



Ultrasecuenciador generará nuevo conocimiento para contrarrestar padecimientos de difícil tratamiento y alta mortalidad

Costa Rica tendrá nuevo aliado tecnológico para la investigación clínica de enfermedades complejas

Este es el ultrasecuenciador, que permitirá identificar cuáles genes en el ADN contribuyen en el desarrollo de enfermedades complejas como el cáncer (foto Karla Richmond).

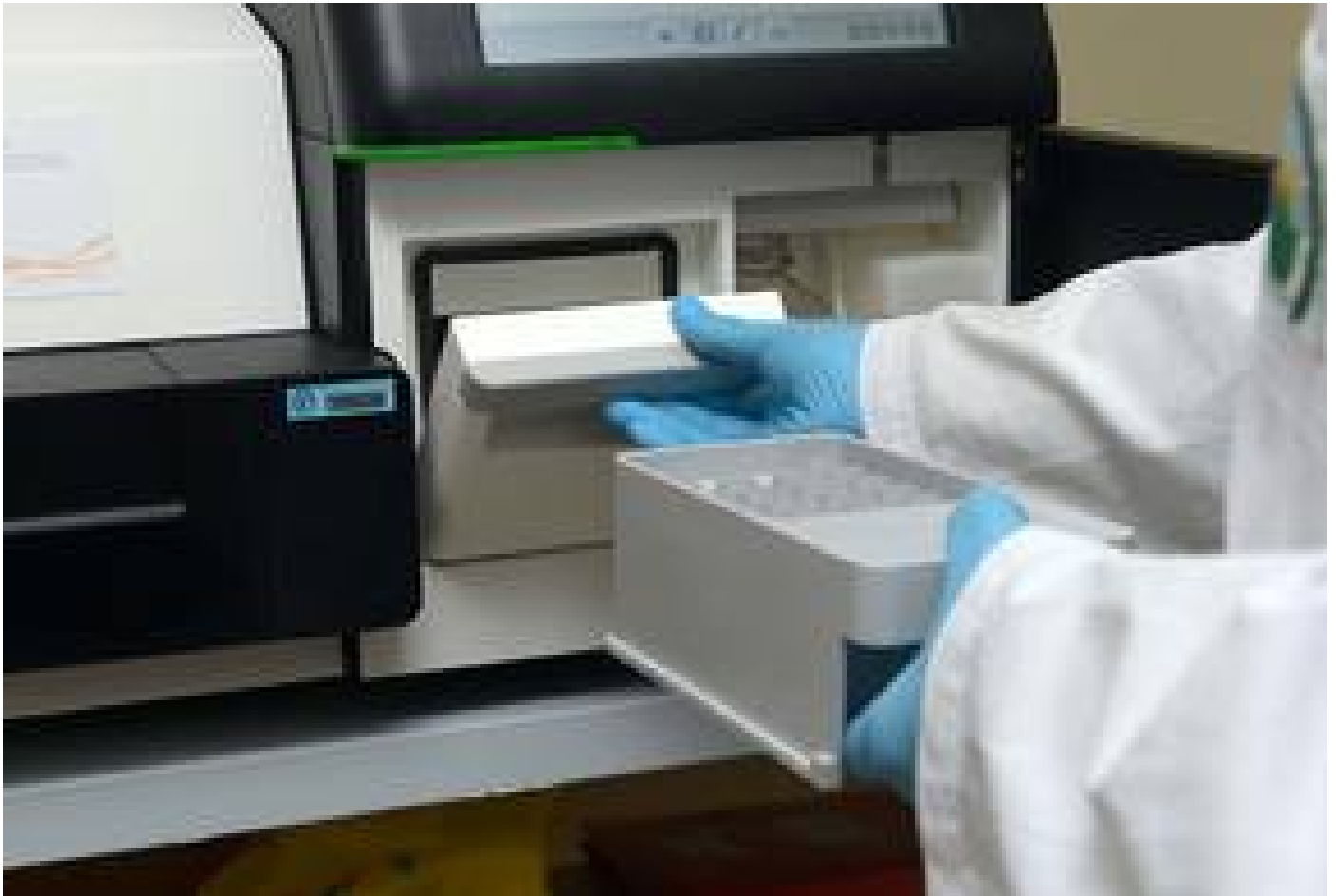
Contribución UCR irá de la mano con la bioinformática y la biocomputación molecular en el análisis masivo de ADN

17 NOV 2016 Salud

Estudiar a profundidad las mutaciones genéticas que inciden en el desarrollo de enfermedades complejas como el cáncer y la muerte súbita, será posible mediante un nuevo equipo tecnológico de última generación, que le permitirá al Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines ([CIHATA](#)) de la Universidad de Costa Rica (UCR), generar nuevo conocimiento que contribuya a entender mejor este tipo de patologías de difícil tratamiento y de alta mortalidad en el país.

Se trata de un ultrasecuenciador, también conocido por el nombre de secuenciador de nueva generación (NGS), por sus siglas en inglés, que tiene la capacidad de procesar y analizar secuencias masivas de ADN de una manera más rápida y eficiente que el método tradicional, con el fin de hallar las variantes en el genoma humano que inciden en la aparición de diversas enfermedades, y así aportar nuevos insumos que sirvan para contrarrestar esos padecimientos.

El equipo es el primero en Centroamérica y el Caribe ubicado en un centro hospitalario que se destinará a la investigación clínica, y que trabajará de la mano con la bioinformática, plataforma tecnológica encargada de recibir, almacenar y gestionar datos de carácter biológico, mediante novedosas técnicas de procesamiento que aseguren una adecuada interpretación y respaldo de la información genómica.



Con este nuevo aporte, Costa Rica inicia la migración del sistema Sanger, creado 1975, a una técnica de análisis con mejoras considerables en calidad, costo y precisión (foto Karla Richmond).

En total, **cerca de \$120 mil dólares fueron invertidos en la compra del nuevo procesador genético por medio de los fondos de Rectoría**, que la UCR distribuye cada año en la compra de equipos de punta que apoyen el avance y el desarrollo científico de Costa Rica al servicio de la salud pública nacional.

De acuerdo con el Dr. Ricardo Chinchilla Monge, investigador del CIHATA, el ultrasecuenciador es una tecnología reciente con aproximadamente diez años de inicio a nivel mundial, lo que contribuye a que el país esté en la vanguardia de los últimos avances tecnológicos, y posea las mejores herramientas para afrontar patologías de alta complejidad.

“Se busca empezar a investigar el funcionamiento de distintos procesos biológicos de las enfermedades en relación con la genética de la población costarricense. Los genes, cuando presentan variantes, pueden provocar un desbalance funcional en el organismo. **Por esa razón, es necesario analizar cuáles genes fomentan la aparición de enfermedades que causan gran cantidad de muertes al año como el cáncer, y generar información que impulse tratamientos personalizados para el paciente**” indicó el Dr. Chinchilla.



La UCR cuenta con el primer ultrasecuenciador molecular interconectado a un clúster informático de Costa Rica y Centroamérica, a cargo del bioinformático Allan Orozco (foto Karla Richmond).

Los estudios se realizarán en conjunto con la Caja Costarricense del Seguro Social (CCSS), específicamente, en el Hospital San Juan de Dios, donde el Centro tiene sus instalaciones.

Unido con la bioinformática

El ultrasecuenciador estará interconectado con un moderno clúster bioinformático, conjunto de ordenadores unidos entre sí por una red de alta velocidad, que se comportan como si fueran una única computadora. Esta se encarga de almacenar los datos provenientes del ultrasecuenciador, y apoyar en su correcto procesamiento y análisis.

Ese sistema, junto con un programa analizador de variantes genómicas construido en el país, permitirá que se realicen comparaciones entre una variante detectada en el secuenciador, con otra variante registrada previamente en los sistemas biocomputacionales, lo que previene el colapso de almacenamiento que sufriría un sistema de cómputo tradicional, y hasta el mismo ultrasecuenciador, debido a sus capacidades limitadas para guardar y gestionar datos masivos a largo plazo.



El Dr. Ricardo Chinchilla Monge será uno de los involucrados en los procesos investigativos que iniciará el CIHATA (foto Karla Richmond).

Según el Dr. Allan Orozco Solano, bioinformático a cargo de esta área, el clúster con el que cuenta el CIHATA une conocimientos avanzados en biotecnología, genómica y nanotecnología, adaptados en la lectura de las variantes específicas del ADN humano.

“El análisis de secuencia masiva es imposible hacerlo sin bioinformática. A través de este soporte se puede leer los genes masivos con alta precisión. **El clúster cuenta con microchips, dispositivos nanotecnológicos, que hacen las lecturas de la bases del ADN rápidamente, con mayor exactitud individual,** y luego almacenados en archivos *FastQ*, que son formatos más fáciles de manipular” afirmó el Dr. Orozco.

Con estos nuevos aportes, **el país da su primer paso para migrar del método tradicional *Sanger*, creado en 1975, a una técnica de análisis con mejoras considerables en calidad, costo, rapidez, precisión, y profundidad investigativa.**



Estos son los servidores que componen el clúster bioinformático que almacenarán y procesarán las secuencias masivas de ADN (foto Karla Richmond).

El sistema Sanger actualmente se utiliza en Costa Rica, y también realiza el proceso de secuenciación de ADN como técnica estándar, pero con un alto consumo operativo, una lectura limitada en la cantidad de genes, y resultados que requieren de un mayor tiempo de procesamiento que puede tardar de días hasta meses, según lo que requiera cada muestra de análisis.

El ultrasecuenciador en cambio, requiere poco tiempo de análisis de datos, con un aproximado de tres horas dependiendo de la muestra, y con la facilidad de leer más de 300 genes en una sola corrida, a fin de encontrar las variantes o mutaciones genéticas relacionadas, que el sistema tradicional no puede realizar.

Trabajo conjunto

Chinchilla manifestó que ahora el CIHATA centrará sus primeras investigaciones en el cáncer de mama, por ser la primera causa de muerte en mujeres en comparación con otros tipos de cáncer, y en la cardiopatía asociada con la muerte súbita, donde los pacientes tienen un corazón más grande que les impide un correcto funcionamiento de su organismo.

Con la unión hospital-academia, el Centro podrá contar con insumos de primera mano, acordes a los permisos bioéticos requeridos, mientras aporta nuevo conocimiento científico que impulse el bienestar de la salud de los costarricenses.

De acuerdo con el Dr. Chinchilla, la expectativa a futuro del CIHATA es aplicar la ultrasecuenciación en el estudio de otras enfermedades neurodegenerativas,

inmunológicas y raras, e implementarlo en el área clínica como soporte de nuevos análisis, como lo son las biopsias líquidas, una técnica que a partir de una muestra de sangre y no de tejido, identifica si hay un tumor, y si este es maligno o no para el paciente.



[Jennifer Jiménez Córdoba](#)
Periodista, Oficina de Divulgación e Información
jennifer.jimenezcordoba@ucr.ac.cr

Etiquetas: [ultrasecuenciador](#), [cihata](#), [enfermedades complejas](#), [bioinformatica](#).