


FUTURO

SINGULAR

Revista de **ATAM**

MAYO 2016 · Nº 1



La revolución genómica



> ENTREVISTA

4

Alejandro García y Juan Luis Aramburu (Equipo Clínico de ATAM)



> REPORTAJE

6

El instituto de Medicina Genómica de Valencia nos abre sus puertas



> AGENDA

9

"Conversaciones entre genómica y neurociencia" reunirá a los mayores expertos en genética aplicada a la neurología

Telefonica

Atam

Los científicos se afanan por descifrar el funcionamiento del cerebro,
elemento nuclear en la determinación de lo humano.

DIRECCIÓN EDITORIAL

Manuel de la Herrán

CONSEJO EDITORIAL

Ramón Rubio
Raúl Mendoza
David Jiménez
Luis de Azcoitia

DISEÑO GRÁFICO

Expomark

IMPRESIÓN

A&D

FUTURO SINGULAR: Revista de la asociación ATAM

www.atam.es

| info@atam.es

| 900 50 26 50

sumario

> ENTREVISTA **_4**

Alejandro García
y Juan Luis
Aramburu



> REPORTAJE **_6**

Instituto de Medi-
cina Genómica de
Valencia



> FICHA TÉCNICA **_8**

Human Brain
Project




> AGENDA **_9**

Futuro Singular
Madrid 2016



Genómica y Neurociencia



Hoy comenzamos una nueva época en la comunicación de ATAM con sus socios. Este nuevo hito no deja de contener un importante valor simbólico, en la medida que estamos viviendo momentos de intensos cambios. El impacto de la tecnología digital afecta a todas las áreas de la actividad humana y se siente particularmente en los campos de la ciencia. Múltiples disciplinas se sienten proyectadas por el incremento exponencial de la capacidad de computación. Robótica, nanotecnología, ingeniería biomédica, inteligencia artificial, genómica y neurociencia, entre otras, experimentan una progresión como nunca habíamos vivido. Estas ramas de la técnica se combinan, interactúan y predicen una explosión de progreso.

En este mundo que cambia y apenas se reconoce, el entorno de ATAM también se altera y la asociación vive su propia catarsis de renovación, de innovación y de futuro. Queremos ser testigos de nuestro tiempo, formar parte del mañana y participar activamente en la construcción de un mundo para todos.


La sociedad entera está comenzando a recorrer un camino que alterará nuestra concepción de la discapacidad. La propia cosmovisión del ser humano varía impulsada por las nuevas tendencias científicas y tecnológicas.

En un mundo interconectado, proyectos muy poderosos y equipos fuertemente organizados luchan con ahínco por alcanzar los secretos de la humanidad. Los científicos se afanan por descifrar el funcionamiento del cerebro, elemento nuclear en la determinación de lo humano.

El objeto de esta nueva revista que hoy estrenamos es explorar con todos vosotros los avances que estamos viviendo en los campos de la ciencia y la tecnología para comprender cómo será, a partir de ahora, la intervención sobre las personas con necesidades especiales de apoyo. Comenzamos hoy un viaje que os invitamos a compartir con nosotros.

Dedicamos este primer número de la revista "Futuro Singular" a los avances en genómica y en neurociencia, y damos la bienvenida a los avances científicos que, dentro de un marco ético y responsable, nos permiten conocernos mejor y desarrollar nuestras capacidades.

"Damos la bienvenida a los avances científicos que, dentro de un marco ético y responsable, nos permiten conocernos mejor y desarrollar nuestras capacidades"



> REDES **_10**
Lo último en
nuestras redes





Alejandro García y Juan Luis Aramburu

“
Las pruebas genéticas
son efectivas cuando uno
sabe qué es lo que tiene
que buscar”

Neurogenómica

Entrevistamos a Alejandro García y Juan Luis Aramburu, miembros del equipo de ATAM que se encuentra investigando sobre las posibles aplicaciones de la genómica en la mejora de la atención en casos de discapacidad.

> ¿Está cambiando la genética la forma de cuidar la salud?

Alejandro: La genética se está introduciendo cada vez más rápido en todas las ciencias de la salud al ser la secuenciación del genoma cada vez más accesible. Esto va a favorecer a las en-

tidades y organizaciones que se dediquen al cuidado de la salud, ya que si antes se necesitaba un proyecto de varios años para desentrañar la secuencia completa del ADN de una persona o grupo reducido de personas, ahora en cuestión de semanas, incluso de días, se pueden obtener los primeros resultados. Todavía no es una revolución, pero va camino de serlo.

¿Cuál es la situación de la investigación en España, y en general en Europa?

Juan Luis: Hay países como Reino Unido y Holanda que han avanzado mucho en la investigación y la aplicación de la genómica. En España existen varias empresas dedicadas a ello, e iniciativas de investigación muy interesantes. Para el proyecto experimental que hemos iniciado en ATAM estamos trabajando con organizaciones españolas y otras europeas. Lo que pretendemos es concretar en casos reales las posibilidades que la genética ofrece en el abordaje de la discapacidad, especialmente en el diagnóstico.

La comunidad científica ha generado importantes expectativas en el análisis del genoma. ¿Habrá un antes y un después en las técnicas de diagnóstico?

Alejandro: Hay que reconocer que los avances que estamos teniendo son impresionantes. Hemos conseguido descifrar el genoma humano completo, con sus más de 20.000 genes que codifican proteínas, es decir, los "ladrillos" que nos constituyen. Sin embargo el análisis de la información genética es extraordinariamente complejo y las necesidades de procesamiento de información son enormes. Debemos tener en cuenta, por ejemplo, que esos 20.000 genes representan tan solo un 1,5% de la información contenida en el genoma. Por eso los avances en informática y tratamiento estadístico de datos son tan necesarios para la genética.

La genética ofrece un diagnóstico mucho más preciso ¿verdad?

Juan Luis: Mediante los análisis genéticos podemos relacionar los caracteres visibles de las personas (su fenotipo) con la información contenida en su ADN (su genotipo). En algunos casos, esto nos permitirá asociar la información de nuestros genes con un diagnóstico concreto de manera enorme-

mente precisa. Pero en otros casos las asociaciones no serán tan claras. El éxito depende, entre otras cosas, de hacer un buen estudio de la historia clínica de la persona y elegir bien el tipo de test. Éste es un camino que acabamos de empezar, y estamos logrando cada vez mayor precisión. Nos queda todavía mucho por recorrer, pero vislumbramos la posibilidad de identificar la etiología, es decir, los factores causales de discapacidad que hoy son de origen desconocido.

¿Habéis analizado vuestra propia información genética?

Alejandro: Si quisiéramos mañana mismo podríamos analizar nuestros propios genes. Sin embargo, no lo hemos hecho porque el mecanismo no funciona así. Quiero decir que podemos hacernos un análisis genético, pero las conclusiones que obtendríamos de él difícilmente serían aplicables. Como ha dicho antes Juan Luis, debemos hacer uno u otro tipo de test en función de lo que estemos buscando. Las pruebas genéticas son efectivas cuando uno sabe qué es lo que tiene que buscar.

¿Cómo reaccionan los usuarios ante la posibilidad de disponer de un estudio basado en su información genética?

Juan Luis: En general hemos observado mucho interés y curiosidad en esta técnica, especialmente entre quienes quieren controlar personalmente su propia salud. Desean saber qué les pasa y por qué, además de colaborar con la ciencia para entender mejor las enfermedades. Para eso se necesita la máxima información, fiable y precisa.





Visitamos el Instituto de Medicina Genómica de Valencia (Imegen)

IMEGEN, CON SEDE EN VALENCIA, ES UN LABORATORIO ESPECIALIZADO EN ANÁLISIS GENÉTICOS FUNDADO EN 2009.

E

n la actualidad presta sus servicios principalmente en España, pero su cobertura también llega a otros países de Europa y América Latina. Uno de sus objetivos prioritarios se focaliza en su apuesta por la I+D participando en proyectos y colaborando intensamente tanto en la formación médica como la divulgación científica.

La colaboración de Imegen con el Proyecto Europeo de Transcriptómica se tradujo en la automatización de diversos subprocesos haciéndolos más eficientes. La compra del primer secuenciador NGS en 2012 marcó un hito dentro de la compañía, iniciándose desde entonces un proceso de cambio tecnológico en el diagnóstico genético. Su expansión en el mercado internacional se ha ido consolidando. Hasta la fecha Imegen ha creado decenas de miles de tests genéticos de diagnóstico asumiendo retos en el mundo de la genética y la genómica.

Como indicadores de calidad, cuenta con la certificación ISO 17020 y también ISO 9001 para Análisis Genético aplicado al diagnóstico clínico utilizando las tecnologías NGS, Sanger, CGH, PCR y Real Time PCR, MLPA y otras.



MANUEL PÉREZ ALONSO

Doctor en Biología y Genética Molecular

Manuel Pérez Alonso es profesor titular de Genética de la Universidad de Valencia, donde fundó el Laboratorio de Genética Molecular del Desarrollo. En su laboratorio de la universidad ha desarrollado más de veinte proyectos de investigación financiados por diversos organismos nacionales e internacionales. Es socio fundador y Director Científico de la empresa Valentia BioPharma y del Instituto de Medicina Genómica, ambas ubicadas en el Parque Científico de la Universidad de Valencia. Asimismo es miembro del comité científico del proyecto europeo Epsilon.

Entre sus contribuciones en el área de la investigación aplicada en genómica destaca su participación en tres consorcios internacionales de secuenciación de genomas y su colaboración en el desarrollo de aplicaciones de la ultrasecuenciación de genomas mediante la tecnología SOLiD. Es autor de varios artículos publicados en la prestigiosa revista científica Nature y autor de más de 50 publicaciones científicas internacionales. En la actualidad, su investigación se centra en el desarrollo de herramientas genómicas para el diagnóstico genético de enfermedades hereditarias y en la investigación biofarmacéutica para combatir las enfermedades genéticas raras.

Human Brain Project

El proyecto persigue crear un modelo computacional detallado del cerebro que permita algún día abordar sus enfermedades

El **Human Brain Project** es un proyecto médico-científico y tecnológico financiado por la Unión Europea y liderado desde sus inicios por Henry Markram. El programa pretende reproducir tecnológicamente las características del cerebro humano y de esta forma conseguir progresos en los campos de la medicina y la neurociencia. Para que este proyecto pueda llevarse a cabo es necesario el desarrollo de nuevas tecnologías de supercomputación.

La iniciativa permitirá asociar y utilizar información integrada en modelos informáticos y simulaciones del cerebro identificando patrones y principios organizativos. Javier de Felipe, co-director de una de las divisiones del proyecto, se muestra optimista con los avances logrados hasta la fecha.

- > Las simulaciones computacionales proporcionarán una mayor verosimilitud en los modelos que representan el funcionamiento y organización del cerebro humano.
- > Se espera que, para 2020, los cerebros digitales puedan representar el funcionamiento interno de conjuntos de células del cerebro y su operación coordinada.
- > Un cerebro simulado actuaría como modelo de uno biológico, lo que permitiría realizar experimentos virtuales para investigar trastornos y fármacos.



“*Lograremos un modelo computacional detallado del cerebro que permita entender su funcionamiento y abordar en una fase posterior el tratamiento de sus enfermedades*”.
—Javier de Felipe

Javier de Felipe en el evento futuro singular 2015 en Casa de América (Madrid)

Mientras se encontraba en Alemania trabajando en el Instituto Max Planck para la Investigación Médica, el hijo de Henry Markram fue diagnosticado con autismo. El investigador comentó posteriormente en una entrevista, que le gustaría “ser capaz de entrar dentro de una simulación del cerebro de mi hijo y ver el mundo como él lo ve”. Recordando el momento del diagnóstico, mencionó que “muchos psiquiatras opinaban que los niños autistas no podían tener ningún tipo de empatía. Sin embargo descubrí que mi hijo podía ser intensamente emocional acerca de ciertas cosas, y parecía conocer ciertos aspectos acerca de lo que los demás están pensando, que la mayoría de la gente ignora”. La única manera de comprobarlo, razonó, era ir más allá de los estudios de anatomía y comportamiento que se estaban haciendo, y en lugar de ello, tratar de modelar de forma completa los circuitos del cerebro humano.



Diferencia entre genética y genómica

Aunque a veces las expresiones “**genética**” y “**genómica**” se usen como sinónimos, no significan lo mismo. Para distinguirlas debemos antes definir gen y cromosoma.

Hablamos de gen para referirnos a la unidad biológica mínima de información que cumple una función, se recombina y hereda, o muta. Los genes se organizan en cromosomas y todo ello forma el genoma. La **genética** es la rama de la biología que se encarga del estudio de aquello que es transmitido en sucesivas generaciones mediante el mecanismo de la herencia, basada en los genes. La **genómica** estudia en conjunto toda la secuencia de información contenida en el ADN.

Cuando se habla de características hereditarias, normalmente asociadas a unos pocos genes, estamos hablando de genética. En cambio si nos referimos al análisis de toda la información genética de un individuo o grupo de individuos, es decir, si nos referimos a todo su genoma, estaremos hablando de genómica. En resumen, los términos “genético” y “genética” hacen referencia a la rama de la biología que estudia la herencia. Si hablamos de “genes” o decimos “génico”, estaremos hablando de unidad de información. Por último, “genómica” y “genómico” se refieren al genoma, es decir, a la información genética completa.

Futuro Singular 2016 >

Los encuentros Futuro Singular son un espacio de reflexión donde tratamos de vislumbrar el futuro y comprender cómo el desarrollo científico y tecnológico impacta en la vida de las personas y de las organizaciones. En el pasado evento de noviembre de 2015 tuvimos el placer de escuchar a Javier de Felipe, neurocientífico e investigador del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y codirector del “Human Brain Project” de la Comisión Europea, ofreciendo una perspectiva histórica, científica y humanística del cerebro. También disfrutamos de una apasionante intervención de Albert Cortina, abogado impulsor del proyecto “Mejores y Diversos”, quien dibujó escenarios futuristas en cuanto a mejoramiento humano y singularidad tecnológica.

Hemos querido continuar promoviendo estos encuentros, y el próximo 16 de junio celebraremos en Madrid un nuevo Futuro Singular en el que abordaremos el impacto que los últimos avances en la genómica y la neurociencia provocarán en el cuidado de la salud y la discapacidad. Contaremos con prestigiosos expertos llegados desde diferentes puntos de Europa, tales como Michael Dille (Maudsley Hospital - London), David Curtis (University College London), Manuel Pérez (Instituto de Medicina Genómica - Valencia) y Albino Oliveira-Maia (Fundación Champalimaud - Lisboa), entre otros. Todos ellos configuran un repertorio de acreditadas opiniones científicas que nos acercarán el espíritu de investigación más innovador y creativo.

¡Reserva tu agenda!

- > Jueves 16 de junio de 2016 a las 9:00 h.
- > Pabellón “Jardines de Cecilio Rodríguez”
El Retiro (Madrid)

Más información:

91 709 80 63 futurosingular@vivelibre.es
www.vivelibre.es/futurosingular



ViveLibreOfficial



@somosvivelibre

Blog www.vivelibre.es/blog/



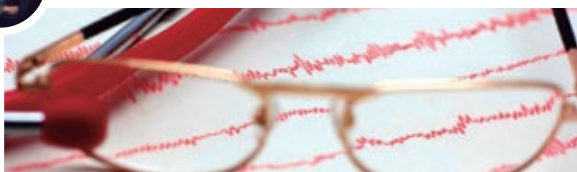
A veces ganar no es llegar el primero...



El aforamiento se fue silenciando poco a poco cuando el juez principal dio el primer aviso de la salida. Sonó el segundo silbido y los nadadores fuimos subiendo al trampolín. La tensión de no fallar en la salida fue en aumento, solo quedaba la famosa palabra "preparados" y el tercer silbido que daría el inicio a la carrera, mi última carrera pero los nervios eran como los del primer día. Se oyó el "piiiip", y todo empezó y terminó. [...]



Psiquiatría del pasado y del futuro



Hay cosas que uno jamás olvida. Yo tenía 26 años y era SeniorHouseOfficer (residente) de segundo año y por primera vez en mi carrera profesional tuve que enfrentarme a una persona con una enfermedad muy dura. Ella, una mujer de 46 años, casada, con cuatro hijos, había desarrollado una depresión severa con síntomas psicóticos. Tan severos [...]



Una vida independiente en una Sociedad Inclusiva



Todas las personas, todos los seres humanos, aspiramos a que se respete nuestra libertad para elegir dónde y con quién queremos vivir; con opciones iguales a los demás, sin que se nos discrimine por cualquier condición o rasgo, sin que una diversidad funcional suponga tener que aceptar un sistema de vida específico, como puede ser [...]



ViveLibre

La esquizofrenia afecta en España a unas 400.000 personas. Sus síntomas pueden incluir alucinaciones, ideas delirantes, pensamiento desorganizado y disociación de la realidad. Existe un gen cuya mutación podría aumentar 35 veces el riesgo de padecer la enfermedad. En casos como este, un análisis genético específico permitiría una gran mejora en su diagnóstico y tratamiento.

<http://www.mirror.co.uk/news/technology-science/science/risk-schizophrenia-raised-35-times-7555486>



Risk of schizophrenia raised by 35 times due to "dodgy gene"



Maider Gorostidi @Maidergoros

Tribuna - ¿Un robot para cada persona mayor?; por Evgeny Morozov.
elpais.com/elpais/2015/11...



Ramón Rubio Lucio @RamonRubioLucio

#DiaDeLasEnfermedadesRaras Se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades raras



ViveLibre @somosvivelibre

¿Es posible medir nuestro nivel de envejecimiento? Los metabolitos pueden indicar como envejece el cuerpo humano. ow.ly/4n714H

ViveLibre recibe el reconocimiento de COCEMFE

“Mejor proyecto de promoción de la autonomía personal”



El pasado 2 de diciembre, anticipándose a la conmemoración del Día Internacional de las Personas con Discapacidad, COCEMFE Castilla y León celebró la gala de entrega de sus V Premios Solidarios en el Teatro Principal de Palencia. COCEMFE es la Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica, y la finalidad de estos galardones es reconocer la labor de empresas, instituciones, administraciones y personas

solidarias en relación a la defensa de los derechos de las personas con discapacidad, así como su contribución a crear una sociedad más humana y más justa.

El premio al mejor Proyecto de Promoción de la Autonomía Personal recayó en ViveLibre. En palabras de Ignacio Aizpún, director general de ATAM, la plataforma ViveLibre es “la simbiosis entre la tecnología digital más avanzada y el conocimiento acumulado por ATAM durante más de 40 años”. Esta es la esencia de ViveLibre, un servicio diseñado para potenciar la autonomía de las personas con necesidades de apoyo y mejorar las condiciones de vida de toda la familia.

ViveLibre ofrece la tecnología más moderna que existe en este tipo de aplicaciones. Ha sido creado íntegramente por desarrolladores de ATAM y actúa de forma proactiva ante cualquier incidencia. ViveLibre conecta a las tres partes implicadas (usuario, familiares y equipo ViveLibre), cuenta con los servicios más modernos de geolocalización y apoya la adherencia al tratamiento con recordatorios para la toma de medicación y citas médicas. ViveLibre resuelve además necesidades que son universales, porque está diseñado para cualquier persona que precise de algún tipo de apoyo, como enfermos crónicos, personas con discapacidad o mayores dependientes.



Más información en:
www.vivelibre.es
Tel: 900 20 20 30



Noticias ATAM

El 80% de las familias se encuentran muy satisfechas con los servicios de ATAM

Dentro del marco del Sistema de Evaluación de la Calidad del Servicio de Atención a Familias de ATAM se ha llevado a cabo una encuesta de satisfacción con la que se pretenden medir parámetros como la percepción que tienen los usuarios sobre la disponibilidad del servicio, la calidad del asesoramiento y la información, la fiabilidad, y la gestión de ayudas, entre otros.

Los aspectos más positivamente reconocidos han sido “la confianza y la confidencialidad que transmiten los asesores de familia” y “la claridad de la información proporcionada para la solicitud de ayudas económicas”. El 80,76% de las familias ha realizado una valoración global del servicio calificándolo como “muy satisfactorio”.

Una año más, ATAM participa en el programa “Especialista Universitario en Guion”

El pasado 25 de enero quedó inaugurado el curso de “Especialista Universitario en Guion”, enmarcado dentro del Proyecto PRO. El proyecto PRO se configura como un programa de formación y empleo para personas con discapacidad cuyo fin principal es favorecer y facilitar su inserción laboral en el ámbito audiovisual.

El curso, convocado por la Fundación ATRES-MEDIA y la Universidad Rey Juan Carlos, consta de 300 horas, de las cuales 171 dan respuesta a la formación teórica, distribuidas en los siguientes módulos: género de televisión y cine, creación de personajes, diálogos, guion de cine, formatos de ficción y publicidad, programas de entretenimiento y magazines, entre otros.

Atam



Teléfono de atención al socio

900 50 26 50

info@atam.es

www.atam.es