



CONTRATACIÓN POR VIA DE LA EXCEPCION N° 02/24
"CONTRATACION URGENTE DE SERVICIO DE ESTUDIO EXOMA
COMPLETO DE ANALISIS DE CNV PARA LA PACIENTE MILENA ABIGAIL
TORALES MACIEL CON CI N° 8.921.247 – AMPARO JUDICIAL". ID N°450.191

IX. INFORME TECNICO.

Se realiza el análisis técnico de la CVE N° 02/24 "CONTRATACIÓN URGENTE DE SERVICIO DE ESTUDIO EXOMA COMPLETO DE ANALISIS DE CNV PARA LA PACIENTE MILENA ABIGAIL TORALES MACIEL CON CI N° 8.921.247 - AMPARO JUDICIAL - AD REFERENDUM 2024" ID 439.962. La documentación presentada por el oferente, contiene los siguientes ítems, establecido en la presente CV

- a) Descripción detallada de los protocolos utilizados.
CUMPLE. Contiene descripción detallada de los protocolos utilizados.
- b) Especificaciones técnicas en idioma español.
CUMPLE. Contiene especificaciones técnicas en idioma español.
- Cobertura del Exoma.
Profundidad de Secuenciación.
Descripción de los Reactivos.
Cobertura de Duplicaciones y CNV.
- c) Origen.
CUMPLE. Los productos utilizados en esta cobertura provienen de laboratorios de origen chino.
- d) Marca.
CUMPLE. La marca seleccionada para este estudio, MGIEasy V5 corresponde a un conjunto de sondas para captura del EXOMA.
- e) Procedencia.
CUMPLE. Los reactivos provienen de China, donde son fabricados bajo estándares de control de calidad, cumpliendo con las normativas internacionales.
- f) Validez de la prueba.
CUMPLE. La validez de esta prueba está avalada por: Cobertura completa del exoma y una profundidad de secuenciación de 100X, que aseguran la detección precisa de mutaciones y CNV. Reconocimiento clínico y científico de la metodología, la cual es ampliamente utilizada en diagnósticos genéticos de alta complejidad.
- e) Nombre del reactivo.
CUMPLE. El reactivo principal para la captura y secuenciación exónica es el "MGIEasy Exome Capture V5 Probe Kit", un producto especializado en la captura de secuencias exónicas relevantes para el diagnóstico genético.
- f) Método que utiliza.
CUMPLE. El método utilizado en este estudio es la secuenciación masiva de próxima generación (NGS), que permite la lectura simultánea de fragmentos de ADN, seguida de un análisis bioinformático avanzado para la identificación de variaciones en el número de copias (CNV) y otras mutaciones genéticas.
- Certificado del Producto y Empleo Nacional (CPEN).*
CUMPLE.
Certificado de Habilitación emitida por la Dirección de Registro, Habilitación y Control de Laboratorio Central de Salud Pública.
CUMPLE. El laboratorio donde se realiza este estudio cuenta con registro de habilitación correspondiente, asegurando el cumplimiento de las normativas vigentes para la realización de pruebas genéticas.
- Traducción:** El catálogo del fabricante ha sido traducido al español por Rebeca Acosta, traductor público con matrícula CSJ N° 1280.
- Conclusión:** El estudio de exoma completo con análisis de CNV, utilizando las marcas y productos mencionados, cumple con los estándares de calidad internacional. Se recomienda la adjudicación a este proveedor, dado que cumple con todas las especificaciones técnicas requeridas y ofrece productos de procedencia y calidad certificada.

X. CUADRO COMPARATIVO DE PRECIOS.

Ítem	Código Catálogo	Descripción del Bien	Unidad de Medida	Presentación	Cantidad.	Precio unitario (IVA incluido)	Precio total	Precio Referencial	Variación
1	85121803-002	EXOMA COMPLETO DE ANALISIS DE CNV APARTIR DE LA SANGRE	Unidad	EVENTO	1	10.350.000	10.350.000	9.040.500	14%

Fabrizio Andreotti
Abog. Mat. C.S.J. 18.565
Dirección Jurídica -
INSTITUTO DE PREVISION SOCIAL

Msc. Dra. Luz Morales de Chenú
Bioquímica
Reg. Prof. 1006