

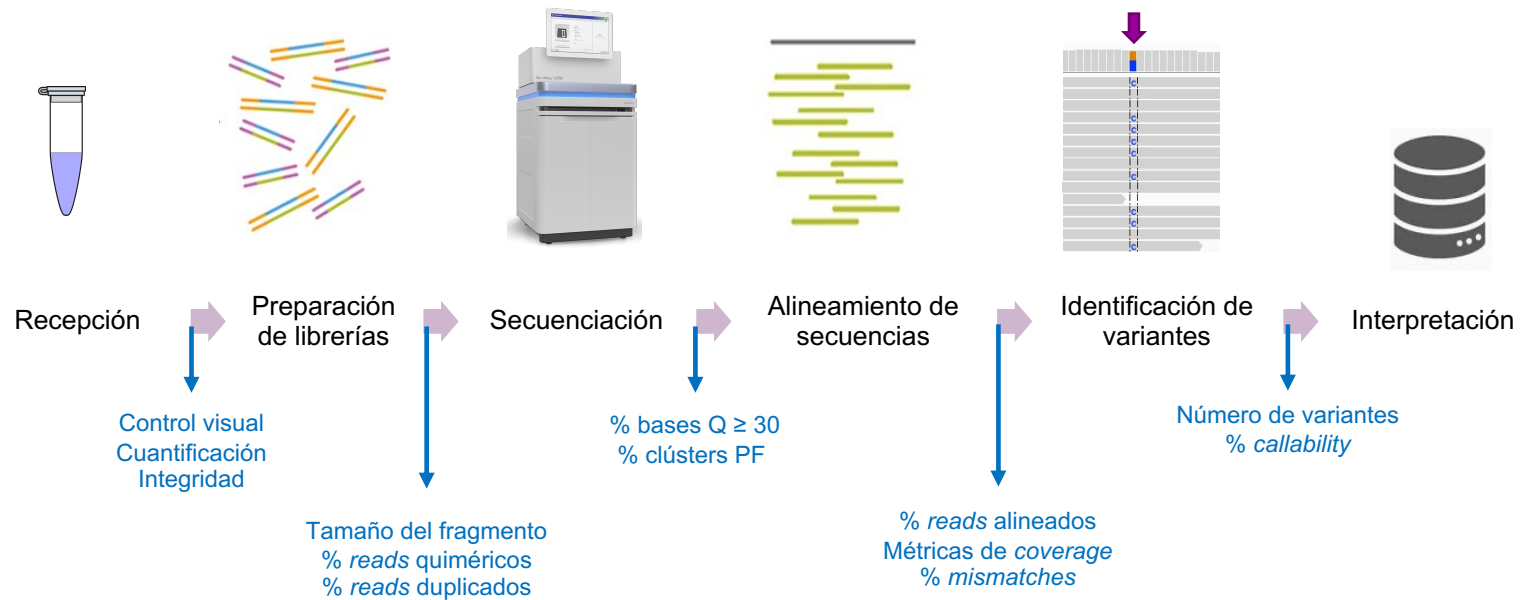
Procesos de control de calidad y estandarización de la información

Lucía Estellés

30/Junio/2021

Control de calidad en el proceso de secuenciación

- La **Medicina Personalizada** busca lograr un tratamiento personalizado para cada paciente, incorporando para ello el **análisis genético**.
- La **calidad** de la secuenciación y el análisis se puede medir mediante **métricas**.



- Las **pipelines** utilizadas para procesar muestras clínicas deberían estar **validadas**, **ser robustas y reproducibles**.

Estandarización en la Medicina de Precisión

- Las **normas ISO** especifican requisitos para asegurar la calidad, seguridad y eficiencia de los procesos.
- Algunas de las normas ISO son especialmente relevantes para **laboratorios clínicos** que utilizan NGS.

ISO 9001	Sistemas de gestión de calidad
ISO 27001	Sistemas de Gestión de Seguridad de la Información
ISO 17025	Requisitos generales para la competencia de los laboratorios de ensayo y calibración
ISO 15189	Requisitos de calidad y competencia para laboratorios médicos

ISO: Organización Internacional de Estandarización

Requisitos para los laboratorios acreditados

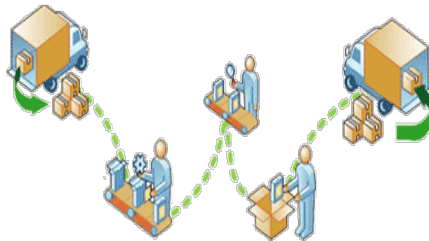
- Los laboratorios acreditados deben **satisfacer los requisitos** de las normas ISO.
- Algunos ejemplos de estos requisitos son:



Disponer de un QMS (Quality Management System)



Seguir procedimientos operativos estandarizados (SOPs) y formar al personal



Trazabilidad de reactivos, consumibles y material



Ser auditados periódicamente para garantizar que sus procesos se ajustan a la normativa

Principales retos para la estandarización

- La generación y análisis de datos de NGS requiere **múltiples pasos** que varían según la **aplicación**.
- NGS produce **grandes cantidades de datos**, lo que dificulta la interpretación y validación de resultados.
- La implementación de NGS en entornos clínicos requiere **adaptar las directrices normativas y crear nuevas herramientas adecuadas**.
- Las normas ISO 17025 y 15189 requieren la participación en **ensayos de comparación interlaboratorio (ILC)**.
 - Los ILC disponibles presentan limitaciones para NGS.

El CNAG-CRG está organizando ILCs adecuados para NGS de línea germinal y somática

El rol del CNAG-CRG en procesos de estandarización

1+MG WG4 – Buenas Prácticas en Genómica

B1MG WP3 – Estándares y Directrices de Calidad

- Organización de **ILCs para NGS** que se ajustan a la norma **ISO 17043** – Requisitos generales para los ensayos de aptitud.

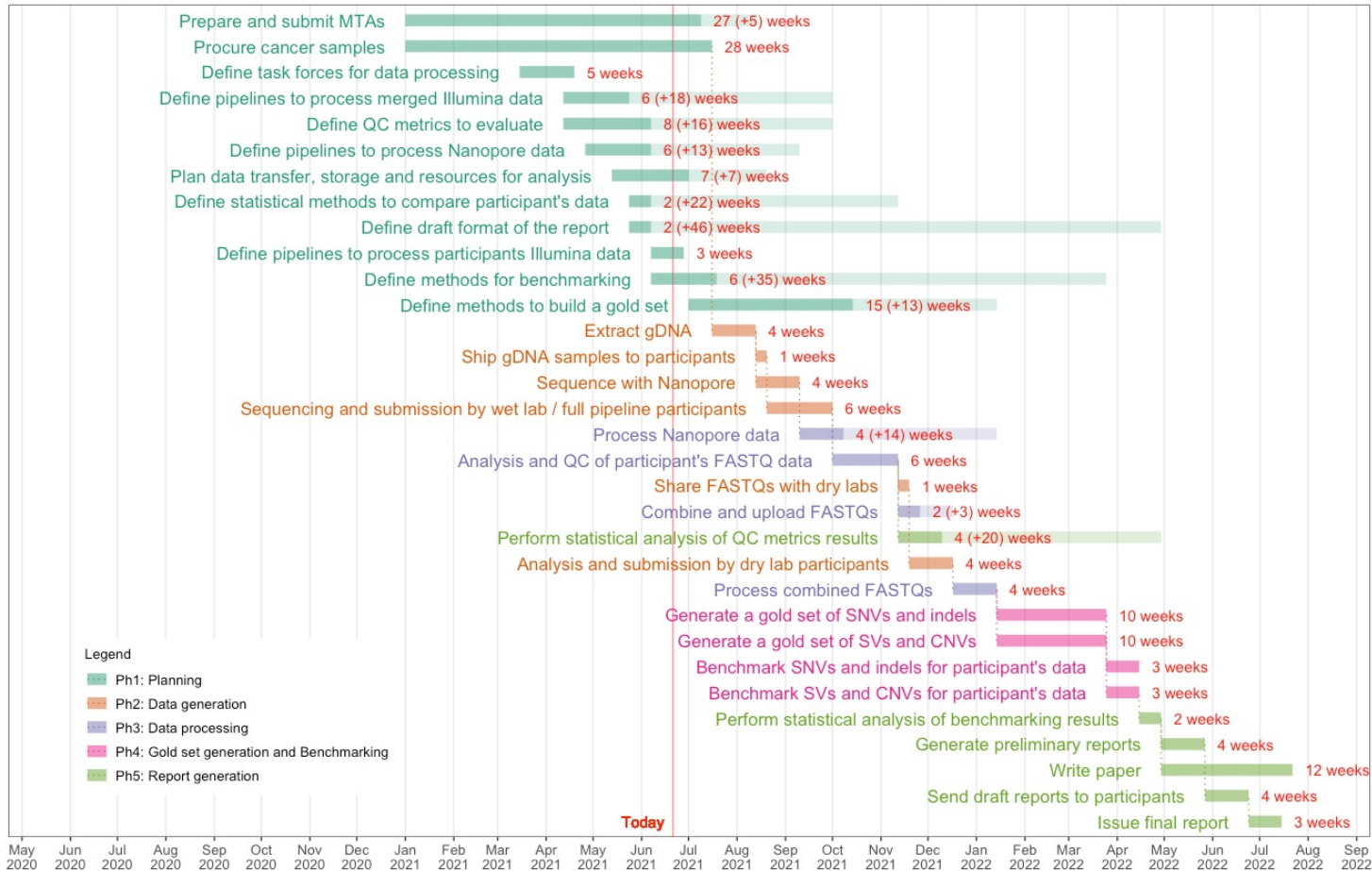
	ILC germinal	ILC somático
Evaluación	Métricas y variantes (SNVs, indels, SVs, CNVs) identificadas utilizando WGS	Métricas y variantes somáticas (SNVs, indels, SVs, CNVs) identificadas utilizando WGS
Muestras para el ensayo	gDNA de un individuo sano + NA12878	5 pares tumor-normal de gDNA de pacientes oncológicos
Organización	CNAG-CRG	Colaboradores europeos 1+MG
ILCs disponibles	<i>Wet lab</i> (secuenciación) <i>Pipeline</i> completo	<i>Wet lab</i> (secuenciación) <i>Pipeline</i> completo <i>Dry lab</i> (análisis bioinformático)

IMPACT-Genómica WP2 – Secuenciación Genómica

- Involucración en procesos de estandarización y control de calidad (Ej: SOPs, métricas)

La organización de un ILC es compleja

Desglose de actividades planificadas para la ejecución del ILC somático



Agradecimientos

CNAG-CRG

- Ivo Gut
- Marta Gut
- Lidia Sevilla
- Javier Gutiérrez
- Raúl Tonda
- Jean-Rémi Trotta
- Matthew Ingham
- Cristina Frías
- Marc Dabad

Institutos colaboradores

- Universidad Médica de Graz, Austria
- Universidad de Oslo, Noruega
- Universidad de Verona, Italia

- DKFZ, Alemania
- Instituto Carlos III, España
- Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, España
- Hartwig Fundación Médica, Países Bajos
- KU Leuven, Bélgica
- FIMM Universidad de Helsinki, Finlandia
- SciLife Lab, Suecia
- Laboratorio Nacional de Salud, Luxemburgo
- Latvian Biomedical Research and Study Centre, Letonia
- Universidad de Aveiro, Portugal
- Radboud UMC, Países Bajos
- Centro Nacional del Genoma, Dinamarca