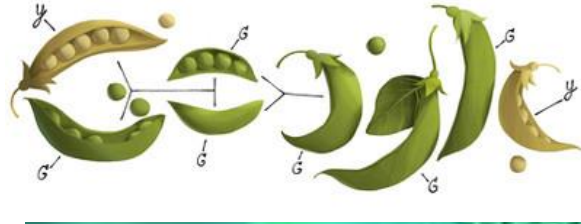




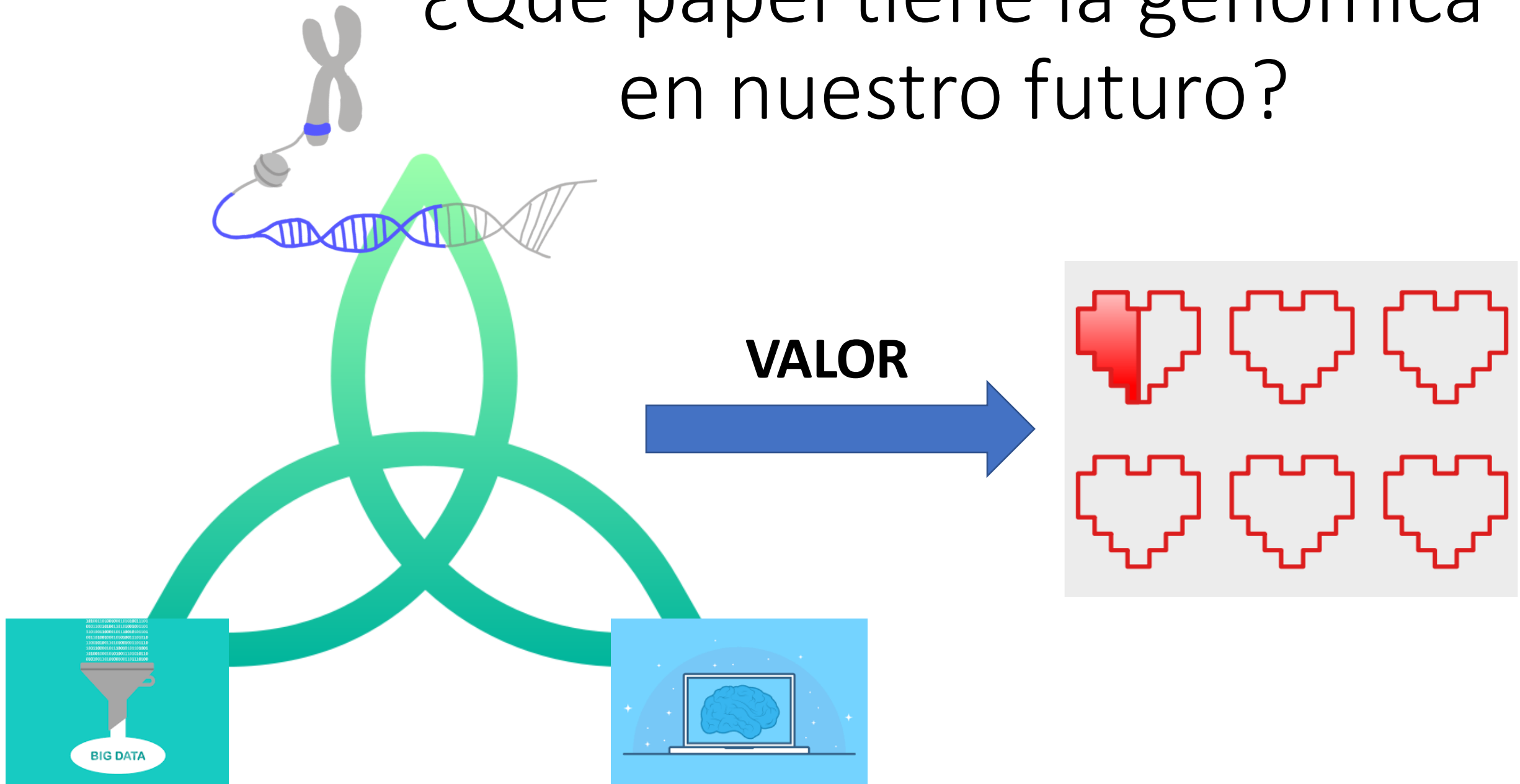
#APISAXV

Futuro continuo



Genómica, "De Mendel a Star Trek"

¿Qué papel tiene la genómica en nuestro futuro?



Un poco de historia

- 23 pares de cromosomas - 32K genes - 3 M nucleótidos
- La carrera por el genoma
- Inicio en 1988. Fin el 14 de abril de 2003.
- Conocimiento libre
- El Genoma secuenciado es libre y disponible para todos
 - No habrá patentes sobre genómica
- Y si el genoma es igual para todo. ¿Porqué no podemos usarlo tal cual?



Unos primeros conceptos

Generales:

- ADN, ARN
- Genes, “recetas”, proteínas
- Genoma, cromosoma, exoma, intronoma, mutación
- genotipo, fenotipo, polimorfismo, epigenética

Técnicos:

- PCR, NGS, panel, cobertura
- Análisis genómico primario, secundario y terciario
- Interpretación de variantes
 - Clinvar (~2.5M patogénicos)
 - CSVS (Variantes españolas)
 - ~2.5K personas – Frec poblacional
 - Enfermos que son “sanos”
- Bioinformático

Un poco de historia SAS

- Primer proyecto en colaboración SAS – FPS entre 2010 y 2015
- 2015 -> Proyecto GBPA
 - Movimiento de servidores HPC al CPD de –UVR
 - Constitución de entorno de investigación y entorno de producción.
- 2016 – Creación del Área de Bioinformática Clínica
<https://www.clinbioinfospa.es/>
- Marzo 2017 – Cluster HPC nuevo
- Entorno de producción diferenciado del de investigación

Un poco de historia SAS

Equipo		Producción máxima del equipo (bases secuenciadas por carrera)	Coste aprox por carrera (€)	Coste por Gb (€)
Roche	GS Junior	35 Mb	900	25714,3
Illumina	Miseq v3	15 Gb	1200	80
Illumina	Nextseq500	120 Gb	4500	37,5
Illumina	HiSeq3000	1500 Gb	20000	13,3
Illumina	NovaSeq6000	6000 Gb	45000	7,5

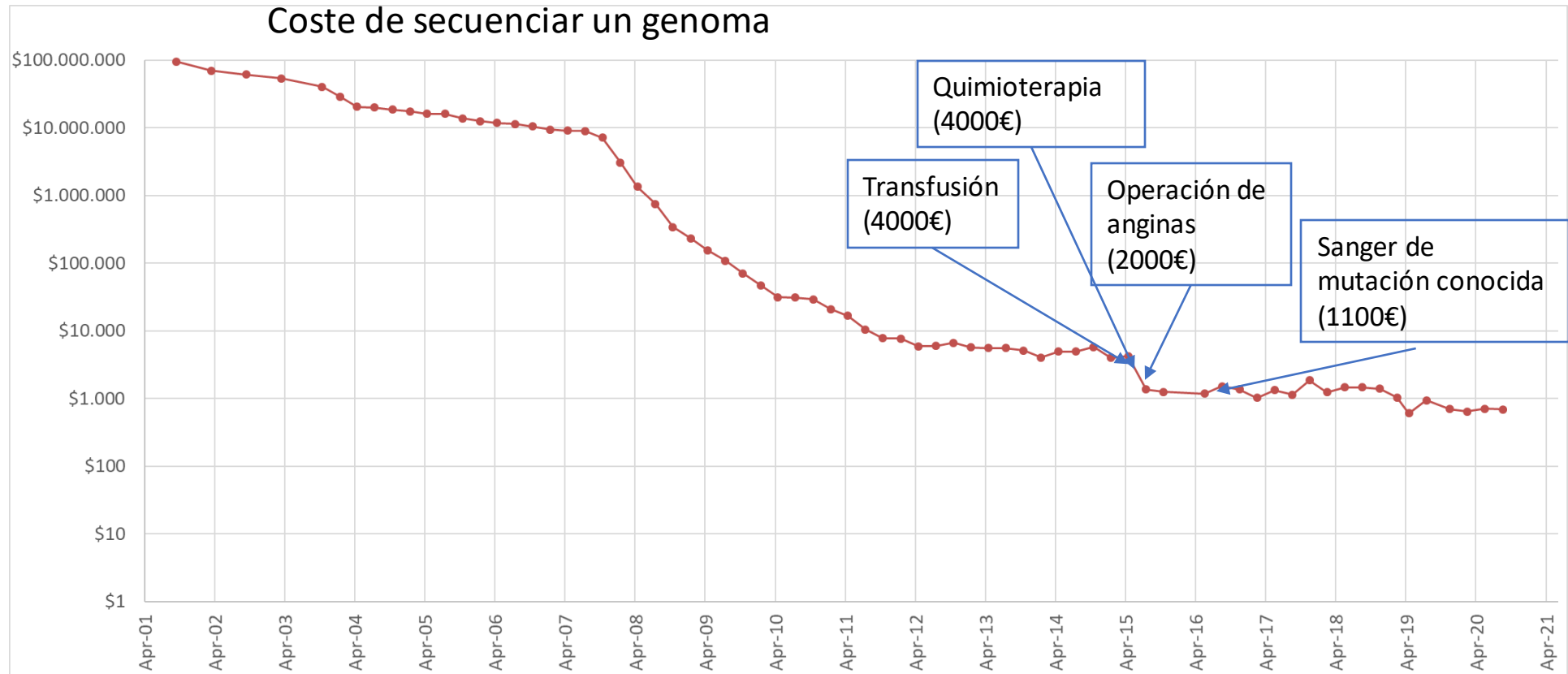


2009

2019



Evolución del coste de la generación de datos genómicos



Algunos datos sobre el proceso

- Análisis con NGS
 - Elección de panel o genoma y preparación de la muestra
 - Logística de muestras
 - Primario. Según el panel elegido de 100 GB a 500 GB de datos crudos
 - ¿Dónde y cómo lo almacenamos? ¿Cómo lo transmitimos?
 - Secundario. Revisión y “compresión” de los datos crudos → Variantes (vcf)
 - Alineamiento, preprocesado y identificación de variantes
 - Terciario. El instante decisivo:
 - Revisión de variantes en BD nacionales e internacionales
 - Elección de software de ayuda a la revisión
 - Elaboración de lista de variantes encontradas y sus implicaciones
 - Informe genético del paciente

Protección de datos y Genómica

- ¿Un genoma son datos personales?
- ¿Existe legislación al respecto?
- Un genoma son datos personales
 - Nivel máximo de confidencialidad
- La legislación, aun sin tener temas específicos, es la misma que tenemos para la Historia Clínica (por ejemplo)
- ¿Sería alguien capaz de retro identificar a un paciente por su ADN?
- ... y aún así subimos ADNs de pacientes a sistemas externos de terceros que no sabemos si cumplen o no ENS?

Proyectos actuales

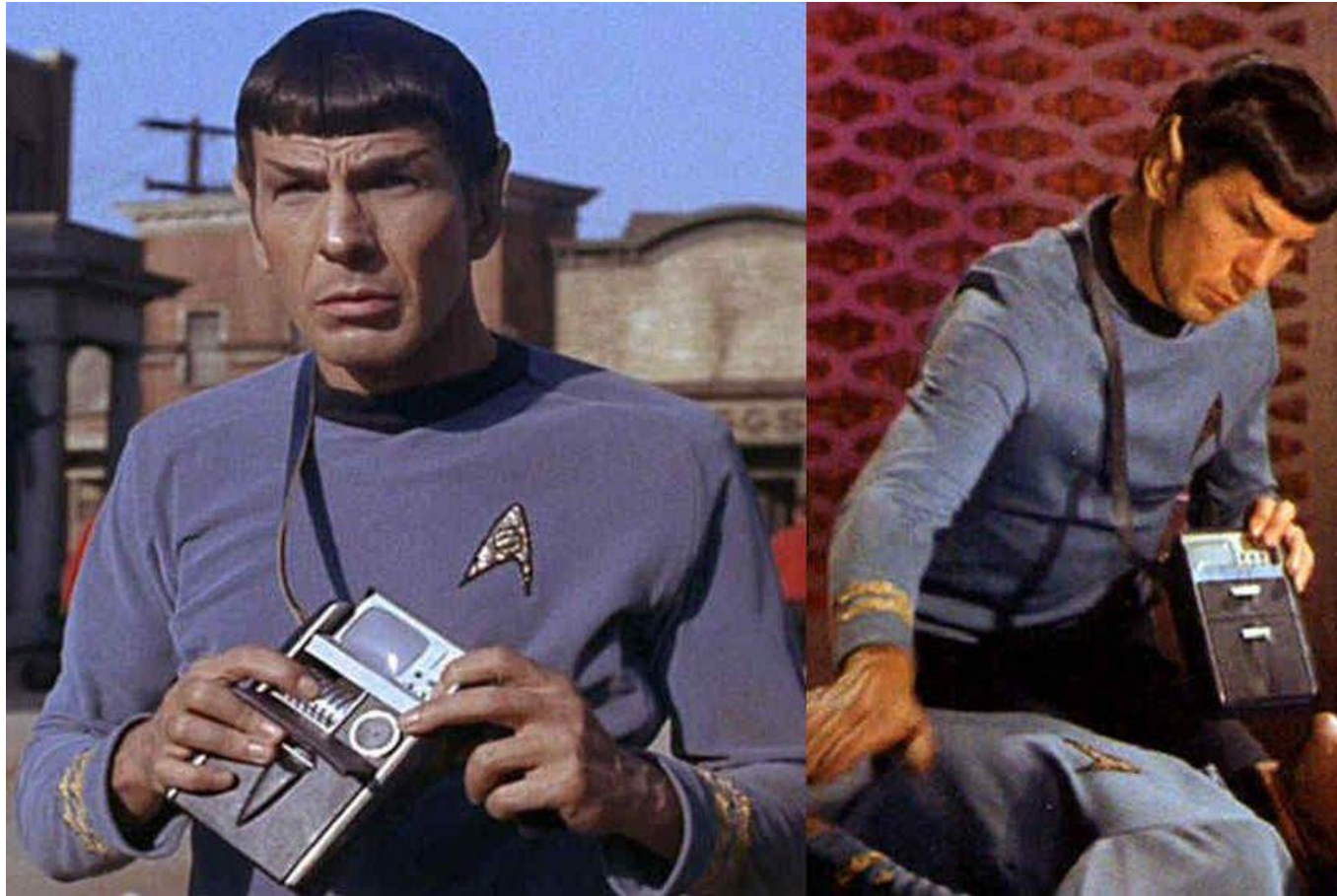
- European '1+ Million Genomes' Initiative (2017 a 2027)
- Plan IMPaCT del ISCIII
- Centro Madrileño de Análisis Genómico (CMAG)
- Grupo de Medicina Xenómica
- Grupo de Genómica del Cáncer del Vall de Hebrón

- “Andalucía ha secuenciado ya 25.000 muestras de coronavirus para el control de la enfermedad” →
https://www.clinbioinfospa.es/COVID_circuit/

Posibilidades futuras a corto plazo

- Medicina “4P”
(Personalizada, Predictiva, Preventiva y Participativa)
- Farmacogenómica y descubrimiento de medicamentos
- Biopsia líquida
 - Detección precoz del Cáncer, medicina fetal, etc.
- Tratamientos oncológicos dirigidos
- Variantes COVID y de lo que venga...
- Prevención a medio y largo plazo
 - Selección de embriones no-enfermos
 - Consejo genético – “Angelina Jolie”
 - Prevención sobre futuras dolencias - Gattaca???
- Datos ómicos

P5 - ¿El tricorder?



La ley de Moore aplicada a la genómica

En la actualidad, el coste de un análisis genómico en nuestro día a día, sería equivalente en la industria automovilística a que un Mercedes de alta gama estuviese hoy por debajo de los 50 céntimos.

Primer iPhone en 2007...
¿cuánto costaría ahora?

GRACIAS



Agradecimientos: Área de Bioinformática Clínica, Unidad de Medicina Maternofetal, Genética y Reproducción de HUVR