



INVITACIÓN A COTIZAR No. 658 DE 2018

Página 1 de 4

EL INSTITUTO NACIONAL DE CANCEROLOGÍA, EMPRESA SOCIAL DEL ESTADO – INVITA A PRESENTAR PROPUESTAS PARA LOS SERVICIOS TECNICOS PARA EL ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DE LAS SECUENCIAS GENERADAS EN EL EQUIPO MISEQ DEL LABORATORIO DE PATOLOGÍA ONCOLÓGICA DEL INC–E.S.E, ACORDE A ESTA INVITACIÓN, SUS ANEXOS Y EL CONTRATO QUE SE CELEBRE PARA EL EFECTO.

ANEXO TÉCNICO No. 3

A continuación se detallan las especificaciones que debe el proponente tener en cuenta para presentar su oferta, la cual debe estar directamente relacionada con el objeto de esta invitación, la información que se detalla adelante y las consideraciones de todo orden que estime, para ofrecer mejores condiciones al INC.

1. DESCRIPCIÓN GENERAL DEL BIEN/SERVICIO/OBRA

Se procede a realizar el presente estudio previo, teniendo en cuenta que el INC–E.S.E., está interesado en contratar bajo la modalidad de Invitación a Cotizar, los servicios técnicos para el análisis bioinformático de las secuencias generadas en el equipo MiSeq del Laboratorio de Patología Oncológica del INC–E.S.E., con el kit de 94 genes del panel de Illumina “TruSight Cancer”, para la detección, anotación y categorización de variantes genéticas puntuales, pequeñas inserciones/deleciones y variaciones en el número de copias, de muestras de individuos con sospecha de alto riesgo para cáncer, que hacen parte del “PROGRAMA INSTITUCIONAL PARA LA IDENTIFICACIÓN Y MANEJO DE FAMILIAS CON SOSPECHA DE CÁNCERES HEREDITARIOS”.

2. CARACTERÍSTICAS ESPECIFICAS DEL BIEN O SERVICIO

El INC–E.S.E., está interesado en contratar los servicios técnicos para el análisis bioinformático de las secuencias generadas en el equipo MiSeq del Laboratorio de Patología Oncológica del INC–E.S.E., con el kit de 94 genes del panel de Illumina “TruSight Cancer”, que hacen parte del desarrollo del “PROGRAMA INSTITUCIONAL PARA LA IDENTIFICACIÓN Y MANEJO DE FAMILIAS CON SOSPECHA DE CÁNCERES HEREDITARIOS”.

Características requeridas del servicio técnico de análisis bioinformático

1. El servicio técnico para el análisis bioinformático de las secuencias generadas por el INC–E.S.E., con el método descrito, debe tener como principal objetivo la detección, anotación y categorización de variantes genéticas (puntuales, pequeñas inserciones/deleciones y variaciones en el número de copias, CNV) de muestras problema, mediante la implementación de pipelines bioinformáticos robustos y validados para este fin.
2. La propuesta de servicio técnico para el análisis bioinformático de las muestras problema a estudiar dentro del programa Institucional de cáncer hereditario, debe considerar que se implementará el kit de 94 genes del panel de Illumina “TruSight Cancer”.
3. El servicio ofertado debe ser mediante acceso a software como servicio, a través de una plataforma de fácil uso para ingresar, revisar y descargar los resultados genéticos generados a partir de los análisis

INVITACIÓN A COTIZAR No. 658 DE 2018

Página 2 de 4

bioinformáticos contratados. Lo anterior, sin pagos adicionales de licencias ni de mantenimiento de la plataforma. La propuesta debe especificar el tiempo disponible que se contempla con este tipo de servicio, para el ingreso, revisión y descarga de la información mencionada.

4. Este servicio técnico debe ofrecer como mínimo las siguientes herramientas:

- Acceso a un servidor o similar, que permita la transferencia segura y rápida de la información genética generada en nuestro laboratorio, de la cual requerimos los análisis bioinformáticos contratados, teniendo en cuenta el tipo de archivos que se generan en el equipo MiSeq.
- Acceso a una plataforma o aplicativo analítico “de fácil uso” o “user friendly”, que permita hacer un adecuado seguimiento y monitoreo de las muestras sometidas para análisis bioinformático –las analizadas, las que se están analizando y las pendientes por ser analizadas–, y visualizar fácil y rápidamente los resultados de las variantes genéticas detectadas por cada muestra analizada a través de este contrato de servicios, junto con la información asociada de las variantes.
- Los resultados esperados a partir de los análisis bioinformáticos contratados, deben ser accesibles a través de la plataforma, y deben incluir: i) el gen en el cual se localiza y los nombres a nivel de cromosoma y de proteína (si aplica), según las últimas recomendaciones del HGVS (Human Genome Variation Society); ii) el tipo de variante, es decir, si es puntual, una inserción/delección o un CNV; iii) la frecuencia de la variante en diferentes poblaciones según bases de datos públicas, como 1000Genomas, ExAC y dbSNP; iv) la fracción alélica de la variante; v) la clasificación de su efecto (si aplica) según bases de datos –como ClinVAR, BRCA Share o CLINVITAE, entre otros– o predictores bioinformáticos in silico –como SIFT o Polyphen-2, entre otros–, y de acuerdo al ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics); vi) la cobertura total; vii) la cobertura con lecturas de alta calidad; y viii) la cigosidad, entre otra información que se pueda entregar.
- Disponibilidad de filtros personalizados para consultar los resultados de las variantes identificadas, con el fin de focalizarse en las variantes de interés para el programa Institucional de cáncer hereditario.
- Representación gráfica de los resultados de fácil visualización e interpretación.
- Aplicación para la exportación confiable de los resultados de los análisis bioinformáticos, a archivos TXT o Excel u otro formato de base de datos.
- Generación de un archivo resumen de los análisis realizados, el cual puede ser configurable y su contenido se discutirá una vez se inicie el contrato (en formato pdf, Word u otro).

5. Este servicio técnico debe incluir mínimo los siguientes pasos, con el fin de garantizar la obtención de reportes de identificación y anotación de variantes genéticas de alta confiabilidad, de las muestras problema en estudio:

- Control de calidad de los datos de secuencia crudos (reporte de número de lecturas por muestra, entre otras métricas de calidad del corrido). La empresa deberá tener la capacidad de entregar tanto los datos analizados como los datos crudos en caso de que se requieran.

INVITACIÓN A COTIZAR No. 658 DE 2018

Página 3 de 4

- Alineamiento con genoma de referencia (ej: versiones Genome Reference Consortium Human Build 37, GRCh37 o Genome Reference Consortium Human Build 38, GRCh38) (reporte de regiones mapeadas y no mapeadas por muestra, de cobertura de regiones mapeadas por muestra, de porcentaje de regiones mapeadas estratificando por coberturas específicas y por cada muestra).
 - Llamado y anotación de variantes (reporte de herramientas usadas para reconocer y reportar toda la información posible de las variantes).
6. En el caso que la empresa prestadora del servicio técnico descrito, desarrolle una actualización de su pipeline bioinformático, éste debe siempre informar al equipo del programa Institucional de cáncer hereditario del INC-E.S.E. sobre dicha actualización, y debe adicionalmente entregar un informe de detección de variantes y de análisis de cobertura con las dos versiones de los algoritmos (la anterior y la actualizada), a modo comparativo y con el fin de verificar que dichos cambios no afectarán de forma negativa la capacidad de detectar las variantes genéticas en muestras futuras.
7. El contrato deberá incluir una cláusula que establezca que el INC-E.S.E., es el propietario de la información usada y generada como resultado de esta prestación de servicios. Debe quedar claro que la empresa prestadora de este servicio técnico no podrá hacer uso de esta información para fines comerciales ni de generación de conocimiento científico, sin previa autorización escrita del INC-E.S.E. Sin embargo, la información generada si podría ser usada por la empresa contratada para enriquecer su base de datos regional con el fin de permitir a futuro una mejor clasificación de las variantes de significado incierto. Esto último, teniendo en cuenta que Colombia, al igual que otras poblaciones de Latino America, hace parte un grupo de poblaciones poco estudiadas en cáncer hereditario.
8. La empresa prestadora del servicio deberá garantizar la confidencialidad, seguridad y protección de los datos crudos, procesados y almacenados, que se generen a partir de este servicio técnico. Estos aspectos deben estar muy bien detallados en la propuesta. Entre los aspectos a detallar deben estar los siguientes:
- Pipeline en caso de eventualidades o emergencias que amenacen la seguridad de los datos o la conexión informática y que afecten la adecuada prestación del servicio.
 - Las condiciones de confidencialidad y protección de datos (desde la transferencia de la información, hasta su procesamiento y almacenamiento). Mencionar el uso de tecnologías encriptadas, periodicidad del back-up de la información y anonimización de los datos, entre otros.
 - Las condiciones del almacenamiento de la información genética y otra asociada, derivada de este servicio, como capacidad de los servidores, su ubicación, restricciones de acceso y otras herramientas de seguridad (como uso de contraseñas y cifrado de la información, entre otros). Adicionalmente, deben garantizar el almacenamiento de la información por mínimo 5 años, sin costos adicionales. Una vez terminado este tiempo, la empresa proveedora deberá informar al INC-E.S.E., que las secuencias serán destruidas, para que se tome una decisión Institucional sobre las mismas.
 - Garantizar el acceso a la información generada por parte del equipo de trabajo del programa Institucional de cáncer hereditario, y no restringir el número de usuarios que tengan acceso a los datos analizados en la plataforma, las veces necesarias.

INVITACIÓN A COTIZAR No. 658 DE 2018

Página 4 de 4

9. La empresa prestadora del servicio deberá ofrecer las capacitaciones en el manejo del software que se requieran para el adecuado uso de la plataforma por parte de los funcionarios del INC-E.S.E. a cargo (mínimo 8), indicando el tiempo que se requiere por sesión para dicha capacitación, recursos (ej: computador, red, etc) y cronograma para la realización del mismo. Adicionalmente, deberá ofrecer un sistema de consulta y de monitoreo con expertos internacionales, para resolver dudas relacionadas. Se solicita que estos servicios estén detallados en:
- Protocolo de soporte técnico con las necesidades que pueden responder y resolver, y el tiempo de oportunidad.
 - Canales de comunicación con el área de soporte técnico.
 - Descripción de los tipos de soporte técnico que no pueden resolver.
 - Entregar un manual de usuario final del software en español, el cual debe ser actualizado en caso de actualización sin costos adicionales.
 - Entregar certificado por persona capacitada.
10. La propuesta debe anexar todos los soportes sobre los Sistemas de Calidad en los que se ha certificado y acreditado la empresa proponente, como: en el uso de pruebas genéticas para diagnóstico clínico u otros relacionados con la administración de calidad de equipos médicos y administración de seguridad informática. Lo anterior, ya sea de la empresa que se presente a la invitación pública, o de la empresa que realice los análisis bioinformáticos y que guarde relación directa con la empresa participante, como se describe en el párrafo al final del documento.
11. La propuesta debe incluir una descripción de los años de experiencia como laboratorio de diagnóstico clínico en genética. Deben referenciarse mínimo cinco centros a los cuales les hayan presentado un servicio similar que ya haya concluido (incluir los datos de contacto de estos centros para fines de verificación). Igualmente, debe incluirse una descripción de su participación en programas de calidad externos, que han sido parte de su propia evaluación de garantía de calidad en sus servicios. Lo anterior, ya sea de la empresa que se presente a la invitación pública, o de la empresa que realice los análisis bioinformáticos y que guarde relación directa con la empresa participante, como se describe en el párrafo al final del documento.
12. La empresa proponente deberá estar en capacidad y comprometido a la entrega de informes parciales a los que haya lugar en el curso del contrato que se genere, en caso de ser la empresa asignada.

Parágrafo: El oferente que pretenda realizar los análisis bioinformáticos requeridos con empresas domiciliadas en el extranjero, deberán allegar junto con la propuesta copia del contrato de distribución vigente entre aquella y la empresa extranjera, o, copia de documento legal y vigente donde se demuestre que actúa en representación legal de la empresa extranjera.