基因分析系统与工作站需求参数

1. 项目概况

使用基因分析工作站（科研版）可提高我院重点专科建设水平和学科竞争力，培育产前诊断专科优势，培养和提升生物信息学解读能力，构建团队的生物信息分析能力和逐步实现自行检测和分析，实现数据质量监控、数据挖掘，提高团队科研能力。

打造遗传病基因检测分析系统，易用、可靠、安全。将完整的遗传病基因分析工作流程进行全面管理，全外显子组或全基因组数据分析提供变异注释，某个人全外显子数据可根据表型筛选出最像致病性的突变，并有突变详细注释信息，如致病性软件预测、人群频率、omim数据库，提供WES-CNV算法程序、全基因组的CNV-Seq算法程序精度可达到0.1Mb或100kb，如提供的算法程序可分析单亲二体或杂合性缺失优先考虑。根据实际需求分析所有类型的基因突变情况，并做到完全的本地化，数据不流出医院，规范整个科室的工作流程，提高遗传病分析效率，最终实现符合三甲要求的遗传病基因分析系统。

1. 技术参数

| 序号 | 模块名称 | 内容描述 |
| --- | --- | --- |
| 1 | 硬件 | 硬件：  CPU:　Threadripper 3970X，32核心64线程  内存：128GB内存（4个32GB DDR4 2666内存条）  硬件：90T硬盘（5个18T大小的WUH721818ALE6L4企业级硬盘3.5英寸SATA3 7200转 512M氦气盘）  显示器：27英寸IPS旋转升降低蓝光S2721HSX  主板：华硕(ASUS) PRIME TRX40-PRO S主板 支持cpu 锐龙3960X/3970X/ TRX40-PRO S主板  其它：水冷机箱，鼠标键盘。  由以上的硬件组装成的采购工作站：一套。 |
| 2 | 软件功能1 | 用于分析WGS、WES及Panel的点突变与indel。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，内置了txt格式的omim数据库信息。 |
| 3 | 软件功能2 | 用于分析WES或PANEL CNV分析，全基因组组范围可达2个外显子分别率，目标基因可达到1个外显子分别率。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，内置了txt格式的omim数据库信息。 |
| 4 | 软件功能3 | 用于分析CNVseq，全基因组组范围可达100kb分别率。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，没有内置数据库信息。 |
| 5 | 软件功能4 | 用于对数据进行质控、分析OMIM覆盖不良外显子、基因水平覆盖度分析、样本污染分析及样本亲缘性分析。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，没有内置数据库信息 |
| 6 | 软件功能5 | 用于分析全外显子UPD，单亲同二体isodisomy分辨率达2Mb，单亲异二体heterodisomy分辨率达10Mb。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，没有内置数据库信息 |
| 7 | 软件功能6 | 自动对变异位点进行打分排序，结合人群频率、软件功能预测、基因型及表现综合打分  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，没有内置数据库信息 |
| 8 | 软件功能7 | 基于trio WES分析变异所在区域的局部单体型，应用场景：隐性基因只发现一个位点、胚胎植入前基因诊断。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，没有内置数据库信息 |
| 9 | 软件功能8 | 分析wgs层面的点突变，indel,cnv,sv。和线粒体层面的点突变，indel，及指定位置的动态突变。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，内置了txt格式的omim数据库信息。 |
| 10 | 软件功能9 | 可基于0.1X全基因组测序数据分析母亲外周血胎儿游离DNA判断胎儿是否为三体，并且可分析10Mb以上的CNV，输出结果还包括性别分析及胎儿cfDNA比例。  本软件由本公司人员利用python编程语言编写，没有使用架构，没有内置数据库信息 |

1. 项目工期

自合同签订之日起20天内完成系统上线运行。

1. 其他要求
2. 培训

设备调试后，须为采购人提供不少于一次全面的现场培训，提供永久性的远程操作培训。

1. 售后服务

提供完整详尽的售后服务方案，对整个系统至少提供3年的免费维护期（包括软硬件的维护和数据库升级），免费维护期从项目验收之日起；对于各类故障必须提供7\*24立即响应服务，在4小时内提出解决方案并做出明确安排，并分析故障原因。

1. 系统升级

提供定时或不定时巡检服务，做到有问题早发现早解决。并及时向用户通报系统软件升级情况，若用户需要对系统软件升级，需提供升级版本和相应的支持服务。

1. 系统安全

必须配合需求方对该软件进行安全检测时发现的安全隐患进行限期修复，在等保测评中发现的系统漏洞、安全漏洞等做整改并安全加固。