitätsberichte sind nicht im Umfang von IVD enthalten. Sie werden als ergänzende Informationen bereitgestellt.

Einen Patienten erstellen und bearbeiten

In der Sophia DDM-Webanwendung können Sie:

- Einen Patienten innerhalb einer Analyseanfrage erstellen
- Einen Patienten unabhängig von einer Analyseanfrage erstellen
- Patienteninformationen bearbeiten

Beim Einrichten einer Analyseanfrage werden Patienten automatisch erstellt. Nähere Informationen dazu finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Sie können Analysen, Proben und Patienten durchsuchen und filtern und durchsuchen. Wenn Sie ein Element auswählen, können Sie:

- Elementdetails anzeigen
- Angefügte Dateien herunterladen
- Unterelemente öffnen, wenn es sich bei dem Element um einen Container handelt (z. B. eine Analyse mit mehreren Proben)

Sie können nach ***Anfragen***, ***Proben*** und ***Patienten*** filtern.

Klicken Sie einmal auf einen Eintrag in der Liste, um das betreffende Element zu öffnen. Wenn es sich bei dem Element um einen Container handelt, doppelklicken Sie darauf, um eine Liste seiner Unterelemente anzuzeigen.

Angefügte Dateien können einzeln oder stapelweise heruntergeladen werden.

Einen Patienten innerhalb einer Analyseanfrage erstellen

In SOPHiA DDM können Sie Patienten erstellen, während Sie eine Analyseanfrage einrichten.

► Nähere Informationen dazu finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

Einen neuen Patienten erstellen

So erstellen Sie unabhängig von einer Analyse einen neuen Patienten:

1. Wählen Sie im Browser ***+*** > ***New patient*** (Neuer Patient).
2. Geben Sie im ***CREATE PATIENT*** (PATIENT ERSTELLEN) die folgenden Informationen ein:
   a. Patienten-ID
   b. Vor- und Nachname
   c. Geschlecht
   d. Geburtsdatum
3. Wählen Sie ***Create*** (Erstellen).

Das Feld ***Patient ID*** (Patienten-ID) ist beim Erstellen eines Patientendatensatzes und einer Analyse verbindlich.

Standardmäßig wird die Proben-ID als Patienten-ID vorgegeben.

Die Patienten-ID muss eindeutig sein.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Einen Patienten bearbeiten

So bearbeiten Sie einen bestehenden Patienten:

1. Wählen Sie im Dashboard, um nach einem Patienten zu suchen
1. Wählen Sie ***Add Filter*** (Filter hinzufügen) > ***Patient***.
2. Geben Sie die Patientendetails in die Suchleiste ein.
3. Wählen Sie den Patienten aus, den Sie bearbeiten wollen, aus der Liste aus.
4. Wählen Sie im Patientenübersichts-Bildschirm die Option ***Information*** (Informationen).
5. Wählen Sie ***Open*** (Öffnen).
6. Geben Sie im ***CREATE PATIENT*** (PATIENT ERSTELLEN) die Informationen zum neuen Patienten ein.
7. Wählen Sie ***Save*** (Speichern).

Mit Ausnahme der Patienten-ID können alle Patienteninformationen bearbeitet werden.

Sie können nach ***Anfragen***, ***Proben*** und ***Patienten*** filtern.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Browseraktionen

Mit dem Sophia DDM-Browser können Sie genomische Analyseanfragen, genomische Proben und Patienten durchsuchen und filtern und Sie können auf Ergebnisse zugreifen.

Um auf den Browser aufzurufen, wählen Sie in der Seitenleiste der Plattform.

Sie können den Browser auch über den entsprechenden Dashboard-Kurzbefehl aufrufen.

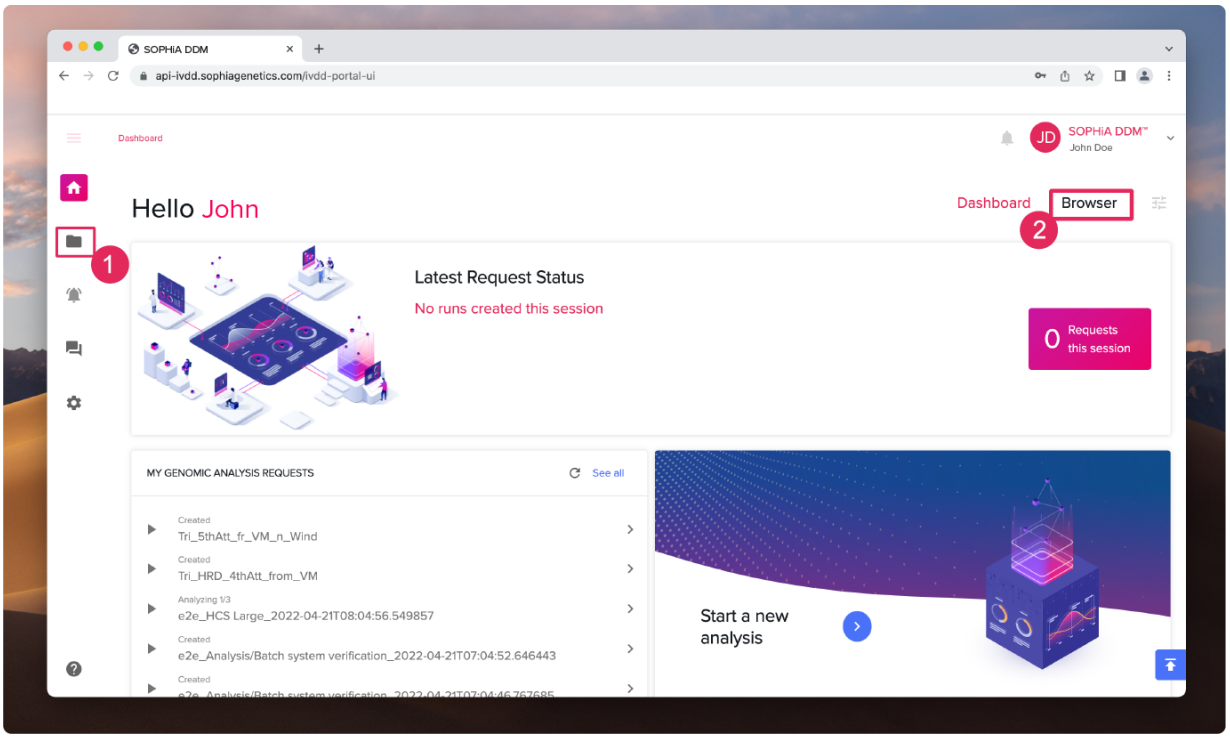


Abbildung 7: Browser-Navigationsschaltfläche in der Navigationsleiste (1) oder im Dashboard (2).

Bevor Sie die Informationen durchsuchen oder filtern, müssen Sie angeben, nach welcher Art von Element (Analyseanfrage, Probe oder Patient) Sie suchen.

Standardmäßig ist die Auswahl auf ***Requests*** (Anfragen) eingerichtet.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

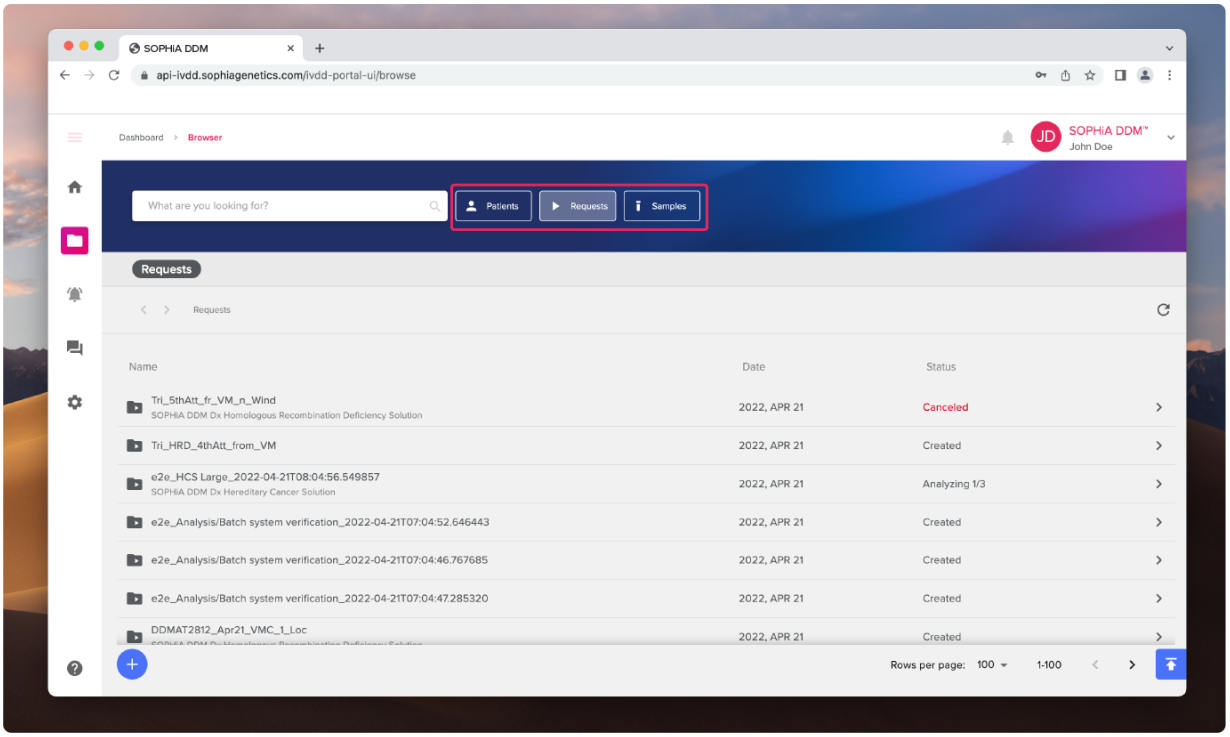


Abbildung 8: Elementauswahl

Durchsuchen

Elemente werden in Tabellenformat aufgelistet und können sortiert werden nach:

- Name
- Datum
- Status

Containerelemente

Containerelemente (Anfragen oder Patienten, die mehrere Proben enthalten) werden durch das Symbol dargestellt.

Wählen Sie ein Element in der Liste aus, um nähere Informationen im Detailbereich anzuzeigen.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

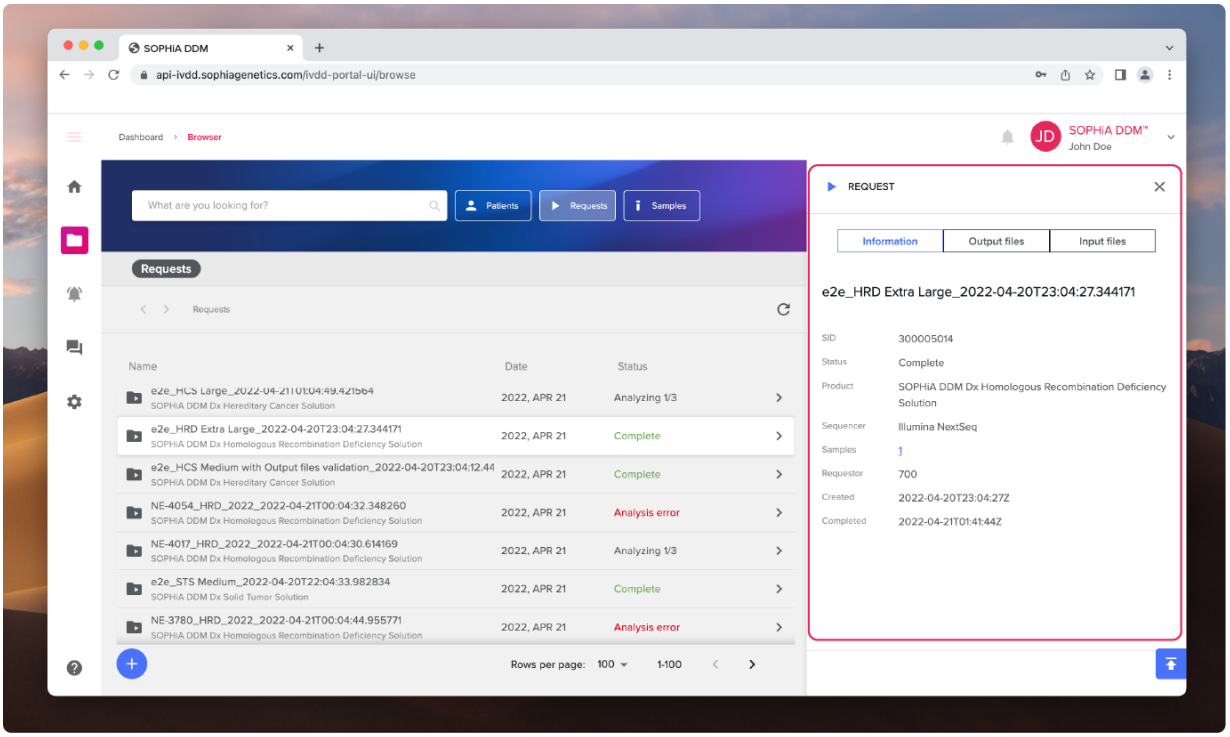


Abbildung 9: Detailbereich

Doppelklicken Sie auf ein Containerelement, um dessen Unterelemente anzuzeigen.

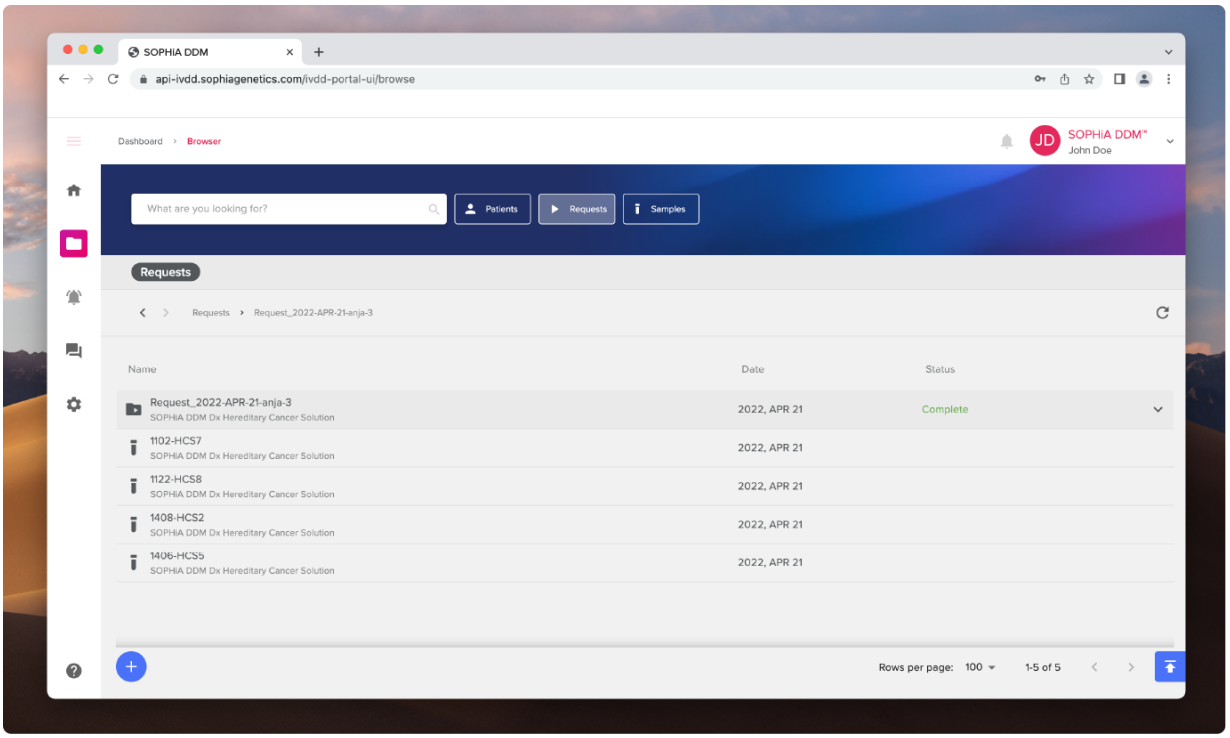


Abbildung 10: Offener Container

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Suchen

Im Browser können Sie die folgenden Arten von Suchvorgängen durchführen:

- Anfragen nach Anfragename
- Proben nach Proben-ID
- Patienten nach Patienten-ID und Vor- oder Nachname

Welche Elemente kann ich im Browser sehen?

Im Browser können Sie Folgendes anzeigen:

- Genomische Analyseanfragen
- Genomische Proben
- Patienten

Genomische Analyseanfragen

Nur Anfragen, die in der SOPHiA DDM-Webanwendung erstellt wurden, sind im Browser verfügbar.

Im Detailbereich werden Anfrage- und Analyseinformationen wie der Anfragename und die Anfrage-ID angezeigt.

Wenn Sie eine Analyseanfrage öffnen, können Sie alle mit dieser Anfrage verknüpften Proben anzeigen. Um eine Analyseanfrage zu öffnen, doppelklicken Sie auf diese, oder wählen Sie im Detailbereich die Option ***Open*** (Öffnen).

▶ Nähere Informationen zu Analyseanfragen finden Sie unter Eine Analyseanfrage erstellen auf Seite 14.

Im Bereich ***Request Details*** (Anfragedetails) können Sie auf alle Ein- und Ausgabedateien der Analyse zugreifen (einschließlich des IVD-Berichts) und Sie können diese herunterladen. Wählen Sie die gewünschten Dateien aus.

Die Dateien, die heruntergeladen werden können, sind spezifisch für das für die Analyse verwendete Produkt.

▶ Nähere Informationen dazu finden Sie in der Gebrauchsanweisung Ihrer klinischen Anwendung.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

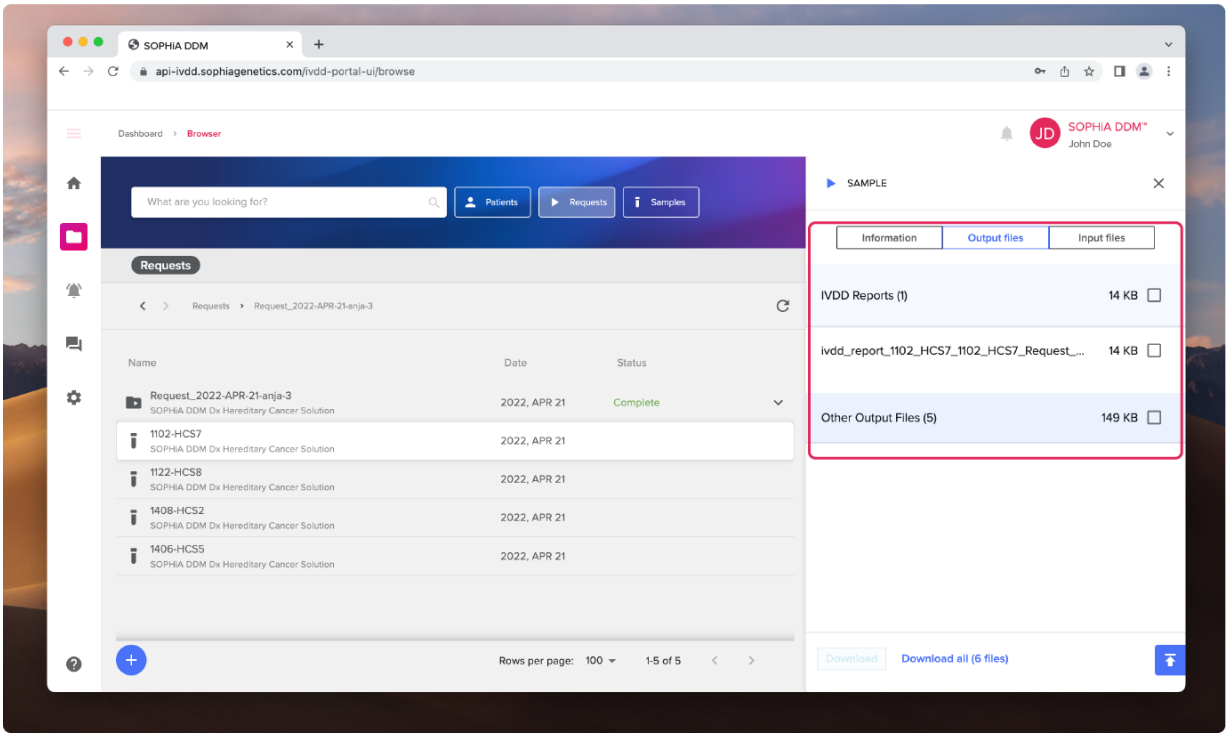


Abbildung 11: Anfragedetailbereich

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

Genomische Proben

Nur Proben, die in der SOPHiA DDM-Webanwendung analysiert wurden, sind im Browser verfügbar.

Im Probendetailbereich werden Informationen wie die Proben-ID und das für die Analyse verwendete Produkt angezeigt.

Um die mit einer Probe verknüpften Patienteninformationen anzuzeigen, wählen Sie den Link ***Patient*** im Detailbereich.

Eine genomische Probe entspricht einer Analyse einer Probe.

Wenn Sie eine weitere Anfrage für dieselbe Probe erstellen, wird ein zusätzlicher Probendatensatz mit einer anderen SOPHiA GENETICS-ID erstellt.

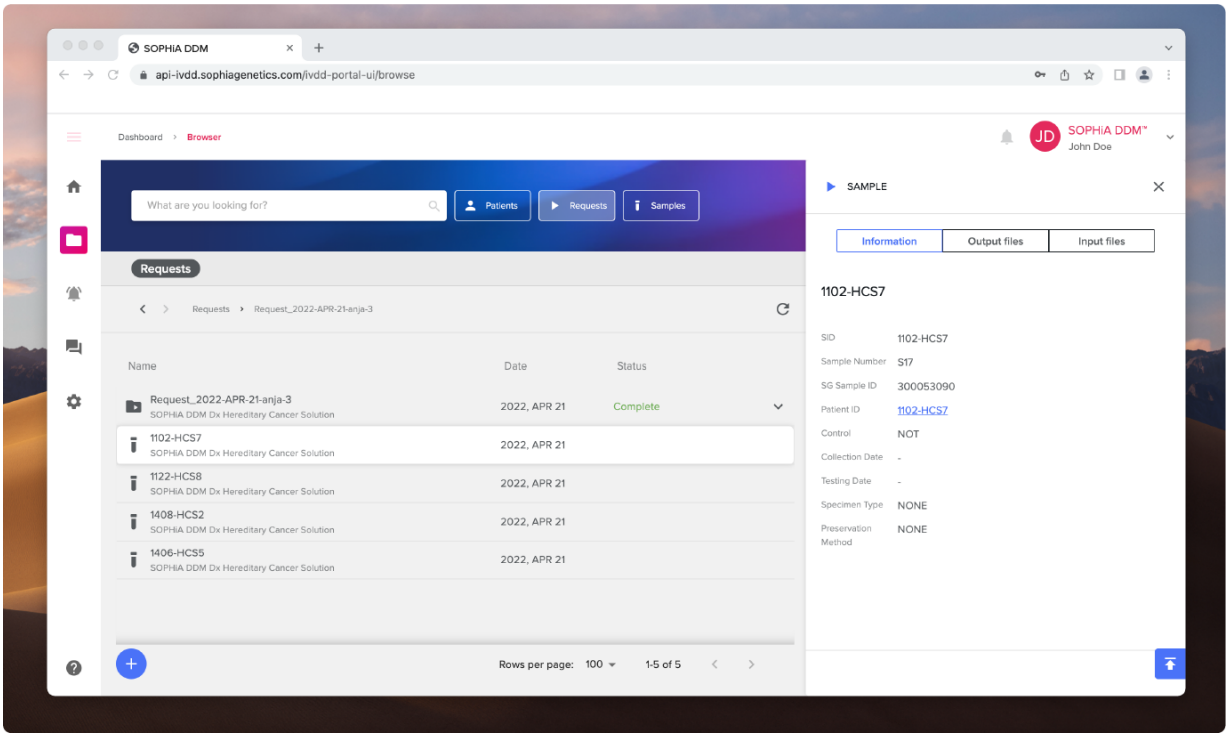


Abbildung 12: Probendetailbereich und Link „Patient"

Im Bereich ***Sample Details*** (Probendetails) können Sie auf alle Ein- und Ausgabedateien der ausgewählten Probe zugreifen (einschließlich des IVD-Berichts) und Sie können diese herunterladen.

Die Dateien, die heruntergeladen werden können, sind spezifisch für das für die Analyse verwendete Produkt.

▶ Nähere Informationen dazu finden Sie in der Gebrauchsanweisung Ihrer klinischen Anwendung.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

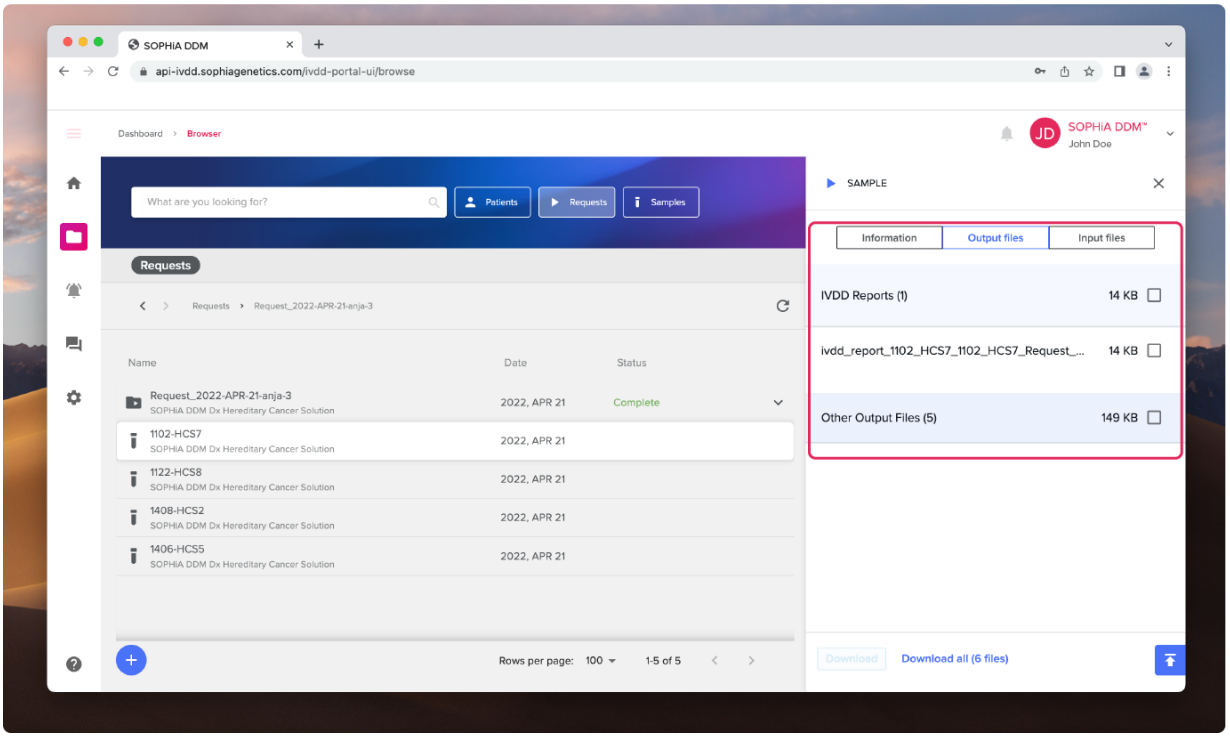


Abbildung 13: Ein- und Ausgabedateien einer Probe herunterladen

Patienten

Alle Patienten, die in der SOPHiA DDM Desktopanwendung und der Webanwendung erstellt wurden, können im Browser angezeigt werden.

Im Patientendetailbereich werden Patienteninformationen angezeigt, darunter:

- Patienten-ID
- Vor- und Nachname
- Geburtsdatum
- Geschlecht

Um Patienteninformationen zu bearbeiten, wählen Sie ***Edit*** (Bearbeiten).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Bedienungsanleitung (Forts.)

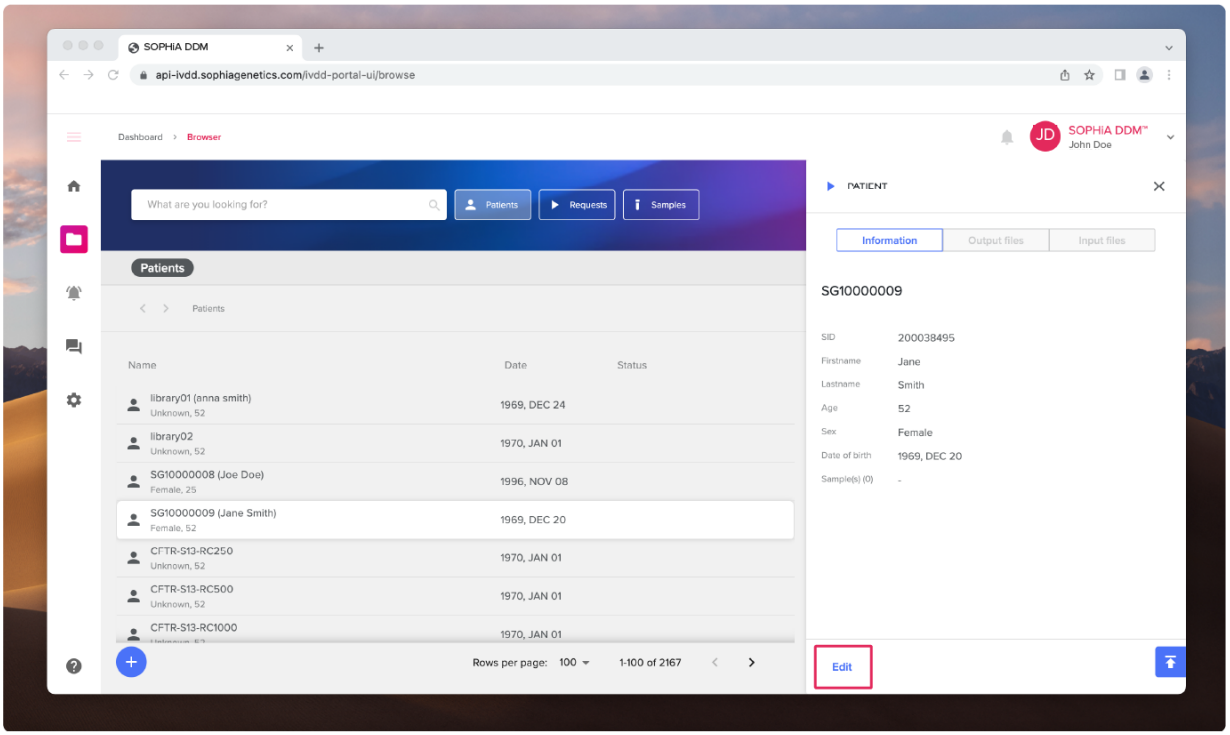


Abbildung 14: Patientendetailbereich

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Informationen zur Entsorgung

Die SOPHiA DDM-Webanwendung erfordert keine Entsorgung.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Wartung

Es gelten keine spezifischen Wartungsanforderungen für die SOPHiA DDM-Webanwendung.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Fehlerbehandlung

Es gelten keine spezifischen Fehlerbehandlungsanforderungen für die SOPHiA DDM-Webanwendung.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Support-Informationen

SOPHiA GENETICS SA

ZA La pièce 12

CH-1180 Rolle, Schweiz

Telefon

International: +41 21 694 10 60

Vereinigte Staaten: +1 617 982 1210

E-Mail: support@sophiagenetics.com

Website: www.sophiagenetics.com

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, Alle Rechte vorbehalten

Diese Seite ist absichtlich leer

SOPHiA GENETICS™