

EL SEMANARIO DE **DIARIO MÉDICO**

25
aniversario



ANÁLISIS

España sigue sin afrontar el reto sociosanitario, ni en recursos ni en coordinación

Nueva serie de reportajes en profundidad en DM

PÁGS. 19-22



Equipo de TC Somatom Drive, primero instalado en España, en la Clínica Universidad de Navarra de Madrid, inaugurada la pasada semana.

LUIS CAMACHO

TAC



PRIMER PLANO

SANIDAD LLEGA TARDE A LA NORMA DE LA UE SOBRE RADIACIONES

EL 6 DE FEBRERO SE CUMPLE LA FECHA MÁXIMA PARA LA TRASPOSICIÓN DE LA DIRECTIVA EURATOM DE 2013, QUE SIGUE PENDIENTE EN ESPAÑA PÁGS. 4-5

ENTREVISTA

LUISA CARCEDO, secretaria ejecutiva de Sanidad del PSOE

“Urge cambiar la Constitución: el derecho a la salud debe ser fundamental, como la educación”

PÁGS. 7 Y 8



MAURICIO SOTOY

TRASPLANTES

La investigación se dirige hacia la mínima inmunosupresión PÁGS. 28

TRIBUNA VYTENIS ANDRIUKAITIS
Comisario Europeo de Salud

Cooperación en la evaluación tecnológica: meta para innovar PÁGS. 15

NEUROLOGÍA

La neurociencia brinda nuevas respuestas a los trastornos neurológicos funcionales PÁGS. 25 Y 26

RODERIC GUIGÓ

“Los datos genómicos crecen a ritmo superior al de la capacidad de los ordenadores” PÁGS. 29

PÁGS. 29

inmunoferon®

ahora con **Zinc** ✓



ifc
www.ifc-spain.com



PAOLO
NUCIFORO.



RODERIC
GUIGÓ.

N O S O S

Mónica M. Kurtis Urra e Isabel Pareés Moreno, neurólogas del Programa de Trastornos del Movimiento del Hospital Ruber Internacional, en Madrid.



NEUROLOGÍA

Los trastornos funcionales abandonan el ‘limbo’ terapéutico

Crece el interés de la comunidad neurocientífica en comprender mejor los trastornos neurológicos funcionales e influir en su pronóstico desde una perspectiva biopsicosocial.

MADRID **SONIA MORENO**
soniamb@diariomedico.com



JAUME COSSIALS

Roderic Guigó, coordinador del Programa de Bioinformática del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona.

“A medida que avanzamos vemos lo mucho que ignoramos”

El catedrático Roderic Guigó, Premio Nacional de Investigación 2017 en Cataluña, es uno de los bioinformáticos más citados en el mundo. Participa en 'Encode' y 'Human Cell Atlas'

BARCELONA **ANTONI MIXOY**
dmredaccion@diariomedico.com

La informática es hoy esencial en cualquier disciplina científica, pero más aún en biología, cuya investigación en muchos ámbitos comporta la generación y el procesamiento automático de un enorme volumen de datos, lo que ha aupado a la bioinformática y a la biología computacional a un primer plano. El ejemplo paradigmático es la genómica, “donde los datos tienen una carga simbólica intrínseca, nada menos que las instrucciones que determinan cómo somos los seres vivos, y donde la secuencia de cuatro elementos –A, C, T y G– es muy computacional”, subraya Roderic Guigó, coordinador del Programa de Bioinformática del Centro de Regulación Genómica (CRG) de Barcelona y catedrático de Informática Biomédica de la Universidad Pompeu Fabra.

Biólogo de formación, Guigó se interesó por esta ciencia debido a “los reportajes de Rodríguez de la Fuente”, pero durante la carrera vio que no le agradaba el trabajo en el laboratorio –“un tanto es-

clavo”– y, en paralelo, aprendió a programar. En la tesina y luego en la tesis ya propuso modelos informáticos de simulación de procesos biológicos.

Tras una etapa estadounidense (Boston, Los Álamos) de especialización en el análisis de secuencias biológicas y genómicas, volvió en 1994 al Instituto Hospital del Mar de Investigaciones Médicas (IMIM), y en 2005 desembarcó en el CRG, donde su trabajo le ha situado en la lista de 2016 –de *Clarivate Analytics*– de inves-

tigadores más citados en el mundo. Hace pocas semanas recibió el Premio Nacional de Investigación 2017, que otorgan la Generalitat de Cataluña y la Fundación Catalana para la Investigación y la Innovación (FCRi).

PROYECTO ENCODE

Guigó ha participado en el Proyecto Genoma Humano, que culminó con la consecución de la secuencia de un genoma arquetípico. Un logro que compara el de la piedra de Rosetta: “Teníamos las

instrucciones y no sabíamos cómo interpretarlas”. El Champollion que debe descifrar los jeroglíficos en este caso es el proyecto *Encode* –continuación del anterior–, un vasto programa internacional destinado a desentrañar el significado biológico codificado en el genoma. “Hoy sabemos que gran parte de esas instrucciones se concentran en 20.000 regiones, el 2-3 por ciento del total, que son los genes y que codifican para proteínas. Pero el 97-98 por ciento restante, el genoma no codificante, tiene poco de ADN basura, como se le ha tildado”, advierte Guigó.

De hecho, la función de las regiones no codificantes es regular la expresión de las proteínas. “Los 20.000 genes no funcionan en todas las células. Los hay comunes a todos los tipos celulares y los hay específicos, que hacen que cada célula sea la que es. No sabemos del todo por qué se encienden o apagan los genes en cada caso, pero existen evidencias de que está determinado por estas regiones no codificantes”. Se calcula que existen unos cuatro millo-

“
En Cataluña podría realizarse un proyecto similar al británico 100.000 Genomas: disponemos de los recursos necesarios”

nes de estos interruptores que activan o no los genes, “y además, como los interruptores regulables, lo hacen con intensidades diferentes”.

La complejidad en la identificación y el análisis de estas zonas funcionales y reguladoras ha enfriado las expectativas suscitadas por la publicación definitiva de la secuenciación (2001). “A medida que avanzamos nos damos cuenta de lo mucho que desconocemos”. Los 3.000 millones de combinaciones de A, C, T y G dan para muchas incógnitas.

Además, hay un problema más terrenal: “La generación de datos genómicos crece a un ritmo muy superior al de la capacidad de almacenaje de los ordenadores, que se duplica cada dos años”. Se sigue cumpliendo así la ley de Moore, formulada en la década de 1960 por el cofundador de Intel en función del número de chips por unidad de superficie.

GENÓMICA PERSONALIZADA

Aparte del *Encode*, Guigó señala dos áreas de avance de la bioinformática en los próximos años. Una es la genómica personalizada, que busca integrar la información genómica personal con la historia clínica. “No se trata tanto de predecir patologías sino de determinar una mayor predisposición a padecerlas”. La iniciativa más avanzada es el proyecto británico *100.000 Genomas*, aunque también hay otros programas poblacionales en marcha en Estados Unidos y los países nórdicos. Guigó propuso, junto con otros expertos, algo similar en Cataluña. “Porque ya disponemos de los recursos necesarios: el CRG, el Barcelona Supercomputing Center, grupos punteros de investigación en informática y genética, y datos clínicos informatizados de los pacientes”. De momento, la propuesta está en punto muerto.

El otro gran proyecto de investigación es el *Human Cell Atlas*, cuyo fin es cuantificar y caracterizar todos los tipos celulares del billón de células humanas. “Es una tarea ingente, porque creemos que pueden ser decenas de miles de tipos celulares, de los que no sabemos qué los distingue a nivel molecular o qué genes funcionan en ellos”. En este atlas celular –que algunos comparan en importancia con el Proyecto Genoma Humano– colaboran numerosos centros de investigación y cuenta con financiación de la Chan Zuckerberg Initiative, la fundación del creador de Facebook.

¿Datos de ADN en ADN?

A la vista de las limitaciones de almacenaje de los ordenadores, se plantean nuevas alternativas. Algunos postulan que la forma más eficiente, estable y duradera de guardar información es el ADN. De hecho, investigadores británicos consiguieron en 2013 codificar textos, imágenes y sonidos en ADN. “Al fin y al cabo, la información digital que se almacena con un sistema binario, de ceros y unos, puede hacerse con un cuaternario, de A, C, T y G”, apunta Guigó. Está por ver si se empleará este sistema con la información genómica; hoy por hoy, lo desaconseja su elevado coste.