

Software bioinformático para el análisis farmacogenómico y la personalización de tratamientos médicos.

Paula Amador-Martín, Marta Martín-Sánchez, Yolima Puentes-Osorio, Camila Puentes Silva

INTRODUCCIÓN



El genoma de un individuo presenta más de **4 millones de variantes de media** con respecto al genoma de referencia, lo que indica la gran **variabilidad genética** que existe en nuestra especie¹. Algunas de estas variantes están **asociadas con una mayor predisposición a padecer determinadas enfermedades** y, de igual forma, están relacionadas con la modulación de la **respuesta a medicamentos**².



El **aumento a nivel mundial de la edad en la población** junto con la eficacia **variable en los tratamientos (25-80%)**³ repercuten negativamente en la evolución clínica de los pacientes, lo que se traduce en un mayor coste económico en la sanidad. Por ello, la farmacogenómica se encarga del estudio de la influencia de las variantes genéticas en la respuesta a fármacos, logrando así una **atención médica más individualizada**.

OBJETIVO



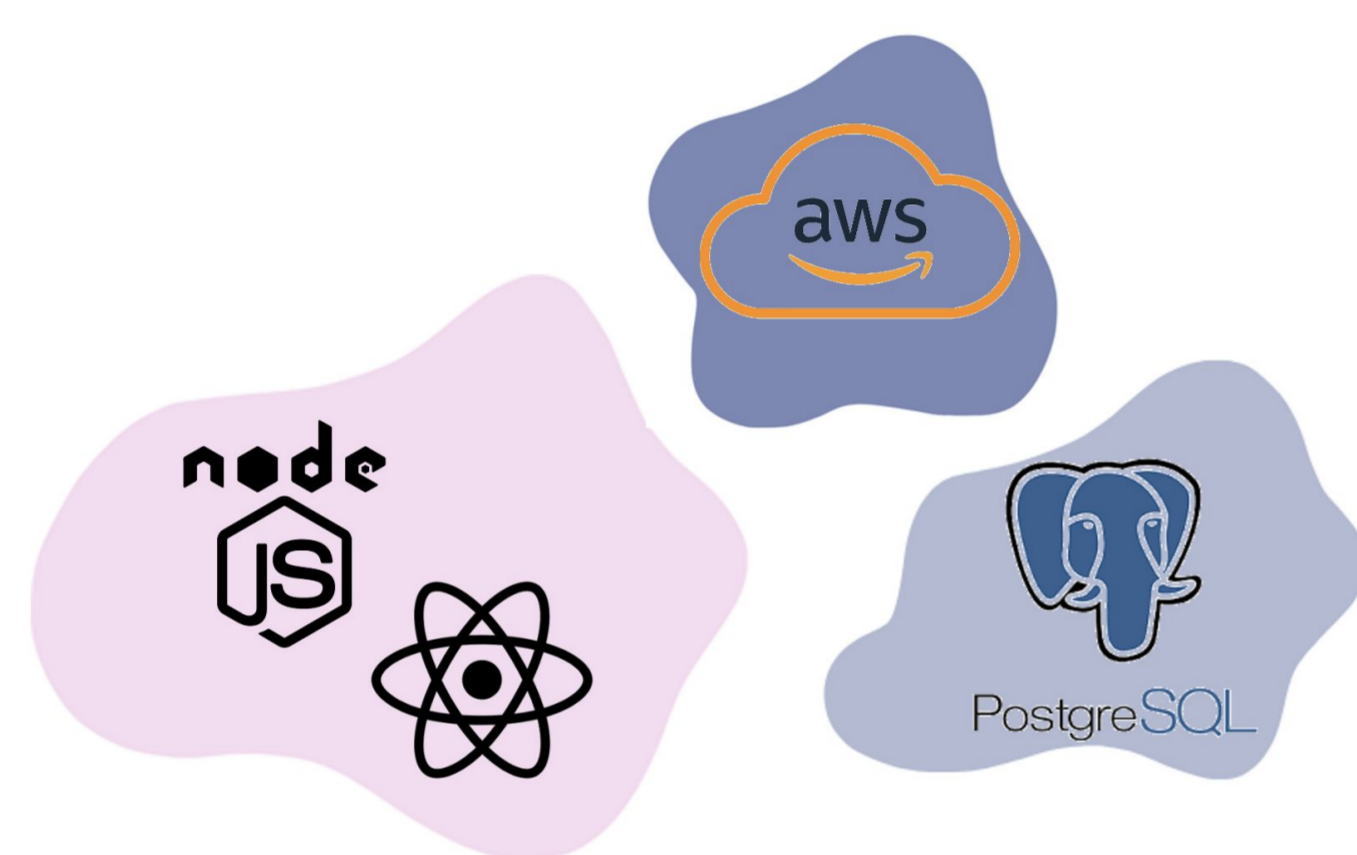
Diseño de una herramienta bioinformática que permita realizar un análisis exhaustivo de las secuencias genómicas de un paciente y estudiar su asociación con la aparición de enfermedades o de respuesta a fármacos.

METODOLOGÍA

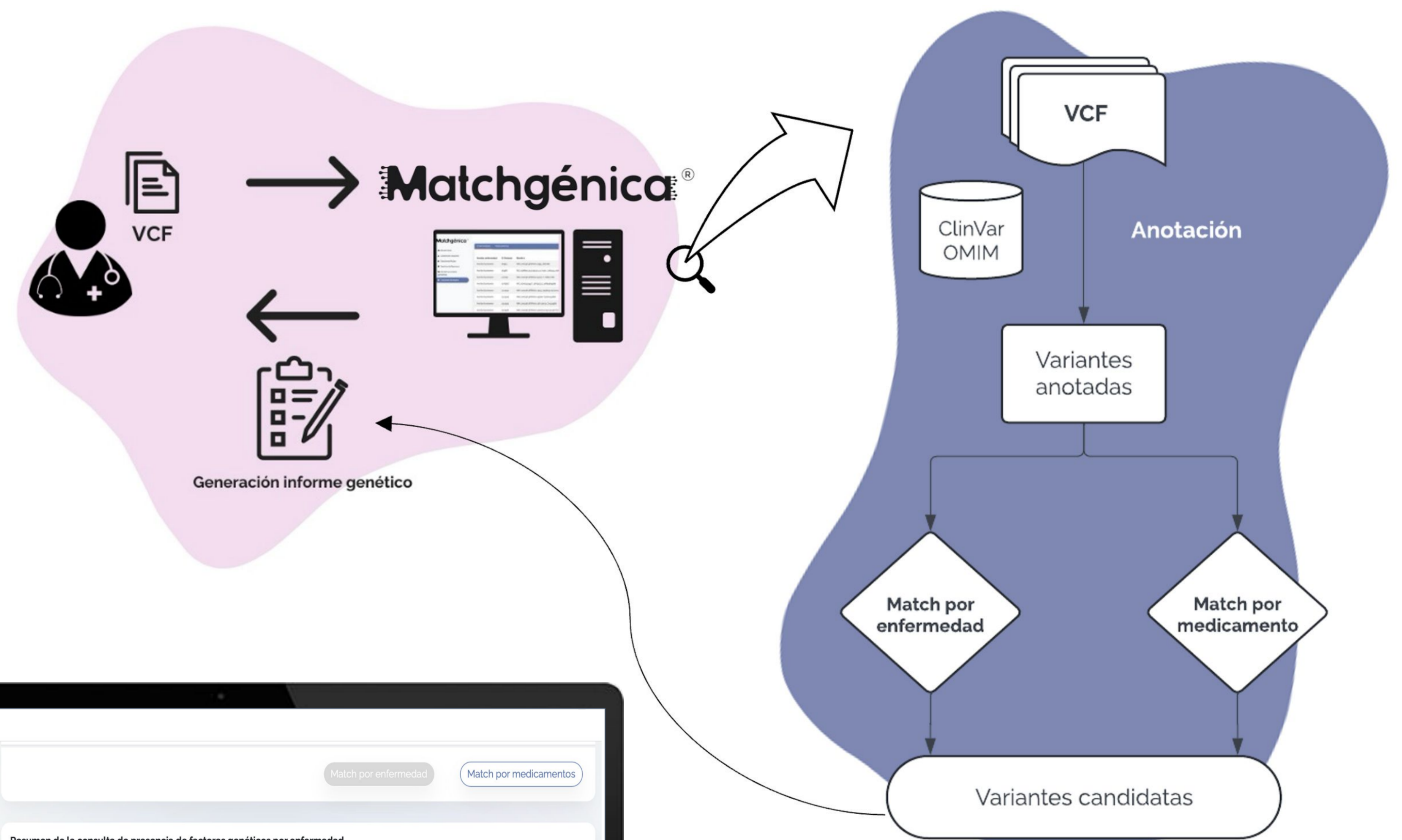


Funcionamiento general de Matchgénica. A) Especificaciones técnicas. El lenguaje de programación en el que se desarrolla es JavaScript, en concreto, se usa el entorno de ejecución Node.js para el desarrollo backend y React.js para el desarrollo de la interfaz de usuario. Los datos se almacenan en Amazon Web Service y el motor de bases de datos es Postgre. **B)** Flujo de trabajo de Matchgénica. El archivo VCF se sube a la plataforma por el facultativo, se realiza la anotación de las variantes mediante la consulta a las bases de datos y se realiza un match por medicamento o por enfermedad. Como resultado se genera un informe genético que se le devuelve al cliente.

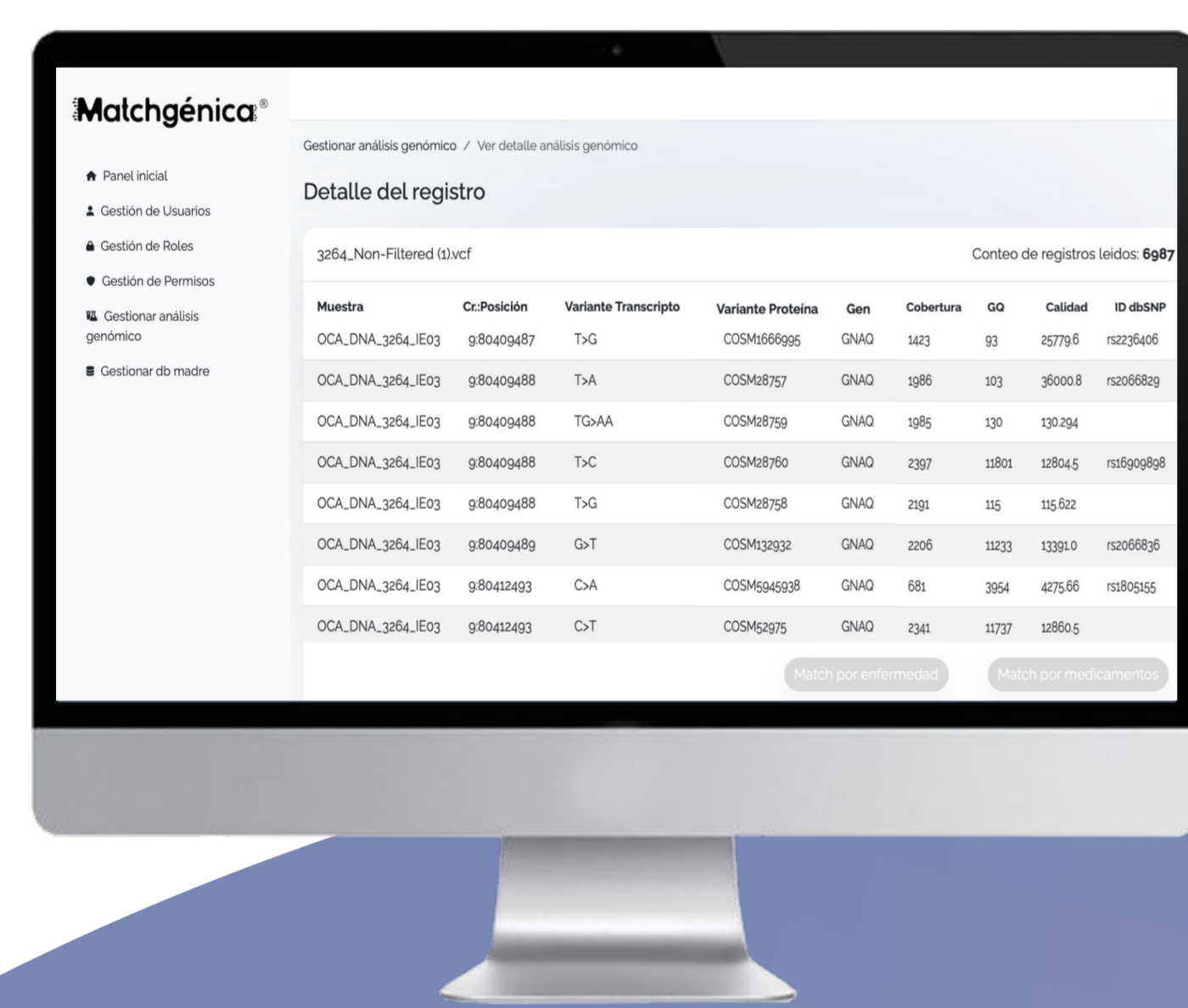
A)



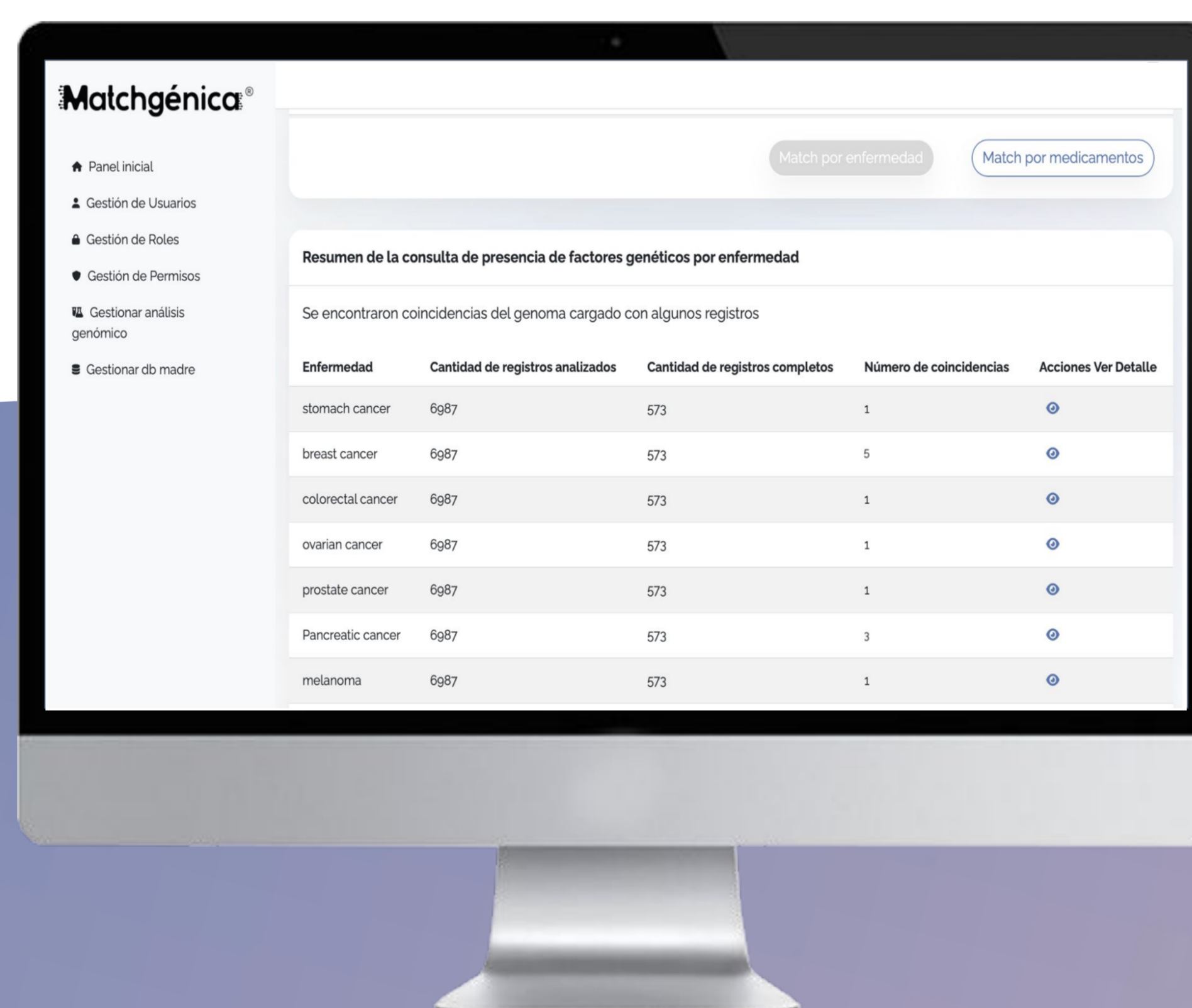
B)



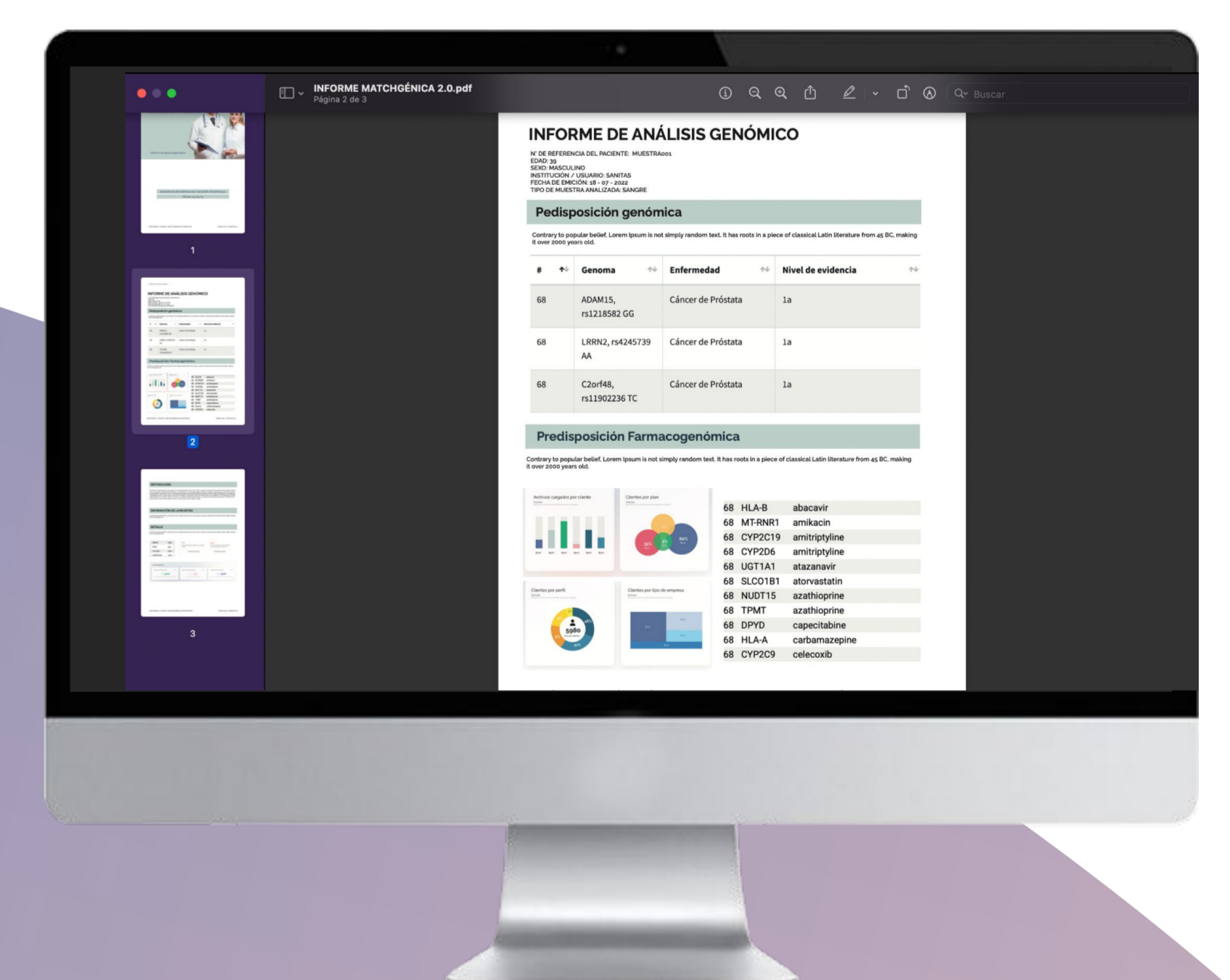
RESULTADOS



Anotación del VCF



Match por enfermedad

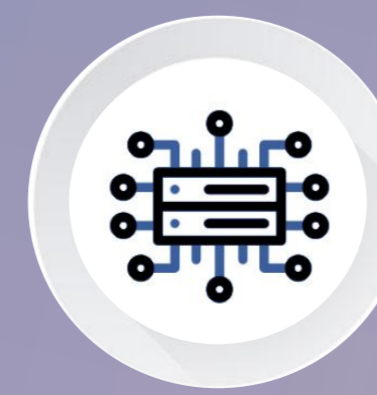


Generación del informe

CONCLUSIONES



Matchgénica es una herramienta de uso sencillo que permite simplificar el estudio farmacogenómico de variantes y generar un informe automático con los resultados genéticos de cada paciente.



El desarrollo de este tipo de herramientas permitirá acelerar la implantación de la medicina personalizada en los sistemas de salud al simplificar el proceso de personalización del tratamiento médico.



Impulsará la optimización de la eficacia asociada a los fármacos, minimizando efectos adversos y costes

REFERENCIAS

- Auton et al., Nature, 2015, PMID: 26432245.
- Pirmohamed, Nat Rev Genet, 2023, PMID: 36707729
- Spear et al., Trends Mol Med, 2001, PMID: 11325631

CONTACTO

Paula Amador Martín
experto2@dupontegroup.com