CPISR-1 C
ISABEL MARIA
NAVAS
FIGUERAS

Firmado digitalmente por CPISR-1 C ISABEL MARIA NAVAS FIGUERAS
Nombre de reconocimiento (DN): c=ES, o=Universitat Pompeu Fabra, ou=Serveis Públics de Certificació CPISR-1 amb càrrec, ou=Vegeu https://www.catcert.cat/verCPISR-1CarrecUR (c)03, sn=NAVAS FIGUERAS, givenName=ISABEL MARIA, title=PAS, serialNumber=46333939W, cn=CPISR-1 C ISABEL MARIA NAVAS FIGUERAS
Fecha: 2015.10.19 08:45:49 +02'00'

PLEC DE PRESCRIPCIONS TÈCNIQUES DEL CONTRACTE DE SERVEIS DE SEQÜENCIACIÓ DE GENOMES COMPLERTS

1. OBJECTE DEL CONTRACTE

Constitueix l'objecte d'aquest contracte el servei de seqüenciació de genomes complerts, mitjançant la tecnologia d'ultraseqüenciació Illumina, de 40 mostres d'ADN d'humans amb una cobertura mínima de 30X. A més del procés de seqüenciació, el servei ha d'incloure la el control de qualitat de les mostres, la preparació de les llibreries per "Whole genome seqüencing", control qualitat de les dades generades i el processament de les mostres incloent l'ensamblatge resultant.

2. DESCRIPCIÓ DE LES TASQUES

La necessitat de la contractació es justifica en el fet que l'ajut d'investigació del CGL2013-44351-P atorgat a l'investigador David Comas té per objectiu l'anàlisi genòmica de poblacions humanes del nord d'Àfrica i regions veïnes per tal d'inferir la història demogràfica d'aquestes poblacions en el context de l'espècie humana. Per assolir part dels objectius del projecte es pretén seqüenciar completament el genoma d'uns quants individus de poblacions diverses que ajudarà a perfilar aspectes de mides efectives de les poblacions, migracions, expansions i altres fenòmens demogràfics.

La Universitat no disposa dels mitjans materials i personals per poder dur a terme el servei objecte del contracte ja que només disposa de tecnologia de mig rendiment (Illumina NextSeq 500 Sequencing System) però no té capacitat per seqüenciació d'alt rendiment com la que es necessita per aquest projecte.

Gràcies a l'avenç de les tècniques de seqüenciació, la determinació de genomes complerts humans està permetent extreure la informació genòmica total de manera no esbiaixada. Les tecnologies disponibles per fer-ho tenen característiques diferencials pròpies que les fan més o menys adients segons el tipus de projecte. Com s'explicita en la memòria del projecte CGL2013-44351-P, l'objectiu bàsic del qual és la determinació de la història demogràfica de les poblacions humanes nord africanes. Per tal de refinar en els objectius del projecte, és essencial la seqüenciació complerta de genomes de diferents individus de diferents poblacions de manera ràpida i eficient amb tecnologia Illumina basada en la seqüenciació basada en síntesis (SBS). Degut a que el projecte ja disposa en aquests moments de dades generades mitjançant la tecnologia Illumina, és imprescindible emprar aquesta tecnologia per tal de poder fer estudis comparatius entre les dades disponibles i les que es generaran en aquest projecte. En concret, el projecte requereix del processament i preparació de les mostres, amb la seva corresponent anàlisi bioinformàtica posterior.

Per la primera part (seqüenciació), concretament es requereix:

a) Creació de llibreries especials per a cada mostra. Es fragmenta l'ADN a seqüenciar i se li col·loca un adaptador al terminal que ajudarà després a la següent fase. Per assolir aquesta fase, es necessita Que es facin les llibreries amb un insert d'unes 350 bp per tal d'optimitzar la seqüenciació.
b) Clusterització. Mitjançant un procés complex de replicacions múltiple, la mostra a analitzar acabarà creant un conjunt de clústers de seqüència ancorats sobre la membrana del "flow cell", preparada per ser llegida/seqüenciada.

c) Seqüenciació. Un cop els "clústers" han estat generats, el següent pas és la seqüenciació pròpiament dita mitjançant la polimerasa, el bloqueig conseqüent i la lectura del fluorocrom. La seqüenciació s'ha de fer amb Paired-End moduls, i amb longituds de reads de 2x150bp. El número de seqüències generades ha de ser corresponent a uns 30X de cobertura (uns 1.8Tb per genoma i uns 5,5 bilions de "reads" un cop aplicat el filtre de qualitat).

Com a segon pas (la part bioinformàtica), es requereix:

a) Control de qualitat (QC) de les seqüències generades. Cada seqüència s'ha de comprovar la qualitat del nucleòtid incorporat i actuar en conseqüència, tot i traient o reduint la longitud dels reads generats.

b) Ensamblatge i anàlisi de cada mostra. Per cada genoma generat, s'han de reportar les variants de nucleòtid trobades comparades amb una referència del genoma humà i l'ensamblatge corresponent del genoma generat.

L'empresa es farà càrrec de la recollida de les mostres (que es farà sota les condicions estàndard d'enviament de mostres d'ADN) i del lliurament final dels resultats bioinformàtics.

Aquest servei ha de ser prestat per una empresa especialitzada en seqüenciació i no és subcontractable.

3. PRESSUPOST

El **pressupost base de licitació** és de 60.000,00 euros, IVA exclós.

Aquest preu s'ha determinat en base a un preu unitari de 1.500 euros, IVA exclòs per mostra a seqüenciar, d'acord amb els preus de mercat,

David Comas
Professor Titular UPF

Barcelona, 19 de juny de 2015.