

Usan la inteligencia artificial para analizar la miocardiopatía

La miocardiopatía no es una enfermedad uniforme, más bien los defectos genéticos individuales en cada paciente conducen a una insuficiencia cardíaca de diferentes maneras.

El estudio publicado por la revista Science, incluye un análisis exhaustivo de células cardíacas de 18 corazones sanos y 61 con insuficiencia, ha sido realizado por 53 científicos de seis países de Norteamérica, Europa y Asia; los resultados pueden servir para diseñar terapias dirigidas que tengan en cuenta el defecto genético subyacente de cada paciente.

Los científicos que estudiaron 880.000 células cardíacas individuales, se centraron en la miocardiopatía dilatada, una enfermedad del músculo cardíaco anormal en la cual el miocardio resulta debilitado, dilatado o tiene otro problema estructural.

El consorcio estudió tejidos de pacientes con diferentes mutaciones genéticas que suelen provocar miocardiopatías; estas mutaciones se produjeron en proteínas con distintas funciones en el corazón y los análisis indicaron que estas desencadenaron respuestas diferentes.

«Investigamos las variantes genéticas patógenas en el tejido cardíaco a nivel unicelular, lo que nos permitió trazar un mapa preciso de cómo las variantes patógenas específicas impulsan la disfunción cardíaca», explica Norbert Hübner, del Max Delbrück Center for Molecular Medicine (Alemania).

«Hasta donde sabemos, este es el primer análisis de este tipo realizado en tejido cardíaco, y esperamos que este enfoque pueda utilizarse para estudiar otros tipos de enfermedades cardíacas genéticas».

Los científicos caracterizaron con precisión las distintas mutaciones en cada uno de los corazones y los compararon entre sí, así como con corazones sanos y con corazones en los que se desconocían las causas de la dilatación y la disfunción.

Cada tipo de célula cardíaca y los numerosos subtipos se analizaron uno por uno, utilizando métodos de secuenciación de células individuales.

Ningún laboratorio podía ocuparse por sí solo de la ingente cantidad de datos generados, pero la estrecha colaboración entre especialistas de distintas disciplinas permitió ensamblar una imagen coherente a partir de cada pieza del rompecabezas, informa un comunicado del Max Delbrück.

«Solo este nivel de resolución nos permite ver que las miocardiopatías no desencadenan uniformemente las mismas vías patológicas», resume Christine Seidman, de la Harvard Medical School (Estados Unidos)

«Más bien, diferentes mutaciones evocan respuestas específicas y algunas compartidas que conducen a la insuficiencia cardíaca», añade Seidman.

Los científicos utilizaron la inteligencia artificial para desarrollar un modelo a partir de todos estos datos.

Basándose en los patrones específicos de los cambios moleculares en los distintos tipos de células, el algoritmo puede predecir con un alto grado de confianza qué mutación está presente, lo que confirma que las diferencias en la activación de los genes y las células están asociadas a variantes patógenas de genes específicos, concluyen los autores.

El estudio, en el que también participó la Universidad de Alberta de Canadá o el Imperial College de Londres, forma parte de los esfuerzos del consorcio internacional Human Cell Atlas por trazar un mapa de todos los tipos de células del cuerpo.

Con información de AP