

Mejora del proceso diagnóstico en pacientes con sospecha de enfermedad rara mediante software innovador de predicción genética **RDengine**.

¿Qué?

Este proyecto pretende abordar la problemática en el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras genéticas debida a la dificultad intrínseca del mismo y al retraso en encontrar los hallazgos genéticos implicados; mediante la utilización de *RDengine*, una herramienta informática de utilidad que se centra en dar soporte en la toma de decisiones a los profesionales sanitarios implicados en el diagnóstico de pacientes con enfermedades raras, con el objetivo principal de facilitar, acelerar y mejorar la eficiencia del proceso completo.

La solución *RDengine*, desarrollada por la entidad Genengine SL, ha tenido resultados muy prometedores en estudios retrospectivos de validación con casos reales, obteniendo elevados valores de precisión. El software facilita, en base a la historia clínica del paciente, predecir los genes candidatos para diagnóstico y solicitar el correspondiente estudio de forma eficiente, reduciendo tiempo y costes y permitiendo una importante mejora en la situación del paciente.

¿Por qué?

Las enfermedades raras y, en consecuencia, las personas afectadas por las mismas, han estado durante mucho tiempo infra-diagnosticadas, infra-atendidas y alejadas de los focos de interés a nivel asistencial, debido al desconocimiento, la baja prevalencia individual y la falta de formación y concienciación sobre las mismas. Pero, en conjunto, estas enfermedades afectan a más de un 7% de la población y tienen un gran impacto social.

La investigación ha avanzado mucho en los últimos años en cuanto a las causas de estas patologías; actualmente, pueden diagnosticarse muchas EERR mediante análisis genético. Pero, dada la singularidad de cada EERR (existen más de 7.000 distintas) y la necesidad de seleccionar a medida los genes candidatos para el diagnóstico de cada paciente teniendo en cuenta las sospechas clínicas, es común que esto se convierta en una larga carrera de obstáculos. La gran mayoría de estos pacientes esperan muchos años hasta saber su diagnóstico y, para algunos, no llega nunca. Los datos derivados de este tiempo de espera son alarmantes y suponen enormes perjuicios para los afectados a muchos niveles.

El uso de herramientas bioinformáticas que integren el conocimiento disponible y den soporte a la decisión a los clínicos, puede facilitar y mejorar la eficiencia de este proceso.

¿Cómo?

La Asociación Objetivo Diagnóstico se creó para dar apoyo a las personas sin diagnóstico, sensibilizar a la población y luchar juntos por mejorar sus condiciones y acortar el tiempo hasta alcanzar un diagnóstico.

Para aumentar la visibilidad y recaudar fondos destinados a la Asociación Objetivo Diagnóstico, Pedro Hidalgo va a hacer un reto solidario llamado Objetivo Santiago. El reto consiste en hacer el camino de Santiago desde Algeciras, unos 1300 km divididos en 52 etapas. Toda donación en modo de ayuda se podrá realizar a través de <https://objetivodiagnostico.es/retos-solidarios/>

Los fondos recaudados serán gestionados para la utilización íntegra en proyectos en beneficio de los socios de Asociación Objetivo Diagnóstico, entre ellos la ejecución de este proyecto, con un compromiso de total transparencia y cuyos resultados trascendentales serán publicados en beneficio del avance científico.

En este proyecto se buscará alcanzar el diagnóstico de pacientes que se encuentran actualmente en la situación de no haber podido ser diagnosticados. El equipo científico, con la ayuda de la solución *RDengine*, estudiará cada caso y, en colaboración con los especialistas correspondientes, se realizarán las pruebas necesarias para alcanzar el diagnóstico en todos los casos en los que haya sido posible establecer nuevas sospechas. Los pacientes del estudio serán seleccionados teniendo en cuenta una serie de criterios científico-técnicos específicos descritos en la memoria del proyecto, buscando siempre maximizar el beneficio para ellos.

¿Cuándo?

El reto solidario se inicia el día 1 de julio de 2021. El proyecto se ejecutará, con ayuda de los fondos recaudados por Objetivo Santiago para la Asociación Objetivo Diagnóstico, en el período 2021-2022 por el equipo científico.

¿Quién?

A continuación se detallan las entidades involucradas en el desarrollo del proyecto científico, así como las personas y correos de contacto:

- **Asociación Objetivo Diagnóstico** objetivodiagnostico.es
Sandra Iglesias - info@objetivodiagnostico.com
- **Genengine SL** genengine.es
Ana Medina García - ana.medina@genengine.es
- **GenActive Clinic & Research** genactive.es
Dr. Iván Iglesias Baena - info@genactive.es
- **Instituto de Investigación Biosanitaria ibs.GRANADA** ibsggranada.es
Dra. Beatriz García Fontana - bgfontana@fibao.es



El presente proyecto ha sido elaborado por profesionales científico-sanitarios bajo aprobación del Comité de bioética, y en base a lo dispuesto en la Ley Orgánica de Protección de Datos en vigor y las normas internas de confidencialidad.