



Facultad de Medicina  
Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo



# GENOMIC MEDICINE INITIATIVES (GMI) in South America

GABRIELA REPETTO, MD

Center for Genetics and Genomics

Facultad de Medicina

Clínica Alemana Universidad del Desarrollo

and Sociedad de Genética de Chile

[grepetto@udd.cl](mailto:grepetto@udd.cl)

---

**BACKGROUND:  
R&D SPENDING  
%GDP (Billion U\$)**



Source: World Bank 2016  
<http://data.worldbank.org/indicator/GB.XPD.RSDV.GD.ZS>

# SURVEY REGARDING GMI SENT TO GENETIC SOCIETIES

- Latin American Network of Human Genetics (RELAGH)
  - Latin American Genetics Association (ALAG)
1. Current initiatives
  2. If +: Goals/Funding/Status



# INITIATIVES

## ARGENTINA



WES in 100 patients  
with rare disorders  
<http://www.bitgenia.com/>

## URUGUAY



Platform for development of  
genomic capabilities  
Initial focus on local variation  
<http://urugenomes.org>



# INITIATIVES



## ECUADOR



**Centro de  
Investigación Genética  
y Genómica-CIGG**

Platform for  
development of  
genomic capabilities

(cancer, rare disorders,  
pharmacogenetics)

## BRASIL



**BIPMed**  
Public genomic database  
Population reference + patients  
with epilepsies

In partnership with GA4GH

[www.bipmed.org](http://www.bipmed.org)

# INITIATIVES

**ChileGenomico**

Population database  
<http://www.chilegenomico.cl>

**ACCDiS**  
ADVANCED CENTER FOR CHRONIC DISEASES

Prospective cohort  
(n 10,000/10 year f/u)  
Cancer and cardiovascular  
diseases  
<http://www.accdiis.cl>

↙ ↘  
**Ancestry informative markers**

**CHILE**

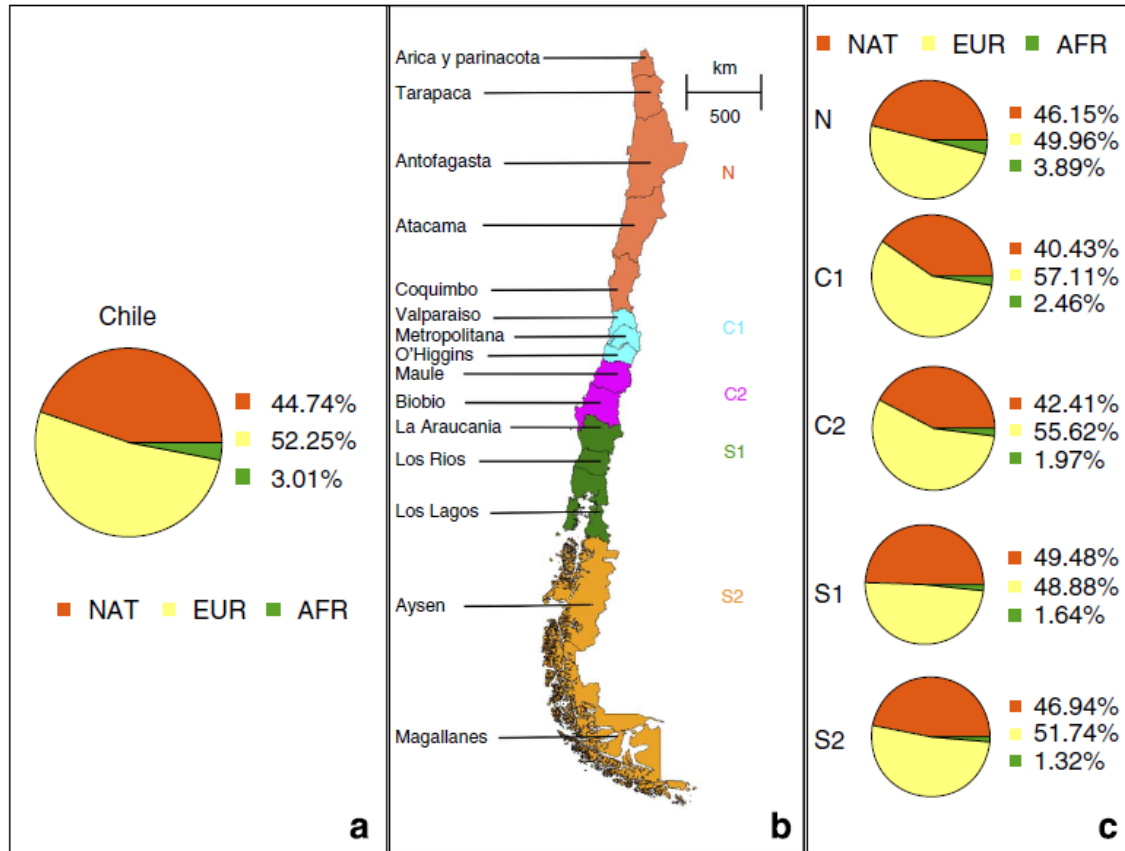
**CEMP**  
CENTRO DE EXCELENCIA EN MEDICINA DE PRECISIÓN  
DESARROLLANDO CIENCIA PARA EL MUNDO

**CORFO + Pfizer**

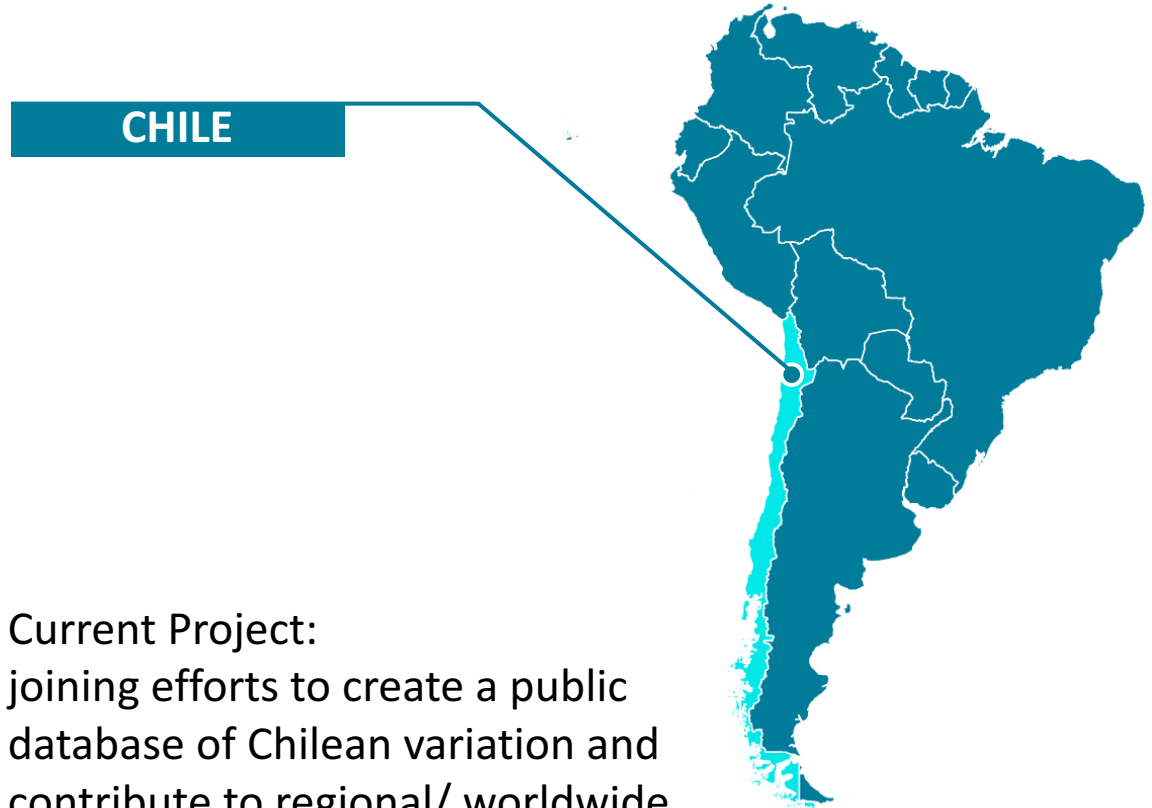
Lung and breast cancer  
Targeted HTS in 6000  
cancer samples with PGx  
focus  
<https://pfizercemp.com/>



# INITIATIVES



Eyheramendy et al Nat Comms 2015



Current Project:  
 joining efforts to create a public  
 database of Chilean variation and  
 contribute to regional/ worldwide  
 information

With collaboration from BIPMed

# CHILEAN GENETICS SOCIETY

presented a proposal to the Ministry of Health for the development of Medical Genetics and Genomics

- **5 Areas**
  - Clinical Services
  - Research
  - Education
  - Regulation
  - International collaboration
- **3 Aspects**
  - Objectives
  - Gaps
  - Proposals

Una hoja de ruta para el crecimiento de la Genética y Genómica Médica en Chile

Área	Objetivos	Brechas	Recomendaciones/propuestas
Atención en salud	Mejorar las capacidades del sistema de salud para atenciones de genética	<ol style="list-style-type: none"> <li>Hay 22 genetistas clínicos activos en el Registro de Prestadores Individuales (1,3/millón de habitantes), el 75% trabaja en la Región Metropolitana. Se requieren 4/millón de habitantes (72 genetistas).</li> <li>No hay programas para formar especialistas en asesoramiento genético, ni tampoco su reconocimiento por Redes Asistenciales (DIGEDEP).</li> <li>Hay escasa información sobre la epidemiología de enfermedades y condiciones genéticas.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Aumentar y diversificar la formación de profesionales de salud en genética y genómica.</li> <li>Aumentar la cobertura de prestaciones médicas en genética a través de la generación de cargos para profesionales de salud en hospitales regionales</li> <li>Implementación de un programa de Telegenética integrada en la red de Telemedicina del MINSAL</li> <li>Generar registros clínicos de enfermedades genéticas (por ejemplo, de anomalías congénitas, enfermedades poco frecuentes, cánceres hereditarios)</li> </ol>
	Mejorar el acceso a diagnósticos y tratamientos	<ol style="list-style-type: none"> <li>Guías GES y LRS reconocen la existencia de factores genéticos de enfermedades, pero no incluyen diagnóstico, asesoramiento ni terapias para estos pacientes.</li> <li>No existe cobertura para la mayoría de los exámenes genéticos.</li> <li>El funcionamiento de laboratorios clínicos de genética no cuenta con normativa técnica específica validada por la autoridad.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Revisar y actualizar las guías GES y LRS para incluir aspectos pertinentes de genética</li> <li>Generar <b>códigos</b> para la cobertura FONASA de prestaciones de genética.</li> <li>Aumentar la provisión de servicios diagnósticos moleculares en Chile.</li> <li>Generar una norma técnica y un programa de control de proficiencia para los laboratorios de diagnóstico genético.</li> <li>Insertar elementos de prevención, diagnóstico y tratamiento de genética y genómica en Plan Nacional de Cáncer.</li> </ol>
Investigación	Generar conocimiento local en medicina genómica para mejorar las estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento para la población chilena.	<ol style="list-style-type: none"> <li>Los fondos de investigación existentes son de monto y duración insuficientes para estudios en medicina genómica</li> <li>No existen biobancos para investigación que funcionen con estándares técnicos internacionales.</li> <li>La información epidemiológica es insuficiente para priorizar y orientar investigación en medicina genómica.</li> <li>La cantidad de investigadores y su formación en genómica es insuficiente.</li> <li>Falta priorización de los temas de investigación por parte del MINSAL</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Incorporar la necesidad de investigación biomédica como parte integral de la política de salud</li> <li>Reorientar concursos de investigación existentes hacia genética y genómica (ej FONDDIP, iniciativas milenio, FONIS, entre otros)</li> <li>Fortalecer la vinculación del MINSAL con la academia para investigación y formación de recursos humanos.</li> <li>Fomentar la generación de una red nacional de biobancos para investigación biomédica.</li> <li>Promover colaboración con iniciativas internacionales en genómica médica.</li> </ol>
Regulación	Desarrollar un marco regulatorio para la medicina genómica, protegiendo los intereses de las personas y comunidades.	<ol style="list-style-type: none"> <li>La actual regulación es insuficiente para resguardar los derechos de las personas en la práctica de la medicina genómica</li> <li>No existe regulación específica sobre protección de datos genéticos, uso de material biológico humano, medicamentos de terapia avanzada, ni de biobancos.</li> <li>Ciertas normas jurídicas son restrictivas para desarrollar la investigación en medicina genómica y participación de las personas.</li> <li>No existe regulación de exámenes genéticos de acceso directo al público.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Desarrollar un estatuto jurídico de protección y no discriminación relativa a la información genética.</li> <li>Generar un reglamento sobre el uso de muestras biológicas con fines diagnósticos y terapéuticos, incluyendo las pruebas genéticas de acceso directo al público.</li> <li>Generar un reglamento sobre el uso de muestras biológicas con fines de investigación y la creación de biobancos.</li> <li>Modificar las normas legales vigentes que restringen la participación en la investigación biomédica.</li> <li>Apoyar el estudio de un nuevo reglamento sobre terapia génica y celular.</li> </ol>
Educación y participación ciudadana	Educar a la población sobre genética y genómica y su impacto en salud	Hay un desconocimiento sobre el rol de la genética y genómica en prevención, diagnóstico y tratamiento de enfermedades, y sobre las implicancias éticas, legales y sociales del uso de los datos genéticos personales.	<ol style="list-style-type: none"> <li>Generar actividades y guías informativas sobre beneficios y limitaciones de genética y genómica en salud</li> <li>Abrir espacios de debate público sobre ética, derecho y genómica.</li> <li>Fomentar vinculación y colaboración con agrupaciones y fundaciones de pacientes con condiciones genéticas.</li> <li>Asegurar la participación de las comunidades involucradas en estudios poblacionales en genómica.</li> <li>Proponer contenidos mínimos de Genética para educación de pregrado para profesionales de la salud</li> </ol>
Cooperación internacional	Generar y fortalecer vínculos de colaboración con otros países para el desarrollo de la medicina genómica.	<ol style="list-style-type: none"> <li>Existe escaso desarrollo en capital humano e infraestructura para una medicina genómica aplicada en el contexto latinoamericano.</li> <li>El costo de importación de equipamiento e insumos para medicina genómica es muy alto.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>Establecer convenios formales con financiamiento para formación de capital humano con países líderes en Medicina Genómica.</li> <li>Promover la creación de una red Latinoamericana de Genética en Salud para colaboración en atención clínica e investigación para condiciones relevantes en nuestras poblaciones</li> <li>Revisar acuerdos específicos en el marco de tratados de libre comercio para facilitar la importación de equipamiento e insumos.</li> </ol>

## IN SUMMARY

- **Several countries in South America are developing capabilities for GM**
- **Current focus on:**
  - Local variation databases
  - Emerging studies on specific conditions: rare diseases and cancer
- **Mostly at research level**

# MAIN CHALLENGES

- Funding
- Education and training
- Elevated costs of HTS, biobanks, etc
- Insertion in clinical care
- Regional and worldwide collaboration



Facultad de Medicina  
Clínica Alemana - Universidad del Desarrollo



# GENOMIC MEDICINE INITIATIVES (GMI) in South America

GABRIELA REPETTO, MD

Center for Genetics and Genomics

Facultad de Medicina

Clínica Alemana Universidad del Desarrollo

Sociedad de Genética de Chile

[grepetto@udd.cl](mailto:grepetto@udd.cl)

---