

Tecnologías de información y comunicación para la formación de documentalistas en genómica médica

Por Inés Pelayo de Santiago, Teresa Carretero, Fernando Martín y Ana Yarte



Inés Pelayo de Santiago. Licenciada en Ciencias Biológicas por la Universidad Complutense de Madrid. Incorporación al Área de Bioinformática y Salud Pública en el 2001 como becaria del proyecto BIBGEN. Área de Bioinformática y Salud Pública, ipelayo@isciii.es. Instituto de Salud Carlos III. Crta. Majadahonda-Pozuelo. Km. 2. CP 28220. Tel. 91 822 32 29. Fax. 91 509 79 17.

Teresa Carretero Vaquer. Licenciada en Psicología, Universidad Complutense de Madrid. Actualmente trabaja en la Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud, sede de Majadahonda como responsable de la gestión de revistas electrónicas: actualización, mantenimiento y estadísticas de uso. Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud. Instituto de Salud Carlos III. Crta. Majadahonda-Pozuelo. Km. 2. CP 28220. Tel. 91 822 32 12. Fax. 91 509 79 17.



Resumen: La reciente publicación del genoma humano y las investigaciones que se llevarán a cabo a partir de ahora van a suponer una fuente creciente de información, voluminosa y compleja en su estructura, dispersa en diversos formatos, en su mayoría accesibles a través de internet. El uso de información sobre el genoma humano va a constituir una práctica habitual de los profesionales de la salud. Por ello, proponemos que se incorpore una nueva función entre los documentalistas que trabajan en las bibliotecas de centros biomédicos, consistente en facilitar información en este nuevo ámbito. Para hacer esto posible, el Instituto de Salud Carlos III, a través de dos de sus unidades (la Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud y el Área de Bioinformática), se plantea el proyecto BIB-GEN, que comprende una serie de actividades que conducen a la formación y el soporte especializado a los documentalistas y bibliotecarios en estas materias.

Palabras clave: Documentalistas, Bibliotecas médicas, Genoma humano, Formación, Bioinformática, Genómica.



Dr. Fernando Martín-Sánchez. Obtuvo el grado de Licenciado en Bioquímica y Biología Molecular en 1986 por la Universidad Autónoma de Madrid, y Doctor en Informática por la Universidad Politécnica de Madrid en 1990. Ha trabajado durante 5 años (1993-1998) como Jefe del Servicio de Sistemas Informáticos. Actualmente es el jefe de Área de Bioinformática y Salud Pública perteneciente a la Unidad de Coordinación de

Informática Sanitaria del Instituto de Salud Carlos III, donde dirige un equipo de investigación multidisciplinar (biólogos, farmacéuticos, informáticos, químicos). Área de Bioinformática y Salud Pública, fmartin@isciii.es. Crta. Majadahonda-Pozuelo. Km. 2. CP 28220 Tel. 91 822 32 19. Fax. 91 509 79 17

Ana Yarte del Toro. Licenciada en Ciencias Biológicas por la Universidad Complutense de Madrid. Desde 1995 trabaja en la Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud (BNCS), sede de Majadahonda. Instituto de Salud Carlos III y, desde 1998 es Coordinadora de dicha sede. Es representante de la BNCS en la Comisión de Investigación del ISCIII. Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud, ayarte@isciii.es. Instituto de Salud Carlos III. Crta. Majadahonda-Pozuelo. Km. 2. CP 28220. Tel. 91 822 32 13. Fax. 91 509 79 17.



Title: Information and communication technologies for training information professionals in genomics medicine

Abstract: The recent publication of the human genome together with current research activities represent a huge and growing

source of information which is voluminous, complex in structure, dispersed throughout different formats, and generally available over the internet. Access to information about the human genome will represent a habitual and routine practice for health professionals. This is why we suggest a new task for information professionals working in biomedical libraries: to facilitate information in this new domain. To make this possible, the Institute of Health 'Carlos III' through two of its units (The Medical Bioinformatics Department and the National Library of Health Sciences) proposed the BIB-GEN project. It consists of a number of activities that focus on education and specialised support for information professionals in this area.

Keywords: Librarians, Health sciences libraries, Human genome, Training, Bioinformatics, Genomics.

Introducción

EN LOS PRÓXIMOS AÑOS las bibliotecas y centros de infor-

mación y documentación en ciencias de la salud podrían experimentar un cambio sin precedentes en la forma de organizar

sus funciones. Esto es debido, por una parte, a la gran cantidad de información generada por la reciente publicación de la se-

cuencia del genoma humano, e investigaciones relacionadas (variabilidad genética individual, nuevos medicamentos, interacciones gen-enfermedad), siendo esta información voluminosa y compleja en su estructura. Por otro lado, se encuentra dispersa en diversas fuentes y formatos en su mayoría accesibles a través de la Red, la cual proporciona una fuente de homogeneización, acceso y distribución de información, documentación y conocimiento en el proceso de la información sobre el genoma y sus aplicaciones en salud.

En los últimos años estamos asistiendo a una convergencia entre la bioinformática (procesamiento de información genética) y la informática médica (procesamiento de información clínica) habida cuenta de la cada vez más estrecha relación entre genes y enfermedades (Altman; Kohane, 2000), (Maojo; Iakovidis; Martín-Sánchez; Crespo; Kulikowski, 2002). Por ello resulta poco realista pensar que a corto plazo todos los profesionales clínicos, debido a su limitada formación en estas materias, puedan tener las habilidades y conocimientos necesarios para localizar, seleccionar y procesar esta información genética en su práctica habitual (mutaciones, polimorfismos, datos de reclasificación de enfermedades basados en perfiles de expresión génica, farmacogenética, proteínas como marcadores clínicos). Hay que tener en cuenta que fueron diseñados para su empleo en el laboratorio de biología molecular (Norman, 1997, 1999).

Aunque los científicos y técnicos van habituándose a las revistas electrónicas, lo hacen a diferentes velocidades y con distintos niveles de aceptación, existiendo grandes diferencias en el volumen de lectura y en el soporte preferido. Aunque indudablemente se valora el

acceso directo e inmediato a la propia fuente desde un ordenador sin más gasto que el tiempo que se tarda en localizar la información.

Esto resulta especialmente crítico si se observa la vertiginosa velocidad con la que se suceden los descubrimientos en farmacogenética, diagnóstico genético, reclasificación molecular de enfermedades, etc., siendo todas ellas líneas de indudable potencial clínico a corto y medio plazo.

De ahí la conveniencia de establecer iniciativas "puente" entre estos mundos, hasta ahora distantes, pero que en los próximos años necesariamente aparecerán unidos cada vez con mayor frecuencia (Lynch, 1999). Así pues, proponemos que se incorpore una nueva función entre los documentalistas que trabajan en las bibliotecas de ciencias de la salud, como nexo de unión entre la investigación y el entorno clínico, facilitando a los profesionales sanitarios el acceso a todos los recursos relacionados con el genoma humano y sus aplicaciones en medicina (Norman, 1999).

El bibliotecario-documentalista es un profesional que ha adquirido el conocimiento necesario para organizar la información y enriquecerla con valores agregados y entregar productos útiles a la sociedad, con capacidad analítica para ofrecer desde internet una información científica de calidad garantizada y con visión amplia. Reúne una serie de características y habilidades adquiridas desde hace tres décadas. Primero fue el acceso online a base de datos; luego la automatización de las bibliotecas e informatización de sus catálogos; y más tarde su publicación en línea en internet.

En la actualidad casi toda la información que proporciona una biblioteca se consigue a través de un ordenador conectado a la Red: ba-

ses de datos, libros, revistas, enciclopedias, diccionarios, boletines y toda clase de documentos en sus distintos formatos. En este periodo los documentalistas han ido evolucionando a la vez que lo hacían las tecnologías de la información, llegando a ser unos especialistas en información electrónica, lo que les posiciona como pieza clave para realizar esta labor en el proceso de la información sobre el genoma y sus aplicaciones en salud, incluyendo labores de localización, selección, acceso, recuperación y distribución de la misma.

Por ello, desde el programa *BIB-GEN* proponemos que se pueda incorporar una nueva función entre los documentalistas que trabajan en las bibliotecas de ciencias de la salud, que requerirá dotarles del conocimiento y las habilidades actualizadas en genómica y bioinformática necesarios para poder prestar servicios al profesional clínico en este ámbito.

No es la primera vez que estos profesionales especializados tienen que incorporar a sus tareas habituales la utilización de las nuevas tecnologías (internet) y nuevo conocimiento (medicina basada en la evidencia) a medida que han ido apareciendo, provocando por parte de las bibliotecas biomédicas una transformación radical en la forma de suministrar sus servicios.

Objetivos

Para ello el *Instituto de Salud Carlos III*, a través de dos de sus unidades (la *Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud* y el *Área de Bioinformática*, adscrita a la *Unidad de Coordinación de Informática Sanitaria*) se ha planteado el proyecto *BIB-GEN* dirigido a los documentalistas y bibliotecarios en estas materias, con el fin de promover su interés por toda la información resultante del *Proyecto Genoma Humano* y sus aplicaciones clínicas.

Algunas de estas actividades consisten en:

—Cursos de formación específicos y prácticos para el acceso a fuentes de información genómica y herramientas bioinformáticas básicas para que, tanto bibliotecarios como documentalistas, conozcan la trascendencia de los nuevos recursos.

—Línea permanente de soporte técnico como servicio de consulta y referencia, incorporando nuevas modalidades para superar restricciones de espacio geográfico, tiempo y tamaño. Las consultas podrán realizarse mediante correo electrónico, formulario web, teléfono, fax, etc. El sistema recogerá todas ellas y las redireccionará en los casos donde proceda.

—Servicio web para la distribución de información de interés, acceso guiado a recursos, material formativo y agenda de eventos.

Los objetivos del subproyecto del *Área de Bioinformática y Salud Pública* han sido:

—Análisis del impacto que la información sobre el genoma va a tener en las tareas diarias de procesamiento de información que realizan los bibliotecarios.

—Identificación, revisión, clasificación y valoración de la idoneidad de las principales bases de datos genéticas y genómicas así como de las herramientas bioinformáticas más importantes para su utilización por los bibliotecarios, con el fin de asignarles un valor de calidad, interés y facilidad de uso.

—También se contempla la constitución de una comunidad de interesados en el acceso a información del genoma humano (web donde se incluirán listas de publicaciones, boletines, material formativo, etc.).

Los objetivos específicos de la *Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud* son:



Figura 1

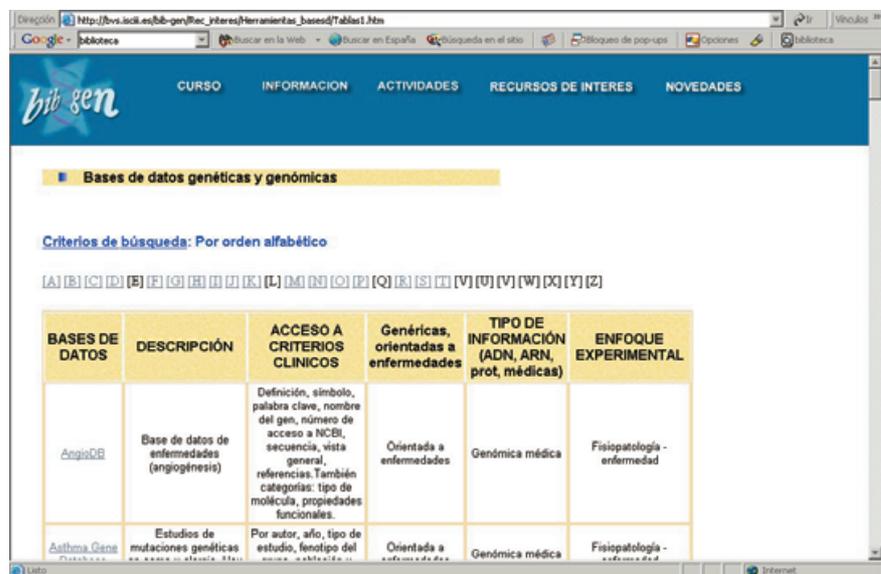


Figura 2



Figura 3



baratz

En primera línea en
Sistemas de Información y Gestión del Conocimiento



Raimundo Fernández Villaverde, 28 28003 Madrid (España) Teléfono +34 91 456 03 60 · Fax +34 91 533 09 58 www.baratz.es · E-mail: informa@baratz.es

- ⊗ Soluciones para bibliotecas:
Absys, **absysNET**, **Absys express**
- ⊗ Gestión documental y del conocimiento:
BKM, **Baratz Windows**, **BRSCGI**
- ⊗ Soluciones para archivos: **Albalá**
- ⊗ Servicios de Catalogación Retrospectiva
- ⊗ Edición en CD-Rom



UNE-EN ISO 9001:2000

—Identificar y caracterizar el colectivo de bibliotecarios y documentalistas en relación a sus conocimientos, habilidades y motivación actuales para gestionar información sobre el genoma humano en centros e instituciones sanitarias.

Para ello se ha realizado una investigación de campo mediante el envío de un cuestionario. Los objetivos alcanzados son los siguientes: actualización de datos del *C17* (catálogo colectivo español de información en ciencias de la salud) sobre la situación de las bibliotecas de ciencias de la salud en España y creación de una base de datos donde se dispone de toda la información sobre el estado actual de conocimientos y habilidades de los bibliotecarios y documentalistas respecto al manejo de herramientas (bases de datos, sistemas de recuperación de datos, etc.) desarrolladas en el *Proyecto Genoma Humano*.

—Definir los niveles de servicio a los que se debería llegar en función de las personas y las características de los centros donde desempeñan sus funciones.

Un objetivo compartido entre los dos subproyectos es el diseño de itinerarios formativos que recojan distintos niveles de acceso de entrada según la formación previa para ofrecer distintos niveles de salida en función de perfiles de servicio y capacitación necesarios para su trabajo en diversos tipos de centros.

Resultados

El subproyecto llevado a cabo por el *Área de Bioinformática y Salud Pública*, adscrita a la *Unidad de Coordinación de Informática Sanitaria*, ha realizado las siguientes actividades:

—Revisión de bases de datos y herramientas bioinformáticas.

Se ha realizado la identificación, revisión, valoración de la idoneidad de las principales bases de datos genéticas y genómicas, así como de las herramientas bioinformáticas más importantes para su utilización por los distintos niveles de bibliotecarios. Se han tenido en cuenta los modos de acceso a la información más adecuados para entornos clínicos (búsqueda por síntomas o por enfermedades), en contraste con las herramientas bioinformáticas clásicas, más orientadas al investigador biológico. Se han elaborado unas tablas que recogen las principales bases de datos, orientadas sobre todo a enfermedades. Los criterios de búsqueda utilizados han sido basados en el tipo de información, es decir, si la base de datos es médica, de ácidos nucleicos o proteínas, y una clasificación alfabética. También se ha incorporado una breve descripción de cada una de ellas, así como información de los sistemas de acceso diferenciando las genéricas de las orientadas a enfermedades.

Respecto a la revisión de las principales herramientas bioinformáticas, se han diseñado así mismo unas tablas en base a unos criterios de búsqueda: alfabético y por categoría (secuencia y estructura de proteínas, secuencias de ADN y ARN, fisiopatología clínica, genómica individual, genómica funcional, genómica comparativa, proteómica, herramientas integradas).

Al igual que en la clasificación de las principales bases de datos también se ha incluido una breve descripción de cada una de ellas, su utilización y la categoría por la cual se localizarán (figuras 1 y 2). Toda esta información viene recogida en el sitio web dentro del apartado recursos de interés.

Para contribuir a constituir la comunidad de interés sobre información del genoma humano se ha

creado un sitio web donde se ofrece (figura 3):

a. Información: una introducción sobre el papel primordial que juegan en este área los bibliotecarios y documentalistas hoy en día, y el impacto que la información sobre el genoma va a tener en las tareas diarias de procesamiento de información que realizan.

b. Actividades: información sobre los cursos presenciales que se vayan programando. Además se cuenta con un curso virtual que proporciona una introducción a los conceptos básicos en biología celular, molecular y bioinformática, principales bases de datos y herramientas bioinformáticas clasificados en: los de apoyo a la genética, a la genómica o a la postgenómica, y recursos integrados como *Entrez*, *SRS*, *Genecards*. Al final se incluyen unos ejercicios resueltos para comprobar la completa comprensión de algunas herramientas.

c. Un boletín electrónico trimestral.

d. Recursos de interés: como publicaciones, direcciones, novedades, tablas de las bases de datos y herramientas bioinformáticas revisadas y valoradas.

e. Soporte técnico: se puso en marcha como servicio de información público por correo electrónico, teléfono, fax y web, desde donde se pueden realizar preguntas sobre cualquier tema. Cuando el usuario no puede resolver un problema específico, puede escribir directamente a la *Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud*. También se incluye en este apartado una explicación detallada del proyecto *BIB-GEN*, objetivos y metodología llevada a cabo por las dos subunidades participantes.

Los trabajos realizados por la *Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud*, que coordina el otro subproyecto, han incluido un estu-

dio de investigación previo que caracteriza la situación actual, el futuro al que se debería llegar y el diseño de un plan de acción basado en diversas actividades técnicas y formativas que induzcan a los documentalistas a adquirir tanto los conocimientos como las habilidades necesarias demandados en la era genómica. Todo ello incluiría la selección de aquellos recursos y herramientas bioinformáticas que los bibliotecarios podrían conocer y manejar recibiendo la formación y soporte adecuados.

Se realizó un estudio descriptivo transversal mediante encuesta sobre la población de estudio compuesta por: hospitales y centros de atención sanitaria; centros universitarios y docentes; centros de investigación; centros de gestión y administración y aquellas organizaciones sin ánimo de lucro, incluidas en el catálogo colectivo de publicaciones periódicas *C17* y que tuvieran al menos una biblioteca especializada y clasificada dentro de las ciencias de la salud en España.

Se ha seleccionado un total de 470 centros, 209 de los cuales han participado y contestado con la información requerida sobre aspectos tales como (figuras 4 y 5):

—Información sobre la biblioteca y sus recursos humanos y materiales.

—Conocimientos en genética y genómica de las personas que trabajan en ella.

—Conocimientos sobre las bases de datos de biología molecular

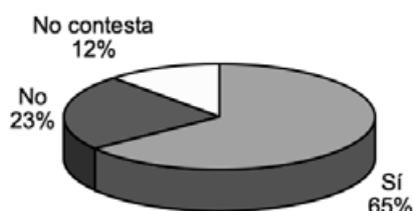


Figura 5. ¿Estima conveniente la realización de cursos sobre el Proyecto Genoma?



Figura 4. Grado de conocimiento sobre distintos programas bioinformáticos

desarrolladas en el *Proyecto Genoma Humano*.

—Conocimientos sobre los programas de análisis de datos y técnicas desarrolladas en dicho proyecto.

Formación

De modo conjunto otro objetivo era diseñar un itinerario formativo, que se detalla a continuación:

En el **nivel básico** podemos indicar:

—Nociones sobre genética y genoma humano.

—Principales tipos de información biológica y genética (ADN, ARN, proteínas, mapas, genomas), sus estructuras y su interés en medicina.

—Fuentes de información genética básica (bases de datos de secuencias, estructuras, mutaciones, enfermedades genéticas).

—Localizar y utilizar las herramientas básicas (software y utilidades web) para buscar y recuperar información genómica.

—Conocimiento de los recursos más importantes de información sobre estos temas.

En cuanto al **nivel avanzado** tenemos:

—Nociones sobre genómica individual, funcional y proteómica.

—Herramientas de búsqueda, recuperación, envío y procesamiento de información genómica.

—Medios para localizar y utilizar las herramientas integradas (multibuscadores) para recuperar información genómica.

—Aspectos generales de nomenclatura, estandarización y seguridad de la información.

—Conocimiento de los recursos más importantes de información sobre estos temas.

1. Niveles de partida.

Una vez caracterizados los conocimientos y habilidades del colectivo de bibliotecarios y documentalistas se concretan los requisitos necesarios de entrada en dos niveles.

Para el nivel básico:

—Conocimientos básicos de biología y genética.

—No familiarizado con los objetivos del *Proyecto Genoma Humano*.

—No posee experiencia en el uso de herramientas bioinformáticas.

—No ha accedido a los recursos básicos de genética en internet.

—Desconoce la utilidad de los datos genómicos en salud.

Para el nivel avanzado:

—Conocimientos avanzados de biología y genética.

—Familiarizado con los objetivos del *Proyecto Genoma Humano*.

—Alguna vez ha utilizado o visto herramientas bioinformáticas.

—Ha accedido a recursos básicos de genética en internet.

—Conoce las potenciales aplicaciones de la genómica en salud.

2. Metodología de los cursos.

—Exposiciones teóricas.

—Formación práctica, mediante el empleo de ordenadores.

—Ofrecer extensa bibliografía y referencias.

—Discusión y participación de los alumnos.

—Evaluación sobre los contenidos adquiridos durante el curso.

3. Niveles de servicio.

a. Nivel básico completado:

—Dirigir a los usuarios a las fuentes de información pertinentes.

—Realizar búsquedas sencillas de información genómica.

—Manejo básico de las principales herramientas bioinformáticas.

—Saber encontrar bases de datos y programas de utilidad en internet.

—Conceptos básicos en genética: mapa, secuencia, estructura.

—Información genética de utilidad en investigación.

b. Nivel avanzado completado:

—Realizar búsquedas complejas de información genómica.

—Manejar herramientas integradas y multibuscadores.

—Manejo avanzado de las principales herramientas bioinformáticas.

—Impartición de sesiones formativas introductorias.

—Participar en proyectos de investigación en el ámbito del pro-

cesamiento de información genómica en salud.

—Conceptos básicos en post-genómica: *SNP*, microarray, proteómica.

—Integración de información genética y clínica.

—Conocimiento de los principales estándares de aplicación en el área.

—Despertar interés ante aspectos éticos, legales y sociales.

—Seleccionar recursos para la biblioteca sobre bioinformática y genómica.

Colaboraciones internacionales

En todo momento se contará con la opinión autorizada de las sociedades científicas del área y se realizarán tareas de "benchmarking" con las iniciativas internacionales similares. Se han establecido colaboraciones con **Alison Stewart**, de la *Universidad de Cambridge*, que dirigió el simposium *The impact of genomics on health and healthcare libraries*, celebrado en Cambridge en junio de 2000; también se han producido contactos con **Renata Geer**, de la *National Library of Medicine (USA)*, que gestiona un programa similar y que ha permitido que personal de nuestro proyecto asista a diversos cursos impartidos en el *NCBI (National Center for Biotechnology Information)*. También se presentó el proyecto en las *IX Jornadas de información y documentación en ciencias de la salud*, celebradas en el año 2001 en Cáceres, donde la iniciativa despertó un gran interés entre los profesionales del sector, presentándose los resultados en las *X jornadas de 2003* celebradas en Málaga.

Agradecimientos: El proyecto *BIB-GEN* ha sido financiado por el *Instituto de Salud Carlos III*.

Bibliografía

1. **Altman, R.** "The interactions between clinical informatics and bioinformatics". En: *Jamia*, 2000, v. 7, n. 5, pp. 439-443.
2. **Altman, R.** "Bioinformatics in support of molecular medicine". En: *Amia Symp.*, 1998, pp. 53-61.
3. **Bumol, T. F.** "Genetic information, genomic technologies, and the future of drug discovery". En: *Jama*, 2001, febrero, v. 285, n. 5, pp. 551-555.
4. **Collins, F. S.** "Implications of the human genome project for medical science". En: *Jama*, 2000, v. 285, pp. 540-544.
5. **Collins, F. S.** "Shattuck lecture-medical and societal consequences of the human genome project". En: *New Engl. J. Med.*, 1999, July 1, v. 341, n. 1, pp. 28-37.
6. **Housman, D.** [et al.]. "Why pharmacogenomics? Why now?" En: *Nature biotechnology*, 1998, June, v. 16, n. 6, pp. 492-493.
7. **Kohane, I.** "Bioinformatics and clinical informatics: the imperative to collaborate". En: *Journal of the American Association of Medical Informatics*, 2000, Sep.-Oct., v. 7, n. 5, pp. 512-516.
8. **Lynch, C.** "Medical libraries, bioinformatics, and networked information: a coming convergence?". En: *Bulletin of Medical Library Association*, 1999, Oct., v. 87, n. 4, pp. 408-414.
9. **Martín-Sánchez, F; Maojo, V; López-Campos, G.** "Integrating genomic into health information systems". En: *Methods of information in medicine*, 2002, v. 41, n. 1, pp. 25-30.
10. **Martín-Sánchez, F.** "Bioinformatics and health: impacts of the human genome project on health informatics". En: *The European online magazine for the IT professional. IT and the transformation of health care*, 2001, febrero, v. 2, n. 1.
11. **Norman, F.** "Genetic information resources: a new field for medical librarians". En: *Health library review*, 1999, March, v. 16, n. 1, pp. 15-28.
12. **Norman, F.** "Bioinformatics to bioinformatics: A role for librarians". En: *CCPII newsletter*, 1997, October, v. 1-2, n. 2.
13. **Sikorski, R.** [et al.]. "Genomic medicine, internet resources for medical genetics". En: *Jama*, 1997, v. 278, pp. 1.212-1.213.

Inés Pelayo de Santiago, Teresa Carretero Vaquer, Fernando Martín-Sánchez, Ana Yarte del Toro. Área de Bioinformática y Salud Pública (Biotic), Unidad de Coordinación de Informática Sanitaria, Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud, Instituto de Salud Carlos III.

Gestión de recursos digitales audio, vídeo, imagen y texto



DigiTool es un sistema de explotación de fondos digitales que le proporciona todas las herramientas necesarias para la creación, archivo, indexación, búsqueda, gestión y visualización de colecciones digitales.

Ex Libris

GreenData

Oficina Central:

Tuset 19, 2^a-7^a 08006 - Barcelona

Tel: 902 11 83 98 Fax: 93 202 10 77

Delegación:

Jaen, 15 28020 - Madrid

Tel: 902 19 60 32 Fax: 91 571 19 52

www.greendata.es • info@greendata.es