



ANÁLISIS AVANZADO DE DATOS GENÓMICOS
ÁREA DE BIOINFORMÁTICA CLÍNICA
FUNDACIÓN PÚBLICA PROGRESO Y SALUD (JUNTA DE ANDALUCÍA)

El **Área de Bioinformática Clínica** de la Fundación Pública Progreso y Salud de la Junta de Andalucía ofrece un servicio de análisis de datos (individuales, tríos o grupos familiares) procedentes de tecnologías NGS (paneles, exomas y genomas), con el fin de facilitar al clínico la toma de decisiones acerca del diagnóstico y tratamiento del paciente, tanto en el caso de enfermedades raras y/o hereditarias como cáncer.

En este contexto, el Área de Bioinformática Clínica ha participado en proyectos como NAGEN (proyecto 1000 genomas navarro) y ENOD (programa de enfermedades raras del CIBERER), además de colaborar con clínicos de numerosos hospitales y grupos de investigación de ámbito nacional.

A partir de los datos de secuenciación (archivos FASTQ o VCF) se extraen y anotan las distintas variantes con información procedente de diversas bases de datos (ENSEMBL, OMIM, ClinVar...). Posteriormente se lleva a cabo una priorización de estas variantes en función de distintos criterios (modo de herencia, frecuencia poblacional, fenotipo, patogenicidad, conservación...), que permite seleccionar finalmente las posibles variantes candidatas a explicar la enfermedad.

Entre los tipos de variantes que se analizan se incluyen:

- **SNVs y pequeñas INDELS.**
- **Variantes estructurales** (grandes deleciones o inserciones, duplicaciones, inversiones, CNVs y translocaciones).
- **Variantes mitocondriales.**

En determinados casos (véase la tabla), y siempre respetando el anonimato, la confidencialidad y el consentimiento del paciente, es posible realizar los siguientes análisis complementarios:

- **STRs (Short tandem repeats):** se analiza el número de repeticiones de ciertas secuencias responsables de unas 25 enfermedades.
- **SMA (atrofia muscular espinal):** se evalúa el número de copias de SMN1 para detectar individuos afectados o portadores.
- **Hallazgos secundarios:** se analiza la presencia de variantes patogénicas o probablemente patogénicas relacionadas con patologías distintas al motivo de consulta y que pueden entrañar:
 - Riesgo personal de predisposición a enfermedad.
 - Riesgo reproductivo: fibrosis quística y síndrome de X-frágil.
 - Riesgo farmacogenómico.
- **Consejo genético familiar:** en parejas interesadas en conocer los riesgos existentes en futuros embarazos se analiza la presencia de variantes de enfermedades con un patrón de herencia recesivo.



Tipo de análisis	Tipo de muestra				
	Genoma tejido normal		Genoma tejido tumoral	Exoma	
	Individual	Familiar		Individual	Familiar
SNVs y pequeñas indels	*	*	*	*	*
SV	*	*	*	(*)	(*)
STR	*	*			
SMA	*	*		(*)	(*)
ADN mitocondrial	*	*	*	(*)	(*)
Susceptibilidad a enfermedad	*	*		*	*
Riesgo reproductivo	*	*		*	*
Consejo genético familiar		*			*
Farmacogenómico (**)	*	*	*	*	*

(*)En Exoma, el análisis de SV es limitado. Para el caso de los análisis de SMA y ADN mitocondrial, dependerá del kit de exoma utilizado.
(**)Variantes puntuales relacionados con la farmacogenómica observados como hallazgos incidentales.

Aunque el análisis puede ser llevado a cabo por completo en nuestro área, el clínico dispone si lo desea de una herramienta de análisis (MMP, Módulo de Medicina Personalizada) que facilita el filtrado, el análisis y la interpretación de las variantes.

INFORMACIÓN DE CONTACTO

Para más información, puede visitar nuestra página web (<http://www.clinbioinfoosspa.es>) o escribir a clinbioinfoarea@gmail.com.