

**4** milions de persones pateixen ceguesa hereditària al món relacionada amb alteracions en més de 400 gens



CÉSAR RANGEL

# Test genètic per a les malalties oculars

L'empresa DBGen, sorgida de la UB, ofereix diagnòstics d'una gran fiabilitat sobre patologies d'origen hereditari

**Joaquim Elcacho**

Més de quatre milions de persones pateixen ceguesa hereditària a tot el món. Fins ara han estat identificats més de 400 gens que causen diferents tipus de ceguesa hereditària, i els experts consideren que encara n'hi ha molts d'altres per descobrir, ja que es coneixen més de 500 patologies visuals amb base genètica i algunes continuen sense ser diagnosticables. Es calcula que una de cada 3.000 persones tindrà aquest tipus de patologies al llarg de la vida.

Per pal·liar aquesta problemàtica, el gener d'aquest any es va posar en marxa a Barcelona una empresa de base científica que centra l'activitat en el diagnòstic genètic de les patologies hereditàries de la visió; una iniciativa que ajudarà els oftalmòlegs i els pacients a disposar de més bons diagnòstics clínics i avançar en la prevenció i tractament d'aquestes patologies.

L'empresa DBGen neix com una *spin-off* de la Universitat de Barcelona (UB) a partir del coneixement acumulat per un grup científic especialitzat en l'estudi genètic de les malalties de la visió, la identificació dels gens relacionats amb aquestes patologies i els canvis o mutacions dels gens que causen les malalties.

"El nostre coneixement en el camp de la genètica de la visió ens permet identificar mutacions causatives que passarien desapercibudes als no especia-

listes, cosa que repercuteix en un elevat èxit diagnòstic", detalla la doctora Roser González, catedrática de Genètica a la UB i sòcia cofundadora i CEO de DBGen amb Gemma Marfany, professora titular de genètica de la UB i directora científica d'aquesta nova empresa de base científica.

"El nostre grup, format majoritàriament per dones, treballa en aquest camp des de fa 25 anys, i en un moment determinat ens trobem que eren els mateixos pacients i les seves famílies els que sol·licitaven el diagnòstic genètic. Així va sorgir l'ocasió d'aplicar el nostre coneixement a la resolució de casos concrets i ens va animar a fer el pas de cre-

ar l'empresa", recorda Roser González.

L'equip liderat per la doctora Roser González va iniciar el seu treball en aquesta àrea analitzant les distròfies de retina, i ara s'ha ampliat a totes les patologies visuals. "Fa 25 anys només es coneixien i s'analitzaven dos gens causatius de malalties de la retina, però actualment aquest nombre s'ha ampliat enormement, i per això a DBGen hem dissenyat diversos panels de gens per diagnosticar la majoria de les patologies oculars hereditàries", indica la cofundadora i CEO de l'empresa.

"Vam considerar que la innovació és un dels nostres pilars fonamentals, i ja estem dissenyant noves estratègies per incloure regions que regulen l'expressió dels gens i implementant assajos addicionals per millorar substancialment el rendiment diagnòstic", destaca Roser González.

El servei que DBGen ofereix als clients és un diagnòstic genètic de patologies oculars a partir de les dades que s'obtenen aplicant mètodes avançats de seqüenciació massiva de l'ADN. El preu dels tests i diagnòstics genètics que ofereix DBGen estan en funció del nombre de gens que han de ser analitzats per a cada patologia.

En el cas del panel de gens més específic el preu és de 690 euros, mentre que el del panel més ampli de DBGen, en què s'analitzen 324 gens que expliquen més de 60 malalties de la visió, la tarifa actual és de 950 euros. En tot cas, es tracta d'"uns preus molt competitius amb relació al que s'ofereix en altres llocs del món", assegura la doctora Roser González. ●

**DADES**

**500**

**patologies visuals**

La comunitat científica coneix actualment més de 500 patologies visuals amb base genètica, i algunes encara no són diagnosticables

**690**

**euros**

El test diagnòstic més específic o bàsic que ofereix DBGen té un preu de 690 euros, mentre que el del panel més ampli és de 950 euros

Equip de DBGen, amb les dues sòcies fundadores al centre

**Raimon Miret**

Director de fabricació, consum i distribució d'Accenture

## Jo robot; tu... tota la resta!



Els robots -bots- van en boca de tothom. Font d'inspiració de moltes històries de ciència-ficció, ja conviuen amb

nosaltres amb moltes i variades formes -des de programes que emulen feines administratives complexes fins a assistents que atenen i resolen trucades mentre aprenen-. Aviat conviurem cada dia amb humanoides capaços de plegar la roba, saber si a un lineal del súper hi falten productes i ajudar a fer una paella. Els robots, sota la tradicional tutela d'Asimov -"Un robot no farà mal a un humà, obeirà les ordres dels humans i haurà de protegir-se a si mateix sense incomplir les lleis anteriors"- es perceben com els veritables disruptors del model productiu i laboral del moment.

Després de la revolució del PC, amb Microsoft; la d'internet, amb l'omnipresent lideratge de Google, i la del mòbil amb Apple al capdavant, ara els toca la tanda als *chatbots* i assistents virtuals. Qui serà el nou guanyador? Siri, Google Home o Amazon Echo comencen a entreveure's com la interfície universal de l'home amb la tecnologia a través de la veu, els exponents més tangibles de la nova revolució que representa la IA i el *machine learning*.

Penso que "tot el que es pugui digitalitzar i automatitzar es digitalitzarà i s'automatitzarà". Llavors, què quedarà per als humans? La resposta és... tot! El més interessant, el més creatiu i emocional, les decisions més complexes. D'aquesta nova convivència se n'entreveuen diverses conseqüències. La primera i més evident, la pèrdua d'importància estratègica del cost de mà d'obra en els processos productius. Això comportarà una retrolocalització als països més desenvolupats i avançats

**Nova indústria Als països avançats hi haurà un moviment invers a la deslocalització a Àsia de la producció industrial**

tecnològicament, un moviment invers al que ha passat les últimes dècades amb el trasllat als països asiàtics. Un altre efecte serà un augment bruscat de la productivitat, tant en el món industrial com en els serveis administratius. Per posar només un exemple, a Accenture hem arribat -tant en els

nostres centres de serveis i *outsourcing* com en els nostres clients- a estalvis d'entre un 15%-50% en funció de la complexitat del procés robotitzat, a més d'una significativa reducció d'errors.

Les grans corporacions i líders de les indústries ja han emprès aquest camí, que comportarà una transformació integral de la força de treball de les empreses i demanarà més potència en els perfils més innovadors, creatius, comercials, tècnics i digitals. La velocitat a què siguem capaços de formar les nostres noves generacions en tot el que és digital i de *rotar* l'actual força laboral serà la clau com a país i societat. Un repte que augmentarà la quantitat i qualitat dels llocs de treball a Espanya, perquè el nostre és un país del primer món. Ningú no sap quin és el límit d'aquest procés, però toca qüestionar Asimov i començar a reescriure noves lleis per emparar la convivència robot-humà en sana harmonia.