



La IA ya ha llegado para ayudar a médicos e investigadores en el diagnóstico y el desarrollo de terapias frente a las enfermedades raras

INTELIGENCIA ARTIFICIAL PARA PLANTARLE CARA A LAS ENFERMEDADES RARAS

La investigación sobre enfermedades raras ha encontrado un aliado natural en la inteligencia artificial generativa. Conscientes de ello, desde el Comité Económico y Social Europeo (CESE) han propuesto un plan que aproveche todo su potencial para acelerar diagnósticos que antes se demoraban años y optimizar el desarrollo de tratamientos personalizados.

TEXTO: LLUÍS MONTOLIU ILUSTRACIÓN: IRENE PÉREZ

E

n los tiempos que corren, no hay círculo familiar o de amigos donde no irrumpen en algún momento la diabetes, las cardiopatías o el cáncer. Sin embargo, existen enfermedades que afectan a menos de 1 de cada 2 000 nacimientos, tan desconocidas que sus nombres seguramente ni siquiera le suenan: osteogénesis imperfecta, acromatopsia, síndrome de Phe-lan-McDermid, síndrome de Dra-vet o la aciduria glutárica de tipo 1. Son denominadas enfermedades raras (herencia del adjetivo anglo-sajón *rare*), aunque sería más adecuado llamarlas minoritarias. La mayoría, más del 80 %, tienen una base genética.

300 MILLONES DE AFECTADOS

La paradoja es que, aunque la prevalencia de cada una de ellas es baja, existen más de 6 500 conocidas. Y si las sumamos, descubrimos que juntas afectan a millones de pacientes. Para ser exactos, 3 millones de personas en España, 30 millones en Europa y más de 300 millones de personas en todo el mundo sufren alguna enfermedad rara.

La investigación sobre enfermedades raras progresa en dos ámbitos diferenciados, pero igual de relevantes. En primer lugar, el diagnóstico: conocer qué enfermedad es la que está afectando a un paciente concreto es todo un reto; y en el caso de las congénitas, se suma la dificultad de averiguar qué gen y qué mutación específica causan la enfermedad. ►

Una vez le hemos puesto nombre a la enfermedad, es necesario desarrollar terapias. Como mínimo, buscamos tratamientos encaminados a aliviar los síntomas de la enfermedad. Y, en el mejor de los casos, terapias que puedan curarlas, total o parcialmente.

En ambos objetivos, diagnóstico y desarrollo de terapias para enfermedades de baja prevalencia, la IA tiene mucho que decir.

LLEGA LA IA GENERATIVA

Hace ya unos años, el 30 de noviembre de 2022, el mundo presencié el nacimiento de la primera versión pública de ChatGPT, una inteligencia artificial generativa desarrollada por OpenAI y de acceso abierto. Entonces nos sorprendió (y aún lo hace) por su aparente capacidad para aportar información acerca de cualquier tema. La clave no está en su "inteligencia" sino en el acceso masivo, a través de internet, a enormes cantidades de datos que le sirven para buscar correlaciones, conexiones y patrones. Además de permitirle responder con desparpajo a cualquier duda planteada por un usuario, esa capacidad para correlacionar e identificar patrones puede resultar sumamente útil en el abordaje de las enfermedades raras.

Pero ¿cómo? En el terreno del diagnóstico, ya existen asistentes virtuales basados en IA concebidos para ayudar al médico a identificar qué enfermedad afecta a un paciente ahorrándole años de angustiosa espera y procesión por hospitales en busca de un profesional que dé con la tecla. Conocer la causa de la enfermedad no implica disponer de un tratamiento inmediato en la mayoría de los casos, pero permi-

“En el campo del diagnóstico, ya existen asistentes virtuales basados en IA que ayudan a identificar qué enfermedad afecta a un paciente ahorrándole años de espera en busca de un profesional que dé con la tecla”

te focalizar los esfuerzos. Poniendo nombre al problema, las familias respiran más tranquilas, porque saben a qué se están enfrentando. Y muchas veces, para una aplicación que accede a millones de datos, es más sencillo atinar que para un pediatra o un médico de familia.

DE MESES A MINUTOS

Eso es precisamente lo que ofrece DxGPT (diagnóstico médico con IA), una aplicación gratuita desarrollada por la Fundación 29 que sugiere una lista de posibles enfermedades que estén afectando a una persona a partir de los síntomas que refiere. Esta misma fundación ha puesto en marcha el sistema de diagnóstico de enfermedades raras SermasGPT que, utilizado ya por 6 000 médicos de atención primaria de la Comunidad de Madrid, ha permitido reducir de meses a minutos el diagnóstico de una enfermedad rara ante una sospecha del facultativo, lo que permite derivar al paciente al especialista cuanto antes.

Esta misma fundación, puesta en marcha por Julián Isla, ingeniero informático, especialista en inteligencia artificial y padre de un chico

con síndrome de Dravet, ha desarrollado toda una familia de aplicaciones encaminadas a facilitar el diagnóstico de enfermedades raras entre las que se incluye Nav9, una app gratuita que permite a pacientes y médicos acelerar el proceso de diagnóstico de enfermedades raras. O GeneWise, encaminada a explicar los resultados de un informe genético de forma clara. O una IA derivada de mi libro sobre enfermedades raras *¿Por qué mi hijo tiene una enfermedad rara?* (2023, Next Door Publishers) que integra todo el conocimiento incluido en esta obra y lo ofrece a través de una sencilla interfaz de preguntas y respuestas.

En lo que respecta al desarrollo de terapias, o al acceso al conocimiento de las terapias que pueden estar disponibles para una determinada enfermedad rara, los investigadores cuentan con TrialGPT, indicada para simplificar la búsqueda de ensayos clínicos que puedan ser útiles para un determinado paciente. Tampoco podemos olvidarnos de HealthData29, una IA que facilita que diferentes pacientes de una misma enfermedad

puedan compartir sus datos de salud con investigadores y médicos, para que puedan usarlos con seguridad en sus investigaciones, manteniendo todas las premisas del reglamento general de protección de datos personales.

RESPALDO EUROPEO

La apuesta firme por la IA en la investigación sobre enfermedades raras viene sustentada por un reciente dictamen del Comité Económico y Social Europeo (CESE), aprobado en septiembre de 2025 y publicado en enero de 2026. Se propone ordenar el uso de las diferentes aplicaciones de IA para los pacientes que conviven con enfermedades raras para que, realmente, aprovechen estos desarrollos digitales y obtengan mejoras en su calidad de vida sin renunciar a sus derechos ni a la transparencia. Es fundamental, en este sentido, procurar equidad en el acceso y uso de toda esta información derivada de la IA.

El dictamen también nace con la intención de acelerar el diagnóstico y apoyar el desarrollo de medicamentos de la llamada medicina personalizada de precisión, adecuados para cada paciente en función de sus características genéticas.

APLICACIONES PUNTERAS

A nivel internacional han aparecido nuevos desarrollos basados en IA para la investigación sobre enfermedades raras como popEVE, una aplicación descrita por Debora Marks, investigadora de la Facultad de Medicina de Harvard, y dos investigadores del Centro de Regulación Genómica (CRG) en Barcelona, Jonathan Frazer y Mafalda Dias. Esta aplicación predice la patogenicidad de los cambios

de aminoácidos en proteínas, habitualmente muy difíciles de interpretar, para pronosticar su grado de peligrosidad y su capacidad de alterar las funciones de las proteínas.

De todas las aplicaciones de la IA en la investigación sobre enfermedades raras seguramente la que podría tener más impacto es DeepRare, un desarrollo reciente derivado de la popular DeepSeek, originaria de China. En este caso, la IA combina diferentes herramientas digitales y fuentes diversas de conocimiento para establecer y ordenar, por relevancia, una serie de hipótesis diagnósticas sobre qué enfermedad puede estar afectando al paciente. Cada una de estas hipótesis viene acompañada de un

razonamiento que puede confirmarse mediante evidencias médicas, observando los síntomas que presenta el paciente.

Esta es una IA mucho más elaborada que todas las anteriores, pues bebe de muy diversas fuentes para integrar conocimiento, desarrollar hipótesis y ofrecer maneras de validar médicamente los síntomas que pueden estar presentes en el paciente. Tras la correspondiente evaluación médica, toda esta información permitirá confirmar o descartar de forma solvente el diagnóstico final de esa enfermedad rara.

Los resultados de DeepRare son prometedores: acierta un 64 % de las veces. Curiosamente, mejora los diagnósticos de la IA básica de la que deriva (DeepSeek), que acierta un 51 % de las ocasiones, y hasta los del propio médico facultativo, que acierta el 55 % de las veces.

Las IA desarrolladas para asistir a los médicos e investigadores en el diagnóstico y posible desarrollo de terapias para tratar las enfermedades raras se han ganado un sitio en los hospitales en muy poco tiempo. No están pensadas aún para tomar las decisiones definitivas: únicamente sugieren cuál puede ser la enfermedad rara que afecta a un paciente y qué tratamiento podría ser más adecuado. Pero esas sugerencias todavía deben ser revisadas por médicos e investigadores, quienes, basándose en su propio conocimiento, adoptarán la decisión final y concluirán estableciendo el diagnóstico de esa enfermedad rara.

Que no prescindamos de la intervención humana es, a mi juicio, una garantía para minimizar los posibles errores de la IA. ■



“La intención es apoyar el desarrollo de fármacos de la llamada medicina personalizada de precisión, adecuados a cada paciente según sus características genéticas”