

La bioinformática, clave en la biomedicina moderna y en la actual pandemia

| 30/07/2020 |



Isabel Cuesta (responsable), Sarai Varona y Miguel Juliá, de la Unidad de Bioinformática del ISCIII, en una de las instalaciones del Centro Nacional de Microbiología; en la Unidad también trabaja Sara Monzón.

La bioinformática es una de las disciplinas científicas que más relevancia están teniendo en la investigación del coronavirus SARS-Cov-2 y en el estudio de la pandemia de COVID-19, dada su capacidad para facilitar el análisis del creciente número de datos que las tecnologías biomédicas generan. El ISCIII dispone de una [Unidad de Bioinformática \(BU-ISCIII\)](#) desde el año 2012, dirigida por la investigadora Isabel Cuesta, cuyos servicios están jugando un papel clave en la implicación del Instituto en la investigación y manejo de la pandemia.

La BU-ISCIII nació hace ya casi 10 años como consecuencia de la incorporación de la secuenciación masiva en el ISCIII, con el objetivo de dar soporte en el análisis de los datos genómicos que esta tecnología genera. La Unidad de Bioinformática es una unidad de servicio que, junto con la Unidad de Genómica, facilita la introducción de la secuenciación masiva a la rutina de los laboratorios del Instituto, incorporándola como herramienta clave para el diagnóstico, investigación y vigilancia de enfermedades infecciosas, crónicas, raras...

De esta manera, sus investigadores trabajan mano a mano con diversos centros del ISCIII, como el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), la Unidad Funcional de Investigación en Enfermedades Crónicas (UFIEC) y el Centro Nacional de Microbiología (CNM). La Unidad está coordinada por la investigadora Isabel Cuesta y cuenta con el siguiente equipo de bioinformáticos: Sara Monzón -dirección técnica-, Miguel Juliá y Sarai Varona, además de la ayuda inestimable de colaboradores como Luis Chapado.

La BU-ISCIH lleva tiempo enfocada en ofrecer una actividad que facilite la incorporación de la secuenciación masiva al diagnóstico, investigación y vigilancia de patógenos. Este servicio se ha vuelto especialmente relevante en lo que va de año, ya que ha permitido dar soporte en temas tan relevantes como la secuenciación del genoma de SARS-CoV-2 y las mejoras en diagnósticas.

Secuenciación del genoma viral

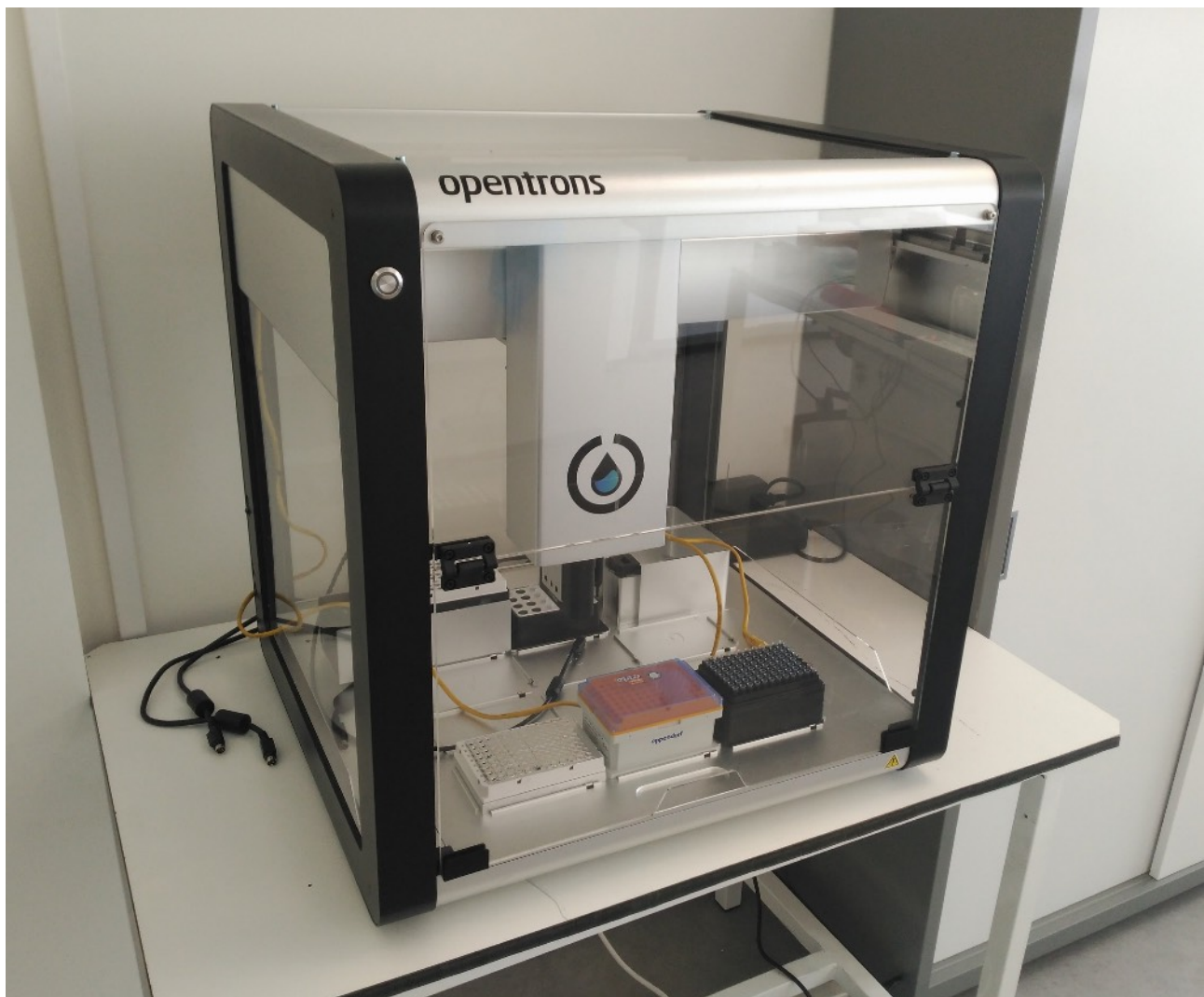
En cuanto a la secuenciación del virus, BU-ISCIH ha colaborado estrechamente con el Laboratorio de Virus Respiratorios del CNM en la [obtención de las secuencias del genoma de SARS-CoV-2](#) tras el análisis de muestras de pacientes recibidas de hospitales de todo el territorio nacional: "La inclusión de estas secuencias en bases de datos públicas como ENA o GISAID están constituyendo un gran esfuerzo nacional e internacional para estudiar cómo se ha transmitido el virus en el mundo y analizar qué impacto puede tener la variación en su genoma en el diagnóstico y desarrollo de la infección", explica Isabel Cuesta, responsable de la Unidad.

La experiencia de BU-ISCIH en el análisis del genoma del SARS-CoV-2 se ha puesto a disposición de investigadores y bioinformáticos nacionales como internacionales a través del [desarrollo de una herramienta, Viralrecon](#), que permite obtener la secuencia del genoma del virus a partir de los datos de secuenciación masiva de una forma rápida y fiable.

Automatización de tests de diagnóstico basados en PCR

Con respecto al diagnóstico, la Unidad ha colaborado en la automatización de los test de PCR mediante la [puesta en marcha de los robots Opentrons OT2](#), donados al CNM gracias a una iniciativa de colaboración público-privada. La BU-ISCIH ha sido protagonista en la instalación, configuración, programación y optimización de estos robots, y además ha dado continuado a sus usuarios, lo que ha permitido incrementar la capacidad de realización de estos test.

Según explica Cuesta, la Unidad ha puesto toda su experiencia a disposición de la comunidad científica y de todos los hospitales que estén en disposición de usar éstos robots, [mediante la publicación de manuales y guías de programación y configuración](#).



Actividad investigadora propia

Además de la citada actividad de servicio, la BU-ISCIH complementa su labor con el desarrollo de una labor investigadora, con proyectos propios de la unidad y diversas colaboraciones, con el objetivo de potenciar la cartera de servicio ofrecida a los investigadores del ISCIH.

De esta actividad de investigación se han derivado en los últimos años herramientas como iSkyLIMS' que permite la trazabilidad de una muestra que se secuencia en la Unidad de Genómica hasta el usuario final, pasando por el análisis de datos generados y la personalización del análisis para cada tipo de muestra secuenciada.

Además, se ha generado una plataforma de análisis de genomas que facilita la identificación, caracterización, y tipificación de bacterias; esta plataforma se puso a prueba en el [brote de listeriosis que sufrió España el pasado verano](#), ya que ayudó al laboratorio de Listeria, laboratorio de referencia del CNM, facilitando la

secuenciación y el análisis de los genomas bacterianos, un paso clave para la caracterización del brote mediante secuenciación masiva.

Por otro lado, BU-ISCIH también ha colaborado en la incorporación de la secuenciación del exoma, del genoma o del transcriptoma como pruebas genéticas que ayudan al diagnóstico de enfermedades raras, dentro del [Programa SpainUDP del IIER](#), que está integrado en la red Europea EJP-RD.

Para poder llevar a cabo toda su actividad, BU-ISCIH mantiene una relación estrecha con la Unidad de Tecnologías de la Información y las Comunicaciones del ISCIH, que facilita la infraestructura computacional adecuada para lograr todo el desarrollo y actividad de la Unidad.

Historia y aplicaciones de la bioinformática

La bioinformática nació hace más de 50 años, a comienzos de 1960, con la aplicación de métodos computacionales al análisis de la secuencia de proteínas. Su crecimiento fue ligado al desarrollo de la Biología Molecular, el descubrimiento del ADN, y de los avances en computación. El concepto que se tiene hoy en día de la bioinformática es algo distinto, ya que se considera una disciplina emergente que se ha hecho necesaria para el manejo del enorme volumen de datos que generan las nuevas tecnologías 'ómicas' (genómica, proteómica, metabolómica...), haciendo del concepto de 'big data' un activo fundamental en la biomedicina actual.

Entre estas tecnologías, una de las que mayor relevancia ha tenido es la secuenciación de alto rendimiento o secuenciación masiva, que se popularizó a partir del 2004 con la secuenciación del genoma humano y que ha permitido obtener la secuencia genómica de muchos organismos conocidos y desconocidos.

El uso de la informática, de los lenguajes de programación y de las grandes infraestructuras computacionales son los pilares que usa la bioinformática para recopilar, manejar, almacenar y analizar los datos biológicos, desde los derivados de la secuenciación genómica, proteómica, metabolómica, hasta los datos de imagen, clínicos, epidemiológicos..., desarrollando algoritmos o modelos matemáticos para extraer el máximo conocimiento de los datos y aplicarlo directamente a la resolución de problemas biológicos o biomédicos.

Entre los problemas más relevantes que se han visto beneficiados del desarrollo de la genómica y de la bioinformática están, entre muchos otros, el estudio de las enfermedades raras de origen genético; la identificación de las mutaciones asociadas a tumores; la identificación del patógeno causante de un brote infeccioso o el descubrimiento de nuevos virus, como el SARS-CoV-2.

Además, la implicación de la bioinformática en la resolución de patologías humanas en el contexto clínico ha provocado la aparición de una nueva disciplina, la Bioinformática Clínica, una especialidad multidisciplinar en la que trabajan codo con codo especialistas en biología molecular, genética, informática, matemáticas.

Desde el Instituto Nacional de Bioinformática (INB), plataforma tecnológica del ISCIII, se ha promovido la creación de la [Red de Bioinformática Traslacional, TransBioNet](#), con un especial enfoque en los bioinformáticos clínicos adscritos a los hospitales a través de sus respectivos Institutos de Investigación Sanitaria (IIS), con el objetivo de coordinar la actividad del Bioinformático en el contexto del Sistema Nacional de Salud.

Salida profesional

La explosión de la Bioinformática como disciplina indispensable en muchos campos como la Biomedicina, Agricultura, Alimentación, entre otros muchos, ha propiciado un gran aumento en la demanda de profesionales y ha supuesto la integración en nuevos entornos. Esto ha puesto de manifiesto la necesidad de generar vías de formación de bioinformáticos, como el nuevo grado en Bioinformática o los diferentes masters de formación de postgrado ligados a diferentes universidades tanto públicas como privadas a lo ancho del territorio nacional.

Este escenario en el que vive actualmente la Bioinformática y el mayor número de profesionales actuales, demanda de una ordenación y regulación de esta profesión. Con ese objetivo nacerá próximamente la Sociedad Española de Bioinformática y Biología Computacional (SEBBC), demandada, generada e impulsada desde la comunidad de bioinformáticos, y que actuará como paraguas para los diferentes profesionales en bioinformática, en sus diferentes ámbitos, y con la misión de ordenar y organizar la formación, el desarrollo de la profesión y la relación de la misma con autoridades y organismos demandantes de su actividad.