

PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS QUE HA DE REGIR CONTRATO DE SERVICIO DE SECUENCIACIÓN DE EXOMAS COMPLETOS EN PACIENTES CON PATOLOGÍA ESQUELÉTICA PARA EL LABORATORIO DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS EN EL GRUPO INGEMM, PARA LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ, A ADJUDICAR POR PROCEDIMIENTO ABIERTO SIMPLIFICADO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS. El Proyecto PID2023-150101OB-I00 ha sido financiado por MICIU/AEI /10.13039/501100011033 y por FEDER, UE. Expediente PAS 22-2026.

ÍNDICE

1. CARACTERÍSTICAS GENERALES

1.1. Objeto del contrato.....	2
1.2. Legislación.....	2
1.3. Plazos de entrega.....	2

2. ESPECIFICACIONES TÉCNICAS DEL SUMINISTRO

2.1 Especificaciones técnicas.....	3
2.2 Partes y componentes.....	6

PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS QUE HA DE REGIR CONTRATO DE SERVICIO DE SECUENCIACIÓN DE EXOMAS COMPLETOS EN PACIENTES CON PATOLOGÍA ESQUELÉTICA PARA EL LABORATORIO DE DISPLASIAS ESQUELÉTICAS EN EL GRUPO INGEMM, PARA LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO LA PAZ, A ADJUDICAR POR PROCEDIMIENTO ABIERTO SIMPLIFICADO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS. El Proyecto PID2023-150101OB-I00 ha sido financiado por MICIU/AEI /10.13039/501100011033 y por FEDER, UE. Expediente PAS 22-2026.

1.- CARACTERÍSTICAS GENERALES

1.1-OBJETO DEL CONTRATO.

El objeto del presente pliego es el estudio e identificación de nuevas vías de señalización y genes implicados en el desarrollo y patología esquelética mediante la secuenciación del exoma completo (WES) en pacientes con patología esquelética para el desarrollo de la línea de investigación del proyecto PID2023-150101OB-I00 por el Laboratorio de Endocrinología Molecular en Grupo de Investigación de INGEMM del IdiPAZ.

Este análisis que se solicita debe cumplir con los requisitos de los análisis realizados previamente mediante este proyecto y debe ser realizado bajo condiciones similares para que los resultados obtenidos sean comparables.

1.2- LEGISLACIÓN.

Los productos presentados a este procedimiento, deberán cumplir la legislación vigente que sea de aplicación.

El contratista deberá respetar el carácter confidencial de aquella información a la que tenga acceso con ocasión de la ejecución del contrato a la que se le hubiese dado el referido carácter en los pliegos o en el contrato, o que por su propia naturaleza deba ser tratada como tal, quedando el contratista sometido a la normativa nacional y europea en materia de protección de datos, siendo ésta una obligación contractual esencial (211.1.f LCSP).

1.3- PLAZOS DE ENTREGA.

- **Duración del contrato:** el contrato comenzará el día de la formalización del mismo y finalizará el 31/08/2027.
- **Procede la prórroga del contrato:** No procede.
- **Plazo de ejecución:** La empresa secuenciará en función de las necesidades de los investigadores y entregarán los datos en máximo 30 días tras recibir la aprobación del control de calidad por parte del usuario.

2. ESPECIFICACIONES TÉCNICAS

Secuenciación de exoma completo (WES) con enriquecimiento de ADN mitocondrial (TWIST 2.0 mitochondrial spike-in) de 245 muestras en plataforma Novaseq X Plus (o equivalente).

El servicio deberá incluir los siguientes puntos:

- 1) Control de calidad de ADN mediante Agilent 5400;
- 2) Preparación de librerías;
- 3) Secuenciación en plataforma Novaseq X Plus (o equivalente), paired-end 150bp. Cobertura esperada 135x; 10Gb datos/muestra;
- 4) Análisis informático de los datos con llamada y anotación de las variantes mediante GATK y ANNOVAR, respectivamente;
- 5) Envío de muestras;
- 6) Entrega de los datos en nube y/o a través de disco duro físico;
- 7) Devolución de ADN sobrante;
- 8) Entrega de los datos en 30 días tras recibir la aprobación del control de calidad por parte del usuario. Proceso realizado por completo en Europa con comunicación en español.

Justificación del uso de la plataforma Illumina NovaSeq X Plus o equivalente: La elección de la plataforma Illumina NovaSeq X Plus responde a criterios técnicos y de viabilidad científica del proyecto. En proyectos previos de características similares, la secuenciación se ha llevado a cabo utilizando esta misma plataforma, lo que ha permitido obtener resultados homogéneos, reproducibles y de alta calidad. El uso continuado de la NovaSeq X Plus garantiza la consistencia tecnológica entre proyectos, minimizando posibles sesgos técnicos derivados del cambio de plataforma, tales como variaciones en la calidad de lectura, perfiles de error, cobertura o métricas de rendimiento. Un cambio de tecnología en esta fase podría suponer un menoscabo en la comparabilidad de los datos, afectando negativamente a la viabilidad científica del proyecto y a la interpretación conjunta de los resultados.

2.1. UNIDADES

	Unidades
LOTE 1	245

Madrid, a 27 de febrero de 2026.

POR EL ÓRGANO DE CONTRATACIÓN,

D. Francisco García Río

Presidente de la Comisión Delegada de la Fundación

CONFORME:
EL ADJUDICATARIO
FECHA Y FIRMA