

Expte. A/SER-016184/2024

## PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS PARA LA CONTRATACIÓN DEL SERVICIO PARA LA REALIZACIÓN DE PRUEBAS GENÉTICAS POR PARTE DE UN LABORATORIO EXTERNO AL HOSPITAL UNIVERSITARIO DE MÓSTOLES

### 1. OBJETO DEL CONTRATO

#### 1. Definición

El objeto del presente pliego es definir las condiciones que han de regir en la contratación del Servicio de uno o varios laboratorios externos para la realización de aquellas pruebas genéticas de carácter especial que no pueden ser atendidas por los Servicios de Genética y Oncología del Hospital Universitario de Móstoles ni por las unidades correspondientes de otros hospitales del Servicio Madrileño de Salud, para un periodo de 24 meses, ya sea por cuestión de complejidad técnica, imposibilidad temporal o escasa frecuencia o escasa rentabilidad, resultando necesaria la realización del servicio integral por el laboratorio externo.

El servicio a contratar incluye la recogida de muestras, el transporte, el análisis de las mismas y la entrega de resultados en soporte informático.

En todo el proceso deberá quedar absolutamente garantizada según normativa vigente la cadena de custodia y confidencialidad de los datos de carácter personal y, específicamente, los sanitarios del paciente.

### 2. DESCRIPCIÓN DE LA PRESTACIÓN

A continuación, se detalla la relación de pruebas estimadas que se prevén contratar para su realización durante los años 2024, 2025 y 2026, estructuradas en cuatro lotes independientes.

Tanto la relación de las pruebas como la cantidad que se va a licitar se basan en datos estadísticos de pruebas que han sido solicitadas durante el último año, por lo tanto, el número previsto es una estimación de demanda por parte del hospital, que podrá variar en función de la demanda asistencial. Puede ocurrir que durante la vigencia del contrato dejen de demandarse determinadas pruebas, en el caso de que su realización sea asumida con medios propios del hospital.

LOTE nº	Nº Orden	DESCRIPCIÓN	Nº PRUEBAS 24 meses
1		<b>CGH ARRAYS</b>	
1	1	CGH ARRAY 180K	130
1	2	CGH ARRAY prenatal	20
		<b>TOTAL PRUEBAS LOTE 1</b>	<b>150</b>
2		<b>Secuenciación gen Único</b>	
2	3	gen grande/complejo	2
2	4	gen pequeño	8
		<b>TOTAL PRUEBAS LOTE 2</b>	<b>10</b>
3	5	<b>PCR mutación única/familiar conocida</b>	364
		<b>TOTAL PRUEBAS LOTE 3</b>	<b>364</b>
4	6	<b>Pruebas Genómicas para cáncer de mama precoz</b>	80
		<b>TOTAL PRUEBAS LOTE 4</b>	<b>80</b>

### LOTE 1: CGH ARRAYS

El aCGH (array de hibridación genómica comparada) se utiliza para detectar ganancias o pérdidas genómicas con una resolución de 10 a 100 veces mayor que el cariotipo, lo que incrementa la rentabilidad diagnóstica. Es la tecnología de elección para el estudio de TEA (trastorno del espectro autista), DI (discapacidad intelectual), TND (trastornos del neurodesarrollo) y síndromes polimalformativos así como en diagnóstico prenatal ante una malformación ecográfica.

La resolución y el enriquecimiento de sondas en determinadas regiones son factores a tener en cuenta en la indicación.

#### Nº DE ORDEN 1: CGH ARRAY 180K

Un aCGH 180K apropiado en casos de DI con o sin dismorfia y/o TEA. El diseño incluye una sonda cada 15Kb, con una resolución a lo largo del genoma de 100kb. Y la resolución enriquecida en regiones sindrómicas a 75Kb y a 15Kb en regiones críticas de autismo.

#### Nº DE ORDEN 2: CGH ARRAY PRENATAL

La resolución indicada en un aCGH para uso prenatal es 60k.

El aCGH prenatal debe estar dirigido a aquellas CNVs que, en el 100% de los casos, tienen una consecuencia clínica descrita (penetrancia completa). Esto evitará que el

clínico se encuentre con resultados sobre regiones de susceptibilidad (penetrancia incompleta, que no siempre se manifiestan como una consecuencia clínica), como las relacionadas con el autismo.

## **LOTE 2: Secuenciación gen Único**

### **Nº DE ORDEN 3: gen grande/complejo**

Se considera "gen grande" a aquel que tiene 12 o más exones y por tanto requiere más reacciones para su secuenciación completa. Y "gen complejo" a aquel que muestre pseudogenes en su secuencia y sea más compleja su secuenciación y su análisis.

### **Nº DE ORDEN 4: gen pequeño**

Se considera "gen pequeño" a aquel con menos de 12 exones y cuya secuenciación no tiene complejidad.

## **LOTE 3: PCR mutación única/familiar conocida**

### **Nº DE ORDEN 5**

La PCR es un método de amplificación de ADN extensamente utilizado en diversos protocolos de biología molecular.

Se utilizará en aquellos pacientes cuya patología estuviese asociada a una mutación concreta o a estudios en cascada familiar con la variante previamente identificada.

## **LOTE 4: PRUEBAS GENÓMICAS PARA CÁNCER DE MAMA PRECOZ**

### **Nº DE ORDEN 6:**

Las pruebas genómicas para la evaluación del riesgo de recaída en cáncer de mama precoz son técnicas que permiten establecer un nivel de riesgo de recaída en pacientes con cáncer de mama (riesgo bajo o alto) o una estimación continua del riesgo de recaída.

Se realizan sobre tejido tumoral fijado en parafina y están indicadas en mujeres con cáncer de mama con receptores hormonales positivos, sin expresión de Her2 y sin ganglios afectados o con 1-3 ganglios afectados por tumor.

Constituyen herramientas de soporte al médico en su decisión de qué tipo de tratamiento adyuvante (hormonoterapia con o sin quimioterapia) es el más indicado para la paciente en función de su riesgo de recaída.

Su principal ventaja consiste en evitar el uso de quimioterapia en pacientes que no van a obtener beneficio de ella, evitando también sus efectos secundarios, y en aplicar quimioterapia en aquellas pacientes con mayor riesgo de recidiva y con un mayor beneficio esperado del tratamiento con quimioterapia.

### 3. CARACTERÍSTICAS DEL SERVICIO

El servicio consistirá en la realización de las pruebas genéticas solicitadas por la Unidad de Genética y, para el lote 4, por el servicio de Oncología del Hospital Universitario de Móstoles, por la empresa adjudicataria, siendo por su cuenta la totalidad de los recursos y gastos, directos o indirectos, que sean necesarios para llevar a cabo el servicio contratado.

La solicitud de las pruebas y la entrega de los resultados se efectuarán por medios informáticos anonimizados y convenientemente codificados, a través de los sistemas de información del adjudicatario, avisando previamente por correo electrónico al servicio. La transferencia de datos y resultados deberán garantizar las normas de protección de datos de carácter personal cumpliendo con lo establecido en la Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales y su legislación complementaria y de desarrollo.

En los casos con relevancia clínica o si se detectaran anomalías que requiriesen intervención urgente, los resultados se remitirán por correo electrónico al peticionario, o bien, de forma verbal e inmediata.

En todo caso quedará constancia escrita del registro e informe emitido. El informe a su vez estará suscrito con identificación legible por el profesional que lo realice e incluirá sus datos de contacto por si se precisara realizar alguna consulta sobre la técnica realizada y/o los resultados de la misma.

### 4. RECOGIDA DE MUESTRAS Y ENTREGA DE RESULTADOS

La recogida de muestras será realizada en un plazo máximo de **24 horas** desde la recepción del aviso. El lugar de recogida será el Laboratorio de Genética (ubicado en la 1ª Planta del HUM), de lunes a viernes, en horario de 9 a 14 horas.

**Para el lote 4**, la recogida de las muestras será realizada en un plazo máximo de **24 horas** desde la recepción del aviso. El lugar de recogida será el Laboratorio de

Anatomía Patológica (ubicado en la 1ª Planta del HUM), de lunes a viernes, en horario de 9 a 14 horas.

La recogida, transporte y entrega de muestras y resultados será responsabilidad del adjudicatario/s, de conformidad con la legislación vigente en este tipo de transportes, responsabilizándose directamente y de forma íntegra, tanto de los gastos como de la cobertura de todos los riesgos que pudieran ocasionar dichos envíos, para lo cual será imprescindible que los licitadores aporten la documentación acreditativa del sistema a utilizar, así como de la cobertura del riesgo previsto, que resultará preceptivo. También será por cuenta del adjudicatario/s todo el material necesario para el tratamiento preanalítico y envío de muestras.

El transporte de las muestras se realizará en recipientes adecuados, resistentes a la filtración y golpes y cambios de presión y temperatura, con material absorbente en su interior y cierre hermético, conforme a la normativa nacional y comunitaria de aplicación, asegurando así la calidad analítica, la fiabilidad de los resultados y evitando los riesgos de contaminación de las muestras. Las condiciones de temperatura para su almacenamiento y transporte serán las adecuadas para garantizar la estabilidad de la muestra.

La empresa adjudicataria deberá aportar un sistema de notificación de los avisos de recogida de muestras que permita garantizar la trazabilidad del proceso.

Si a la recepción de la muestra en el laboratorio externo hubiera alguna circunstancia que dificultara la realización de la prueba, se deberá informar inmediatamente al laboratorio emisor.

## 5. MEDIOS HUMANOS Y TÉCNICOS

Tanto la dotación de recursos humanos como el laboratorio cumplirán los requisitos de U78 especificados en el RD 1277/2003 y en la Orden 2096/2006 para los laboratorios ubicados en la Comunidad de Madrid, u orden de desarrollo correspondiente para otra Comunidad Autónoma, así como los requisitos y regulaciones internacionales que resulten de aplicación para aquellos laboratorios situados fuera de España.

Los licitadores indicarán la plantilla de personal técnico y sanitario, consignando expresamente su titulación y experiencia tanto en la tecnología de las plataformas genómicas como en su contextualización clínica.

El laboratorio deberá disponer en su organización de un director de laboratorio y de al menos un facultativo experto en genómica, que deberá estar disponible para consultas de lunes a viernes, como mínimo de 9 a 15 horas, con sus datos de contacto disponibles para el laboratorio solicitante y que pueda comunicarse en idioma español, lo que se considera condición esencial del contrato.



El laboratorio dispondrá de todos los medios y accesorios suficientes para la realización de las pruebas solicitadas. Además, deberá tener instaurados controles de calidad (internos y externos):

- Pre-analíticos
- Analíticos
- Post-Analíticos

Los **estudios** se harán preferentemente a partir de muestra de sangre, pero deberán realizarse en otros tejidos si así se solicitara.

- Los estudios de **pruebas genómicas para evaluar el riesgo de recaída en cáncer de mama precoz** se realizarán sobre tejido tumoral fijado en parafina.
- Los **estudios prenatales** procedentes de amniocentesis o de biopsia corial no requerirán cultivo previo y se harán a partir de células sin cultivar.
- En caso de estudio prenatal a partir de muestras cultivadas en tubo, el despegado de las células lo hará la empresa adjudicataria.
- El estudio de contaminación materna en las muestras prenatales será a cargo del adjudicatario. En caso de que se confirme que hay contaminación materna y, por tanto, no se continúa con CGH array (<10% de muestras prenatales), el coste del estudio de contaminación materna lo asumirá la empresa adjudicataria.

## INFORMES

La empresa adjudicataria realizará el análisis e interpretación de los hallazgos, mediante informe que se enviará, relacionándolo con el fenotipo del paciente, a la Unidad de Genética. En el caso de **pruebas genómicas para evaluar el riesgo de recaída en cáncer de mama precoz**, el informe se enviará al Servicio de Oncología y de Anatomía Patológica.

- La nomenclatura de los informes se ajustará a las normas ISCN 2020 y a las de HGVS.
- Los resultados se comunicarán a la Unidad de Genética o al Servicio de Oncología y Anatomía Patológica vía informática, asegurando el cumplimiento de la normativa de seguridad y protección de datos.
- No se informarán los hallazgos incidentales si así lo hubiera especificado el paciente, notificándose al adjudicatario por parte del Laboratorio de Genética.
- Se informarán en anexo las variantes de significado incierto.
- No se informarán las variantes “benignas” ni “probablemente benignas”.

El **ADN** o **ARN** extraído de la muestra deberá conservarse al menos durante **5 años** y estar disponible por si se solicita la devolución del mismo.

A los efectos de este pliego se consideran días hábiles de lunes a viernes sin tener en cuenta los sábados, domingos y festivos, ya sean nacionales, locales (Móstoles) o pertenecientes a la Comunidad Autónoma de Madrid.

## 6. OTRAS CONDICIONES ESPECÍFICAS A LOS LOTES

### LOTE 1.- ARRAYS

Garantizar que el diseño minimiza las CNVs de significado incierto, especialmente en el Prenatal con menos del 0,5%. A partir de un 0,5% de VUS, el licitador asume el coste de los estudios de progenitores.

El CGH prenatal debe hacerse a partir de líquido amniótico o de vellosidades coriales.

El array prenatal debe estar dirigido a CNVs con consecuencia clínica descrita, penetrancia completa, evitando síndromes de susceptibilidad. El diseño del array debe dirigirse a genes cuya ganancia/pérdida está descrito que produce patología.

El informe de resultados debe contener interpretación clínica, CNVs encontradas, VUS, así como listado de genes/síndromes incluidos.

El tiempo de respuesta máximo para informe será de **7 días hábiles** para prenatal y **15 días hábiles** para el resto, considerando tiempo de respuesta desde que se recoge la muestra hasta que se recibe el informe.

### LOTE 2.- Secuenciación Gen Único

Independientemente de la técnica utilizada, se requiere 100% de cobertura con >20x, aplicando técnicas adicionales si fuera necesario para conseguirlo.

El tiempo máximo de respuesta para informe será de **7 días hábiles** para prenatal y **20 días hábiles** para el resto, considerando tiempo de respuesta desde que se recoge la muestra hasta que se emite el informe.

### LOTE 3.- PCR mutación única/familiar conocida

El tiempo máximo de respuesta para informe **20 días hábiles**, considerando tiempo de respuesta desde que se recoge la muestra hasta que se emite el informe. En estudios prenatales el tiempo de respuesta para informe será como máximo de **7 días hábiles**.

### LOTE 4.- Pruebas genómicas para cáncer de mama precoz.

Los resultados de los estudios realizados mostrarán de forma inequívoca la **categoría de riesgo** o el valor cuantitativo del riesgo estimado a la que corresponde el tumor, los porcentajes estimados de recaída y de supervivencia a 5 y 10 años y el beneficio esperable que se deriva de administrar sólo hormonoterapia y del beneficio que añadiría la administración de quimioterapia.

En caso de estudios inválidos por fallos atribuibles al laboratorio, los gastos ocasionados por la repetición del estudio correrán a cargo del laboratorio adjudicatario del servicio, que empleará todos los medios a su alcance para obtener el resultado en el menor tiempo posible, siendo deseable que en ese caso fuera inferior a 10 días hábiles.

El tiempo máximo de respuesta para informe será de **15 días hábiles**, considerando tiempo de respuesta desde que se recoge la muestra hasta que se recibe el informe.

RESPONSABLE DE SERVICIO  
DE GENÉTICA

Firmado digitalmente por: DIAZ DE BUSTAMANTE ZULUETA ARANZAZU  
Fecha: 2024 05 08 16:11

Aránzazu DÍAZ DE BUSTAMANTE ZULOETA

VºBº  
EL DIRECTOR GERENTE

Firmado digitalmente por: GALINDO GALLEGO MANUEL  
Fecha: 2024 05 09 12:08

Manuel GALINDO GALLEGO

JEFE DE SECCIÓN DE ONCOLOGÍA MÉDICA

Firmado digitalmente por: MARRUPE GONZALEZ DAVID  
Fecha: 2024 05 08 14:35

David MARRUPE GONZÁLEZ