

Este documento se ha obtenido directamente del original, que contenía todas las firmas auténticas, y se han ocultado los datos personales y los códigos que permitían acceder al original.

PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS QUE HA DE REGIR EN EL CONTRATO MIXTO DE SUMINISTROS PARA LA “ADQUISICIÓN DE UN SISTEMA DE INFORMACIÓN EN EL CENTRO MADRILEÑO DE ANÁLISIS GENÓMICO PARA EL CUMPLIMIENTO DE LOS COMPROMISOS DEL PROYECTO SIGENES Y EL SERVICIO DE INSTALACIÓN Y PUESTA EN MARCHA”, CON CARGO AL PLAN DE RECUPERACION TRANSFORMACIÓN Y RESILIENCIA DEL GOBIERNO DE ESPAÑA - FINANCIADO POR LA UNIÓN EUROPEA – NEXTGENERATIONEU (C18.I05.P10.S15)

INDICE

1	INTRODUCCIÓN	4
2	OBJETO	7
3	ALCANCE	7
	3.1 PORTAL DE COMPUTACIÓN PARA LA RUTINA BIOINFORMÁTICA	7
	3.2 CUMPLIMIENTO DE LOS REQUISITOS MÍNIMOS DEL PROYECTO SIGENES	
	9	
	3.3 DESCRIPCIÓN DEL SUMINISTRO DE LICENCIAS.....	12
	3.4 ESCENARIO DE DESARROLLO TÉCNICO, SERVICIOS DE INSTALACIÓN	
	AVANZADA. FASE DE IMPLANTACIÓN Y PUESTA EN MARCHA DEL SISTEMA	
	SOLICITADO	13
	3.5 SERVICIOS DE ADMINISTRACIÓN Y SOPORTE	19
	3.6 AUDITORÍAS.....	21
4	MODELO DE RELACIÓN.....	21
	4.1 COMITÉ DE DIRECCIÓN	22
	4.2 COMITÉ EJECUTIVO O DE SEGUIMIENTO.....	22
	4.3 ÁREAS DE LA DGSD IMPLICADAS EN EL SERVICIO DEL CONTRATO....	22
	4.4 DIRECCIÓN Y SEGUIMIENTO DE LOS TRABAJOS	23
5	EQUIPO DE PRESTACIÓN DEL SERVICIO	24
	5.1 CONDICIONES DE PRESTACIÓN DE LOS SERVICIOS	29
	5.2 CAMBIOS DE PERSONAL	30
6	HORARIO Y LUGAR DE PRESTACIÓN DEL SERVICIO	30
7	ACUERDOS DE NIVEL DE SERVICIO.....	31
	7.1 INDICADORES ASOCIADOS EN CUMPLIMIENTO DE TAREAS PLANIFICADAS	
	Y PROYECTOS.....	32
	7.2 INDICADORES ASOCIADOS AL EQUIPO DE TRABAJO.....	33
8	PROPIEDAD INTELECTUAL	34
9	CALIDAD	35
	ADENDA PARA LOS CONTRATOS FINANCIADOS CON CARGO AL	
	PRESUPUESTO DE LA UNIÓN EUROPEA.....	36

A. OBLIGACIONES GENERALES APLICABLES A TODOS LOS CONTRATOS FINANCIADOS CON CARGO AL PRESUPUESTO DE LA UNIÓN EUROPEA.....	36
B. OBLIGACIONES GENERALES APLICABLES A LOS CONTRATOS FINANCIADOS CON CARGO AL PRTR.....	38
ANEXO I: DEFINICIÓN DE LA BIBLIOTECA DE VARIANTES	43
1. OBJETIVOS DEL DOCUMENTO	4
2. ALCANCE DE LA BIBLIOTECA	4
2.1. OBJETIVOS DE LA BIBLIOTECA.....	4
2.2. ALCANCE GENERAL.....	5
2.2.1. TIPOS DE VARIANTES	5
2.2.2. CONTEXTO GENERAL	5
2.2.3. ALMACENAMIENTO DE VARIANTES – ALCANCE INICIAL.....	6
2.2.4. PROCESOS DE CONSENSO – ALCANCE INICIAL	7
2.2.5. PLANIFICACIÓN FASE 1	7
2.2.6. FUERA DEL ALCANCE	8
3. SIGENES EN EL CONTEXTO DE LOS SSII DE LAS CCAA.....	9
4. CASOS DE USO	13
4.1. CASO 1: REGISTRO DE VARIANTES SIGNIFICATIVAS.....	15
4.2. CASO 2: ACTUALIZACIÓN PROGRESIVA DE LA INFORMACIÓN ASOCIADA A LAS VARIANTES	17
4.3. CASO 3: CONSULTA DE LA BIBLIOTECA EN PROCESOS DE ANOTACIÓN DE VARIANTES	19
4.4. CASO 4: CONSULTA AD-HOC DE LA BIBLIOTECA.....	19
4.5. CASO 5: ENRIQUECIMIENTO DE INFORMES GENÓMICOS....	20
5. MODELO DE DATOS.....	21
5.1. ESTANDARIZACIÓN Y NORMALIZACIÓN.....	21
5.2. ENTIDADES DEL MODELO DE DATOS.....	23
5.3. CODIFICACIÓN DE INFORMACIÓN DEL MODELO DE DATOS	28
5.4. CODIFICACIÓN DEL CATÁLOGO DE PRUEBAS GENÉTICAS Y GENÓMICAS	28
6. INTEROPERABILIDAD.....	29

1 INTRODUCCIÓN

El Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia (PRTR) representa en España el instrumento para la implementación del proyecto “NextGeneration EU” (NEGEU), concebido con el objetivo de relanzar la actividad económica tras la crisis sanitaria provocada por COVID 19.

Los objetivos en torno a los que se estructura el PRTR se concretan en diferentes políticas Palanca y Componentes, los cuales se dividen a su vez en Reformas e Inversiones. Como refleja la siguiente tabla, el **Plan para la Racionalización del consumo de productos farmacéuticos y fomento de la sostenibilidad** se inició con la adenda al Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia en las que a su vez se subdividen las diferentes Inversiones, en concreto a la Línea Estratégica 6 (Sanidad). consolidación de la cartera de servicios de medicina personalizada de precisión en el Sistema Nacional de Salud (SNS). Esta línea que, con su ejecución, se colabora a alcanzar el Objetivo CID 466 Expansión de los servicios genómicos en el SNS, que debe estar alcanzado en junio de 2026. Esta inversión contribuye al PERTE de Salud de Vanguardia.

NextGeneration EU	Mecanismo Europeo de Recuperación y Resiliencia (MRR) / Plan de Recuperación para Europa
PRTR	Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia
Palanca VI	Pacto por la ciencia y la innovación. Refuerzo a las capacidades del Sistema Nacional de Salud
Componente 18	Renovación y ampliación de las capacidades del Sistema Nacional de Salud
Inversión 5	Plan para la Racionalización del consumo de productos farmacéuticos y fomento de la sostenibilidad
Línea	(vi) consolidación de la cartera de servicios de medicina personalizada de precisión en el Sistema Nacional de Salud. Esta inversión contribuye al PERTE de Salud de Vanguardia

La Estrategia de Salud Digital (ESD) del SNS sitúa a la **Medicina 5P** (personalizada, predictiva, preventiva, participativa y poblacional) como un eje clave para la transformación digital del sistema y, además, como vector esencial para la sostenibilidad y equidad del mismo. El **proyecto SIGENES** es una iniciativa estratégica dentro de la

ESD, teniendo como objetivo permitir la integración estructurada, interoperable y segura de los datos genómicos dentro del ecosistema sanitario español.

El contrato se debe llevar a cabo bajo el principio del compromiso con el resultado, en línea con el enfoque de ejecución que plantea el Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia permitan el cumplimiento de los compromisos del proyecto SIGENES (Sistemas de información para la integración de la información genómica en el SNS), Por ello, deberá asegurarse en todo momento la observancia concreta de los citados hitos, objetivos y plazos temporales.

Según se dispone en el Decreto 76/2023, de 5 de julio, del Consejo de Gobierno, por el que se establece la estructura orgánica básica de las Consejerías de la Comunidad de Madrid, y según Decreto 261/2023, de 29 de noviembre, del Consejo de Gobierno, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Digitalización, corresponde a la Dirección General de Salud Digital (DGSD): “La planificación, diseño, implantación y mantenimiento de los sistemas y tecnologías de la información para la organización y funcionamiento del Servicio Madrileño de Salud, de acuerdo con las necesidades explicitadas por este último, así como la tramitación electrónica en el Servicio Madrileño de Salud” y “La provisión y gestión de los servicios y equipamientos informáticos sanitarios del Servicio Madrileño de Salud, en colaboración con el Servicio Madrileño de Salud”.

La DGSD, proporciona servicios TIC sanitarios a más de 6.800.000 ciudadanos y cerca de 90.000 profesionales de la red sanitaria pública de la Comunidad de Madrid.

Uno de los grandes retos del Servicio Madrileño de Salud (SERMAS) es poner la tecnología al servicio de la salud de las personas para proporcionar la mejor medicina del futuro. Para ello, se estableció una estrategia de transformación digital para la entidad, que reinvente y transforme los tipos de servicios ofrecidos y la forma de entrega de ellos, tanto a los ciudadanos usuarios de la sanidad pública de la Comunidad de Madrid como a los profesionales sanitarios y administrativos que prestan dicha asistencia sanitaria, para avanzar en la eficacia y la eficiencia en la detección, el diagnóstico, el tratamiento y la prevención de enfermedades, garantizando el tratamiento personalizado para el paciente.

En ese sentido, el SERMAS, fue pionero en el reconocimiento del papel de la genómica en la Medicina Personalizada o de Precisión, al crear en 2019 el Centro Madrileño de Análisis Genómico (CMAG).

El **CMAG** es una plataforma tecnológica, en modelo de nube (Cloud) privada, de computación y almacenamiento de alto rendimiento, de uso compartido, para procesar, analizar, almacenar y la custodia de datos genómicos y otros datos de interés sanitario desde los Centros de Proceso de Datos (CPD) Centrales del SERMAS, incorporando la experiencia acumulada de los hospitales públicos Comunidad de Madrid que tienen capacidad para la secuenciación genómica NGS (Next Generation Sequencing): Hospital de La Paz, Nodo Sur Genética (Hospital 12 de Octubre, Hospital de Getafe,

Hospital de Móstoles), Gregorio Marañón, Ramón y Cajal, Puerta de Hierro y Clínico San Carlos, (en adelante hospitales CMAG), al objeto de incorporar dicha información a la historia clínica electrónica, para facilitar y poder afrontar el reto de la medicina de precisión.

Se realizó la creación de dicho centro del CMAG con los siguientes objetivos estratégicos:

- Centralización tecnológica de la información genética y gestión integral centralizada de los datos clínicos de los pacientes con enfermedades de base genética.
- Mejora de la calidad de la asistencia sanitaria, con nuevas aproximaciones diagnósticas y terapéuticas en el SERMAS para el cuidado de sus pacientes.
- Sostenibilidad y mejora de la eficiencia del gasto sanitario, gracias a procedimientos diagnósticos y terapéuticos innovadores y más eficientes.
- Aseguramiento del cumplimiento de la normativa vigente en cuestiones de seguridad y confidencialidad de la información.
- Implementación acelerada de los resultados de la investigación en la práctica clínica.
- Fomento de la cultura de excelencia y de colaboración entre los centros y los profesionales del SERMAS.
- Promoción del SERMAS como institución de excelencia en el avance hacia el futuro de la medicina personalizada.

El CMAG cumple los siguientes aspectos:

- Tratar el dato genómico como un dato más dentro del conjunto de los datos clínicos del SERMAS.
- Garantizar la seguridad de los datos genómicos de los ciudadanos usuarios de la sanidad pública de la Comunidad de Madrid.
- Unificar el trabajo de los profesionales dedicados a la medicina genómica de los hospitales, en una misma plataforma tecnológica, facilitando el intercambio de datos y los proyectos de colaboración entre dichos hospitales.
- La actualización en la definición de la de cartera de genética por técnicas y complementarla con una propuesta de Cartera de Servicios por Patologías e integradas con el catálogo de pruebas genéticas del SNS
- Integración con la Historia Clínica Electrónica (HCE).
- Explotación secundaria de los datos genómicos para una gestión integral de los mismos, que permita afrontar el reto de la Medicina del futuro en el conjunto del sistema sanitario público de la Comunidad de Madrid y potenciar las capacidades de investigación de nuestro sistema de salud.

Para el cumplimiento de los compromisos del proyecto SIGENES, así como de los objetivos del CMAG, el presente documento expone los requisitos funcionales y servicios objeto de contratación necesarios alineados con los objetivos comentados anteriormente.

2 OBJETO

El presente contrato tiene por objeto la implantación, instalación y puesta en marcha de un sistema de información especializado para la gestión, análisis y compartición de información genómica, garantizando su plena integración en el CMAG, la seguridad y confidencialidad de los datos, así como su alineación con las necesidades estratégicas del Servicio Madrileño de Salud en materia de medicina personalizada y genómica. Asimismo, es objeto del contrato automatizar los procesos de tráfico de datos, contemplando la estandarización de la codificación y mensajería, proporcionando módulos de integración con:

- Los diferentes Sistemas de Información de Laboratorio (SIL) de los hospitales.
- Los diferentes modelos de Historia Clínica Electrónica (HCE) implantados en el SERMAS.
- Los Sistemas de Información del Ministerio de Sanidad según los requisitos del proyecto SIGENES.

3 ALCANCE

El sistema a suministrar incluirá básicamente las siguientes partes diferenciadas:

- Portal de computación para la **rutina bioinformática**.
- Sistema de Información que permita cumplir los requisitos mínimos del proyecto SIGENES.

Las distintas herramientas software ofertadas deberán instalarse **on-premise**, en modo cloud privado, en los CPD centrales principales del SERMAS, sobre la infraestructura que aportará al proyecto la DGSD en las condiciones definidas en el punto 3.4 de este documento.

La solución estará diseñada como una tecnología habilitadora que permita el cumplimiento de todos los requisitos del proyecto SIGENES en el SERMAS.

3.1 Portal de Computación para la Rutina Bioinformática

El Portal de Computación para la Rutina Bioinformática permitirá el acceso web desde los distintos hospitales CMAG del SERMAS al uso compartido, eficiente y seguro de una infraestructura de computación del alto rendimiento (HPC) para la rutina bioinformática.

El portal deberá permitir el **lanzamiento de los pipelines** a la infraestructura mencionada por parte de los bioinformáticos de los hospitales CMAG. Su configuración como “Punto único de entrada”, permitirá establecer un canal de acceso, en función de los perfiles y roles establecidos, a un entorno de trabajo completo, seguro y con una gran capacidad de personalización y adaptación, con listas de trabajo, gestión del almacenamiento para que se pueda coordinar el almacenamiento asociado en los diferentes volúmenes y recuperación de los datos y ficheros y pudiendo solicitar recursos de computación y la ejecución de aplicaciones previamente aprobadas.

Asimismo, deberá permitir la **administración y gestión de usuarios** de forma independiente, dotando de la mayor robustez y seguridad posible al sistema, e independizando la gestión de usuarios de los procesos de computación.

Los requisitos funcionales mínimos, exigidos para este portal de computación son los siguientes:

1. Como “Punto único de entrada”, permitirá establecer un canal de acceso, en función de los perfiles y roles establecidos, a un entorno de trabajo virtualizado completo, seguro y con una gran capacidad de configuración, personalización y adaptación, con listas de trabajo y gestión del almacenamiento.
2. Gestión de Pipelines de análisis bioinformáticos.
3. Lanzador de aplicaciones bioinformáticas, automatizadas y de forma manual, incluyendo:
4. Diseño de flujos complejos enlazando tareas individuales (Apps).
5. Interconexión de entrada/salida entre tareas, con ejecución paralela o secuencial.
6. Orquestación basada en gestión de contenedores y sistema de colas para balanceo de carga.
7. Gestión de colas.
8. Coordinación del almacenamiento asociado en los diferentes volúmenes y recuperación de los datos y ficheros, solicitud de recursos de computación y ejecución de aplicaciones previamente aprobadas.
9. Visualización completa de rutas y tamaños de todas las ubicaciones (tanto comunes como propias).
10. Visualización de tamaños de directorios de forma directa por parte de usuarios no root.
11. Habilitar para revisión rápida del contenido de ficheros sin necesidad de descarga.
12. Gestión de errores de forma masiva para logs de la cola de trabajos.

13. Seguimiento de análisis mediante logs accesibles en los que se trace además fecha, parámetros y duración de procesos, junto al consumo de recursos por cada paso de los procesos
14. Modificación directa del contenido de archivos de configuración desde el portal.
15. Creación flexible de aplicaciones.
16. Renombrar archivos.
17. Descarga de archivos intermedios y finales.
18. Modificación directa de ficheros asociados a los pipelines de análisis.
19. Descarga de imágenes Singularity (nf-core).
20. Descarga de archivos intermedios y finales.
21. La herramienta proporcionará una capa centralizada de autenticación, autorización y gestión de usuarios, permitiendo el acceso seguro y controlado a toda la plataforma mediante identificadores nominales, tokens de sesión (JWT) y roles personalizados por proyecto, Soportando así mismo la integración con sistemas corporativos y servicios de Active Directory (AD) de la DGSD para la gestión de usuarios.

3.2 Cumplimiento de los requisitos mínimos del proyecto SIGENES

El proyecto SIGENES, impulsado por el Ministerio de Sanidad, se presenta como un sistema de información que, en su nodo central, mantendrá una biblioteca de variantes genómicas para consolidar las variantes significativas de todo el Sistema Nacional de Salud.

Así mismo, se ha definido como marco general es el acceso equitativo a la Cartera de Pruebas Genéticas del SNS, y lograr así adquirir la capacidad de compartir la información genética entre Comunidades Autónomas y con el Ministerio de Sanidad, bajo la asunción de que disponer de información específica sobre las variantes genéticas de la población general y sus frecuencias en las poblaciones locales que atiende el SERMAS mejorará la precisión de la asistencia sanitaria.

Por tanto, será la Biblioteca de Variantes Genómicas centralizada quien recoja las variantes significativas de las bibliotecas de variantes de las distintas CCAA, y quien se encargue de servir la información a la red. Por tanto, la solución propuesta para el SERMAS deberá ser lo suficientemente flexible como para realizar el intercambio datos con la Biblioteca de Variantes centralizada en los diferentes escenarios de uso que se planteen desde el Ministerio, o en los que el SERMAS identifique la necesidad de acceder a la biblioteca de variantes centralizada, siempre de acuerdo con las especificaciones que se establezcan desde el Ministerio de Sanidad.

La DGSD y en consecuencia el SERMAS no dispone actualmente de una base de datos única de variantes, que almacene todas las variantes caracterizadas por sus profesionales independientemente de su origen, y que sirva como nodo autonómico del Plan SIGENES, para que posteriormente pueda comunicarse con el nodo central. Se contemplarán los procesos para su extracción e integración en la Biblioteca General de Variantes del SNS a través de los mecanismos de interoperabilidad definidos por el Ministerio.

Será un compromiso asegurar la normalización y uso de estándares para la interoperabilidad que surjan de los acuerdos de los grupos de trabajo, así como a asegurar la extracción e integración de las variantes acorde a la priorización que se determine desde el Ministerio de Sanidad (por ejemplo, poniendo el foco en variantes relacionadas con cáncer hereditario). Al adherirse a los estándares definidos por el Ministerio de Sanidad, la base de datos del SERMAS asegurará la interoperabilidad con la biblioteca nacional de variantes. Esto permitirá una integración de los datos recopilados, optimizando la clasificación de variantes genéticas y potenciando la colaboración entre centros de investigación y hospitales a nivel nacional.

Los requisitos funcionales mínimos de la herramienta solicitada serán los siguientes:

1. Crear una **base de datos de variantes** que según modelo de datos SIGENES permita la aportación de datos de variantes a la Biblioteca de Variantes del SNS o que se contemplen los procesos para su extracción e integración a través de los mecanismos de interoperabilidad que se definan.
2. Integrar la información de variantes genómicas en la Biblioteca de Variantes del SNS a través de los servicios de interoperabilidad que se habiliten para tal fin.
3. **Normalización** y uso de estándares para la interoperabilidad basada en los acuerdos que se determinen en el grupo de trabajo.
4. Extracción e integración de las **variantes** acorde a la priorización que se determine en el grupo de trabajo del Ministerio de Sanidad con el SERMAS. La plataforma permitirá aplicar criterios de priorización y gobernanza personalizados
5. Consulta de la **biblioteca centralizada** para verificar si ya existe información significativa asociada a una variante detectada en el análisis genético de un paciente. En el caso que la variante esté registrada, se valorará la incorporación al informe como información adicional: precedentes clínicos, frecuencia en otras CCAA, recomendaciones clínicas consensuadas, y evidencias bibliográficas. Esto permitirá generar informes genómicos más ricos, contextualizados y precisos, facilitando la toma de decisiones clínicas y promoviendo una práctica diagnóstica homogénea.
6. **Integración** de forma nativa **con el nodo central SIGENES**, mediante servicios de sincronización federada, respetando las especificaciones de seguridad,

autenticación y formato definidas por el grupo de interoperabilidad del Ministerio. Esto permite compartir variantes curadas desde el nodo autonómico hacia la Biblioteca nacional de variantes del SNS, de manera automatizada, segura y eficiente.

7. **Integración** de los **servicios** que se definan en el grupo de trabajo orientados a mejorar las capacidades diagnósticas en las Comunidades Autónomas como podrían ser:
 - Acceso a la Biblioteca de Variantes de SIGENES en el proceso de petición de pruebas genómicas.
 - Uso de la Biblioteca de Variantes de SIGENES como una fuente de datos adicional durante el proceso de análisis genómico.
8. Interoperabilidad de la plataforma de datos genómicos en toda su extensión y su integración con los diferentes Sistemas de Información de Laboratorio (SIL) de los hospitales, así como los diferentes modelos de Historia Clínica Electrónica (HCE) del SERMAS. Debe contemplarse la estandarización de la codificación y mensajería con objeto de automatizar los procesos de tráfico de datos entre los distintos Sistemas de Información.
9. Debe asegurarse el trabajo con estándares y la recogida y tráfico de datos en un entorno seguro en el que se puedan establecer niveles de acceso de acuerdo con las necesidades de cada perfil profesional implicado en el proceso clínico.
10. Interfaz web avanzada para la exploración y análisis de variantes, con visualizadores tipo gnomAD, que permiten consultar variantes por gen, cromosoma, clasificación, frecuencia, y ver detalles clínicos y fenotípicos asociados. Esta interfaz está disponible con control de acceso por perfil profesional.
11. Las variantes, enviados por los hospitales a la base de datos centralizada de variantes, deberán anotarse a “punto final” en la propia base de datos. Incluyendo un motor de anotación automático que consulte y actualice la información de cada variante utilizando fuentes internacionales. Esta anotación debería hacerse con mediante actualizaciones periódicas, según la frecuencia establecida en SIGENES, y permite mantener una trazabilidad completa de versiones y cambio ya que las versiones de las diferentes BBDD de anotación (GnomAD, ClinVar, RefSeq, etc.) varían con frecuencia.
12. Integración con el sistema de gestión de identidad corporativa del SERMAS. Esto permitirá cumplir con las políticas de seguridad corporativas de contraseñas e implementar un segundo factor de autenticación (2FA/MFA) de acceso al aplicativo si se considera necesario.
13. Integración mediante protocolos HL7/FHIR y API de los **resultados** obtenidos en **herramientas de análisis genómico** y los datos asociados a la petición con base de datos centralizada de variantes.

14. Obtención de datos de la HCE mediante mensajería HL7/FHIR. (HCIS y SELENE).
15. Integración con los distintos SIL mediante HL7/FHIR. Entre ellos:
 - SIL general de laboratorios: Servolab (Siemens), Openlab (Nexus), modulab (Werfen) e Infinity (Roche).
 - SIL específico de pruebas genéticas: Openlis (Nexus), GestLab (Clinisys), Gestor de Peticiones para TPNI (21 hospitales) y ATOM-Roche.
16. Controles de seguridad que cumplan con el Esquema Nacional de Seguridad (ENS) nivel alto, ISO 27001/17/18 y RGPD (Reglamento General de Protección de Datos) con control granular de acceso, registro de actividades, y mecanismos de trazabilidad completos; permitiendo una gobernanza distribuida, con validación de registros, control de versiones y separación de roles entre usuarios clínicos, técnicos y administradores.

Así mismo se tendrán en consideración todos los requisitos que sean consensuados por el ministerio en sucesivas versiones que puedan producirse del **Anexo I: Definición de la biblioteca de variantes** adjunto en este pliego de prescripciones técnicas.

3.3 Descripción del suministro de licencias

El adjudicatario suministrará las licencias de las herramientas definidas anteriormente bajo modalidad de **licenciamiento** por la **duración de un año**. De igual forma suministrará todas las licencias de todos los programas necesarios para cumplir los requisitos funcionales anteriormente especificados (incluidos todos los software base necesarios excepto el sistema operativo).

Para las licencias se garantizarán al menos los siguientes derechos ante el fabricante:

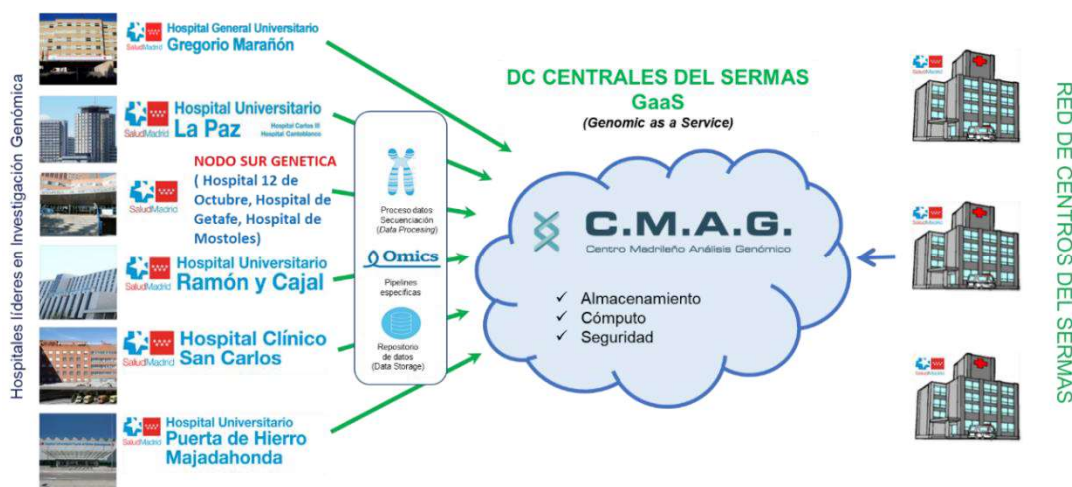
Programa	Derechos durante la vigencia de las licencias
Licencias que den respuesta a la solución tecnológica y cumplimiento de requisitos funcionales para los servidores que pone a disposición la DGSD	<ul style="list-style-type: none">• Derecho de uso: usuarios y hospitales CMAG, por capacidad de infraestructura.• Derecho de actualización: Actualización de versiones y configuraciones que resulten por el fabricante.<ul style="list-style-type: none">○ Actualización de versiones debido al mantenimiento correctivo, evolutivo, perfectivo y adaptativo del software.○ Acceso a parches, actualizaciones menores y "hot-fixes".• Derecho Acceso multicanal: telefónico, e-mail, web de soporte.

- Derecho de Interacción on-line con técnicos especializados.
- Derecho de acceso a cuadro de mando con el estado de los productos y su uso.
- Derecho de acceso a documentación: a una base de conocimiento para la resolución de problemas.
- Derecho de consulta al fabricante (soporte del fabricante):
 - Horario: *Soporte Premium ininterrumpido 24x7*
- Derecho de Tratamiento específico para aquellas incidencias con prioridad muy alta.

Nivel de gravedad	1: Crítico	2: Alto	3: Medio	4: Bajo
	El sistema de producción está inactivo	Fallo de función o característica principal	Fallo de función o característica menor	Problema menor
Descripción del nivel de gravedad	El sistema de producción está inactivo. El producto no funciona, por lo que se ha generado una disrupción total de la actividad. No existe solución alternativa temporal disponible.	Fallo de funcionalidad principal. Las operaciones están muy restringidas, aunque la actividad puede continuar, pero de forma limitada. Existe una solución alternativa temporal.	Fallo de funcionalidad menor. El producto no funciona como debiera, por lo que se produce una pérdida de uso menor. Es posible que haya una solución alternativa temporal.	No se ha producido pérdida de servicio. Por ejemplo, puede tratarse de una solicitud de documentación, información general o una solicitud de mejora de Software
Objetivos de tiempos de respuesta				
Asistencia Empresarial, 24*7	2 horas	8 horas	12 horas	1 día hábil

3.4 Escenario de Desarrollo Técnico, Servicios de Instalación avanzada. Fase de implantación y puesta en marcha del sistema solicitado

Los servicios que presta el CMAG están basados sobre una plataforma tecnológica on-premise, en modelo de nube (Cloud) privada, de supercomputación y almacenamiento de alto rendimiento, de uso compartido, para el procesamiento, análisis, almacenamiento y custodia de datos genómicos y otros datos de interés en el ámbito sanitario desde los Centros de Proceso de Datos Centrales del SERMAS.



El adjudicatario tendrá que conocer y garantizar el cumplimiento del marco normativo y principios de arquitectura corporativa de la DGSD en la realización de los servicios alcance del presente pliego.

El estándar de arquitectura de sistemas del SERMAS se basan en la existencia de dos CPD separados y conectados entre sí, que actúan como un único CPD extendido y además se cuenta con un tercer CPD para contingencia; aunque para este proyecto, las aplicaciones, sistemas de Información y software base que deberá aportar el adjudicatario serán instaladas por el adjudicatario en un único CPD Central del SERMAS, el llamado CPD Athene@.

Las comunicaciones de los dos CPD centrales corporativos en activo-activo con los distintos hospitales, así como con el CPD de contingencia, están establecidas con redes privadas virtuales.

Deberá tenerse en cuenta que el servicio debe ser escalable a nivel de arquitectura (por ejemplo, pudiendo ampliar en cualquier momento los nodos del servidor de aplicaciones o los nodos asociados de BBDD y o de computación HPC, si así lo requiere el proyecto o lo considera oportuno la DGSD).

Se deberá adaptar a las medidas de seguridad como a la evolución tecnológica que surja durante el desarrollo del proyecto.

La DGSD, desde el CPD Athene@, aportará al proyecto los sistemas de balanceo (balanceadores hardware y aceleradores) y el servicio de seguridad perimetral (cortafuegos corporativos).

El adjudicatario deberá **adaptar la instalación de sus productos software al hardware de proceso y almacenamiento que la DGSD pondrá a disposición para este proyecto**. La DGSD sólo aportará como software base el Sistema operativo (SO).

En concreto al menos la DGSD pondrá a disposición el siguiente equipamiento.

- Electrónica de red que permita la interconexión de los distintos elementos que componen la infraestructura CMAG, dentro del CPD central Athene@ del SERMAS, con tecnología 200 GBE todos los componentes del clúster CMAG.
- Red y Capacidad de Almacenamiento a través un sistema de almacenamiento NAS con escalamiento horizontal con nodos de rendimiento All Flash basados en tecnología NVME.

La plataforma de almacenamiento definida para la implantación del proyecto se irá dotando de manera progresiva en función de las necesidades del proyecto, siempre, previo informe técnico justificativo del adjudicatario. **Dicho almacenamiento será como máximo 140 TB para los próximos 3 años**, sin contar el almacenamiento para el archivado de los ficheros con datos genómicos de los pacientes.

- Servidores físicos aportados por la DGSD y sobre los cuales el adjudicatario instalará su solución (tanto el Portal de Computación para la Rutina Bioinformática, como el Sistema de Información que permita cumplir los requisitos mínimos del proyecto SIGENES):
 - **4 servidores cada uno con:**
 - 2 procesadores AMD Turin 9335 o equivalente (3 Ghz y 32 Cores) o superior.
 - 1536 GB de RAM
 - Licencias Linux Red Hat Enterprise
 - **8 servidores de altas prestaciones cada uno con:**
 - 2 procesadores AMD Turin 9845 o equivalente (2,1 Ghz y 160 Cores) o superior.
 - 1.536 GB de RAM
 - Licencias Linux Red Hat Enterprise
- La DGSD también aportará desde su CPD Athene@ el servicio de copias de seguridad y restauración, en base a las políticas que defina el adjudicatario siguiendo las normas de la DGSD y, siempre, bajo aprobación de la DGSD.

Todo aquel **software base que precise la solución ofertada**, a excepción del Sistema Operativo (SO), deberá ser proporcionado, instalado y mantenido por el adjudicatario durante una duración de un año, y deberá ser autorizado expresamente por la DGSD. Los distintos softwares base a instalar por el adjudicatario deberán ser versiones soportadas por su fabricante, al menos, durante 3 años, desde la fecha de instalación.

En todo caso, **el adjudicatario deberá indicar las necesidades iniciales de proceso y almacenamiento** para garantizar la puesta en producción de Sistemas de Información ofertados.

Aquellas **ofertas que no se ciñan a las infraestructuras** que pondrá a disposición la DGSD **serán directamente excluidas**. En todo caso la DGSD se habilita la capacidad de ir dotando la infraestructura definida para la implantación del proyecto de manera progresiva en función de las necesidades del proyecto.

Si fuera necesario para su funcionamiento, se permite que la solución pueda incluir de forma adicional en un servicio en nube (PaaS) como complemento sin coste adicional para la DGSD únicamente para las siguientes funcionalidades.

- Servicios centrales de autenticación, coordinación de procesos y monitorización.
- Punto de control y orquestación, comunicándose de manera continua el clúster on-premises.

Como se ha comentado en puntos anteriores, los análisis y datos clínicos permanecerán siempre en el entorno on premise.

En caso de pérdida de conexión se garantizará poder seguir ejecutando las funciones clínicas y bioinformáticas de forma local.

En caso de cambio de proveedor de plataforma, las capacidades on-premise deben seguir disponibles de forma indefinida. Para ello, se deberá desplegar una interfaz offline ad-hoc para garantizar el acceso a todos los datos y análisis.

Si una vez adjudicado el contrato, **el adjudicatario requiriese de mayor infraestructura para la instalación de sus productos, el adjudicatario deberá proporcionar e instalar en el CPD Athene@ del SERMAS dicho equipamiento sin ningún coste para la Comunidad de Madrid.**

El adjudicatario deberá realizar su propuesta de arquitectura del sistema que será validada por la DGSD, comprobando que se adapta a su arquitectura, estándares y versiones operativas en el momento del diseño del sistema.

La empresa adjudicataria realizará el diseño, instalación, desarrollo, pruebas y puesta en explotación de todos los sistemas software objeto del presente expediente o que necesite la solución Software propuesta, en las condiciones definidas en el presente pliego, de forma que a su finalización estén plenamente operativos.

Por tanto, se deberá adaptar a la arquitectura de los CPD del SERMAS y sus estándares.

Los ofertantes presentarán en su Memoria Técnica una Planificación del Proyecto, que debe incluir la Planificación de esta **Fase de implantación y puesta en marcha** del sistema solicitado, contemplando las siguientes actividades:

- **Análisis y Diseño:** Se recogerán los requisitos, y se especificarán los requerimientos y funcionalidades necesarias. Se realizará el diseño del sistema, funcional, técnico y gráfico del sistema.

A la finalización de esta actividad, quedarán establecidos el calendario definitivo y los detalles de la ejecución del Plan de Implantación. Éstos quedarán fijados por la DGSD junto con la empresa adjudicataria y, entre otras cuestiones:

- Se fijarán las condiciones necesarias a tener en cuenta a fin de minimizar el impacto en el proceso diario de prestación de los servicios en la DGSD.
 - Se harán las adaptaciones necesarias para ajustar los tiempos a las circunstancias de ese momento, adecuándolo a las necesidades operativas de la DGSD.
 - El calendario definitivo deberá ser aprobado por la DGSD.
- **Desarrollo:** a la finalización de esta actividad, se deberá tener implementado el sistema, con la correspondiente ejecución del Plan de pruebas. Entregada toda la documentación correspondiente (documento de requisitos, análisis funcional, propuesta técnica, documento técnico de implementación, documento técnico de instalación y manual de usuario como mínimo).

Se requiere transferir el conocimiento de los procesos y sus estructuras de datos a la DGSD o a quién está designe.

- **Puesta en marcha:** a la finalización de esta actividad, las infraestructuras y los servicios deben estar puestos en marcha y plenamente operativos. Incluye las siguientes subfases:
 - Instalación lógica de todos los productos necesarios de infraestructura base a excepción del SO para la implantación de la solución propuesta.
 - Implantación de módulos y submódulos
 - Pruebas funcionales de computación y rendimiento.
 - Pruebas de alta disponibilidad
 - Integración con las aplicaciones
 - Pruebas de validación
 - Formación a usuarios

La planificación incluirá las actividades mencionadas, así como las correspondientes tareas, recursos, entregables y cronograma detallado para la puesta en marcha de los servicios ofertados, especificando las fechas estimadas de su instalación, configuración y puesta en servicio.

Se valorará la metodología y los procedimientos de trabajo propuestos a fin de garantizar la transición más sencilla posible al usuario final.

Durante la ejecución del contrato, al inicio de la subfase de puesta en marcha, la empresa adjudicataria proporcionará a la DGSD el Plan de Pruebas para verificar el correcto funcionamiento de cada uno de los elementos de la solución propuesta y de la solución global en su conjunto. Una vez aprobado el Plan de Pruebas presentado este se llevará a cabo bajo la supervisión de la DGSD.

Los trabajos se realizarán de forma que alteren lo menos posible el trabajo habitual de los usuarios, preferiblemente sin producir cortes en los servicios operativos actuales. Siempre y cuando sea estrictamente necesario el corte de un servicio, éste se consensuará con la DGSD. Se realizará en horario tarde/noche y se fijará un máximo de horas sin servicio que en ningún caso será superior a cuatro.

Las empresas contratistas podrán plantear en su planificación, si así lo creen conveniente, una planificación por módulos o servicios, sin necesidad de que el despliegue de cada uno de ellos tenga los mismos plazos temporales, serializando la implantación de los mismos y/o adelantando la puesta en marcha de alguno de ellos. En ningún caso estas variaciones pueden modificar el plazo total del proyecto, ni tener influencia en la facturación propuesta para esta contratación.

La empresa adjudicataria pondrá a disposición de la DGSD información periódica de la evolución de la fase de desarrollo.

El servicio se considerará operativo y recibido cuando así se constate en la firma del Acta de puesta en marcha por parte de la empresa adjudicataria y de la DGSD.

Todos los gastos necesarios para la puesta en marcha del proyecto objeto de este Pliego con plena operatividad, cualquier otro coste derivado de la implantación de los servicios solicitados, serán por cuenta de la empresa adjudicataria.

En el siguiente cuadro se resumen las integraciones necesarias para el sistema propuesto inicialmente identificadas por los requisitos funcionales, que podrán variar durante la ejecución del proyecto:

Sistema	Descripción
NODO CENTRAL SIGENES	Integrar la información de variantes genómicas en la Biblioteca de variantes del SNS a través de los servicios de interoperabilidad que se habiliten para tal fin.
SISTEMAS DE LABORATORIOS (SIL)	Se requiere su integración para la consulta de información de pruebas realizadas a pacientes y distintas alertas asociadas
SISTEMAS DE HISTORIA CLINICA ELECTRONICA (HCE)	Se requiere su integración con los Sistemas de HCE de los distintos hospitales para envío y anotación de información genómica asociada de los pacientes.
DIRECTORIO ACTIVO (GESTIONAI)	La gestión de usuarios de este nuevo aplicativo deberá integrarse con el sistema

Sistema	Descripción
	de Gestión Automática de Identidades de la CSCM (GestionAI) para la autenticación de usuarios, cambio de clave (autenticación delegada en Directorio Activo) y para la gestión de peticiones de alta, baja y modificación de usuarios

La DGSD dispone de una serie de plataformas corporativas para el desarrollo e integración de aplicaciones:

- Health Share Health Connect: plataforma de integración centralizada de servicios transversales de integración e interoperabilidad.
- Onesait Healthcare: plataforma modular y parametrizable con repositorio centralizado de datos clínicos bajo los estándares HL7 FHIR e IHE.

3.5 Servicios de Administración y soporte.

El adjudicatario se responsabilizará de la operatividad del servicio, asegurando y garantizando que la aplicación funciona y presta a sus usuarios los servicios de negocio que fueron diseñados e implementados.

Este servicio incluye los servicios de Administración y soporte correctivo, adaptativo y evolutivo, definición e implantación de tareas, implantación de nuevos flujos, soporte hasta de tercer nivel y consultoría funcional para el máximo aprovechamiento de las funcionalidades la plataforma por parte de la DGSD. así como para garantizar los niveles de servicio requeridos por la DGSD por el periodo de duración del presente contrato. Englobando las siguientes actividades:

- En representación de la DGSD, coordinar e impulsar el proyecto en cuanto a tareas comunes de desarrollo, implantación, instalación y estandarización de pipelines (aplicaciones de secuenciación genómica), carteras de servicios, etc.
- El establecimiento del modelo de gobierno que regule el uso de la Plataforma compartida.
- El establecimiento del modelo de relación y coordinación de todos los agentes implicados.
- Colaboración en la definición, desarrollo e implementación de mecanismos de seguridad (protocolos de acceso y uso) de la información almacenada.
- El Establecimiento de unos metadatos con parámetros comunes entre hospitales y la creación de un sistema de almacenamiento de metadatos haciendo uso de la plataforma implementada.

- La definición de procedimientos normalizados de trabajo (PNTs) para el acceso, análisis, integración, monitorización, administración, copia de seguridad, transferencia y almacenamiento de los datos.
- Apoyo al CMAG en la valoración de nuevas funcionalidades y en la interlocución con terceras partes.
- Adaptación de los pipelines de secuenciación genómica que se consideren para que puedan ser gestionadas y ejecutadas desde la nueva herramienta propuesta. También pueden ser actualizadas y personalizadas para una mejor escalabilidad y flexibilidad.
- Apoyo en la Implantación y puesta a disposición de nuevos pipelines que sean definidas para análisis genómico de pacientes con el objetivo de detectar mutaciones en genes específicos relacionados con patologías, identificar biomarcadores y aplicar técnicas de machine learning para el análisis de datos masivos de pacientes a disposición de la solución propuesta.
- Apoyo para la migración de los datos dispersos en los diferentes laboratorios de secuenciación genética y dispositivos de almacenamiento de datos genómicos y/o base de datos de variantes existentes en el SERMAS hacia la plataforma tecnológica solicitada.
- Apoyo en la explotación secundaria de los datos genómicos incorporando dichos datos al Data Lake del SERMAS, basado en tecnología de Big Data e Inteligencia Artificial, junto con el conjunto de los datos sanitarios relacionados, para una gestión integral de los mismos, que permita afrontar el reto de la medicina del futuro en el conjunto del sistema sanitario público de Madrid y potenciar las capacidades de investigación de nuestro sistema de salud.
- Asesoramiento consultivo en bioinformática a la DGSD.
- Apoyo en las interacciones del SERMAS con terceras iniciativas similares, nacionales y/o internacionales.
- Soporte a los usuarios de la plataforma genómica del CMAG en la nueva plataforma tecnológica propuesta por el adjudicatario.
- Apoyo en la configuración de informes genéticos estructurados y contexto clínico, variantes reportadas, anotación interpretativa, genes afectados, fenotipo HPO incorporando un conjunto mínimo de datos exigido sobre la nueva plataforma tecnológica.
- Soporte a los usuarios con permisos de acceso y otras solicitudes de entradas de asistencia o problemas, a través de la nueva plataforma tecnológica
- Instalación y configuración de nuevos Pipelines y/o programas o actualización de versiones sobre los ya instalados, necesarios para la secuenciación genómica y acordados con los comités de los hospitales adscritos al CMAG.

- Gestión, diagnóstico y resolución de incidencias y problemas operativos del sistema, de forma rápida y eficaz.
- Soporte para la monitorización, gestión y administración de la plataforma tecnológica.
- Monitorización del uso y rendimiento de la plataforma tecnológica.
- Documentación de procedimientos.

3.6 Auditorías

La Agencia de Ciberseguridad de la Comunidad de Madrid, la Oficina de Seguridad de Sistemas de Información (OSSI) o cualquier organismo competente de la Comunidad de Madrid podrán revisar o auditar la correcta ejecución de los procesos (entre otros de aseguramiento de la calidad y de la seguridad) con la periodicidad que consideren necesaria, de los aspectos del presente pliego que se determinen y de los resultados obtenidos en una aplicación.

En todos aquellos casos en que se decida la realización de una auditoría, el adjudicatario tendrá que garantizar el acceso total, incondicional e irrevocable a los documentos y herramientas existentes que estén relacionadas con las prestaciones de los servicios.

El adjudicatario proporcionará la asistencia y la información que requieran las auditorías, sin cargo adicional para la Consejería de Digitalización. La información se proporcionará en la forma y tiempos requeridos.

La realización de la auditoría en ningún momento eximirá al adjudicatario del cumplimiento de los compromisos derivados de la prestación de los servicios.

En la finalización de la auditoría las partes revisarán las desviaciones y/u observaciones detectadas, elaborando un plan de acción. El conjunto del resultado será firmado por ambas partes.

El adjudicatario, de acuerdo con el calendario establecido en el plan de acción, se compromete a informar del estado y a llevar a cabo las actividades establecidas en el plan de acción. La DGSD podrá verificar que el plan de acción se ha implementado correctamente.

4 MODELO DE RELACIÓN

El modelo de relación se basa en establecer los comités y su funcionamiento, para asegurar el cumplimiento de los requerimientos de las condiciones de ejecución de los servicios descritos en este pliego. Estos comités tendrán también como función ejecutar el mecanismo para ajustar estas condiciones de acuerdo con la evolución de las necesidades del servicio.

En este apartado se describen los diferentes Comités de forma general a poner en marcha. La frecuencia de los mismos podrá ajustarse de acuerdo al plazo del presente contrato o a indicaciones de la DGSD.

El modelo de relación se basará en una estructura de comités el cual será el órgano central de la relación entre la DGSD y el adjudicatario.

Los asistentes a los comités por parte del adjudicatario deberán tener capacidad decisoria sobre los compromisos y acuerdos que se tomen en el mismo.

4.1 Comité de Dirección

Formaran parte de este Comité:

- Representantes directivos de la DGSD.
- Responsable del contrato por parte del adjudicatario.

El Comité de Dirección se reunirá con una periodicidad mensual, la cual podrá modificarse en función de las necesidades de la DGSD. El objetivo principal de dichas reuniones será verificar el correcto cumplimiento del contrato por ambas partes y tratar aquellos temas o situaciones que sea necesario resolver.

4.2 Comité Ejecutivo o de Seguimiento

Formaran parte de este Comité:

- Director del proyecto por parte de la DGSD.
- Expertos Genetistas y Bioinformáticos de los hospitales CMAG.
- Responsable del servicio por parte del proveedor.

El Comité de Dirección se reunirá con una periodicidad semanal, la cual podrá modificarse en función de las necesidades de la DGSD. El objetivo principal de dichas reuniones será reportar el avance del trabajo realizado, puntos críticos, desviaciones, cumplimiento de ANS y plazos, entre otras cuestiones del servicio prestado.

4.3 Áreas de la DGSD implicadas en el servicio del contrato

- **CEDAS:** responsable de la gestión, administración, operación y soporte de la infraestructura centralizada, en los Centros de Procesos de Datos Corporativos de la DGSD.
- **CESUS:** dentro del ámbito de la gestión de los servicios TIC de LA DGSD, es el interlocutor con el que contactarán los usuarios de la CSCM (Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid), ante problemas o incidencias que puedan surgir con relación a dichos servicios. Da soporte al

personal de informática de los Centros en las labores de operación y administración de las infraestructuras tecnológicas.

- **Oficina de Seguridad de Sistemas de Información (OSSI):** tiene como objetivo principal definir y desarrollar las políticas y procedimientos en materia de seguridad de la información de la CSCM, así como velar por su implantación y puesta en marcha. Asimismo, y entre otras funciones, presta apoyo a la CSCM en materia de seguridad de la información, tanto a nivel legal como técnico, con el objetivo de minimizar los riesgos y las amenazas en esta materia.
- **Oficinas Técnicas** de la DGSD que se consideren.

4.4 Dirección y Seguimiento de los trabajos

La DGSD, con las oficinas técnicas correspondientes, realizará de manera continuada la dirección, seguimiento y evaluación de los servicios contratados, que a su vez responden mayoritariamente a labores de coordinación, gestión, control, y aseguramiento sobre proyectos, iniciativas y otros proveedores a realizar por el adjudicatario.

En cualquier caso, la organización de los recursos técnicos y funcionales corresponderá al adjudicatario que asume la obligación de ejercer de modo real, efectivo y continuo, sobre el personal integrante de sus equipos de trabajos encargado de la ejecución del contrato, el poder de dirección inherente a todo empresario. En particular asumirá la negociación y pago de los salarios, la fijación de su jornada de trabajo, la concesión de permisos, licencias y vacaciones, las sustituciones de trabajadores en casos de baja o ausencia, las obligaciones legales en materia de Seguridad Social, incluido el abono de cotizaciones y el pago de prestaciones, cuando proceda, las obligaciones legales en materia de prevención de riesgos laborales, el ejercicio de la potestad disciplinaria, así como cuantos derechos y obligaciones se deriven de la relación contractual entre empleado y empleador, y ello sin perjuicio de la verificación por la Dirección del Proyecto por parte de la DGSD, del cumplimiento y calidad de los trabajos realizados y marcará las prioridades en base a las necesidades de la DGSD.

Los recursos humanos que el adjudicatario asigne a la prestación de los servicios objeto de este contrato en ningún caso podrán alegar derecho alguno en relación con la Administración contratante, ni exigirse a ésta responsabilidades de cualquier clase, como consecuencia de las obligaciones existentes entre el prestador de los servicios y sus empleados, aún en el supuesto de que los despidos o medidas que pudiera adoptar el adjudicatario, se basen en el incumplimiento, interpretación o resolución del contrato.

El personal adscrito al servicio no recibirá ninguna instrucción directa del personal del DGSD, salvo a través del responsable del jefe de proyecto y de la propia organización en niveles que el adjudicatario proponga.

El adjudicatario responderá de la correcta realización de los trabajos contratados y de los defectos que en ellos hubiere o que se pudieran derivar.

La DGSD podrá rechazar en todo o en parte los trabajos realizados, en la medida que no respondan a los especificados en los objetivos de la planificación o no superasen los niveles de calidad acordados.

Con periodicidad mensual, el adjudicatario confeccionará un informe de seguimiento que contenga toda la información relevante en cuanto a actividades realizadas, planificadas, incumplimientos, ANS, puntos críticos, etc.

La DGSD nombrará un interlocutor que realice las funciones de director del Servicio y que configurará la presidencia de los distintos Comités.

Este director velará por el cumplimiento del contrato y se encargará de las relaciones con el adjudicatario para todo lo referente a este contrato. Supervisará y evaluará el desempeño de servicio. Sus funciones principales, en relación con el objeto del presente pliego serán la gestión y supervisión continua del desarrollo de los trabajos y la toma de decisiones que en su caso corresponda. Este director podrá realizar esta labor con el apoyo de las personas que a su vez establezca.

Se establecerán reuniones periódicas entre el director del servicio por parte de la DGSD y el responsable del servicio por parte del adjudicatario, tantas veces como sea requerido para la consecución de los objetivos del contrato.

5 EQUIPO DE PRESTACIÓN DEL SERVICIO

De conformidad con lo establecido en el artículo 76.2 de la Ley 9/2017, de 8 noviembre, de Contratos del Sector Público, el adjudicatario se compromete a disponer de los medios personales suficientes para la prestación del Servicio objeto del contrato, que deberán cumplir con la cualificación establecida para cada perfil definido. A este compromiso se le atribuye el carácter de obligación esencial a los efectos previstos en el artículo 211 de la Ley de Contratos del Sector Público. En consecuencia, el incumplimiento de este compromiso conllevará la resolución del contrato.

Para el desarrollo de las tareas de este proyecto se estima que son necesarios los siguientes perfiles:

- **Jefe de Proyecto** (responsable del Servicio)

Se encarga de la gestión del servicio al que está asignado, incluyendo el seguimiento permanente del avance de tareas, supervisar la calidad de los entregables, gestionar el equipo de trabajo, asegurar el cumplimiento de los compromisos. Lidera la

colaboración entre equipos y con la DGSD, de manera que se asegure que las iteraciones fluyen según lo previsto.

Requisitos mínimos:

- Titulación nivel 2 (MECES) o todas sus equivalencias en las áreas de ingeniería, informática o ciencias.
- Experiencia mínima de 5 años como jefe de Proyecto en el ámbito de las tecnologías de la información en el sector sanitario y bioinformático.
- Experiencia mínima de 3 años en labores de coordinación de proyectos de desarrollo de Sistemas de Información en el ámbito Sanitario que usen los estándares HL7/FHIR y los protocolos de intercambio de datos IHE.
- Certificación PMP vigente

- **Consultor Senior bioinformática.**

Encargado de realizar las siguientes funciones:

- Realiza el análisis de las necesidades del sistema, participando en la toma de requisitos y definición de impacto de los requisitos. Diseña las soluciones y módulos a implementar.
- Automatización de los pipelines de procesamiento de datos genéticos
- Implementar *workflows* automatizados para análisis de datos
- Optimizar procesos para minimizar tiempos de análisis.
- Validación de los resultados de análisis genómico.
- Verificación de la calidad de los análisis.
- Resolver problemas técnicos en flujos de trabajo bioinformáticos.
- Documentación funcional.

Requisitos mínimos:

- Titulación nivel 2 (MECES) o todas sus equivalencias en las áreas de ingeniería, informática o ciencias.
- Experiencia mínima de 5 años como consultor bioinformático y en desarrollo de software en el entorno sanitario que usen los estándares HL7 / FHIR y los protocolos de intercambio de datos IHE.

- **Arquitecto de Sistemas**

Personal con conocimiento en la herramienta proporcionada por el adjudicatario.
Con las siguientes funciones:

- Colaborar con la DGSD para definir los objetivos técnicos y validar la viabilidad de las soluciones propuestas.
- Realiza el análisis, el diseño técnico de la solución y la instalación de los componentes de software. Ejecuta evaluaciones de rendimiento y ajustes continuos para optimizar la funcionalidad y la eficacia del sistema de información. Documentación de la arquitectura del sistema.
- Diseñar y liderar la implementación de la arquitectura técnica del proyecto, alineada con los requisitos funcionales y de seguridad.
- Asistir a reuniones para definir las decisiones relacionadas con la tecnología.
- Gestionar los riesgos técnicos y asegurar la escalabilidad de las soluciones.
- Documentar la arquitectura y las decisiones técnicas tomadas durante el proyecto.

Requisitos mínimos:

- Grado universitario (MECES Nivel 1 o 2) o Formación Profesional en estudios relacionados con las TIC.
- Certificación HL7/FHIR.
- Experiencia mínima de 3 años en tareas de análisis y diseño de arquitecturas Cloud y de computación de alto rendimiento, así como de tecnológicas y soluciones de gestión de datos genómicos e interoperabilidad para sistemas de información en el ámbito sanitario basadas en estándares HL7/FHIR y protocolos de intercambio de datos IHE.

• **Técnico en Integraciones (Ingeniero)**

Personal con conocimiento en la herramienta proporcionada por el adjudicatario y en integraciones e interoperabilidad. Con las siguientes funciones:

- Realiza el análisis, el diseño técnico de la solución y la instalación de los componentes de integración.
- Diseñar e implementar estrategias de integración con HL7 y FHIR.
- Ejecuta evaluaciones de rendimiento y ajustes continuos para optimizar la funcionalidad y la eficacia de la mensajería de integración. Documentación de la arquitectura de interoperabilidad del sistema.
- Asegurar la interoperabilidad entre sistemas de información genéticos y corporativos.
- Definir mapeos de datos entre sistemas utilizando estándares HL7.
- Desarrollar servicios de integración para APIs de análisis genómico.

- Coordinar pruebas de integración y validar la correcta transferencia de datos.

Requisitos mínimos:

- Grado universitario en el Nivel 2 (MECES Nivel 2) en estudios relacionados con las TIC o formación superior.
- Experiencia mínima de 3 años en tareas de análisis y diseño de integraciones para sistemas de información.
- Experiencia mínima de 2 años en integración de sistemas usando motores de integración y estándar HL7/FHIR.

- **Expertos tecnológicos**

Se incluirán al menos 3 técnicos con las siguientes funciones

- Implantación, configuración de los entornos tecnológicos en base a los diseños de arquitectura acordados.
- Administrar los sistemas y entornos del proyecto, parametrización y configuración y soporte del entorno tecnológico asociado y su base de datos, garantizando su disponibilidad y rendimiento.
- Coordinar las migraciones de datos con el equipo de la DGSD, asegurando la integridad y consistencia de la información.
- Implementar y supervisar las actividades de migración, realizando pruebas de validación de datos antes y después del proceso.
- Identificar y resolver problemas técnicos relacionados con la migración y administración de sistemas.
- Documentar los procedimientos de migración y administración, asegurando la trazabilidad de las actividades realizadas.
- Colaborar en reuniones para informar del progreso y coordinar ajustes necesarios con el equipo técnico.
- Documentación técnica de la solución.

Requisitos mínimos:

- Técnico Superior Nivel 1 (MECES Nivel 1) en estudios relacionados con el ámbito TIC o formación superior.
- Experiencia mínima de 3 años en tareas de gestión de bases de datos.
- Experiencia mínima de 3 años en tareas de gestión y administración de entornos Cloud, Gestión de Kubernetes y computación de alto rendimiento HPC.

- Experiencia mínima de 1 año realizando funciones de Técnico de Bases de Datos en proyectos en el ámbito sanitario.
- Certificación ITIL Foundation o superior.

Estos perfiles y dedicaciones mínimos obligatorios, requeridos para el proyecto, podrán ser superados en las ofertas de los licitadores.

No obstante, la empresa adjudicataria, sin perjuicio de la propuesta que haya aportado, se comprometerá a poner a disposición de la DGSD todos aquellos perfiles y recursos con la cualificación necesaria para la ejecución de las tareas encargadas, sin coste adicional para la DGSD.

Asimismo, la empresa deberá contar con los recursos necesarios propios o ajenos para poder dar soporte en el ámbito tecnológico a sus técnicos asignados al contrato, sobre cualquier tecnología que la empresa o la DGSD proponga utilizar en el ámbito del servicio.

Dimensionamiento del servicio

El servicio tendrá una serie de actuaciones descritas en este pliego y que se deben proveer con una plantilla estable y predefinida de recursos humanos con conocimientos suficientes para garantizar el servicio.

Las tareas se han dimensionado en función del esfuerzo necesario para desarrollar los trabajos descritos estimándose el siguiente número mínimo de horas por perfil para la duración del contrato:

N. Recursos	Perfiles	Total, de horas perfiles todo el contrato
1	Jefe de Proyecto (Responsable del servicio)	900
1	Consultor Senior	900
1	Arquitecto de Sistemas	900
1	Técnico de integraciones (Ingeniero)	900
3	Técnicos de Sistemas, gestión de Kubernetes y Bases de Datos	2.700
TOTAL		6.300

La autorización de cambios puntuales en la composición de este requerirá de las siguientes condiciones:

- Justificación escrita, detallada y suficiente, explicando el motivo que suscita el cambio.

- Presentación de posibles candidatos con un perfil de cualificación técnica igual o superior al de la persona que se pretende sustituir.
- Aceptación de los candidatos por parte del jefe de proyecto de la DGSD.

La valoración final de la productividad y calidad de los trabajos corresponde al jefe de proyecto de la DGSD, siendo potestad suya solicitar el cambio de cualquiera de los componentes del equipo de trabajo por otro de igual categoría, si existen razones justificadas que lo aconsejen, con un preaviso de quince días.

El equipo de trabajo ofertado se incorporará tras la formalización del contrato para la ejecución de las tareas señaladas. Si el equipo de trabajo no se completara en el plazo máximo de 15 días tras la formalización del contrato, la DGSD podrá resolver la adjudicación del contrato.

El personal deberá tener dominio consolidado de los aplicativos objetos de este pliego, y el adjudicatario garantizará la formación continua de los mismos en coordinación con los fabricantes de las tecnologías empleadas. Esta formación versará no solo sobre los productos objeto del contrato, sino también sobre herramientas y métodos relacionados con el soporte, y que ayuden a la mejora de éste.

En general, y salvo acuerdo específico, el personal de la empresa adjudicataria en relación con las tareas de este pliego y en sus relaciones con el personal de la DGSD y de otras empresas que presten servicio a la DGSD, deberá utilizar las herramientas de gestión de proyectos, gestión de peticiones o gestión de incidencias que en cada caso especifique la DGSD, independientemente de las que la empresa utilice para su gestión interna.

5.1 Condiciones de Prestación de los Servicios

La empresa adjudicataria asumirá la provisión y soporte de equipamiento de hardware y software necesario para el desempeño de las tareas encomendadas al equipo de trabajo para cada uno de los servicios contratados.

El equipamiento deberá cumplir con las condiciones de seguridad que especifique la DGSD en lo concerniente a las versiones de sistema operativo, actualización de parches de seguridad, antivirus, VPN, etc.

Asimismo, proveerá a los miembros de los equipos del material de oficina y fungibles necesarios.

La ubicación del personal asignado por el adjudicatario será en las instalaciones del adjudicatario. La DGSD podrá requerir la ubicación de parte o la totalidad del equipo de trabajo en sus dependencias, comunicándolo con al menos dos días de antelación al responsable del proyecto designado por el adjudicatario. Para la asistencia a reuniones puntuales se podrá convocar con un día de antelación.

Si es necesaria la interconexión de las redes del adjudicatario y de la DGSD, los gastos correrán a cargo del adjudicatario y se deberán cumplir las condiciones de seguridad que fije la Oficina de Seguridad de Sistemas de Información (OSSI).

5.2 Cambios de Personal

El adjudicatario deberá proponer los mecanismos adecuados para minimizar la rotación del personal que compondrá el equipo de trabajo, para evitar la pérdida de conocimiento y el impacto en los niveles de servicio.

Los posibles inconvenientes de adaptación al entorno de trabajo y al proyecto debidos a las sustituciones de personal, deberán subsanarse mediante periodos de solapamiento sin coste adicional, durante el tiempo necesario.

Las bajas laborales (enfermedad, maternidad, accidente laboral, etc.), del personal del adjudicatario deberán ser sustituidas por personal del mismo nivel y cualificación profesional, y su coste será asumido por el adjudicatario. No pudiendo ser causa de incumplimiento de ninguna de las condiciones de ejecución del servicio.

6 HORARIO Y LUGAR DE PRESTACIÓN DEL SERVICIO

Los profesionales que formen parte del servicio estarán ubicados, en su mayor parte, en las instalaciones del adjudicatario, y serán por cuenta del adjudicatario todos los costes asociados a sus puestos de trabajo y su operación y soporte: espacio de oficina, mobiliario, ordenadores personales, infraestructura técnica y de comunicaciones, consumibles y similares.

Las instalaciones, edificios y dependencias utilizados para la localización del servicio tendrán que cumplir en cualquier momento con todos los requisitos de construcción, habitabilidad, seguridad y ergonomía estipulados por la normativa vigente de la Comunidad de Madrid.

Hace falta tener en cuenta que, por necesidades del servicio, se podría solicitar el desplazamiento de cierto personal responsable del adjudicatario a las dependencias que la DGSD determine, bien durante periodos concretos, por coordinación de proyectos o cualquier otra necesidad que se determine. En estos espacios la DGSD proporcionará el mobiliario del puesto de trabajo y conexión en la red LAN y acceso a Internet, y el adjudicatario será el responsable de la provisión del resto de equipamiento necesario (ordenadores sobremesa/portátiles, tableta, terminales de telefonía móvil, etc.) para el desarrollo de las tareas.

Los servicios tienen que estar dimensionados para poder absorber las variaciones de carga y cumplimiento de los plazos establecidos en el presente pliego.

El horario normal para la prestación del servicio objeto del contrato se realizará en la siguiente franja horaria: de lunes a viernes de 08:00 a 17:00, excepto festivos nacionales.

Alguno de los servicios requerirá que determinadas actividades, con el fin de evitar impacto en la continuidad o disponibilidad del sistema, se realicen en días festivos y/o fuera del horario normal. Estas actividades se entienden incluidas dentro del alcance del servicio a prestar para el adjudicatario y no serán objeto de facturación adicional ni de cambio de tarifa. En estos casos, e independientemente del nivel de soporte, se requiere cierta flexibilidad al horario para la realización de actividades extraordinarias que se tengan que realizar fuera del horario establecido en la prestación de cualquiera de los servicios ámbito del contrato.

Algunos ejemplos de situaciones en las que es de aplicación son, entre otros:

- Soporte a periodos de alta actividad que requieren de la prolongación del horario habitual (convocatorias, campañas...).
- Soporte asociado a hitos críticos de procesos de negocio.
- Soporte funcional extraordinario por prolongación puntual de la jornada laboral del empleado público.
- Actuaciones en producción fuera de horario de servicio para minimizar el impacto en el servicio
- Puesta en marcha del aplicativo
- Migraciones de datos con impacto en el servicio

Asimismo, el adjudicatario asumirá sin cargo adicional los eventuales costes de desplazamiento que por necesidad del servicio sean requeridos.

7 ACUERDOS DE NIVEL DE SERVICIO

A continuación, se describe un conjunto de indicadores y umbrales que constituyen el Acuerdo de Nivel de Servicio (ANS) del proyecto, cuyo cumplimiento es aceptado por el licitador en el momento de presentar una respuesta al presente pliego. Se definen dos grupos de indicadores:

- Indicadores asociados a cumplimiento de tareas planificadas y proyectos.
- Indicadores asociados al Equipo de Trabajo.

Representan el nivel de servicio mínimo que la DGSD considera adecuado para desempeñar la prestación objeto de este contrato. Niveles de servicio por debajo del umbral estarán sujetos a deducciones económicas, que no son un objetivo de este contrato, pero que pretenden adecuar el coste de la prestación a la calidad de servicio recibida, objetivamente medida a través de los indicadores.

7.1 Indicadores asociados en cumplimiento de tareas planificadas y proyectos

El adjudicatario deberá tener en cuenta los siguientes indicadores:

- Desviación en la Planificación

Se considerará una **Desviación** en la planificación el retraso incurrido por el proveedor en la entrega de cualquier tarea planificada, según se haya establecido en la planificación consensuada entre el director de proyecto del adjudicatario y el jefe de proyecto de la DGSD. La desviación se calculará como la diferencia de días entre la fecha real de entrega y la fecha planificada.

El nivel de cumplimiento se medirá para cada uno de los entregables del proyecto, según los siguientes criterios:

Código	Nivel de Cumplimiento	Criterio de Cumplimiento	Periodicidad
TP1	Nivel Verde	Desviación inferior a 2 días	mensual
	Nivel Amarillo	Desviación igual o superior a 2 días e inferior a 7 días	mensual
	Nivel Rojo	Desviación igual o superior a 7 días	mensual

El incumplimiento de los niveles especificados llevará asociada la aplicación de deducciones, salvo justificación pormenorizada del adjudicatario en la revisión, y aceptación de esta por parte de la DGSD.

- Desviación en la Calidad de las Entregas

El adjudicatario será el responsable de garantizar la calidad de las versiones o entregables generados durante el proyecto (documento o producto), de asegurar su conformidad con las especificaciones definidas, y de llevar a cabo su correcta entrega e implantación.

Para asegurar la calidad y conformidad de los entregables, la DGSD realizará un proceso de revisión y certificación técnica y funcional de los mismos, y generará un informe de valoración de la entrega conteniendo las posibles No Conformidades Menores o Mayores existentes.

- Se entiende como **No Conformidad Menor** un problema detectado que hay que subsanar, pero que no pone en riesgo la implantación del proceso.
- Se entiende como **No Conformidad Mayor** un problema detectado que hay que subsanar, y que además impide la implantación del proceso con garantías.

En caso de existir No Conformidades, tanto Menores como Mayores, el adjudicatario deberá generar una nueva versión del entregable subsanando los problemas detectados.

El nivel de cumplimiento se medirá para cada uno de entregables del proyecto según los siguientes criterios:

Código	Nivel de Cumplimiento	Criterio de Cumplimiento	Periodicidad
TP2	Nivel Verde	Menos de 3 No Conformidades Menores	mensual
	Nivel Amarillo	3 o más No Conformidades Menores	
	Nivel Rojo	Existencia de No Conformidades Mayores, o reiteración en No Conformidades ya comunicadas	

El incumplimiento de los niveles especificados llevará asociada la aplicación de deducciones, salvo justificación pormenorizada del adjudicatario en la revisión, y aceptación de esta por parte de la DGSD.

7.2 Indicadores asociados al Equipo de Trabajo

Con objeto de asegurar la efectividad en la prestación del servicio, atendiendo al equipo mínimo de trabajo se establece los siguientes indicadores:

Código	Indicador	Descripción	Criterio de Cumplimiento	Periodicidad
ET1	Número de personas que forman el Equipo de Trabajo (NP_EQUIPO)	Número total de personas que forman el equipo de trabajo	NP_EQUIPO >= Número de personas de la oferta	mensual
ET2	Cobertura de Bajas (BAJA_EQUIPO)	Número de personas cuya baja no se ha cubierto	BAJA_EQUIPO = 0	mensual
ET3	Porcentaje de Rotación (ROT_EQUIPO)	Porcentaje de rotación del equipo en el último año	N.º incorporaciones/Total equipo >= 25% Nivel Rojo.	mensual

			<p>N.º incorporaciones/Total equipo, entre un 15% y un 25% Nivel Amarillo.</p> <p>N.º incorporaciones/Total equipo <= 15% Nivel Verde.</p>	
--	--	--	---	--

Para el cálculo del indicador **ROT_EQUIPO** no se tendrán en cuenta los cambios en el equipo de trabajo que sean solicitados por el jefe de proyecto de la DGSD o aquellos en los cuales la empresa adjudicataria y el jefe de proyecto de la DGSD estén de acuerdo.

8 PROPIEDAD INTELECTUAL

El adjudicatario acepta expresamente que todos los derechos de propiedad intelectual sobre las configuraciones, parametrizaciones, adaptaciones, implementaciones complementarias, estudios, documentos, productos, subproductos, etc., generados al amparo del presente contrato, corresponden únicamente a la DGSD, con exclusividad y a todos los efectos, quien podrá reproducirlos, publicarlos y divulgarlos, total o parcialmente, sin que pueda oponerse a ello el adjudicatario autor material de los trabajos.

Así, podrán ser reutilizados sin coste en cualquier otra implantación en el ámbito del SERMAS o del SNS.

No se incluye en el anterior apartado los derechos de uso sobre los productos protegidos con propiedad intelectual y que se adquieran para la puesta en marcha de los sistemas citados como complemento a esta contratación.

A decisión de la DGSD se incorporarán al SERMAS, mediante la correspondiente transferencia de conocimiento y producto, de aquellas herramientas que haya ofertado el adjudicatario que las considere adecuadas.

El adjudicatario renuncia expresamente a cualquier derecho que sobre los trabajos realizados como consecuencia de la ejecución del contrato pudieran corresponderle, y no podrá hacer ningún uso o divulgación de los estudios y documentos utilizados o elaborados en base a este pliego de condiciones, bien sea en forma total o parcial, directa o extractada, original o reproducida, sin autorización expresa de la DGSD.

9 CALIDAD

Se detallarán adicionalmente en un anexo los requerimientos considerados funcionalmente en este documento en el cual la empresa se deberá indicar en “Explicación/Observaciones” si su propuesta contempla dicha funcionalidad y de qué forma.

El adjudicatario deberá preparar y documentar un Plan de Calidad para los servicios contratados como medida de aseguramiento de la calidad de sus respectivos servicios proporcionados, en el plazo de siete días una vez iniciado el contrato.

El desarrollo del Plan de Calidad, que deberá presentarse en un plazo de un mes desde el inicio del contrato para ser revisado y aprobado por la DGSD, deberá incluir, al menos, los mecanismos que se van a implantar para poder hacer seguimiento de los indicadores de nivel de servicio y establecer las actividades de análisis y seguimiento.

El adjudicatario deberá adoptar de forma efectiva las medidas de control de calidad comprometidas para optimizar la actividad desarrollada durante la ejecución del contrato y asegurar la calidad de las tareas desarrolladas, garantizando que los servicios cumplen los requisitos y estándares estipulados.


Durante el desarrollo de los trabajos y la ejecución del proyecto, el director del proyecto de la DGSD establecerá controles de calidad sobre la actividad desarrollada y los productos obtenidos.

Se podrá solicitar un informe explicativo siguiendo el modelo que determine la DGSD, analizando los resultados obtenidos y comparándolo con los parámetros aceptados de calidad.

El director del proyecto de la DGSD podrá solicitar la sustitución de aquellas personas o grupos de trabajo que técnicamente no demuestren el adecuado nivel de conocimientos y productividad requeridos.

Durante la ejecución del contrato, el personal de la DGSD o de las unidades administrativas destinatarias de los servicios podrá supervisar la correcta ejecución de la prestación, y en su caso, instar al adjudicatario a que adopte las acciones correctoras necesarias. Para ello, el adjudicatario deberá facilitar la documentación y la realización de cualquier acción dirigida a constatar el grado de avance y/o la calidad en la ejecución del contrato.

LA DIRECTORA GENERAL DE SALUD DIGITAL.

Firmado digitalmente por: NURIA RUIZ HOMBREBUENO - 
Fecha: 2025.10.14 14:48

ADENDA PARA LOS CONTRATOS FINANCIADOS CON CARGO AL PRESUPUESTO DE LA UNIÓN EUROPEA

A. OBLIGACIONES GENERALES APLICABLES A TODOS LOS CONTRATOS FINANCIADOS CON CARGO AL PRESUPUESTO DE LA UNIÓN EUROPEA

Resultan de obligado cumplimiento las normas establecidas en el Reglamento Financiero de la UE para los gastos financiados, estableciéndose las siguientes obligaciones:

1. ADECUACIÓN DEL CONTRATO A LAS PREVISIONES ESPECÍFICAS DEL INSTRUMENTO DE PLANIFICACIÓN ESTRATÉGICA

El contrato deberá cumplir las condiciones previstas en el instrumento de programación del acuerdo /programa marco/ programa operativo/eje/criterio para el que resulte seleccionado para apoyo por los fondos o programas.

Específicamente en los contratos financiados con cargo al PRTR deberán cumplirse las obligaciones asumidas en materia de etiquetado verde y etiquetado digital y los mecanismos establecidos para su control en el componente/inversión.

2. PRINCIPIO DO NO SIGNIFICANT HARM (“DNSH”)

El contratista y los posibles subcontratistas garantizarán el respeto al principio de «no causar un perjuicio significativo» (DNSH), exigido por el REGLAMENTO (UE) 2021/241, por el que se establece el Mecanismo de Recuperación y Resiliencia y el artículo 17 del Reglamento (UE) 2020/852 del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de junio de 2020 relativo al establecimiento de un marco para facilitar las inversiones sostenibles y por el que se modifica el Reglamento (UE) 2019/2088 y a las condiciones del componente/inversión del PRTR. En particular se cumplirá con la Comunicación de la Comisión Guía técnica 2021/C 58/01, sobre la aplicación del principio de «no causar un perjuicio significativo».

3. MEDIDAS ANTIFRAUDE Y ANTICORRUPCIÓN

Al presente contrato le resulta de aplicación el Plan de medidas antifraude y anticorrupción, con el contenido mínimo establecido en los sistemas de gestión de las autoridades de los Fondos, Mecanismos o Programas Europeos. En el caso de los contratos del PRTR le será de aplicación lo previsto en la Orden HFP/1030/2021, de 29 de septiembre y el Plan aprobado por el organismo destinatario de la prestación.

4. AUSENCIA DE CONFLICTO DE INTERESES

Al presente contrato le resultan de aplicación las normas que garantizan la prevención de los conflictos de interés, conforme al considerando 104 y al artículo 61 del Reglamento Financiero de la UE, debiendo adoptarse las debidas precauciones durante todas las fases de tramitación y ejecución de los mismos.

En particular, no se considerarán admisibles los intentos de influir indebidamente en el presente procedimiento de adjudicación u obtener información confidencial.

Los participantes en el procedimiento deben cumplimentar la declaración de ausencia de conflicto de interés (DACI) en los términos previstos en los planes de medidas antifraude y anticorrupción. En los contratos sujetos al PRTR, las medidas serán conformes con las disposiciones de la Orden HFP/1030/2021.

5. MEDIDAS DE INFORMACIÓN, COMUNICACIÓN Y VISIBILIDAD DEL PROYECTO

El contrato está sujeto a cuantas medidas de información, comunicación y visibilidad sean requeridas por la normativa que comunitaria y en particular, las medidas que resulten de obligado cumplimiento para las actuaciones y proyectos financiados con cargo al Fondo NextGeneration.

6. ACEPTACIÓN DE LOS PRINCIPIOS DE BUENA GESTIÓN FINANCIERA Y SOMETIMIENTO A CONTROLES DE LAS AUTORIDADES PREVISTAS EN LOS FONDOS O MECANISMOS

Todas las actuaciones contractuales deben observar los principios de buena gestión financiera.

El contrato está sujeto a las actuaciones de control que sean de aplicación a las ayudas conforme a la normativa comunitaria, que podrán ser efectuadas por la Comisión Europea, la Oficina de Lucha contra el Fraude (OLAF), el Tribunal de Cuentas Europeo, la Fiscalía Europea, así como a las autoridades nacionales designadas para la gestión o control de los fondos, programas o mecanismos, a los que no podrá denegarse el acceso a la información del contrato.

7. OBLIGACIONES DE DISPONIBILIDAD Y CONSERVACIÓN DE LA INFORMACIÓN

Los beneficiarios deberán conservar la información del expediente de contratación conforme a lo dispuesto en el artículo 132 del Reglamento Financiero de la UE, u otros plazos de disponibilidad que puedan establecerse en los reglamentos comunitarios de los fondos/programas o mecanismos.

En el caso de los contratos financiados en el PRTR los organismos destinatarios se asegurarán de dejar constancia en el expediente de contratación de las actuaciones que acreditan los principios de gestión específicos del Plan, conforme a las recomendaciones contenidas en la Instrucción de la Junta Consultiva de Contratación

Pública de 23 de diciembre sobre aspectos a incorporar en los expedientes que se vayan a financiar con fondos procedentes del PRTR.

8. PROHIBICIÓN DE DOBLE FINANCIACIÓN

Conforme al considerando 130 y al artículo 191.3 del Reglamento (UE, Euratom) 2018/1046 del Parlamento Europeo y del Consejo de 18 de julio de 2018 (Reglamento Financiero de la UE), en ningún caso podrán ser financiados dos veces por el presupuesto de la Unión Europea los mismos gastos.

B. OBLIGACIONES GENERALES APLICABLES A LOS CONTRATOS FINANCIADOS CON CARGO AL PRTR

1. RÉGIMEN JURÍDICO APLICABLE

El contrato, al estar incluido en el PRTR, está sometido al Real Decreto-ley 36/2020, de 30 de diciembre, a la Orden HFP/1030/2021, de 29 de septiembre, a la Orden HFP/1031/2021, de 29 de septiembre, y a cuantas normas de desarrollo se aprueben. La financiación del contrato se efectúa con cargo a fondos del Mecanismo de Recuperación y Resiliencia de la Unión Europea – NextGeneration EU- establecido por el Reglamento (UE) 2020/2094 del Consejo, de 14 de diciembre de 2020, por el que se establece un instrumento de Recuperación de la Unión Europea para apoyar la recuperación tras la crisis de la COVID-19, y regulado según el Reglamento (UE) 2021/241 del Parlamento Europeo y del Consejo de 12 de febrero de 2021 por el que se establece el Mecanismo de Recuperación y Resiliencia.

2. COMPONENTE E INVERSIÓN Y COMPROMISOS ASUMIDOS POR LA CONTRIBUCIÓN AL ETIQUETADO VERDE Y DIGITAL Y POR EL PRINCIPIO DE NO CAUSAR DAÑO SIGNIFICATIVO AL MEDIOAMBIENTE (DNSH)

El contrato se enmarca en el **Componente 11. Inversión 3. Transformación Digital y Modernización del Ministerio para la Transformación Digital y de la Función Pública y de las Administraciones Públicas de las CCAA y las EELL**, del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia del Gobierno de España. Línea Estratégica 6: Sanidad. Plan de Transformación Digital de la Atención Primaria.

Conforme al PRTR aprobado esta inversión contribuye en materia de etiquetado verde y digital en los siguientes porcentajes.

Etiquetado verde	Etiquetado digital
0 %	100 %

El PRTR incorpora las obligaciones específicas para la inversión en el Componente/Inversión que deberán cumplirse en la ejecución del presente contrato:

- a) Obligaciones del componente/inversión por el **etiquetado verde**:

No Aplica

- b) Obligaciones al componente/inversión por el **etiquetado digital**:

No existen obligaciones específicas

- c) Condiciones que deben cumplir las prestaciones establecidas en la evaluación de los aspectos del principio de DNSH (*Do No Significant Harm*) con relación los seis objetivos medioambientales definidos en el Reglamento (UE) 2020/852, de 18 de junio de 2020.

Prestación	Objetivo	Condición
<i>Servidores y sistemas de almacenamiento</i>	<i>Mitigación cambio climático Transición a una economía circular</i>	<i>Los equipos que se utilicen cumplirán los requisitos relacionados con el consumo energético establecidos de acuerdo con la Directiva 2009/125/EC</i>
<i>Servidores y sistemas de almacenamiento</i>	<i>Transición a una economía circular</i>	<i>Los equipos no contendrán las sustancias restringidas enumeradas en el anexo II de la Directiva 2011/65/UE.</i>

3.- CLÁUSULA DE MODIFICACIÓN DE LOS CONTRATOS FINANCIADOS EN EL PRTR

Sin perjuicio de las causas de modificación previstas en los pliegos, en caso de estar financiado el presente contrato con cargo al PRTR, podrá ser modificado, si la Autoridad Responsable del mecanismo ordena la adopción de medidas correctoras por haberse evidenciado deficiencias durante la ejecución del contrato que afectan a alguno de los objetivos medioambientales definidos en el Reglamento (UE) 2020/852, de 18 de junio de 2020 que pueden causar un daño significativo al medioambiente.

4.- PENALIDADES POR EJECUCIÓN DEFECTUOSA O INCORRECTA EJECUCIÓN DE LOS CONTRATOS BASADOS FINANCIADOS EN EL PRTR

En caso de incumplimiento o cumplimiento defectuoso por el contratista de los compromisos adquiridos en base a las obligaciones establecidas en este documento de

licitación en relación al PRTR, se podrán imponer al contratista las siguientes penalidades conforme a lo previsto en los artículos 192 a 195 de la LCSP:

() No aplica

(X) Por incumplimiento de las obligaciones establecidas para los productos en el etiquetado verde o etiquetado digital. 2%

() Por falta de acreditación a requerimiento del responsable del contrato en el plazo de 10 días hábiles.

(X) Por incumplimiento. 5%

(X) Por incumplimiento de las obligaciones asociadas al DNSH del componente/inversión: 2%

() Otras penalidades

5.- OBLIGACIONES DE ACREDITACIÓN PARA LOS LICITADORES, CONTRATISTAS Y SUBCONTRATISTAS ESTABLECIDAS EN EL PRTR

En el marco de la protección de los intereses financieros de la Unión Europea, y en concreto del Artículo 22 del Reglamento (UE) 2021/241 del Parlamento Europeo y del Consejo de 12 de febrero de 2021 por el que se establece el Mecanismo de Recuperación y Resiliencia, la Comisión Europea requiere la identificación de los titulares reales de las entidades contratistas o beneficiarias del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia, tal y como se define en el artículo 3 punto 6 de la Directiva (UE) 2015/849 del Parlamento Europeo y del Consejo.

Por ello, en base a lo establecido en el artículo 7 de la Orden HFP/55/2023, de 24 de enero, relativa al análisis sistemático del riesgo de conflicto de interés en los procedimientos que ejecutan el Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia, en caso de que no existan datos de titularidad real en las bases de datos de la AEAT de **un participante en el procedimiento de contratación**, el órgano de contratación solicitará a éste la información de su titularidad real. Esta información deberá aportarse al órgano de contratación en el plazo de cinco días hábiles desde que se formule la solicitud de información. La falta de entrega de dicha información en el plazo señalado será motivo de **exclusión** del procedimiento.

Los contratistas y, en su caso, subcontratistas están obligados específicamente a cumplir lo previsto en el sistema de gestión del Plan de Recuperación Transformación y Resiliencia, y en lo que les resulta de aplicación, se obligan a lo previsto la adenda. Adicionalmente deberán facilitar los siguientes datos de identificación:

- a) NIF del contratista y, en su caso de los subcontratistas
- b) Nombre o Razón Social
- c) Domicilio fiscal del contratista y, en su caso, subcontratistas
- d) Aceptación de la cesión de datos entre las Administraciones Públicas implicadas para dar cumplimiento a lo previsto en la normativa europea que es de aplicación y de conformidad con la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos personales y garantía de los derechos digitales (Modelo Anexo IV.B de la Orden HFP/1030/2021, de 29 de septiembre)
- e) Declaración responsable relativa al compromiso de cumplimiento de los principios transversales establecidos en el PRTR y que pudieran afectar al ámbito objeto de la gestión (Modelo Anexo IV.C de la Orden HFP/1030/2021, de 29 de septiembre)
- f) Los contratistas acreditarán la inscripción en el Censo de empresarios, profesionales y retenedores de la AEAT o en el Censo equivalente de la Administración Tributaria Foral, que debe reflejar la actividad efectivamente desarrollada en la fecha de participación en el procedimiento de licitación.

6.- OBLIGACIONES EN MATERIA DE COMUNICACIÓN

La entidad contratista y subcontratistas, si fuera el caso, estarán obligadas a cumplir las obligaciones de información y publicidad establecidas en el Artículo 9. Comunicación, de la Orden HFP/1030/2021, de 29 de septiembre, por la que se configura el sistema de gestión del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia.

Concretamente, estarán obligados a cumplir las siguientes obligaciones:

- a) En los documentos de trabajo, así como en los informes y en cualquier tipo de soporte que se utilice en las actuaciones necesarias para el objeto del contrato, deberá exhibirse de forma correcta y destacada el emblema de la UE con una declaración de financiación adecuada que diga "financiado por la Unión Europea - NextGenerationEU", junto al logo del PRTR y contener tanto en su encabezamiento como en su cuerpo de desarrollo la siguiente referencia «Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia - Financiado por la Unión Europea – NextGenerationEU»
- b) En las medidas de información y comunicación, sea cual fuere el canal de comunicación que se emplee, se deberá a hacer referencia a que la inversión está financiada por la Unión Europea a través del Mecanismo de Recuperación y Resiliencia-NextGeneration EU, instrumento financiero de la inversión C11.I3. Transformación Digital y Modernización del Ministerio de Política Territorial y Función Pública y de las Administraciones de las CCAA y las EELL. Línea Estratégica 6: Sanidad. Plan de Transformación Digital de la Atención Primaria.

El órgano de contratación proporcionará durante la ejecución del contrato las indicaciones acerca del contenido preciso en cada medio y/o formato.

Cuando proceda, se indicará la siguiente cláusula de exención de responsabilidad: «Financiado por la Unión Europea - NextGenerationEU. Sin embargo, los puntos de vista y las opiniones expresadas son únicamente los del autor/a o autores y no reflejan necesariamente los de la Unión Europea o la Comisión Europea. Ni la Unión Europea ni la Comisión Europea pueden ser consideradas responsables de las mismas».

6.1.- OBLIGACIONES DEL CONTRATISTA: INFORMES DE EJECUCIÓN Y REPORTE DE INFORMACIÓN

El contratista tendrá las siguientes obligaciones relativas a los Informes de ejecución y reporte de otra información:

- Deberá informar a la Dirección General promotora del contrato, proactivamente, sobre cualquier evento importante o imprevisto que pueda impactar en la consecución de los objetivos establecidos.
- Establecerá mecanismos de reporte y ejecución de los fondos.
- Durante la ejecución del contrato, en su caso, se establecerán mecanismos de cumplimiento de los principios de publicidad y comunicación.
- Deberá informar con inmediatez de la existencia de cualquier procedimiento judicial tendente a la determinación de conductas que puedan ser constitutivas de infracción penal y que afecten a las actuaciones financiadas total o parcialmente con cargo a estas subvenciones, así como de cualquier otra incidencia que pueda perjudicar a la reputación del Mecanismo de Recuperación y Resiliencia”.

ANEXO I: DEFINICIÓN DE LA BIBLIOTECA DE VARIANTES

Documento informativo del SNS sobre la definición de la biblioteca de variantes dentro del Proyecto SIGENES.

Definición de la Biblioteca de Variantes

La autenticidad de este documento se puede comprobar en <https://gestiona.comunidad.madrid/csv> mediante el siguiente código seguro de verificación:

Proyecto SIGENES de integración de la información genómica en el SNS



Índice

1.	OBJETIVOS DEL DOCUMENTO	3
2.	ALCANCE DE LA BIBLIOTECA	4
2.1.	OBJETIVOS DE LA BIBLIOTECA.....	4
2.2.	ALCANCE GENERAL	5
2.2.1.	Tipos de Variantes	5
2.2.2.	Contexto general	5
2.2.3.	Almacenamiento de Variantes – Alcance inicial	6
2.2.4.	Procesos de consenso – Alcance inicial	7
2.2.5.	Planificación Fase 1	7
2.2.6.	Fuera del alcance.....	8
3.	SIGENES EN EL CONTEXTO DE LOS SSII DE LAS CCAA	9
4.	CASOS DE USO	12
4.1.	<i>Caso 1: Registro de variantes significativas.....</i>	<i>13</i>
4.2.	<i>Caso 2: ACTUALIZACIÓN PROGRESIVA DE LA INFORMACIÓN ASOCIADA A LAS VARIANTES.....</i>	<i>15</i>
4.3.	<i>Caso 3: Consulta de la Biblioteca en procesos de anotación de variantes.....</i>	<i>17</i>
4.4.	<i>Caso 4: Consulta ad-hoc de la Biblioteca</i>	<i>17</i>
4.5.	<i>Caso 5: ENRIQUECIMIENTO DE INFORMES GENÓMICOS</i>	<i>18</i>
5.	MODELO DE DATOS	19
5.1.	ESTANDARIZACIÓN Y NORMALIZACIÓN.....	19
5.2.	ENTIDADES DEL MODELO DE DATOS.....	20
5.3.	CODIFICACIÓN DE INFORMACIÓN DEL MODELO DE DATOS .	24
5.4.	<i>CODIFICACIÓN DEL CATÁLOGO DE PRUEBAS GENÉTICAS Y GENÓMICAS</i>	<i>24</i>
6.	INTEROPERABILIDAD	25

Control de Versiones			
Versión	Descripción	Creado por	Fecha
v.01.00	Definición preliminar de alcance, casos de uso y estrategia de normalización e interoperabilidad.	Subdirección General de Servicios Digitales de Salud.	04/10/2024
v.01.01	Actualización del alcance de la plataforma y mejora de la descripción de los casos de uso 2 y 5.	Subdirección General de Servicios Digitales de Salud.	22/10/2024
v.02.00	Actualización de los Casos de Uso, así como la información del Modelo de Datos	Oficina Técnica SIGENES	19/05/2025
V.03	Actualización de la información general, aportando más nivel de detalle en alcance de la biblioteca, modelo de datos, casos de uso e interoperabilidad.	Oficina Técnica SIGENES	17/06/2025

1. OBJETIVOS DEL DOCUMENTO

El presente documento tiene como objetivo principal definir el alcance de la Biblioteca de Variantes Genómicas enmarcada dentro del proyecto SIGENES.

Para ello se presentará el **alcance general** de la misma y los principales **Casos de Uso**. Asimismo, este documento también define a alto nivel los requisitos necesarios para garantizar la **interoperabilidad** entre la Biblioteca y los SI Genómicos de las CCAA. Para ello, se presenta una definición del **modelo de datos** en su estado actual, y de las alternativas de interoperabilidad que se están considerando teniendo en cuenta el estado actual del proyecto.

Es importante destacar que el proyecto SIGENES y, en concreto, la definición de la Biblioteca de Variantes se encuentra todavía en curso, donde el papel de las CCAA autónomas es fundamental. Se trata, por tanto, de un documento que será evolucionado a medida que las diferentes líneas de trabajo avancen, por ejemplo, en lo relativo a la definición final de la estrategia de interoperabilidad.

Por último, hay que indicar que este documento **no pretende ser una guía técnica detallada**, sino que pretende trasladar los aspectos clave del diseño de la plataforma que impactan directamente en los SSII genómicos autonómicos.

2. ALCANCE DE LA BIBLIOTECA

2.1. OBJETIVOS DE LA BIBLIOTECA

El proyecto SIGENES busca potenciar la interoperabilidad, integración y compartición de datos genómicos en red entre Comunidades Autónomas (CCAA), facilitando el diagnóstico de los pacientes y mejorando el acceso a la medicina personalizada, enfocando inicialmente a patologías concretas como el cáncer sin limitar a otras en siguientes fases.

De este modo, los principales objetivos que se persiguen se detallan a continuación:



Dotar al SNS de un sistema de información para la integración y compartición de la información genómica centrado en el ámbito asistencial (uso primario).



Mejorar la capacidad de diagnóstico en pacientes.



Definir un ecosistema en red en el SNS, siguiendo los principios de interoperabilidad, calidad, normalización y estandarización, así como sostenibilidad y mejora continua.



Compartir conocimiento y buenas prácticas entre CCAA.



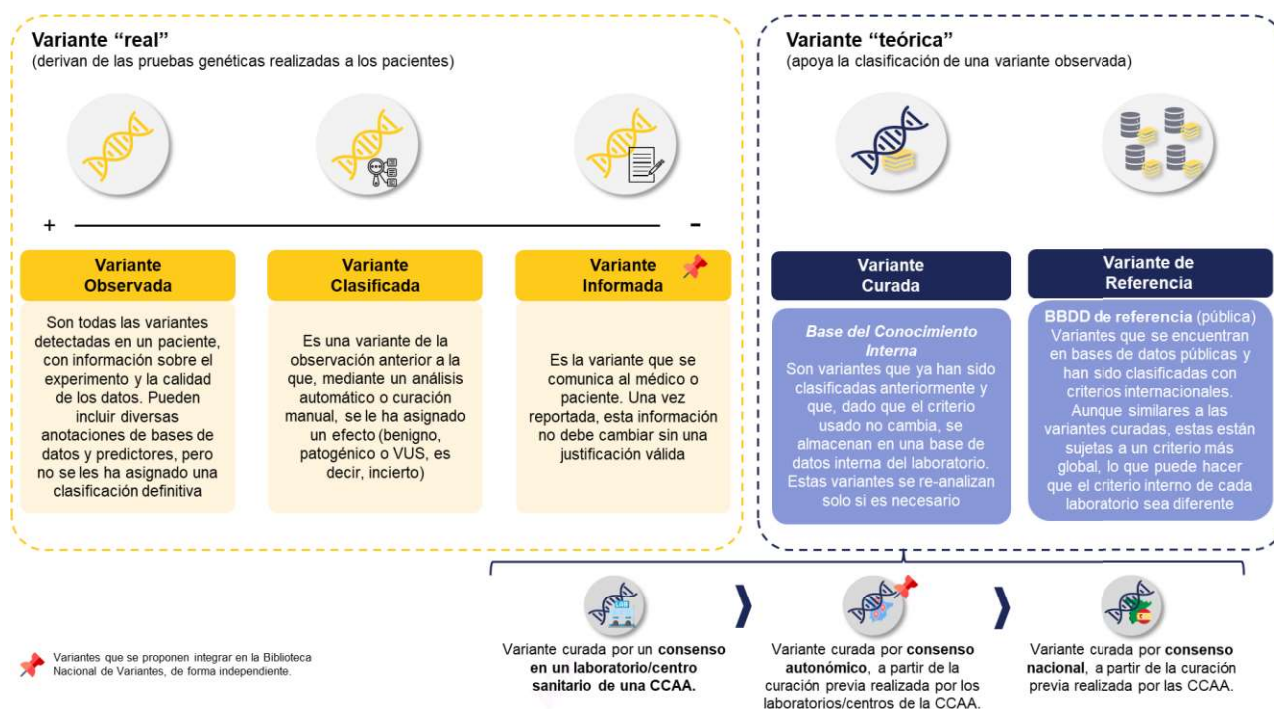
Potenciar la medicina personalizada y el análisis genómico, dando apoyo al despliegue de la cartera de servicios de medicina de precisión en el SNS.

- Estandarizar los protocolos de trabajo para análisis genómico, en coordinación con la DGCyF.
- Conseguir de forma consensuada y colaborativa un proceso básico común en el modelo asistencia de prestación de estos servicios.
- Realización de un enfoque de proyecto a futuro, con posibilidad de ampliación y de mejora continua.
- Facilitar la optimización de los procesos de informado compartiendo conocimiento y mejorando la eficiencia del análisis genómico.
- Potenciar la interoperabilidad entre comunidad autónomas.

2.2. ALCANCE GENERAL

2.2.1. TIPOS DE VARIANTES

Las variantes se clasifican en diferentes tipos. Se incluye esta definición para garantizar la comprensión del documento.



2.2.2. CONTEXTO GENERAL

El programa **SIGENES**, a través de la puesta en marcha de la **Biblioteca de Variantes Genómicas**, pretende **mejorar la integración de la información asociada a las variantes genómicas ayudando a interpretar el impacto de estas en el territorio nacional**, más allá de la información recogida en bases de datos (BBDD) internacionales, que no siempre reflejan la realidad y peculiaridades existentes en cada territorio específico. Para ello,

- La biblioteca permitirá a que las CCAA compartan información sobre las **variantes informadas** (ver gráfico del apartado 2.2.1) con el paso del tiempo, registrando la **frecuencia** de aparición y aquellos **metadatos asociados** que se estimen oportunos conforme al modelo de datos acordado. Esto permitirá mejorar los procesos de informado genómico (uso primario) usando la información almacenada en la Biblioteca sea utilizada por las CCAA como fuente de datos adicional (por ejemplo, información fenotípica). De este modo, **cada CCAA podrá obtener información sobre la clasificación de variantes realizadas por parte del resto**.
- A parte de conocer la clasificación de las variantes que está siendo reportada por otras CCAA, la Biblioteca Nacional de Variantes permitirá **detectar discrepancias** en la clasificación de ciertas variantes para favorecer el **establecimiento de consensos a nivel nacional** para aquellos casos discrepantes. Este escenario requiere de la implantación de

una estructura organizativa que lidere este proceso de consenso que por el momento se encuentra en fase de definición. Este proceso tomará como base para el establecimiento del contexto tanto las variantes informadas como las curadas a nivel de las CCAA (ver gráfico del apartado 2.2.1).

Tal y como se expone en los siguientes apartados, la compartición de variantes desde las CCAA se centrará en:

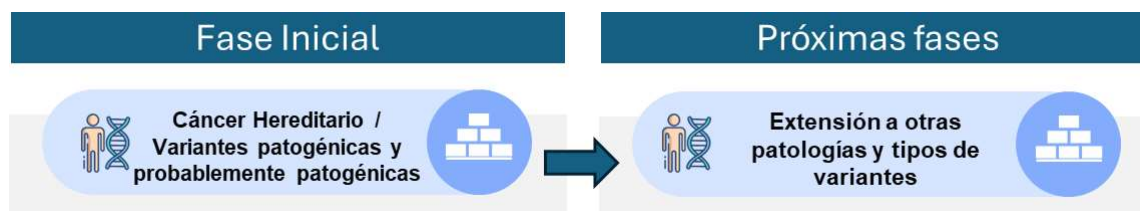
- Envío de las variantes informadas (inicialmente patogénicas y probablemente patogénicas en el contexto del cáncer hereditario).
- De forma complementaria, aquellas CCAA que dispongan de BBDD curadas de forma local gracias al establecimiento de consensos internos, podrán también incluirlas.



El objetivo final, será disponer en la biblioteca de variantes de ambos tipos de variantes: informadas y curadas, pero de cara a la ejecución del proyecto se establecerán fases. Inicialmente daremos prioridad a la incorporación de las variantes informadas.

A continuación, se describen algunos aspectos clave relacionados con el alcance general de la Biblioteca de Variantes, centrados en los objetivos marcados para la finalización de la primera fase del proyecto (junio de 2026).

2.2.3. Almacenamiento de Variantes – ALCANCE INICIAL



Fase inicial - hasta Junio 2026	En esta primera fase (hasta junio de 2026), se plantea la inclusión de las variantes <u>informadas</u> patogénicas y probablemente patogénicas asociadas a cáncer hereditario . A nivel funcional, en esta fase inicial se abordará la forma de presentar esta información de forma que pueda ser analizada y útil para los usuarios de la Biblioteca. Adicionalmente, la Biblioteca de Variantes permitirá la posibilidad de incorporar <u>variantes curadas</u> .
Fase 2	En una segunda fase, sí se abordará la consulta de variantes curadas por parte de cada CCAA, pues el objetivo final es contar con ambas tipologías de variantes en la biblioteca (informadas y curadas). Adicionalmente, en una segunda fase del proyecto el alcance se abrirá progresivamente a variantes clasificadas como VUS e incluso benignas y probablemente benignas . También se abordarán otras patologías.

En todo caso, las variantes enviadas desde cada CCAA deberán seguir las especificaciones del modelo de datos que se indica en el apartado 5. **MODELO DE DATOS** del presente documento.

En el caso de variantes curadas, queda pendiente de definición como establecer la agregación de información a reportar al tratarse de envíos únicos por variante que sintetizan en consenso autonómico para la misma. Igualmente queda pendiente la definición de cómo deben de estar relacionadas las variantes reportadas y las curadas dentro de la Biblioteca.

2.2.4. PROCESOS DE CONSENSO – ALCANCE INICIAL

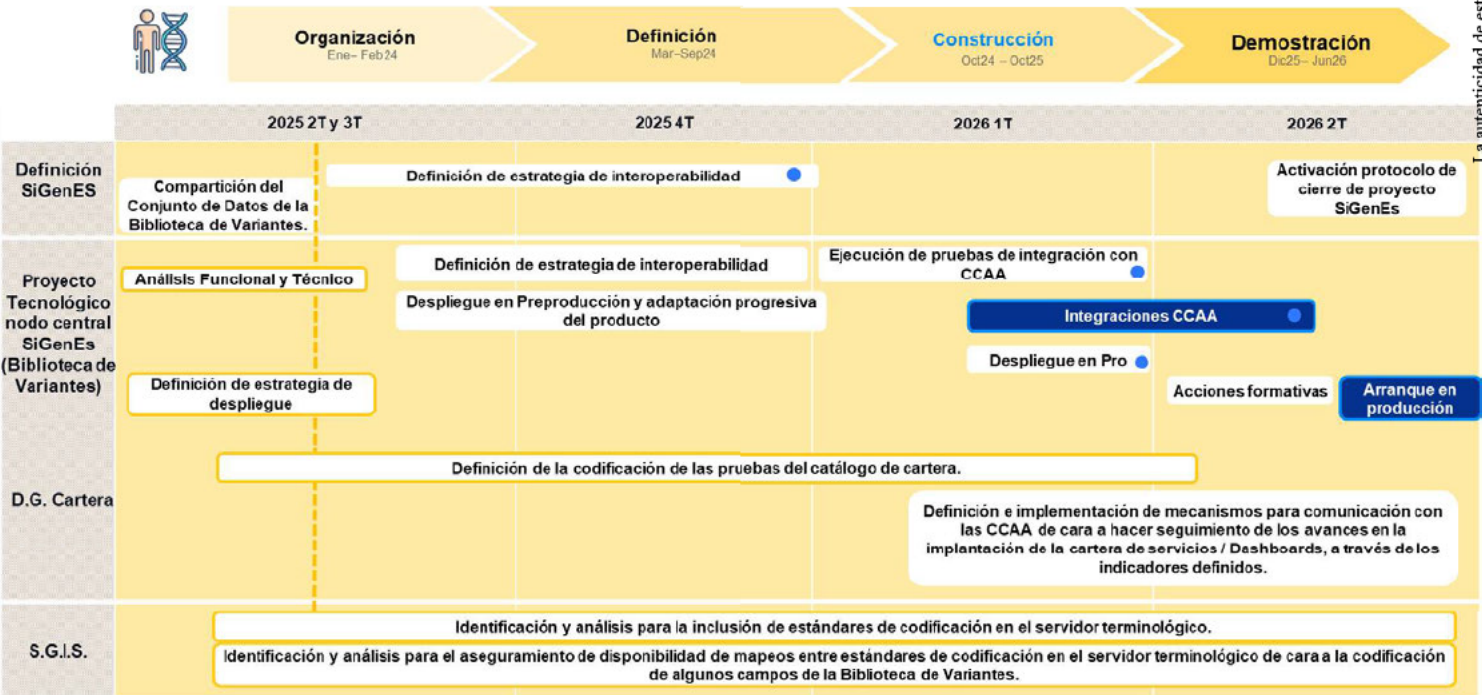
Partiendo de las **variantes informadas** y de las **variantes curadas** proporcionadas por las CCAA, la Biblioteca de Variantes proporcionará mecanismos para detectar discrepancias y facilitar la discusión de cara al establecimiento de consensos. Aquellas variantes que pasen por este proceso para las cuales se llegue finalmente a un consenso, pasarán a formar parte de la **BBDD de variantes de referencia nacional**.

Para articular dicho proceso de establecimiento de consensos, se está trabajando en la definición de una estructura organizativa que permita poner en marcha **grupos o paneles de expertos** dedicados a la resolución de discrepancias y toma de decisión de cara a establecer una clasificación de patogenicidad consensuada.

Durante la primera fase del proyecto, que finaliza en junio de 2026, se establecerán las bases tecnológicas para posteriormente establecer la estructura organizativa encargada de liderar y ejecutar el proceso de consenso sobre variantes discrepantes en cuanto a su patogenicidad.

2.2.5. PLANIFICACIÓN FASE 1

Se contempla que la primera fase del desarrollo de la red nacional de información genómica SIGENES se lleve a cabo hasta **junio de 2026**. Durante este periodo de tiempo se construirá la Biblioteca de Variantes a nivel nacional y todos los nodos autonómicos se deberán integrar con



La autenticidad de este documento se puede comprobar en <https://gestiona.comunidad.madrid/csv> mediante el siguiente código seguro de verificación:

esta. Se prevé dar comienzo a la ejecución de pruebas de integración con CCAA en el primer trimestre de 2026 y concluir las integraciones a mediados del segundo trimestre de 2026, tal y como se refleja en la planificación definida;

En esta primera fase, se plantea la inclusión de las **variantes informadas patogénicas y probablemente patogénicas de cáncer hereditario**, como se ha indicado. No obstante, la Biblioteca de Variantes permitirá que, **en caso de que alguna comunidad autónoma cuente con procesos de curación de variantes y pueda reportar esta información, se habilitará la opción de incorporarla.**

Por otra parte, durante esta fase de desarrollo, se llevará a cabo un piloto de detección de discrepancias. Para aquellas variantes en las que se identifiquen discrepancias (por ejemplo, una comunidad reporte como patogénica y otra como probablemente patogénica una misma variante) se establecerá un proceso piloto con un panel de expertos para el consenso que permita establecer una clasificación de referencia.

En fases posteriores se extenderá el reporte de variantes por parte de las CCAA a otras patologías que se definan como prioritarias, así como a otros tipos de variantes (VUS, benignas, potencialmente benignas).



Se está trabajando desde la DG de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia en la codificación del catálogo común de servicios genéticos, por lo que puede darse la situación que para junio de 2026 no exista un consenso en relación con la codificación. No obstante, se ha mostrado el interés en las codificaciones de LOINC y SNOMED.

2.2.6. FUERA DEL ALCANCE

En relación con el alcance de la plataforma, cabe destacar que **el almacenamiento de ficheros VCF (*Variant Call Files*) no será objeto de la Biblioteca de Variantes**. Cabe recordar que un fichero VCF contiene información sobre todas las variantes genéticas detectadas en una muestra asociada a un paciente. Cada línea en el fichero representa una variante distinta, proporcionando una visión completa de las alteraciones genéticas presentes en la muestra analizada. El almacenamiento y custodia de dicha información de forma masiva será responsabilidad de las CCAA.

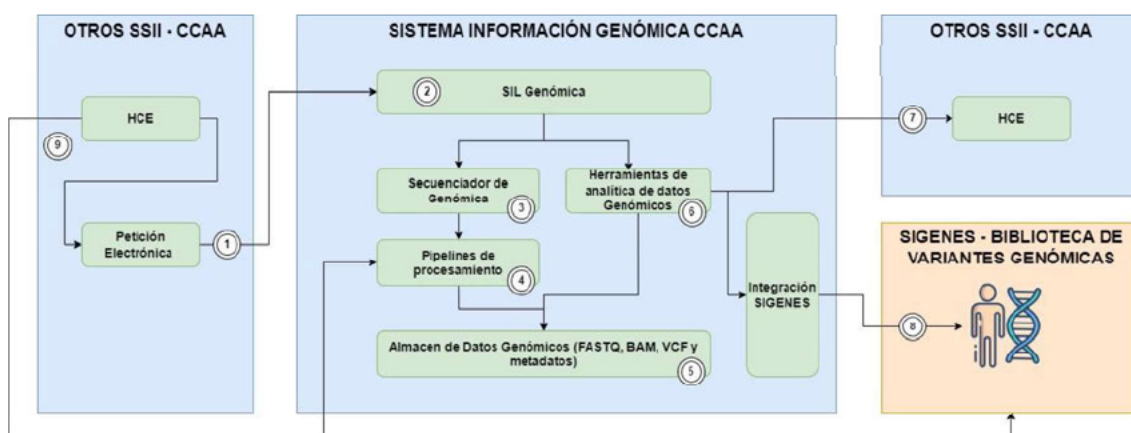
Por tanto, también **queda fuera del alcance lo relativo a ejecución de *pipelines* de procesamiento para obtención de los ficheros VCF** partiendo de los ficheros generados por las tecnologías de secuenciación.

La **Biblioteca de Variantes sí podrá**, sin embargo, **ser incorporada a modo de consulta en los procesos de anotación y reanotación**, quedando la **ejecución** de dichos procesos bajo la **responsabilidad de los Sistemas de Información de cada CA**. Es decir, desde los SSII de las CCAA se podrá establecer una consulta a la Biblioteca de Variantes para recopilar toda la información registrada por parte de todas las CCAA, enriqueciendo de este modo sus procesos de anotación de variantes gracias a la información compartida por el resto de las regiones. De este modo, se

establece finalmente la colaboración a la hora de compartir información sobre variantes caracterizada a nivel nacional.


3. SIGENES EN EL CONTEXTO DE LOS SSII DE LAS CCAA




El siguiente diagrama representa la parte del proyecto SIGenES en el contexto del flujo de información genómica en ámbito asistencial (uso primario) que se implantará en las CCAA. La descripción de los componentes funcionales descritos a nivel de CA no es exhaustiva, ya que únicamente pretende exponer el flujo de datos de un modo general, entendiendo cuál es el rol juega la Biblioteca de Variantes dentro del mismo.



En términos generales, el circuito asociado al ámbito asistencial consta de los siguientes pasos (se destacan de manera diferenciada los asociados a SIGenES:

	Sistema	Descripción
1	HCE / Petición Electrónica	<ul style="list-style-type: none"> Un facultativo registra la historia clínica del paciente y solicita pruebas genómicas mediante un sistema de gestión electrónica. La petición recoge ciertos datos clínicos, incluida la información fenotípica. La petición llega al Sistema de Información del Laboratorio (SIL). En paralelo, normalmente se obtiene la muestra biológica del paciente (sangre, saliva, tejido, etc.).
2	SIL Genómica	El Sistema de Información de laboratorio recibe la petición, registra la muestra y gestiona toda la trazabilidad del proceso, desde la preparación de la muestra, secuenciación y análisis, hasta la notificación de resultados a la HCE.

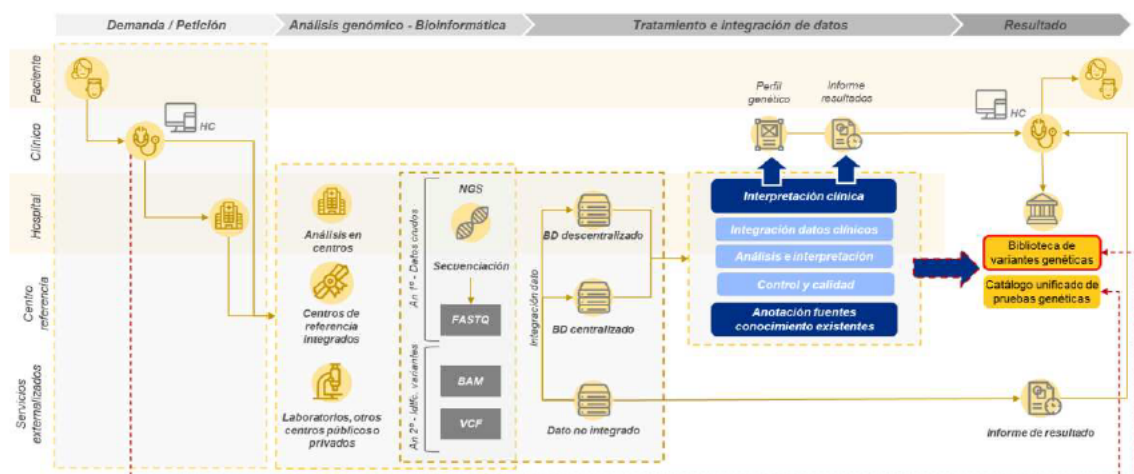
3	Secuenciador	Tras la realización de ciertos procesos de laboratorio, que pueden ser trazados desde el SIL (extracción de ADN/ARN aislando el material genético de la muestra, preparación de las bibliotecas de secuenciación, etc.), se procede al proceso de secuenciación. Este proceso genera una serie de ficheros por muestra (típicamente FASTq).
4	Pipelines de Procesamiento / Herramienta de análisis genómico	<p>Los resultados (datos “crudos”) devueltos por el secuenciador no son interpretables directamente por los profesionales sanitarios (genetistas, clínicos, etc.). Es por ello por lo que se establecen una serie de secuencias de procesamiento que permiten obtener el conjunto de variantes anotadas y priorizadas en las que se basa el análisis genómico. Normalmente este procesamiento incluye:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Evaluación de la calidad de la secuenciación. • Alineación con el genoma de referencia. • Identificación de variantes genéticas. <p>En este momento se genera el fichero VCF (<i>Variant Call Format</i>), el cual contiene información sobre todas las variantes genéticas detectadas en una muestra específica.</p> <p>Sobre este fichero VCF se realiza posteriormente lo que denominamos anotación, filtrado y priorización de variantes. En este momento el VCF es enriquecido con información de gran utilidad desde el punto de vista del análisis:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ubicación génica. • Impacto funcional. • Frecuencia poblacional. • Asociaciones clínicas. • Patogenicidad. • Relevancia clínica. <div>  <p>Durante el proceso antes descrito, concretamente en lo referente a anotación o reanotación, los <i>pipelines</i> suelen incorporar procesos de consulta a BBDD públicas (por ejemplo, <i>Clinvar</i>) o a BBDD propias desplegadas en las propias unidades de secuenciación.</p> </div> <p>La Biblioteca de Variantes SIGenES actuará como una fuente de datos adicional durante este proceso, facilitando la compartición de información y el acceso a la misma por parte de las CCAA.</p>
5	Almacén de datos genómicos	Los diferentes ficheros generados a lo largo del proceso de secuenciación y análisis, así como otros metadatos que permitan orientar el proceso de análisis e informado genómico, se almacenan en un repositorio específico.

6	Herramienta de análisis genómico	Mediante herramientas de análisis específicas que trabajan sobre los ficheros antes descritos, típicamente sobre VCF anotados, comienza el proceso de interpretación clínica y se emite un informe genómico con los hallazgos.
		 Durante el proceso de interpretación clínica, también puede tener sentido consultar BBDD públicas como <i>Clinvar</i> . En este paso, la Biblioteca de Variantes SIGenES podrá ser otra fuente de consulta adicional.
7	SIL / HCE	<p>El sistema de información de laboratorio genético (o sistema equivalente) asiste al profesional durante la creación del informe correspondiente. Este informe se devuelve a la historia clínica para poder ser consultado por parte del médico peticionario. Este circuito puede ser ligeramente diferente en función de la CCAA.</p>  Durante el proceso de generación del informe genético la biblioteca de variantes proporciona informes de variantes específicos (asociado a cada variante) que podría ser incorporado al informe final.
8	Notificación a SIGenES	 <ol style="list-style-type: none"> 1. Durante el análisis y anotación de variantes el profesional identifica una variante genética significativa (informadas y curadas en función de la fase del proyecto) 2. Los SSII de la comunidad autónoma disponen de toda la información asociada a muestra secuenciada e información clínica asociada (incluyendo rasgos fenotípicos). Para la notificación a SIGenES se recopila un subconjunto de información específica ¹, principalmente evidencia relacionada con la variante, incluyendo datos de secuenciación, impacto funcional, asociaciones clínicas (no información del paciente), en base al modelo de datos definido en SIGenES. Tampoco se reportará a la Biblioteca de Variantes la información correspondiente a la anotación realizada en origen. 3. Se notifica a SIGenES, existiendo mecanismos alternativos: <ul style="list-style-type: none"> • Comunicación proactiva desde alguna interfaz de usuario; • Comunicación desde una biblioteca de variantes interna, identificación de variantes susceptibles por parte de un profesional e indicación para reporte a la Biblioteca a través de mecanismo de interoperabilidad.
9	HCE	El facultativo puede realizar consultas contra la Biblioteca de Variantes en caso de que quiera complementar la información que contiene el informe genómico o en otros supuestos relacionados con la práctica clínica.

¹ Según el modelo de datos establecido para la Biblioteca de Variantes.

4. CASOS DE USO

En este apartado se presentan los principales casos de uso que serán cubiertos por la plataforma **SIGenES**. En primer lugar, se presenta un gráfico con el flujo de trabajo de la Biblioteca y, a continuación, una tabla que recoge cada caso de uso y una breve descripción de cada uno de ellos.



ID	Nombre	Descripción
1	Registro de Variantes Significativas	<p>Durante el análisis y anotación de variantes, el profesional identifica una variante genética significativa, ya sea novedosa o relevante para la condición del paciente. El profesional, un conjunto de profesionales o un proceso automatizado desde los SSII de las CCAA determina la necesidad de almacenar esta variante en la Biblioteca y esta es registrada en la misma.</p> <p>Se registrarán:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Variantes informadas patogénicas y probablemente patogénicas. • Opcionalmente curadas (durante la primera fase).
2	Actualización progresiva de la información asociada a las variantes	<p>La base de datos centralizada consulta un conjunto específico de fuentes de anotación externas (como ClinVar, Ensembl, etc). Estas fuentes proporcionan información actualizada sobre las variantes. En base a esta información las variantes se actualizan en la base de datos centralizada.</p>

3	Consulta de la Biblioteca en procesos de anotación de variantes	La Biblioteca es incorporada como una fuente de anotación adicional en los pipelines de análisis genómico ejecutados en cada CCAA. De este modo las CCAA acceden a información nacional actualizada, mejorando la interpretación de variantes y asegurando que las decisiones clínicas se basen en un conocimiento más completo y consensuado.
---	---	--

4	Consulta manual de la Biblioteca de variantes	La biblioteca de variantes permite a genetistas y clínicos, incluso aquellos sin experiencia profunda en genómica, realizar consultas <i>ad-hoc</i> para obtener información relevante sobre variantes genéticas específicas. A través de una interfaz intuitiva, pueden buscar variantes por criterios como el gen, la patología asociada o el tipo de mutación.
5	Enriquecimiento de informes genómicos	Cuando se identifica una variante patogénica en un paciente, el sistema consulta la Biblioteca de Variantes Significativas para obtener información relevante, como datos clínicos, estudios previos y recomendaciones. Esta información se integra en el informe genómico, proporcionando un contexto adicional que facilita un diagnóstico más preciso y decisiones clínicas mejor informadas.

El proyecto SGenES no incluirá el almacenamiento de ficheros VCF (*Variant Call Files*) ni la ejecución de *pipelines* de procesamiento para la obtención y anotación de estos ficheros. Estas responsabilidades recaerán en las CCAA, quienes gestionarán la custodia de la información genética y su procesamiento.



Se encuentra en fase de definición el caso de uso destinado a resolución de discrepancias y establecimiento de consensos sobre la biblioteca de variantes. Este caso de uso no debería tener impacto directo en los procesos de licitación y desarrollo interno de los proyectos de las CCAA.

En los siguientes apartados se explicarán en mayor detalle los diferentes casos de uso descritos.

4.1. CASO 1: REGISTRO DE VARIANTES SIGNIFICATIVAS



Durante el proceso de análisis e informado genómico, un profesional o grupo de profesionales, detectan una variante con significancia (variante ya anotada). Esta variante individual es notificada a la Biblioteca de Variantes para su indexación, quedando disponible para consulta por parte de otras CCAA:

- Comunicación a través de integración desde SI genómico de la CA.

- (Carga masiva) Migración desde una biblioteca de variantes interna preexistente.
- Comunicación manual a través de interfaz de usuario.

Fuera del alcance inicial. El proyecto de Biblioteca de Variantes no incluirá el almacenamiento de ficheros VCF (Variant Call Files) ni la ejecución de pipelines de procesamiento para la obtención y anotación de estos ficheros.

En la Biblioteca de Variantes se ejecutará un **proceso de validación** previo a la publicación (inicialmente de forma automatizada) para evitar duplicidades o errores y garantizar la estandarización de la información:

- **Chequeo de sintaxis**, formato y control de duplicados. Datos y fichero en formato correcto y campos requeridos presentes.
- **Chequeo de discrepancias** con respecto a la clasificación de patogenicidad al comparar por la información compartida desde otras CCAA.
- **Solicitud de información adicional / correcciones** al solicitante para subsanar deficiencias. Notificación de registro o rechazo.
- **Registro** en la plataforma tras verificación.

Se está trabajando en una propuesta para el establecimiento de una estructura organizativa que se ocupe, entre otros, de asegurar la calidad y coherencia de la información persistida en la Biblioteca de Variantes.

Para la compartición de información sobre variantes significativas se basará en un conjunto de datos acordado con las CCAA. Este conjunto de datos contiene dos conjuntos de datos:

- Datos compartidos por las CCAA.
- Datos que serán **completados / enriquecidos** por la propia biblioteca en el momento de la recepción mediante consulta a otras fuentes de datos externas.

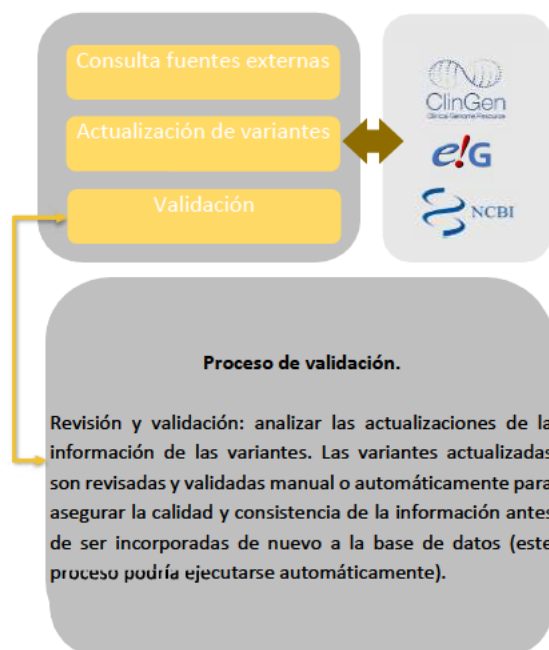
Cabe destacar que no se trata de un proceso de anotación masivo, puesto que está restringido a aquellas variantes individuales que hayan sido compartidas en cada proceso de integración lanzado desde una CCAA.

Los diferentes proveedores tecnológicos consultados indican que el horizonte máximo de entre 500.000 y 1.000.000 de variantes.

La Biblioteca de Variantes recogerá la **frecuencia alélica** reportada por la CCAA y realizará el cálculo de la prevalencia a nivel nacional. **Este proceso está pendiente definición.**

Durante el registro, teniendo en cuenta el cálculo de frecuencias alélicas, será necesario que la Biblioteca detecte y gestione la posible aparición **de variantes duplicadas** (asociadas a un mismo paciente). Este proceso no es trivial teniendo en cuenta que se contempla incorporar únicamente una serie de datos mínimos que podrían permitir realizar esta identificación: fecha nacimiento (año y mes), etnia y localización geográfica (probablemente a nivel de CCAA).

4.2. CASO 2: ACTUALIZACIÓN PROGRESIVA DE LA INFORMACIÓN ASOCIADA A LAS VARIANTES



La Biblioteca de Variantes consulta un conjunto específico de fuentes de anotación externas común para todas las CCAA (*ClinVar*, *Ensembl*, *dbSNP*, etc) con el fin de actualizar la información asociada a cada variante. Este proceso no se define para actualizar la clasificación clínica de patogenicidad.

De forma general este proceso de actualización de la información será realizado de forma autónoma por el sistema y de forma periódica (esta periodicidad debe ser acordada).

El sistema dispondrá de un buzón (que incorporará un sistema de alertas) en el que se incluirán aquellas variantes que sean actualizadas.

El flujo general sería el siguiente:

- **Consulta a Fuentes Externas:** la base de datos centralizada consulta a un conjunto específico de fuentes externas. Estas fuentes proporcionan información actualizada sobre las variantes, incluyendo su relevancia clínica, asociaciones con enfermedades y frecuencias poblacionales.
- **Actualización de variantes:** la información de las variantes se actualiza en la base de datos centralizada. Este proceso no puede actualizar la clasificación clínica, en cambio sí puede añadir nuevas evidencias científicas relevantes.
- **Validación y actualización:** las variantes actualizadas son revisadas y validadas manual o automáticamente para asegurar la calidad y consistencia de la información antes de ser incorporadas de nuevo a la base de datos (este proceso podría ejecutarse automáticamente).

Es importante diferenciar el proceso de actualización de datos propuesto para la Biblioteca de Variantes de los procesos de anotación ejecutados habitualmente en las CCAA:

Ámbito CCAA – Reanotación de Variantes en origen

Las CCAA **reanotarán** localmente las variantes detectadas en sus muestras (en sus VCF), utilizando las versiones más recientes de bases como ClinVar, gnomAD, dbSNP, etc., con el fin de actualizar el informe clínico de cada paciente o mejorar la interpretación.

Características:

- A gran escala, sobre todos los **VCF**.
- Involucra muchas **variantes sin relevancia clínica** inmediata.
- Se actualiza en función de nueva evidencia o versiones de anotadores.

Normalmente se ejecuta sobre infraestructuras HPC (cloud o on-premise) con pipelines paralelos.

Ámbito Biblioteca SNS – Actualización de Variantes Significativas

La Biblioteca de Variantes Nacional, al recibir **una variante ya filtrada como significativa** desde una comunidad autónoma, **complementará automáticamente** la información de la variante con información de fuentes externas (ClinVar, OMIM, gnomAD, etc.) para enriquecer su ficha y asegurar que se consulta la información más actual y contextualizada.

Características:

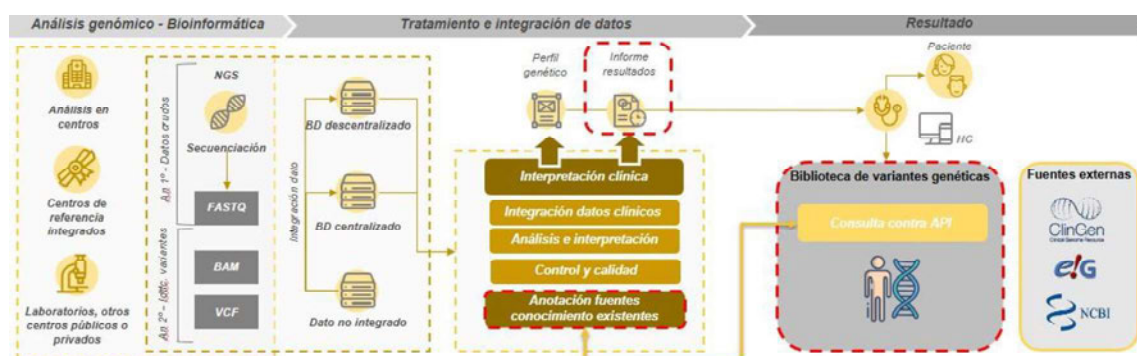
- Se aplica solo a variantes seleccionadas (no a muestras).
- Es puntual por variante.
- Puede actualizarse periódicamente, pero tiene foco en la consolidación del conocimiento sobre variantes únicas.

Servicio backend (Rest API o ETL) que consulte APIs externas y almacena resultados internamente sin necesidad de infraestructuras HPC.

Resumen

La reanotación en origen, realizada por las CCAA, implica el reprocesamiento masivo de los VCF individuales con el fin de aplicar el conocimiento actualizado a todas las variantes detectadas en sus muestras, lo cual requiere infraestructuras de alta capacidad computacional. Por otro lado, la actualización centralizada de la Biblioteca de Variantes Nacional consiste en enriquecer su información con fuentes externas como ClinVar o gnomAD; es un proceso mucho más ligero, escalable y sostenible, que puede realizarse bajo demanda o periódicamente.

4.3. CASO 3: CONSULTA DE LA BIBLIOTECA EN PROCESOS DE ANOTACIÓN DE VARIANTES



Los SSII Genómicos de las CCAA pueden integrar esta información en sus procesos de anotación genómica de manera programática. Esto se logra configurando sus *pipelines* de análisis para consultar automáticamente la Biblioteca como una fuente de anotación adicional, similar a otras bases de datos como *Clinvar*. Así, durante el proceso de análisis, cualquier variante detectada se compara con la información de la Biblioteca, permitiendo actualizar y enriquecer los informes genómicos con los datos más recientes y relevantes proporcionados a nivel nacional.

La Biblioteca de Variantes se actualiza progresivamente con variantes aportadas por las CCAA. Como se ha indicado en el caso de uso anterior, la información se actualiza de forma centralizada y homogénea. A partir de aquí se contemplará:

1. **Configuración de pipelines:** las CCAA ajustan sus pipelines de análisis genómico para consultar automáticamente esta Biblioteca como fuente de anotación, similar a bases de datos como *Clinvar*.
2. **Consulta Programática:** durante el análisis realizado en las CCAA, las variantes detectadas son comparadas con la Biblioteca, incorporando información actualizada y enriquecida durante este proceso de análisis.

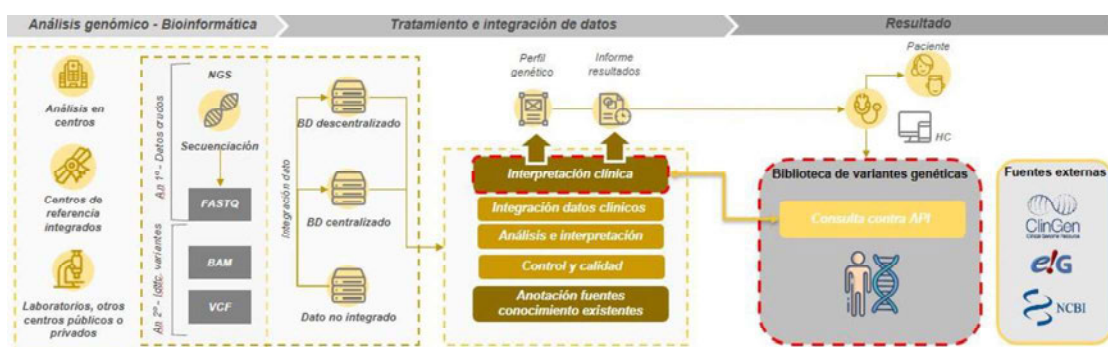
4.4. CASO 4: CONSULTA AD-HOC DE LA BIBLIOTECA



Un facultativo no experto (Historia Clínica) o un genetista (SSII Genómicos de las CCAA) puede realizar consultas manuales a la Biblioteca de Variantes para obtener información detallada sobre una variante específica. A través de una interfaz accesible, el usuario puede buscar variantes por identificadores clave, como el gen afectado o el tipo de patogenicidad. La Biblioteca proporciona detalles actualizados, permitiendo al clínico interpretar mejor la relevancia clínica de la variante en el contexto del paciente.

1. **Acceso.** El facultativo o genetista accede a la interfaz de consulta de la Biblioteca de Variantes Significativas.
2. **Búsqueda.** El usuario introduce criterios de búsqueda, como el gen, tipo de variante o su patogenicidad.
3. **Resultados e Interpretación.** La Biblioteca devuelve información relevante y actualizada sobre la variante, que el usuario revisa e integra en la evaluación clínica del paciente.

4.5. CASO 5: ENRIQUECIMIENTO DE INFORMES GENÓMICOS



La Biblioteca de Variantes permite obtener información específica sobre las variantes detectadas en un estudio genómico de un paciente concreto. Esta información detallada, que incluye datos clínicos y de relevancia médica, puede ser fácilmente incorporada en los informes genómicos generados por las CCAA, enriqueciendo el análisis y ayudando a proporcionar una interpretación más completa y precisa en el contexto del paciente.

1. **Detección de Variantes.** Se identifican variantes en el estudio genómico de un paciente concreto.
2. **Consulta a la Biblioteca.** Se consulta la Biblioteca de Variantes para obtener información específica sobre estas variantes.
3. **Incorporación en el Informe.** La información obtenida de la Biblioteca puede ser integrada en los informes genómicos generados por las CCAA, proporcionando un análisis enriquecido y contextualizado.

Este caso de uso **no plantea una integración directa con la HCE**. Cabe recordar que la Biblioteca de Variantes no incorporará información sobre pacientes concretos (información anonimizada). Por tanto, este caso de uso plantea únicamente la posibilidad de que un profesional pueda consultar información sobre variantes concretas en caso de que quiera incorporar más detalle sobre las variantes incorporadas en el informe genómico. Este proceso se realizaría de forma manual.

5. MODELO DE DATOS

El sistema implementará un modelo de datos diseñado para facilitar la incorporación progresiva de información a la Biblioteca de Variantes de una manera estandarizada.

En esta primera fase, se espera que las Comunidades Autónomas compartan principalmente datos relacionados con **variantes patogénicas y probablemente patogénicas asociadas al cáncer hereditario**, alineándose con los criterios establecidos en el proyecto. Sin embargo, la estructura flexible del modelo permitirá su expansión futura para abarcar otras patologías y áreas de investigación a medida que avance el proyecto.

5.1. ESTANDARIZACIÓN Y NORMALIZACIÓN

La información que se vaya a almacenar deberá cumplir con determinados criterios de **estandarización y normalización**, basados en ontologías y estándares de codificación para asegurar la representación precisa de términos y conceptos relacionados con la información genómica, clínica y fenotípica. El modelo de datos deberá ser compatible con la codificación definida para cada campo y entidad de la Biblioteca de Variantes y que podrá incluir, entre otros, los siguientes estándares, ontologías o fuentes de información: CIE-10-ES, ORPHA, OMIM, SNOMED-CT, MONDO, HGVS, HPO, HGNC, Ensembl, NCBI Gene, ISCN, GA4GH VRS, VPO, LOINC, ACMG o Sequence Ontology.

Estándares/Ontología/Fuentes de información	
Nombre	Descripción
HGVS (<i>Human Genome Variation Society</i>)	Nomenclatura estándar para describir variantes genéticas.
HPO (<i>Human Phenotype Ontology</i>)	Ontología para describir y codificar fenotipos humanos de forma estructurada.
VPO (<i>Variation Ontology</i>)	Ontología de fenotipos para describir características observables en variantes.
MONDO (<i>Mondo Disease Ontology</i>)	Ontología unificada para la representación de enfermedades de distintas fuentes.
ORPHA (<i>Orphanet</i>)	Se utiliza para la identificación, clasificación y normalización de enfermedades raras y heredables.
LOINC (<i>Logical Observation Identifiers Names and Codes</i>)	Estándar para codificar pruebas de laboratorio y observaciones clínicas.
CIE-10-ES (<i>Clasificación Internacional de Enfermedades</i>)	Adaptación española de la Clasificación Internacional de Enfermedades. Se emplea para la codificación de diagnósticos médicos.
ACMG	Recomendaciones para la interpretación y clasificación de variantes genéticas (American College of Medical Genetics).

Sequence Ontology

Ontología para describir las características y elementos de
secuencias genómicas

SNOMED-CT (<i>Systematized Nomenclature of Medicine Clinical Terms</i>)	Ontología clínica para codificar conceptos médicos y facilitar interoperabilidad.
OMIM (<i>Ontology for Medical Information</i>)	Catálogo de genes y fenotipos asociados a enfermedades genéticas humanas.
GA4GH VRS	Estándar para representar y compartir variantes genómicas de forma interoperable.
ISCN	Nomenclatura estándar para describir cariotipos y anomalías cromosómicas.
NCBI Gene	Repositorio de datos sobre genes, funciones y localización genómica.
Ensembl	Base de datos genómica que proporciona información sobre genes, secuencias y variantes.
HGNC	Asignación oficial de nombres y símbolos a los genes humanos.



Actualmente el modelo de datos todavía se encuentra en **proceso de validación** de forma colaborativa con las CCAA, para garantizar así que se cumpla con los requisitos y estándares establecidos. Esta **definición es, por tanto, preliminar**, pero permite trasladar el enfoque y requisitos generales en materia de compartición de datos y estandarización que las CCAA deberán tener en cuenta.

5.2. ENTIDADES DEL MODELO DE DATOS

En una primera fase el modelo contemplará, al menos, la incorporación de las siguientes entidades: **diagnóstico-enfermedad**, **descriptor del gen**, **descriptor de la variante**, **clasificación ACMG de patogenicidad**, **consecuencia funcional**, **datos pseudo-anonimizados** y **datos de petición y de la muestra**.

Toda la información almacenada deberá estar **anonimizada** (pendiente de determinar cómo proceder con los campos incluidos en la entidad datos pseudo-anonimizados), garantizando que los datos personales no puedan ser identificados directamente, cumpliendo con las normativas de privacidad y protección de datos aplicables en cada Caso de Uso.

El modelo actual, refleja un modelo de datos a nivel conceptual. No está al 100% cerrado, pero sí con un grado de avance considerable. Para la procedencia de este conjunto de datos, se han identificado dos posibles tipos de fuente:

1. **Información que deberá provenir de las CCAA:** estos campos serán reportados por las diferentes CCAA. No todos los campos provenientes de las CCAA serán obligatorios. A continuación, se presenta el listado de campos identificados, hasta el momento, que provendrían de las CCAA:

Entidad	Campo	Obligatoriedad
Diagnóstico/Enfermedad	Diagnóstico/Enfermedad	Requerido
	Síntomas de enfermedad	Requerido
	Id de la variante (id_gen + id_variante)	Requerido
Descriptor del gen	Descripción del gen	Recomendado
Descriptor de la variante	Descripción de la variante	Recomendado
	VRS alelo alternativo de secuencia (ALT)	Requerido
Clasificación ACMG	Clasificación de la variante (ACMG)	Requerido
Datos pseudoanonimizados	Fecha de nacimiento (año/mes) (Pendiente de validar)	Requerido
	Sexo (Pendiente de validar)	Recomendado
	Etnia (Pendiente de validar)	Recomendado
	Localización geográfica (Pendiente de validar)	Recomendado
Datos de petición	Objetivo del estudio	Recomendado
	Sospecha clínica	Recomendado
	Metodología	Requerido
Datos de muestra	Tipo de muestra	Requerido

2. **Información que se autocompletará por la Biblioteca de Variantes:** estos campos serán auto cumplimentados por la propia Biblioteca de Variantes tras consultar a fuentes externas o a la propia Biblioteca, partiendo de la información aportada por las CCAA. por las diferentes CCAA.

Se puede consultar de manera detallada la información en el documento *Excel* del Modelo de Datos de la Biblioteca de Variantes que se ha trabajado con los referentes del grupo funcional del proyecto SGenES y que se adjunta con el presente documento.

A continuación, presentamos, de forma resumida y en formato de tablas, las diferentes entidades y campos que conforman el modelo de datos. Además, asociada a cada campo, se proporciona la codificación o fuente del dato principal y complementaria que se ha determinado, de forma preliminar, desde el grupo de trabajo de estandarización. Diferenciamos la información que aportaría la CA de la que se autocompleta por la Biblioteca de Variantes, mediante el código de colores proporcionado en la leyenda, así como la determinación de si el contenido está pendiente de validar.:

Leyenda
Información a aportar por las CCAA
Campo autocompletado por la Biblioteca
Pendiente de validar
Contenido validado

Diagnóstico / Enfermedad		
Entidad que recoge información relativa a un diagnóstico/enfermedad relacionada con una variante.		
Campo	Codificación principal / Fuente del dato	Codificación complementaria / Fuente del dato complementaria
Diagnóstico/Enfermedad	CIE-10-ES, ORPHA, OMIM	SNOMED-CT, MONDO
Síntomas de enfermedad	HPO	CIE-10-ES, SNOMED-CT, MONDO
id_variante	HGVS	ISCN, GA4GH VRS
Descripción de interpretación genómica	NCBI	
Descripción de interpretación de variantes	NCBI	
Estado de Interpretación	NCBI (Codificación utilizada en Clingen/Clinvar)	

Descriptor del Gen		
Entidad que recoge los datos asociados al Gen a nivel descriptivo.		
Campo	Codificación principal / Fuente del dato	Codificación complementaria / Fuente del dato complementaria
Símbolo	HGNC	NA
Nombre del gen	HGNC	NA
Identificador del gen	HGNC	NCBI Gene, Ensembl, OMIM, etc.
Anotación	NCBI Gene	Ensembl, OMIM, etc.
Cromosoma	HGNC	NCBI Gene, Ensembl, OMIM, etc.
Orientación	HGNC	NCBI Gene, Ensembl, OMIM, etc.
xrefs (Referencias cruzadas)	NCBI Gene, Ensembl, OMIM, etc.	
Descripción del gen		
Símbolos alternativos	HGNC	NA
Nombres alternativos	HGNC	NA
Identificadores alternativos	HGNC	NCBI Gene, Ensembl, OMIM, etc.

Descriptor de la variante		
Entidad que recoge los datos asociados a la entidad Variante a nivel descriptivo.		
Campo	Codificación principal / Fuente del dato	Codificación complementaria / Fuente del dato complementaria
ID de la variante (id_gen + id_variante)	HGVS	ISCN, GA4GH VRS
Contexto génico	NCBI	OMIM, Sequence Ontology, GA4GH, HGVS
Coordenadas genómicas	HGVS	Sequence Ontology
Tipo de variante	HGVS, NCBI, Sequence Ontology, Ensembl	GA4GH VRS
Frecuencia poblacional del alelo	Población + Porcentaje	CSVS
Descripción		
VRS del alelo de referencia	GA4GH	Sequence Ontology + Phenopackets
VRS alelo alternativo de secuencia (ALT)	VRS (GA4GH)	

xrefs* (Referencias cruzadas) (Sujeto a actualizaciones de la Biblioteca)	Sequence Ontology, GA4GH, HGVS, OMIN
---	--------------------------------------

Consecuencia funcional	
Entidad que representa la consecuencia funcional (Ensembl VEP) para las variantes usando términos del Sequence Ontology (SO). Puede simplificarse como parte de OntologyClass.	
Campo	Codificación principal / Fuente del dato
Tipo de impacto	Sequence Ontology (NCBI), Ensembl
Grado del impacto	Ensembl

Clasificación ACMG	
Entidad que recoge la clasificación mediante criterios ACMG de tipo de variante según patogenicidad. (VPP, VP, VSI, VPB y VB)	
Campo	Codificación principal / Fuente del dato
Clasificación de la variante	ACMG

Datos pseudoanonimizados	
Entidad que recoge los datos relacionados de forma pseudo-anonimizada de un paciente: fecha de nacimiento, etnia y localización geográfica.	
Campo	Codificación principal/Fuente del dato
Fecha de nacimiento (Pendiente de validar)	Alineación CMDIC
Sexo (Pendiente de validar)	
Etnia (Pendiente de validar)	SNOMED-CT
Localización geográfica (Pendiente de validar)	ISO 3166-2:ES

Datos de petición	
Entidad que recoge los datos relacionados con la petición de una prueba genética asociada a la inclusión de la variante.	
Campo	Codificación principal/Fuente del dato
Objetivo del estudio	SNOMED-CT
Sospecha clínica	(Alineado con las directrices del Catálogo D.G. Cartera)
Metodología	SNOMED-CT. LOINC
	(Alineado con las directrices del Catálogo D.G. Cartera)

Muestra	
Entidad que recoge los datos asociados al origen de una muestra.	
Campo	Codificación principal/Fuente del dato
Tipo de muestra	SNOMED-CT. LOINC
	(Alineado con las directrices del Catálogo D.G. Cartera)



Esta definición de modelo de datos conceptual permite a las CCAA orientar sus proyectos identificando el conjunto de información potencial a compartir con la

Biblioteca de Variantes. En el caso de las variantes curadas, se encuentra en proceso de definición los niveles de agregación para permitir el envío a la biblioteca a modo de registro único (variante teórica que define el consenso autonómico para la clasificación de la misma).

5.3. CODIFICACIÓN DE INFORMACIÓN DEL MODELO DE DATOS

La Subdirección General de Información Sanitaria (SGIS), que forma parte del grupo de trabajo de estandarización de SiGenEs, ha participado en las sesiones de identificación y definición de la codificación a utilizar dentro de la Biblioteca de Variantes, para almacenar la información genómica.

Por su parte trasladan que en el servidor terminológico ya disponen de mapeos entre CIE-10, SNOMED-CT y ORPHA, que son algunos de los estándares identificados para la codificación de los campos de la Biblioteca.

Actualmente, se está trabajando en la integración como recurso terminológico de OMIM, HPO y MONDO. Para ello, se están identificando referentes en la evaluación de su uso y aplicación.

5.4. CODIFICACIÓN DEL CATÁLOGO DE PRUEBAS GENÉTICAS Y GENÓMICAS

Desde la Subdirección General de Cartera de Servicios del S.N.S. y Fondos de Compensación se está trabajando para establecer una codificación de pruebas genéticas y genómicas común para todo el catálogo que facilite su alineación con los sistemas de codificación utilizados en las CCAA y, de esta forma, facilite el seguimiento de la implantación de las pruebas del catálogo a lo largo del territorio nacional.

Esta línea de trabajo ha comenzado con una evaluación inicial con algunas CCAA que ya disponen de algún sistema de codificación de pruebas, con el fin de explorar y entender las diferentes posibilidades que existen.

6. INTEROPERABILIDAD

Desde el punto de vista del intercambio de la información, la identificación de una estrategia de interoperabilidad y la selección de los estándares de aplicación son aspectos clave. Se hace necesario encontrar una solución estandarizada para ese intercambio de información entre todas las CCAA y el nodo central, de modo que el envío y recepción de los datos genómicos sea confeccionado e interpretado de la misma manera por todos los interlocutores.

La Biblioteca de Variantes se encuentra en proceso de definición, pero los sistemas de información genómicos de las CCAA deberán intercambiar información con la Biblioteca en base a los siguientes estándares de interoperabilidad (definición preliminar).

Envío de variantes	Consulta de la Biblioteca de Variantes
Phenopackets (JSON) / GA4GH VRS (JSON) / GA4GH VA-Spec	Phenopackets (JSON) / GA4GH VRS (JSON) / GA4GH Beacon / VCF

Además, existe la posibilidad de poner definir estructuras *JSON* con formato propietario de la Biblioteca SGenES, basado en el conjunto de datos del modelo conceptual de la Biblioteca de Variantes, en caso de que los estándares antes definidos no se adapten por completo a las necesidades del proyecto, aunque lo más probable es que la interoperabilidad se base en los estándares antes citados.