



# Cosas de la vida

## SOCIEDAD

### Nuevos métodos científicos

CARMEN JANÉ  
BARCELONA

La inteligencia artificial y el aprendizaje de las máquinas (*machine learning*) están descubriendo nuevos elementos de diagnóstico que hasta ahora habían pasado inadvertidos a los investigadores. Y es que la capacidad de cálculo de los superordenadores con datos masivos (*big data*) permite que se encuentren nuevas coincidencias entre individuos afectados por el mismo mal o fármacos utilizados para tratarlo. Hasta ahora se han conseguido datos nuevos del párkinson y la diabetes de tipo 2, pero extenderlo a nuevas enfermedades es uno de los retos de la bioinformática como disciplina.

Un estudio del Barcelona Supercomputing Center (BSC) publicado en la revista *Nature Communications* sobre datos de 70.000 individuos existentes en bases públicas ha permitido identificar siete nuevas regiones del genoma asociadas a un mayor riesgo de padecer diabetes de tipo 2, y otra investigación conjunta con el Centro de Regulación Genómica (CRG), también en Barcelona, ha descubierto un mecanismo que regula la expresión de la proteína alfa-sinucleína en la enfermedad de Parkinson y la atrofia multisistémica, una dolencia considerada rara que mina el sistema nervioso.

En el caso de la diabetes de tipo 2, los investigadores del BSC destacan que hasta ahora ya estaban identificados casi un centenar de patrones genéticos asociados, pero que daban un riesgo de padecerla de entre el 5% y el 30%. El nuevo rasgo genético descubierto, un marcador raro en el cromosoma X, eleva ese riesgo de padecerla al 200% en varones, aunque no tienen aún claro por qué solo les afecta a ellos, si es porque tienen el cromosoma más identificado o porque son los únicos susceptibles. Lo que sí está claro es que señala al gen AGTR2 como posible diana para tratamientos eficientes, afirman los autores del estudio, Silvia Bonàs y otros, dirigidos por Josep Mercader y David Torrents. Hasta ahora, recuerdan, el cromosoma X no se contemplaba en muchos estudios, pese a que afecta al 5% del genoma humano.

**ECHAR IMAGINACIÓN** // Y es que las capacidades de los superordenadores permiten a los investigadores echar imaginación y tener en cuenta detalles que antes pasaban desapercibidos. «Hay muchos estudios que usan datos muy difíciles de obtener solo para sus propias conclusiones y esas muestras pueden tener una segunda vida. Al ver los datos desde otra perspectiva descubres cosas que no se han visto antes y que relacionan enfermedades o efectos. Es plantearse nuevas preguntas desde otro punto de vista», afirma Alfonso Valencia, director del área de ciencias de la vida del BSC y catedrático de ICREA.

El científico, presidente también



Superordenador Mare Nostrum 4, en el BCN Supercomputing Center.

# La inteligencia artificial halla un nuevo gen de la diabetes

El Supercomputing Center de BCN descubre un rasgo genético que condena al mal

La bioinformática abre una nueva era en el diagnóstico de enfermedades

de la Sociedad Internacional de Biología Computacional, señala que esta nueva perspectiva permite averiguar más sobre la comorbilidad (cómo una enfermedad influye en la posibilidad de tener otra) o para descubrir cómo fármacos que se usan para una dolencia pueden actuar para otra. Este reaprovechamiento es lo que se conoce como «investigación parasitaria», un término creado por la prestigiosa revista *New England Journal of Medicine* para denotar la práctica de reutilizar datos médicos (caros y difíciles de obtener). Una práctica que, sin embargo, ha logrado ganarse el respeto de la comunidad científica por los hallazgos que supone. «Los autores se retractaron después porque la comunidad bioinformática lo vivió como insulto, aunque luego se han creado unos premios anuales que se conceden a los mejores trabajos», dice Valencia.

«Los datos que usamos son los de las grandes bases, de historiales médicos, las imágenes y la que brindan los pacientes a dispositivos conectados», señala el catedrático. Todos los pará-

**GRAN BARCELONA** ▶ Colau mantiene la idea de la funeraria pública → P. 28



**DISTRITOS** ▶ El SAT! atrajo en el 2017 a más de 45.000 espectadores → P. 32



CHRISTIAN MORALES

## El doble virtual del cuerpo

**Científicos españoles** planean reproducir la biología humana en un superordenador

C. J.  
BARCELONA

Los investigadores del Barcelona Supercomputing Center (BSC) y el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG) trabajan en la creación de una máquina informática que permita simular el cuerpo humano para probar tratamientos de forma virtual. La llaman Virtual Head y permitiría saber con más certeza y sin laboriosos estudios clínicos cómo responde el cuerpo humano ante enfermedades o fármacos. El programa podría, además, llegar a emular cómo respondería un individuo concreto a un tratamiento personalizado.

«Es crear un doble virtual de uno mismo, un gemelo computacional para saber cómo reaccionaría un enfermo ante un tratamiento», explica Ivo Gut, director del CNAG. Una versión científica de lo que en ciencia ficción se conoce como *doppelgänger*, el fantasma de uno mismo.

El proyecto, aún en fase muy inicial, pretende ser uno de los más ambiciosos de la ciencia europea para los próximos 10 años y situarse a la altura de los que ya se desarrollan para el grafeno o el cerebro humano, llamados FET Flagships (proyectos estrella) porque intervienen equipos de varios países y tienen un presupuesto de 1.000 millones de euros (lo que vale una *start-up* de éxito o el coste de fichar a 10 futbolistas de primer nivel).

«La idea es que el médico decida sobre un posible tratamiento teniendo más datos que una estimación de cómo le puede funcionar a esa persona», explica Gut. «Sería hacer ensayos clínicos completos para un individuo con los datos que se tienen de él mismo comparados con los de otros millones».

### Avances en genómica

La clave para todo es la información que se ha obtenido de la investigación genómica en los últimos 10 años y lo que ha avanzado la ciencia en conocimiento del cuerpo humano, combinado con el aumento de la capacidad informática, la inteligencia artificial y el aprendizaje de las máquinas (*machine learning*). Esto permitirá crear un modelo que, según Gut, podrá aprender de sí mismo y ayudar a los científicos a descubrir cómo funciona el cuerpo, sobre todo a ni-

vel molecular, que es la parte más desconocida. «Cómo funcionan los órganos se conoce bien, pero las relaciones en la célula ya son más complejas», comenta Alfonso Valencia, director del grupo de ciencias de la vida del BSC, que desarrollan el modelo computacional.

Los científicos, que hasta ahora solo han presentado un esbozo del proyecto en el Museo de Ciencias de Londres, prevén primero crear «un modelo en baja resolución y luego ir completando las partes que faltan hasta la alta resolución», haciendo incluso que el segundo aprenda del primero. La primera versión se podría tener en cinco años; para la segunda, más completa, se apunta a la década.

A nivel de interfaz, los datos obtenidos se podrían reproducir como un modelo en 3D, como hacen ahora algunos *softwares* médicos, pero su fortaleza es la

**La máquina servirá para ensayar fármacos e investigar dolencias raras**

**Su potencial estriba en la capacidad de analizar millones de variables**

capacidad de analizar millones de variables y emitir resultados. «Si tenemos millones de datos, mejor que solo miles. Estamos hablando con consorcios públicos como Vall d'Hebron, el Institut Català d'Oncologia o el Clínic para poder acceder a datos completos del genoma», afirma Gut.

El cáncer y las enfermedades raras serán los primeros objetivos de este *supersoftware*. «Cada cáncer es distinto y conocemos su genoma y el del ser humano sano, por lo que se pueden comparar. Las dolencias raras son mutaciones genéticas, así que también se pueden comparar», resume Gut, que acaba de ser nombrado coordinador de la red que investiga las enfermedades raras. ≡



ROGER PLA

▶▶ David Torrents y Alfonso Valencia, en el Supercomputing Center.

metros obtenidos se contrastan con los que existen en la European Genome-Phenome Archive, un repositorio con toda la información existente del genoma humano y sus enfermedades que mantienen investigadores de Barcelona (BSC) y Cambridge.

Para los científicos, generar esos datos es vital y piden que se prestigie

a quienes los obtienen: los llamados *biocurators*. «En una investigación se reconoce más el trabajo del que analiza los datos que el del que los recopila. Esto es preocupante, porque la biología informática vive de mantener un conjunto de datos y sus profesionales no ven desarrollarse sus carreras porque no publican». ≡

### Trabas legales y administrativas para conseguir datos médicos

▶▶ Disponer de datos médicos para investigar no es fácil. Los científicos han de cumplimentar muchos requisitos administrativos y legales porque es información considerada sensible. En España está prohibido captarla y procesarla sin autorización expresa del paciente. Además, las leyes exigen que sean anónimos, se destinen solo al uso para el que se piden y luego se destruyan.

▶▶ La comunidad bioinformática pide mantener esa información y que los grandes hospitales dejen de considerarla patrimonio propio. «Son anónimos, pero hay el mito de que se puede saber quién es el paciente cruzando información. Ningún científico se va a poner a cruzar eso. Son excusas», dice Valencia.