

## Software pro analýzu NGS dat (1)

### Popis:

Licence na užívání software pro analýzu genomů včetně stolního počítače vhodného pro tento software.

### Požadované minimální technické a uživatelské parametry a vlastnosti:

#### **SW pro analýzu NGS (1)**

- Klasifikace variant založená na ACMG
- Nomenklatura variant dle HGVS pokynů
- Anotace variant pomocí alespoň těchto databází a prediktorů: ClinVar, dbSNP, BRIDGES, CADD, COSMIC, MedGen, Orphanet, dbVar a DGV
- Možnost predikce missence a splice variant napojením na in-silico prediktory jako MaxEntScan, NNSPLICE, SIFT a PolyPhen-2
- Informace čerpá také z literárních zdrojů jako PubMed® a MasterMind®
- Možnost zobrazení souborů typu BAM, VCF, BED a Sanger
- Prohlížení na úrovni celého genomu
- Vizualizace mitochondriálního genomu
- Možnost volby referenčního genomu hg19 a hg38 (GRCh37/38)
- Vizualizace také strukturálních variant včetně analýzy CNV
- Zobrazování přilehlých oblastí (Displays flanking regions)
- Současné zobrazení více genů najednou
- Přímé napojení na platformu SOPHiA DDM™ (aktuálně využívaná laboratoří)
- Možnost úpravy reportu dle požadavků uživatele
- Možnost filtrace variant dle několika kritérií
- Trvalá licence nebo licence na dobu minimálně 3 let, pro minimálně jednoho uživatele
- Maintenance na software na dobu minimálně 3 let, včetně práva na používání všech verzí software, uvolněných do prodeje po dobu trvání maintenance
- Součástí stolní počítač v konfiguraci vhodné na užívání software, s interním diskem s paměťovou kapacitou minimálně 2TB, min. 128GB RAM a vícejádrovým procesorem, podpora 64bit, CPU benchmark (www.cpubenchmark.net) min. 9500. operačního systému Microsoft Windows 10 Professional. Záruka min. 3 roky.
- Externí disk/NAS pro zálohování dat s paměťovou kapacitou pro práci s NGS daty minimálně 12 TB s připojením USB 3.2.