



Instituto de Investigación Sanitaria  
SANTIAGO DE COMPOSTELA

## **Investigadores do IDIS traballan no desenvolvemento dunha proba rápida de firma xenética para diagnosticar afeccións graves en dúas horas**

**O grupo GENVIP lidera o estudo clínico dun proxecto internacional que acadou 22,5 millóns de euros de orzamento da Unión Europea**

-----  
**Reduciría considerablemente os tempos para acadar un diagnóstico preciso e melloraría a prescripción de antibióticos**  
-----

**Esperan poder realizar os primeiros ensaios piloto en hospitais de España e Europa en 2023 e 2024**

**Santiago, 20 de xaneiro 2020.-** Investigadores do Laboratorio GenVip do **Instituto de Investigación de Santiago (IDIS)** participan no proxecto internacional *Diamonds*, que ven de acadar un financiamento de 22.5 millón de euros da Unión europea para o seu desenvolvemento. O consorcio internacional busca crear unha proba rápida para diagnosticar enfermidades graves como a sepsis ou a meninxite, utilizando “firmas xenéticas personalizadas”. O grupo compostelán está liderado por Federico Martinón Torres, xefe do servizo de Pediatría da área sanitaria de Santiago e Barbanza, e Antonio Salas Ellacuriaga, xenetista e catedrático da USC. “Esta proba podería cambiar por completo a forma en que se diagnostica e manexa aos pacientes”, destaca Martinón.

O novo dispositivo busca acelerar os tempos de diagnóstico para moitas afeccións graves, como pneumonía, tuberculose, sepsis, meninxite e tamén enfermidades inflamatorias e inmunitarias, en menos de dúas horas. Este macro-proxecto, coñecido como *Diamonds (Diagnose and Management of Febrile Illness using RNA Personalised Multiclass Signature Diagnose)*, involucra a un consorcio internacional que acaba de recibir unha subvención da UE (Accións de Investigación e Innovación Horizon 2020) por valor de 22,5 millóns de euros nos próximos cinco anos para desenvolver probas diagnósticas e probalas en hospitais de toda Europa. *Diamonds* acolle equipos de investigación en Australia, Austria, Francia, Alemania, Grecia, Italia, Letonia, Eslovenia, Países Baixos, España, Suíza, Taiwan, Gambia, Australia, Nepal e o Reino Unido.

O grupo de investigación do **IDIS** xoga un rol principal en *Diamonds* liderando dous dos grupos de traballo máis importantes do proxecto: o que ten que ver co recrutamento clínico de miles de pacientes en toda Europa con afeccións causadas por infeccións e inflamación, e o relacionado co almacenamento e tratamento dos datos xenómicos a gran escala que vai xerar o proxecto de investigación.

“Este proxecto europeo é o 8º que logra o noso grupo, un fito sen precedentes no campo da investigación pediátrica, e coloca a Galicia e ao SERGAS na primeira liña de investigación internacional en enfermidades infecciosas” subliña Federico Martinón.

[prensa.santiago@sergas.es](mailto:prensa.santiago@sergas.es)

tfno. 981 950967 // 639 60 35 22

981 950023 // 629 25 37 54



Instituto de Investigación Sanitaria  
SANTIAGO DE COMPOSTELA

O proceso actual de diagnóstico de enfermidades infecciosas e inflamatorias implica realizar, ademais da exploración do paciente, análises de sangue e probas diferentes que poden tardar moito tempo, o que significa que podería haber atrasos significativos antes de que se administre o tratamento adecuado ao paciente. Actualmente, cando un paciente acude ao hospital con síntomas como febre alta e malestar, realízanselle numerosas probas como análises de sangue, toma de mostras de líquido cefalorraquídeo, resonancias magnéticas ou TAC, para que os médicos poidan identificar a causa. Os pacientes tamén poden ser tratados con antibióticos innecesariamente como precaución no caso de que teñan unha infección bacteriana. Segundo cal sexa a sospeita diagnóstica as probas poden tardar días ou semanas antes de ter un diagnóstico preciso, atrasando o tratamento eficaz.

Segundo Federico Martinón “o diagnóstico poderase facer de maneira precisa e rápida coa primeira mostra de sangue tomado cando un paciente acode a un hospital ou centro de saúde, ao identificar o patrón de xenes activados no sangue de cada paciente”.

Por outra banda, Irene Rivero, médico pediatra que tamén integra o grupo de investigación, engade que “usando novas metodoloxías xenómicas aplicadas ao estudo do hóspede produciranse avances no diagnóstico e prognóstico dos pacientes, reduciranse os tempos de diagnóstico, e con iso, un mellor control na prescrición de antibióticos”.

### **A nova aposta de *Diamonds***

A investigación previa do equipo GENVIP descubriu que cada enfermidade está asociada cun patrón único de xenes que se activan ou desactivan formando unha "firma molecular", este feito pode empregarse para identificar rapidamente cada enfermidade. En estudos anteriores, publicados na revista JAMA, estes investigadores utilizaron esta técnica e atoparon que podía predicir unha infección bacteriana cunha precisión do 95-100%.

Antonio Salas avanza que “construiremos unha biblioteca de pegadas xenéticas (firma transcriptómica), que conteña os patróns específicos transcriptómicos de todas as enfermidades infecciosas e inflamatorias comúns. Ao comparar o patrón de xenes na mostra de sangue de cada paciente coa firma de todas as enfermidades na biblioteca, o diagnóstico en cada individuo pódese facer rapidamente”.

O equipo pasará os próximos dous anos construíndo a biblioteca de firmas xenéticas que cubra todas as condicións comúns. Paralelamente á procura de firmas de diagnóstico, os membros do consorcio que integran o equipo de enxeñería desenvolverán novos prototipos de dispositivos que poden determinar de forma rápida e precisa a expresión xénica nunha mostra de sangue a pé de cama.

Con esta tecnoloxía poderase medir a expresión xénica dunha cantidade pequena de xenes que permitan diagnosticar as enfermidades infecciosas e inflamatorias máis comúns. Na etapa final do proxecto, levará a cabo unha proba do novo enfoque de diagnóstico en comparación co diagnóstico actual. O equipo cre que a medición de 100-150 xenes permitirá a identificación de todas as enfermidades infecciosas e inflamatorias comúns, e que isto se pode lograr nun prazo

[prensa.santiago@sergas.es](mailto:prensa.santiago@sergas.es)

tfno. 981 950967 // 639 60 35 22

981 950023 // 629 25 37 54



Instituto de Investigación Sanitaria  
SANTIAGO DE COMPOSTELA

de 1-2 horas, polo que se pode facer un diagnóstico final rapidamente e evitar investigacións e tratamentos innecesarios.

Os científicos chamaron a este novo enfoque Diagnóstico de Firma Molecular Personalizado e o seu obxectivo é realizar os primeiros ensaios piloto en hospitais de España e Europa en 2023 e 2024.

Os proxectos europeos anteriores do grupo de Santiago, relacionados con *Diamonds* son EUCLIDS e PERFORM. Nestes proxectos conseguíuse identificar con éxito patróns xenéticos para varias afeccións como tuberculose, enfermidade de Kawasaki, infeccións bacterianas e víricas.

### GenVip

O grupo de investigación traslacional de Xenética, Vacinas, Infeccións e Pediatría (GenVip-[www.genvip.org](http://www.genvip.org)) nace no ano 2008 co desafío de avanzar no coñecemento das causas e bases xenéticas das infeccións pediátricas, facilitando o desenvolvemento de novas abordaxes diagnósticas e terapéuticas, vacinas e estratexias personalizadas de prevención. Á cabeza de GenVip atópanse Federico Martinón Torres, xefe do Servizo de Pediatría do Hospital Clínico Universitario de Santiago, pediatra con gran experiencia clínica e científica no campo das enfermidades infecciosas e a investigación traslacional, que xunto con Antonio Salas Ellacuriaga, profesor da Facultade de Medicina e xenetista de recoñecido prestixio internacional, achegan ao grupo un factor impacto acumulado superior a 3000 (JCR 2018). Conta con equipo novo e multidisciplinar integrado por pediatras, xenetistas, inmunólogos, bioinformáticos, matemáticos, farmacéuticos, e persoal de enfermería de investigación

GenVip estableceu e lidera diversas redes e consorcios clínicos nacionais e internacionais de investigación fundamentalmente de pacientes pediátricos con patoloxía infecciosa e ensaios clínicos, e participa en 8 macro-proxectos de financiamento europeo. Entre os seus múltiples proxectos destacan: EUCLIDS ([www.euclids-project.eu](http://www.euclids-project.eu)), PREPARE ([www.prepare-europe.eu](http://www.prepare-europe.eu)), ESIGEM ([www.esigem.org](http://www.esigem.org)), GENDRES ([www.gendres.org](http://www.gendres.org)), RESVINET ([www.resvinet.org](http://www.resvinet.org)), POCID ([www.poc-id.eu](http://www.poc-id.eu)), MENDICOS ([www.mendicos.org](http://www.mendicos.org)), REGALIP ([www.regalip.org](http://www.regalip.org)), PERFORM ([www.peform2020.eu](http://www.peform2020.eu)), ZIKACTION ([www.zikaction.org](http://www.zikaction.org)), RESCEU ([www.resc-eu.org](http://www.resc-eu.org)) o C4C ([www.connect4children.org](http://www.connect4children.org))

### Sobre o IDIS

O **Instituto de Investigación de Santiago** captou desde a súa creación 167.760.594 € para a investigación en 526 proxectos (44 europeos), 234 contratos de persoal, dotación de infraestruturas, 2.088 contratos de servizos e convenios, 703 doazóns e 1.673 ensaios clínicos. Na actualidade está formado por 1.071 investigadores clínicos e básicos que se integran en grupos de investigación organizados en 6 áreas: Oncoloxía, Xenética e Bioloxía de sistemas, Endocrinoloxía, Neurociencias, Plataformas e Metodoloxía e inflamación. Creado o 31 de xaneiro de 2008, está acreditado desde marzo de 2010 e re-acreditado no ano 2015 como centro de investigación do sistema nacional de Saúde. Foi o primeiro de Galicia en ser acreditado e o sétimo de España. **Saúdos,**

[prensa.santiago@sergas.es](mailto:prensa.santiago@sergas.es)

tfno. 981 950967 // 639 60 35 22

981 950023 // 629 25 37 54