

Cataluña

Barcelona custodia los genomas de 800.000 personas de todo el mundo

La información del Archivo Europeo de Genomas impacta ya en el diagnóstico y tratamiento de cáncer y enfermedades raras

Montse Espanyol- Barcelona

La Bosma arhinia microphthalmia (BAM) es una enfermedad muy rara de nombre feo y efectos aún más feos. Los bebés que la padecen nacen sin nariz y con defectos en los ojos, unos no tienen los lacrimales para poder llorar y otros tienen unos ojitos tan pequeños que sufren ceguera. El culpable de esta enfermedad es una alteración en un gen llamado SMCHD1. Como en el siglo XX apenas se diagnosticaron 100 ca-

sos de BAM, es difícil investigarla y dar con un tratamiento. Pero gracias al Archivo Europeo del Genoma-Fenoma (EGA), el segundo más grande del mundo, que almacena en un superordenador con 4,5 millones de gigabytes la información genética de 800.000 personas de todo el mundo, dos equipos de investigación independientes identificaron las variables genéticas que causan el BAM.

El EGA tiene dos sedes físicas sincronizadas, una en Cambridge y otra en Barcelona, para evitar que si hay un desastre natural no se pierda la información almacenada. Nació para archivar información genética utilizada en investigaciones internacionales y poder ponerla al alcance de la comunidad científica. Arcadi Navarro, secretario de Universitats y uno de los impulsores del archivo en Barcelona, junto a la

Fundació Bancaria «La Caixa», recordaba ayer que hacía falta un fichero así para almacenar información, ahora que los hospitales con capacidad para estudiar los genes humanos se han multiplicado, y por ende, los estudios.

Diecisiete años después de conseguir la secuencia del genoma humano, la investigación en genómica y la tecnología han avanzado a pasos de gigante. Y hoy los datos genómicos no sólo tienen un gran potencial para transformar la medicina, sino que ya impactan en campos como el diagnóstico y el tratamiento de enfermedades. Más de la mitad de los datos que contiene la EGA hacen referencia al cáncer y son fundamentales para avanzar en la comprensión de esta enfermedad, aunque también tiene información relevante para estudiar enfermedades raras, cardiovasculares, infecciosas,

inflamatorias y neurológicas.

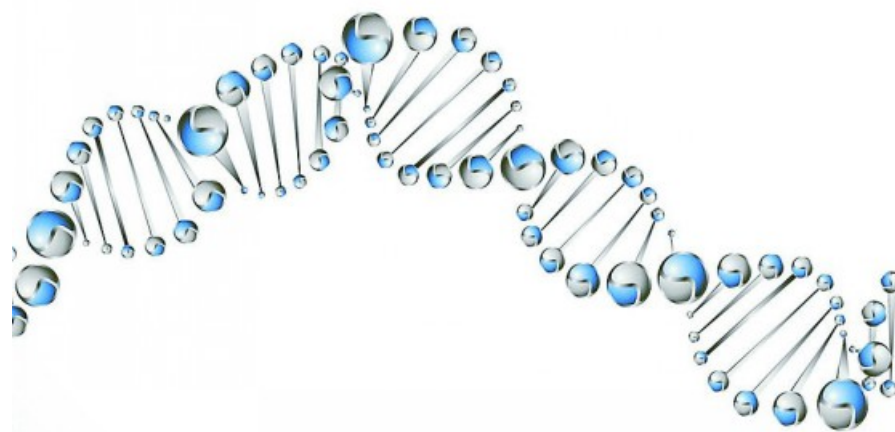
Actualmente, custodia cerca de 3.000 estudios. Manel Esteller, director del programa de Epigenética y Biología del Cáncer de IDIBELL, cuenta que depositó los datos de más de mil tumores y la respuesta a más de mil fármacos para que ahora otros puedan estudiar en detalle los resultados.

La clave está en compartir conocimiento, porque como le gusta decir a Esteller «quien domina la información tiene ganada media batalla». El problema es que «aún hay investigadores que no comparten datos», expuso el director del Centro de Regulación Genómica de Barcelona, (CRG), Luis Serrano, en un encuentro sobre «El impacto de los datos genómicos en la salud», en el Cosmocaixa. «¡No hay nada más poderoso que investigadores trabajando en paralelo», insistió.

Compartir estudios con financiación pública

La secuencia genética de una hormiga es pública. No pasa lo mismo cuando los científicos trabajan con secuencias genéticas de personas. Para preservar su privacidad y garantizar un uso correcto por parte de científicos existe la EGA, el fichero de datos genómicos referente en Europa. Cuenta con cuidadas medidas de seguridad. Los científicos que piden los datos firman los mismos acuerdos éticos que los investigadores originales que los depositaron en el EGA, donde la información está encriptada.

El Archivo Europeo de Genomas tiene la sede en el supercomputador MareNostrum, esta sinergia permite avanzar en el campo de la investigación a pasos de gigante



LA RAZÓN

Pupitres vacíos por los niños de la guerra

R.B. - Barcelona

La organización no gubernamental Save the Children montó ayer una pequeña clase, con pupitres vacíos, en la playa de Sant Sebastià, de Barcelona, para denunciar la inseguridad que viven los niños de Siria en sus escuelas. Según Save the Children, en ciudades sirias como Guta, donde se han concentrado los combates los últimos meses, más de 60 escuelas han sido destruidas entre

enero y febrero de este año y más de 57.000 niñas y niños han perdido la oportunidad de ir a clase. Las escuelas siguen funcionando aunque sólo pueden abrir un par de horas al día, los escolares han de hacer clase en los sótanos y no tienen electricidad ni gas, han asegurado las mismas fuentes.

Save the Children ha hecho una encuesta a cerca de 2.000 niños y niñas de entre 5 y 11 años en el noroeste de Siria, y los resultados muestran que los siete

años de conflicto bélico están dejando unas secuelas irreparables en la educación de los menores. Más de una tercera parte de los alumnos de entre 9 y 11 años tienen un nivel de lectura de un niño de 5 años; casi la mitad de estos niños no puede resolver por sí mismos un problema de matemáticas que normalmente se enseña a niños de 5 años e incluso algunos ni tan siquiera son capaces de reconocer las letras y los números.



Un millón de niños viven en zona de conflicto sin escuelas