

SUBMINISTRAMENT D'UN SISTEMA DE SEQÜENCIACIÓ NGS I AMB CESSIÓ D'EQUIPAMENT – 27SM0183Q

Subministrament d'un sistema de seqüenciació NGS i amb cessió d'ús d'un robot d'automatització, incloent-hi els reactius, el manteniment i el suport, per a la realització de 850 exomes anuals.

1. Objecte del contracte

Aquest plec regula les prescripcions tècniques per a la cessió d'ús, durant quatre anys, amb una possible pròrroga d'un any de:

- Un sistema de seqüenciació de nova generació (NGS) d'alt rendiment.
- Un robot d'automatització per a la preparació de llibreries.
- Tots els reactius, consumibles, kits de preparació de llibreries, kits de seqüenciació, manteniment, suport tècnic, formació i integració informàtica necessaris per a la realització de ≥ 850 exomes complets anuals, així com la capacitat de realitzar genomes complets estàndard ($\geq 30\times$) i altres aplicacions rellevants.

El subministrament es realitzarà en la modalitat reagent rental, en què l'equipament se cedeix sense cost addicional a canvi del consum compromès de reactius.

2. Abast del subministrament

2.1 Sistema de seqüenciació NGS

L'adjudicatari haurà de proporcionar un seqüenciador capaç de:

- Realitzar exomes complets amb els requisits de rendiment establerts a l'apartat 3.
- Realitzar genomes complets estàndard ($\geq 30\times$) de manera tècnicament viable.
 - Generar, per cada run, com a mínim:
 - ≥ 400 milions de lectures.
 - ≥ 80 Gb de dades.
 - ≥ 85 % Q30 per a lectures de 2×100 pb o superiors.
 - ≥ 200 cicles.
 - Temps d'execució ≤ 24 hores (per a aquests mínims).
- Permetre aplicacions addicionals: panells, RNA-seq, metagenòmica i altres tècniques rellevants.

2.2 Robot d'automatització

L'adjudicatari haurà de proporcionar un robot capaç de:

- Processar entre 8 i 24 mostres per carrera.
- Preparar llibreries d'exoma mitjançant workflows basats en tagmentació o tecnologies equivalents.
- Oferir una integració completa amb el flux de treball del seqüenciador i els kits oferts, incloent-hi:
 - Protocols validats pel fabricant.
 - Programari compatible i amb traçabilitat.
 - Registre automàtic dels processos.
 - Minimització dels passos manuals.
 - Reducció de la variabilitat entre carreres.

2.3 Reactius inclosos

L'adjudicatari haurà de subministrar: tots els kits, reactius i consumibles necessaris per a la realització d'exomes, des de l'ADN fins a l'obtenció de les dades bioinformàtiques, i haurà de complir els requisits següents:

- Kits de preparació de llibreries d'exoma (incloent-hi ADN mitocondrial) que permetin processar múltiples mostres per lot i una multiplexació mínima de 12 mostres per pool.
- Kits de seqüenciació compatibles amb el sistema ofert, amb:
 - ≥ 200 cicles.
 - ≥ 400 milions de lectures.
 - ≥ 80 Gb de output.
 - ≥ 85 % Q30 per a lectures de 2×100 pb o superiors.

2.4 Manteniment i suport

El preu ofert haurà d'incloure:

- Manteniment complet del seqüenciador i del robot.
- Substitució dels reactius en cas d'avaría atribuïble a l'equip.
- Un manteniment preventiu anual.
- Actualitzacions de hardware i software
- Suport tècnic i d'aplicacions.
- Assistència tècnica presencial (amb un temps objectiu de resposta ≤ 2 dies laborables).
- Servei tècnic a Espanya amb capacitat de resposta garantida

2.5 Formació

- Formació inicial per al personal tècnic i científic.
- Formació addicional en cas d'actualitzacions rellevants.
- Materials formatius i documentació tècnica.

2.6 Instal·lació i adequació

L'adjudicatari haurà de:

- Realitzar la instal·lació completa de l'equipament.
- Proporcionar els requisits d'instal·lació (elèctrics, ambientals, de xarxa i d'espai).
- Garantir l'adequació de l'equipament al laboratori sense cap cost addicional.
- Realitzar la validació inicial del sistema.
- Assumir, com a part del preu del contracte i sense cap sobrecost addicional, tots els treballs de transferència de dades al repositori del Sistema de Gestió Genòmica del Taulí (GIMS), l'estructuració de la informació d'acord amb els requisits del centre i la generació de formats interoperables (incloent-hi JSON/XML compatible amb FHIR).

2.7 Equipament complementari opcional (Millora tècnica)

Es considerarà una millora tècnica puntuable la cessió, durant tota la vigència del contracte, d'equipament addicional destinat a garantir la qualitat del procés i la correcta execució dels protocols de preparació de llibreries, concretament:

- Un analitzador automatitzat de fragments per al control de la integritat dels àcids nucleics i de la quantificació/mida de les llibreries finals.
- Un sistema de termoincubació d'alta estabilitat tèrmica i els inserts/blocs de calor necessaris per al flux de treball proposat.

3. Requisits tècnics mínims

3.1 Sistema de seqüenciació NGS

Paràmetre	Requisit mínim
Tipus	Seqüenciador NGS d'alt rendiment
Lectures per run	≥1.000 milions
Output per run	≥300 Gb que superin el filtre de qualitat Q30
Qualitat	≥85% Q30 per a lectures de 2x100pb o superiors
Cicles	≥200
Cobertura/Profunditat	≥100X de cobertura mitjana per a l'Exoma Complet (WES)
Temps d'execució	≤36 h
Compatibilitat	Llibreries d'exoma multiplexades (≥12-plex)
Capacitat addicional	Realització de genomes complets estàndard (≥30x)
Aplicacions	Exoma, genoma, panells, RNA-seq, metagenòmica
Clusters	Generació automatitzada i integrada de clusters en el mateix sistema, sense necessitat d'adquirir equipament addicional fora del contracte
Formats de sortida	Exportació obligatòria de dades en brut (BCL o equivalent), arxius de qualitat (run mètrics, logs), FASTQ, BAM/CRAM (amb índexs), VCF i gVCF amb anotacions funcionals
Anàlisi	Processament de l'anàlisi secundari integrat que permeti l'automatització de processos sense intervenció manual fins al lliurament dels resultats.

3.2 Robot d'automatització

Paràmetre	Requisit mínim
Capacitat	De 8 a 24 mostres per carrera
Funcions	Preparació automatitzada de llibreries d'exoma
Integració	Solució d'automatització completament integrada i validada, que permeti la integració amb el GIMS
Seguretat	Control d'errors, traçabilitat i registre

3.3 Rendiment anual

El sistema haurà de permetre la realització de **≥850 exomes complets anuals**, tenint en compte una jornada de matí del personal del centre. Es preveu la realització d'aproximadament **30 runs anuals** (amb una freqüència aproximada de 2-3 carreres mensuals).

Nota: La instrumentació complementaria esmentada a l'apartat 2.7 no constitueix un requisit mínim de participació, però serà objecte de valoració tècnica d'acord amb el que estableix el plec de criteris de valoració.

4. Interoperabilitat, connectivitat i seguretat

El sistema haurà d'integrar-se plenament a l'ecosistema del CCSPT (HIS, LIS i GIMS), complint els requisits següents:

- Estàndards d'informació: ús obligatori de HL7 FHIR Genomics Reporting, Phenopackets, codificació LOINC per a les proves, SNOMED CT, HPO per als fenotips i nomenclatura HGVS (incloent sempre el transcrit del gen).
- Connectivitat de xarxa: connexió segura segmentada, configuració del DNS corporatiu, integració al domini i capacitat de muntatge/exportació de volums d'emmagatzematge.
- Transferència de dades: automatització mitjançant SFTP segur, API REST i serveis web xifrats sota protocol TLS 1.2 o superior, permetent autenticació robusta (doble factor).
- Gestió de metadades: el sistema haurà d'enviar obligatòriament amb cada estudi: ID del pacient, ID de l'episodi, tipus d'estudi, RunID, plataforma, versió del pipeline, versió de la base de dades d'anotació, data de seqüenciació, data d'anàlisi, laboratori responsable i professional responsable de l'informe.
- Obertura de dades: no s'admetran solucions tancades que impedeixin l'accés a les dades en brut o que requereixin exportacions manuals.
- Es considera un requisit obligatori la capacitat d'exportar la totalitat dels fitxers en brut (BCL), les mètriques de qualitat (logs), els fitxers gVCF i els informes interoperables en format FHIR, així com la connexió automatitzada mitjançant API o SFTP segur.

5. Protecció de dades i seguretat

El software i els sistemes associats hauran de complir:

- El Reglament General de Protecció de Dades (RGPD).
- L'Esquema Nacional de Seguretat (ENS).
- Les polítiques internes del Parc Taulí sobre dades genòmiques.

6. Continuitat assistencial

En cas d'una avaria prolongada (>72 hores), l'adjudicatari haurà de garantir:

- Un equip de substitució o la realització de la seqüenciació externa sense cap cost addicional.

7. Prohibició d'equips obsolets

No s'admetran:

- Equips descatalogats.
- Equips en procés de descatalogació.
- Equips sense garantia de subministrament de reactius durant els 4 anys de vigència del contracte i la possible pròrroga.

8. Penalitzacions

L'incompliment de les obligacions tècniques podrà donar lloc a la imposició de les penalitzacions següents:

8.1. Demora en l'assistència tècnica

Si el temps de resposta presencial supera el termini establert en aquest plec (2 dies laborables), o el termini inferior ofert per l'adjudicatari en la seva proposta inclosa al Sobre C, s'aplicarà una penalització de 200 € per cada dia hàbil de retard (o la part proporcional en cas d'ofertes amb temps de resposta en hores).

8.2. Indisponibilitat del sistema

Si l'equip roman inactiu més de 72 hores consecutives per causes imputables a l'adjudicatari i sense que l'adjudicatari activi el pla de contingència (seqüenciació externa o equip de substitució), s'aplicarà una penalització de 500 € per cada dia addicional d'inactivitat.

8.3. Qualitat de la seqüenciació

En cas de fallades dels kits o de les runs per causes imputables al sistema, l'adjudicatari haurà de reposar el material sense cap cost.

Si la taxa de runs fallides supera el 5 % trimestral, s'aplicarà una penalització de 300 € per cada run fallida addicional.

8.4. Incompliment de la integració amb el GIMS

Si, transcorreguts 15 dies des de la instal·lació, el sistema no compleix íntegrament els requisits establerts a l'Annex Tècnic del GIMS (transferència de BCL, metadades, gVCF, etc.), s'aplicarà una penalització fixa de 1.000 €, amb l'obligació d'esmenar les deficiències en un termini màxim de 15 dies addicionals.

8.5. Retard en el subministrament

Si el lliurament dels reactius es demora més de 5 dies laborables respecte de la comanda, s'aplicarà una penalització de 100 € per cada dia de retard.

8.6. Subministrament d'equips obsolets

El lliurament d'equips descatalogats o sense garantia de suport durant els 4 anys de vigència del contracte es penalitzarà amb el 3 % del valor anual del contracte, a més de la substitució immediata de l'equip.

L'import acumulat de les penalitats no podrà superar el 10 % del preu d'adjudicació del contracte (IVA exclòs), sens perjudici de la facultat de l'òrgan de contractació d'acordar la resolució del contracte quan concorrin incompliments greus o reiterats i d'acord amb l'establert a la resta de documentació de la licitació, d'acord amb l'establert a la LCSP.

9. Lliurables

- Equipaments instal·lats i validats.
- Manuals d'usuari.
- Certificats de manteniment.
- Informes de validació.
- Registre d'incidències i substitucions.

10. Criteris d'acceptació

- Instal·lació completada.
- Validació del rendiment per a exoma d'acord amb els paràmetres exigits.
- Validació del robot amb una preparació completa de llibreries.
- Verificació documental de la capacitat per realitzar genomes complets estàndard ($\geq 30\times$).

11. Durada del contracte

- 4 anys, en modalitat de cessió d'ús vinculada al consum de reactius, amb 1 any de possible pròrroga.

12. Fase de transició i seguretat clínica

Des de l'inici del contracte s'estableix un període màxim de **9 mesos**, que inclou una posada en marxa tècnica d'acord amb els protocols i els terminis estàndard d'instal·lació, seguida d'un procés exhaustiu de validació clínica creuada.

Amb l'objectiu de garantir la continuïtat assistencial i el rigor diagnòstic, el centre podrà processar fins a **200 exomes** mitjançant suport extern durant aquest període.

Aquest flux permet contrastar la fiabilitat dels resultats interns i garantir una transició estable cap a la producció pròpia, sense comprometre els temps de resposta (**TAT**) ni la qualitat diagnòstica dels casos complexos.

13. Pressupost i valor del contracte

Concepte	Import (Sense IVA)
Preu màxim unitari per exoma (Reagent Rental)	490,00 €
Cànon anual màxim estimat (850 mostres/any)	416.500,00 €
Valor total màxim del contracte (4 anys)	1.666.000,00 €

L'incompliment de qualsevol dels requisits tècnics d'obligat compliment detallats en aquest document serà motiu d'exclusió automàtica de l'oferta durant la fase de valoració tècnica.