

MEMORIA JUSTIFICATIVA DEL PA 2025-5-56: SUMINISTRO DE CARTUCHOS DE CAPACIDAD ALTA PARA SECUENCIACIÓN MASIVA Y LA CESIÓN DEL EQUIPAMIENTO NECESARIO PARA EL INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR (INGEMM-GENÉTICA) DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO “LA PAZ”

Objetivo: El presente documento tiene como finalidad justificar la necesidad de realizar un concurso público para la adquisición de cartuchos de capacidad alta y la cesión del equipamiento, necesarios para poder realizar secuenciación masiva en el Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM-Genética). Esta tecnología está integrada en el flujo de trabajo del diagnóstico de enfermedades de origen genético y diagnóstico prenatal optimizando el rendimiento en el procesamiento de las muestras para los estudios genéticos.

Razones para la Adquisición: Las técnicas de secuenciación masiva forman parte del flujo de trabajo del diagnóstico de las enfermedades genéticas. El Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM-Genética) del Hospital Universitario La Paz es pionero en esta tecnología y es centro de referencia para varias áreas de diagnóstico clínico de estas enfermedades, tanto postnatal como prenatal.

Esta tecnología requiere personal cualificado y formado en este campo que aseguren la emisión de informes en tiempos cortos, por ello se hace necesario un concurso que garantice:

- Estudios genómicos en enfermedades de origen genético que necesiten ser abordadas mediante paneles de genes, exomas o genomas.
- Estudios genéticos en muestras procedentes de diferentes especímenes permitiéndonos conseguir el número de lecturas necesarios para el análisis genético.
- Promover la equidad en el acceso a tecnologías avanzadas necesarias para el diagnóstico genético.
- Disponibilidad y rapidez en el procesamiento de las muestras y de forma paralela la emisión de informes.
- Optimizar el coste por muestra.
- Cumplimiento de normativas de calidad y certificaciones vigentes

Fdo.: Dra. Karen E. Heath.

Coordinadora del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM-Genética)