

# USP criará banco de dados e de células-tronco de pacientes com doenças genéticas raras

28/05/2012 - Desde que foi fundado em 2000 como um Centro de Pesquisa, Inovação e Difusão (CEPID) da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (Fapesp), o Centro de Estudos do Genoma Humano (CEGH) já atendeu cerca de 80 mil pessoas pertencentes a famílias afetadas por doenças genéticas.

[Siga a SECTI-AM no Twitter!](#)

Um software que está sendo implantado no CEGH possibilitará armazenar os dados clínicos e informações genômicas e de testes moleculares realizados em diversos pacientes atendidos pelo centro, que está ligado ao Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo (USP).

Dessa forma, o programa permitirá ao CEGH criar um dos maiores banco de dados de doenças genéticas raras da população brasileira relacionadas, particularmente, a doenças neuromusculares, malformações congênitas, de déficit cognitivo, obesidade de causa genética e autismo.

Também possibilitará o surgimento de bancos de dados de células-tronco de pacientes com doenças genéticas raras do Brasil, já contendo mais de 300 amostras.

O desafio para o desenvolvimento e implementação do sistema computacional, desenvolvido ao longo de cinco anos por pesquisadores do Grupo de Modelagem de Banco de Dados, Transações e Análise de Dados (DATA Group), do Instituto de Matemática e Estatística (IME) e do Centro de Bioinformática da Universidade de São Paulo (USP), foram descritos em um artigo publicado na BMC Genomics.

“O software facilitará o acompanhamento e a seleção de pacientes para as pesquisas sobre doenças genéticas que realizamos”, disse Maria Rita dos Santos e Passos-Bueno, pesquisadora do CEGH e uma das autoras do artigo.

De acordo com a pesquisadora, um dos principais objetivos do programa, baseado na plataforma de software livre, é controlar o fluxo de exames clínicos e moleculares dos pacientes realizados pelo CEGH, que são bastante diversificados e parametrizados.

Realizados de acordo com um ciclo, - iniciado com a coleta de amostras do sangue do paciente e de seus familiares para extração e análise do DNA para elaboração do laudo da doença genética -, os exames são feitos em diferentes etapas e demandam insumos específicos.

Além disso, têm de ser realizados em baterias de 10 a 30 exames de cada vez, por exemplo, porque o custo de se fazer um único exame por vez é muito alto. Para possibilitar o controle desse fluxo de exames, o novo sistema tem páginas de acesso restrito por áreas, nas quais os profissionais responsáveis cadastram informações.

Na página de consulta dos pacientes, por exemplo, o médico ou geneticista pode solicitar a coleta de sangue para realização dos exames. Após o material ser colhido, o grupo de técnicos responsáveis pela elaboração dos exames é informado de que pode realizá-los, e deve cadastrar na respectiva página de sua área quando começaram e finalizaram o processo.

Por meio do registro das informações, o médico ou geneticista pode acompanhar em que estado está o exame e quando terão que preparar o relatório final, com o laudo do paciente que estão acompanhando.

“O software cobre um ciclo que começa com a coleta do material do paciente até a expedição do resultado do laudo, e tem como objetivo apoiar a decisão dos pesquisadores do CEGH em relação à escolha de pacientes, por exemplo, para um acompanhamento mais próximo”, disse João Eduardo Ferreira, professor do IME e coordenador do DATA Group.

## **Bioinformática e computação**

Ferreira explica que alguns dos maiores desafios técnicos para desenvolver o programa foram criar o sistema de controle de fluxo dos exames, além de integrar dados clínicos e moleculares dos pacientes e seus familiares, e prover análises com eficiência para os pesquisadores do CEGH, para facilitar e agilizar a tomada de decisões.

Para cada um desses desafios técnicos, os pesquisadores do DATA Group desenvolveram uma solução computacional. “Para realizar o controle de fluxo dos exames, usamos uma ferramenta de controle e execução de atividades desenvolvida por nosso grupo. Já para os dados clínicos e moleculares não ficarem dispersos, empregamos recursos de banco de dados que integram todas as informações que vão sendo cadastradas no sistema”, explicou Ferreira.

“Para analisar as informações, utilizamos recursos de indexação, para poder recuperá-las de forma rápida”, completou.

Segundo Ferreira, além dos desafios técnicos, outra barreira que teve de ser superada para o desenvolvimento do projeto foi a da comunicação entre as áreas de computação e a de bioinformática.

“Conseguimos superar pelo menos as barreiras mais fundamentais entre as duas áreas para gerar o software dedicado especificamente à pesquisa, e que está em operação. E essa interação de pesquisadores de áreas diferentes para o desenvolvimento do sistema representou um bom aprendizado tanto para nós quanto para o grupo do CEGH”, avaliou.

Os pesquisadores do CEGH começaram a realizar nos últimos meses testes pilotos de controle de fluxo de alguns exames pelo novo sistema. E até o segundo semestre de 2012 pretendem expandir a utilização dele para a maioria dos exames que realizam.

Fonte: Agência Fapesp, por Elton Alisson