

Continúan los avances en el proyecto HeritaGen.

• Mon, 26/02/2018



El proyecto [HeritaGen](#) [1], que está siendo desarrollado en [CénitS](#) [2], tiene como objetivo principal unificar fuentes de información heterogéneas para el estudio de enfermedades hereditarias y reducir la ratio de variables de significado incierto detectadas en estudios de secuenciación masiva. Para ello, se pretende seleccionar un conjunto de personas de poblaciones relevantes, con objeto de realizar un primer estudio informaciones genealógicas, y posteriormente, llevar a cabo secuenciaciones genéticas relativas a aquellas personas que sean susceptibles de portar la enfermedad. Una vez recogida y unificada toda la información, se hará uso de técnicas de Big Data y minería de datos para gestionarla, analizarla y extraer conocimiento de las mismas. Así, mediante técnicas de HPC (High Performance Computing), se procesarán los datos y secuencias genéticas en el menor tiempo posible, garantizando a su vez el almacenamiento, la seguridad y la alta disponibilidad de dicha información.

De este modo, se están ultimando los detalles de la población sobre la que se va a desarrollar el estudio. Esta elección, de gran importancia, está siendo realizada con detalle, al depender de ella en gran medida el éxito de la investigación. Tras varias reuniones, y en base a la experiencia y el conocimiento de expertos del [Hospital San Pedro de Alcántara](#) [3] y de [FUNDESALUD](#) [4], (Fundación para la Formación e Investigación de los Profesionales de la Salud de Extremadura), se ha optado por realizar el estudio sobre enfermedades inmunodeficientes. Actualmente, se está definiendo qué enfermedad o enfermedades de este grupo van a ser seleccionadas para obtener la mayor relevancia posible.

Paralelamente, se está avanzando también en el diseño del flujo de trabajo del proceso de secuenciación del ADN, así como en el diseño e implementación de la aplicación que albergará toda la información genealógica y genética, la cual servirá a médicos y usuarios para interpretar de manera exitosa toda la información recogida, mediante la aplicación de técnicas de analítica avanzada, sobre los grandes volúmenes de datos volcados en la plataforma Big Data. También, se está definiendo un protocolo de seguridad de la información para armonizar bajo un marco único las distintas normativas que protegen los datos de los pacientes, para poder trabajar con un modelo común que se adhiera a los principios de intercambio de datos FAIR (localizable, accesible, interoperable y reutilizable).

Cabe destacar además, que el equipo de investigadores de CénitS se encuentra también trabajando actualmente en otro proyecto relacionado con HeritaGen, denominado [Oncogenic](#) [5], cuyo objetivo es analizar la viabilidad de creación de un modelo de prestación de servicios que, a través de Cloud y con mecanismos Big y Open Data, permita a los oncólogos aplicar medicina de precisión gracias a la ultrasecuenciación genética y a la supercomputación. Ambos proyectos persiguen unir la medicina de precisión y el big data para ayudar en la toma de decisiones clínicas.

Source URL: <https://www.cenits.es/en/noticias/26022018-continuan-avances-proyecto-heritagen>

Links

[1] <http://heritagen.cenits.es> [2] <https://www.cenits.es/cenits> [3]

<https://www.areasaludcaceres.es/organigrama/centros/78-hospitales/148-hospital-san-pedro-de-alcantara.html> [4]

<http://www.fundesalud.es> [5] <http://www.cenits.es/proyectos/analisis-consultoria-proyecto-oncogenic-tecnologias-informaticas-comunicaciones-al>