

GENÓMICA: ESTUDIANDO LOS GENES DEL CUERPO HUMANO

La información genética almacena todas las instrucciones que dirigen las funciones y el desarrollo del cuerpo a lo largo de la vida. Cada instrucción se llama gen y está compuesto por una larga secuencia de letras llamada ADN.

Se estima que tenemos alrededor de **20.000 genes**, de los que 3.000 ya han sido asociados con 5.000 tipos distintos de enfermedades genéticas.

El conjunto de todos los genes más el resto de información genética, que se creía que no era de utilidad, se llama **genoma**.



NAGEN 1000, A LA VANGUARDIA DE LA MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN

El futuro de la medicina se dirige hacia una **práctica clínica específica para cada paciente fruto del análisis de su ADN**, es decir, del código genético y de las posibles alteraciones del mismo. Países como Reino Unido, Estados Unidos, Canadá y Francia, entre otros, han puesto en marcha con éxito programas de secuenciación en sus sistemas sanitarios nacionales.

En este sentido, NAGEN 1000 surge como iniciativa homónima en el seno de la sanidad pública navarra, gracias al respaldo del Gobierno de Navarra dentro de la Estrategia de Especialización Inteligente de Navarra (S3) y cuenta con el liderazgo de Navarrabiomed, centro de investigación biomédica.



NAVARRA, REGIÓN ESTRATÉGICA

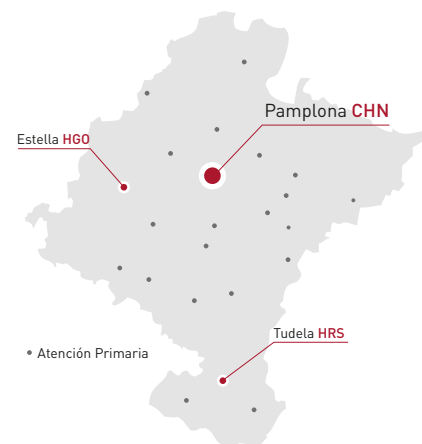
Navarra reúne **4 características** importantes para la implementación y desarrollo de la medicina genómica:

Historia Clínica Informatizada de cada uno de los ciudadanos, que va a permitir vincular la información obtenida en el análisis genético con el resto del historial clínico de forma muy sencilla.

CHN, único hospital terciario que incluye todas las especialidades médicas.

Un tamaño pequeño, pero suficiente para la selección. Cobertura poblacional 1/500 habitantes.

La existencia de **núcleos familiares conservados** facilita el acceso a familiares cercanos del paciente.



NAGEN PROYECTO GENOMA1000 NAVARRA
Unidad de Medicina Genómica
Navarrabiomed, Centro de Investigación Biomédica

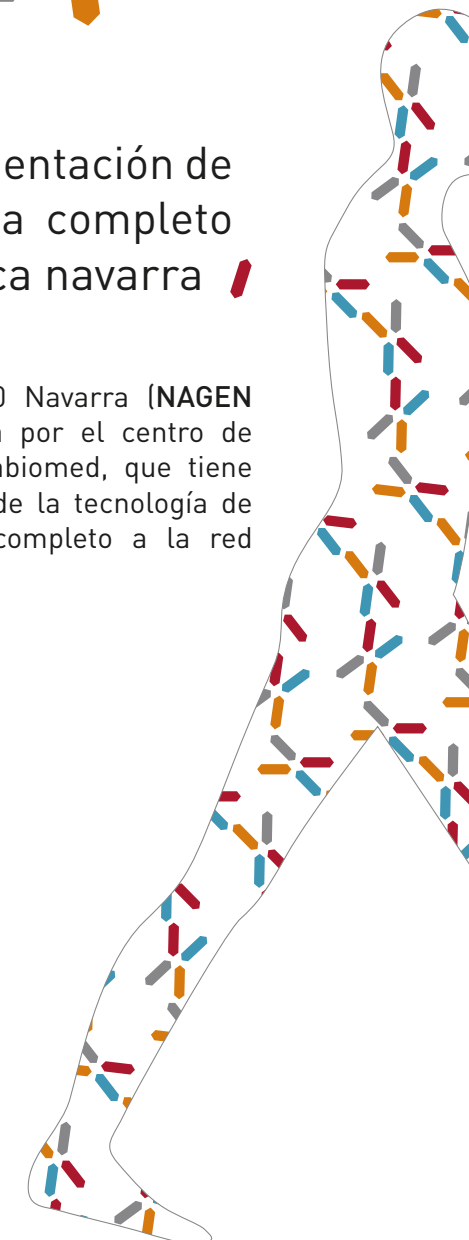


/ Complejo Hospitalario de Navarra C/ Irunlarrea nº 3 - 31008 Pamplona. Navarra. /
/ Tel. 848 42 85 97 / nagen@navarra.es / www.navarrabiomed.es/nagen



Proyecto de implementación de análisis del genoma completo en la sanidad pública navarra

NAGEN: Proyecto Genoma 1000 Navarra (**NAGEN 1000**) es una iniciativa liderada por el centro de investigación biomédica Navarrabiomed, que tiene como objetivo trasladar el uso de la tecnología de análisis del genoma humano completo a la red sanitaria pública de Navarra.



SECUENCIACIÓN DE 1.000 GENOMAS

Entre 2017 - 2019 NAGEN 1000 trasladará el uso de la tecnología más vanguardista de análisis del genoma humano completo a la red sanitaria pública de Navarra con el fin de **emplear la información derivada para el desarrollo de una mejor práctica clínica**. Para ello se va a acometer el estudio de 1.000 genomas pertenecientes a pacientes con enfermedades raras y algunos tipos de cáncer del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea (SNS-0), y el de sus familiares.

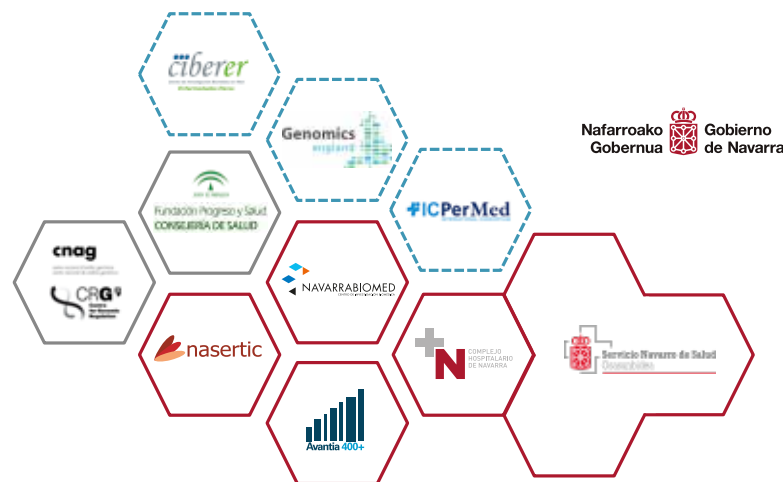
Como beneficios derivados se contemplan:

Mejorar el cuidado de los pacientes. La información obtenida facilitará el diagnóstico genético de la enfermedad y ayudará a descubrir qué tratamiento es más eficaz en cada caso.

Implantar la tecnología de la medicina personalizada en Navarra. Posicionará a Navarra a la vanguardia del sector de la medicina personalizada conectada a su sistema sanitario público.

Favorecer la investigación. Los datos generados por este proyecto ayudarán al desarrollo de nuevas líneas de investigación dirigidas a encontrar métodos de prevención y tratamiento más eficaces.

CONSORCIO MULTIDISCIPLINAR



INFORMACIÓN PARA PACIENTES

¿Quién puede participar?

En el proyecto NAGEN 1000 participarán **pacientes del SNS-0 con ciertas enfermedades raras y algunos tipos de cáncer**, que son de probable origen genético y cuya causa concreta no haya sido identificada a pesar de los estudios genéticos convencionales apropiados para esa patología. A largo plazo se contempla que el programa se haga extensivo a cualquier patología para la cual el análisis del genoma completo sea recomendable.

Los pacientes podrán ser propuestos como posibles candidatos a participar por su médico, si cumplen ciertos criterios de selección. La propuesta será evaluada por un coordinador especialista del área clínica del equipo NAGEN 1000 que decidirá si es aceptada o rechazada.

¿Cómo es el proceso?

Si la solicitud de reclutamiento es aceptada, se citará al paciente y a sus familiares para informarles en detalle sobre todos los aspectos del proyecto. Si la persona decide participar, **se firmará un consentimiento informado y se extraerá una pequeña muestra de sangre** que será anonimizada antes de ser enviada a secuenciar y analizar para cumplir con la legislación vigente en materia de Protección de Datos y asegurar la confidencialidad.

Los datos relativos al ADN de esa muestra se almacenarán y custodiarán en servidores bajo estrictos protocolos de seguridad.

¿Qué utilidad tiene la información obtenida?

Los datos genómicos de cada muestra se analizarán junto a la información clínica del paciente y su estructura familiar siguiendo un circuito cuidadosamente establecido que puede durar hasta un año.

El informe final con los resultados genómicos de utilidad clínica será incorporado al historial clínico del paciente para mejorar su atención sanitaria.

INFORMACIÓN PARA PROFESIONALES

¿Cuál es el proceso para incluir pacientes?

Cualquier facultativo del SNS-0 puede proponer pacientes al proyecto, a través de la herramienta al uso creada en Historia Clínica Informatizada (HCI). En el menú general, dentro del área del CHN, podrá seleccionar el icono del proyecto para conocer más información técnica, criterios y procedimiento para formalizar la propuesta de reclutamiento de un paciente.

Para facilitar esta labor se han nombrado **coordinadores por centros y especialidades**, puede consultar con el equipo del proyecto.

