

**PLEC DE CONDICIONS TÈCNIQUES PER A LA CONTRACTACIÓ DE
SEQÜENCIACIÓ PER NGS DEL EXOMA PEL DIAGNÒSTIC GENÈTIC
EN PACIENTS AMB TRASTORN DEL NEURODESENVOLUPAMENT.**

EXPEDIENT: 25SER0183

1 Introducció

El Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí de Sabadell és un consorci públic de la Generalitat de Catalunya, el màxim òrgan de govern del qual és el Consell de Govern, i que gestiona els següents centres: Hospital de Sabadell, UDIAT Centre Diagnòstic, Albada Centre Sociosanitari, Salut Mental Parc Taulí, Atenció Primària Parc Taulí, Atenció a la Dependència Parc Taulí, i també els serveis de Sabadell Gent Gran Centre de Serveis, a través d'una societat anònima. El Consorci és el soci únic d'aquesta darrera entitat i nomena a tots els membres del seu consell d'administració. A més a més, és Unitat Docent de la Facultat de Medicina de la Universitat Autònoma de Barcelona (UAB) i té la consideració d'Hospital Universitari.

El Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí es troba vinculat a la Fundació Institut Investigació i Innovació Parc Taulí, el patronat de la qual nomena a la majoria de membres. Les institucions del Consorci reben el suport de la Fundació Parc Taulí en aspectes de recerca, innovació i docència, en la formació científica i mèdica dels professionals i, en general, en el desenvolupament dels coneixements que sustenten el model assistencial.

En aquest document ens referirem al Consorci Corporació Sanitària Parc Taulí com a **CCSPT**.

La missió del CCSPT és donar assistència resolutiva, integral, personalitzada i de qualitat als ciutadans de la seva àrea de referència tot fomentant l'equitat, la continuïtat assistencial, la satisfacció, l'eficiència i la sostenibilitat.

Actualment el CCSPT atén una població de referència de 407.864 habitants, disposant d'una infraestructura de 670 llits d'aguts i 196 llits sociosanitaris. Una mostra de la seva activitat assistencial serien les més de 400 urgències diàries de mitjana, més de 250 intervencions quirúrgiques diàries de mitjana o més de 2.700 consultes externes diàries, també de mitjana. Gestiona diverses empreses amb Convenis Col·lectius diferents (SISCAT, Oficines i Despatxos, Sociosanitari i Dependència) amb una plantilla mensual contractada d'aproximadament uns 4.300 professionals, que també inclou Sabadell Gent Gran (SGG) i la Fundació Institut d'Investigació i Innovació Parc Taulí (FI3PT).

2 Objecte del contracte

El Centre de Medicina Genòmica realitza actualment diagnòstic genètic assistencial mitjançant l'estratègia exoma. L'objecte del contracte és l'adjudicació per a la realització de seqüenciació de 600 exomes com a part de la cartera assistencial del Centre. L'objectiu és millorar el diagnòstic genètic i proporcionar una assistència personalitzada de qualitat a pacients amb malalties de base genètica.

3 Vigència del contracte

El Contracte tindrà una durada 1 any, des de el 01/01/2025 fins al 31/12/2025 amb possibilitat d'ampliació d'un any.

4 Característiques Tècniques

Requisits de compliment obligatori:

- El proveïdor ha d'especificar quantitat mínima de ADN d'entrada especificada (màxim , requisits de puresa i qualitat del ADN (A260/280 entre 1.8-2.0).
- Un cop rebudes les mostres de DNA, el proveïdor ha de verificar-ne la qualitat. El temps d'entrega de l'informe de la qualitat de les mostres de DNA rebudes no ha de superar els 7 dies. S'enviarà al proveïdor una nova alíquota de tota mostra que no passi els controls de qualitat i el proveïdor haurà de tornar a verificar-ne la qualitat sense cap cost afegit.
- Seqüenciació de l'exoma basada en la tecnologia de short reads paired-end de mínim 2x150pb amb una cobertura mitjana de 90x, més del 90% de bases amb un quality score ≥ 30 .
- El proveïdor ha de proporcionar un informe de qualitat del procés de seqüenciació i de les dades crues generades.
- L'accés a les dades crues generades (fitxers FASTQ) s'ha de poder realitzar de forma programàtica des del centre de computació contractat pel CCSPT durant un període de dos mesos.
- El temps d'entrega de les dades de seqüenciació (FASTQ) i corresponent informe de qualitat no ha de superar els 28 dies des de l'entrega de l'informe de qualitat de les mostres.
- L'adjudicatari ha de garantir l'emmagatzematge de les dades crues com a mínim 5 anys.