

[Inicio](#) > PREVDIS: Benchmarking platform for the analysis of genomic structural variation and its application to cancer and healthy neural tissues

[PREVDIS: Benchmarking platform for the analysis of genomic structural variation and its application to cancer and healthy neural tissues](#)

Description

Bioinformática, epidemiología, genética, biomedicina, computación, matemáticas, enfermedades complejas, factores medioambientales, estilo de vida La Biomedicina y la Epidemiología están explorando el por qué algunas personas son más propensas a enfermedades como la Diabetes Tipo 2, problemas cardíacos y trastornos relacionados con la edad. Existen desafíos importantes para crear modelos de predicción fiables que consideren tanto nuestros genes como nuestro estilo de vida. La separación de factores genéticos y no genéticos durante la investigación, la falta de acceso a datos accesibles y no considerar las diferencias entre hombres y mujeres se suman a estos desafíos. Los Estudios de Asociación a Nivel del Genoma (GWAS) se han utilizado para examinar nuestros genes y encontrar marcadores genéticos vinculados a enfermedades. Pero esta información no es suficiente para predecir de manera precisa el riesgo de desarrollar una enfermedad específica. Es crucial entender cómo los genes y el entorno se asocian para causar enfermedades.

Dado que no entendemos completamente las partes hereditarias de la mayoría de las enfermedades, necesitamos nuevas formas de considerar todos los factores, genéticos y ambientales, que desempeñan un papel en estas enfermedades. Existen también desafíos asociados a comprender la parte genética de las enfermedades complejas. Los estudios actuales se centran principalmente en variaciones genéticas comunes, no cubriendo las más raras. Además, el Cromosoma X, una parte significativa de nuestro material genético, a menudo se excluye, lo que dificulta entender su papel en las enfermedades, especialmente en hombres y mujeres. Analizar el "exposoma", que considera nuestro entorno y estilo de vida, como la contaminación y la dieta, es necesario para completar la capacidad que tenemos de predecir el riesgo de desarrollar una enfermedad. Pero explorar este exposoma tiene sus propios desafíos, desde el procesamiento de datos hasta el análisis. Hasta la fecha, los estudios apenas han arañado la superficie, examinando un número limitado de factores ambientales. Comprender cómo nuestros genes y el entorno colaboran para aumentar o disminuir el riesgo de enfermedad requiere de nuevos datos y de nuevos análisis.

Barcelona Supercomputing Center - Centro Nacional de Supercomputación

Source URL (retrieved on 4 Feb 2025 - 02:50): <https://www.bsc.es/es/research-and-development/projects/prevdis-benchmarking-platform-the-analysis-genomic-structural>