

MEMORIA JUSTIFICATIVA DEL PA 2026-0-21: SUMINISTRO DE KITS PARA LA DETECCIÓN DE ENFERMEDADES GENÉTICAS MEDIANTE TECNOLOGÍA ARRAY-SNP

Objetivo:

El presente documento tiene como finalidad justificar la necesidad de realizar un concurso público para la adquisición de reactivos, fungibles para la realización de estudios genómicos mediante microarrays de ADN (SNP-array). Esta técnica forma parte del flujo de trabajo de la detección genética de alteraciones cromosómicas, en contexto postnatal, siendo una herramienta esencial en la identificación de variantes genómicas asociadas a enfermedades de base genética.

Razones para la Adquisición:

La tecnología de microarrays ha sustituido en muchos casos al cariotipo convencional como primera línea diagnóstica en el estudio de pacientes con discapacidad intelectual, trastornos del desarrollo, autismo o malformaciones congénitas, así como en la evaluación genética prenatal. El INGEMM-Genética, como centro de referencia, requiere mantener esta tecnología operativa para garantizar un servicio diagnóstico ágil, fiable y conforme con los estándares actuales de calidad. Dado que la técnica de microarrays requiere reactivos calibrados y consumibles de un mismo proveedor para asegurar la trazabilidad y reproducibilidad, se hace necesario convocar un concurso público que asegure:

- Estandarización de procesos y resultados, mediante el uso de kits validados y sistemas integrados.
- Compatibilidad entre plataformas de análisis y software de interpretación.
- Minimización de errores y optimización de tiempos de respuesta en la detección.
- Soporte técnico especializado y formación continuada del personal.
- Disponibilidad y rapidez en la emisión de informes.
- Disponibilidad constante de consumibles.

La naturaleza dual de los tipos de arrays se fundamenta en el uso preferencial de los arrays de CGH en el ámbito prenatal de una manera más selectiva y dirigida, destinando los arrays de SNPs preferencialmente para estudios postnatales.

Conclusión:

Ante la necesidad de mantener la capacidad diagnóstica de alteraciones genómicas (CNVs: variantes en número de copias) de forma eficiente, rápida y conforme a la evidencia científica más actual, se propone la convocatoria de un concurso público para la adquisición de fungibles y reactivos, para la realización de estudios mediante microarrays por el INGEMM-Genética

Fdo. Dra. Karen E. Heath.

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