

**FONDO MIXTO CONACYT-GOBIERNO DEL ESTADO DE QUERÉTARO
CONVOCATORIA QRO-2018-01**

**“FORTALECIMIENTO DE LA INFRAESTRUCTURA CIENTÍFICA Y TECNOLÓGICA
DEL ESTADO DE QUERÉTARO”**

DEMANDA ESPECÍFICA

DEMANDA QRO-2018-01-01

CONSTRUCCIÓN Y/O ADECUACIÓN, EQUIPAMIENTO Y PUESTA EN OPERACIÓN DE UNA UNIDAD DE DIAGNÓSTICO GENÓMICO PARA LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL Y ENFERMEDADES CAUSADAS POR MUTACIONES EN EL GENOMA MITOCONDRIAL EN EL ESTADO DE QUERÉTARO.

1. PRIORIDAD Y DEMANDA ESTRATÉGICA ATENDIDA

Prioridad 1.

Infraestructura científica y tecnológica: Crear y fortalecer la infraestructura de investigación, innovación y desarrollo tecnológico en la entidad; así como el equipamiento científico-tecnológico.

Demanda Estratégica 2.

Creación de una Unidad de diagnóstico genómico de la discapacidad intelectual con enfoque de genética clínica y metodologías genómicas.

2. ANTECEDENTES

El Plan Nacional de Desarrollo 2013-2018, señala como línea de acción establecer esquemas de atención integral para las personas con discapacidad, a través de acciones que fomenten la detección de discapacidades y la estimulación temprana¹, mediante el impulso a la innovación e investigación científica y tecnológica en temas relevantes, estratégicos o emergentes en salud, como es, la atención integral y la reinserción social de los pacientes con trastornos mentales y del comportamiento.²

En 2014³, la prevalencia de la discapacidad en México fue del 6%, esto significa que 7.1 millones de habitantes del país no pueden o presentan dificultad para realizar actividades como son caminar, subir o bajar usando sus piernas y ver, aunque usen lentes (42.4%); aprender, recordar o concentrarse, escuchar y mover o usar brazos (36.4%); bañarse, vestirse o comer, problemas emocionales o mentales y hablar o comunicarse (21.2%).

En este contexto, el Gobierno del Estado de Querétaro plantea como línea de acción mejorar la calidad de los servicios de salud, en todos los niveles de atención de la entidad⁴, mediante el

¹ Gobierno de la República (2013). *Plan Nacional de Desarrollo 2013-2018*.

² Gobierno de la República (2013). *Programa Sectorial de Salud 2013-2018*.

³ INEGI (2014). *La discapacidad en México, datos al 2014*.

⁴ Gobierno del Estado de Querétaro (2016). *Plan de Estatal de Desarrollo Querétaro 2016-2021*.

desarrollo de infraestructura especializada para el diagnóstico de enfermedades genéticas empleando tecnología genética y genómica, así como la creación de programas de posgrado orientados a la formación de capital humano en áreas estratégicas, como es el sector salud.⁵

En Querétaro, la prevalencia de personas con discapacidad es del 6.0% del total de la población de la entidad. Entre los tipos de discapacidad con mayor presencia en la sociedad queretana están los relacionados con la imposibilidad para caminar, subir o bajar usando sus piernas y para ver (aun usando lentes), al presentarse en el 60.8% de la población; seguida por la discapacidad intelectual⁶, que incluye discapacidades de aprendizaje, la capacidad de recordar o concentrarse, presentes en el 40.9% de la población; mientras que las discapacidades relacionadas a la dificultad para escuchar y para mover o usar brazos o manos, se presentan en el 35.6% de la población de la entidad.⁷

En lo que se refiere a la discapacidad intelectual, la clasificación resulta muy amplia debido a que no existe una definitiva relación *tipo y causa* de la discapacidad, la cual en su mayoría está determinada por alteraciones genéticas a partir de las cuales subyacen enfermedades.

En la actualidad, el estudio del paciente con discapacidad intelectual es complejo y altamente costoso por el grado de especialización requerido. Sin embargo, los métodos convencionales han logrado diagnosticar al 40% de los casos de este tipo de discapacidad⁸, desarrollándose recientemente, métodos de *microarreglos* y de *secuenciación genómica* con capacidad de explorar miles de sitios genómicos simultáneamente o el genoma completo, a fin de identificar las alteraciones genéticas que dan origen a la discapacidad.⁹

Por otro lado, la prevalencia en la población general de mutaciones en el genoma mitocondrial asociadas a enfermedades como neuropatías o enfermedades neuromusculares se estima en un mínimo de uno en 5,000 individuos.¹⁰ El diagnóstico de estas afecciones es también difícil ya que existen múltiples copias del genoma mitocondrial por célula, aunado a que individuos sanos poseen una mezcla de genomas sanos y genomas portadores de mutaciones. Adicionalmente, la oferta de diagnóstico genómico para estudiar las afectaciones descritas es limitada y las instituciones de salud privadas que realizan dichos estudios, envían generalmente las muestras fuera del país para su análisis.

En este sentido, el Gobierno del Estado de Querétaro, ha identificado la necesidad de contar con una Unidad de Diagnóstico Genómico, que sirva como una plataforma para el desarrollo de protocolos de análisis especializados de enfermedades genéticas que cursan con discapacidad intelectual, además de las que causan disfunción neuromuscular o neurodegeneración de origen mitocondrial. La Unidad, asimismo, habrá de generar esquemas integrales de diagnóstico cuyos resultados puedan incidir en el desarrollo de programas de atención, basado en un estudio sistematizado a partir de metodologías de última generación y, formar profesionales de nivel superior y posgrado en temas de diagnóstico clínico y de investigación científica y tecnológica en el área genómica.

⁵ Gobierno del Estado de Querétaro (2017). *Programa Estatal de Ciencia, Tecnología e Innovación. Querétaro 2017-2021*.

⁶ INEGI (2000). *Clasificación de Tipo de Discapacidad – Histórica*.

⁷ INEGI (2015). *La discapacidad en México, datos al 2014*.

⁸ Centro Nacional de Información Biotecnológica (2016). *Diagnóstico del rendimiento de diversos abordajes genéticos en pacientes con retraso en el desarrollo o retraso mental sin explicación*.

⁹ Centro Nacional de Información Biotecnológica (2012). *Bases genéticas de la discapacidad intelectual*.

¹⁰ Centro Nacional de Información Biotecnológica (2015). *Prevalencia de mutaciones nucleares y mitocondrial del ADN relacionadas con enfermedades mitocondriales en adultos*.

Se espera que dicha Unidad complemente los esfuerzos realizados por las instituciones públicas y privadas del sector salud por prevenir la discapacidad intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, mediante convenios de colaboración con Instituciones de Educación Superior (IES), Centros de Investigación (CI), gobierno y empresas, a fin de ofrecer a la población queretana, diagnósticos integrales y políticas públicas preventivas, que disminuyan la incidencia de casos de discapacidad intelectual de origen genético y, a largo plazo, el desarrollo de protocolos de diagnóstico adicionales para cualquier tipo de enfermedad genética.

3. FINALIDAD Y PROPÓSITO DE LA DEMANDA

FINALIDAD

Mejorar la calidad de los servicios de salud en el Estado de Querétaro, en todos los niveles de atención en materia de discapacidad intelectual, mediante esquemas de diagnóstico de enfermedades genéticas, vinculadas con la discapacidad intelectual y la disfunción neuromuscular o neurodegeneración de origen mitocondrial, a fin de contar con atención personalizada y políticas públicas preventivas que disminuyan la incidencia de casos de enfermedades de origen genético en la entidad.

PROPÓSITO

Impulsar la investigación científica, tecnológica y la formación de recursos humanos de alto nivel en materia de diagnóstico genómico para discapacidad intelectual, mediante infraestructura especializada en genética clínica y metodologías genómicas de última generación, que genere investigación científica acerca de las causas de la discapacidad intelectual y preste servicios a instituciones públicas y privadas en materia de diagnóstico genómico para la discapacidad intelectual y para enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial.

4. INDICADORES DE IMPACTO

- a) Incremento de la infraestructura científica, tecnológica y de investigación especializada en diagnóstico genómico para la discapacidad intelectual y enfermedades vinculadas como las neuromusculares y neurodegenerativas de origen mitocondrial en el estado de Querétaro.
- b) Número de recursos humanos de nivel superior y posgrado en temas clínicos y de investigación científica y tecnológica en el área genómica y de enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial
- c) Número de servicios de diagnóstico ofrecidos a instituciones públicas y privadas del sector salud en materia de diagnóstico genómico para discapacidad intelectual y para enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial.
- d) Número de eventos y/o actividades para la difusión y divulgación de los servicios científicos y tecnológicos, así como de proyectos de investigación desarrollados en materia de diagnóstico genómico para la discapacidad intelectual y enfermedades vinculadas, como las neuromusculares y neurodegenerativas de origen mitocondrial.

5. OBJETIVOS

5.1. Objetivo General

Poner en operación una Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, empleando un enfoque complementario de genética clínica y metodologías genómicas de última generación, que brinde servicios de diagnóstico al sector salud público y privado, así como la formación de recursos humanos de nivel superior y posgrado en temas clínicos y de investigación científica y tecnológica en el área genómica, a fin de dar respuesta a las necesidades de la población queretana en materia de discapacidad intelectual y enfermedades vinculadas de origen mitocondrial.

5.2. Objetivos Específicos

- a) Elaborar un Proyecto Ejecutivo para la construcción y/o adecuación del inmueble que albergará la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial con una superficie de, al menos 30 m², con capacidad para ofrecer servicios de diagnóstico genómico a instituciones del sector salud, públicas y privadas, así como espacios para el desarrollo de investigaciones científicas y formación de recursos humanos de nivel superior y posgrado en la materia.
- b) Desarrollar un Proyecto para el Equipamiento de cada una de las áreas de la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, que considere al menos los siguientes componentes:
 - i. Secuenciador de nueva generación.
 - ii. Equipamiento periférico para el procesamiento de muestras para secuenciación.
 - iii. Equipamiento de cómputo para el procesamiento de datos de secuencia genómica.
- c) Elaborar el Plan Estratégico de la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial que incluya las acciones a implantar en el corto, mediano y largo plazos para su desarrollo.
- d) Construir y/o adecuar, equipar y poner en operación la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial.
- e) Desarrollar un diagrama de flujo para el trabajo clínico de tamizaje de pacientes, la obtención de las muestras, su procesamiento, su secuenciación, el análisis de los datos de secuencia obtenidos y su interpretación.
- f) Formar recursos humanos de nivel superior y de posgrado en temas clínicos y de investigación científica y tecnológica en el área genómica, en específico para el diagnóstico genómico para la discapacidad intelectual y de enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial.
- g) Formalizar alianzas y colaboraciones con Instituciones de Educación Superior, Centros de Investigación, empresas nacionales y/o extranjeras, instituciones de gobierno relacionadas con el sector salud para el desarrollo de proyectos de investigación científica y tecnológica.
- h) Realizar eventos y/o actividades de difusión y divulgación de los servicios científicos y tecnológicos desarrollados en la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial.

6. PRODUCTOS ESPERADOS

- I. Proyecto Ejecutivo para la construcción y/o adecuación del inmueble que albergará la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, con una superficie de al menos 30 m². El Proyecto Ejecutivo podrá incluir:
 - a) Diseño arquitectónico.
 - b) Cálculo estructural.
 - c) Diseño de instalaciones.
 - d) Plan de construcción y/o adecuaciones.
 - e) Plan de obras preliminares.
 - f) Cualquier otro aspecto indispensable para la exitosa puesta en marcha de la Unidad.
- II. Proyecto para el Equipamiento de la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial. El cual deberá incluir, al menos:
 - a) Documento con el análisis del equipamiento, herramientas e instrumentos que se requieren para el óptimo funcionamiento de cada una de las áreas que conformarán la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, así como las especificaciones técnicas y el presupuesto detallado de dichos equipos.
 - b) El inventario detallado, así como las especificaciones de uso y manuales de operación y mantenimiento de los equipos por adquirir.
- III. Plan Estratégico de la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, que incluya las acciones a implantar en el corto, mediano y largo plazos para su desarrollo. El Plan deberá contemplar los siguientes aspectos:
 - a) Misión, visión y perspectivas de desarrollo de la Unidad.
 - b) Manuales de procedimientos y de operación de las áreas que integrarán la Unidad.
 - c) Plan de capacitación especializada para el personal que operará el equipo de la Unidad y que llevará a cabo el procesamiento de las muestras, secuenciación, y procesamiento bioinformático para extraer los datos de secuencia.
 - d) Plan de Negocios que incluya un análisis de factibilidad y riesgos, especificando los servicios que ofrecerá la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, así como las fuentes de ingreso que garantizarán su sostenibilidad financiera en el corto y mediano y largo plazos.
 - e) Catálogo de servicios científicos y tecnológicos de la Unidad.
 - f) Plan para la definición de programas de formación de recursos humanos de nivel superior y posgrado que se verán beneficiados con la especialización en temas clínicos y de investigación científica y tecnológica en el área genómica, en específico para el diagnóstico genómico para la discapacidad intelectual y de enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial.

- g) Plan para la definición de las investigaciones a realizar, especificando las líneas y el perfil del personal que participará.
 - h) Plan de vinculación, especificando las alianzas y colaboraciones que se establecerán con Instituciones de Educación Superior, Centros de Investigación, empresas nacionales y/o extranjeras e instituciones de gobierno relacionadas con el sector salud para el desarrollo de proyectos de investigación científica y tecnológica.
- IV. Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, equipada, instalada y operando, con al menos las siguientes áreas:
- a. Área de preparación de muestras.
 - b. Área de secuenciación.
 - c. Área de análisis de datos informáticos obtenidos.
 - d. Área de docencia y prácticas.
- V. Documento con el diagrama de flujo para el trabajo clínico de tamizaje de pacientes, la obtención de las muestras, su procesamiento, su secuenciación, el análisis de los datos de secuencia obtenidos y su interpretación.
- VI. Al menos cinco alumnos del nivel superior y cinco de posgrado, incorporados a programas de formación en temas clínicos y de investigación científica y tecnológica en el área genómica.
- VII. Al menos un servicio de diagnóstico genómico ofrecido a instituciones gubernamentales del sector salud.
- VIII. Al menos cinco convenios de colaboración formalizados con Instituciones de Educación Superior, Centros de Investigación, empresas nacionales y/o extranjeras, para el desarrollo de proyectos tecnológicos y de investigación.
- IX. Al menos la realización de un evento y/o actividad de difusión y divulgación de los servicios científicos y tecnológicos, desarrollados en la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial. Se deberá incluir evidencia documental de las actividades y/o eventos desarrollados.

7. TIEMPO DE EJECUCIÓN

24 meses.

8. MODALIDAD

D. Creación y Fortalecimiento de Infraestructura.

9. USUARIO

Secretaría de Educación del Estado de Querétaro.

10. CONSIDERACIONES PARTICULARES

- a) El Fondo Mixto apoyará en esta Convocatoria una sola propuesta.

- b) Se privilegiarán aquellas propuestas que consideren aportación concurrente líquida adicional al monto solicitado al Fondo Mixto. Esta aportación deberá realizarse en la cuenta bancaria que se abra para el uso exclusivo del proyecto. Es requisito indispensable que el total de la aportación concurrente se realice previo al depósito de la primera ministración por parte del Fondo Mixto.
- c) En la primera etapa se deberán incluir como entregables todos los productos relativos a la planeación del proyecto que demuestre la viabilidad de su ejecución:
1. Proyecto Ejecutivo (Producto Esperado I).
 2. Proyecto para el Equipamiento (Producto Esperado II).
 3. Plan Estratégico (Producto Esperado III).
- d) Los gastos y actividades relacionados con la construcción y/o adecuaciones y equipamiento del inmueble donde se instalará la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial se recomienda sean programados a partir de la segunda etapa del proyecto, así como los Productos Esperados del IV al IX.
- e) Previo a la firma del Convenio de Asignación de Recursos, el proponente deberá acreditar la propiedad o posesión de un inmueble donde se instalará la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, con una superficie de al menos **30 m²** ubicado en el municipio de Santiago de Querétaro, Qro. Para acreditar cualquiera de las dos figuras jurídicas mencionadas, se deberá constatar lo siguiente:
- **Propiedad:** Presentar copia certificada de la escritura que para tal efecto haya expedido el notario público correspondiente.
 - **Posesión:** Presentar copia certificada del contrato de comodato pasado ante la fe del notario público correspondiente, y con vigencia de al menos 20 años prorrogable por un plazo igual.
- f) El Fondo Mixto no sufragará gastos derivados de servicios de urbanización, tales como agua potable, alcantarillado, guarniciones, pavimentación, electricidad, telefonía, casetas de vigilancia, etc.
- g) Se podrán considerar gastos de supervisión de obra siempre y cuando sean debidamente justificados y no excedan del 5% del gasto de obra civil.
- h) El proponente deberá garantizar la calidad de la obra civil e instalaciones y el correcto funcionamiento del equipo instalado.
- i) En la construcción y/o adecuación de la Unidad de Diagnóstico Genómico para la Discapacidad Intelectual y enfermedades causadas por mutaciones en el genoma mitocondrial, se deberán considerar accesos para personas con discapacidad tales como rampas, elevadores, etc., lo anterior en estricto apego a las normas vigentes del Estado de Querétaro.
- j) En el caso de propuestas presentadas por empresas reguladas por la Ley de Sociedades Mercantiles, se deberá considerar invariablemente una aportación concurrente líquida del Sujeto de Apoyo de al menos una cantidad equivalente al recurso solicitado al Fondo Mixto. La aportación concurrente deberá realizarse en la cuenta bancaria que se abra para el uso exclusivo de los recursos asignados al proyecto. Es requisito indispensable que el total de



la aportación concurrente se realice previo al depósito de la primera ministración por parte del Fondo Mixto.

No se aceptarán propuestas de empresas cuyos productos o resultados sean para su uso exclusivo o beneficio directo o sean susceptibles de ser apoyadas por los Programas del CONACYT orientados a apoyar empresas.

11. CONTACTO

Lic. Fernando Paredes Ramírez.
Director de Planeación, Programación y Evaluación Educativa.
Secretaría de Educación del Estado de Querétaro.
Domicilio: Calle Pasteur, No. 23 sur. Colonia Centro.
C.P. 76000, Santiago de Querétaro, Qro.
Teléfono: (01 442) 238-5000, ext. 5918.
Correo electrónico: fparedes@queretaro.gob.mx