



Financiado por  
la Unión Europea  
NextGenerationEU

**PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS (PPT) PARA EL CONTRATO DE SERVICIO DE GENOTIPADO DE GENOMA COMPLETO PARA EL PROYECTO DE INVESTIGACION PMP21/00051, A ADJUDICAR POR LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN, MEDIANTE PROCEDIMIENTO ABIERTO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS.**

EXPEDIENTE: FIBHGM PA 06-2026.

**1. OBJETO DE LA CONTRATACIÓN:**

Este contrato tiene por objeto la contratación de un **servicio de genotipado de genoma completo** en 2496 muestras de sangre de pacientes con Trastorno del Espectro Autista (TEA) y sus progenitores para la consecución de los objetivos del proyecto **PMP21/00051** cuyo título es “**Estudio integral de variación genética y molecular de una cohorte española de autismo y diseño de algoritmos de diagnóstico genético y de biotipos terapéuticos. Cohorte ESTEA**”, donde la Investigadora Principal (IP) es la Dra. Mara Parellada Redondo, del Servicio de Psiquiatría del Hospital Gregorio Marañón. **Dicho gasto se financiará con cargo al proyecto de investigación con expediente número PMP21/00051 con financiación del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y con cofinanciación de la Unión Europea dentro del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia (PRTR)-Next Generation.**

El proyecto **PMP21/00051** pretende abordar la gran heterogeneidad clínica y biológica del Trastorno del Espectro Autista (TEA). Aunque los avances genéticos permiten diagnosticar entre el 15-30 % de los casos, todavía no existen biomarcadores validados que permitan diagnosticar o identificar subgrupos biológicos de esta enfermedad. Esto dificulta avanzar hacia una Medicina de Precisión y Personalizada en TEA.

El adjudicatario realizará el servicio de genotipado de genoma completo en 2496 muestras de sangre de pacientes con Trastorno del Espectro Autista (TEA) y sus progenitores.

**2. ESPECIFICACIONES TÉCNICAS.**

El adjudicatario deberá realizar las siguientes fases del flujo experimental, cumpliendo de forma estricta los siguientes requisitos técnicos:

1. **Extracción de ADN. Extracción estandarizada de ADN genómico a partir de muestras de sangre** periférica de pacientes y progenitores de una cohorte

española de autismo (cohorte ESTEA), sobre un **total estimado de 2496 muestras**. El adjudicatario deberá emplear procedimientos validados y estandarizados que garanticen la obtención de ADN genómico con calidad, pureza e integridad suficientes para su posterior utilización en ensayos de genotipado de genoma completo. Asimismo, deberá garantizarse la correcta identificación y trazabilidad de todas las muestras durante todo el proceso.

2. **Cuantificación y normalización de ADN.** Tras la extracción, el adjudicatario deberá realizar la **cuantificación del ADN mediante métodos adecuados para este tipo de análisis**, así como su evaluación básica de calidad. Posteriormente, deberá llevar a cabo la **normalización de las muestras a la concentración y condiciones requeridas por la plataforma de genotipado** utilizada, garantizando una homogeneidad suficiente entre muestras que permita el correcto desarrollo del proceso experimental.
3. **Genotipado de genoma completo.** Genotipado de genoma completo mediante Axiom Spain Biobank Array o plataforma de genotipado técnicamente equivalente o suficientemente similar, siempre que permita garantizar la comparabilidad e integración de los datos con los previamente generados en la cohorte ESTEA.

La referencia a Axiom Spain Biobank Array responde a razones de homogeneidad técnica y validez científica del estudio, dado que parte de la cohorte ESTEA ya fue genotipada previamente con dicho array en el marco de proyectos anteriores. En consecuencia, resulta necesario utilizar la misma plataforma, o bien otra plataforma con características técnicas suficientemente similares o equivalente, con el fin de minimizar sesgos sistemáticos derivados del uso de arrays distintos y facilitar así la integración conjunta de todos los datos de genotipado en análisis posteriores. A estos efectos, se considerará plataforma técnicamente equivalente o suficientemente similar aquella que cumpla, al menos, los siguientes requisitos:

- Cobertura genómica y densidad de marcadores comparable
- Representación adecuada de variantes genéticas comunes relevantes en población europea y, preferentemente, en población española
- En base a lo anterior, compatibilidad técnica y analítica suficiente para la integración con datos previamente obtenidos mediante Axiom Spain Biobank Array.

El adjudicatario deberá aplicar, además, los controles de calidad habituales del proceso de genotipado, incluyendo la verificación de la calidad global de las muestras procesadas y de los datos obtenidos, de acuerdo con los estándares técnicos comúnmente aceptados para este tipo de estudios.

4. **Devolución de datos de genotipado.** Devolución de los archivos de genotipado con toda la información necesaria para su utilización en el marco del proyecto de

investigación. La entrega deberá incluir, al menos, los archivos brutos y/o procesados generados por la plataforma de genotipado, la información de anotación de marcadores, los identificadores de muestra correspondientes y la documentación técnica o informes de control de calidad asociados al proceso, en formatos estándar que permitan su análisis posterior por el equipo investigador.

Los **objetivos específicos de este servicio** son:

- Caracterizar perfiles poligénicos diferenciados de TEA dentro de la cohorte ESTEA.
- Facilitar la integración de diferentes datos biológicos y clínicos para la caracterización de la cohorte estudiada para identificar subtipos biológicos (biotipos) dentro del TEA.
- Contribuir a la generación de un *dataset* estandarizado y de gran tamaño que contribuirá al desarrollo de modelos bioinformáticos y estadísticos para la estratificación de pacientes.
- Permitir avanzar hacia un enfoque clínico más personalizado, más allá del modelo uniformizado actualmente predominante en TEA.
- En definitiva, la obtención de la información de genotipado mediante este servicio es un componente adicional crítico para cumplir los objetivos del proyecto y para generar conocimiento traslacional que pueda mejorar la toma de decisiones diagnósticas y terapéuticas en TEA.

#### **Entregables y otras especificaciones:**

**El adjudicatario deberá entregar datos de genotipado descargables** con toda la **información necesaria para su análisis** en el marco del proyecto, incluyendo los archivos de datos generados, la **información de anotación disponible**, la **identificación de las muestras** procesadas y la **documentación técnica e informes básicos de control de calidad** que deban ser tenidos en cuenta para su correcta utilización.

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

#### **PLAZO DE EJECUCIÓN.**

**Total:** la vigencia del contrato comenzará al día siguiente de su formalización y tendrá una duración máxima de DOS (2) meses, siendo el plazo máximo para realizar todos los trabajos y determinaciones y entregar los resultados de DOS (2) meses a partir de la firma de contrato.



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

**Prórroga:** No se prevén prórrogas.

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

### **3. LUGAR DE EJECUCIÓN DE LA PRESTACIÓN.**

El servicio a contratar se realizará en las instalaciones del adjudicatario.

### **4. LEGISLACION**

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

En la ejecución del contrato se aplicarán criterios de sostenibilidad y protección ambiental, en concreto se implantarán medidas de reducción de los consumos de suministros que sean necesarios en la ejecución de los servicios, aplicando, en la medida de lo posible, medidas de eficiencia energética y reducción del consumo y uso del papel.

En Madrid, a 17 de marzo de 2026.

LA INVESTIGADORA PRINCIPAL (IP)

Fdo: Mara Parellada Redondo  
Servicio de Psiquiatría  
Hospital Gregorio Marañón  
IP del proyecto PMP21/00051

CONFORME:

EL ADJUDICATARIO

EL ÓRGANO DE CONTRATACIÓN