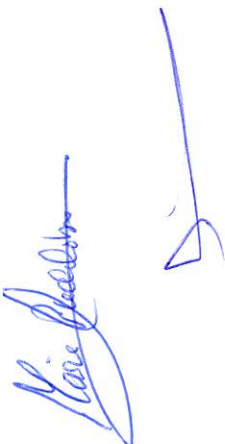


PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS QUE HA DE REGIR EN EL CONTRATO DEL SERVICIO DE ANÁLISIS DE SECUENCIACIÓN MASIVA, MEDIANTE PLATAFORMA *NEXT GENERATION SEQUENCING* DE GENES A ADJUDICAR POR PROCEDIMIENTO ABIERTO MEDIANTE EL CRITERIO DE PRECIO. CON NÚMERO DE EXPEDIENTE PAA-01/2012



1. CARACTERÍSTICAS GENERALES

1.1. OBJETO DEL CONTRATO

El objeto del presente pliego es definir las características técnicas y funcionales para la contratación del servicio “**Análisis de secuenciación masiva mediante plataforma next generation sequencing de genes**” para llevar a cabo el proyecto de investigación financiado por el Instituto de Salud Carlos III con número de expediente **PIII/00699** y título “Espectro genético y búsqueda de nuevos genes implicados en la Miocardiopatía Dilatada familiar sometida a Trasplante Cardíaco”, que va a tener lugar en el Hospital Universitario Puerta de Hierro.

El objetivo principal de este estudio es determinar la prevalencia de mutaciones causales de miocardiopatía dilatada en enfermos trasplantados por miocardiopatía dilatada familiar.

1.2. PRECIO DE LICITACIÓN

Tipo de presupuesto:	Máximo estimado
Presupuesto:	65.000,00 euros
Base imponible:	55.084,75 euros
Importe del I.V.A.:	9.915,25 euros
Importe total:	65.000,00 euros

Valor estimado del contrato (art. 88 TRLCSP): 65.000,00 euros

1.3. LUGAR DE ENTREGA

Servicio de Cardiología del Hospital Universitario Puerta de Hierro, sito en la Calle Joaquín Rodrigo, 2 – 28222 – Majadahonda - MADRID.

1.4. PARTES Y COMPONENTES DEL SERVICIO

Análisis inicial de genes empleando plataforma de ultrasecuenciación next generation sequencing, desde ahora NGS. Para ello:

Se realizará un estudio de resecuenciación de los genes especificados más adelante empleando plataforma de NGS para 50 muestras.

Se incluirá la secuenciación directa para comprobación de las variables encontradas y el análisis bioinformático de los datos.

También se incluirá la interpretación de los resultados a la luz del contexto clínico y la literatura internacional.

1.5. FORMA DE PAGO

El pago se hará efectivo mediante transferencia.

Forma de pago:

El 50% del importe de adjudicación del servicio, a la recepción de las 50 muestras antes mencionadas.

El 50% restante se pagará a finalización del trabajo, que deberá estar terminado en el plazo de cuatro meses, a contar desde la recepción de las muestras.

Estos pagos se realizarán previa recepción de las facturas correspondientes y una vez obtenida la conformidad del Investigador Principal del proyecto de investigación, el Dr. Pablo García Pavía.

Las facturas deberán incluir todas las menciones legalmente obligatorias.

2. ESPECIFICACIONES TÉCNICAS DEL SERVICIO

Se realizará secuenciación masiva mediante plataforma next generation sequencing de los siguientes genes:

ABCC9,ACTC1,ACTN2,ADRB1,ADRB2,ADRB3,AGL,AKAP9,ANK2,ANKRD1,BAG3,BMPR2,BRAF,CACNA1B,CACNA1C,CACNA1D,CACNA2D1,CACNB2,CALR3,CASQ2,CAV3,CRYAB,CSR3,CTF1,DES,DMD,DSC2,DSG2,DSP,DTNA,ELN,EMD,EYA4,FBNI,FHL1,FHL2,FKTN,FLNC,FXN,GAA,GATA4,GJA1,GJA5,GLA,GPD1L,HCN1,HCN4,HRAS,JAG1,JPH2,JUP,KCNA5,KCND3,KCNE1,KCNE1L,KCNE2,KCNE3,KCNE4,KCNH2,KCNJ11,KCNJ12,KCNJ2,KCNJ3,KCNJ5,KCNJ8,KCNQ1,KCNQ2,KRAS,LAMA4,LAMP2,LBD3,LDLR,LMNA,LRP6,MAP2K1,MAP2K2,MYBPC3,MYH6,MYH7,MYL2,MYL3,MYLK2,MYOZ2,MYOZ,MYPN,NEXN,NKX2.5,NPPA,NRAS,PDLIM3,PKP2,PKP4,PLEC,PLN,PNN,PRKAG2,PSENI,PSEN2,PTPN11,RAFI,RANGRF,RBM20,RYR2,SCN1B,SCN2B,SCN3B,SCN4B,SCN5A,SCNN1B,SCNN1G,SGCD,SHOC2,SLC25A4,SNTA1,SOS1,TAZ,TBX20,TCAP,TGFB3,TMEM43,TMPO,TNNC1,TNNT2,TPMI,TTN,TTR,VCL

- Debe de asegurarse una cobertura mínima de 15x en todos aquellos genes asociados previamente a Miocardiopatía Dilatada y si no es así estos genes deberán ser secuenciados empleando técnica de Sanger.
- Las variantes patogénicas encontradas deberán ser confirmadas mediante secuenciación tradicional empleando técnica de Sanger.
- Para cada variante documentada debe de ser interpretada su significado clínico mediante un informe que recoja toda la información clínica disponible, incluyendo todas las familias y eventos con casos publicados sobre cada mutación, además de estudios in vitro y modelos animales.

- El estudio incluye la extracción de DNA a partir de 20 cc de sangre periférica congelada.
- Los resultados deben de remitirse en un plazo máximo de 4 meses desde la recepción de las muestras.
- La empresa adjudicataria debe contar con experiencia contrastada en la realización de estudios genéticos clínicos y disponer de acreditación certificada.

Madrid, 29 de marzo de 2012

Fdo. Jorge Gómez Zamora
Presidente Fundación de Investigación
Biomédica Hospital Universitario
Puerta de Hierro Majadahonda

POR EL ADJUDICATARIO
SELLO Y FIRMA