

## Inteligencia artificial para mejorar tratamientos de enfermedades raras

Investigadores del Barcelona Supercomputing Center y otros centros internacionales han utilizado redes artificiales multicapa para descubrir las posibles causas de los síndromes miasténicos congénitos, trastornos hereditarios poco frecuentes que causan alteraciones neuromusculares. El estudio permite explicar genéticamente por qué algunos pacientes responden bien al fármaco salbutamol.

SINC

28/2/2024 11:00 CEST



Supercomputador MareNostrum del Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación. / BSC-CNS

La escasez de datos disponibles sobre las **enfermedades raras** o minoritarias, que afectan a entre un 5 % y un 7 % de la población, dificulta enormemente su investigación. En este contexto, un equipo internacional de científicos, coordinado desde el Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS), ha desarrollado una tecnología basada en **inteligencia artificial (IA)** para estudiarlas.

El estudio, publicado en la revista *Nature Communications*, supone un avance en el uso de tecnologías IA, concretamente de **redes multicapa**,

para conectar e interrelacionar información procedente de diferentes bases de datos. De esta forma se pueden abordar cuestiones no resueltas en la investigación de estas enfermedades tan poco frecuentes.

---

Las redes multicapa de IA permiten  
conectar e interrelacionar información  
de diferentes bases de datos para  
investigar enfermedades raras

Los autores, liderados por el investigador ICREA y director del Departamento de Ciencias de la Vida del BSC-CNS **Alfonso Valencia** han aplicado el método con éxito para descubrir las causas potenciales que dan lugar a la aparición de los **síndromes miasténico congénitos**, un conjunto de enfermedades hereditarias poco frecuentes que limitan la capacidad de movimiento y causan diversos niveles de debilidad muscular en los pacientes.

El estudio ha requerido de un esfuerzo colaborativo de más de 10 años en el que han participado investigadores de **20 instituciones científicas** de España, Canadá, Japón, Reino Unido, Países Bajos, Bulgaria y Alemania.

“Las enfermedades minoritarias siguen siendo un reto inexplorado para la investigación biomédica. Las tecnologías de IA más avanzadas actualmente están diseñadas para el análisis de grandes volúmenes de datos, y no están entrenadas para escenarios donde la **disponibilidad de datos de los pacientes es limitada**, característica principal de las enfermedades raras”, explica el investigador del BSC **Iker Núñez-Carpintero**.

“Esto da lugar a la necesidad de grandes y muy largos esfuerzos colaborativos como el que presentamos ahora”, añade este miembro de la Unidad de Machine Learning para Investigación Biomédica del BSC, liderada por **Davide Cirillo**, y del grupo de Biología Computacional, que dirige Valencia, ambos coautores del estudio.



Coautores del estudio en el Barcelona Supercomputing Center. / BSC-CSN

En el estudio, en el que ha participado una cohorte de **20 pacientes de una pequeña población de Bulgaria**, los investigadores han desarrollado un método que utiliza la IA para superar la limitación de datos disponibles y entender por qué pacientes con la misma enfermedad y las mismas mutaciones sufren grados muy diferentes de severidad.

Esta metodología emplea información de **grandes bases de datos biomédicas** sobre todo tipo de procesos biológicos para explorar las relaciones entre los genes de cada paciente. "El objetivo es identificar algún tipo de **relación funcional** que nos pueda ayudar a recuperar las piezas perdidas del puzzle de la enfermedad, que no veíamos porque no hay pacientes suficientes", apunta Núñez-Carpintero.

## El papel de la supercomputación y la IA

El desarrollo de las metodologías de IA basadas en redes multicapa y los últimos avances en supercomputación han permitido encontrar las piezas perdidas a las que se refiere el investigador del BSC, ya que facilitan un **análisis del 'big data'** biomédico mucho más rápido que hace una década, cuando arrancó el estudio.

Esto provee a los investigadores de la capacidad necesaria para localizar la información que relaciona a los pacientes de enfermedades minoritarias, lo que ayuda a entender sus síntomas y manifestación

clínica.

---

La investigación de enfermedades raras requiere del análisis de la información de cada paciente con el conocimiento biomédico general, una tarea en la que pueden ayudar supercomputadores como el MareNostrum5

“Los últimos avances en infraestructuras de supercomputación, como el nuevo **MareNostrum 5** recientemente inaugurado en el BSC, representan una enorme oportunidad para el desarrollo de nuevas estrategias para la investigación en enfermedades minoritarias. La investigación de estas dolencias requiere del análisis simultáneo de la información de cada paciente con el conocimiento biomédico general que ha sido acumulado durante la última década. Esta tarea requiere de una fuerte infraestructura computacional que solo ahora empieza a convertirse en una realidad”, añade Núñez-Carpintero.

Según los investigadores, la relevancia de su investigación radica en que **abre nuevos caminos** para el desarrollo de aplicaciones computacionales específicamente diseñadas para el trabajo con enfermedades minoritarias.

Asimismo, representa un avance en la aplicación de las redes multicapa para resolver preguntas fundamentales sobre la naturaleza de estas enfermedades. En este caso, los resultados demuestran cómo los distintos niveles de severidad de los síndromes miasténico-congénitos tienen que ver con mutaciones específicas del correcto proceso de contracción muscular.

## **Dilucidar las posibles causas genéticas**

Además, este estudio es el primero que permite entender las posibles causas genéticas que hay detrás de los efectos beneficiosos de ciertos tratamientos eficaces en algunos pacientes de esta enfermedad, como

el **salbutamol**, utilizado habitualmente para tratar dificultades respiratorias como el asma.

Esto permite desarrollar nuevas estrategias de **reposicionamiento de fármacos**, que en el caso de las enfermedades raras es esencial por la dificultad de diseñar tratamientos específicos y la falta de interés de la industria farmacéutica.

---

Es el primer estudio que puede explicar genéticamente por qué algunos pacientes con un síndrome miasténico congénito responden bien a tratamientos como el salbutamol

“Este es el primer estudio que puede explicar genéticamente por qué algunos pacientes de esta enfermedad rara **responden bien a tratamientos** como el salbutamol. Este descubrimiento habla de la importancia del reposicionamiento de fármacos, un campo en el que se está incidiendo actualmente en la investigación biomédica, y abre nuevas posibilidades para el entendimiento y tratamiento de las enfermedades minoritarias mediante metodologías propias de la medicina de precisión”, concluye Núñez-Carpintero.

Los investigadores muestran así los beneficios de la inteligencia artificial para **mejorar el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras**, en las que la baja prevalencia dificulta la toma de muestras para la investigación.

Derechos: **Creative Commons**.

TAGS

IA | INTELIGENCIA ARTIFICIAL | ENFERMEDADES RARAS | MARENOSTRUM 5 |

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

