

## Acta No. 04-2023

Se inicia la sesión ordinaria virtual al ser las nueve horas del 24 de noviembre del dos mil veintitrés.

### Con la presencia de los siguientes miembros:

Dra. Paula Quirós Blanco, Secretaría Técnica. DITS-MS  
Dr. Bernal León Rodríguez, Propietario. SENASA  
Sr. Rolando Rodríguez Mejía, Propietario. CR-BioMed  
Dra. Estela Cordero Laurent, Suplente. INCIENSA  
Dr. José Vega Baudrit, Propietario. CeNAT  
Dra. Rebeca Campos Sánchez, Propietaria. CIBCM  
Dra. Henriette Raventós Vorst, Suplente. CIBCM  
Dr. Alejandro Leal Esquivel, Propietario. Escuela Biología UCR  
Dra. Gabriela Chavarría Soley, Suplente. Escuela Biología UCR  
Dr. Frank Solano Campos, Propietario. Escuela Biología UNA  
Dr. Carlos Santamaría Quesada, Propietario. Laboratorio de Genética, HNN, Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS)

### Ausencias justificadas:

Dra. Ediviges Sancho Jiménez, Secretaría Técnica. DITS-MS  
Dr. Luis Barboza Fallas, Propietario. Escuela Biología TEC  
Dr. Francisco Duarte Martínez, Propietario. INCIENSA  
MAG. Karla Álvarez Barrantes, Propietaria. Universidad Estatal a Distancia  
Dr. Juan Porras Peñaranda, Propietario. CIHATA  
Dr. Eric Morales Mora, Propietario. Escuela de Tecnología en Salud, UCR

Toma el acta: Dra. Paula Quirós Blanco, Secretaría Técnica. DITS-MS

### **Artículo 1:** Comprobación del quórum de Ley.

La Dra. Paula Quirós da la bienvenida a todos los miembros del Consejo Técnico de Bioinformática Clínica (CTBC), menciona que esta mañana no estará presente la Doctora Eduviges Sancho, ya que ella fue convocada a una reunión urgente y de forma presencial por el despacho del Ministerio de Salud, para que lo tomen en cuenta.

A continuación, se proyecta la presentación del día de hoy, la Dra. Quirós pregunta si están viendo la pantalla, los miembros responden que sí, la Dra. Quirós refiere que hoy corresponde la cuarta reunión ordinaria del consejo, la cual se realiza en el mes de noviembre, ya que en diciembre muchos de ustedes tienen varios compromisos establecidos, y es difícil la convocatoria. Continuamos con la comprobación de quórum, se confirma que están presentes 7 miembros del consejo, por lo tanto, se inicia la reunión de forma oficial, se muestra la agenda del día de hoy y se procede con la aprobación de esta.

**Acuerdo 1:** se comprueba la existencia del quórum de Ley **Votación:** aprobado por unanimidad.

### **Artículo 2:** Aprobación de la Agenda propuesta.

Según el cronograma de la agenda, se continúa con el punto número 3 que corresponde a la aprobación del acta de la sesión ordinaria número 3 del 29 de septiembre del 2023, la cual se envió a todos los miembros por correo electrónico hace dos días, en dicha acta hubo una observación la cual ya se corrigió.

También se les presentará la evaluación de los talleres virtuales de microbiota humana, cáncer y docking molecular, así como la evaluación de las quintas jornadas de bioinformática clínica. Además, se hablará brevemente del plan de trabajo 2024 del consejo, la actualización de la página web del CTBC del Ministerio de Salud, y se brindará un espacio a la doctora Raventós para hablar sobre el proyecto de genoma humano. Inmediatamente se pasa a la votación, si están de acuerdo con la agenda planteada por favor levanten la mano, se aprueba la agenda por unanimidad.

**Acuerdo 2:** Se aprueba la agenda propuesta. **Votación:** aprobada por unanimidad.

Actividad	Responsable
1. Comprobación de quórum	Secretaría Técnica
2. Aprobación de la agenda	Secretaría Técnica
3. Aprobación del Acta de la Sesión ordinaria N°3 del 29 de setiembre de 2023	Miembros CTBC
4. Evaluación de Talleres: Microbiota humana, Cáncer y Docking molecular	Dra. Paula Quirós Blanco
5. Evaluación de las V Jornadas de Bioinformática Clínica	Dra. Paula Quirós Blanco
6. Plan de trabajo CTBC 2024	Secretaría Técnica Miembros CTBC
7. Actualización de información del CTBC en página Web del Ministerio de Salud	Secretaría Técnica
8. Proyecto Genoma Humano	Dra. Henriette Raventós Vorst
9. Asuntos varios	Secretaría Técnica

**Artículo 3:** Aprobación del Acta de la Sesión ordinaria N°3 del 29 de setiembre 2023.

El siguiente punto de la agenda sería la aprobación del acta de la sesión ordinaria número 3 del 29 de setiembre del 2023, se les pregunta a los miembros del consejo si tuvieron tiempo para leer el acta y se procede con la votación, la cual se aprueba por mayoría de votos.

**Acuerdo 3:** Se aprueba el Acta de la Sesión ordinaria N°3 del 29 de setiembre 2023 por mayoría.

**Artículo 4:** Evaluación de Talleres virtuales: Microbiota humana, Cáncer y Docking molecular

Se continúa la reunión con la evaluación de los tres talleres virtuales que realizó este consejo sobre microbiota humana, cáncer y docking molecular.

El **taller virtual de microbiota humana** se realizó durante el mes de setiembre de este año, el nombre que se le dio fue “Estudio de la microbiota humana y su relación con enfermedades”,

lo coordinó la doctora Rebeca Campos, se impartió los días 6, 13, 20 y 27 de septiembre, de 6 a 8 pm.

La evaluación de este taller, en cuanto a los aspectos logísticos, fue la siguiente: se inscribieron 339 personas, se extendieron 104 certificados de participación y se obtuvieron 79 respuestas del formulario de evaluación. En cuanto a la organización general de la actividad se calificó con un 56% de excelente y un 23% como buena; en cuanto al horario un 49% opinó que fue excelente, un 28% bueno y sólo 2% regular (opinión de sólo una persona).

Dentro de los aspectos técnicos que fueron evaluados se consideró la información previa al evento calificada con un 41% de excelente, 35% como buena y 3% regular correspondiente a 2 personas. En cuanto a la calidad de los expositores, como si visualiza en el gráfico se observa que el 52% se calificó como excelente, 23% buena y 4% regular. En cuanto a los temas impartidos en el taller, el 54% se calificó como excelentes, 23% buenos y 2% regular. En cuanto al manejo del tiempo un 49% opinó que fue excelente, 28% bueno y 2% regular. En cuanto a los aspectos a mejorar durante el taller de microbiota se habló que el curso fuera menos denso y más largo, para que se pudiera abarcar más información; que hubiera mayor tiempo para preguntas; variedad de horarios; qué se brindará un resumen de las charlas; qué se brindará un listado de los artículos científicos y las fuentes de información utilizadas, así como incorporar herramientas de interacción con la audiencia; se brindará información digital de contacto con el expositor; brindar vídeos cortos de procedimientos de laboratorio, así como estrategias de secuenciación con plataformas de secuenciación.

Los elementos positivos del taller fueron: novedad de temas, temas actualizados, recordatorios previos, excelentes expositores, excelente horario, y la virtualidad.

Dentro de las sugerencias o temas de interés para el futuro, considerar los siguientes: microbiota y sus efectos en la vida diaria; problemas neurológicos relacionados; microbiota y su relación con el cáncer; abordaje nutricional; herramientas metagenómicas y bioinformáticas; medicina nutricional y deportiva; lactancia materna e inmunonutrición; resistencia antimicrobiana; entre otros.

La Dra. Quirós menciona que éstas presentaciones se les compartirá por correo a las diferentes comisiones para que tengan en consideración estos temas. También se menciona que los cuatro videos del taller ya están subidos en el canal de YouTube del CTBC, y se le agradece al señor Rolando Rodríguez por su colaboración con esto.

La Dra. Quirós invita a la doctora Rebeca Campos a dar su opinión o comentario acerca de este taller. La Dra. Campos agradece a Paula por el resumen, ya que no había visto estos resultados, y que al parecer el taller fue bien recibido, y espera que se pueda realizar algo similar para el año entrante.

**El taller virtual de cáncer** se realizó los tres primeros lunes del mes de noviembre, el nombre que se le dio fue “Análisis bioinformático de paneles genéticos demuestras de pacientes con

cáncer”, lo organizó la doctora Rebeca Campos y el doctor Ricardo Chinchilla, se impartió los días 6, 13 y 20 de noviembre, de 6 a 8 pm.

La evaluación de este taller, en cuanto a los aspectos logísticos fue la siguiente: se inscribieron 156 personas, se extendieron 28 certificados de participación y se obtuvieron 25 respuestas del formulario de evaluación. En cuanto a la organización general de la actividad se calificó con un 64% de excelente y un 36% como buena; en cuanto al horario un 52% opinó que fue excelente, un 44% bueno y sólo 4% regular.

Dentro de los aspectos técnicos que fueron evaluados se consideró la información previa al evento calificada con un 52% de excelente, 40% como buena y 8% regular correspondiente a 2 personas. En cuanto a la calidad de los expositores, como si visualiza en el gráfico se observa que el 64% se calificó como excelente y 36% buena. En cuanto a los temas impartidos en el taller, el 68% se calificó como excelentes y 32% buenos. En cuanto al manejo del tiempo un 60% opinó que fue excelente y 40% bueno. En cuanto a los aspectos a mejorar durante el taller de cáncer se sugirió realizar mesas redondas para interactuar más con los participantes; más tiempo de charla para abarcar mayor información, o mayor cantidad de días; facilitar las presentaciones a los participantes; y realizar mayor publicidad en las redes sociales. En cuanto a los elementos positivos se mencionó la virtualidad, el horario nocturno, la experiencia y calidad del expositor, entendimiento del tema, y explicación con ejemplos, buena presentación visual y explicación con ejemplos reales, excelente calidad de la información, y puntualidad.

Dentro de las sugerencias o temas de interés para el futuro, considerar los siguientes: análisis de imágenes y biología de sistemas; análisis de los resultados en plataformas como Sophia o MySpace; temas relacionados a RNA-seq o NGS; medicina de precisión aplicada a otras áreas como enfermedades metabólicas, nutrigenómica o farmacogenómica no oncológica, entre otros. En el canal de YouTube ya se subieron las 3 charlas de este taller.

**El taller virtual de docking molecular** se realizó los miércoles del mes de noviembre, el nombre que se le dio fue “Análisis de docking molecular en la optimización de estabilidad e interacciones en la producción de proteínas recombinantes”, lo organizó nuestro querido compañero David García, que en paz descansa, y le dio continuidad el ingeniero Luis Barboza, del Instituto Tecnológico de Costa Rica (ITCR), se impartió los días 8, 15 y 22 de noviembre, de 6 a 8 pm.

La evaluación de este taller, en cuanto a los aspectos logísticos fue la siguiente: se inscribieron 101 personas, se extendieron 30 certificados de participación y se obtuvieron 24 respuestas del formulario de evaluación. En cuanto a la organización general de la actividad se calificó con un 62% de excelente y un 38% como buena; en cuanto al horario un 54% opinó que fue excelente, un 42% bueno y sólo 4% regular.

Dentro de los aspectos técnicos que fueron evaluados se consideró la información previa al evento calificada con un 54% de excelente, 38% como buena y 8% regular. En cuanto a la calidad de los expositores, como si visualiza en el gráfico se observa que el 75% se calificó como excelente y 25% buena. En cuanto a los temas impartidos en el taller, el 100% se calificó

como excelentes. En cuanto al manejo del tiempo un 67% opinó que fue excelente, 29% bueno y 4% regular. En cuanto a los aspectos a mejorar durante el taller de cáncer se sugirió estabilidad de la red, rapidez para subir los videos, mayor tiempo para las charlas y prácticas dirigidas más que demostrativas. En cuanto a los elementos positivos se mencionó la virtualidad; taller didáctico; horario nocturno; forma de explicar clara y concisa; y excelente dominio del tema por parte de la expositora.

Dentro de las sugerencias o temas de interés para el futuro, considerar los siguientes: temas relacionados con proteínas recombinantes y biología sintética; curso sobre Pharmacophore, temas relacionados con microbiología; más utilidad de los docking en los tratamientos terapéuticos; RNA-seq o NGS; ensamblaje de genomas, biología estructural, metagenómica, proteómica aplicada, entre otros. En el canal de YouTube sólo se ha subido una charla de este taller, quedan dos pendientes.

#### **Artículo 5:** Evaluación de las V Jornadas de bioinformática clínica 2023

A continuación, la evaluación de las **V Jornadas de bioinformática clínica**, se realizaron el 26 y 27 de octubre, de 8 a 12 pm, el nombre que se le dio fue “Aplicaciones de la bioinformática a nivel clínico”, al final se tuvo que realizar un cambio en el título, ya que no se podía agregar la palabra investigación biomédica por una situación especial relacionada con el Ministerio de Salud, y las jornadas fueron dedicadas en memoria del Ing. David García Gómez.

La evaluación de estas jornadas incluye los siguientes aspectos logísticos:

- Se inscribieron 338 personas en total
- 26 de octubre participaron 176 personas
- 27 de octubre participaron 134 personas
- En total, los 2 días participaron 310 personas
- Se realizaron en total 188 certificados de participación
- Sólo 158 personas respondieron el formulario de evaluación

En cuanto a la organización general de la actividad se calificó con un 90% de excelente y un 10% como buena; en cuanto al horario un 73% opinó que fue excelente, un 16% bueno y 11% regular.

Dentro de los aspectos técnicos qué fueron evaluados, se consideraron los siguientes:

- La plataforma virtual utilizada (Zoom) se calificó con un 86% de excelente y 14% como buena.
- La información previa al evento, los participantes la calificaron como excelente en un 75%, el 20% como buena y el 5% regular.
- La cantidad de exposiciones se consideró excelente en un 83%, 14% buena y 3% regular.
- La calidad de los expositores, como si visualiza en el gráfico se observa que el 90% se calificó como excelente y 10% buena.

- Los tópicos abarcados en las exposiciones fueron excelentes en un 87 % y buenos en un 13%.
- El manejo del tiempo se consideró excelente en un 82%, bueno en un 16% y regular en un 2%.

De dentro de los aspectos a mejorar y sugerencias para lograrlo, se menciona lo siguiente:

- Problemas de conexión a internet
- Más horarios vespertinos
- Pausas o recesos más extensos
- Mayor tiempo de preguntas
- Mayor tiempo de exposición para los charlistas
- Más interacciones con la audiencia
- Compartir la información a nivel país, en las instituciones públicas y privadas

Elementos que se consideraron positivos de la actividad:

- Virtualidad
- Actualización y novedad de temas
- Excelente calidad de los expositores
- Diversidad de temas
- Excelente manejo del tiempo

Sugerencias o temas de interés para desarrollar en próximas jornadas:

- Mantener la virtualidad y tomar en cuenta los horarios no laborales
- Actualización en biotecnología
- Técnicas y herramientas bioinformáticas para el análisis de datos genómicos
- Células madre
- Proyectos colaborativos entre Costa Rica y otros países en genómica
- Análisis de inteligencia artificial en datos clínicos
- Resistencia antimicrobiana
- Genómica de bacterias y parásitos
- Medicina de precisión y cáncer
- Enfermedades genéticas y autoinmunes
- Epidemiología genómica

La Dra. Gabriela Chavarría refiere tener una duda, ingreso al canal de YouTube del CTBC y visualizó un vídeo de aproximadamente 3 horas para el primer día de las jornadas que fue el jueves 26 de octubre, sugiere que se suba cada charla que se dio durante esa mañana, para que las personas tengan acceso al tema que les interesa. La doctora Rebeca Campos sugiere que se realice un índice que indique el tiempo en que inicia cada charla, y se suba a la descripción del video, a lo cual el señor Rolando Rodríguez refiere que esto se puede realizar, y la Dra. Chavarría se compromete a realizar el índice de cada día de las jornadas y se lo enviará a don Rolando en el mes de enero del 2024.

## Artículo 6: Plan de trabajo CTBC 2024

La Dra. Quirós menciona que el siguiente punto de la agenda es comentar brevemente el plan de trabajo del CTBC para el 2024, el cual contempla las siguientes actividades:

- Reuniones ordinarias del consejo se efectuará una por cuatrimestre, para los meses de marzo, junio, septiembre y diciembre.
- Organizar la sexta jornada de bioinformática clínica en el mes de octubre
- Modificar el manual de funcionamiento del CTBC, se les recuerda que en reuniones pasadas la Dra. Sancho comentó que se realizó una modificación al decreto 40800-S, y aún está pendiente su aprobación, apenas se apruebe esta modificación al decreto, se debe modificar el manual, entre los puntos a modificar está que las reuniones ordinarias el consejo son virtuales, actualmente el manual indica que las reuniones son presenciales.
- Seguimiento al proyecto genómico, se le brinda un espacio a la Dra. Raventós para hablar acerca de este tema, y se le dará seguimiento durante el 2024.
- Talleres virtuales 2024, de momento sólo se tiene el taller de nanotecnología a cargo del Dr. José Vega Baudrit, el cuál menciona que no tiene inconveniente para realizarlo en cualquier momento, se sugiere impartirlo en el mes de abril o mayo. La Dra. Quirós le sugiere a todos los miembros del consejo que vayan pensando en posibles temas para los talleres y retomarlo en la próxima reunión ordinaria de este consejo en el mes de marzo del 2024. La Dra. Campos refiere que existe una comisión organizadora de estos talleres, la cual está conformada por el Dr. Leal, el Dr. Vega, el Dr. Porras y la Dra. Campos, ellos propusieron una serie de talleres, al menos tres al año, sin embargo, actualmente no se tienen las fechas, ni se tienen confirmados los expositores. La Dra. Quirós sugiere que esta comisión se puede reunir en el mes de febrero para planificar los posibles talleres del 2024 y llevar la propuesta a la próxima reunión ordinaria de marzo.

**Acuerdo 4:** se aprueba por mayoría de votos realizar una reunión en febrero del 2024 para planificar los posibles talleres a realizar y llevar la propuesta a la próxima reunión ordinaria del consejo.

## Artículo 7: Actualización de información del CTBC en la página Web del Ministerio de Salud

La Dra. Quirós continúa con el siguiente punto de la agenda que corresponde a la Actualización de información del CTBC en la página web del Ministerio de Salud, menciona que en la reunión ordinaria pasada la Dra. Sancho mencionó la posibilidad de gestionar un micrositio para el CTBC dentro de la página del Ministerio de Salud, ella realizó la consulta al departamento de tecnologías de la información y comunicación (DTIC), sin embargo, esto no es posible por las

políticas del ministerio, ahora bien es importante mencionarles que si se va a realizar una actualización de toda la información relacionada al CTBC en la página web del ministerio, se incluirá todo lo relacionado a las segundas, terceras, cuartas y quintas jornadas de informática clínica.

El Sr. Rolando Rodríguez menciona que después de varios años de estar operando como consejo y que los últimos 2 años han sido más activos en cuanto a la realización de talleres virtuales y las jornadas, desea saber si se puede gestionar con el Ministerio de Salud un presupuesto mínimo para mantener una página web propia del CTBC, o bien que los miembros de este consejo puedan valorar la posibilidad de buscar un componente presupuestario para este fin, ya que este consejo merece un poco más de presencia y de alguna manera se puede gestionar y cree que no sea tan difícil hacerlo. La Dra. Quirós refiere que, según lo conversado con la Dra. Sancho, la cual tiene una amplia experiencia dentro de las gestiones del Ministerio de Salud, como se trató de gestionar el micrositio, el cual no es posible por las políticas internas del ministerio, yo veo complicado solicitar un presupuesto para mantener una página web para el CTBC, sin embargo, voy a conversar con la Dra. Sancho sobre este tema, y ella pueda realizar la respectiva consulta a las autoridades respectivas, y eventualmente en la próxima reunión ordinaria se escuchan posibles propuestas para dar solución a dicha situación.

La Dra. Rebeca Campos tiene una sugerencia al respecto, refiere que pensando en todo lo que se ha venido realizando en el consejo, como los talleres virtuales y las jornadas han tenido buena aceptación, la cantidad de gente que participa es muy alta, y no sólo son de Costa Rica, también hay mucha gente de Latinoamérica que ha participado de las charlas, entonces sugiere para algunas de las actividades se pueda cobrar un monto mínimo por participación, y como es mucha la gente que participa, tal vez se pueda recolectar una cantidad de dinero para pagar el host y pagar un servicio sencillo del levantamiento de la página web, mantenimiento, entre otros, desconoce si el ministerio permitiría que este consejo pudiera cobrar por participar en las actividades, por ejemplo, cobrarle a las personas que deseen un certificado de participación, considerar el cobro por participar en algunos cursos con el objetivo de crear la página web y darle mantenimiento. La Dra. Campos también menciona qué sería bonito tener las presentaciones de los expositores de todas las actividades que se han realizado, sin embargo, le queda la duda si valdrá la pena tener todas esas presentaciones y si es posible conseguirlas para crear una base de datos, o bien tener los PDF o resúmenes de los expositores, y esta forma pensar en un producto que sea más palpable para la academia, que un simple documento en la red de una página web. La Dra. Quirós menciona que le consultará estas sugerencias a la Dra. Sancho.

El Sr. Rolando Rodríguez plantea la posibilidad de conformar una comisión que se encargue de buscar fondos, o que se encargue de darle contenido a la página y poder generar recursos para tener visibilidad y publicidad, para lo cual se debe contar con recursos y generar fondos; también menciona que es importante que estas actividades sean gratuitas, pero de pronto sí se puede cobrar si alguien desea el certificado de participación.

## Artículo 8: Proyecto genoma humano

La Dra. Raventós abre su presentación sobre biobancos genómicos, multi-ómicos y de datos humanos en América latina, refiere que esta presentación es un poco de lo que han venido haciendo sobre biobancos en América latina, los antecedentes como todos saben para entender la genética de los trastornos complejos, la respuesta a medicamentos, la genética de otros rasgos, también de herencia compleja es necesario incluir la población de otros lugares, según el monitor de los estudios de GWAS la población de Latinoamérica o hispana cada vez se reduce más porque al aumentar los estudios a nivel global generalmente lo que pasa es que aumenta de nuevo la ancestría europea, esto es un problema porque en Costa Rica ya se están vendiendo los chips, por ejemplo, de farmacogenética a nivel privado en la Clínica Bíblica, y ni siquiera conocemos las poblaciones de América latina, entonces estamos usando tecnologías para las cuales no hay ninguna evidencia, y eso es muy preocupante.

En diciembre del año 2021, varias personas nos reunimos con el presidente ejecutivo de la CCSS de ese momento, el Dr. Román Macaya, se discutió esta problemática y entonces la junta directiva de ese momento decidió que sí se debía estudiar la diversidad genómica en Costa Rica, y le ordenó al CENDEISS que conformara una comisión interinstitucional y multidisciplinaria para la creación de un biobanco genómico, que también podría ser biobanco de datos de cáncer, etc, la CCSS tiene una situación que es de envidia para el resto del mundo porque tiene el expediente electrónico, tiene los ATAP que van casa por casa, entonces un biobanco costarricense sería mejor que un biobanco del Reino Unido.

La Dra. Raventós menciona que a ella la convocaron a esa comisión, cuyos miembros son: Amada Aparicio, Arturo Chacón Cordero, Bernal Cortés, Gabriela Chavarría, Gloriana Villalobos, Henriette Raventós, Jab Abbas, Manuel Antonio Mora, Michael Zúñiga, Rodolfo Guzmán, y Tarsis Pérez, hay personal de la CCSS, de patología, de la UCR, del MICITT, y de Acib que está en Guanacaste, ellos tienen 2 biobancos que son de la CCSS: Estampa y Respira, además, tienen más de 20 mil muestras guardadas sobre la respuesta inmune a la vacuna de VPH. La comisión organizó un taller internacional el 21 y 22 de junio, por razones políticas se decidió ponerle el nombre de segundo taller internacional, ya que el MICITT ya había organizado el primer taller internacional, entonces para darle continuidad a los biobancos humanos se organizó el segundo taller, las conferencias están todas en el sitio web del MICITT por si las quieren escuchar porque fueron muy buenas, con expositores internacionales, y además, expositores nacionales sobre la necesidad de una regulación específica para la creación de biobancos, que todavía existe duda sobre si es suficiente el decreto o es necesario una ley. Dentro de esto uno necesita dinero, y ya sabemos que algunos biobancos y colecciones en América latina como el biobanco mexicano, colecciones en Centroamérica como Respira y Estampa que son biobancos de la CCSS y qué están guardados en Acib, hay otros biobancos en toda América latina como Poblare en Argentina, en Uruguay, en Chile, Brasil, etc. El biobanco de México fue portada de la revista Nature de hace 2 semanas, una portada hermosa porque tiene un diseño indígena de una zona cerca de donde vive el investigador principal de este proyecto, que es Andrés Moreno, y este biobanco sobre la diversidad genómica mexicana se hizo con apenas 6 mil de las 30 mil muestras que ya tiene ese biobanco, entonces se creó la

red Latin American Alliance for Genomic Diversity (Latin Genomes), qué además, tiene un logo lindísimo, qué se llama Alianza latinoamericana para la diversidad genómica, y menciona los miembros de esta red (**imagen 1**).



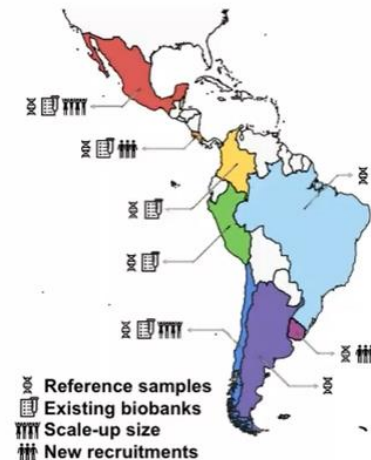
**Imagen 1.** Integrantes de la Red Latin Genomes

En algún momento Rebeca dijo querer unirse, pero cómo está con varias redes nunca logró unirse, son muchos de diferentes partes de América latina, y somos parte de una red mundial que se llama Alianza Internacional para el estudio de las enfermedades comunes y el logo es M2M2M que significa mapas genéticos a mecanismos biológicos a medicina, ese es el objetivo de esta red internacional y también de la red local.

El primer proyecto que estamos desarrollando, obviamente porque era necesario, es el de Covid19, tenemos muestras de varios sitios de América latina, las muestras de Costa Rica son las de Alejandro Leal, después existe un estudio de Gabriela Chavarría y mío, y estamos viendo sí podemos sumar también el de Respira qué es el de la CCSS, y donde también participa Acib. Por ahora, desde Costa Rica estamos haciendo una descripción clínica que va a incluir muchos de estos casos y controles, ya todas estas muestras fueron genotipadas con el GSA, que es un chip de Illumina, entonces Alejandro y nosotros ya tenemos estos datos que son 620 mil marcadores genómicos, con los cuales estamos también realizando un análisis de ancestría local, este sólo para insistir es súper importante hacer este estudio porque lo que se sabe de Covid parte sólo de análisis de poblaciones particularmente de ancestría europea, entonces hace menos de una semana, justamente el lunes, mandamos esta propuesta a la Wellcome Trust, que se llama programa de investigación para potenciar la genómica médica en toda Latinoamérica, hay cuatro investigadores principales en México, Costa Rica, Uruguay y Chile; y después hay como 30 colaboradores, estos son los países que están participando (**imagen 2**), y aquí viene si van a contribuir con muestras de referencia, con biobancos existentes, si estos biobancos se van a aumentar de tamaño, o si además, se van a realizar nuevos reclutamientos.



LatinGenomes - Un programa de investigación para potenciar la genómica médica en toda América Latina



**Imagen 2.** Programa de investigación genómica en América Latina

También les voy a pasar brevemente los objetivos de este proyecto, qué cómo les dije se acaba de enviar el lunes a la Welcome, los objetivos son:

1. Crear un panel genómico de referencia para ancestros latinoamericanos, con muestras indígenas, el colaborador es Alejandro Leal.
2. Hacer un estudio de GWAS e identificación de variaciones clínicamente relevantes en toda América latina, aquí participamos Gabriela Chavarría y yo de la UCR, cualquier otra colección de muestras, que tengan ADN, también pueden participar; de ACIB los dos colaboradores que participaron fueron Rolando Herrero y Carolina Porras, y está abierto a más colaboraciones.
3. Creación de una red de biobancos genómicos en América latina, la colaboradora es la Dra. Amanda Aparicio, del CENDEISSS, qué sería una propuesta de aproximadamente 8 años y esperamos que sí sea posible.
4. De los mapas a los mecanismos a través de paneles de alto rendimiento, el experto es Carlos Ortiz que trabaja de CINVSTAV, tiene unos paneles que se hacen con crisper y estudios unicelulares, entonces se van a juntar varios paneles, por ejemplo hay unas muestras de cáncer de mama, especialmente reclutadas en Perú con unas variantes que no han sido descritas, entonces la idea es hacer esta tecnología que va a permitir determinar si esas variantes tienen algún efecto funcional, eso se hace con variantes que están afuera del exoma y es más fácil pensar en un posible mecanismo de acción que aumente o disminuya la expresión de estos genes, esto es súper importante porque nosotros queremos es que a diferencia de las colaboraciones usuales donde lo usual es que viene alguien del norte a decirnos que quieren hacer ellos, y después se quedan con

toda la información, queremos y esto es muy relacionado con este consejo, y por eso yo considero que este consejo debe participar en la creación de una plataforma bioinformática de imputación y frecuencias alélicas.

5. Creación de una plataforma bioinformática de imputación y frecuencias alélicas, o sea, con los datos que vamos a generar de la variación genómica en América latina, Lucía Spangenberg, es una investigadora súper joven de Uruguay, una bioinformática que podríamos invitar a los próximos cursos, ella se ganó ahora el premio para la mejor investigadora, no recuerdo si fue en Uruguay, ella va a montar esta plataforma que posiblemente va a estar en la nube donde la gente puede analizar sus datos, entonces una variante que nosotros creíamos que era funcional porque es rara dentro de los mapas genómicos que existen, entonces cuándo tengamos el mapa genómico o de referencia de América latina subimos nuestra variante, y vamos a ver qué nuestra variante no es rara en América latina y posiblemente no en la variante que andamos buscando.
6. Desarrollo de la capacidad local y compromiso con la comunidad, entonces se podría utilizar toda esta red que nosotros estamos desarrollando para contribuir a este mismo consejo, y lo que desde siempre hemos hecho en el CIBM que es el compromiso con la comunidad, o sea yo pienso que en el caso de América latina y específicamente lo que nosotros conocemos de Costa Rica hay una alta disposición a colaborar en estos estudios, cada vez que uno presenta todo esto de los biobancos, la gente sale y le dice a uno yo quiero participar, más bien quieren compartir su expediente electrónico porque hay una conciencia muy fuerte, y sobre lo que significa tener información local, por qué nosotros también siempre hemos participado con la comunidad preguntando cuáles son sus necesidades, cuáles son sus dudas entonces y eso lo incorporamos dentro de nuestros proyectos.

La Dra. Raventós finaliza su intervención diciendo que lo que deseaba era transmitir una visión general del tema y poder tener preguntas.

El Dr. Carlos Santa María manifiesta su alegría de ver a tanta gente, refiere tener en primer plano a Getty y a Alejandro Leal, es bonito ver gente conocida y demás, Getty esto lo hemos hablado informalmente, pero para que quede en actas y demás, para aquellos que no tengan conocimiento dentro del Hospital de Niños los dos proyectos que hemos llevado de secuenciación masiva tenemos información que es muy valiosa, como dice Getty cada vez que uno escucha este tema de biobancos, uno es el primero que levanta la mano para decir aquí estamos y estamos en la mejor disposición de colaborar y demás, me agrada mucho ver a Jab Abbas que es un muy buen amigo y un excelente investigador, muy buen patólogo, él está manejando toda la parte de variantes somáticas en tumores, sin embargo, toda la parte germinal la estamos viendo en nuestro laboratorio, entonces para que tengas una idea Getty, nosotros a muy grandes rasgos tenemos dos líneas de trabajo GNS, una línea enfocada en genética oncológica y otra enfocada en enfermedades raras, a la cual les hacemos exoma clínico; de la parte de genética oncológica tenemos más de mil pacientes realizados, entonces de 58 genes tenemos identificado tanto las variantes patogénicas como

las variantes benignas que también son muy importantes, qué probablemente en las bases de datos que uno consulta normalmente que son las bases americanas y europeas, salen un montón de significados inciertos que nosotros ya por el conocimiento y la base que tenemos autóctona, ya sabemos que esos son variantes frecuentes en nuestra población, no sé si por ahí estará Bernal al cual admiro muchísimo porque los estudios que hizo Bernal de la endogamia tan terrible que tenemos aquí en Costa Rica, lo hemos comprobado principalmente con la segunda línea de trabajo, que es la parte de enfermedades raras. En la parte de oncología, nosotros antes de iniciar el proyecto teníamos un consentimiento informado bastante amplio donde habría que revisar la parte de bioética, pero entiendo o creo entender, que hay disponibilidad para hacer el uso anonimizado de esa información porque desde el principio cuando planteamos este trabajo el consentimiento informado lo dejamos abierto para que la persona estuviera anuente a ceder esa información clínica, entonces, por lo menos de esos 58 genes asociados a genética oncológica tenemos la información, la mayoría de ellos tenemos ADN, pero, lo más valioso es que tenemos los datos informáticos, los archivos fast cube, los archivos VCR, tenemos bastante información en una nube porque teníamos un servidor que se murió con el hackeo de la caja, pero por lo menos nosotros trabajamos con la nube de Sophia. La segunda línea Getty, que es el tema de enfermedades raras, nosotros tenemos o estamos haciendo un exoma clínico y llevamos cerca de 400 a 500 pacientes analizados, de toda la diversidad, eso es una información tremendamente valiosa porque son 5.500 genes de distintas patologías, ahí era lo que les confirmaba con los estudios que ha hecho el CIBCM somos primos, siempre que yo doy conferencias he dicho que aquí todos somos primos, si alguien quiere buscar pareja, mejor búsquela en otro lado porque aquí todos somos primos y todos somos portadores de variantes que hacen que hayan enfermedades raras y ultra raras, que nosotros seamos potencia mundial literalmente, con esa información la mayoría son pacientes pediátricos, pero también tenemos información de pacientes adultos, el inconveniente es que esos pacientes no están asociados a un consentimiento informado como tal, entonces habría que realizar las consultas respectivas para ver si podemos hacer uso, pero eso es una información valiosísima, que de hecho a nosotros nos está sirviendo el día a día para poder interpretar variantes raras que son frecuentes en nuestra población, ya a nivel de exoma clínico, no a nivel de GWAS, pero por lo menos una información sustanciosa con respecto a cerca de 5.500 genes que podríamos tener, toda esa información está a disposición para incorporar en Latin Genomes, y yo personalmente me agradecería muchísimo participar si está abierto, ustedes saben que yo soy muy pro parte de investigación, muy proactivo y estos puentes de colaboración que hagamos entre la CCSS, o la parte más clínica con la parte más académica de la UCR, pues yo encantado de la vida.

La Dra. Raventós le agradece al Dr. Carlos Santamaría y menciona dos cosas: la de enfermedades raras yo no sé si conoces la red latinoamericana de enfermedades raras que dirige Claudia Gonzaga, ella es parte de Latin Genomes, entonces los voy a poner en contacto, y claro que te voy a poner como colaborador, yo espero que nos lo den, yo estoy aquí como imaginando que nos lo van a dar, pero yo creo que en este momento es buen chance por eso porque está H3África y no hay nada de América latina, y esta red es muy sólida. Lo segundo que iba a decir, es que cuando nos reunimos en la actividad que organizó Rebeca de Cabana con Paula, y que hemos hablado muchas veces en el taller que hicimos

de biobancos, yo siempre he creído que nosotros tenemos muchos datos ya, o sea yo tengo unos 500 GSA, Rosero tiene otro montón, Alejandro tiene otro montón de datos, entonces uno de los objetivos que a mí me parece que serían mucho más impactantes para la genética y para la clínica es si este mismo consejo lo que puede hacer es unir todos los datos que existen de Costa Rica, ósea que nosotros estamos diciendo yo tengo que pedir los datos yo no sé a quién, le tengo que pedir los datos a California de Rosero, tengo que pedir a twenty-three los datos de Costa Rica, entonces cómo no podemos el Ministerio de Salud, o en el Cenat, o en el Peta que ya va a tener la UCR tener todos los datos genómicos de los costarricenses, ya sean de enfermedades raras, variantes somáticas o variantes genómicas anonimizadas, pero donde uno pueda comparar si lo de uno es raro o no, o sea si la información ya está lo que se debe hacer es unirla, pero, para esto se necesita voluntad política para hacerlo.

La Dra. Quirós menciona que hay dos personas con la mano levantada, primero Rebeca y después Gabriela.

La Dra. Rebeca Campos refiere que le parece excelente la idea de Getty porque el proyecto de la Welcome hay que esperar, pero ya hay datos que tenemos, bueno yo no los tengo los tienen ustedes, el asunto es ver de qué forma a través del consejo que fuera posible unificar esos datos con el propósito de salud, nadie le va a sacar provecho a estos datos, precisamente para las aplicaciones médicas y clínicas que se puede dar en el país, tal vez mi pregunta es ¿qué tantos de estos datos están en bases de datos públicas?, supongo que no, esto no es open data todavía, si la idea sería ponerlo como open data, o sería nada más para una base de datos local como el Hospital de Niños, la gente de ACIB, la UCR, sería únicamente una base de datos de Costa Rica, o sí se pensaría publicar como open data un conjunto de estos datos, esta es la duda que me queda y me parece excelente empezar a hablar al respecto. La Dra. Raventós refiere que no tiene la respuesta, me parece que es una decisión que hay que tomar acá, o con la población, en general estos datos no son open data porque tienen información sensible, entonces generalmente hay comisiones o comités, podría ser esta misma comisión, que deciden a quién le dan acceso, o que se separe la información sensible, pero esto es un trabajo pendiente, no sólo unificar, sino también definir cómo va a ser el data sharing.

La Dra. Gabriela Chavarría refiere que existen un montón de datos, y ya con sólo saber quién tiene qué, y a quién hay que pedírselo, ya sería un gran avance, aún sin pensar todavía que los datos sean abiertos, pero, saber qué hay y cuál sería el proceso para tener acceso a los datos, y respecto a lo que decía Carlos, que nosotros siempre pensamos que si en la CCSS surgen a partir de esos exomas clínicos surge alguna pregunta de análisis de datos se podría profundizar más alguna pregunta específica, esto sería muy bueno para tesis de licenciatura de genética humana, o de maestría, dependiendo de la profundidad, esto para tenerlo en mente, y me disculpo porque mi cámara se negó a funcionar.

La Dra. Raventós refiere que le parece súper interesante que lo que vamos a hacer nosotros es una cosa blender, que es una secuenciación a baja cobertura como 3 x, con exomas a 30 x, y parece que con esa cobertura es suficiente para poder imputar las regiones no

exómicas, sólo como por información general, pero podría ser uno de los talleres el hablar de estas nuevas tecnologías.

El Dr. Santamaría refiere que para darle seguimiento a lo que decía Gaby, y de verdad hago extensivo a todos los miembros nosotros tenemos mucha información qué si pasa por un filtro del comité de bioética estamos en la mejor anuencia de compartirla, de hecho nosotros estamos preparando un paper esperamos tenerlo para él primer trimestre del 2024, que permite describir todas las variantes patogénicas que hemos visto en cáncer de mama y de ovario hereditario, son más de 800 familias qué vamos a seleccionar con esto en una revista porque tiene información muy relevante, la genética de Costa Rica es muy diferente a todo lo descrito alrededor, y en cáncer, particularmente cáncer de mama que es dónde tenemos más data, no hay ningún país de Latinoamérica, y mucho menos europeo, que tenga el tipo de perfil genómico como el que nosotros tenemos, a partir de ahí se puede sacar muchísima información, el simple hecho de subir la información que Rebeca estaba preguntando a la bases de datos, a veces no nos da tiempo, con toda la pena del mundo, para subir todas las variantes nuevas que hemos encontrado en nuestra población, algunas de esas variantes nuevas son recurrentes, y es que la lista se me hace muy larga para decirles patologías con enfermedades recurrentes, por no decir, con efecto fundador qué tenemos en nuestra población.

La Dra. Quirós le agradece a la doctora Getty por esta presentación, de parte del Ministerio de Salud yo sugiero que se pueda realizar una comisión que trabaje un documento o base de datos, para que lo puedan presentar en la próxima reunión ordinaria del 2024, no sé si ¿están de acuerdo?

La Dra. Raventós menciona que para montar la base de datos deberíamos tener una persona que tenga los recursos y el tiempo, para que mandé a pedir a todos los que hacemos investigación en genómica si conocemos, e ir montándola, y la persona responsable, algo así como un Excel dinámico, un Google Excel donde todos podamos ir subiendo esto.

El Dr. Santamaría refiere que con esa idea hay un asunto que aquí yo sí me declaro incompetente, que es el asunto de que necesitamos apoyo informático, porque el tema es que yo tengo información que son teras de información, entonces yo necesito por ejemplo poner a los informáticos de Sophie a decirles vea necesito exportar los mil pacientes que tienen archivos de Pascue y que cada uno pesa un giga, estamos hablando de mucha información, para juntarla dentro de una base de datos y que tengamos un cascarón, entiéndase un servidor, dónde podamos incorporar y se pueda integrar, pero eso sí se me escapa dentro de mi perfil de conocimiento, cómo integrar a partir de un archivo común, diferentes orígenes de esos archivos para poder formular una base que sea coherente y que pueda integrar los datos que tiene Getty, los datos qué tiene la UCR, los datos que tengo yo, los datos qué tiene Alejandro, Gaby, etcétera. Ese es el problema y eso por lo menos para mí, eso es un terreno desconocido, de cómo hacer esa integración, la intención está, pero, no sé cómo se hace esa integración.

La Dra. Quirós sugiere que se establezca una comisión que pueda plantear lo que se quiere hacer, y si fuera el caso, nosotros como ministerio podríamos pedirle apoyo a la CCSS, con el recurso informático, no sé si sea posible, pero se puede intentar.

La Dra. Raventós sugiere que primero hagamos la tabla en Excel, ni siquiera con datos, solamente hacer un documento de Excel en la nube, donde todos puedan ir anotando qué colecciones tienen, de cuánta gente, y qué es lo que tenemos, por ejemplo: si tenemos secuenciación genómica, sólo muestras sin extraer el ADN, sólo hacer un listado, sin anotar los resultados, sólo dónde están esas muestras, y en qué estado están, si quieren yo me ofrezco a realizar esa plantilla.

La Dra. Quirós refiere que la comisión del proyecto genoma humano estaría conformada por: Dra. Getty, Dr. Carlos Santamaría, Dra. Gabriela Chavarría, Dra. Rebeca Campos, Alejandro Leal, sin embargo, el Dr. Santamaría menciona que por falta de tiempo, no es necesaria una comisión, sería sólo levantar una base, ir la nutriendo, y en la próxima reunión se comenta, por qué yo creo que es algo puntual, no es necesario reunirnos y demás, sería informar a todos la información recopilada, por ejemplo: muestras de sangre, muestra de ADN, datos informáticos, y a partir de ahí, ahora sí plantear qué tenemos, ver si lo podemos conjuntar, si o no, sí lo podemos conjuntar necesitamos el apoyo que yo mencionaba de la parte informática, para ver si eso es factible o no.

La Dra. Rebeca Campos sugiere que lo primero es saber qué datos hay, y después dimensionar la complejidad de la situación buscar el apoyo que se necesite.

**Acuerdo 5:** La Dra. Getty Raventós se va a encargar de elaborar una plantilla en Excel, y de compartirla con todos los miembros de este consejo, para que ustedes puedan divulgarla entre todos sus conocidos y se pueda ir llenándola.

#### **Artículo 9:** Asuntos varios

La Dra. Quirós menciona que el compañero del ITCR, Luis Barboza está trabajando en la página del Facebook del CTBC que se había acordado en la reunión pasada, él les iba a comentar el proceso, pero, el día de hoy no se pudo conectar porque está fuera del país.

Se cierra la sesión al ser las 09:58 am

**Dra. Ediviges Sancho Jiménez**  
**Secretaria Técnica**  
**Consejo Técnico de Bioinformática Clínica**