



2 de febrero de 2021

## COMUNICADO PÚBLICO

A fines del año 2020, cuarenta y dos miembros de la Sociedad de Genética de Chile formaron la Sección Genómica y Bioinformática con el firme propósito de aportar al ecosistema científico nacional y ampliar las fronteras del conocimiento en el ámbito de la genética, mediante la adopción de estrategias genómicas y bioinformáticas que aporten al bienestar de la sociedad en su conjunto.

En el contexto particular de la actual pandemia provocada por el virus SARS CoV-2, la nueva Sección desea poner a disposición del país su expertise y capacidades técnicas para dar respuesta oportuna a los desafíos en materia de vigilancia genómica que demanda enfrentar a un virus respiratorio y sus distintas mutaciones genéticas. Es sabido que este virus está en constante cambio y ya son varias mutaciones que se han detectado alrededor del mundo, destacando hasta ahora las variantes del Reino Unido, Sudáfrica y Brasil por entregar nuevas capacidades infecciosas a este agente patógeno<sup>1,2</sup>. Ante este dinamismo, varios países han implementado programas de vigilancia genómica que permitan identificar oportunamente tanto las nuevas variantes de SARS CoV-2 para ayudar a los servicios de salud a establecer asociaciones entre las nuevas mutaciones de este virus con la variabilidad de manifestaciones clínicas que presentan los pacientes. Estos resultados han sido útiles para las autoridades sanitarias pues con esta información han podido alertar, modificar y preparar medidas de contención oportunas.

Un programa de vigilancia genómica debe ser diseñado de manera tal que se maximice la probabilidad de detectar nuevas variantes, se pueda establecer el origen de las variantes ingresadas al territorio nacional u originadas en Chile y realizar trazabilidad de los contagios dentro del país, entre regiones y a nivel de comunas, para así ubicar los focos de transmisión con el fin de aislarlos. Esto requiere un plan de secuenciamiento de aislados virales que maximice la cobertura geográfica, con adecuada representación poblacional, y un apropiado intervalo temporal que permitan que los datos generados sean de utilidad para las autoridades sanitarias. Esta planificación, indudablemente debe estar basada en un perfil realista de las capacidades a nivel país, dar cuenta de las dificultades y barreras que se derivan de la situación geopolítica global y regional de Chile. Además, debe articular de manera óptima las capacidades e intereses de los actores del ámbito sanitario y de investigación, dado que su implementación sólo es posible si ambos colaboran de manera efectiva. Las experiencias internacionales demuestran que la generación de datos genómicos debe ser una oportunidad de trabajo transdisciplinario, transparente y abierta, realizándose bajo el concepto de Open Science. La rápida disponibilidad de datos en los repositorios internacionales permiten que herramientas tales como Nexstrain<sup>3</sup> y GISAIID<sup>4</sup> permitan rápidamente determinar el origen común de grupos de infectados (incluso en distintos países),

---

<sup>1</sup> <https://www.who.int/csr/don/31-december-2020-sars-cov2-variants/en/>

<sup>2</sup> <https://www.medrxiv.org/content/10.1101/2020.12.23.20248598v1.full>

<sup>3</sup> [www.nextstrain.org](http://www.nextstrain.org)

<sup>4</sup> <https://www.gisaid.org>

dispersión y ancestría de las variantes y proponer, por otro lado, hipótesis para explicar las tasas de infección en diferentes contextos sanitarios y habitacionales de diferentes territorios (Centers for Disease Control and Prevention, COVID-19 Genomic Epidemiology Toolkit<sup>5</sup>). Esta plataforma, además de permitir tomar acciones de control sobre el avance de brotes infecciosos, ha aportado información al público general sobre el aporte de estos análisis y sus implicancias de manera comprensible.

Chile tiene la oportunidad de ser líder a nivel regional en la implementación de un plan de vigilancia genómica que incluya a todo el territorio nacional. El Instituto de Salud Pública (ISPCH) es uno de los dos laboratorios de referencia en todo Latinoamérica de la Red Regional de Vigilancia Genómica de COVID-19 creada por la OPS en 2020<sup>6</sup>. Además, el país cuenta con capacidades de secuenciación masiva instaladas que están entre las primeras de la región. La Sección de Genómica y Bioinformática distribuyó una encuesta a toda la comunidad científica nacional entre el 20 de enero y el 1 de febrero de 2021 con el fin de caracterizar las capacidades de secuenciación masiva en el país y que, eventualmente, podrían estar disponibles para una iniciativa de vigilancia genómica de SARS-CoV-2 en Chile. La encuesta fue respondida por 22 grupos que cuentan con capacidades de secuenciación masiva, ya sea en la generación de datos, su análisis o ambas. A nivel de equipamiento, nuestra encuesta indica que en Chile existen al menos 12 secuenciadores de marca Illumina, 8 Oxford Nanopore y 2 Ion Torrent (Thermo Fisher) que estarían disponibles para un plan de vigilancia genómica. Todos estos equipos cumplen con las características necesarias para secuenciar genomas de SARS-CoV-2. El 86% de estos está operativo y hay tres equipos que están en proceso de adquisición pero que estarían operativos para el segundo trimestre de 2021. Si bien el 64% de estos equipos se encuentran en la Región Metropolitana, también hay equipos en las regiones de Antofagasta, del Bío Bío, de los Ríos y de Magallanes y hay capacidades de generación de librerías de secuenciación en La Serena. Por lo tanto, existen capacidades en todas las macrozonas establecidas por el Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación (MinCTCi; ver Figura 1). Estos datos sugieren una topología de red que minimice los traslados de muestras y maximice la utilización de equipamiento y de equipos humanos. Finalmente, es importante destacar que la gran mayoría de los grupos encuestados que albergan estos equipos tienen el expertise necesario para preparar muestras y secuenciar masivamente el virus y están dispuestos a participar en una red de vigilancia genómica de SARS-COV-2.

Los resultados obtenidos de esta encuesta serán entregados al MinCTCi para que éste, en su rol de articulador entre la comunidad científica y las autoridades sanitarias del país, pueda evaluar el levantamiento de una red universitaria de vigilancia genómica, similar a la red de 33 laboratorios universitarios levantados a lo largo del territorio nacional para apoyar el diagnóstico de COVID-19. Consideramos importante que la iniciativa sea abierta, participativa, transparente y que aprenda de la experiencia de la red universitaria de laboratorios para el apoyo al diagnóstico de COVID-19. Esta red de diagnóstico permitió aumentar y descentralizar los diagnósticos, además de acortar los tiempos de análisis en cada región del país. Creemos que la misma experiencia debería ser replicada en la vigilancia genómica, para así aprovechar los conocimientos y equipamientos distribuidos en distintas macrozonas, minimizando el riesgo de degradación de las muestras virales

---

<sup>5</sup> <https://www.cdc.gov/amd/training/covid-19-gen-epi-toolkit.html>

<sup>6</sup> <https://www.paho.org/en/topics/influenza/covid-19-genomic-surveillance-regional-network>

por los tiempos de traslados y el riesgo de colapso de los laboratorios genómicos localizados en la Región Metropolitana.

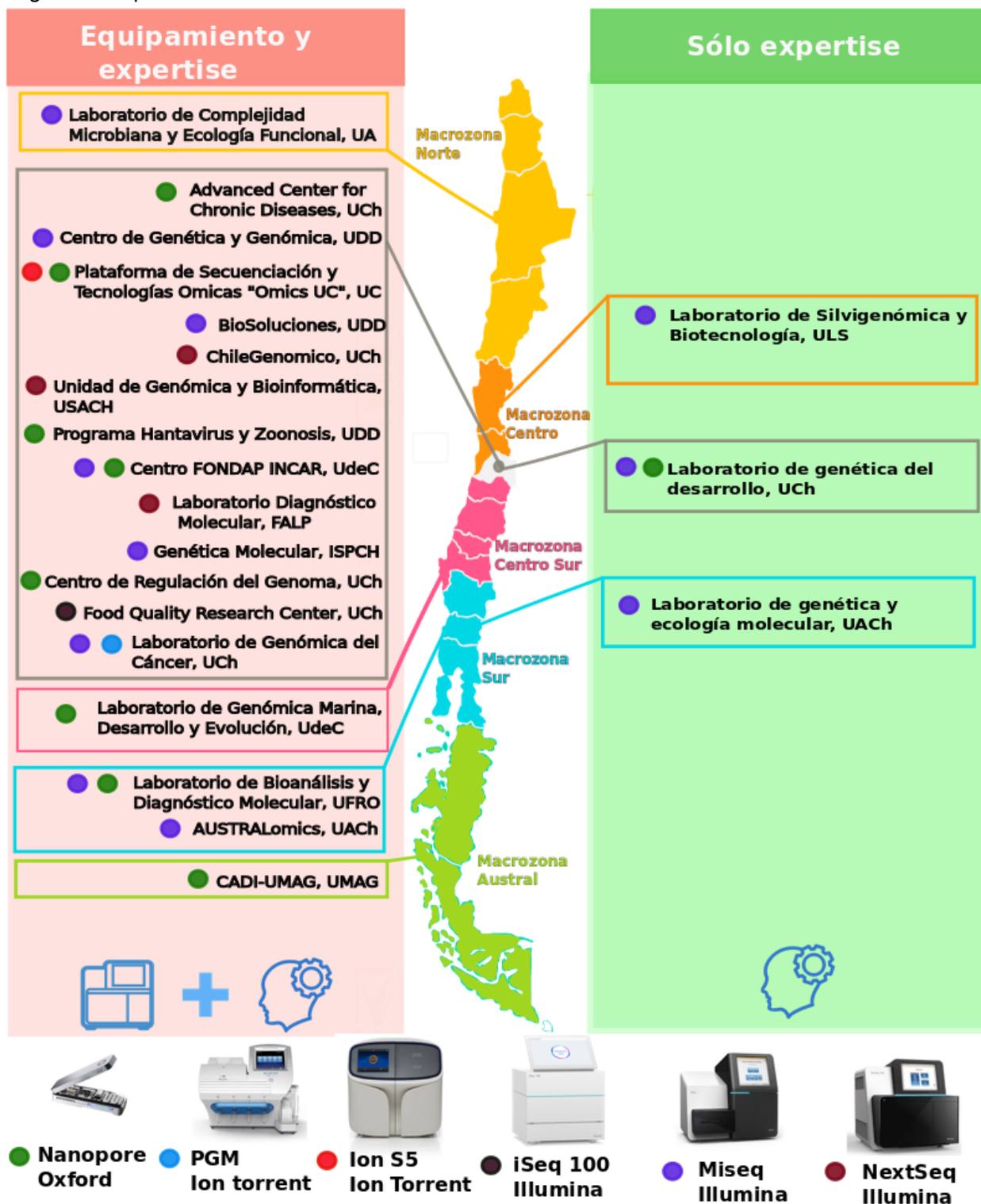


Figura 1. Distribución geográfica de capacidades de secuenciación masiva disponibles en Chile para un plan nacional de vigilancia genómica del SARS-CoV-2. UCh: Universidad de Chile, UACH: Universidad Austral, ULS: Universidad de la Serena, UA: Universidad de Antofagasta, UC: Pontificia Universidad

Católica, UDD: Universidad del Desarrollo, USACH, Universidad de Santiago, UdeC: Universidad de Concepción, ISPCH: Instituto de Salud Pública de Chile.

Aparte de todas las capacidades para la preparación de librerías y secuenciación de genomas que tenemos a lo largo del país, cabe mencionar la importancia y capacidades bioinformáticas existentes. La recién creada Sociedad Chilena de Bioinformática (SCB) posee miembros fundadores distribuidos a lo largo del país, que tienen acceso a recursos computacionales y expertise bioinformático que podrían dar apoyo en una iniciativa nacional de vigilancia genómica. La definición de una estrategia unificada y descentralizada para el procesamiento, gestión y divulgación de datos de manera estandarizada es de vital importancia para la emisión oportuna de informes que serán claves para la toma de decisiones de las autoridades frente a la epidemia de COVID-19.

Actualmente el país cuenta con iniciativas individuales y redes de colaboración genómica ya establecidas. Particularmente, el primer genoma completo de la paciente 0 con la variante de UK, que arribó a Chile a fines del 2020, fue secuenciado en la Universidad Austral de Chile con el apoyo del Consorcio CoV2. Por otra parte, al menos tres iniciativas de secuenciación de genomas completos de SARS-CoV-2 están realizándose en Chile. En detalle, en las regiones de Magallanes, Valdivia y región Metropolitana, están en desarrollo la secuenciación de más de 700 genomas de este virus, que muestran expertise y coordinación científica ya consolidada. Finalmente, una iniciativa liderada por el Centro FONDAP ACCDiS, está secuenciando más de 600 genomas completos de la región del Maule, recolectados desde junio de 2020, con el objetivo de realizar una vigilancia genómica a nivel regional y asociar estas informaciones a datos clínicos y epidemiológicos de la cohorte MAUCO.

En conclusión, Chile cuenta con las capacidades necesarias para la implementación de un programa nacional de vigilancia genómica de SARS-CoV-2. El esfuerzo conjunto de la comunidad científica y las autoridades sanitarias, junto con el apoyo de las sociedades científicas, en particular SOCHIGEN y SCB, permitirían maximizar la eficacia de su diseño y acelerar su implementación.

Ricardo Verdugo  
Universidad de Chile

Karen Oróstica  
Universidad de Chile

Cristian Ibañez  
Universidad de La Serena

Alvaro Glavic  
Universidad de Chile

Vinicius Maracaja-Coutinho  
Universidad de Chile

Andrea Silva  
Universidad Austral de Chile

