UNIVERSIDAD DE COSTA RICA

Ingenio tico en herramienta bioinformática contra el cáncer sobresale en Oxford

Aplicación permitirá estudiar las variantes genómicas de enfermedades de alta mortalidad

17 ENE 2018 Salud

Al día de hoy, la herramienta es utilizada principalmente en centros de Estados Unidos, seguido por Costa Rica, Reino Unido, España, China y Japón.

Karla Richmond

La prestigiosa revista *Bioinformatics* de la Universidad de Oxford, Inglaterra, que se caracteriza por difundir únicamente los trabajos de mayor impacto en bioinformática del mundo, publicó por primera vez un estudio desarrollado por cuatro investigadores costarricenses. **Ellos dieron vida a VizGVar, una herramienta web que ayuda a descubrir las causas moleculares de una de las enfermedades de mayor mortalidad a nivel mundial: el cáncer.**

La función de la aplicación es encontrar patrones de variación genética en una base de datos genómicos masiva, a fin de rastrear las alteraciones que ocasionan el padecimiento. Y, aunque el cáncer es la prioridad, no es la única enfermedad que podrá ser analizada mediante VizGVar.

La aplicación también puede identificar el origen y las causas de otras enfermedades mortales como la diabetes y las neurodegenerativas, entre ellas el Alzheimer. **El propósito final es favorecer el tratamiento médico oportuno y efectivo que mejore potencialmente la calidad de vida del paciente.**

La aplicación también impactará el área farmacogenómica, cuya función es estudiar el perfil de expresión de las personas y su efecto en la metabolización de los fármacos. Su finalidad es que el paciente alcance una mejor asimilación del medicamento, que podría no darse si hay presencia de alteraciones genéticas.

El sistema bioinformático es único en el mundo y fue creado con la asesoría del Dr. Allan Orozco Solano, investigador de la Escuela de Tecnologías en Salud de la Universidad de Costa Rica (UCR).

El Dr. Orozco guió el trabajo en conjunto con investigadores de Ingeniería en Diseño Industrial del Instituto Tecnológico de Costa Rica (TEC), Verónica Alfaro Arias y Antonio Solano Román, en colaboración con el especialista de Internet del Cenfotec, Carlos Cruz, quienes en grupo consolidaron el trabajo a inicios del 2017.

De acuerdo con Orozco, la publicación en *Bioinformatics* **da un impulso pionero que posiciona la capacidad de Costa Rica en el desarrollo de tecnologías bioinformáticas**, en este caso, dirigidas a mejorar la calidad de vida de la población. La publicación abre un nuevo espacio para que científicos lleven a cabo aplicaciones mejoradas que den la posibilidad de impactar otros campos de la salud.

El 99,5% de la información genética de cada persona es idéntica en la especie humana. Sin embargo, hay un 0,5 % distinto por variaciones genéticas. El software estudia dichas alteraciones que podrían estar relacionadas con padecimientos.

“El sistema permite visualizar de una forma original y única las variantes en el genoma humano ligado a más de 120 mil estructuras genéticas. La aplicación trabaja con tres bases de datos genómicos. La Ensembl del European Bioinformatics Institute (EBI) de Inglaterra, Cosmic del Instituto Sanger y la PharmGKB de la Universidad de Stanford en los Estados Unidos. **Esto nos da la oportunidad de usar nuevas posibilidades de interacción para la**

conducción de investigaciones en salud. Además, permite que otros profesionales lo tomen como base para hacer sus propias tecnologías modificadas", afirmó.

La innovación es la primera en agrupar los patrones de variaciones en circuitos lineales biológicos. Esto quiere decir que se generan rutas visuales que marcan un punto de inicio y otro final con referencia hacia el genoma humano. Esto facilita el procesamiento e interpretación de los datos, y una mejor forma de visualizar la información mediante una interfaz rápida e intuitiva.

Ellos son Antonio Solano Román, Verónica Alfaro Arias y Carlos Cruz quienes, en compañía de Orozco, crearon la herramienta que se sostiene por JavaScript, un lenguaje informático que es el que finalmente otorga la visualización de los datos. -Foto cortesía de Orozco-.

Karla Richmond

Un camino de éxito

La herramienta VizGVar ya había sido reconocida por el EBI anteriormente. Este instituto la consideró en una de sus evaluaciones de impacto europeo realizadas en el 2016, como uno de los software de mejoramiento más innovadores al sistema actual de variantes genómicas que usa la prestigiosa herramienta Ensembl.

Sin embargo, llegar a culminar este avance científico llevó tiempo. **Orozco explicó que se tuvieron que crear tres categorías de separación.** De igual forma, se necesitó diseñar un

algoritmo que asignara colores según el tipo de variación y cálculos para conectar la alteración encontrada con los aminoácidos implicados, los cuales son la base de todo proceso vital en el ser humano. En total, se requirieron dos años para concretar el proceso con éxito.

"Las publicaciones en Oxford y en la EBI reflejan que Costa Rica está haciendo bien las cosas en el desarrollo de tecnologías bioinformáticas que no son solo para el país, sino también de uso internacional. **El sistema garantiza la integridad de los datos y proporciona la posibilidad de descarga de versiones de secuencias genéticas más recientes.** Esto coloca a Costa Rica como embajadora en bioinformática", indicó Orozco.

La investigación lleva por nombre: "Portal de visualización de variaciones genéticas (VizGVar): Una herramienta para la visualización de interacciones de SNPs y mutaciones somáticas en exones, genes y dominio de proteínas".

VizGVar también funciona en el Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines (Cihata) de la UCR ubicado en el Hospital San Juan de Dios, a través del cluster NELLY (anteriormente localizado en el Centro de Informática de la UCR). Por medio del software, el Cihata realiza comparaciones entre una variante detectada en un ultrasecuenciador de última generación (aparato que procesa y analiza secuencias masivas de ADN), con otra registrada previamente en sistemas y bases de datos computacionales.

Lo anterior constituye un avance importante en la medicina de precisión a nivel nacional. Ahora, con el desarrollo de esta tecnología, se espera un mayor uso internacional y la realimentación que permita la mejora continua de la herramienta.

Orozco señaló que la modificación a usos de la secuenciación masiva es uno de los cambios más importantes que se le puede hacer al sistema posteriormente. Así mismo, se desea usar pronto el formato de archivo *Variant Call* (VCF por sus siglas en inglés), como

una plataforma web de uso abierto y anónimo para secuenciación masiva, la cual es aún más eficaz al momento de realizar observaciones detalladas para encontrar alteraciones genéticas.

Actualmente, se tiene interés de trabajo colaborativo de la herramienta con la Escuela de Medicina de la Universidad de Stanford (USA) y con el EBI-EMBL con sede en Alemania.

Jenniffer Jiménez Córdoba
Periodista Oficina de Divulgación e Información
jenniffer.jimenezcordoba@ucr.ac.cr

Etiquetas: secuenciacion masiva, ingenio ucr, bioinformatica.