

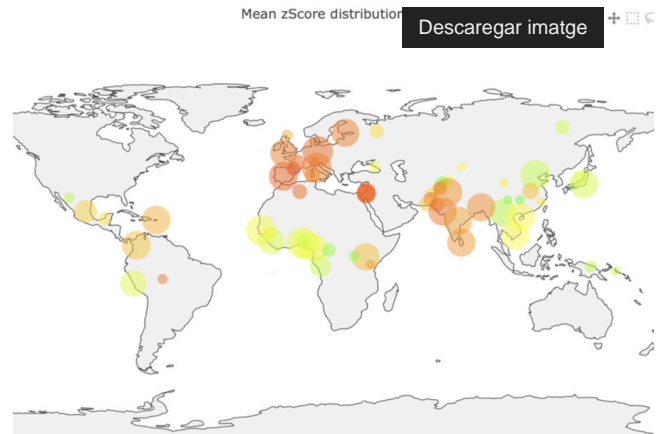
Nova eina per a l'estimació del risc genètic poblacional a malalties comunes

Servei web gratuït desenvolupat per la UdL i l'IRBLleida

L'equip de recerca en Genètica Humana de la Universitat de Lleida (UdL) i l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida (IRBLleida) ha desenvolupat una eina bioinformàtica per a l'estimació del risc genètic de patir malalties comunes com ara diabetis, infarts o càncer, en una determinada població. El servei web [PRScomp](https://panel.genpir.com/dashboard) [<https://panel.genpir.com/dashboard>], adreçat a epidemiòlegs i professionals de la salut, s'emmarca en el projecte Genètica dels Pirineus (GenPIR [<https://genpir.com/>]), finançat per la Diputació de Lleida.

Els detalls de la nova eina, dissenyada per donar suport

en la presa de decisions en polítiques de prevenció i salut pública, els han publicat a la revista *International Journal of Medical Informatics* [<https://www.sciencedirect.com/journal/international-journal-of-medical-informatics>].



PRScomp incorpora informació sobre més de 10.000 trets entre els quals es troben malalties neurodegeneratives, cardiovasculars, infeccioses i diferents tipus de càncer; així com diferents mesures, per exemple els nivells de colesterol o glucosa. Aquesta plataforma fàcil d'utilitzar permet l'anàlisi de la població de l'usuari, visualitzar la predicció del risc genètic -també conegut com a puntuació de risc poligènic (PRS [<https://www.genome.gov/genetics-glossary/Polygenic-Risk-Score>], de l'anglès *Polygenic Risk Score*)- i comparar-la amb els riscos calculats per a 75 poblacions humanes.

El PRS és un càlcul estadístic basat en la presència o l'absència de múltiples variants genòmiques comunes associades a una malaltia (factors de risc genètic), sense tenir en compte factors ambientals o altres, que utilitza les dades obtingudes en els estudis d'associació a tot el genoma (GWAS [<https://www.genome.gov/genetics-glossary/Genome-Wide-Association-Studies>]). "Utilitzant dades genètiques de la població d'interès, l'usuari pot identificar aquelles malalties o trets pels quals la seua població té un major risc, i així implementar les mesures preventives o de seguiment que s'estimin oportunes", destaca el professor de Genètica de la Facultat de Medicina i investigador de la UdL i l'IRBLleida, Joan Fibla, que ha liderat el projecte.

El càlcul d'un PRS per a una malaltia específica d'un individu es pot considerar com a medicina personalitzada, ja que indica el risc genètic a desenvolupar-la i dona l'oportunitat de recomanar modificacions en l'estil de vida, supervisió mèdica i accions preventives quan sigui necessari. PRScomp pot oferir aquest tipus d'informació a nivell de població. "Generar polítiques de prevenció des d'un àmbit regional, adaptant-les a les singularitats de cada població, supera les limitacions d'una planificació global i permet una aproximació a la medicina personalitzada a un menor cost", afegeix la professora de Genètica de la Facultat de Medicina i investigadora de la UdL i l'IRBLleida Marina Laplana, coautora de l'estudi.

L'aplicatiu web és d'accés lliure i té implementat un algoritme bioinformàtic gestionat a través de finestres d'opcions que simplifiquen tot el procés d'anàlisi, posant aquest tipus d'estudi a l'abast de personal no expert en

biologia computacional. En el disseny de l'aplicació informàtica ha participat l'empresa lleidatana Globalia (Gestión Empresarial Globalia Multiservicios, SL).

MÉS INFORMACIÓ:

Article Polygenic risk score comparator (PRScmp): Test population vs. worldwide populations [

<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1386505623003519?via%3Dihub>]

Font: Premsa UdL