

Software pro analýzu NGS dat (2)

Popis:

Licence na užívání software pro analýzu genomů.

Požadované minimální technické a uživatelské parametry a vlastnosti:

SW pro analýzu NGS (2)

- Software pro interpretaci zárodečných a somatických variant
- Klasifikace variant založená na ACMG
- Nomenklatura variant dle HGVS pokynů
- Možnost provádět anotaci, filtraci a klasifikaci variant
- Možnost filtrování dat na více úrovních (vlastní i přednastavená filtrace variant)
- Anotace variant pomocí alespoň těchto databází a prediktorů:
 - QIAGEN Knowledge Base
 - OMIM
 - HGMD
 - COSMIC
 - MITOMAP
 - gnomAD
- Automatický výpočet patogenity varianty na základě ACMG guidelines a „actionability“ klasifikace na základě AMP/ASCO/CAP guidelines
- Jednoduché nahrávání VCF souborů přes grafické rozhraní
- Využití zejména pro hereditární onemocnění
- Možnost vlastní správy uživatelů
- Možnost vlastní úpravy grafického reportu
- Automatické přiřazování relevantní bibliografie a zabudovaný vyhledávač pro bibliografii
- Prioritizace variant na základě seznamu fenotypů (HPO)
- Možnost úpravy reportu dle požadavků uživatele
- Licence minimálně pro jednoho uživatele
 - Na dobu minimálně 3 roky
 - Pro analýzu minimálně 150 vzorků za rok