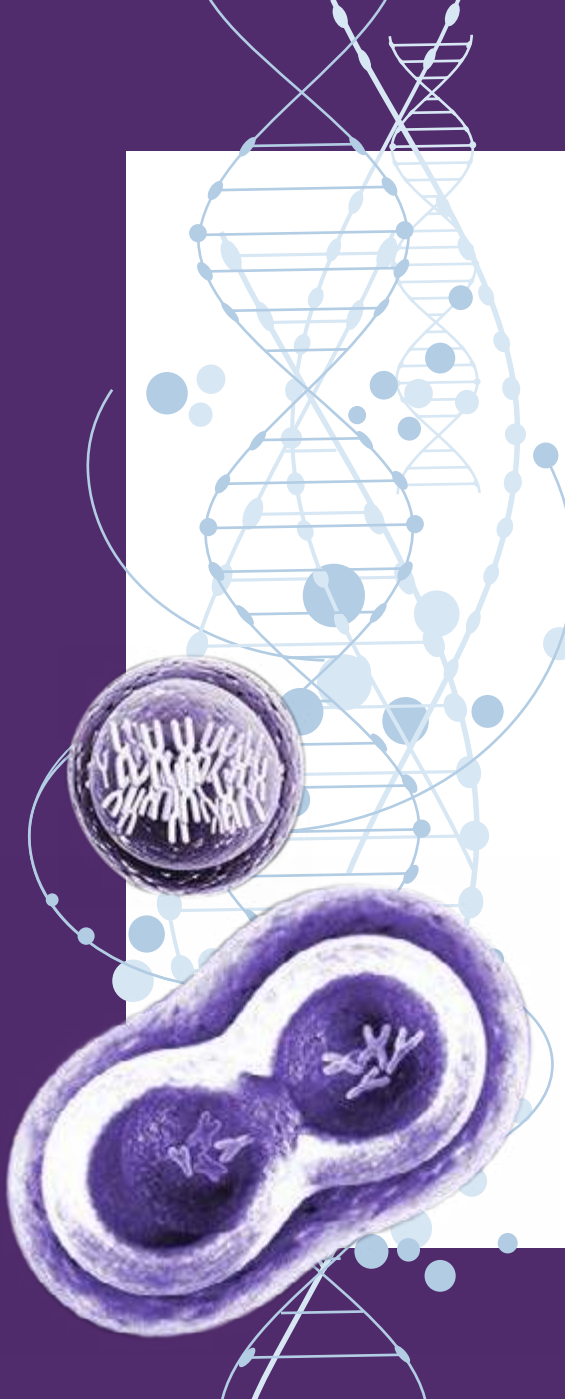




FUNDACIÓN
VALLE DEL LILI

Excelencia en Salud al servicio de la comunidad

SECUENCIACIÓN DE PRÓXIMA GENERACIÓN (NGS)



A stylized illustration on the left side of the page. It features a purple DNA double helix structure that winds upwards. Interspersed with the helix are various circular and oval shapes, some containing smaller DNA-like patterns. At the bottom left, there is a detailed illustration of a purple chromosome with its characteristic X-shape and internal banding patterns. The entire graphic is set against a solid orange background.

Secuenciación de Próxima Generación (NGS)

La secuenciación de próxima generación es una herramienta genómica que permite la secuenciación masiva de un número considerable de genes en muy corto tiempo, que va desde un único gen a todo el genoma, permitiendo un diagnóstico rápido y de alta precisión de enfermedades hereditarias, raras y/o huérfanas.

En Colombia esta tecnología ingresó al servicio de laboratorios de investigación y posteriormente en algunos laboratorios de diagnóstico clínico, orientado a campos como la medicina, biología y agroindustria. En Cali, la Fundación Valle del Lili ofrece su servicio a la comunidad para el diagnóstico diario de los pacientes y para proyectos de investigación.

Esta poderosa tecnología se utiliza para diagnosticar enfermedades hereditarias, definir la probabilidad de que un individuo desarrolle una enfermedad a futuro, por ejemplo: el cáncer heredado familiarmente, el estudio de enfermedades raras o poco frecuentes (denominadas huérfanas) que aunque ocurren de forma muy esporádica en la población, impactan la vida de 20 a 30 mil colombianos y a sus familias cada año. Igualmente, esta tecnología se utiliza para clasificar de manera molecular, leucemias y tumores sólidos (detección de mutaciones somáticas).





Contar con esta tecnología en la Fundación Valle del Lili, permite el acceso a la nueva forma de hacer medicina en el mundo: la medicina genómica que permite ofrecer un manejo oportuno, brindando recursos para una medicina preventiva y personalizada o de precisión.

La Fundación Valle del Lili tiene a su disposición, un grupo multidisciplinario médico, científico y bioinformático que incluye genetistas clínicos, especialistas en genética de laboratorio, patólogos moleculares y auditores médicos, para asegurar que se efectúen los estudios de secuenciación pertinentes para cada paciente, con un abordaje técnico confiable, ágil y costo eficiente, cumpliendo con altos estándares de calidad, efectividad, buen manejo y seguridad. Con el objetivo de trasladar a la práctica clínica esta tecnología, de una manera segura y eficaz, pensando bienestar de los pacientes.

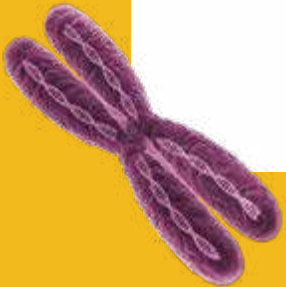
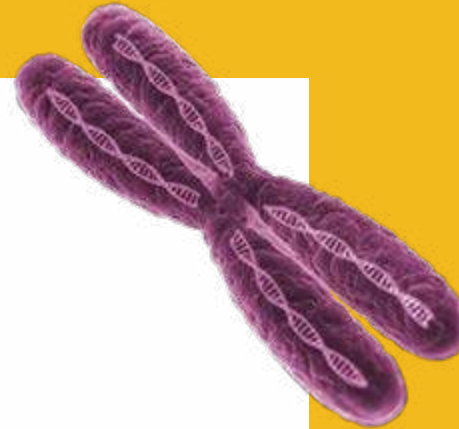
Factores que hacen la diferencia en la Fundación Valle del Lili

Certeza diagnóstica:

Toda prueba genética es crucial, pues se toman decisiones de vital importancia. Los estudios genéticos deben ser realizados en laboratorios que participen en programas de control externo de calidad y que a su vez cuenten con un sistema acreditado de aseguramiento en calidad.

Consejería clínica genética:

Se brinda asesoría genética previamente a la realización del examen y posteriormente al recibir los resultados. Los médicos genetistas hacen parte de este grupo de consejería clínica genética, quienes ofrecerán información sobre las diferentes opciones y posibles desenlaces para el paciente y su familia, según los resultados de los análisis, así como también el pronóstico y alternativas terapéuticas.



Servicios

Algunos de los estudios de genética son exámenes altamente complejos, no solo por lo técnico, sino por la exigencia médica para quien los interpreta. Son estudios de alto valor debido a lo que aportan al médico tratante para el manejo del paciente y su familia.

Servicios realizados en la Fundación Valle del Lili:

- Análisis de BRCA1 y BRCA2.
- Estudio preconcepcional (antes del embarazo).

Páneles multigénicos para:

- Cáncer hereditario.
- Enfermedades cardiovasculares.
- Epilepsia con estudio de farmacogenómica.
- Inmunodeficiencias.
- Osteocondrodisplasias.
- Distrofias musculares.
- Enfermedades lisosomales y otros.

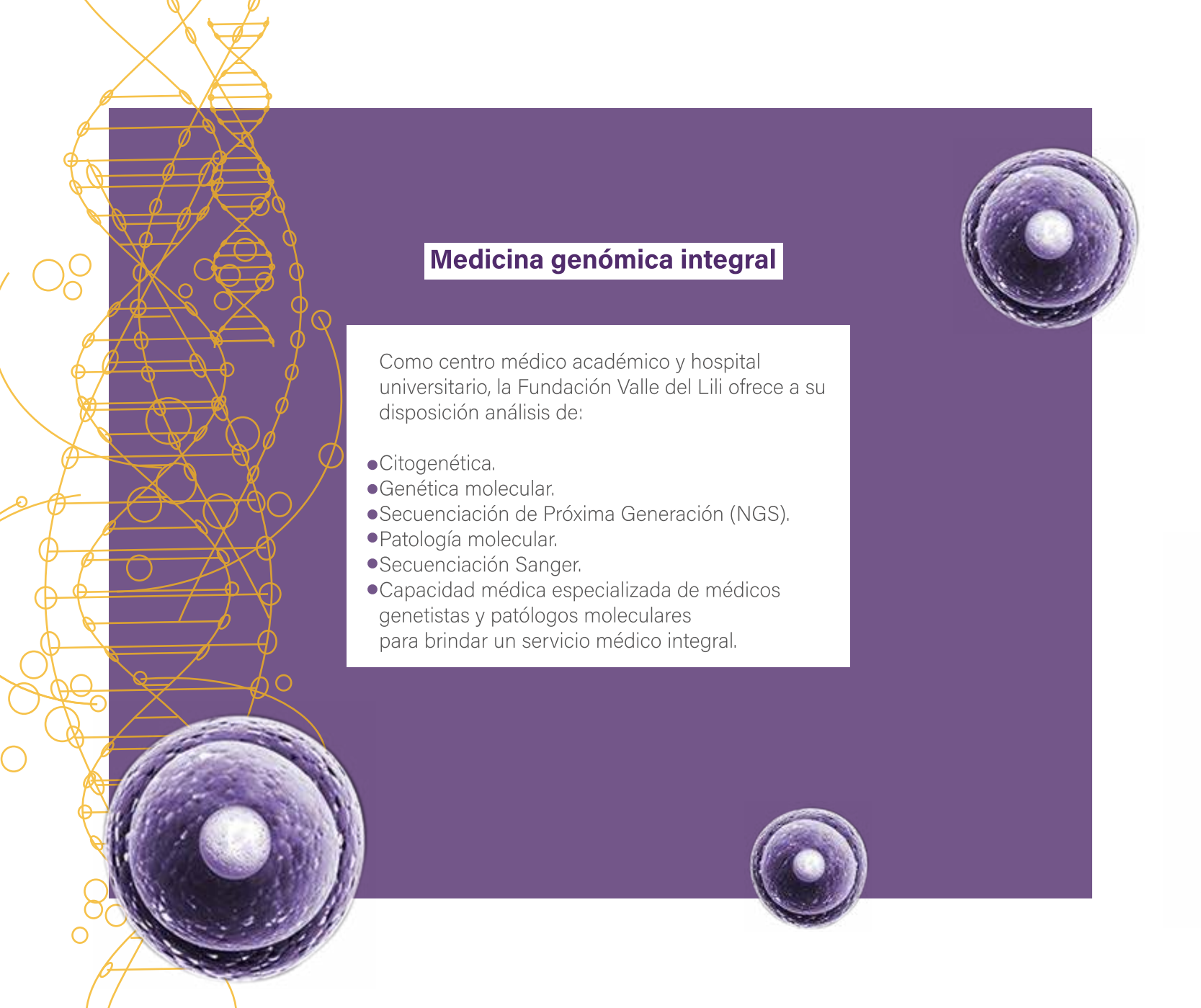
Servicios realizados en laboratorio de referencia aliado, con interpretación médica por nuestro equipo:

- Exoma clínico.
- Exoma en trío, duo e individual.
- Hibridación genómica comparativa con microarreglos.

Servicios realizados en laboratorio de referencia aliado, con interpretación médica externa:

- Enfermedad de Huntington.
- Ataxias espino cerebelosas.
- Síndrome de Prader Willi.
- X-frágil, entre otros.



A decorative graphic on the left side of the page features a yellow DNA double helix structure. To its right, there are three purple, spherical cells with a darker purple nucleus, arranged in a triangular pattern. The background is a solid purple color.

Medicina genómica integral

Como centro médico académico y hospital universitario, la Fundación Valle del Lili ofrece a su disposición análisis de:

- Citogenética.
- Genética molecular.
- Secuenciación de Próxima Generación (NGS).
- Patología molecular.
- Secuenciación Sanger.
- Capacidad médica especializada de médicos genetistas y patólogos moleculares para brindar un servicio médico integral.

Asesoría y recomendaciones clínicas claras

Los informes de resultados, además de entregar información diagnóstica emitida por médicos genetistas, proveen recomendaciones clínicas relevantes que ayudan al médico tratante a brindar un asesoramiento genético integral al paciente y su familia.

Los informes de mutaciones somáticas o tumorales entregan información emitida por médicos genetistas y patólogos moleculares que orientan al médico tratante en la clasificación de las enfermedades, posibles tratamientos y pronósticos.

Procesos bioinformáticos con especialistas de primer nivel

En el proceso de interpretación de hallazgos genéticos y médicos, se aplican herramientas bioinformáticas validadas para uso clínico (IVD-CE).



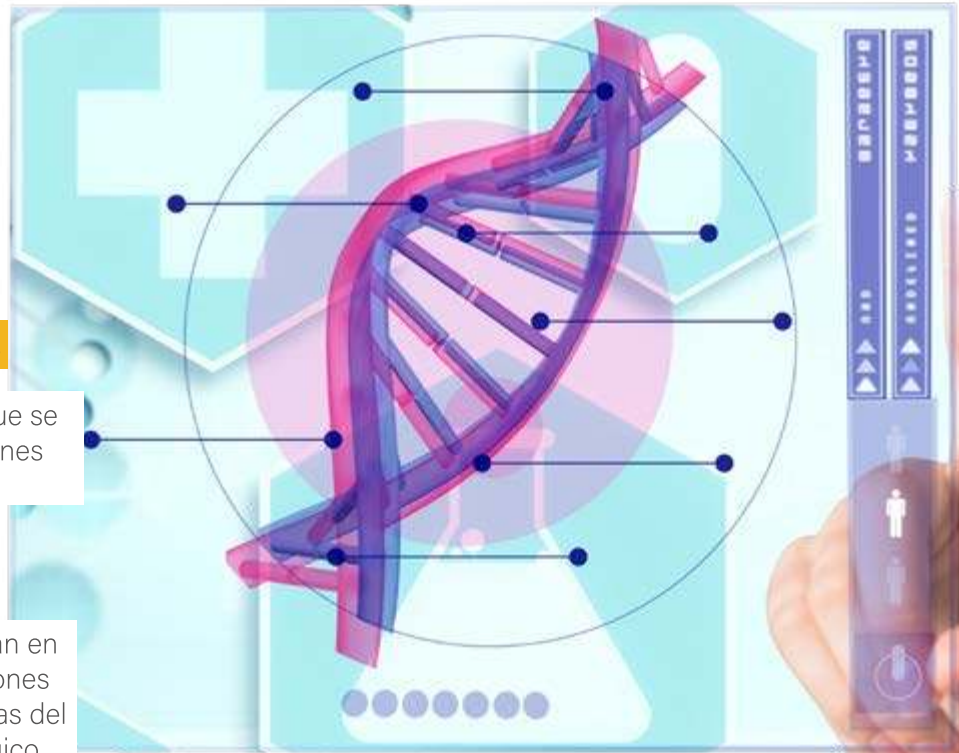
Detección de:

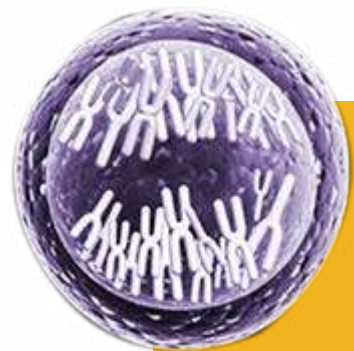
Mutaciones germinales

Estudio de genética molecular que se hace en ADN buscando mutaciones heredables o germinales.

Mutaciones somáticas

Estudios genéticos que se realizan en tejido tumoral, buscando mutaciones somáticas o no heredadas, propias del tumor y/o del espécimen patológico.





Pertinencia de las pruebas genéticas

En la Fundación Valle del Lili el trabajo médico especializado empieza previamente a los análisis de laboratorio: se realiza una junta médica para cada caso, asegurando que se cumplan los lineamientos vigentes de pertinencia y utilidad clínica según las buenas prácticas a nivel mundial*.

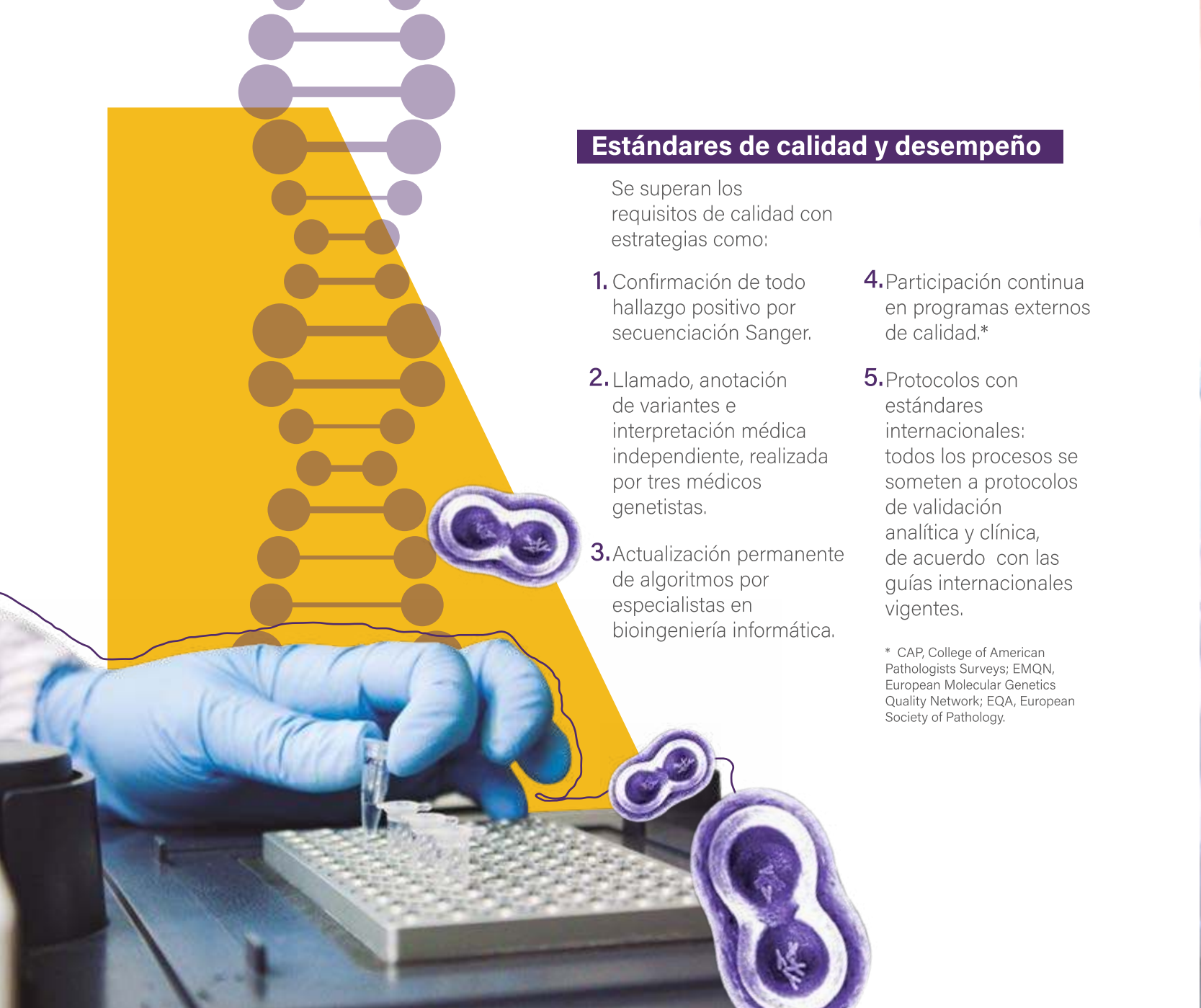
La junta médica de genética y la junta molecular de tumores, se reúnen semanalmente para revisar las solicitudes de acuerdo con las políticas aplicables, centrados en la necesidad y seguridad del paciente.

Los casos oncológicos son evaluados por:

Médicos genetistas
Patólogos moleculares
Oncólogos clínicos
Auditores médicos

*ASHG, Sociedad Americana de Genética Humana y el ACMG, Colegio Americano de Genética Médica y Genómica.





Estándares de calidad y desempeño

Se superan los requisitos de calidad con estrategias como:

1. Confirmación de todo hallazgo positivo por secuenciación Sanger.
2. Llamado, anotación de variantes e interpretación médica independiente, realizada por tres médicos genetistas.
3. Actualización permanente de algoritmos por especialistas en bioingeniería informática.
4. Participación continua en programas externos de calidad.*
5. Protocolos con estándares internacionales: todos los procesos se someten a protocolos de validación analítica y clínica, de acuerdo con las guías internacionales vigentes.

* CAP, College of American Pathologists Surveys; EMQN, European Molecular Genetics Quality Network; EQA, European Society of Pathology.





Excelencia en Salud al servicio de la comunidad

3^{ER} PUESTO
EN AMÉRICA
LATINA 2018

América
economía



HIMSS Analytics
STAGE 6

Av. Simón Bolívar Cra. 98 · 18-49
PBX. (52) (2) 331 90 90
Citas médicas: ext. 7033
Información: ext. 3067
www.valledellili.org
Cali, Colombia

 fvcali  fvltv  @FVLCali  @fundacionvalledellili

VIGILADO Supersalud 
Línea de Atención al Usuario: 4837000 - Bogotá, D.C.
Línea Gratuita Nacional: 01800051310