

Investigadores de CénitS publican un artículo sobre las ventajas de las federaciones de CPD para la interpretación de mutaciones genéticas.

• Jue, 01/06/2017



El artículo científico "HPC Services to Characterize Genetic Mutations Through Cloud Computing Federations", realizado por investigadores de [CénitS](#) [1], ha sido publicado recientemente en la revista [International Computer Science and Information Technology](#) [2]. En él se describen las ventajas que supone disponer de federaciones de Centros de Procesamiento de Datos (CPDs) a la hora de realizar interpretaciones de mutaciones genéticas.

Actualmente existen, aproximadamente, 6000 enfermedades monogénicas identificadas, las cuales se estima que pueden afectar a uno de cada 200 nacimientos. El establecimiento de la patogenicidad de las mutaciones detectadas con técnicas NGS (Next-Generation Sequencing) de secuenciación masiva, en los genes asociados, permitirá desarrollar el concepto *Precision Medicine*. Sin embargo, en ocasiones la significación clínica de las mutaciones detectadas en un genoma puede ser incierta (VUS, Variante de Significado Incierto) dificultando el desarrollo de tratamientos médicos personalizados. La significación clínica de una VUS puede interpretarse gracias a evidencias obtenidas a partir de estudios NGS específicos.

Por ello, la unión de la supercomputación y el paradigma Cloud Computing (HPCC, High Performance Cloud Computing), dentro de un entorno de federación de CPDs, ofrece una solución para desarrollar y proporcionar servicios para inferir la patogenicidad de un conjunto de VUS detectado en un genoma, garantizando, tanto la seguridad de la información generada durante todo el flujo de trabajo, como su disponibilidad.

Más información:

- Manuel-Alfonso López-Rourich , Felipe Lemus-Prieto , Javier Corral-García , José-Luis González-Sánchez (2017). [HPC Services to Characterize Genetic Mutations through Cloud Computing Federations. Computer Science and Information Technology](#) [3], 5 , 105 - 112. doi: 10.13189/csit.2017.050303.

URL del

envío: <https://www.cenits.es/noticias/01062017-investigadores-cenits-publican-articulo-sobre-ventajas-federaciones-cpd>

Enlaces

[1] <https://www.cenits.es/cenits> [2] http://www.hrpub.org/journals/jour_info.php?id=35 [3] http://www.hrpub.org/journals/article_info.php?aid=6000