



De izda a dcha, en la fila de atrás, la directora general de Ciencia, Tecnología e Innovación, Agurtzane Martínez; el director de Nasertic, Iñaki Pinillos; la consejera de Universidad, Innovación y Transformación Digital, Patricia Fanlo; el vicepresidente primero, Félix Taberna; y el director de Medicina Personalizada y Laboratorios de Nasertic, Gonzalo Rodríguez, junto con el personal investigador de la empresa pública.

## Descifrar el ADN en busca de enfermedades genéticas

EL PIONERO CENTRO DE SECUENCIACIÓN MASIVA DE NASERTIC HA ANALIZADO EL GENOMA DE MÁS DE 1.000 PACIENTES DE TODO EL ESTADO

Un reportaje de Unai Yoldi Hualde Fotografía Patxi Cascante

Uno de los mayores hitos con los que se inició el siglo XXI fue la secuenciación completa del primer genoma humano en el año 2002. En ello estuvieron trabajando en más de 60 laboratorios de todo el mundo durante más de 13 años y el coste total ascendió a los 3.000 millones de dólares. Hoy, en un pequeño habitáculo de las instalaciones de la empresa pública navarra Nasertic, una máquina poco más grande que una impresora es capaz de secuenciar y analizar al día el genoma completo de 50 personas, con un coste que no llega a los 700 euros por cada individuo. El avance de la genómica ha ido a pasos agigantados en los últimos años y Navarra se ha convertido en una comunidad de referencia en este campo, al poseer uno de los tres centros de secuenciación masiva existentes en el Estado.

Poder descifrar el ADN ha implicado progresos en multitud de ámbitos, especialmente en la medicina, ya que al secuenciar el genoma completo de una persona se pueden detectar

mutaciones en el código genético que pueden estar detrás de muchos casos de cáncer o de enfermedades raras. Pero también tiene otras aplicaciones, como en el campo forense para, por ejemplo, identificar los restos de personas represaliadas durante la Guerra Civil y poder cotejarlos con sus familiares vivos.

El centro de secuenciación masiva y supercomputación de la empresa pública Nasertic se puso en marcha hace ahora tres años y durante este tiempo se ha analizado el genoma de más de 1.000 personas procedentes de Cantabria, la CAV, Aragón, Castilla la Mancha, Murcia, Andalucía y, por supuesto, de Navarra, en el marco del proyecto estatal IMPACT para detectar cáncer y enfermedades raras. "Contar con infraestructuras de vanguardia como este centro de secuenciación masiva es clave para posicionar a Navarra a nivel nacional, acelerar la I+D+i, fortalecer el tejido industrial y mejorar la salud y el bienestar de la ciudadanía", aseguró ayer el vicepresidente primero del Gobierno foral, Félix Taberna, que



Gonzalo Rodríguez explica cómo se realiza la toma de muestras.



Una investigadora prepara varias muestras.

ayer visitó las instalaciones de Nasertic junto a la consejera de Universidad, Innovación y Transformación Digital, Patricia Fanlo, el director gerente de Nasertic, Iñaki Pinillos; la directora general de Ciencia, Tecnología e Innovación, Agurtzane Martínez; y el director de Medicina Personalizada y Laboratorios de la empresa pública, Gonzalo Rodríguez.

Tras observar el funcionamiento del centro, Fanlo resaltó el papel de Navarra dentro del programa IMPACT, una de las tres comunidades -junto a Galicia y Cataluña- que tiene la capacidad de secuenciar de forma masiva el genoma humano. "De los 3.000 pacientes y familiares que han accedido a estas pruebas en todo el país, aproximadamente un tercio han sido analizados en estas instalaciones, lo que pone de manifiesto el protagonismo de la Comunidad Foral en materia de investigación científica y tecnológica, permitiéndonos generar nuevas oportunidades económicas en el sector sanitario", subrayó.

**ILLUMINA NOVASEQ6000** La joya de la corona de este centro es el secuenciador Illumina NovaSeq6000, un equipo de última generación que proporciona la velocidad y la capacidad para realizar proyectos de secuenciación genómica de forma rápida, escalable y económica. Lo que permite esta tecnología -en palabras de Gonzalo Rodríguez- es leer la secuencia del ADN, que codifica la información genética que tenemos los humanos, las plantas, los animales e incluso los virus o bacterias.

La aplicación principal de la secuenciación es el campo sanitario. Además del proyecto IMPACT, para detectar patologías genéticas -como el cáncer o las enfermedades raras-, el centro de secuenciación analizó más de 9.000 genomas de SARS-CoV-2 de pacientes covid durante la pandemia para el seguimiento epidemiológico de la enfermedad. Pero tiene otros campos de actuación: "También analizamos el genoma de virus o bacterias, con interés microbiológico o industrial, de levaduras, de plantas o de otros animales", detalla Rodríguez.

En el caso del genoma humano, según explica, está compuesto por 3.000 millones de elementos que lo hacen único. Así, el cambio de alguna de estas bases, conocidas como mutaciones, puede ser el responsable de enfermedades que se padecen o se puedan padecer en el futuro. De esta manera, la secuenciación masiva permite analizar el genoma completo de una persona en 24 horas e identificar las mutaciones que provocan las enfermedades hereditarias o genéticas, como por ejemplo la fibrosis quística o distintos cánceres hereditarios.

Según avanzó ayer el Gobierno foral, las capacidades de generación y análisis masivo de datos genómicos se verán ampliadas próximamente con nuevos servicios y equipamientos relacionado con la medicina personalizada y las terapias avanzadas, que se verán complementadas con un nuevo laboratorio de Biología Sintética para nuevas aplicaciones biológicas gracias al traslado del Centro de Secuenciación Masiva al Polo de Innovación Digital de Navarra. ●