

CONCURSO DE GENÉTICA — PRUEBAS EXTERNALIZADAS 2026

INFORME DE NECESIDAD

1. Objeto del contrato y justificación de la externalización

El objeto del presente expediente es la contratación, mediante procedimiento abierto, del **servicio de realización de pruebas y estudios genéticos para el Hospital Universitario de Fuenlabrada**, conforme a las características técnicas establecidas en el Pliego de Prescripciones Técnicas. La contratación incluye estudios de citogenética, citogenómica, genética molecular y secuenciación masiva, entre ellos cariotipos, estudios Sanger, PCR y expansión de tripletes, MLPA/MS-MLPA, paneles NGS, exoma clínico, exoma completo, genoma completo, estudios funcionales de variantes de splicing, estudios prenatales, arrays cromosómicos y técnicas aplicadas a patología hematológica.

El contrato se estructura en tres lotes: **diagnóstico genético mediante técnicas generales, diagnóstico genético molecular en discapacidad intelectual y trastorno del espectro autista, y citogenómica/diagnóstico genético molecular en patología hematológica**, con un importe total estimado de licitación de **705.750 euros** para un periodo de 24 meses, condicionado a las necesidades reales del Hospital.

La externalización de estas determinaciones resulta necesaria porque el Servicio de Laboratorio Clínico del Hospital Universitario de Fuenlabrada no dispone actualmente de todos los medios técnicos, humanos, estructurales, plataformas analíticas, herramientas bioinformáticas y capacidad de interpretación especializada necesarios para asumir internamente la totalidad de los estudios incluidos en el expediente. La elevada diversidad y complejidad de las técnicas requeridas exige equipamiento específico, validaciones complejas, controles de calidad, actualización permanente de bases de datos y profesionales con experiencia consolidada en interpretación clínica de variantes genéticas.

La ausencia de un contrato específico limitaría la capacidad diagnóstica del hospital, incrementaría la variabilidad en la derivación de muestras, dificultaría el cumplimiento de los tiempos de respuesta y podría condicionar la adecuada atención de pacientes con sospecha de enfermedad genética, patología prenatal, trastornos del neurodesarrollo o enfermedades hematológicas. Por ello, resulta necesario contratar un servicio externo especializado que complemente la actividad del hospital y garantice la realización de estas pruebas con criterios homogéneos de calidad, trazabilidad, seguridad y eficiencia.

2. Justificación de la necesidad

La genética clínica y de laboratorio ha experimentado en los últimos años una profunda transformación, con una incorporación creciente de técnicas de secuenciación masiva, estudios de variación estructural, análisis de exoma y genoma, microarrays cromosómicos y estudios funcionales. Estas técnicas son actualmente esenciales para el diagnóstico de enfermedades raras, discapacidad intelectual, trastornos del espectro autista, patología prenatal, enfermedades hereditarias y procesos hematológicos.

El Hospital Universitario de Fuenlabrada precisa disponer de una cartera de servicios genética amplia, actualizada y con tiempos de respuesta adecuados, que permita dar respuesta a la demanda procedente de distintas áreas clínicas, incluyendo Pediatría, Neurología, Ginecología y Obstetricia, Hematología, Oncología, Medicina Interna y otras especialidades implicadas en el diagnóstico y seguimiento de enfermedades de base genética.

La contratación permitirá garantizar la continuidad asistencial, ordenar los circuitos de envío de muestras, reducir la variabilidad entre laboratorios externos, mejorar la trazabilidad, normalizar los tiempos de respuesta y asegurar la calidad técnica e interpretativa de los informes emitidos.

3. Justificación asistencial

La disponibilidad de un servicio externalizado de estudios genéticos tiene un impacto directo sobre la asistencia sanitaria, al permitir:

- Facilitar el diagnóstico etiológico de pacientes con sospecha de enfermedad genética.
- Mejorar el abordaje de pacientes con discapacidad intelectual, trastorno del espectro autista y otros trastornos del neurodesarrollo mediante arrays cromosómicos y estudios de exoma
- Optimizar el diagnóstico prenatal conforme a los protocolos establecidos, incluyendo técnicas como QF-PCR, CGH-array y cariotipo.
- Proporcionar soporte diagnóstico en patología hematológica mediante cariotipo, FISH y estudios específicos en mieloma múltiple y leucemia linfática crónica.
- Favorecer la toma de decisiones clínicas, pronósticas y terapéuticas basadas en resultados genéticos precisos.
- Reducir la incertidumbre diagnóstica en enfermedades complejas o de baja prevalencia.
- Facilitar el consejo genético al paciente y a sus familiares.
- Contribuir a la medicina personalizada mediante la identificación de variantes patogénicas, probablemente patogénicas o de significado incierto clínicamente relevantes.

Especial relevancia presenta la necesidad de disponer de resultados rápidos en el diagnóstico prenatal, para el que se establecen tiempos de respuesta inferiores a **5 días para QF-PCR** y menores de **2 semanas para el resto de técnicas prenatales**. Asimismo, en patología hematológica el tiempo de respuesta exigido inferior a **10 días** resulta fundamental para la adecuada valoración diagnóstica, pronóstica y terapéutica de los pacientes.

4. Justificación técnica

Los estudios objeto del contrato requieren técnicas especializadas, plataformas tecnológicas avanzadas, protocolos validados, sistemas de análisis bioinformático y profesionales con experiencia en interpretación de variantes genéticas.

Los licitadores deberán garantizar la adecuada descripción de la técnica utilizada, la inclusión de referencias bibliográficas y bases de datos empleadas, así como la emisión de informes estandarizados, claros, concisos y ajustados a recomendaciones internacionales. En los estudios de citogenética y microarrays cromosómicos deberá utilizarse la nomenclatura actual

recomendada por el **International System for Human Cytogenetic Nomenclature — ISCN**, y en estudios multigénicos deberá incluirse el listado de genes, con identificación OMIM o HGNC, así como información sobre la cobertura de cada gen.

En estudios NGS y exomas se exige que se indiquen cobertura y profundidad, con una cobertura superior a 30x en más del 95% de las regiones analizadas. También se contempla la inclusión de análisis de CNVs en paneles y exomas sin coste adicional, así como la confirmación de variantes patológicas o probablemente patológicas por Sanger.

Desde el punto de vista de calidad técnica, se valorará positivamente la acreditación ISO 15189 de las pruebas ofertadas, la mejora de tiempos de respuesta, la conexión online con el Sistema de Información del Laboratorio, el menor porcentaje de subcontratación, el apoyo a la interpretación de resultados, la revisión periódica de variantes de significado incierto, la profundidad media adecuada en paneles NGS y exoma clínico, y la comunicación inmediata de resultados positivos en diagnóstico prenatal.

5. Justificación organizativa

La contratación de un servicio externo especializado permitirá disponer de un circuito estable, normalizado y trazable para el envío de muestras y recepción de resultados. El adjudicatario deberá asumir la recogida de las muestras, concretando frecuencia, horario y circuito urgente en caso necesario.

Asimismo, la conexión online con web y/o Sistema de Información del Laboratorio facilitará la integración de resultados en el circuito asistencial habitual, mejorando la trazabilidad y reduciendo cargas administrativas.

El contrato permitirá también homogeneizar los informes recibidos, disponer de asesoramiento técnico y clínico mediante consulta telefónica y correo electrónico con persona de referencia identificada, y mejorar la continuidad asistencial en periodos de alta demanda o ante necesidades diagnósticas urgentes

Adicionalmente, los criterios evaluables incorporan aspectos de interés organizativo y formativo, como la posibilidad de rotación formativa de profesionales del Hospital Universitario de Fuenlabrada en el laboratorio del licitador, el soporte técnico y consultoría si el hospital decide implantar localmente alguna técnica, y el acceso a secuenciación bruta completa con formación en filtrado e interpretación de resultados.

6. Justificación económica

La contratación mediante procedimiento abierto permite ordenar y racionalizar el gasto asociado a la realización de pruebas genéticas externalizadas, estableciendo precios unitarios por lote y por técnica, con cantidades estimadas ajustadas a la actividad prevista durante 24 meses.

La externalización planificada permitirá evitar contrataciones puntuales o fragmentadas, obtener precios homogéneos, mejorar la previsión presupuestaria, reducir la variabilidad de

costes entre centros externos y adecuar el gasto a la actividad real del Hospital. Además, evita inversiones inmediatas en equipamiento, plataformas bioinformáticas o personal adicional altamente especializado para técnicas de baja frecuencia, elevada complejidad o demanda variable.

El concurso permitirá priorizar ofertas con menor porcentaje de subcontratación, mejores tiempos de respuesta, mayor acreditación de pruebas y mayor soporte técnico e interpretativo, contribuyendo a una utilización más eficiente de los recursos públicos.

7. Conclusión

A la vista de lo expuesto, queda plenamente acreditada la **necesidad, idoneidad y eficiencia** de la contratación del servicio de realización de pruebas y estudios genéticos para el Hospital Universitario de Fuenlabrada.

La externalización resulta imprescindible para garantizar el acceso a técnicas complejas y actualizadas que no pueden ser asumidas íntegramente con los medios propios disponibles, asegurar tiempos de respuesta adecuados, mejorar la trazabilidad de las muestras, homogeneizar los informes, facilitar el consejo genético y apoyar la toma de decisiones clínicas en múltiples áreas asistenciales.

Por todo ello, se considera justificada la tramitación del presente expediente de contratación, en consonancia con la estrategia de mejora continua, calidad diagnóstica, innovación tecnológica y excelencia asistencial del Hospital Universitario de Fuenlabrada y del Servicio Madrileño de Salud.

Fuenlabrada, a la fecha de la firma



Dra. Cristina Sánchez Hernández

Firmado P.O

María Pacheco Delgado

Jefe de Servicio de Laboratorio Clínico

Hospital Universitario de Fuenlabrada