

**PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS PARA LA CONTRATACIÓN DEL SERVICIO PARA LA REALIZACIÓN DE PRUEBAS GENÉTICAS CGH ARRAYS POR PARTE DE UN LABORATORIO EXTERNO AL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MÓSTOLES**

**1. OBJETO DEL CONTRATO**

**1. Definición**

El objeto del presente pliego consiste en la contratación de los servicios de un laboratorio externo para la realización de las pruebas genéticas CGH ARRAYS que no pueden ser atendidas por la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Móstoles ni por las unidades correspondientes de otros hospitales del Servicio Madrileño de Salud, para los años 2020/2022, bien sea por cuestión de complejidad técnica, por imposibilidad temporal, o por escasa frecuencia o escasa rentabilidad, resulta necesaria la contratación de este servicio con un laboratorio externo. El servicio a contratar incluye la recogida de muestras, el análisis de las mismas y la entrega de resultados.

**2. DESCRIPCIÓN DE LA PRESTACIÓN**

A continuación, se detalla la relación de pruebas estimadas que se prevén contratar para su realización durante los años 2020/2022.

| LOTE nº | Nº Orden | Descripción CGH ARRAYS | Pruebas 24 meses |
|---------|----------|------------------------|------------------|
| 1       | 1        | CGH ARRAY 180K         | 80               |
| 1       | 2        | CGH ARRAY prenatal     | 30               |
|         |          | <b>TOTAL PRUEBAS</b>   | <b>110</b>       |

**LOTE 1: CGH ARRAYS**

El aCGH (array de hibridación genómica comparada) se utiliza para detectar ganancias o pérdidas genómicas con una resolución de 10 a 100 veces mayor que el cariotipo, lo que incrementa la rentabilidad diagnóstica. Es la tecnología de elección para el estudio de TEA (trastorno del espectro autista), DI (discapacidad intelectual), TND (trastornos del neurodesarrollo) y síndromes polimorfomáticos así como en diagnóstico prenatal ante una malformación ecográfica.

La resolución y el enriquecimiento de sondas en determinadas regiones son factores a tener en cuenta en la indicación.

#### **Nº DE ORDEN 1: CGH ARRAY 180K**

Un aCGH 180k apropiado en casos de DI con o sin dismorfia y/o TEA.

El diseño incluye una sonda cada 15 Kb, con una resolución a lo largo del genoma de 100kb. Y la resolución enriquecida en regiones sindrómicas a 75kb, y a 15kb en las regiones críticas de autismo.

#### **Nº DE ORDEN 2: CGH ARRAY PRENATAL**

La resolución indicada en un aCGH para uso prenatal es 60k.

El aCGH prenatal debe estar dirigido a aquellas CNVs que, en el 100% de los casos, tienen una consecuencia clínica descrita (penetrancia completa), sumando un total de 124 síndromes. Esto evitará que el clínico se encuentre con resultados sobre regiones de susceptibilidad (penetrancia incompleta, que no siempre se manifiestan como una consecuencia clínica), como las relacionadas con el autismo.

### **3. CARACTERÍSTICAS DEL SERVICIO**

El servicio consistirá en la realización de las pruebas anteriormente relacionadas solicitadas por la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Móstoles.

La solicitud de las pruebas y la entrega de los resultados se efectuarán por medios informáticos anonimizados y convenientemente codificados, o a través de los sistemas de información del adjudicatario.

En los casos con relevancia clínica o si se detectaran anomalías que requiriesen intervención urgente, se notificará a la Unidad de Genética por correo electrónico o telefónicamente de forma inmediata, remitiendo los resultados.

En todo caso quedará constancia escrita del registro e informe emitido. El informe a su vez estará suscrito, con identificación legible, por el analista que lo realice e incluirá sus datos de contacto por si se precisara realizar alguna consulta sobre la técnica realizada y/o los resultados de la misma.

### **4. OBTENCIÓN, RECOGIDA DE MUESTRAS Y ENTREGA DE RESULTADOS**

La recogida de muestras se realizará en un plazo máximo de **24 horas** desde la recepción del aviso. El lugar de recogida será el Laboratorio de Genética (ubicado en la 1ª Planta del HUM), de lunes a viernes, en horario de 9 a 14 horas.

La empresa adjudicataria se hará responsable del Servicio de Mensajería de la recogida de muestras, así como del transporte de las muestras, garantizando las debidas condiciones de seguridad que las proteja de cualquier agresión externa y cumpliendo los acuerdos internacionales sobre transporte de muestras biológicas.

La empresa adjudicataria deberá aportar un sistema de notificación de los avisos de recogida de muestras que permita garantizar la trazabilidad del proceso y será responsable de los gastos y cobertura de los riesgos que pudieran ocasionar los envíos.

Si a la recepción de la muestra en el laboratorio externo hubiera alguna circunstancia que dificultara la realización de la prueba, se deberá informar inmediatamente a la Unidad de Genética del Hospital Universitario de Móstoles.

## 5. MEDIOS HUMANOS Y TÉCNICOS

Tanto la dotación de recursos humanos como el laboratorio cumplirán los requisitos de U78 especificados en el RD 1277/2003 y en la Orden 2096/2006 para los laboratorios ubicados en la Comunidad de Madrid, u orden de desarrollo correspondiente para otra Comunidad Autónoma, así como los requisitos y regulaciones internacionales que resulten de aplicación para aquellos laboratorios situados fuera de España.

Los licitadores indicarán la plantilla de personal técnico y sanitario, consignando expresamente su titulación y experiencia tanto en la tecnología de las plataformas genómicas como en su contextualización clínica.

El laboratorio deberá contar al menos con un facultativo experto en genómica disponible para consultas de lunes a viernes, como mínimo de 9 a 15 horas.

El laboratorio dispondrá de todos los medios y accesorios suficientes para la realización de las pruebas solicitadas. Además, deberá tener instaurados controles de calidad (internos y externos):

- Pre-analíticos
- Analíticos
- Post-Analíticos

El Centro de Diagnóstico analítico deberá certificar que tiene autorización de funcionamiento, vigencia y oferta asistencial.

En caso de **subcontratación** del estudio, que podrá aceptarse excepcionalmente, se deberá indicar el número de pruebas a subcontratar. Asimismo, se deberá especificar el laboratorio subcontrado, que deberá garantizar que cumple los mismos requisitos técnicos exigidos en este pliego.

Los **estudios** se harán preferentemente a partir de muestra de sangre, pero deberán realizarse en otros tejidos si así se solicitara.

Los **estudios prenatales** procedentes de amniocentesis o de biopsia corial no requerirán cultivo previo y se harán a partir de células sin cultivar. El estudio de contaminación materna será a cargo del adjudicatario.

En caso de estudio a partir de muestras cultivadas en tubo, el despegado de las células lo hará la empresa adjudicataria.

La empresa adjudicataria realizará el análisis e interpretación de los hallazgos, mediante informe que se enviará, relacionándolo con el fenotipo del paciente, a la Unidad de Genética.

## INFORMES

- La nomenclatura de los informes se ajustará a las normas ISCN 2016 y a las de HGVS.
- Los resultados se comunicarán a la Unidad de Genética vía telemática, asegurando el cumplimiento de la normativa de seguridad y protección de datos.
- No se informarán los hallazgos incidentales si así lo hubiera especificado el paciente, notificándose al adjudicatario por parte del Laboratorio de Genética.
- Se informarán en anexo las variantes de significado incierto.
- No se informarán las variantes "benignas" ni "probablemente benignas".

El ADN o ARN extraído de la muestra deberá conservarse al menos durante **5 años** y estar disponible por si se solicita la devolución del mismo.

## 6. OTRAS CONDICIONES ESPECÍFICAS

### LOTE 1.- ARRAYS

Tiempo de respuesta para informe de **6 días laborables** para prenatal y **15 días laborables** para el resto. Considerando tiempo de respuesta desde que se recoge la muestra hasta que se emite el informe.

Garantizar que el diseño minimiza las CNVs de significado incierto, especialmente en el Prenatal con menos del 0,5%. A partir de un 0,5% de VUS, el licitador asume el coste de los estudios de progenitores.

El CGH prenatal debe hacerse a partir de líquido amniótico o de vellosidades coriales.

El array prenatal debe estar dirigido a CNVs con consecuencia clínica descrita, penetrancia completa, evitando síndromes de susceptibilidad. El diseño del array debe dirigirse a genes cuya ganancia/pérdida está descrito que produce patología.

El informe de resultados debe contener interpretación clínica, CNVs encontradas, VUS, así como listado de genes/síndromes incluidos.

En caso de estudios inválidos por fallos atribuibles al laboratorio, los gastos ocasionados por la repetición del estudio correrán a cargo del laboratorio adjudicatario del servicio, que empleará todos los medios a su alcance para obtener el resultado en el menor tiempo posible, siendo deseable que sea inferior a 10 días hábiles.

Móstoles, 18 de noviembre de 2020

RESPONSABLE DE SERVICIO  
DE GENÉTICA



Aránzazu DÍAZ DE BUSTAMANTE ZULOETA

VºBº  
EL DIRECTOR GERENTE



Manuel GALINDO GALLEGO

