CARLOS MARTÍNEZ, DIRECTOR EJECUTIVO DE DREAMGENICS

# "EL GRAN RETO EN MEDICINA PERSONALIZADA DE PRECISIÓN ES CONSEGUIR QUE SEA UNA REALIDAD EN TODO TIPO DE ENFERMEDADES"

A ello contribuye Dreamgenics, a que la Medicina Personalizada de Precisión sea una realidad en muchas enfermedades a través del análisis de esos datos que, "resulta ser un proceso muy complejo para el que se necesita contar con herramientas bioinformáticas muy avanzadas y personal altamente especializado".





os análisis de datos, la inteligencia artificial y el machine learning están entrando de lleno en la medicina para ofrecer ventajas en precisión y avance de tratamiento de enfermedades. En Dreamgenics lo saben muy bien al poner al alcance de clínicos e investigadores soluciones genómicas, proteómicas y bioinformáticas que ayuden a descifrar las bases moleculares de las enfermedades.

**Carlos Martínez**, director ejecutivo de Dreamgenics, comenta que los beneficios de los análisis de datos actualmente son destacados, si bien se debe distinguir dos partes dentro del ecosistema sanitario, la investigación y la clínica. "En investigación, la utilización de tecnologías de alto rendimiento está ampliamente implementada y lleva años realizándose, no sólo a nivel genómico, sino también en otras tecnologías -ómicas, como la epigenómica, la proteómica y la metabolómica".

Para el responsable, todas ellas aportan información complementaria y muy valiosa para entender mejor las bases moleculares de las enfermedades. "Si hablamos de la práctica clínica, su aplicación es más limitada, si bien actualmente se utiliza de manera rutinaria la medicina genómica para el diagnóstico de muchas enfermedades de base genética".

Por ello los retos, hoy en día, todavía son muchos. "Deriva de la complejidad de los propios datos generados y de que seamos capaces de utilizarlos adecuadamente. No cabe ninguna duda de que la opción ideal es estudiar una determinada patología de la manera más completa posible".

El experto responde que, si la estudiamos utilizando todas las tecnologías -ómicas a nuestra disposición (genómica, epigenómica, proteómica y metabolómica) podríamos tener una visión a varios niveles de los procesos biológicos que están teniendo lugar. "El problema es que cada una de estas tecnologías de alto rendimiento de manera individual ya genera una gran cantidad de datos cuyo procesamiento resulta muy complejo, por lo que procesar de manera conjunta los datos generados por todas ellas, y posteriormente ser capaces de integrarlos hasta darle un sentido global a la información que estamos obteniendo, es el principal reto que tenemos por delante".

# La medicina de precisión, una realidad actual y futura

Actualmente se trabaja para ir hacia una medicina personalizada de precisión, que, según el CEO de Dreamgenics, consiste en tratar pacientes y no enfermedades, y esto se consigue gracias a los datos generados por las tecnologías -ómicas. "Por poner un ejemplo, hace años cuando a un paciente se le encontraba un tumor en alguna parte del cuerpo se utilizaban protocolos de quimioterapia específicos de esa localización (cáncer de mama, de colon, de pulmón, etc.) Hoy en día, gracias a la información proporcionada por el análisis genómico de los tumores, podemos conocer cuáles son las variantes genéticas que presenta cada tumor en cada paciente individual y aplicar el fármaco o combinación de fármacos de quimioterapia y/o inmunoterapia específicos para ese tumor, siempre que sea posible, independientemente de dónde se localice".

A todo ello contribuye Dreamgenics, a que la Medicina Personalizada de Precisión sea una realidad en muchas enfermedades a través del análisis de esos datos que, "resulta ser un proceso muy complejo para el que se necesita contar con herramientas bioinformáticas muy avanzadas y personal altamente especializado".

Para Martínez, el gran reto en Medicina Personalizada de Precisión es conseguir que sea una realidad en todo tipo de enfermedades, y no sólo en aquellas de base genética como ocurre en la actualidad gracias a la medicina genómica. "Para poder alcanzar este objetivo será necesario primero seguir avanzando en el análisis de datos procedentes de las diferentes tecnologías -ómicas, en la integración de todos ellos y en el desarrollo de algoritmos de Machine Learning capaces de realizar predicciones cada vez más precisas".

### IA, Machine Learning y medicina

El Machine Learning es una disciplina dentro de la Inteligencia Artificial en la cual los ordenadores, a través del uso de algoritmos, son capaces de encontrar patrones dentro de una cantidad masiva de datos y establecer predicciones. Según Carlos Martínez, en medicina la aplicación de Machine Learning está sólo en sus fases iniciales, y se está empleando para tratar de predecir, por ejemplo, cómo responderán los pacientes a un determinado fármaco.

"Esta diferente respuesta vendrá definida por las características moleculares de sus enfermedades y de las suyas propias a nivel biológico y estos datos se obtienen a través de las tecnologías de alto rendimiento de las que hablaba antes".

Además, la Inteligencia Artificial también se está aplicando con otras finalidades, como por ejemplo estructurar la información

## Avances en la tecnología Next-Generation Sequencing (NGS)

La tecnología Next-generation Sequencing es una tecnología de alto rendimiento aplicada a la genómica. Las tecnologías de alto rendimiento permiten analizar de manera simultánea miles de moléculas generando enormes cantidades de datos que tienen que ser posteriormente analizados. Gracias a la tecnología NGS se pueden llegar a secuenciar miles de genes al mismo tiempo.

"Dreamgenics es una empresa especializada en análisis de datos NGS de tal manera que ayudamos a nuestros clientes a solventar un problema importante para ellos, debido a que este análisis es muy complejo y requiere tener herramientas bioinformáticas avanzadas y personal muy especializado", analiza Martínez.

contenida en las historias clínicas que los hospitales tienen de cada paciente o convertir en datos estructurados la información contenida en las pruebas de imagen. "Al final se trata de convertir toda la información disponible en datos estructurados para complementar a los datos obtenidos en las tecnologías de alto rendimiento y entrenar a los algoritmos para que sean capaces de proporcionar predicciones lo más precisas posibles".

### **Objetivos para 2022**

Como empresa biotecnológica que desarrolla su actividad en el ámbito de la salud, "Dreamgenics tiene que ser capaz de dar respuesta a las necesidades planteadas en la actualidad dentro del sistema sanitario y, al mismo tiempo, prepararnos para poder cubrir las necesidades que demandarán en los próximos años", apunta su director ejecutivo.

Esto implica que sus objetivos para 2022 sean, por un lado, enlazar su gran experiencia en análisis de datos NGS con la realización de diagnóstico genético y, por otro lado, prepararse para ser capaces de analizar e integrar todo tipo de datos procedentes de tecnologías de alto rendimiento.

Ello sin olvidar que, en Dreamgenics, participan en proyectos de investigación ocupándose del análisis de datos NGS. "Hemos participado en proyectos sobre Leucemia Linfocítica Crónica o hipoacusias infantiles, un proyecto europeo este último en el que también han participado la Clínica Universidad de Navarra y varios hospitales de Francia y Portugal".

A su vez, han desarrollado paneles de genes para diagnosticar diferentes enfermedades como cáncer, hipoacusia, enfermedades oftalmológicas y enfermedades auto inflamatorias que ahora mismo se están aplicando en clínica. "Y estamos totalmente abiertos a participar en nuevos proyectos en los que podamos aportar nuestros conocimientos".