DOCUMENTO DE POSICIONAMIENTO

PUNTOS COMUNES EN LOS PLANES/ESTRATEGIAS SOBRE ENFERMEDADES RARAS

PUNTOS COMUNES EN LOS PLANES

En España, aunque cada comunidad autónoma puede desarrollar su propio plan de salud para enfermedades raras, hay **líneas estratégicas comunes** que suelen estar presentes en todos ellos, alineadas con la *Estrategia Nacional de Enfermedades Raras* del Sistema Nacional de Salud. Estas líneas compartidas incluyen:

1. **Diagnóstico precoz y mejora del acceso al diagnóstico genético**
    - Reducir el tiempo hasta obtener un diagnóstico certero.
    - Fomento del acceso a pruebas genéticas
    - Protocolos de detección precoz

2. **Atención integral, multidisciplinar y coordinada**:
    - Garantizar una atención coordinada entre niveles asistenciales entre atención primaria, especializada y servicios sociales, con **rutas asistenciales claras**
    - Participación de equipos multidisciplinares
    - Inclusión de servicios sociales y educativos
3. **Acceso equitativo a tratamientos y recursos**:
    - Asegurar que todos los pacientes, independientemente de su lugar de residencia, tengan acceso a terapias y servicios especializados.
    - Unificación de criterios de derivación
    - Cobertura de productos sanitarios específicos
    - **Facilitar el acceso a terapias específicas**, incluyendo medicamentos de alto impacto y productos sanitarios poco comunes. Reconocimiento los desafíos únicos del desarrollo de tratamientos para enfermedades raras y el valor significativo que aportan a los pacientes,
4. **Formación continua de profesionales sanitarios**:
    - Capacitar los profesionales sanitarios para mejorar la detección, el abordaje clínico y el acompañamiento adecuado de los pacientes
    - Programas continuos de formación sanitaria

CONFIDENCIAL

- Mejora en la detección clínica

5. **Impulso a la investigación**:
   - Fomentar estudios clínicos, registros y colaboración científica.
   - Promoción de líneas de investigación autonómicas
   - Participación en redes nacionales e internacionales

   La investigación no solo aporta innovación, sino también visibilidad y datos reales.

6. **Registros, nacionales y autonómicos:**
   - Crear registros con el fin de establecer la prevalencia y evolución de estas enfermedades, permitiendo dimensionar el impacto real de estas enfermedades.
   - Obtener y analizar los resultados en vida real para poder general conocimiento de las mejores prácticas entre hospitales.
   - Desarrollo de registros poblacionales y clínicos
   - Interoperabilidad de los registros.
   - Facilitar acceso a datos de los registros de forma agregada por parte de partes interesadas no clínicas.

7. **Sistema de Información sobre Enfermedades Raras:**
   - Mejorar y actualizar el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras para facilitar el acceso a la información y mejorar la gestión de casos.
   - Información más detallada sobre epidemiología de las Enfermedades Raras.

8. **Participación activa de pacientes y asociaciones**:
   - Integrar la voz de los pacientes/familias en el diseño y evaluación de políticas, tanto en el diseño como en la evaluación de políticas públicas.
   - Inclusión activa en la toma de decisiones
   - Mesas de trabajo colaborativas
   - Evaluación conjunta de políticas y resultados

9. **Formación y sensibilización de la población:**

CONFIDENCIAL

- Capacitar a profesionales y concienciar a la sociedad para reducir el estigma y mejorar la detección.
- Campañas de sensibilización institucional

10. **Evaluación continua del plan:**
    - Establecer un sistema de indicadores para medir su impacto y evolución
    - Indicadores claros para medir
    - Adaptar el plan a las nuevas realidades.

La IA ofrece oportunidades para reducir tiempos diagnósticos, optimizar toma de decisiones clínica, facilitar seguimiento/monitorización de pacientes. Creo que valdría la pena incorporarlo. Lo que no se muy bien como lo podemos hacer porque vendría a ayudar a varias de las líneas (diagnóstico, análisi de datos, priorización de pruebas, seguimiento clínico, acceso a ensayos clínicos, etc).

La inteligencia artificial (IA) está emergiendo como una herramienta estratégica en el ámbito de la salud pública, particularmente en el diagnóstico precoz y la gestión clínica de enfermedades raras. En España, diversas comunidades autónomas están integrando soluciones basadas en IA como parte de sus planes autonómicos de salud, con el objetivo de mejorar los tiempos de diagnóstico, reducir la incertidumbre clínica y optimizar los recursos sanitarios.

Objetivos del uso de IA en enfermedades raras

- **Agilizar el diagnóstico** mediante el análisis automatizado de sintomatología, historia clínica y pruebas complementarias.
- **Reducir la tasa de errores diagnósticos**, especialmente en atención primaria.
- **Facilitar la toma de decisiones clínicas** con sistemas inteligentes que proponen hipótesis diagnósticas basadas en aprendizaje automático.
- **Apoyar la medicina personalizada** mediante el cruce de datos genómicos y clínicos.

Ejemplo destacado: Comunidad de Madrid

La Comunidad de Madrid ha implementado una iniciativa innovadora en colaboración con la Fundación 29 y Microsoft, basada en la IA generativa denominada **DxGPT**. Esta herramienta aprovecha modelos de lenguaje avanzados para generar listas diferenciales de enfermedades raras a partir de la descripción clínica de los pacientes. Los objetivos principales del proyecto incluyen:

- **Apoyo al profesional sanitario**: El sistema actúa como herramienta de apoyo a la decisión clínica, sugiriendo posibles diagnósticos que podrían no haber sido considerados inicialmente.

CONFIDENCIAL

- **Interoperabilidad** con historiales médicos electrónicos y bases de datos clínicas.
- **Evaluación continua** del desempeño del sistema y ajuste basado en retroalimentación médica.

Consideraciones éticas y operativas

- **Protección de datos personales**: Todos los sistemas implementados cumplen con el RGPD y la legislación nacional sobre privacidad.
- **Sesgos algorítmicos**: Se incorporan auditorías internas para minimizar riesgos asociados al sesgo en el entrenamiento de los modelos.
- **Formación del personal sanitario**: Se promueve la capacitación en el uso de IA para garantizar su integración efectiva en el flujo clínico.

Iniciativas Autonómicas en el Uso de IA para Enfermedades Raras

Cataluña: Supercomputación e investigación avanzada

Cataluña ha apostado por una estrategia basada en la investigación biomédica y la supercomputación:

- **Barcelona Supercomputing Center (BSC-CNS)** ha desarrollado tecnologías de IA basadas en *redes multicapa* para estudiar enfermedades raras, como los síndromes miasténicos congénitos.
- Estas redes permiten **interrelacionar datos clínicos, genéticos y moleculares** para descubrir causas potenciales de enfermedades poco frecuentes.
- El programa **Salut/IA**, impulsado por el Sistema de Salut de Catalunya, promueve la integración de soluciones de IA en la atención sanitaria, priorizando la prevención y la sostenibilidad del sistema.
- El **Hospital Sant Joan de Déu** es referente nacional en diagnóstico genómico y participa en redes europeas como ERN Ithaca.

Andalucía: Detección precoz y cribado genético

La Junta de Andalucía ha actualizado su Plan de Atención a Enfermedades Raras con medidas innovadoras:

- Uso de **IA para la detección precoz** a partir de datos de la historia clínica electrónica.
- Implantación del **Test Prenatal No Invasivo (TPNI)** como cribado de primera línea.
- Creación de **consultas multidisciplinares** y designación de **centros de referencia autonómicos**.
- Desarrollo de un **plan de formación en humanización** adaptado a estas patologías, con enfoque empático hacia pacientes y familias.

CONFIDENCIAL

Sugerencia de gráfico

Puedes incluir un gráfico comparativo como este:

Comunidad Autónoma	**Proyecto Destacado**	**Tecnología IA**	**Enfoque Principal**
Madrid	DxGPT (Fundación 29 + Microsoft)	IA generativa (GPT-4)	Diagnóstico clínico asistido
Cataluña	BSC-CNS + Salut/IA	Redes multicapa + supercomputación	Investigación biomédica y prevención
Andalucía	Plan Andaluz de Enfermedades Raras	IA sobre historia clínica + TPNI	Detección precoz y cribado genético

¿Te gustaría que añadiera referencias bibliográficas formales en formato APA o Vancouver? También puedo ayudarte a convertir este contenido en una presentación o infografía si lo necesitas.

Todos los planes comparten un enfoque centrado en la **equidad**, la **coordinación** y la **humanización de la atención** para las personas con enfermedades raras. A pesar de sus diferencias, las comunidades apuestan por un modelo de salud inclusivo, innovador y sensible a las necesidades reales de pacientes y familias.

https://pro.campus.sanofi/es/otras-tematicas-enfermedades-raras/articulos/inteligencia-artificial-enfermedades-raras

La inteligencia artificial (IA) está transformando profundamente la atención médica de las enfermedades raras, un ámbito históricamente marcado por diagnósticos tardíos y tratamientos limitados.

Impacto de la IA

1. Diagnóstico más rápido y preciso

- **Reducción del tiempo diagnóstico**: En España, el diagnóstico de una enfermedad rara puede tardar una media de 4 años, y en algunos casos hasta 10. La IA permite acortar este proceso mediante el análisis de síntomas, historiales médicos y datos genéticos.
- **Modelos predictivos** como los basados en *machine learning* y *deep learning* identifican patrones que los médicos podrían pasar por alto.

CONFIDENCIAL

2. Medicina personalizada y tratamientos dirigidos

- La IA permite **cruzar datos clínicos y genómicos** para identificar mutaciones específicas y adaptar tratamientos a cada paciente.
- Esto es clave en enfermedades raras, donde muchas veces no existe un protocolo terapéutico estándar.

3. Mejora en la gestión clínica y seguimiento

- **Sistemas de IA** ayudan a monitorizar la evolución del paciente en tiempo real, ajustando tratamientos según la respuesta individual.
- Se están desarrollando plataformas interoperables que permiten compartir datos entre centros, mejorando la continuidad asistencial.

4. Impulso a la investigación y colaboración

- El uso de **big data** y algoritmos de IA está acelerando la identificación de nuevas enfermedades y biomarcadores.
- Además, facilita la creación de registros nacionales e internacionales, esenciales para avanzar en el conocimiento de estas patologías.

5. Desafíos éticos y técnicos

- **Privacidad de datos**: Es fundamental garantizar la protección de la información sensible de los pacientes.
- **Sesgos algorítmicos**: Si los modelos se entrenan con datos no representativos, pueden generar desigualdades en el diagnóstico.

En palabras del presidente de FEDER, Juan Carrión, la IA ofrece “un futuro con más esperanza para todas las personas con enfermedades poco frecuentes o en busca de diagnóstico”.

CONFIDENCIAL