

## Техническа спецификация

от обществена поръчка с предмет: „Доставка на апаратура – Високопроизводителен секвенатор за цялостно геномно, екзомно и транскриптомно секвениране, използващ новогенерационната технология на секвениране чрез синтез със сървърна биоинформатична платформа за ултра-бърз вторичен анализ на данни от следващо поколение секвениране (NGS), по споразумение Д01-285/17.12.2019г. с МОН за нуждите на НУКБПИ (Национален Университетски Комплекс за Биомедицински и Приложни Изследвания)”

Артикул №	Наименование на артикул /спецификация/	Количество
1.1	<p><b>Високопроизводителен секвенатор, използващ новогенерационната технология на секвениране чрез синтез</b></p> <p><u>Апаратът:</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- да притежава капацитет на системата: едновременно секвениране от 1 до 384 проби; или секвениране на 48 човешки генома едновременно в едно пускане на апарата и върху до 2 флоу клетки;</li> <li>по отношение на производителността: от 160 Gb до не по-малко от 6000 Gb; 20 В (билиона) прочети за по-малко от 2 дни.</li> <li>- да може да работи с една или две флоу клетки едновременно, като с всяка флоу клетка да може да се работи независимо, позволяващо отделно пускане и спиране.</li> <li>- да осигурява напълно автоматизирано и осъществяващо се единствено на апарата секвениране от двата края на фрагмента (pair-end) без намеса на оператора;</li> <li>- да работи с предварително аликвотирани реактиви в касета, маркирана с радиочестотен идентификор за автоматично разпознаване на поставената касета от апарата;</li> <li>-да притежава оптична система - мултилазерна система с два лазера за възбуждане на флуорофори с дължини на вълната при 532 nm (максимална мощност 5 W) и 660 nm (5 W максимална мощност), трети лазер при 780 nm за фокусиране и четвърти лазер при 790 nm за изключително точно движение на XY етапа; една високопроизводителна сканираща камера с червени и зелени</li> </ul>	1

сензори, която да сканира и двата канала едновременно за бързо заснемане на флуор клетките;

- да притежава сензорен дисплей; вграден модул за генериране на клъстери и връзка с клаудинг система (интернет облачно хранилище) за съхранение, прехвърляне и анализ на данни;
- контролният софтуер на апарата да позволява определяне на базите и оценка на качеството и генериране на FASTQ файлове.

Технология на работа: – секвениране чрез синтез;

- секвениране на фрагменти с рамка на четене – 2 x 50 bp, 2 x 100 bp, 2 x 150 bp и 2 x 250 bp;
- технологията на секвениране да използва едновременното прибавяне на четирите нуклеотида на секвенционен цикъл, които са обратимо терминирани и флуоресцентно белязани, така методът значително намалява грешките и броя на пропуснатите варианти в хомополимерните нуклеотидни последователности;
- точността на секвениране, измерена по скалата на Фред, да може да достигне такива нива, че в рамките на един експеримент (run) минимум 75% от базите да имат стойност Q30 или повече от Q30 (при 2 × 150 bp).

Захранване: 220-240V променлив ток (VAC), 16 Ампера, 2500W; щепсел: Shuco CEE 7/3;

UPS система и допълнителна външна батерия към нея: максимална изходяща мощност 2700Watts/3000 VA; 200-240VAC; 50/60Hz; да осигурява работно време (средна мощност 1.8kW) поне 51 min; да осигурява работно време (пикова мощност 2.5kW) поне 34 min;

Приложения на апарата: цялостно геномно секвениране (от малки геноми до цели човешки геноми); цялостно екзомно секвениране; таргетно ре-секвениране; de novo секвениране; секвениране на бисулфитно-обработена ДНК (methyl-seq); РНК секвениране; ChIP-Seq, и други (DIP-Seq, ATAC-Seq, TCR-Seq)

Стартов пакет от реактиви и консумативи за пускане на апарата, включващ цялостно екзомно секвениране на 3 x 96 проби, геномно секвениране на 24 проби, РНК секвениране на 24 проби.

1.2.	<p><b>Сървърна биоинформатична платформа за ултра-бърз вторичен анализ на данни от следващо поколение секвениране (NGS)</b>  <u>Биоинформатичната платформа за анализ на секвенционните данни да включва специализиран софтуер инсталиран в локален сървър;</u></p> <p><b>Сървър</b> със следните минимални характеристики и възможност да поддържа обработката на данни генерирани от до 2 отделни секвенатора от следващо поколение, описани в артикул 1.1.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- процесор - Dual Intel® Xeon® Gold 6226 2.7GHz, 19MB Cache 12 Cores, LGA3647 server grade processors</li> <li>- системна памет - 256GB (8 x 32GB) DDR4-2666 ECC registered DIMM Micron 32GB DDR4-2666 ECC RDIMM</li> <li>- Chipset - PCH: Intel® C621, TDP 15W, BMC: ASpeed AST2500A2-GP, Embedded Graphics SoC: SiliconMotion SM768</li> <li>- Bios - AMI</li> <li>- Дистанционно управление - IPMI 2.0 съвместимо</li> <li>- Изходи за системен вход / изход - 1 x 110-240V AC input; 1 x LAN1 (BMC/IPMI); 4 x USB 3.0; 1 x HDMI FHD output</li> <li>- Съхранение - PCIe NVMe: Micron 9300 max series 6.4TB NVMe U.2 SSD; SATA III SSD: Transcend 2.5“ 256GB SATAIII SSD</li> <li>- Етернет – две градени PCIe мрежови карти: Riser Card #0: 2 x PCIe x16 Gen 3.0 slots; Riser Card #1: 1 x PCIe x16 slot, 1x PCIe x8 slot, M.2 22110-M slot</li> <li>- Индикатори на системата - 1 x зелен LED за работеща система; 1 x зелен LED за работещ SSD</li> <li>- Захранване - 200-240V; 11-9A, 50-60Hz; 1574W 1U medical grade AC/DC ATX power supply</li> <li>- Температура на работа - 0°C до +40°C</li> <li>- Влажност от 10% - 95%, без кондензация</li> </ul> <p><b>Софтуерът да включва всички модули</b> за инсталиране на локалния сървър, които са хардуерно-ускорени чрез използване на технология за реконфигурируемо програмиране на логически масив (FPGA).</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- да използва алгоритми за геномни анализи, включително BCL конверсия, картиране и подравняване, сортиране и определяне на хаплотипни варианти</li> <li>- анализ на новогенерационни секвенционни (NGS) данни от цели геноми, екзоми и РНК секвениране</li> <li>- възможност за обработка на секвенционни данни от цял човешки геном при 30× покритие за</li> </ul>	1
------	---	---

около 25 минути

- възможност за обработка на секвенционни данни от цял човешки екзом при 100× покритие за около 8 минути
- да позволява откриване на малки варианти с висока аналитична чувствителност и специфичност
- напълно съвместим с NGS секвенатор, работещ на принципа на секвениране чрез синтез с капацитет не по-малко от 40 пълни човешки генома на едно пускане

**Включени модули:**

- детекция на герминативни мутации – NGS анализ от край до край (BCL → VCF), включващ усъвършенстван калибрационен модел за детекция на грешки за повишена точност на генотипиране
  - детекция на соматични мутации – включва модели “само тумор” и “тумор-норма”, предназначени за откриване на соматични варианти в туморни проби
  - РНК анализ - извършва транскрипционен анализ, започващ с откриване и подравняване на места за сплайсинг (splice junction), последван от бързо подравняване и картиране на места за сплайсинг, количествено определяне и откриване на фузии
  - генотипиране и популационен анализ – анализира варианти в множество геноми и голям брой проби с висока скорост и точност
  - CNV анализ - извършва анализ на вариантите на броя копия (CNV) при герминативни и соматични екзони и геноми
  - метилационен анализ
- Софтуерът да позволява осъществяване на качествен контрол и генериране на доклад, включващ показатели като;
- качествен контрол на подготовката на библиотеките
  - качествен контрол на анализ
  - демултиплексване
  - дублирани прочити
  - инструменти за процесирание на сурови данни, подобни на SAM/PICARD

**Софтуерният лиценз да бъде** предназначен за производителност минимум 100 000 GB или поне 1000 проби - 30xWGS съответстващ еквивалент.