



ESTRATEGIA DE GENÓMICA DE CANTABRIA

2025-2029

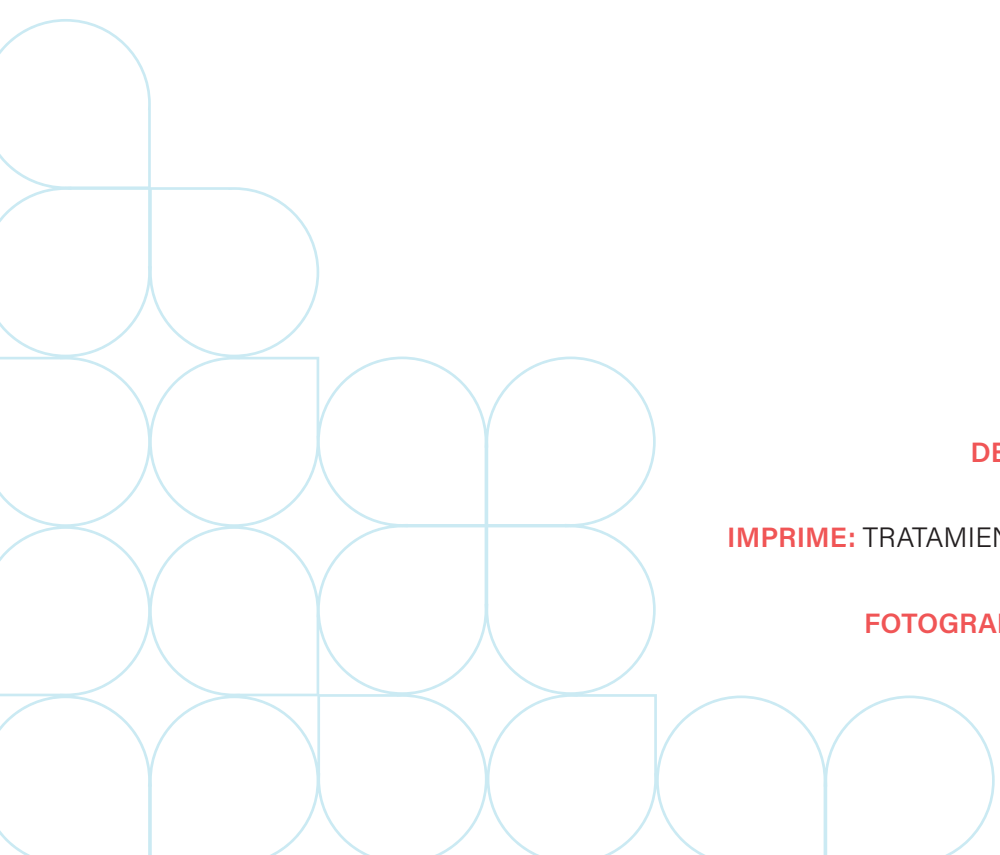
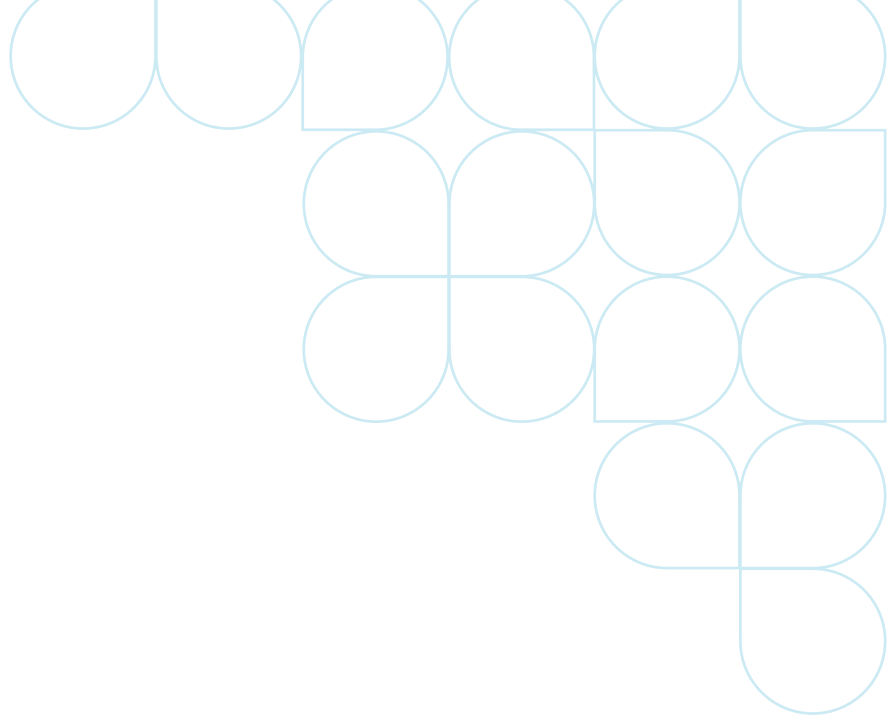


GOBIERNO
de
CANTABRIA

CONSEJERÍA DE SALUD

DIRECCIÓN GENERAL DE PLANIFICACIÓN,
ORDENACIÓN, GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO
Y SALUD DIGITAL





DEPÓSITO LEGAL: SA - 320 - 2026

IMPRIME: TRATAMIENTO GRÁFICO DEL DOCUMENTO

FOTOGRAFÍAS DE MAGNIFIC Y UNSPLASH

ESTRATEGIA DE GENÓMICA DE CANTABRIA 2025-2029

DIRECCIÓN GENERAL DE ORDENACIÓN, PLANIFICACIÓN,
GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO Y SALUD DIGITAL

CONSEJERÍA DE SALUD





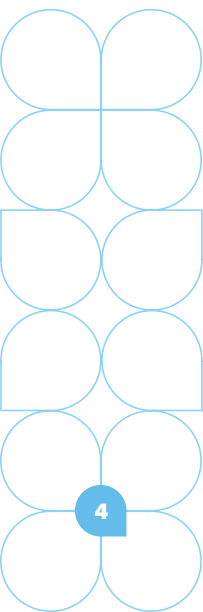
Índice

Índice

0	PRÓLOGO DEL CONSEJERO DE SALUD	9
1	INTRODUCCIÓN	13
2	ANÁLISIS DAFO	23
3	HOJA DE RUTA ESTRATÉGICA	27
	3.1. MISIÓN	27
	3.2. VISIÓN, VALORES Y OBJETIVOS	27
	3.3. MODELO ESTRATÉGICO	31
	3.4. ÁREAS ESTRATÉGICAS	33
	3.4.1. Salud	33
	3.4.2. Investigación, Desarrollo e Innovación (I+D+i)	34
	3.4.3. Desarrollo económico y empresarial.....	35
	3.5. LÍNEAS DE ACCIÓN	36
	3.5.1. Infraestructuras, Sistemas y Servicios	36
	3.5.2. Normativa	37
	3.5.3. Dotación de Capacidades y Formación	37
	3.5.4. Comunicación, Participación y Gobernanza	38
4	PLATAFORMA DE GENÓMICA DE CANTABRIA	43



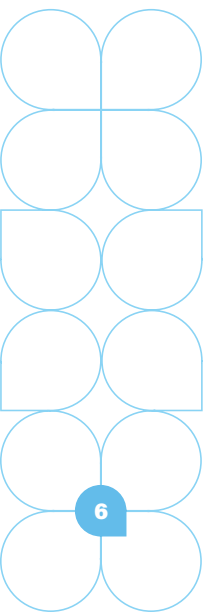
5	CARTERA DE SERVICIOS: SITUACIÓN ACTUAL Y PROPUESTA DE AMPLIACIÓN	49
	5.1. SITUACIÓN ACTUAL	49
	5.2. LÍNEAS ESTRATÉGICAS ASISTENCIALES:	50
	5.2.1. Caracterización genómica de los Tumores Sólidos y otras alteraciones somáticas:	51
	5.2.1.1. Nuevas propuestas de ampliación de cartera de Servicios	52
	5.2.2. Caracterización de Enfermedades Hematológicas	53
	5.2.2.1. Nuevas propuestas de ampliación de Cartera	54
	5.2.3. Estudio de enfermedades hereditarias	55
	5.2.3.1. Secuenciación masiva (NGS).....	56
	5.2.3.2. Consultas de asesoramiento prenatal y postnatal	57
	5.2.3.3. Citogenética	58
	5.2.3.4. Genética molecular.....	59
	5.2.3.5. Farmacogenética	59
	5.2.3.6. Propuesta de ampliación de la Cartera de Servicios de la Unidad de Genética	60
	5.2.4. Estudios Genómicos en Microbiología	63
	5.2.4.1. Propuesta de ampliación de Cartera	64
	5.2.5. Estudio de caracterización de enfermedades de base inmunológicas ..	64
	5.2.5.1. Propuesta de ampliación de Cartera	64
	5.2.6. Resumen de la ampliación de Cartera de servicios Atendiendo a su aplicación y metodología	67



5.3. EQUIPAMIENTO PARA ESTUDIO GENÓMICO	68
5.3.1. Dotación Actual.....	68
5.4. AMPLIACIÓN PROPUESTA DE EQUIPAMIENTOS Y SU APLICACIÓN .	71
5.4.1. Adquisición de Equipamiento para Secuenciación de alto Rendimiento ...	71
5.4.2. Adquisición de equipamiento para análisis de expresión de mRNA: ...	72
5.4.3. Propuesta de Indicadores de cumplimiento de los objetivos del proyecto	72
5.4.3.1. Indicadores para proyecto NGS (revisión trimestral)	73
5.4.3.2. Indicadores para proyecto de análisis de expresión DE mRNA ...	73
6 PROCESO GENÓMICO: SITUACIÓN ACTUAL Y PROPUESTA EN SISTEMAS DE INFORMACIÓN	77
6.1. GESTIÓN DE PROCESOS ÓMICOS ACTUALES	78
6.2. ÁREAS DE MEJORA EN SISTEMAS DE INFORMACIÓN EN GENÓMICA	81
6.3. INICIATIVA SIGENES Y PROPUESTA DE CANTABRIA	82
6.4. PRIORIZACIÓN	84
6.5. PRESUPUESTO SIGENES	86
7 INVESTIGACIÓN Y GENÓMICA EN CANTABRIA	89
7.1. COHORTE CANTABRIA	89
7.2. "COHORTE IMPACT"	89
7.3. INGENIO	91



8	SEGUIMIENTO DE LA ESTRATEGIA DE GENÓMICA EN CANTABRIA	93
	8.1. PRINCIPIOS DE SEGUIMIENTO	93
	8.2. INDICADORES POR LÍNEA ESTRATÉGICA	94
	8.2.1. Infraestructuras, Sistemas y Servicios	94
	8.2.2. Normativa	94
	8.2.3. Dotación de Capacidades y Formación.....	95
	8.2.4. Líneas asistenciales (NGS, mRNA, etc.) – Indicadores transversales ...	95
	8.2.5. I+D+i y Desarrollo Económico	95
	8.3. MECANISMOS DE REVISIÓN Y MEJORA	96
9	ANEXOS	99
	9.1. RELACIÓN DE PARTICIPANTES	99
	9.2. TABLA DE ÓMICAS	101
	9.3. PROCESO SEGUIDO EN ACTUALIDAD PARA GESTIÓN DE DATOS EN SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN Y EN PCR	104
	9.4. PROCESO SEGUIDO EN ACTUALIDAD PARA GESTIÓN DE INFORMA- CIÓN EN ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS/CITOGÉNÓMICOS	105
	9.5. ACRÓNIMOS	106







00

Prólogo

Prólogo

La genómica ya no es una promesa de futuro: es una realidad que está transformando silenciosamente nuestra manera de entender la salud, la enfermedad y la vida misma. En Cantabria hemos decidido no ser meros espectadores de esta revolución, sino protagonistas activos de un cambio que marcará a toda una generación.

Esta Estrategia de Genómica 2025-2029 no es un documento técnico más. Es un compromiso con la ciudadanía, un pacto con nuestros profesionales y una apuesta por situar a Cantabria en la primera línea de la medicina del mañana. Queremos que cada diagnóstico sea más certero, que cada tratamiento sea más eficaz, que cada paciente se sienta atendido en su singularidad y que cada dato se convierta en conocimiento útil para mejorar la salud colectiva

El camino no es sencillo. Exige inversión, sí; pero, sobre todo, exige visión, cooperación y valentía. Supone derribar barreras entre disciplinas, compartir información de manera segura y responsable, formar a nuestros equipos en competencias nuevas y abrir espacios de colaboración con la universidad, los institutos de investigación y la industria biomédica. Y también significa situar la ética en el centro: la genómica abre puertas inmensas, pero nos obliga a caminar con prudencia, rigor y un respeto absoluto a los derechos de las personas.

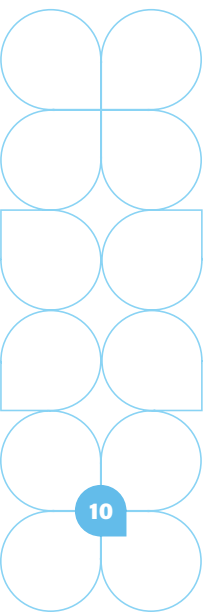
La estrategia que hoy presentamos tiene dos partes diferenciadas, una primera que marca la hoja de ruta a nivel estratégico y una segunda más cercana a la operativa que pone las bases de una nueva realidad asistencial, científica y tecnológica, que define la incorporación de tecnologías genómicas avanzadas, consolidando la formación especializada y promoviendo su integración en la práctica clínica. Pero esta estrategia no se limita al ámbito asistencial.



Cantabria ha demostrado en los últimos años que es capaz de generar proyectos pioneros: desde la Cohorte Cantabria hasta la participación activa en redes nacionales y europeas. Esta estrategia da un paso más y ofrece una hoja de ruta clara para integrar la genómica en la práctica clínica, en la investigación y en el desarrollo económico regional. No se trata solo de tecnología, sino de un nuevo modelo de salud pública: más personalizada, más preventiva, más predictiva y más participativa.

Quiero expresar mi gratitud a los profesionales que han contribuido a este trabajo, y a quienes, con su esfuerzo diario, hacen posible que Cantabria esté a la vanguardia de la innovación sanitaria. Gracias a ellos, la medicina de precisión ya no es una aspiración lejana, sino una realidad que empieza a mejorar vidas aquí y ahora.

Con esta Estrategia de Genómica, Cantabria lanza un mensaje claro: creemos en la ciencia, apostamos por la innovación y ponemos la salud de las personas en el centro de todas nuestras decisiones.





César Pascual Fernández

Consejero de Salud



01

Introducción

● Introduccion ●

La Medicina actual, que pone al paciente en el centro, siendo importante su participación en el proceso asistencial (**Participativa**) y designada como **Medicina 6 P** es una nueva manera de entender la práctica sanitaria en la que se busca una estrategia proactiva frente a reactiva (**Preventiva**), obteniendo una atención específica, atendiendo a características singulares de cada paciente o a características de grupos de pacientes (**Personalizada**). Para ello, deben tenerse en cuenta de forma integrada las características de las personas, según su genética, factores ambientales y estilo de vida. La incorporación del componente **Poblacional** añadió una perspectiva nueva a la MPP, que permite contextualizar y entender mejor las enfermedades, ya que el estudio de un individuo de forma aislada es limitado al no tener referencias que permitan entender las similitudes y diferencias relevantes en cada contexto. Además, la revolución digital en la medicina ofrece nuevas tecnologías de alto rendimiento y **Precisión**, que analizan forma eficiente, eficaz desde distintas perspectivas (Ómicas, tales como Genómica, Transcriptómica, Citogenómica, Farmacogenómica, descritas en anexo 5.2) la biología de las enfermedades, obteniendo datos cada vez más informativos, de alta calidad de cada persona, siendo la integración global de toda la información obtenida, aplicando algoritmos matemáticos e inteligencia artificial clave, para poder tener una visión global holística del paciente. Esto permite llegar a un mayor conocimiento de cómo tratar situaciones específicas de forma individualizada y pudiendo incluso adelantarse al desarrollo de la enfermedad (**Preventiva**). Estas metodologías, permiten estudiar simultáneamente múltiples pacientes, lo que además de reducir costes permite asegurar tiempos de respuesta adecuados. Dentro de las tecnologías de precisión cabe destacar el papel de la Secuenciación masiva que permite el estudio Genómico, Transcriptómico y Epigenómico y se ha consolidado como una herramienta esencial no sólo para estudios de investigación sino para uso



primario ya que permite el estudio de múltiples secuencias claves para la orientación diagnóstica y terapéuticas procedentes de varias muestras y pacientes simultáneos.

Este proceso se ha configurado como una realidad efectiva hace poco más de tres décadas. El genoma humano fue secuenciado por primera vez en la década de 1990; su secuenciación completa llevó casi una década y cuantiosas inversiones, mientras que en la actualidad se hace en un tiempo y coste mucho menor.

Las nuevas plataformas de secuenciación masiva están evolucionando rápidamente, tanto en su capacidad analítica como en la automatización progresiva de las preanalíticas. Este aspecto, sumado a la importante reducción del coste de las técnicas, y facilita su aplicación, pero condiciona la generación de una gran cantidad de datos, de gestión compleja.

Incluso más recientemente, esta tecnología se está pudiendo utilizar en algunos casos para la monitorización post tratamiento para evaluar la eficacia, de enfermedades de alto impacto sanitario y social. Utilizadas en el momento adecuado favorecen la incorporación de estrategias preventivas, impulsando la medicina proactiva

Esta tecnología, se complementa con otras como estudios de expresión, con tecnologías como el Nanostring con sondas múltiples o el Mapeo Óptico Genómico que permite el estudio de anomalías Citogenómicas.

El objetivo es que, sobre una base de experiencia y uso de la genómica en diferentes ámbitos asistenciales, mediante una mejora en la gestión de los recursos y de la gestión de la información, Cantabria continúe avanzando como una comunidad líder y referente por la calidad de su asistencia sanitaria (incluyendo la prevención, la atención, la super-

vivencia y la calidad de vida de determinadas patologías) y por la excelencia del conocimiento biomédico generado.

En este sentido el pasado 2023 el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, en su acuerdo número 174 de 21 de diciembre, aprobó un acuerdo de distribución de fondos a las comunidades autónomas y el Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA), para dos iniciativas simbióticas: la **ampliación de la cartera de genómica en el Sistema Nacional de Salud (GenES)** y para la **gestión integrada de la información genómica en el SNS**, dentro del marco del Plan de Recuperación, y para la **gestión integrada de la información genómica en el SNS**, dentro del marco del Plan de Recuperación, Transformación y Resiliencia en el denominado proyecto SGenES:



Fuente: Elaboración propia.



SUBCONCEPTO 1: GENES AMPLIACIÓN DEL CATÁLOGO DE PRUEBAS GENÉTICAS DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD A TRAVÉS DE LA COMPRA DE LOS EQUIPOS NECESARIOS.

El objetivo es implementar la cartera común de servicios en el ámbito de la genómica y el correspondiente catálogo en todas las CCAA de forma efectiva, homogénea, equitativa y de acuerdo con criterios de calidad, garantizando el acceso y la atención a todas las personas que lo precisen y consolidar, así, la medicina personalizada de precisión en el sistema sanitario público de nuestro país.

Las medidas que podrán financiarse con el fondo de este Subconcepto son inversiones para implantación de las nuevas tecnologías y equipamiento necesario para desarrollar las determinaciones incluidas en el catálogo de pruebas genéticas/genómicas mediante el que se hará efectiva la cartera común de servicios del SNS en el área de las enfermedades de base genética. El plazo temporal máximo para tener comprometido el gasto de estos fondos es el 31 de diciembre de 2025.

SUBCONCEPTO 2: SIGENES que está siendo desarrollado en la actualidad junto con las CCAA, las Sociedades Científicas implicadas, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y la RedETS. La Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS) está formada por las agencias o unidades de evaluación de la administración general del estado y de las comunidades autónomas, que trabajan de manera coordinada y una metodología común. Gracias a ella, se favorecerá la implementación de Sistemas de Información Genómica de forma interoperable en el SNS. Este proyecto busca alcanzar una mejora en la gestión de datos genómicos en las comunidades, asegurando la Operatividad de un sistema de información

para la integración de la información genómica a nivel nacional en el Sistema Nacional de Salud (**SIGenES**)

Los objetivos que persigue esta inversión son los siguientes:

- **Dotar al SNS de un sistema de información para la integración y compartición de la información genómica centrado en el ámbito asistencial (uso primario).**
- **Potenciar la medicina personalizada y el análisis genómico, dando apoyo al despliegue de la cartera de servicios de medicina de precisión en el SNS.**
- **Definir un ecosistema en red en el SNS, siguiendo los principios de interoperabilidad, calidad, normalización y estandarización, así como sostenibilidad y mejora continua.**
- **Compartir conocimiento y buenas prácticas entre CCAA.**
- **Mejorar la capacidad de diagnóstico en pacientes.**

Alineado con los objetivos del citado proyecto SIGenES y la reflexión estratégica en materia de genómica elaborada en el presente documento, la Consejería de Salud, buscará como objetivos primarios:

- Estandarizar y, en la medida de lo posible, automatizar, los protocolos de trabajo en la región necesarios para análisis genómico.
- Iniciar la definición de un modelo asistencia de prestación de estos servicios (Cartera de Servicios Genómicos de Cantabria).
- Definir un modelo tecnológicamente definido como interoperable, escalable y con posibilidad de mejora continua.



- Disponer de un modelo de gestión y gobernanza que facilite la optimización de recursos, la compartición de conocimiento y la agilización del proceso de secuenciación.

Para materializar la propuesta de actuaciones de Cantabria de ambas iniciativas es necesario analizar en primer lugar la situación actual para disponer de una visión objetiva del marco de partida. Esta situación actual se contrastará posteriormente una Reflexión estratégica del Modelo Objetivo, lo que permitiría describir el gap y priorizar las acciones a incorporar a desarrollar para mejorar las actuaciones en genómica en Cantabria.

Para ello, a lo largo de las siguientes páginas, se describe la actual Cartera de Servicios en materia de genómica en Cantabria, el modelo de gobernanza, los recursos y capacidades disponibles desde una doble perspectiva, tecnológica y de recursos humanos y finalmente los proyectos actuales en esta materia. Un ejemplo es el desarrollo de capacidades locales en genética en estudios de exoma, lo que ha permitido avanzar hacia una autonomía parcial en el diagnóstico de enfermedades raras y oncológicas. Sin embargo, los estudios de genoma completo y las técnicas funcionales asociadas a variantes de significado incierto (VUS) aún se derivan fuera de la comunidad. La disponibilidad de personal cualificado en riesgo de desvinculación pone de relieve la necesidad de estabilizar y reforzar esta área como eje estratégico.

Existe un trabajo paralelo en desarrollo de la estrategia de enfermedades raras en la comunidad que se apoya precisamente en la parte de Genética que realiza estudios de exoma clínico que permiten resolver un número significativo de casos complejos. Se propone reforzar esta capacidad con la incorporación progresiva de estudios de genoma completo, técnicas funcionales para la interpretación de VUS, y la integración de herramientas de IA-HPO para mejorar la correlación fenotipo-genotipo.

También es de destacar la madurez alcanzada en ámbitos como la oncohematología, donde el uso de paneles genómicos es ya práctica clínica habitual y decisiva para la selección terapéutica, valga como ejemplo el que los estudios genómicos en oncohematología estén incorporados de forma estructural a la práctica clínica, especialmente en el diagnóstico y estratificación de neoplasias mieloides y linfoides.

A nivel más general, también la Estrategia refuerza la participación de servicios clínicos transversales como Medicina Interna o Pediatría en el diagnóstico, seguimiento y coordinación de pacientes con enfermedades raras y fenotipos complejos de base genética, con un papel clave en la evaluación de pacientes con síntomas multisistémicos o enfermedades sin diagnóstico definido, para los que se consideran útiles estrategias como el análisis de exoma clínico o genoma completo. La estrategia pretende contribuir a la mejor de circuitos asistenciales prestando atención a las especialidades de Interna o Pediatría, siguiendo protocolos homogéneos y validados por la Plataforma Genómica para el acceso, con participación clínica transversal. Esto apoyará el trabajo de comités clínico-genéticos multidisciplinares para el análisis de casos complejos, especialmente en enfermedades raras o pacientes sin diagnóstico, con participación de especialistas en Genética, Medicina Interna, Pediatría, y otras disciplinas implicadas.

En la redacción de la estrategia se tiene en cuenta también que un elevado porcentaje de enfermedades genéticas se manifiestan en la infancia. El acceso ágil y protocolizado a técnicas como el exoma clínico o paneles dirigidos es especialmente relevante en Pediatría, donde el diagnóstico precoz puede modificar sustancialmente el pronóstico y la calidad de vida del paciente y su entorno.

Este Estrategia de Genómica se presenta, por tanto, con una doble vocación: por un lado, actúa como una propuesta institucional y estratégica, alineada con las políticas de salud



y ciencia regionales y nacionales; por otro pretende ser también una hoja de ruta operativa para desplegar, con rigor técnico y visión organizativa, los servicios genómicos en el entorno clínico real. Esta estructura dual refleja el compromiso del sistema sanitario de Cantabria con una transformación progresiva, pero firme, hacia una medicina personalizada, eficiente y basada en el conocimiento.

En consecuencia, el documento combina un primer bloque centrado en el marco conceptual y organizativo que se refleja en los 4 primeros puntos del mismo, y un segundo bloque de carácter más técnico y aplicado que se desarrolla en los 4 últimos en donde se concretan las acciones necesarias para hacer realidad el modelo. En este segundo bloque de traslación a la práctica, el punto más relevante para marcar la diferencia en el futuro de genómica de Cantabria no son las adquisiciones tecnológicas si no el diseño de una Gobernanza que garantice la máxima eficiencia de los recursos que se ponen ahora en marcha, pero también junto a una visión de futuro sostenible y ordenada. Esta Gobernanza define tres puntos clave:

- **La Comisión de Medicina de Precisión**, como órgano rector de gobernanza en la estrategia en el Sistema Sanitario público de Cantabria.
- La creación de la **Plataforma de Genómica de Cantabria** para todo el Sistema Sanitario público de Cantabria, que articula el modelo organizativo.
- La figura de **Coordinador/a de la Plataforma de Genómica de Cantabria** en el SCS como referente operativo para todo el Sistema Sanitario Público de Cantabria.





02

Análisis DAFO

● **Análisis DAFO** ●

El Objetivo de convertir la investigación y la innovación en materia de genómica en una palanca de transformación del SCS potenciando la integración con el sistema de prestaciones sanitarias y de innovación regional, requiere para completar el análisis de la situación actual, disponer de un análisis de las debilidades y fortalezas para abordar los retos de transformación digital, así como de las amenazas y oportunidades existentes en el entorno que pueden dificultar o favorecer el avance en este proceso de cambio. El análisis DAFO (Debilidades, Amenazas, Fortalezas y Oportunidades) es una herramienta analítica mediante la que se identifican las fortalezas y debilidades que son aspectos internos inherentes a la organización, además de las posibles amenazas y oportunidades, que son aspectos externos o condicionantes del entorno. En concreto, metodológicamente, se entiende que:

- Las debilidades son aquellos aspectos o situaciones internas que impiden que la organización desempeñe un nivel óptimo de actividad y potencialmente pueden reducir su progreso.
- Las fortalezas describen los aspectos destacados de la organización, permitiendo que su adopción e incorporación en la toma de decisiones produzca una ventaja competitiva.
- Las amenazas suponen aquellos factores externos que tienen el potencial de afectar directa y negativamente a la organización.
- Las oportunidades son aquellos factores, igualmente externos, pero favorables a que la organización puede emplearles para obtener una ventaja.

De modo gráfico el DAFO simplificado asociado a la situación actual en genómica y su deseo de evolución futura en el SCS es el siguiente:

D Debilidades	A Amenazas	F Fortalezas	O Oportunidades
<ul style="list-style-type: none"> • Información en silos, no indexada y sin copias de seguridad. • Gestión manual: tediosa repetitiva y limitante. • No interoperabilidad: imposibilidad de estudio multómico. • Múltiples softwares externos para análisis primarios, secundarios y terciarios con discrepancias entre ellos y aunque anonimizados, dependientes de licencias por consumo de reactivos. • No hay una solución integrada disponible para uso secundario: proyecto Cohorte Cantabria. • No existe, aunque está en fase de diseño, un modelo de gobernanza implantado. 	<ul style="list-style-type: none"> • Ausencia de espacio y política incremental de almacenamiento. • Riesgo de pérdida de ficheros originales. • La cartera de servicios de microbiología no dispone de financiación en las actuales convocatorias • Ausencia de reconocimiento nacional de la especialidad de genética. • Ausencia de capacidad de gestionar las reclasificaciones de variantes. • Algunas plataformas utilizadas en la actualidad están próximas a expirar (ej: Alissa) 	<ul style="list-style-type: none"> • Cartera de Servicios en genómica consolidada. • Experiencia en el desarrollo de proyectos de transformación • Representación de prácticamente todos los equipos de última generación para estudios genómicos-citogenómicos (Varias plataformas de NGS incluidas de tercera generación, Optical Genome Mapping, etc). • Nomenclatura siguiendo estándares (ACMG, AMG, HUGO, ISCN, etc.) • LIS Único con integración de datos demográficos y extracción de muestras. • Equipo de Trabajo • Multilaboratorios con gran experiencia. • Equipamiento e infraestructura ya compartida en muchos casos (hábitos ya existentes de trabajo común) 	<ul style="list-style-type: none"> • Proyectos actuales como palanca de transformación: SiGenES, Cartera Genómica, Unicas, Impact, eta. • Posibilidad de evolucionar hacia un modelo de servicios Saas sobre arquitectura cloud que sea referente nacional y permita establecer alianzas económicas de crecimiento regional. • Incorporación completa de trazabilidad ya usada en algunos pasos de procesamiento preanalítico en LIS. • Incorporación de estándares (HL7, FHIR, OpenEHR) • Procesos Multilaboratorios similares. • Necesidades similares por áreas de conocimiento.





03

**Hoja de ruta
estratégica**

Hoja de ruta estratégica

3.1 MISIÓN

Hacer de la investigación y la innovación en materia de genómica un motor de transformación para Cantabria a través del desarrollo del conocimiento y su integración con el sistema de prestaciones sanitarias, a fin de aportar soluciones a los problemas de salud de las personas y potenciar el crecimiento económico global.

3.2 VISIÓN, VALORES Y OBJETIVOS

Posicionar a Cantabria como un referente en Europa en materia de investigación e innovación en genómica, potenciando la región como un polo de atracción de ideas, talento e inversión para promover el sistema de salud y el desarrollo del modelo social y productivo.

Esta visión se sustenta en los siguientes **valores** compartidos:

- Excelencia y reproducibilidad de las actuaciones investigadoras y la innovación.
- Ciencia abierta: accesible, colaborativa, responsable e inclusiva.
- Evaluación del impacto de la investigación en salud.

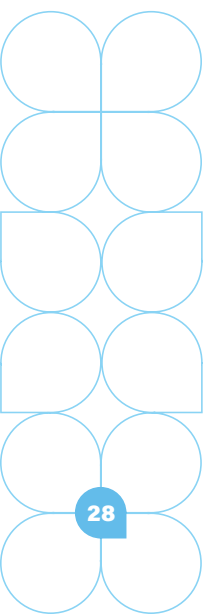
Finalmente, los **objetivos** perseguidos por el Modelo Estratégico propuesto son:

- Garantizar que todas las personas, considerando las diferencias y desigualdades por razón de género, tengan acceso equitativo a una unidad de genética clínica dentro del Sistema Sanitario Público de Cantabria, cuando lo necesiten y esté



justificado, asegurando que no existan barreras sociales, culturales o económicas que afecten especialmente a mujeres, personas trans o no binarias.

- Asegurar que la oferta en genética clínica tenga carácter integral, proporcionando servicios de prevención, diagnóstico, evaluación de riesgos, tratamiento, consejo genético, supervisión y apoyo.
- Alcanzar y mantener un alto nivel de excelencia en la provisión de servicios de genética clínica, ayudando a que Cantabria se pueda posicionar también en proyectos de alto valor añadido como la constitución de Centros Integrales de cáncer
- Impulsar la medicina personalizada guiada por estudios genómicos tanto en tejido como en fluidos biológicos en el ámbito de la Anatomía Patológica en relación con la oncología y la hematología, aumentando la incorporación de pruebas moleculares avanzadas para caracterizar tumores sólidos y neoplasias hematológicas. El objetivo es mejorar la estratificación de pacientes, guiar las decisiones terapéuticas individualizadas, identificar dianas terapéuticas y biomarcadores de respuesta, y optimizar la eficacia de los tratamientos disponibles.
- Incorporar progresivamente la genómica en el estudio de la microbiología clínica como una línea estratégica de futuro, mejorando la vigilancia epidemiológica, el diagnóstico de infecciones, la identificación de resistencias antimicrobianas y sentando las bases para una medicina de precisión también en el ámbito infeccioso.
- Reconocer en el ámbito de las enfermedades infecciosas que la genómica permite la identificación precisa de patógenos, el análisis de resistencias antimicrobianas, la caracterización de brotes y la vigilancia epidemiológica. El Estrategia contempla su desarrollo progresivo en coordinación con los servicios de Microbiología y Salud Pública, de forma alineada con las estrategias de One Health y resistencia antimicrobiana

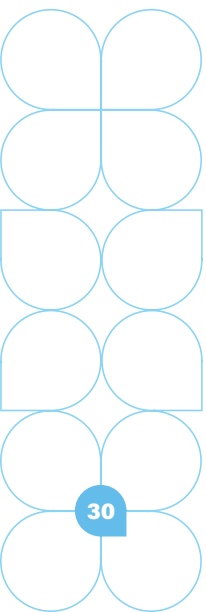


- Favorecer la incorporación progresiva de la genómica en otras especialidades clínicas, como la inmunología, la nefrología o la cardiología, contribuyendo a mejorar la precisión diagnóstica y terapéutica en patologías complejas. En particular, se promoverá su uso en el ámbito del trasplante de órganos sólidos mediante herramientas genómicas para la detección precoz del rechazo, la monitorización inmunológica no invasiva y la optimización del tratamiento inmunosupresor.
- Organizar los recursos disponibles coordinando el funcionamiento de estos servicios, facilitando el acceso por niveles de complejidad, garantizando la máxima eficiencia y efectividad al optimizar los recursos disponibles, articulando una red asistencial que permita dar una respuesta adecuada a las necesidades actuales y futuras.
- Potenciar el trabajo multidisciplinar y colaborativo, facilitando el trabajo conjunto de los diferentes profesionales que intervienen en la atención sanitaria a las personas afectas de problemas genéticos.
- Incorporar de forma efectiva a las políticas de Salud Pública el conocimiento basado en el genoma para beneficio de la salud de la población a través de una ampliación de la actual cartera de Servicios genómicos e integrando la información genética en la Historia Clínica Electrónica.
- Mejorar el acceso a los cuidados y la calidad de la atención a las personas afectadas de enfermedades raras estableciendo unidades multidisciplinarias de referencia, incorporando una perspectiva de género en la organización de las mismas, así como en los circuitos de derivación, en la recogida y análisis de datos, para identificar y corregir posibles desigualdades en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento según el sexo y el género.
- El modelo de trabajo entre la Plataforma Genómica y los servicios clínicos, en áreas de alta presión asistencial como pueda ser la Oncología Médica, deberá



garantizar una comunicación agil y continuada, permitiendo valorar priorización de muestras y retorno de resultados en tiempos clínicamente relevantes. Para ello se facilitará la coordinación y el trabajo del servicio de Anatomía Patológica, encargado de proporcionar dichos resultados

- Garantizar la seguridad y efectividad de las nuevas tecnologías genéticas, evaluándolas sistemáticamente antes de su incorporación en la cartera de servicios, teniendo en cuenta dimensiones éticas, técnicas y económicas. Desarrollar un sistema de acreditación de la calidad de los análisis genéticos que se incorporen en el Sistema Cántabro de Salud (SCS), así como, de las intervenciones que se deriven de la identificación de las alteraciones genéticas, valorando su nivel de evidencia y el impacto poblacional y de género.
- Potenciar la normalización de la práctica clínica con información genómica de acuerdo con guías de procesos consensuadas, basadas en la experiencia y la mejor evidencia disponible.
- Construir para el futuro invirtiendo en formación de los profesionales sanitarios, incorporando contenidos sobre salud y genética con enfoque de género, y promoviendo la equidad en el acceso a la formación, las oportunidades de liderazgo y participación en investigación para mujeres y otras personas tradicionalmente infrarrepresentadas en soporte para las tareas de investigación y en el desarrollo tecnológico necesario para sustentarlo. Abordar las necesidades de incorporación de recursos humanos y de formación en genética clínica, estableciendo los mapas de competencias y garantizando una adecuada preparación y cualificación técnica de los profesionales dedicados a esta disciplina.
- Se establecerán itinerarios formativos específicos para genetistas clínicos, biólogos moleculares, otros titulados superiores, personal técnico de laboratorio pero también para otros profesionales como clínicos (especialmente para espe-



cialidades con implicación diagnóstica o terapéutica compleja como Oncología, Inmunología, Microbiología, Hematología entre otros).

- Igualmente requerirán itinerarios formativos otros servicios más transversales como Medicina Interna o Pediatría (especialmente aquellos que atienden áreas de mayor carga genética como neonatología, neuropediatría, enfermedades metabólicas) por mejorar criterios de sospecha genética, derivación a estudios genómicos y comunicación de hallazgos de significación incierta o incidental.
- El objetivo último en los tres puntos previos de formación es consolidar las capacidades existentes en el SSPC pero también evitar la fuga de profesionales clave para el desarrollo de la Estrategia. Asegurar una adecuada financiación que permita una provisión de servicios satisfactoria y sostenible, favoreciendo el desarrollo de Cantabria como una región atractiva para la colaboración público-privada en materia de genómica.

3.3 MODELO ESTRATÉGICO

La Estrategia de Genómica de Cantabria es el instrumento que permite definir, seleccionar y priorizar las acciones necesarias para conseguir una atención de calidad a personas y familias con enfermedades de base genética o con riesgo de padecerlas, mediante la provisión de servicios públicos de genética clínica multidisciplinares, integrales y armonizados, que garanticen la accesibilidad y la equidad.

El Modelo se articula en tres Áreas Estratégicas que agregan los objetivos definidos y cuatro Líneas de Acción que incorporan las diferentes necesidades que deben ser cubiertas para conseguir la eficacia de las Áreas. Estas Áreas y Líneas se enfocan a la mejora de la eficiencia y calidad del Sistema de Salud, así como al posicionamiento de



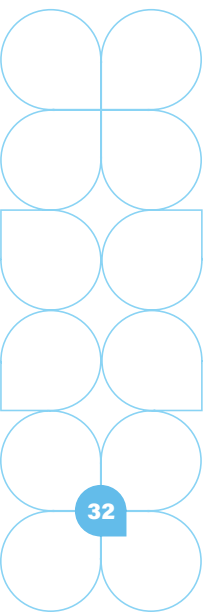
la investigación y la innovación como herramientas clave para el desarrollo económico de la región.

De manera sintética el Modelo Estratégico es el siguiente:



Hoja de ruta estratégica

Las Áreas Estratégicas buscan dar una respuesta integral, coordinada, equitativa, de alta calidad y sostenible a los desafíos que supone el desarrollo de la genética humana y sus aplicaciones en el ámbito de la atención sanitaria pública en Cantabria en los próximos años. Su definición es la siguiente:



3.4 ÁREAS ESTRATÉGICAS

3.4.1 SALUD

La Genómica en Cantabria es un sector emergente en continuo desarrollo, que despierta gran interés por su impacto en la ciudadanía, no solo desde el punto de vista de la salud del paciente sino también de la sostenibilidad y mejora de los sistemas sanitarios. Tiene gran importancia porque permite mejorar la calidad asistencial mediante la aplicación de una medicina personalizada de precisión, que facilita el abordaje preventivo, el diagnóstico, el pronóstico y tratamiento terapéutico más efectivo para cada paciente, empleando recursos de alto rendimiento.

Esta Área Estratégica propone mejorar la calidad de la asistencia sanitaria mediante la aplicación de tecnología y procesos de vanguardia "ómicos". Esta aproximación está basada en las nuevas capacidades de individualización que ofrece la genómica y en las posibilidades de integración de este tipo de información biológica compleja con datos clínicos, ambientales y de hábitos de vida con el objetivo administrar la prevención, el diagnóstico, el tratamiento o el pronóstico de los estados de salud y enfermedad de manera personalizada.

Objetivo primario: **Mejorar la calidad de la asistencia sanitaria mediante la aplicación de tecnología y procesos de vanguardia ómicos buscando una medicina 6P (Precisión, Personalizada, Predictiva, Preventiva, Participativa y Poblacional).**



3.4.2 INVESTIGACIÓN, DESARROLLO E INNOVACIÓN (I+D+I)

La Genómica en Cantabria es un sector que se nutre directamente de la I+D+i, con carácter internacional, y en el que la colaboración público-privada resulta fundamental. El objetivo de este Área Estratégica es potenciar a Cantabria como una región de excelencia investigadora, que atraiga y retenga el talento y favorezca la transversalidad y cooperación interdisciplinar.

En Cantabria existen centros con capacidades complementarias en genómica y análisis de datos, como el IBBTEC (líneas en transcriptómica y biología computacional), el IFCA (computación y ciencia de datos) y el Instituto de Hidráulica. La Universidad de Cantabria es un socio transversal clave en la articulación de este ecosistema de conocimiento.

Para conseguir estos objetivos se requiere de un ecosistema biomédico sólido y colaborativo que permita la transversalidad en las políticas e instrumentos de apoyo e impulsen la investigación e innovación gracias a una financiación estable que atraiga y fidelice el talento especializado.

Objetivo primario: **Convertir a Cantabria en una región de excelencia investigadora, atracción y retención del talento y favorecedora de la transversalidad y la cooperación interdisciplinar.**

3.4.3 DESARROLLO ECONÓMICO Y EMPRESARIAL

Finalmente, el Área Estratégica de Desarrollo económico y empresarial busca favorecer el liderazgo en el avance de técnicas ómicas gracias al fomento de una nueva industria en este sector, con la finalidad de contribuir a la riqueza de la región y al bienestar de la sociedad.

Para el correcto desarrollo de la Estrategia de Genómica en Cantabria es necesario diseñar e implementar una estrategia de desarrollo económico destinada a impulsar la Medicina y la investigación en genómica y a posicionar a la Región como líder en su avance. La apuesta estratégica de Cantabria es a largo plazo y quiere potenciar una industria tecnológica con cimientos estables para la creación de industria y el crecimiento económico. Esto incluye el fortalecimiento de las líneas de negocio ya existentes, la creación de nuevas alianzas estratégicas, la creación de oficinas de apoyo de gestión y el asesoramiento para la internacionalización de las colaboraciones y la búsqueda de nuevas fuentes de financiación.

Objetivo primario: **Potenciar la búsqueda del liderazgo en el avance de técnicas ómicas, incrementando el atractivo de Cantabria como espacio para la colaboración público-privada con la finalidad de contribuir a la riqueza de la región y al bienestar de la sociedad.**



3.5 LÍNEAS DE ACCIÓN

Las Áreas Estratégicas incorporan todos los objetivos que se quieren obtener en el Modelo Estratégico de Genómica en Cantabria. Para su consecución es necesario establecer las actuaciones coordinadas necesarias. Este es el objetivo de las Líneas de Acción que se describen en las siguientes páginas.

3.5.1. INFRAESTRUCTURAS, SISTEMAS Y SERVICIOS

Incorporación de las capacidades de infraestructura de secuenciación, almacenamiento y servicios de procesamiento de datos genómicos necesarios para atender a los requerimientos de la estrategia la I+D+i y el desarrollo económico de la región.

Acciones asociadas a la Línea de Acción de Infraestructuras, Sistemas y Servicios son:

- Gestión de activos de alta tecnología en Genómica
- Desarrollo de Actividades de Interoperabilidad sintáctica y semántica que facilite el intercambio y la incorporación de información necesaria para el uso eficiente y completo de la información genómica. Garantizar la representación equitativa en las muestras y bases de datos evitando el sesgo masculino tradicional en datos biomédicos, y promover que los algoritmos o modelos de IA derivados no perpetúen sesgos de género.
- **Incorporación Ómica en el Plan de Salud Digital 2024-2028** mediante el desarrollo de actuaciones digitales específicas de la estrategia Ómica, así como de acciones de seguridad tecnológica (ciberseguridad) específicas de genómica

que se definen, integran y coordinan alineadas que se incorporarán de manera coordinada en el Plan de Salud de Cantabria 2025-2029.

- **Almacenamiento (Data Lake de Genómica):** desarrollo de un modelo de almacenamiento y respaldo de la información genómica regional.

3.5.2 NORMATIVA

Desarrollo de las acciones organizativas necesarias que aseguren un marco ético-legal adecuado para el desarrollo de las Áreas Estratégicas en materia genómica.

Acciones asociadas a la Línea de Acción de Normativa son:

- **Creación de la comisión de Medicina de precisión de Cantabria:** acciones de creación y refuerzo de un órgano superior de asesoramiento y control de las políticas de Medicina de precisión en Cantabria, con foco en las necesidades y características específicas de la cartera ampliada de servicios con base en análisis genómicos que identifiquen e incorporen los principios éticos y jurídicos que caracterizan el denominado derecho genético. Se garantizará una representación equilibrada de mujeres y hombres en la Comisión, conforme al artículo 21 de la Ley 2/2019, de 7 de marzo, de Igualdad efectiva entre mujeres y hombres.

3.5.3 DOTACIÓN DE CAPACIDADES Y FORMACIÓN

Actuaciones necesarias para la incorporación y fidelización de los recursos humanos que aporten las capacidades necesarias y, adicionalmente, la elaboración de una estra-



tegia formativa integral destinada a cubrir las necesidades en la genómica regional para el desempeño eficaz del ejercicio profesional y el impulso de la proyección investigadora.

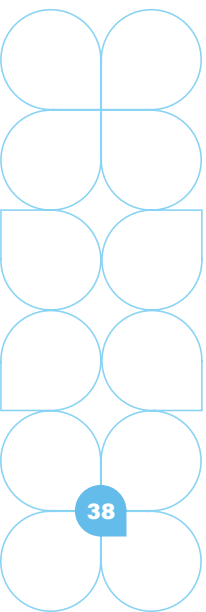
Acciones asociadas a la Línea de Acción de Dotación de capacidades y formación son:

- **Plan Formativo:** catálogo de acciones formativas dirigidas al conjunto de profesionales del SCS implicados en la prestación de servicios con base en análisis genómicos en Cantabria. Es necesario la implementación de formación específica y estructurada en las diferentes ciencias ómicas y en bioética que conduzca a la implantación plena de la medicina personalizada de precisión y que unifique la recopilación de datos en salud. Incluir módulos específicos sobre género, salud y genómica en todas las formaciones y monitorizar la participación en formaciones por género para asegurar la equidad en el acceso a la capacitación y detectar posibles brechas o sesgos de participación.
- **Análisis necesidades RR.HH.:** acciones necesarias para la incorporación y estabilidad de los profesionales necesarios para el cumplimiento de las Áreas Estratégicas definidas.

3.5.4. COMUNICACIÓN, PARTICIPACIÓN Y GOBERNANZA

Esta Línea de Acción tiene un doble objetivo:

- Elaboración de un Plan de Comunicación que difunda los beneficios de la integración de las capacidades ómicas en la región.



- Incorporación de la toma de decisiones colectivas en las políticas públicas y servicios asociados, así como la coordinación de los procesos colaborativos del Modelo Estratégico de Genómica mediante la implantación de un Modelo de Gobernanza regional.

El modelo de gobernanza contempla, progresivamente, la incorporación de la perspectiva de pacientes y ciudadanía como actores clave, a través de sus asociaciones, foros de participación o mecanismos de consulta ética y social

Acciones asociadas a la Línea de Acción de Comunicación, Participación y Gobernanza son:

- **Modelo de Gobernanza:** modelo de gestión de las actuaciones que se desarrollen en materia genética necesarios para coordinar eficientemente a los actores implicados. Los órganos de gobernanza son los garantes de la coherencia en las actuaciones que se desarrollen en materia genética.
- **Plan de Comunicación:** acciones de disseminación de las capacidades y logros de las Áreas Estratégicas y de la Cartera de Servicios ampliada en Genómica. Uso de lenguaje inclusivo que visibilice a mujeres y hombres, con ejemplos y casos clínicos que representen a ambos sexos y géneros

Tal y como se explicaba en la introducción, a partir de este punto y en las siguientes secciones, la Estrategia **adopta un tono más técnico y operativo, orientado al despliegue concreto de las Líneas de Acción previamente definidas**. Mientras que las áreas estratégicas y líneas de acción establecen el marco conceptual y organizativo del modelo de

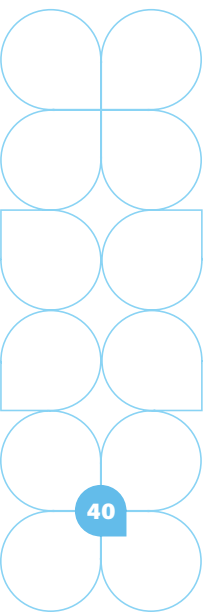


medicina genómica en Cantabria, los capítulos siguientes abordan cómo se materializan estos principios en acciones, estructuras, recursos y herramientas específicas.

Esta transición responde a la doble naturaleza del presente documento: por un lado, es una estrategia institucional, con visión de medio y largo plazo; por otro, es una hoja de ruta funcional, que permite pasar del diagnóstico y el diseño organizativo a la implementación práctica de los servicios.

Así, la Estrategia se estructura en dos bloques diferenciados pero complementarios. El primero, de carácter estratégico, define la visión, los objetivos, la gobernanza y las líneas prioritarias. Este segundo bloque, de carácter mucho más cercano a la técnica y a la operativa, desarrolla la planificación previa través de cinco grandes bloques de despliegue:

- La creación de la Plataforma de Genómica de Cantabria, que articula el modelo organizativo y funcional del sistema.
- El diseño y ampliación de la Cartera de Servicios Genómicos, incluyendo nuevas líneas asistenciales y capacidades tecnológicas.
- La planificación de la infraestructura tecnológica y equipamiento especializado necesario para alcanzar los objetivos de la estrategia.
- La definición de un modelo de información interoperable, alineado con SIGenES y los principios FAIR, que garantice la trazabilidad del proceso genómico de extremo a extremo.
- Y el impulso a la investigación, innovación y colaboración público-privada, como motor de sostenibilidad y evolución futura del modelo.



Esta parte del documento recoge, por tanto, los elementos esenciales que permiten que la Estrategia de Genómica de Cantabria se convierta en una realidad transformadora, integrando los avances científicos en el ámbito asistencial y generando valor tanto para los pacientes como para el sistema sanitario y la comunidad investigadora.



04

**Plataforma de Genómica
de Cantabria**

● Plataforma de Genómica de Cantabria ●

La complejidad científico-técnica de la Medicina Personalizada hace imprescindible establecer un modelo de Gobernanza bien delimitado, que se articulará a través de la Plataforma de Genómica de Cantabria y que deberá incluir la creación de equipos multidisciplinarios, dando cabida a profesionales de diferentes disciplinas, como pueden ser la clínica, bioinformática, la ciencia de datos o la biología molecular. El desarrollo de las técnicas genómicas y el incremento exponencial de la demanda asociada se está viendo limitada, no tanto por la tecnología disponible y el equipamiento necesario, sino por la necesaria incorporación y mantenimiento de perfiles profesionales altamente especializados con gran movilidad, y rotación.

Adicionalmente para dar cumplimiento a esta Gobernanza, la Plataforma de Genómica de Cantabria funcionará con unos Procedimientos Normalizados de Trabajo que establecerán su marco de funcionamiento, los cauces de participación y el proceso de toma de decisiones.

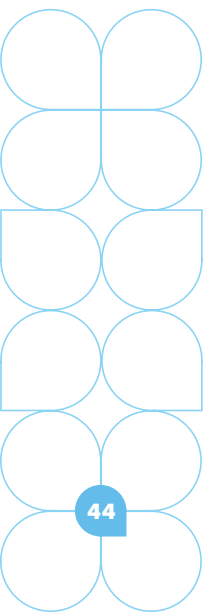
Dentro de la Estrategia, por tanto, se propone una distribución de responsabilidades desde el más alto nivel estratégico hasta la implementación de la operativa, buscando una gestión integral y coordinada como principal valor de la Plataforma de Genómica de Cantabria. La estructura definida de los diferentes agentes y su organización es la siguiente:

- Comisión de Medicina de Precisión de la Comunidad de Cantabria: Su finalidad es la incorporación de la visión y prioridades en las actuaciones en materia genómica en Cantabria, recibir y gestionar recomendaciones y definir las estrategias



de las acciones en Genómica y Medicina de Precisión. Adicionalmente y según las necesidades que vayan surgiendo, se contempla la posibilidad de contar con asesoramiento externo de carácter científico para lo que podría hacerse uso del Consejo Asesor de IDIVAL o de un grupo ad hoc de expertos nacionales, que pueda aportar visión crítica, seguimiento de tendencias y validación de prioridades estratégicas.

- Coordinador/a de la Plataforma de Genómica de Cantabria: con entidad orgánica dentro del servicio de salud, su finalidad es ejecutar y coordinar las gestiones globales de recursos, garantizando la adecuada difusión, divulgación y diseminación de sus objetivos, actuaciones y logros alcanzados. En aspectos referentes a la Plataforma de genómica tendrá jerarquía organizativa sobre el resto de unidades usuarias de la misma. Prestará especial atención a potenciar la presencia de Cantabria en el entorno nacional y europeo en materia genómica, coordinando las iniciativas propuestas con este objetivo para asegurar la eficiencia de las acciones. Será el garante de la coherencia en las actuaciones desarrolladas en los distintos laboratorios necesarias para alcanzar los objetivos establecidos en la Estrategia de Genómica de Cantabria.
- Referente SIGenes, de Sistema de Información ómicas y Hardware: Su finalidad es ejecutar y coordinar las políticas funcionales y tecnológicas de lo la gestión de datos ómicos, contemplando todo el proceso analítico genómico, y extensible a todas las ómicas, aplicando a los diferentes laboratorios asegurando la adecuada difusión, divulgación y diseminación de sus objetivos y la interoperabilidad con los sistemas.
- Referentes por dominios de conocimiento: Su finalidad es impulsar el desarrollo operativo de las líneas aprobadas por la Comisión de Medicina de precisión y por

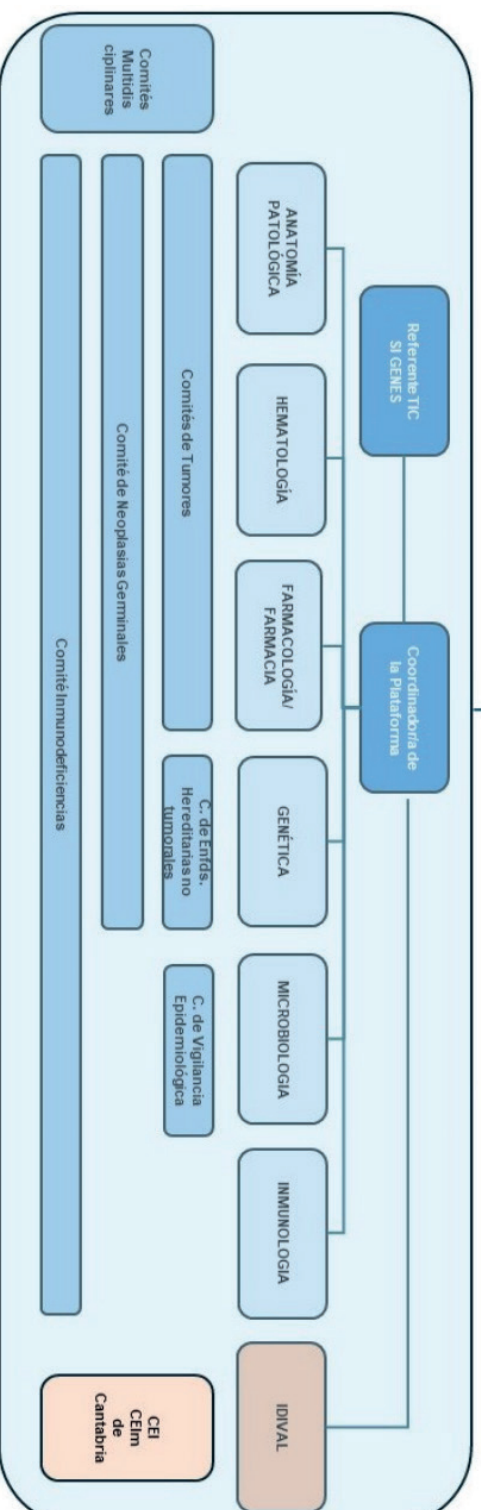


el Coordinador de la Plataforma de Genómica, garantizando la cohesión de las actuaciones derivadas del Análisis global, Se distinguen los siguientes referentes:

- Microbiología
- Anatómica Patológica
- Hematología
- Genética de Laboratorio
- Inmunología
- Farmacología
- Otros Servicios que se puedan sumar a futuro como Cardiología, Unidad de Enfermedades Raras, etc...

Para garantizar la cohesión en las actividades, la eficiencia en la toma de decisiones y la participación se articulará la siguiente estructura de coordinación:

PLATAFORMA DE GENÓMICA DEL SSPC



El Servicio de Salud se encargará de crear las estructuras orgánicas que sean necesarias para la ejecución de esta estrategia y deberá velar porque los profesionales dispongan de los medios necesarios para cumplir las funciones descritas, también se podrán apoyar en comités clínicos específicos por dominios de conocimiento, para asegurar una correcta transmisión, asesoramiento e integración de la información

En la actualidad, los profesionales con dedicación a actividades ómicas en Cantabria son limitados, frente a unas necesidades crecientes de aplicación de estas tecnologías en un número elevado de enfermedades y también la necesidad de incorporación de nuevos perfiles profesionales dentro de las plantillas del SCS.

Finalmente se destaca el rol de las diferentes unidades, a las que se les mantiene un protagonismo activo en este diseño y posterior despliegue del modelo. Así, se les considera actores clínicos implicados, destacando que no son meros usuarios, sino co-diseñadores y validadores, como ejemplo de colaboración tenemos en cuenta unidades con experiencia consolidada como Genética, Anatomía patológica, Medicina Interna y Pediatría (UERVERVAL), Oncología, Inmunología, Hematología, Microbiología, inmunología, Cardiología, etc...



05

Cartera de Servicios: Situación Actual y Propuesta de ampliación

● **Cartera de Servicios: Situación Actual y Propuesta de ampliación** ●

5.1 SITUACIÓN ACTUAL

Cantabria lleva años trabajando en la incorporación de información genética y en el desarrollo de proyectos encaminados a su impulso. Así, por ejemplo, en el año 2019 se impulsó la unidad de Secuenciación Masiva Hospitalaria, con la incorporación (a finales del 2019) de dotación tecnológica de secuenciación de alto rendimiento, un laboratorio propio y personal de nueva contratación. Esta unidad, está constituida por dos nodos que abordan distintas líneas estratégicas y dan apoyo a todos asistenciales a todos los servicios clínicos del hospital. Por un lado, dispone de un nodo somático, coordinado por el servicio de Anatomía Patológica, en el que principalmente se trabaja para la de caracterización molecular de tumores (tanto sólidos, como hemato-oncológicos) y que se ha consolidado como referente en España para diferentes tumores, tales como el tumor de pulmón y de próstata. Recientemente se ha incorporado estudio mediante biopsia líquida de algunas neoplasias, siendo objetivo, el aumentar la capacidad analítica. Este nodo forma parte esencial del comité de los diferentes comités de tumores que se reúnen periódicamente con los clínicos para estudiar las mejores aproximaciones terapéuticas en los pacientes. recogida y análisis de datos clínicos y moleculares.

El nodo somático, además, da apoyo técnico a otros servicios como microbiología, inmunología o hematología.

En segundo lugar, existe un nodo de enfermedades hereditarias coordinado por la Unidad de Genética del Hospital que ha coordinado en la región el programa 'Medicina Genó-



mica, una iniciativa centrada en el diagnóstico de la oncología hereditaria, así como de enfermedades raras o poco frecuentes. Este nodo se especializa en la caracterización genómica de las enfermedades hereditarias y enfermedades raras, realizando paneles dirigidos hacia cada enfermedad, exomas y genomas dependiendo de las necesidades clínicas. El nodo germinal da apoyo diagnóstico a servicio como Oncología Clínica, Inmunología, Cardiología y Pediatría entre otros.

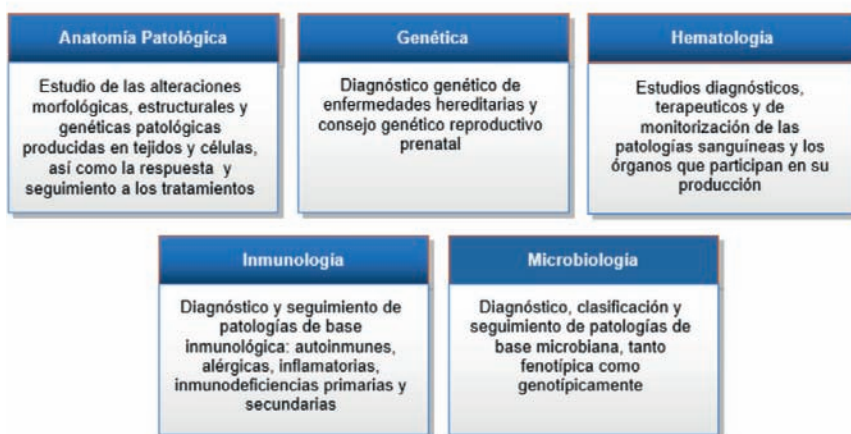
Existen ya capacidades bien consolidadas en Genética, como la realización de estudios de exoma clínico en la propia comunidad, lo que constituye una fortaleza diferencial frente a otras regiones.

Esta relación simbiótica entre ambos servicios resulta altamente eficiente, ya que permite, un mejor aprovechamiento de recursos, mejora tiempos de respuesta, evita redundancias y proporciona una visión multidisciplinar muy enriquecedora.

Es importante precisar que es objetivo de Cantabria incrementar la capacidad diagnóstica desde la perspectiva de la medicina personalizada de precisión, favoreciendo el uso primario y secundario de los datos, mediante una gestión eficiente de los recursos y la información.

5.2 LÍNEAS ESTRATÉGICAS ASISTENCIALES

Los diferentes laboratorios que actualmente cuentan con una **cartera de servicios con base en análisis genómico**, entendiéndose esta como el conjunto de técnicas o procedimientos mediante los que se hacen efectivas las prestaciones sanitarias del SCS asociadas a la genómica, son por tanto los siguientes:



1

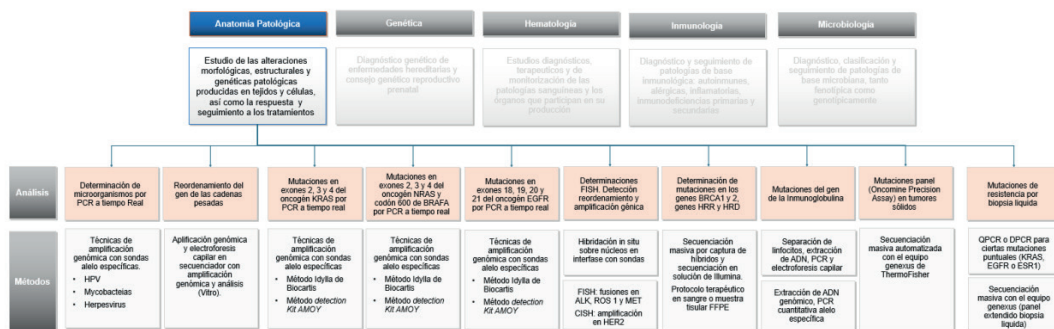
Laboratorios que integran la cartera de servicios de genómica del SCS

5.2.1 CARACTERIZACIÓN GENÓMICA DE LOS TUMORES SÓLIDOS Y OTRAS ALTERACIONES SOMÁTICAS

Gestionado por el laboratorio de Anatomía Patológica. Realizan estudios de caracterización genómica de tumores de forma integrativa con los estudios fenotípicos aplicando técnicas tradicionales citogenéticas, moleculares convencionales junto con metodologías de nueva generación (Secuenciación masiva, etc.). La integración de la información fenotípica, clínica y genotípica le permite identificar biomarcadores específicos para una correcta caracterización de la enfermedad y la accionabilidad, permitiendo la mejor selección del tratamiento, que se aborda en comité multidisciplinar de molecular junto con los oncólogos especialistas de cada tipo tumoral. Este laboratorio es referencia en diferentes tumores destacando el de cáncer de pulmón. Recientemente ha incorporado estudio mediante biopsia líquida de algunas neoplasias permitiendo complementar los estudios realizados sobre muestras obtenidas por métodos invasivos



Este nodo lleva a cabo también de forma integrada el estudio citológico y molecular del virus del papiloma humano para estudios de cribado oportunista y poblacional por técnicas moleculares de forma automatizada y totalmente integrada con plataforma de cribados de la comunidad.



5.2.1.1. Nuevas propuestas de ampliación de cartera de Servicios

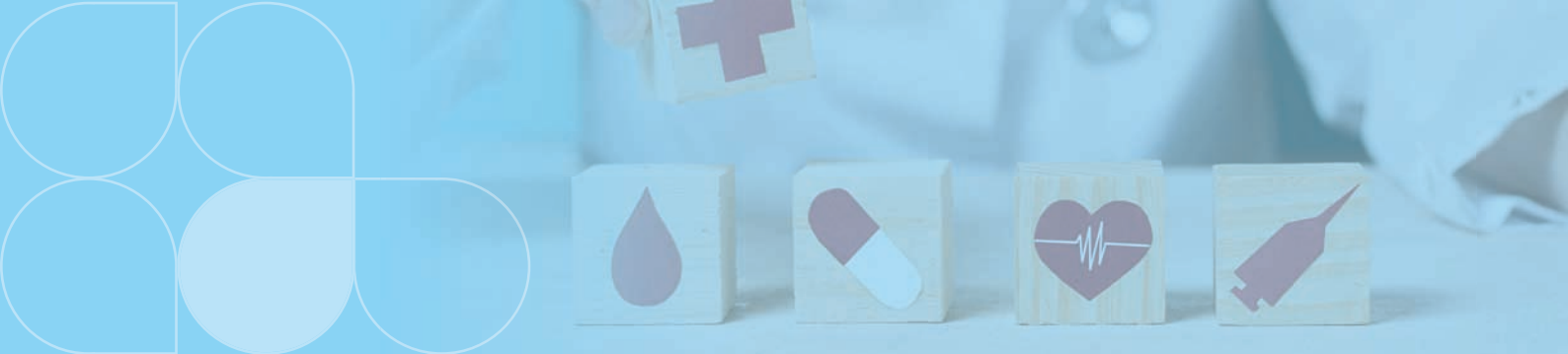
Con incorporación de equipamientos de mayor capacidad y rendimiento se espera poder llevar a cabo, de forma colaborativa entre servicios diversas aproximaciones aplicando diversas tecnologías que permitirán una mejor caracterización de las diferentes enfermedades y con ello una rápida incorporación, de los nuevos biomarcadores que van surgiendo en las que cabe destacar:

- Con equipos de secuenciación de mayor rendimiento incremento en número de pacientes y genes estudiados por patología, adaptándose al creciente número de genes accionables y siguiendo las recomendaciones de la Cartera. Incorporación de nuevas tecnologías para la mejora en el diagnóstico de alteraciones génicas no detectables, fácilmente, por métodos de secuenciación masiva, como la PCR digital o la pirosecuenciación.

- Incremento número de dianas estudiadas mediante biopsia líquida, aplicando técnicas de PCR digital y NGS, en aquellos casos donde existan biomarcadores consolidados permitiendo detectar anomalías no accesibles con métodos tradicionales, monitorizar y predecir recaídas
- Estudios de expresión por transcriptómica de algunos tumores, que se ha visto esencial para una mejor estratificación y orientación clínica. Concretamente la caracterización subtípica de cáncer de mama utilizando tecnología de Nanos-tring, evaluando la expresión o actividad de 50 genes clave en tejido tumoral, permite estimar el riesgo de recurrencia de la enfermedad, y el subtipo biológico intrínseco específicos a cada paciente.

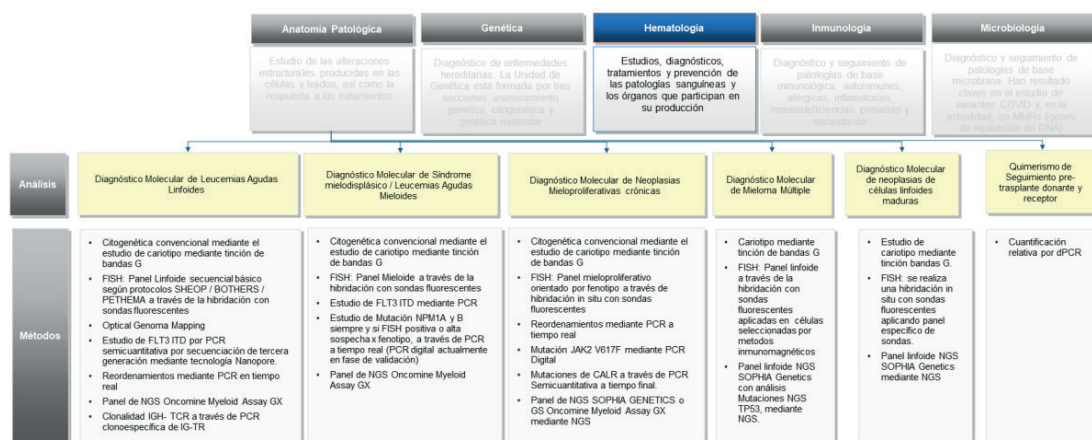
5.2.2 CARACTERIZACIÓN DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS

El análisis de los tumores hematológicos también se aborda de forma multidisciplinar y colaborativa entre patólogos y hematólogos. Como primer paso, en el laboratorio de Hematología de Valdecilla, que centraliza todas las muestras de la región, se establece la indicación de las técnicas citogenéticas y/o moleculares a aplicar y se lleva a cabo la preparación de la muestra. El análisis primario y secundario de la secuenciación se lleva a cabo en el nodo de estudio genómico somático, situado en Anatomía, lo que permite un uso más racional de los recursos. Posteriormente, En el Laboratorio de Hematología, se realiza el análisis terciario y se integran los resultados con resto de información fenotípica específica (técnicas de Citometría de Flujo y Citomorfología), citogenética (cariotipo y FISH con plataformas de captura de imagen automatizadas y con sistemas de interpretación de patrones automatizado) y molecular (PCR) realizado en el laboratorio de hematología y, generando un único informe integrado. Así mismo en Hematología se



lleva a cabo la monitorización de la enfermedad mínima residual, para asegurar el aclaramiento de la enfermedad tras la aplicación de los tratamientos, con técnicas de PCR cuantitativa y digital. Esta información es evaluada en comités multidisciplinares (comité de linfomas) o en las sesiones clínicas para evaluar el mejor abordaje global para cada paciente en cada momento.

En esta unidad también se realizan estudios de monitorización de trasplante hematopoyético, mediante técnica de PCR digital, permitiendo el estado del implante y con ello regular la terapia inmunosupresora.



5.2.2.1. Nuevas propuestas de ampliación de Cartera

Además de incrementar número de marcadores a monitorizar mediante biopsia líquida ya comentado en apartado previo, para una mejor caracterización citogenómica, en Hematología se está implementando la tecnología de **Optical Genome Mapping**. Esta es una tecnología que permite realizar estudios masivos citogenómicos de alto rendimiento, incrementando la detección de anomalías estructurales, no fácilmente detec-

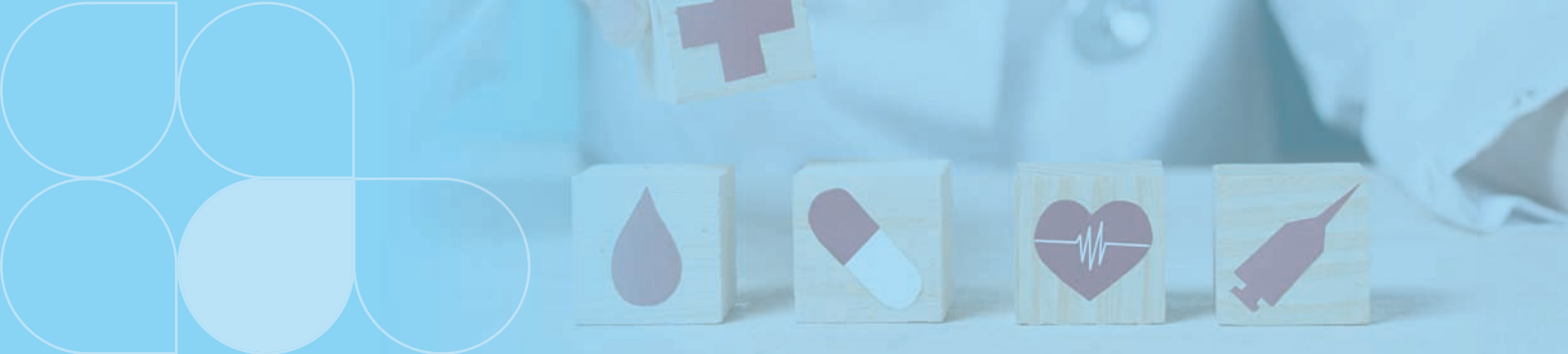
tadas por técnicas tradicionales de NGS o citogenética convencional (arrays, Cariotipo y FISH). Esto permite detectar marcadores accionables que con otras técnicas no se detectarían. En patologías como las leucemias esta tecnología ha resultado disruptiva y de alto beneficio para la caracterización de los tumores. Esta tecnología también dará respuesta a otros nodos, como Anatomía Patológica para el estudio de Sarcomas y a Genética, para detección de aneuploidías y reorganizaciones cromosómicas. Se pretende además valorar paralelamente la aplicación de Secuenciación de Long Reads que analiza secuencias de gran tamaño, para determinar qué estrategia es más eficiente.

También se propone realizar la tipificación de linfomas mediante estudios de transcripción génica usando la firma génica basada en 20 genes que permite determinar el fenotipo de la célula de origen (centro germinal y célula activada) y el subtipo genómico de los linfomas difusos de células B (LBDCG). Esta firma proporciona un valor de puntuación lineal calculada como la suma de los valores de expresión de los genes de la firma comparado con umbrales predefinidos lo que permite determinar el subtipo genómico con implicaciones pronósticas y terapéuticas.

5.2.3. ESTUDIO DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS

La Unidad de Genética constituye un recurso transversal del Servicio Cántabro de Salud para la atención de pacientes con enfermedades hereditarias y para el apoyo diagnóstico a múltiples especialidades médicas, ofreciendo una medicina personalizada y de precisión.

Mediante diferentes técnicas citogenéticas, técnicas clásicas de genética molecular y técnicas de última generación, como la secuenciación masiva, se da servicio a diferentes



disciplinas en las que se ha constatado una base genética heredable, tales como oncología familiar, endocrinología, digestivo, cardiología, pediatría, neurología, inmunología, reumatología, medicina interna, neonatología, enfermedades metabólicas, neumología, oftalmología, dermatología, otorrinolaringología y en la unidad de enfermedades raras. El abordaje es integral y se articula en las siguientes áreas:

5.2.3.1 Secuenciación masiva (NGS).

La NGS permite realizar estudios mediante secuenciación de paneles multigénicos, de exoma completo y de genoma, ajustando la estrategia según la sospecha clínica.

Paneles de genes: se están utilizando en este momento para estudiar casos de cáncer hereditario. Los pacientes oncológicos con sospecha de componente hereditario son derivados a la Unidad de Oncología Familiar de HUMV. En esta consulta se valora si cumplen los requisitos establecidos por el Ministerio de Sanidad y, de ser así, envían a la Unidad de Genética muestra biológica y solicitud de estudio genético. Desde la Unidad de Genética se emite el correspondiente informe.

Exoma completo: se emplea en los pacientes procedentes del resto de especialidades clínicas para el estudio de enfermedades metabólicas hereditarias, displasias esqueléticas, enfermedades endocrinas, así como para el estudio de síndromes genéticos complejos o enfermedades raras sin diagnóstico previo. En estas patologías complejas el análisis del exoma va dirigido a la sintomatología clínica del paciente mediante su codificación en términos HPO (Human Phenotype Ontology).

En patologías con sospecha diagnóstica más dirigida también se utiliza el análisis exoma, por el abaratamiento de la técnica, analizando paneles virtuales.

En muchos casos, especialmente en pacientes pediátricos con trastornos del neurodesarrollo, se emplea la estrategia del análisis del exoma en trío (paciente y progenitores) para incrementar de forma significativa el rendimiento diagnóstico.

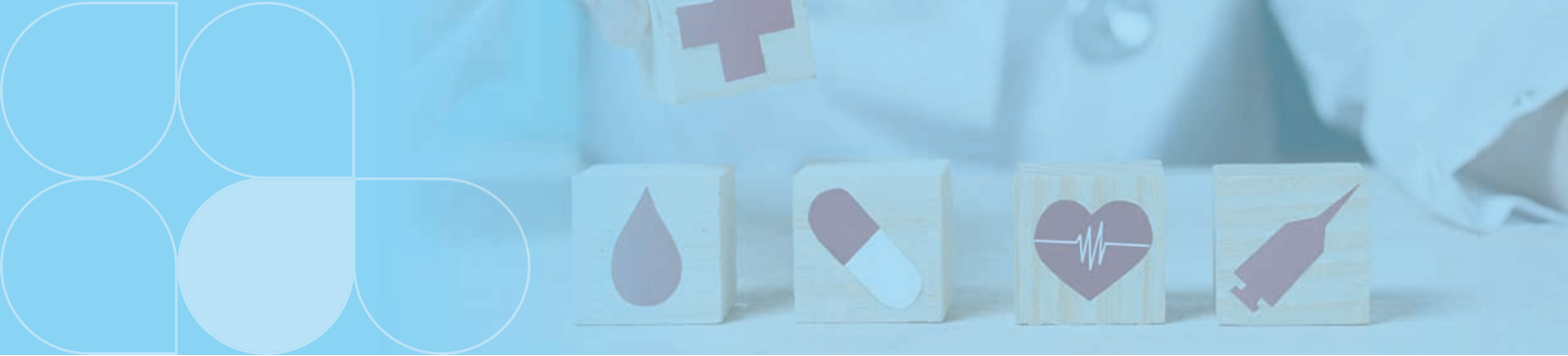
Genoma completo: se emplea dentro de los proyectos de investigación IMPaCT o GENOPED, en pacientes cuidadosamente seleccionados. Permite el análisis integral del genoma para la detección de alteraciones genómicas que no son accesibles por otras técnicas.

El análisis e interpretación de la secuenciación del genoma se realiza en la Unidad de Genética, integrando los resultados en informes clínicos para mejorar la orientación diagnóstica y terapéutica.

5.2.3.2 Consultas de asesoramiento prenatal y postnatal

La Unidad de Genética ofrece consultas específicas de asesoramiento genético, tanto en el periodo prenatal como postnatal.

En el contexto prenatal, la consulta abarca el asesoramiento tanto en los procedimientos prenatales invasivos como no invasivos, facilitando a los pacientes la información pre-test y post-test de las pruebas indicadas.



La indicación de todas las pruebas prenatales invasivas y no invasivas se realiza en el ámbito de esta consulta de asesoramiento.

En el contexto postnatal, principalmente en aquellas parejas y/o pacientes con deseo gestacional, se aborda la interpretación de resultados genéticos, la estimación de riesgo de recurrencia, opciones reproductivas y evaluación de estudios de portadores en las familias.

5.2.3.3 Citogenética

La sección de citogenética desarrolla estudios prenatales y postnatales de las alteraciones numéricas y estructurales de los cromosomas.

- **Cariotipos:** Se emplea esta técnica de estudio en pacientes con sospecha de alteraciones cromosómicas (trisomías, monosomías, triploidías, etc....), alteraciones del neurodesarrollo y en parejas con abortos de repetición y/o estudios de esterilidad.
- **Arrays de CGH:** Aplicable principalmente en pacientes con trastornos del neurodesarrollo, síndromes complejos y en validaciones de CNVs detectadas por NGS.
- **QF-PCR:** Técnica dirigida para la detección rápida y específica de aneuploidías en los cromosomas autosómicos 13, 18 y 21 y cromosomas sexuales.
- **FISH:** Empleada para validaciones de translocaciones recíprocas estructurales equilibradas y desequilibradas.

5.2.3.4 Genética molecular

La sección de genética molecular se centra en el análisis de variantes patogénicas mediante diferentes metodologías, excluyendo en este apartado la secuenciación masiva ya mencionada.

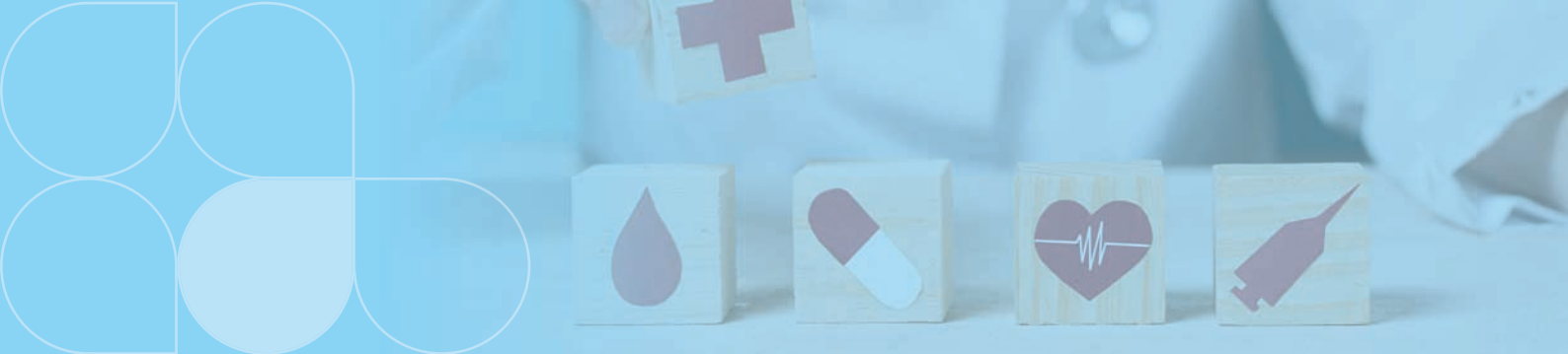
Se emplean técnicas clásicas, como PCR, electroforesis capilar, secuenciación Sanger, MLPA, análisis de fragmentos, detección de expansiones de tripletes o PCR digital para la validación de variantes detectadas por NGS, realizar estudios familiares dirigidos o para el diagnóstico de enfermedades hereditarias como Hemocromatosis, Fibrosis quística, patologías relacionadas con el gen FMR1 (Síndrome de X-frágil, Fallo ovárico prematuro, Síndrome temblor ataxia), Ataxias espinocerebelosas, Ataxia de Friedrich, Corea de Huntington, ELA, Distrofia Miotónica tipo I y Alfa triptasemia.

5.2.3.5 Farmacogenética

La farmacogenética representa un área en expansión dentro de la medicina personalizada y constituye ya parte de la cartera de servicios recomendada por el Ministerio de Sanidad.

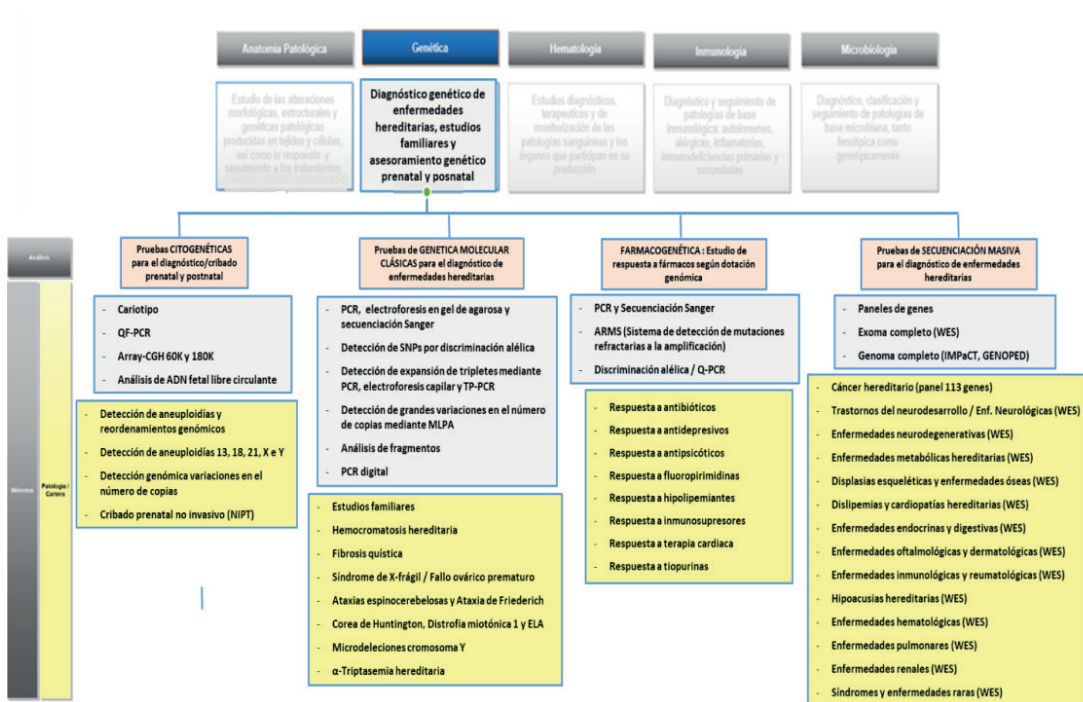
Se realizan estudios de polimorfismos genéticos con impacto clínico en la respuesta a fármacos, tanto en la farmacocinética como en la farmacodinamia.

Entre los estudios ya implementados se encuentra, por ejemplo, el análisis del gen DPYD, esencial para prevenir toxicidades graves asociadas al uso de fluoropirimidinas como agente quimioterápico.



La cartera se está ampliando progresivamente a otros biomarcadores farmacogenéticos asociados a nuevas terapias dirigidas, lo que permitirá una mejor selección de tratamiento y la reducción de reacciones adversas.

El desarrollo de este campo, junto con la integración de los resultados en la historia clínica y la colaboración estrecha con el servicio de Farmacología Clínica, contribuye de manera decisiva a una medicina más segura, eficiente y personalizada.



5.2.3.6 Propuesta de ampliación de la Cartera de Servicios de la Unidad de Genética

La evolución de las tecnologías genómicas y las necesidades clínicas crecientes hacen necesario reforzar y ampliar la cartera de servicios de la Unidad de Genética, con espe-

cial atención a técnicas de tercera generación y a nuevas líneas asistenciales de alto impacto. Entre las propuestas prioritarias destacan:

- **Incorporación de tecnologías de Long-Read Sequencing (LRS)**

Las plataformas de secuenciación de lectura larga (Oxford Nanopore, PacBio) permiten detectar variantes estructurales complejas, reordenamientos cromosómicos, expansiones repetitivas y regiones de difícil acceso para la secuenciación corta.

Aplicaciones clínicas: diagnóstico de distrofias musculares, ataxias, epilepsias genéticas y enfermedades raras con sospecha de alteraciones complejas.

Beneficios: mayor resolución en la caracterización del genoma, detección de variantes previamente inaccesibles y reducción de estudios complementarios.

- **Unidad de Estudios Funcionales para Variantes de Significado Incierto (VUS)**

La interpretación de VUS constituye un reto clínico creciente. En este momento, la Unidad de Genética lleva a cabo estudios funcionales de VUS de splicing identificadas durante los análisis genómicos. Por ello, se propone crear una unidad específica dedicada al desarrollo de ensayos funcionales (minigenes, cultivos celulares, expresión de RNA/proteínas) que permitan caracterizar el impacto de otro tipo de variantes.

Objetivo: reducir la incertidumbre diagnóstica, el número de estudios no concluyentes, proporcionar evidencia clínica sólida y optimizar las recomendaciones de asesoramiento genético.

Integración: colaboración estrecha con servicios clínicos y con plataformas de investigación para acelerar la traslación a la práctica asistencial.



Uso asistencial de genomas completos en trío (paciente y progenitores) en pediatría y casos sin diagnóstico

El análisis conjunto de los genomas de paciente y progenitores se consolida como estándar en pediatría y enfermedades raras.

Ventajas: mejora el rendimiento diagnóstico en cohortes seleccionadas, permite descartar variantes heredadas benignas y priorizar mutaciones de novo.

Casos diana: neonatos, pacientes pediátricos con síndromes complejos, familias sin diagnóstico tras múltiples estudios previos.

Expansión de la cartera de farmacogenética.

Además del análisis de polimorfismos clásicos (ej. CYP2C9, CYP3A5), se propone la incorporación de paneles de farmacogenómica ampliados que incluyan variantes de relevancia clínica en oncología, psiquiatría, cardiología y medicina interna.

Meta: anticipar reacciones adversas, optimizar dosis y selección de fármacos, y dar cumplimiento a las nuevas incorporaciones de la cartera común de servicios del Ministerio.

La tendencia actual, según la sociedad española de farmacología y farmacogenómica (SEFF), es avanzar hacia un perfil farmacogenómico único para cada paciente, de manera que se evite someter al mismo individuo a repetidos análisis, según el fármaco que se vaya a utilizar cada vez (con un perfil completo único estaría analizada e informada su respuesta a diversos fármacos).

Creación de un comité multidisciplinar de integración clínica y bioinformática.

El incremento en la complejidad de los datos derivados de secuenciación masiva requiere una estructura organizativa estable que permita correlacionar fenotipo-genotipo, priorizar variantes y generar informes integrados de alta calidad.

5.2.4. ESTUDIOS GENÓMICOS EN MICROBIOLOGÍA

En esta área se llevan a cabo estudios moleculares de identificación de microorganismos mediante técnicas de PCR y secuenciación sanger. Complementariamente para una mejor caracterización de ciertos microorganismos llevan a cabo secuenciación masiva de un gran número de microorganismos, llegando en algunos casos al abordaje meta-genómico, que permite detectar modificaciones que no afectan a la secuencia pero que repercuten directamente en la regulación y en la expresión del genoma:

- Secuenciación genoma completo bacteriano.
- Secuenciación genoma completo SARS-CoV-2.
- Secuenciación genoma completo virus de la Gripe.
- Secuenciación genoma completo Virus Respiratorio Sincitial.
- Secuenciación genoma completo virus de la Hepatitis B.
- Metagenómica por amplificación y secuenciación del 16S rRNA.

Con la mejora en las capacidades de secuenciación, se espera poder incorporar en breve: Secuenciación genoma completo VIH.

- Secuenciación genoma completo virus de la Hepatitis C
- Secuenciación genoma completo virus de la Hepatitis D
- Detección de resistencias en Citomegalovirus por secuenciación masiva.
- Secuenciación genoma completo fúngico.



5.2.4.1. Propuesta de ampliación de Cartera

Las técnicas de secuenciación permiten también la caracterización de cepas multirresistentes. La detección de éstas ha sido resaltada como esencial para permitir una mejor gestión de los antibióticos a nivel hospitalario enlazando con la iniciativa del ministerio del PRAN y RedLabRA, en el que este laboratorio participa de forma muy activa, colaborando en la normalización semántica

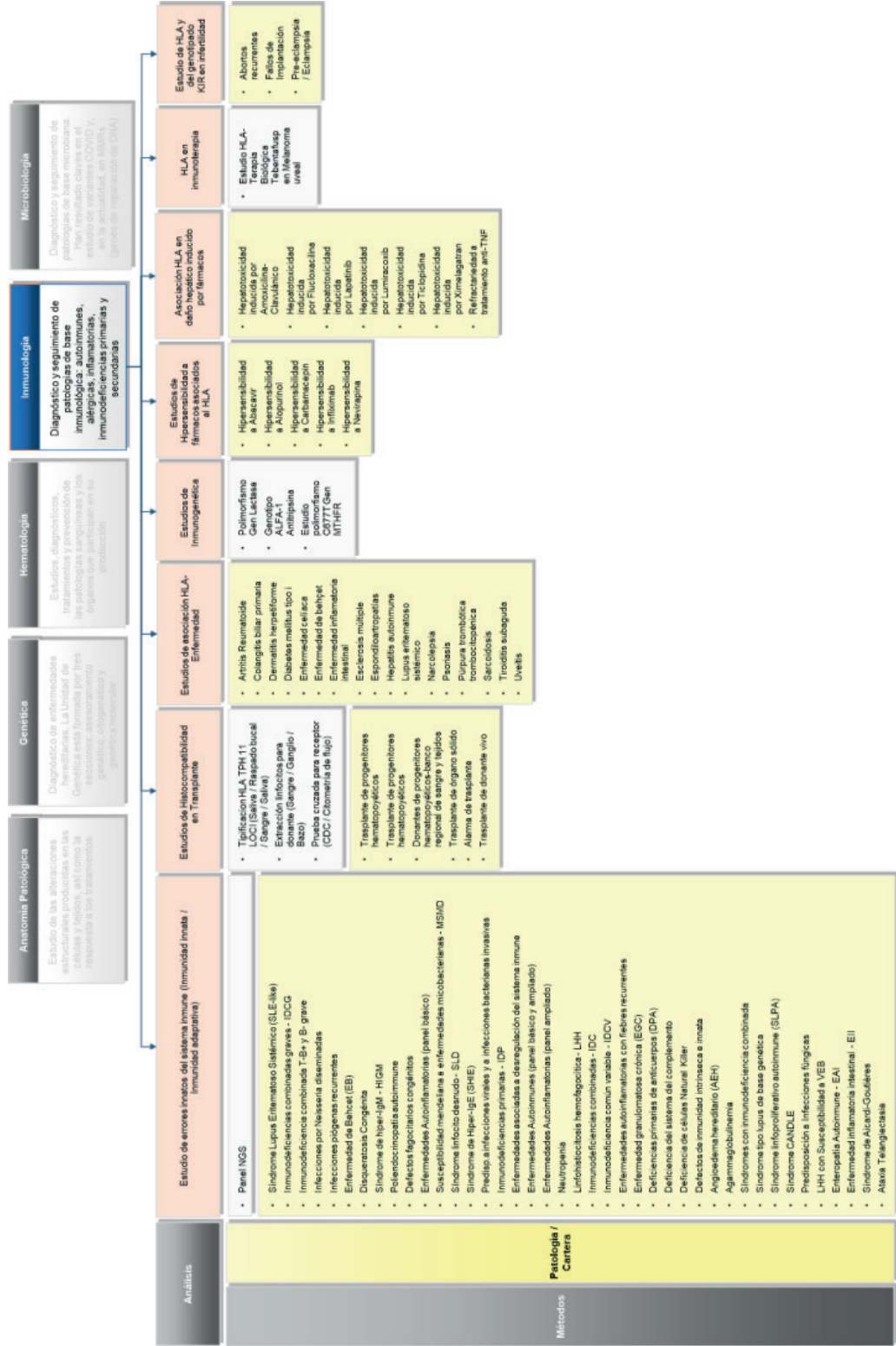
5.2.5. ESTUDIO DE CARACTERIZACIÓN DE ENFERMEDADES DE BASE INMUNOLÓGICAS

En el laboratorio de Inmunología se realiza el diagnóstico y el seguimiento de patologías de base inmunológica, pudiéndose agrupar en:

- Estudio de errores innatos del Sistema Inmune (Inmunidad Innata/Adaptativa). Realizan además un abordaje integrativo, y consejo clínico en consulta
- Estudio de Histocompatibilidad en trasplante, esencial para la correcta selección del donante
- Estudios de asociación en HLA y enfermedad: Tanto en hipersensibilidad a fármacos, dentro del abordaje de la inmunoterapia o en estudio de la infertilidad, mediante el genotipado Kir.

5.2.5.1. Propuesta de ampliación de Cartera

Para aumentar la duración del trasplante renal es fundamental disponer de herramientas de precisión que permitan individualizar el tratamiento inmunosupresor idóneo para cada paciente. Aproximadamente un 15-20% de los trasplantados renales desarrolla un rechazo mediado por anticuerpos que va a precisar tratamientos que pueden aumentar



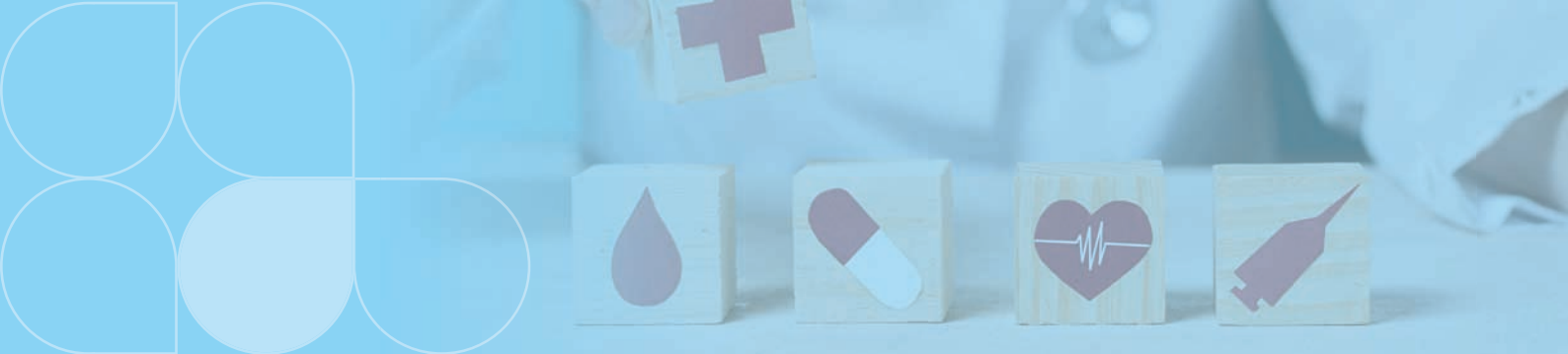


la comorbilidad del paciente, prolongar la estancia hospitalaria y que son caros (rituximab, eculizumab, plasmaferesis). Una de estas terapias, las inmunoglobulinas intravenosas, incluso es de difícil obtención y hay escasez mundial. La situación ideal sería poder asegurar lo máximo posible el diagnóstico de si el paciente tiene o no rechazo mediado por anticuerpos, pero este diagnóstico se basa en una suma de criterios histológicos definidos en la conferencia internacional de Banff, en la que se pueden definir situaciones como “probable rechazo agudo mediado por anticuerpos” que obligan a usar estos tratamientos, aunque no fueran necesarios o a no usarlos, aunque hubieran podido ser útiles. Aunque no se ha podido utilizar en nuestro medio, en la propia conferencia de Banff en 2013 se incluyó la expresión de determinadas moléculas de RNA para poder asegurar o descartar este diagnóstico, lo que podría evitar tratamientos peligrosos o indicarlos de forma más adecuada. El uso de la tecnología nCounter nos permitiría asegurar o descartar la presencia del rechazo mediado por Ac en las biopsias del trasplante renal e indicar mejor las terapias y el tipo de seguimiento del paciente

El uso de estudio de Inmunodeficiencias mediante estudios de expresión transcriptómica mediante nCounter permitirá realizar un diagnóstico de los genes que se expresan en nuestros pacientes con enfermedades inmunomediadas, principalmente, aquellos con errores innatos de la inmunidad (inmunodeficiencias primarias y enfermedades inflamatorias), para poder tratar de manera personalizada a los mismos, evitando múltiples efectos iatrogénicos y ahorrando costes de tratamientos innecesarios. Este panel analiza la expresión génica multiplex de 500 genes de inmunología general. El panel de inmunología nCounter incluye clases principales de citoquinas y sus receptores, enzimas con familias génicas específicas como los principales ligandos y receptores de quimiocinas, interferones y sus receptores, la superfamilia de receptores de TNF y los genes de la familia KIR.

5.2.6. RESUMEN DE LA AMPLIACIÓN DE CARTERA DE SERVICIOS ATEN- DIENDO A SU APLICACIÓN Y METODOLOGÍA

Recomendaciones	Metodología	Aplicación	Mejoras esperadas	Casos
Mayor coordinación entre servicios, certificación ISO 1519 unificación gestión de la información	Estudios de Expresión (Transcriptómica mediante nCounter)	Panel de rechazo trasplante (renal, etc)	El uso de la tecnología nCounter nos permitirá asegurar o descartar la presencia de rechazo mediado por AC enemas Dopisias del trasplante renal e indicar mejor las terapias y el tipo de seguimiento del paciente	
		Tipificación de Linfomas	Una firma génica basada en 20 genes que permite determinar el fenotipo de la célula de origen (centro germinal y célula activada) y el subtipo genómico de los linfomas difusos de células B (LBDCG). Esta firma proporciona un valor de puntuación lineal calculada como la suma de los valores de expresión de los genes de la firma comparado con umbrales predefinidos lo que permite determinar el subtipo genómico con implicaciones pronósticas y terapéuticas.	
		Subtipos de Tumor de Mama	Estudio de firma génica basado en la expresión o activación de 50 genes clave en tejido tumoral, permitiendo estimar el riesgo de recurrencia de la enfermedad, y el subtipo biológico intrínseco específicos a cada paciente.	
		Estudio de Inmunodeficiencias	Estudio panel de 500 genes de inmunología genera incluye clases principales de citoquinas y sus receptores, enzimas con familias génicas específicas como los principales ligandos y receptores de quimiocinas, interferones y sus receptores, la superfamilia de receptores de TNF y los genes de la familia KIR. También se incluyen 84 genes relacionados con la respuesta inmune antitumoral. que permitirá realizar un diagnóstico de los genes que se expresan en nuestros pacientes con enfermedades inmunomediadas, principalmente, aquellos con errores innatos de la inmunidad (inmunodeficiencias primarias y enfermedades inflamatorias), para poder tratar de manera personalizada a los mismos, evitando múltiples efectos iatrogénicos y ahorrando costes de tratamientos innecesarios.	
		Estudio de variantes en Tumores sólidos	Incremento número de casos analizados 900 frente a los 400 actuales con un mayor número de genes con MSI, TMB y HRD Reordenamientos en Sarcomas con NGS 4ª generación	900 60
		Estudio de variantes en Neoplasias Hematológicas	Biopsia Líquida para detección de biomarcadores en cáncer de mama y Próstata Incremento número de casos analizados 600 frente a los 300 actuales con un mayor número de genes, valorando panel único linfoides mieloides, dado que comparten muchos marcadores Caracterización de reordenamientos en Neoplasias mieloides con NGS 4ª generación Seguimiento de clonalidad por NGS	600 600 200
		Estudio de resistencias diferentes microorganismos	Aumentar número de marcadores, casos y estudios analizados	
		Estudio de variantes prenatal no invasivo ultradeep sequencing	Ampliación del número de casos analizados y de SNPs estudiados	200
		Estudio de exoma	Realización por técnicas de alta capacidad de cribado prenatal in house	460
		Hereditarias con análisis virtual de genes por dominios (Enfermedades neurodegenerativas, etc)	Permitirá, un único análisis de secuenciación por paciente, con análisis virtual de genes de interés según la enfermedad a estudio y realización in house de estudios actualmente externalizados. Se incluye cáncer hereditario, SNPs farmacogenómicos, etc, analizados con módulos específicos de Software	800
Estudio de Genoma con análisis virtual de genes por dominios (Enfermedades neurodegenerativas, etc)	Para casos no concluyentes del estudio del exoma			
PCR digital	Monitorización de marcadores de forma no	Biopsia Líquida para cáncer de mama y Próstata Seguimiento de Enfermedad Mínima residual en Hematología	200 1500	
Optical Genome Mapping	Caracterización de Aneuploidias y reorganizaciones genómicas	Neoplasias Hematológicas. En diversas patologías esta metodología ha permitido detección de alteraciones en un único estudio no detectadas con técnicas convencionales, permitiendo una mejor estratificación diagnóstica, pronóstica y terapéutica	240	



5.3. EQUIPAMIENTO PARA ESTUDIO GENÓMICO

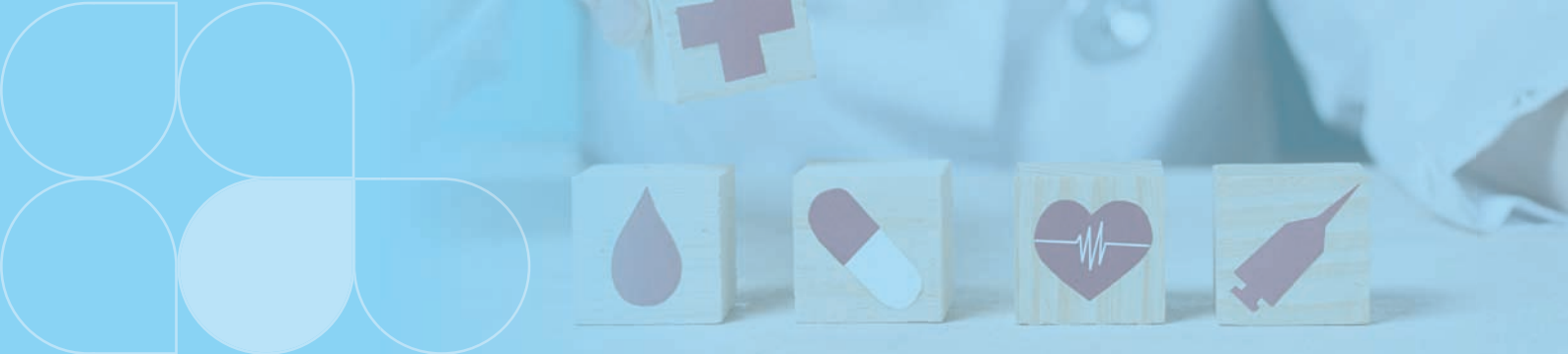
5.3.1. DOTACIÓN ACTUAL

Todos los recursos están centralizados en el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, centro de referencia que da respuesta a toda la comunidad de Cantabria. Así mismo todos los nodos esta físicamente próximos lo que favorece la compartición de recursos. Los dispositivos, están ubicados en las unidades donde más uso asistencial tienen:

- La unidad de Genómica situado entre los laboratorios de Anatomía Patológica y Genética dispone de dos secuenciadores masivos de bajo rendimiento. Existen varios modelos basados en diferentes químicas de análisis (Tabla 2), lo que ha permitido adaptarse a las necesidades en tiempo de respuesta y a las soluciones existentes validadas para las diferentes patologías. Muchos de los analizadores están en régimen de consumo de reactivos, lo que como ventaja a permitido el mantenimiento de los equipos y la renovación tecnológica, pero, por el contrario, limita las posibilidades de utilizar reactivos más competitivos o más completos de diferentes proveedores, cada vez más diversificado, conforme va aumentando el conocimiento.
- Estas plataformas son compartidas por varios servicios, lo que permite una gestión más eficiente. Esta unidad dispone además de varios equipos preanalíticos que permiten la automatización pre-analítica de algunos de los estudios.
- Los laboratorios de Hematología y Genética, disponen de áreas de cultivo celular primario, que permiten la preparación preanalítica necesaria para los estudios citogenómicos.
- El laboratorio de Hematología, en el área de citogenética, dispone de microscopio robotizado para captura en campo claro y fluorescente, con cargador automático

y con gestión integral de las imágenes digitalizadas y con softwares que permiten reconocimientos automáticos de patrones tanto para estudios citogenéticos de cariotipo y FISH. Este microscopio es compartido con la unidad de genética. El laboratorio de Anatomía Patológica dispone de otro microscopio en que realizan estudio de FISH de tumores sólidos. Ambos pueden servir de back-up en caso de avería.

- Se dispone en la actualidad de diversos equipos de PCR digital entre los laboratorios de Hematología y Anatomía Patológica, tecnología disruptiva en la cuantificación de secuencias genéticas, muy relevante en casos en los que se requiere una alta linealidad, reproducibilidad, especificidad y sensibilidad, como son en la monitorización de la respuesta de un paciente con un tumor a determinados fármacos, o en la detección de anomalías genómicas, en pacientes en los que las muestras tumorales son de difícil acceso. Existen varias alternativas que se están testando. Estos se utilizan para el estudio de quimerismo y monitorización de enfermedad mínima residual, pudiendo detectar precozmente recaídas o falta de respuesta en diversas patologías, así como estudios de quimerismo, para analizar el prendimiento del trasplante alogénico. Ninguno es propiedad del hospital, todos están cedidos por consumo.
- Existen además otros secuenciadores clásicos, tipo Sanger y otros de nueva generación de menor tamaño, pero de uso frecuente en los laboratorios de inmunología, anatomía patológica y de Genética.



Infraestructura tras incorporación de Nuevos equipamientos y reorganización						
Interno/Externo	Tipo tecnología	Nombre	Regimen	N equipos	Svicio usuario	Aplicación
	PCR cuantitativa a tiempo final	FAST 7500	adquiridos	2	Hematología	monitorización de EMR
Estudios realizados internamente	PCR digital	PCR digital Thermophiser	Demo	1	AP/Hemato	monitorización de EMR y Biopsia liquida
		PCR digital QIAquity	Demo	1	AP/Hemato	
		PCR digital Biorad	Semiadquirido	1	AP/Hemato	Quimerismo Trasplante
	Electroforesis capilar/Sanger	3500 Genetic Analyzers	Propiedad	1	AP	Tumores solidos
		SeqStudio Analyzers (Sanger)	Cesión	1	Genetica	Verificacion variantes/estudios familias
	NGS 3ª Generación	MISeq™ System (Illumina)	Propiedad	2	AP/Hemato	Neoplasias Linfoides (panel
					Genetica	Farmacogenetica
		GeneXus (Thermophiser)	Cesión	1	AP/Hemato	Solidos
						Lecuemias Mieloides
		Ion GeneStudio™ S5 System (Thermophiser)	1 Cesión/1 Propiedad	2	AP	HRD/BRCA
						Cancer Hereditario (panel de xxx
	NGS 4ª Generación	NextSeq 1000 (Illumina)	Cesión		Genetica	Exomas
NeoSeq		Cesión	2	Histocompatibilidad	Estudios de HLA	
Externalizaciones	Cribado prenatal Nimgenetics	Externalización		Genetica	Cribado prenatal	
	Estudios genomicos	externalizados		Genetica	enfermedades hereditarias	
Estudios realizados internamente	CITOGENETICA	Microscopio ZEISS de fluorescencia (Para estudio de FISH) + campo claro (para estudio de cariotipo convencional)	Cesión	1	Hematología	Caracterización de alteraciones genomicas de gran tamaño en Neoplasias hematologicas
					Genetica	Estudio sprenatales y postnatales para descartar enfermedades hereditarias
	Microscopia FISH Leica	?	1	AP	caracterización citogenética para detección de aneuploidias y reordenamientos (FISH Tumores sólidos)	
	Saphyr Bionano	Cesión (pendiente de concurso)	1	Hematología	Estudios citogenomicos en pacientes con neoplaisa hematologicas, incrementando la sensibilidad con respecto a tencias convencionales	
					Sarcomas	
	Arrays Angilent	Cesión	1	Genetica	Deteccion de anomalias citogenomicas prenatales y postnatales	
					Detección de aneuploidias (Cribado prenatal y estudios post natales)	

5.4. AMPLIACIÓN PROPUESTA DE EQUIPAMIENTOS Y SU APLICACIÓN

Para poder llevar a cabo la ampliación de cartera referida en el apartado anterior es precisa se planifica una inversión en infraestructura, adquiriendo en propiedad equipos de estudios de expresión génica que permitan detección de biomarcadores en diferentes tipos de enfermedades tumorales y de secuenciación de altas prestaciones que permita realizar un mayor número de estudios de paneles, exomas o genoma para incrementar el número y tipo de prestaciones en línea con lo mencionado en apartados previos, minimizando la necesidad de externalizar estudios, ya que esto revierte en peores tiempos de respuesta y una integración de la información más compleja.

Toda la infraestructura se prevé que sea de uso compartido entre los diferentes nodos que componen la Plataforma de Genómica de Cantabria y estarán ubicados de forma centralizada para ser gestionados por personal altamente cualificado; algunos equipos de prestación menor podrán estar ubicados en zonas de uso de alta demanda para evitar tránsitos innecesarios de las muestras.

La información obtenida será almacenada en un espacio corporativo dedicado al almacenamiento de datos genómicos, con las prestaciones requeridas para gestión de estos.

5.4.1. ADQUISICIÓN DE EQUIPAMIENTO PARA SECUENCIACIÓN DE ALTO RENDIMIENTO

Se propone adquirir un equipo de secuenciación de nueva generación (NGS) de media/alta capacidad y probada eficiencia. Debe ser capaz de trabajar con matrices con rendimiento personalizable, lo que permite que tanto los laboratorios pequeños como los grandes puedan escalar para satisfacer sus necesidades. Como instrumento debe tener



la mayor innovación en los procesos químicos, compatibilidad con una lista cada vez más amplia de opciones de preparación de librerías e informática integrada para realizar análisis secundarios rápidos. Una gama de tipos de celdas de flujo y kits que permitan satisfacer una variedad de necesidades de lotes y productividad de los clientes, desde la secuenciación de ARN en bruto (RNA-Seq) hasta la secuenciación de 16S y la metagenómica indiscriminada. Su flujo de trabajo rápido desde la obtención del ADN a los resultados debe permitir secuenciar con rapidez los exomas, los paneles selectivos y los transcriptomas en un único experimento, todo ello con la flexibilidad de cambiar a una secuenciación de bajo o alto rendimiento si así se necesita.

5.4.2. ADQUISICIÓN DE EQUIPAMIENTO PARA ANÁLISIS DE EXPRESIÓN DE MRNA

Se requiere la adquisición de una plataforma de análisis para transcriptómica, capaz de proporcionar una solución para estudios de expresión multiplexada de hasta 800 dianas de mRNA a la vez. Esta técnica deberá ofrecer datos precisos de los niveles de expresión en numerosos tipos de muestra (sangre, tejido, etc.), y sin conversión de RNA a cDNA, ni amplificación que "altere" el resultado. Además, debe ser una plataforma de fácil uso, con bajos tiempos de preparación manual y con flujos automatizado, proporcionando con alta reproducibilidad y eficiencia.

Los resultados deben ser fácilmente interpretables y ser obtenidos en 24h, listos para su uso en publicaciones y que presenten indicadores para evaluar rendimiento de infraestructura incluida.

5.4.3. PROPUESTA DE INDICADORES DE CUMPLIMIENTO DE LOS OBJETIVOS DEL PROYECTO

Para poder monitorizar y evaluar el impacto de la adquisición de dichos equipos, en términos de eficacia y coste eficiencia, se considera necesario establecer una serie de

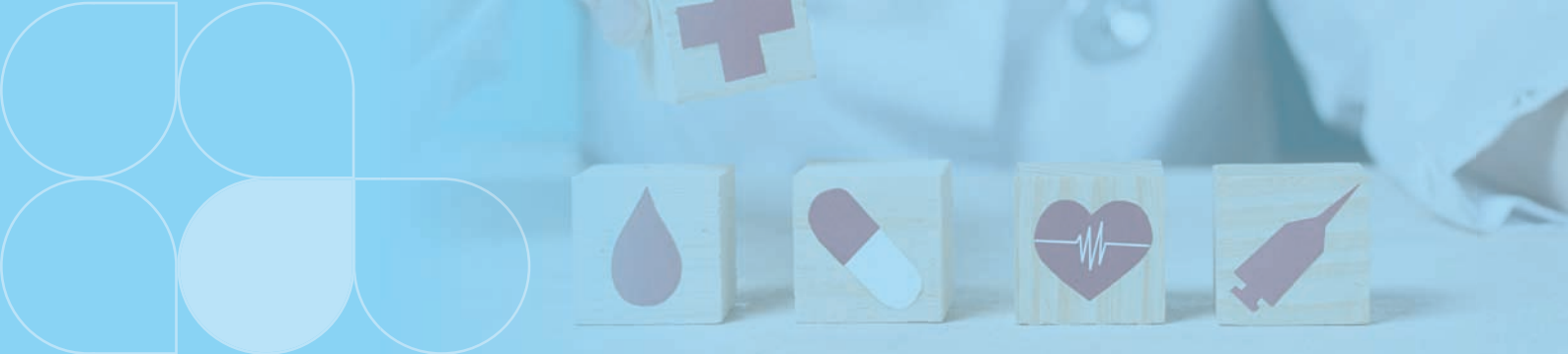
indicadores específicos en este capítulo que posteriormente se replican en el seguimiento general de la Estrategia de forma más general.

5.4.3.1. Indicadores para proyecto NGS (revisión trimestral)

- Porcentaje de bibliotecas generadas correctamente a partir del ADN/ARN.
Objetivo: Alcanzar un 95-100% de éxito.
- Medición de la calidad de las lecturas generadas.
Lograr un 90% de lecturas con Q30 o superior.
- Porcentaje de variantes validadas mediante métodos independientes.
Validar al menos el 95% de las variantes identificadas. Consistencia de Resultados entre Replicas

5.4.3.2. Indicadores para proyecto de análisis de expresión DE mRNA

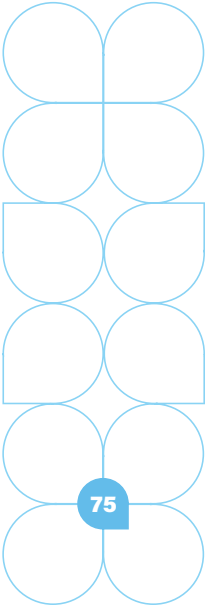
- Porcentaje de bibliotecas de cDNA generadas correctamente a partir del mRNA.
Objetivo Alcanzar un 95-100% de éxito.
- Medición de la calidad de las lecturas generadas.
Objetivo: Lograr un 90% de lecturas con Q30 o superior.
- Porcentaje de genes diferencialmente expresados validados mediante qPCR.
Objetivo: Validar al menos el 95% de los genes identificados.
- Medición de la consistencia de resultados obtenidos en réplicas técnicas y biológicas.
Objetivo: Mantener una alta consistencia (>90%).



Nombre	Ubicación	N equipos	Aplicación	N Estudios anuales	Inversión (precio sin IVA)
Equipo nCounter Nansotring	Laboratorio de Patología Molecular	1	Panel de rechazo trasplante (renal, etc.)	200	170.000 €
			Tipificación de Linfomas	300	
			Tipificación sólida de tumores sólidos	400	
secuenciador Masivo de media/alta capacidad	Unidad de Secuenciación Masiva Unidad	1	Neoplasias Linfoides Diagnóstico, hipermutación y Clonalidad	600	300.000 €
			Leucemias Mieloides panel ampliado	600	
			Tumores Sólidos Panel grande con estudio MSI, TMB, HRD dirigido por patologías	900	
			Biopsia líquida en mama y pulmón	250	
			HRD/BRCA	100	
			Exomas enfermedades hereditarias con análisis virtual de genes de interés	600	

			Genomas enfermedades hereditarias raras	200
			Farmacogenética (panel de 200 SNPs)	400
			Paneles de Genes de patologías hereditarias	1600
			Cribado prenatal	450
			Estudio de multirresistencia s microbianas	

Tabla 3: Nueva infraestructura genómica y sus aplicaciones





06

Proceso Genómico: Situación actual y propuesta en sistemas de información

Proceso Genómico: Situación actual y propuesta en sistemas de información

Para poder realizar un uso racional de los recursos, disponer de trazabilidad completa y poder disponer de toda la información integrada, es esencial digitalizar todo el proceso analítico genómico. Uno de los grandes retos, es que esta digitalización sea coordinada, unificada, segura estandarizada y con plena trazabilidad de todo el proceso analítico genómico. Este proceso analítico es diferente en función de las diferentes ómicas, y presenta retos adicionales frente a otras áreas analíticas:

- Orientación fenotípica de las anomalías. EL estudio genético debe ir orientado al fenotipo de estudio, dado que una misma alteración en diferentes cánceres puede tener implicaciones y tratamientos diferentes. Por ello la integración del motivo de solicitud es crucial.
- Preparación preanalítica compleja y en general manual: se están incorporando nuevas metodologías que permiten la automatización y es objetivo del SCS ir incorporándolas para mejorar en eficiencia y trazabilidad.
- Frecuentemente acumulación de muestras para que el estudio sea coste eficiente.
- Elevada necesidad de espacio de almacenamiento de datos dada la gran volumetría de datos generada, que supera a los obtenidos en patología o imagen digital por muestra, especialmente si aplicamos estudios de exoma o genoma
- Elevada necesidad de Computo para poder analizar los resultados
- Datos especialmente sensibles por implicación clínico asistencial que tienen.
- Presentan normativas específicas y en casos en los que existe heredabilidad, se precisa de un consejo genético adecuado



6.1. GESTIÓN DE PROCESOS ÓMICOS ACTUALES

De manera simplificada el análisis genómico con aplicación clínica puede representarse simplificada mediante la siguiente secuencia teórica, que describiremos posteriormente en base al origen de la muestra por laboratorios:



Fuente: Elaboración propia.

La solicitud, e integración inicial de datos del paciente y toma de muestras, se gestiona de forma unificada en el Sistema de información unificado de Laboratorios de Cantabria (LISCAN, que dispone de dos aplicaciones: una para multi-laboratorios incluida, Genética, Hematología, Farmacología, Microbiología, Análisis Clínicos) y otro para Anatomía patológica. Estos dos están comunicados a nivel de la extracción de muestra y ambos están integrados con el gestor corporativo y con la historia clínica electrónica según estándar HL7. Es en la parte del análisis genético/cito genómico propiamente dicho, donde se realiza transcripción manual de datos manual en muchos casos, y/o se requieren de diferentes aplicaciones no comunicadas, provocando generación de Silos de información, que impiden una visión unificada del paciente, además de que plantea problemas de trazabilidad

Dentro del análisis propiamente dicho, se diferencian tres tipos de análisis: primario, secundario y terciario, que es diferente según las modalidades ómicas.

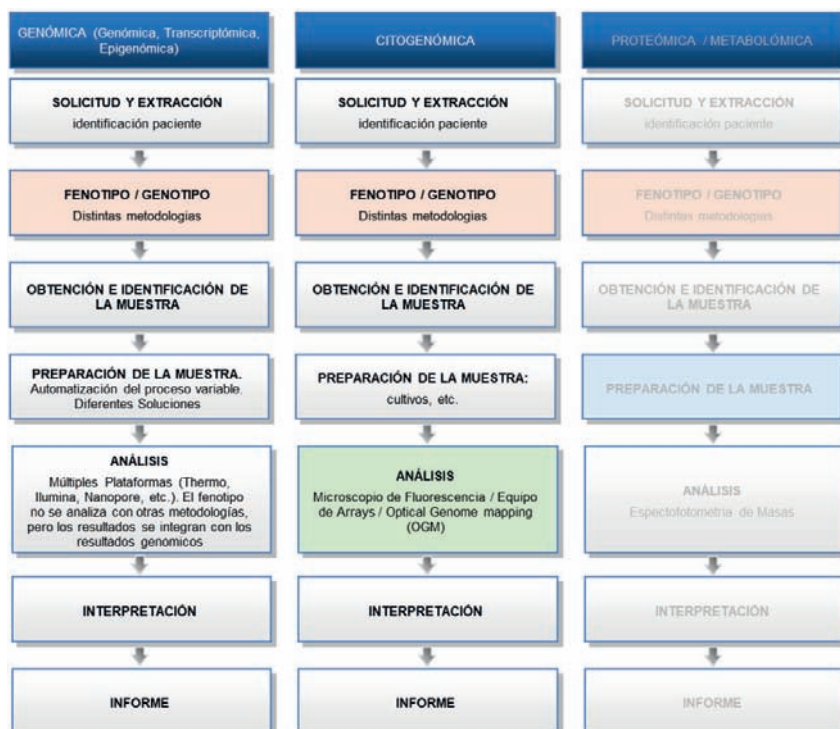
El Análisis Primario incorpora todas las actividades necesarias para la generación de los datos que serán objeto del análisis, de manera simplificada la preparación de la muestra en laboratorio de origen, el proceso de secuenciación y la obtención de los datos sin procesar, también conocidos como datos crudos.

Posteriormente, el Análisis Secundario incorpora todas las actividades necesarias para el procesamiento de los datos sin procesar obtenidos en la fase anterior, básicamente la realización de los necesarios controles de calidad, el alineamiento y el ensamblaje del genoma. El objetivo principal del análisis secundario es ensamblar todas las secuencias cortas de ADN (también llamadas lecturas) para interpretar los datos de la secuencia. Antes de este reensamblaje, las lecturas en bruto suelen evaluarse y filtrarse en cuanto a su calidad para obtener los mejores resultados.



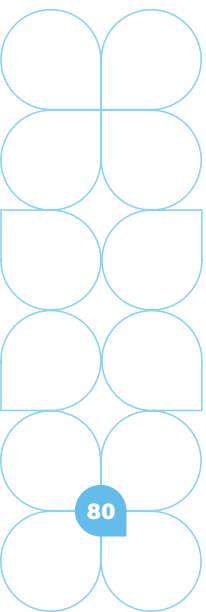
El Análisis Terciario recoge todas las actividades necesarias para realizar la identificación y el análisis de las variantes. El análisis terciario es necesario para comprender y dar sentido al resultado de la secuenciación. Incluye la identificación de variantes y el análisis propiamente dicho (por ejemplo, el perfil de SNP - polimorfismo puntual o de un solo nucleótido, variación en la secuencia de ADN que afecta a una sola base de una secuencia del genoma -, el estudio de asociación de todo el genoma, la búsqueda de anomalías cromosómicas y otros). La identificación de variantes es el proceso de determinar con precisión las variaciones (o diferencias) entre una muestra y el genoma de referencia. Una vez identificadas las variaciones presentes en la muestra, se puede intentar comprender el impacto biológico de estas variaciones.

Finalmente se realizaría el uso del análisis de variantes, que puede ser múltiple. Puede tratarse de una investigación farmacológica, un ensayo o como es el caso mostrado en el gráfico y principal objetivo de la estrategia cántabra, la aplicación clínica. En este caso,



2

Procesos de actuaciones ómicas (actual cartera de Servicios. Proteómica / Metabolómica en fase de estudio, no forma parte de la cartera actual)



las principales actividades son el tratamiento de patologías mendelianas (único gen), de patologías complejas o de portadores (variantes alélicas), aquellas con mutaciones que alteran la función normal del gen y dan lugar a un fenotipo anormal, en el sentido de desconocido.

Esas fases son diferentes en función a tipo de análisis y el método empleado. Actualmente el SCS diferencia 3 grandes procesos para llevar a cabo las actuaciones de su Cartera de Servicios en materia Ómica: Genómica y Citogenómica. La Proteómica / Metabolómica se encuentra en fase de estudio, pero no es una realidad en la actual cartera de servicios (Anexos II y III).

6.2. ÁREAS DE MEJORA EN SISTEMAS DE INFORMACIÓN EN GENÓMICA

Entre las principales limitaciones encontradas en el sistema actual destacan:

- Generación de una enorme cantidad de datos, de crecimiento exponencial y con una previsión de crecimiento anual poco predecible.
- Fragmentación de la información: Actualmente la mayoría de la Información es almacenada en silos de información en los laboratorios con capacidad de almacenamiento limitado, y/o en nubes de empresas privadas con las que se tiene acuerdos transitorios en régimen de consumo de reactivos o por pago de licencias.
- Diferentes plataformas, gestionadas por proveedores diferentes, con pipelines diferenciales y muchas veces desconocidos. En nuestra comunidad se usan varias plataformas y varios kits de análisis, así como diferentes pipelines de análisis. Paradójicamente un mismo paciente puede tener varios estudios en varios sistemas y la información no está interconectada. El volcado de esta información a la historia del paciente, es en formato no estructurado en PDF o mediante transcripciones manuales y sesgadas.



- Capacidad de validación/interpretación creciente. Para aplicar esta interpretación a cada estudio, basada en validaciones biológicas como clínicas, deben consultarse diariamente y en general manualmente, múltiples bases de datos, con la problemática que no todas tienen el mismo grado de curación ni mismo grado de información.
- Información cambiante y dinámica: diariamente se genera algún nuevo avance que puede llevar a la reinterpretación de la información ya almacenada. Aquellos cambios que impliquen cambios terapéuticos deberían poder ser alertados a tiempo real a los profesionales que deban tomar decisiones sobre el paciente para poder tomar las actuaciones necesarias. Con independencia de las complicaciones ético /legales que esto conlleva, desde un punto de vista logístico es en la actualidad inasumible.

Por todo ello, para la comunidad de Cantabria abogamos por una solución de gestión integral de datos genómicos, corporativa, de acceso controlado para uso primario y secundario, que asegure la continuidad temporal, e interoperable con estándares oficiales (OpenEHR/HL7 FAIR y las ISOs correspondientes que hay para cada parte de la validación genómica)

6.3. INICIATIVA SIGENES Y PROPUESTA DE CANTABRIA

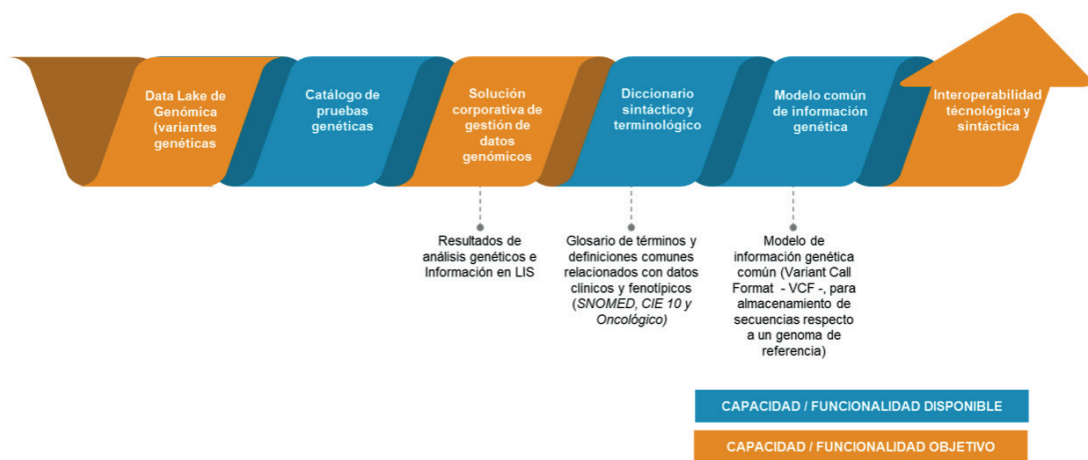
El proyecto SIGenES, en base a la agenda del PRTR, Componente 18 Inversión 5 (C18. I5), en la que se financia, alineado con la ampliación del catálogo de pruebas genéticas del SNS, la creación de un sistema de información para la integración de la informa-

ción genómica a nivel nacional, permite potenciar actuaciones concretas que automaticen procedimientos y favorezcan la necesaria interoperabilidad. Las acciones propuestas son:

Analizada la Hoja de Ruta en gestión de Datos Ómicos, las actuaciones tecnológicas enmarcadas en la Línea de Acción de "Infraestructuras, Sistemas y Servicios" susceptibles de ser financiadas en el marco del proyecto SIGenES son los siguientes:

- 1. Creación de un espacio de datos ómicos que permita incorporar todos los ficheros primarios, secundarios y terciarios en un espacio corporativo con escalabilidad flexible, indexación de ficheros, máximos niveles de seguridad y gestión de copias de respaldo. Automatización de los procesos de carga de ficheros de repositorios y/o servidores externos.
- 2. Disponer de una Solución que integre (Nodo agregador) la información de los diferentes SI actuales e integre de manera automática los distintos ficheros e informes generados en materia genómica: creación de una plataforma regional para genómica que permita el análisis de las variantes y sea compatible con los ficheros primarios, secundarios y terciarios de diferentes plataformas (subida de ficheros primarios, secundarios, terciarios para validación. Deberá disponer de las Funcionalidades de interpretación y clasificación de las variantes más habituales, adaptados a los diferentes dominios de conocimiento (farmacogenómica, cáncer hereditario, Estudios hereditarios, Cáncer y en una segunda fase, microbiológicos por filogenias e inmunológicos con relación donante receptor) : el sistema deberá permitir accesos para consulta a bases de datos externa, herramientas de clasificación automatizada de variantes siguiendo los estándares ACMG, AMP, etc., y sistemas de notificación de reclasificación.

- 3. Potenciar la interoperabilidad tecnológica y sintáctica de la información que favorezca un uso bidireccional de los análisis primarios y secundarios: necesidad de disponibilidad de integraciones con LISCAN, HIS, etc. para la captura de variables de paciente y ciencias de datos de ayuda en clasificación interpretación mediante el uso de estándares (Open EHR y HL7 Fire).
- 4. **Ilustración 3: Procesos tecnológicos en genómica y su posibilidad de financiación en proyecto SIGenES**
Esta interoperabilidad permitirá a su vez nutrir a la biblioteca de variantes en la que el Ministerio está trabajando de forma colaborativa con las comunidades



6.4. PRIORIZACIÓN

Las propuestas de actuaciones financiables en SIGenES definidas en el apartado anterior pueden ser ordenadas en base a su importancia, dificultad y urgencia permitiendo establecer una priorización de funcionalidades básicas (actuaciones iniciales) y avanzadas (evoluciones en fases futuras):

ALMACENAMIENTO (DATA LAKE DE GENÓMICA)	SOLUCIÓN CORPORATIVA DE GESTIÓN DE DATOS GENÓMICOS	ACTUACIONES DE INTEROPERABILIDAD (TECNOLÓGICA Y SINTÁCTICA)
<p>FUNCIONALIDAD BÁSICA</p> <ul style="list-style-type: none"> • Información estructurada, semi-estructurada y no estructurada • Capacidad de almacenamiento flexible y escalable (Cloud con instancia única corporativa SCS) • Pago por uso: memoria "pasiva" y "activa" • Almacenamiento indexado (tipo de fichero, fecha de inserción/modificación, etc.) • Tipo de fichero accesible (FASTQ, CVF, CSV, etc), con información de origen, posibilidad de descarga, y datos de la incorporación • Tipos de datos inicialmente genómicos (NGS, paneles, exoma, genoma) y citogenómicos (Optical Genome mapping) 	<ul style="list-style-type: none"> • Estándares interoperabilidad sintáctica y semántica incorporados para intercambio de información: OpenEHR/GA4GH VRS • Disponibilidad de catálogos oficiales, estándares de ontologías y semántica genómica. • Captura de datos de Bases de datos de interés (ClinVar, COSMIC, GENOMAD, etc) flexible y con actualización periódica • Integración base de datos de personal con Acceso SSO • Certificaciones y controles de calidad: p ej Parámetros de calidad: ISO/TS 22692 • Genomics Informatic Quality control metrics for DNA sequencing • Uso primario o secundario (control de accesos en backend por dominios y encriptación) • Funcionalidades básicas incorporadas para trabajo asistencial parametrizables por dominios de especialidad 	<ul style="list-style-type: none"> • Interoperabilidad de datos demográficos del LIMS y del HIS corporativo. • Interoperabilidad de datos clínicos y/o analíticos del LIMS/HIS mediante API REST, HL7 o ficheros. • Remisión de resultados en HL7 • Acceso de datos para uso secundario con la debida anonimización • Interoperabilidad de la información con el Ministerio de Sanidad según especificaciones de proyecto SIGENES
<p>FUNCIONALIDAD AVANZADA</p> <ul style="list-style-type: none"> • Captura automatizada de repositorios definidos y de fuentes externas. • Tiempo de obtención de informes menor a 24 horas • Incorporación de nuevas omicas: Transcriptómica, Proteómica (espectrofotometría de masas) • Certificación de conformidad ENS RD 3/2010 en nivel de categoría alta 	<ul style="list-style-type: none"> • Funcionalidades avanzadas para trabajo asistencial (reclasificaciones) • Incorporación de herramientas de inteligencia artificial (IA): <ul style="list-style-type: none"> • Obtención de información en tiempo real en la interpretación de bases de datos. • Identificación patrones: <ul style="list-style-type: none"> • Gen-enfermedad • Variante-enfermedad. • Plataformas: errores de secuenciación. • Reclasificaciones 	<ul style="list-style-type: none"> • Integración con sistemas corporativos internos: LIS (Modulab y Gesthpath), Historia Clínica, PEA, etc. para captura de datos e integración de resultados • Integración con sistemas externos: Ej: PROA



6.5. PRESUPUESTO SIGENES

INSTRUMENTO/S JURÍDICO/S PREVISTO/S * (este apartado de la memoria se repetirá tantas veces como contrataciones previstas haya contempladas para este proyecto)			
Clasificación del instrumento jurídico: <i>Contrato, encargo a medio propio, convenio u "otro" (especificar)</i>	Contrato de una plataforma para gestión de datos genómicos		
Nombre	Implementación de una solución de gestión de datos genómicos que proporcione la capacidad de gestión con trazabilidad plena de todo el proceso genómico (desde la fase preanalítica hasta la postanalítica), indexar, analizar y comunicar los resultados con resto de aplicaciones siguiendo los estándares del SCS		
Fecha prevista de publicación	Septiembre 2024		
Fecha prevista de adjudicación	Enero 2025		
Fecha prevista de finalización	Junio 2026		
Presupuesto estimado del instrumento jurídico	681273,85	Presupuesto asignado a este proyecto	681273,85

ALCANCE* (este apartado de la memoria se repetirá tantas veces como hitos haya registrados)			
Hito del Proyecto	Migración y validación de datos de las diferentes plataformas, para al menos dos de los casos de usos (definidas por áreas de conocimiento y por plataformas de origen de datos).		
Descripción del Hito	<p>Migración y validación de datos de las diferentes plataformas, por casos de usos (definidas por áreas de conocimiento y por plataformas de origen de datos).</p> <p>En el expediente se solicitará demos que permita evaluar las funcionalidades de la plataforma</p> <p>De cada plataforma de origen, pipeline y panel diferencial, se analizarán 30 casos de forma comparativa con los resultados actuales. Una vez validado el pipeline, se procederá a una migración de los históricos, y se automatizará la carga de ficheros para estudios prospectivos</p>		
Fecha Inicio Planificada	01/2025	Fecha Fin Planificada	06/2026
Información adicional			

ALCANCE* (este apartado de la memoria se repetirá tantas veces como hitos haya registrados)			
Hito del Proyecto	Automatización de la carga de ficheros desde las plataformas de secuenciación		
Descripción del Hito	Automatización de la carga de ficheros desde las plataformas de secuenciación originales o desde repositorio dedicado del SCS, por casos de usos (definidas por áreas de conocimiento y por plataformas de origen de datos. También se deberá automatizar la carga de ficheros terciarios al repositorio designado del SCS		
Fecha Inicio Planificada	01/2025	Fecha Fin Planificada	06/2026
Información adicional			

ALCANCE* (este apartado de la memoria se repetirá tantas veces como hitos haya registrados)			
Hito del Proyecto	Comunicación con Sistemas de información del SCS para la trazabilidad de las diferentes fases del proceso analítico		
Descripción del Hito	Comunicación de datos desde la plataforma con la historia clínica y el LIS capturando datos clínicos y analíticos esenciales para el análisis integrado		
Fecha Inicio Planificada	01/2025	Fecha Fin Planificada	06/2026
Información adicional			

ACTIVO* (este apartado de la memoria se repetirá tantas veces como outputs haya registrados)	
Tipo de Activo	Software de LIS de Genómica que permita gestión integral
Descripción del Activo	Adquisición de Software de LIS de Genómica
Reutilizable	Debe persistir en el tiempo e ir adicionando nuevas funcionalidades para otras ómicas. El sistema debe permitir trazabilidad completa del proceso incluidos estándares de calidad, asignación de casos por laboratorios y usuarios, permisos y roles diferenciales contemplando uso primario y secundario, estudios virtuales de exomas y genomas, análisis familias, análisis de cohortes, clasificación automática según estándares de ACMG y AMP , carga de fenotipos, diagnósticos, especímenes, según HPO CIE SNOMED, etc., consulta automática variantes en principales bases de datos reconocidas, alertas ante reclasificaciones, presentación fácilmente interpretable de SNVs y Reordenamientos, CNVs etc.,



07

**Investigación y genómica
en Cantabria**

Investigación y genómica en Cantabria

En la actualidad existen diversos proyectos de genómica en Cantabria que se analizan desde la doble perspectiva del origen de la financiación y de la finalidad investigadora:

7.1. COHORTE CANTABRIA

Financiado por Gobierno de Cantabria a través de IDIVAL, Es un estudio poblacional multipropósito que busca avanzar en la Medicina de Precisión iniciado en 2021. Para ello, se recoge información fenotípica, sobre factores genéticos, sociales y ambientales que pueden influir en el estado de salud. El análisis de todos estos datos permite determinar su contribución a las distintas formas en las que las enfermedades se manifiestan y así brindar una atención médica individualizada. Este proyecto supone una palanca para la investigación biomédica en Cantabria y permitirá establecer nuevas políticas y tratamientos encaminados a prevenir las enfermedades y mejorar la salud de la población regional. En momento actual cuenta con casi 48.000 cántabros enrolados, aproximadamente un 8,1% de la población total.

7.2. "COHORTE IMPACT"

En 2024, la consejería de salud de Cantabria ha comenzado a participar activamente en "**Cohorte IMPaCT**", con implicación a través del SCS e IDIVAL. En concreto se participa activamente en las tres líneas del programa IMPaCT del ISCIII: Cohorte, Genómica y Sistemas de Información en Salud. Esta participación consolida el posicionamiento de la comunidad en el ecosistema nacional de medicina personalizada



Se trata de un innovador proyecto estatal que supondrá un hito en la investigación biomédica, ya que permitirá a la comunidad científica conocer mejor cómo prevenir las principales enfermedades y el deterioro asociado a la edad, las lesiones y la discapacidad. Impulsado por el Instituto de Salud Carlos III y coordinado por el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), a través de su área de Epidemiología de Salud Pública (CIBERESP), este proyecto es parte integral de la Iniciativa de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología (IMPACT), que se estructura en tres ejes fundamentales: medicina predictiva, ciencia de datos y medicina genómica.

El objetivo del proyecto es crear una cohorte poblacional estatal de 200.000 personas IMPACT en los próximos 20 años, un 0,4% de la población nacional. Gracias a ella, se analizará el papel de los hábitos, la susceptibilidad genética y las características específicas de la población y de su entorno en el origen de los principales problemas de salud y en la predicción de enfermedades.

Estas dos cohortes poblacionales, "Cohorte Cantabria" y "Cohorte IMPACT", que se describe posteriormente, serán complementarias y se ayudarán mutuamente, puesto que esta última ampliará este esfuerzo al formar parte de la Iniciativa de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y la Tecnología (IMPACT), enriqueciendo así el panorama de investigación biomédica de Cantabria que, desde hace años, lleva a cabo una actividad creciente tanto en investigación genética como en la aplicación de la información del genoma al diagnóstico de determinadas enfermedades, entre las que cabe destacar el cáncer, las enfermedades neurológicas, enfermedades del aparato digestivo y metabólicas.

7.3. INGENIO (INTEGRATIVE GENOMIC, DIGITAL IMAGING AND CLINICAL INFORMATION TOWARDS PRECISION ONCOLOGY OPTIMIZATION):

Es un proyecto de impulso de la oncología de precisión a través de la implementación de biomarcadores predictivos, imagenología digital y patología, así como la inteligencia artificial de cohortes (clínica y genómica) con un enfoque interdisciplinario. Sus principales objetivos son: 1) Desarrollar una plataforma CIBER que integre datos sobre biomarcadores para determinación y resultados clínicos en cáncer de pulmón; 2) Desarrollo de la imagen digital (patología y radiómica) y validación para oncología personalizada; 3) Validación de nuevas tecnologías y estrategias para clínica; 4) Evaluación de biomarcadores emergentes en otros tumores sólidos; 5) Prueba de clínica intervención en blancos agnósticos y 6) Desarrollo de una estrategia para la implementación de Molecular Tumor Board (MTB).



08

**Seguimiento de la
Estrategia de genómica
en Cantabria**

● Seguimiento de la Estrategia de genómica en Cantabria ●

El seguimiento y evaluación del desarrollo de la Estrategia de Genómica de Cantabria 2025-2029 es un elemento clave para garantizar la eficacia, eficiencia y sostenibilidad de las acciones implementadas. Esta evaluación debe permitir valorar la progresión hacia los objetivos estratégicos definidos, detectar desviaciones y facilitar la mejora continua del modelo propuesto.

Para ello, se establecen una estructura de indicadores agrupados por líneas estratégicas, que abarcan tanto aspectos cuantitativos como cualitativos, así como mecanismos de gobernanza y periodicidad de evaluación:

8.1. PRINCIPIOS DE SEGUIMIENTO

- **Transparencia:** Los resultados del seguimiento se comunicarán a los órganos de gobernanza y a las partes implicadas.
- **Pertinencia:** Los indicadores se centran en las líneas de acción clave.
- **Adaptabilidad:** Se podrán actualizar o ampliar los indicadores en función de la evolución tecnológica o asistencial.
- **Responsabilidad:** Cada indicador tendrá asignado un responsable de su medición y análisis.
- **Periodicidad:** Se establece una revisión anual, con posibilidad de ajustes semestrales en los indicadores críticos.



8.2. INDICADORES POR LÍNEA ESTRATÉGICA

8.2.1. INFRAESTRUCTURAS, SISTEMAS Y SERVICIOS

Indicador	Meta
Porcentaje de pruebas genómicas realizadas in house respecto al total solicitado	≥80%
Tiempo medio de respuesta en pruebas genómicas complejas (exomas, paneles grandes)	≤90 días
Porcentaje de trazabilidad completa (desde solicitud hasta informe clínico integrado en HCE)	≥95%
Proporción de datos genómicos almacenados en repositorio corporativo interoperable	≥90%
Disponibilidad del sistema regional de información genómica (SIGenES regional operativo)	100% antes de 2026
Porcentaje de pacientes con diagnóstico previo no concluyente en los que la genómica permitió un diagnóstico final.	20%
Tiempo medio entre sospecha clínica y realización de estudio genómico en pacientes pediátricos.	<60 días
Tiempo medio entre solicitud y entrega de informe genómico en pacientes oncológicos.	<30 días

8.2.2. NORMATIVA

Indicador	Meta
Creación de la Comisión de Medicina de Precisión de Cantabria	Sí (antes de diciembre 2025)
Número de guías/protocolos genómicos validados según estándares nacionales (ACMG, AMP, etc.)	≥5

8.2.3. DOTACIÓN DE CAPACIDADES Y FORMACIÓN

Indicador	Meta
Número de profesionales formados en genómica clínica y tecnologías ómicas	≥ 50 anuales
Porcentaje de unidades clínicas con al menos un referente formado en genética/genómica	≥90%

8.2.4. LÍNEAS ASISTENCIALES (NGS, MRNA, ETC.) - INDICADORES TRANSVERSALES

Indicador	Meta
Porcentaje de estudios genómicos con resultados clínicamente accionables reportados	≥70%
Tasa de validación cruzada entre métodos (NGS/PCR/qPCR)	≥95%
Número de casos discutidos en comités multidisciplinares con base genómica	≥ 200 / año
Porcentaje de estudios integrados con información fenotípica-clínica en informe final	≥95%

8.2.5. I+D+I Y DESARROLLO ECONÓMICO

Indicador	Meta
Número de proyectos de investigación relacionados con genómica activos	≥ 15 anuales
Número de publicaciones científicas con participación de equipos de Cantabria	≥ 10 anuales



8.3. MECANISMOS DE REVISIÓN Y MEJORA

- Informe de **seguimiento anual**, elaborado por el Coordinador de la Plataforma de Genómica y presentado ante la Comisión de Medicina de Precisión.
- Evaluación intermedia en **2026**, con revisión de metas, indicadores y priorización de líneas.
- Activación de planes de mejora cuando se detecten desviaciones significativas respecto a las metas establecidas.



Medical Prescription Form

Patient Information

Patient name:

Patient address:

Rx

Directions:





08

ANEXOS

Anexos

9.1 RELACIÓN DE PARTICIPANTES

En la elaboración de la Estrategia de Genómica de Cantabria 2025-2029 han participado los siguientes profesionales del SSPC:

Coordinación de redacción de la Estrategia de genómica: **Ana Batlle López, Javier Freire Salinas y Covadonga Castro Fernández.**

Óscar Fernández Torre - Consejería de Salud / Director general de Planificación, Ordenación, Gestión del Conocimiento y Salud Digital.

María del Rocío Montalbán Carrasco - Consejería de Salud / Subdirectora de Salud Digital.

Pablo Serrano Balazote - Servicio Cántabro de Salud / Subdirector de Asistencia Sanitaria.

Fernando González Lorenzo - Consejería de Salud / Jefe de Sección de Planificación e Información Sanitaria.

Concepción Solanas Guerrero - Consejería de Salud / Jefe de Sección de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

José Luis Fernández Luna - Antiguo Coordinador de Unidad de Genética del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

María Hernández Coronado - Directora gerente de Hospital Virtual Marqués de Valdecilla.

Galo Peralta Fernández - Director de gestión de la Fundación Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL).



Carmen Hinojo González - FEA Servicio de Oncología del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Félix Rubial Bernárdez - Gerente del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

M^a del Castañar García Gómez - Subdirectora médica del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

Referentes por Dominios:

Anatomía Patológica: **José Javier Gómez Román.**

Genética: **Javier Freire Salinas.**

Oncología: **Fernando Rivera Herrero.**

Inmunología: **Marcos López Hoyos.**

Hematología: **Juan José Domínguez García.**

Microbiología: **María Pía Roiz Mesones.**

Cardiología: **José María de la Torre Hernández.**

Con el apoyo especializado de la consultora Crowe: **Jose Antonio Hernández Martín, Fernando Díaz Pérez, María Tejera Ortega, Marina Herrera Juanco y Daniel Martínez Gamote.**

9.2 TABLA DE ÓMICAS

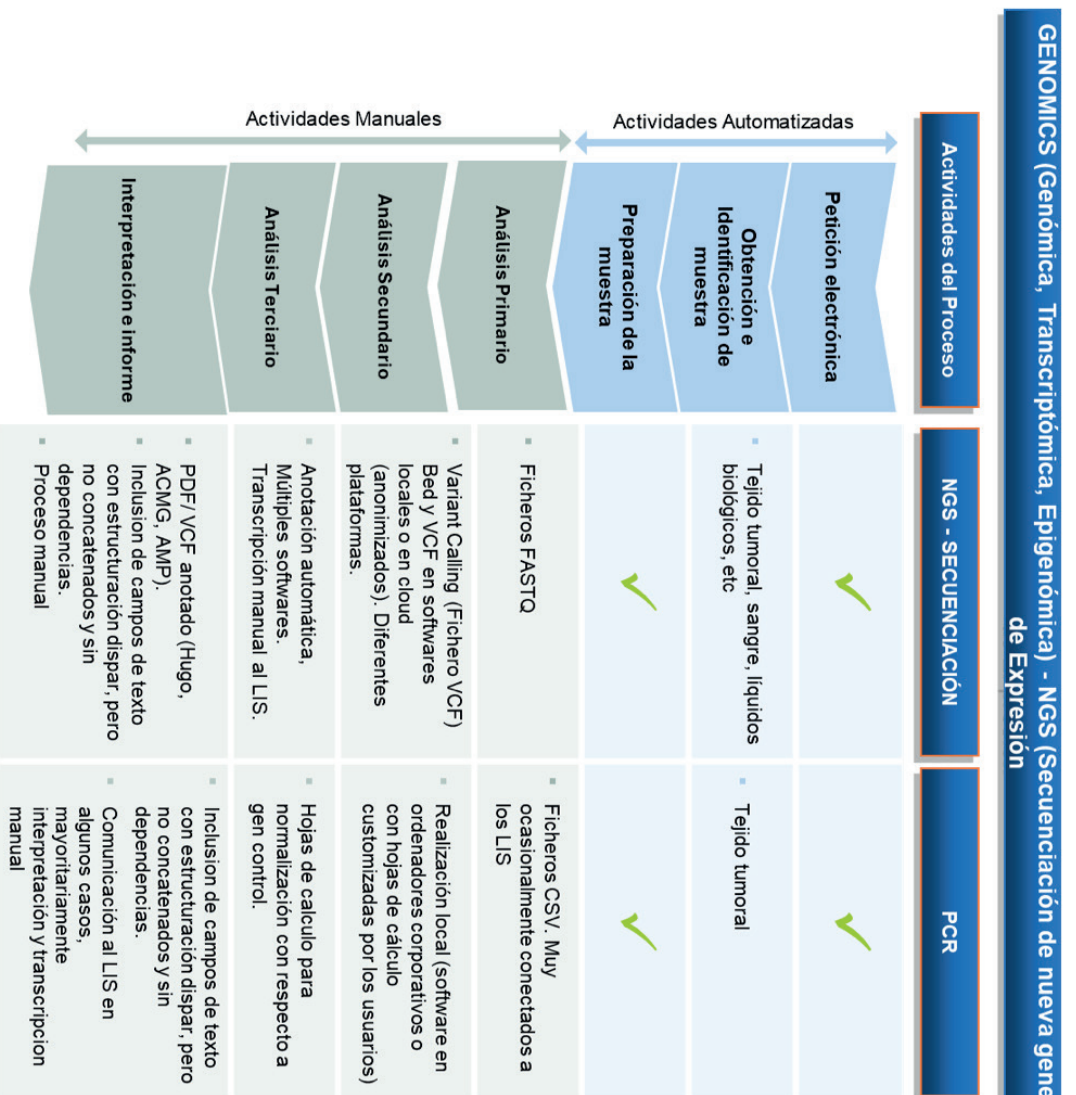
Disciplina	Definición	Tecnologías Más frecuentemente utilizadas para su estudio	Inclusión asistencia
Genómica	El estudio del ADN y la dotación génica de un individuo implica el estudio de su genoma, la Genómica se refiere al estudio de la estructura, función, evolución o mapeo del genoma	Secuenciación de DNA, PCR	Muy extendida a nivel, pudiendo estudiar: <ul style="list-style-type: none"> • Paneles de genes (dirigidos por patologías, se estudian los genes más relevantes, que tiene una implicación clínica directa) • Exoma (2% de todo el genoma; región que se transcribe a proteínas o moléculas reguladoras; Misma secuencia puede dar lugar a diferentes proteínas, dependiendo de diversos factores) • Genoma (Todo el código genético; existen amplias regiones de las que todavía no tenemos conocimiento)
Transcriptómica	Un aparte del genoma se transcribe a RNA. El ARN de la célula (codificante y no codificante) componen el transcriptoma y su estudio se realiza mediante la transcriptómica	Secuenciación de RNA, arrays, PCR	Extendida para estudio de expresión o reorganizaciones de algunos genes
Epigenómica	A partir de una secuencia diferente de DNA se pueden transcribir diferentes RNAs sin modificar el código genético. Todos los factores que modifican la expresión sin cambiar el código genético se denominan factores epigenéticos. Estos son modificables, reversibles y en cierta manera heredables. El estudio de todas estas modificaciones es la epigenómica. disciplina vincula los aspectos ambientales y el estilo de vida con la respuesta del paciente o su estado de enfermedad.	Secuenciación,	Poco extendida



Farmacogenómica	Se pueden analizar los genes implicados en la respuesta farmacológica mediante la farmacogenómica. La farmacotranscriptómica permite estudiar el ARN implicado en la respuesta farmacológica mediante la También se puede estudiar mediante la farmacometabolómica las modificaciones del metaboloma en la respuesta farmacológica. La farmacoproteómica, una rama de la proteómica, trata de identificar biomarcadores que permitan predecir la respuesta farmacológica de un paciente e identificar las variaciones en la expresión proteica asociada a un tratamiento farmacológico específico	PCR, Espectrofotometría de masas, Secuenciación	En fase de extensión. Ya imperativa para la administración de ciertos fármacos. Se pueden aplicar diferentes tecnologías de las ya mencionadas, secuenciación, RNA-seq, Espectrofotometría de masas, PCR, etc.
Citogenómica	Estudia grandes alteraciones en el genoma (pérdidas, ganancias, reorganizaciones	Cariotipo, FISH Mapeo óptico genómico.	Cariotipo muy extendido en patologías de fácil cultivo (requiere cultivo de células) pero baja sensibilidad. El mapeo óptico genómica, representa una estrategia muy interesante, que se está rápidamente incorporando a los centros y que entre otras ventajas tiene una mayor resolución
Microbiómica y metagenómica	Estudia material genético de la microbiota, de esa población en una ubicación particular o la colección completa de genes de la microbiota. Es importante para comprender la función de colaboración del microbioma con el genoma humano	Secuenciación	Poco extendida en asistencia
Proteómica	Estudia las proteínas que realmente se expresan en un determinado momento en una determinada muestra. El proteoma es el conjunto de proteínas expresadas en una célula en condiciones específicas.	Espectrofotometría de masas RMN Imagen a partir de biopsias Secuenciación de proteínas	El estudio individualizado de proteínas es muy común. El estudio de múltiples proteínas simultáneas se está extendiendo rápidamente conforme mejoran las tecnologías, tales como la espectrofotometría de masas o más recientemente la secuenciación de proteínas

Metabolómica	Las proteínas pueden ser de carácter estructural o funcional. Las de tipo funcional implicadas en distintas reacciones bioquímicas generan metabolitos, intermediarios, etc. Pueden ser hormonas, moléculas de transmisión de señales, metabolitos secundarios, etc. Toda la interacción de estos elementos supone el metaboloma y su estudio se realiza mediante la metabolómica. Si solo se quieren analizar las proteínas y sus metabolitos, se analizaría el interactoma mediante la interactómica.	Espectrofotometría de masas RMN Imagen digital a partir de biopsias Arrays de expresión	El estudio individualizado de proteínas es muy común pero el estudio simultáneo de múltiples moléculas en una misma muestra está poco extendido en asistencia todavía
Biología de Sistemas	Disciplina que se encarga de integrar la información de varias ómicas. Parte del concepto holístico de que todo es más que la suma de las partes. La integración de la información es muy importante porque proporciona información de las enfermedades, sobre todo aquellas multifactoriales. Estas dependen de factores ambientales y genéticos y dentro de estos últimos se encuentran las herencias complejas. Estas herencias están determinadas por múltiples factores genéticos. No obstante, las enfermedades monogénicas también están reguladas, no hay dos pacientes iguales, aunque tengan la misma mutación.	Algoritmos matemáticos complejos +IA	La información de las diferentes ómicas integrada, proporciona más información que el estudio individualizado de las mismas.

9.3 PROCESO SEGUIDO EN ACTUALIDAD PARA GESTIÓN DE DATOS EN SECUENCIACIÓN DE NUEVA GENERACIÓN Y EN PCR



9.4 PROCESO SEGUIDO EN ACTUALIDAD PARA GESTIÓN DE INFORMACIÓN EN ESTUDIOS CITOGÉNÉTICOS/CITOGÉNÓMICOS

CITOGÉNÓMICOS		Cariotipo FISH (Hibridación Fluorescente in situ)	Array de CGH (Hibridación Genómica Comparada)	Optical Genome Mapping; en fase de instalación
Actividades del Proceso	Petición electrónica	✓	✓	✓
	Obtención e Identificación de muestra	✓	✓	✓
	Preparación de la muestra	<ul style="list-style-type: none"> Registrados manualmente en el LIS (Sistema de Información de laboratorio). 	✓	✓
Actividades No Automatizadas	Análisis Primario	<ul style="list-style-type: none"> Imágenes almacenadas en NAS CPD. 	<ul style="list-style-type: none"> Obtener datos en formatos FASTQ de los datos de secuenciación de genoma o exoma completo. Archivos FASTQ OGM. 	<ul style="list-style-type: none"> Obtener datos en formatos FASTQ de los datos de secuenciación de genoma o exoma completo. Archivos FASTQ OGM.
	Análisis Secundario	<ul style="list-style-type: none"> Microscopio robotizado que realiza captura de imágenes. 	<ul style="list-style-type: none"> Alineamiento de las secuencias a un genoma de referencia por medio de archivos formato BAM o CRAM. Identificar donde las lecturas alineadas se diferencian del genoma de referencia y guardar el resultado en un archivo formato VCF (Variant Call Format). 	<ul style="list-style-type: none"> Alineamiento de las secuencias a un genoma de referencia por medio de archivos formato BAM o CRAM. Identificar donde las lecturas alineadas se diferencian del genoma de referencia y guardar el resultado en un archivo formato VCF (Variant Call Format).
	Análisis Terciario	<ul style="list-style-type: none"> Software de precolocación cromosómica y reconocimiento de patrones Interpretación Visual. Inclusion Campos de texto +/- estructurables, pero no concatenados / sin Proceso manual. 	<ul style="list-style-type: none"> Software de precolocación cromosómica y reconocimiento de patrones PDF. Inclusion de campos de texto con estructuración dispar, pero no concatenados y sin dependencias. Proceso manual. 	<ul style="list-style-type: none"> Software Interpretación específico PDF. Inclusion de campos de texto con estructuración dispar, pero no concatenados y sin dependencias. Proceso manual.



9.5 ACRÓNIMOS

Acrónimos	Detalle
Alu	Elemento SINE, un retrotransposón no viral, el más abundante en el genoma humano. Su nombre deriva de la presencia común de un sitio de restricción reconocido por la enzima AluI
ARS	Orígenes de replicación de eucariotas. (Autonomous replicating sequences: secuencias de replicación autónoma).
BER	Mecanismo de reparación del DNA por escisión de bases (Base Excision Repair)
CAF-1	Factor de ensamblaje de la cromatina 1 (cromatin assembly factor 1, en algunos sitios chromatin-associated factor). Proteína que transporta y presenta el tetrámero H3/H4 en el ensamblaje de nucleosomas tras la replicación.
CRE	Secuencia de DNA implicado en la respuesta al cAMP (CyclicAMP response element)
CREB	Factor de transcripción que se une a los elementos de respuesta a cAMP (CyclicAMP response element binding protein)
CREM	Moduladores de CRE (CRE modulators). Proteínas reguladoras de la acción de CREB. Son homólogos de CREB capaces de dimerizar
CTF1	Factor de transcripción que se une a CCAAT (CCAAT-binding transcription factor 1). Su dominio de activación tiene motivos ricos en Pro. También se conoce como NF1
Exoma	La unión de todos los exones de un genoma se conoce como exoma, y el método de secuenciarlos se conoce como secuenciación del exoma completo. Este método permite identificar variaciones en la región codificadora de proteínas de cualquier gen, en lugar de solo unos pocos genes seleccionados
Fra-1	Antígeno relacionado con fos (fos-related antigen)
GTF	Factores de transcripción genéricos (general transcription factors). Factores que se unen al promotor y reclutan a la RNA polimerasa II

Acrónimos	Detalle
CREB	Factor de transcripción que se une a los elementos de respuesta a cAMP (CyclicAMP response element binding protein)
CREM	Moduladores de CRE (CRE modulators). Proteínas reguladoras de la acción de CREB. Son homólogos de CREB capaces de dimerizar
CTF1	Factor de transcripción que se une a CCAAT (CCAAT-binding transcription factor 1). Su dominio de activación tiene motivos ricos en Pro. También se conoce como NF1
Exoma	La unión de todos los exones de un genoma se conoce como exoma, y el método de secuenciarlos se conoce como secuenciación del exoma completo. Este método permite identificar variaciones en la región codificadora de proteínas de cualquier gen, en lugar de solo unos pocos genes seleccionados
Fra-1	Antígeno relacionado con fos (fos-related antigen)
GTF	Factores de transcripción genéricos (general transcription factors). Factores que se unen al promotor y reclutan a la RNA polimerasa II
HDAC	Actividad histona-desacetilasa. Antagoniza funcionalmente la acción de proteínas con actividad HAT e impide el remodelado de la cromatina
H1, H2A, H2B, H3, H4	Histonas. Familia de 5 proteínas básicas fuertemente asociadas al DNA formando la cromatina. H2A, H2B, H3, H4 forman el corazón proteico del nucleosoma.
HLA	Prueba que evalúa unas proteínas llamadas antígenos leucocitarios humanos (HLA, por sus siglas en inglés), los cuales se encuentran en la superficie de casi toda célula en el cuerpo humano. Ayudan al sistema inmunitario a establecer la diferencia entre los tejidos corporales y las sustancias ajenas.
HMG	Proteínas del grupo de alta movilidad (high mobility group proteins). Conjunto de proteínas no histónicas, generalmente de bajo peso molecular y alta movilidad electroforética, asociadas a la cromatina.

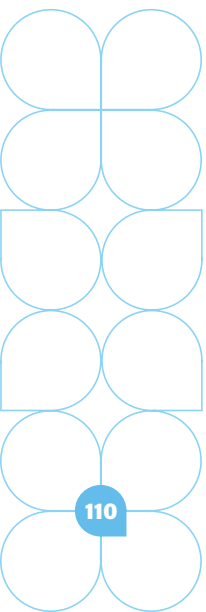


Acrónimos	Detalle
h M S H 1 , hMSH2	Gen humano, mutado en tumores de tipo HPCC
HPCC	Cáncer colorrectal sin pólipos hereditario (hereditary polyp-less colorrectal cancer, también síndrome de Lynch). Tipo de cáncer asociado a mutaciones en los genes hMSH1 y hMSH1
MARs	Regiones asociadas a la matriz (matrix-associated regions). Secuencias de DNA genómico que se asocian a las proteínas de andamiaje (matriz) de los cromosomas eucarióticos. Sinónimo de SARs
MPP	La Medicina Personalizada de Precisión (MPP) se entiende como la identificación y aplicación del abordaje preventivo, diagnóstico y terapéutico más efectivos para cada paciente
NGS	Next-Generation Sequencing. Con la secuenciación de nueva generación es posible secuenciar todas las piezas del ADN que entregan instrucciones para producir proteínas. Se cree que estas piezas, llamadas exones, constituyen el 1 por ciento del genoma de una persona.
NF1	Factor de nuclear de transcripción 1 (nuclear factor 1), otro nombre de CTF1
LDAP	Protocolo ligero de acceso a directorios (Lightweight Directory Access Protocol, LDAP) a nivel de aplicación que permite el acceso a un servicio de directorio ordenado y distribuido para buscar información en un entorno de red.
pCAF	Factor asociado a p300/CBP (p300/CBP associated factor). Co-activador de la transcripción con actividad HAT remodeladora de cromatina. En ocasiones se nombra como SAGA
PCR	Las pruebas de PCR (reacción en cadena de la polimerasa) son una forma rápida y precisa de diagnosticar ciertas enfermedades infecciosas y cambios genéticos. Las pruebas detectan el ADN o el ARN de un patógeno o células anormales en una muestra.

Acrónimos	Detalle
Red LabRA	Red de Laboratorios para la Vigilancia de los Microorganismos Resistentes. RedLabRA está liderada por un Comité Coordinador dependiente del Ministerio de Sanidad y del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)
RFC	Factor de replicación C (Replication Factor C). ATPasa que ensambla PCNA sobre el DNA dúplex
RUNX	La proteína RUNX1 es un factor de transcripción codificado en humanos por el gen runx1 que se encuentra asociado con un tipo de leucemia, M2 AML. Pertenece a la familia de factores de transcripción relacionados con Runt (RUNX)
SaaS	El software como servicio (SaaS) es un modelo de software basado en la nube que ofrece aplicaciones a los usuarios finales a través de un navegador de Internet. Los proveedores de SaaS alojan servicios y aplicaciones de acceso bajo demanda.
SARs	Regiones asociadas al andamiaje (scaffold-associated regions). Secuencias de DNA genómico que se asocian a las proteínas de andamiaje de los cromosomas eucarióticos. Sinónimo de MARs
SINES	Secuencias de elementos dispersos cortos (short interspersed element sequences). Son retrotransposones no virales
Single Sign On (SSO)	El inicio de sesión único o inicio de sesión unificado es un procedimiento de autenticación que habilita a un usuario para acceder a varios sistemas con una sola instancia de identificación. Su traducción literal es «autenticación única» o «validación única».
Sir2, Sir3, Sir4	Proteínas que reprimen (silencian) la expresión de DNA próximo a los telómeros en levaduras
Splicing	Proceso mediante el cual los intrones, es decir, las regiones no codificadoras de los genes son escindidos del transcrito de ARN mensajero primario y los exones (es decir, las regiones codificadoras) se unen para generar ARN mensajero maduro



Acrónimos	Detalle
SaaS	El software como servicio (SaaS) es un modelo de software basado en la nube que ofrece aplicaciones a los usuarios finales a través de un navegador de Internet. Los proveedores de SaaS alojan servicios y aplicaciones de acceso bajo demanda.
SARs	Regiones asociadas al andamiaje (scaffold-associated regions). Secuencias de DNA genómico que se asocian a las proteínas de andamiaje de los cromosomas eucarióticos. Sinónimo de MARs
SINES	Secuencias de elementos dispersos cortos (short interspersed element sequences). Son retrotransposones no virales
Single Sign On (SSO)	El inicio de sesión único o inicio de sesión unificado es un procedimiento de autenticación que habilita a un usuario para acceder a varios sistemas con una sola instancia de identificación. Su traducción literal es «autenticación única» o «validación única».
Sir2, Sir3, Sir4	Proteínas que reprimen (silencian) la expresión de DNA próximo a los telómeros en levaduras
Splicing	Proceso mediante el cual los intrones, es decir, las regiones no codificadoras de los genes son escindidos del transcripto de ARN mensajero primario y los exones (es decir, las regiones codificadoras) se unen para generar ARN mensajero maduro





GOBIERNO
de
CANTABRIA

CONSEJERÍA DE SALUD

*DIRECCIÓN GENERAL DE PLANIFICACIÓN,
ORDENACIÓN, GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO
Y SALUD DIGITAL*



DIRECCIÓN GENERAL DE PLANIFICACIÓN, ORDENACIÓN,
GESTIÓN DEL CONOCIMIENTO Y SALUD DIGITAL

CONSEJERÍA DE SALUD