

**CONTRATO-PROGRAMA ENTRE O SERVIZO GALEGO DE SAÚDE E A FUNDACIÓN PÚBLICA GALEGA DE
MEDICINA XENÓMICA PARA A REALIZACIÓN DAS ANÁLISES XENÉTICAS NO ÁMBITO DO SERVIZO
GALEGO DE SAÚDE**

1. Introducción

1. Polo Decreto 451/2003, de 26 de decembro, creouse a Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica (FPGMX) que ten por obxecto desenvolver actividades relacionadas coa medicina molecular entendida como coñecemento sobre os xenes humanos, na que conflúen varias disciplinas das ciencias da saúde, xerado a partir da incorporación das distintas técnicas moleculares consecuencia dos avances nas áreas da xenética humana, a biotecnoloxía, a terapia xénica, a farmacoxenética ou inmunoloxía molecular, así como o coñecemento e as aplicacións derivadas do proxecto Xenoma Humano.

O citado Decreto tamén recolle que todas as actividades que constitúan o obxecto fundacional se desenvolverán con suxeición aos criterios de planificación e coordinación e ás directrices de carácter xeral emanadas da Consellería de Sanidade e do Servizo Galego de Saúde, no ámbito das súas competencias.

2. A Lei 8/2008, de 10 de xullo, configura o Sistema Público de Saúde de Galicia como o conxunto de recursos, medios organizativos, actividades, servizos e prestacións públicas que teñen por finalidade a promoción e a protección da saúde, a prevención da enfermidade, a asistencia sanitaria, a rehabilitación e a reinserción social, todo elo baixo unha perspectiva de asistencia sanitaria integral e funcionalmente articulada. A tal fin a lei regula, no ámbito territorial de Galicia, a ordenación das prestacións e dos servizos sanitarios que configuran o dereito a protección da saúde e a atención sanitaria.
3. O Real Decreto 1030/2006, do 15 de setembro, polo que se establece a carteira de servizos comúns do Sistema Nacional de Saúde e o procedemento para a súa actualización contempla, no seu ANEXO III, a Carteira de Servizos Comúns de Atención Especializada. O parágrafo 5.3.10 recolle que dentro do ámbito da atención especializada prevese a atención aos pacientes e familiares na área xenética que comprenderá o consello xenético e as análises xenéticas. Tamén se prevé que os equipos que realicen estas actividades terán como apoio as normas de organización, funcionamento e réxime dos Servizos de Saúde.
4. A Lei 14/2007, do 3 de xullo, de Investigación Biomédica establece o marco xurídico no que deben realizarse as análises xenéticas con calquera finalidade, incluída a diagnóstica. No seu Título V regula,

entre outras materias relacionadas coa investigación biomédica, a realización de análises xenéticas que son definidas, no seu artigo 3. a) como un procedemento destinado a detectar a presenza, ausencia ou variantes dun ou varios segmentos de material xenético, o que inclúe as probas indirectas para detectar un produto xénico ou un metabolito específico que sexa indicativo ante todo dun cambio xenético determinado.

En relación ás probas xenéticas a Lei 14/2007, do 3 de xullo, prescribe, no seu artigo 46, que se realizarán para a identificación do estado do afectado, de non afectado ou de portador dunha variante xenética que poida predispoñer ao desenvolvemento dunha enfermidade específica dun individuo, ou a condicionar a súa resposta a un tratamento concreto. Deste xeito, deben solicitarse dentro do ámbito sanitario como parte dun proceso diagnóstico ou predictivo e han de ter un claro beneficio para o paciente; así mesmo, segundo o parágrafo 5.3.10.4 do Real Decreto 1030/2006, do 15 de setembro, a súa indicación debe vencellarse sistematicamente ao consello xenético. Ademais, na súa realización debe cumprirse coas garantías que prevé a citada Lei 14/2007, do 3 de xullo, en relación á información previa, ao consentimento, ao dereito a información e ao dereito a non ser informado e ao consello xenético, que debe estar garantido durante todo o proceso de realización dun test xenético. A Lei 14/2007 recolle no seu artigo 55 que cando se leve a cabo unha análise xenética, con fins sanitarios, será preciso garantir ao interesado un asesoramento xenético apropiado, na forma que regulamentariamente se determine, respectando en todo caso o criterio da persoa interesada. Doutra banda prevese que as probas deben realizarse en centros acreditados e por persoal cualificado e regúlase o acceso aos datos por persoal sanitario e a confidencialidade.

5. A administración sanitaria, dadas as características particulares destas determinacións, debe garantir os mellores resultados fiables así como a súa ordenación no ámbito do Servizo Galego de Saúde.
6. A Instrución 8/2018 da Xerencia do SERGAS, de Ordenación das probas das análises xenéticas no ámbito do Servizo Galego de Saúde, ten por obxecto ordenar a realización das probas e análises xenéticas (excluídas en tumores sólidos) aplicadas á asistencia sanitaria dos pacientes do devandito ámbito. Os centros SERGAS deberán solicitalas á Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, entre outros.
7. A Lei 16/2010, de 17 de decembro (LOFAXGA) regula, entre outros, a organización e o réxime xurídico da Administración Xeral da Comunidade Autónoma de Galicia e das entidades instrumentais integrantes do sector público autonómico.

2. Obxecto

O obxecto do presente Contrato-Programa é establecer o marco de relacións entre a Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica e o Servizo Galego de Saúde e, polo tanto, os compromisos de cada parte para a consecución da misión da dita Fundación como entidade designada para a prestación dos servizos sanitarios de realización de análises xenéticas ao Servizo Galego de Saúde.

A FPGMX comprométese a ofrecer rutas asistenciais, no marco da política de cohesión do Servizo Galego de Saúde, que aseguren un acceso ao diagnóstico xenético dos pacientes e/ou familias con sospeita de enfermidade de base xenética co fin de que este sexa efectivo e áxil, en condicións de equidade e calidade científico-técnica e, segundo criterios de:

- **Accesibilidade:** facilitando e garantindo en cada momento a recepción de todas as demandas, e a resposta ponderada en función dos recursos dispoñibles.
- **Equidade:** asignando a resposta atendendo a criterios de urxencia/gravidade e de optimización de recursos.
- **Universalidade:** dando resposta ás necesidades das persoas e familias con enfermidades de base xenética ou con risco de padecerlas no conxunto do Servizo Galego de Saúde e proporcionando os servizos que cumbran as esixencias legais e/ou regulamentarias aplicables.
- **Calidade:** potenciando a eficacia dos recursos humanos e tecnolóxicos da Fundación para asegurar unha resposta de calidade nos produtos e/ou servizos.
- **Homoxeneización/Coordinación:** proporcionando unha atención integral aos pacientes segundo protocolos de coordinación cos recursos asistenciais do Servizo Galego de Saúde, impulsando as unidades multidisciplinares con profesionais de distintas especialidades e, tomando como base a homoxeneización de procesos mediante a protocolización e a integración en rede co resto da estrutura sanitaria.

A atención aos pacientes e familiares no área de xenética incluírá:

- A diagnose de enfermidades ou trastornos de base xenética, mediante a integración da información clínica persoal e familiar e a obtida tras a realización dos estudos xenéticos.
- A transmisión de información, de forma clara e comprensible, sobre o risco de recorrencia da enfermidade ou trastorno, as consecuencias para o paciente e a súa descendencia e as posibilidades de prevención pre e postnatal.

- A derivación das persoas e familiares aos distintos profesionais especializados ou grupos de apoio necesarios para o manexo axeitado de cada situación.

3. Vixencia

A vixencia deste Contrato-Programa comezará dende o día seguinte ao da súa aprobación polo Consello da Xunta de Galicia e estenderase ata o 31 de decembro de 2023. Transcorrido o prazo de vixencia poderase prorrogar por períodos anuais ata un máximo de 2 anualidades e sempre que se dispoña da consignación orzamentaria axeitada e suficiente.

4. Obxectivos e liñas de actuación

- **Misión da Fundación**

A Fundación ten por misión a realización de actividades de promoción e protección da saúde dos galegos -garantindo o acceso en condicións de equidade a probas xenómicas que sexan de utilidade-, e tamén ser instrumento de apoio á atención sanitaria pública a través do uso de soportes tecnolóxicos para atender á crecente importancia da medicina xenómica no diagnóstico e tratamento de múltiples enfermidades, especialmente nas relacionadas coa herdanza xenética e o cancro.

Segundo dispón o Decreto 12/2009, de 8 de xaneiro, da Consellería de Sanidade, polo que se regula a autorización de centros, servizos e establecementos sanitarios de Galicia, a Fundación figura inscrita no Rexistro co número C-15-001208 (oferta asistencial: U.78 – XENÉTICA).

Referir o papel da xenética como gran protagonista na medicina actual ao tempo que se constata a transversalidade da visión global do xenoma.

A secuenciación do xenoma humano permitiu coñecer os fundamentos xenéticos e moleculares das enfermidades e desenvolver as tecnoloxías que posibilitan deseñar tanto diagnósticos coma estratexias terapéuticas e preventivas máis precisas. O compoñente xenético do paciente é unha das bases para o diagnóstico, pronóstico ou a predición de resposta a fármacos.

O grao de complexidade que acompaña aos avances case continuos da xenética está a provocar un grande impacto na saúde. A Fundación impulsa e traslada a aplicación destes cambios á sanidade galega mediante o acceso a recursos tecnolóxicos centralizados e a especialización dos seus profesionais. Asemade trata de facer accesible o coñecemento xenético máis actualizado á sociedade en xeral e ao profesional médico en particular.

Baseado no exposto, a FPGMX ofrece os seus servizos actualizando e producindo coñecemento, innovando e asegurando a calidade dos seus procesos analíticos, co selo da ética e a humanidade. A súa carteira de servizos debe ser un instrumento que facilite a accesibilidade a unha atención de calidade, a persoas e familias con enfermidades de base xenética ou con risco de padecelas no conxunto do sistema galego público de saúde.

Os servizos prestaranse de acordo ás peticións de análises xenéticas procedentes da atención sanitaria dos Centros do SERGAS garantindo o acceso universal.

A carteira da prestación de servizos responde ás seguintes determinacións:

a) Análises xenéticas diagnósticas:

- Detección de anomalías no material xenético con fins diagnósticos en pacientes con signos ou síntomas de calquera enfermidade ou trastorno xenético.

b) Análises xenéticas presintomáticas:

- Detección de anomalías no material xenético en persoas asintomáticas que permitan determinar o risco a desenvolver unha determinada enfermidade.

c) Análises xenéticas de portadores:

- Detección de anomalías coñecidas no material xenético de persoas con risco elevado de ser portador dunha determinada enfermidade ou trastorno xenético.

d) Análises xenéticas para diagnose prenatal:

- Detección de anomalías coñecidas no material xenético de fetos con risco elevado de ser portador dunha determinada enfermidade ou trastorno xenético.
- Diagnóstico de anomalías cromosómicas no material xenético de fetos en embarazos con risco.

e) Análises xenéticas para test prenatal non invasivo:

- Cribado de aneuploidías no material xenético do feto, obtido a partires do sangue materno de muller xestante.

f) Análises para diagnose xenética preimplantacional (DGP):

- Identificación dos preembrións non afectados e que serán transferidos mediante técnicas de reprodución humana asistida. Realízase en preembrións con alto risco de padecer enfermidades ou trastornos de base xenética grave, de aparición precoz e non susceptible de tratamento curativo ao abeiro dos coñecementos científicos actuais.

g) Análises farmacoxenéticas e farmacoxenómicas en liña xerminal:

- Detección de variacións no material xenético en pacientes a tratamento ou candidatos a tratamento con calquera fármaco incluído na prestación farmacéutica de SNS cuxa ficha técnica inclúa como necesario ou aconsellable a análise xenética.

h) Análises xenéticas en onco-hematoloxía:

- Detección de anomalías xenéticas somáticas en pacientes con signos ou síntomas de enfermidades onco-hematolóxicas sempre que a relación causal entre os mesmos e a enfermidade teña validez analítica e clínica sustentada en evidencia científica e que poidan ser identificadas mediante cariotipo de células tumorais ou técnicas moleculares.

i) Asesoramento xenético:

- Información á persoa sobre as posibles consecuencias para ela ou a súa descendencia dos resultados dunha análise ou cribados xenéticos, as súas vantaxes e riscos e, no seu caso, o asesoramento en relación coas posibles alternativas derivadas da análise. Ten lugar antes e despois da proba ou cribado e incluso en ausencia dos mesmos. A transmisión da información do estudo xenético implica adecuala ao nivel de comprensión do paciente, especialmente en situacións complexas como a existencia de achados incidentais ou a presenza de variacións con significado clínico incerto.

4.1. Obxectivos estratéxicos:

A partires das competencias da Fundación ao abeiro da Instrución 8/2018 do Servizo Galego de Saúde e, tendo en conta o desenvolvemento do seu contrato-programa así como os obxectivos acadados no período bianual 2019-2020, establécese como **liña de actuación estratéxica** consonte o eixo e as prioridades de actuación do SERGAS, a seguinte:

- Promover e xestionar a atención integral dos usuarios SERGAS segundo as súas necesidades no eido da medicina xenómica.

Liñas de actuación estratéxica da Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica

EIXO		DESCRICIÓN EIXO			
E2		BENESTAR DAS PERSOAS E AS FAMILIAS E COHESIÓN SOCIAL			
EIXO	PRIORIDADE ACTUACIÓN	DESCRICIÓN PRIORIDADE ACTUACIÓN			
E2	PA21	SISTEMA SANITARIO SUSTENTABLE E DE CALIDADE. FOMENTO DA SAÚDE PÚBLICA			
OBXECTIVO ESTRATÉXICO	DESCRICIÓN OBXECTIVO ESTRATÉXICO		2021	2022	2023
001	Promover e xestionar a atención integral dos usuarios SERGAS segundo as súas necesidades no eido da medicina xenómica.		6.225.124 €	8.065.446 €	7.993.200 €

Como **obxectivos estratéxicos** da FPGMX sinalar:

I. Recursos e Actividade: Satisfacción da demanda asistencial para a realización de probas xenéticas no SERGAS.

Ser un modelo de práctica clínica orientado ás persoas.

II. Calidade: Compromiso coa calidade e mellora continua.

Introducir estándares de calidade e de xeneralización de boas prácticas (estandarización, xeración de información de calidade, formación e asesoramento).

III. Sistemas de Información: Integración e coordinación cos sistemas programa da información do SERGAS.

Procurar o desenvolvemento dun modelo sostible das tecnoloxías e a información así como a súa inclusión e integración axeitada no sistema sanitario galego.

IV. Visibilidade da FPGMX.

Implantar estratexias de comunicación relacionadas cos obxectivos institucionais.

V. Xestión do coñecemento, investigación e innovación.

Compartir a información, as experiencias e os coñecementos individuais e colectivos referindo o importante papel da investigación básica e clínica no eido das ciencias da saúde e cun carácter translacional á práctica asistencial neste senso.

VI. Xestión eficiente dos recursos: persoas, tecnoloxía e outros recursos.

Xestionar os recursos e capacidades existentes (infraestruturas de secuenciación masiva, análise de grandes volumes de datos, estandarización e interoperabilidade, marco ético, social....) para dar resposta ás necesidades da medicina xenómica no Sistema Público de Saúde.

4.2. Obxectivos operativos e descrición de indicadores:

OBX OPERATIVO	DESCRICIÓN OBXECTIVO OPERATIVO	2021	2022	2023
002	Xestionar, impulsar e contribuír á mellora no acceso á medicina xenómica de persoas e/ou familias afectadas ou con sospeita de padecer enfermidades de base xenética.	4.800.124 €	7.218.896 €	7.031.000 €
003	Xestionar e fortalecer a capacidade tecnolóxica no eido da medicina xenómica galega.	1.425.000 €	846.550 €	962.200 €

Para cada obxectivo estratéxico (OES) inclúense con maior concreción os obxectivos operativos (OOP) así como a descrición dos indicadores (IND) relacionados.

I. (OES) Recursos e Actividade:

I. A. (OOP) Continuar adaptando a carteira de servizos da Fundación ás necesidades da actividade asistencial de acordo coas liñas de actuación contempladas neste contrato-programa.

(IND) Número de novos estudos incorporados á carteira de servizos.

I. B. (OOP) Consolidar a implantación da sistemática para satisfacer a crecente demanda de asesoramento xenético inherente á realización de probas xenéticas.

(IND) Número de sesións de asesoramento xenético (pre/post).

I. C. (OOP) Continuar a colaboración co Rexistro Galego de Pacientes con Enfermidades Raras (RERGA).

(IND) Número de pacientes con diagnóstico confirmado-RERGA.

II. (OES) Calidade:

II. A. (OOP) Completar os cambios necesarios na organización e a implantación dos requirimentos de cara a acreditación baixo a “Norma ISO 15189 Laboratorios clínicos, requisitos particulares para a calidade e competencia”.

(IND) Número de programas externos de calidade nos que participa a Fundación.

II. B. (OOP) Impulsar actividades enfocadas a fomentar a cultura da calidade.

(IND) Número de actividades dirixidas ao fomento da cultura da calidade (sesións informativas a traballadores e usuarios dos servizos, grupos de traballo para análise de oportunidades de mellora, revisións do sistema da calidade).

II.C. (OOP) Elaborar guías, procedementos e recomendacións dirixidos aos profesionais, sobre a aplicación das técnicas e recursos de axuda a pacientes e ás súas familias.

(IND) Número de guías elaboradas e/ou adecuación de procedementos ou recomendacións para os profesionais da saúde respecto da aplicación das técnicas e recursos de axuda a pacientes e familias.

III. (OES) Sistemas de Información:

III.A. (OOP) Desenvolver o Plan de Sistemas de Información da FPGMX (en colaboración co SERGAS).

III.B. (OOP) Completar a implantación da petición electrónica en todos os hospitais, mellorando a solicitude de probas diagnósticas, a trazabilidade e a comunicación cos solicitantes.

III.C. (OOP) Mellorar a accesibilidade á información e a integración nos sistemas.

(IND) Número de peticións electrónicas recibidas das respectivas áreas de saúde do SERGAS.

IV. (OES) Visibilidade:

IV.A. (OOP) Impulsar a visibilización da Fundación como axente institucional para contribuír a potenciar o seu valor a partires da súa socialización e divulgación en diferentes espazos (axenda de visibilidade).

(IND) Axenda de visibilidade: Índice de referencias escritas e/ou audiovisuais da Fundación nos diferentes espazos de divulgación (revistas especializadas, medios de comunicación,...) como entidade referente no seu campo.

V. (OES) Coñecemento, investigación e innovación:

V.A. (OOP) Prover información e coñecementos aos cidadáns.

(IND) Número de actividades de información destinadas a colectivos ou asociacións de pacientes.

V.B. (OOP) Continuar a difusión das actividades relacionadas coa xenómica, así como as actividades, programas, logros e avances, realizados pola Fundación.

(IND) Número de actividades de información destinadas ao público en xeral e, en particular, aos colexios e institutos (charlas, visitas guiadas á Fundación,...).

V.C. (OOP) Colaborar na formación dos profesionais no eido do diagnóstico xenético, a través de programas formativos.

(IND) Número de accións formativas nas que participa a Fundación (alumnos en formación, traballos fin de máster tutelados, residentes,...).

V.D. (OOP) Reforzar as relacións de colaboración con outros centros e institucións.

(IND) Número de accións de colaboración desenvolvidas mediante Acordos e/u Convenios subscritos.

V.E. (OOP) Continuar promovendo o desenvolvemento dunha medicina xenómica competitiva en Galicia e a súa integración nas redes nacionais e internacionais existentes, tanto no eido clínico coma no da investigación molecular.

(IND) Número de proxectos de investigación concedidos en convocatorias públicas competitivas e/ou privadas.

(IND) Número de publicacións indexadas no eido da investigación.

VI. (OES) Xestión eficiente dos recursos:

VI.A. (OOP) Dar resposta ás necesidades da encomenda do Servizo Galego de Saúde segundo as condicións pactadas, xestionando os recursos persoais e tecnolóxicos dun xeito eficiente e respectando os indicadores de calidade na prestación dos servizos.

(IND) Número de estudos totais realizados ao abeiro do Contrato-Programa SERGAS/FPGMX.

(IND) Número de estudos segundo liña de actuación por área funcional. Este indicador permite a permeabilidade entre as diferentes áreas funcionais.

VI.B. (OOP) Garantir a calidade na prestación dos servizos.

(IND) Porcentaxe de solicitudes que presentan incidencias na fase pre-analítica.

Descrición: Mide a porcentaxe de solicitudes recibidas nas que se detectan incidencias (información incompleta respecto do paciente e/ou o estudo a solicitar, tubo equivocado ou mostra insuficiente, duplicidade da solicitude do estudo,...).

Fórmula: $(N^{\circ} \text{ solicitudes con incidencias } \times 100) / N^{\circ} \text{ solicitudes totais.}$

(IND) Desempeño nos exercicios de avaliación externa da calidade.

Descrición: Mide a desempeño da actividade (procesos do laboratorio e conformidade dos resultados) mediante a participación nos programas de avaliación externa da calidade.

Fórmula: $(N^{\circ} \text{ de avaliacións externas de calidade satisfactorias } \times 100) / N^{\circ} \text{ total de avaliacións externas efectivamente realizadas.}$

(IND) Grao de satisfacción dos usuarios relacionado coas sesións de asesoramento xenético.

Descrición: Mide o grao de satisfacción dos usuarios dos servizos de asesoramento xenético mediante enquisa realizada ao efecto.

Fórmula: $(N^{\circ} \text{ de pacientes satisfeitos } \times 100) / N^{\circ} \text{ total de pacientes participantes na enquisa de asesoramento xenético.}$

4.3. Liñas de actuación do Contrato-Programa por áreas funcionais.

Contrato-Programa SERGAS/FPGMX	2021 Importe en Euros	2022 Importe en Euros	2023 Importe en Euros
Liñas de actuación da Fundación: actividade por áreas funcionais	4.522.368 €	7.000.000 €	7.000.000 €

Para acadar o obxectivo operativo de dar cumprimento ás necesidades do Contrato-Programa, formúlanse as liñas de actuación da Fundación por áreas funcionais tendo en conta a racionalización do gasto público así como a maior eficiencia na xestión dos recursos dispoñibles.

Neste senso os obxectivos definidos por área están en coherencia coa demanda tanto do bienio 2019-2020 coma do acumulado ao terceiro trimestre de 2021 (agás os Tests de Prenatal non invasivo, actividade iniciada en novembro de 2021).

As áreas funcionais asociadas aos obxectivos estratéxicos e operativos nas que se baseará a actividade da Fundación figuran descritas no Anexo I deste Contrato-Programa e son as seguintes:



ÁREAS SANITARIAS SERGAS	Nº UNIDADES 2021 estimado	Nº UNIDADES 2022 estimado	Nº UNIDADES 2023 estimado
Liñas de Acción totais	31.700	33.600	34.190
A.3.1 Diagnóstico xenético molecular de alteracións hereditarias	11.797	11.994	11.994
A.3.2 Diagnóstico prenatal	277	267	267
A.3.3 Test prenatal non invasivo (<i>nova actividade en novembro 2021</i>)	94	1.400	1.990
A.3.4 Diagnóstico xenético para alteracións en células somáticas	18.922	19.269	19.269
A.3.5 Farmacoxenética.	575	602	602
A.3.6 Asesoramento xenético	35	68	68

5. Cadro de mando de Indicadores

Co fin de avaliar as liñas de actuación do contrato-programa asociadas aos obxectivos estratéxicos e operativos establécese o seguinte cadro de mando de indicadores:

<i>Cadro de mando de Indicadores</i>					
OBXECTIVO ESTRATÉXICO	DESCRIPCIÓN INDICADOR OPERATIVO	2021	2022	2023	DEFINICIÓN OPERACIONAL
I.Recursos e Actividade	I.A. Adaptación da Carteira de Servizos: estudos incorporados	3	3	3	Estudo novo adicional x ano
	I.B. Consolidar a implantación do asesoramento xenético	35	68	68	Sesión asesoramento (pre/post).
	I.C. Nº casos RERGA	300	300	300	Diagnóstico xenético confirmado
II.Calidade	II.A. Participación programas externos calidade	12	16	16	Programa avaliador
	II.B. Actividades de fomento da cultura da calidade	1	2	2	Actividade
	II.C. Novas guías e adecuación de procedementos	2	2	2	Documento
III.Sistemas de Información	III. Nº peticións electrónicas recibidas das diferentes áreas de saúde SERGAS	1.800	3.000	5.000	Petición electrónica
IV.Visibilidade	IV. Axenda de visibilidade da FPGMX	-	1	1	Axenda
V.Coñecemento, investigación e innovación	V.A. Accións de información á cidadanía	2	2	2	Acción informativa
	V.B. Participación en actividades de difusión dos avances da medicina xenómica	5	5	5	Actividade difusión
	V.C. Participación en accións formativas	2	2	2	Actividade formativa
	V.D. Colaboración con outros centros e institucións	2	2	2	Acción colaborativa
	V.E.1 Nº Proxectos investigación concedidos (convocatorias públicas/privadas)	3	3	3	Proxecto investigación
	V.E.2 Nº Publicacións indexadas investigación	30	30	35	Publicación
VI.Xestión eficiente dos recursos	VI.A. Nº estudos realizados ao abeiro do Contrato-Programa SERGAS (total) :	31.700	33.600	34.190	Estudo
	• Diagnóstico xenético molecular de alteracións hereditarias	11.797	11.994	11.994	
	• Diagnóstico prenatal	277	267	267	
	• Análises xenéticas para test prenatal non invasivo (nova actividade 2021)	94	1.400	1.990	
	• Diagnóstico xenético para alteracións en células somáticas	18.922	19.269	19.269	
	• Farmacoxenética	575	602	602	
	• Asesoramento xenético	35	68	68	
	VI.B.Calidade na prestación dos servizos (indicador):				Ratio
	• Porcentaxe de solicitudes que presentan incidencias na fase pre-analítica.	<1,5%	<1,5%	<1,5%	
	• Porcentaxe de desempeño satisfactorio nos programas de avaliación externa da calidade.	>90%	>90%	>90%	
	• Porcentaxe de usuarios satisfeitos coas sesións de asesoramento xenético	>50%	>50%	>50%	

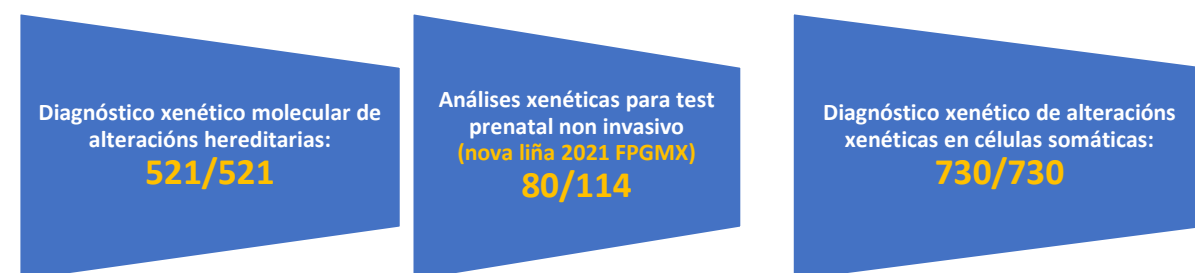
6. Áreas Sanitarias SERGAS: actividade por liña de actuación

Refírese á planificación da actividade prevista realizar ao abeiro do Contrato-Programa, en número de estudos **2022/2023**, por área sanitaria e liña de actuación da Fundación, permitindo a redistribución da actividade entre as diferentes liñas de actuación.

1) Área Sanitaria de A Coruña e Cee



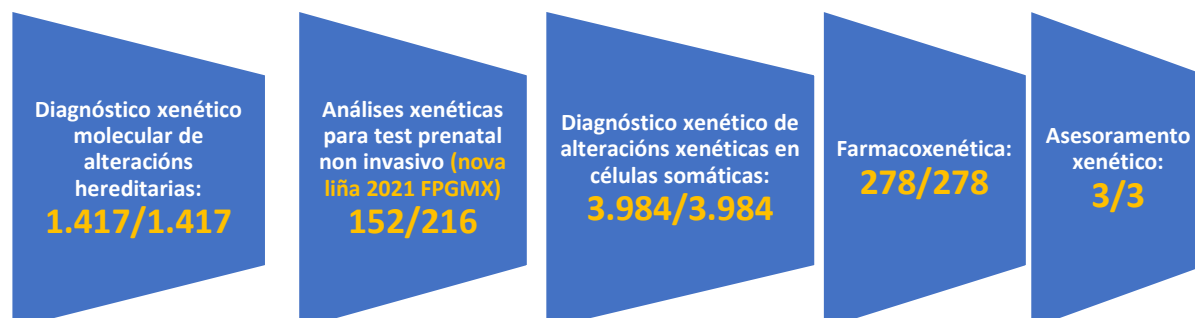
2) Área Sanitaria de Ferrol



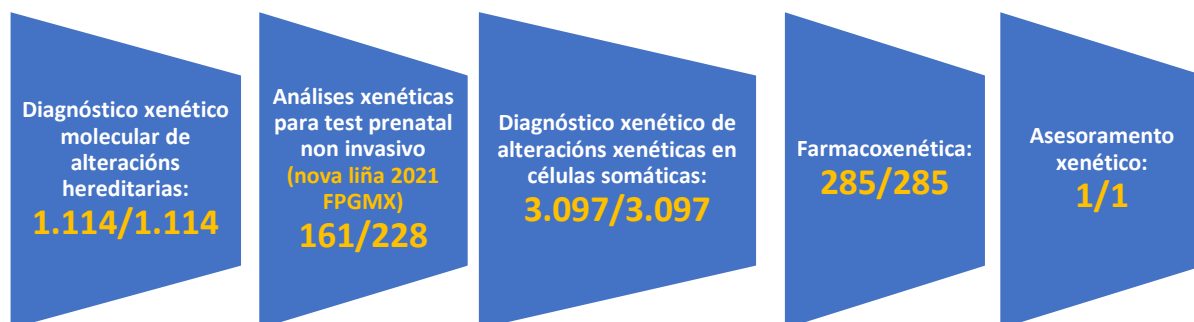
3) Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza



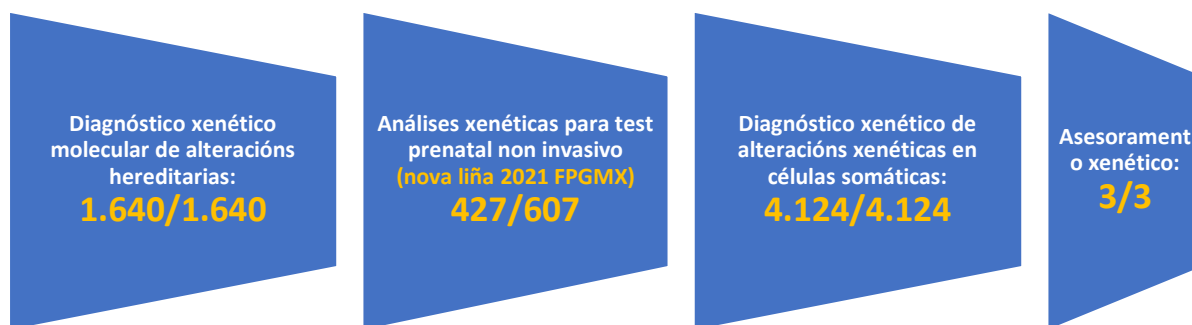
4) Área Sanitaria de Lugo, Burela e Monforte



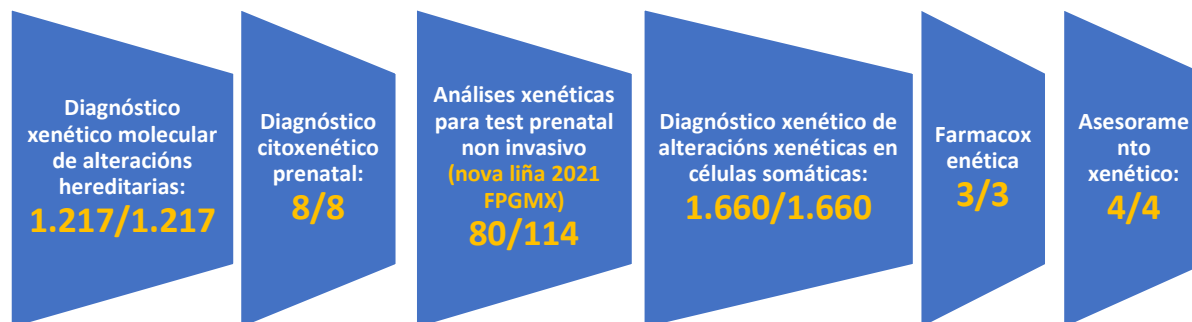
5) Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de Valdeorras



6) Área Sanitaria de Vigo



7) Área Sanitaria de Pontevedra e O Salnés



7. Marco económico-financiero

I. GASTOS: Previsións Orzamento de explotación

TOTAL	GASTO DE PERSOAL	OUTROS GASTOS CORRENTES
2021	2.062.376,37 €	2.774.122 €
2022	2.512.313,00€	5.517.133,00 €
2023	2.535.475,95 €	5.483.742,00 €

II. INGRESOS: Previsións Orzamento de explotación

Vendas e outros ingresos de explotación

INGRESOS	2021	2022	2023
INGRESOS ORDINARIOS DA ACTIVIDADE	488.677 €	946.550 €	1.062.200 €
TOTAL	488.677 €	946.550 €	1.062.200 €

Transferencias e subvencións de explotación recibidas

SUBVENCIONS CORRENTES RECIBIDAS DA C.A.	PREVISIÓN 2021	PREVISIÓN 2022	PREVISIÓN 2023
AXENCIA GALEGA DE INNOVACIÓN -Gain	16.000 €		
SERVIZO GALEGO DE SAÚDE (Contrato-Programa)	4.522.368 €	7.000.000 €	7.000.000 €
TOTAL	4.538.368 €	7.000.000 €	7.000.000 €

SUBVENCIONS CORRENTES RECIBIDAS DO ESTADO	PREVISIÓN 2021	PREVISIÓN 2022	PREVISIÓN 2023
Subvencións Correntes Recibidas do Estado	94.800 €	181.893 €	30.000 €
TOTAL	94.800 €	181.893 €	30.000 €

- A Fundación financiarase a través dos seus recursos propios e das transferencias e subvencións que poida recibir da Comunidade Autónoma e de “Outros”.
 - ❖ Financiamento a través de recursos propios: correspóndense cos ingresos motivados pola prestación de servizos cando existan terceiros obrigados ao pagamento, conforme o Decreto 56/2014, do 30 de abril, polo que se establecen as tarifas dos servizos sanitarios prestados nos centros dependentes do Servizo Galego de Saúde e nas fundacións públicas sanitarias. A prestación sanitaria será obxecto de facturación aos terceiros obrigados ao pagamento tendo a consideración de prezos públicos.
 - ❖ Financiamento da Comunidade Autónoma: provén dos ingresos recibidos a través das transferencias correntes e capital e/ou das subvencións das que no seu caso poida ser beneficiaria a Fundación.
 - ❖ Outros (doazóns, legados,...): considéranse fondos propios e serán aqueles que percibe como contraprestación polas actividades que poida realizar en virtude de contratos, convenios e calquera outra achega pública, privada ou de persoas físicas que se apliquen a unha finalidade determinada.
- O financiamento da actividade da Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica derivada do

presente Contrato-Programa realizarase con cargo aos créditos dos centros do Servizo Galego de Saúde no subconcepto 443.14 do programa de Atención Especializada (412A). Establécese a través do réxime de transferencias.

- Co fin de asegurar a cobertura financeira da Fundación, as áreas sanitarias do Servizo Galego de Saúde proporán, nos primeiros días de cada mes, o pagamento da doceava parte do financiamento previsto nos seus orzamentos en cada exercicio para esta actividade.
- Para o financiamento deste Contrato-programa dispónse dun orzamento para o ano 2022 de 7.000.000 €, estimándose 7.000.000 € para o 2023 nas aplicacións orzamentarias 412A/443.14 dos distintos centros hospitalarios do Servizo Galego de Saúde, conforme se detalla:

Centro	Aplicación Orzamentaria	2021 Importe en Euros	2022 Importe en Euros	2023 Importe en Euros
Área Sanitaria de A Coruña e Cee	1501 412A 443.14	423.000 €	931.200 €	931.200 €
Área Sanitaria de Ferrol	1505 412A 443.14	344.000 €	367.598 €	367.598 €
Área Sanitaria de Santiago de Compostela e Barbanza	1571 412A 443.14	1.252.098 €	2.574.210 €	2.574.210 €
Área Sanitaria de Lugo, Burela e Monforte	2701 412A 443.14	521.273 €	871.362 €	871.362 €
Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de Valdeorras	3201 412A 443.14	440.997 €	540.997 €	540.997 €
Área Sanitaria de de Vigo	3601 412A 443.14	1.000.000 €	1.173.633 €	1.173.633 €
Área Sanitaria de de Pontevedra e O Salnés	3603 412A 443.14	541.000 €	541.000 €	541.000 €
Total		4.522.368 €	7.000.000€	7.000.000€

Con este orzamento o Servizo Galego de Saúde contribúe ao financiamento do servizo público sanitario xestionado pola Fundación, nas condicións previstas no Contrato-Programa. Este acordo queda sometido á condición suspensiva de existencia de crédito adecuado e suficiente para financiar as obrigas que del se deriven. Referir que se poden realizar as redistribucións que procedan para axustar o crédito á previsión do gasto por área sanitaria.

- As desviacións respecto ao financiamento asignado serán avaliadas polo Padroado da Fundación e/ou a Comisión de seguemento e control atendendo aos obxectivos fixados polo Servizo Galego de Saúde e segundo os indicadores descritos na cláusula catro, así como aos criterios presupuestarios de sostenibilidade e eficiencia, tendo en consideración a asignación de novos obxectivos ou circunstancias non previstas á sinatura deste Contrato-Programa.
- De producirse déficit derivado do incumprimento das estimacións de ingresos, este será corrixido, de acordo coas circunstancias e necesidades vixentes en cada momento, mediante a minoración dos créditos orzamentarios dos gastos da Fundación que esta considere máis axeitados, de acordo coas súas necesidades de execución orzamentaria e polo importe correspondente.
- Deberá elevarse ao Padroado da Fundación un informe explicativo das causas das desviacións na

estimación de ingresos, das previsións de que dito déficit poida repetirse nos exercicios seguintes e do impacto que puidesen ter na consecución dos obxectivos programados así como, no seu caso, as necesarias modificacións que como consecuencia de devanditos déficits deban introducirse no Contrato-Programa e o alcance das mesmas.

- As achegas públicas previstas non poderán incrementarse agás que se tramite a oportuna modificación do presente contrato programa.

III. Fórmulas de compensación

- De acordo co establecido no punto 2 do artigo 24 do Decreto 276/2001, do 27 de setembro, se concorren circunstancias que motivan que a Fundación non poida proporcionar algunhas das prestacións recollidas no Contrato-Programa, deberá poñelo en coñecemento do Servizo Galego de Saúde, sen prexuízo de que realice as xestións necesarias para a súa prestación. En tal caso, o Servizo Galego de Saúde poderá facilitar os medios necesarios para a provisión de servizos programados no suposto de que a FPGMX, por circunstancias excepcionais, non poida proporcionar algunha das prestacións programadas. Nestes supostos o Servizo Galego de Saúde poderá axustar as prestacións económicas segundo o nivel de medios que tivera que aportar para esta situación excepcional.
- A localización física actual da Fundación no Hospital Clínico Universitario de Santiago ocasiona gastos pola utilización dos recursos asistenciais da Área Sanitaria de Santiago e Barbanza. Refírense de seguido as condicións para a determinación do seu custo e o sistema de aplicación por concepto de gasto :

Concepto	Determinación do Custo
Subministro de auga, electricidade e climatización	<i>Lecturas contadores segundo prezo de mercado vixente.</i>
Comunicacións (fax, teléfono)	<i>Nº liñas conectadas</i>
Limpeza e xestión residuos	<i>Custe m² segundo prezo actualizado da contrata.</i>
Seguridade	<i>Custe m² segundo prezo actualizado da contrata.</i>
Mantemento instalacións, abrangue: • Mantementos correctivos, incidencias, urxencias e avarías das instalacións. • Mantemento preventivo e correctivo de climatización. • Mantemento preventivo e correctivo de instalacións eléctricas e datos. • Mantemento preventivo e correctivo de fontanería. • Mantemento preventivo e correctivo de sistemas anti-incendios.	<i>Custe m² segundo prezo actualizado da contrata (cando proceda).</i>
Informática (soporte, correo electrónico e almacenamento)	<i>Prezo do soporte, correo electrónico e almacenamento.</i>
Gases medicinais	<i>Prezo dos aprovisionamentos de gases efectivamente realizados por empresa contratada.</i>

- ✓ A efectos da súa compensación, a Dirección de Recursos Económicos desta Área Sanitaria remitirá anualmente unha certificación do gasto á Fundación onde figurará o concepto, o importe e o seu detalle.
- ✓ A certificación deberá ser conformada polo Director Técnico ou Executivo da Fundación para posteriormente remitila á Dirección de Recursos Económicos sinalada, quen detraerá do importe de gasto previsto polo centro hospitalario á Fundación, a contía establecida na devandita certificación.

IV. Mecanismos de retorno en caso de resultados positivos: rappel anual

- Anualmente no caso de que a Fundación acade resultados positivos establécese, segundo acordo de Padroado ao efecto, a realización de rappel -por actividade efectivamente realizada- ás diferentes Áreas de Saúde.
- O acordo acadado elevarase á Comisión de Seguimento e Control.

8. Compromisos das partes

Por parte do Servizo Galego de Saúde:

- Proveer dos recursos orzamentarios necesarios para a consecución dos obxectivos da Fundación, segundo o establecido no Contrato-Programa, e recollidos nas Leis de Orzamentos Xerais da Comunidade Autónoma de Galicia para cada ano.
- Permitir o acceso á historia clínica (aplicativo *IANUS*) ao persoal que desenvolva a súa actividade asistencial na Fundación co fin de asegurar a realización das determinacións analíticas máis axeitadas en cada caso e previa acreditación do cumprimento das esixencias contidas na normativa de protección de datos persoais. Este acceso estará limitado ás historias clínicas dos/as pacientes ou usuario/as que os centros sanitarios do Servizo Galego de Saúde remitan á Fundación e no marco temporal que dure esa atención. Debe contemplar:
 - Acceso á historia clínica resumida do paciente e, de non ser esta suficiente, á historia completa, ben mediante acceso directo a *IANUS* ou ben desde o sistema de información de laboratorio (SIL) da Fundación – *OpenLIS*–.
 - Acceso á publicación de informes nunha área específica da historia clínica referida a xenética: os profesionais incorporarán os informes relativos aos estudos xenéticos realizados na FPGMX á historia clínica correspondente.

- Formalizar polos Centros Sanitarios do Sergas o consentimento informado para a realización das análises xenéticas por parte da Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, con base no disposto na normativa reguladora do consentimento informado e da historia clínica dos pacientes.
- Informar e coordinar a xestión das queixas, reclamacións e suxestións relacionadas coa prestación dos servizos da FPGMX (CONTACTE/Servizo de atención ao paciente).
- Integrar o/s Sistema/s de Petición/s electrónica/s dos estudos xenéticos xerados polos diferentes módulos dispoñibles nos centros sanitarios co sistema de información de laboratorio da Fundación (OpenLIS).

Por parte da FUNDACIÓN:

- Acadar cos recursos asignados o cumprimento de obxectivos de conformidade co establecido no Contrato-Programa.
- Achegar os recursos humanos e materiais necesarios para o desenvolvemento dos servizos, actuacións e obxectivos contemplados no presente Contrato-Programa. Así mesmo no suposto de que se establezan formas de colaboración complementaria entre a Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica e o Sergas para o desenvolvemento de programas concretos de prestación sanitaria ou outras actividades de apoio á asistencia sanitaria que requiran o uso simultáneo de recursos humanos e/ou físicos de ambas institucións, deberase indicar no módulo correspondente a fórmula concreta de compensación dos custos efectivos.
- Realizar todas as actividades de xestión administrativa e financeira nas que se inclúen, entre outras: as de rexistro e explotación dos datos da demanda dos centros sanitarios e a prestación de servizos realizada, a contratación de persoal, os aprovisionamentos, a xestión de cobros e pagamentos, etc. No desenvolvemento destas actividades atenderase á normativa vixente que lle sexa aplicable, tendo especial dilixencia no respecto aos dereitos dos usuarios do servizo.
- Garantir igualdade de atención a todos os pacientes que estableza o Sergas como beneficiarios dos servizos, sen mais diferenzas que as inherentes á natureza propia dos distintos procesos patolóxicos e dos recursos dispoñibles en cada momento.
- Actuar como medio propio e servizo técnico da Administración xeral da Comunidade Autónoma de Galicia e dos poderes adxudicadores dependentes dela, polo que está obrigada a realizar os traballos que aquela ou estes lle encomenden.
- Requerir a actuación do Comité de Ética Asistencial (CEA) do Sergas, nos casos nos que proceda.

9. Criterios e mecanismos de responsabilidade do persoal directivo

O persoal directivo da Fundación, ao que se refire o artigo 15 dos seus Estatutos estará suxeito a esixencias de responsabilidade por incumprimento dos obxectivos.

Os indicadores recollidos no punto 5 son a ferramenta a utilizar para avaliar o cumprimento dos obxectivos, e será necesario acadar o valor estándar destes, polo menos, no 60% do conxunto de indicadores asociados a cada un dos obxectivos.

Para os efectos anteriores, non se terán en conta os indicadores asociados a obxectivos específicos ou actuacións que se cancelen ou non se leven a cabo por causas independentes da vontade e actividade desta Fundación.

En caso de incumprimento, o Padroado, a iniciativa propia ou por proposta da Dirección, e logo de analizar o conxunto de indicadores que non acadaron o valor antedito poderá apercebir formalmente aos responsables das correspondentes áreas.

Por outro lado, no caso de que se acade ou supere o 80% dos indicadores relativos os obxectivos operativos asociados a cada área de actividade da Fundación, de conformidade co previsto no presente contrato plurianual, as respectivas áreas poderán ser beneficiarias das medidas de recoñecemento que o Padroado estime axeitadas e de conformidade coa normativa vixente que resulte de aplicación.

10. Procedemento para a introdución de modificacións ou adaptacións

As modificacións ou axustes para corrixir eventuais desviacións entre o planificado e o executado, sempre que non afecten á estrutura do Contrato-Programa, serán aprobadas polo Padroado para elevalas á Comisión de seguimento e control e motivaranse na actividade demandada necesaria que garanta o acceso equitativo da poboación galega aos servizos sanitarios prestados pola Fundación.

Aos meros efectos económicos establécese unha actividade máxima conxunta e permitirase compensar excesos de actividade dunhas áreas da carteira de servizos con defectos noutras, sempre que non se supere a actividade prevista valorada economicamente.

Entenderase que as modificacións afectan á estrutura do Contrato-Programa nos seguintes casos:

- Os orzamentos da Xunta de Galicia non dotasen á Fundación da financiación prevista neste Contrato-Programa.
- A eliminación, modificación ou introdución de novos obxectivos estratéxicos, específicos e/ou asistenciais.

- A variación da contía dos valores dos indicadores en máis dun 60% do valor fixado (sexa un valor numérico ou temporal).

Nestes supostos procederá a aprobación por parte do Consello da Xunta dun novo Contrato-Programa.

11. Comisión de seguimento e control

Constitúese unha Comisión de seguimento e control que estará integrada por un representante da consellería competente en materia de facenda, un representante da Fundación, un representante da consellería de adscrición e un representante da consellería competente en materia de avaliación e reforma administrativa.

Exercerá a Presidencia da Comisión a persoa representante da consellería competente en materia de Facenda.

As funcións de secretaría serán exercidas pola persoa integrante da comisión representante da Fundación.

Esta Comisión de seguimento e control elaborará anualmente un informe de avaliación global do cumprimento do Contrato-Programa, coas propostas de adaptación dos compromisos para o ano seguinte se fora necesario.

Así mesmo, antes do final do período de vixencia do Contrato-Programa esta comisión elaborará un informe global sobre o seu grao de cumprimento, e propoñerá as modificacións e adaptacións necesarias para a súa revisión e renovación.

Con independencia dos controis internos e externos aos que se someta a actividade da Fundación, o Servizo Galego de Saúde e a Comisión de Seguimento e Control terán libre acceso á información e documentación que se xere na prestación de servizos da Fundación.

12. Subcomité clínico-asistencial

No marco da coordinación directa entre os centros asistenciais do Sergas e a Fundación derivada deste Contrato-Programa, créase un Subcomité clínico-asistencial para analizar e resolver problemas de índole clínico ou ético que poidan xurdir durante o exercicio da actividade asistencial da Fundación, así como aqueles outros que sirvan para mellorar a calidade do servizo e a comunicación entre as partes interesadas.

O Subcomité estará integrado por un representante designado pola Xerencia de cada Área Sanitaria ou Centro solicitante e un representante da Fundación que recaerá no Director Técnico, quen delegará no Xefe de laboratorio que se considere oportuno segundo o caso a estudo. En calquera momento, tanto

dende o centro solicitante ou área sanitaria como da Fundación, poderase convidar ás persoas que se consideren precisas para a análise do caso a estudo, sempre co compromiso do respecto á confidencialidade esixida no tratamento dos datos xenéticos.

13. Marco de actuación en materia de recursos humanos

- De acordo co establecido no punto 2 do artigo 24 do Decreto 276/2001, do 27 de setembro, a relación xurídica do persoal ao servizo da Fundación será de carácter laboral, con aplicación para o persoal de alta dirección, persoal temporal e de cadro do disposto na lexislación laboral común e na normativa de incompatibilidades do persoal ao servizo das administracións públicas.
- Con data de efectos 1 de novembro de 2021 e, segundo acordo de 14 de outubro de 2021 da Comisión Negociadora creada ao efecto, a Fundación está adherida temporalmente ao Convenio colectivo para o persoal laboral do sector sanitario de Galicia xestionado por fundacións públicas sanitarias ou empresas públicas en tanto en canto non se acorde un convenio colectivo propio. O acordo abrangue o recoñecemento do complemento por antigüidade ao persoal da entidade e a aplicación da xornada de traballo, permisos, licenzas e vacacións establecidos na normativa do Servizo Galego de Saúde.
- O cadro de persoal laboral vixente á sinatura deste Contrato-Programa, aprobado polo Padroado da Fundación e polas Direccións Xerais de Planificación e Orzamentos e da Función Pública da Consellería de Facenda, é o que segue:

CATEGORÍA	DESCRIPCIÓN POSTO	EFFECTIVOS
X-01-01	XEFE DE ADMINISTRACIÓN	1
X-01-02	SUPERVISOR PROCESOS	2
X-01-03	XEFE DE LABORATORIO	3
X-01-04	ADXUNTO DE LABORATORIO	9
X-01-05	BIOTECNÓLOGO	2
X-01-06	BIOINFORMÁTICO	2
X-01-07	TÉCNICO/A CALIDADE	1
X-02-01	ATS/DUE	1
X-03-01	TÉCNICO DE LABORATORIO	12
X-05-01	AUXILIAR ADMINISTRATIVO/A	1
TOTAL		34

- A Fundación obrígase ao cumprimento, baixo a súa exclusiva responsabilidade, das disposicións vixentes sobre relacións laborais, de seguridade social e calquera outra de carácter xeral.

- A Fundación contará co persoal necesario para a prestación da actividade contratada que dependerá exclusivamente dela, sendo o Sergas totalmente alleo ás relacións laborais. Se fora necesario, procederá á substitución do persoal de xeito que a execución deste Contrato-Programa quede sempre asegurada.

14. Recursos físicos, materiais e tecnolóxicos

I. Recursos materiais e tecnolóxicos: infraestrutura operativa.

A FPGMX está en permanente actualización tecnolóxica e conta na actualidade cos recursos bioinformáticos e co equipamento tecnolóxico necesario para o desenvolvemento da actividade prevista no Contrato-Programa. Entre outros dispón de:

- a. Secuenciadores de alta capacidade para secuenciación masiva paralela.
- b. Secuenciador Sanger.
- c. Equipos para PCR en tempo real.
- d. Equipos de xenotipado.
- e. Termocicladores.
- f. Robots automáticos para a dispensación de líquidos.
- g. Sistemas automatizados para a extracción de ácidos nucleicos (ADN/ARN).
- h. Sistema automatizado para o escaneado e a captura de metafases.
- i. Sistema semiautomatizado para o cariotipado e análises de metafases.
- j. Estacións de microscopía óptica e de fluorescencia.
- k. Estufas de cultivo celular.
- l. Cabinas de fluxo laminar.
- m. Outra maquinaria e utillaxe de laboratorio.

II. Recursos físicos

A Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica, no desenvolvemento da actividade do Contrato-Programa, emprega actualmente unhas instalacións localizadas no Hospital Clínico Universitario de

[illegible]

Anexo I: Carteira de servizos da Fundación Pública Galega de Medicina Xenómica.

Capítulo 1: Áreas da carteira de servizos da FPGMX

I. Diagnóstico xenético molecular de alteracións hereditarias:

Este tipo de análises realizaranse para o estudo de enfermidades monoxénicas, ben como diagnóstico ou confirmación do diagnóstico clínico, ben con carácter predictivo ou ben como estudo de estado de portador en membros de familias que padezan algunha destas enfermidades. Doutra banda realizarase diagnóstico prenatal de enfermidades xenéticas sempre e cando, se tivera identificado a/as mutación/s responsables da mesma na familia.

Os estudos sinalados poderán realizarse sempre que exista evidencia científica da base xenética da enfermidade, é dicir, o xen ou rexión cromosómica responsable, e sempre que poida ser analizada coas técnicas dispoñibles.

II. Diagnóstico citoxenético prenatal:

Realizarase o diagnóstico prenatal citoxenético mediante cariotipo e FISH e diagnóstico molecular das aneuploidías máis comúns mediante QF-PCR no material xenético de fetos en embarazos con risco.

III. Análises xenéticas para test prenatal non invasivo:

Realizarase estudo para o cribado de aneuploidías no material xenético do feto, obtido a partires do sangue materno de muller xestante.

IV. Diagnóstico xenético de alteracións xenéticas en células somáticas:

Realizaranse estudos citoxenéticos de cariotipo e FISH así como estudos moleculares en pacientes con enfermidades onco-hematolóxicas ou con sospeita das mesmas.

V. Farmacoxenética:

Realizaranse análises de biomarcadores para predicir a resposta e/ou toxicidade de determinados fármacos en pacientes oncolóxicos e psiquiátricos fundamentalmente.

VI. Asesoramento xenético:

Realizarase este procedemento para informar a unha persoa sobre as posibles consecuencias, para ela ou a súa descendencia, dos resultados dunha análise ou cribado xenético así como das súas vantaxes e riscos e, no seu caso, para asesorala en relación coas posibles alternativas derivadas da análise. Este

procedemento terá lugar tanto antes coma despois dunha proba ou cribados xenéticos e incluso en ausencia dos mesmos.

Capítulo 2: Indicacións

✚ A análise xenética é o procedemento destinado a detectar a presenza, ausencia ou variantes dun ou varios segmentos de material xenético, o que inclúe as probas indirectas para detectar un produto xénico ou un metabolito específico que sexa indicativo, ante todo, dun cambio xenético determinado.

Existe unha grande disparidade respecto do acceso ás análises xenéticas. Isto ven condicionado tanto polo entorno xeográfico como pola heteroxeneidade no manexo dos pacientes segundo as distintas especialidades.

✚ Para asegurar o acceso equitativo ás análises xenéticas referir as seguintes premisas básicas:

- As análises xenéticas levaranse a cabo con criterios de pertinencia, calidade, equidade e accesibilidade.
- Só poderán realizarse, con fins médicos e cun asesoramento xenético cando estea indicado, probas predictivas de enfermidades xenéticas ou que permitan identificar ao suxeito como portador dunha variante xenética nun xen responsable dunha enfermidade, ou detectar unha predisposición ou unha susceptibilidade xenética a unha enfermidade ou, no caso do estudo das diferencias inter-individuais na resposta aos fármacos.
- Na realización de análises xenéticas hai que asegurar a protección dos dereitos das persoas e do tratamento dos datos xenéticos de carácter persoal.

✚ As análises xenéticas incluídas nesta carteira de servizos cumpren os seguintes requisitos:

- I. Ter validez analítica e clínica: referimos a validez clínica coma o grao de precisión co que unha proba predice unha afección clínica.
- II. Ser de utilidade clínica: cando constitúe un elemento esencial para a diagnose, prognóstico, selección e seguimento de tratamentos, así como para a toma de decisión e sempre que o balance beneficio/risco sexa favorable.
- III. Ser valorados previamente en relación ás implicacións éticas, sociais, legais, organizativas e económicas da súa inclusión na oferta asistencial pública.

✚ As análises xenéticas clasifícanse segundo o seu impacto na saúde sen considerar o tipo de tecido no que se realizan e indistintamente de que se trate de alteracións xenéticas constitucionais ou

somáticas. Poden realizarse en persoas sas, enfermas, portadoras ou en risco de padecer a enfermidade.

- ✚ A carteira básica de servizos asistenciais na área de xenética límitase a aquelas análises xenéticas que, cumprindo os requisitos de validez analítica e clínica, utilidade clínica e impacto na saúde segundo o relatado anteriormente, estean incluídas nun dos seguintes tipos de estudos e reúnan os criterios de indicación especificados para cada un deles.

- ✚ Tipos de estudos e criterios de indicación:

A.2.1 Diagnose xenética molecular de alteracións hereditarias:

A.2.1.a Análises xenéticas diagnósticas: realízanse en persoas que presentan signos ou síntomas de enfermidade e serven para confirmar ou descartar unha enfermidade ou trastorno de base xenética determinado.

Criterios de indicación:

- A persoa presenta signos ou síntomas suxestivos dunha enfermidade ou trastorno xenético que pode ser diagnosticado mediante a análise xenética.
- E ademais, cumpre cando menos un dos seguintes requisitos:
 - ❖ O diagnóstico xenético da enfermidade implicará un claro beneficio no manexo clínico (diagnóstico, tratamento ou seguimento) do doente e/ou dos seus familiares.
 - ❖ O diagnóstico xenético da enfermidade evitará a realización doutros procedementos diagnósticos e/ou terapéuticos inapropiados.
 - ❖ O diagnóstico xenético da enfermidade proporcionará información clave para a toma de decisións do individuo e/ou dos seus familiares.

A.2.1.b Análises xenéticas predictivas: realízanse en persoas asintomáticas e serven para determinar se presentan risco incrementado respecto á poboación xeral de desenvolver unha enfermidade hereditaria (xeralmente de comezo tardío).

Criterios de indicación:

- A persoa pertence a unha familia ou grupo poboacional de alto risco nos que se identificou a presenza dunha enfermidade ou trastorno xenético cuxa alteración xenética foi previamente caracterizada e pode ser identificada mediante unha análise xenética.
- E ademais, cumpre cando menos un dos seguintes requisitos:

- ❖ A análise xenética permite un diagnóstico precoz e un tratamento máis temperán, o que se traduce na diminución da morbilidade da enfermidade, na previsión dunha mellor resposta terapéutica ou en evitar toxicidades por efectos secundarios.
- ❖ O diagnóstico xenético da enfermidade permitirá a toma de decisións do individuo e/ou dos seus familiares.

O estudo xenético predictivo en menores:

- ✓ En enfermidades que aparecen na idade adulta debe diferirse ata que a persoa teña a madurez e competencia necesaria para comprender a natureza e implicacións da súa decisión, agás que existan medidas preventivas eficaces aplicables na infancia.
- ✓ En enfermidades que aparecen na infancia e que poden ser previstas ou tratadas adecuadamente, debe realizarse o máis preto posible respecto da data na que se deben iniciar as devanditas medidas preventivas e/ou terapéuticas.

A.2.1.c Análises xenéticas de portadores: realízanse en persoas con alto risco de transmisión de enfermidade hereditaria.

Criterios de indicación:

Deben cumprir os seguintes requisitos:

- A persoa, dados os seus antecedentes persoais e/ou familiares, presenta un risco elevado de ser portador dunha determinada enfermidade ou trastorno xenético cuxa alteración xenética é coñecida e pode ser identificada mediante a correspondente análise xenética.
- O diagnóstico xenético permitirá a toma de decisións do individuo e/ou dos seus familiares.

O estudo xenético de portadores en menores **non se realizará** ata que o menor acade a madurez e competencia necesarias para comprender a natureza da súa decisión e as súas implicacións e á súa vez, sexa capaz de dar o seu consentimento.

A.2.1.d Análises xenéticas e citoxenéticas para diagnóstico prenatal: realízanse no feto con alto risco de sufrir unha determinada enfermidade ou trastorno xenético relacionado coa súa saúde (anomalía cromosómica ou molecular).

Criterios de indicación:

Deben cumprir os seguintes requisitos:

- O feto ten alto risco de padecer unha enfermidade ou trastorno xenético grave, ou pertence a unha familia na que se describiu a presenza dunha enfermidade ou trastorno xenético grave.
- O feto ten un alto risco de presentar unha anomalía cromosómica en base ás indicacións establecidas: marcadores bioquímicos e/ou ecográficos, alteración cromosómica nos proxenitores, anterior xestación con fillo previo afecto de cromosomopatía, TPNI positivo ou non informativo, ...
- E ademais, cúmprense os seguintes requisitos:
 - ❖ Enfermidade ou trastorno xenético con alteración xenética coñecida e pode ser identificada mediante a correspondente análise xenética.
 - ❖ A análise xenética e citoxenética deberá contribuír ao manexo clínico da xestación ou do recém nacido ou á toma de decisións.

A.2.1.e Análise para o diagnóstico xenético preimplantacional (DGP): realízase en preembrións con alto risco de padecer enfermidades ou trastornos de base xenética grave, de aparición precoz e non susceptible de tratamento curativo ao abeiro dos coñecementos científicos actuais. Serven para identificar aos preembrións non afectados que serán transferidos mediante técnicas de reprodución humana asistida.

A.2.2 Análises xenéticas para test prenatal non invasivo: realizarase cribado de aneuploidías no material xenético do feto, obtido a partires do sangue materno de muller xestante.

A.2.3 Diagnóstico de alteracións xenéticas en células somáticas: realizaranse estudos citoxenéticos de cariotipo e FISH e estudos moleculares en pacientes con enfermidades onco-hematolóxicas ou sospeita das mesmas en concordancia cos protocolos establecidos polo Grupo para o Estudo das Hemopatías Malignas de Galicia (GEHMA) da Asociación Galega de Hematoloxía e Hemoterapia (AGHH).

A.2.4 Farmacoxenética: realizaranse estudos de biomarcadores para predicir a resposta e/ou toxicidade de determinados fármacos en pacientes fundamentalmente oncolóxicos e psiquiátricos. Realízanse en persoas que necesitan ser tratadas con determinados medicamentos e serven para valorar a resposta terapéutica ou evitar posibles efectos adversos nun individuo determinado.

Criterios de indicación:

- ❖ Os medicamentos cuxa resposta se pretende valorar deben estar incluídos na prestación farmacéutica do SNS.

A.2.5 Asesoramento xenético

Indicación:

A indicación das análises xenéticas debe vencellarse sistematicamente ao asesoramento xenético, respectando en todo momento, a libre autonomía do individuo e requirindo o seu consentimento expreso documentado, unha vez informado dos obxectivos, posibilidades e limitacións da análise, así como das posibles repercusións dos seus resultados a nivel individual e familiar. As persoas incapacitadas e os menores participarán, na medida do posible e segundo a súa idade e capacidades, na toma de decisións ao longo do proceso.

O asesoramento xenético, segundo o establecido no artigo 3 da Lei 14/2007, é o procedemento destinado a informar a unha persoa sobre as posibles consecuencias, para ela ou a súa descendencia, dos resultados dunha análise ou cribado xenético así como das súas vantaxes e riscos e, no seu caso, para asesorala en relación coas posibles alternativas derivadas da análise. Este procedemento ten lugar tanto antes coma despois dunha proba ou cribados xenéticos e incluso en ausencia dos mesmos.

O asesoramento xenético ten como obxectivo axudar á persoa ou familia a entender e adaptarse ás consecuencias médicas, psicolóxicas, familiares e sociais dunha determinada enfermidade ou trastorno xenético. Este proceso, que inclúe a intervención dun ou máis profesionais, consiste en:

- a) Interpretar os antecedentes médicos persoais ou familiares que permiten valorar o risco de ocorrencia ou recorrencia dunha enfermidade ou trastorno de base xenética.
- b) Informar sobre o tipo de herdanza, as análises xenéticas e as súas consecuencias, a posibilidade de prevención ou tratamento e a dispoñibilidade e accesibilidade de recursos.
- c) Ofrecer un asesoramento axeitado, respectando o principio de autonomía das persoas para a toma de decisións.
- d) Solicitar o consentimento informado previamente á realización de calquera análise xenética, tras explicar a súa validez e utilidade clínica, os seus beneficios e as consecuencias derivadas de realizalo.

Este asesoramento deber realizarse, cando menos, ante o diagnóstico, sospeita diagnóstica ou antecedentes familiares de:

- ❖ Anomalías cromosómicas ou desequilibrios xenómicos que ocasionan ou poden ocasionar defectos conxénitos, dificultades graves de aprendizaxe ou problemas de infertilidade.
- ❖ Enfermidades hereditarias infantís e do adulto.

- ❖ Cancros hereditarios e familiares.
- ❖ Anomalías conxénitas e do desenvolvemento.
- ❖ Discapacidade intelectual moderada-grave con sospeita de base xenética e outros trastornos do neurodesarrollo.
- ❖ Trastornos da fertilidade con sospeita de base xenética.

Capítulo 3: Detalle de estudos e custe segundo técnica analítica

- ✚ A actividade realizada clasificarase e facturarse segundo a técnica empregada na determinación analítica.
- ✚ Os informes poderán integrar a secuencia de procedementos e/ou técnicas no caso das peticións por síndrome/patoloxía.

A.3.1 Diagnóstico xenético molecular de alteracións hereditarias:

1. Estudos por secuenciación:

- ❖ Secuenciación Sanger
 - SS.1 – Estudo de un xen: **355 €.**
 - SS.2 – Estudo dun xen ata 4 secuencias: **115 €.**
- ❖ Secuenciación NGS:
 - SM.1 – Panel de xenes: **800 €.**
 - SM.2 – Exoma: **1.300 €.**
 - SM.3 – Exomas dúo: **1.800 €.**
 - SM.4 --Exomas trío: **2.300 €.**
 - SM.5 – Reanálise panel de xenes ou exoma: **285 €.**
 - SM.6 – Carácter de urxencia de paneis de xenes non somáticos: **100 €.**

2. Estudos de microsatélites:

- MI.1 – Análise de microsatélites: **215€.**

3. Estudos de dose xénica:

- DX.1 – Dose xénica: **190 €.**
- DX.2 – Dose xénica dixital: **300 €.**

4. Estudos de Expansións de tripletes de nucleótidos (mutacións dinámicas):

- EX.1 – Ataxias espinocerebelosas por expansión e outras expansións: **260 €.**
- EX.2 – Resto de expansións de tripletes de nucleótidos: **190 €.**

5. Estudos de Arrais de SNPs de Xenoma completo para a detección de CNVs.

- AR.1 – Arrais de SNPs de Xenoma completo para a detección de CNVs: **570 €.**

6. Estudos de Xenotipado:

- XE.1 – Batería de xenotipado para cribado de fibrose cística: **200 €.**

7. Estudos de quimera:

- QU.1– Detección de quimera (quimerismo): **300 €.**

8. Estudos de proteína 14-3-3:

- PR.1 – Proteína 14-3-3: **200 €.**

9. Estudo de portadores :

- EP.1 – Estudo de familiar adicional a estudo previo realizado: **100 €** por variante.

10. Xenotipado simple:

- GS.1 - Análise de mutacións puntuais: **65 €.**

11. Outros:

- OU.1 – Confirmación alteración splicing en RNA: **300 €.**
- OU.2 --Suplemento en diagnóstico prenatal: **95 €.**

A.3.2 Diagnóstico prenatal:

1. Citoxenética:

❖ Cariotipo prenatal.

- DP.1 – Sangue fetal: **100 €.**
- DP.2 – Líquido Amniótico: **175 €.**
- DP.3 – Velosidade Corial: **250 €.**
- DP.4 – C. Proxenitor: **100 €.**
- DP.5 – Cultivo de tecidos: **200 €.**

2. Molecular:

- QF.1 – Cribado molecular das aneuploidías máis comúns mediante QF-PCR: **95 €.**

3. Diagnóstico dirixido:

- DF.1 – Estudo de FISH prenatal (x sonda): **100 €** x sonda.

A.3.3 Test prenatal non invasivo

- PN.1 – Test prenatal non invasivo de aneuploidías en sangue periférica: **300 €**.

A.3.4 Diagnóstico xenético para alteracións en células somáticas.

1. Molecular:

- SO.1 – Translocacións e inversións: **165 €**.
- SO.2 – Reordenamentos: **125 €**.
- SO.3 – Cuantificación de ADN/ARN: **175 €**.
- SO.4 - Secuenciación Sanger: **115 €**.

2. Citoxenética:

- CP.1 – Estudo citoxenético: **100 €**.
- C.P2 -FISH:
 - ✓ CP.2A - Estudo de FISH (1º): **100 €**.
 - ✓ CP.2B - Estudo de FISH MM (1º): **150 €**.
 - ✓ CP.2C - Estudo de FISH (2º e sucesivas sondas): **60 €** X sonda.

A.3.5 Farmacoxenética.

FA – Batería de SNP de farmacoxenética (SNPs e/ou CNVs):

- FA.1 – Análogos de fluoropirimidinas (*DPYD*): **100 €**.
- FA.2 – Mercaptopurina, tioguanina (*TPMT / NUDT15*): **100 €**.
- FA.3 – Clopidogrel, omeprazol, etc (*CYP2C19*): **100 €**.
- FA.4 – Fentanilo (*CYP3A4*): **100 €**.
- FA.5 – Tacrolimus (*CYP3A4/3A5*): **100 €**.
- FA.6 – Tamoxifeno, tramadol, etc. (*CYP2D6*): **200 €**.
- FA.7 – Psicoanalépticos, psicolépticos (*CYP2D6, CYP2C19, CYP1A2, CYP3A4*): **200 €**.
- FA.8 – Outros fármacos – segundo orzamento

A.3.6 Asesoramento xenético

- AX.1 - Sesión / posttest ou sucesivas: **95 €**.

Capítulo 4: Descrición do servizo

A prestación do servizo integral da Fundación inclúe: o transporte da mostra (e documentación asociada) ás instalacións da Fundación, o procesamento da mesma, a análise e a entrega de resultados (incluído o asesoramento preciso) , así como a conservación da mostra e a custodia da documentación.

A. Solicitud de estudos e transmisión de datos.

- As determinacións analíticas serán solicitadas por facultativos e/ou responsables designados polos centros hospitalarios.
- As solicitudes de estudos realizaranse preferentemente por medios electrónicos, a través da integración dos sistemas de petición dos hospitais e o sistema de información de laboratorio da Fundación -OpenLIS-. Garantirase un sistema de seguimento exhaustivo das peticións e de comunicación de incidencias.
- Os sistemas de información deben posibilitar a elaboración de estatísticas periódicas (por mes) ou acumuladas das determinacións realizadas.
- As solicitudes de estudos poden realizarse segundo síndromes/patoloxías e/ou técnicas de aplicación.
- As peticións recollerán inequivocamente a identificación do paciente así como do facultativo/responsable solicitante, o motivo da solicitude e a información clínica relevante para a realización do estudo, asegurando a formalización do consentimento informado do paciente ou titor para a realización da análise.
- A entrega de resultados realizarase a través do sistema de historia electrónica do paciente (IANUS).
- A emisión dos resultados farase seguindo as recomendacións das guías das principais sociedades científicas: Asociación Española de Genética Humana, European Society of Human Genetics, EuroGenetest, American College of Medical Genetics and Genomics, Association for Molecular Pathology, Human Genome Variation Society, Sociedad Española de Hematología y Hematoterapia, European Hematology Association, European Society for Medical Oncology, European Cytogeneticists Association, Asociación Española de Diagnóstico Prenatal, Sociedad Española de Ginecología y Obstetricia, Sociedad Española de Medicina de Laboratorio, Asociación

Española de Diagnóstico Prenatal, American College of Obstetricians and Gynecologists. así como as guías específicas de patoloxías.

- A Fundación pon a disposición dos facultativos peticionarios e/ou responsables asignados dos centros, un servizo de asesoramento respecto da elección das análises, a interpretación dos resultados así como das estratexias algorítmicas dos estudos en cadea (segundo síndrome/patoloxía descrito na petición), tanto por vía telefónica como por correo electrónico.

B. Recollida e entrega de mostrás.

- Os centros sanitarios do SERGAS son os responsables da obtención da mostra, da identificación e da súa preparación para o envío á Fundación.
- A Fundación proporcionará aos centros, información detallada sobre o tipo de mostra necesaria, os contedores primarios, e os tempos e temperaturas de conservación para poder realizar as diferentes análises.
- A recollida e transporte de **mostras ordinarias** realizarase de luns a xoves *-agás vésperas de festivos-* nos puntos designados por cada centro hospitalario. No caso de **mostras urxentes** realizarase de luns a venres (previo aviso do envío á Fundación).
- O transporte das mostrás realizarase en recipientes axeitados asegurando a súa calidade analítica, a fiabilidade de resultados e evitando os riscos de contaminación, sendo substancias biolóxicas de categoría B, código ONU 3373, de acordo ás disposicións do ADR2015 (entre outros requirimentos técnicos da Instrución P650).
- A entrega das mostrás debe garantir a trazabilidade dende a orixe. A información da súa recepción será validada, ben por medios electrónicos (peticións electrónicas), ben en soporte papel. Neste último caso os centros remitirán, xunto a documentación das solicitudes, un listado para verificar a correcta recepción e onde se recolla o detalle das mostrás enviadas (tipo de mostra, códigos NASI dos pacientes) e os datos de contacto do responsable do envío.
- As incidencias na recepción serán comunicadas á maior brevidade posible ao responsable do envío.
- Todas as mostrás e solicitudes de estudos serán recollidas no sistema de información do laboratorio, garantido a conservación da información e o acceso controlado á mesma.

C. Sistema de garantía de calidade.

- A Fundación, co fin de garantir a calidade das análises e dos resultados entregados, ten establecidas actividades internas e externas de aseguramento da calidade:
 - Dispón de ferramentas para avaliar a calidade nas diferentes áreas do laboratorio e ao longo de todo o proceso (preanalítica, analítica e postanalítica).
 - Conta cun sistema único de rexistro e manexo da información para garantir a trazabilidade das mostras, o rexistro dos procesos e a sistemática de avaliación dos mesmos.
 - Participa anualmente en programas internacionais de avaliación externa da calidade organizados por provedores acreditados segundo a norma ISO/IEC 17034. Os esquemas abranguen as áreas de xenética molecular, farmacoxenética, estudos prenatais, hematoloxía e demais aspectos técnicos.

Capítulo 5: Docencia

A Fundación ofrece a posibilidade de completar (segundo o programa formativo de cada especialidade) a formación obrigatoria ou profundizar nas rotacións libres en todas ou algunha das áreas da Xenética. Está aberto a calquera especialista clínico ou de laboratorio interesado.

O alto perfil investigador do persoal da Fundación permite ofrecer ao especialista en formación, unha visión integrada da importancia da translación e personalización dos avances científicos á actividade asistencial.