COMPUTAEX lidera un nuevo proyecto sobre el estudio de enfermedades hereditarias mediante secuenciación genética masiva

- Tue, 13/06/2017

Investigadores de Cénits [1]-COMPUTAEX [2], del Servicio de Inmunología y Genética Molecular del Hospital San Pedro de Alcántara y de Fundesalud [3] (Fundación para la Formación e Investigación de los Profesionales de la Salud de Extremadura), han dado comienzo a HERITAGEN, un novedoso proyecto sobre el estudio de enfermedades hereditarias, mediante técnicas de secuenciación masiva.

El objetivo general del mismo es estudiar los beneficios de la unificación del patrimonio genealógico y genético extremeño en el estudio de enfermedades hereditarias, para reducir la ratio de variaciones de significado incierto detectadas en estudios de secuenciación masiva. Para ello, se apoyará en el uso de infraestructuras de supercomputación, así como en técnicas de Big Data, que garanticen la obtención de resultados en el menor tiempo posible, así como la seguridad, la alta disponibilidad y el almacenamiento de la información tratada.

Se estima que aproximadamente 1 de cada 200 nacimientos pueden verse afectados por las 6.000 enfermedades monogénicas conocidas. Establecer la patogenicidad de las mutaciones detectadas mediante técnicas de secuenciación masiva o ultrasecuenciación (NGS, Next-Generation Sequencing) en la secuencia de los genes implicados, será de vital importancia para el desarrollo de terapias enmarcadas en el concepto Precision Medicine.

No obstante, la falta de acceso a información sobre esas variaciones hace que su patogenicidad se desconozca (VUS, Variant of Uncertain Significance). El porcentaje de VUS puede ser reducido accediendo a la mayor cantidad de información posible sobre el gen relacionado con la enfermedad investigada, donde cobran especial importancia las mutaciones encontradas en el mismo. El principal problema es que la información se encuentra dispersa, lo cual dificulta el acceso a la misma, suponiendo un gasto económico y un aumento de la dificultad procesando la información.

El proyecto HERITAGEN está cofinanciado por la convocatoria de ayudas destinadas a la ejecución de proyectos de investigación en los Centros Públicos de investigación de la Comunidad Autónoma de Extremadura, orientados hacia las áreas estratégicas de la economía regional contempladas en V Plan Regional de I+D+i (2014-2017), para la modalidad de Proyectos de investigación competitivos.

Noticias relacionadas:

- Enfermedades de origen genético serán estudiadas mediante técnicas de alta computación por un equipo liderado por COMPUTAEX [Junta de Extremadura [4]] [Extremadura.com [5]]
- Un equipo extremeño estudiará enfermedades genéticas con técnicas de computación [El Periódico Extremadura [6]] [La Crónica de Badajoz [7]]
- COMPUTAEX lidera un estudio genético [Región Digital [8]]
- Enfermedades de origen genético serán estudiadas mediante técnicas de alta computación [No solo Mérida [9]]

Source URL:https://www.cenits.es/en/noticias/13062017-computaex-lidera-nuevo-proyecto-sobre-estudio-enfermedades-hereditarias-mediante

Links

[1] https://www.cenits.es/cenits [2] https://www.cenits.es/fundacion [3] http://fundesalud.es [4] http://www.juntaex.es//comunicacion/noticia?idPub=22300 [5] https://www.extremadura.com/noticias/2017/06/19/enfermedades-de-origen-genetico-seran-estudiadas-mediante-tecnicas-de-alta-computacion-por-un-equipo-liderado-por-computaex [6] http://www.elperiodicoextremadura.com/noticias/extremadura/equipo-extremeno-estudiara-enfermedades-geneticas-tecnicas-computacion_1023643.html [7] http://www.lacronicabadajoz.com/noticias/extremadura/equipo-extremeno-estudiara-enfermedades-geneticas-tecnicas-computacion_262292.html [8] https://www.regiondigital.com/noticias/1para-dinamizar/274566-computaex-lidera-un-estudio-genetico.html [9] http://nosolomerida.es/web/index.php?option=com_content&view=article&id=56098:enfermedades-de-origen-genetico-seran-estudiadas-mediante-tecnicas-de-alta-computacion