



Qué Pasa de La Tercera **HACE 2 HORAS** Tiempo de lectura: 3 minutos

Científicos chilenos desarrollan una plataforma para identificar enfermedades genéticas

Se trata de una aplicación móvil y web creada por el Instituto de Tecnología, Innovación, Salud y Bienestar (ITiSB) de la UNAB, que servirá de apoyo diagnóstico para identificar enfermedades pediátricas de base genética.

QUÉ PASA **Ciencia** **Salud** ...

Debido a su mayor morbilidad asociada, [las enfermedades raras y poco frecuentes](#) se han convertido en una prioridad de salud global considerando que **las condiciones genéticas representan un importante problema debido a su prevalencia** y la carga que producen en el sistema de salud en pacientes de todas las edades.

La **Dra. Carla Taramasco**, **directora del Instituto de Tecnología, Innovación, Salud y Bienestar (ITiSB)** y académica de la **Facultad de Ingeniería de la UNAB, sede Viña del Mar**, explica que las enfermedades poco frecuentes son un grupo heterogéneo y amplio de condiciones **que en conjunto afectarían entre un 3,5 a un 8% de la población mundial** y se estima que la mayoría de ellas serían causadas por variantes patogénicas en un gen, comprometiendo su función, lo que se conoce como una **“condición monogénica”** que puede ser heredada y transmitida a la descendencia.

Precisamente, con el objetivo de identificar **enfermedades neuropediátricas de base genética** el **ITiSB**, que depende de la **Facultad de Ingeniería UNAB**, desarrolla una **plataforma de apoyo diagnóstico a través de un sistema de recomendación basado en machine learning**.

“Gracias a la adjudicación de un proyecto del **Fondo de Fomento al Desarrollo Científico y Tecnológico (FONDEF) 2023**, de \$199.981.647 para su financiamiento, se pretende elaborar un modelo de *machine learning* supervisado **para pronosticar el diagnóstico de estas patologías a partir de los signos y síntomas de pacientes**”, explicó la **Dra. Carla Taramasco**.



Dra. Carla Taramasco. Foto: UNAB

Este proyecto de 2 años es liderado por la **Dra. Carla Taramasco** y además son parte de este equipo de trabajo la doctora especialista en genética clínica **Nicole Nakousi (directora alterna)**; los doctores e investigadores **Felipe Martínez** y **David Ruete**, **director de la Escuela de Ingeniería UNAB, Sede Viña del Mar**.

Taramasco mencionó que la información de complicaciones de salud a futuro puede evitarse y/o retrasarse si se diagnostican y tratan precozmente estas patologías. **“Resulta de vital importancia la realización de un diagnóstico molecular**, el cual puede evitar otras intervenciones diagnósticas innecesarias, permitiendo el acceso apropiado a los recursos en salud”, expresó la doctora. Asimismo, informó la académica que esta plataforma **favorecerá la reducción de la incertidumbre pronóstica** y de paso brindará una consejería genética adecuada a los pacientes y sus familiares.

Pocos especialistas

En Chile solo hay 36 genetistas, lo que implica pocas horas disponibles para este tipo de pacientes. “Los pacientes con enfermedades genéticas esperan en promedio 5 años para tener un diagnóstico, consultando aproximadamente entre 6 y 13 especialistas”, informó **David Ruete**, director de la **Escuela de Ingeniería, UNAB Sede Viña del Mar**.

La implementación de esta iniciativa **permitirá reducir el número de derivaciones a genetistas en casos en los que no es necesario** y a su vez, mejorar la proporción de pacientes que acuden a la primera evaluación de genetista con un estudio diagnóstico inicial suficiente, para acelerar el diagnóstico, gracias a las recomendaciones de exámenes realizadas por la plataforma, la cual consiste en una **Aplicación Móvil (PWA) / Web**, que apoyará a los médicos tratantes (neuropediatras) a identificar la enfermedad desconocida que padece el paciente a través del ingreso de los síntomas, entregando recomendaciones, derivando a un



Felipe Martínez, Nicole Nakousi y Carla Taramasco. Foto: UNAB

Adicionalmente, el servicio estará optimizado de cara al usuario, para facilitar la interacción con los profesionales clínicos que utilicen la plataforma. La implementación y testeo inicial de su funcionamiento se hará a través de un pilotaje en el Hospital Carlos Van Buren ubicado en la comuna de Valparaíso, y la evaluación de *feedback* y afinamiento de su funcionalidad se efectuará mediante la misma plataforma por medio de preguntas dirigidas.

Otras instituciones asociadas a este proyecto son la Sociedad Chilena de Pediatría Rama Genética (Genética SOCHIPE) y la Sociedad Chilena de Pediatría Rama Neurológica (Neurología SOCHIPE).