

## PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS

# LICITACIÓN DEL CONTRATO DE SUMINISTRO DE REACTIVOS DE PREPARACIÓN DE LAS LIBRERÍAS TARGETED RNA-SEQ PARA EJECUCIÓN DE PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN POR PROCEDIMIENTO ABIERTO SIMPLIFICADO

No sujeto a regulación armonizada

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

**Expediente:** 15/2023

**Título:** Contrato de suministro de reactivos de preparación de las librerías targeted RNA-SEQ para ejecución de Proyecto de Investigación

**Código CPV:** 33696000-5 Reactivos y medios de contraste



## **1. Objeto**

Constituye el objeto del presente pliego establecer las características técnicas y condiciones del contrato de suministro de reactivos de preparación de las librerías targeted RNA-SEQ.

## **2. Necesidad de la contratación**

El contrato se necesita para llevar a cabo parte del proyecto “ESTUDIO DEL PAPEL DE LA CENTRALIZACIÓN DEL DIAGNÓSTICO ANATOMOPATOLÓGICO Y LA APLICACIÓN DE ESTRATÉGIAS DE MEDICINA DE PRECISIÓN EN SARCOMAS”.

En este proyecto está previsto realizar determinaciones de marcadores diagnósticos mediante secuenciación masiva (NGS) dirigida de ARN (targeted RNA-seq) en muestras de sarcomas con genes de fusión recurrentes, para minimizar así los errores diagnósticos de dichos tumores. En el presupuesto inicial se incluye un objetivo que supone la secuenciación de 276 casos con el fin de valorar su posible impacto diagnóstico.

Esta tecnología es necesaria porque existe una gran variedad de tipos de sarcoma con diferentes genes de fusión y variantes de los mismos. La tecnología targeted RNA-seq permite interrogar todos los genes de fusión y sus variantes conocidas en un único ensayo, así como identificar fusiones no descritas previamente. Esto último es importante porque permitirá afinar más aún en la correcta clasificación molecular de los distintos tipos de sarcoma. La secuenciación debe realizarse con RNA para reducir las lecturas necesarias para la detección de los genes de fusión (serían muchas más en DNA que tiene secuencias intrónicas muy extensas).

## **3. Descripción.**

Se precisan reactivos necesarios para 300 reacciones.

Reactivos para preparar librerías targeted RNA-seq de 300 muestras de tumores de pacientes en bloques de parafina. Deben incluirse los adaptadores para la secuenciación en equipos de Illumina, que es la plataforma disponible en nuestro centro. El sistema de la librería debe estar basado en la química Anchored Multiplex PCR, para producir librerías enriquecidas en los genes de interés, e incorporar índices de molécula única que permitan el análisis cuantitativo de los datos y deduplicación de las lecturas únicas. La amplificación se realizará con primers específicos de los genes diana en un extremo del amplicón, y con primers universales en el otro extremo, de manera que sea posible identificar genes partner desconocidos.

La configuración de la librería debe cubrir el máximo posible de los genes de fusión descritos en sarcomas de hueso y de partes blandas, y permitir la detección de partners de fusión no conocidos. Como mínimo la librería debe cubrir los genes y exones que se especifican en la



siguiente tabla, manteniendo además la orientación que se indica para los primers específicos:

Gen	Número de acceso	Exones	Ensayo	Orientación
<b>ALK</b>	NM_004304	2, 4, 6, 8, 10, 12, 14, 16, 18, 19, intron19, 20, mid-exon20, 21, 22, 23, 26	Fusion, ALK ATly, Internal deletion (ALKΔ2-17, ALKΔ2-3)	5'
<b>ALK</b>	NM_004304	1, 2	Internal deletion (ALKΔ2-17, ALKΔ2-3)	3'
<b>ALK</b>	NM_004304	22, 23, 25	Mutation	p.P1153-p.C1156,p.F1174,p.L119 6-p.S1206,p.G1269
<b>BCOR</b>	NM_017745	8	Fusion	5'
<b>BCOR</b>	NM_001123385	mid-exon2, 3, 4, mid-5, 6, 7, 8, 9, 11, 15	Fusion, Internal Tandem Duplication	5'
<b>BCOR</b>	NM_001123385	2, 4, mid-exon4, 6, 7, exon7, 10, 12, 14, 15	Fusion, Internal Tandem Duplication	3'
<b>BRAF</b>	NM_004333	2, 3, 4, 5, 7, 8, 9, 10, 11, 15, 16	Fusion, Kinase Domain Duplication, BRAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3-8, BRAFΔ4-8	5'
<b>BRAF</b>	NM_004333	1, 2, 3, 7, 8, 10, 13, 14, 18	Fusion, Kinase Domain BRAFΔ2-10, BRAFΔ4-10, BRAFΔ2-8, BRAFΔ3-8, BRAFΔ4-8	3'
<b>BRAF</b>	NM_004333	15	Mutation	p.V600
<b>CAMTA1</b>	NM_015215	8, 9, mid-exon9	Fusion	5'
<b>CAMTA1</b>	NM_015215	3	Fusion	3'
<b>CCNB3</b>	NM_033031	2*, 3, 4, 5, 6, mid-exon	Fusion	5'
<b>CIC</b>	NM_015125	12	Fusion	5'
<b>CIC</b>	NM_015125	14, 15, 16, 17, 18, mid-exon19, 19, mid-exon20, 20*	Fusion	3'
<b>CSF1</b>	NM_000757	2, 3, 4, 5, 6	Fusion	5'
<b>CSF1</b>	NM_000757	5, 6, 7, 8*, mid-exon9*	Fusion	3'
<b>CSF1</b>	NM_172212	9*	Fusion	3'
<b>CTNNB1</b>	NM_001904	3	Mutation	p.D32-p.S37



<b>EGFR</b>	NM_005228	7, 8, 9, 14, 15, 16, 17, 18, 20	Fusion, Exon 2-7 Skipping (EGFRvIII), Kinase Domain	5'
<b>EGFR</b>	NM_005228	1, 24, 25, mid-exon25,	Fusion, Exon 2-7 (EGFRvIII), Kinase Domain Duplication	3'
<b>EGFR</b>	NM_005228	18, 19, 20, 21	Mutation	p.E709-p.G719,p.E746-p.L760,p.V774-p.G796,p.L858-p.L861
<b>EPC1</b>	NM_025209	9, 10, 11	Fusion	3'
<b>ERG</b>	NM_004449	2*, 3*, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10,	Fusion	5'
<b>ESR1</b>	NM_000125	5, 6, 7, 8	Fusion	5'
<b>ESR1</b>	NM_000125	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	3'
<b>ETV1</b>	NM_004956	3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 13	Fusion	5'
<b>ETV4</b>	NM_001986	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
<b>ETV5</b>	NM_004454	2*, 3, 7, 8, 9	Fusion	5'
<b>ETV6</b>	NM_001987	2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	5'
<b>ETV6</b>	NM_001987	1, 2, 3, 4, 5, 6	Fusion	3'
<b>ETV6</b>	NM_001987	3	Mutation	p.Y104-p.R105
<b>EWSR1</b>	NM_005243	8	Fusion	5'
<b>EWSR1</b>	NM_005243	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14	Fusion	3'
<b>FGFR1</b>	NM_015850	2*, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	5'
<b>FGFR1</b>	NM_015850	12, 17	Fusion, Kinase Domain Duplication	3'
<b>FGFR1</b>	NM_023110	4, 13, 14	Mutation	p.T141,p.V561,p.K656
<b>FGFR2</b>	NM_000141	2*, 3, 5, 6, 7, 8, 9, 10	Fusion	5'
<b>FGFR2</b>	NM_000141	16, 17, 18	Fusion	3'
<b>FGFR2</b>	NM_000141	7, 9, 12, 13, 14	Mutation	p.S252-p.P253,p.G305,p.Y375-V395,p.I547-p.N549,p.V564,p.A648-p.K659
<b>FGFR3</b>	NM_000142	3, 5, 8, 9, 10, 11, 12, 13,	Fusion	5'
<b>FGFR3</b>	NM_000142	16, 17, intron17, mid-	Fusion	3'
<b>FGFR3</b>	NM_000142	7, 9, 13, 14, 16	Mutation	p.R248-p.S249,p.G370-p.R399,p.V555,p.D641-p.K650,
<b>FOS</b>	NM_005252	mid-exon4	Fusion	3'
<b>FOSB</b>	NM_006732	1*, mid-exon1*, 1, 2	Fusion	5'
<b>FOXO1</b>	NM_002015	1*, 2, 3*	Fusion	5'



<b>FOXO1</b>	NM_002015	1*, 2*, 3*	Fusion	3'
<b>FUS</b>	NM_004960	3, 4, 5, mid-exon6, 6, 7, 10, 11, 13, 14	Fusion	3'
<b>GLI1</b>	NM_005269	4, 5, 6, 7	Fusion	5'
<b>GLI1</b>	NM_005269	4, 5, mid-exon5, 6, 7	Fusion	3'
<b>HMGA2</b>	NM_003483	1, 2, 3, 4, mid-exon5*	Fusion	3'
<b>JAZF1</b>	NM_175061	2, 3, 4	Fusion	3'
<b>MBTD1</b>	NM_017643	3*	Fusion	5'
<b>MBTD1</b>	NM_017643	15, 16, 17	Fusion	3'
<b>MDM2</b>	NM_002392	5, 9	Fusion, Expression	5'
<b>MDM2</b>	NM_002392	2, 4, 6, 8, 10	Fusion, Expression	3'
<b>MEAF6</b>	NM_001270875	4, 5	Fusion	3'
<b>MET</b>	NM_000245	2, 4, 5, 6, 13, 14, 15, 16, 17, 21	Fusion, Exon 14 Skipping	5'
<b>MET</b>	NM_000245	2, 13	Fusion, Exon 14 Skipping	3'
<b>MGEA5</b>	NM_012215	4, 5, 6, 7, 8, 9, 12, 13, 14,	Fusion, Expression	5'
<b>MKL2</b>	NM_014048	11, 12, 13	Fusion	5'
<b>MYOD1</b>	NM_002478	1	Mutation	p.L122, full CDS coverage for
<b>NCOA1</b>	NM_147223	11, 12, 13, 14, 15	Fusion	5'
<b>NCOA2</b>	NM_006540	11, 12, 13, 14, intron14, 16, 22	Fusion	5'
<b>NCOA2</b>	NM_006540	14	Fusion	3'
<b>NCOA3</b>	NM_006534	2*, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
<b>NCOA3</b>	NM_006534	20	Fusion	3'
<b>NR4A3</b>	NM_173200	2*, 3*, 4, 5, 7, 9	Fusion, Expression	5'
<b>NR4A3</b>	NM_173200	8	Fusion, Expression	3'
<b>NTRK1</b>	NM_001007792	1, 2	Fusion	5'
<b>NTRK1</b>	NM_002529	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 12, 13, 14	Fusion	5'
<b>NTRK1</b>	NM_002529	13, 14, 15, 16, 17	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutations including p.G595
<b>NTRK2</b>	NM_006180	4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17, 18	Fusion	5'
<b>NTRK2</b>	NM_006180	11, 14	Fusion	3'
<b>NTRK2</b>	NM_006180	16, 17, 18, 19, 20, 21	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutations
<b>NTRK3</b>	NM_001007156	15	Fusion	5'



<b>NTRK3</b>	NM_002530	3, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 13, 14, 15, 16	Fusion	5'
<b>NTRK3</b>	NM_002530	13, 14, 15, 17	Fusion	3'
<b>NTRK3</b>	NM_002530	15, 16, 17, 18, 19	Mutation	Full Kinase Domain coverage for resistance mutation detection including p.F617,p.G623,p.G696
<b>NUTM1</b>	NM_175741	2*, 3, mid-exon3, 4, 5, exon6, 6	Fusion	5'
<b>PAX3</b>	NM_181459	2, 4, 8	Fusion, Expression	5'
<b>PAX3</b>	NM_181459	3, 5, 6, 7, 8	Fusion, Expression	3'
<b>PDGFB</b>	NM_002608	2, 3	Fusion	5'
<b>PDGFRA</b>	NM_006206	10, 11, 12, mid-exon12, 14, 15	Fusion,PDGFRAΔ	5'
<b>PDGFRA</b>	NM_006206	7	Fusion,PDGFRAΔ	3'
<b>PDGFRA</b>	NM_006206	15, 18	Mutation	p.T674,p.D842
<b>PHF1</b>	NM_024165	1*, 2	Fusion	5'
<b>PHF1</b>	NM_024165	10, 11, 12	Fusion	3'
<b>PLAG1</b>	NM_002655	1, 2, 3, 4	Fusion	5'
<b>PRKCA</b>	NM_002737	4, 5, 6, 9, 15	Fusion	5'
<b>PRKCB</b>	NM_002738	1, 3, 7, 8, 9	Fusion	5'
<b>PRKCD</b>	NM_006254	9, 10, 11, 12, 15	Fusion	5'
<b>PRKCD</b>	NM_006254	18	Fusion	3'
<b>RAF1</b>	NM_002880	2*, 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10, 11,	Fusion	5'
<b>RAF1</b>	NM_002880	4, 5, 6, 7, 8, 9	Fusion	3'
<b>RET</b>	NM_020630	2, 4, 6, 8, 9, 10, 11, mid- exon11, 12, 13, 14	Fusion	5'
<b>RET</b>	NM_020630	15, 16	Mutation	p.A883,p.M918
<b>ROS1</b>	NM_002944	2, 4, 7, 31, 32, 33, 34, 35, 37	Fusion	5'
<b>ROS1</b>	NM_002944	38	Mutation	p.G2032
<b>SS18</b>	NM_001007559	2, 3, 4, 5, 6, 10, 11	Fusion	5'
<b>SS18</b>	NM_001007559	4, 5, 6, 8, 9, 10	Fusion	3'
<b>STAT6</b>	NM_001178078	1*, 2*, 3, 4, 5, 6, 7, 15, 16, 17, 18, 19, 20	Fusion	5'
<b>TAF15</b>	NM_139215	6, 7	Fusion	5'
<b>TAF15</b>	NM_139215	5, 6, 7, 9	Fusion	3'
<b>TCF12</b>	NM_207036	4, 5, 6	Fusion	3'
<b>TFE3</b>	NM_006521	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8	Fusion	5'
<b>TFE3</b>	NM_006521	2, 3, 4, 5, 6	Fusion	3'



<b>TFG</b>	NM_006070	6	Fusion	5'
<b>TFG</b>	NM_006070	3, 4, 5, 6, 7, mid-exon8	Fusion	3'
<b>USP6</b>	NM_004505	1*, mid-exon1*, 2*, 3	Fusion	5'
<b>VGLL2</b>	NM_182645	1, 2, 3, intron3, 4	Fusion	3'
<b>YAP1</b>	NM_001130145	1, mid-exon1, 2, 3, 4, 8,	Fusion	5'
<b>YAP1</b>	NM_001130145	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7	Fusion	3'
<b>YWHAE</b>	NM_006761	5	Fusion	3'

Deberá incluir un servicio de consultas y resolución de dudas respecto al análisis bioinformático. Teléfono disponible en horario de lunes a viernes de 9:00 a 19:00 y correo electrónico. Máximo tiempo de resolución 72 horas.

NO existe pedido mínimo, sino que se realizará de conformidad con la necesidad del Proyecto.

Caducidad mínima a la fecha de la entrega de 6 meses.