

**FUNDACIÓ INSTITUT D'INVESTIGACIÓ EN CIÈNCIES DE LA SALUT GERMANS
TRIAS I PUJOL**

**PLEC DE PRESCRIPCIONS TÈCNIQUES
CONTRACTACIÓ HARMONITZADA FINANÇADA AMB FONS NEXT GENERATION
PROCEDIMENT OBERT**

**SERVEIS DE GENOTIPACIÓ D'ALT RENDIMENT PER AL DESCOBRIMENT DE LES BASES
GENÈTIQUES DE MALATIES HUMANES MITJANÇANT L'ÚS DE LA TECNOLOGIA "INFINIUM GSA
BEADCHIP (V3.0 O SUPERIOR)", PER AL PROJECTE D'INVESTIGACIÓ "GENOME PROFILING IN THE
GCAT COHORT, AN ELECTRONIC-HEALTH RECORD POPULATION BASED COHORT STUDY TO
IMPROVE PREVENTION, DIAGNOSIS, AND TREATMENT OF COMMON DISEASES USING PRSS:
GEPETO"**

NÚM. EXPEDIENT: 12533/2023

Finançat amb

1. OBJECTE DE CONTRACTACIÓ

L'Objecte del present procediment és la contractació dels serveis tècnics d'una empresa especialitzada en genotipació d'alt rendiment per al descobriment de les bases genètiques de malalties humanes mitjançant l'ús de la tecnologia "Infinium GSA BeadChip (v3.0 o superior)", per al projecte d'investigació "Genome Profiling in the GCAT cohort, an electronic-health record population based cohort study to improve prevention, diagnosis, and treatment of common diseases using PRSs: GEPETO ", d'acord amb el protocol que s'adjunta com Annex del Plec de Clàusules Administratives Particulars".

2. OBJECTIU DE L'ESTUDI

L'objectiu és demostrar la capacitat de classificar als individus de la població general segons unes puntuacions genètiques de tot el genoma basades amb el perfilat genètic de tot el genoma amb la combinació d'eines genètiques de baixa resolució (SNP-Array) i tècniques d'imputació *in silico*.

3. OBJECTIU DEL SERVEI

L'objectiu del servei és el de 1) generar un perfilat genètic complet del genoma de la cohort (20.000 mostres) mitjançant eines de baixa resolució 2) generar un *esquelet genètic* homogeni de marques genètiques (SNPs i indels) a través del genoma per realitzar imputació *in silico* mitjançant panells generalistes (e.g. TOPMED, HRC, etc) i 3) enriquir el perfilat genètic mitjançant marques genètiques rellevants clínica o poblacionalment.

Finançat amb



Financiado por
la Unión Europea
NextGenerationEU



Pla de Recuperació,
Transformació i Resiliència



Next Generation
Catalunya

4. FITES I OBJECTIUS A QUE ES CONTRIBUIRÀ AMB L'EXECUCIÓ DEL CONTRACTE. MECANISMES DE CONTROL DEL SEU COMPLIMENT

Amb l'execució del contracte, s'aconseguirà disposar per la recerca pública, de la major cohort poblacional espanyola amb una caracterització genètica completa. La profunda caracterització de marcadors genètics predictius permetrà assolir una estratificació del risc per la major part de les malalties cròniques comuns de la població en tots els individus de la cohort.

Per tal de assolir les fites i objectius, els gestors corresponents, de la cohort i dels laboratoris proveïdors dels serveis objecte de la present contractació, pactaran una sèrie de mecanismes de control per a la correcta progressió del procés. i) Un, logística de l'enviament de les mostres: es pactarà un calendari per l'enviament de les mostres de ADN de la cohort, especificant el número de enviaments, la quantitat de mostres per enviament i el format, compatible amb els mètodes de robòtica i altes capacitats empleats per els proveïdors del servei; ii) Dos, revisió '*peer-review*' del control de qualitat de les mostres per ambdues bandes; iii) Tres, reclutament del personal necessari per assegurar la entrega dels resultats en els terminis i condicions especificades, iv) Quart, designant un auditor extern per verificar el compliment dels protocols recomanats per la tecnologia "*Infinium GSA BeadChip* (v3.0 o superior).

5. CARACTERÍSTIQUES DEL PROJECTE

Fase de l'estudi: Recerca bàsica

Àrea Terapèutica: Epidemiologia genètica Humana

Indicació: Malalties cròniques, diagnòstic i pronòstic

6. CARACTERÍSTIQUES ESSENCIALS MÍNIMES EXIGIDES

Els serveis hauran d'incloure:

1. Reunió inicial a l'inici del projecte
2. Informes setmanals sobre el progrés del projecte
3. Reunió final de cada etapa (e.g disseny array, recepció de mostres, qualitat ADN de mostres, disseny experiment, resultats control, resultats finals)
4. Informe de qualitat tècnica del disseny final de *SNP-Array* customitzat
5. Realització de control de qualitat creuat amb mostres GCAT
6. Informe qualitatiu de resultats finals resumits per marcador i mostra
7. Reunió sota demanda en qualsevol moment del projecte
8. L'ús de *array* de Genotipació *Illumina Global Screening Array*, que permet la determinació simultània de 700.000 marcadors genètics distribuïts per tot el genoma, o array basat en tecnologia *Infinium* amb al menys aquest noms de marcadors enriquits amb contingut clínic.
9. Quantificació de mostres mitjançant mètodes fluorimètrics.

Finançat amb



Financiado por
la Unión Europea
NextGenerationEU



Pla de Recuperació,
Transformació i Resiliència



Next Generation
Catalunya

10. Genotipació automatitzat per tal de minimitzar els errors i garantir l'homogeneïtat de l'execució del projecte.
11. Utilització màxima de 1 microgram d'ADN, en una concentració no superior a 50 nanograms per microlitro.
12. Hauran de obtenir-se genotips reproduïbles al 98%, per un mínim de 95% de loci continguts a la plataforma, i de les mostres de l'estudi.
13. Els serveis contractats hauran de estar sempre coberts. El contractista proveirà el personal i material, per a garantir el seguiment de l'activitat i finalització del servei.

7. CONDICIONANTS

L'empresa adjudicatària, haurà de disposar d'experiència específica en el disseny de *arrays* de genotipació amb la tecnologia "*Infinium GSA BeadChip (v3.0 o superior)*".

Tanmateix, la tecnologia aplicada ha de ser prou flexible per permetre incorporar marcadors genètics validats en la població de referència Iberica-catalana, de forma flexible.

Finalment, és important que la empresa seleccionada pugui disposar de resultats de referència, pel contrast dels resultats, en poblacions de referència afins a la cohort **GCAT | Genomes for life**.

8. TERMINI D'EXECUCIÓ I GARANTIA

El termini d'execució per a la realització del projecte i entrega dels informes i dels resultats serà de 6 mesos (des de l'entrega de les mostres de l'ADN), excepte modificació acordada de serveis, d'acord amb el que s'estableix en el Plec de Clàusules Administratives Particulars, que determinarà el termini d'execució de la modificació.

De forma similar s'estableix un període de garantia de 6 mesos, en base a criteris d'anotació i interpretació dels resultats bruts (identificació de marcadors, al·lels, versió genoma identificada, disponibilitat i revisió de criteris de qualitat, avaluació de resultats discordants, etc...).

Finançat amb



Financiado por
la Unión Europea
NextGenerationEU



Pla de Recuperació,
Transformació i Resiliència



Next Generation
Catalunya