
Charla

GBPA: una plataforma de investigación en el ámbito de la genómica y la bioinformática en Andalucía



Javier P. Florido, Francisco J. López-Domingo, Antonio Rueda, Alicia Vela, Javier Santoyo-López

Genomics and Bioinformatics Platform of Andalusia (GBPA), C/ Albert Einstein, Edificio INSUR, Parque Científico y Tecnológico Cartuja 93, 41092, Sevilla

Palabras clave: Genómica; Bioinformática; Next Generation Sequencing

RESUMEN

La secuenciación de ácidos nucleicos es una metodología utilizada para determinar el orden exacto de nucleótidos en una molécula de ADN o ARN. Uno de los grandes hitos en la secuenciación de ADN fue la obtención, mediante tecnología Sanger (1), de la secuencia de nucleótidos del genoma humano (2). Dicho proyecto finalizó en 2003 después de 13 años de trabajo y con un coste total de 3.000 millones de dólares. Desde entonces, el desarrollo de nuevas tecnologías de secuenciación masiva o Next Generation Sequencing (NGS) ha permitido realizar de forma cada vez más rápida y más económica la secuenciación de ADN o ARN. Las plataformas de NGS realizan, de forma simultánea, la secuenciación de millones de fragmentos de ADN de forma paralela y sus aplicaciones en el campo de las ciencias biológicas, biomedicina y biotecnología es muy amplio: resecuenciación del genoma, secuenciación del genoma "de novo", resecuenciación dirigida a regiones específicas del genoma, identificación de sitios de unión de proteínas al ADN (ChIP-Seq), detección y comparación de niveles de expresión de genes (RNA-Seq), entre otras (3,4). Debido a las fascinantes oportunidades que ofrece las nuevas tecnologías de secuenciación en el ámbito de la biomedicina, en 2010 se creó la Plataforma de Genómica y Bioinformática de Andalucía (GBPA), impulsada por la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía y Roche. GBPA es una plataforma estratégica de secuenciación y genómica computacional con infraestructura de última tecnología, concebida como un espacio de investigación para el desarrollo de la excelencia y de ciencia de alta calidad en el campo de la genómica (principalmente NGS) y la bioinformática. Uno de los proyectos más importantes realizados en GBPA es el denominado Proyecto Genoma Médico (Medical Genome Project, MGP)(5), siendo su objetivo principal la identificación de modificaciones en el genoma humano asociadas a enfermedades raras de componente genético mediante el uso de las nuevas tecnologías de secuenciación masiva. Para dicho fin, se han secuenciado y analizado el exoma (6) de más de 700 muestras entre individuos control e individuos pertenecientes a familias con enfermedades hereditarias monogénicas, generando, como valor añadido, una base de datos de variantes genómicas de 300 individuos control de población española no descritas en ninguna base de datos. El proyecto MGP, ha servido para sentar las bases de la medicina genómica y personalizada en el Sistema Andaluz de Salud.

BIBLIOGRAFIA

- (1) Sanger, F., Nicklen, S., Coulson, A.R. (1977) DNA sequencing with chain-terminating inhibitors. Proc Natl Acad Sci, 74, 5463-5467
- (2) The Human Genome Project (2001), Science, 291 (5507), 1145-1434
- (3) Grada, A., Weinbrecht, K. (2013), Next-Generation Sequencing: Methodology and Application, Journal of Investigative Dermatology, 133, e11
- (4) Mardis, E.R. (2011), A decade's perspective on DNA sequencing technology. Nature, 470, 198-203
- (5) Proyecto Genoma Médico, MGP, <http://www.medicalgenomeproject.com>
- (6) Biesecker, L.G. (2010), Exome sequencing makes medical genomics a reality, Nature Genetics, 42, 13-14