

Resúmenes de las VI jornadas de bioinformática clínica: retos de la ciencia genómica y bioinformática, Costa Rica

(Abstracts from the VI Clinical Bioinformatics Conference:
Challenges of Genomic Science and Bioinformatics, Costa Rica)

Paula Quirós-Blanco¹, Rebeca Campos², José Vega-Baudrit³, José Arturo Molina-Mora⁴

Fecha de recibido: 17, febrero, 2025

Fecha de aceptado: 20, noviembre, 2025

Las Jornadas de Bioinformática Clínica son un evento organizado por el Consejo Técnico de Bioinformática Clínica (CTBC), que forma parte de la Unidad de Tecnologías en Salud de la Dirección de Investigación y Tecnologías en Salud del Ministerio de Salud de Costa Rica y está regulado por el decreto N° 40800-S-MICITT. Celebrado anualmente por sexta vez, este evento ha contado con conferencias de una amplia variedad de investigadores y profesionales en áreas como la genómica humana, la vigilancia de patógenos, las enfermedades no transmisibles y análisis de datos.

Así, el 24 y 25 de octubre de 2024, se presentó un total de 13 exposiciones en el foro Decodificando el futuro: navegando los desafíos en genómica y bioinformática, que incluyó a destacados invitados nacionales e internacionales, quienes compartieron sus conocimientos y experiencias en estas áreas. Los temas abordados incluyeron las condiciones actuales, los retos y las oportunidades en materia de infraestructura y generación de datos, el uso potencial de la inteligencia artificial, los estudios relacionados con la vigilancia de patógenos, la genética humana y los bancos de datos, entre otros. Se evidenciaron los avances y aplicaciones en el contexto de la generación masiva de datos, incluidos los genómicos, así como la integración de metadatos a nivel epidemiológico, geográfico y clínico, entre otros.

En este evento participaron entre 83 y 109 personas, un total de 210 registradas. Se realizó de forma virtual lo que facilitó la participación internacional, con personas de instituciones internacionales de España, Brasil y Estados Unidos, entre otros.

Esta publicación presenta los resúmenes del evento; como complemento, las grabaciones de las ponencias se pueden ver en el canal de YouTube del CTBC <https://www.youtube.com/@consejotecniciobioinformati5088>.

Sesión 1: Potenciales aplicaciones de la inteligencia artificial en bioinformática y salud

1.1. Gente, ética y datos: el puente hacia la inteligencia artificial (Bridge2AI)

Mónica Muñoz Torres (monica.munoz-torres@cuanschutz.edu) Department of Biomedical Informatics, University of Colorado School of Medicine, Colorado, Estados Unidos de América.

Recientemente, el Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos (NIH) lanzó un programa llamado “El Puente hacia la Inteligencia Artificial” (Bridge2AI) para acelerar el uso generalizado de la inteligencia artificial (IA) por parte de las comunidades de investigación en ciencias biomédicas y del comportamiento. El programa Bridge2AI intenta construir un “puen-

Afiliación Institucional:

¹Ministerio de Salud, Dirección de Investigación y Tecnologías en Salud, San José, Costa Rica.

© 0009-0007-1874-658X

²Universidad de Costa Rica, Centro de Investigación en Biología Celular y Molecular, San José, Costa Rica.

© 0000-0002-9413-8371

³Centro Nacional de Alta Tecnología, Laboratorio Nacional de Nanotecnología, Consejo Nacional de Rectores CONARE, San José, Costa Rica.

© 0000-0002-2002-1744

⁴Universidad de Costa Rica, Facultad de Microbiología, Centro de Investigación en Enfermedades Tropicales y Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines, San José, Costa Rica

© 0000-0001-9764-4192

✉ paula.quirós@misalud.go.cr



Esta obra está bajo una licencia internacional: Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0.

te” sobre el cual datos generados de forma ética, inclusiva e interpretable fluyan hacia estos espacios de investigación de una manera útil para científicos, ingenieros, practicantes de medicina y pacientes. El objetivo del programa es atender al llamado de la comunidad científica a la generación de nuevos datos diseñados para la investigación biomédica; estas prácticas eventualmente impulsarán modelos modernos de IA y aprendizaje automático (ML) con el fin de facilitar la investigación de punta en este campo. Lo anterior permitirá adelantar una nueva cultura que incluya consideraciones éticas enfocadas en los datos, así como la creación de una fuerza de trabajo modernizada que posea el talento necesario para trabajar con este nuevo método para la generación de datos científicos.

1.2. Inteligencia artificial: conceptos y aplicaciones clínicas realizadas en Costa Rica

José Arturo Molina Mora (jose.molinamora@ucr.ac.cr) Facultad de Microbiología, Centro de Investigación en Enfermedades Tropicales (CIET), Centro de Investigación en Hematología y Trastornos Afines (CIHATA), Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica.

La inteligencia artificial (IA) es una de las tecnologías disruptivas que se ha sumergido en diferentes ámbitos de la sociedad desde hace décadas, pero se ha potenciado en los últimos años. En el contexto médico-biológico, que no ha sido ajeno al uso de la IA, existe una diversidad de estudios que abarcan la búsqueda de patrones en grandes bases de datos, como la identificación de biomarcadores, la automatización de procesos, el análisis de imágenes y la bioinformática, entre otros. En esta charla ahondaremos en los conceptos clave de las estrategias de análisis de datos con inteligencia artificial, en las principales tareas o actividades de análisis, así como en estudios realizados en nuestro país con aplicaciones epidemiológicas, moleculares y de docencia en esta área. En las tareas se incluye el estudio de perfiles mediante estrategias de agrupamiento, es decir, la formación de grupos basados en la similitud de características, así como la clasificación, para el entrenamiento y la evaluación modelos de predicción de categorías de datos masivos. Estos conceptos se ejemplifican con estudios locales en concordancia con proyectos de investigación y de aplicaciones en el ámbito clínico. En un primer caso, abordaremos el análisis de datos moleculares de patógenos o de células tumorales para la posible identificación de biomarcadores, con valor para clasificación de células, el diagnóstico, el pronóstico y las decisiones terapéuticas. En otro de los ejemplos, mostraremos cómo este tipo de análisis ha permitido identificar grupos de pacientes de acuerdo con su sintomatología o perfiles de laboratorio en enfermedades infecciosas, como en el caso de la COVID-19. Finalmente, mencionaremos los esfuerzos locales y regionales en curso para potenciar el uso de la IA en el ámbito médico-biológico.

1.3. Modelado generativo de microestructura ósea

Emmanuel Larussi (emmanuel.larussi@utdt.edu) Universidad Torcuato di Tella, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

En esta exposición se aborda la generación de modelos computacionales de microestructura ósea mediante redes neuronales generativas. El objetivo es obtener representaciones 3D altamente detalladas y controlables de estructuras óseas que permitan la simulación precisa de parámetros como la densidad mineral ósea y el volumen trabecular. Estas técnicas podrían tener un impacto directo en la investigación de patologías óseas, como la osteoporosis, y en el desarrollo de tratamientos más eficaces. La charla cubrirá los avances metodológicos y la arquitectura de los modelos generativos empleados. La charla cubrirá los avances metodológicos y la arquitectura de los modelos generativos utilizados.

1.4. Supercomputación y bioinformática

Esteban Meneses (emeneses@cenat.ac.cr), Centro Nacional de Alta Tecnología, San José, Costa Rica.

Los avances recientes en la inteligencia artificial han sido contundentes al demostrar la capacidad de los modelos profundos de redes neuronales para resolver algunas de las tareas más complejas en diversos campos. Sin embargo, estos modelos tienen una alta demanda de recursos computacionales, tanto en hardware como en software. Algunas arquitecturas computacionales se han especializado en la ejecución de inteligencia artificial, ofreciendo una gran cantidad de operaciones matemáticas por unidad de tiempo. Paralelamente, se han desarrollado bibliotecas computacionales enfocadas en proveer mecanismos ágiles para la programación de modelos profundos de redes neuronales. Ambas dimensiones, hardware y software, hacen retadora la construcción de plataformas computacionales orientadas a flujos de trabajo de inteligencia artificial. Eso sí, superados estos obstáculos, las aplicaciones de los modelos profundos de redes neuronales en las ciencias de la salud tienen un alto potencial para acelerar el descubrimiento y la innovación.

Sesión 2: Retos en el estudio y diagnóstico de enfermedades genéticas

2.1. Genómica en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras: retos y experiencia desde la clínica

Tanya Lobo (tanypradam@gmail.com), Hospital San Juan de Dios, Caja Costarricense de Seguro Social, San José, Costa Rica

Las enfermedades raras (ER) afectan, en promedio, al 7% de la población mundial y se estima que cada año surgen entre 250 y 280 enfermedades nuevas. En Costa Rica, según el Proyecto de Ley expediente N°23.257 de Prevención y Atención Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Raras, cuyo objetivo mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias, se considera enfermedad rara aquella cuya frecuencia es menor o igual a 1 de cada 5.000 habitantes, lo que se traduce en al menos 1.040 pacientes a nivel nacional.

A pesar de su baja prevalencia individual, las enfermedades raras son más frecuentes en conjunto y plantean importantes desafíos debido a su alta complejidad. Más del 70% de estas condiciones tienen origen genético y suelen manifestarse durante la infancia. Uno de los principales retos es el tiempo desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico, que puede tardar entre 5 y 7 años. Durante este tiempo, los pacientes consultan múltiples especialistas, enfrentan un sinnúmero de diagnósticos y tratamientos inadecuados, con implicaciones emocionales, económicas y con repercusiones en la calidad de vida.

En este contexto la genómica ha transformado el manejo de las ER al establecer diagnósticos rápidos y precisos, reduciendo las pruebas diagnósticas invasivas y costosas, así como previniendo la prescripción de tratamientos innecesarios. Además, ha permitido identificar hallazgos moleculares en uno de cada cuatro pacientes, lo cual ha facilitado la correlación genotipo-fenotipo al vincular las variaciones genéticas con las manifestaciones clínicas; por ende ha mejorado el conocimiento en la fisiopatología de estas enfermedades y ha permitido el desarrollo de estudios clínicos más específicos.

A pesar de los avances persisten grandes desafíos, ya que solo el 5% de las enfermedades raras cuenta con terapias aprobadas. Además, la atención de estas condiciones conlleva altos costos económicos y sociales. En Costa Rica, la Clínica de Enfermedades Raras y Huérfanas del Hospital San Juan de Dios (CERH-HSJD) lidera los esfuerzos para diagnosticar y tratar estas enfermedades en adultos. Se estima que en CERH, un 67% de los pacientes aún no cuenta con confirmación molecular, lo que resalta la necesidad de seguir avanzando en el uso de la genómica en ER.

Abordar las enfermedades raras requiere un enfoque integral que incluya una perspectiva de salud pública y una visión que favorezca la colaboración entre diversas especialidades. Asimismo, es esencial realizar un esfuerzo significativo en la educación de la población, especialmente en aquellos casos con antecedentes heredofamiliares relevantes. Por último, es crucial garantizar el acceso universal a un diagnóstico molecular oportuno, para facilitar una detección temprana y un manejo adecuado.

2.2. Enfermedades raras de origen genético en América Latina y Costa Rica

Adriana Benavides Lara (abenavides@inciensa.sa.cr), Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud, Ministerio de Salud, Cartago, Costa Rica

El impacto sociosanitario de las ER es enorme, ya que las personas que las padecen presentan múltiples discapacidades, sus familias enfrentan tiempos de cuidado de 15,7 años en promedio, y costes desproporcionados que lleva a un empobrecimiento familiar. Por otro lado, el acceso a diagnóstico es muy limitado, ya que la demora diagnóstica oscila entre 5 y 30 años. No existe una adecuada formación y especialización del recurso humano en los servicios sanitarios que las abarque y atienda, por lo que los pacientes sufren una atención desarticulada y poco coordinada entre varios especialistas. Varias requieren de medicamentos de elevadísimo costo, algunos considerados como medicamento huérfano, que no se encuentran dentro de las listas oficiales que ofrece el sistema de salud. Por otro lado, la ausencia de protocolos aprobados de tratamiento deriva en retrasos en el tratamiento y en un aumento de la mortalidad y la discapacidad de las personas con ER. Como mecanismo de acceso al tratamiento, se ha creado una política de “judicialización” en la que hay colaboración profesional-paciente para buscar recursos legales para acceder a medicamentos huérfanos. Estamos entonces ante una paradoja en la que las ER despiertan muchísimo más el interés humano que el interés profesional (en investigación, por ejemplo) y las iniciativas para visibilizarlas provienen más de la sociedad civil que del sistema de salud y de los gremios profesionales. Hay un enorme debate sobre las limitaciones de un SUS (integral, público y universal) frente a la creciente percepción pública del derecho a la salud como derecho humano.

Como mecanismo de acceso al tratamiento se ha creado una política de “judicialización” donde hay colaboración profesional/paciente en la búsqueda de recursos legales para el acceso a medicamentos huérfanos. Estamos entonces ante una paradoja donde las ER despiertan muchísimo más el interés humano que el interés profesional (en investigación, por ejemplo) y las iniciativas para visibilizarlas provienen más de la sociedad civil que del propio sistema de salud o de los gremios profesionales.

Hay un enorme debate en el tema de las limitaciones de un sistema universal de salud (SUS, integral-público-universal) en contraposición a la creciente percepción pública del derecho a la salud como derecho humano.

2.3. Enfermedades genéticas: retos relacionados con su diagnóstico e investigación

Carlos Santamaria (csanta@ccss.sa.cr), Hospital Nacional de Niños, Caja Costarricense de Seguro Social, San José, Costa Rica.

El estudio del exoma clínico mediante secuenciación masiva (NGS) es una herramienta esencial para el diagnóstico preciso de una serie de patologías complejas y enfermedades raras en niños abordados por distintas especialidades médicas: oncología, neurología, inmunología, genética, endocrinología, oftalmología, cardiología, etc. El diagnóstico oportuno de estas enfermedades es fundamental para orientar el tratamiento de nuestros pacientes, así como, determinar su pronóstico y ofrecer la adecuada consejería genética a sus padres y familias.

2.4. Ciencia de datos en genómica humana: hacia la construcción de un registro de resultados genómicos, colecciones y biobancos de muestras biológicas de Costa Rica

Henriette Raventós Vorst (henriette.raventos@ucr.ac.cr), Centro de Investigación en Biología Celular y Molecular, Escuela de Biología, Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica.

En esta exposición se presentará un resumen del proyecto para la construcción de un registro de resultados genómicos, colecciones y biobancos de muestras biológicas de Costa Rica. Como es bien sabido, existe un enorme vacío de conocimiento sobre los factores genéticos que contribuyen a diversas condiciones humanas en nuestras poblaciones latinoamericanas, incluida la de Costa Rica. Aunque se busca llenar este vacío mediante el establecimiento de nuevos biobancos nacionales públicos en nuestro sistema de salud, no está claro que tan pronto se podrá cumplir con esta meta. Por lo anterior, ya que el país cuenta con una larga tradición en investigación genética humana, principalmente en la Universidad de Costa Rica, es posible construir una base de datos con información general de los estudios previos. El fin de este registro es que investigadores de futuros proyectos puedan contactar a las personas responsables de estos estudios previos, para discutir un posible análisis secundario de datos anonimizados, una vez firmados los convenios de colaboración y avalados por los comités de ética respectivos y anonimizados. Se presentarán los antecedentes de este proyecto, la justificación y la estructura preliminar propuesta.

Sesión 3: Retos de capacitación y análisis de biobancos

3.1. Los datos asociados a la muestra en los biobancos: el ejemplo de RENACER

María Jesús Artiga González (mjartiga@cni.es), Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas, Madrid, España.

Tradicionalmente, los biobancos han actuado como custodios y gestores de muestras biológicas humanas para la investigación biomédica. Sin embargo,

la información asociada a estas muestras, cada vez más diversa y compleja, se está demostrando tan relevante como, o incluso más que, las propias muestras. Esta información a menudo incluye no solo datos clínicos, sino también información ómica de distinta naturaleza e incluso de otras fuentes de datos. Mucha de esta información, en gran medida, datos de salud, se considera de especial protección por la normativa europea y española de protección de datos, lo que requiere una gestión cuidadosa que garantice todas las medidas de seguridad preceptivas para proteger la confidencialidad de los donantes. Sin embargo, diversas iniciativas nacionales y plurinacionales para la compartición de datos de investigación se han puesto en marcha en los últimos años. Para garantizar el cumplimiento adecuado de los requerimientos ético-legales, los biobancos son actores clave en esta transición. Discutiremos todas estas cuestiones en el ámbito de la gestión de datos de la Red Nacional de Metástasis Cerebral (RENACER), así como los retos y oportunidades que suponen para los biobancos.

Mucha de esta información, en gran medida datos de salud, se considera de especial protección por la normativa europea y española de protección de datos, de ahí que requiriera una gestión cuidadosa que garantice todas las medidas de seguridad preceptivas para proteger la confidencialidad de los donantes. Sin embargo, se están poniendo en marcha en los últimos años diversas iniciativas nacionales y plurinacionales para la compartición de datos a nivel de investigación. Para garantizar el cumplimiento adecuado de los requerimientos ético-legales necesarios, los biobancos son actores clave en esta transición. Discutiremos todas estas cuestiones en el contexto de la gestión de datos en el contexto de la Red Nacional de Metástasis Cerebral (RENACER), así como los retos y oportunidades que suponen para los biobancos.

3.2. Retos de entrenamiento y capacitación en ciencias computacionales con un poco de perspectiva mujer

Patricia Ordóñez (patti.ordonez@umbc.edu), Department of Information Systems, University of Maryland, Maryland, Estados Unidos de América.

Las disparidades en salud, educación y finanzas se agravan cada día más con las innovaciones disruptivas de la tecnología. En esa charla abordaremos el tema del entrenamiento y la capacitación en ciencias computacionales a nivel universitario y en literacia digital a nivel comunitario para reducir la brecha. Se discutirán los retos asociados a estos métodos en un piloto en Puerto Rico y otro en Maryland, desde la perspectiva de una mujer.

Sesión 4: Una salud: enfoques genómicos el estudio y vigilancia de patógeno

4.1. Estudio filogenético de parásitos desde la perspectiva One Health: avances y limitaciones en la era genómica

Alicia Rojas Araya (anaalicia.rojas@ucr.ac.cr), Departamento de Parasitología, Facultad de Microbiología, Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica.

Tradicionalmente, los parásitos se han caracterizado por sus rasgos morfológicos mediante claves dicotómicas. Este enfoque implica una gran experiencia microscópica y taxonómica y, por lo general, se alcanza tras años de entrenamiento. En las últimas dos décadas se ha producido un avance importante en la obtención de información genética de helmintos de importancia médica y veterinaria, facilitado en gran medida por la amplificación de loci mitocondriales y ribosómicos. Además, los ensayos moleculares han proporcionado información adicional sobre la epidemiología, la historia evolutiva y la dinámica de transmisión de los agentes parasitarios. Sin embargo, un enfoque exclusivamente morfológico puede ignorar posibles especies crípticas o genotipos parasitarios epidemiológicamente relevantes.

Además, los ensayos moleculares han proporcionado información adicional sobre la epidemiología, la historia evolutiva y la dinámica de transmisión de los agentes parasitarios. Sin embargo, un enfoque exclusivamente morfológico puede ignorar posibles especies crípticas o genotipos parasitarios epidemiológicamente relevantes. Por otro lado, el uso exclusivo de datos moleculares puede conducir a una caracterización taxonómica inexacta, dado que algunos grupos de parásitos están subrepresentados en las bases de datos genéticas o porque algunos especímenes se asignan incorrectamente cuando se depositan en GenBank. Se muestran varios ejemplos que resaltan que, si bien los métodos basados en ADN se han vuelto más accesibles y fáciles de interpretar, la caracterización morfométrica tradicional no puede relegarse. A esto se suma la dificultad técnica en obtener genomas completos de helmintos, que impide comprender a fondo la diversificación de las especies, el desarrollo de la resistencia a los antihelmínticos y la fisiopatología de las infecciones. El uso de una taxonomía integrativa que considere caracteres morfológicos.

El uso de una taxonomía integrativa que considere caracteres morfológicos, secuencias de ADN, histopatología y su ecología garantizará que el diagnóstico y las investigaciones de los helmintos parásitos sigan siendo precisas y sostenibles.

4.2. Implementación del proceso de vigilancia genómica de dengue en Costa Rica

Estela Cordero Laurent (ecordero@inciensa.sa.cr), Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud, Ministerio de Salud, Cartago, Costa Rica.

La estrategia mundial de vigilancia genómica de patógenos con potencial pandémico y epidémico (OMS) busca fortalecer los sistemas de salud pública por medio del aprovechamiento de las capacidades desarrolladas en respuesta a la COVID-19 en el abordaje de otras enfermedades infecciosas. En este escenario, considerando la importancia epidemiológica del dengue en Costa Rica, el Inciensa, con apoyo de la OPS, incorporó el DENV al proceso de vigilancia genómica. Esto implicó estandarizar los procedimientos de laboratorio (realizando modificaciones al protocolo del kit Illumina-CovidSeqTM) y el análisis bioinformático. Se evaluó el desempeño de cinco estrategias de ensamblaje: Pipeline local, DENVpipeline, Consensus-Genome-Pipeline-CZID, Dragen Microbial Enrichment y Genome-detective. Utilizando el criterio 3C, se encontró que todas las herramientas generaron genomas de calidad para vigilancia genómica, pero que los genomas obtenidos con Dragen Microbial Enrichment V1.0.0 no fueron tipificados correctamente y que las filogenias reconstruidas con estos genomas no presentaban la tipología esperada, por lo que se desaconseja su uso para este fin. Recientemente se ha desarrollado una nueva versión de Dragen que presenta buen desempeño. Los primeros datos generados demostraron la introducción en el país del DENV3 genotipo III 3B (linaje -AmericanoII) y del DENV2 genotipo II-Cosmopolita. Se confirmó la necesidad de evaluar y validar los análisis de laboratorio y bioinformáticos para garantizar la calidad de los genomas producidos y asegurar su correcta interpretación en aplicaciones posteriores, así como la importancia de contextualizar los resultados con la dinámica epidemiológica de cada microorganismo. on la dinámica epidemiológica de cada microorganismo.

4.3. Impacto de la contaminación urbana en la diversidad de plásmidos con genes de resistencia a antibióticos en la subcuenca del río Virilla

Bradd Mendoza Guido (bradd.mendoza@ucr.ac.cr), Instituto de Investigaciones en Salud, Facultad de Medicina, Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica.

La contaminación del agua representa una preocupación mundial creciente. La exposición de bacterias ambientales a contaminantes puede acelerar la diseminación de genes de resistencia a antibióticos (ARG, antimicrobial resistance genes) al promover la transferencia

horizontal de genes (HGT, horizontal gene transfer). En este estudio, tomamos muestras en tres lugares a lo largo de un gradiente de contaminación del río Virilla, con el objetivo de aislar Enterobacteriaceae de aguas superficiales. Se secuenciaron los genomas de 15 aislamientos (cinco por sitio) para identificar ARG y plásmidos y evaluar su resistencia a múltiples antibióticos.

A través de una combinación de análisis bioquímicos, serológicos y de genoma completo determinamos que la mayoría de los aislamientos pertenecen a *Escherichia coli* (8 aislamientos), otros se identificaron como *Klebsiella* (6 aislamientos) y *Citrobacter* (1 aislamiento). Los aislamientos del sitio con los niveles más altos de contaminación (Sitio 3) albergaron una mayor cantidad de ARG, plásmidos y fenotipos de resistencia. Cabe destacar que *E. coli* A231-12 mostró resistencia a siete antibióticos, con evidencia que sugiere que esta resistencia es conferida por un solo plásmido, pAA998, que lleva 12 ARG. Además, este plásmido contiene un integrón de clase 1, que puede facilitar la diseminación de estos ARG. El análisis filogenético del plásmido reveló su estrecha relación evolutiva con otros plásmidos IncH, lo que subraya su carga de ARG inusualmente alta a pesar de estar aislado de un entorno natural.

Otros plásmidos identificados en nuestros aislamientos portaban genes *sul* y *dfrA*, que confieren resistencia a trimetoprima/sulfametoxazol, una combinación de antibióticos comúnmente prescrita en entornos clínicos. Estos hallazgos subrayan la importancia de ampliar la investigación sobre el nexo entre la contaminación y la resistencia a los antimicrobianos en los ecosistemas acuáticos para obtener conocimientos más profundos sobre la dinámica de la resistencia entre las bacterias ambientales.

Integración y conclusiones

Las VI Jornadas de Bioinformática Clínica abordaron una amplia gama de temas relacionados con el análisis de datos biológicos. Incluyó aplicaciones de la inteligencia artificial (IA) en la bioinformática y la salud, desafíos en el diagnóstico y tratamiento de enfermedades genéticas, la importancia de los biobancos y la vigilancia genómica de enfermedades infecciosas. Además, se analizaron los avances en la integración de datos genómicos, epidemiológicos y clínicos, así como los retos éticos y técnicos asociados a la generación y el uso de datos biomédicos. Más detalles del escenario y contexto que ha tenido la Bioinformática en Costa Rica puede ser consultado en el trabajo de Campos et al (2021).¹

Este resumen no solo ofrece una visión general de los avances más recientes en bioinformática y genómica, sino que también destaca los desafíos y las oportunidades que enfrenta la comunidad científica en estos campos. Es una lectura esencial para investigadores, profesionales de la salud y cualquier persona interesada en el futuro de la medicina genómica y la bioinformática en Costa Rica y en la región latinoamericana.

Referencias

1. Campos-Sánchez, R., Flores-Cruz, A., Molina-Mora, J. A., Mora, R., Rodríguez, C., Gatica, A., Guzmán-Verri, C. Avances de la bioinformática en Costa Rica: vista retrospectiva y perspectivas. *Rev. Biol. Trop.*, 2021; 69, 1204–1223. DOI: [10.15517/rbt.v69i4.46873](https://doi.org/10.15517/rbt.v69i4.46873)