PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS

LICITACIÓN DEL CONTRATO DE SERVICIO DE SECUENCIACIÓN DE EXOMAS POR PROCEDIMIENTO ABIERTO SIMPLIFICADO

No sujeto a regulación armonizada

FUNDACIÓN PÚBLICA ANDALUZA PARA LA GESTIÓN DE LA INVESTIGACIÓN EN SALUD EN SEVILLA (FISEVI)

Expediente: 25/2021

Título: Contrato de servicios de secuenciación de exomas

Código CPV: 85100000-0 Servicios de salud

1. Objeto

Constituye el objeto del presente pliego describir y establecer las condiciones técnicas del contrato de servicio de secuenciación de exomas de muestras de ADN humano.

El presente contrato se desarrolla en el marco del proyecto PIER-0468-2019, precisamos realizar secuenciación de exomas a voluntarios sanos para la detección del estado de portador de enfermedades recesivas neuromusculares y neurogenéticas graves que puedan transmitirse a la descendencia.

Para la delimitación del objeto del contrato dentro del Vocabulario Común de Contratos (CPV), aprobado por el Reglamento (CE) nº 2195/2002 del Parlamento Europeo y del Consejo de 5 de noviembre de 2002, modificado por el Reglamento 213/2008, la referencia asignada es: 85100000-0 Servicios de salud.

2. Número de determinaciones

El número de determinaciones a realizar será de 82 muestras

Dado que en la presente licitación la determinación del precio se realice mediante unidades de ejecución o precio unitario, no tendrán la consideración de modificaciones, la variación que durante la correcta ejecución de la prestación se produzca exclusivamente en el número de unidades realmente ejecutadas sobre las previstas en el contrato, las cuales podrán ser recogidas en la liquidación, siempre que no representen un incremento del gasto superior al 10 % del precio total del contrato.

3. Características del servicio

Se llevarán a cabo secuenciación de exomas de muestras de ADN humano entre septiembre de 2021 y diciembre de 2022. El servicio a realizar consistirá en:

- Recogida de las muestras de sangre con previo aviso tal como se vayan obteniendo en el laboratorio, en un plazo de 48h.

- Extracción y conservación de ADN. Control de calidad para asegurar idoneidad de la muestra para la secuenciación. En caso contrario se nos avisara para aportar una nueva muestra.

- Secuenciación Exoma completo al menos 19.400 genes (19.433 genes) xGen® Exome Research Panel V2 de IDT, con la preparación de librerías TruSeq de Illumina.

- Secuenciación en plataforma NovaSeq de Illumina

- Lecturas de 150 bp pair-end

- Profundidad media de al menos 120 lecturas, con un mínimo de 98% de las regiones cubiertas con más de 20 lecturas. De no cumplirse estos datos con alguna de las muestras se repetirá la secuenciación.

- Detección de CNVs.

- Procesado bioinformático de los datos de secuenciación mediante el software GATK 3.5 o superior.

- Entrega de archivos FASTQ, BAM, VCF, análisis para CNV y anotación de la variante en archivo Excel. En los archivos anotados se incluirá para cada variante al menos la siguiente información: nombre y símbolo del gen, fenotipo asociado en OMIM si existe, posición cromosómica, transcrito, posición en cDNA y proteína, frecuencia en GnomAD, presencia o ausencia en bases de datos de variantes patogénicas (HGMD), predicciones de patogenicidad in-silico, numero de lecturas en el que se detecta la variante, total de lecturas en para esa posición (o bien ratio).

- Acceso a software de análisis, priorización y filtrado de variantes en el que la empresa adjudicataria subirá los archivos de secuenciación de cada una de las muestras enviadas para su análisis. La herramienta debe ofrecer:

    - Filtros personalizables y herramientas de soporte que facilitan el análisis.

    - Acceso a múltiples bases de datos tanto públicas como propias de la herramienta: Clinvar, OMIM, HPO, Coscmic, dbSNP, GnomAD para categorizar variantes.

    - Resultado de predictores: ADA Score, Polyphen2, Mutation Taster, Mutation Assessor, M Cap Pred., Impact, Sift Pred. Sorting Intolerant From Tolerant, Lrt Predictor, Svm Pred Predicción.

    - Resultados gráficos de CNVs.

- Las muestras podrán acumularse para su secuenciación por lotes hasta alcanzar el número que se establezca para las carreras de secuenciación.

- Las muestras no pueden salir del territorio nacional por riesgo de pérdida o deterioro.

- Sistema de trazabilidad a lo largo de todo el proceso para evitar cruce entre muestras.

- Almacenamiento de los datos y de las muestras por un mínimo de 3 años.

4. lugar de realización / entrega:

La prestación se realizará en las instalaciones de la empresa adjudicataria.

La adjudicataria se hará cargo del trasporte y se responsabilizará de la correcta custodia y manipulación de las muestras biológicas durante su transporte.