高通量测序大数据存储、超算及分析工作站

**一、功能要求：**

提供高通量测序大数据“全栈式”解决方案，具有本地技术支撑团队服务能力。包含实验室信息管理系统、存储系统、NGS数据二级分析+三级分析系统，CNV calling，trioWES UPD分析。

需要实现的主要功能或目标：

1. 高通量测序大数据存储及信息化服务；

2. 高通量测序大数据超算处理；

3. 高通量测序大数据注释及分析。

**二、配置要求：**

1. 服务器硬件：采用NAS存储+计算节点(配置相应的CPU/内存/存储) ，预留扩容接口；
2. 服务器软件：必要的操作系统和防火墙；
3. 二级分析+三级分析：优选两套独立的分析系统（含GATK4最佳实践数据处理及分析流程）；
4. 二级分析：具有批处理功能，具有WES, WGS, Panel处理能力，具有NIPT、CNV-seq数据分析功能，同时支持基因组hg19，hg38；
5. 三级分析：包括ACMG致病性评级，表型相关scoring系统，位点剪切功能预测，UPD及来源分析，CNV calling及分析，性别分析，亲缘系数分析，STR位点分析，自动化报告功能等 （按照功能模块及精确、完善程度给分）；
6. 三级分析：内嵌所有数据分析所需数据库，知识库，可在离线状态下完成系统部署与所有生产工作。本地离线专业数据库包括但不限于：OMIM、clinvar、gnomAD等；
7. 本地基因数据库：实时更新本地变异频率；提供有效的多中心共享人群频率及表型资料；目的基因及基因变异条件筛选以及样本信息关联功能；
8. LIMS系统：样本管理及查询功能，报告分析功能，试验流程管理，综合查询功能，（按照功能模块及完善程度给分）；
9. 维保：硬件维保5年，软件更新维护 3年及以上；提供相应的软件及数据库同步更新，重要数据库至少1个季度更新1次；维保期内，相应软件/数据库无限次使用。