



BITGENIA 100 EXOMAS

Bitgenia lanzó la campaña 100 exomas que tiene como objetivo ayudar a resolver el problema del diagnóstico en enfermedades poco frecuentes (EPoF) con la esperanza de un mejor tratamiento, poniendo a disposición de los pacientes y profesionales de la salud los últimos avances científicos en relación con el diagnóstico de las EPoF, que comprenden la utilización de tecnologías de secuenciación de próxima generación (NGS).

1

AÑO

=

100

MUESTRAS SOBRE ENFERMEDADES
POCO FRECUENTES

Con este proyecto Bitgenia pretende durante este año 2016, secuenciar y analizar 100 muestras pertenecientes a casos de enfermedades poco frecuentes que requieran de un diagnóstico molecular y que, por la variedad de genes involucrados y/o la complejidad de la sintomatología clínica, requieran de un análisis de exomas.

Trabajando junto con especialistas de la FCEyN de la UBA y el Laboratorio Genia, Bitgenia convoca a profesionales de la salud que tengan casos donde se sospeche, en función de la historia clínica previa, que él mismo puede ser potencialmente beneficiado a partir de un análisis del exoma del paciente y/o sus padres o familiares.

En el análisis e interpretación de los resultados obtenidos, Bitgenia busca acompañar a los profesionales participantes trabajando junto a ellos en el entendimiento y estudio de los datos. Con la intención de desarrollar la capacidad bioinformática en el país que se está convirtiendo estratégica no sólo para la investigación académica, sino también para el diagnóstico.

Los fondos para la financiación del programa son aportados por Bitgenia y el subsidio para cada caso se evaluará en función de las posibilidades de los pacientes, priorizando aquellos casos cuyos pacientes, por su situación económica, no puedan acceder a estudios de este tipo.

Los resultados de este proyecto serán utilizados para incrementar la casuística y disponer de una base de conocimiento local, proporcionando bases para el futuro de la medicina personalizada en el país.

DESCRIPCION DEL PROCESO Y CONDICIONES

El objeto del presente proyecto es brindar un servicio de análisis genómico, basado en el uso de tecnologías de secuenciación de próxima generación (NGS), que en su caso permita la obtención, comparación, estadística e interpretación de datos genómicos secuenciados, formular el análisis bioinformático de los genes involucrados y la identificación de potenciales variantes asociadas con el eventual diagnóstico realizado por el profesional médico.

Este servicio no implicara bajo ninguna circunstancia la determinación de la patología y/o diagnóstico y/o consejo profesional alguno por parte de las entidades participantes encargadas de efectuar el respectivo análisis. El mismo representa un análisis de la información genética del exoma del paciente y/o sus padres o familiares en relación con su potencial efecto sobre la salud, de acuerdo al conocimiento científico actual. La información provista por este análisis debe ser tomada como un elemento más del conocimiento biológico del paciente y analizada por un profesional de la salud para evaluar su relevancia en el contexto de la historia clínica del caso. ***Teniendo el mismo carácter educativo, investigación y/o de referencia.***



Protocolo de selección de casos clínicos

Como primer paso hemos definido un protocolo para la selección de los casos. A priori, podrá ser elegido cualquier caso que sea manejado por un médico que sospeche (en función del análisis clínico y de literatura) que el mismo se verá potencialmente beneficiado por el análisis del exoma del paciente y/o sus padres o familiares. Se comienza con una o más reuniones presenciales o virtuales (via internet o teléfono) en donde el médico presenta el caso de su paciente y se discute junto a los profesionales de Bitgenia. En estas reuniones iniciales se le solicitará que complete un documento de "historia clínica" donde detallará el caso (se adjuntan los modelos de documentos a completar). A partir de este documento se realizará un análisis de factibilidad donde se reporta el grado en que el caso puede resultar en un diagnóstico exitoso (baja, media o alta factibilidad). Si luego de haber sido informado positivamente sobre la factibilidad de este caso para el estudio, el médico y su paciente deciden seguir adelante con la secuenciación, se procederá a incluir el caso en el proyecto.

Bitgenia decidirá no realizar el análisis de exomas del caso cuando la factibilidad de caso sea clasificada como baja, cuando esté claro que la causa molecular de la patología se debe a mutaciones en un solo gen, cuya secuenciación es usual

por otras técnicas, cuando la causa de la patología se deba primordialmente a rearrreglos cromosómicos, cuando sea un caso de trastorno generalizado del desarrollo (TGD) y no se haya realizado un “Comparative Genomic Hybridization”(CGH)-array y cuando la información clínica brindada por el profesional médico sea insuficiente para que el análisis sea significativo.

Bitgenia se reserva el derecho de admisión de un caso en el programa, sin expresión de causa, con solo notificar su decisión al profesional médico responsable del caso.

Si un caso no es admitido en el programa y el profesional médico decide continuar con el estudio del caso con Bitgenia, se le generará una propuesta de servicio.

La toma de muestra y/o extracción de ADN

Una vez incluido el caso, **el profesional médico será el encargado gestionar el consentimiento informado (entre el médico y su paciente) y una declaración jurada firmada por el profesional médico para Bitgenia, para dejar asentada la existencia de dicho consentimiento del paciente.** Bitgenia brinda, además de la declaración jurada, un modelo de consentimiento informado de referencia confeccionado por nuestros letrados.



En ningún momento, Bitgenia requerirá conocer la identidad del paciente, para mantener la confidencialidad y el anonimato, por lo que se procederá a etiquetar el caso recibido con un código único de identificación, al que se hará referencia tanto en el consentimiento informado como en la declaración jurada. Luego de cumplimentar estos pasos formales, se coordinará la recolección de la muestra.

El Laboratorio Genia es el encargado de tomar o recibir las muestras de ADN de los probandos de cada caso. En este punto dependiendo de las posibilidades del profesional médico responsable del caso y/o de la institución a la que pertenezca, se plantean dos escenarios. Si el profesional ya cuenta con muestras de sangre o ADN purificado de los probandos entonces puede en ambos casos acercar el material al Laboratorio Genia, para la extracción, purificación y almacenamiento del ADN. En caso de que se reciba sangre o el almacenamiento en caso recibir directamente ADN.

En caso de que no se cuente con muestras previas de los probandos, el Laboratorio Genia puede recibir a los probandos para la toma de las muestra. Esta se hará mediante el raspado de mejillas.

En cualquier caso, el profesional o los pacientes según corresponda, se deberán comunicar previamente con el Laboratorio Genia, para coordinar el día y horario de recepción o toma de las muestras. **El día acordado para la recepción o la toma**

de las muestras se les requerirá la entrega de la declaración jurada del caso correspondiente a la existencia del consentimiento informado del paciente.

La concentración mínima de ADN que se requiere para la secuenciación es de 20ng/ul. Si luego de realizar los controles de calidad a las muestras, la cuantificación es menor a lo requerido, se procederá a solicitar nuevamente el material enviado con mayor calidad o coordinar un nuevo día para la extracción.

Secuenciación por NGS

Una vez recibidas las muestras con la calidad mínima requerida, es Bitgenia quien enviará las mismas a la compañía MacroGen Inc. para su secuenciación. La secuenciación exómica NGS se realizará utilizando un equipo Illumina HiSeq 4000, con una profundidad de 100x. El kit de captura a utilizar será el Agilent v4/v5.

El plazo estimado desde que se envía la muestra hasta recibir los datos secuenciados, es de 60 días. Luego se da comienzo al procesamiento y análisis de los mismos, que se estiman en 30 días más.



Procesamiento y análisis general de los datos

El procesamiento y análisis de los datos, se realiza mediante una plataforma bioinformática propia denominada BPlatform. Tomando como entrada los datos genómicos y de historia clínica del paciente, mediante un protocolo desarrollado por Bitgenia, a través de diferentes algoritmos la herramienta por un lado organiza y vincula información biológica derivada de diversas base de datos públicas (Open data) y por otro, mediante el análisis de variantes y su caracterización permite a los profesionales determinar y predecir el potencial impacto de esta información. Así logra convertir los datos genómicos de un individuo en información, y al relacionar toda la información de un paciente, estos se transforman en conocimiento, pudiendo así tomar decisiones dirigidas a un diagnóstico o a un tratamiento personalizado.

Almacenamiento de los datos procesados

Bitgenia cuenta con la infraestructura computacional apta para la ejecución del pipeline de procesamiento, análisis y almacenamiento de las muestras. Los datos secuenciados se almacenarán en una base de datos de información genómica, con fines estadísticos y de control de calidad y de procedimientos.

Reporte de resultados

Luego de procesados los datos se generará un reporte de los resultados en formato digital. Este informe es confeccionado por el equipo interdisciplinario de profesionales de Bitgenia en función de la historia clínica del caso y es presentado al profesional médico para poder comenzar el proceso de interpretación de los resultados del estudio genómico y que estos puedan ser integrados a la historia clínica del paciente.

En ningún caso el informe reportará variantes en genes que no se consideren que afecten a la salud y/o variantes identificadas cuya relación con el motivo de análisis no sea clara y/o carezca de sustento científico, y/o las que predicen aumento de riesgo de una enfermedad, pero no causen una enfermedad por sí misma.



ENTIDADES

Sobre Bitgenia: Bitgenia es una empresa bioinformática, que brinda servicios de análisis e interpretación de datos genómicos, convertimos datos genómicos en conocimiento, analizando e interpretando dichos datos para obtener información útil para el profesional de la salud. Sitio: www.bitgenia.com.

Sobre Genia: Laboratorio Genia es una empresa que desarrolla actividades enmarcadas dentro de su objeto social y está dedicada fundamentalmente a servicios de biología molecular. El laboratorio Genia se especializa en análisis genéticos y tests diagnósticos. Sitio: www.laboratoriogenia.com

PROTECCIÓN DE DATOS

Las entidades participantes cumplirán en todo momento con la normativa y legislación vigente en materia de protección de datos, y especialmente con la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal, su normativa de desarrollo y cuanta normativa resulte de aplicación en cada momento. En tal sentido, toda información, sea escrita u oral, que se proporcione tendrá el carácter de confidencial, comprometiéndose a no revelar su contenido más allá de lo que resulte estrictamente necesario, a fin de cumplir con el objeto de este acuerdo, salvo que la información fuera requerida legalmente por las autoridades facultadas a tal efecto. La confidencialidad convenida subsistirá luego de extinguida la campaña.

LIMITACIONES

Las variantes no han sido confirmadas mediante un método de análisis independiente y podrían representar errores técnicos. Algunos tipos de anomalías genéticas pueden no ser detectables mediante el uso de las distintas tecnologías involucradas en este estudio. Es posible que la región genómica que pudiera contener la/s eventual/es variantes causantes de la patología que afecta al sujeto de estudio no haya sido capturada o adecuadamente representada en las secuencias obtenidas y en consecuencia no detectada en el presente estudio. Por otro lado, es posible que una anomalía genética particular pueda no ser reconocida como la causa del trastorno en estudio debido al conocimiento incompleto de la funcionalidad de todos los genes y regiones genómicas secuenciadas, así como el impacto funcional de cada variante identificada.



De igual forma se pone en su conocimiento que el estudio de exomas presenta las siguientes limitaciones:

- Ninguna prueba de laboratorio es 100% exacta.
- El diagnóstico genético sugerido puede ser incorrecto.
- El verdadero diagnóstico del paciente puede no ser descubierto por esta prueba.
- El paciente puede recibir resultados inciertos.
- Este análisis, además, puede revelar que las relaciones biológicas en una familia pueden no ser lo que parecen.

Legales

Asimismo se pone en su conocimiento que contamos con el soporte formal que regularizará la relación habida entre las partes intervinientes, para una mayor seguridad, como así también se encontrará a su disposición el departamento de legales de nuestra empresa, a cargo de los dres. Diego Scalabrini y Federico Villarreal, a fin de evacuar las consultas que fueren necesarias, quienes cuentan con un horario de atención de lunes a viernes de 09 a 17 hs, teléfono 0221-4224655.