

## Un recurso computacional mejora los análisis de los tumores humanos

Investigadores del Instituto de Investigación Biomédica (IRB Barcelona) han creado *dSysMap*, una metodología computacional para ayudar a interpretar el efecto de mutaciones genéticas en el desarrollo de enfermedades complejas. La herramienta ayuda a explorar cómo las alteraciones patológicas en más de 2.000 proteínas afectan a las funciones biológicas en que están implicadas. El consorcio mundial *Pan-Cancer* incorpora este nuevo recurso para sus estudios.

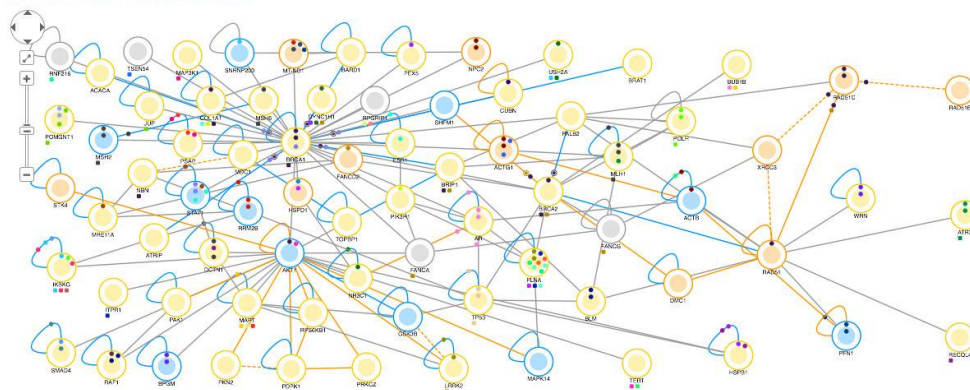
IRB Barcelona

2/3/2015 09:45 CEST



Network for disease **Breast cancer** [76 proteins and 174 interactions]

Reload the network including all neighbors



Ejemplo de un mapa de interacciones de proteínas de dSysMap para el cáncer de mama. /

dSysMap, IRB Barcelona

El laboratorio dirigido por el investigador ICREA Patrick Aloy, del Instituto de Investigación Biomédica (IRB Barcelona), acaba de presentar en la revista *Nature Methods* una herramienta computacional que permite avanzar en la comprensión molecular de las causas genéticas de enfermedades complejas como el cáncer, el Alzheimer o la diabetes.

Los investigadores del [Laboratorio de Bioinformática Estructural y Biología de Redes](#) han introducido en una plataforma web abierta, las más de 23.000 mutaciones genéticas documentadas a día de hoy que afectan la función de

dos mil proteínas y han colocado dichas proteínas mutadas sobre el mapa de interacciones conocidas entre proteínas humanas.

La herramienta *dSysMap* es de acceso libre a través de una web ([dsysmap.irbbarcelona.org](https://dsysmap.irbbarcelona.org)) y científicos de todo el mundo pueden incorporar sus datos de nuevas mutaciones de forma totalmente anónima.

---

La herramienta *dSysMap* es de acceso libre y científicos de todo el mundo pueden incorporar online sus nuevos datos de mutaciones

Desarrollada íntegramente en el IRB Barcelona, *dSysMap* (nombre en inglés para 'mapa sistémico de enfermedades') ofrece detalles moleculares de cómo las mutaciones en determinadas proteínas alteran las relaciones con otras proteínas. Esta relación disfuncional tiene un efecto en el correcto funcionamiento de los procesos celulares.

La herramienta ha permitido explicar, por ejemplo, por qué mutaciones en una misma proteína pueden provocar dos enfermedades diferentes o por qué mutaciones localizadas en proteínas diferentes pueden desencadenar una misma patología. *dSysMap* integra información para 2.804 enfermedades complejas.

“Colocamos las mutaciones en un contexto global de procesos biológicos, en lo que llamamos biología de sistemas o biología de redes; y haciendo esto ofrecemos una visión más completa de los efectos de las mutaciones patológicas conocidas”, dice Patrick Aloy.

El experto describe *dSysMap* como “un generador de hipótesis que además aporta detalles mecánicos moleculares para poder entender mejor enfermedades complejas de base genética, que son la mayoría, como cáncer, Alzheimer o diabetes”. El equipo ha llevado a cabo este proyecto con fondos europeos procedentes del 7º programa marco y del Consejo Europeo de Investigación a través de un proyecto *ERC Consolidator Grant* otorgado a Aloy.

### ***Pan-Cancer*, tras la huella dactilar del cáncer**

Peter Campbell, del *Instituto Sanger Welcome Trust* del Reino Unido y uno de los coordinadores de *Pan-Cancer*, es quien ha recomendado integrar *dSysMap* dentro de esta plataforma que comparten más de un centenar de grupos, entre los cuales el del mismo Aloy. A través de *Pan-Cancer* se están analizando 4.000 genomas de pacientes de todo el mundo con diferentes tipos de tumor para identificar y comprender las causas de los procesos tumorales.

“Los diferentes grupos podrán ahora introducir en *dSysMap* las mutaciones genéticas que vayan encontrando en los tumores para obtener una visión más global de los efectos en los procesos biológicos implicados y formular nuevas hipótesis”, explica Aloy.

Un trabajo publicado el pasado noviembre en [Cell](#), con participación de Patrick Aloy y Roberto Mosca –principales autores del trabajo–, presentaba la red de interacciones de proteínas humanas en detalle. Este artículo ha propiciado el desarrollo de la herramienta.

“La información de mutaciones la acumulamos desde hace años y proyectos gigantes como *Pan-Cancer* detectarán muchas más, pero hasta ahora no disponíamos de un mapa de interacciones entre proteínas suficientemente denso. El trabajo de *Cell* dobló el conocimiento en este ámbito y *dSysMap* combina todos los datos disponibles para obtener un mayor rendimiento científico”, razona Aloy.

La fiabilidad de los datos que ofrece el recurso computacional se ha testado experimentalmente con ejemplos concretos en el Laboratorio de Bioinformática Experimental, un equipamiento que comparten el IRB Barcelona y el Barcelona Supercomputing Center.

#### **Referencia bibliográfica:**

Roberto Mosca, Jofre Tenorio-Laranga, Roger Olivella, Victor Alcalde, Arnau Céol, Montserrat Soler-López and Patrick Aloy "dSysMap: exploring the edgetic role of disease mutations". *Nature Methods* 12,

167–168 (2015) doi:10.1038/nmeth.3289

Derechos: **Creative Commons**

Creative Commons 4.0

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