

## ANNEX 5

# CONDICIONS ESPECÍFIQUES (CESSIONS, ACCESSORIS, COMPLEMENTES, MOSTRES, DEMOSTRACIONS, ETC)

### Requeriments obligatoris Normativa aplicable.

Els articles objecte d'aquesta licitació hauran de complir la normativa espanyola i comunitària vigent en matèria de qualitat, etiquetatge i envasat.

En el cas de tractar-se de productes sanitaris, l'empresa licitadora haurà de presentar en el sobre 2 de forma imprescindible, la documentació acreditativa de compliment de la legislació vigent i de que els productes disposen del **marcat de conformitat CE**.

Així mateix, pel que fa als productes sanitaris i les dades proporcionades pel fabricant, l'empresa haurà de presentar en el sobre 2 una declaració assegurant que tots els productes van etiquetats i aporten la documentació acomplint el contingut previst al RD 192/2023, de 21 de març, pel qual es regulen els productes sanitaris.

### Especificacions tècniques generals

El licitador haurà de consignar les característiques dels productes presentant una fitxa tècnica on s'indiquin aquestes, per tal d'identificar la qualitat i condicions de cada producte.

L'empresa adjudicatària es comprometrà a notificar a la Unitat de Gestió Econòmica de l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, qualsevol canvi en les característiques del producte inicialment adjudicat que es pugués produir durant la vigència del contracte.

### Requisits tècnics específics d'obligat acompliment

Els licitadors hauran d'aportar informació detallada sobre l'acompliment d'aquests requisits tècnics.

Aquí s'indiquen aquells requisits tècnics que s'han de complir obligatòriament. El no compliment d'algun d'aquests requisits, deixarà l'oferta fora del procés de licitació. Aquests requisits no es podran valorar dintre dels criteris d'adjudicació.

Els criteris generals són els següents:

- Proporcionar els reactius necessaris, descrits en aquest apartat (2.3) i l'equipament que es detalla en el punt 2.4.5, per l'obtenció dels resultats òptims en les proves genètiques descrites més endavant, en aquest mateix apartat.
- El licitador s'ha de comprometre a proporcionar les versions actualitzades dels kits descrits en aquest mateix apartat (2.3).
- L'eina bioinformàtica ha de ser la mateixa per tots els kits i ha de permetre realitzar l'anàlisi de les dades crues del seqüenciador, realitzar l'anàlisi primari, secundari i terciari de les dades així com el seu emmagatzematge durant 5 anys i ha de ser el mateix per tots els kits indicats en aquest mateix apartat (2.3). El programari ha de detectar variants (SNVs), indels i CNVs en tots els gens analitzats. La plataforma ha de permetre

seleccionar, visualitzar, analitzar, prioritzar i filtrar les variants i generar informes. El software ha d'incloure les principals bases de dades clíniques i poblacionals i predictors de patogenicitat per un anàlisi clínic de les dades en un entorn intuïtiu. A més a més, ha de permetre generar una base de dades pròpia. L'accés a l'eina bioinformàtica ha d'estar en un entorn *cloud computing* segur. Les llicències han de ser il·limitades i sense cost.

- El licitador s'ha de comprometre a proporcionar el suport tècnic dels protocols, trainings i incidències, assessorament científic i clínic en el cas que fos necessari.
- El licitador s'ha de comprometre a donar un suport clínic en forma d'assessoria genètica en el cas que es requereixi.
- El licitador s'ha de comprometre a que les proves genètiques s'enviïn a un laboratori extern acreditat (ISO 9001, ISO 15189) sense cost addicional, en el cas que el laboratori ho requereixi (en cas d'urgència o de fallida de l'equipament), per tal que el flux de treball no s'afecti.
- El licitador s'ha de comprometre a validar l'automatització dels seus kits.
- El licitador s'ha de comprometre a subministrar tecnologia similar al mateix preu o inferior, en el cas que es discontinuï algun dels productes del concurs.
- El licitador s'ha de comprometre a **completar la instal·lació de la instrumentació i equipament** complementari en **un termini màxim d'un mes després de l'adjudicació**. No obstant això, si puntualment hi ha algun recurs faltant al moment de la instal·lació, i sempre que es garanteixi que l'activitat assistencial no es penalitzi per la impossibilitat per disposar de tal recurs en el termini abans indicat, aquest termini es pot **prolongar fins a 10 dies** més si així ho decideix l'òrgan de contractació.

A continuació es descriuen els **requeriments bàsics dels reactius necessaris** per la realització de les proves genètiques per seqüenciació massiva (NGS) de gens associats a metabolopaties, cardiopaties hereditàries, càncer hereditari, immunodeficiències, malalties genètiques del sistema endocrí, malalties de l'ADN mitocondrial i altres malalties monogèniques.

## **GRUP A I B - CAPTURA I ANÀLISI DE DADES DE PANELL PERSONALITZAT DE GENS**

En aquest grup estan inclosos els següents panells:

### **GRUP A- Panells fins a 3 Mb**

1. Panell de com a mínim 215 gens associats a **cardiopaties hereditàries congènites, estructurals, arritmogèniques i patologia aòrtica, rasopaties i linfedema**.
2. Panell de com a mínim 161 gens associats a **malalties genètiques del sistema endocrí**
3. Panell de com a mínim 100 gens que **inclogui SNPs** de risc (d'aproximadament 3 Mb) per l'estudi de **càncer hereditari** (mama, ovari, colorectal, gàstric, pròstata, neuroendocri, feocromocitoma, melanoma, etc.).

### **GRUP B- Panells fins a 5 Mb**

1. Panell de com a mínim 407 gens (d'aproximadament 5 Mb) associats a **malalties metabòliques**.
2. Panell de com a mínim 463 gens (d'aproximadament 5 Mb) associats a diferents **immunodeficiències**.
3. Panell de com a mínim 264 gens (d'aproximadament 5 Mb) associats a diferents **malalties monogèniques**.

La metodologia de preparació de llibreries dels diferents panells serà la mateixa, la diferència radicarà en les sondes utilitzades en els diferents panells. D'aquesta manera al tenir la mateixa metodologia es podran seqüenciar a la vegada en el mateix "run". En el cas que el laboratori de genètica de l'HUVH requereixi un nou panell personalitzat amb la mateixa metodologia d'una mida similar el licitador el subministrarà amb el mateix preu.

El disseny del panell **podrà actualitzar-se** en el seu contingut de gens segons les necessitats del laboratori i es podrà modificar amb cada comanda del kit.

De forma genèrica els kit han d'incloure tots els reactius que permetin fabricar una llibreria de captura de NGS des d'ADN extret. Cal que inclogui tots els reactius de fragmentació enzimàtica de l'ADN. Aquesta fragmentació ha d'incloure al mateix pas tant la fragmentació com la reparació d'extrems. Han d'incloure tots els reactius per a la preparació de llibreries. Els encebadors han d'estar dissenyats per evitar els "salts d'índex" ("index hopping"). Hi ha d'haver fins a 384 combinacions d'encebadors duals diferents. Ha d'incloure els reactius de la captura i post-captura. Aquests reactius han de ser compatibles amb equips oberts d'automatització. Els diferents panells seran de disseny propi del laboratori de genètica de l'HUVH, que permeti incloure sondes d'ADN per a la captura de seqüència fins a 3 Mb (grup A) i 5 Mb (grup B) de regions genòmiques d'interès. Han d'estar inclosos tots els reactius d'hibridació, rentat, purificació i amplificació post-captura amb enzim d'alta fidelitat. La hibridació amb les sondes de captura específica es farà en pool i no individualitzada. **Els pools seran de 8 o 16 mostres a escollir pel laboratori segons les seves necessitats.** Els resultats de la seqüenciació d'aquestes llibreries han de tenir  **$\leq 10\%$  de duplicats**, un **on target  $>75\%$**  i una cobertura  **$\geq 80x$  al  $97\%$**  de les bases. En el kit està inclòs el seu anàlisi bioinformàtic que permeti la detecció de mutacions puntuals (SNPs), insercions/delecions (indels) i variacions del nombre de copia (CNVs).

El panell ha de cobrir les necessitats tecnològiques del laboratori, així com garantir que totes les regions codificants del gens inclosos en el panell estan cobertes en la seva totalitat. En determinats gens, es poden incloure regions intròniques, o tot el gen, incloent les regions intròniques i 5' i 3' UTR.

Donat que es un panell dissenyat a la carta, el licitador haurà de dissenyar el panell d'acord amb les necessitats del laboratori, així com haurà de fer la seva validació interna abans de subministra-ho al laboratori sense cap càrrec addicional.

#### **GRUP C- SONDES DE CAPTURA DE L'ADN MITOCONDRIAL**

Reactiu que inclou sondes de captura del genoma mitocondrial humà validades.

#### **GRUP D i E : CARTUTXOS DE SEQÜENCIACIÓ**

Els cartutxos de seqüenciació han de ser compatibles amb plataformes de seqüenciació amb química provada per a la seqüenciació per síntesi amb extensió de base individual que permet la seqüenciació precisa d'homopolímers, seqüenciació "Paired-end" automatitzada. Es liciten 2 cartutxos de seqüenciació un de 80 Gb (Grup D) que es farà servir habitualment en un format de seqüenciació de **com a mínim 48 mostres per "run"** i un altre més petit de 30 Gb (Grup E) per mostres urgents.

#### **Requisits obligatoris addicionals**

(VEURE PLEC TÈCNIC)