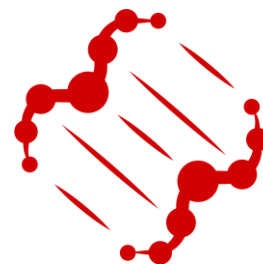


# JORNADA DE COMPRA PÚBLICA DE INNOVACIÓN

*“CONSTRUYENDO EL PRESENTE Y FUTURO DE LA INNOVACIÓN EN SALUD”*



## Medigenomics

---

Junio 2023

**Dirección General Investigación, Docencia e Innovación**

# ÍNDICE

Planteamiento inicial y desarrollo

I

Demostración del sistema

II

Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?

III

Plan de evaluación de impacto - ¿Qué resultados se han obtenido?

IV

Conclusiones y aportaciones del proyecto

V

Vídeo

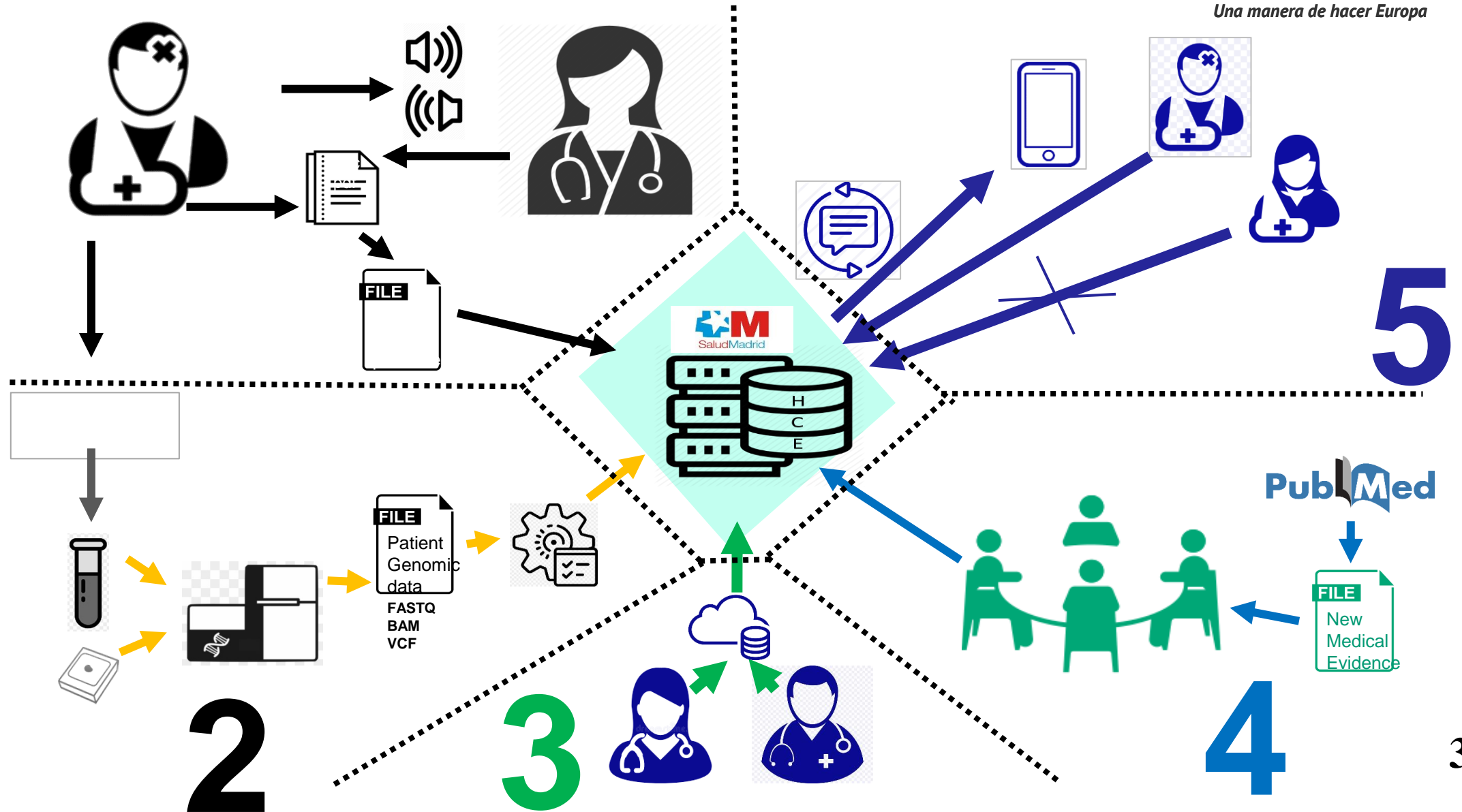
VI

# MEDIGENOMICS

## Planteamiento inicial y desarrollo

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL

*Una manera de hacer Europa*



# ÍNDICE

Planteamiento inicial y desarrollo

I

**Demostración del sistema**

**II**

Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?

III

Plan de evaluación de impacto - ¿Qué resultados se han obtenido?

IV

Conclusiones y aportaciones del proyecto

V

Vídeo

VI

# MEDIGENOMICS

## Demostración del sistema. Itinerario



# ÍNDICE

Planteamiento inicial y desarrollo

I

Demostración del sistema

II

**Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?**

**III**

Plan de evaluación de impacto - ¿Qué resultados se han obtenido?

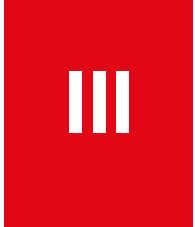
IV

Conclusiones y aportaciones del proyecto

V

Vídeo

VI



# MEDIGENOMICS

## Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?

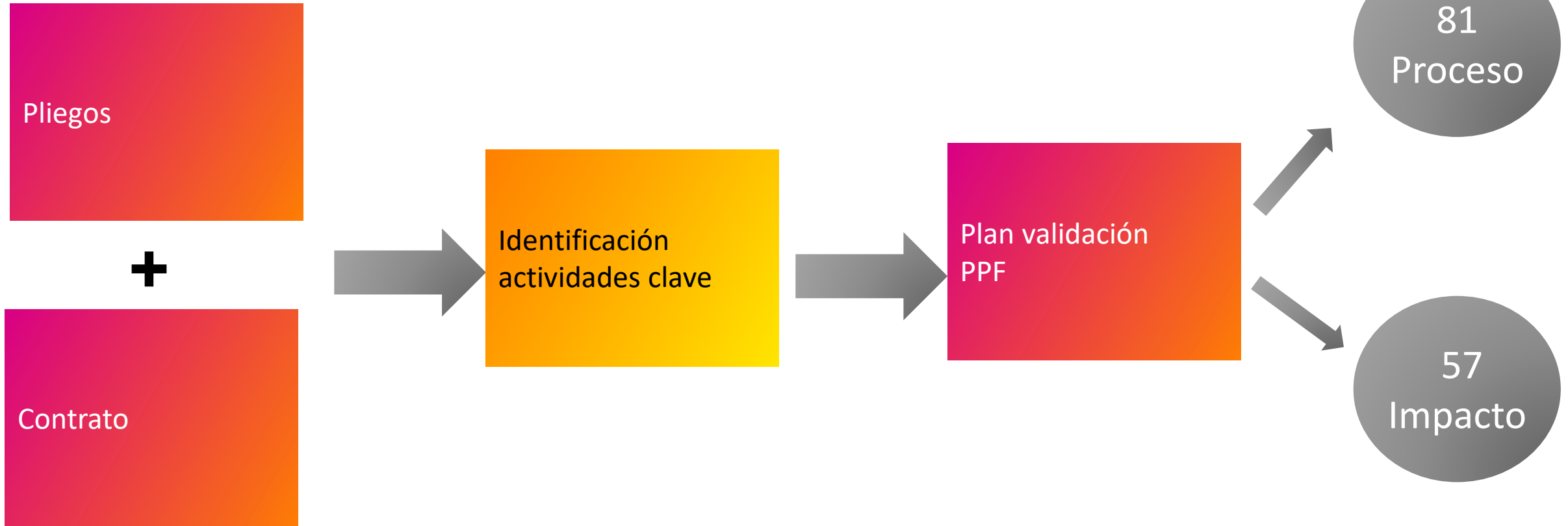


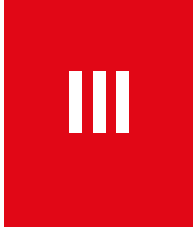
Dirección General de Investigación, Docencia e Innovación  
CONSEJERÍA DE SANIDAD



FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL

*Una manera de hacer Europa*





# MEDIGENOMICS

## Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?



Dirección General de Investigación, Docencia e Innovación  
CONSEJERÍA DE SANIDAD





FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL

*Una manera de hacer Europa*

**RETO 1**  
Extracción datos  
clínicos  
11 indicadores



**RETO 2**  
Análisis/  
seguimiento  
genomas  
30 indicadores





**RETO 3**  
Seguridad y  
almacenamiento  
8 indicadores



**RETO 4**  
Actualización  
información  
científica  
15 indicadores



**RETO 5**  
Consentimientos  
y notificaciones  
12 indicadores





# ÍNDICE

Planteamiento inicial y desarrollo

I

Demostración del sistema

II

Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?

III

**Plan de evaluación de impacto - ¿Qué resultados se han obtenido?**

**IV**

Conclusiones y aportaciones del proyecto

V

Vídeo

VI

## Plan de evaluación de impacto – ¿Qué resultados se han obtenido?

**RETO 1**  
Extracción datos clínicos  
13 indicadores



**RETO 2**  
Análisis/ seguimiento genomas  
17 indicadores



**RETO 3**  
Seguridad y almacenamiento  
8 indicadores



**RETO 4**  
Actualización información científica  
10 indicadores



**RETO 5**  
Consentimientos y notificaciones  
9 indicadores



## Plan de evaluación de impacto – ¿Qué resultados se han obtenido?

Capacidad  
almacenamiento

90-200 GB

=

1 GENOMA



MEDIGENOMICS

100 Tb

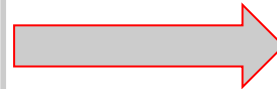
Datos almacenados  
en la plataforma  
on-premise



Capacidad  
extensión /  
adaptación

33  
microservicios

Repartidos en diferentes  
módulos



MODULABLE

Facilita implantación y  
despliegue



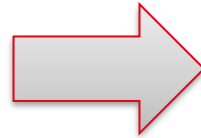
## Plan de evaluación de impacto – ¿Qué resultados se han obtenido?

Descarga y priorización de artículos



**7.400**  
**Art./Día**

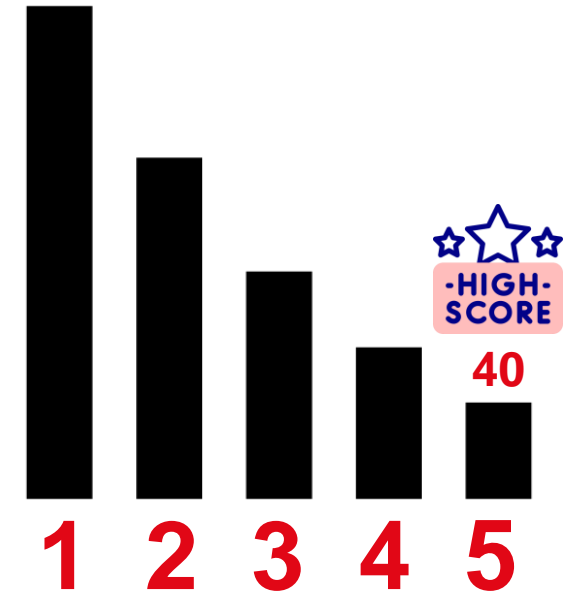
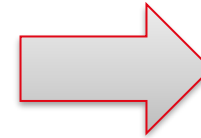
Publicados  
PUBMED



**66547**

(20%)

Artículos seleccionados  
almacenados



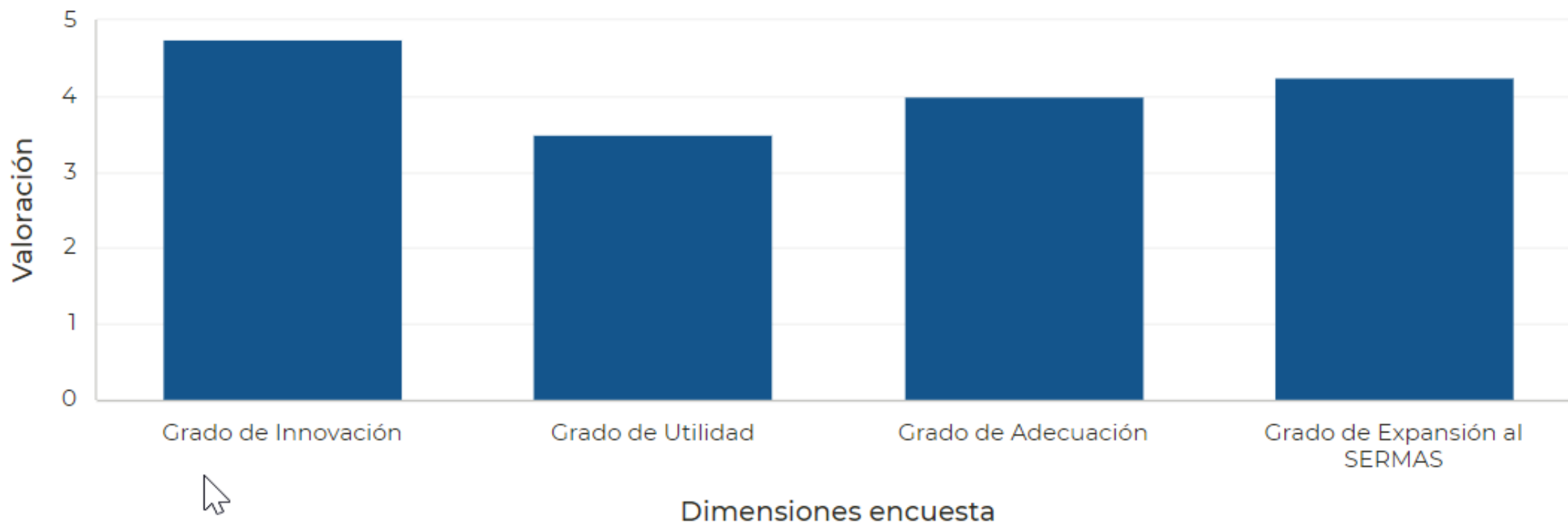
**40 Artículos**  
con accionabilidad clínica  
Score 5

## Plan de evaluación de impacto – ¿Qué resultados se han obtenido?

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL

*Una manera de hacer Europa*

### Resultados encuesta: Experiencia Usuario



# ÍNDICE

Planteamiento inicial y desarrollo

I

Demostración del sistema

II

Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?

III

Plan de evaluación de impacto - ¿Qué resultados se han obtenido?

IV

Conclusiones y aportaciones del proyecto

V

Vídeo

VI

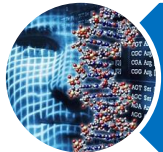
## Elementos Innovadores



Extracción de datos clínicos a partir de informes y transcripciones de voz.



Almacenamiento de estos datos en un formato estandarizado – phenopacket – facilita interoperabilidad



Automatización y monitorización del proceso de análisis genético.



Obtención de un informe genético normalizado (texto, PDF y HL7 FHIR), posibilidad de incorporarlo a la HCE del paciente.



Integración de los datos extraídos en el primer punto en el proceso de filtrado de variantes, acelerando el diagnóstico

## Elementos Innovadores



Gestión de consentimientos informados de pruebas genéticas y asociados a standard DUO.



Consulta y solicitud de modificación del consentimiento. Notificación al médico.



Sistema de notificaciones que facilita comunicación médico-paciente.



Cribado y clasificación automatizado de nueva evidencia clínica



Curación y validación por comité de expertos que genera BBDD de anotación, Identificar aquellos pacientes afectados por una nueva variante genética.



# ÍNDICE

Planteamiento inicial y desarrollo

I

Demostración del sistema

II

Plan de validación - ¿Qué hemos hecho?

III

Plan de evaluación de impacto - ¿Qué resultados se han obtenido?

IV

Conclusiones y aportaciones del proyecto

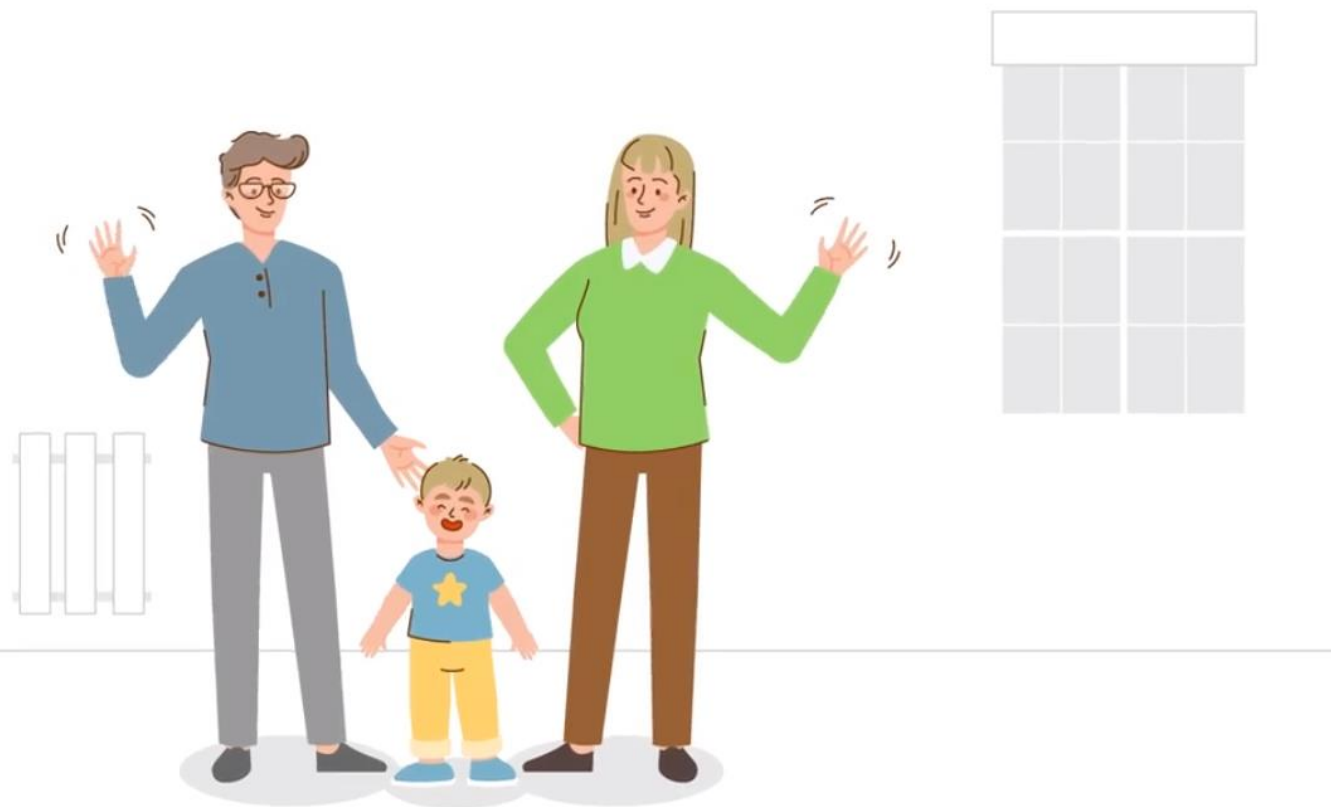
V

Vídeo

VI

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL

*Una manera de hacer Europa*



Estos son Laura, Juan y su hijo Marcos.



00:01/03:05

[Reproducir](#)



Dirección General  
de Investigación,  
Docencia e Innovación  
CONSEJERÍA DE SANIDAD



UNIÓN EUROPEA

FONDO EUROPEO DE DESARROLLO REGIONAL

*Una manera de hacer Europa*

***GRACIAS***

