



## UN SER HUMANO EN UN CHIP EL FUTURO ES AHORA EL PRESENTE

## A HUMAN BEING IN A CHIP FUTURE IS NOW PRESENT

### Autores

Ricardo Sánchez Pérez  
María Esther Onecha de la  
Fuente

### Centro

Laboratorio Biología Molecular -  
Servicio de Hematología.  
Hospital 12 Octubre. Madrid

### Fecha de publicación

21 diciembre 2015

### Páginas

Páginas 12-15



La secuenciación *Sanger* ha sido la técnica más utilizada en los últimos años para el análisis genómico. La llegada de la secuenciación masiva ha permitido subsanar las limitaciones de la secuenciación clásica, pudiendo estudiar fragmentos de ADN hasta millones de veces en un flujo de trabajo completo, desde la medición de la concentración de ADN de una muestra determinada, hasta la entrega del informe

*Sanger* Sequencing has been the most widely adopted method to analyze genomic variants in the last years. The arrival of next-generation sequencing technologies has allowed us to improve *Sanger* Sequencing limitations, exploring DNA fragments from thousand to millions of times at once. The workflow starts measuring DNA concentration and finishes with the final report detailing the genomic variants encountered.

donde se detallan las variantes genómicas encontradas.

Desde que el proyecto del genoma humano completó su objetivo y, sobre todo, durante los últimos 10 años, la necesidad del conocimiento a nivel genómico ha ido creciendo y el coste de secuenciación de un genoma ha ido disminuyendo progresivamente. Todo ello ha sido posible gracias a la técnica más innovadora que está a día de hoy revolucionando los laboratorios a nivel mundial: la secuenciación masiva o NGS (del inglés, *Next-Generation Sequencing*). La producción de gran cantidad de datos genómicos a muy bajo coste es su principal ventaja respecto a otros métodos convencionales.

Este campo ha tenido que renovarse año tras año para establecer una base sólida y fiable apoyada por la labor de muchos científicos, base que se observa en la parte central de la figura 1 por la unión de cuatro chips de secuenciación. Un paso necesario sería lograr que el empleo de una técnica fácil, sencilla y altamente informativa fuese accesible y aplicable a cualquier laboratorio de práctica asistencial, hecho representado en la fotografía 1 por uno de los chips de secuenciación en la zona central de la base, donde se puede observar el puerto de entrada de la muestra en uno de los extremos del rombo.

El objetivo final de la secuenciación masiva es el estudio del perfil genético de cada paciente, simbolizado por un mapa de densidad de datos en cada uno de los reversos de los chips. Este mapa de densidad nos proporciona secuencias para el análisis parcial o completo del genoma de un paciente.

Since Human Genome Project finished, and above all, in the last decade, the need for knowledge of the human genome has been growing and the cost per base sequenced has been declining over time. All this has been possible thanks to the more innovative technique that is shaking up the whole labs in the world: Next-Generation Sequencing (NGS). In addition, his main advantage from other conventional techniques is the production of a huge amount of genomic data at low cost.

A field that has had to be renewed year after year to establish a solid and reliable foundation supported by the work of many scientists. This foundation is observed in the figure number 1 by four sequencing chips upside down. A necessary step would be to make use of an easy, simple and highly informative technique ready to incorporate to any clinical practice laboratory. A chip in the middle of the base in picture number 1 represents this step, where it is showed the filling port at one end of the rhombus.

The final goal of the technique is the study of the genetic profile of a patient typified by a density map inside of each face down sequencing chips. This map will provide us the useful bioinformatic data for checking the partial or whole genome of a patient.



tudio, definiéndolas como variantes de significado incierto, benignas o patogénicas. En la figura 2 se muestra un ejemplo de listado y clasificación de las variantes obtenidas para un determinado paciente.

A pesar de la necesidad de optimización en los procedimientos e interpretación de los resultados de la NGS, se augura un buen futuro para esta nueva técnica, tanto en investigación como en la clínica. Una de las metas a alcanzar por la medicina en los próximos años es la instauración definitiva de la Medicina de Precisión, término empleado para la prevención y el tratamiento de las enfermedades teniendo en cuenta las variantes individuales genéticas de cada persona. La secuenciación masiva será la técnica más importante para el tratamiento individualizado de los pacientes.

example of a detailed list of classified variant calls for a sample.

In spite of the need of optimization of the procedures and interpretation of NGS results, it is predicted a hopeful future for this newly arrive technique, not only for research use, but also for daily clinical practice. One of the goals of the medicine in the next years is the definitive establishment of Precision Medicine, an emerging approach for the prevention and treatment of pathologies taking into account people's individual genetic variations. NGS will be the more important technique for an individualized treatment of the patients.

## Bibliografía/References:

1. Torrent Suite Software: <http://mendel.iontorrent.com/ion-docs/Home.html> (consultado 23 Noviembre 2015)
2. Ion Reporter Software 5.0: <https://ionreporter.thermofisher.com/ir/> (consultado 23 Noviembre 2015)