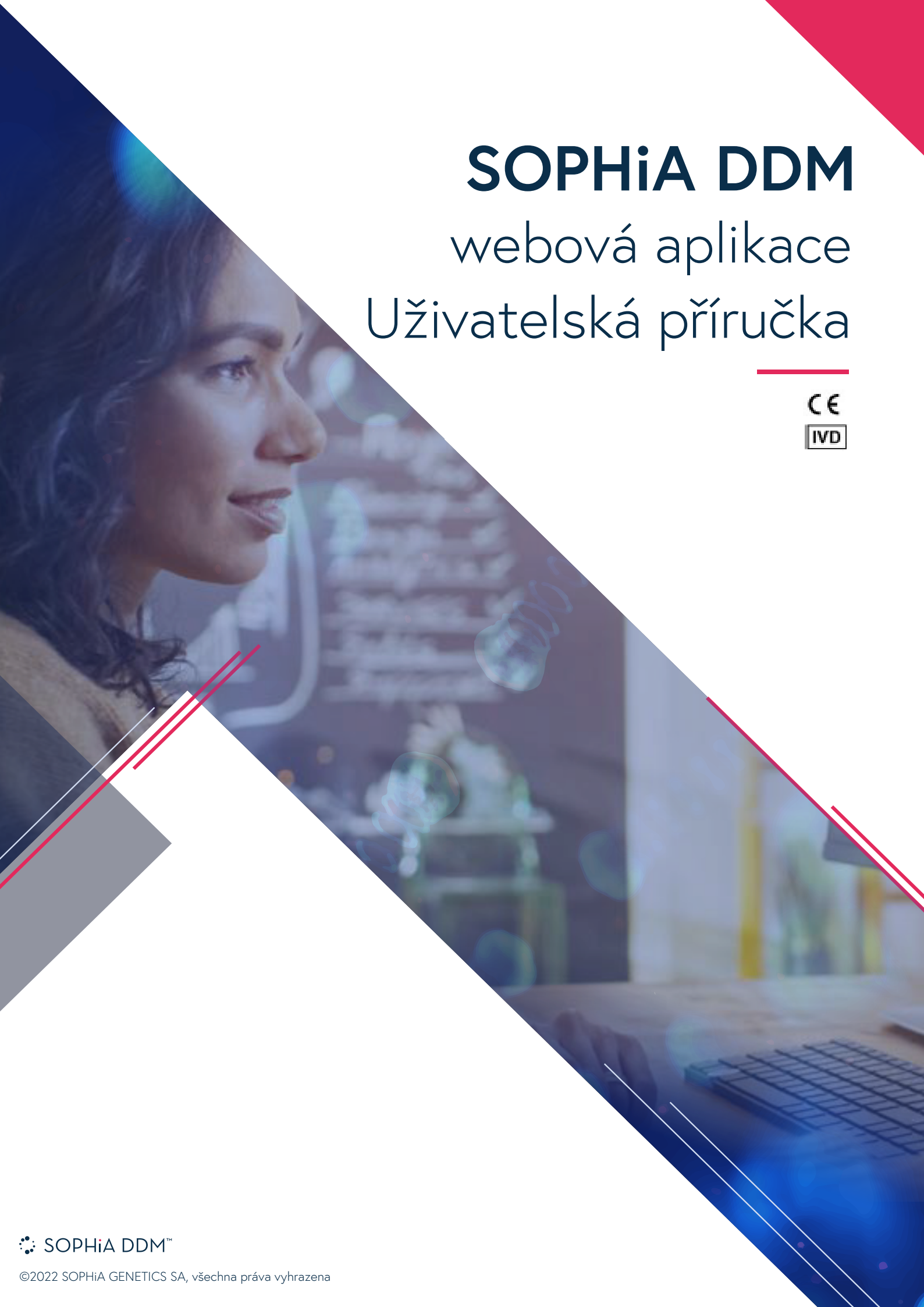
SOPHiA DDM

webová aplikace

Uživatelská příručka

CE
IVD



SOPHiA DDM™

©2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Informace o dokumentu

Název produktu: SOPHiA DDM™ Verze: 1.0.0

Verze platformy zohledňuje celý produkt IVD včetně platformy a komponent kanálu.

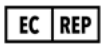
Historie revizí

Revize	Název revize	Datum revize	Shrnutí změn
r1	SG-00876 - r1 - CZ	2022-05-26	Počáteční verze dokumentu

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Informace o dokumentu (pokračování)

Tabulka symbolů

Symbol	Název
	Nahlédněte do návodu k použití nebo přejděte na web www.sophiagenetics.com
	Katalogové číslo
	Pozor
	Výrobce
	Shoda s evropskými předpisy
	Zplnomocněný zástupce v Evropském společenství
	Diagnostický zdravotnický prostředek in vitro
	Dovozce

Copyright

Tento dokument a jeho obsah jsou majetkem společnosti SOPHiA GENETICS a jejích přidružených společností (dále jen „SOPHiA GENETICS") a jsou určeny výhradně ke smluvnímu použití jejím zákazníkem v souvislosti s používáním zde popsaných produktů a k žádnému jinému účelu. Tento dokument a jeho obsah nesmí být používán nebo distribuován k žádnému jinému účelu ani jinak sdělován, zveřejňován nebo reprodukován jakýmkoli způsobem bez předchozího písemného souhlasu společnosti SOPHiA GENETICS. Společnost SOPHiA GENETICS tímto dokumentem neposkytuje jakýmkoli třetím stranám žádnou licenci na základě svého patentu, ochranné známky, autorských práv nebo obecných ani podobných práv. Aby bylo zajištěno správné a bezpečné používání zde popsaných produktů, musí být pokyny uvedené v tomto dokumentu přísně a výslovně dodržovány kvalifikovaným a řádně vyškoleným personálem. Před použitím těchto produktů je nutné si veškerý obsah tohoto dokumentu plně přečíst a porozumět mu.

POKUD SI ÚPLNĚ NEPŘEČTETE A NEBUDETE VÝSLOVNĚ DODRŽOVAT VŠECHNY ZDE UVEDENÉ POKYNY, MŮŽE DOJÍT K POŠKOZENÍ PRODUKTŮ, ZRANĚNÍ OSOB VČETNĚ UŽIVATELŮ ČI JINÝCH OSOB A POŠKOZENÍ JINÉHO MAJETKU.

SPOLEČNOST SOPHiA GENETICS NEPŘEBÍRÁ ŽÁDNOU ODPOVĚDNOST VYPLÝVAJÍCÍ Z NESPRÁVNÉHO POUŽÍVÁNÍ ZDE POPSANÝCH PRODUKTŮ (VČETNĚ JEJICH ČÁSTÍ NEBO SOFTWARU).

Informace o dokumentu (pokračování)

Kontaktní adresa

SOPHiA GENETICS SA
ZA La Pièce 12,
CH-1180 Rolle, Switzerland
E-mail: support@sophiagenetics.com
Telefon:
Mezinárodní: +41 21 694 10 60
USA: +1 617 982 1210
Web: www.sophiagenetics.com

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

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Informace o dokumentu (pokračování)

Konvence

V tomto dokumentu se používají následující konvence:

▶ Další informace...	Křížový odkaz na související nebo podrobnější téma.
[ ]	V hranatých závorkách jsou uvedeny volitelné kvalifikátory, argumenty nebo data.
<>	V lomených závorkách jsou uvedeny povinné argumenty nebo data.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Informace o dokumentu (pokračování)

Zamýšlené použití

SOPHiA DDM je softwarová platforma, která poskytuje klinickým lékařům a výzkumníkům řešení, které jim pomáhá při přijímání informovaných rozhodnutí na základě genomových dat u onkologických a dědičných poruch, včetně těžko hodnotitelných stavů se vzácnými variantami. Provádí to prostřednictvím analýzy dat sekvenování nové generace vytvořených z knihoven celého genomu, knihoven souprav pro zachycení DNA nebo RNA nebo souprav amplikonů pro zárodečné a somatické aplikace.
Platforma SOPHiA DDM je určena k použití vyškolenými laboratorními profesionály, klinickými genetiky a molekulárními patology.
SOPHiA DDM pro IVD je webová aplikace, která vám umožňuje požádat o genomovou analýzu vzorku nebo skupiny vzorků včetně odeslání sekvenačních souborů, sledování stavu požadavku a stažení souborů s výsledky.
Aplikace pouze pro účely výzkumu (RUO) a podpory klinického rozhodování (CDS) jsou přístupné prostřednictvím desktopové aplikace, která je popsána v provozní příručce SOPHiA DDM.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Obsah

Informace o dokumentu i

Obsah vi

Definice pojmů 1

Upozornění a omezení použití 3

Zpracování dat 4

Skladování a manipulace 5

Instalace 6

- Požadavky na webový prohlížeč 6
- Požadavky na hardware 6
- Doporučená rychlost připojení k internetu 6

Komponenty a nastavení 7

Pokyny k obsluze 8

- Zabezpečený přístup 8
  - Přístup k platformě SOPHiA DDM 8
  - Přihlášení 8
  - Odhlášení 9
- Přístup k informacím o uživatelském účtu 10
- Přístup k informacím o klientském účtu 11
- Přístup k číslu verze platformy 11
- Přístup k podpoře 12

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Obsah (pokračování)

Kontaktování podpory 12

Telefonicky 12

E-mailem 12

Stažení technické dokumentace 13

Přístup k právní dokumentaci 14

Vytvoření požadavku na analýzu 14

Výběr produktu 15

Výběr sekvenačních souborů 15

Konvence pojmenování sekvenačních souborů 15

Kontroly souborů 16

Kontrola informací o vzorku a pacientovi 16

Přidání nebo úpravy informací o pacientovi nebo vzorku 17

Potvrzení a odeslání požadavku 17

Zabezpečení pracovní stanice bez přerušení odesílání souborů 18

Sledování průběhu odesílání 18

Sledování průběhu analýzy 19

Stažení výsledků 20

Vytvoření a úpravy pacienta 20

Vytvoření pacienta v rámci požadavku na analýzu 21

Vytvoření nového pacienta 21

Úpravy pacienta 22

Akce v prohlížeči 23

Procházení 24

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Obsah (pokračování)

Kontejnerové položky 24

Vyhledávání 26

Jaké položky mohu vidět v prohlížeči? 26

Požadavky na genomovou analýzu 26

Genomové vzorky 28

Pacienti 29

Informace o likvidaci 31

Údržba 32

Řešení potíží 33

Informace o podpoře 34

Telefon 34

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Definice pojmů

C

CDS
Podpora klinického rozhodování – není určeno pro diagnostické procedury.

D

Dokument s parametry kanálu
Dokument s parametry kanálu obsahuje souhrnný popis algoritmu používaného k analýze nezpracovaných dat. Uvádí všechny relevantní kroky analýzy a zdůrazňuje důležité parametry a prahové hodnoty používané k určování variant s vysokou nebo nízkou úrovní spolehlivosti a k jejich vyřazování.

Dvoufaktorové ověřování
Vícefaktorové ověřování zahrnující dva faktory – něco, co uživatel zná, například heslo nebo kód PIN, a něco, co uživatel vlastní, například token nebo čipová karta, nebo biometrický atribut ověřované osoby.

G

Genomový vzorek
Výstup sekvenačního běhu NGS pro daný genetický vzorek. Genomový vzorek odpovídá jednomu nebo více párům souborů FASTQ se stejným ID vzorku a číslem vzorku. Označuje se také jako vzorek.

I

ID pacienta
Identifikátor pacienta definovaný při vytváření pacienta. ID pacienta po vytvoření nelze změnit.

ID vzorku
Identifikátor vzorku extrahovaný z názvu souboru vzorku FASTQ.

IFU
Návod k použití konkrétní klinické aplikace. Obsahuje informace umožňující bezpečné a správné používání aplikace. Obsahuje také pokyny k použití, údržbě a řešení potíží a upozornění a omezení.

K

Klinická aplikace
Bioinformatický kanál (někdy v kombinaci se soupravou pro přípravu a obohacení knihovny) používaný k vylepšení platformy SOPHiA DDM, například SOPHiA DDM Dx Solid Tumor Solution. Označuje se také jako aplikace.

N

Název požadavku
Název požadavku ručně zadaný uživatelem.

P

Platforma SOPHiA DDM
Dále označovaná jako SOPHiA DDM nebo platforma. Tato platforma hostuje systémy IVD a RUO. Předmětem této uživatelské příručky je systém IVD. K platformě SOPHiA DDM pro IVD lze přistupovat prostřednictvím webové aplikace tak, jak popisuje tato příručka. K platformě SOPHiA DDM pro RUO lze přistupovat prostřednictvím desktopové aplikace a je popsána v provozní příručce.

Požadavek
Jiný výraz pro požadavek na genomovou analýzu.

Požadavek na genomovou analýzu
Požadavek na analýzu jednoho nebo více genomových vzorků, který definuje vstupní data a produkt, který se má k analýze použít. Požadavku je přidělen název a ID, pomocí kterého lze identifikovat a vyhledat výsledky analýzy vzorků zahrnutých do stejného požadavku na genomovou analýzu. Označuje se také jako požadavek.

Produkt
Kombinace klinické aplikace a sekvenátoru spojená s genomovou analýzou.

Prohlížeč
Zobrazení používané k prohlížení, filtrování a vyhledávání požadavků, pacientů a vzorků.

R

RUO
Pouze pro účely výzkumu – není určeno pro diagnostické procedury.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

S

Sestava IVD
Sestava ve formátu PDF obsahující výsledky testu pro daného pacienta a vzorek. Další informace o obsahu sestavy najdete v návodu k použití příslušné klinické aplikace.

SID
Jedinečný identifkátor vygenerovaný platformou pro každý požadavek, vzorek a ID pacienta. Toto ID nelze upravit.

U

Účet
Zobecněný pojem pro ID uživatele, pověření, identitu, subjekt nebo entitu v adresářové službě představující jednotlivce, skupinu, systém, zařízení, funkci, službu atd.

V

Vzorek
Jiný výraz pro genomový vzorek.

W

Widgety
Komponenty hlavního panelu poskytující přehled nebo zástupce vyhrazených modulů platformy, například widget My Genomic Analysis Requests (Moje požadavky na genomovou analýzu) poskytuje přehled nejnovějších spuštění analýzy a rychlý přístup k vybraným nebo všem spuštěním analýzy.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Upozornění a omezení použití

Obecná omezení a rozsah webové aplikace SOPHiA DDM:

- K dispozici jsou jen aplikace CE-IVD
- K dispozici jsou jen výsledky IVD
- Interpretaci výsledků analýzy lze provádět v desktopové aplikaci SOPHiA DDM

Úplná sada výsledků analýzy je k dispozici v desktopové aplikaci SOPHiA DDM.

Desktopová aplikace SOPHiA DDM je určena pouze pro účely výzkumu (RUO) a podporu klinického rozhodování (CDS). Další informace najdete v návodech k použití klinických aplikací.

Omezení týkající se odesílání sekvenačních souborů:

- Sekvenační data jsou akceptována jen ve formátu FASTQ GZ; nekomprimované soubory FASTQ nejsou akceptovány
- Odesílání souborů pomocí webové aplikace SOPHiA DDM je omezeno na 150 vzorků nebo 200 GB na požadavek

Odesílání souborů závisí na aktivní relaci v aplikaci a pracovní stanici

- Soubory FASTQ musí dodržovat konvenci pojmenování Illumina

▶ Další informace týkající se odesílání souborů najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

▶ Další informace týkající se konvencí pojmenování najdete v části Konvence pojmenování sekvenačních souborů na straně 15.

Upozornění a omezení týkající se klinických aplikací jsou uvedena v příslušných návodech k použití.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Zpracování dat

Data odeslaná do platformy se zpracovávají za podmínek definovaných ve Všeobecných podmínkách společnosti SOPHiA GENETICS.

▶ Další informace najdete v části Přístup k právní dokumentaci na straně 14.

Data požadavků na analýzu jsou ukládána v back-endu a soubory v souborové službě.

Informace o operacích zpracování dat vám poskytne oddělení ochrany údajů společnosti SOPHiA GENETICS (privacy@sophiagenetics.com).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Skladování a manipulace

Netýká se.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Instalace

Webová aplikace SOPHiA DDM nemá žádné požadavky na instalaci.

► Informace o přístupu k webové aplikaci SOPHiA DDM najdete v části Přihlášení na straně 8.

Požadavky na webový prohlížeč

Webová aplikace SOPHiA DDM je optimalizovaná pro webový prohlížeč Google Chrome™ verze 100 a MS Edge verze 99.

Požadavky na hardware

Webová aplikace SOPHiA DDM podporuje minimální rozlišení obrazovky 1280 × 800 pixelů (16:10).

Pro optimální zobrazení společnost SOPHiA GENETICS doporučuje rozlišení obrazovky 1980 × 800 pixelů.

Doporučená rychlost připojení k internetu

Doporučená	Preferovaná	Ideální
> 20 Mb/s (1,5 hodiny na odeslání 10 GB)	> 100 Mb/s (17 minut na odeslání 10 GB)	> 200 Mb/s (17 minut na odeslání 100 GB)

Tabulka 1 Doporučená rychlost připojení k internetu (s odpovídající dobou odesílání souborů)

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Komponenty a nastavení

Webová aplikace SOPHiA DDM nevyžaduje žádné další nastavení.

▶ Informace o přístupu k webové aplikaci SOPHiA DDM najdete v části Přihlášení na straně 8.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze

V této části jsou popsány akce, které lze provádět ve webové aplikaci SOPHiA DDM.

Zabezpečený přístup

Platforma SOPHiA DDM poskytuje zabezpečený přístup, aby bylo zajištěno zabezpečení vašich aplikací SOPHiA GENETICS a dat.

Přístup k platformě SOPHiA DDM

Při prvním přístupu k platformě SOPHiA DDM se musíte zaregistrovat:

1. Vyberte možnost ***Activate my account*** (Aktivovat účet)
2. Zadejte svou e-mailovou adresu

> Musíte použít stejnou e-mailovou adresu, která byla použita k vytvoření vašeho účtu.
>
> Pokud potřebujete pomoc, obraťte se na správce účtu.

3. Vyberte možnost ***Send verification code*** (Odeslat ověřovací kód)
   Na e-mailovou adresu, kterou jste zadali jako Krok 2, bude zaslán ověřovací kód.
4. Zadejte ověřovací kód
5. Zadejte své jméno a vytvořte si nové heslo
   Heslo bude okamžitě zkontrolováno. V případě, že heslo nesplňuje požadavky na zabezpečení, se zobrazí upozornění.
6. Dokončete registraci kliknutím na tlačítko ***Create*** (Vytvořit)

> Je možné, že k platformě SOPHiA DDM lze přistupovat pomocí ověřovací služby jednotného přihlašování vaší organizace.
>
> Další informace vám poskytne zástupce společnosti SOPHiA GENETICS.

Přihlášení

Platforma SOPHiA DDM obsahuje náš nový proces dvoufaktorového ověřování.

▶ Další informace najdete v části Přístup k platformě SOPHiA DDM na straně 8 nebo na adrese https://www.sophiagenetics.com/auth-update/.

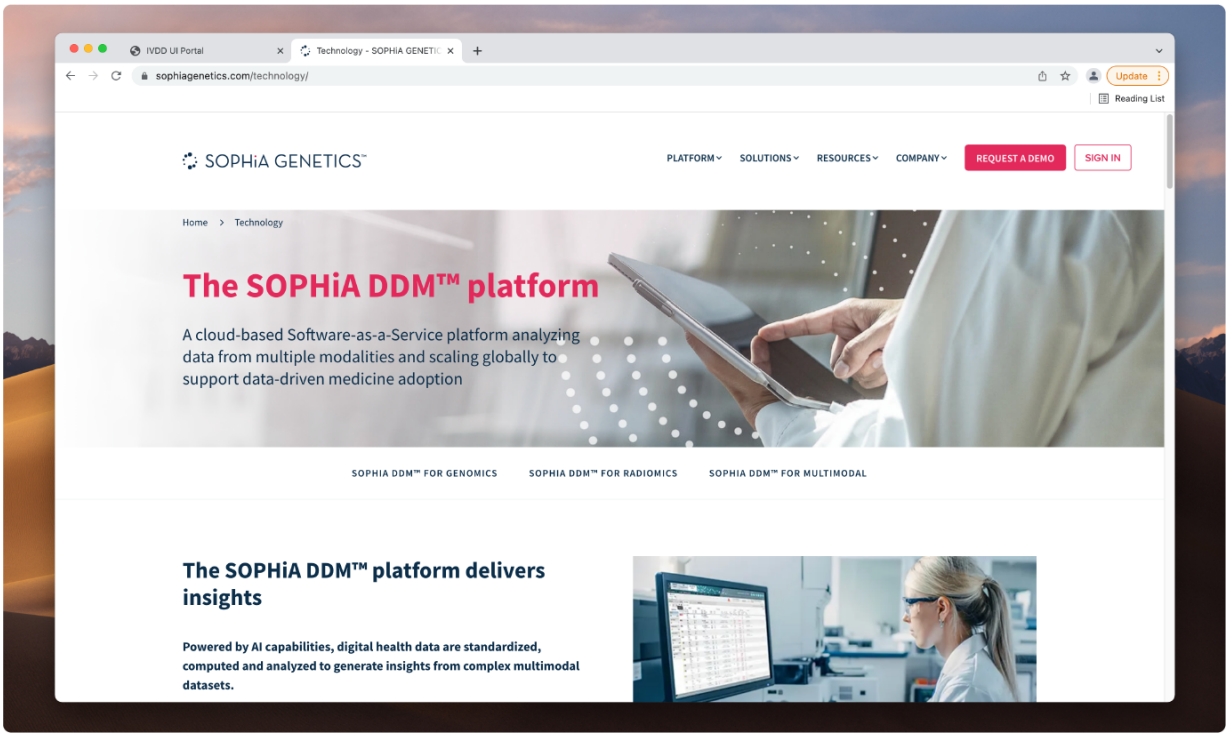
Přihlášení k platformě SOPHiA DDM:

1. Přejděte na adresu https://www.sophiagenetics.com/technology/
2. Zadejte své uživatelské jméno a heslo
3. Klikněte na tlačítko ***Sign in*** (Přihlášení)

> Může se zobrazit výzva k vícefaktorovému ověření, například zadání kódu, který vám byl zaslán e-mailem.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 1: Přihlášení k platformě SOPHiA DDM

Odhlášení

Odhlášení z webové aplikace SOPHiA DDM:

1. Na kterékoli obrazovce webové aplikace SOPHiA DDM vyberte svého uživatelského avatara.
2. Na stránce s profilem uživatele vyberte možnost ***Sign out*** (Odhlášení)
3. Potvrd'te odhlášení kliknutím na tlačítko ***OK***
   Zobrazí se přihlašovací stránka webové aplikace SOPHiA DDM.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

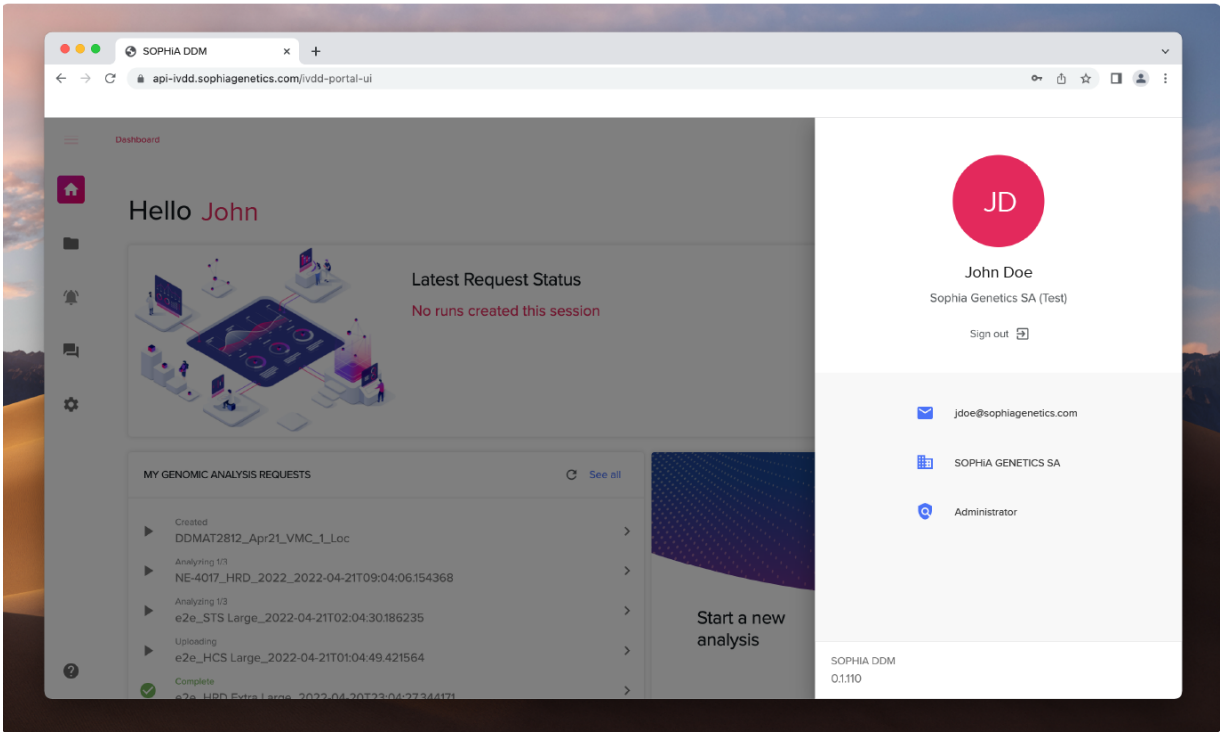
Pokyny k obsluze (pokračování)

Přístup k informacím o uživatelském účtu

Informace o účtu můžete zobrazit na panelu s profilem uživatele.

Chcete-li otevřít panel s informacemi o uživateli, klikněte na svého uživatelského avatara v pravém horním rohu okna SOPHiA DDM (Obrázek 2).

Na panel s profilem uživatele lze přejít z libovolné hlavní obrazovky webové aplikace SOPHiA DDM.



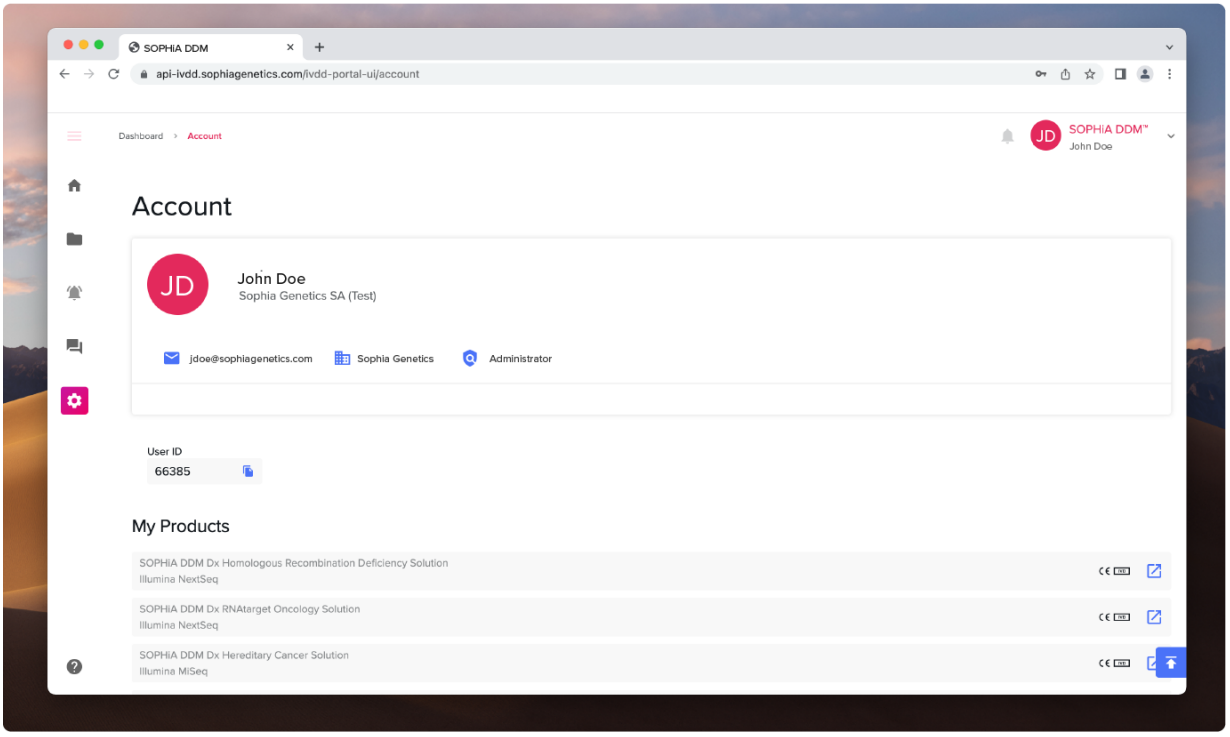
Obrázek 2: Panel s informacemi o uživateli

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Přístup k informacím o klientském účtu

Chcete-li otevřít panel s informacemi o účtu vaší organizace, vyberte na navigačním panelu položku ***Settings*** (Nastavení) (Obrázek 3).



Obrázek 3: Okno s informacemi o účtu

Přístup k číslu verze platformy

Číslo verze platformy zohledňuje celý produkt IVD včetně platformy a všech komponent kanálu.

Číslo verze platformy je uvedeno na panelu s informacemi o uživateli.

- Informace o panelu s informacemi o uživateli najdete v části Přístup k informacím o uživatelském účtu na straně 10.

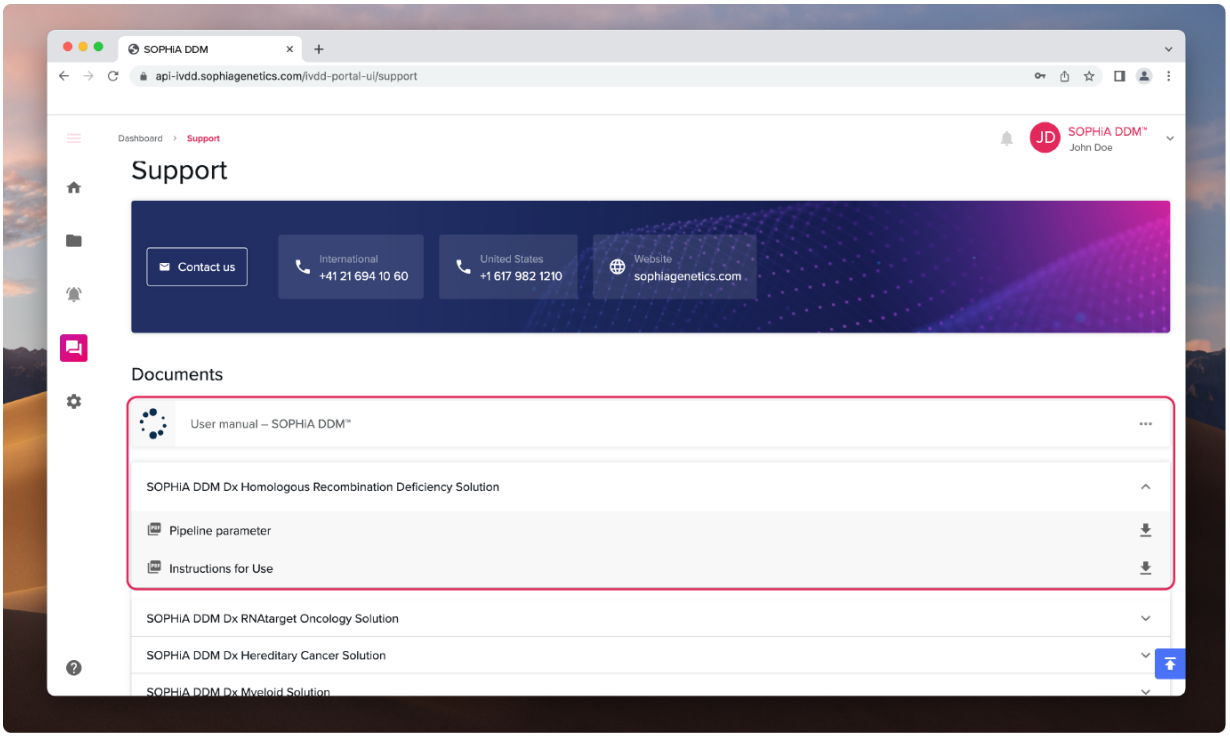
© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Přístup k podpoře

Platforma SOPHiA DDM poskytuje podpůrné informace a dokumentaci, abyste mohli aplikace SOPHiA GENETICS využívat co nejlépe.

Chcete-li přejít na stránku ***Support*** (Podpora) (Obrázek 4), klikněte na ikonu .



Obrázek 4: Stránka Support (Podpora)

Kontaktování podpory

Náš tým zákaznické podpory můžete kontaktovat telefonicky nebo e-mailem.

Telefonicky

- Zákazníci z USA: +1 617 982 1210
- Zákazníci z jiných zemí než USA: +41 21 694 10 60

E-mailem

Na webové stránce https://www.sophiagenetics.com/ vyberte položku ***Contact Us*** (Kontaktujte nás) a kontaktujte náš tým podpory e-mailem.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Při kontaktování týmu podpory e-mailem uveďte své ID uživatele (Přístup k informacím o uživatelském účtu na straně 10) a všechny relevantní informace, které nám pomohou váš problém vyřešit, jako například ID vzorku, ID požadavku a název produktu.

Stažení technické dokumentace

Na stránce ***Support*** (Podpora) si můžete stáhnout následující dokumenty (Obrázek 5):

- Uživatelská příručka k platformě
- Návod k použití klinické aplikace (IFU)

  Dokument s návodem k použití klinické aplikace obsahuje informace umožňující bezpečné a správné používání zdravotnického prostředku IVD a:

  - Návod k použití
  - Údržba
  - Řešení potíží
  - Upozornění a omezení
- Parametry kanálu

  Dokument s parametry kanálu obsahuje souhrnný popis algoritmu používaného k analýze nezpracovaných dat. Uvádí všechny relevantní kroky analýzy a zdůrazňuje důležité parametry a prahové hodnoty používané k určování variant s vysokou nebo nízkou úrovní spolehlivosti a k jejich vyřazování.

Dokument s parametry kanálu není k dispozici pro všechny aplikace.

Uživatelská příručka k platformě je společná pro všechny aplikace podporované platformou.

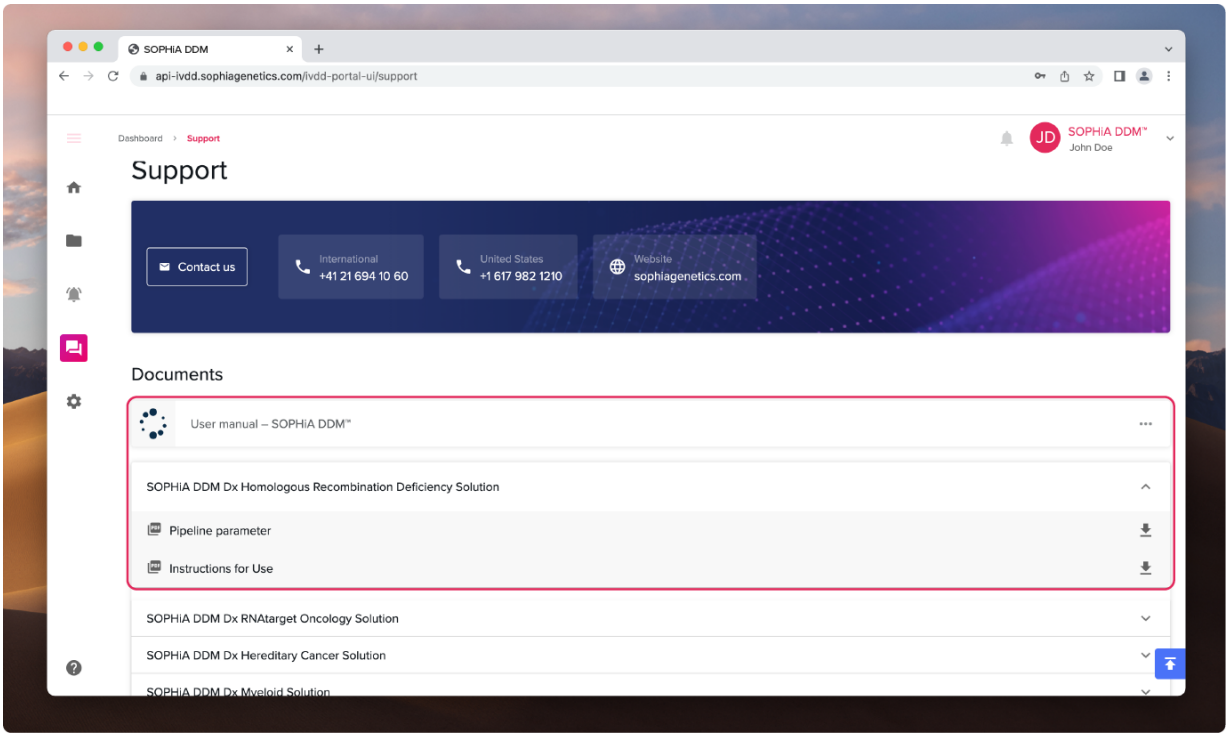
Návody k použití klinických aplikací a parametry kanálů jsou specifické pro každou klinickou aplikaci.

Chcete-li pokračovat v požadavku na analýzu, musíte si přečíst a potvrdit omezení popsaná v příslušném návodu k použití klinické aplikace, viz část Upozornění a omezení použití na straně 3.

▶Další informace o požadavcích na analýzu najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 5: Technická dokumentace dostupná na platformě SOPHiA DDM

Přístup k právní dokumentaci

Výběrem možnosti ***Legal documentation*** (Právní dokumentace) na stránce ***Support*** (Podpora) získáte přístup ke Všeobecným podmínkám (GTC) platným pro danou oblast.

Vytvoření požadavku na analýzu

Chcete-li vytvořit nový požadavek na genomovou analýzu, můžete pomocí widgetu ***New Analysis*** (Nová analýza) na hlavním panelu přejít na stránku ***NEW ANALYSIS*** (NOVÁ ANALÝZA).

Případně vyberte položky > + > ***New Analysis*** (Nová analýza).

Platforma vás provede procesem vytvoření požadavku na analýzu, aby byly zadány všechny potřebné informace:

1. Výběr produktu
2. Výběr sekvenačních souborů
3. Kontrola informací o vzorku a pacientovi
4. Přidání nebo úprava informací o vzorku a pacientovi (volitelné)
5. Potvrzení a odeslání požadavku

Všechny vzorky v požadavku na analýzu musí být zpracovány ve stejném sekvenačním běhu a připraveny pomocí stejných analytických činidel.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Výběr produktu

Na stránce ***My Products*** (Moje produkty) vyberte produkt (aplikaci nebo sekvenátor), který se má použít k analýze.

K dispozici jsou jen aplikace IVD.

Pro aplikace pouze pro účely výzkumu (RUO) nebo podporu klinického rozhodování (CDS) použijte desktopovou aplikaci SOPHiA DDM.

Pokud je aktivovaný jeden produkt, bude vybrán automaticky.

Výběr sekvenačních souborů

Sekvenační soubory lze vybrat takto:

- Vyberte možnost ***Upload*** (Odeslat) nebo
- přetáhněte soubory do oblasti přetažení

Sekvenační data jsou akceptována jen ve formátu FASTQ GZ.

Nekompatibilní soubory budou z výběru automaticky odebrány.

Chcete-li odeslat všechny soubory z dané složky, přetáhněte tuto složku do oblasti přetažení.

K odeslání budou vybrány všechny sekvenační soubory uložené v podsložkách, pokud jsou v akceptovaném formátu.

Konvence pojmenování sekvenačních souborů

Sekvenační soubory musí být pojmenovány pomocí konvence Illumina (*NázevVzorku_S1_L001_R1_001.fastq.gz*).

Konvence	Popis
NázevVzorku	Používá se společně s číslem vzorku k seskupení souborů podle vzorku. Naplní ID vzorku na platformě SOPHiA DDM.
S1	Používá se společně s částí NázevVzorku k seskupení souborů podle vzorku. Používá se při kontrolách souborů, viz Kontroly souborů na straně 16.
L001	Číslo dráhy.
R1	Čtení.

Tabulka 2 Konvence pojmenování Illumina

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Kontroly souborů

Když vyberete sekvenační soubory pro požadavek, platforma provede několik kontrol, aby ověřila přítomnost a správnost všech souborů požadovaných pro analýzu:

- Čísla vzorků jsou jedinečná

  Vzorky v požadavku musí být ze stejného sekvenačního běhu. Pokud existuje více než jeden vzorek se stejným číslem vzorku, zobrazí se chybová zpráva.
  Existence dvou různých vzorků se stejným číslem vzorku znamená, že tyto vzorky patří do různých sekvenačních běhů.

- Dvojice sekvenačních souborů pro každý vzorek jsou ve stejném formátu

  Jsou-li soubory týkající se vzorku v různých formátech, zobrazí se chybová zpráva.

- Dvojice sekvenačních souborů jsou úplné

  Jestliže u vzorku chybí jeden soubor, zobrazí se chybová zpráva, která informuje, že soubory vzorku jsou neúplné.

- Kontrola čísel drah

  Platforma u sekvenačních dat Illumina NextSeq umožňuje odeslání jedné dvojice souborů pro každý vzorek nebo čtyř dvojic (jedna dvojice čtení pro každé ze čtyř čísel drah).
  Vzorky se soubory jen pro dvě nebo tři dráhy způsobí chybu.

Odeslání je omezeno na 150 vzorků nebo 200 GB souborů.

Pokud toto omezení překročíte, zobrazí chybová zpráva s výzvou k úpravě výběru.

Kontrola informací o vzorku a pacientovi

Po úspěšném provedení kontrol sekvenačních souborů můžete přejít k dalšímu kroku a zkontrolovat požadavek a informace o vzorku a pacientovi.

Bude uveden výchozí název, který obsahuje datum požadavku.

Název požadavku můžete upravit.

Systém z názvu souboru FASTQ extrahuje následující informace:

- ID vzorku z části NázevVzorku
- Číslo vzorku, například S1 nebo S2

► Další informace týkající se konvencí pojmenování souborů najdete v části Konvence pojmenování sekvenačních souborů na straně 15.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Přidání nebo úpravy informací o pacientovi nebo vzorku

Tato fáze požadavku na analýzu je volitelná.

V této fázi můžete:

- Změnit ID pacienta
- Zadat ID existujícího pacienta ve vašem účtu
- Zadat další informace o pacientovi:
  - Datum narození
  - Pohlaví
  - Jméno a příjmení
- Zadat informace o vzorku:
  - Datum odběru vzorku
- Označit kontrolní vzorky jako pozitivní nebo negativní

Pole ***Patient ID*** (ID pacienta) je povinné pro vytvoření záznamu pacienta a analýzu.

Ve výchozím nastavení je pole Patient ID (ID pacienta) automaticky naplněno obsahem pole Sample ID (ID vzorku).

Pokud zadáte existující ID pacienta, automaticky se naplní příslušná pole s informacemi o pacientovi (jsou-li k dispozici).

Pomocí zaškrtávacích políček můžete vybrat více vzorků k hromadné úpravě.

Potvrzení a odeslání požadavku

Před odesláním požadavku na analýzu musíte potvrdit, že jste si přečetli omezení klinické aplikace a rozumíte jim.

▶ Další informace o omezeních klinické aplikace najdete v návodu k použití klinické aplikace.

Po odeslání požadavku bude zahájeno odesílání dat. Odesílání dat závisí na:

- Nepřerušovaném připojení k internetu
- Aktivní relaci webové aplikace
- Vaší pracovní stanici

Následující scénáře mohou způsobit zastavení odesílání:

- Zavření karty nebo okna prohlížeče obsahujícího webovou aplikaci SOPHiA DDM
- Odhlášení z pracovní stanice nebo webové aplikace SOPHiA DDM
- Režim spánku

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

V závislosti na nastavení operačního systému může režim spánku zastavit odesílání souborů.

Společnost SOPHiA GENETICS doporučuje, abyste toto otestovali a zjistili, jak nastavení pracovní stanice ovlivňuje odesílání souborů.

Zabezpečení pracovní stanice bez přerušení odesílání souborů

Chcete-li zabezpečit pracovní stanici během odesílání souborů, společnost SOPHiA GENETICS doporučuje použít zámek obrazovky.

Po aktivaci zámku obrazovky zařízení může odesílání pokračovat.

► Další informace o požadavcích na analýzu najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

Sledování průběhu odesílání

Během jednoho nebo více odesílání se v pravém dolním rohu okna platformy zobrazuje plovoucí tlačítko stavu odesílání.

Výběrem tohoto tlačítka zobrazíte stav odesílání.

Barva tlačítka	Stav odesílání
Modrá	Probíhá nejméně jedno odesílání
Zelená	Všechna odesílání byla dokončena
Oranžová	Nejméně jedno odesílání je pozastaveno a vyžaduje pozornost
Červená	Nejméně jedno odeslání se nezdařilo a vyžaduje pozornost

Tabulka 3 Stav odesílání

Odesílání souboru se zastaví, když zavřete kartu prohlížeče nebo se odhlásíte z pracovní stanice nebo webové aplikace SOPHiA DDM.

Pokud se odeslání nezdaří, vyberte znovu příslušné soubory a odesílání obnovte.

Jestliže se odeslání znovu nezdaří, kontaktujte support@sophiagenetics.com.

Když se přihlásíte k webové aplikaci SOPHiA DDM po přerušení odesílání, je nutné vybrat všechny soubory, které nebyly odeslány, aby bylo možné odesílání obnovit. Odesílání bude pokračovat z místa, kde bylo přerušeno.

V rámci sledování průběhu odesílání můžete:

- Sledovat odesílání
- Pozastavit nebo obnovit odesílání
- Spravovat přerušená odesílání a chyby
- Vymazat dokončená odesílání

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

► Další informace o požadavcích na analýzu najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

Sledování odesílání analýzy:

1. Na hlavním panelu přesuňte kurzor na ikonu odesílání.
   Zobrazí se stav odesílání, například 1 nebo 3.
2. Výběrem ikony odesílání v okně ***UPLOADS*** (ODESÍLÁNÍ) zobrazíte probíhající, dokončená a přerušená odesílání.

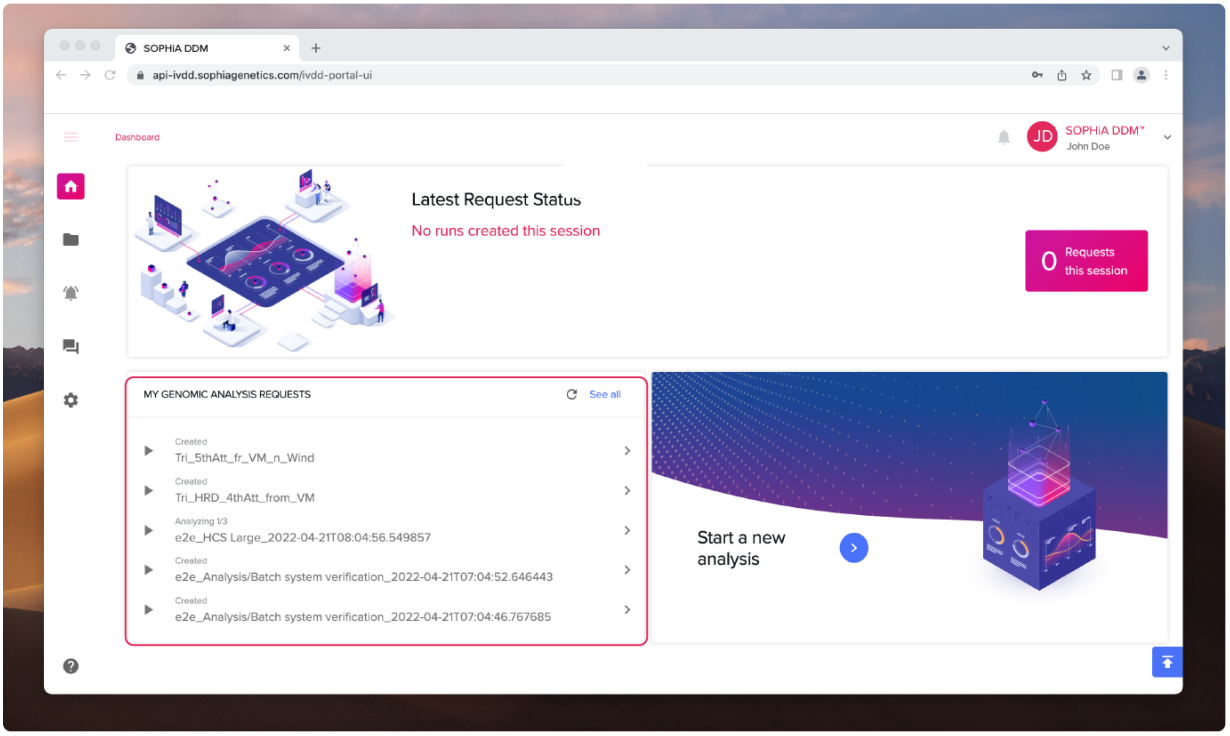
Sledování průběhu analýzy

Průběh analýzy můžete sledovat z widgetu ***My Genomic Analysis Requests*** (Moje požadavky na genomovou analýzu) (Obrázek 6) nebo z prohlížeče.

► Další informace najdete v části Akce v prohlížeči na straně 23.

Proces se skládá ze tří fází:

1. Bioinformatická analýza
2. Uložení výsledků
3. Vygenerování sestavy IVD



Obrázek 6: Widget ***My Genomic Analysis Requests*** (Moje požadavky na genomovou analýzu)

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Stažení výsledků

Výsledky lze stáhnout z prohlížeče podle vzorku nebo podle požadavku.

► Další informace o akcích v prohlížeči najdete v části Akce v prohlížeči na straně 23.

Výsledky dostupné ke stažení závisí na klinické aplikaci, viz Tabulka 4.

Soubor výsledků	Popis	Klinické aplikace	Podle vzorku nebo požadavku
Sestava IVD	Sestava ve formátu PDF shrnující výsledky testu Obsah závisí na klinické aplikaci *	Všechny	Podle vzorku
Full_variant_table_secondary.txt	Soubor variant IVD *	HCS, MYS a STS	Podle vzorku
Flagged_regions.txt	Seznam oblastí s filtrem kanálu nebo upozorněním *	HCS, MYS a STS	Podle vzorku
Problematic_regions.txt	Seznam problematických oblastí identifikovaných v analýze *	HCS	Podle vzorku
Target.txt	Cílové oblasti Soubor je poskytován podle vzorku, ale obsah je specifický pro aplikaci a nepředstavuje výsledek	HCS, MYS a STS	Podle vzorku
QA-patient	Sestava kvality pro vzorek pacientů	HCS, MYS a STS	Podle vzorku
QA-report	Sestava kvality požadavku	HCS, MYS, STS a ROS	Podle vzorku

Tabulka 4 Výsledky dostupné pro každou klinickou aplikaci

* Další informace najdete v části Upozornění a omezení použití na straně 3.

Sestavy kvality nejsou zahrnuty v rozsahu IVD. Jsou poskytovány jako doplňkové informace.

Vytvoření a úpravy pacienta

Ve webové aplikaci SOPHiA DDM můžete:

- Vytvořit nového pacienta v rámci požadavku na analýzu
- Vytvořit nového pacienta nezávisle na požadavku na analýzu
- Upravit informace o pacientovi

Během žádosti o analýzu se pacienti vytvářejí automaticky. Další informace najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Můžete procházet, filtrovat a vyhledávat analýzy, vzorky a pacienty a vybrat položku pro:

- Zobrazení podrobností
- Stažení připojených souborů
- Otevření dílčích položek, pokud je vybraná položka kontejner, například analýza obsahující vzorky

Můžete použít filtry kategorií ***Requests*** (Požadavky), ***Samples*** (Vzorky) nebo ***Patients*** (Pacienti).

Jedním kliknutím na položku seznamu otevřete související položku. Je-li položka kontejner, dvojitím kliknutím na položku otevřete seznam souvisejících dílčích položek.

Připojené soubory lze stahovat jednotlivě nebo dávkově.

Vytvoření pacienta v rámci požadavku na analýzu

V aplikaci SOPHiA DDM můžete vytvářet pacienty během vytváření nového požadavku na analýzu.

► Další informace najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

Vytvoření nového pacienta

Vytvoření pacienta nezávisle na analýze:

1. V prohlížeči vyberte položky ***+*** > ***New patient*** (Nový pacient)
2. V okně ***CREATE PATIENT*** (VYTVOŘIT PACIENTA) zadejte následující informace o pacientovi:
   a. ID pacienta
   b. Jméno a příjmení
   c. Pohlaví
   d. Datum narození
3. Vyberte možnost ***Create*** (Vytvořit)

Pole ***Patient ID*** (ID pacienta) je povinné pro vytvoření záznamu pacienta a analýzu.

Ve výchozím nastavení je pole Patient ID (ID pacienta) automaticky naplněno obsahem pole Sample ID (ID vzorku).

ID pacienta musí být jedinečné.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Úpravy pacienta

Úpravy existujícího pacienta:

1. Na hlavním panelu klikněte na ikonu a vyhledejte pacienta
1. Vyberte položky ***Add Filter*** (Přidat filtr) > ***Patient*** (Pacient)
2. Do panelu hledání zadejte podrobnosti o pacientovi
3. V seznamu vyberte pacienta, kterého chcete upravit
4. Na obrazovce s přehledem pacienta vyberte položku ***Information*** (Informace)
5. Vyberte možnost ***Open*** (Otevřít)
6. V okně ***CREATE PATIENT*** (VYTVOŘIT PACIENTA) zadejte informace o novém pacientovi
7. Vyberte možnost ***Save*** (Uložit)

Všechny informace o pacientovi kromě ID pacienta lze změnit.

Můžete použít filtry kategorií ***Requests*** (Požadavky), ***Samples*** (Vzorky) nebo ***Patients*** (Pacienti).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

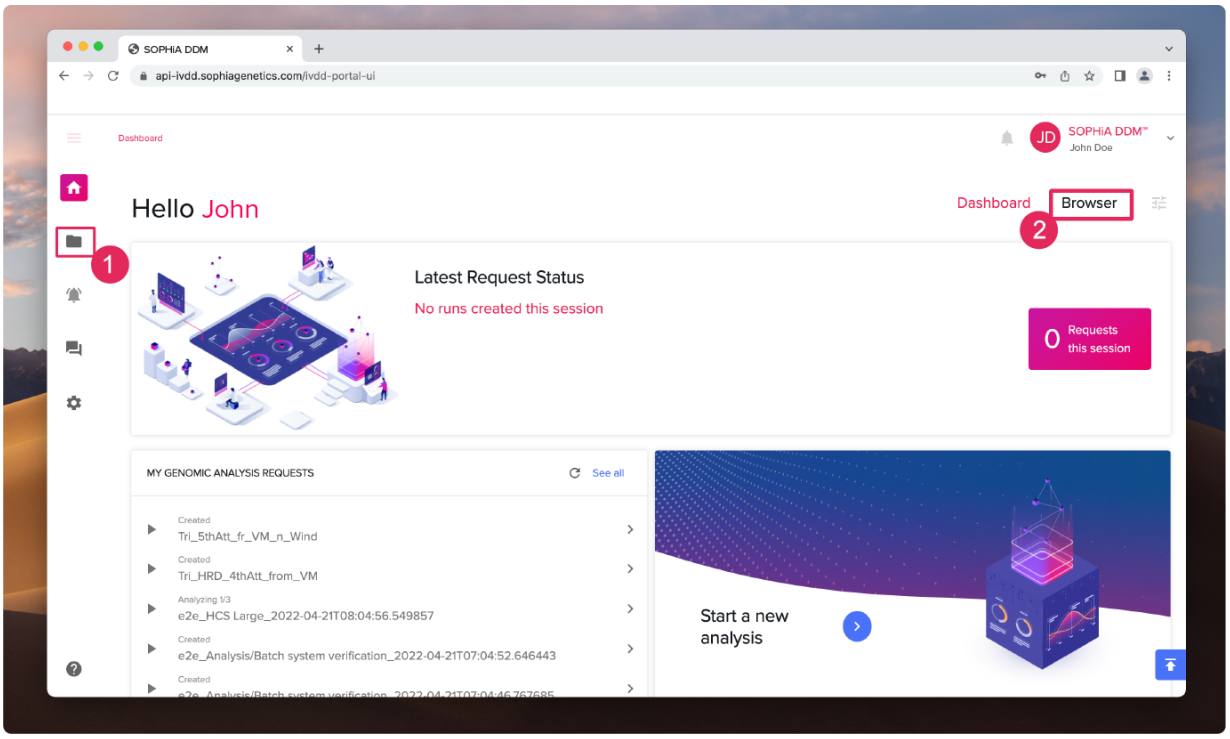
Pokyny k obsluze (pokračování)

Akce v prohlížeči

Pomocí prohlížeče platformy SOPHiA DDM můžete procházet, vyhledávat a filtrovat požadavky na genomovou analýzu, genomové vzorky a pacienty a přistupovat k výsledkům.

Chcete-li přejít do prohlížeče, klikněte na postranním panelu platformy na ikonu .

Do prohlížeče lze také přejít pomocí příslušných zástupců na hlavním panelu.



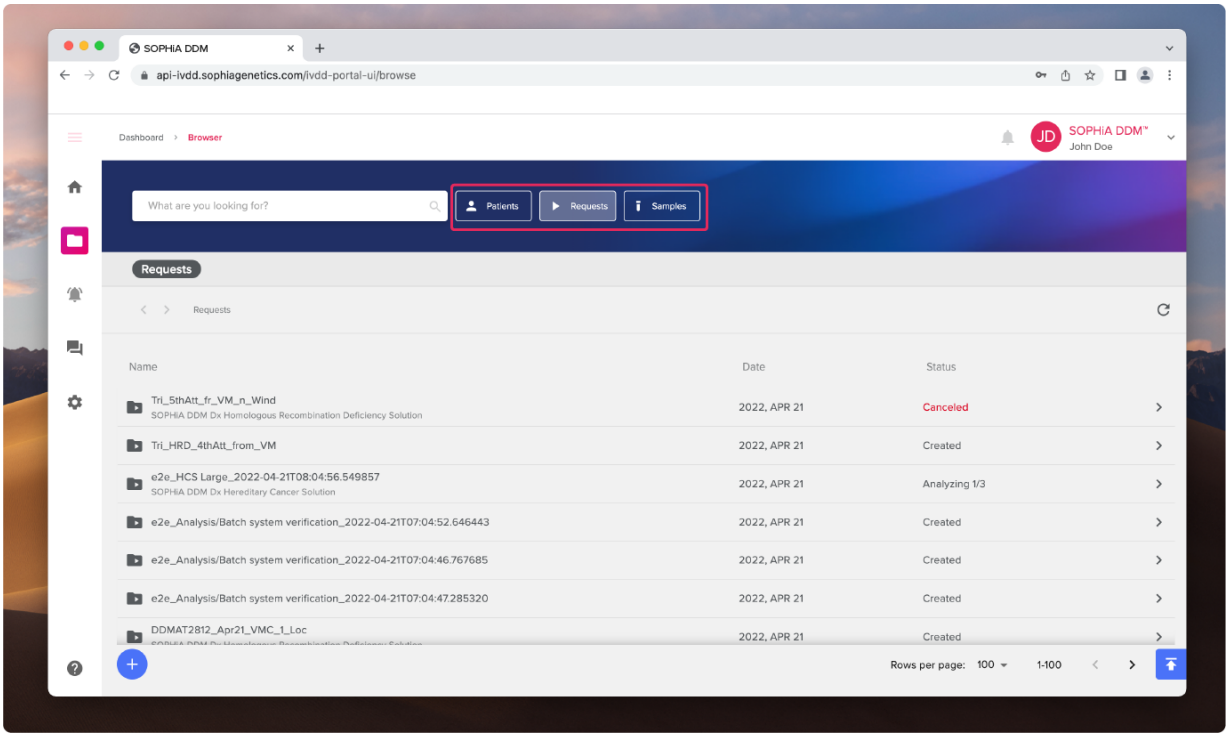
Obrázek 7: Navigační tlačítko prohlížeče v navigačním panelu (1) a na hlavním panelu (2)

Předtím, než začnete procházet, vyhledávat nebo filtrovat, vyberte pomocí příslušných voličů typ vyhledávané položky (požadavky na analýzu, vzorky nebo pacienti).

Ve výchozím nastavení je vybrána možnost ***Requests*** (Požadavky).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 8: Výběr položky

Procházení

Položky jsou vypsány ve formátu tabulky a lze je seřadit podle těchto hodnot:

- Jméno
- Datum
- Stav

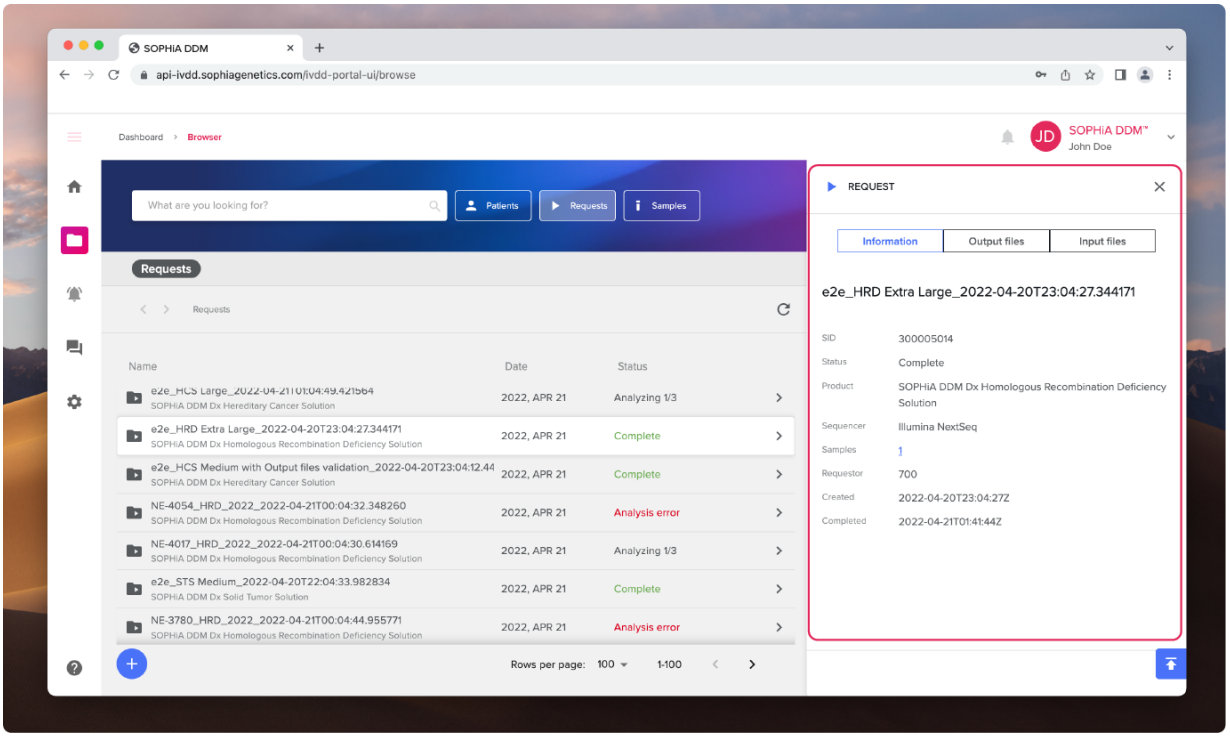
Kontejnerové položky

Kontejnerové položky (požadavky nebo pacienti obsahující více vzorků) jsou znázorněny pomocí ikony .

Výběrem položky v seznamu zobrazíte na panelu podrobností další informace.

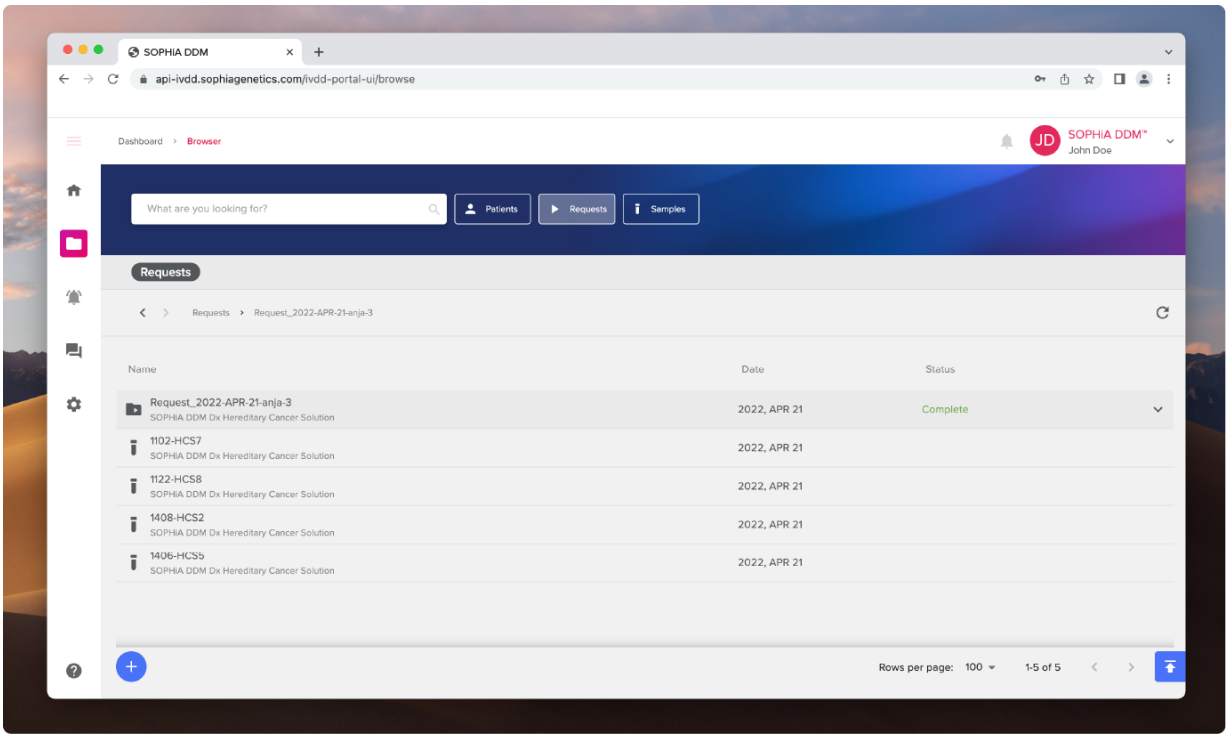
© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 9: Panel podrobností

Dvojitým kliknutím na kontejnerovou položku zobrazíte příslušné dílčí položky.



Obrázek 10: Otevřený kontejner

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Vyhledávání

Pomocí prohlížeče můžete vyhledávat:

- Požadavky podle názvu požadavku
- Vzorky podle ID vzorku
- Pacienty podle ID pacienta a jména nebo příjmení

Jaké položky mohu vidět v prohlížeči?

V prohlížeči můžete zobrazit tyto položky:

- Požadavky na genomovou analýzu
- Genomové vzorky
- Pacienti

Požadavky na genomovou analýzu

V prohlížeči jsou k dispozici jen požadavky vytvořené ve webové aplikaci SOPHiA DDM.

Na panelu s podrobnostmi jsou zobrazeny informace o požadavku a analýze včetně názvu požadavku a ID požadavku.

Otevřením požadavku na analýzu zobrazíte všechny vzorky, které jsou s tímto požadavkem spojené. Požadavek na analýzu můžete otevřít tak, že na něj dvakrát kliknete nebo na panelu Detail (Podrobnosti) vyberete možnost ***Open*** (Otevřít).

► Další informace o požadavcích na analýzu najdete v části Vytvoření požadavku na analýzu na straně 14.

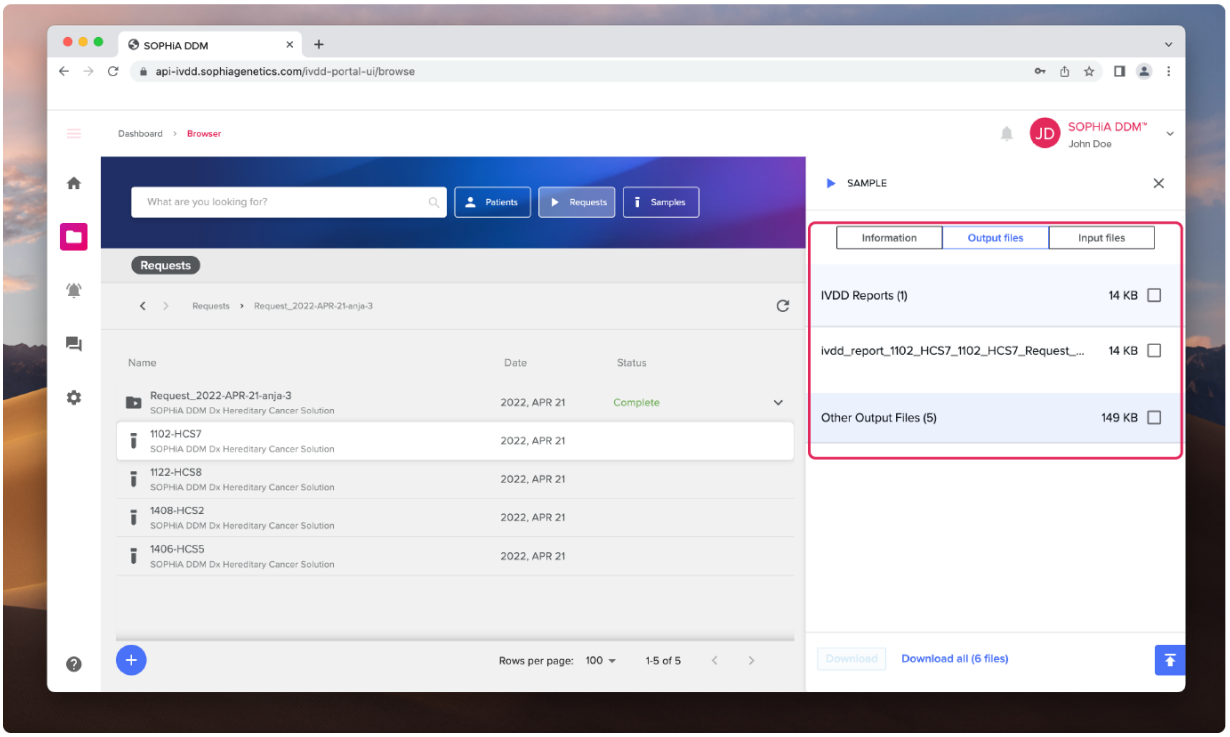
Na panelu ***Request Details*** (Podrobnosti požadavku) můžete zobrazit a stáhnout vstupní a výstupní soubory analýzy včetně sestavy IVD pro všechny vzorky v požadavku. Vyberte příslušné soubory.

Soubory, které lze stáhnout, jsou specifické pro produkt použitý k analýze.

► Další informace najdete v návodech k použití klinických aplikací.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 11: Panel s podrobnostmi požadavku

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)

Genomové vzorky

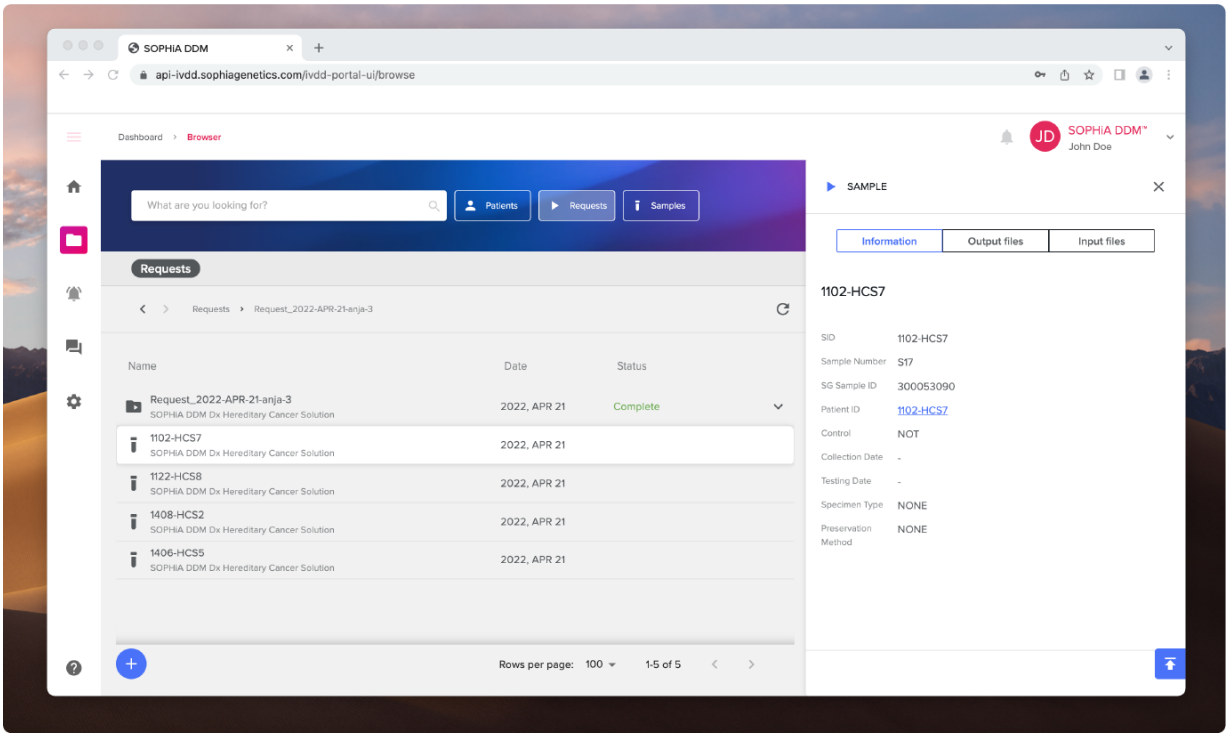
V prohlížeči se zobrazují jen vzorky analyzované ve webové aplikaci SOPHiA DDM.

Na panelu s podrobnostmi vzorku jsou zobrazeny informace o vzorku včetně ID vzorku a produktu použitého k analýze.

Chcete-li zobrazit informace o pacientovi související se vzorkem, klikněte na panelu podrobností na odkaz na ***pacienta***.

Genomový vzorek odpovídá jedné analýze vzorku.

Pokud vytvoříte další požadavek pro stejný vzorek, bude vytvořen další záznam vzorku s odlišným identifikátorem SOPHiA GENETICS.



Obrázek 12: Panel s podrobnostmi vzorku a odkaz na pacienta

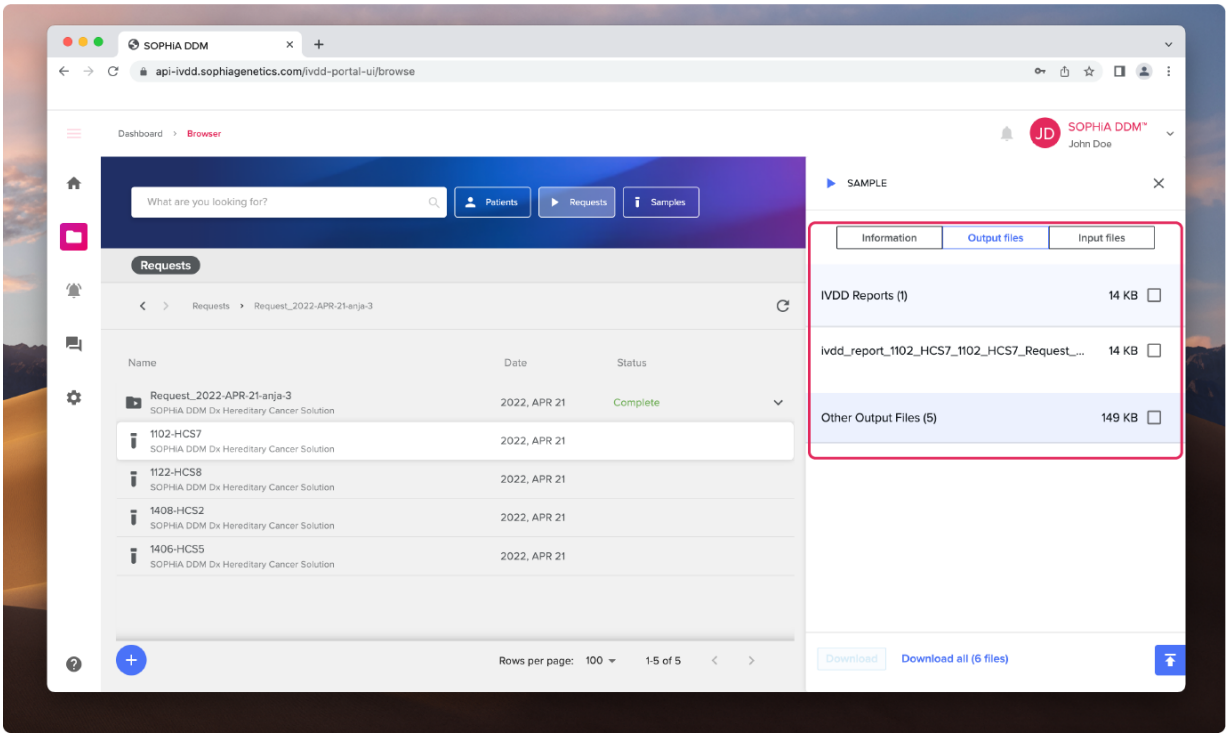
Na panelu ***Sample Details*** (Podrobnosti vzorku) můžete zobrazit a stáhnout vstupní a výstupní soubory analýzy včetně sestavy IVD pro vybraný vzorek.

Soubory, které lze stáhnout, jsou specifické pro produkt použitý k analýze.

▶ Další informace najdete v návodech k použití klinických aplikací.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 13: Stažení vstupních a výstupních souborů vzorku

Pacienti

Všechny pacienty vytvořené v desktopové a webové aplikaci SOPHiA DDM lze zobrazit v prohlížeči.

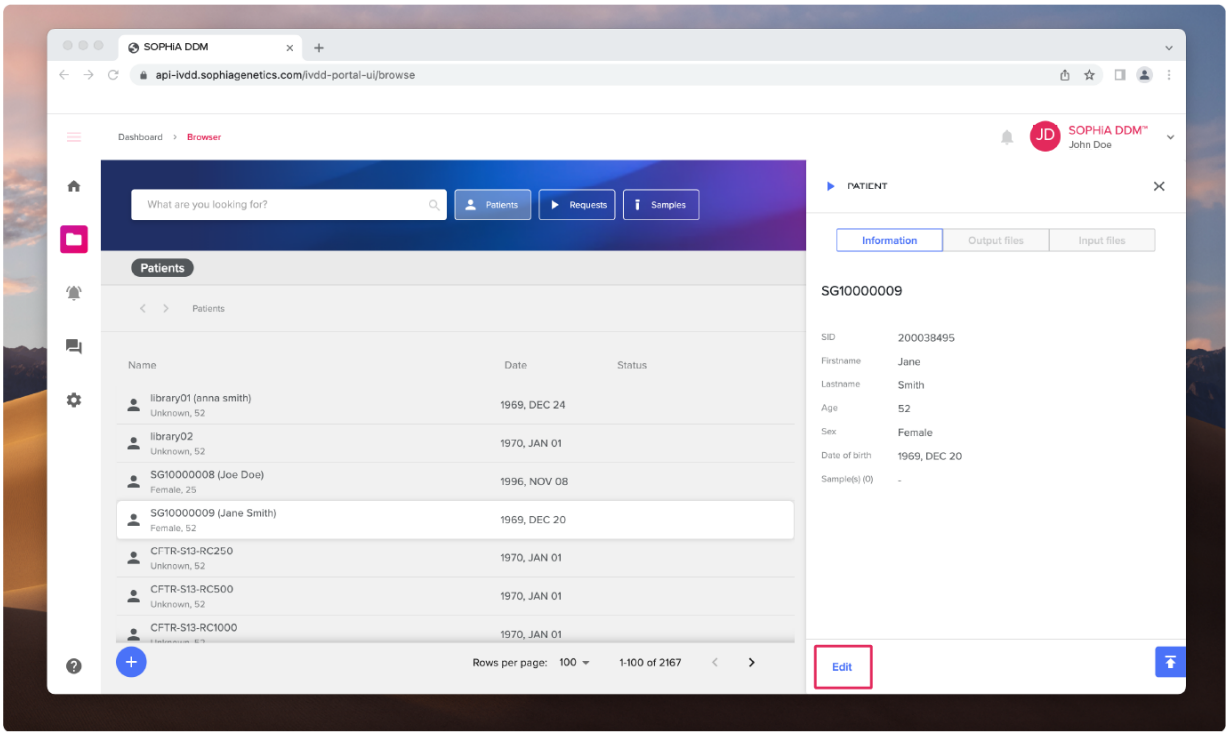
Na panelu s podrobnostmi o pacientovi jsou zobrazeny informace o pacientovi včetně následujících:

- ID pacienta
- Jméno a příjmení
- Datum narození
- Pohlaví

Chcete-li informace o pacientovi upravit, vyberte možnost ***Edit*** (Upravit).

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Pokyny k obsluze (pokračování)



Obrázek 14: Panel s podrobnostmi o pacientovi

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Informace o likvidaci

Pro webovou aplikaci SOPHiA DDM nejsou k dispozici žádné informace o likvidaci.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Údržba

Webová aplikace SOPHiA DDM nemá žádné požadavky na údržbu.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Řešení potíží

Webová aplikace SOPHiA DDM nemá žádné požadavky na řešení potíží.

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Informace o podpoře

SOPHiA GENETICS SA

ZA LA pièce 12

CH-1180 Rolle, Switzerland

Telefon

Mezinárodní: +41 21 694 10 60

USA: +1 617 982 1210

E-mail: support@sophiagenetics.com

Web: www.sophiagenetics.com

© 2022 SOPHiA GENETICS SA, všechna práva vyhrazena

Tato stránka je záměrně ponechána prázdná

SOPHiA GENETICS™