



**Fourniture, installation et mise en service d'une solution bio-informatique pour l'interprétation des données NGS
MAPA/CCTP/2024-67**

Marché A Procédure Adaptée

Article L 2123-1 du CODE DE LA COMMANDE PUBLIQUE

**CAHIER DES CLAUSES TECHNIQUES PARTICULIERES
(CCTP)**

SOMMAIRE

ARTICLE 1 - Préambule.....	3
ARTICLE 2 - Caractéristiques techniques.....	3
ARTICLE 4 - GARANTIE	4

Le présent Cahier des Clauses Techniques Particulières a pour objet de fixer les dispositions techniques nécessaires à l'exécution des prestations du marché.

ARTICLE 1 - Préambule

Le laboratoire de Génétique dispose d'un plateau technique permettant d'effectuer des analyses de séquençage haut-débit (génétique somatique et génétique constitutionnelle). L'activité de génétique constitutionnelle représente plus de 300 examens de caryotype moléculaire par ans et 300 examens « exomes » majoritairement orientés vers la recherche de causalités génétiques chez des patients présentant un phénotype d'autisme, de déficience intellectuelle ou tout autres formes de phénotype du neurodéveloppement.

L'achat récent d'un séquenceur NextSeq2000 (Illumina) va permettre au Service de Génétique d'améliorer son rendement diagnostique et son offre de soins. Cependant, cette nouvelle technologie nécessite la mise en place d'une solution bio-informatique d'interprétation des données de séquençage (350 exomes environ), de l'analyse des données brutes, à son analyse primaire, secondaire et tertiaire des variants obtenus. La solution mise en place devra être opérationnelle au plus tard fin d'année 2024.

Un calendrier devra être établie pour la mise en place du système ainsi que le déploiement de celui-ci.

ARTICLE 2 - Caractéristiques techniques

La solution bio-informatique d'interprétation des données de séquençage proposée doit permettre d'analyser des données de séquençage massif d'ADN ou d'ARN. Cette solution devra permettre l'analyse des données brutes, les analyses primaire (qualité de séquençage etc...), secondaire et tertiaire des variants obtenus. Cet outil devra permettre de filtrer les résultats selon la nature du variant (SNVs, indels, short tandem repeats (STRs), copy number variants (CNVs), other structural variants, and mtDNA), les différents modes de transmission avec analyse duo/trio mais aussi de trier les variants trouvés à la lumière des bases de données actualisées internationales (bases de données publiques comme ClinVar, gnomAD etc...).

Les fonctions d'analyse de la solution devront comprendre / présenter :

- Une automatisation du transfert de données vers le cloud et les solutions d'analyses bio-informatiques
- Des solutions certifiées HDS européenne.
- Une mise à jour mensuelle des bases de données d'analyse
- Traçabilité des mises à jour
- Une validation scientifique des pipelines utilisés (IA comprise), si possible avec publication dans une (des) revue(s) à comité de lecture.
- Une analyse en séquençage « génome entier »
- Une analyse rapide (<45min) pour un rendu patient le plus rapide possible.
- Pas de système de prestation mais une analyse embarquée
- Un workflow unique et automatisé de la partie technique à l'analyse des data
- cette bio-informatique devra être compatible avec l'analyse de panels de gènes, d'exome

La solution bio-informatique bénéficiera d'un support permanent en cas d'incident mais également d'assurer une assistance en cas de dysfonctionnement et d'une aide en temps réel pour les utilisateurs.

La base de données doit être hébergée en mode Cloud, par un (des) datacenter(s) certifié(s) hébergeur de données en santé (HDS localisé(s)). L'offre doit obligatoirement inclure une description technique du traitement ainsi que du flux des données qui seront traités par la solution.

ARTICLE 4 - GARANTIE

La durée de garantie est celle proposée par le Titulaire dans son offre. Elle ne pourra en aucun cas être inférieure 1 an.

Le point de départ de la garantie correspond à la date du jour de l'admission des équipements, objet du marché.

Sauf exclusion expressément mentionnée par le Titulaire dans son offre, la garantie s'applique à l'ensemble des pièces.

Les modalités et conditions d'intervention en cas de problème de fonctionnement seront clairement détaillées par le candidat.

Les éventuels impératifs d'entretien courant, dans le cadre de cette garantie, devront être clairement signifiés par le candidat dans son offre.

Au cours de la période de garantie, le Titulaire est tenu de fournir un compte-rendu pour chaque intervention.

Tout temps d'immobilisation pour panne prolongera d'autant la période de garantie.

Cette garantie devra permettre un diagnostic rapide en cas de panne ainsi qu'une réparation dans les plus brefs délais.