

ANNEX 16

Model oferta TÈCNICA

ANNEX 16- MODEL OFERTA TÈCNICA

					*Requeriment obligatori: temps de resposta igual o inferior i > 90% codis de prova realitzats en laboratori propi			Kit de captura d'exoma, si escau						
Codi Prova ICS	Categoria	PANEL·L DE GENS- Descripció de la prova	Quantitat	Temps de resposta mínim requerit	Temps de resposta (OFERTA)	Laboratori propi (SI/NO)	Laboratori subcontractat per la prova	Prova acreditada (SI/NO)	Programa de control de qualitat extern 2022-2023	Resultat satisfactori del programa de CQE (SI/NO)	Número d'estudis realitzats de cada prova 2023	Inclusió de RNAs no codificants associats a malaltia	Inclusió de regions no codificants associades a patologia humana	Obtenció de cobertures mitjanes al voltant de 100X
GN07611	PANEL·LS de >100 gens	Atàxies (Panell NGS)-cas índex-DNA sang	8	6 setmanes										
GN45211	PANEL·LS de >100 gens	Distròfies Retina (panell NGS)-cas índex-DNA sang	11	6 setmanes										
GN19011	PANEL·LS de >100 gens	Migranya hemiplègica (panell NGS)-seq. cas índex-DNA sang	5	6 setmanes										
GN15211	PANEL·LS de >100 gens	Obesitat mòrbida infanto-juvenil (panell NGS)-cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GE88711	PANEL·LS de >100 gens	Miopatia congènita (panell NGS)-cas índex-DNA sang	20	6 setmanes										
GT06311	PANEL·LS de >100 gens	Epilèpsia (panell NGS)-cas índex-DNA sang	75	6 setmanes										
GT06911	PANEL·LS de >100 gens	Neuropatia hereditària (Panell NGS)-cas índex-DNA sang	4	6 setmanes										
GN28711	PANEL·LS de <100 gens	Anèmia hemolítica no autoimmune (panell NGS)-índex-DNA sang	15	6 setmanes										
GN38811	PANEL·LS de <100 gens	Dèficit sacarassa (somaltasa [SI]) cas índex	6	6 setmanes										
GN23211	PANEL·LS de <100 gens	Dèficit de fibrinogen [FGA, FGB, FGG]-índex-DNA	2	6 setmanes										
GN23411	PANEL·LS de <100 gens	Dèficit de plasminogen [PLG]-cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GN37511	PANEL·LS de <100 gens	Distròfia cornea (panell NGS)-cas índex-DNA sang	4	6 setmanes										
GG40811	PANEL·LS de <100 gens	Dunnigan (panell NGS)-cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GN30318	PANEL·LS de <100 gens	Fallada medul·lar congènita (NGS)- índex mucBucal	4	6 setmanes										
GN30463	PANEL·LS de <100 gens	Fallada medul·lar congènita (NGS)- índex-Pèl	2	6 setmanes										
GN30511	PANEL·LS de <100 gens	Fallada medul·lar congènita (panell NGS)- índex	5	6 setmanes										
GE69811	PANEL·LS de <100 gens	FSHD2 [SMCHD1]-seq. cas índex-DNA sang	4	6 setmanes										
GG20311	PANEL·LS de <100 gens	LGMD (panell NGS)-seq. cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GG08711	PANEL·LS de <100 gens	M. Charcot-Marie-Tooth (axonal)	2	6 setmanes										
GE72311	PANEL·LS de <100 gens	Limfedema congènit -cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GE27411	PANEL·LS de <100 gens	Miastènia congènita (panell NGS)-cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GN33063	PANEL·LS de <100 gens	Neoplàsia hem. pred. germinal (NGS)-índex Pèl	9	6 setmanes										
GN32918	PANEL·LS de <100 gens	Neoplàsia hem.pred. germinal (NGS)-índex mucBucal	9	6 setmanes										
GN33111	PANEL·LS de <100 gens	Neoplàsia hematològica pred. germinal (NGS)-índex	4	6 setmanes										
GN45011	PANEL·LS de <100 gens	Porfiries (panell NGS)-cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
G44411	PANEL·LS de <100 gens	Smith-Magenis [RAI1]-seq. cas índex-DNA sang	2	6 setmanes										
GN36311	PANEL·LS de <100 gens	Trombocitopènia familiar (NGS)- índex- sang	3	6 setmanes										
GT05611	PANEL·LS de <100 gens	Distonia mioclònica (panell NGS)-cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GT05811	PANEL·LS de <100 gens	Distrofinopaties [DMD] -seq. cas índex-DNA sang	8	6 setmanes										
GT06511	PANEL·LS de <100 gens	Miotonia congènita (panell NGS)-cas índex-DNA sang	8	6 setmanes										
GT06711	PANEL·LS de <100 gens	Neuropatia de fibres petites (NGS) -cas índex-DNA sang	5	6 setmanes										
G40911	GEN ESPECÍFIC	Distonia hereditària progressiva [GCH1]-seq. cas índex-DNA sang	8	6 setmanes										
G33311	GEN ESPECÍFIC	Currarino [MNX1] (HLXB9)-seq. cas índex	6	6 setmanes										
GN02111	GEN ESPECÍFIC	Trimetilaminuria [FMO3]-cas índex	4	6 setmanes										

ANNEX 16- MODEL OFERTA TÈCNICA

					*Requeriment obligatori: temps de resposta igual o inferior i > 90% codis de prova realitzats en laboratori propi							Kit de captura d'exoma, si escau		
Codi Prova ICS	Categoria	PANELL DE GENS- Descripció de la prova	Quantitat	Temps de resposta mínim requerit	Temps de resposta (OFERTA)	Laboratori propi (SI/NO)	Laboratori subcontractat per la prova	Prova acreditada (SI/NO)	Programa de control de qualitat extern 2022-2023	Resultat satisfactori del programa de CQE (SI/NO)	Número d'estudis realitzats de cada prova 2023	Inclusió de RNAs no codificants associats a malaltia	Inclusió de regions no codificants associades a patologia humana	Obtenció de cobertures mitjanes al voltant de 100X
G45311	GEN ESPECÍFIC	Adenoma Hipofisari familiar [AIP]-cas index-DNA sang	3	6 setmanes										
G57411	GEN ESPECÍFIC	Lisencefalia [DCX]-seq. cas index-DNA sang	3	6 setmanes										
G62711	GEN ESPECÍFIC	PSP [MAPT]-seq. cas index-DNA sang	8	6 setmanes										
GE05111	GEN ESPECÍFIC	Coroiderèmia [CHM]-seq. cas index-DNA sang	3	6 setmanes										
GE27811	GEN ESPECÍFIC	OsteogèneSi imperfecta [FKBP10] cas índex	3	6 setmanes										
GE50611	GEN ESPECÍFIC	Lipodistrofia parcial adquirida [LMNB2] seq. índex	3	6 setmanes										
GE58385	GEN ESPECÍFIC	FHONDA [SLC38A8]-seq. cas índex-DNA sang	4	6 setmanes										
GG93411	GEN ESPECÍFIC	Pseudoxantoma elastic [ABCC6]-seq. cas índex-DNA sang	3	6 setmanes										
GN07211	GEN ESPECÍFIC	Dèficit de factor XI [F11]-seq cas índex-DNA sang	6	6 setmanes										
GT06211	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Epilèpsia (panell NGS)-cas familiar-DNA sang	21	6 setmanes										
GT06411	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Miotonia congènita (panell NGS)-cas familiar-DNA sang	10	6 setmanes										
GT05911	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Distrofinopaties [DMD]-cas familiar-DNA sang	7	6 setmanes										
GT06811	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Neuropatia hereditària (Panell NGS)-cas familiar-DNA sang	3	6 setmanes										
GE70311	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Exoma cas familiar-DNA sang	250	6 setmanes										
GN28511	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Anèmia hemolítica no autoimmune-seq. cas familiar-DNA sang	5	6 setmanes										
G95111	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Atàxia espàstica Charlevoix-Saguenay[SACS]familiar	3	6 setmanes										
G93611	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Antley-Bixler [FGFR2] estudi familiar	2	6 setmanes										
GN23311	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Dèficit de fibrinogen cas familiar-DNA sang	2	6 setmanes										
G53811	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Disostosis cleidocraneal [RUNX2] estudi familiar	3	6 setmanes										
G63211	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Paràlisi periò.hipocalièmica hipofosfat [SCN4A]fam	3	6 setmanes										
GE21011	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Distròfia corneal granular [TGFB1] cas familiar	3	6 setmanes										
GE27911	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Lipodistrofia parcial adquirida [LMNB2] familiar	3	6 setmanes										
GG21811	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	LGMD (panell NGS)-cas familiar-DNA sang	3	6 setmanes										
GE65311	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Miastènia congènita-cas familiar-DNA sang	3	6 setmanes										
GN05411	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Miopatia congènita (panell NGS)-cas familiar-DNA sang	8	6 setmanes										
GN45111	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Distròfies Retina (panell NGS)-cas familiar-DNA sang.	8	6 setmanes										
GN38911	ESTUDI VARIANTS FAMILIARS (Anàlisi de variants específiques SNVs / indel) *	Dèficit sacarassa isomaltasa [SI] cas familiar	3	6 setmanes										
GG73211	Estudi moleculars de grans reordenaments genètics (MLPA)	Sordesa neurosensorial [MLPA]-DNAsang	2	4 setmanes										
GE35211	Estudi moleculars de grans reordenaments genètics (MLPA)	Rubinstein-Taybi [CREBBP] (MLPA)	3	4 setmanes										
GE37611	Estudi moleculars de grans reordenaments genètics (MLPA)	Pendred, síndrome [SLC26A4] (MLPA)	3	4 setmanes										
GE72811	Estudi moleculars de grans reordenaments genètics (MLPA)	Pseudoxantoma elastic [ABCC6] (MLPA)-DNA sang	3	4 setmanes										
GN08711	Estudi moleculars de grans reordenaments genètics (MLPA)	Adenoma Hipofisari familiar [AIP] (MLPA)-cas índex	3	4 setmanes										
GT05711	Estudi moleculars de grans reordenaments genètics (MLPA)	Distrofinopaties [DMD] (MLPA)-DNA sang	23	4 setmanes										
GG20291	ESTUDIS PRENATALS VARIANTS FAMILIARS EN V.CORIÒNIQUES I/O LÍQUID AMNIÒTIC	Steinert-1 [DMPK]-prenatal-DNA V.corioniques (URGENT < 14d)**	3	2 setmanes										
GT06091	ESTUDIS PRENATALS VARIANTS FAMILIARS EN V.CORIÒNIQUES I/O LÍQUID AMNIÒTIC	Distrofinopaties [DMD]-prenatal-DNA V. Corioniques (URGENT < 14d)*	3	2 setmanes										
G09211	ESTUDI EXPANSIONS DE REPETICIONS DE NUCLEÒTIDS	Steinert-1 [DMPK] (estudi expansió)-DNA sang	100	4 setmanes										

ANNEX 16- MODEL OFERTA TÈCNICA

					*Requeriment obligatori: temps de resposta igual o inferior i > 90% codis de prova realitzats en laboratori propi							Kit de captura d'exoma, si escau		
Codi Prova ICS	Categoria	PANELL DE GENS- Descripció de la prova	Quantitat	Temps de resposta mínim requerit	Temps de resposta (OFERTA)	Laboratori propi (SI/NO)	Laboratori subcontractat per la prova	Prova acreditada (SI/NO)	Programa de control de qualitat extern 2022-2023	Resultat satisfactori del programa de CQE (SI/NO)	Número d'estudis realitzats de cada prova 2023	Inclusió de RNAs no codificants associats a malaltia	Inclusió de regions no codificants associades a patologia humana	Obtenció de cobertures mitjanes al voltant de 100X
G09311	ESTUDI EXPANSIONS DE REPETICIONS DE NUCLEÒTIDS	PROMM [ZNF9] (estudi expansió)-DNA sang	16	4 setmanes										
G09111	SOUTHERN BLOT / OPTICAL GENOME MAPPING	Landouzy-Dejerine-reordenament D4Z4 -(Southern blot) DNA sang	35	7 setmanes										
GT07011	SOUTHERN BLOT / OPTICAL GENOME MAPPING	FSHD- reordenament D4Z4 (Genoma òptic)-DNA sang	3	7 setmanes										
GN56611	SOUTHERN BLOT / OPTICAL GENOME MAPPING	Mapeig Òptic del genoma -DNA sang	3	7 setmanes										
GE56185	EXOMA	Exoma - seq cas índex-DNA sang	800	7 setmanes										
GN046DA	EXOMA	Exoma -seq. cas índex-DNA líquid amniòtic (URGENT < 21d)*	70	3 setmanes										
GN04591	EXOMA	Exoma -seq. cas índex-DNA vellositats coriòniques (URGENT < 21d)*	3	3 setmanes										
GN047BH	EXOMA	Exoma-seq. cas índex-DNA restes abortives	7	7 setmanes										
GT03211	EXOMA	Exoma trio-DNA sang	32	6 setmanes										
GN37211	EXOMA	Exoma sense informe-cas índex-DNA Sang	20	4 setmanes										
GE81411	EXOMA	Re-anàlisi de les dades obtingudes d'exoma clínic-cas índex-DNA sang	70	4 setmanes										
GN09511	EXOMA	Exoma cosegregació pares-DNA sang***	80	4 setmanes										
TOTAL PROVES:			1.915											