



*Una manera de hacer Europa*



# BUENAS PRÁCTICAS Actuaciones Cofinanciadas

“GenomicScientia, Centro de Ciencias Genómicas en Medicina”  
Fundación Sant Joan de Déu

**Programa Operativo de Catalunya**

Año 2018

**Fondo Europeo de Desarrollo Regional**



## **Se presenta como Buena Práctica el proyecto: “GenomicScientia, Centro de Ciencias Genómicas en Medicina” de la Fundación Sant Joan de Déu**

GenomicScientia, Centro de Ciencias Genómicas en Medicina, consiste en un proyecto dirigido a conocer las causas genéticas de las enfermedades minoritarias y pacientes con enfermedades no diagnosticadas. Por ello, con la cofinanciación del FEDER, se ha realizado la construcción y equipamiento de una estructura singular de investigación traslacional creada en la Fundación Sant Joan de Déu. Se trata de trasladar los conocimientos derivados de la investigación básica a prevenir y tratar los problemas que se detectan en la clínica. En concreto, el centro apoya y da respuesta científica y tecnológica a los pacientes con una enfermedad minoritaria, en especial a niños con una enfermedad rara que no tiene diagnóstico.

El Centro de Ciencias Genómicas en Medicina apoya las actividades científicas y clínicas que realiza la Fundación Sant Joan de Déu y el Hospital Sant Joan de Déu, hospital materno-infantil de la Universidad de Barcelona. Éste está totalmente comprometido con las enfermedades minoritarias, por eso creó el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras, programa transversal diseñado para el abordaje integral de estas enfermedades, extensivo a otras instituciones de carácter sanitario o académico, mediante la creación del Centro de Ciencias Genómicas en Medicina con especial interés por la búsqueda de dichas enfermedades no diagnosticadas.

La puesta en marcha de GenomicScientia supone la creación de un polo de conocimiento sin precedentes en la medicina pediátrica catalana, estatal y europea, haciendo del Hospital Sant Joan de Déu un centro altamente competitivo y singular que beneficie no sólo a las instituciones integrantes sino también como centro de referencia de la medicina genómica y de las enfermedades minoritarias. GenomicScientia es también un polo de atracción para la industria farmacéutica y biotecnológica que pueden añadir un valor económico de gran relevancia.

Esta operación tiene un coste total de 1.239.488€, siendo el coste total subvencionable de 1.024.370€. La ayuda FEDER es de 512.185€. La operación supuso la implicación de un total de 14 investigadores (11 mujeres, 3 de las cuales de nueva contratación y 3 hombres).

**Esta operación se presenta como Buena Práctica porque cumple los criterios siguientes:**

### **1. Elevada difusión entre los beneficiarios, los beneficiarios potenciales y el público en general**

El proyecto GenomicScientia ha sido convenientemente difundido entre los beneficiarios, beneficiarios potenciales y el público en general, contando con el departamento de comunicación de la Fundación Sant Joan de Déu que se encarga de dar visibilidad a la investigación biomédica y de carácter social relacionada con los centros de Sant Joan de Déu.

Cabe destacar las actuaciones realizadas siguientes:

#### ➤ **Página web de la Fundación Sant Joan de Déu**

[Noticia en la web sobre la concesión del proyecto y sus objetivos](#) y detalle del proyecto concedido en el [apartado de proyectos del grupo de Neurogenética y Medicina Molecular](#):

**SJD**  
Fundación | IRSJD | Investigación | Innovación | Servicios | Ensayos Clínicos | Actualidad | Colabora

Actualidad  
01/05/2018  
**Proyecto centro de Ciencias Genómicas en Medicina – GenomicScientia**

GenomicScientia es un centro biomédico enfocado hacia la investigación de las causas genéticas/genómicas y mecanismos patogénicos de las enfermedades minoritarias (MM) y las enfermedades no diagnosticadas (MNoD), es decir, a los individuos afectados por una enfermedad poco frecuente o por una enfermedad rara sin diagnóstico.

GenomicScientia se caracteriza, pues, por ser una Instalación Singular donde se ubica la moderna aproximación genómica y las MM, un ámbito de la medicina y la salud pública de elevado impacto científico y de progresivo reconocimiento social.

La financiación obtenida se destinará a la construcción y al equipamiento de la instalación singular ubicada en la Planta 3 del Edificio Docent de la Fundació Sant Joan de Déu y en la Planta 0 del Hospital Sant Joan de Déu.

Durante el último trimestre del año 2018 se realizará la búsqueda de proveedores que puedan dar respuesta a las necesidades técnicas de la obra en cuestión:

- Dentro
- Pavimentos
- Acabados
- Revestimiento
- Carpintería
- Seguridad y Salud
- Instalaciones eléctricas
- Instalaciones mecánicas

Durante el periodo indicado, estará abierta la buxida [recerca@hsjd.org](mailto:recerca@hsjd.org) para contactar i dar a conoixer possibles proveedors que puguin ofrhir aquests serveis tota la capitalment.

**Este proyecto ha sido financiado por la Unión Europea a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional FEDER (Una manera de hacer Europa) con el soporte de la Generalitat de Catalunya.**

Nº de referencia: 2015/FEDER/S-21  
Ayuda concedida: 512.185€

**GenomicScientia\_Centre de Ciències Genòmiques en Medicina - Nº de referencia: 2015 FEDER/S-21**

- **Investigador principal:** Francesc Palau, M.D.
- **Organismo financiador:** Cofinanciado por la Unión Europea a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional FEDER (Una manera de hacer Europa) con el soporte de la Generalitat de Catalunya
- **Duración del proyecto:** 3 años
- **Fecha de inicio:** 01/01/2016
- **Fecha de finalización:** 31/12/2018
- **Financiación:** 512.185

GenomicScientia es un centro biomédico enfocado hacia la investigación de las causas genéticas/genómicas y mecanismos patogénicos de las enfermedades minoritarias (MM) y enfermedades no diagnosticadas (MNoD), es decir, a los individuos afectados por una enfermedad poco frecuente o por una enfermedad rara sin diagnóstico.

GenomicScientia se caracteriza, pues, por ser una Instalación Singular donde se ubica la moderna aproximación genómica y las MM, un ámbito de la medicina y la salud pública de elevado impacto científico y de progresivo reconocimiento social.

La financiación obtenida se destinará a la construcción y al equipamiento de la instalación singular ubicada en la Planta 3 del Edificio Docent de la Fundació Sant Joan de Déu y en la Planta 0 del Hospital Sant Joan de Déu.

Se destaca la cofinanciación del FEDER con la frase “Este proyecto ha sido cofinanciado por la Unión Europea a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER).”

Por otro lado, cabe destacar la [entrevista del investigador principal](#), el Dr. Francesc Palau, "El objetivo del Centro de Ciencias Genómicas en Medicina es poder ofrecer a los pacientes con enfermedades genéticas minoritarias un diagnóstico" publicado en la web de la Fundación y que se difundió en redes sociales.

Actualidad  
22/05/2018  
**"El objetivo del Centro de Ciencias Genómicas en Medicina es poder ofrecer a los pacientes con enfermedades genéticas minoritarias un diagnóstico"**

Hace unos meses el [Institut de Recerca de Sant Joan de Déu](#) (IRSJD) inauguró el **Centro de Ciencias Genómicas en Medicina, cofinanciado con Fondos FEDER y de la Generalitat de Catalunya – Secretaria de Universitats i Recerca**, con el objetivo de dar soporte y respuesta científica y tecnológica a los pacientes pediátricos que padecen una enfermedad minoritaria desde la perspectiva de la genómica funcional. **Hablamos con el Dr. Francesc Palau, líder del proyecto, sobre cuáles son sus características y qué implicación tendrá en el diagnóstico de las enfermedades minoritarias.**

El nuevo centro ha sido posible gracias a la financiación de la Unión Europea a través del Fondo Europeo de Desarrollo Regional FEDER (Una manera de hacer Europa) con el soporte de la Generalitat de Catalunya.

➤ **Redes sociales:**

**Twitter:** [Tweet informativo](#) sobre el Centro de Ciencias Genómicas en Medicina con el hashtag #FEDERrecerca y la mención a @gencat.

**Facebook:** [Publicación sobre el Centro de Ciencias Genómicas](#)

➤ **Acciones externas**

**Biblioteca SJD**  
@Biblioteca\_SJD

¿Conoces el nuevo Centro de Ciencias Genómicas en Medicina del @SJDbarcelona\_es ? No te pierdas la entrevista al Dr. Francesc Palau. Con la colaboración de #FEDERrecerca @gencat

"El objetivo del Centro de Ciencias Genómicas en Medicina...  
Hace unos meses el Institut de Recerca de Sant Joan de Déu (IRSJD) inauguró el Centro de Ciencias Genómicas en Medicina, cofinanciado con Fondos FEDER y de la Generalitat de Catalunya.  
fsjd.org

10:00 - 24 may. 2018  
1 Retweet 1 Me gusta



Con esta plataforma de diagnóstico e investigación genómica, se incorporan, como elementos innovadores, la biología celular molecular en la práctica clínica del diagnóstico de enfermedades minoritarias. Se puede resumir en dos acciones específicas para el diagnóstico genético: el análisis de la expresión y función celular de variantes genéticas de genes candidatos como parte del proceso diagnóstico en niños sin diagnóstico; y la integración de la investigación biomédica en la práctica clínica en un modelo traslacional con interacción entre médicos clínicos, genetistas clínicos de laboratorio e investigadores, todo bajo el paraguas del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras, para dar respuesta científica a un tema asistencial.

### **3. Adecuación de los resultados obtenidos de la operación a los objetivos establecidos**

El proyecto ha cambiado el proceso científico y diagnóstico de las enfermedades minoritarias, especialmente las neurológicas que constituyen el grupo más importante. El desarrollo del proyecto ha dotado de una herramienta tecnológica y científica de primer orden para complementar la aproximación clínica integral de la atención de los pacientes con enfermedades raras y de sus familias, en el marco del Hospital Sant Joan de Déu.

El proyecto ha permitido desarrollar un modelo de investigación transnacional óptimo, al acercar la biología celular molecular a las preguntas científicas nacidas de la práctica clínica.

### **4. Contribución a la resolución de un problema o debilidad regional**

El diagnóstico genético de las enfermedades raras es un problema que afecta toda Cataluña. El Hospital Sant Joan de Déu, como centro de referencia pediátrico para el manejo de patologías complejas, ha hecho un esfuerzo con el Centro de Ciencias Genómicas en Medicina para mejorar y acelerar el diagnóstico genético de estos pacientes, reduciendo el tiempo de la odisea de encontrar este diagnóstico.

Concretamente, el modelo 'genómica clínica - genómica funcional' desarrollado en el marco del proyecto permite ofrecer el diagnóstico genético y asesoramiento genético en pacientes en el que el análisis genético aporta información pero que no es definitiva. Este modelo traslacional, a medio camino entre la práctica clínica y la investigación biomédica, se aplica en pacientes seleccionados del conjunto de los más de 17.000 pacientes con enfermedades minoritarias que actualmente maneja el Hospital Sant Joan de Déu, la mayor parte provenientes de Cataluña. Representa un salto cualitativo que permite resolver y orientar pacientes y familias que no tenían o tienen un diagnóstico, con las consecuencias inmediatas para sus vidas en el plano familiar y social.

### **5. Grado de cobertura sobre la población a la que va dirigido**

El impacto ha sido sobre la población pediátrica diana de toda Cataluña que es atendida en el centro hospitalario (no menos del 50% de esta población). Además, esto tiene repercusión directa en las familias (mayoritariamente los padres) con respecto al propio diagnóstico genético, pero sobre todo en el asesoramiento genético y la posibilidad de ofrecer a las parejas con niños con enfermedades minoritarias genéticas la opción de diagnóstico prenatal o diagnóstico genético pre-implantatorio.

### **6. Cumplimiento de los principios horizontales (desarrollo sostenible, igualdad entre hombres y mujeres y principio de no discriminación) y de la normativa medioambiental**

La Fundación Sant Joan de Déu ha obtenido el distintivo Human Resources Strategy for Researcher. Esta estrategia es un sello que se asigna a aquellas entidades comprometidas en la aplicación de la Carta Europea del investigador y del Código de conducta para la contratación de investigadores/as. Se trata de entidades que tienen por objetivo contribuir al desarrollo de un mercado laboral europeo atractivo para la comunidad investigadora, asegurando entre otras la igualdad de oportunidades entre personal investigador (hombre/ mujer) y el fomento de la incorporación de las mujeres al mundo de la investigación. También se dispone de un Protocolo de Prevención y Actuación ante el acoso o discriminación laboral donde se recogen objetivos, ámbitos de aplicación y un proceso de actuación en caso de denuncia.

Desde la vertiente del medio ambiente, se trabaja para que la actividad de la Fundación no afecte negativamente al entorno natural, mejorando continuamente el comportamiento medioambiental de la institución. Por eso la necesidad de disponer de un Plan de Residuos que se basa fundamentalmente en disminuir el posible riesgo a la salud de las personas y el medio ambiente derivado de una deficiente identificación, manipulación, transporte y almacenaje de los residuos; minimizar los costes de la gestión global de los residuos; tomar las medidas de protección adecuadas para la manipulación de residuos con riesgo y dotar al personal del laboratorio de toda la información necesaria para clasificar correctamente los residuos, ubicándolos en su contenedor o recipiente correspondiente.

Finalmente, para dar cumplimiento a la legislación vigente sobre el principio de no discriminación, hay tres personas contratadas con discapacidad y como medida alternativa autorizada se trabaja con un centro especial de Trabajo.

## **7. Sinergias con otras políticas o instrumentos de intervención pública**

El Centro de Ciencias Genómicas en Medicina (GenomicScientia) ha permitido al grupo de investigación desarrollar nuevos proyectos que han obtenido financiación autonómica y nacional, tanto de fondos públicos como privados. El grupo de investigación ha conseguido recursos para proyectos y para incorporar recursos humanos en convocatorias públicas nacionales de financiadores como el Instituto de Salud Carlos III o el Ministerio de Ciencia e Innovación, también en convocatorias de origen privado, como la Fundación Ramón Areces o la Fundación Isabel Gemio; también han accedido a diversos fondos de convocatorias autonómicas y, por último a fondos no competitivos principalmente de asociaciones de pacientes como por ejemplo Fundación Amigos de Nono.

Por otra parte, GenomicScientia potencia la realización de actividades de mayor valor añadido en el campo de las enfermedades minoritarias y no diagnosticadas que presentan un gran desafío científico y un gran reto social. El proyecto ha ayudado a establecer una base científica en el ámbito hospitalario al servicio de los pacientes que permite un abordaje científico a la resolución de los problemas clínicos. Los resultados del proyecto se centran en el bienestar de las personas en el ámbito de la salud y representa un beneficio directo y una mejora en la calidad de vida tanto para las personas afectadas por estas enfermedades, como por sus familias, y por tanto, por la sociedad. Este hecho está perfectamente alineado con el tercer objetivo de la Estrategia de investigación e innovación para la especialización inteligente de Cataluña (RIS3CAT), favoreciendo la generación de conocimiento en el campo de dichas enfermedades y consolida el posicionamiento de la Fundación Sant Joan de Déu y también de Cataluña a nivel nacional y europeo, potenciando el sector salud que ha sido definido como uno de los sectores clave de Cataluña.

*Una manera de hacer Europa*



# BUENAS PRÁCTICAS

## Actuaciones Cofinanciadas

**Fondo Europeo de Desarrollo Regional**