

PROYECTO 'RD-CONNECT'

Trabajo en red y 'biga data' para mejorar el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras

Cerca del 7 por ciento de la población mundial tiene alguna enfermedad rara. En España eso se traduce en más de tres millones de personas afectadas. El uso de los datos masivos o *big data* ha ayudado en los últimos años en su investigación para mejorar su diagnóstico y tratamiento.

Miguel Ramudo. Barcelona | 02/11/2017 13:17

 compartir    **Compartir**  **Twitter**

☆☆☆☆ ¡votal! | 0 comentarios

 imprimir  | tamaño 

Las oportunidades que ofrecen los datos masivos para la investigación en enfermedades raras son muchas. Sin embargo, una vez pasada la etapa en que su adquisición era complicada, toca ahora afrontar el siguiente reto: desarrollar herramientas que permitan su análisis con velocidad y calidad. Para hacer un repaso de cómo está la situación en este sentido, la Asociación de Bioninformáticos de Barcelona (BIB) con la colaboración de la Obra Social 'la Caixa' organizó en Barcelona un simposio internacional.

Uno de los principales retos a los que se enfrentan es el de garantizar la confidencialidad de los datos de los pacientes al mismo tiempo que se compagina con la necesidad de compartirlos entre los investigadores para poder avanzar en la investigación y diagnóstico. Un difícil equilibrio para el que se puso en marcha, con financiación europea, **RD-Connect**.

"Se trata de un proyecto que intenta agregar datos de distintos recursos para enfermedades raras: biobancos, fenotipos e historias clínicas de los pacientes, dantos genómicos, etc. La idea es **conectar todos estos datos** de una manera que se puedan compartir de forma controlada y se pueda luego hacer un análisis conjunto de todos ellos", explicó **Sergi Beltrán**, del Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG-CRG) de Barcelona.

Un proyecto exitoso

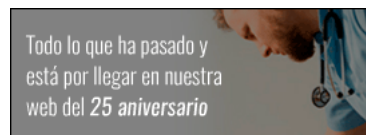
Tras cinco años en marcha y cerca de la conclusión del proyecto, **las metas marcadas se han conseguido superar ampliamente**. Se ha logrado crear un sistema integrado de fenotipos y genotipos con los indicadores de los biobancos y los registros de pacientes y muchos usuarios han entrado a formar parte del sistema, aportando sus datos. "Ahora estamos tratando datos de muchos más proyectos que con los que se inició la experiencia. Y está previsto que, a través de un **nuevo proyecto** financiado por *Horizonte 2020*, se utilice como base para poder recopilar la información de miles de exomas y genomas que de momento no hemos podido diagnosticar."

Para garantizar la privacidad de los pacientes, los datos están codificados y solo quien los ha subido a *RD-Connect* sabe a quién pertenecen. No están totalmente anonimizados para que, una vez se efectúe el diagnóstico de la enfermedad, este se pueda comunicar al paciente.

Además, para poder acceder a ellos es necesario que se haya comprobado previamente que el usuario es un investigador con un departamento académico o clínico detrás y se comprometa a aceptar las reglas del sistema, básicamente enfocadas a preservar la identidad de los pacientes.

El cuello de botella

Aunque conseguir datos sigue siendo algo complicado en temas de salud, y mucho más en enfermedades raras precisamente por afectar por definición a pocas personas, las complicaciones a las que se enfrentan ahora los bioinformáticos no están centradas tanto en este apartado. "Ahora es mucho más fácil tener acceso a un conjunto importante de datos genómicos o exómicos de pacientes con un tipo de enfermedad concreta que hace tres, cinco o



MÁS SOBRE GESTIÓN

Pasos hacia el pago por resultados
por **Rosalía Sierra**. El Escorial | rsierra@diariomedico.com

La rigidez del modelo hospitalario público reduce las posibilidades de cambios, pero hay vías para mejorar. Madrid trabaja hacia una mayor transparencia y quiere hacer públicas algunas de sus bases de datos.

Hospitales Católicos de Madrid presenta su estratégico
por **Rosalía Sierra**. Madrid

ENCUENTROS DIGITALES

Sonia Gaztambide


Martes, 14-11-2017 (12:00h)

Presidenta de la Fundación de la Sociedad Española de Diabetes responderá por el Día Mundial de la Diabetes. **Envíe sus preguntas.**

[Ir a la fi](#)

ni qué decir de hace diez o quince años. Pero a pesar de que tenemos estos datos, lo que no es trivial ahora es analizarlos porque aún **no disponemos de los métodos óptimos para hacerlo ni en velocidad ni en calidad.**"

Es el cuello de botella con el que se encuentran ahora los investigadores. A partir de la secuenciación del genoma humano ha sido posible acceder a un volumen gigantesco de información, algo antes impensable. Sin embargo, el reto está ahora en poder sentarse a analizar todos estos datos en bruto por todas las dificultades que supone el tratamiento de este volumen de información. "En los últimos años se está hablando mucho de **no llevar tanto los datos al análisis como el análisis a los datos**. Es decir, que los datos se queden en donde se generan, porque es complicado mover tanto volumen, y en vez de tener que descargarlos en los ordenadores de cada uno de los investigadores, poder hacerlo donde estos están almacenados directamente, lo que mejora la eficiencia", ha explicado a Diario Médico Beltrán.

Para poder hacerlo, ha sido fundamental el desarrollo de las comunicaciones. Esto ha ayudado a mejorar el **trabajo en red** de los investigadores, que en el caso de las enfermedades raras se han beneficiado mucho precisamente por aunar unos esfuerzos limitados por la escasez de profesionales que se dedican a este campo de estudio.

"Ahora tenemos herramientas que nos permiten compartir no solo los datos crudos, sino el análisis o los resultados previos con cualquier investigador del mundo en cuestión de segundos. Que distintos grupos de gente que tienen su propia base de datos de genomas y datos clínicos puedan compartirlos con otros grupos que dispongan de información similar ha ayudado de gran manera a poder encontrar pacientes similares y mejorar en el diagnóstico e identificación de nuevos genes causales de enfermedades raras."

HAZ TU COMENTARIO

Escribe tu comentario

COMENTARIOS

Número de caracteres (500/500)

introduce tu comentario

Usuario logueado

ENVIAR

Aviso Legal

En cumplimiento de lo establecido en la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal, le comunicamos que los datos que nos facilite serán tratados e incorporados en un fichero propiedad de Unidad Editorial Revistas, SL, empresa editora de Diario Médico y Diariomedico.com con domicilio en Madrid, Avenida de San Luis 25, (28033), a los efectos de poder proporcionarle nuestros servicios. El usuario podrá ejercitar sus derechos de acceso, rectificación y cancelación de datos personales mediante el correo electrónico dminternet@unidadeditorial.es.

ENCUENTROS ANTERIORES

Ana Santaballa

"Modificaremos el copago con más exenciones a crónicos y rentas bajas" por **Twitter** con J.I. Echániz y J.M. Divar, del PP

"Derogaremos el RD de 'receta' enfermera y modificaremos la Ley del Medicamento" por **Twitter** con Francisco Igea, de Ciudadanos

OPINIÓN EN DIARIOMEDICO.COM



BUSCANDO NUESTRO SITIO por **Daniel-Anibal García Diego**

La participación de los pacientes en los procesos de financiación de medicamentos y productos sanitari



LA OPORTUNIDAD DIGITAL por **José Antonio Martín**

Oscar y el futuro del seguro sanitari privado



Y DIGO YO...

por **Rafael Timermans**

El médico empoderado



DESDE EL CORAZÓN DEL CUIDADO

por **Azucena Santillán**

¿Humanizamos o mareamos?



BITACORA DESDE LA TRINCHETA

por **Raúl Calvo Rico**

Qué hay de lo mio



MEDICINA EXPONENCIAL

por **Ignazio Hernández Medrano**

Biohacking: ADN a disposición de todos



MICROCOLUMNAS

por **María José Mas**

Los adolescentes están dormidos



VISIONES COMPLEMENTARIAS

por **Conxita Tarruella**

Medicamentos biosimilares y el fact humano



EL HUEVO O LA GALLINA

por **Miguel Ángel Máñez**

¿Dos punto miedo?



POR PRESCRIPCIÓN LEGAL

por **Federico de Montalvo**

Maltrato infantil y medicina defensiva proteger al profesional para proteger al menor



EN LOS PASILLOS DE LA BIOÉTICA

por **Rogelio Altisent**

Las debilidades del informe Belmon acercarse su 40 cumpleaños



LA GESTIÓN INCIERTA

por **Sergio Minué**

Habitar el olvido



CON H DE HUMANIZACIÓN

por **María Ángeles Planchuelo**

Escúchame



DIÁLOGOS DESDE PRIMARIA

por **Asensio López**

Ciencia y pseudociencia: Los límites de la ética profesional



MOTIVOS Y MOTIVACIONES

por **Antoni Gual**

El que espera, desespera



PANTALLAS ¿SALUDABLES?

por **Joan Carles March**

[Elecciones Generales](#) | [Liga Fútbol](#) | [IBEX](#) | [Belleza - Telva](#) | [Belleza - YoDona](#) | [Pisos Bancos](#) | [Apuestas - Jugando Voy](#) | [Ofertas Empleo](#) | [La Esfera De Los Libros](#) | [Información - Orbyt](#) | [Noveda De Tiendas Por El Mundo](#) | [Equipaciones Liga](#) | [Juegos Ps3](#) | [Blogs De Viajes](#) | [Coches - Marcamotor.Com](#) | [Televisión - Veo.Es](#) | [Revista Arte](#) | [Conferencias Y Formación](#) | [Masters Medio](#) | [Coche: Segunda Mano](#) | [Lotería De Navidad](#) | [Correo Farmacéutico](#) | [CuidatePlus](#) | [Ippok](#) | [Orbyt Smart TV](#) | [Logintegral](#) | [BUHO Magazine](#) |

[Mapa Web](#) | [Contacto](#) | [Política De Privacidad](#) | [Publicidad](#) | [Unidad Editorial](#) | [Términos Y Condiciones De Uso](#) | [Política De Cookies](#)



© Noviembre 2017 Unidad Editorial Revistas, S.L.U. Todos los derechos reservados.

La información que figura en esta página web, está dirigida exclusivamente al profesional destinado a prescribir o dispensar medicamentos por lo que requiere una formación especializada para su correcta interpretación. S.V.P. nº 712-L-CM concedida por la Comunidad de Madrid, autoridad competente en la materia, el 10 de junio de 1997.

Nosotros subscribimos los Principios del código HONcode.
Compruébelo aquí.

