



1



2



## Aplicaciones de la secuenciación de siguiente generación en Oncología de Precisión

Oscar Ortega-Recalde, MD, PhD  
Profesor Asistente | Facultad de Medicina  
Universidad Nacional de Colombia  
Bogotá / Febrero 2025

3

## Contenido

- Ciencias genómicas en oncología de precisión.
- Aplicaciones actuales de NGS en oncología clínica.
- Retos y perspectivas.



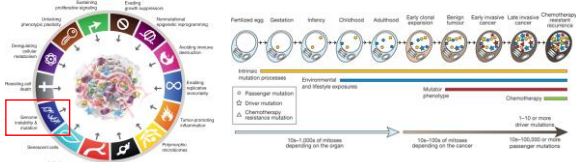
No existe ningún conflicto de interés para participar en este evento.



4

## Ciencias genómicas en oncología de precisión

El cáncer es predominantemente una enfermedad con una base genética.

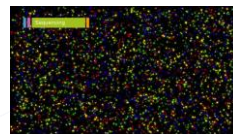


Hanahan, 2022, Cancer Discovery; Stratton et al, Nature, 2009

5

## Ciencias genómicas en oncología de precisión

Las tecnologías de secuenciación de siguiente generación (NGS) han revolucionado el estudio del genoma del cáncer.



<https://microbenotes.com/high-throughput-sequencing-hts/>

6



High-quality Genomics  
From Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

High-quality Genomics from Foundation to Clinical Studies

## Ciencias genómicas en oncología de precisión

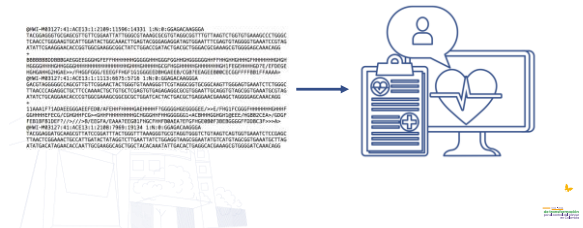
Existe un interés creciente de técnicas de NGS en oncología de precisión.



7

## Ciencias genómicas en oncología de precisión

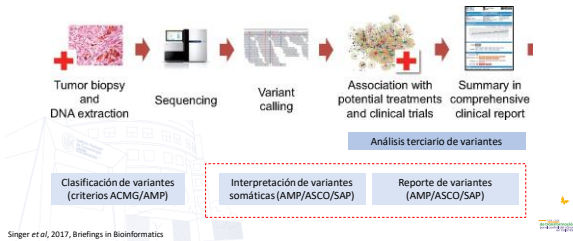
El análisis bioinformático de datos genómicos es a menudo complejo y requiere personal y recursos tecnológicos especializados.



8

## Ciencias genómicas en oncología de precisión

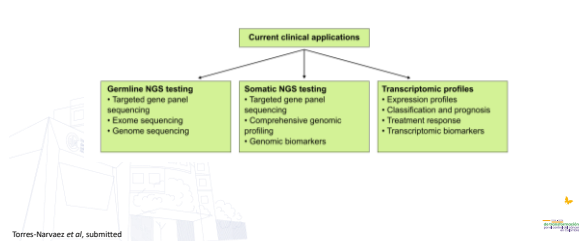
Flujo de trabajo clínico, de laboratorio y bioinformático para generación de reportes clínicos.



9

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

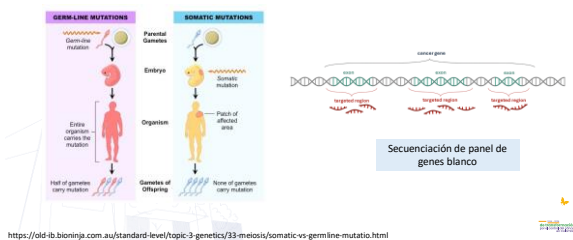
Diversas herramientas de NGS son utilizadas actualmente en oncología clínica



10

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

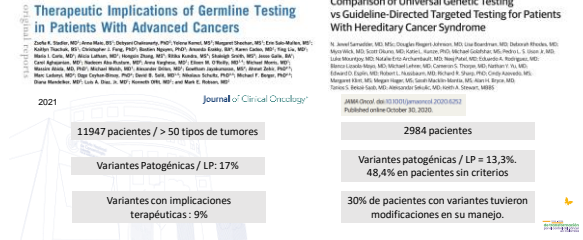
Métodos de NGS en línea germinal permiten la identificación de variantes asociadas a síndromes de cáncer hereditario.



11

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

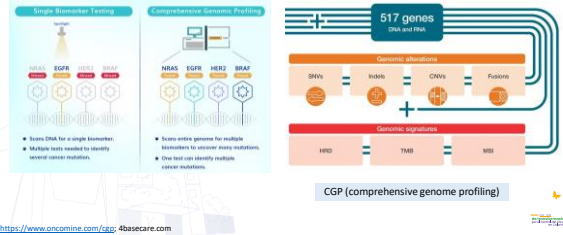
Algunos estudios muestran una alta eficiencia diagnóstica de pruebas genéticas universales en oncología.



12

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

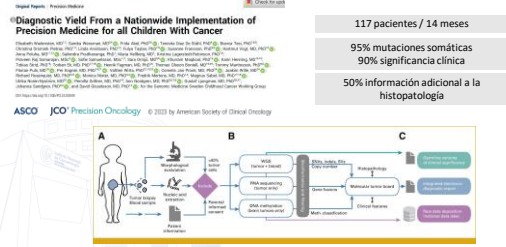
Métodos de NGS en línea somática permiten la identificación de marcadores tumorales útiles para diagnóstico, tratamiento y pronóstico.



13

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

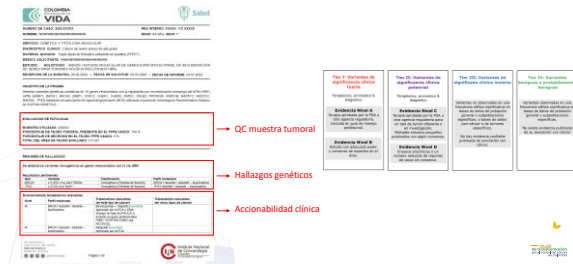
Uso creciente de tecnologías NGS en oncología de precisión.



14

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

Implementación de una solución NGS para variantes somáticas en el INC.



15

## Aplicaciones actuales de NGS en oncología

Implementación de una solución NGS para variantes somáticas en el INC.



16

## Retos y perspectivas

Existen numerosos retos que dificultan la implementación de estas tecnologías en nuestro medio.

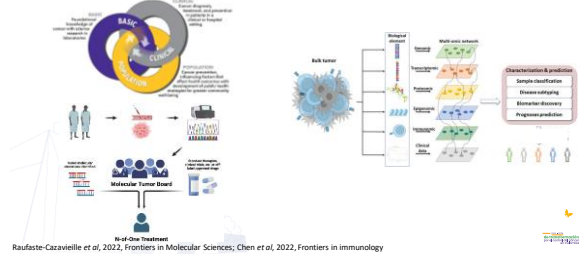
- Recursos financieros, humanos y tecnológicos.
- Participación en iniciativas y consorcios nacionales e internacionales.
- Integración a la práctica clínica y sistemas de salud.
- Educación y entrenamiento a personal médico.

17

## Retos y perspectivas

Medicina traslacional

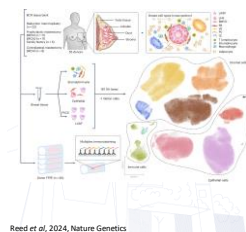
Aproximaciones multiómicas



18

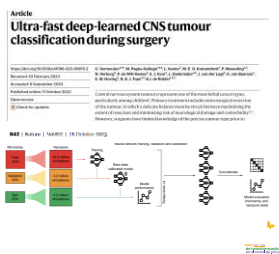
## Retos y perspectivas

## Secuenciación de células únicas



19

## Inteligencia artificial



20



21

