

## **MEMORIA EXPLICATIVA, PROPUESTA DE GASTO**

SUMINISTRO A LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL DE REACTIVOS DE SECUENCIACIÓN MASIVA (NGS) PARA ESTUDIO GENÉTICO DE NEONATOS POR LA TECNOLOGÍA DE GENOMA COMPLETO (WGS), MEDIANTE PROCEDIMIENTO ABIERTO, SEGÚN PLURALIDAD DE CRITERIOS, SUJETO A REGULACIÓN ARMONIZADA.

### **EXPEDIENTE: PA1-25\_CRINGENES**

#### **I. ANTECEDENTES**

Con fecha 16 de julio de 2024, se publica en el BOE, la Orden CNU/732/2024, de 11 de julio, por la que se aprueban las bases reguladoras para la concesión de ayudas y se efectúa la convocatoria para el año 2024 de Misiones Conjuntas del Ministerio de Sanidad y del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, para la concesión de subvenciones a Proyectos de investigación en enfermedades raras, bajo el PERTE para la Salud de Vanguardia y en el marco del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia.

LA FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA DE SANTIAGO DE COMPOSTELA (FIDIS) Y LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL (FIBIO-HRC) presentaron, conjuntamente con otros centros el proyecto titulado “Una nueva dimensión del cribado neonatal, el proyecto piloto CRINGENES”.

En la Resolución de 18 de diciembre de 2024, de la Dirección del Instituto de Salud Carlos III, O.A., M.P., por la que se conceden subvenciones a Proyectos de Investigación en enfermedades raras, de la Convocatoria 2024 de Misiones Conjuntas del Ministerio de Sanidad y del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, FIDIS ha resultado ser la entidad beneficiaria y responsable de la ejecución del proyecto “Una nueva dimensión del cribado neonatal, el proyecto piloto CRINGENES”, PMPER24/00011.

Con fecha 17 de marzo de 2025 se suscribió un convenio entre FIDIS y FIBIO-HRC, para la realización del proyecto “Una nueva dimensión del cribado neonatal, el proyecto piloto CRINGENES”, con número de expediente PMPER24/00011, dentro de la convocatoria 2024 de Misiones Conjuntas del Ministerio de Sanidad y del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, para la concesión de subvenciones a Proyectos de investigación en enfermedades raras, bajo el PERTE para la Salud de Vanguardia, en el marco del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia.

FIDIS es el Centro Coordinador del Proyecto, y como tal, es la institución que ha recibido la Ayuda de acuerdo con el presupuesto concedido. La FIBIO-HRC es el centro colaborador, ha recibido la ayuda por parte de FIDIS y se compromete a cumplir con la máxima diligencia las obligaciones del Proyecto, la Convocatoria y este Acuerdo, así como con la legislación aplicable y con la Orden CNU/732/2024, de 11 de julio, por la que se aprueban las bases reguladoras para la concesión de ayudas y se efectúa la convocatoria para el año 2024 de Misiones Conjuntas del Ministerio de Sanidad y del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, para la concesión de subvenciones a Proyectos de investigación en enfermedades raras, bajo el PERTE para la Salud de Vanguardia y en el marco del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia.

#### **II. PROPUESTA DE ADQUISICIÓN**

El proyecto CRINGENES propone desarrollar un programa piloto de cribado neonatal genómico a nivel estatal. A partir de la muestra de sangre seca, usada para el cribado neonatal (NBS, por sus siglas en inglés) convencional, se realizará un análisis prospectivo de secuenciación del genoma en 2.500

neonatos de 9 Comunidades Autónomas (CCAA). Se seleccionarán exhaustivamente genes asociados a más de 300 EERR de inicio pediátrico con tratamiento disponible, proporcionando el correspondiente asesoramiento genético. Además, se llevará a cabo un estudio de metabolómica no dirigida para identificar nuevos biomarcadores que permitan una detección bioquímica temprana. En casos con variantes de significado incierto con alto potencial patogénico, se realizarán estudios funcionales. Se espera evaluar la respuesta de las familias, la tasa de diagnóstico y el coste-efectividad del programa y su posterior escalabilidad al Sistema Nacional de Salud (SNS), además de mejorar la capacidad de diagnóstico precoz y tratamiento de EERR en neonatos.

CRINGENES no solo contribuirá a la investigación y comprensión de las bases genéticas de estas enfermedades, sino que también apoyará la identificación de nuevas dianas terapéuticas. En resumen, este proyecto busca posicionar a España a la vanguardia de otros países europeos en el cribado neonatal genómico, beneficiando a neonatos con riesgo de EERR y mejorando significativamente la prevención secundaria a través de su detección precoz y manejo de estas condiciones.

Para la ejecución del proyecto, se propone la adquisición de suministro de reactivos de secuenciación masiva (NGS) para estudio genético de neonatos por la tecnología de genoma completo (WGS).

### III. PRESUPUESTO Y FINANCIACIÓN

Suministro de reactivos de secuenciación masiva (NGS) para estudio genético de neonatos por la tecnología de genoma completo (WGS).

Unidad de medida: determinaciones WGS por sujeto neonato.

Cantidad estimada: 833 determinaciones.

Precio máximo unidad medida (sin IVA): 340€

VALOR ESTIMADO DEL CONTRATO (sin IVA): 283.220€

PRESUPUESTO BASE DE LICITACIÓN (con IVA 21%): 342.696,20€

En virtud de lo previsto en el artículo 301.2 de la LCSP el contrato de suministros en el cual la determinación del precio se realice mediante precios unitarios, se podrá incrementar el número de unidades a suministrar hasta el porcentaje del 10 por ciento del precio del contrato, a que se refiere el artículo 205.2.c). 3.º, sin que haya que tramitar el correspondiente expediente de modificación.

El proyecto PMPER24/00011 está financiada por el Instituto de Salud Carlos III y la Unión Europea-Next GenerationEU.



### IV. PROCEDIMIENTO DE CONTRATACIÓN

Por su naturaleza y cuantía, procede contratación mediante procedimiento abierto, tramitación ordinaria, según pluralidad de criterios y sujeto a regulación armonizada.

### V. PERSPECTIVA DE GÉNERO

La contratación que se propone y el proyecto al que sirve, contempla la perspectiva de género en alineación con la política de igualdad de la Fundación y con las prácticas de excelencia a los que está adherida la FIBiO-HRC en manejo de recursos humanos (Sello Europeo H4SRS) y de impacto sobre la sociedad.

En el marco del presente proyecto, no se prevé un impacto diferencial por razón de sexo en el análisis genético de neonatos, dado que las variantes genómicas estudiadas tienen carácter general y no están asociadas a diferencias sexuales en esta etapa del desarrollo. No obstante, se mantendrá una vigilancia activa para identificar posibles sesgos inadvertidos y se garantizará una recogida de datos equilibrada por sexo, en línea con los principios de equidad e inclusión promovidos por la Fundación.

El Grupo de investigación de Genética y Patofisiología Neurosensorial del IRYCIS tiene paridad de hombres y mujeres entre sus integrantes.

Madrid a la fecha de la firma

Firmado por MORENO PELAYO MIGUEL  
ANGEL - [REDACTED] el día 24/06/2025  
con un certificado emitido por AC  
FNMT Usuarios

Fdo, Dr. Miguel Ángel Moreno Pelayo

JEFE DE SERVICIO DE GENÉTICA del HURYC

Investigador principal del IRYCIS