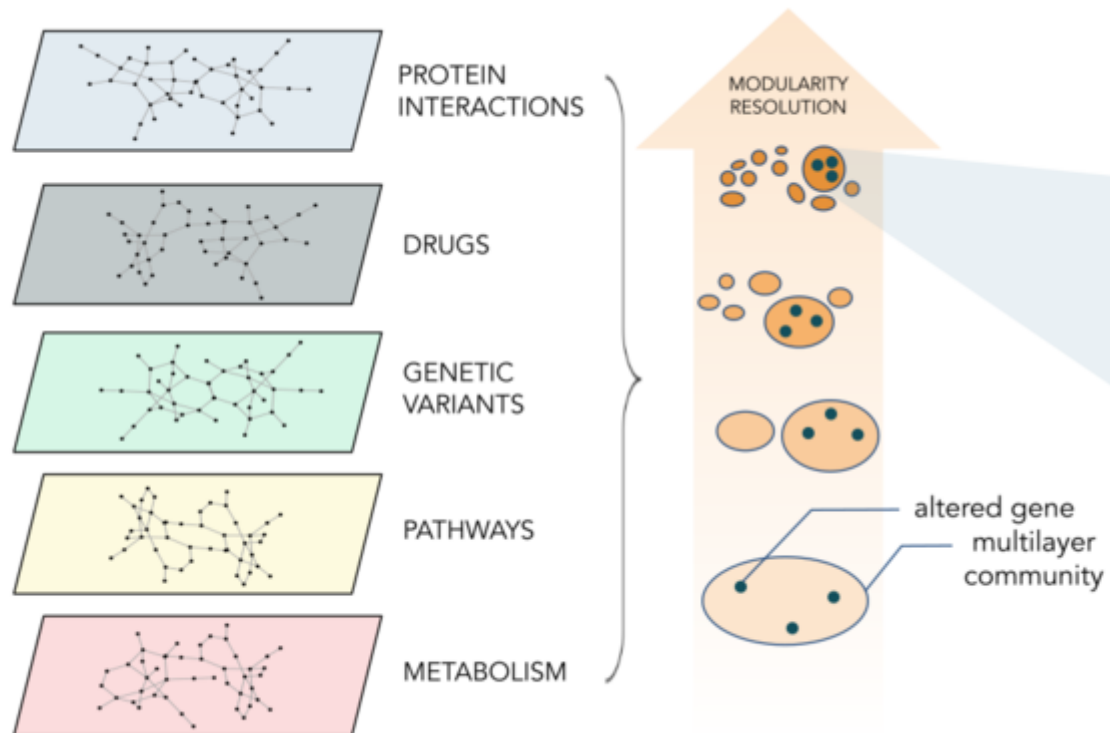


[Inicio](#) > Investigadores del BSC consiguen aplicar el poder de la inteligencia artificial a pequeños conjuntos de datos de enfermedades raras

Investigadores del BSC consiguen aplicar el poder de la inteligencia artificial a pequeños conjuntos de datos de enfermedades raras

Han desarrollado un nuevo método para la caracterización de enfermedades raras y lo han aplicado al estudio de un tumor cerebral infantil.



La investigación publicada hoy en Cell iScience se ha desarrollado en el marco del proyecto europeo iPC

Este trabajo abre una nueva vía para el desarrollo de métodos computacionales diseñados específicamente para enfermedades raras

Los investigadores del Barcelona Supercomputing Center-Centro Nacional de Supercomputación (BSC) Iker Núñez-Carpintero y Davide Cirillo, del grupo de Biología Computacional liderado por Alfonso Valencia, junto con Marianyela Petrizzelli y Andrei Zinovyev del Institut Curie, han desarrollado un nuevo método para la caracterización de enfermedades raras y lo han aplicado al estudio de un tumor cerebral infantil llamado meduloblastoma. El artículo “[The multilayer community structure of medulloblastoma](#)” se ha publicado hoy en Cell iScience y representa un logro de investigación fundamental para el proyecto europeo [iPC: individualizedPaediatricCure](#).

Las enfermedades raras, como los tumores pediátricos, representan un problema médico y humano muy relevante y al mismo tiempo el análisis de sus causas moleculares es un problema científico particularmente complejo. Las tecnologías de inteligencia artificial más potentes están diseñadas para el análisis de grandes conjuntos de datos y no para el pequeño número de pacientes típicos de estas enfermedades.

La nueva metodología presentada tiene un gran potencial para el estudio de otras enfermedades raras. Una enfermedad se define como rara cuando afecta a una parte muy pequeña de la población. La mayoría de las enfermedades raras son genéticas y aparecen en la infancia. Debido a la rareza de tales condiciones, un obstáculo importante en el estudio de las enfermedades raras son los tamaños de muestra pequeños, lo que evita conclusiones estadísticamente firmes sobre cualquier hallazgo relevante. Además, los tamaños de muestra pequeños excluyen el uso de enfoques de inteligencia artificial que se alimentan de una gran cantidad de ejemplos de capacitación. Los mismos autores del BSC discutieron este problema en un [artículo de revisión publicado en Molecular Oncology](#) en febrero de este año, que sentó las bases de esta investigación.

Este trabajo abre una nueva vía para el desarrollo de métodos computacionales diseñados específicamente para enfermedades raras. De hecho, más allá de los resultados actuales, este esfuerzo destaca la relevancia y urgencia de implementar soluciones computacionales para el escenario complejo de enfermedades raras donde fallan los enfoques estándar desarrollados para enfermedades comunes y cáncer. Esta investigación representa un paso adelante no solo en la identificación de atributos distintos de subtipos de meduloblastoma sino, a largo plazo, en el uso de redes multicapa para el análisis de enfermedades raras.

El meduloblastoma es un tumor embrionario poco común de causas desconocidas. A pesar de ser poco común, es el tumor cerebral canceroso más común en los niños. La enfermedad se puede clasificar según criterios moleculares en cuatro subgrupos: WNT activado, SHH activado, Grupo 3 y Grupo 4. Mediante el uso de un procedimiento de optimización en una representación de red compleja del conocimiento biomédico, llamada red multicapa, los investigadores estudiaron las asociaciones entre genes en grandes cantidades de información heterogénea, incluidas interacciones de proteínas, dianas de fármacos, variantes genéticas, vías celulares y reacciones metabólicas. Su método fue capaz de identificar el número mínimo de genes que clasifican de manera óptima a los pacientes de dos cohortes independientes de meduloblastoma con conjuntos de datos multiómicos. El método logró una alta precisión en la estratificación de pacientes y una alta reducción de dimensionalidad en la identificación de aquellos genes que son suficientes para definir los subgrupos de meduloblastoma y sugerir otros nuevos.

Artículo: [The multilayer community structure of medulloblastoma](#)

DOI:<https://doi.org/10.1016/j.isci.2021.102365>

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

Source URL (retrieved on 12 Mar 2025 - 21:14): <https://www.bsc.es/es/noticias/noticias-del-bsc/investigadores-del-bsc-consiguen-aplicar-el-poder-de-la-inteligencia-artificial-peque%C3%B1os-conjuntos>