

PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS (PPT) PARA EL CONTRATO DE SERVICIO INTEGRAL DE SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO PARA EL PROYECTO PI25/01998, A ADJUDICAR POR LA FUNDACIÓN PARA LA INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA DEL HOSPITAL GREGORIO MARAÑÓN, MEDIANTE PROCEDIMIENTO ABIERTO CON PLURALIDAD DE CRITERIOS.

EXPEDIENTE: FIBHGM PA 14-2026.

1. OBJETO DE LA CONTRATACIÓN:

Este contrato tiene por objeto la contratación del servicio integral de secuenciación de exoma completo (WES) para un volumen de hasta 600 muestras aprox. dentro del proyecto **PI25/01998**, cuyo Investigador Principal (IP) es el Dr. Luis Lopez, del Servicio de Farmacia del Hospital Gregorio Marañón. Dicho gasto se financiará con cargo al proyecto de investigación con expediente PI25/01998, con **financiación de la convocatoria de Proyectos de I+D+i en Salud (PI25), del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), y con cofinanciación de la Unión Europea.**

El alcance del servicio comprende el procesamiento integral de hasta 600 exomas aprox. de ADN genómico humano en los cuales se incluye la recepción de muestras de ADN genómico humano, incluyendo obligatoriamente las fases de preparación y control de calidad analítico, la preparación de librerías genómicas con incorporación de Identificadores Moleculares Únicos (UMIs), enriquecimiento del exoma completo mediante captura híbrida en solución masiva de alto rendimiento y alta cobertura, secuenciación masiva (NGS), análisis bioinformático y entrega de resultados.

La ejecución de este proyecto de investigación biomédica requiere la identificación de variantes genéticas a escala genómica para profundizar en el conocimiento de las bases moleculares de la patología estudiada y dar soporte a los **análisis farmacogenómicos del proyecto bioprEdilct**. El análisis de exomas mediante tecnología de nueva generación (NGS) constituye la metodología idónea, coste-eficiente e insustituible para alcanzar los objetivos científicos del proyecto comprometidos con la entidad financiadora (ISCIII).

2. ESPECIFICACIONES TÉCNICAS.

El listado de **tareas genéricas** a contratar serán las siguientes:

El servicio se ejecutará bajo estándares que garanticen la comparabilidad y reproducibilidad con las secuenciaciones previas del proyecto.

1) Recepción y control de calidad.

- Se recepcionará ADN genómico con una cantidad mínima recomendada: ~100 ng por muestra.
- Control de calidad:
 - Se realizará la cuantificación del material mediante métodos fluorimétricos o técnicas equivalentes de alta precisión.
 - Se evaluará la pureza.
 - Se evaluará la integridad.

2) Preparación de Librerías.

- Se generarán librerías con fragmentos cortos (short-insert libraries).
- Los adaptadores empleados serán totalmente compatibles con plataformas NGS de uso extendido.
- Se utilizará un sistema de Índices duales (dual indexing).
- Se incorporarán identificadores moleculares únicos (UMIs) o una solución funcionalmente equivalente.

3) Captura de exoma.

- Se realizará el enriquecimiento del exoma completo mediante técnicas de captura híbrida.
- La solución de captura deberá:
 - Cubrir el exoma humano completo de forma equivalente a diseños comerciales extendidos.
 - Se deberá incluir regiones codificantes y, en su caso, ADN mitocondrial o fracción equivalente.
 - Presentar eficiencia de captura y uniformidad comparables a estándares ampliamente utilizados.
 - El diseño ofrecerá una **cobertura, densidad de sondas y rendimiento equivalentes** a tecnologías ampliamente utilizadas en proyectos de secuenciación de exomas a gran escala.

4) Secuenciación.

- Se utilizará una Plataforma de secuenciación masiva de alto rendimiento.
- Requisitos mínimos obligatorios:
 - Las lecturas se realizarán bajo la modalidad de lectura pareada (paired-end).
 - La longitud de lectura será de aproximadamente 150 pb por extremo ($\pm$ variación técnica justificada).
 - El proceso incorporará secuenciación dual index.
 - Se garantizará una cobertura media $\geq 100X$.

Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

- Al menos el 90% de las regiones objetivo deberán alcanzar una cobertura mínima de 20X.

5) Procesamiento primario.

- Generación de datos con:
 - Se realizará el análisis de imagen y el lector de bases (base calling) mediante software validado.
 - Se generarán archivos en formato FASTQ que cumplan con los estándares de calidad.

6) Procesamiento Bioinformático.

El Pipeline será compatible con estándares internacionales y comparable al previamente utilizado:

- Se ejecutará un control de calidad de lecturas.
- Se realizará una eliminación de adaptadores.
- Las lecturas se alinearán contra la versión del genoma de referencia humano actualizado.
- Se procederá al marcado de duplicados (con aprovechamiento de UMIs si procede).
- Se aplicará una recalibración de calidad.
- Se realizará la llamada de variantes (SNVs e indels).

7) Requisitos de compatibilidad bioinformática.

El adjudicatario deberá garantizar:

- Los entregables se suministrarán en formatos estándar: FASTQ, BAM/CRAM, VCF.
- El adjudicatario garantizará que el flujo de trabajo (pipeline) sea totalmente reproducible por el equipo investigador.
- Se aportará la documentación de todos los parámetros empleados.
- Se aplicarán metodologías específicas para minimizar el efecto lote (batch effect) en el procesado.
- El diseño de los archivos permitirá realizar análisis conjuntos (joint calling) posteriores si procede.

Especificaciones Técnicas de obligado cumplimiento

- Las empresas deberán acreditar que disponen de las siguientes certificaciones: Certificaciones obligatorias: ISO 9001:2015, ISO 27001:2022, ISO 17025:2017.
- Experiencia en proyectos de secuenciación de exomas a gran escala.
- Capacidad de garantizar reproducibilidad técnica.

- Infraestructura de secuenciación de alto rendimiento.
- Disposición de un equipo de bioinformática con experiencia demostrable.
- Sistemas de calidad certificados o equivalentes.
- Se valorará participación en proyectos de investigación previos nacionales e internacionales.

Entregables y otras especificaciones:

- 1) Datos.
El adjudicatario deberá entregar, para cada una de las muestras procesadas, los siguientes archivos: FAST, BAM/CRAM, VCF, CNVs.
- 2) Informes: La entrega de datos deberá acompañarse de:
 - Un informe de control de calidad por cada muestra procesada.
 - De métricas de cobertura y uniformidad
 - Una descripción detallada del flujo de trabajo (pipeline).
- 3) Metadatos Obligatorios.
 - Se entregarán los parámetros de Secuenciación.
 - Se detallará la longitud de lectura real obtenida.
 - Se documentarán las versiones de software utilizadas.
 - Se especificará la versión de la referencia genómica utilizada.

3. PLAZO DE EJECUCIÓN.

Total: la vigencia del contrato comenzará al día siguiente de su formalización y tendrá una duración de DOS (2) años (24 meses), siendo el plazo máximo para realizar todos los trabajos.

Ejecución parcial por lotes: Las muestras se enviarán trimestralmente y se procesarán antes de 2 meses una vez se envíen.

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

Prórroga: se prevé la prórroga del servicio por periodos anuales con un plazo total de DOS (2) anualidades adicionales (24 meses).

La prórroga será obligatoria para el contratista, siempre que su preaviso (escrito o verbal) se produzca con, al menos, DOS (2) meses de antelación a la finalización del plazo de duración del contrato o de la prórroga en curso.

Al tratarse de un contrato sujeto a precios unitarios, la prórroga se destinará a garantizar la completa ejecución del objeto del contrato y el análisis de la totalidad de las muestras de la investigación.

Instituto de Investigación Sanitaria Gregorio Marañón

Cuando la prórroga fuese necesaria para su completa ejecución, esto no determinará un aumento de volumen de la prestación ni, por tanto, contraprestación superior, por lo que no afecta al valor estimado del contrato.

Duración máxima del contrato incluidas las prórrogas: El plazo máximo de duración será de CUARENTA Y OCHO (48) meses (4 años) a partir de la fecha del contrato.

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 8 de septiembre de 2026.

EL INVESTIGADOR PRINCIPAL (IP)

LOPEZ
FERNANDEZ
LUIS ANDRES -
08976117E

Firmado digitalmente
por LOPEZ FERNANDEZ
LUIS ANDRES -
08976117E
Fecha: 2026.09.08
13:15:35 +02'00'

Fdo: Luis Andrés López Fernández
Servicio de Farmacia
Hospital Gregorio Marañón
IP del proyecto PI25/01998

CONFORME:

EL ADJUDICATARIO

EL ÓRGANO DE CONTRATACIÓN