

MEMORIA JUSTIFICATIVA DEL PA 2026-0-1: KITS PARA DETECCIÓN DE ENFERMEDADES GENÉTICAS EN EL INSTITUTO DE GENÉTICA MÉDICA Y MOLECULAR (INGEMM-Genética) DEL HOSPITAL UNIVERSITARIO “LA PAZ”.

Objetivo: El presente documento tiene como finalidad justificar la necesidad de realizar un concurso público para la adquisición de fungibles necesario para la realización de la técnica “Multiplex ligation probe amplificación (MLPA)”. Esta técnica está integrada en el flujo de trabajo de la detección de enfermedades de origen hereditario y diagnóstico prenatal.

Razones para la Adquisición:

La técnica de MLPA forma parte del flujo de trabajo del diagnóstico de las enfermedades genéticas para diagnosticar alteraciones genómicas (CNVs: variantes en número de copias) de forma eficiente, rápida y conforme a la evidencia científica más actual. El Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM-Genética) del Hospital Universitario La Paz es centro de referencia para varias áreas de diagnóstico clínico de estas enfermedades, tanto postnatal como prenatal.

Debido a que esta técnica requiere tecnología especializada, con personal cualificado que aseguren la emisión de informes en tiempos cortos, se hace necesario un concurso que garantice:

- Estandarización de procesos y resultados, mediante el uso de kits validados y sistemas integrados.
- Trazabilidad y estandarización de los métodos analíticos.
- Fiabilidad y reproducibilidad de los resultados.
- Disponibilidad y rapidez en la emisión de informes.
- Cumplimiento de normativas de calidad y certificaciones vigentes.

Conclusión:

Ante lo expuesto, se recomienda la convocatoria de un concurso que incluya la adquisición de fungibles para la realización de la técnica MLPA por el INGEMM-Genética.

Fdo.: Dra. Karen E. Heath.

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