

**INFORME DE VALORACIÓ DE CRITERIS AUTOMÀTICS PER A L'ADJUDICACIÓ DE SEQÜENCIACIÓ  
PER NGS DEL EXOMA PEL DIAGNÒSTIC GENÈTIC EN PACIENTS AMB TRASTORN DEL  
NEURODESENVOLUPAMENT****EXPEDIENT 25SER0183**

Informe que s'emet en relació a les ofertes presentades per les empreses licitadores a l'expedient referenciat.

Vistes les documentacions trameses per la Mesa de Contractació, un cop examinades d'acord amb els criteris d'adjudicació que s'estableixen a la documentació rectora de l'esmentat expedient, aquests Serveis arriben a les següents conclusions.

- 1) Disponibilitat d'una plataforma web que permeti la selecció, priorització i la interpretació de variants genètiques. L'ús de la plataforma no ha de comportar cap cost addicional.

SI – 8 punts

NO – 0 punts

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 8     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 8     |
| Consortio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 8     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 8     |
| MacroGen Inc Sucursal en España                                        | 0     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 0     |

**Motivació:**

Edinburgh Genetics: Plataforma Varvis

BMK: declara disponibilitat de plataforma

CNAG: disposa de plataforma pròpia

Health in Code: Plataforma Genosystem

MacroGen: no mencionen disponibilitat de plataforma web en la proposta tècnica

Novogene: no mencionen disponibilitat de plataforma web en la proposta tècnica

- 2) Ús d'un kit de captura que permeti obtenir una cobertura mínima  $\geq 10x$  en  $\geq 95\%$  de les regions codificants i les 10 primeres posicions introniques per  $\geq 98\%$  del gens relacionats a neurodesenvolupament amb evidència «Definitive» i/o «Moderate» en la base de dades SysNDD (<https://sysndd.dbmr.unibe.ch/>). Per poder valorar aquest punt el proveïdor ha de subministrar dades d'exoma no identificables per poder validar el kit.

SI – 8 punts

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 8     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 8     |
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 8     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 8     |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 8     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 0     |

**Motivació:**

Per aquesta anàlisi s'han considerat les regions codificant per proteïna i les 10 primeres posicions intròniques dels MANE transcripts dels gens amb evidència "Definitive" i "Moderate" de la base de dades SysNDD. S'ha obtingut la llista de gens de SysNDD el 22/04/2025. Per aquesta anàlisi no s'han considerat els gens mitocondrials i els gens no-codificant en SysNDD: *MT-ATP6*, *CHASERR*, *MIR17HG*, *MT-CO2*, *MT-TL1*, *MT-CO1*, *RNU4-2*, *MT-TK*, *MT-TV*, *MT-TS1*, *RMRP*, *MT-ND5*, *MT-TS2*, *PTCHD1-AS*, *MT-CO3*, *RNU4ATAC*. En total s'han considerat 1898 gens de la base de dades SysNDD. En la taula a continuació es reporta per cada empresa licitadora el numero de gens amb una cobertura mínima  $\geq 10x$  en  $\geq 95\%$  de les regions codificants i les 10 primeres posicions introniques dels gens considerats i el percentatge corresponent. S'assignen 8 punts a les empreses que en la columna "Percentatge de gens de bona qualitat" tinguin un valor  $\geq 98\%$ .

| Empresa licitadora       | Numero de gens bona qualitat | Percentatge de gens de bona qualitat |
|--------------------------|------------------------------|--------------------------------------|
| <b>EdinburghGenetics</b> | 1882                         | 99.16                                |
| <b>BMK</b>               | 1880                         | 99.05                                |
| <b>CNAG</b>              | 1867                         | 98.37                                |
| <b>HealthInCode</b>      | 1882                         | 99.16                                |
| <b>Macrogen</b>          | 1852                         | 99.10                                |
| <b>Novogene</b>          | 1852                         | 97.58                                |

- 3) Reducció de la quantitat necessària de DNA. S'atorgarà 9 punts a la menor quantitat de DNA requerida i els altres de forma proporcional.

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 1.8   |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 9     |
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 4.5   |
| Health in Code, S.L.                                                   | 2.57  |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 9     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 9     |

**Motivació:**

Edinburgh Genetics: 250 ng  
BMK: 50 ng  
CNAG: 100 ng  
Health in Code, S.L.: 175 ng  
Macrogenaña: 50 ng  
Novogene: 50 ng

- 4) La seqüenciació de l'exoma ha d'incloure la seqüenciació de l'ADN mitocondrial.  
SI – 5 punts  
NO – 0 punts

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 5     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 0     |
| Consortio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 5     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 5     |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 5     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 5     |

**Motivació:**

Edinburgh Genetics: Twist Whole Exome amb ADN mitocondrial  
BMK: Declara en la proposta tècnica que no inclouen ADN mitocondrial  
CNAG: KAPA HyperExome de ROCHE + sondes genoma mitocondrial  
Health in Code: KAPA HyperExome V2 y KAPA HyperCap DS Human mtDNA  
Macrogen: En la proposta tècnica declaren que inclouen genoma mitocondrial, però no es menciona el kit que faran servir.  
Novogene: TWIST Exome 2.0 complet amb panell genoma mitocondrial

- 5) Possibilitat de customitzar el disseny de l'exoma per incloure sondes que permetin capturar gens no codificants, regions promotores d'interès o regions exòniques no cobertes.  
SI – 9 punts  
NO – 0 punts

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 9     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 0     |
| Consortio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 9     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 9     |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 0     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 0     |

**Motivació:**

Edinburgh Genetics: declaren que l'exoma és customitzable

BMK: en la proposta tècnica declaren que no és possible customitzar l'exoma

CNAG: utilitza Roche i declaren possibilitat de customitzar exoma.

Health in Code: utilitza Roche i declaren possibilitat de customitzar exoma.

Macrogen: en la proposta tècnica declaren que no és possible customitzar l'exoma

Novogen: en la proposta tècnica no mencionen possibilitat de customitzar l'exoma

- 6) Esta en possessió dels certificats/acreditacions ISO9001:2015, ISO 27001:2022 i ISO 17025:2017.

SI – 3 punts

NO – 0 punts

**Per obtenir els punts en aquest apartat és necessari que el licitador presenti les 3 acreditacions indicades.**

**Es donaran 0 punts per la NO presentació d'alguna de les 3 acreditacions**

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 0     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 0     |
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 3     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 0     |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 3     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 3     |

**Motivació:**

Edinburg Genetics: falta la ISO17025

BMK: falta la ISO27001

CNAG: tenen las 3 ISO demanades

Health in Code: falta la ISO27001

Macrogen: tenen las 3 ISO demanades

Novogene: tenen las 3 ISO demanades

- 7) Que la recepció de la mostra a l'empresa adjudicada es pugui realitzar en un període inferior a 24h des de l'enviament. El transport de la mostra no ha de comportar cap cost addicional.

SI – 5 punts

NO – 0 punts

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 5     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 5     |
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 5     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 5     |

|                                 |   |
|---------------------------------|---|
| Macrogen Inc Sucursal en España | 0 |
| Novogene (UK) Company Limited   | 5 |

**Motivació:** Segons documentació aportada.

Edinburg Genetics: es pot realitzar la recepció de mostres en un període inferior a 24h

BMK: es pot realitzar la recepció de mostres en un període inferior a 24h

CNAG: es pot realitzar la recepció de mostres en un període inferior a 24h

Health in Code: es pot realitzar la recepció de mostres en un període inferior a 24h

Macrogen: en la proposta tècnica declaren que no és possible rebre les mostres en un període inferior a 24h

Novogene: es pot realitzar la recepció de mostres en un període inferior a 24h

- 8) Es valorarà que l'empresa adjudicada tingui més de 5 anys d'experiència en la seqüenciació de l'exoma.

SI – 3 punts

NO – 0 punts

| Proveïdor                                                              | Punts |
|------------------------------------------------------------------------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 3     |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 3     |
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 3     |
| Health in Code, S.L.                                                   | 3     |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 3     |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 3     |

**Motivació:** Totes tenen més de 5 anys.

- 9) Oferta econòmica (màxim 50 punts)

Es valorarà amb la màxima puntuació l'oferta econòmica més baixa, aplicant a la resta d'ofertes la següent fórmula.

$$\text{Valoració del criteri} = pv = \left[ 1 - \frac{Ov - Om}{IL} \right] \times P$$

$Pv$  = Puntuació de l'oferta a Valorar

$P$  = 50

$Om$  = Oferta Millor

$Ov$  = Oferta a Valorar

$IL$  = Import de licitació

| Proveïdor                         | Import   | Punts |
|-----------------------------------|----------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited        | 84.000 € | 38,74 |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH | 68.028 € | 47,30 |

|                                                                        |          |       |
|------------------------------------------------------------------------|----------|-------|
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 89.826 € | 35,61 |
| Health in Code, S.L.                                                   | 81.600 € | 40,03 |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 63.000 € | 50,00 |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 66.000 € | 48,39 |

| Proveïdor                                                              | 1 | 2 | 3    | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9     | TOTAL |
|------------------------------------------------------------------------|---|---|------|---|---|---|---|---|-------|-------|
| Edinburgh Genetics Limited                                             | 8 | 8 | 1,8  | 5 | 9 | 0 | 5 | 3 | 38,74 | 78,54 |
| Biomarker Technologies (BMK) GmbH                                      | 8 | 8 | 9    | 0 | 0 | 0 | 5 | 3 | 47,30 | 80,3  |
| Consorcio para la explotacion del Centro Nacional de análisis genómico | 8 | 8 | 4,5  | 5 | 9 | 3 | 5 | 3 | 35,61 | 81,11 |
| Health in Code, S.L.                                                   | 8 | 8 | 2,57 | 5 | 9 | 0 | 5 | 3 | 40,03 | 80,6  |
| Macrogen Inc Sucursal en España                                        | 0 | 8 | 9    | 5 | 0 | 3 | 0 | 3 | 50,00 | 78    |
| Novogene (UK) Company Limited                                          | 0 | 0 | 9    | 5 | 0 | 3 | 5 | 3 | 48,39 | 73,39 |

Dr. Victor Manuel Martínez González

Direcció Centre de Genòmica

Sabadell, datat i signat digitalment