

Ultrasecuenciación genética mediante técnicas de supercomputación

Investigadores:

- [Servicio de Inmunología y Genética Molecular del Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres](#) [1] y [Fundación COMPUTAEX](#) [2]

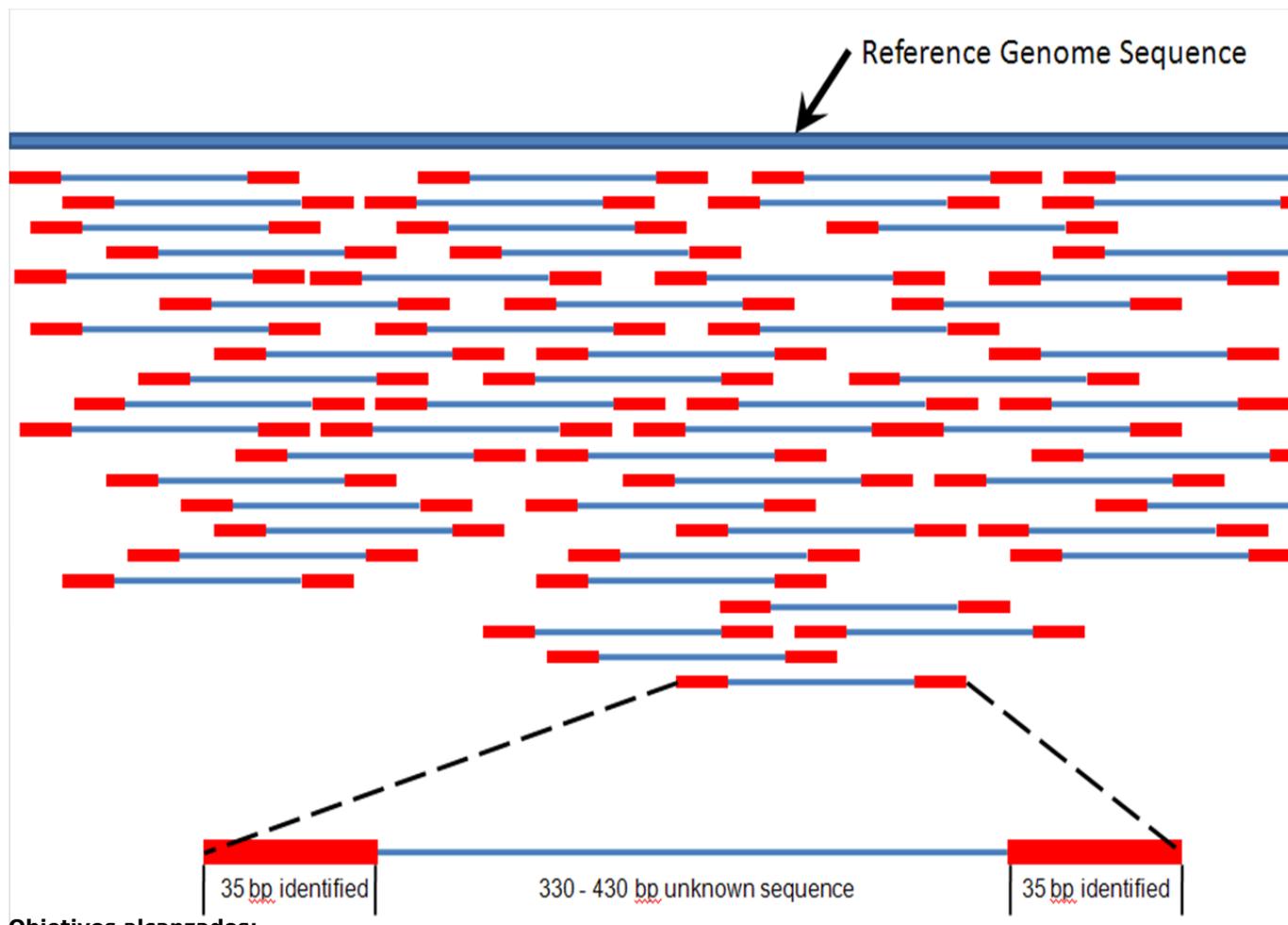
Idioma Sin definir

Descripción:

Este proyecto, asistencial y de investigación, está siendo desarrollado por el [Servicio de Inmunología y Genética Molecular del Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres](#) [1] (Servicio Extremeño de Salud) en colaboración con investigadores de la [Fundación COMPUTAEX](#) [2]. Las nuevas técnicas de secuenciación masiva de ADN, cuyo uso se está imponiendo en el ámbito de la genética y la bioinformática, permiten secuenciar el genoma de un ser humano con una reducción en términos de tiempo y coste económico cada vez mayor. Por ello, se hace necesaria la utilización de supercomputadores como [LUSITANIA](#) [3], que además de procesar la ingente cantidad de datos generada, para poder estudiar la información contenida en el ADN, permite simular rasgos complejos de genes, estructuras subatómicas y tridimensionales, así como aminoácidos de las proteínas.

Objetivos:

- Investigación de enfermedades genéticas y neurodegenerativas.
- Investigación sobre el desarrollo y la predisposición genética a desarrollar distintos tipos de cáncer y posterior mejora en la determinación de estrategias para prevenirlos y tratarlos adecuadamente.
- Análisis de la predisposición al padecimiento de determinadas enfermedades hereditarias, y posterior mejora en la determinación de estrategias para prevenir las adecuadamente.
- Detección prematura de errores de metabolismo y enfermedades raras, minoritarias o huérfanas, de origen genético.



Objetivos alcanzados:

- Se ha dispuesto la infraestructura necesaria, mediante un modelo de Cloud Computing, para llevar a cabo las diferentes tareas de procesamiento de la información obtenida al llevar a cabo las tareas del flujo de trabajo de un estudio de resecuenciación del ADN de cualquier paciente.
- Se ha colaborado de forma directa en el procesamiento de diversas muestras de ADN como ejemplos del modelo de

procesamiento que estos sistemas ejecutan, a modo de entrenamiento y preparación técnica del personal de la [Fundación COMPUTAEX](#) [2].

- Se ha completado la secuencia del exoma de un paciente anónimo de forma autónoma e independiente, obteniendo datos para que los especialistas interpreten la predisposición de esa persona al desarrollo de determinadas enfermedades hereditarias.
- Se ha trabajado para desarrollar herramientas para la interpretación, de forma manual, de la información obtenida en el procesamiento de las secuencias genéticas procesadas en [LUSITANIA](#) [3].

URL del envío:<https://www.cenits.es/proyectos/ultrasecuenciacion-genetica-mediante-tecnicas-supercomputacion>

Enlaces

[1] http://www.areasaludcaceres.es/modulos/mod_organigrama/pub/ficha_servicios.php?id=4 [2]

<http://www.cenits.es/fundacion> [3] <http://www.cenits.es/cenits/lusitania>