Título del Proyecto	Modelos mecanísticos mediante Machine Learning para el descubrimiento de dianas terapéuticas y reposicionamiento de fármacos en Enfermedades Raras
Nº de expediente asignado	PI20/01305
Abstract	Con la actual tendencia al alza en la generación de datos genómicos, los métodos de machine learning (ML) aparecen como la herramienta óptima para extraer información de los repositorios de datos. De hecho, una oportunidad para el análisis de Big Data es la posibilidad de extrapolar conclusiones obtenidas a ámbitos en los que no existe apenas conocimiento biológico, como son las enfermedades raras (ERs). Las ERs representan un problema en salud, a pesar de su baja incidencia individual, la existencia de más de 6000 ERs diferentes hace que, en conjunto, la incidencia sea mayor al 6% de la población. Sin embargo, y debido a la falta de recursos dedicados al descubrimiento de nuevos fármacos huérfanos, sólo 400 ER poseen un tratamiento efectivo. Es por esto que, una estrategia interesante en ERs es el reposicionamiento de fármacos, ya aprobados para su uso en otras enfermedades. En este proyecto sistemáticamente desarrollaremos modelos mecanísticos de enfermedades raras neoplásicas, que se usarán para predecir el efecto de puntos de intervención, seleccionar posibles dianas terapéuticas así como posibles dianas susceptibles del reposicionamiento de su fármaco asociado para una ER dada. Se integrará en el modelo información de rutas de señalización, interacción de proteínas y anotación biológica disponible, para definir los efectos funcionales de la enfermedad y conectar nuevos genes al modelo resultante. Se emplearán métodos de ML para extraer potenciales relaciones entre genes y construir así el mapa de enfermedad completo. Se debe considerar que, a pesar de la cantidad de datos genómicos, el número de variables es también elevado, para lidiar con este alto número de dimensiones, emplearemos una aproximación variacional en genómica, menos propensa al sobreajuste de los datos. Esta propuesta de proyecto constituye un enfoque innovador para modelizar enfermedades usando ML, ampliando nuestro conocimiento de ellas.
Entidad Financiadora	Instituto de Salud Carlos III
Convocatoria:	Proyectos de Investigación en Salud – Conv. AES 2020
Importe de la ayuda	93.170,00 €
Fechas de ejecución del proyecto	01/01/2021-31/12/2023

Este Proyecto está financiado por el Instituto de Salud Carlos III y cofinanciador por FEDER, Fondo Europeo de Desarrollo Regional "Una manera de hacer Europa" **MINISTERIO** DE CIENCIA Instituto E INNOVACIÓN de Salud Carlos III UNIÓN EUROPEA Fondo Europeo de Desarrollo Regional "Una manera de hacer Europa" Proyecto código PI20/01305 Enlaces: https://www.ciberer.es/U715