

[Inicio](#) > Un equipo internacional liderado por el BSC desarrolla una tecnología basada en inteligencia artificial para mejorar los tratamientos de las enfermedades raras

Un equipo internacional liderado por el BSC desarrolla una tecnología basada en inteligencia artificial para mejorar los tratamientos de las enfermedades raras

La publicación de la investigación en la prestigiosa *Nature Communications* culmina un esfuerzo colaborativo de más 10 años entre científicos de 20 instituciones diferentes de España, Canadá, Japón, Reino Unido, Países Bajos, Bulgaria y Alemania



Los investigadores destacan en el trabajo 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.

El trabajo ha usado como caso de estudio los síndromes miastémico-congénitos, que constituyen un conjunto de enfermedades minoritarias que afectan al movimiento y producen diferentes niveles de debilidad muscular en los pacientes.

Mediante métodos basados en inteligencia artificial, han descubierto causas potenciales de los diferentes grados de severidad de esta enfermedad, así como el origen de los efectos beneficiosos en algunos pacientes del antiasmático salbutamol.

Un equipo internacional de científicos, liderados por el investigador ICREA y director del Departamento de Ciencias de la Vida del Barcelona Supercomputing Center – Centro Nacional de Supercomputación (BSC-CNS), Alfonso Valencia, ha desarrollado una tecnología basada en inteligencia artificial (IA) para el estudio de las enfermedades minoritarias, y la ha aplicado con éxito para descubrir las causas potenciales que dan lugar a la aparición de los conocidos como síndromes miasténico-congénitos, un grupo de trastornos hereditarios poco frecuentes que limitan la capacidad de movimiento y causan diversos niveles de debilidad muscular en los pacientes.

La escasez de datos disponibles sobre las enfermedades minoritarias, también llamadas raras, dificulta enormemente la investigación en este campo. Este trabajo marca un hito fundamental en la aplicación de métodos basados en IA, concretamente en redes multicapa que conectan e interrelacionan información procedente de diferentes bases de datos, para abordar cuestiones no resueltas en la investigación de las enfermedades raras, que son las que afectan a entre un 5% y un 7% de la población. El estudio, publicado hoy en la prestigiosa revista *Nature Communications*, 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. Esto da lugar a la necesidad de grandes y muy largos esfuerzos colaborativos como el que presentamos hoy”, explica el investigador del BSC Iker Núñez-Carpintero, 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.

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 técnicas de 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 puzle 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.

“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.

La relevancia de la investigación radica en que abre nuevos caminos para el desarrollo de aplicaciones computacionales específicamente diseñadas para el trabajo con enfermedades minoritarias. Asimismo, representa un gran 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.

El valor del reposicionamiento de fármacos en enfermedades raras

Además, este estudio es el primero que nos 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.

“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.

Referencia: Núñez-Carpintero, I., Rigau, M., Bosio, M. et al. Rare disease research workflow using multilayer networks elucidates the molecular determinants of severity in Congenital Myasthenic Syndromes. *Nat Commun* 15, 1227 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41467-024-45099-0>

Foto: Los investigadores del BSC Alfonso Valencia, Iker Núñez-Carpintero y Davide Cirillo.

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

Source URL (retrieved on 11 Feb 2025 - 09:16): <https://www.bsc.es/es/noticias/noticias-del-bsc/un-equipo-internacional-liderado-por-el-bsc-desarrolla-una-tecnolog%C3%ADa-basada-en-inteligencia>