

| | Título de la Publicación | Nombre de la Revista / Libro | Vínculo o DOI | Indexador | Autoría |
|---|---|------------------------------|---|-----------|---------|
| 2019 | Guía de Procedimientos Operacionales y Recomendaciones en la Implementación de Secuenciación de Nueva Generación para Diagnóstico Clínico | Revista Médica de Panamá | http://dx.doi.org/10.37980/im.journal.rmdp.2019778 | LILACS | PA,AC |
| <p>Importancia: La implementación de secuenciación paralela es una tecnología no normatizada, y poco entendida. Tanto aspectos clínicos, administrativos y técnicos son necesarios para la correcta implementación en un medio clínico laboral. Este artículo establece las bases de esta implementación.</p> | | | | | |



Artículo Original

Guía de Procedimientos Operacionales y Recomendaciones en la Implementación de Secuenciación de Nueva Generación para Diagnóstico Clínico
Standard Operational Procedures and Recommendations on Next Generation Sequencing for Clinical Diagnostics

Méndez-Ríos JD*

*Sección de Genética y Citogenética, Caja de Seguro Social, República de Panamá

Palabras claves:
genética molecular, secuenciación de nueva generación, enfermedades genéticas

Keywords:
molecular genetics, next generation sequencing, genetic diseases

Correspondencia a:
Dr. Jorge Méndez

Correo electrónico:
jdmendez01@hotmail.com

El autor ha declarado que no existen conflictos de intereses con la publicación del presente trabajo.

Se obtuvo el consentimiento informado de todo paciente participante. Los autores declaran autogestión como fuente de financiamiento.

Resumen

La tecnología diagnóstica conocida como NGS por sus siglas en inglés, o Secuenciación de nueva generación, es relativamente nueva, y se está implementando en algunos hospitales de Panamá. Esta tecnología ha demostrado ser una herramienta muy eficiente para la detección de alteraciones genómicas o exómicas, tanto para la clínica como para la investigación. Dada la complejidad de esta prueba, requiere una infraestructura y un número importante de recursos humanos capacitados para poder implementar esta prueba. El propósito de este documento es establecer un marco de referencia para los procedimientos administrativos en cuanto a la realización de las pruebas de secuenciación por metodología NGS. Además, que el mismo sirva de guía para el establecimiento adecuado de programas internos de control y evaluación de calidad de esta tecnología en nuestro país y la región.

Summary

The technology known as Next-Generation sequencing is relatively new, and it is been implemented in some Panamanian hospitals. It has demonstrated to be a very efficient tool to identify genomic and exomic variants in a clinical setting, as well for research purposes. Because of its complexity, it requires an important infrastructure and a significant number of trained health-care professionals to carry out this test. The purpose of this document is to establish a frame for the administrative and technical aspects for NGS in a clinical setting. Moreover, it will serve as a guide to establish quality control procedures that the technology requires in our country and the region.

INTRODUCCIÓN

La secuenciación de nueva generación o NGS por sus siglas en inglés, es una metodología altamente compleja, no solo por la capacidad de resolución para identificar cada nucleótido de un genoma, sino por la abrumadora cantidad de información que genera y la necesidad de tener múltiples recursos humanos idóneos para implementar dicha tecnología. Las utilidades en un ambiente diagnóstico es impresionante, e incluyen la determinación molecular asociadas a neoplasias (variantes somáticas), o la existencia de mutaciones asociadas a enfermedades hereditarias (variantes de células germinales) [1]. Dentro de este marco de diagnóstico clínico, esta misma metodología puede ser adaptada para la determinación de secuencias tanto de ADN como de ARN. La determinación de las secuencias de nucleótidos de ADN es conocido como secuenciación genómica, mientras que la determinación de las secuencias de ARN es conocida como transcriptómica. Por la relativa facilidad de implementación que el análisis de ADN tiene sobre los procedimientos de análisis de ARN, la determinación de alteraciones en el ADN ha avanzado mucho más en los últimos años y ha sido validada para uso clínico.

Esta revolucionaria metodología, también esta siendo utilizada en oncología para la tipificación de tumores y malignidades, y para la selección del tratamiento más eficiente [2]. Esta especificidad en el manejo y determinación del tumor por métodos moleculares ha sido la base de lo que hoy se conoce como medicina personalizada.