Nuevos avances en el proyecto HeritaGen

- Lun, 19/08/2019

El proyecto HeritaGen (Ultrasecuenciación y supercomputación para la unificación del patrimonio genealógico y genético extremeño. Aplicación al estudio de enfermedades hereditarias), que está siendo desarrollado en CénitS, 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 realizar, a partir de la selección de un conjunto de personas de poblaciones relevantes, un primer estudio de informaciones genealógicas, y posteriormente, llevar a cabo secuenciaciones genéticas relativas a aquellos que sean susceptibles de portar la enfermedad.

El proyecto ya cuenta con la participación de 300 personas, residentes en el Valle del Jerte, y se espera que el número final alcance el medio millar, habiendo identificado ya, en base a los primeros resultados, potenciales candidatos para ser secuenciados. 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 busca estudiar la componente hereditaria que afecta a las inmunodeficiencias primarias, especialmente las relacionadas con alteraciones en el sistema del complemento y las de déficit de inmunoglobulinas, así como las enfermedades raras, empleando varias fuentes de información, como la epigenética, los propios datos que aportan los participantes en el proyecto, o información genealógica extraída de partidas registrales. Para ello, además de los ingenieros de CénitS, en el proyecto colaboran también varios expertos del Hospital San Pedro de Alcántara y de FUNDESALUD, (Fundación para la Formación e Investigación de los Profesionales de la Salud de Extremadura).

HeritaGen es un proyecto cofinanciado por la Junta de Extremadura y el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER) de Extremadura al 80 %, dentro del Objetivo Temático 01 “Refuerzo de la investigación, el desarrollo tecnológico y la innovación”, a través de la convocatoria de ayudas destinadas a la realización de proyectos de investigación, orientados hacia las áreas estratégicas de la economía regional contempladas en el V Plan Regional de I+D+i (2014-2017), en los centros públicos de I+D+i de la Comunidad Autónoma de Extremadura, al amparo del Decreto 68/2016 de 6 de junio.

Noticias relacionadas:

- Entrevista al Director General de la Fundación COMPUTAEX [Radio Nacional de España (audio)].
- Genética y Big Data para conocer prevalencias de enfermedades en el Jerte [Cadena COPE] [La Vanguardia] [El Confidencial].
- Vecinos de la comarca del Valle del Jerte participan en un estudio sobre enfermedades hereditarias [Diario HOY].
- Un proyecto investiga sobre enfermedades hereditarias [El Periódico Extremadura] [La Crónica de Badajoz].
- Genética y Big Data en un estudio con fondos europeos sobre prevalencias de enfermedades [EuroEFE]

URL del envío:https://www.cenits.es/noticias/19082019-nuevos-avances-proyecto-heritagen