

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL.LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

PPT-SE.01/24

PLEC DE PRESCRIPCIONS TÈCNIQUES

**ACORD MARC PER AL SERVEI DE PROVES GENÈTIQUES
EN MOSTRES BIOLÒGIQUES SOL.LICITADES DES DELS
DIFERENTS LABORATORIS DE L'INSTITUT CATALÀ DE LA
SALUT (ICS).**

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

ÍNDEX

1. Licitació electrònica
2. Objecte de la contractació
3. Òrgan de contractació i centres sol·licitants de les proves analítiques
4. Normativa específica d'aplicació aplicable
 - 4.1 Els laboratoris clínics.
 - 4.2 Normativa sobre protecció de dades
 - 4.3 Normatives ISO de qualitat
 - 4.4 Normativa pel transport sanitari
5. Requeriments tècnics obligatoris dels serveis ofertats
 - 5.1 Requeriments de caràcter general
 - 5.2 Requeriments dels Sistemes d'informació
 - 5.3 Requeriments d'obligat compliment específics per les proves de genètica
 - 5.3.1 Especificitats per les proves genètiques realitzades per tècniques de Seqüenciació Nova Generació
 - 5.3.2 Altres proves genètiques
 - 5.3.2.1 Anàlisi de variants específiques (SNVs o petits indels)
 - 5.3.2.2 Estudi moleculars de grans reordenaments genètics
 - 5.3.2.3 Estudi d'expansions de repeticions de nucleòtids
 - 5.3.2.4 Genoma òptic
6. Oferta tècnica
 - 6.1 Model d'oferta tècnica objectiva - Documentació a presentar en el sobre 2
 - 6.2 Oferta tècnica criteris sotmesos a judici de valor - Documentació a presentar en sobre 2 bis
7. Oferta econòmica
 - 7.1 Import de licitació
 - 7.2 Model d'oferta econòmica - Documentació a presentar en el sobre 3
8. Facturació electrònica

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

PPT-SE.01/24

1. Licitació Electrònica

Tal i com s'especifica a la clàusula 15 del Plec de clàusules administratives particulars que regeix la present licitació, les ofertes s'hauran de presentar mitjançant l'aplicació de "Sobre Digital" accessible a l'espai virtual d'aquesta licitació, a l'adreça web següent:

<https://contractaciopublica.gencat.cat/perfil/ics>

En la presentació de les ofertes tècniques i econòmiques mitjançant l'eina Sobre Digital, les empreses hauran de signar el document "resum" de les seves ofertes, amb signatura electrònica avançada basada en un certificat qualificat o reconegut; amb la signatura del qual s'entén signada la totalitat de l'oferta, atès que aquest document conté les empremtes electròniques de tots els documents que la componen. Aquesta modalitat de signatura es detalla a la clàusula 12 del plec de clàusules administratives, a l'apartat Certificat digitals. Es pot obtenir més informació a l'eina de consulta.

<http://tlbrowser.tsl.website/tools/>

2. Objecte de la contractació

L'objecte de la contractació és l'acord marc per al servei de proves genètiques en mostres biològiques sol·licitades des dels diferents laboratoris de l'Institut Català de la Salut (ICS) i que no poden ser realitzades en els propis laboratoris en l'actualitat.

A efectes del contracte, s'entén com a prova genètica el conjunt de processos necessaris per produir un resultat final corresponent a les proves incloses en el pla de necessitats.

Inclou tot el procés des de la recollida de mostres als nostres laboratoris fins a la entrega dels resultats, inclòs l'extracció de DNA.

A l'annex 2 del PCAP, s'hi relaciona el llistat de proves amb codi catàleg ICS i les quantitats de proves previstes a sol·licitar en el període d'un any, pel conjunt de laboratoris de l'ICS i que han estat extretes a partir de les necessitats expressades pels territoris.

Les quantitats són estimatives, s'han calculat en funció de l'activitat **ANUAL**, això no pressuposa que es demanin totes les proves, ni exactament en la quantitat indicada. S'han de preveure canvis en la mesura que es vagin internalitzant proves en els propis laboratoris de l'ICS o hi hagi noves necessitats.

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

Els codis van lligats a una descripció que en alguns dels casos expliciten la tecnologia sol·licitada. L'oferta ha de recollir i donar resposta a aquestes indicacions.

En cas que es produeixi una variació en les quantitats sol·licitades, les empreses adjudicatàries no tindran dret a percebre cap indemnització per la variació.

3. Òrgan de contractació i centres sol·licitants de les proves analítiques

L'òrgan de contractació és el director gerent de l'Institut Català de la Salut. Els centres sol·licitants de les proves analítiques objecte del contracte són els que consten a l'annex 1 del PCAP.

4. Normativa específica d'aplicació

4.1 Els laboratoris clínics.

Decret 166/2000, de 9 de maig pel qual s'estableixen el procediment específic d'autorització administrativa dels laboratoris clínics i les normes reguladores de les activitats que s'hi realitzen (DOC núm. 3136 el 22 de maig de 200)

Els centres que es presentin a la licitació hauran d'estar degudament autoritzats d'acord amb l'article 5.1 lletra b) del Decret 169/1996 de 23 de maig, pel qual es regula l'establiment dels convenis i contractes de gestió de serveis sanitaris en l'àmbit del Servei Català de la Salut (DOGC núm. 2211, de 29.05.1996), i segons la legislació i normativa posteriors de centres, serveis o establiments sanitaris que els sigui aplicable.

Els licitadors hauran de presentar el corresponent document acreditatiu de l'acompliment de tots aquests punts (estar Registrat com a centre al Departament de Salut, estàndards de qualitat aprovats, etc.) en el sobre 2.

L'ICS té la potestat d'establir els mecanismes d'inspecció i auditoria adients per a avaluar el compliment d'aquests requisits i, amb caràcter general, de la qualitat de les prestacions realitzades pels adjudicataris d'aquest concurs.

4.2 Normativa sobre protecció de dades.

El proveïdor haurà de garantir la confidencialitat de tot el procés i el compliment de la Llei 21/2000 de 29 de desembre, sobre els drets d'informació concernent a la salut a l'autonomia del pacient i la documentació clínica i la LPOD modificada per la Llei 16/2010, de 3 de juny i la Llei 2/2024, del 6 de febrer.

4.3 Normatives ISO de qualitat.

La oferta tècnica haurà d'incorporar la corresponent copia de les següents certificacions sobre la normativa ISO.

El licitador haurà de disposar de les certificacions ISO:

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

- ISO 9001.
- ISO 15189 (Es requereix un 80% del total de les proves licitades). Es valorarà fins al 100% de les proves licitades).

4.4 Normativa pel transport sanitari.

- Guia OMS sobre la reglamentació relativa al Transport de substàncies infeccioses, 2021-2022
- Acord Europeu sobre Transport Internacional de Mercaderies Perilloses per Carretera (ADR - 2023). L'ADR s'aplica també en el transport interior en la UE-25 per raó de la Directiva 2008/68/CE.
- Llei 16/1987 del 30 de juliol, d'ordenació dels transports terrestres i el seu desplegament reglamentari.
- Llei 29/2003 del 8 d'octubre, sobre millora de les condicions de competència i seguretat en el mercat de transport per carretera, per la qual es modifica, parcialment, la Llei 16/1987, del 30 de juliol, d'ordenació dels transports terrestres.
- Llei 15/2009, de l'11 de novembre, sobre el contracte de transport terrestre de mercaderies.
- Llei 24/1998, del 13 de juliol, del Servei Postal Universal i de Liberalització dels Serveis Postals i posteriors modificacions incloent la Llei 43/2010 de 30 de desembre del Servei Postal Universal i dels drets dels usuaris i del mercat postal.
- RD 551/2006, de 5 de maig, pel qual es regulen les operacions de transport de mercaderies perilloses per carretera en territori espanyol.
- Reial Decret 1211/1990 Reglament de la Llei d'Ordenació dels Transports Terrestres.
- Llei 31/1995, del 8 de novembre, de prevenció de riscos laborals.
- RD 1215/1997, del 18 de juliol, pel qual s'estableixen les disposicions mínimes de seguretat i salut per a la utilització pels treballadors dels equips de treball.
- RD 664/1997, del 12 de maig, sobre la protecció dels treballadors contra els riscos relacionats amb l'exposició a agents biològics durant el treball.
- Dins de l'àmbit sanitari, la Direcció General de Recursos Sanitaris del Departament de Salut marca les pautes sobre les condicions adequades pel transport de les mostres de diagnòstic en el seu document "Requisits del transport de mostres de diagnòstic per garantir l'estabilitat de les seves propietats biològiques" i que es d'obligat compliment per al contractista.

https://scientiasalut.gencat.cat/bitstream/handle/11351/4667/requisits_trans

PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS). CS/CC00/1101405033/25/AMUP	Plec de prescripcions tècniques
	PPT-SE.01/24

[port_mostres_diagnostic_garantir_estabilitat_propietats_biologiques_2003.pdf?sequence=1&isAllowed=yv](#)

Els embalatges emprats també han d'acomplir la mateixa normativa.

El licitador haurà de disposar de la normativa ISO 9001 per el transport de mostres biològiques.

5. Requeriments tècnics obligatoris dels serveis ofertats.

5.1 Requeriments de caràcter general

- Un mínim del 90% del llistat de proves que consten en el Pla de necessitats s'han de realitzar en les instal·lacions pròpies del laboratori. Les proves objecte de subcontractació representaran un màxim del 10 % . S'haurà d'indicar a quins laboratoris es subcontracta i comunicar els canvis amb suficient antelació als laboratoris sol·licitants i al Centre Corporatiu. Emplenar l'annex B.
- Els laboratoris subcontractats hauran també de complir tots els requisits del punt 5: normativa específica d'aplicació.
- Les prestacions hauran de realitzar-se en un espai de treball degudament equipat. Especialment, l'adjudicatari assumeix tota i qualsevol responsabilitat pels danys i perjudicis que poguessin derivar-se del Servei.
- El servei ha de quedar garantit de forma que els possibles errors tècnics produïts durant l'obtenció dels resultats seran subsanats per part del proveïdor sense cost addicional.
- L'aportació dels mitjans físics de transport serà a càrrec de l'empresa adjudicatària, així com el seu manteniment en condicions d'higiene (neteja). Es sol·licita que el material de transport sigui apilable.
- El laboratori adjudicatari es comprometrà a proporcionar tota la informació necessària sobre la preparació dels pacients i de les mostres, així com totes les dades relatives a la metodologia utilitzada i condicions de trasllat de les mostres.
- En cas de **reetiquetació** de la mostra, aquesta es realitzarà en les instal·lacions del proveïdor

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

- Servei de **valisa diària**, adequat a les necessitats de cada laboratori sol·licitant.
- Comunicació als centres, de les incidències pre-analítiques abans de les 24 hores.
- En cas que per circumstàncies diverses l'adjudicatari no pogués realitzar les proves objectes d'aquest contracte, ho haurà de comunicar als laboratoris sol·licitants i al Centre Corporatiu de l'ICS, en un període inferior a 15 dies.
- El proveïdor haurà de facilitar a cada laboratori mensualment el llistat de l'activitat realitzada, amb els preus de l'oferta adjudicada i lligats a la codificació del catàleg de l'ICS (codi i descripció del catàleg ICS), tant per les proves que consten en l'actual pla de necessitats com en possibles futures incorporacions.
- S'informarà de qualsevol modificació produïda en les determinacions analítiques que puguin implicar una modificació dels resultats, unitats i valors de referència.

5.2 Requeriments dels Sistemes d'informació

○ **Connectivitat amb el Sistema Informàtic de cada laboratori**

Es requereix connexió bidireccional amb el SIL dels laboratoris de l'ICS. L'adjudicatari s'ha de fer càrrec de la integració amb el SIL corporatiu actual, Modulab de Werfen, instal·lat en tots els laboratoris clínics de l'ICS, durant la vigència del primer any de contracte. L'empresa adjudicatària haurà de coordinar-se amb el proveïdor del SIL i assumir el cost de les connexions i/o desenvolupaments dels drivers necessaris.

La connectivitat es realitzarà des de l'inici de la prestació del servei, tanmateix l'adjudicatari es farà càrrec de la integració si durant la vigència del contracte es produeix canvi de proveïdor de SIL. El canvi es coordinarà seguint les instruccions del centre.

La integració entre el sistema d'informació de l'adjudicatari i el sistema d'informació dels laboratoris de l'ICS ha de complir els següents requeriments:

- Enviament de proves sol·licitades i dels demogràfics necessaris des del SIL del laboratori clínic a SI de l'adjudicatari.

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

- Enviament de resultats i/o informes (PDF) des del SI de l'adjudicatari al SIL del laboratori clínic.
- Les incidències en el traspàs de resultats hauran de ser resoltes per l'adjudicatari, amb medis propis o subcontractats. A efectes de temps de resposta, no es considerarà rebut un resultat fins que aquest no s'hagi integrat en el SIL.
- La integració s'ha d'adaptar als requeriments tècnics definits per la direcció de sistemes d'informació corporativa i/o les sots direccions de TIC de cada centre.
- El protocol de comunicació ha de garantir la traçabilitat de les sol·licituds i dels resultats atenent a les directrius establertes per les sots direccions TIC de cada centre.
- Totes les crides a Webservices entre els diferents sistemes han de realitzar-se de forma segura (utilitzant certificats SSL/TLS) i autenticació WSS.
- En cas que una crida a Webservice doni error o timeouts, la aplicació ha de reintentar la connexió almenys 1 cop
- Es recomana el protocol de comunicació HL7.

Sistema d'informació de l'adjudicatari

L'adjudicatari ha de disposar d'una aplicació o sistema d'informació per a la consulta de sol·licituds i de resultats, al qual ha de tenir accés permanent el personal de laboratori definit.

Els resultats relacionats amb les sol·licituds del laboratori clínic han d'emmagatzemar-se i estar sempre disponibles al SI de l'adjudicatari per a la seva consulta per part del personal del laboratori clínic. L'empresa adjudicatària haurà de definir els circuits per a la sol·licitud de correctius i evolutius de l'aplicació o sistema d'informació per part del Centre, així com el seu seguiment i incorporació en les actualitzacions.

També haurà de definir el circuit de notificacions de novetats de les actualitzacions i fer-se càrrec de la formació si escau.

En la oferta s'ha d'incloure un pla de formació en l'ús del sistema d'informació de l'adjudicatari per als usuaris finals, així com la documentació associada.

L'empresa adjudicatària haurà d'oferir un servei tècnic especialitzat per tal de garantir el correcte funcionament de tot el software (integracions i aplicacions)

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

explicats als punts anteriors. Haurà de ser diària de forma telemàtica i/o telefònica en horari de treball (08:00h-20:00h).

L'empresa adjudicatària ha de proposar un pla de contingència en el cas de manca de funcionament del software (integracions i aplicacions) explicats als punts anteriors.

5.3 Requeriments d'obligat compliment específics per les proves de genètica

- L'adjudicatari es farà responsable de la qualitat tècnica del servei prestat (procediments de manipulació de mostres biològiques, control de qualitat entre altres) i de la seva adequació als mètodes i sistemes establerts en els corresponents manuals de procediments, així com a les prescripcions del present plec.
- L'adjudicatari, en el cas que es requereixi, haurà de realitzar l'extracció de DNA dels diferents tipus de mostres pels estudis genètics (sang, mucosa bucal, saliva, orina, líquid amniòtic, vellositat corial, teixits, moll d'os, fol·licle pilós, fibroblastes de cultius, entre d'altres).
- L'adjudicatari es compromet a un temps de resposta igual o inferior al que consta en el pla de necessitats, per a cadascuna de les proves. Aquest es detallarà en l'annex 2 del PCAP.
- Es facilitarà una persona de contacte i horari per consultes de tipus administratiu, així com persona de contacte i horari per les consultes de tipus tècnic a més de les dades de disponibilitat i accessibilitat del facultatiu responsable, amb un màxim de temps de resposta de 48 hores.
- L'adjudicatari es farà càrrec de la custòdia del sobrant de la mostra d'acord a la normativa vigent i del retorn al centre peticionari en el cas que aquest ho sol·liciti.
- Els informes hauran de presentar-se en català/castellà i s'integraran els informes de resultats en el SIL dels diferents laboratoris objecte d'aquesta licitació.
- Els estudis sol·licitats com urgents hauran de tenir un temps de resposta inferior a 21 dies naturals.
- Es requeriran solucions d'emmagatzematge i anàlisi, tot i així va a càrrec de l'adjudicatari que suposarà la creació i manteniment d'un fitxer històric amb les peticions i resultats obtinguts que en qualsevol moment pot ser requerit

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

pels laboratoris objectes d'aquesta licitació. El termini mínim de conservació de les dades registrades serà de 5 anys.

- La propietat de totes les dades obtingudes dels pacients estudiats serà de l'Institut Català de la Salut, no podent utilitzar-se per l'adjudicatari sense el seu permís exprés.

5.3.1 Especificitats per les proves genètiques realitzades per tècniques de Seqüenciació Nova Generació (en endavant NGS):

- Serà necessari adjuntar la relació dels serveis prestats, número i tipus de mostres analitzades i entitat sol·licitant/s en l'exercici 2023.
- El servei objecte del contracte ha de complir totes les característiques tècniques necessàries per portar a terme amb èxit i eficàcia els estudis de NGS per als que es requereixi una gran cobertura i profunditat de seqüenciació. L'adjudicatari és responsable de la bona qualitat del servei, en concret en la preparació de llibreries, seqüenciació massiva i anàlisis bioinformàtic dels resultats. L'empresa adjudicatària haurà d'encarregar-se de fer els estudis de NGS inclosa la seqüenciació d'exomes complets en les seves instal·lacions, aquest servei no podrà ser subcontractat.
- Per a cada prova detallada en el pla de necessitats cal estudiar tots els gens del panell indicats.
- Els estudis de NGS (panells de gens i exomes) han d'haver estat validats d'acord a les recomanacions de la European Society of Human Genetics (ESHG).
- En els estudis de panells de NGS haurà d'especificar-se el disseny del panell i si s'ha fet per captura o amplicons i el llistat de gens analitzats. En el cas de fer servir un panell comercial haurà d'indicar-se el nom i número de referència del kit i la casa comercial de preparació de llibreries així com el seqüenciador utilitzat. Es podrà fer servir l'aproximació metodologia de captura d'exoma quan es sol·liciti un panell de gens. En aquest cas s'ha de confirmar que la cobertura dels gens del panell es adequada i a més s'ha d'informar als centres sol·licitants que per fer aquest panell es fa servir aquesta aproximació.
- En el cas de la presència dels pseudogens en els gens del panell caldrà fer l'estratègia adequada pel seu correcte anàlisi.

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

- En cas de variants patogèniques intròniques conegudes hauran d'estar cobertes pels panells.
- Referent a la cobertura de les tècniques de NGS quan s'aplica a un panell de gens, es requereix un número de lectures superior a 20X per totes regions d'interès dels gens inclosos en el panell (100% de representativitat de totes les regions d'interès). Les regions d'interès amb una cobertura inferior a 20X han de ser estudiades mitjançant seqüenciació Sanger.
- S'entén per exoma aquella tècnica que amplifica els més de 20.000 gens coneguts. Les especificacions tècniques de la seqüenciació d'exomes a realitzar són els següents:
 - ✓ *El kit de captura utilitzat per a la seqüenciació d'exoma haurà d'incloure la totalitat de les regions codificants del genoma (incloent gens no associats a malaltia en l'actualitat) i regions intròniques flanquejants, amb un mínim de 45MB. El mètode utilitzat ha de tenir la possibilitat de completar la captura amb un enriquiment per DNA mitocondrial. Aquestes captures es podran modificar, d'acord amb l'ICS quan existeixin millores tècniques que ho justifiquin. Es valorarà positivament la inclusió en el kit de captura de RNAs no codificants associats a malaltia, així com de regions no codificants on s'hagin descrit variants associades a patologia humana.*
 - ✓ *Especificacions qualitat tècnica exomes: Cobertura mitjana mínima 50X; es valorarà positivament l'obtenció de cobertures mitjanes al voltant de 100X. DP20 mínim: 95% (Cobertura mínima del 95% de les bases amb DP20). Q30: 90%*
- L'anàlisi de l'exoma es farà d'acord a la informació aportada d'HPOs i gens candidats. En el cas que es sol·liciti s'ampliarà a exoma complert. També s'indicarà si es volen conèixer les troballes secundaries d'acord a les recomanacions de l'ACMG.
- En el preu del panell NGS o exoma està inclosa la comprovació per Sanger de les variants classificades com patogèniques o probablement patogèniques segons criteris ACMG. Es requerirà l'oferta de comprovació de variants mitjançant MLPA o altres tècniques, en el cas de possibles CNVs, així com l'estudi de familiars de primer grau.
- L'informe es farà d'acord amb les recomanacions de la ESHG (2022 EJHG-2022, Recommendations for reporting results of diagnostic genomic testing , PMID: 35361922), hauran de constar la tècnica emprada, en el cas de que sigui per panells de NGS els gens estudiats, els canvis trobats (possibles responsables de patologia) i bibliografia relacionada amb les variants

PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGiques
SOL.LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

patogèniques identificades. En l'informe s'indicaran els criteris de classificació de les variants seguint les recomanacions de ClinGen i/o ACMG o en el cas que estiguin disponibles, guies específiques de gens i o patologies.

- L'adjudicatari ha de facilitar una plataforma que permeti el maneig, processament, visualització, interpretació i emmagatzematge de dades de seqüenciació massiva (NGS). Ha d'incloure la possibilitat d'accés concurrent de varis usuaris connectats a la plataforma. Aquesta plataforma d'anàlisi de les dades i d'emmagatzematge: ha d'incloure la possibilitat de descàrrega dels fitxers fastq, bam i vcf, així com detecció de SNVs, petites indels i CNVs i ha de permetre la descarrega massiva de les dades obtingudes en el repositori que indiqui l'ICS durant la vigència del contracte, havent d'estar garantida la privacitat de les dades clíniques. Ha d'incloure la possibilitat de filtrar per panells virtuals predefinits, panell a demanda de l'usuari, gens concrets i HPOs. Ha de facilitar informació relativa a la variant, qualitat i profunditat de lectura, així com mètriques de qualitat de la mostra, cobertura real de la carrera i cobertura dels gens seleccionats. La plataforma d'anàlisi ha d'incloure la informació relativa a: base de dades poblacionals actualitzades (gnomAD), base de dades de freqüència pròpia, malaltia associada al gen, mode d'herència associat, mètriques del gen (pLI, z-score), anotació de la variant sobre el transcrit MANE, predictors *in silico* de l'impacte de variants missense (com per exemple, REVEL, CADD, alphaMissense) i de splicing (com per exemple, SpliceAi, Pangolin), variants prèviament descrites com a patogèniques a ClinVar o a altres bases de dades, informació relativa a HPOs i gens associats, i la possibilitat de filtrar i prioritzar les variants segons aquests criteris. Ha d'incloure també la possibilitat de classificar les variants en una base de dades de variants curades que s'actualitzi automàticament amb l'addició de noves variants per part de l'usuari i possibilitat de descarregar la base de dades de variants obtingudes. S'ha de poder visualitzar els arxius d'alineament mitjançant IGV o similar. Es valorarà positivament la integració d'eines d'intel·ligència artificial per a la priorització de variants, així com de bases de dades curades pròpies sobre l'associació de gens amb malalties. Es valorarà positivament que la plataforma contingui un mode de realització d'informes.

També s'ofertarà la prova d'exoma sense informe, en que la part tècnica així com la pujada de les dades de seqüenciació obtingudes a la plataforma serà responsabilitat de l'empresa adjudicatària i l'anàlisi i informe el faran els facultatius dels laboratoris de l'ICS.

La despesa de les validacions de les variants trobades per NGS hauran d'estar incloses en el cost de la prova NGS. La confirmació de les variants patogèniques i probablement patogèniques de petits indels es farà per seqüenciació Sanger. La confirmació de CNVs es farà per una tècnica alternativa, mitjançant MLPA, array o PCR digital.

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

En el cas de la prova d'exoma les variants trobades en el cas índex, s'estudiaran en els progenitors sense cost addicional.

5.3.2 Altres proves genètiques

5.3.2.1 Anàlisi de variants específiques (SNVs o petits indels)

Detecció de variants concretes per seqüenciació Sanger, SNVs o petits indels, per estudis directes.

5.3.2.2 Estudi moleculars de grans reordenaments genètics.

Es realitzarà la tècnica de MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) en estudis de variacions de número de còpies (CNVs).

5.3.2.3 Estudi d'expansions de repeticions de nucleòtids

Detecció d'expansions o contraccions de seqüències repetitives de nucleòtids per TP-PCR (Triplet repeat Primed-PCR) o metodologia similar, per malalties en que la seva base molecular sigui aquesta, o en les que aquesta base molecular sigui una de les causes de la patologia.

5.3.2.4 Genoma òptic

Detecció de reordenaments, duplicacions, translocacions, delecions i altres alteracions cromosòmiques mitjançant el mapeig òptic del genoma (OMG), tècnica d'anàlisi citogenètica, que permet estudiar fragments molt grans d'ADN i elaborar un mapa de les molècules que el formen per detectar-hi alteracions. Aquesta tècnica es aplicable al diagnòstic de la distròfia muscular facioescapulohumeral (FSHD) per reordenaments de D4Z4 i altres reordenaments.

6. Oferta tècnica

La valoració tècnica es durà a terme en aplicació dels criteris tècnics especificats en l'annex 4 del PCAP en els que hi ha :

- En el punt 6.1 la valoració tècnica dels requeriments obligatoris i dels criteris de valoració objectiva que s'ha de presentar **en el sobre 2**
- En el punt 6.2. la valoració tècnica de criteris subjectes a judici de valor que s'ha de presentar **en el sobre 2 bis**

6.1 Model d'oferta tècnica objectiva - Documentació a presentar en el sobre 2

Les empreses licitadores hauran d'incloure en la seva oferta :

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

- ✓ Document que acrediti que la empresa ha treballat en seqüenciació NGS i d'exomes (mínim 8 anys d'experiència)
- ✓ Informació de les certificacions, d'acreditacions, homologacions o normalitzacions emeses tant per Organismes Oficials com per organitzacions independents, que verifiquin oficialment la qualitat del Laboratori.
- ✓ Informació del sistema de qualitat implantat en la seva empresa, en els diferents processos: Pre-analític, Analític, Post- analític. Aquestes dades es referiran tant als controls de qualitat interns com als externs.
- ✓ Aquella documentació requerida com obligatòria i no mencionada en els apartats anteriors.

Recordem que els licitadors hauran de presentar l'oferta a la totalitat de les proves i omplir també el model d'oferta tècnica que s'adjunta en l'annex 16 del PCAP.

En l'annex caldrà complimentar les següents dades :

- Les proves acreditades amb ISO 15189 (cal indicar SI/NO)
- La cartera pròpia de serveis. L'adjudicatari ha de donar resposta al menys al 90% de les proves en el seu propi laboratori, amb possibilitat de subcontractar el 10% restant.
- Informació de l'activitat realitzada durant l'exercici 2023, per a cada prova del pla de necessitats.
- Els resultats satisfactoris obtinguts en els programes de control de qualitat extern per a cada prova durant l'exercici 2023, en el cas de que no estiguin disponibles les dades de 2023, es presentaran les del 2022.
- El temps d'entrega de resultats per a cada prova, que en cap cas pot superar el màxim.
- ✓ Es presentarà en format digital compatible tal i com s'estableix en el punt 1 d'aquest Plec de prescripcions tècniques.

6.2 Oferta tècnica criteris sotmesos a judici de valor – Documentació a presentar en sobre 2 bis

Caldrà preparar una memòria amb un màxim de 30 fulls amb el ordre dels criteris sotmesos a judici de valor i que ha de contenir la documentació necessària per avaluar

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

les ofertes d'acord amb els criteris establerts. S'haurà de facilitar l'accés a la plataforma que permeti el maneig, processament, visualització, interpretació i emmagatzematge de dades de seqüenciació massiva per la seva valoració **mitjançant una demostració de la plataforma, tal i com s'indica a l'annex 5 del PCAP.**

A més, els licitadors hauran de presentar un projecte tècnic d'execució de màxim 30 fulles que reculli els aspectes relatius a la prestació dels serveis així com una descripció exhaustiva del següents apartats:

- Manual d'obtenció de mostres.
- Sistemàtica de conservació, recollida i transport de mostres, així com les condicions en que es farà.
- Sistemàtica de lliurament de resultats:
 - o Model d'informe de les categories de proves que consten en el pla de necessitats. Es valorarà la claretat, rigor, utilitat, en forma i contingut de la informació que aporta.
 - o Possibilitat d'informes addicionals i consultes específiques sota demanda. Accessibilitat per a consultes amb el facultatiu responsable de la prova (telèfon i email).
- Memòria tècnica de les instal·lacions es les que es descriu l'espai físic del laboratori especificant les diferents àrees:
 - Administrativa.
 - Obtenció d'espècimens i recepció de mostres
 - Àrees tècniques
 - Àrea de processament
 - Àrea de neteja i eliminació de residus.
 - Àrea de transcripció i validació de resultats
 - Àrea de emmagatzematge de reactius, fungible i mostres (DNA teca) adaptades a les condicions de conservació requerides.
- Metodologies i equipament: En la memòria s'haurà d'especificar la tècnica i l'equipament utilitzat en les determinacions.
- Personal. El laboratori haurà de descriure el personal responsable de la validació de cada una de les àrees especialitzades. Caldrà descriure la titulació, formació i experiència d'acord a les seves funcions.

Es presentarà en format digital compatible tal i com s'estableix en el punt 1 d'aquest Plec de prescripcions tècniques.

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

Recordem que en cap cas, el sobre 2 bis pot contenir informació tècnica que es valorarà en el sobre 2 (criteris tècnics objectius), ni el sobre 3 (econòmics)

7. Oferta econòmica

7.1 Import de licitació

L'import de licitació, és màxim, i no es podrà superar en la oferta presentada.

En l'oferta econòmica caldrà omplir el preu individual de cada prova i el total, en cap cas el preu individual o total podrà superar el preu de sortida.

En tot cas, la responsabilitat, cost del transport i recollida de mostres, amb la periodicitat requerida, des de qualsevol dels centres de l'ICS fins el centre de l'adjudicatari, anirà a càrrec d'aquest últim, així com el retorn de les mostres al centre, si s'escau. L'adjudicatari aportarà tots els mitjans i materials necessaris per assegurar el transport de la mostra en les condicions de seguretat exigides en la normativa vigent.

7.2 Model d'oferta econòmica - Documentació a presentar en el sobre 3

L'oferta econòmica s'haurà de presentar, obligatòriament, en els models que s'adjunta com a annex ANNEX 17 del plec de clàusules administratives particulars.

Per la valoració de les ofertes només es tindrà en compte l' import total resultant de la aplicació de tots els preus individuals per el total de proves de cada tipus i suma de tots els laboratoris.

Es presentarà en format digital compatible tal i com s'estableix en el punt 1 d'aquest Plec de prescripcions tècniques.

8. Facturació

Les factures es remetràn en format de factura electrònica d'acord al procediment i estàndards admesos per la Generalitat de Catalunya.

A més, l'adjudicatari haurà d'emplenar mensualment un fitxer Excel facilitat per l'ICS on s'indicarà el detall de les proves realitzades i el seu import de facturació.

Seràn tramitades, pel seu pagament per part de la Tresoreria de la Generalitat, aquelles factures on les prestacions facturades:

- a) siguin les que, com a resultat dels protocols de comunicació electrònica definits, i un cop realitzades les validacions definides pel

**PROVES GENÈTIQUES EN MOSTRES BIOLÒGIQUES
SOL·LICITADES DES DELS DIFERENTS LABORATORIS DE
L'INSTITUT CATALÀ DE LA SALUT (ICS).**

Plec de prescripcions
tècniques

PPT-SE.01/24

CS/CC00/1101405033/25/AMUP

sistema, donin com a situació que la prestació derivada ha estat realitzada.

b) el preu del servei sigui el de la adjudicació.

L'adjudicatari farà factures individuals per a cadascú dels àmbit de gestió en que es configura l'ICS. Possibles modificacions o reestructuracions territorials d'aquesta configuració, seran comunicats centralitzadament o pels diferents àmbits de gestió afectats a l'adjudicatari, per a que es pugui adaptar la facturació a aquest requeriment.

Les empreses adjudicatàries poden enviar les seves factures mitjançant qualsevol dels següents formats electrònics:

Format **facturae**

Format **EDIFACT**

En cas de voler utilitzar aquest últim, abans de començar a enviar les factures el seu proveïdor EDI haurà d'haver demanat la interconnexió de la seva bústia amb la de l'Institut Català de la Salut. El intercanvi de missatges es realitza utilitzant procediments comuns amb d'altres administracions, tal com es descriu al Servei **eFact** del Consorci d'Administració Oberta de Catalunya (Consorci AOC).

Per obtenir mes informació referent a les particularitats de l'ICS referents a aquest intercanvi electrònic i contingut dels missatges, les empreses poden accedir a:

registre.efact.ics@gencat.cat

o sol·licitar informació complementària a:

atenciocreditors.ics@gencat.cat

Durant el temps transitori en que no s'utilitzi la facturació electrònica, a les comandes emeses als proveïdors quedarà clarament especificat el lloc de presentació de les factures.

A Barcelona,

Maria Antonia Llopis Díaz,
Responsable Corporativa Àrea Laboratoris

CS/CC00/1101405033/25/AMUP