

USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL Y BIOLOGÍA DE SISTEMAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN PERSONALIZADA DEL RIESGO DE ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS, CON FOCO EN EL SÍNDROME DE ALPORT (PROYECTO 2021-2023)

Gracias a la Marató TV3 del 2019 dedicada a las Enfermedades Minoritarias se ha conseguido financiación para la investigación de este proyecto

Investigación liderada por la Fundació Puigvert (Institut de Recerca Biomèdica Sant Pau) junto con la Universidad Politécnica de Cataluña, el Hospital Germans Trias i Pujol y la Fundación Jiménez Díaz.

Las enfermedades renales hereditarias son la causa principal por la que un niño puede precisar diálisis o trasplante de riñón durante la infancia. En adultos, la prevalencia de enfermedad renal crónica es muy elevada (en torno al 10% de la población) y se estima que en un 10-20% son debidos a enfermedades renales hereditarias. El diagnóstico de estas enfermedades es muy difícil, ya que hay más de 150 y en gran parte son desconocidas para el nefrólogo y no hay ningún tratamiento específico para la mayoría de ellas.

El uso de la Inteligencia artificial, es decir, modelos predictivos basados en ordenador (aprendizaje automático, *machine learning*) deberá permitir la creación de una herramienta que facilite el diagnóstico de estas enfermedades y una correcta indicación de las pruebas genéticas, así como un tratamiento personalizado.

La ómica tiene como objetivo la caracterización y cuantificación colectiva de grupos de moléculas biológicas que se traducen en la estructura dinámica y función de un organismo. Por otro lado, el enfoque de *Omic*s (biología de sistemas) se refiere a técnicas innovadoras como la genética, la genómica, la epigenómica, la proteómica y la metabolómica, entre otras. Estas nuevas técnicas detectan e identifican miles de moléculas diferentes en sangre u orina al mismo tiempo, facilitando la medicina personalizada.

El **síndrome de Alport** es un excelente modelo de enfermedad renal hereditaria. Es una enfermedad genética rara que causa insuficiencia renal, pérdida auditiva y problemas de visión, pero no tiene tratamiento hasta la fecha. Es la segunda enfermedad renal hereditaria más común y tiene un alto impacto social y sanitario.

Mediante el estudio de *Omics* y también de factores clínicos y ambientales, se pretende obtener una herramienta personalizada de predicción para la enfermedad que:

- a) facilite el diagnóstico;
- b) identifique pacientes con alto riesgo de progresión para ser seleccionados para ensayos clínicos, así como saber quién se beneficiará del tratamiento tan pronto como esté disponible;
- c) proporcione información sobre los mecanismos de daño renal que pueden ayudar a diseñar nuevos tratamientos.

Las técnicas *ómicas* que se utilizarán son las siguientes:

- 1) Genómica, que proporciona una visión general del conjunto completo de instrucciones genéticas que proporciona el ADN.
- 2) Peptidómica, que consiste en el análisis sistemático de fragmentos de proteínas. Los péptidos son más pequeños que las proteínas y son más fáciles de analizar.
- 3) Epigenómica, que es el término utilizado para describir la herencia mediante mecanismos diferentes de la secuencia de ADN de los genes. Funciona añadiendo etiquetas químicas a cromosomas que, al activar o desactivar genes, hacen que se expresen o dejen de expresar.

En resumen, este proyecto pretende utilizar nuevas técnicas tanto de Inteligencia artificial como de *Omics* para facilitar el diagnóstico y la estratificación del riesgo para la progresión de enfermedades renales hereditarias.

