



UNIÓN EUROPEA



Comunidad  
de Madrid

Secretaría General Técnica  
CONSEJERÍA DE SANIDAD

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

## **Jornada de Conclusiones** **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



Secretaría General Técnica  
CONSEJERÍA DE SANIDAD

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

# ÍNDICE

Objetivos del proyecto

I

Conclusiones técnicas

II



# Objetivos del proyecto

## *Objetivos generales*



Secretaría General Técnica  
CONSEJERÍA DE SANIDAD

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

- ❑ El objetivo del proyecto es **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.
- ❑ 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 generales



# 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

## Objetivos generales



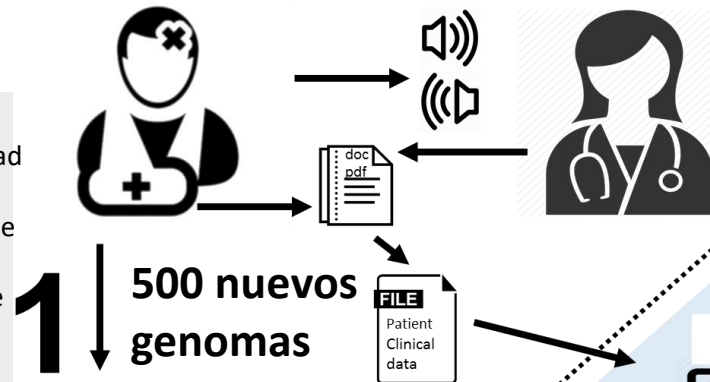
Secretaría General Técnica  
CONSEJERÍA DE SANIDAD



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

### Sistema de obtención automática de datos (voz/texto)

Se trata del diseño para la incorporación en los sistemas de HCE de los sistemas de la Comunidad de Madrid (todos los disponibles) de una herramienta de extracción de información desde texto (probablemente aplicando tecnologías de NLP u otras similares) y de extracción a texto de voz (de la consulta de personal sanitario y pacientes).

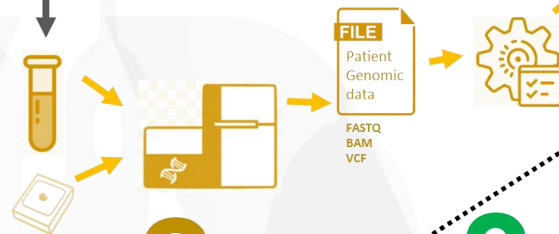


**1** 500 nuevos genomas

Informed consent (layer decision)

### Integración de un Sistema de análisis terciario de la información genómica en la HCE de la CM.

Consiste en una plataforma de análisis (software) que se incorpore dentro de la HCE de los sistemas de la Comunidad de Madrid (todos los disponibles) con el fin de procesar la información genómica terciaria, y mantener actualizados los datos genómicos



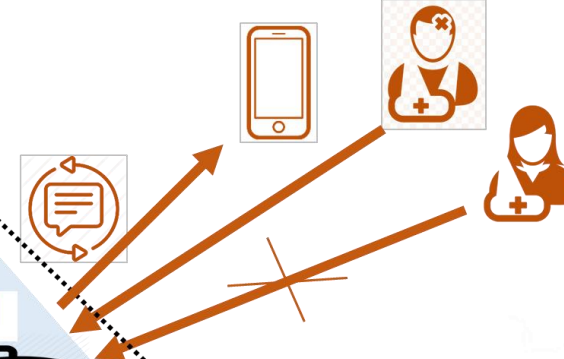
**2**

**3**

### Almacenamiento/acceso restringido/controlado a la información genómica.

Deberá resolver el problema del almacenamiento de una enorme cantidad de información genética y genómica de cada paciente, en el formato de un servidor local de capacidad operativa, pero además la forma de almacenamiento masivo en la nube a través de un servidor seguro

### 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.



**4**

**5**

Tras completar el proceso de revisión, actualización, curación y aprobación por un comité ad hoc de las evidencias científicas que vayan apareciendo en la literatura científica internacional. Estas nuevas evidencias deberán ser incorporadas en una aplicación dentro de la HCE del paciente y alertar al médico tratante y al paciente



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

El reto pretende generar una herramienta que de forma automática pueda extraer de las fuentes de información científica médica habituales (tales como PubMed y similares) y de forma periódica toda la información referente a nuevos genes, nuevas enfermedades y/o nuevas dianas o marcadores genéticos y genómicos asociados a las enfermedades



Secretaría General Técnica  
CONSEJERÍA DE SANIDAD

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

# ÍNDICE

Objetivos del proyecto I

Conclusiones técnicas II



# Conclusiones técnicas

## Conclusiones de la CPM



Se plantea un TRL inicial comprendido entre TRL 6 y TRL 7 siendo un prototipo en un sistema operativo, de modo que se articulará una licitación de Compra Pública de Tecnología Innovadora para resolver los retos del proyecto.

Incorporación de innovación respecto al sistema de Procesamiento de Lenguaje Natural (PLN) que obtendrá información de conversaciones para integrarlas en informes médicos, humanizando las consultas.

Respecto a la gobernanza de datos, cumplirá la normativa correspondiente, con políticas de acceso y restricciones. Se incluyen registros y trazabilidad de consentimientos.

Como parte de la solución se incluye una herramienta de automatización de búsquedas y extracción de información de literatura especializada y publicaciones científicas. Con ella se actualizará el diagnóstico y tratamiento de pacientes y se completarán sus registros médicos.

# Conclusiones técnicas

## Conclusiones de la CPM



**La información genómica procederá de entre 350 y 400 genomas** procedentes de pacientes (3 fuentes de pacientes distintas).

Como parte del alcance del proyecto, **se incluye la compra de genomas.**

**Los datos extraídos se integrarán en un sistema de análisis terciario** de la información genómica en la HCE de la Comunidad de Madrid.

la información importante obtenida de literatura publicada **se debe poder incorporar a la plataforma de Medigenomics** para alertar a los profesionales y así actualizar el Historial Clínico del paciente, notificándoles y completando sus registros médicos

**Respecto a la propiedad intelectual**, la entidad que aporte un producto base mantendrá la propiedad intelectual en exclusiva sobre dicho producto base, pero la propiedad intelectual de cualquier desarrollo adicional será o bien exclusiva de la de la Consejería de Sanidad o compartida entre la Consejería de Sanidad y la entidad.





UNIÓN EUROPEA



Comunidad  
de Madrid

Secretaría General Técnica  
CONSEJERÍA DE SANIDAD

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

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

**Muchas Gracias**