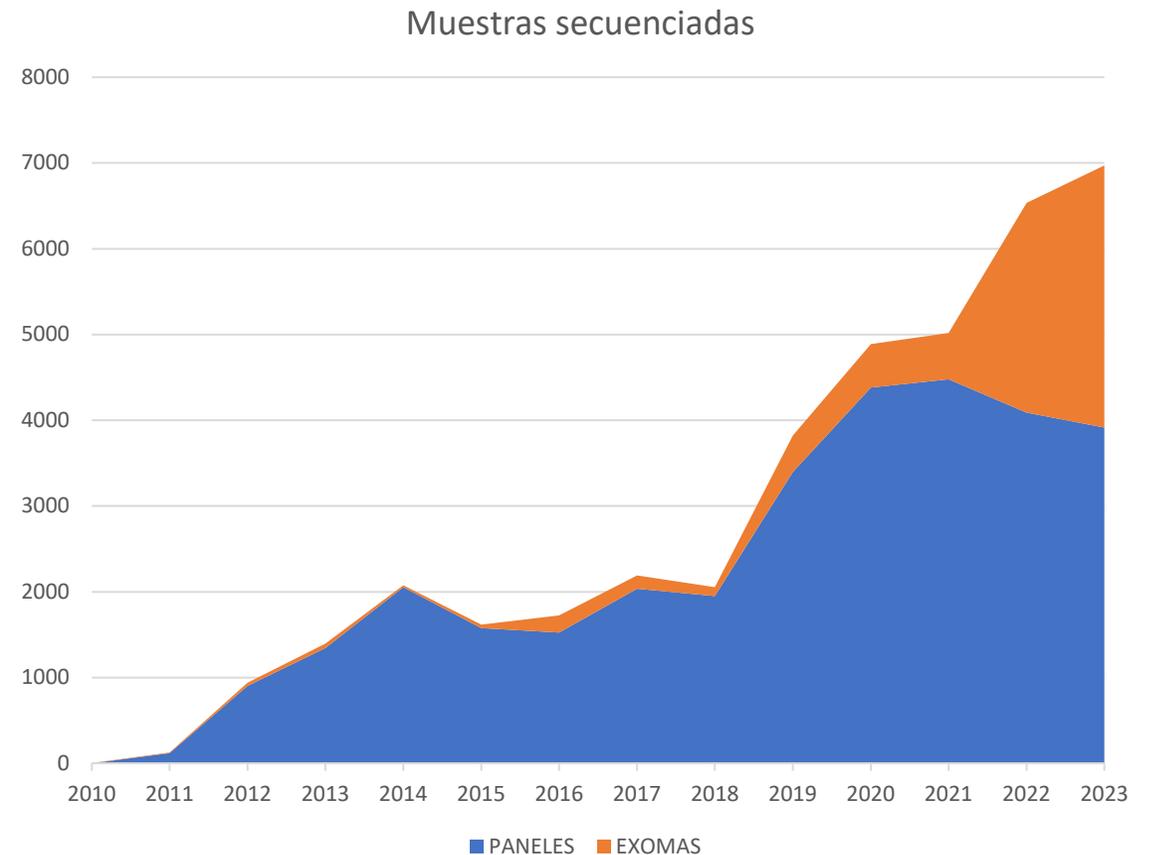


# Recursos computacionales para medicina de precisión

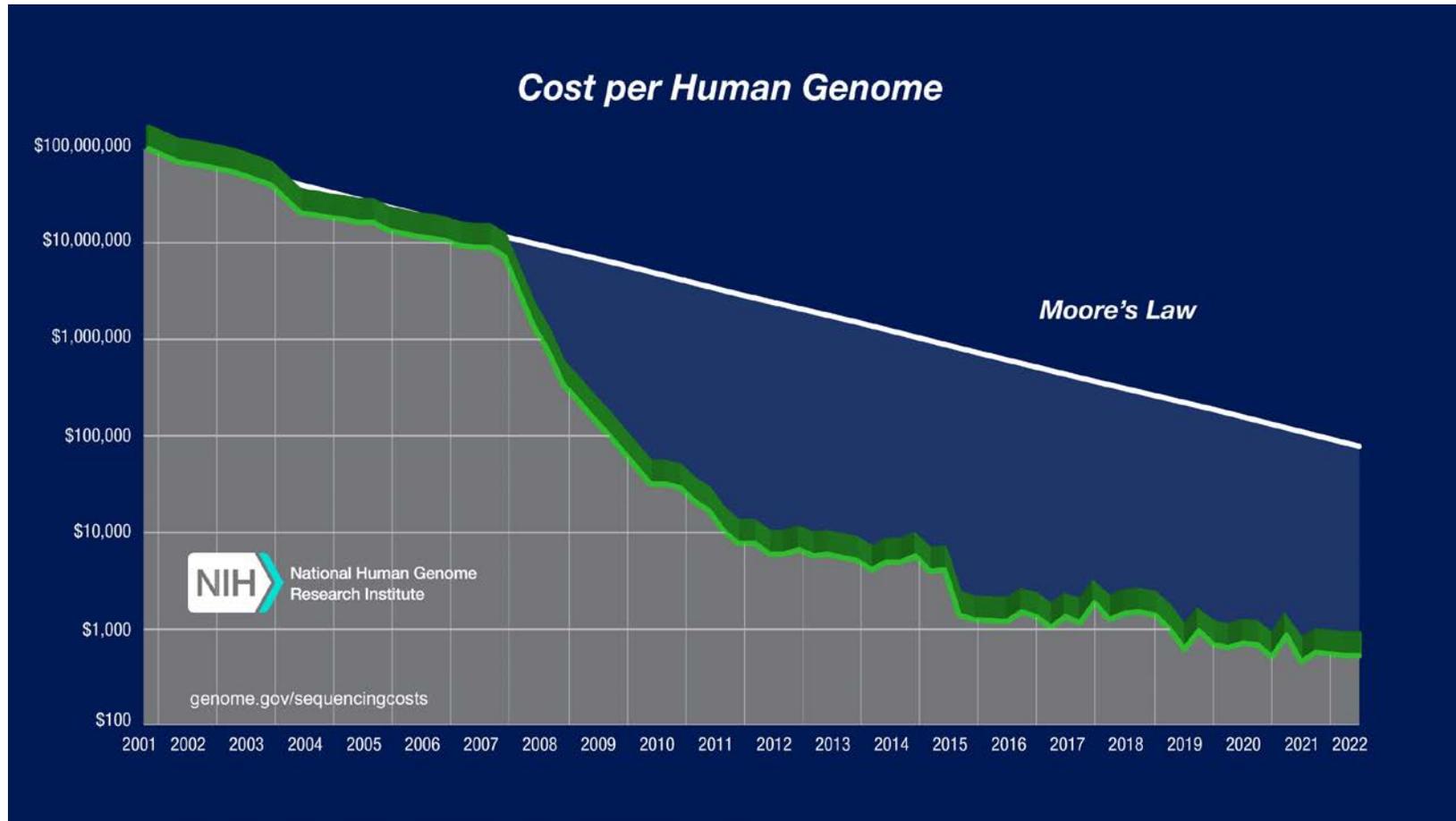
Jorge Amigo Lechuga  
Unidad de Bioinformática  
Fundación Medicina Xenómica

# Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

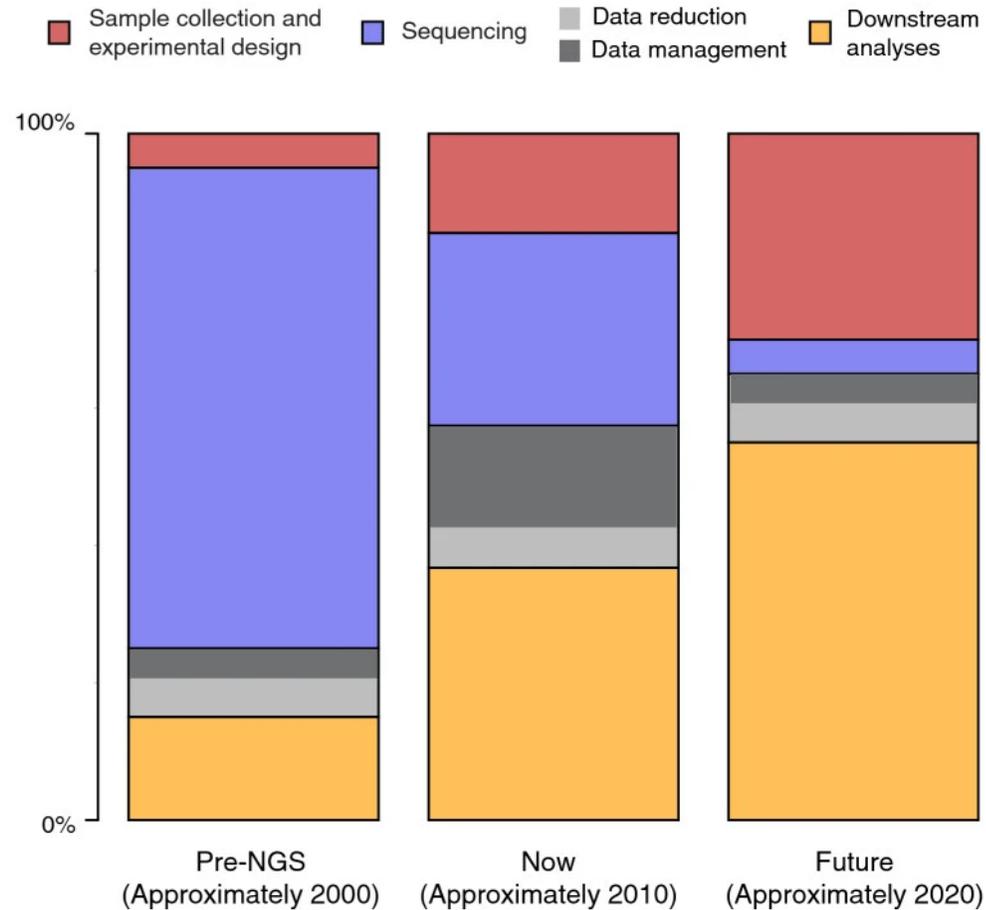
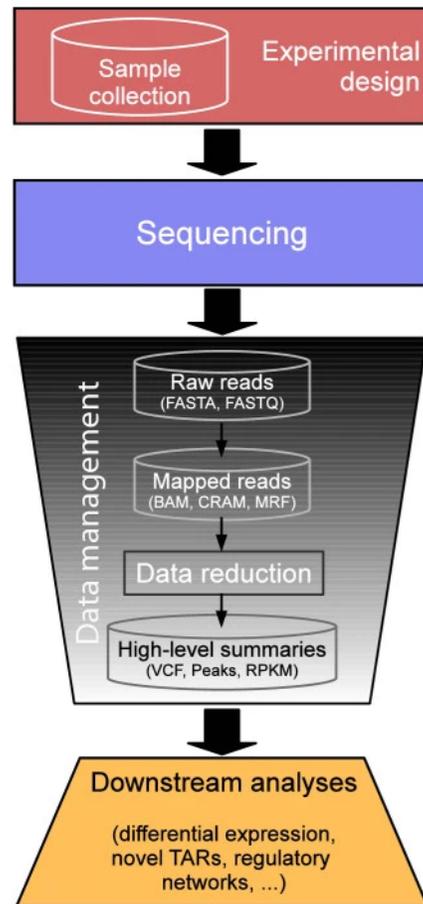
- Fundación pública creada en 1998
- Hospital Universitario de Santiago de Compostela (CHUS)
- Toda la población gallega
  - ~2,7 millones de habitantes
  - ~40.000 diagnósticos al año



# Costes de secuenciación

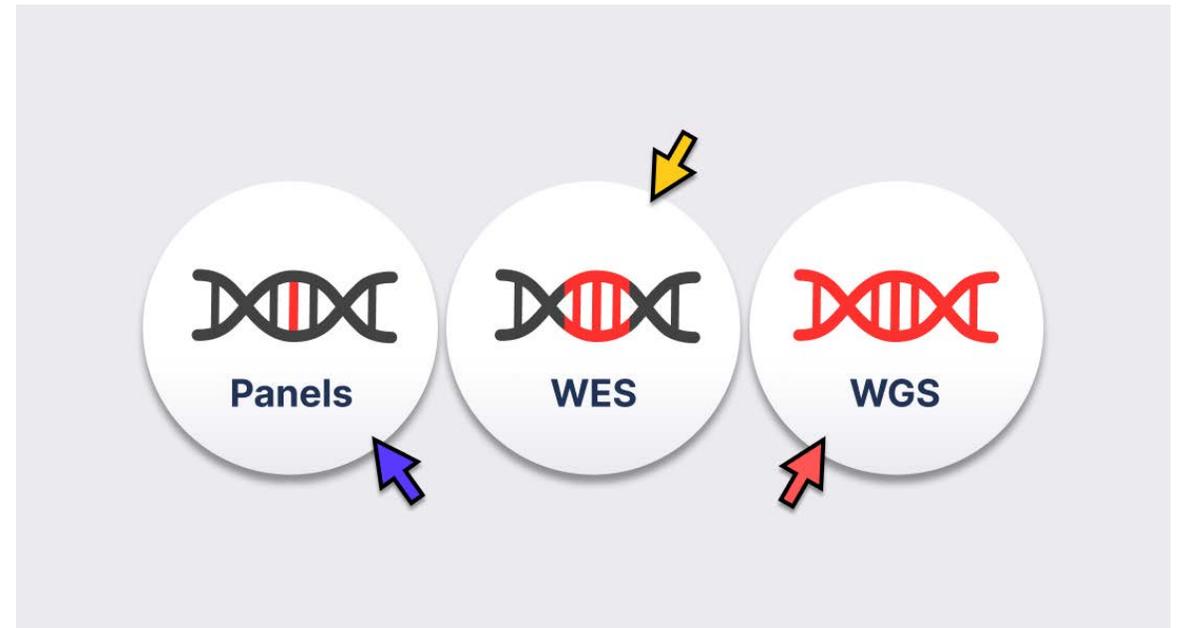


# Costes reales de secuenciación



# Next Generation Sequencing (NGS)

- Panels: Targeted Sequencing
- Whole Exome Sequencing (WES)
- Whole Genome Sequencing (WGS)



# IMPACT- Precision Medicine Infrastructure Associated with Science and Technology



M. Pollán



A. Valencia



A. Carracedo

INFRAESTRUCTURA DE  
MEDICINA DE PRECISION  
ASOCIADA A LA CIENCIA Y LA  
TECNOLOGIA

IMPACT



L.E.T. 1 Ethical legal and social aspects

L.E.T. 2 Internationalization – Link 1+M G

IMPACT (21-23) 30M €

Personalized Medicine Projects

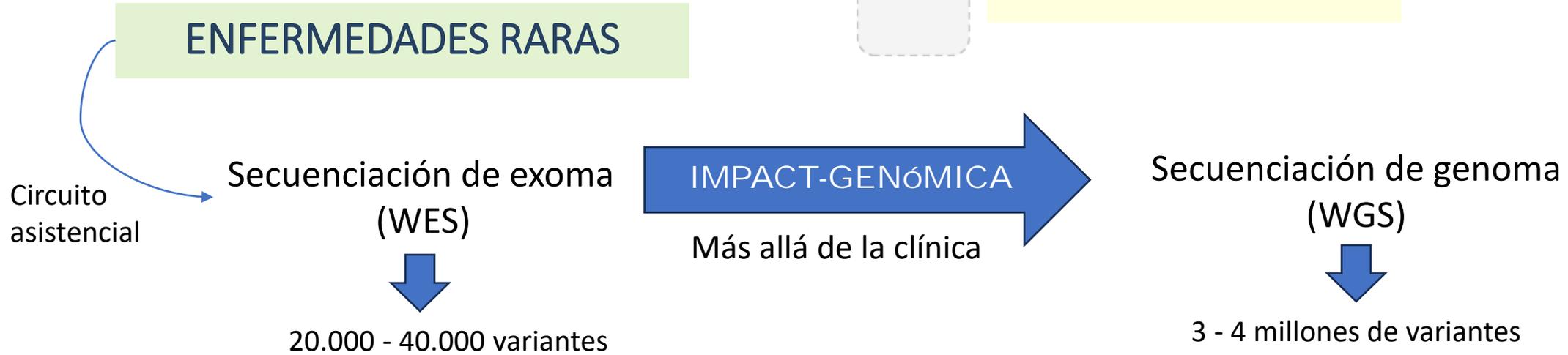
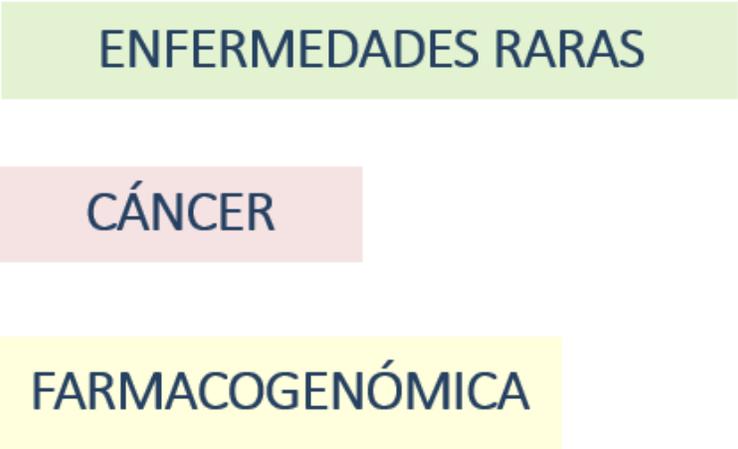
2021 - 2022 Total 100 M €

<https://www.isciii.es/QueHacemos/Financiacion/IMPACT/Paginas/Plan.aspx>

# INFRAESTRUCTURA IMPACT-GENÓMICA: RED DE CENTROS DE ANÁLISIS GENÓMICO



Traslación a la práctica clínica

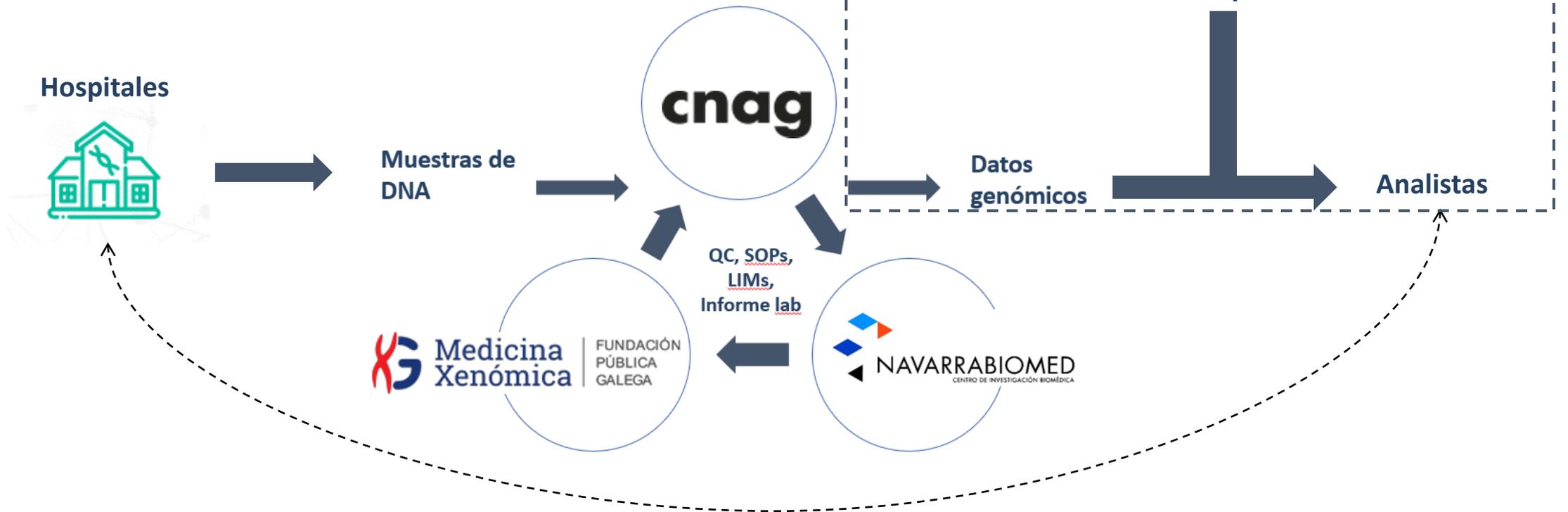


# INFRAESTRUCTURA IMPACT-GENÓMICA: RED DE CENTROS DE ANÁLISIS GENÓMICO

3 nodos de secuenciación

Modelo ÚNICO de trabajo entre los 3 centros

EJE ESTRATÉGICO 02  
**Ciencia de datos**



Gestoras de casos

# Ojo al dato

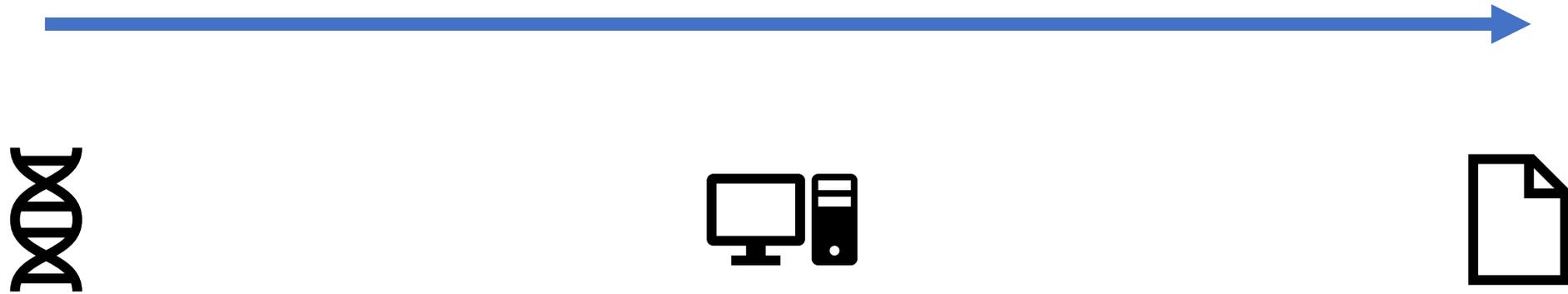
- Hay que pensar en TeraBytes
- Mover el dato es costoso
- Almacenamiento + cómputo
- Planificación de acceso



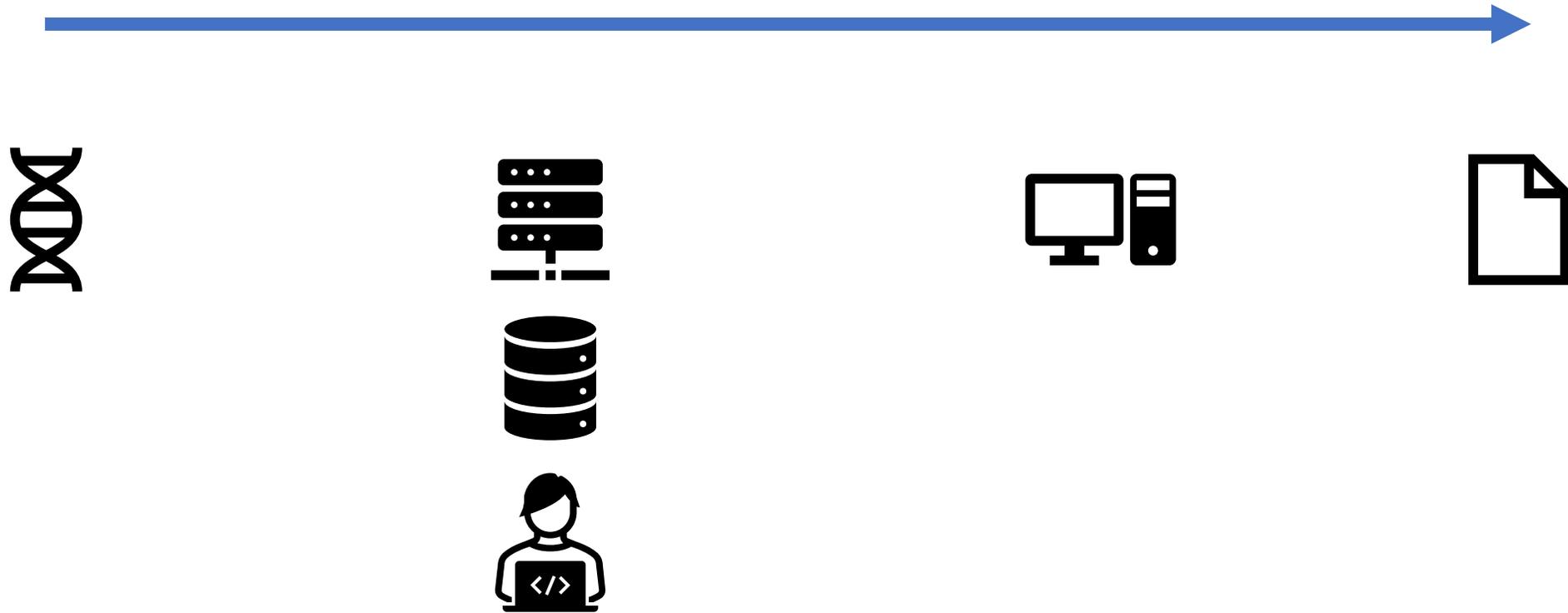
# Tamaños de archivo

- Exoma (100X)
  - ~10GB fastq.gz
  - ~10GB bam
  - **~5GB cram**
  - ~1GB gvcf.gz
  - **~2MB vcf.gz**
- 1000 exomas => ~6TB
- Genoma (30X)
  - ~100GB fastq.gz
  - ~100GB bam
  - **~20GB cram**
  - ~10GB gvcf.gz
  - **~400MB vcf.gz**
- 1000 genomas => ~30TB

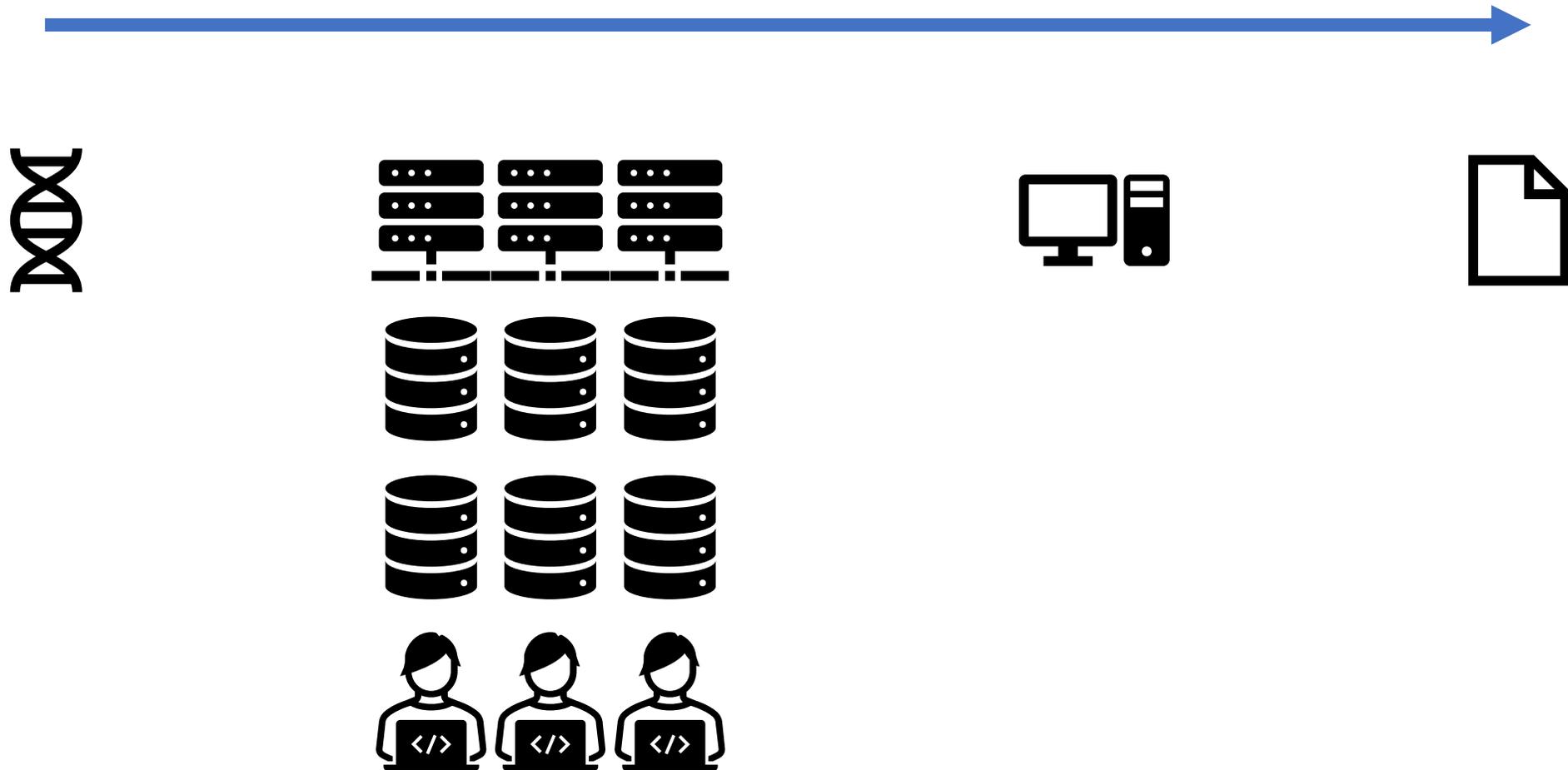
# Paneles de genes



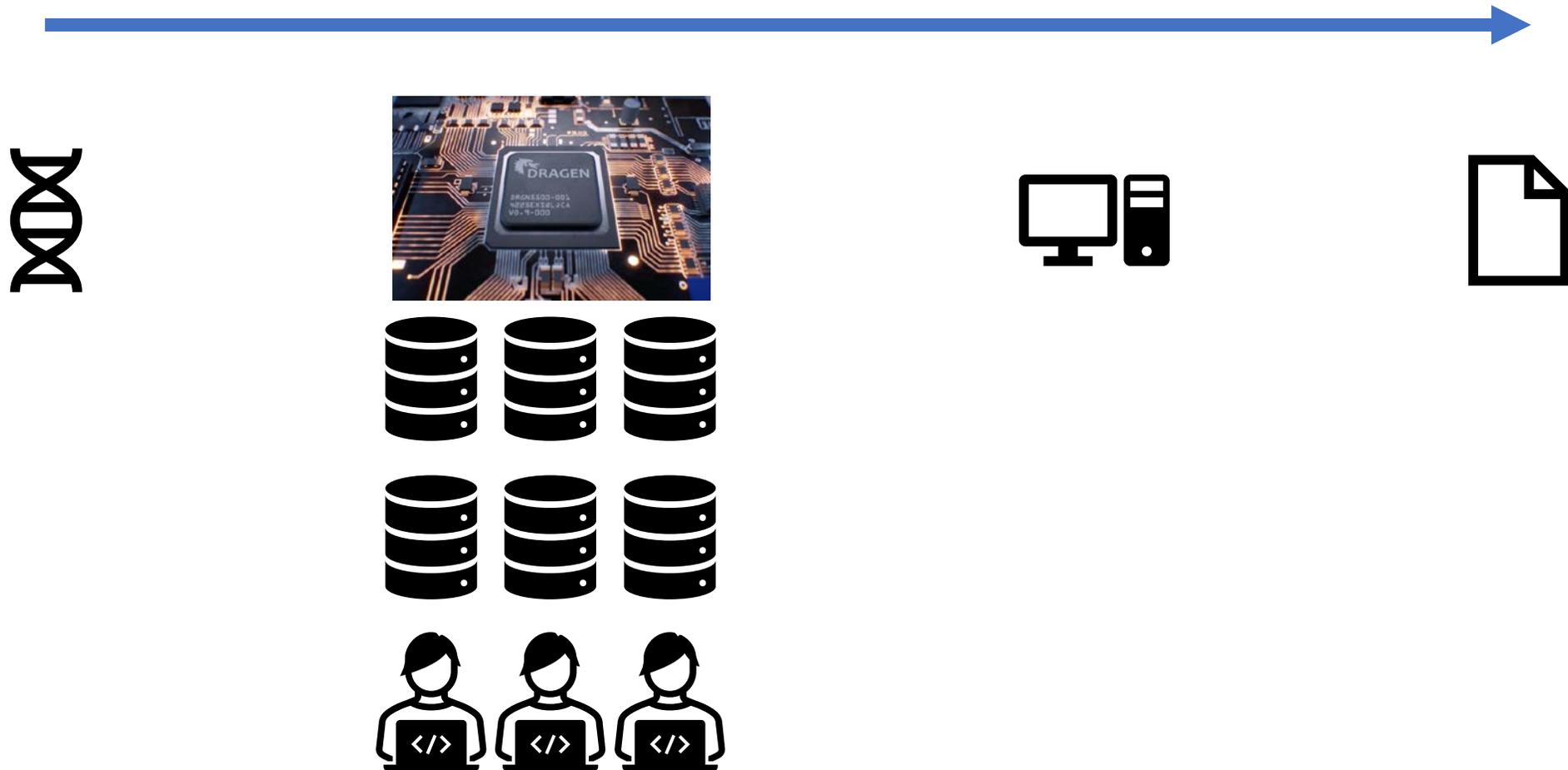
# Exomas



# Genomas



# Genomas

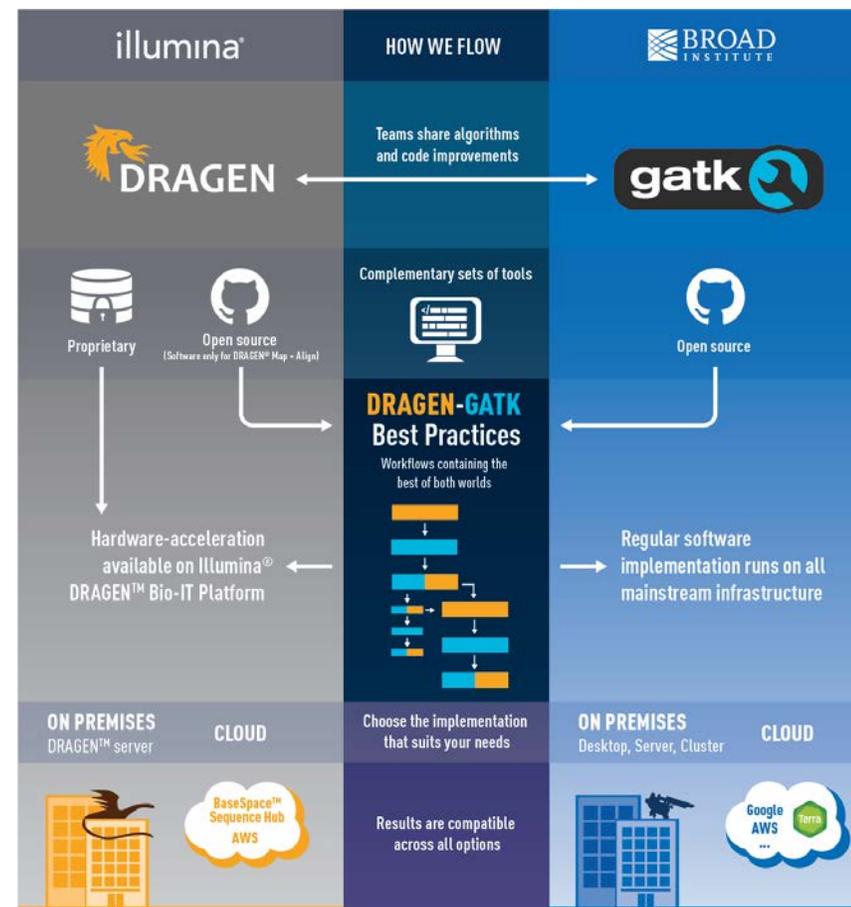


# Escenario FPGMX

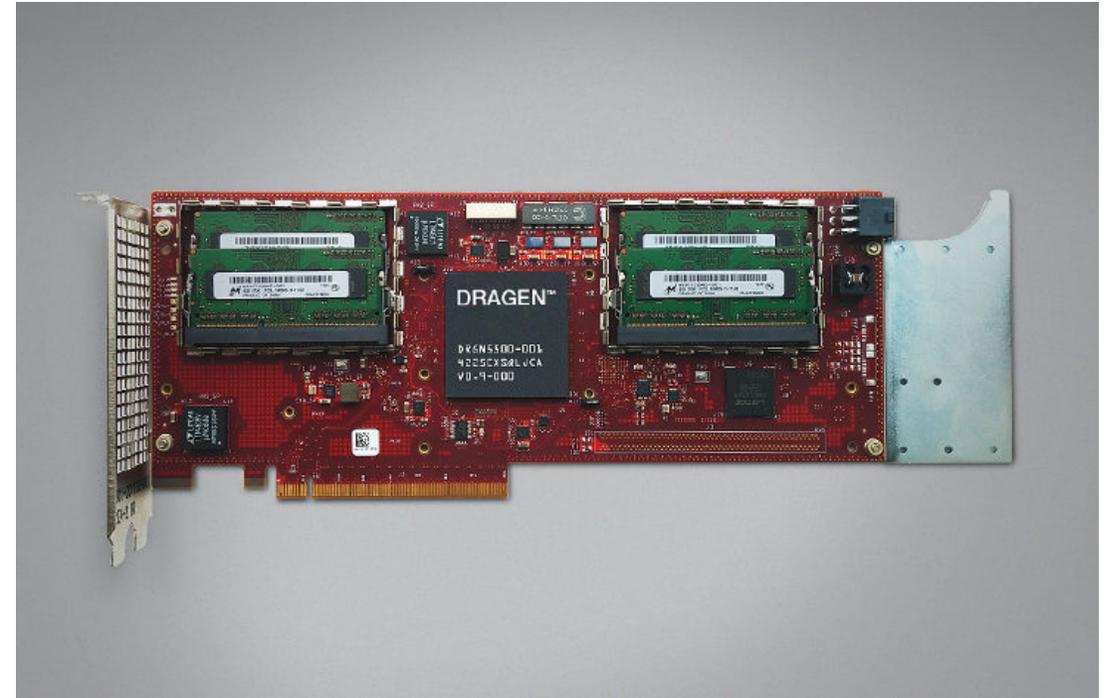


# Software de detección

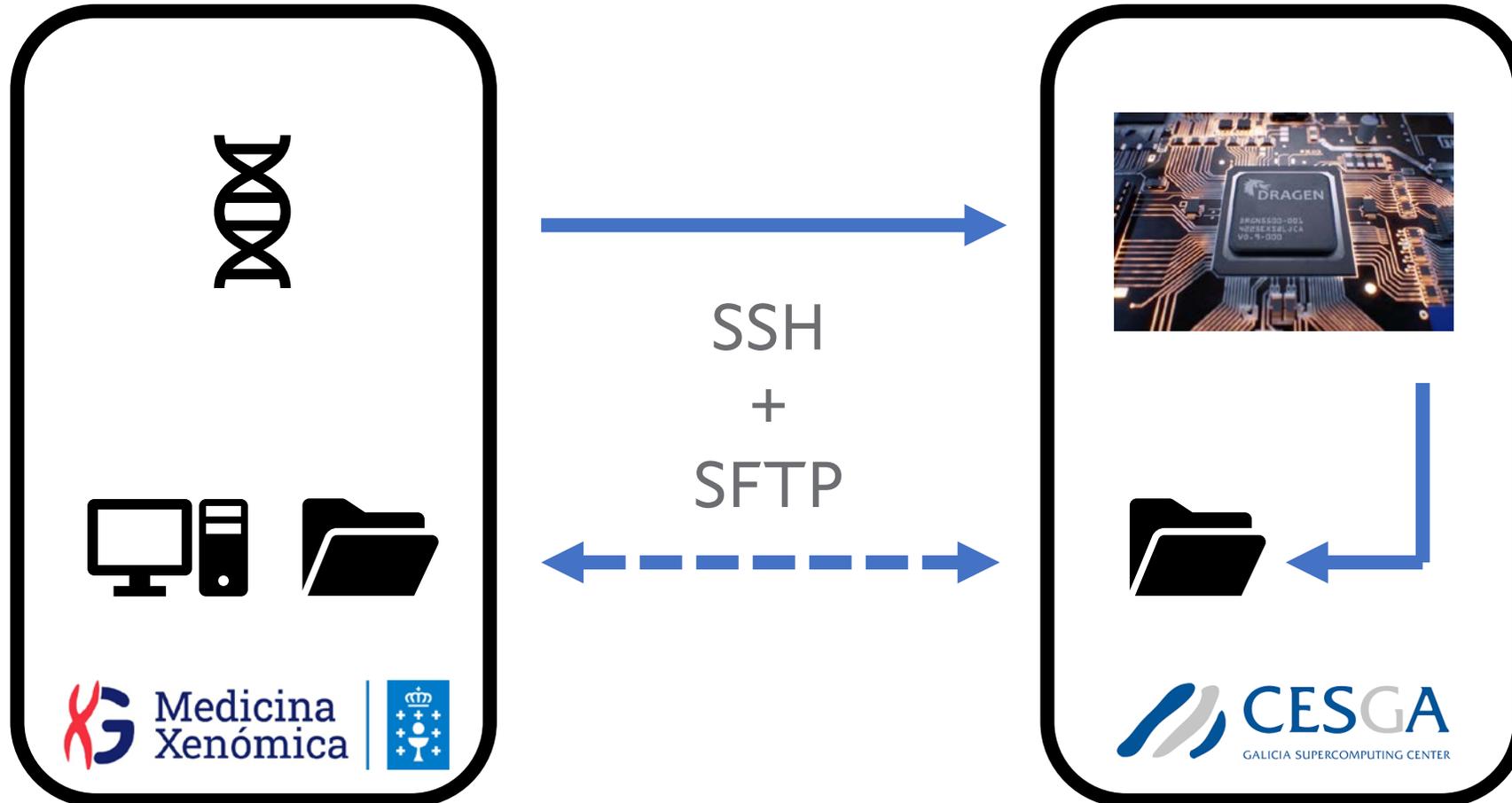
- Análisis WGS ~30 minutos
- Precisión SNV 99.95%
- Detección CNV combina SV (v4)



# Consumo energético



# Escenario FPGMX



# Recursos actuales en el CESGA

- Acceso a las colas genéricas del ft3
- Almacenamiento
  - 80TB para resultados de rutina
  - 50TB para resultados DRAGEN (rutina + IMPaCT)
  - 6TB para volcado de resultados de secuenciación
- Máquinas físicas
  - Alojamiento de servidor DRAGEN
  - Herramienta de análisis de resultados IMPaCT
- Máquinas virtuales
  - Servicio SFTP para resultados NGS
  - Recogida de información clínica para investigación
  - Alojamiento de herramientas internas de análisis

# Agradecimientos



# Recursos computacionales para medicina de precisión

Jorge Amigo Lechuga  
Unidad de Bioinformática  
Fundación Medicina Xenómica