

Integración de la bioinformática a la gestión de información en genética.

Integration of Bioinformatics to information management in Genetics.

Orlando R. Serrano Barrera,^I Nora M. Orive Rodríguez.^{II}

Resumen

Es de esperar el cierre progresivo de la brecha entre los descubrimientos relacionados con el genoma humano y sus potenciales aplicaciones clínicas. La diseminación de información relacionada con la bioinformática y su utilidad en la atención sanitaria es crucial para el desarrollo de habilidades en los profesionales de la salud acerca del uso de los recursos bioinformáticos ya disponibles y otros por venir. Se diseñó el sitio web Bioinformática para la Salud (<http://blogs.sld.cu/oserranob/>) para la publicación de contenidos relacionados con esta disciplina y sus aplicaciones médicas, al tiempo que se establecieron hipervínculos que enlazan los genes, enfermedades y cromosomas mencionados en las notas publicadas en los sitios web del Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas a los recursos *Gene*, *OMIM* y *Ensembl*, respectivamente. Se brinda acceso a numerosas bases de datos, algoritmos y revistas sobre bioinformática. Las actualizaciones de los sitios web se circulan por correo electrónico a la Red Nacional de Genética. La inclusión de la bioinformática en la gestión de información sobre genética médica buscar promover el conocimiento sobre esta disciplina entre los recursos humanos del sistema cubano de salud.

Palabras clave: bioinformática, genómica, genética, gestión de información.

^I Máster en Ciencias en Enfermedades Infecciosas. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Inmunología. Investigador Agregado. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas. Cuba. E-mail: orlandosb@infomed.sld.cu

^{II} Doctora en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética. Profesora Instructora. Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas. Cuba.

Abstract

The progressive narrowing of the gap among the advances derived from the human genome sequencing and their potential clinical applications is to be expected. The dissemination of information on bioinformatics and its usefulness for healthcare applications is crucial in the development of skills by health professionals in the use of available and perspective bioinformatics resources. The website Bioinformatics for Health (<http://blogs.sld.cu/oserranob/>) was designed to publish contents related to this area and its medical applications. Hyperlinks were created to connect the genes, diseases and chromosomes mentioned in the notes posted at the websites from Las Tunas Provincial Center of Medical Genetics to the Gene, OMIM and Ensembl resources. Access to several databases, algorithms and journals on bioinformatics is provided. The websites are updated by sending messages with the new posts by electronic mail to the National Network of Genetics. The inclusion of bioinformatics in medical genetics information management is aimed at promoting knowledge about such discipline among the medical and paramedical personnel within the Cuban health system.

Keywords: Bioinformatics, genomics, genetics, information management.

Introducción

Ocho años después de secuenciado el genoma humano se mantienen altas las expectativas sobre los impactos en diversos ámbitos de la salud humana: la identificación de genes responsables de enfermedades, el desarrollo de pruebas genéticas, el diseño de nuevos fármacos, la predicción de la respuesta a los medicamentos, entre otros muchos. La demanda asistencial de marcadores de probada utilidad clínica no ha sido satisfecha,¹pero es innegable la migración hacia una medicina molecular, personalizada y más enfocada en la prevención con base en la genética y la genómica.

La bioinformática sirve de interfase y aporta el conocimiento para disponer de una atención de salud individualizada, así como otras aplicaciones de alcance potencialmente poblacional, por medio de fuentes relevantes de información biológica.²Se ha planteado que la próxima generación de clínicos e investigadores estará familiarizada con las aplicaciones bioinformáticas y será capaz de brindar a los pacientes los beneficios de la medicina personalizada.²Un reporte de la "Casa de los Comunes" destaca que la educación y el apoyo clínico serán necesarios para asegurar el uso efectivo y apropiado de la genética en la medicina, por lo que las acciones

educativas en los profesionales de la salud deben continuar y tener lugar a todos los niveles.³

Métodos

La integración de contenidos sobre bioinformática a la gestión de información para la Red Provincial de Genética de Las Tunas se concibió en tres direcciones:

- Diseño de un sitio *web* dedicado a la diseminación de información sobre las aplicaciones bioinformáticas en la salud humana, a partir del servicio de creación dinámica de blogs de Infomed (<http://blogs.sld.cu/>).
- Navegación hipertextual en los sitios *web* del Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas con vínculos a información sobre genes, cromosomas y enfermedades con conocida carga genética en los recursos *Gene*, *Ensembl* y OMIM (del inglés *Online Mendelian Inheritance in Man*), respectivamente.
- Enlaces a bases de datos, aplicaciones, otras herramientas y revistas científicas que tienen la bioinformática entre sus temáticas.

Se confeccionaron listas de distribución por correo electrónico, para enviar por esa vía las actualizaciones periódicas de los sitios web a los miembros de la Red de Genética en la provincia, a los Centros Provinciales de Genética Médica del país y al Centro Nacional de Genética Médica.

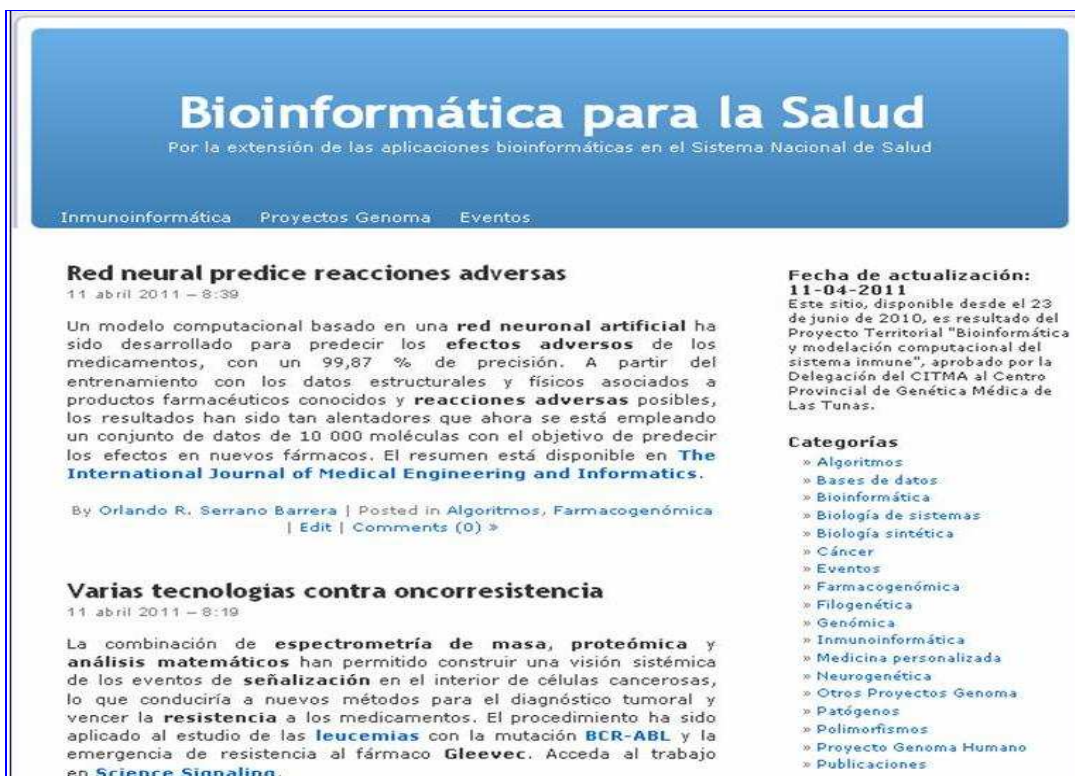
Resultados y discusión

El sitio web del Centro Provincial de Genética de Las Tunas (<http://blogs.sld.cu/geneticaltu/>) tiene la Farmacogenética y la Genómica entre las categorías que se utilizan para clasificar cada nota publicada, de modo que luego puede hacerse una búsqueda temática rápida (Figura 1). Las categorías del sitio Bioinformática para la Salud (<http://blogs.sld.cu/oserranob/>) incluyen: Algoritmos, Bases de datos, Bioinformática, Biología de sistemas, Biología sintética, Farmacogenómica, Filogenética, Genómica, Inmunoinformática, Otros Proyectos Genoma, Polimorfismos y Proyecto Genoma Humano. Este último sitio, hasta el 6 de abril de 2011, contenía 60 noticias sobre la temática, 48 enlaces a bases de datos y algoritmos, así como vínculos a 13 revistas (Figura 2). Cada nota brinda acceso a la fuente primaria donde se publica el artículo científico de referencia.

Figura 1: Sitio web del Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas. Se muestran algunas notas publicadas bajo la categoría "Farmacogenética".



Figura 2: Página de inicio del sitio web Bioinformática para la Salud.



Algunas iniciativas internacionales laboran en la recolección de evidencias sobre las pruebas genéticas y otras aplicaciones de las tecnologías genómicas,⁴ así como en la integración del conocimiento derivado de tales avances en la práctica médica y la salud pública.⁵ Se ha recomendado que el acceso a las bases de datos del genoma a través de fuentes informáticas y al conocimiento que se va generando se facilite a los médicos de la atención primaria así como enseñarles el acceso a fuentes científicas, pues muy pocos galenos recurren, por ejemplo, a OMIM, que les puede ofrecer una información al día del componente genético de numerosas enfermedades.¹ En tal sentido, es importante insistir en comenzar a ver a las bases de datos de información biológica como un tipo de fuente secundaria de información científica, con igual valor y utilidad que recursos como PubMed y otros similares. La disseminación de información de alta calidad sobre las aplicaciones genómicas en la práctica y la prevención es una importante acción de empoderamiento de los sistemas de salud.⁵

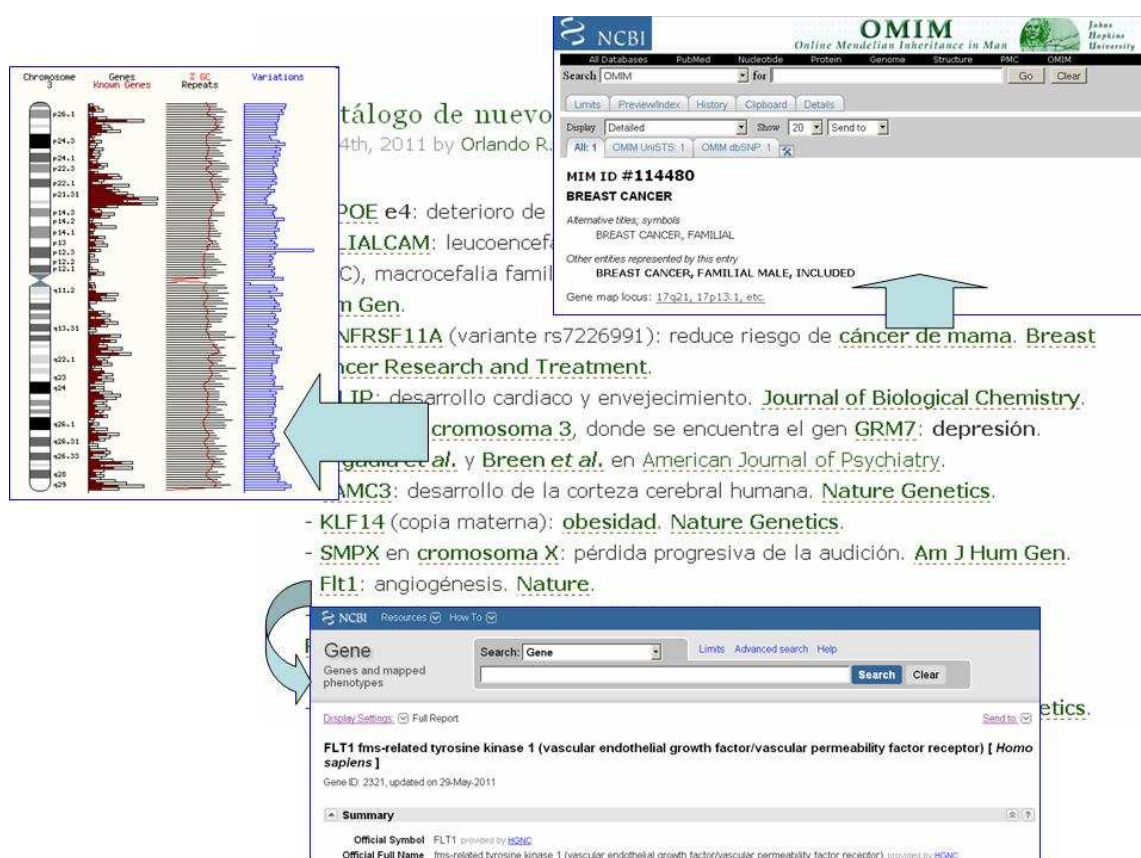
El acelerado desarrollo y abaratamiento de las tecnologías genómicas conduce a cerrar la brecha existente entre los descubrimientos y su traducción clínica, lo que lleva a un escenario en que diversos ensayos para secuenciar genes y genomas y evaluar los niveles de expresión de proteínas acompañarán a terapias génicas y otras formas biológicas de tratamiento, personalizado o no.^{2,6} Las aplicaciones clínicas de la bioinformática exigirán conocimientos y habilidades a los profesionales de la salud a todos los niveles de atención, y pasan, entre otras, por:

- A nivel comunitario, el asesoramiento a los pacientes en relación con la selección de pruebas genéticas, la interpretación del riesgo genético y la toma de decisiones médicas.^{7,8}
- A nivel secundario, la introducción de los ensayos diagnósticos emergentes, la evaluación de los modificadores del curso clínico, los resultados de las terapias derivadas y la respuesta al tratamiento.^{9,10}
- A nivel terciario, la selección de biomarcadores, la identificación de dianas, el desarrollo de fármacos y la evaluación de los efectos ambientales sobre los sistemas biológicos.^{8,9}

Por ello, se ha catalogado de urgente e inmediata la necesidad de crear foros para estimular la discusión y el intercambio de los hallazgos científicos y la comprensión de la bioinformática clínica, con el claro objetivo de tratar las enfermedades y mejorar la calidad de vida de los pacientes.⁸ Los sitios *web* del Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas, que persiguen esos entre otros propósitos, son referenciados en el Portal Provincial de Infomed en Las Tunas (<http://www.ltu.sld.cu>), el blog de Alfabetización Informacional del Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas

(<http://blogs.sld.cu/alfabetizacioninformacional/>) y en el sitio de Genética en el Portal Nacional de Infomed (<http://www.sld.cu/sitios/genetica/>). Enlazan, adicionalmente, a los datos disponibles sobre los genes, cromosomas y enfermedades genéticas en bases internacionales de referencia (Figura 3).

Figura 3: Los términos destacados en las notas publicadas contienen enlaces a las bases de datos Gene, OMIM y Ensembl, entre otras fuentes de referencia.



La evaluación simultánea de los elementos clínicos y bioinformáticos podría mejorar la atención sanitaria y potenciar los algoritmos para el análisis de datos complejos y heterogéneos, derivados no solo de las aplicaciones diagnósticas y terapéuticas.⁸ Por solo citar un ejemplo, la evaluación clínica de un paciente con historia familiar de enfermedad vascular y muerte súbita incluyó el análisis de la secuencia completa de su genoma, la predicción del riesgo, la búsqueda de las causas de arresto cardíaco y el asesoramiento genético; en ese enfermo se logró identificar variantes en tres genes asociadas con la muerte súbita.¹¹

En un futuro cada vez más próximo, las estrategias computacionales serán facilitadas por la integración mejorada de la investigación clínica y bioinformática, así como por una mayor disponibilidad de datos del genoma y el fenotipo clínico en un formato accesible a las herramientas.¹²El desarrollo de habilidades en el uso de las fuentes de información y los recursos bioinformáticos son una necesidad a enfrentar de manera impostergable por los sistemas sanitarios, y la genética es una de las especialidades que han de servir de puerta de entrada. La integración de la bioinformática en la gestión de información científica especializada para la genética médica en Cuba, a través de los sitios web del Centro Provincial de Genética Médica de Las Tunas, es un esfuerzo en tal sentido.

Referencias bibliográficas

1. Carracedo A. Presente y futuro de los avances en genómica y sus consecuencias en la práctica de la medicina de familia. MEDIFAM. 2003;13(4):252-257.
2. Chang PL. Clinical Bioinformatics. Chang Gung Med J. 2005;28:201-11.
3. Burton H, Wright CF, Zimmern R. A new strategic phase for genomic medicine in UK health services. Genome Medicine. 2009;1:93. URL disponible en: <http://genomemedicine.com/content/1/10/93>
4. Teutsch SM, Bradley LA, Palomaki GE, Haddow JE, Piper M, Calonge N et al. The Evaluation of Genomic Applications in Practice and Prevention (EGAPP) initiative: methods of the EGAPP Working Group. Genetics in Medicine 2009;11(1):3-14.
5. Khoury MJ, Feero WG, Reyes M, Citrin T, Freedman A, Leonard D et al. The Genomic Applications in Practice and Prevention Network. Genet Med. 2009;11(7):488-494.
6. Khoury MJ, McBride CM, Schully SD, Ioannidis JPA, Feero WG, Janssens ACJW et al. The Scientific Foundation for Personal Genomics: Recommendations from a National Institutes of Health–Centers for Disease Control and Prevention Multidisciplinary Workshop. Genet Med. 2009;11(8):559-567.
7. Samani NJ, Tomaszewski M, Schunkert H. The personal genome—the future of personalised medicine? Lancet. 2010;375:1497-1498.
8. Wang X, Liotta L. Clinical bioinformatics: a new emerging science. Journal of Clinical Bioinformatics. 2011;1:1.
9. Sieberts SK, Schadt EE. Moving toward a system genetics view of disease. Mamm Genome. 2007;18:389-401.
10. Ropers HH. New Perspectives for the Elucidation of Genetic Disorders. Am. J. Hum. Genet. 2007;81:199-207.

11. Ashley EA, Butte AJ, Wheeler MT, Chen R, Klein TE, Dewey FE et al. Clinical assessment incorporating a personal genome. *Lancet*. 2010;375:1525–35.
12. Tiffin N, Andrade-Navarro MA, Perez-Iratxeta C. Linking genes to diseases: it's all in the data. *Genome Medicine*. 2009;1:77. URL disponible en: <http://genomemedicine.com/2009/1/8/77>.