



UNIÓN EUROPEA



Comunidad
de Madrid

Secretaría General Técnica
CONSEJERÍA DE SANIDAD

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL
"Una manera de hacer Europa"

Jornada de Presentación CONSULTA PRELIMINAR AL MERCADO **Medigenomics**

Dr. Pablo Lapunzina Badía

Facultativo especialista de área del Servicio de Genética del Hospital Universitario La Paz. Experto científico para el proyecto Medigenomics

ÍNDICE

Antecedentes y Estado del Arte I

Objetivos del proyecto II

Resultados esperados III

I

Antecedentes y estado del arte

Presentación Medigenomics



Secretaría General Técnica
CONSEJERÍA DE SANIDAD

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL
"Una manera de hacer Europa"

**La “genomización”
y la digitalización
de la Medicina son
procesos
imparables.**

Existe un **déficit muy importante de estandarización** en la custodia, almacenamiento, acceso y actualización de **la información genómica de pacientes y ciudadanos.**

Los sistemas expertos basados en **aprendizaje automático (machine learning), el big data sanitario y la Inteligencia artificial** aplicada a procesos clínicos son una realidad científica que requiere una **pronta implementación** en los sistemas sanitarios.

ÍNDICE

Antecedentes y Estado del Arte	I
Objetivos del proyecto	II
Resultados esperados	III

Objetivos del proyecto

Objetivos generales



El objetivo del proyecto pretende **combinar** ambas esferas de conocimiento, **la tecnología genómica y la de datos**, mediante la obtención y utilización inteligente de datos genómicos, registros electrónicos de salud completos de la HCE y la actualización semiautomática de los mismos en el sistema de salud de la Comunidad de Madrid, con acceso a los mismos de cada paciente/ciudadano.

Objetivos del proyecto

Objetivos generales



Diseñar, construir y poner a punto **una plataforma integrada de genómica de precisión**, que combine en una sola herramienta todo el proceso de estudio genómico de un individuo, de una forma sencilla y automatizada, con **actualización continua a tiempo real**, con el objeto de optimizar el proceso global de diagnóstico genético para el paciente/ciudadano, mejorar las herramientas diagnósticas de enfermedades genéticas y mejorar la información disponible para la administración sanitaria.

Objetivos del proyecto

Objetivos específicos

1

DESARROLLAR HERRAMIENTAS DIAGNÓSTICAS GENÓMICAS MÁS EFICACES QUE SE INTEGREN EN LOS PROCESOS DE GESTIÓN CLÍNICA.

2

OBTENER HERRAMIENTAS DE DIAGNÓSTICO GENÓMICO MÁS EFICIENTES QUE IMPACTEN EN FORMA DIRECTA EN LA ADECUACIÓN DE LOS TRATAMIENTOS.

3

DESARROLLAR UN SISTEMA INFORMATIZADO DE ANÁLISIS GENÓMICO DE ALTO RENDIMIENTO CAPAZ DE INTEGRAR Y ESTANDARIZAR LA INFORMACIÓN GENÓMICA DE PACIENTES EN UN SISTEMA EXPERTO CENTRALIZADO, Y CON FUTURA INTERACCIÓN CON LOS PACIENTES/ INDIVIDUOS.

Objetivos del proyecto

Retos específicos



- 1 Sistema de obtención automática de datos (voz/texto).**
- 2 Integración de un Sistema de análisis terciario de la información genómica en la HCE de la CM.**
- 3 Almacenamiento y acceso restringido/controlado a la información genómica.**
- 4 Actualización automática de la información médica asociada a la información genómica. Captura de datos proveniente de la literatura médica.**
- 5 Actualización de la información en Historia Clínica del paciente en el sistema de salud y alertas en el dispositivo personal de cada persona. Acceso de los pacientes a sus registros médicos..**



Objetivos del proyecto

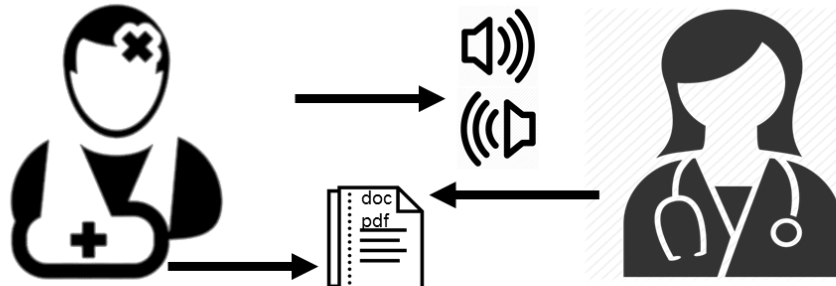
Retos específicos



Secretaría General Técnica
CONSEJERÍA DE SANIDAD

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL
"Una manera de hacer Europa"

Sistema de obtención automática de datos (voz/texto)



FILE
Patient
Clinical
data

500
nuevos
genomas

1

Informed consent
(layer decision)



FILE
Patient
Genomic
data
FASTQ
BAM
VCF



2

3



Almacenamiento/acceso restringido/controlado a la información genómica.



5

Actualización de la información en Hist. Clínica del paciente en el sistema de salud y alertas en el dispositivo personal de cada persona. Acceso de los pacientes a sus registros médicos..

PubMed

FILE
New
Medical
Evidence

4

Actualización automática de la información médica asociada a la información genómica. Captura de datos proveniente de la literatura médica.

ÍNDICE

Antecedentes y Estado del Arte	I
Objetivos del proyecto	II
Resultados esperados	III

Resultados esperados

Resultados e impacto

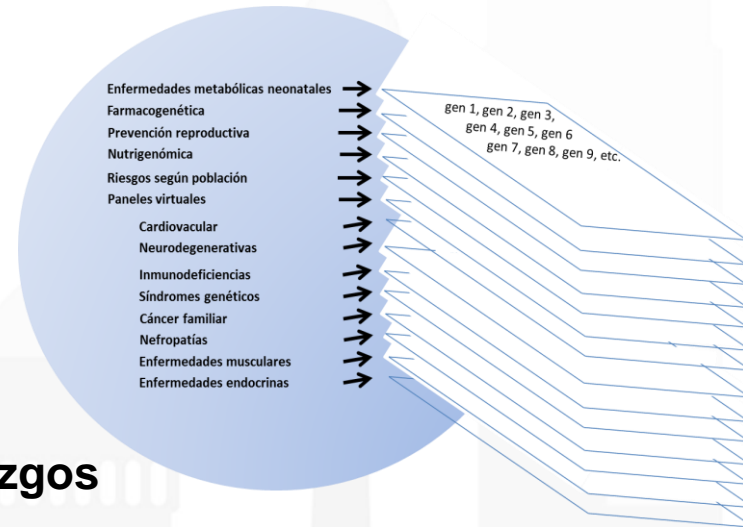
Mejora de los diagnósticos e informes clínicos a partir de datos genómicos crudos.

Reemplazo de un informe estático versus información de Medicina Genómica actualizada a tiempo real, es decir mantener actualizado la base de datos a medida que el conocimiento y la información vayan surgiendo en la literatura médica.

Integración de la información genómica de los pacientes en un sistema experto centralizado, dentro del sistema sanitario regional (en HCE centralizado).

Informatización mediante estándares idénticos (archivos FASTQ, BAM y VCF) de información genómica y estandarización de hallazgos clínicos (HPO, MEDDRA) y codificación de enfermedades (CIE11, Orpha, MONDO, SNOMED-CT, Malacard, etc.).

Toma de **decisiones responsable y personal de cada paciente/ciudadano** mediante el acceso a la información genética gradual o por "capas".





UNIÓN EUROPEA



Comunidad
de Madrid

Secretaría General Técnica
CONSEJERÍA DE SANIDAD

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL
"Una manera de hacer Europa"

Jornada de Presentación
CONSULTA PRELIMINAR AL MERCADO
Medigenomics

Muchas Gracias