



Financiado por
la Unión Europea
NextGenerationEU

**INFORME DE NECESIDAD TECNICA PARA LA REALIZACION DEL
CONTRATO DE SERVICIO DE GENOTIPADO DE GENOMA COMPLETO
PARA EL PROYECTO DE INVESTIGACION PMP21/00051.**

EXPEDIENTE: FIBHGM PA 06-2026.

Por parte de **la Fundación para la Investigación Biomédica del Hospital Gregorio Marañón (en adelante, la Fundación o FIBHGM)**, se promueve la contratación referida en el título del presente, que se articulará mediante **PROCEDIMIENTO ABIERTO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS** para su posterior formalización por contrato de servicios de los previstos en el artículo 17 de la Ley 9/2017 de Contratos del Sector Público.

NECESIDAD DEL CONTRATO E INSUFICIENCIA DE MEDIOS:

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.

Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

Es por esto que, en este contexto, la generación de perfiles poligénicos (mediante estimación de puntuaciones poligénicas a partir de datos de genotipado de genoma completo) constituye un componente esencial para:

- Explorar arquitecturas genéticas diferenciadas en las que las mutaciones altamente disruptivas en genes críticos del neurodesarrollo temprano tengan un mayor potencial diagnóstico.
- Ayudar a esclarecer la existencia de biotipos diferenciados de TEA mediante la integración de estas puntuaciones poligénicas y otros datos genéticos, bioquímicos y clínicos recogidos en el marco de este estudio en la cohorte ESTEA.
- Contribuir a la definición de subgrupos biológicos consistentes dentro de la cohorte ESTEA, mediante la integración de estas puntuaciones poligénicas y otros datos genéticos, bioquímicos y clínicos recogidos en el marco de este estudio, lo que constituye un objetivo clave para el avance en Medicina Personalizada en TEA.

Este servicio del genotipado de genoma completo permitirá:

- 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.

En resumen, por todo lo anterior, esta adquisición es esencial para asegurar la consecuencia de los objetivos mencionados en el contexto del proyecto de investigación **PMP21/00051. Actualmente no se dispone de medios**



propios e internos para desarrollar este servicio de genotipado de genoma completo.

ESPECIFICACIONES TÉCNICAS:

Entendemos que para dar adecuado cumplimiento a las obligaciones que derivarían del Contrato, serán necesarios, con carácter esencial, todos los requisitos y especificaciones previstos en el Pliego de Prescripciones Técnicas.

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