

Google Cloud Platform contribuye a acelerar los avances en el conocimiento y el tratamiento del autismo

El invitado de hoy al blog es el Director Científico de Autism Speaks, Robert Ring. Como la organización más grande del mundo en cuanto a defensa e investigación sobre el autismo, Autism Speaks dedica más de 500 millones de dólares a su misión, la mayor parte de ellos a investigación médica y científica.

Se calcula que 1 de cada 68 niños de Estados Unidos se encuentra dentro del espectro del autismo. Esta condición, causada por una combinación de causas genéticas y ambientales, se caracteriza, en grados diversos, por déficits en la interacción y comunicación sociales, junto con la presencia de patrones de comportamiento, intereses o actividades repetitivos. Muchas de las personas que padecen autismo también se enfrentan a una serie de problemas de salud de por vida (por ejemplo, ansiedad, problemas del sueño, ataques epilépticos o problemas gastrointestinales) que, con frecuencia, contribuyen a unos malos desenlaces.

Con la participación de nuestra fabulosa comunidad dedicada al autismo, Autism Speaks ha trabajado durante 15 años para crear la colección de acceso abierto más grande de muestras de ADN de familias afectadas por el autismo. La base de datos Autism Genetic Resource Exchange (AGRE) contiene el ADN de 12.000 personas afectadas por el autismo, así como de sus padres y hermanos, además de información sobre los síntomas del autismo y los problemas médicos relacionados con esta condición.

A partir de AGRE, Autism Speaks lanzó el programa AUT10K en colaboración con el Centro de Genómica Aplicada del Hospital Infantil de la Universidad de Toronto. AUT10K ya ha realizado la secuenciación de 1.000 casos y, actualmente, tiene casi 2.000 muestras más que ya están casi secuenciadas.

Desde el principio nos dimos cuenta de que la cantidad de datos recogidos por el programa AUT10K crearía muchas dificultades. Teníamos que encontrar un modo de almacenar y analizar enormes conjuntos de datos, además de permitir el acceso remoto a este recurso sin precedentes a los investigadores del autismo del mundo entero.

Al principio compartimos información genómica enviando discos duros por el mundo. Descargar el genoma completo de un solo individuo de manera convencional puede llevar horas. Equivale a la descarga de cien largometrajes. Cuando el programa AUT10K alcanzó el hito de 10.000 genomas, supimos que teníamos una base de datos de petabytes.

Ahora, Autism Speaks utiliza Google Cloud Platform para guardar sus datos y permitir el acceso en colaboración y en tiempo real a investigadores de todo el mundo. Estamos organizando la subida de 100 terabytes de datos a Google Cloud Storage y, desde allí, podemos importarlos a Google Genomics. Google Genomics permitirá que los científicos accedan a los datos a través de la API de

Genomics, puedan explorarlos de forma interactiva con Google BigQuery y puedan realizar análisis personalizados con Google Compute Engine.

Los investigadores podrán pasar menos tiempo moviendo datos de aquí para allá y más analizando datos y colaborando con sus colegas. Esperamos que este cambio permita realizar descubrimientos e innovar más rápido que nunca. Los conocimientos y especialización que el equipo de Google nos ha ofrecido no tienen parangón. Nuestro trabajo con ellos ha cambiado las reglas del juego para el AUT10k. Gracias a nuestra colaboración tenemos la capacidad de acelerar los descubrimientos en el conocimiento de las causas y subtipos de autismo, de modo que se puede avanzar en su diagnóstico y tratamiento de formas hasta ahora desconocidas.

Publicado por Robert Ring, Director Científico de Autism Speaks

Datos de contacto:

Google

Nota de prensa publicada en:

Categorías: [Medicina](#)

NotasdePrensa

<https://www.notasdeprensa.es>