



**PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS (PPT) PARA EL CONTRATO DE SERVICIO DE SECUENCIACIÓN EXÓMICA PARA PSIQUIATRÍA, A ADJUDICAR POR LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN, MEDIANTE PROCEDIMIENTO ABIERTO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS.**

**EXPEDIENTE: FIBHGM PA 09-2022**

**1. OBJETO DE LA CONTRATACIÓN:**

El objeto de la contratación es el servicio de secuenciación de exoma para el análisis y cumplimiento de los objetivos estipulados en los proyectos **FIBHGM-CCA003-2020 y PI20/01382**.

El objetivo general de ambos proyectos es estudiar el rol del desequilibrio excitatorio/inhibitorio en los Trastornos del Espectro Autista (TEA) y explorar su relación con las distintas trayectorias de los principales síntomas de los TEA y su modo de aparición (regresivo/no regresivo), así como recoger variables de interés genético, biológico y fenotípico para la caracterización de distintas trayectorias de gravedad en TEA distinguiendo la aparición regresiva de los síntomas.

Para ello, se realizará una secuenciación del exoma completo de 350 tríos de pacientes con TEA a partir de 50ng totales de ADN aproximadamente con una concentración aproximada de 3 microgramos de ADN totales, mediante la preparación de librerías con sondas de captura para posterior secuenciación masiva.

El análisis de exoma es necesario para este estudio, ya que uno de los objetivos del mismo es la caracterización genética de la muestra para el análisis de la variación rara funcional y la variabilidad poligénica y farmacogenética de los pacientes con TEA. Con este análisis se pretende, además, estudiar el desequilibrio excitatorio/inhibitorio en TEA mediante el análisis de la variación sobre los genes implicados en estas funciones.

**2. ESPECIFICACIONES TÉCNICAS.**

Para llevar a cabo el servicio, se utilizará la plataforma de secuenciación NovaSeq 6000 o de similar capacidad y funcionalidad. Se requerirá, igualmente, el procesamiento bioinformático de los archivos FASTQ crudos, desde el alineamiento frente a la secuencia de referencia (GRCh37/hg19 o GRCh38) a la detección y anotación de variantes y la exportación de un archivo en formato VCF. Además, se solicitará un informe adicional con la interpretación de los resultados en relación con TEA.

Los requerimientos del servicio de Secuenciación exómica para realizar a tríos de pacientes con autismo son:

1. Secuenciación.
2. Interpretación e informe.
3. Análisis del exoma completo.
4. Control de calidad de las muestras.
5. Captura del exoma.
6. Preparación de librerías.
7. Control de calidad de los datos secuenciados.
8. Archivo FASTQ.
9. Identificación.
10. Anotación de variantes.

El control de calidad deberá incluir el análisis a nivel de muestra (contaminación de muestra, profundidad media de 50x, profundidad mínima de lectura 20x) y de variante (profundidad de lectura 10x), ratio de genotipado, frecuencia alélica de la variante y parámetros de calidad de genotipado. Se deberá también informar de las variantes que son *de novo* (no presentes en ninguno de los dos progenitores) o heredadas, así como del tipo de variante (*loss of function*, *missense*, ...)

La totalidad de los requisitos y especificaciones previstos en este Pliego de Prescripciones Técnicas se considerarán de carácter esencial salvo cuando otra cosa se prevea en el mismo y la falta de cualquiera de ellos determinará la exclusión de este procedimiento de la oferta correspondiente.

### 3. ENTREGABLES Y OTRAS ESPECIFICACIONES.

En el desarrollo de los trabajos, el adjudicatario deberá presentar aquellos informes, documentos y resto de entregables que sean necesarios, acreditativos de la ejecución del servicio:

- Sample Quality Control (DNA, 96 well-plate).
- Human Exome Capture (CSP, Roche) hybridization Library Preparation DNA (CSP, for Roche exome capture) (per sample).
- Sequencing Gb (2x150, NovaSeq 6000 S4).
- WES analysis pipeline for variant identification and annotation (Initial fee for up to 10 samples).
- WES analysis pipeline for variant identification and annotation (Fee for additional samples).

El tiempo de entrega de los resultados será de máximo de 11 semanas.

Deberá aportarse una descripción de las instalaciones y del servicio a realizar, indicativa del cumplimiento de los requisitos y especificaciones de carácter técnico, previstas en este Pliego de Prescripciones Técnicas.

#### 4. PLAZO DE EJECUCIÓN.

**Total:** la vigencia del contrato comenzará al día siguiente de su formalización y tendrá una duración estimada de 12 meses, salvo las posibles prórrogas.

**Parciales:** conforme al programa de trabajo acordado por las partes.

**Prórrogas:** se prevé la posibilidad de prorrogar el contrato durante 12 meses más cuando sea necesario para la correcta ejecución del Proyecto de Investigación. La prórroga será obligatoria para el contratista, siempre que su preaviso se produzca con, al menos, DOS (2) meses de antelación a la finalización del plazo de duración del contrato o de la prórroga en curso.

**Duración máxima del contrato incluidas las prórrogas:** DOS (2) años.

#### 5. LUGAR DE EJECUCIÓN DE LA PRESTACIÓN.

Los estudios se llevarán a cabo en las instalaciones del contratista que resulte adjudicatario.

#### 6. LEGISLACION

El servicio objeto del presente contrato deberá cumplir con la legislación vigente que sea de aplicación.

En Madrid, a 20 de septiembre de 2022.



Fdo: D. Thierry Bardin  
Director Gerente de la FIBHGM

CONFORME:

EL ADJUDICATARIO

EL ÓRGANO DE CONTRATACIÓN

Fdo.: Thierry Bardin

Director Gerente de la FIBHGM