

**PLIEGO DE PRESCRIPCIONES TÉCNICAS**

**LICITACIÓN DEL CONTRATO DE SERVICIOS DE SECUENCIACIÓN  
SUPERSIMPLIFICADO**

**FUNDACIÓN PÚBLICA ANDALUZA PARA LA INVESTIGACIÓN BIOSANITARIA DE ANDALUCÍA ORIENTAL  
(FIBAO)**

**Expediente:** 014\_2023  
**Título:** Contrato de servicios de secuenciación de Transcriptoma de célula única  
**Código CPV:** 73100000-3 Servicios de investigación y desarrollo experimental

FIRMADO POR	SARAH EILIS BIEL GLEESON	23/10/2023 13:12:37	PÁGINA 1/3
VERIFICACIÓN	UUM32EYXPUNQHZYK6U6VVAE34AWHYV	<a href="https://ws050.juntadeandalucia.es/verificarFirma/">https://ws050.juntadeandalucia.es/verificarFirma/</a>	

## 1. Objeto.

Constituye el objeto del presente pliego establecer las especificaciones técnicas para la ejecución del contrato de servicios de secuenciación PI22/00092 " Elaboración de un atlas celular diferenciado por sexo de tejido cutáneo en pacientes con esclerosis sistémica mediante secuenciación del transcriptoma de célula única" financiado por el ISCIII y cofinanciado con fondos FEDER. Para la delimitación del objeto del contrato dentro del vocabulario Común de Contratos (CPV), aprobado por el Reglamento (CE) nº 2195/2002 del Parlamento Europeo y del Consejo de 5 de noviembre de 2002, modificado por el Reglamento 213/2008, la referencia asignada es: 73100000-3 Servicios de investigación y desarrollo experimental

### Características técnicas del servicio:

Este proyecto parte de la existencia de 64 biopsias de piel de tejido sano e indurado de pacientes con esclerosis sistémica e individuos no afectados. Las muestras se han procesado para disgregar el tejido, separar los diferentes tipos celulares por gracias a la Plataforma Chromium, 10X Genomics Single Cell y obtener las librerías del transcriptoma de célula única. Las librerías están congeladas y se mantendrán en congeladores de nuestro banco. El proyecto debe incluir:

#### Secuenciación de librerías

- Vamos a analizar 64 muestras, multiplexadas x4 lo que resultaría en la secuenciación de 16 librerías con 7.500 células/muestra. Para la secuenciación se requiere la utilización del secuenciador NovaSeq X Plus (Illumina). Las librerías deben ser pareadas, de 150 nt de longitud y una profundidad de 40.000 lecturas/célula, lo que sería un total aproximado de 20.000 M de lecturas. De esta manera, utilizaríamos eficientemente dos flow cell de 10B de lecturas de este secuenciador.
- Se requiere que tanto el procesamiento de las muestras como la secuenciación se lleve a cabo íntegramente en Europa. Todos los archivos de calidad generados deben ser incluidos en el envío de los datos bioinformáticos, detallando el protocolo de análisis seguido, y versiones de las herramientas usadas en un documento de reporte. Archivos crudos (raw data, .fastq) así como archivos intermedios de interés (.bam alineados y/o recalibrados) también se requerirán en el envío de resultados finales. Los archivos generados deberán estar ordenados por muestra en los directorios de resultados para una fácil identificación.

## 2. Detalle específico del estudio objeto del contrato

La esclerosis sistémica es una enfermedad reumática autoinmune en la que el sistema inmunológico ataca por error y destruye el tejido sano del organismo. Es grave, crónica y debilitante, de las que tiene mayor mortalidad asociada entre estas patologías. Afecta principalmente a la piel, en la que se produce un endurecimiento y engrosamiento de la misma y esto puede ocurrir tanto en extremidades como en órganos internos. Además, también hay afectación de los vasos sanguíneos de pequeño tamaño, con complicaciones graves que incluyen hipertensión arterial pulmonar, crisis renales hipertensivas y afectación de la circulación en

FIRMADO POR	SARAH EILIS BIEL GLEESON	23/10/2023 13:12:37	PÁGINA 2/3
VERIFICACIÓN	UUM32EYXPUNQHZYK6U6VVAE34AWHYV	<a href="https://ws050.juntadeandalucia.es/verificarFirma/">https://ws050.juntadeandalucia.es/verificarFirma/</a>	

las manos, que se conoce como fenómeno de Raynaud. Como ocurre en otras enfermedades autoinmunes, es más frecuente en mujeres, sin embargo, las causas de aparición de la enfermedad, así como por qué es más frecuente en un sexo que en otro se desconocen todavía. Actualmente, no existen tratamientos curativos y éstos están enfocados a paliar los síntomas de la enfermedad, pero las complicaciones derivadas de la misma aún causan una alta mortalidad. Además de su alto coste humano, esta patología representa un importante desafío económico para los sistemas sanitarios, tanto en gastos directos como indirectos, siendo además más acusado entre mujeres en la que la enfermedad es más frecuente.

El objetivo general de nuestro proyecto es conocer a nivel molecular por qué esta patología es más frecuente en mujeres. Para ello, analizaremos biopsias de piel de tejido afectado y sano en mujeres y hombres con esclerosis sistémica y controles pareados por sexo. Esto nos permitirá explorar las posibles diferencias en la composición celular de estos tejidos en pacientes e identificar genes que se encuentren de forma diferente para cada sexo. La identificación de los genes desregulados en cada sexo y las rutas metabólicas implicadas en la enfermedad proporcionarán nuevas moléculas que puedan ser usadas de manera específica como biomarcadores. Esto será muy útil a la hora de predecir la probabilidad de cada individuo de desarrollar la patología y decidir, según su perfil de biomarcadores, el mejor enfoque terapéutico y monitorización de manera personalizada y específica para cada sexo. Además, permitirá intervenir al inicio de la enfermedad, evitando la aparición de complicaciones más graves. Este estudio contribuirá además a la identificación de nuevas dianas farmacológicas específicas y efectivas para cada sexo en el tratamiento de la esclerosis sistémica.

Los objetivos específicos de este proyecto son:

1. Analizar el transcriptoma de las diferentes poblaciones celulares de tejido cutáneo de pacientes con esclerosis sistémica de ambos sexos y de controles pareados, realizando el primer atlas de células diferenciadas por sexo en la enfermedad.
2. Caracterizar las poblaciones celulares de las biopsias cutáneas mediante un análisis de agrupación basado en los perfiles de expresión génica para identificar las células diferenciadas por sexo.
3. Evaluar la expresión génica diferenciada por sexo en las distintas poblaciones celulares, considerando tejido lesionado y no lesionado de pacientes con esclerosis sistémica de ambos sexos y de controles.
4. Realizar un análisis de enriquecimiento de mecanismos moleculares de los genes expresados diferencialmente por sexo en diferentes poblaciones celulares para identificar biomarcadores específicos del sexo para identificar dianas terapéuticas eficaces, adecuadas a las características únicas de los pacientes.

### **3. Envío / recogida de muestras**

El envío/recogida de las librerías de cDNA a secuenciar incluyendo un segundo envío si la calidad de la muestra que llega es baja para su ejecución, estará incluido en el precio ofertado. Los costes de intermediarios derivados de gestiones aduaneras y el envío de los datos de la secuenciación deben estar incluidos en el precio ofertado. Dichos datos de la secuenciación deberán enviarse en discos duros y por descarga FTP.

FIRMADO POR	SARAH EILIS BIEL GLEESON	23/10/2023 13:12:37	PÁGINA 3/3
VERIFICACIÓN	UUM32EYXPUNQHZYK6U6VVAE34AWHYV	<a href="https://ws050.juntadeandalucia.es/verificarFirma/">https://ws050.juntadeandalucia.es/verificarFirma/</a>	