

Nº DE EXPEDIENTE: PAPC 2018-1-40

PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS

1.-OBJETO

El presente contrato tendrá por objeto la adquisición de Reactivos para realizar Diagnóstico y Análisis Genético mediante la técnica de arrays-CGH (hibridación genómica comparada) para el Hospital Universitario de Getafe que permitan obtener las determinaciones analíticas descritas en el punto 2 del presente pliego, así como el equipamiento necesario.

2.- DETERMINACIONES ANALÍTICAS

2.1. ACLARACIONES DE DETERMINACIONES ANALÍTICAS

2.1.1 Se entiende por determinación analítica el resultado de un parámetro obtenido por el análisis de una muestra biológica que, con independencia del método o procedimiento utilizado, es clínicamente interpretable por haber sido realizada con los requerimientos de calidad precisos para garantizar la fiabilidad del proceso. Dicho resultado se considerará una determinación analítica sin que ello implique necesariamente que se trate de una prueba informada.

2.1.2 Las denominaciones que no se consideren suficientemente precisas no evita la obligación de presentar oferta si se desea que se tenga en cuenta. Si en la descripción de algún artículo se utiliza marca comercial y/o referencia, deberá entenderse como orientación para localizar el artículo, sin que en ningún caso implique que sea necesario ofertar dicha marca o referencia.

2.1.3 El precio unitario por determinación analítica recoge los siguientes conceptos (IVA INCLUIDO):

- Suministro de los reactivos, controles y calibradores y demás fungibles precisos para realizar dicha técnica (transporte, impuestos y formación de personal).
- La cesión de los equipos para la adecuada realización de la técnica, mantenimiento integral e instalación de los dispositivos/equipos/analizadores precisos para realizar dichas técnicas, incluyendo repuestos, accesorios y consumibles.
- El coste de la adaptación, remodelación y acabado de espacios, conexiones y tomas disponibles (se les facilitará plano del laboratorio previa solicitud) para la correcta instalación del equipamiento ofertado, accesorios y mobiliario existentes o necesarios; y la circulación del personal y con adecuación a las normativas vigentes.

2.1.4. La empresa adjudicataria deberá ofrecer la formación y soporte técnico necesario, durante la vigencia del contrato, sin coste para el Hospital.

2.2 CUADRO DE DETERMINACIONES ANALÍTICAS

Nº de Lote	Código	Descripción	Unidad de Medida	Cantidad
1	63520	Determinación de Síndromes genéticos por CGH-Array	Determin.	256

3.- ESPECIFICACIONES TÉCNICAS DEL EQUIPAMIENTO Y LOS PRODUCTOS

3.1.- GENERALES

- Las especificaciones del equipamiento solicitado son orientativas, por lo que las Empresas concursantes podrán incluir en sus ofertas, equipos con características similares siempre que el nivel tecnológico y sus prestaciones funcionales sea igual o superior al descrito.
- El sistema ha de permitir crear las configuraciones adecuadas a los requerimientos actuales del laboratorio y los que, derivados del incremento de la demanda, se puedan requerir en el futuro. Por tanto el sistema ha de ser reconfigurable, o ampliable en número de módulos in situ, con mínima alteración de la rutina diaria del laboratorio

3.2.- ESPECIFICACIONES DE LA TÉCNICA CGH-ARRAY:

- Técnica de CGH-array (array de hibridación genómica comparada) de resolución mínima de 8x60k oligos para el estudio de más de 350 patologías, asociadas a todos los síndromes de microdelección/microduplicación conocidos, relacionados con retraso mental y del desarrollo, autismo y malformaciones congénitas.
- Las aplicaciones de CGH-array deben estar validadas para el estudio de muestras prenatales y postnatales, que esté enriquecido en zonas de interés informativas desde el punto de vista clínico (autismo, retrasos mentales, dismorfias, síndromes de genes contiguos, etc.....).
- La plataforma de microarrays, software y los equipo cedidos deberán poder tener otras aplicaciones incluyendo el análisis oncológico, hemato-oncológico y farmacogenético.
- La plataforma de CGH-array debe ser de alta resolución que combine una cobertura de genoma completo con un incremento de sondas dirigido a cubrir más de 350 regiones clínicamente relevantes asociadas a desequilibrios de dosis génica, incluyendo todas las regiones subteloméricas y pericentroméricas (con una cobertura mínima de 5Mb), así como todas las regiones asociadas con síndromes de microdelección/ microduplicación conocidos, retraso mental y autismo.

- La plataforma de CGH-array debe tener un formato de 8x60K (en base AgilentTech), que contenga más de 62.000 sondas de oligonucleótidos distintas que se reparten en más de 46.000 sondas de región específicas y controles, así como más de 16.000 sondas en el esqueleto del array. La densidad media de cobertura genómica del array debe ser de ~ 43Kb y la densidad media en regiones patógenas conocidas debe ser de ~ 7Kb (3-27Kb) y 175Kb en su esqueleto. La resolución en las regiones de máximo interés debe ser similar a un array de 244K.
- Resolución en zonas clínicas informativas:
 - Regiones < 10kb, 1 sonda/1Kb.
 - Regiones < 100kb y > 10kb, 1 sonda/4Kb.
 - Regiones > 100kb, 1 sonda/9Kb.
 - Media en la densidad de cobertura de sondas, 43Kb.
 - Resolución en el área de interés, 244Kb (7-9Kb).
 - Resolución en el esqueleto, 1 sonda/175Kb.
- La resolución específica en regiones de interés del diseño del array debe ser < 8 Kbases para no perder información de pequeño tamaño y evitar falsos negativos.
- Para el diseño del CGH-array se han debido consultar las bases de datos de Database of Genomic Variants DECIPHER y UCSC Genome Browser tratando de optimizar el diseño y eliminando las CNVs sin relevancia clínica aparente.
- La plataforma de CGH-array debe estar diseñada de manera que todas las CNVs detectadas puedan ser comprobadas como prueba de segundo nivel con la técnica de MLPA.
- La plataforma de CGH-array debe estar validada bajo los controles de calidad EMQN e ISO9001
- El diseño del CGH-array debe seguir directrices del ISCA (Interanacional Standards for Cytogenomic Arrays) de esta manera los resultados tendrían un control de calidad internacional.
- El diseño del CGH-array tendrá que detectar como mínimo 323 síndromes de regiones OMIN, el resto de alteraciones que se describen en el Anexo I y la posibilidad de incorporar nuevos síndromes.

3.3.- REACTIVOS

- **Suministros de reactivos:** El proveedor deberá entregar todos los productos necesarios, de una sola vez, que permita realizar todas las pruebas solicitadas en nuestro pedido.

El código único del CGH-array, objeto de este contrato, de 8x60k oligos debe incluir los siguientes reactivos, con los volúmenes necesarios para realizar las pruebas contratadas:

- Cristales CGH-microarray de 8x60K.
- Gaskets para los CGH-microarray de 8x60k.
- Reactivos de marcaje (Cy3, Cy5, primers, klenow, DNTPs, etc...).
- Buffer de hibridación.
- Agente de bloqueo.

- Human Cot1 DNA.
 - Enzima ALU1.
 - Enzima RSA1.
 - Control de ADN masculino.
 - Control de ADN femenino.
 - Columnas de purificación Amicon.
 - Buffers de lavado.
 - Sistema ozone barrier slide cover para la protección contra ozono.
 - Otros si fuera necesario según la plataforma de arrays que se utilice.
- Se cederá sin coste al Hospital Universitario de Getafe, para la puesta a punto de la técnica, el primer kit de extracción* de ADN para 50 casos, con 50 columnas de purificación por centrifugación que admitan partir de 1 mL o 200 µL de sangre total y obtener al menos 50 ng/µL de ADN purificado. *El kit requerido es el siguiente: QIAGEN extracción DNA de sangre QIAamp DNA Blood mini kit (50).

3.4.- EQUIPAMIENTO.

- **Cesión de equipos:** La empresa adjudicataria realizará cesión de equipamiento necesario para realizar diagnósticos genéticos mediante la técnica de los CGH-array (tanto el equipamiento que se describe posteriormente y todo aquel que aún no siendo descrito en estos pliegos sea necesario por necesidad de la técnica según la plataforma de arrays adjudicataria).

Los equipos requeridos en cesión son los siguientes:

3.4.1.- ESCÁNER DE CGH-ARRAY

El escáner para CGH-array debe tener las siguientes características:

- El escáner licitado debe tener un sistema que permita el escaneo de múltiples cristales en el mismo proceso de escaneo
- El sistema de escaneo debe tener garantizada una protección de ozono integrada en los adaptadores de escaneo mediante un sistema de cubiertas plásticas desechables para prevenir la degradación de los fluoróforos.
- Resolución de escaneado debe tener un mínimo de 2 micras.
- Velocidad muy alta ajustable como mínimo de 10 a 35 líneas por segundo, llegando a alcanzar hasta 10µm/pixel en menos de 4 minutos.
- Debe permitir la captura de imágenes con láser de excitación a 633 y 532 nm (para fluoróforos Cy5 y Cy3).
- Así mismo, la estación debe contar con un software de extracción de los datos a archivo de texto con señales de intensidad integradas transformadas en log₂.
- El escáner debe contar con un programa de mantenimiento preventivo integral durante la duración de la licitación.
- En el caso de que la técnica pudiera verse afectada por el ozono o cualquier otro elemento del ambiente, la empresa adjudicataria se comprometerá a tomar las medidas oportunas incluyendo la necesidad de abastecer de una cabina para eliminar el ozono del ambiente o cualquier otro aparato para que esto no sea el motivo de fallo de la técnica. La técnica permitirá usar

portas con cubiertas de protección contra el ozono y otros oxidantes de los colorantes (aportados por la empresa adjudicataria), para la protección constante de los arrays inmediatamente después de acabado el procesamiento del experimento e independiente de mecanismos de filtrado de ozono adicionales, siendo también compatible con el escáner de microarray.

- El escáner debe tener un lector de códigos de barra asociados al cristal de array que permita validar y asociar cada imagen con un código único y trazable.
- El software de procesador de imágenes del escáner deberá permitir la conversión de imágenes (.tiff) en ficheros de texto analizables. La licencia del software y sus actualizaciones de versiones deberán incluirse durante la vigencia del contrato (antes de dos meses una vez puesta en el mercado)..
- Temperatura óptima de trabajo entre los 15° y 30°C, que permita que los resultados sean correctos.
- La estación debe contar con un software de extracción de los datos a archivo de texto con señales de intensidad integradas transformadas en log₂.
- El Escáner láser debe servirse con un equipo PC que permita la extracción de la imagen del array en formato TIFF para su conversión (proceso de FE, feature extraction) en ficheros analizables.

3.4.2.- ORDENADORES O EQUIPOS PC

2 Ordenadores PC Intel Core i5, con Windows 10 PRO, pantalla de 23 pulgadas, 8Gb RAM y al menos 250Gb de disco duro. Estas máquinas serán utilizadas para la instalación del software analítico.

3.4.3.- TERMOCICLADOR que tenga opción tapa caliente y tapa fría, para tubos de PCR (0.2 mL), que permita tener varios programas guardados a la vez.

3.4.4.- ESPECTROFOTÓMETRO de microvolúmenes y fluorímetro todo en uno, modelo DENOVI DS 11 FX, (que mida la concentración del ADN sin necesidad de utilizar otros reactivos, es decir, que pueda medir la pureza con 1 microlitro del ADN extraído). Será necesario que tenga una función para medir el marcaje, debe contar con medición de incorporación de marcaje Cy5 y Cy3.

Apto para medir DNA, RNA, Proteínas y cualquier método espectrofotométrico.

3.4.5.- BLOQUE TÉRMICO DIGITAL:

- Para tubos de 1,5 mL con adaptadores para tubos de otros volúmenes.
- Ranuras para un mínimo de 16 tubos simultáneos de 1.5ml
- Tamaño de dimensiones pequeñas (mini).
- Que alcance rápidamente altas temperaturas.
- Para temperaturas 95°, 65° y 37°C.
- **Con botones digitales** para marcar la temperatura a alcanzar (y no con botones de rueda que aproximan la temperatura).
- Con termómetro interno digital.

3.4.6.- HORNO, ROTOR Y 2 CÁMARAS DE HIBRIDACIÓN (conjunto indivisible porque las cámaras de hibridación de una marca no encajan bien en el horno de otra marca, etc...). Debe permitir la hibridación a 65°C y 20pm. El horno y el rotor deben ser compatibles con el sistema de microarrays utilizado y con el escáner. Preferimos Agilent o similar porque el formato es más escalable a los volúmenes que tenemos. El modelo al que estamos acostumbrados es el siguiente:

- Horno hibridador modelo Agilent Hybridization Oven+Rotor ref G2545A.
- Rotor para horno de hibridación modelo Agilent Rotor ref G2530-60029.
- 2 Cámaras de hibridación modelo Agilent Hybridization Chamber ref. G2534A.

Requerimos la misma marca o modelo compatible con idénticas prestaciones.

3.4.7.- OTROS:

En el caso de que la plataforma de arrays adjudicataria, trabaje con arrays en placa (y no con tubos), la empresa proveerá de los equipos anteriores para trabajar en placa (además de otros varios no descritos si el protocolo de la técnica lo requiere).

3.4.8.- OTROS NO INCLUIDOS EN ESTE LISTADO: La empresa cederá todo aquel equipo que aún no siendo descrito en estos pliegos sea requerido por necesidad de la técnica según la plataforma de arrays adjudicataria

3.5 SOFTWARE.

➤ **Software para el análisis de microarrays.** La empresa adjudicataria deberá ceder al Hospital Universitario de Getafe 4 licencias y el software para el análisis de CGH-array compatible con la plataforma de CGH-array adjudicataria, con las siguientes características:

- Cesión del software y todas las actualizaciones sucesivas sin coste ninguno para el Hospital Universitario de Getafe durante la vigencia del contrato, tanto para el análisis en el laboratorio como para la gestión de usuarios.
- Una vez finalizado el concurso la empresa permitirá una versión del software para el posible reanálisis de los casos. (Ver punto 12 del presente pliego).
- La empresa cederá 4 licencias de usuario e instalación en 4 equipos de la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Getafe
- El software no debe requerir desarrollo por parte de las genetistas del Hospital Universitario de Getafe.
- El software debe estar específicamente diseñado para la realización del proceso de FE (feature extraction) y el análisis de los resultados.
- El software automatizará la extracción de datos de imágenes de microarrays.

datos al software de análisis (no siendo necesarios varios programas para ello, tan solo el del Mapix o similar).

- El software debe poder permitir visualizar caso a caso y de forma sencilla, los valores de calidad de la técnica fijados en el control de calidad exigido (sin utilizar otros programas paralelos).
- El software debe permitir visualizar la imagen del cristal del array hibridado donde se comprueba la calidad de la hibridación de los portaobjetos y de los lavados (sin utilizar otro programa paralelo).
- El software debe permitir visualizar la imagen del Karyograma en posición vertical y horizontal (a elección del usuario), con interfaz que permita identificar con distintos colores las posibles microdeleciones y microduplicaciones del genoma humano.
- Ante posibles microdeleciones y/o microduplicaciones, el software debe poder diferenciar los genes OMIM de los no OMIM y distinguirlos en colores diferentes en, aportando el listado de ellos si el usuario lo requiere.
- El software debe eliminar CNVs sin ninguna relevancia clínica comprobada, no mostrándola estas regiones para su análisis.
- El software no debe necesitar obligatoriamente conexión a internet para funcionar, debe poder trabajar en local. Periódicamente (a definir con la empresa) se requerirán actualizaciones de las bases de datos implicadas en el software para que todos los casos puedan analizarse con bases de datos actualizadas.
- Si fuera necesario, la empresa proporcionará el servidor y las licencias tanto del Sistema Operativo como de la Base de datos que garantice un almacenamiento “on-line” de los últimos 10 años.
- El software debe tener acceso directo “con un solo “clic” a las bases de datos de búsqueda de información sobre enfermedades genéticas monogénicas que relaciona información acerca de microdeleciones, duplicaciones, inserciones, inversiones y translocaciones, etc....a través del consorcio DECIPHER, ENSEMBL, OMIM, DGV, ISCA, entre otras.
- El software debe tener una base de datos únicamente española dado que la Database of Genomic Variants (DGV) engloba todos los polimorfismos del mundo, razas, países, etc... Esto ayudará a no dar como patológicas alteraciones/variantes que en población española son frecuentes y se consideran polimorfismos genéticos (variantes de la normalidad) y/o cambios de significado incierto.
- El software debe tener una ventana única que integre todas esas bases de datos que se han de consultar en cada análisis para dar un resultado, de manera que todas las bases de datos puedan visualizarse a la vez en la misma pantalla.

- El software de análisis de microarrays debe estar vinculado a una base de datos de fenotipos clínicos de Genética.
- El software debe poder permitir simultáneamente ver pacientes con la misma anomalía genética para poder comparar alteraciones genéticas y características clínicas y ayudar a describir nuevos síndromes, validar los síndromes ya existentes y poder cuantificar cuantos hay descritos.
- Debe utilizar el algoritmo ADM-2 para el análisis.
- Debe poder utilizar los datos .txt extraídos con el software integrado en la máquina de escaneo, o analizar los datos directamente del TIFF de escaneo.
- Debe permitir una revisión de la QC del array, siendo los parámetros más relevantes el DLR (Derivate LogRatio), la señal neta (Signal2Noise) y la reproducibilidad.

4.- IMPLANTACIÓN.

- El adjudicatario deberá poner a punto la técnica de extracción de ADN con reactivos cedidos sin coste para el Hospital Universitario de Getafe, hasta que la técnica se reproduzca correctamente con la calidad exigida para realizar CGH-array.
- El adjudicatario deberá poner a punto el protocolo de CGH-array con reactivos cedidos sin coste para el Hospital Universitario de Getafe, hasta que la técnica se reproduzca correctamente con los valores exigidos en el control de calidad necesario para que los resultados sean informativos, reproducibles e interpretables (requiera el tiempo que requiera). Si fuera necesario las pruebas se realizarán en paralelo entre Getafe y la empresa licitadora

Los valores analizables en el control de calidad exigidos son:

- SD Autosome/Robust: Valor debe ser <0.17 .
- % Included Clones: Debe ser 100.00.
- Mean Spot Amplitude Ch1/Ch2: Deben ser valores aproximados.
- SBR Ch1/Ch2: Deben ser valores aproximados.
- DLR Raw/Fused: Mide los falsos negativos. Valor debe ser <0.24 .
- Otros (según la plataforma de arrays).

Cualquier necesidad posterior a la formación debe ser atendida por parte de la empresa adjudicataria. Si es necesario, la empresa adjudicataria analizará los casos con dudas técnicas/clínicas. Debe existir una línea de trabajo directa con el responsable técnico de la empresa adjudicataria (siendo el horario de 24 horas).

5.- SOPORTE TÉCNICO Y FORMACIÓN.

- El software, su instalación y formación al personal del Hospital Universitario de Getafe, correrán a cargo de la empresa adjudicataria por personal experto.
- La empresa deberá poner a disposición del Servicio de Genética una persona de contacto para realizar el soporte técnico, dicho profesional deberá estar cualificado y con experiencia en la técnica de CGH-array. (soporte telefónico y presencial de lunes a viernes de 8 a 20horas)
- Si la empresa adjudicataria subcontrata los servicios a otra empresa experta en CGH-arrays toda la formación para el Hospital Universitario de Getafe correrá a cargo de la empresa experta.
- Se requerirá soporte técnico por el especialista de producto al que se le adjudique el concurso en la puesta a punto de protocolos de trabajo, reproducibilidad de la técnica, manejo hasta dominio del software, estudio en paralelo del análisis de los primeros casos hasta validación, etc... Así como soporte científico y técnico en casos puntuales durante el periodo vigente del concurso.
- Sólo cuando la técnica funcione correctamente con la calidad exigida, el personal de Genética del Hospital Universitario de Getafe aprenderá el manejo del software de análisis de los CGH-arrays (aunque previamente lo habrá valorado y revisado), para lo cual un experto del software realizará la formación, que deberá ser continuada ante cualquier duda del usuario a lo largo de la vigencia del concurso.

6. VALIDACIÓN OFERTA.

- Será necesario reunir todos los requisitos especificados en estos pliegos debiendo cumplirse todos ellos para validar la oferta, en caso contrario se excluirá del procedimiento..
- El Hospital de Getafe podrá presentar consultas a las empresas licitadoras para resolver dudas del cumplimiento o no de alguna característica y la contestación por parte de la empresa licitadora deberá ser por escrito.
- Además en el caso de la validación del software se tendrá en cuenta lo siguiente:
 - ⊖ Será necesaria una versión Demo del software (idéntica a la que se cederá en la adjudicación) o facilitar sitio donde verla y probarla por parte del personal de Genética del Hospital Universitario de Getafe dentro de la Comunidad de Madrid. El software del análisis de CGH-array debe reunir todos los requisitos especificados en el punto 3.5 de estos pliegos, debiendo cumplirse todos ellos para valoración positiva de la oferta. En caso de no cumplimiento de alguno de estos puntos, el Hospital de Getafe emitirá un informe señalando las características que no cumpla y con ellos motivo de exclusión.
 - Al finalizar el plazo de presentación de ofertas, las empresas licitadoras deberán ponerse en contacto con el Servicio de Genética para poder probar el software por parte del personal de Genética del Hospital Universitario de Getafe antes de la fecha prevista para conocer el resultado de la validación técnica.

7. CONTROL.

- La empresa adjudicataria debe tener disponible para su compra sondas de hibridación *in situ* fluorescente (FISH) para comprobación de las microdeleciones y/o microduplicaciones detectadas con la técnica, y para la comprobación de estas alteraciones en muestras de los progenitores y otros miembros de la familia.
- Los licitadores deberán especificar en el Anexo I.1 del pliego de cláusulas administrativas, el precio unitario, sin y con IVA, del producto indicado en el párrafo anterior.

8. ENTREGA DE PRODUCTOS.

1. Deberá figurar en el envase de los productos como mínimo los siguientes datos:
 - Identificación de la empresa.
 - Identificación del producto. Nombre del producto y referencia comercial.
 - Número de lote y serie.
 - Fecha de envasado, si el tipo de producto así lo exige por la legislación vigente.
 - Fecha de caducidad, expresada en mes y años, si el tipo de producto así lo exige por la legislación vigente.
 - N° de unidades que contiene.
2. Los plazos de entrega serán de 24 horas para pedidos urgentes, para el resto de los pedidos el plazo de entrega será de 72 horas o el que se especifique en el pedido emitido con la aplicación informática HP-HIS o la que esté vigente en su momento. El horario de entrega de los bienes será de 8:30 a 13:30 horas, salvo el material refrigerado que el horario será de 8:30 a 12:00 horas, de lunes a viernes en el Almacén General del Hospital Universitario de Getafe.
3. El adjudicatario deberá presentar obligatoriamente la ficha de seguridad de todos los reactivos necesarios para conseguir los parámetros solicitados. Dicha ficha de seguridad deberá estar redactada en lengua española y fechada. Las fichas de seguridad deben cumplir las condiciones establecidas en el R.D. 374/2011, 6 de Abril, relativo a la protección de la salud y seguridad de los trabajadores contra los riesgos relacionados con los agentes químicos durante el trabajo, e incluir obligatoriamente la información especificada en el anexo XI del R.D. 99/2003.
4. El/los adjudicatario/s no podrán imponer ninguna exigencia en cuanto a solicitudes de pedidos mínimos por parte del hospital, diferente a la unidad mínima de despacho.

9. INSTALACIÓN DEL EQUIPAMIENTO.

- El licitador en su oferta deberá hacer constar si es necesario algún tipo de preparación previa del lugar de ubicación del equipo, instalaciones eléctricas, instalaciones de fontanería, obras de asentamiento, etc... Así mismo cualquier alteración física de tabiques, suelos, techos, etc, deberá ser comunicada previamente al Servicio de Mantenimiento del Centro.

- Las empresas licitadoras deberán incluir en su oferta una descripción de la dotación adicional al equipamiento cedido que facilite la realización de la actividad, esta dotación deberá ser también cedida al Hospital. Deberán incluir en su oferta el diseño, la cantidad de elementos y su posible distribución (podrán adjuntar plano).
- La cesión de aparatos llevará implícita la cumplimentación de un Acta de Cesión según modelo que se les facilitará a la firma del contrato, con anterioridad a la puesta en funcionamiento. Cualquier cambio o sustitución de equipo cedido precisa la autorización de la retirada del existente, y la cumplimentación de una nueva acta para el sustituto que se vaya a instalar.
- Proceso para la instalación;
 - Firma del contrato para adjudicación del concurso
 - Desde la firma del contrato la empresa adjudicataria deberá realizar el suministro de reactivos y la cesión de equipos y software en **un tiempo máximo de 1 mes.**
 - Instalación de los equipos en sala establecida al efecto y por indicación del Hospital. Formación del personal y puesta en marcha.
 - Traslado, instalación definitiva, conexiones a redes, sistemas o circuitos y puesta en marcha dentro de otra ubicación del laboratorio en 2 ó 3 días (siempre en fin de semana) por indicación del Hospital. En algún caso este paso no será preciso.
 - Una vez suministrados los reactivos y cedidos los equipos y software, la técnica de CGH-array deberá estar puesta en marcha y ser reproducible con los parámetros de calidad exigibles **en un periodo máximo de 2 meses.** Si este plazo de tiempo no se cumple será motivo de rescisión de contrato.
- Los gastos de cualquier naturaleza que en concepto de instalaciones y formación para el manejo de los equipos, pudieran ocasionarse, serán también por cuenta del proveedor adjudicatario.
- La instalación y puesta a punto del equipamiento correrá a cargo del adjudicatario e incluirá:
 - La instalación del sistema en el lugar designado por la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Getafe.
 - Test de funcionamiento y/o aceptación del mismo.
 - Curso de introducción para el personal usuario de la tecnología
 - Reactivos y fungible necesarios para las pruebas.
- Deberá integrarse con los sistemas de información clínica disponibles en el hospital (HP-HIS y DOCUMENTACIÓN CLÍNICA).
- Se deberá garantizar la integración vía HL7 con futura Historia Clínica Electrónica, según guías que se proporcionarán por el Servicio de Informática del Hospital.
- Una vez resuelto el contrato, la empresa adjudicataria deberá retirar el aparataje, instrumentación y/o dispositivos instalados en un plazo no superior a 2 ó 3 días. Los trabajos de retirada se realizarán bajo la supervisión y directrices del Servicio de Mantenimiento del Hospital. Los gastos de cualquier naturaleza que pudieran

ocasionarse, serán por cuenta del proveedor. En caso de incumplimiento de esta condición podrá ser incautada la fianza definitiva.

10. MANTENIMIENTO

➤ **Garantía de Calidad Continuada**

La empresa adjudicataria se compromete a realizar las labores de mantenimiento que sean necesarias para garantizar la calidad del servicio y minimizar las posibles causas que originen incidencias y afecten al funcionamiento correcto del sistema. En este sentido, la oferta deberá incluir la planificación detallada de las tareas a realizar, clasificadas según la finalidad de las mismas.

➤ **Materiales de Mantenimiento**

Todos aquellos materiales de uso en las labores propias de Mantenimiento Preventivo y Mantenimiento Correctivo serán por cuenta del adjudicatario.

Los repuestos empleados en las intervenciones correctivas y preventivas, serán nuevos y originales.

El adjudicatario deberá certificar el correcto almacenaje de las piezas necesarias para no incrementar el tiempo de respuesta.

➤ **Mantenimiento Preventivo**

El Mantenimiento Preventivo incluye todas aquellas intervenciones dirigidas a comprobar las prestaciones de los equipos, su funcionamiento y seguridad, así como la mano de obra y materiales necesarios para su ejecución, durante toda la vida del contrato.

La oferta deberá incluir el Programa de Mantenimiento Preventivo a realizar por la empresa adjudicataria, que deberá ser aprobado por el hospital, y en el que se detallará cada una de las tareas a realizar, así como su periodicidad y personal responsable de su ejecución.

➤ **Mantenimiento Correctivo**

El Mantenimiento correctivo incluye todas aquellas intervenciones relacionadas con incidencias tanto del hardware como del software, incluyendo dudas de funcionalidad y de configuración de la aplicación, así como la mano de obra y materiales necesarios, durante toda la vida del contrato.

En caso de que el hospital o el adjudicatario consideren necesaria la sustitución de algún componente hardware o software del sistema, se deberá garantizar por parte del adjudicatario la información (y asistencia si fuera necesaria), para llevar a cabo dicha sustitución, aportando en su caso la matriz de compatibilidad, y de no existir ésta, los informes técnicos justificativos que sean necesarios para acometer dichas tareas sin demora y con éxito.

En cuanto a los tiempos de respuesta de reparación, tanto de elementos críticos (servidores o piezas de éstos, discos de almacenamiento, elementos de red, etc) como del resto de material (estaciones de trabajo, impresoras, etc), la empresa adjudicataria deberá acogerse a los **acuerdos de nivel de servicio (SLA`s)** recogidos en el apartado correspondiente.

➤ **Mantenimiento Evolutivo**

El Mantenimiento Evolutivo del sistema deberá incluir, por cuenta del adjudicatario, todas las actuaciones necesarias para la adaptación del sistema a nuevas versiones (updates) y parches del software.

➤ **Acuerdos de nivel de servicio (SLA`s)**

El hospital ha catalogado la criticidad de las incidencias o averías según la siguiente clasificación:

- Grave: Interrumpe la prestación del servicio sin alternativa de funcionamiento.
- Alta: Interrumpe la prestación del servicio con alternativas de funcionamiento.
- Media: No interrumpe la prestación del servicio, pero ralentiza el mismo.

Los tiempos de respuesta máximos para el comienzo de la resolución de las incidencias quedan reflejados en la siguiente tabla:

Nivel de gravedad	Tiempo máximo
Grave	30 minutos
Alta	3 horas
Media	12 horas

El adjudicatario está obligado a garantizar el tiempo de respuesta ante cualquier incidencia y en cualquier franja horaria, las 12 horas del día, de 8:00 a 20:00 h., los 5 días de la semana.

En el caso de que el equipo tuviera una avería y necesitara su salida del centro o la parada del mismo es mayor de 48 horas, la empresa adjudicataria deberá poner a disposición del Hospital otro equipo de al menos las mismas características técnicas que el sustituido.

- El adjudicatario deberá entregar con el equipo al servicio destinatario y al servicio de mantenimiento, todos los manuales íntegramente en castellano, incluyendo:
 - Los manuales y protocolos de trabajo establecidos escritos en español y adaptados al Hospital Universitario de Getafe.
 - Todos los manuales de uso, técnicos y de mantenimiento del equipo.
- El mantenimiento y calibrado de los equipos y software será a cargo de la empresa adjudicataria.

11.- MUESTRAS Y/O COMPROBACIONES DE FUNCIONAMIENTO

- No es preciso aportar inicialmente muestras. El proveedor deberá aportar la documentación técnica necesaria para la evaluación del producto, (catálogos, fotos, bibliografía, soportes científicos, etc.) y se deberá indicar en ellos el número orden y lote al que pertenecen del expediente y si se trata de oferta base o variantes. Si el servicio lo requiere por ser considerada esta insuficiente, deberán entregar en tres días hábiles tras su solicitud por el centro, la documentación adicional necesaria, su ausencia podrá implicar la no validez de la oferta. Si el servicio lo requiere, podrá solicitar al proveedor las muestras necesarias para una adecuada evaluación. Todas las muestras deberán ir identificadas con el número de expediente al que pertenecen así como el número de lote al que correspondan. El lugar de entrega de las muestras en caso de solicitarse será el Almacén General del Hospital Universitario de Getafe.

12.- LICENCIA DE SOFTWARE UNA VEZ FINALIZADO EL CONCURSO

La nueva empresa licitadora deberá presentar una oferta económica, Anexo I.1, de la cesión del software de análisis de CGH-array (y actualización y vigencia de la misma) para cuando el concurso finalice, y con ello se nos permita el reanálisis de los casos con posterioridad a la vigencia del concurso.

En el caso de que para este fin sea necesario algún elemento accesorio, además de la licencia del software, se deberá especificar y realizar la oferta económica oportuna, Anexo I.1.

13.- DOCUMENTACIÓN

- Los proveedores deberán aportar toda la documentación técnica necesaria para la evaluación de los productos y equipos ofertados (catálogos, fotos, bibliografía, soportes científicos, etc) y se deberá indicar si se trata de oferta base o variante. Si el Servicio lo requiere por ser considerada esta insuficiente, deberán entregar en tres días hábiles tras su solicitud por el centro, la documentación necesaria, su ausencia podrá ampliar la no validez de la oferta.

- Los licitadores deberán licitar precios unitarios según modelo Anexo 1.I del Pliego de Cláusulas Administrativas Particulares. Solo podrán indicar un producto con precio, que recoja su coste y que sirva de referencia, suministrando sin cargo otros reactivos, controles, calibradores y fungibles específicos que pudieran resultar precisos.

CONFORME:

EL ADJUDICATARIO

FECHA Y FIRMA

Getafe, **16 AGO 2018**
EL DIRECTOR GERENTE
 **Hospital Universitario
de Getafe**
Dirección Gerencial

Fdo: Miguel Ángel Andrés Molinero

ANEXO I
LISTADO DE ENFERMEDADES A DETECTAR POR TÉCNICA CGH-array

	Enfermedad	Región	OMIM
1	Acondroplasia	4p16.3	100800
2	Acrocefalopolisindactilia tipo III. Síndrome de Saethre-Chotzen	7p21	101400
3	Agnesia de cuerpo calloso con genitales anormales	Xp22.13	300004
4	Agnesia de cuerpo calloso parcial	Xq28	304100
5	Albinismo ocular tipo I	Xp22.3	300500
6	Aniridia	11p13	106210
7	Autismo: demencia y ataxia	Xq28	312750
8	Azoospermia no obstructiva ligada al cromosoma Y	Yq11.2	415000
9	Blefarofimosis-ptosis-epicanto inverso (BPES)	3q23	110100
10	Braquidactilia tipo A2	4q23-q24	112600
11	Braquidactilia tipo E	2q31.1	113300
12	Cardiopatías congénitas gen TBX5	12q24.1	601620
13	CATSHL	4p16.3	610474
14	CCDC17; ISPAN1; IMEM69; C1orf190; RAD54L; POMGNT1; IPP; GPBP1L1; PIK3R3; MAST2	Cromosoma 1	
15	CHST7	Cromosoma X	
16	COMMD1	Cromosoma 2	
17	Comunicación interauricular familiar con trastornos de la conducción AV	5q34	108900
18	Craneosinostosis tipo Boston	5q34-q35	604757
19	CUL4B	Cromosoma X	
20	CYLD	Cromosoma 16	
21	Defecto septal atrial tipo 2	3p25.3	602217
22	Defecto septal atrial tipo 2	8p23	607941
23	Deficiencia de sulfatasa de esteroides	Xp22.32	300747
24	Déficit de transportador de creatina con retraso mental ligado al X	Xq28.1	300352
25	Deleción de Xp22	Xp22	300203
26	Diabetes tipo MODY 5	17q12	137920
27	Discondrosteosis de Leri-Weill (DLW) - deleción del gen SHOX	Xpter-p22.32	127300
28	Disgenesia de segmento anterior mesenquimal	6p25	602482
29	Displasia capilar alveolar y otras malformaciones	16q24	601089
30	Displasia cleidocraneal	6p12.3	119600
31	Displasia frontometafisaria (FMD)	Xq28	305620
32	Displasia mesomélica de Langer	Xpter-p22.32	249700
33	Displasia tanatofórica tipo I	4p16.3	187600
34	Displasia tanatofórica tipo II	4p16.3	187601
35	Dispraxia oromotor	7q31	602081

SUMINISTRO: PROCEDIMIENTO ABIERTO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS (GEN) PAPC 2018-1-40 SUMINISTRO DE REACTIVOS PARA DIAGNÓSTICO Y ANÁLISIS GENÉTICO MEDIANTE TÉCNICA CGH-ARRAY.

36	Distrofia muscular de Becker	Xp21.2	300376
37	Distrofia muscular de Duchenne	Xp21.2	310200
38	Duplicación 13q31.3q32.1	13q31.3q32.1	
39	EFHC2	Cromosoma X	
40	EIF4E3	Cromosoma 3	
41	Encefalopatía congénita grave debido a una mutación de MECP2	Xq28	300673
42	Encefalopatía epiléptica infantil tipo 2	Xp22	300672
43	Encefalopatía infantil epiléptica	Xp22.13	308350
44	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A	17p11.2	118220
45	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A (deleción/duplicación del gen COX10)	17p11.2	118220
46	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A (deleción/duplicación del gen ELAC2)	17p11.2	118220
47	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 1A (deleción/duplicación del gen TEKT3)	17p11.2	118220
48	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2A1, autosómica dominante	1p36.2	118210
49	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2A2	1p36.2	609260
50	Enfermedad de Cowden	10q23.31	158350
51	Enfermedad de Hirschprung	10q11.21	142623
52	Enfermedad de MEB	1p34-p33	253280
53	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Xq22	312080
54	Enfermedad Partington		
55	Epilepsia-holoprosencefalia	21q22.3	602103
56	Esclerosis Tuberosa: gen TSC1	9q34	191100
57	Esclerosis Tuberosa: gen TSC2	16p13.3	191100
58	Foramina parietal	5q34-q35	168500
59	Foramina parietal con displasia cleidocraneal	5q34-q35	168550
60	FOXC2	Cromosoma 16	
61	FOXF1	Cromosoma 16	
62	FOXP1	Cromosoma 3	
63	GPR27	Cromosoma 3	
64	GPR56	Cromosoma 16	
65	Hendidura labial con hendidura palatina tipo 11	14q22-q23	600625
66	Hernia diafragmática congénita	15q24	
67	Hernia diafragmática congénita	15q26.1	142340
68	Hernia diafragmática congénita	8p23.1	222400
69	Heterotaxia visceral 1 ligada al cromosoma X (HTX1)	Xq26.3	306955
70	Heterotopía periventricular Lisencefalia	Xq28	300017
71	Hidranencefalia con genitales anormales	Xp22.13	300215
72	Hidrocefalia con estenosis del acueducto de Silvio	Xq28	307000
73	Hipogonadismo hipogonadotrópico	19p13.3	146110
74	Hipoparatiroidismo - sordera - enfermedad renal	10p15	146255
75	Hirsutismo - hiperplasia gingival		135400

76	Holoprosencefalia	21q22.3	602103
77	Holoprosencefalia	5q35.1	605651
78	Holoprosencefalia tipo 1	9q22.32-q31.1	610828
79	Holoprosencefalia tipo 2	2p21	157150
80	Holoprosencefalia tipo 3	7q36	142945
81	Holoprosencefalia tipo 4	18p11.3	142946
82	Holoprosencefalia tipo 5	13q32	609635
83	Hopocondroplasia	4p16.3	146000
84	Ictiosis recesiva ligada al X	Xp22.32	308100
85	Inactivación del cromosoma X: gen <i>XIST</i>	Xq13.2	314670
86	Iridogoniodisgenesis	6p25	601631
87	JAM3	Cromosoma 11	
88	Leucodistrofia autosómica dominante de aparición en adultos (ADLD)	5q23.3-q31.1	169500
89	Lisencefalia	1p34-p33	606822
90	Lisencefalia tipo 1	17p13.3	607432
91	Lisencefalia gen <i>POMT1</i>	9q34.1	607423
92	Lisencefalia ligada al X	Xp22.13	300215
93	LOC401588	Cromosoma X	
94	Malformación de mano hendida pie hendido tipo 1	7q21.3	183600
95	Malformación de mano hendida - pie hendido tipo 3	10q24.32	600095
96	Malformación de mano hendida - pie hendido tipo 4	3q28	605289
97	Malformación de mano hendida - pie hendido tipo 5	2q31.1	606708
98	MAOA	Cromosoma X	
99	MAOB	Cromosoma X	
100	Microdelección 13q12.3		
101	Microdelección 20q13.13-q13.2	20q13.13-q13.2	
102	Microdelección 3p14.1p13	3p14.1p13	
103	Microdelección 3p21.31	3p21.31	
104	Microdelección 5q14.3-q15	5q14.3-q15	
105	Microdelección de 14q22-q23 asociada con enfermedad congénita del corazón	14q22-q23	
106	Microdelección de 5q34 asociado a cardiopatía congénita	5q34	600584
107	Microdelección de 8p21 asociado a cardiopatía congénita	8p21	
108	Microdelección de 10p12 asociada con enfermedad congénita del corazón	10p12	
109	Microdelección de 10p13 asociada con enfermedad congénita del corazón	10p13	
110	Microdelección de 10p15 asociada con enfermedad congénita del corazón	10p15	
111	Microdelección de 17p13.3 asociado a cardiopatía congénita	17p13.3	
112	Microdelección de 18q21 asociado a cardiopatía congénita	18q21	
113	Microdelección de 18q21.3 asociado a cardiopatía	18q21.3	151430

	congénita		
114	Microdelección de 20p12.3 WPW con déficit neurocognitivos variables	20p12.3	
115	Microdelección de 4q22 asociado a cardiopatía congénita	4q22	603756
116	Microdelección de 4q23-q24 asociado a cardiopatía congénita	4q23-q24	603248
117	Microdelección de 4q35 asociado a cardiopatía congénita	4q35	
118	Microdelección de 7p15 asociado a cardiopatía congénita	7p15	142954
119	Microdelección de 8p23 asociado a cardiopatía congénita	8p23	
120	Microdelección de 8p23.1 asociado a cardiopatía congénita	8p23.1	
121	Microdelección Xp11.3	Xp11.3	
122	Microduplicación 1p34.1	1p34.1	
123	Microftalmia síndrómica tipo 6	14q22-q23	607932
124	Microftalmia síndrómica tipo 7	Xp22.2	309801
125	Microftalmia y atresia esofágica	3q26.3-q27	206900
126	Monosomía 2q37	2q37	
127	MTHFSD	Cromosoma 16	
128	NDP	Cromosoma X	
129	Nefronoptosis juveniles familiares 2q13	2q13	256100
130	Neurofibromatosis tipo 1	17q11.2	162200
131	Neurofibromatosis tipo 2	22q12.2	101000
132	Neuropatía hereditaria con hipersensibilidad a la presión (HNPP)	17p11.2	162500
133	NOD2	Cromosoma 16	
134	Nuevo síndrome de microdelección 2q23.1	2q23.1	
135	Oligospermia no obstructiva ligada al cromosoma Y	Yq11.2	415000
136	Osteocondromas múltiples: exostosis tipo 1	8q24.11-q24.13	133700
137	Osteocondromas múltiples: exostosis tipo 2	11p12-p11	133701
138	Osteopoiquilosis	12q14	166700
139	OTOA	Cromosoma 16	
140	Paraplejia espástica tipo 1	Xq28	312900
141	Paraplejia espástica tipo 2	Xq22	312920
142	Pelizaeus-Merzbacher tipo autosómico dominante	5q23.3-q31.1	169500
143	PHKB	Cromosoma 16	
144	Polisindactilia tipo 1	2q31.1	186000
145	PROK2	Cromosoma 3	
146	Pseudo autismo Xp11.22	Xp11.22	
147	Pseudo-obstrucción intestinal crónica	Xq28	300048
148	Región centromérica cromosoma 1	Cromosoma 1	
149	Región centromérica cromosoma 10	Cromosoma 10	
150	Región centromérica cromosoma 11	Cromosoma 11	
151	Región centromérica cromosoma 12	Cromosoma 12	
152	Región centromérica cromosoma 13	Cromosoma 13	
153	Región centromérica cromosoma 14	Cromosoma 14	

154	Región centromérica cromosoma 15	Cromosoma 15	
155	Región centromérica cromosoma 16	Cromosoma 16	
156	Región centromérica cromosoma 17	Cromosoma 17	
157	Región centromérica cromosoma 18	Cromosoma 18	
158	Región centromérica cromosoma 19	Cromosoma 19	
159	Región centromérica cromosoma 2	Cromosoma 2	
160	Región centromérica cromosoma 20	Cromosoma 20	
161	Región centromérica cromosoma 21	Cromosoma 21	
162	Región centromérica cromosoma 22	Cromosoma 22	
163	Región centromérica cromosoma 3	Cromosoma 3	
164	Región centromérica cromosoma 4	Cromosoma 4	
165	Región centromérica cromosoma 5	Cromosoma 5	
166	Región centromérica cromosoma 6	Cromosoma 6	
167	Región centromérica cromosoma 7	Cromosoma 7	
168	Región centromérica cromosoma 8	Cromosoma 8	
169	Región centromérica cromosoma 9	Cromosoma 9	
170	Región centromérica cromosoma X	Cromosoma X	
171	Región centromérica cromosoma Y	Cromosoma Y	
172	Reordenamiento subtelomérico 10p	Región 10p	
173	Reordenamiento subtelomérico 10q	Región 10q	
174	Reordenamiento subtelomérico 11p	Región 11p	
175	Reordenamiento subtelomérico 11q	Región 11q	
176	Reordenamiento subtelomérico 12p	Región 12p	
177	Reordenamiento subtelomérico 12q	Región 12q	
178	Reordenamiento subtelomérico 13q	Región 13q	
179	Reordenamiento subtelomérico 14q	Región 14q	
180	Reordenamiento subtelomérico 15q	Región 15q	
181	Reordenamiento subtelomérico 16p	Región 16p	
182	Reordenamiento subtelomérico 16q	Región 16q	
183	Reordenamiento subtelomérico 17p	Región 17p	
184	Reordenamiento subtelomérico 17q	Región 17q	
185	Reordenamiento subtelomérico 18p	Región 18p	
186	Reordenamiento subtelomérico 18q	Región 18q	
187	Reordenamiento subtelomérico 19p	Región 19p	
188	Reordenamiento subtelomérico 19q	Región 19q	
189	Reordenamiento subtelomérico 1p	Región 1p	
190	Reordenamiento subtelomérico 1q	Región 1q	
191	Reordenamiento subtelomérico 20p	Región 20p	
192	Reordenamiento subtelomérico 20q	Región 20q	
193	Reordenamiento subtelomérico 21q	Región 21q	
194	Reordenamiento subtelomérico 22q	Región 22q	
195	Reordenamiento subtelomérico 2p	Región 2p	
196	Reordenamiento subtelomérico 2q	Región 2q	
197	Reordenamiento subtelomérico 3p	Región 3p	

198	Reordenamiento subtelomérico 3q	Región 3q	
199	Reordenamiento subtelomérico 4p	Región 4p	
200	Reordenamiento subtelomérico 4q	Región 4q	
201	Reordenamiento subtelomérico 5p	Región 5p	
202	Reordenamiento subtelomérico 5q	Región 5q	
203	Reordenamiento subtelomérico 6p	Región 6p	
204	Reordenamiento subtelomérico 6q	Región 6q	
205	Reordenamiento subtelomérico 7p	Región 7p	
206	Reordenamiento subtelomérico 7q	Región 7q	
207	Reordenamiento subtelomérico 8p	Región 8p	
208	Reordenamiento subtelomérico 8q	Región 8q	
209	Reordenamiento subtelomérico 9p	Región 9p	
210	Reordenamiento subtelomérico 9q	Región 9q	
211	Reordenamiento subtelomérico Xp/Yp	Región X/Yp	
212	Reordenamiento subtelomérico Xq/Yq	Región X/Yq	
213	Retraso mental grave con infecciones respiratorias recurrentes	Xq28	300260
214	Retraso mental ligado al cromosoma X tipo 13 con espasticidad progresiva	Xq28	300055
215	Retraso mental ligado al cromosoma X, con hipoplasia cerebelosa	Xq12	300486
216	Retraso mental ligado al X con panhipopituitarismo	Xq26.3	300123
217	Retraso mental ligado al X tipo Golabi-Ito-Hall	Xp11.23	300463
218	Retraso mental ligado al X, gen <i>FMR1</i>	Xq27.3	300624
219	Retraso mental ligado al X, tipo 19	Xp22.2	300075
220	Retraso mental ligado al X, tipo 46	Xq26	300436
221	Retraso mental ligado al X, tipo 54	Xp22.13	300382
222	Retraso mental ligado al X, tipo 58	Xq11	300210
223	Retraso mental ligado al X, tipo 60	Xq12	300486
224	Retraso mental ligado al X, tipo 68	Xq22.3	300387
225	Retraso mental ligado al X, tipo 88	Xq22-q23	300034
226	Retraso mental ligado al X, tipo FRAXE	Xq28	309548
227	Retraso mental ligado al X, tipos 21 y 34	Xp22.1	300143
228	Retraso mental ligado al X, tipos 30 y 47	Xq23	300558
229	Retraso mental ligado al X, tipos 41 y 48	Xq28	300104
230	RM: sordera y microcefalia asociado a 6q25.2-q25.3	6q25.2-q25.3	
231	RP2	Cromosoma X	
232	Síndrome 47, XYY		
233	Síndrome basocelular nevoide o síndrome de Gorlin	9q22.32-q31.1	109400
234	síndrome branquio-oto-renal 1 (BOR1)	8q13.3	113650
235	Síndrome craneofrontonasal	Xq12	304110
236	Síndrome de AEG	3q26.3-q27	206900
237	Síndrome de Alagille tipo I	20p12	118450
238	Síndrome de alfa-talasemia - déficit intelectual	16pter-p13.3	141750
239	Síndrome de Alport con retraso mental	Xq22.3-q23	300195

240	Síndrome de Alport: nefropatía y sordera	Xq22.3-q23	301050
241	Síndrome de Angelman	15q11-q13	105830
242	Síndrome de Apert	10q26	101200
243	Síndrome de Axenfeld-Rieger tipo I	4q25-q26	180500
244	Síndrome de Axenfeld-Rieger tipo III	6p25	602482
245	Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba	10q23.31	153480
246	Síndrome de Barth	Xq28 Xq28	302060
247	Síndrome de Beare-Stevenson	10q26	123790
248	Síndrome de Beckwith-Wiedemann	11p15.5	130650
249	Síndrome de Buschke-Ollendorf	12q14	166700
250	Síndrome de Cat-Eye tipo I	22q11	115470
251	Síndrome de Cayler	22q11	125520
252	Síndrome de cefalopolisindactilia de Greig: GCPS	7p14.1	175700
253	Síndrome de CHARGE		
254	Síndrome de Coffin-Lowry	Xp22.2	303600
255	Síndrome de Cri du Chat	5p15.2	123450
256	Síndrome de Crouzon	10q26	123500
257	Síndrome de Crouzon - acantosis nigricans	4p16.3	612247
258	Síndrome de Curarion		176450
259	Síndrome de delección / duplicación 15q26	15q26	
260	Síndrome de delección 11p11.2	11p11.2	601224
261	Síndrome de delección 11p13	11p13	106210
262	Síndrome de delección 12q14	12q14	
263	Síndrome de delección 16pter	16pter-p13.3	141750
264	Síndrome de delección 16q24	16q24	601089
265	Síndrome de delección 19q13.11	19q13.11	
266	Síndrome de delección 1q43-q44	1q43-q44	612337
267	Síndrome de delección 22q13	22q13.3	606232
268	Síndrome de delección 2q33.1	2q33.1	
269	Síndrome de delección 8p23.1	8p23.1	
270	Síndrome de delección de genes contiguos incluyendo L1CAM y AVPR2	Xq28	
271	Síndrome de delección distal de 22q11.2	22q11.2	611867
272	Síndrome de delección subteomérica 9q	9q	610253
273	Síndrome de delección WAGR	11p13	194072
274	Síndrome de DiGeorge	22q11	188400
275	Síndrome de DiGeorge tipo 2	10p12-p13	601362
276	Síndrome de Down. Trisomía 21		
277	Síndrome de duplicación 22q11	22q11	608363
278	Síndrome de duplicación 7q11.23 (reciproco a WBS)	7q11.23	
279	Síndrome de Edwards. Trisomía 18		
280	Síndrome de Ellis-van Creveld tipo 1	4p16	604831
281	Síndrome de Ellis-van Creveld tipo 2	4p16	604831
282	Síndrome de Feingold		164280

283	Síndrome de Gorlin	9q22.32-q31.1	109400
284	Síndrome de hipotonía-cistinuria atípico	2p21 2p21	606407
285	Síndrome de Holt Oram	12q24.1	142900
286	Síndrome de Jackson-Weiss	10q26	123150
287	Síndrome de Kallmann	19p13.3	146110
288	Síndrome de Kallmann	8p21	152760
289	Síndrome de Kallmann	9q34.3	608137
290	Síndrome de Kallmann tipo 1	Xp22.3	308700
291	Síndrome de Kallmann tipo 2	8p11.2-p11.1	147950
292	Síndrome de Kallmann tipo 3	20p13	244200
293	Síndrome de Kallmann tipo 4	3p21.1	610628
294	Síndrome de Klinefelter: 47, XXY		
295	Síndrome de Kugeleberg Welander	5q12.2-q13.3	253400
296	Síndrome de linfedema - distiquiasis	16q24.3	153400
297	Síndrome de MASA	Xq28	303350
298	Síndrome de Melnick Fraser	8q13.3	113650
299	Síndrome de Melnick Needle	Xq28	309350
300	Síndrome de microdelección 10q23	10q23.31	612242
301	Síndrome de microdelección 15q11.2	15q11.2	
302	Síndrome de microdelección 15q13.3	15q13.3	612001
303	Síndrome de microdelección 15q21	15q21	
304	Síndrome de microdelección 16p11.2-p12.2	16p11.2-p12.2	
305	Síndrome de microdelección 16p11.2-p12.2	16p11.2-p12.2	
306	Síndrome de microdelección 16q11.2q12.2	16q11.2q12.2	
307	Síndrome de microdelección 1p32.2-p32.3	1p32.2-p32.3	
308	Síndrome de microdelección 1p36	1p36	607872
309	Síndrome de microdelección 2p15-16.1	2p15-16.1	
310	Síndrome de microdelección 2p15-16.1	2p15-16.1	
311	Síndrome de microdelección 3q29	3q29	609425
312	Síndrome de microdelección 6p25	6p25	
313	Síndrome de microdelección 7q31	7q31	
314	Síndrome de microdelección 9q33.3-q34.1	9q33.3-q34.1	
315	Síndrome de microdelección recurrente 15q24	15q24	
316	Síndrome de microdelección recurrente 17q21.3	17q21.3	610443
317	Síndrome de microdelección recurrente 1q21.1	1q21.1	612474
318	Síndrome de microdelección Xq22.3-q23	Xq22.3-q23	
319	Síndrome de microduplicación 15q13.3 (retraso mental + convulsiones)	15q13.3	
320	Síndrome de microduplicación 3q29	3q29	611936
321	Síndrome de microduplicación recurrente 1q21.1	1q21.1	612475
322	Síndrome de MIDAS	Xp22.2	309801
323	Síndrome de Miller-Dieker (MDS)	17p13.3	247200
324	Síndrome de Mowat Wilson	2q22	235730
325	Síndrome de Muenke	4p16.3	602849

326	Síndrome de Okihiro	20q13.13-q13.2	607323
327	Síndrome de Opitz BBBG	22q11	145410
328	Síndrome de Patau: Trisomía 13		
329	Síndrome de Peters plus		
330	Síndrome de Pfeiffer	10q26	101600
331	Síndrome de Phelan-Mcdermid	22q13.3	606232
332	Síndrome de Pitt-Hopkins syndrome		602272
333	Síndrome de Pitt-Rogers-Danks	4p16.3	262350
334	Síndrome de Potocki-Lupski	17p11.2	610883
335	Síndrome de Potocki-Shaffer	11p11.2	601224
336	Síndrome de Prader-Willi	15q11-q13	176270
337	Síndrome de pseudo RETT (14q12)	14q12	
338	Síndrome de quistes renales y diabetes	17q12	137920
339	Síndrome de Renpenning	Xp11.23	309500
340	Síndrome de Rett	Xq28	312750
341	Síndrome de Rubinstein-Taybi	16p13.3	180849
342	Síndrome de Saethre Chotzen	7p21	101400
343	Síndrome de Silver-Rusell	11p15.5	130650
344	Síndrome de Silver-Rusell	11p15.5	130650
345	Síndrome de Silver-Rusell	11p15.5	130650
346	Síndrome de Silver-Rusell	11p15.5	130650
347	Síndrome de Simpson-Golabi-Behmel	Xq26	312870
348	Síndrome de Smith-Magenis	17p11.2	182290
349	Síndrome de sobre crecimiento tipo RNF135	17q11.2	611358
350	Síndrome de Sotos	5q35	117550
351	Síndrome de Townes-Brocks	16q12.1	107480
352	Síndrome de trombocitopenia y aplasia radial (TAR)	1q21.1	274000
353	Síndrome de Turner 45, X0		
354	Síndrome de Velocardiofacial	22q11	192430
355	Síndrome de Von Hippel-Lindau	3p25	193300
356	Síndrome de Walker-Warburg	9q34.1	236670
357	Síndrome de Werdnig Hoffmann	5q12.2-q13.3	253300
358	Síndrome de Williams-Beuren (WBS)	7q11.23	194050
359	Síndrome de Wolf-Hirschhorn	4p16.3	194190
360	Síndrome de X-frágil con retraso mental	Xq27.3	300624
361	Síndrome facial tipo máscara de Nablus	8q22.1	608156
362	Síndrome frontoparietal bilateral polimicrogria		
363	Síndrome microdelección de 3p21.31 región asociada con la ceguera cortical, labio leporino, anomalías del sistema nervioso central, y retraso en el desarrollo bilateral frontoparietal polimicrogria	Cromosoma 3	
364	Síndrome oto-palato-digital tipo 1	Xq28	311300
365	Síndrome oto-palato-digital tipo 2	Xq28	304120
366	Síndrome tricorinofalángico tipo 1	8q24.12	190350

367	Síndrome tricorninofalángico tipo 3	8q24.12	190351
368	Síndrome X frágil ataxia. Síndrome de West	Xq27.3	308350
369	SLC9A7	Cromosoma X	
370	Talla baja idiopática	Xpter-p22.32	312865
371	Tetralogía de Fallot	5q34	187500
372	Tetralogía de Fallot	8p23	187500
373	Tetrasomía / Trisomía 22q	22q11	115470
374	Tibia Triangular con aplasia fibular	2q11.2	
375	TNXB	Cromosoma 6	
376	TNXB	Cromosoma 6	
377	Transposición de los grandes vasos: ligada al cromosoma X	Xq26.3	306955
378	Trastorno craneo facial gen FGFR2	10q26	176943
379	Trastorno craneo facial gen FGFR3	4p16.3	134934
380	Trastorno craneo facial gen MSX2	5q34-q35	123101
381	Trastorno craneo facial gen TWIST1	7p21	101400
382	Triple X 47, XXX		
383	Tumor de Wilms 1	11p13	194070
384	ZNF673	Cromosoma X	
385	ZNF674	Cromosoma X	

