27SM0090P

SUBMINISTRAMENT CONTINUAT DE TOTS ELS REACTIUS I MATERIALS NECESSARIS PER L'ANÀLISI D'ARRAY HIBRIDACIÓ GENÒMICA COMPARADA (aCGH) PER A LA DETECCIÓ DE COPY NUMBER VARIATIONS (CNV) DE L'AREA DE GENÈTICA- CENTRE DE MEDICINA GENÒMICA, PER A MOSTRES DE RUTINA (Genètica, Pediatria, Ginecologia i Obstetricia, etc) I AMB CESSIÓ DE SOFTWARE D'ANÀLISI I INTERPRETACIÓ

REQUISITS D'OBLIGAT COMPLIMENT

1. El disseny de l'array d'hibridació genòmica comparada (aCGH) haurà de ser de 180.000 sondes en un format 4x180k. Array de disseny exònic:

   A. Cobertura igual o superior a tres sondes en mes del 90% dels exons d'un 90% dels gens associats a trastorns del neurodesenvolupament amb rellevància contrastada (definitive) amb herència dominant i lligada al cromosoma X segons la base de dades SysNDD.
   B. Cobertura igual o superior a 20 sondes en mes del 90% dels gens associats a trastorns del neurodesenvolupament amb rellevància contrastada (definitive) amb herència recessiva segons la base de dades SysNDD.
   C. Cobertura per a Síndromes de microdeleció, microduplicació i CNVs recurrents segons la base de dades Decipher i regions subtelomèriques de tots els cromosomes.

   L´activitat prevista és:
   2027: 816 mostres/any
   2028: 816 mostres/any

   S'adjunta document amb llistat dels gens d'interès.

2. El disseny de l'array d'hibridació genòmica comparada (aCGH) haurà de ser de 180.000 sondes en un format 4x180k. Array de disseny exònic:

   A. Cobertura per a Síndromes de microdeleció, microduplicació i CNVs recurrents segons la base de dades Decipher i regions subtelomèriques de tots els cromosomes.
   B. Cobertura exònica de més del 75% dels exons d'un mínim de 530 gens associats a trastorns del neurodesenvolupament inclosos a l'estudi Deciphering Developmental Disorders (DDD) i contingut gènic actualitzat segons la base de dades ClinGen

C. Cobertura del 100% dels exons d'un mínim de 335 gens amb un mínim de 4 sondes per exó.

D. Cobertura d'un mínim de 49 sondes distribuïdes al llarg dels diferents exons del gen SHOX amb un mínim de 3 sondes por exó. A més deu d'haver una cobertura suficient upstream y downstream (250Kb+/-) per la detecció d'alteracions en els seus enhancers.

L´activitat prevista és:

2027: 192 mostres/any

2028: 192 mostres/any

3. Arrays que NO incloguin sondes de SNPs en el seu disseny.

4. La metodologia ha de ser compatible amb el forn d'hibridació G2545A d'Agilent Technolgies i l'escàner d'Agilent Technologies Surescan Dx microarray Scanner 0, ambdós propietat del CCSPT

5. Cessió d'un software avançat d'anàlisi i interpretació dels resultats aplicats a Genètica Clínica i Diagnòstic Prenatal.

L'oferta ha d'incloure totes les actualitzacions del software que hi hagi durant la vigència del contracte i la instal·lació a un mínim de tres ordinadors podent compartir la base de dades amb tots els casos analitzats

6. Subministrament

L'empresa adjudicatària subministrarà un kit que inclourà tots els reactius i consumibles necessaris per dur a terme un número determinat de proves (sempre múltiple de 4).

El preu de l'oferta serà per pacient i serà preu tancat.

El preu ha d'incloure tot el material necessari per dur a terme l'estudi per pacient (Array, fungible, reactius,...) també el cost de tramitar la comanda, el cost del transport fins al magatzem del CCSPT i qualsevol altra cost que pugui generar el subministrament de les comandes.

7. Mostres i Proves de validació

Serà necessari testar, des del laboratori, els dissenys dels aCGH que es sol·liciten per comprovar que el disseny de les sondes correspon al sol·licitat segons els requeriments publicats.

Es valorarà la seva eficiència en la detecció de CNV i l'eficiència del software d'anàlisi i interpretació per valorar els requeriments tècnics.

Els proveïdors hauran de proporcionar, *previ requeriment del CCSPT*, tots els reactius necessaris per dur a terme l'anàlisi de vuit mostres de cada Array.
També serà necessari que juntament amb els reactius cedeixin un equipament amb el software que presenten instal·lat. Un cop feta la prova aquest equipament serà retornat a cada proveïdor.

Les proves es faran amb mostres que prèviament, ja hauran estat analitzades al CCSPT i amb resultats coneguts.

Els proveïdors proporcionaran el llistat de les 180k sondes incloses en l'Array amb la posició genòmica per a cadascuna.

SI EL RESULTAT DE LA PROVA NO ÉS SATISFACTÒRIA, O SIGUI QUE EL DISSENY DE LES SONDES PRESENTADES NO CORRESPON AL SOL·LICITAT, L'OFERTA PRESENTADA QUEDARÀ DESESTIMADA