

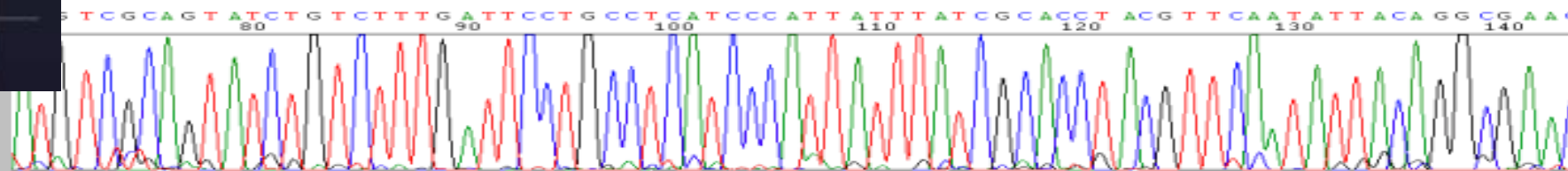
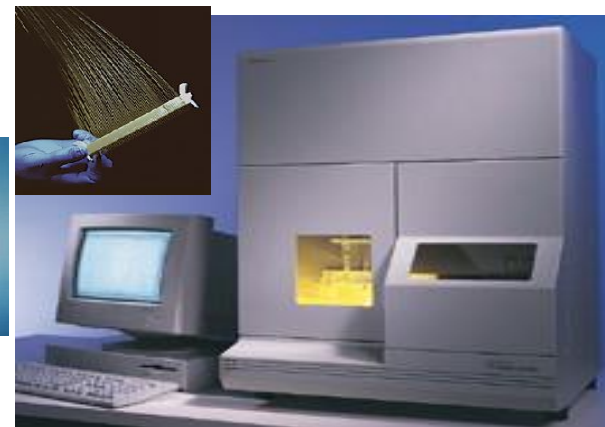
Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología: Programa Medicina Genómica

IMPACT-GENÓMICA

Coordinador Ángel Carracedo



La revolución genómica



EMBL Outstation
European Bioinformatics Institute

OMIM
Online Mendelian Inheritance in Man
Johns Hopkins University

GENE Tests

HGMD™
The Human Gene Mutation Database
Cardiff

PDB™
Protein Data Bank

GeneCards™

SWISS-PROT



MUTACIÓN

AGC CAA TGG CAG TGA TGG
 ATG GTA GCT GAG TGC TGG....

Silent mutation

Missense mutation

Nonsense mutation

TGT → TGC

TGT → TGG

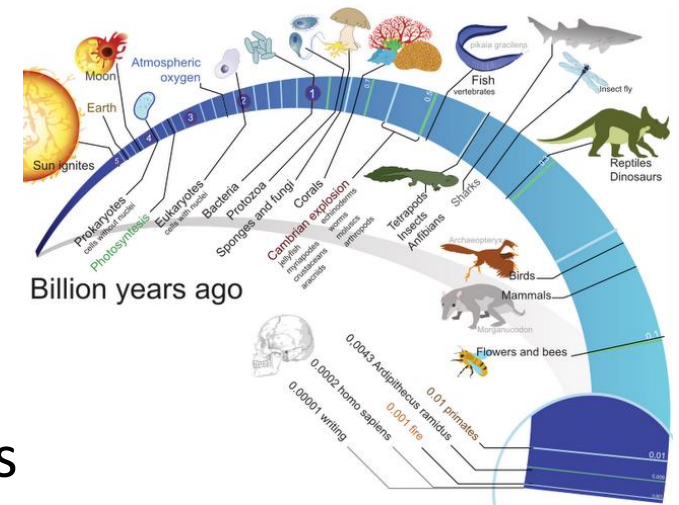
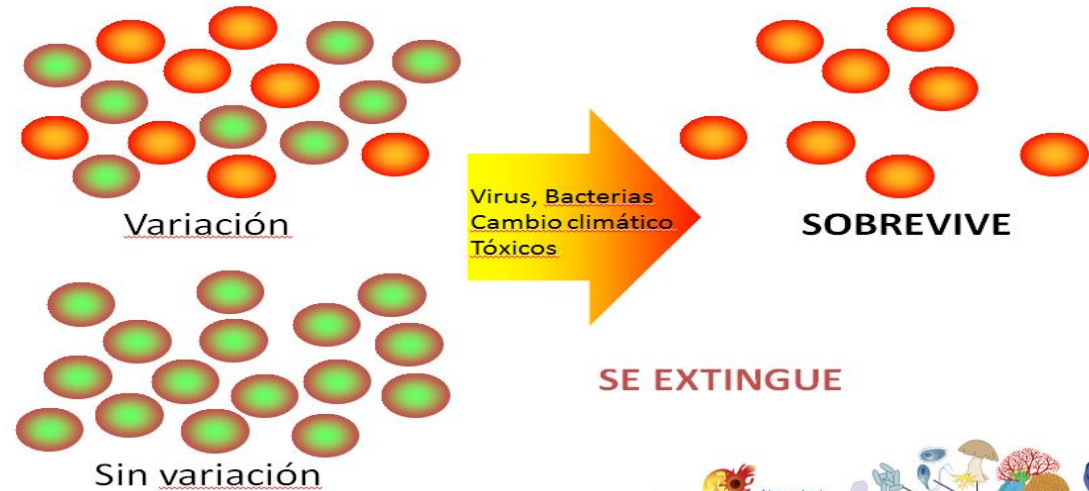
TGT → TGA

Cys → Cys

Cys → Trp

Cys → Stop

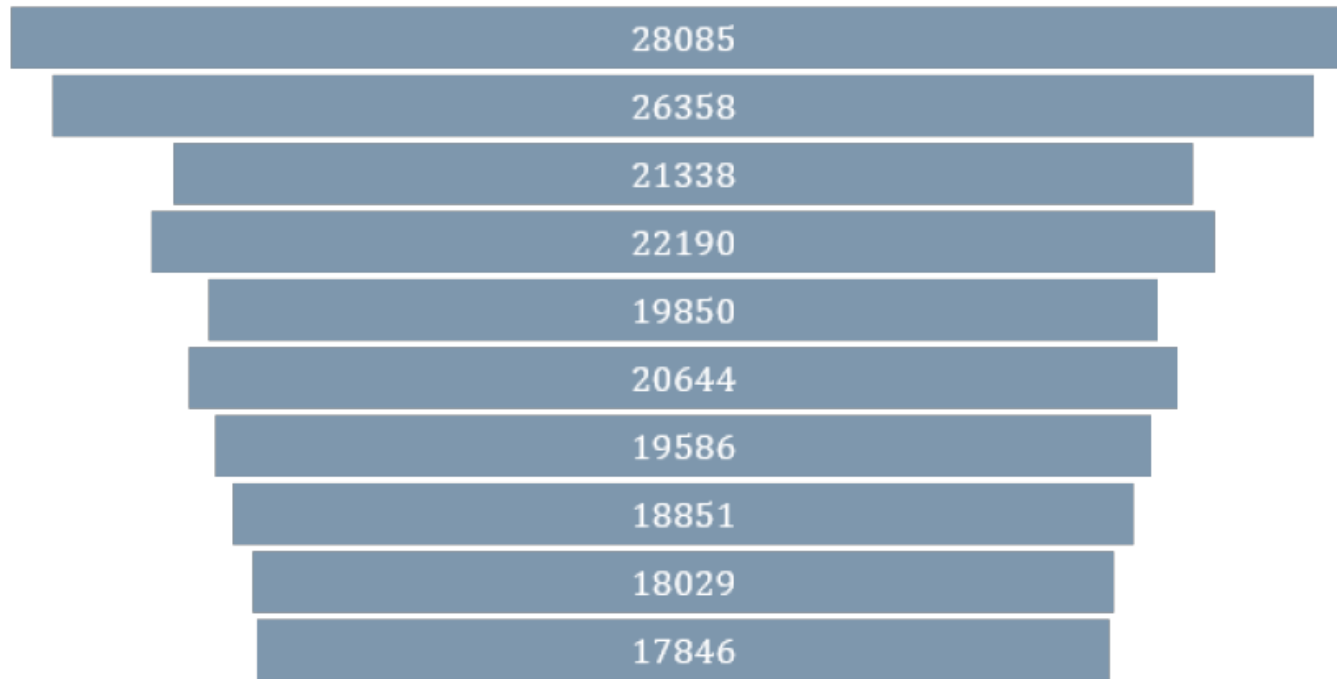
CON ESE SOL HAY MAS LUZ
 CON ESA SAL HAY MAS LUZ
 ONE SES OLH AYM ASL UZ



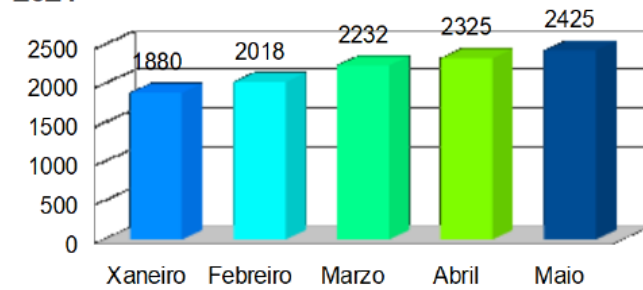
La mutación es causa de enfermedad pero es esencial para la vida

Evolución nº estudios FPGMX/SERGAS 2011-2020

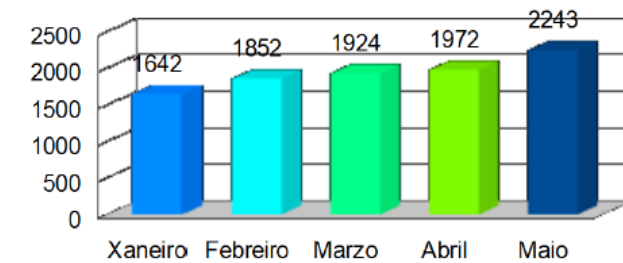
2011 A 2020

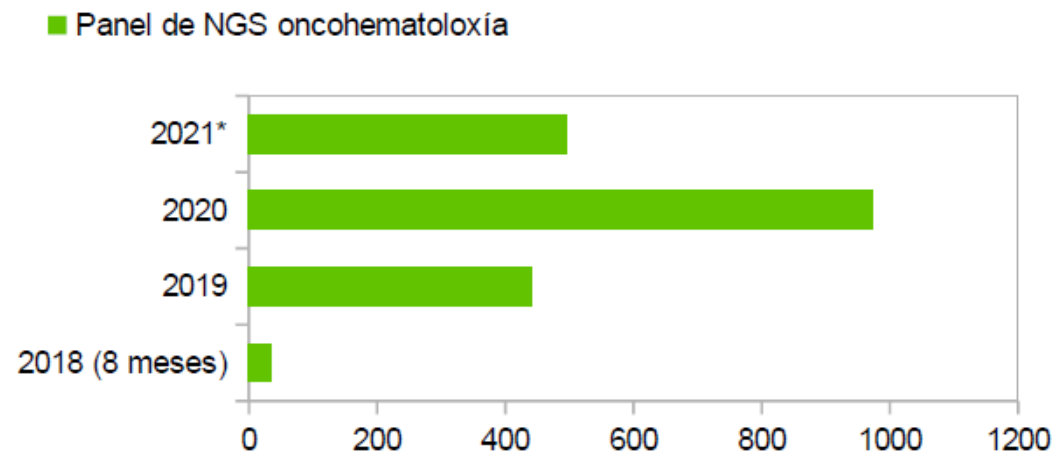
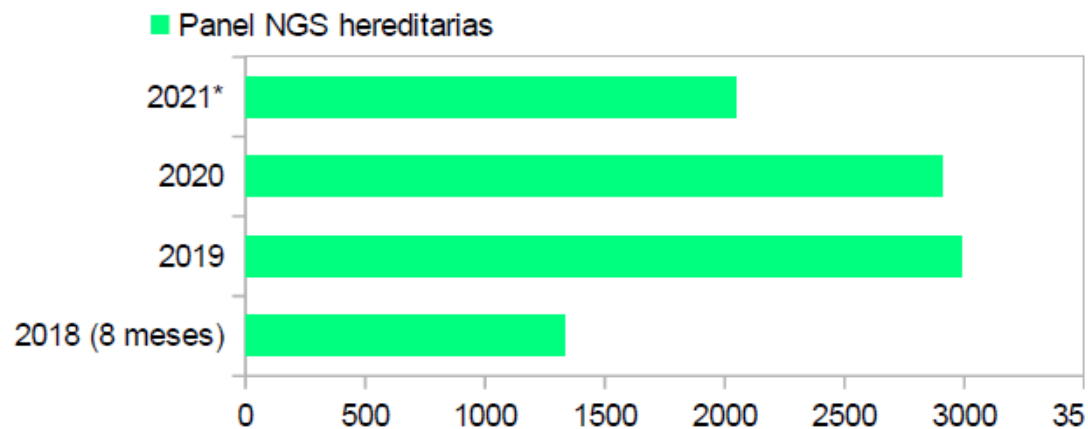


Nº de solicitudes/mes 2021

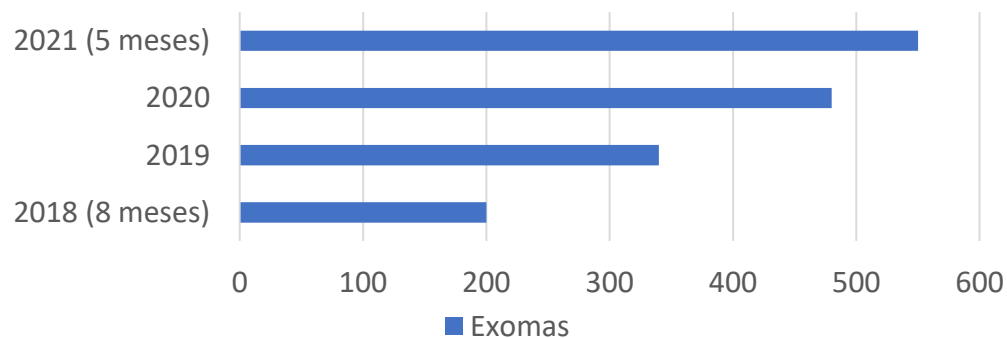


Nº de informes/mes 2021





Exomas



El cuello de botella en el diagnóstico está en la elaboración de informes clínicos, es decir, en la correlación entre las variantes filtradas y priorizadas y el fenotipo del paciente

PERSONALISED MEDICINE

PREVENTION



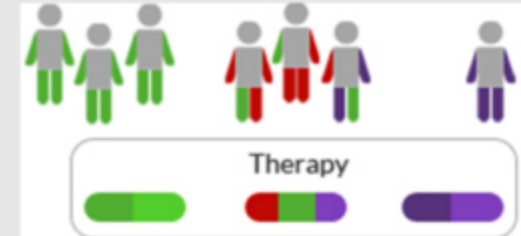
Early detection of patients at risk, Improve preventive measures (individual/collective)

DIAGNOSIS



Accurate disease diagnosis enabling individualized treatment strategy

TREATMENT



Improved outcomes through targeted treatments and reduced side effects

IMPACT-GENÓMICA

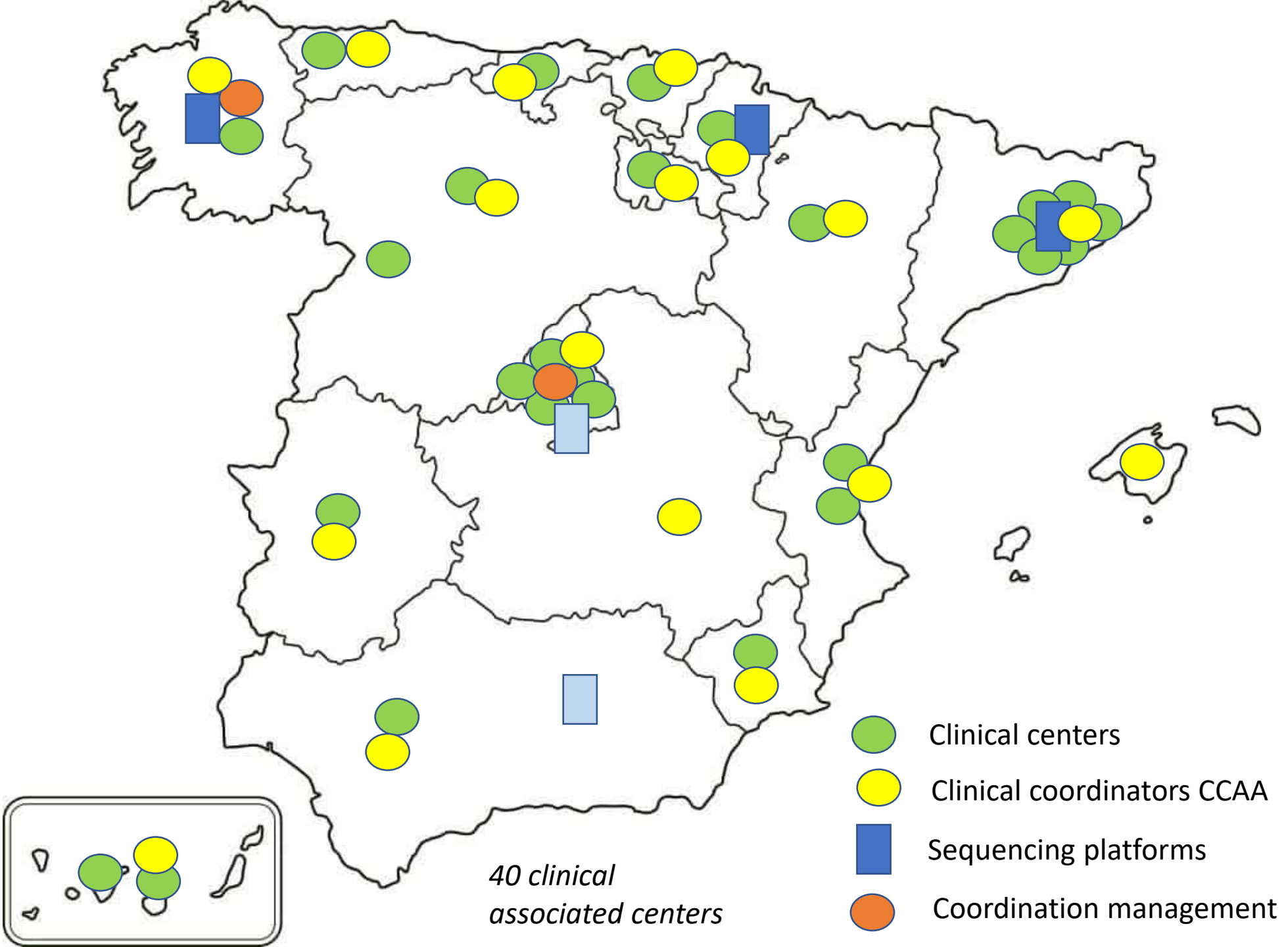
Objetivo principal:

Dotar al Sistema Nacional de Salud (SNS) de una estructura colaborativa (IMPACT-GENÓMICA) que sea la base de la implementación de la Medicina Genómica en el SNS, de forma que los pacientes puedan acceder con equidad y con tiempos adecuados de respuesta a pruebas genómicas de alta complejidad, y a la vez obtener datos genómicos que puedan ser utilizados en investigación, mejorando así el conocimiento de las enfermedades, el diagnóstico y la personalización del tratamiento.

-Más allá del diagnóstico habitual

-Utilidad clínica

-Equidad



IMPACT-GENÓMICA

WP 1 Coordinación

Coordinación con hospitales y servicios de salud de las CCAA
Coordinación con programas 1 y 2
Coordinación con iniciativas internacionales (1+M Genomes)
Plan de explotación de los datos
Comunicación y diseminación

WP2 Red de centros de secuenciación genómica de soporte al SNS

WP3 Enfermedades raras

WP4 Cáncer

WP5 Farmacogenómica y Genómica poblacional



IMPACT-GENÓMICA

WP2. Red de Centros de análisis genómico de soporte al SNS (Ivo Gut)

- 2.1 Establecer **circuitos y protocolos para proveer servicios de genómica de alta complejidad al SNS**, en colaboración con el WP1
- 2.2 Establecer y actualizar periódicamente protocolos estandarizados de laboratorio (**SOPs**) para la **secuenciación** de exomas y genomas
- 2.3 Establecer y actualizar periódicamente protocolos estandarizados (**SOPs**) para el **análisis bioinformático** de exomas y genomas
- 2.4 Participar en **programas de comparación** entre laboratorios
- 2.5 Establecer un **modelo de gestión de los datos**
- 2.6 Consensuar un **modelo de informe de laboratorio**
- 2.7 Avanzar en los procesos de **certificaciones y acreditaciones**
- 2.8 Implementar sistemas **LIMS** en los nuevos centros
- 2.9 Establecer sistemas para garantizar el **acceso fácil y seguro a los datos genómicos**

Centros Análisis Genómicos

CNAG (Cataluña)

FPGMX (Galicia)

NB (Navarra)

Otros centros a incorporar cuando alcancen los criterios de capacidad, calidad y acreditación

WP2. Red de Centros de análisis genómico de soporte al SNS

Requisitos de los Centros de Análisis Genómicos

- Disponer de como mínimo los siguientes equipos de secuenciación de alta capacidad y otros equipos de soporte:
 - 1 NovaSeq 6000 o equipo equivalente capaz de secuenciar más de 8.000 genomas al año.
 - 1 cluster de computación con > de 1.500 núcleos de computación y > de 4 PB de almacenamiento, o una solución equivalente.
 - Equipos de automatización necesarios para procesar >30.000 muestras al año.
 - Equipos de laboratorio complementarios necesarios para realizar los protocolos de control de calidad de las muestras y de preparación de librerías.
- Disponer de personal cualificado y de protocolos estandarizados (SOPs) para llevar a cabo los siguientes procesos:
 - control de calidad de muestras
 - preparación de librerías
 - secuenciación
 - análisis bioinformático de los resultados
 - emisión de informes de laboratorio
- Acreditar experiencia previa en la secuenciación de >1.000 exomas o genomas completos en un contexto clínico.



WP2. Red de Centros de análisis genómico de soporte al SNS

Paquetes de trabajo y tareas asociadas

WG 1- Servicios Genómica con WP1, WP3, 4 y 5

- 2.1 Circuitos de provisión de servicios de genómica al SNS
- 2.6 Modelo de informe de laboratorio

WG 2 – Lab

- 2.2 SOPs de laboratorio

WG 3 - Datos / análisis

- 2.3 SOPs para el análisis bioinformático
- 2.5 Modelo de gestión de los datos
- 2.9 Sistemas acceso a los datos genómicos

WG 4 – Calidad

- 2.4 Programas de comparación entre laboratorios
- 2.7 Procesos de certificaciones y acreditaciones

WG 5 - LIMS

2.8 Sistemas LIMS



Enfermedades raras

1 de cada 2000

6-8%

3.000.000 en España

Más del 80% son genéticas



Cartera común básica de servicios asistenciales de Genética (BOE-A-2014-11444)

Incluye: El diagnóstico, el consejo genético, la derivación para el manejo

Exige: Centros acreditados con los requisitos de calidad que se establezcan

Obliga: Los análisis genéticos se llevarán a cabo con criterios de pertinencia, calidad, equidad y accesibilidad.

Deben: Tener validez analítica y utilidad clínica

Comprende: Análisis genéticos diagnósticos, presintómicos, de portadores, diagnóstico prenatal, preimplantacional y farmacogenética y farmacogenómica



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE CIENCIA
E INNOVACIÓN



IRDIRC objectives 2027

Diagnostic of 90% of rare disease within one year from symptoms in 2027

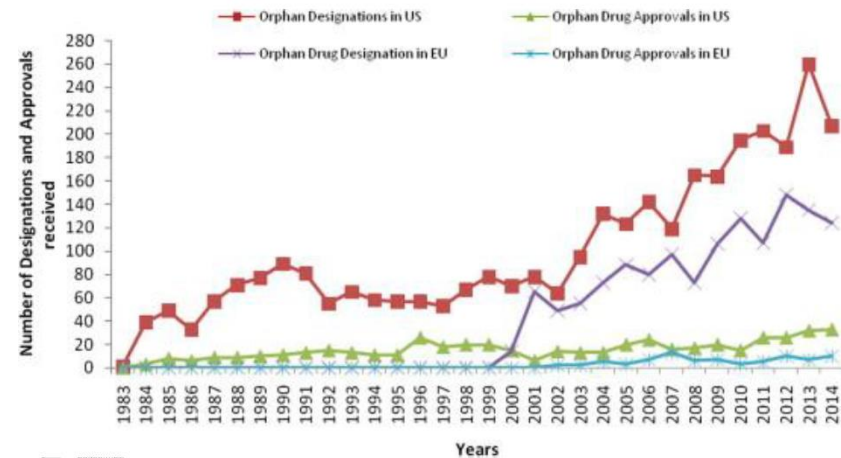


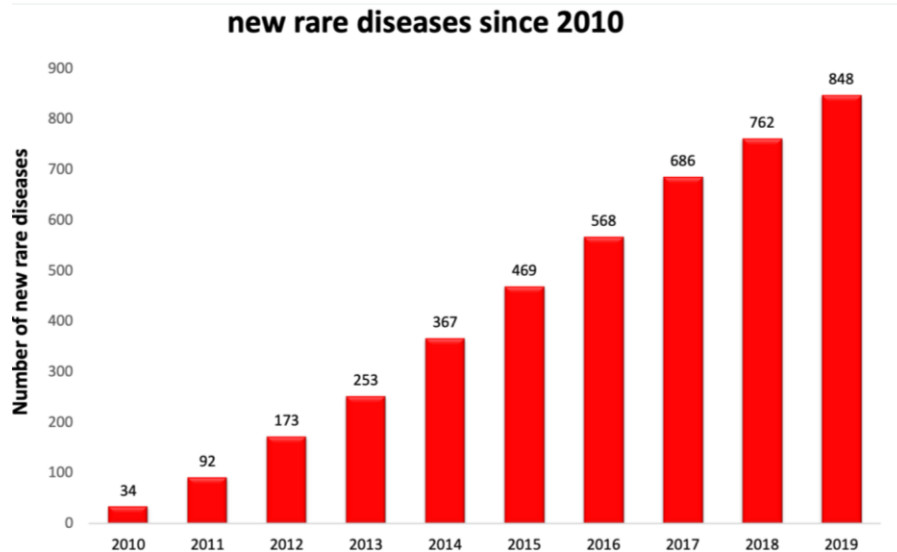
Number of treatments for rare diseases: Expected to increase x 20 in 10 years (more than 1000 new treatments expected for 2027) (IRDIRC, Paris, 2017)

Fostering Transatlantic Cooperation on Research into Rare Diseases: European Union – USA Bilateral Workshop on Rare Diseases and Orphan Products; 27-28 October 2010, Reykjavik, Iceland

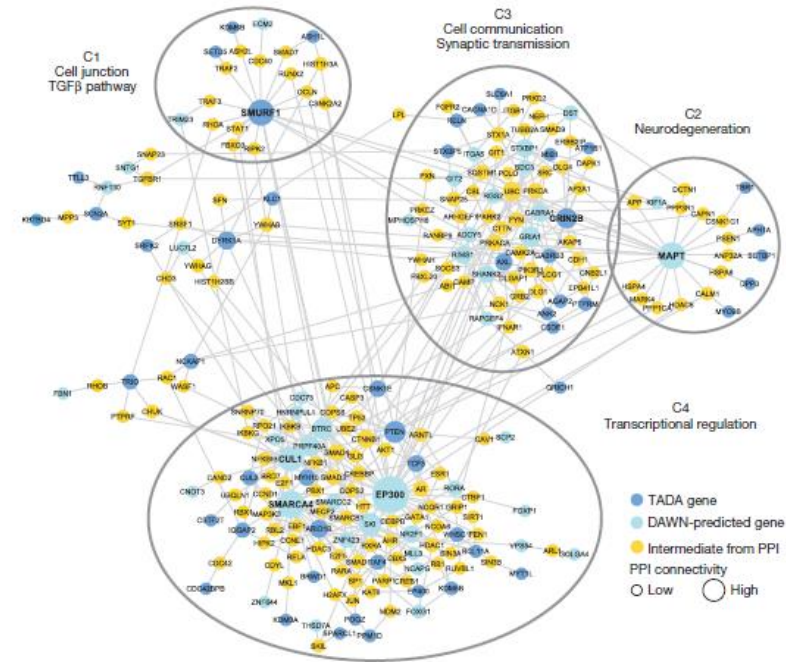


Orphan Drugs in the USA and Europe

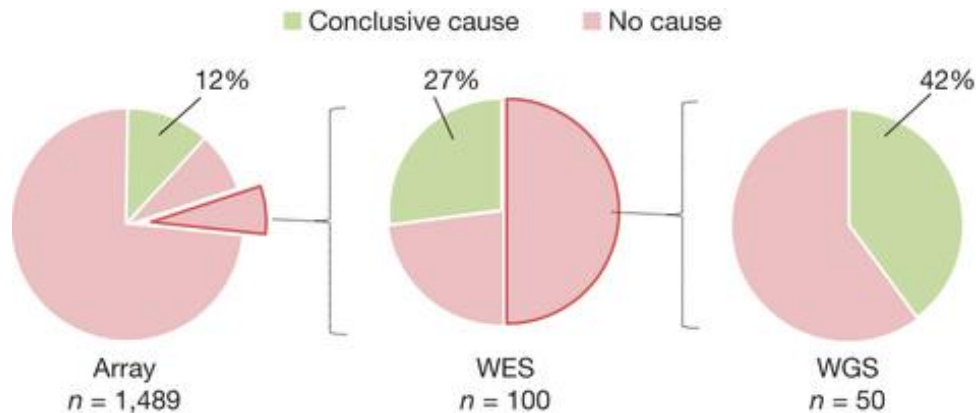




La ER irá en aumento por la estratificación de la enfermedad común



Synaptic, transcriptional and chromatin genes disrupted in autism De Rubeis et al. Nature (2014) ASC



Actualmente con WGS >50 % en TEA y DI

IMPACT-GENÓMICA

WP3. Traslación a la práctica clínica: enfermedades raras (Pablo Lapunzina) Participantes: CIBER, HULP, NB, IDIBAPS, IDIBELL, i+12, IIB Sant Pau, FPGMX, IBIS, IISA, ISPA, HUSE, CHUIMI, IDIVAL, IDiPAZ, HVS, IMIM, IRSJD, IRYCIS, IIS FJD, VHIR, IISLAFE, CIBIR, FFIS, IISBIOCRUCES, CHUB, Uva

3.1 Crear **Comités de Expertos** por tipos de **Enfermedades**

3.2 Establecer los **procesos diagnósticos**, con tiempos de respuesta, que aseguren la equidad en todo el territorio, y establecer los mecanismos para su actualización periódica

3.3 Consensuar un **modelo de informe de diagnóstico clínico** para retornar los resultados al paciente

3.4 Proporcionar **servicios genómicos de diagnóstico de alta complejidad** de forma equitativa a todo el territorio mediante la secuenciación de exomas o genomas en tríos

3.5 Data sharing y data discovery federado utilizando plataformas para el análisis de datos clínicos y genómicos como RDCConnect y EGA

Dada la complejidad y alcance del WP3 se ha estructurado con un **coordinador clínico en cada una de las 17 CCAA**. Los pacientes podrán provenir de centros sanitarios de cualquier nivel asistencial de cada CCAA.

Coordinadores de cada CCAA

Andalucía (Salud Borrego)	Com. Foral de Navarra (Ángel Alonso)
Aragón (Feliciano Ramos)	Comunidad de Madrid (Fernando Santos)
Asturias (Victoria Álvarez)	Extremadura (Enrique Galán)
Baleares (Jordi Rosell)	Galicia (Francisco Barros)
Canarias (Loida García Cruz)	La Rioja (Elena Domínguez)
Cantabria (José Luis Fernández Luna)	Murcia (Encarna Guillén)
Castilla La Mancha (Carles de Diego)	País Vasco (Luis Castaño)
Castilla y León (Juan José Tellería)	Valencia (José María Millán)
Cataluña (Luis Pérez Jurado)	

40 hospitales más en segunda línea para inclusión de pacientes.

Cuestionario WP3 IMPACT

Cuestionario Coordinadores CCAA WP3- Enfermedades Raras

Comunidad Autónoma

17 responses

ASTURIAS

Madrid

Castilla y León

Andalucía

Aragón

Murcia

Castilla-La Mancha

NAVARRA

Cantabria

Extremadura

Comunidad Valenciana

Galicia

Cataluña

Illes Balears

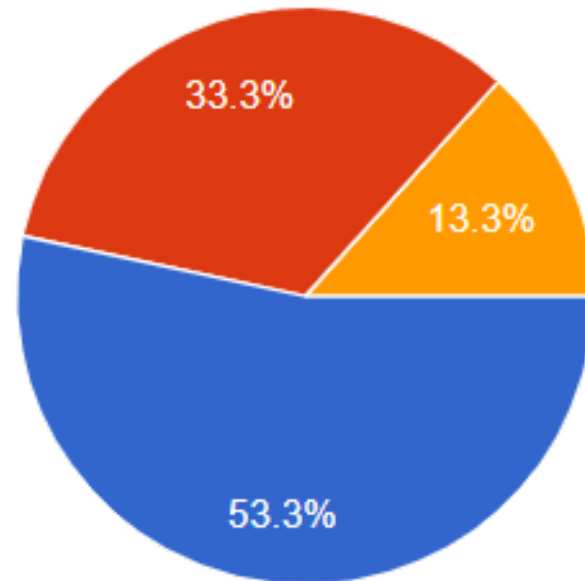
País Vasco

Canarias

LA RIOJA

2. En caso afirmativo, ¿quién tendría que autorizarlo en tu CCAA?

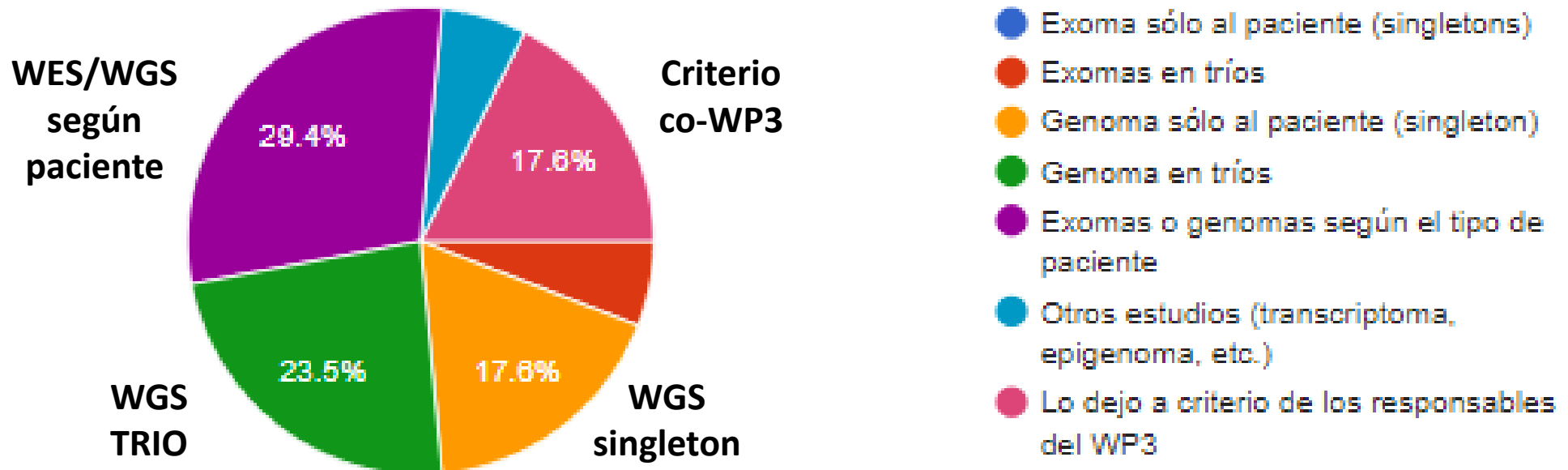
15 responses



- Valdría el de un único comité de ética para el proyecto a nivel nacional
- El CEIC de tu Comunidad Autónoma
- Con el Comité de ética de mi hospital sería suficiente
- Tendría que ser autorizado por cada hospital o institución sanitaria de mi CCAA

6. Durante el desarrollo de este proyecto, consideras que se debería ofrecer preferentemente a los pacientes la realización de:

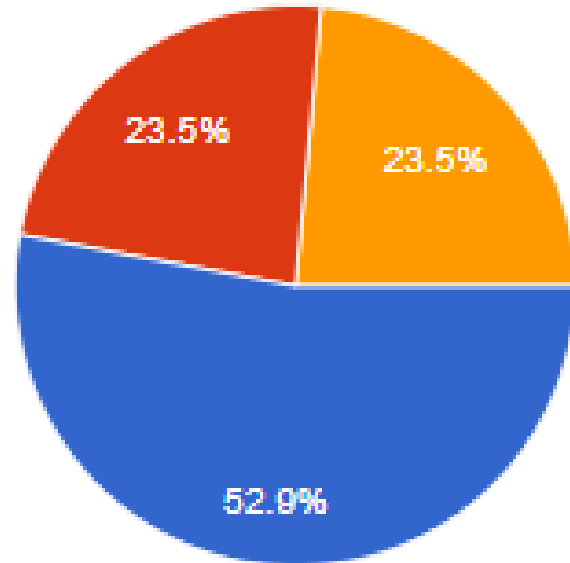
17 responses



7. ¿Qué pruebas genéticas previas consideras que debería tener el paciente para ingresar en el proyecto?



17 responses

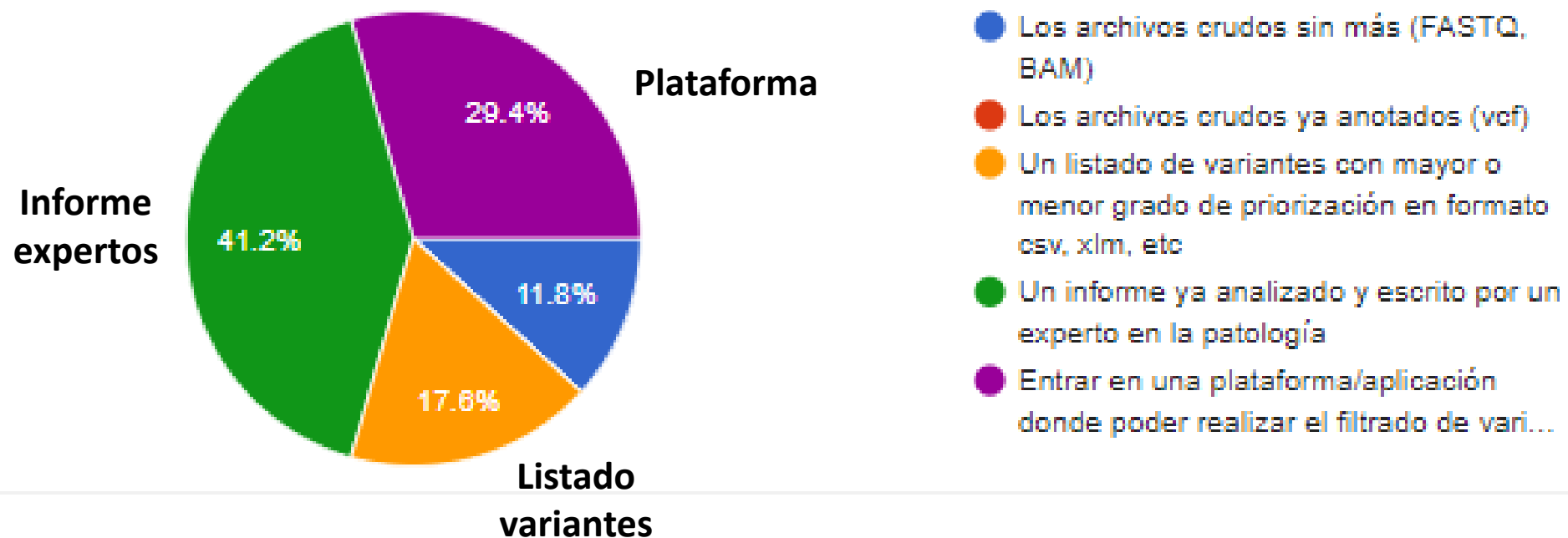


- Batería de pruebas convencionales según patología y sospecha diagnóstica (cariotipo, panel de genes, WES clínico, etc). Sin WES completo
- Deseable WES completo, aunque no necesario
- Imprescindible WES completo

9. Una vez realizada la secuenciación de exomas o genomas en los centros de secuenciación, mi preferencia como coordinador de CCAA es recibir la siguiente información:

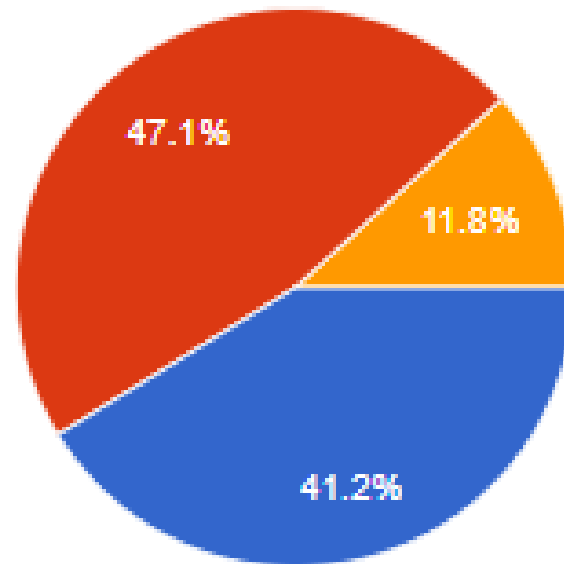


17 responses



10. En mi CCAA, la forma de seleccionar los pacientes, establecer los circuitos de envío de pacientes/muestras, lo voy a plantear:

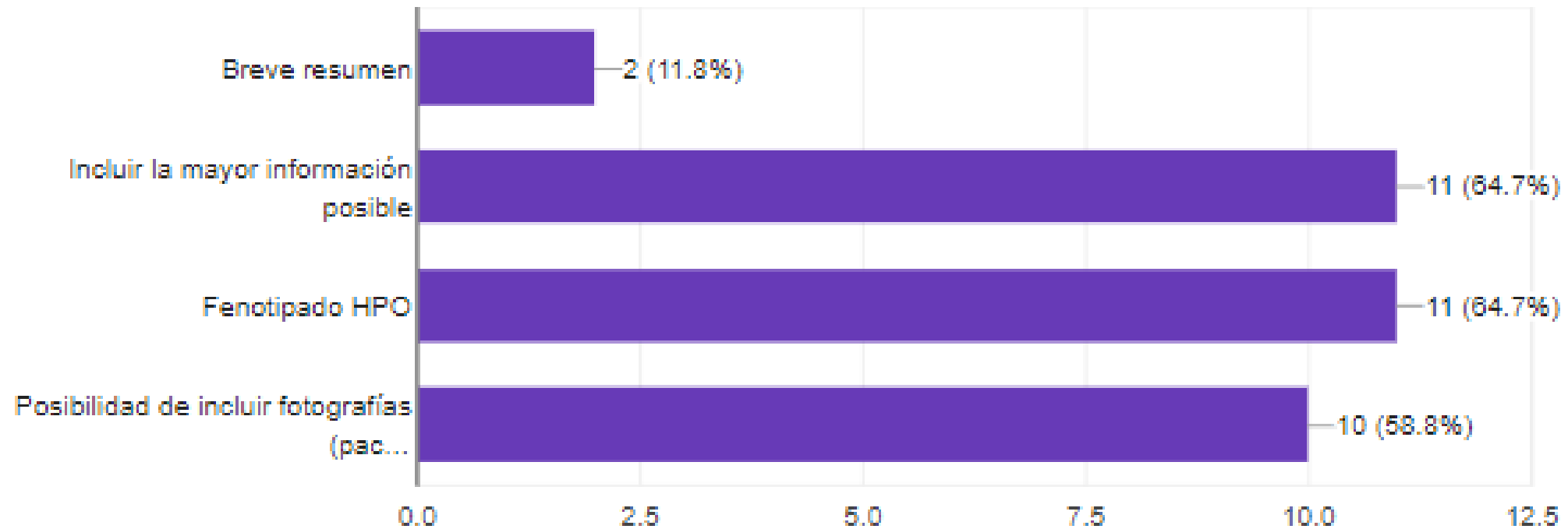
17 responses



- Con reuniones con el resto de los potenciales hospitales colaboradores de este proyecto
- Mediante la creación de una comisión de selección dentro de mi CCAA que decidirá que pacientes deben ingresar
- Asignando un cupo fijo de pacientes/muestras a cada centro asistencial y dejando que cada centro decida que pacientes incorporar al proyecto

11. ¿Cómo se debería recoger y estandarizar la información clínica?

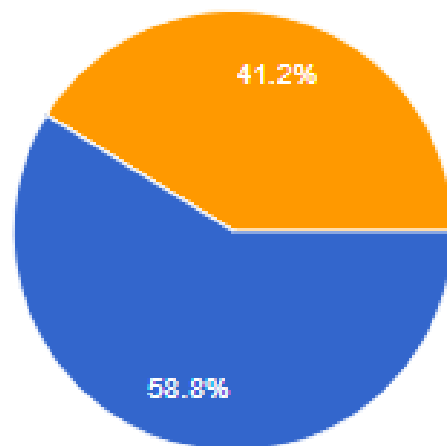
17 responses



12. ¿Crees que se podría utilizar la herramienta ENoD* de la que ya dispone el CIBERER para poder gestionar los datos de los pacientes de este proyecto?



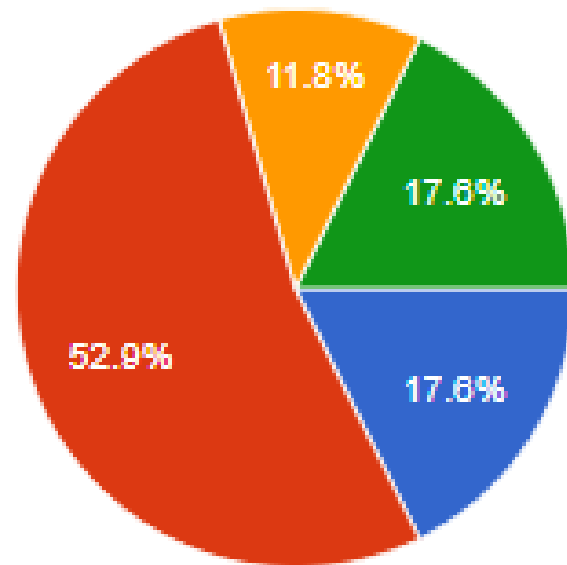
17 responses



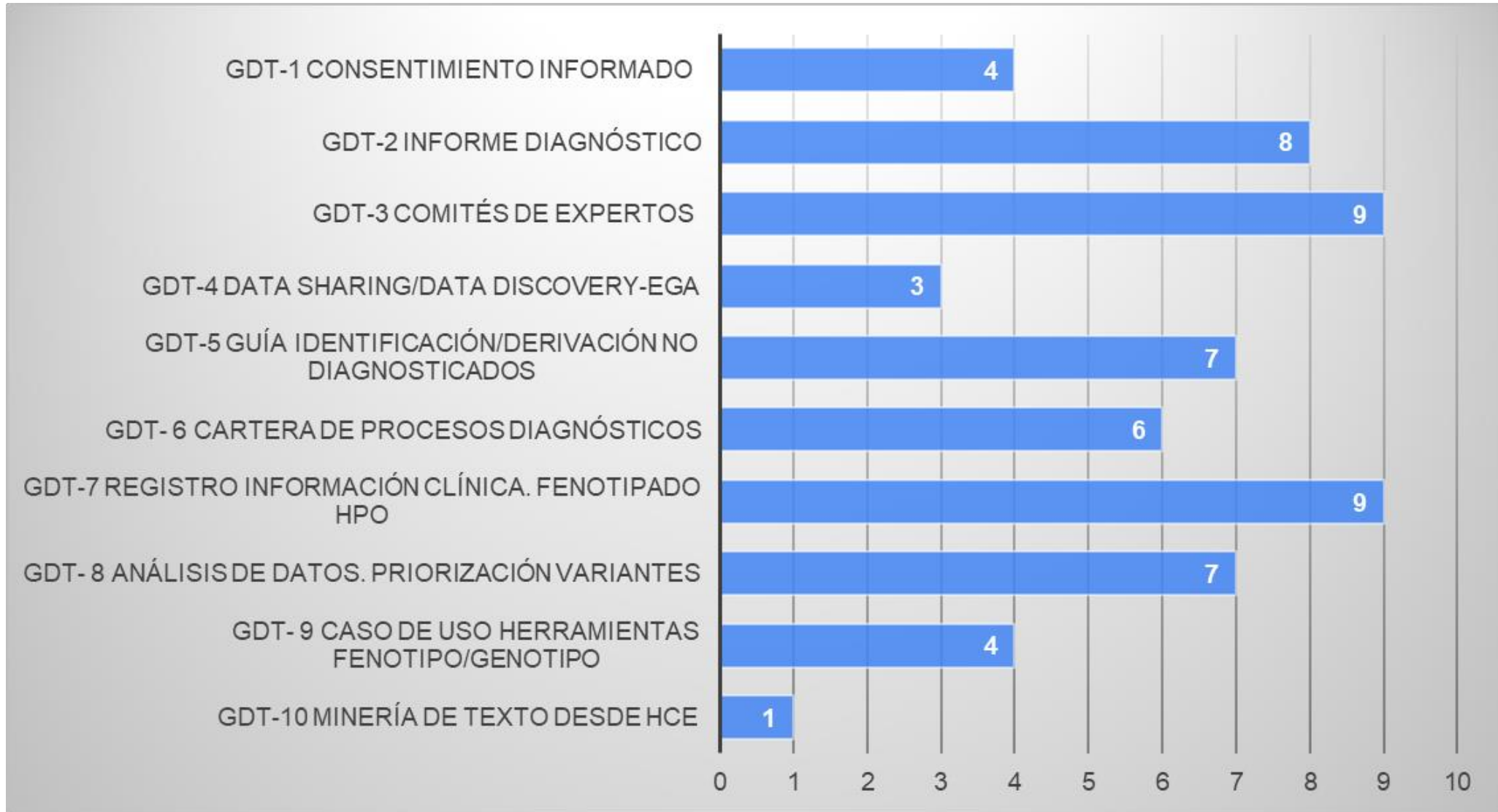
- Sí
- No
- No la conozco, no puedo opinar, pero quiero conocerla
- Sugiero la siguiente herramienta/ plataforma para la gestión de los pacientes (especificar en Comentario)

13. La validación y confirmación de variantes, mediante estudios tipo Sanger, estudios funcionales u otros:

17 responses



- Veó complicado que se pueda realizar en todos los centros de mi CCAA y preferiría que se externalizase
- Lo voy a realizar en mi hospital como centro coordinador de mi CCAA
- Lo va a realizar cada hospital con sus propias instalaciones
- Ninguna de las opciones anteriores (especificar en Comentario)





PROGRAMA ENOD CIBERER: ABORDAJE COLABORATIVO DE PACIENTES NO DIAGNOSTICADOS

POR BEATRIZ MORTE

El programa ENoD del CIBERER tiene como objetivo contribuir al diagnóstico genético preciso de casos clínicos de enfermedades raras que no se han resuelto tras su estudio exhaustivo desde la clínica asistencial.

Aspectos operativos específicos

Equipo coordinación: Pablo Lapunzina, Encarna Guillén, Beatriz Morte, gestores CIBERER

SISTEMÁTICA DE TRABAJO:

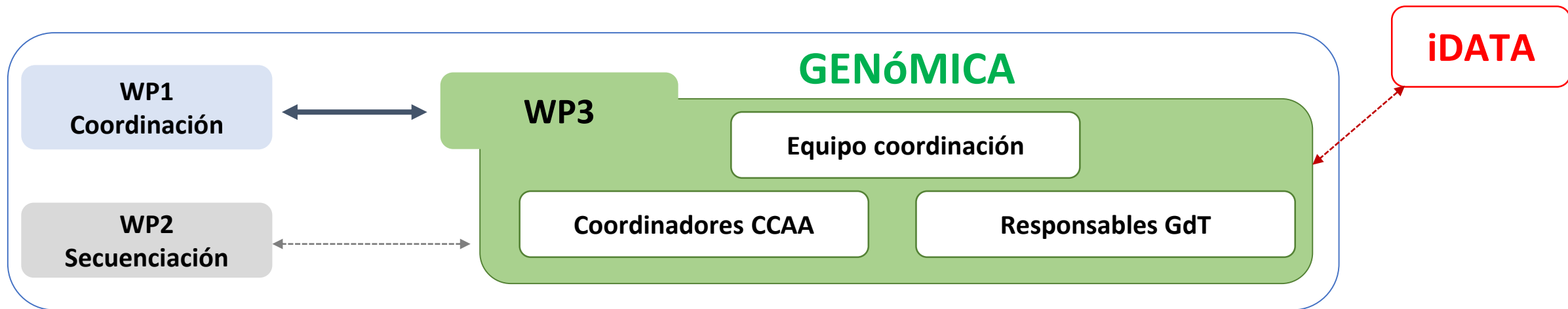
1. DEFINIR TAREAS

mes de abril

- a. Tareas ligadas a los **coordinadores de CCAA** propias de la “**gestión de casos**”
- b. Determinar **tareas transversales**. Organizar **grupos de trabajo (GdT)** para cada una de las tareas
 - Elegir un **responsable** de GdT (entre todos los centros participantes del WP3)
 - Cada GdT tiene su propia dinámica de trabajo según requerimientos

2. **Reuniones periódicas WP3:** puesta en común los avances y discusión con el resto de participantes del WP3 Primer miércoles de cada mes a partir de mayo

3. **Reuniones periódicas del Equipo coordinación con el WP1** Primer martes de cada mes



Ejecución de actividades WP3

- Trabajo conjunto con **programa iDATA** (a definir los GdT). Definición de CASO DE USO para el desarrollo de herramientas que permitan integrar datos clínicos y genómicos. Minería de texto. Extracción de información de fuentes no estructuradas HCE
- Interoperabilidad con **programa ENoD**

TAREAS:

1. Consentimiento Informado paciente (GdT-1) (junto con WP ética)
2. Consensuar un modelo de informe de diagnóstico clínico para retornar los resultados al paciente (GdT- 2)
3. Crear Comités de Expertos por tipos de Enfermedades (GdT-3)
4. Data sharing y data Discovery (GdT-4) (Coordinación con iDATA)
5. **Establecer los procesos diagnósticos**, con tiempos de respuesta, que aseguren la equidad en todo el territorio, y establecer los mecanismos para su actualización periódica
6. **Proporcionar servicios genómicos de diagnóstico** de alta complejidad de forma equitativa a todo el territorio mediante la secuenciación de exomas o genomas en tríos

Criterios de inclusión - Pruebas a realizar (Equipo Coordinadores CCAA)

mes de abril

Aspectos a tener en cuenta y discutir: Alcance y ámbito del programa . Presupuesto. Realidad de la que partimos. Nivel de profundidad del análisis de los datos. ¿Dónde se van a analizar y priorizar las variantes?. ¿Quién es el responsable último del análisis y entrega del informe?

Ejecución de actividades WP3: Procesos diagnósticos

- ❑ **Identificación casos para el programa.** Los pacientes podrán provenir de centros sanitarios de cualquier nivel asistencial de cada CCAA (**Coordinadores CCAA**)
 - Centros sanitarios emisores de pacientes
 - Establecer circuitos red asistencial de expertos
 - Establecer guías para la identificación de pacientes no diagnosticados y derivación (GdT-5)**
 - Cartera de procesos diagnósticos. Tiempos de respuesta (GdT-6) (coordinados con WP2)**

- ❑ **Registro de la información clínica (GdT-7) (coordinación con iDATA)**
 - Establecer requisitos de la plataforma
 - Selección de plataforma para el programa

- ❑ **Envío muestras a centros de secuenciación (coordinados con WP2)**
 - Selección de candidatos para pruebas genómicas (**Equipo coordinadores CCAA**)

- ❑ **Análisis de datos – priorización de variantes** a determinar (**GdT-8) (Coordinación con iDATA)**
 - Discusión de resultados entre red de expertos

- ❑ **Validación de variantes Sanger** (centros hospitalarios) (**Coordinadores CCAA**)

- ❑ **Validación de procedimientos** (**Equipo coordinadores CCAA**)

Plataforma ENoD –CIBERER

Espacios de trabajo - iDATA?

IMPACT-GENÓMICA

WP4. Traslación a la práctica clínica: cáncer (Gabriel Capellá)

Participantes: IDIBELL, IDIBAPS, UNAV, IBSAL, VHIO, INCLIVA, I+12, FPGMX, IIB_Sant Pau, CNIO, UNIOVII, IBIS, IRYCIS, CNAG

- 4.1 Crear los **Comités de Expertos Clínico-Patológicos**, el **Comité de Interpretación de variantes** y los **Molecular Tumor Boards**
- 4.2 Establecer y actualizar protocolos estandarizados de laboratorio (**SOPs**) para **procesamiento muestras somáticas**
- 4.3 Establecer las **guías** para la **interpretación de variantes en genes en cáncer** y consensuar un **modelo de informe de clínico**.
- 4.4 **Data sharing y data discovery**
- 4.5 Proyectos piloto en cáncer hereditario no diagnosticado y mutación somática en cáncer

Proyectos piloto cáncer

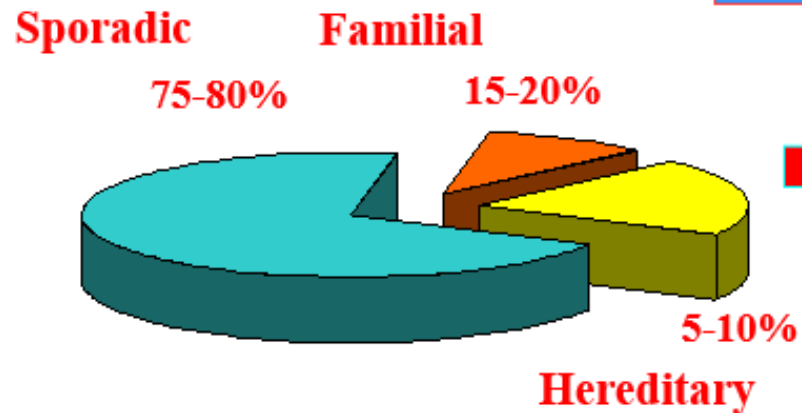
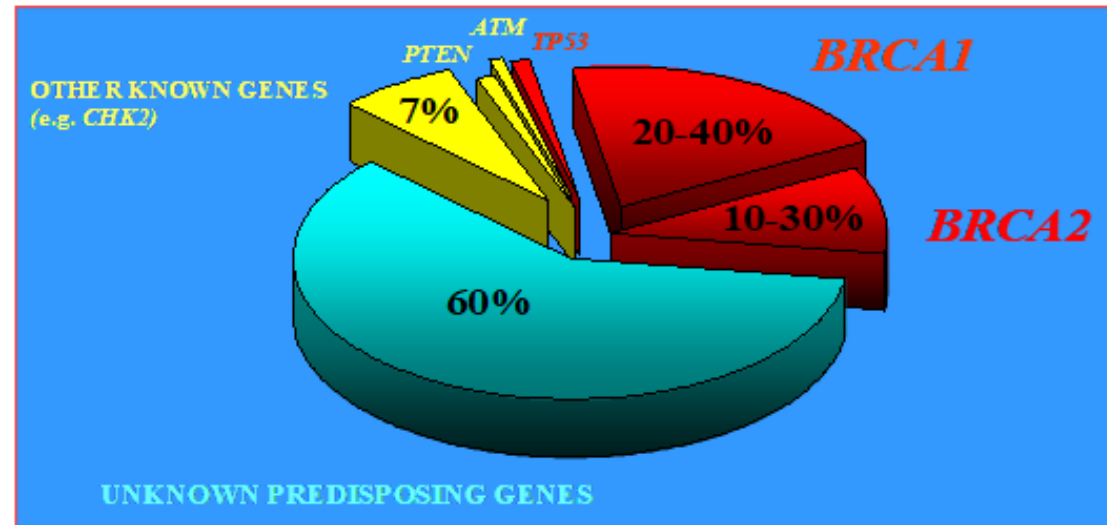
4.5.1 Predisposición Hereditaria al Cáncer

WGS en trios en el 20 % de 500 casos con sospecha alta de predisposición hereditaria con paneles negativos. Criterios inclusión: tumores poco frecuentes, edad inferior a 25 años, pacientes con tumores múltiples. Si hubiera tumor congelado disponible también se incluirá.

4.5.2 Tumores primarios de origen desconocido

WES en 250 casos de primario de origen desconocido. Indicador: resultado informativo en 70% de los casos. Reclasificación de tumores y/o identificación diana terapéutica en un 20% de los casos.

CAUSES OF HEREDITARY SUSCEPTIBILITY TO BC



Heritability: 27%

Review

Cancer of Unknown Primary in the Molecular Era

Shumei Kato,^{1,*} Ahmed Alsafar,¹ Vighnesh Walavalkar,² John Hainsworth,^{3,4} and Razelle Kurzrock¹

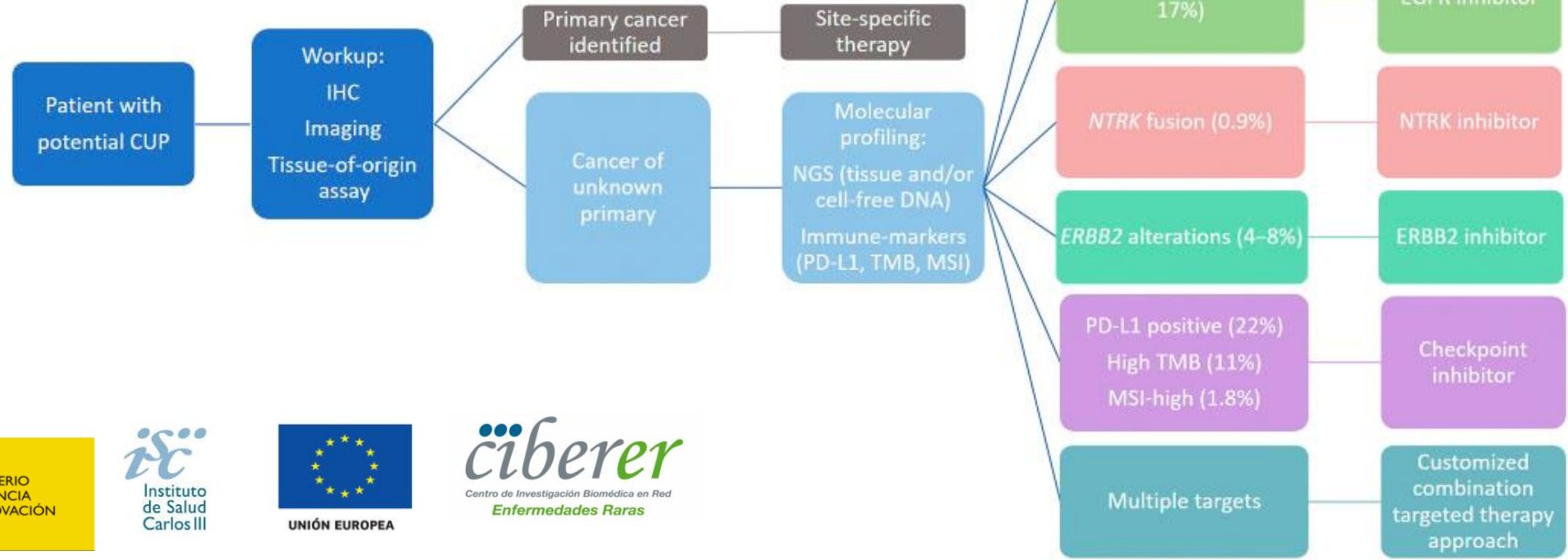
Cancer of unknown primary (CUP) is a rare malignancy that presents with metastatic disease and no identifiable site of origin. Most patients have unfavorable features and attempts to treat based on tissue-of-origin identification have not yielded a survival advantage compared with empiric chemotherapy. Next-generation sequencing has revealed genomic alterations that can be targeted in selected cases, suggesting that CUP represents a unique malignancy in which the genomic aberrations may be integral to the diagnosis. Recent trials focusing on tailored combination therapy matched to the genomic alterations in each cancer are providing new avenues of clinical investigation. Here, we discuss recent findings on molecular aberrations in CUP and how the genomic and immune landscape can be leveraged to optimize therapy.

Highlights

Cancer of unknown primary (CUP), by definition, is metastatic disease with an unidentifiable primary tumor.

Patients with CUP are generally treated with empiric chemotherapies, such as taxanes and platinum-containing regimens; however, clinical outcomes remain poor.

Recent studies with next-generation sequencing revealed that most CUP tumors harbored unique and complex genomic portfolios, with a mean of four to five alterations per tumor.



IMPACT-GENÓMICA

WP5. Farmacogenómica y Genómica poblacional (Adrián Llerena)

Participantes: SES, IBSAL, HLP, USC, CNIO, IISLAFE

- 5.1 Establecer los **procedimientos diagnósticos**, con el listado básico de fármacos a incluir en la CBSFGx entre los de alta evidencia en base a la regulación española y europea.
- 5.2 **Proficiency testing** para todos los laboratorios
- 5.3 Consensuar un **modelo de informe de clínico** con recomendaciones clínicas para cada genotipo/fenotipo y elaborar Guías Clínicas de los fármacos estudiados
- 5.4 Realizar un **proyecto piloto** sobre reacciones adversas a fármacos e interacciones en polimedicados sin causa identificada.
- 5.5 Estructura para interrelación con Programa 1 de Epidemiología (Genotipado de cohorte)

Proyecto piloto

Se establece un **proyecto piloto** sobre reacciones adversas a fármacos y vacunas

Paradox of Modern Drug Development

1. Clinical trials provide evidence of efficacy and safety at usual doses in *populations*

2. Physicians treat *individual* patients who can vary widely in their response to drug therapy

-Variation in the disease

-Individual variation

ADRs

5% hospital admissions

4th cause of death (100.000 d /year USA) – 6th in Europe

4billions €/year



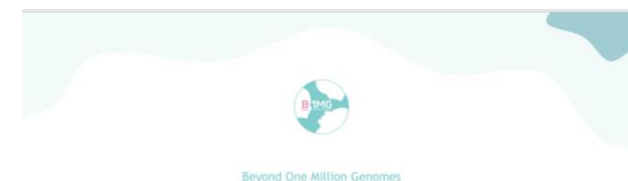
Genome-wide polygenic scores for common diseases identify individuals with risk equivalent to monogenic mutations

Amit V. Khera^{1,2,3,4,5}, Mark Chaffin^{4,5}, Krishna G. Aragam^{1,2,3,4}, Mary E. Haas⁴, Carolina Roselli⁴, Seung Hoan Choi⁴, Pradeep Natarajan^{2,3,4}, Eric S. Lander⁴, Steven A. Lubitz^{2,3,4}, Patrick T. Ellinor^{2,3,4} and Sekar Kathiresan^{1,2,3,4*}

WG10 Precision prevention

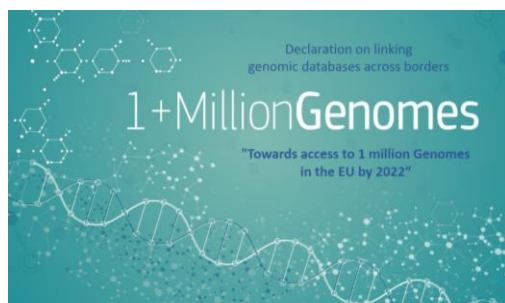
1% population analyzed for individual risk assesment for common traits

Combine WGS and genotyping data



The Genome of [Spain]

Realising a population genomic reference cohort of at least 500,000 citizens across Europe by 2022



Beyond One Million Genomes

B1MG has received funding from the European Union's Horizon 2020 Research and Innovation programme under grant agreement No 951724

B1MG

Precision Public Health

- Stratification strategies for intervention
- Monitoring population health status, focus on inequalities

Precision Preventive Medicine

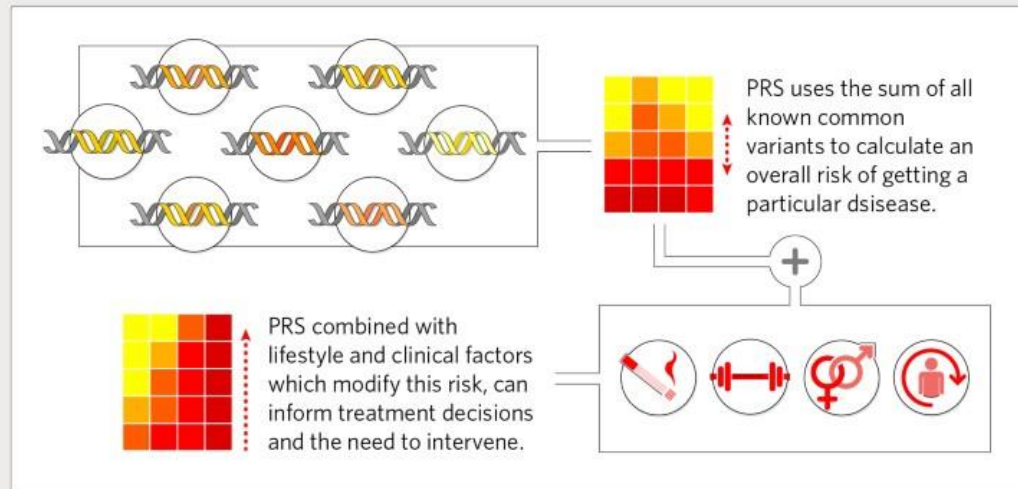
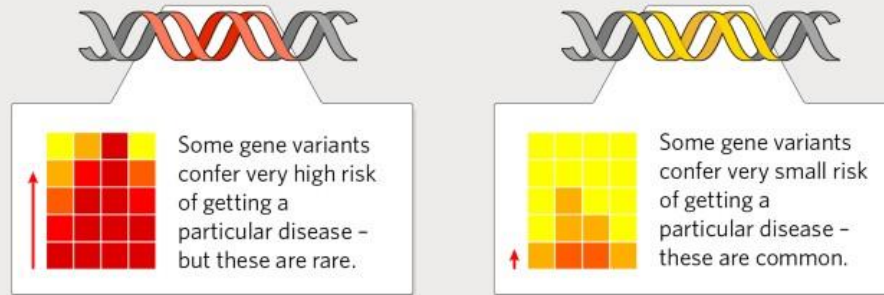
- Understanding complex diseases and its causes
- Orienting clinical interventions in high risk individuals

Clinical Precision Medicine

- Biomarker identification, for early diagnosis and treatment.
- New therapeutical targets

CLINICAL APPLICATION OF PRS

A polygenic risk score (PRS) is calculated from many small genetic variants, and can often be modified by lifestyle factors.



nature research
CUSTOM MEDIA

nature

Explore content ▾ Journal information ▾ Publish with us ▾

nature > perspectives > article

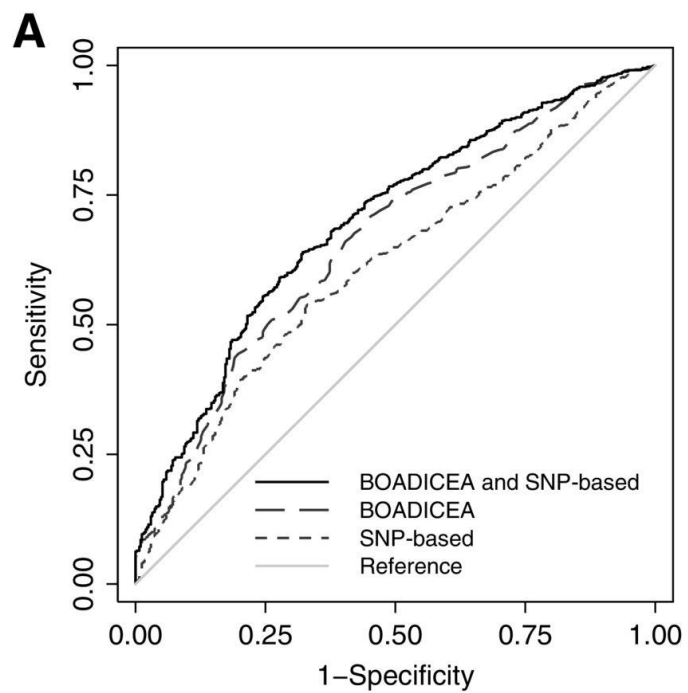
Perspective | Published: 10 March 2021

Improving reporting standards for polygenic scores in risk prediction studies

Hannah Wand, Samuel A. Lambert, [...]Genevieve L. Wojcik

Nature 591, 211–219 (2021) | [Cite this article](#)





One promising application for PRSs is integration as an additional risk factor in absolute risk models, eg, the Breast and Ovarian Analysis of Disease Incidence and Carrier Estimation Algorithm (BOADICEA).



Breast Cancer Risk Genes: Association analysis in more than 113,000 women
BCAC, NEJM, Jan 2021

B-CAST

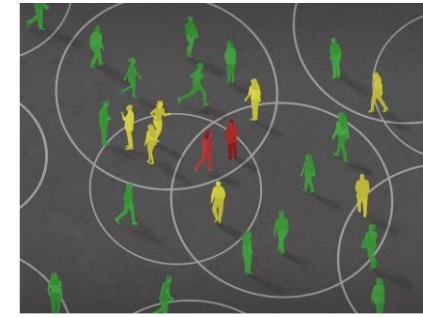
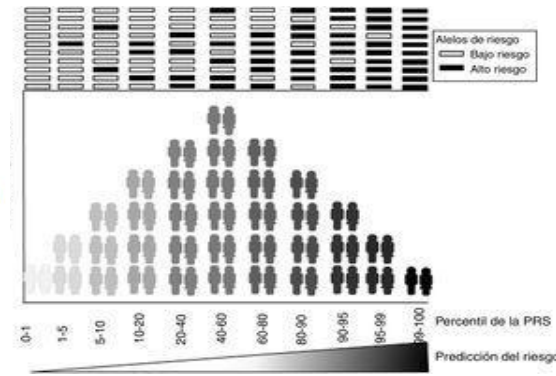
[About B-CAST](#) [News](#) [Concept & project objectives](#) [Eligibility](#) [Documentation](#) [Meetings](#)



Polygenic risk score as a key factor in cardiovascular clinical prediction models

La puntuación de riesgo poligénico como factor clave en los modelos de predicción clínica cardiovascular

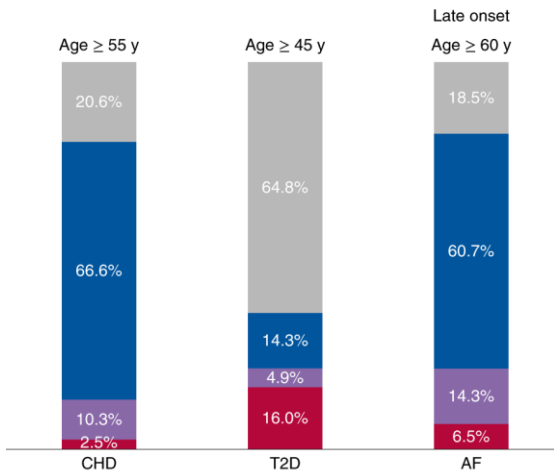
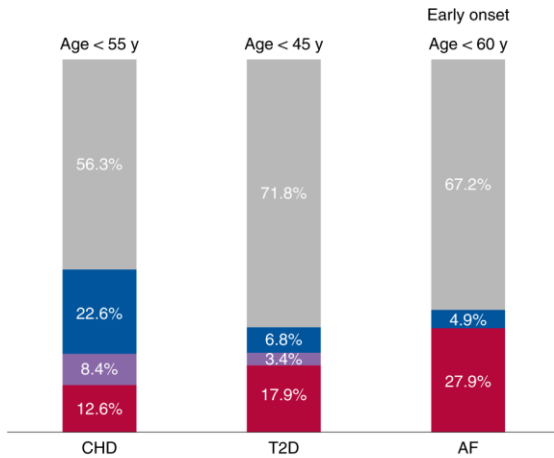
María Brion,^{a,b,c,*} José Ramón González-Juanatey,^b and Ángel Carracedo^c



Eisenstein et al, 2021

Cuando el PRS se incluye en la evaluación:

- El 13% de los casos de enfermedad coronaria de aparición temprana
- El 18% de los casos de DM tipo 2
- El 28% de los casos de fibrilación auricular de aparición temprana



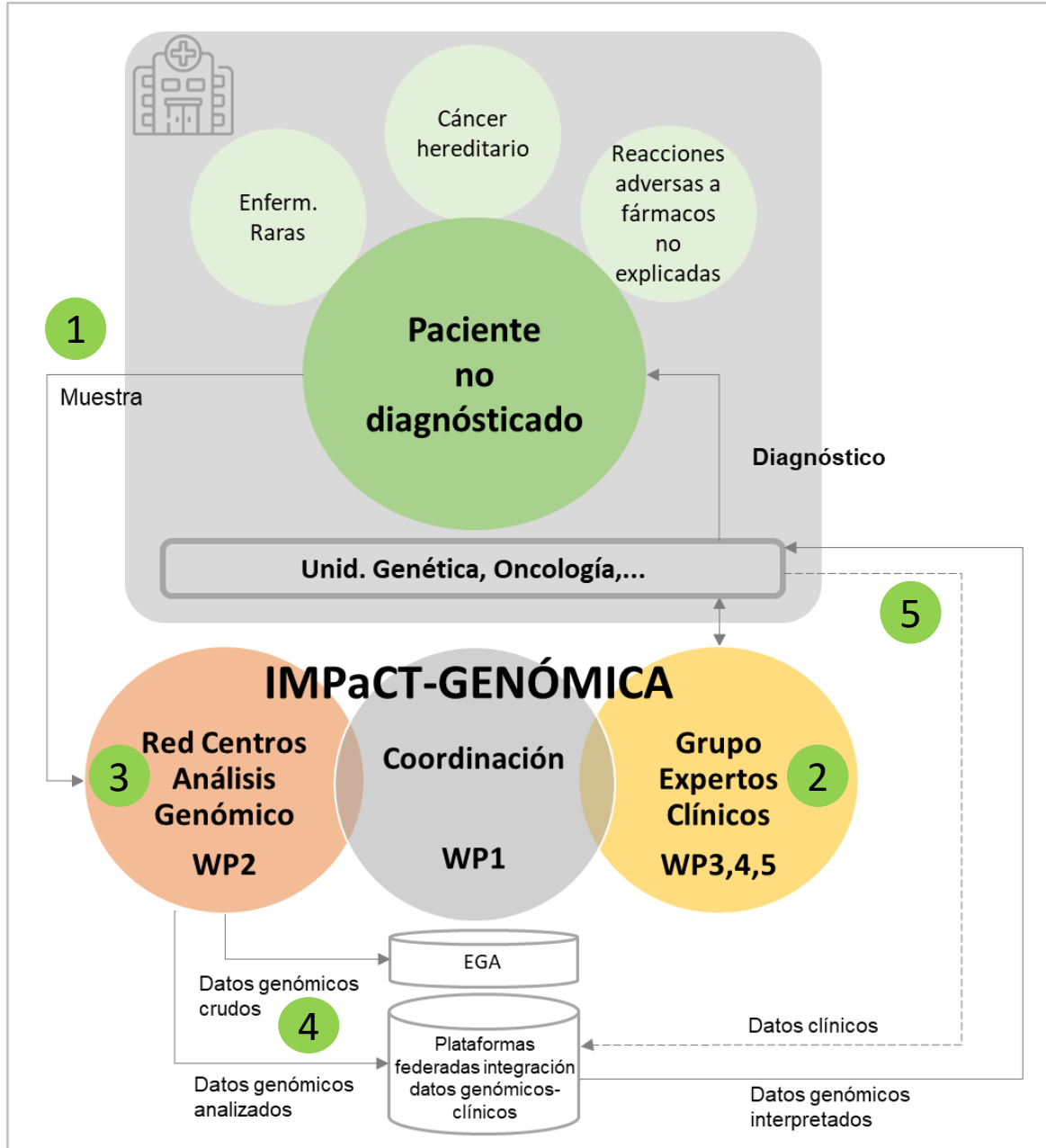
■ High PRS ■ Both high ■ Clinical hi

Fig. 2: The proportions of early- and late-onset cases with high clinical risk, high polygenic risk or neither.

From: Mars et al, Polygenic and clinical risk scores and their impact on age at onset and prediction of cardiometabolic diseases and common cancers 2020.

En conclusión:
 los **PRS identifican individuos** que no habían sido detectados por los modelos de predicción de riesgo clínico establecidos, en particular los que tienen un **alto riesgo de padecer la enfermedad de forma temprana.**

IMPACT-GENÓMICA



- 1 Los **pacientes no diagnosticados con las herramientas diagnósticas habituales en el SNS** serán propuestos para entrar en el Programa IMPACT-GENÓMICA. Las muestras se envían al Centro de Análisis Genómico que corresponda.
- 2 Los expertos clínicos definen y estandarizan los procedimientos diagnósticos y los modelos de informe de laboratorio y clínico
- 3 El Centro de Análisis Genómico realiza la secuenciación genómica indicada y el análisis para la identificación de variantes, utilizando las herramientas de análisis genómico desarrolladas en el Programa IMPACT-Datos.
- 4 El Centro de Análisis Genómico deposita el informe de laboratorio, los datos genómicos crudos y los datos analizados en los sistemas de gestión de datos desarrollados en el Programa IMPACT-Datos: los datos crudos se depositan en el European Genome-phenome Archive (EGA), y los datos analizados en plataformas federadas que integren datos genómicos y clínicos, y herramientas de análisis.
- 5 Las Unidades del SNS pueden acceder a los datos genómicos analizados a través de las plataformas federadas donde tienen a su disposición herramientas amigables para interpretarlos y generar el informe de diagnóstico.

IMPACT-GENÓMICA

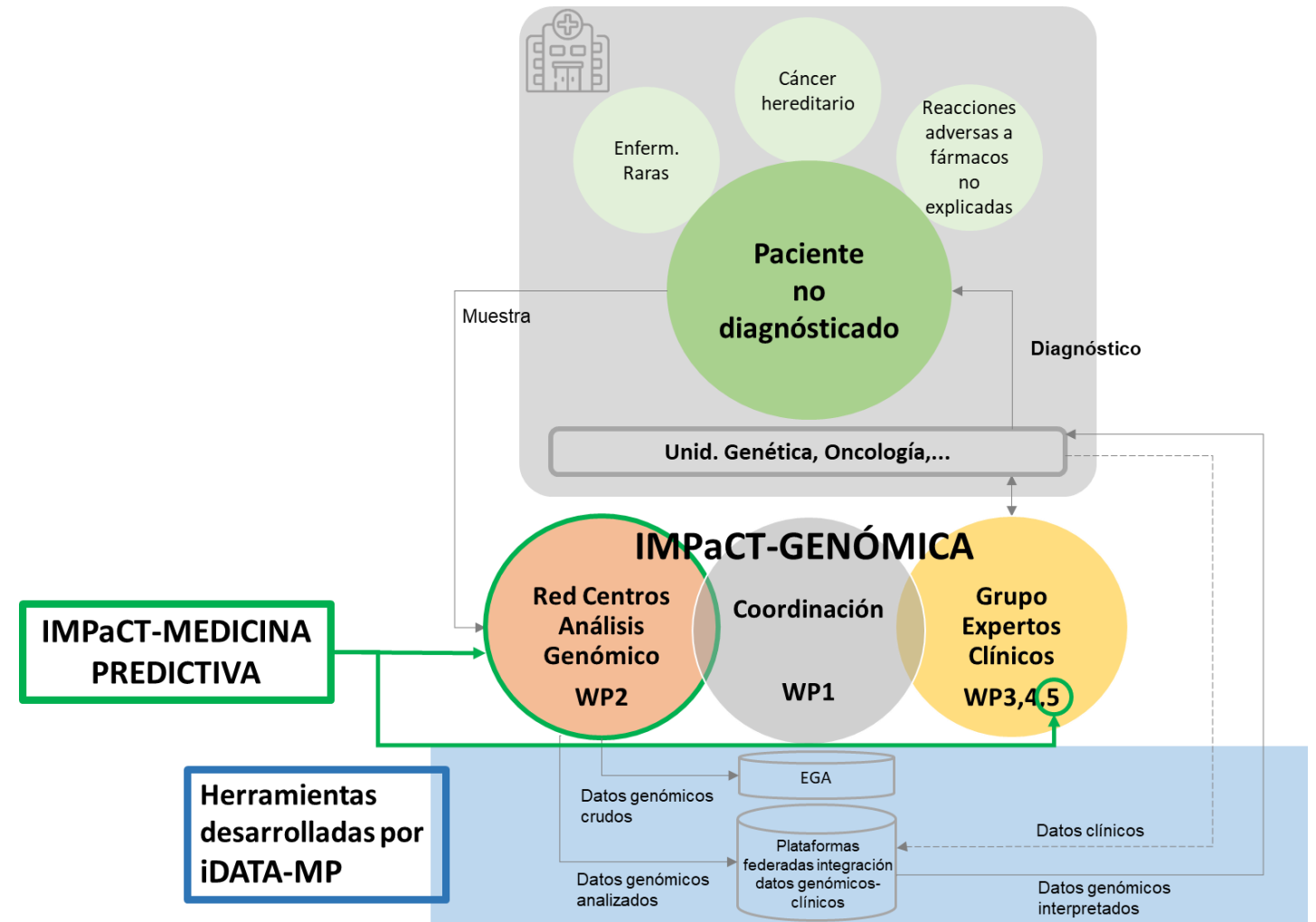
Interrelación con los Programas de Medicina Predictiva y Ciencia de Datos

Programa de Medicina Predictiva

- Proporcionar servicios de **secuenciación** y **genotipado** de la cohorte.

Programa de Ciencia de Datos

- Definición de un **caso de uso** (ej. enfermedades neuropediatricas) para el desarrollo de herramientas que permitan integrar datos clínicos y genómicos.
- EGA federado



IMPACT-GENÓMICA

Entidades participantes

CIBER (Entidad solicitante)

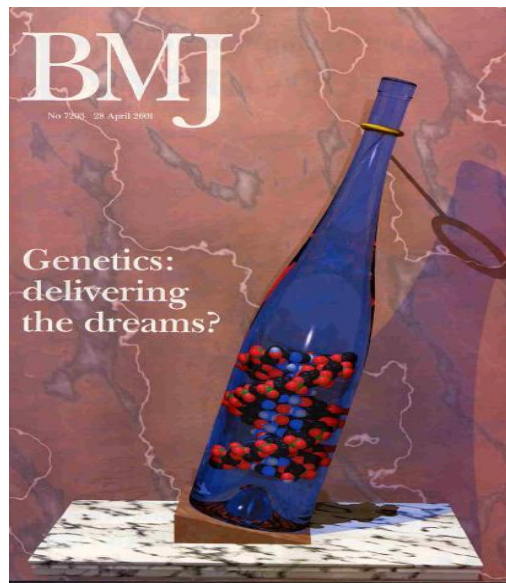
Hospital Universitario La Paz (HULP)
Fundació Centre De Regulació Genòmica (CNAG)
Navarrabiomed (NB)
Instituto Universitario De Investigación Biosanitaria De Extremadura. Servicio Extremeño De Salud (SES)
Insititut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS)
Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge (IDIBELL)
Universidad de Navarra (UNAV)
Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IBSAL)
Instituto de Oncología Vall d'Hebron (VHIO)
Fundación Progreso y Salud (FPS)
Hospital 12 de Octubre (i+12)
Instituto de Investigación Biosanitaria Sant Pau (IIB Sant Pau)
Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)
Universidad de Oviedo (UNIOV)
Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica. Fundación Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (FPGMX)
Instituto de Biomedicina de Sevilla (IBIS)
Instituto de Investigación Sanitaria Valencia (INCLIVA)

Instituto de Investigación Sanitaria Aragón (IISA)
Instituto de Investigación Sanitario del Principado de Asturias (ISPA)
Hospital Universitario Son Espases (HUSE)
Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil (CHUIMI)
Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL)
Hospital Virgen de la Salud (HVS)
Instituto Hospital del Mar Investigaciones Médicas (IMIM)
Institut de Recerca Sant Joan de Déu (IRSJD)
Instituto Ramón y Cajal de Investigación Sanitaria (IRYCIS)
Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD)
Institut de Recerca Vall d'Hebron (VHIR)
Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IISLaFe)
Fundación Rioja Salud (CIBIR)
Fundación para la Formación e investigación Sanitarias de la Región de Murcia (FFIS)
Hospital La Princesa (HLP)
Instituto de Investigación Sanitaria Biocruces Bizkaia (IISBiocruces)
Hospital Universitario de Badajoz (CHUB)
Universidad Pais Vasco (UPV)
Universidad de Valladolid (UVa)
Universidade de Santiago de Compostela (USC)

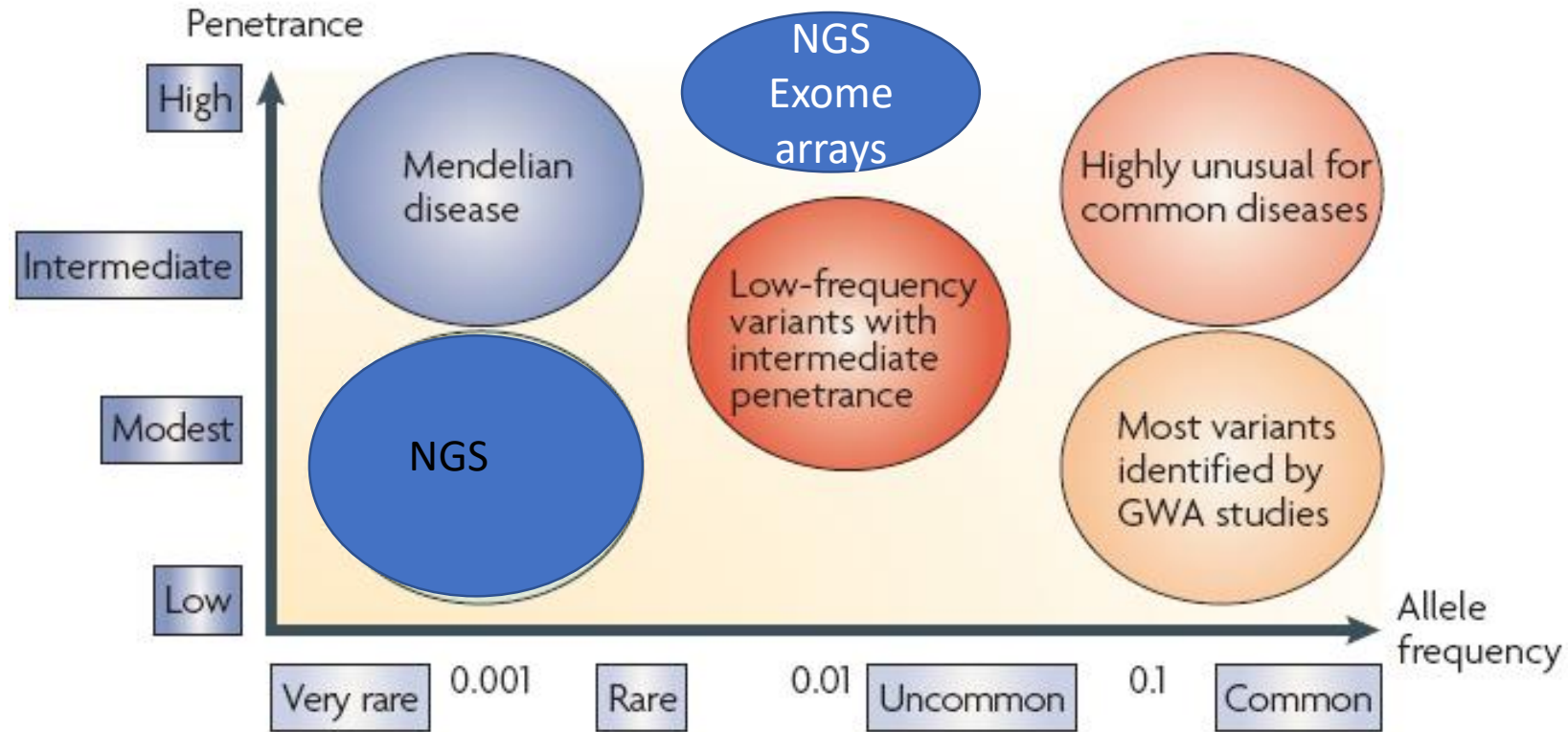
Financiado por



Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER) “Una manera de hacer Europa”



¿Como se busca el componente genético de de las enfermedades?



Secuenciación
de nueva generación

Estudios de asociación