

Modesto Martínez Pillado – La mejora de la tecnología en las enfermedades raras es mucho más que un diagnóstico y tratamiento con menos demoras

Por **newsRARE** - 13 de enero de 2022



Dr. Modesto Martínez Pillado

Instituto de Investigación Sanitaria Galicia Sur Área Sanitaria de Pontevedra e o Salnés

#preguntasmuy poderosas en las EERR

Los avances en el ámbito de las ómicas, biotecnología, medicina de precisión y genómica en las Enfermedades Raras (EERR) son indudables. También lo es la oportunidad de mejora que aportará la Inteligencia Artificial (IA). Contra lo que puede parecer, llevamos un largo tiempo con “lo digital”. Tras las ondas tecnológicas que ya estaban antes de la pandemia, han llegado la robótica y la IA. La oportunidad de mejora de la tecnología para afinar diagnósticos y personalizar tratamientos debe de acompañarse de estandarización de la atención ambulatoria. Esa estandarización de la información sanitaria mediante el uso de un lenguaje común de signos, síntomas y hallazgos de los pacientes facilita un estándar internacional para su utilización al segmentar los datos para nuevas vinculaciones entre genes y enfermedades.

En la completa encuesta que puede encontrar en este ejemplar sobre la aplicación de la IA en las EERR (página **151**), el 60% de los encuestados opina que la investigación, tratamiento, diagnóstico y pronóstico estarán basados en sistemas de IA dentro de 30 años.

Prácticamente la totalidad se muestra muy optimista, señalando que las mejoras vendrán por el diagnóstico, ayuda en la investigación y en un tratamiento personalizado, junto con la monitorización de resultados en salud, prevención, acceso y participación del paciente. Por tanto, los participantes identifican las externalidades de la IA con la mejora de los

pronósticos, diagnósticos más precisos, además de aspectos fármaco-económicos del manejo global de estas enfermedades.

Efectivamente, la evaluación sistemática de datos clínicos es una cuestión de tiempo. El volumen de los datos masivos sobre las enfermedades ha crecido constantemente en los últimos años. Compartir de forma segura grandes cantidades de datos genómicos a nivel internacional permite más precisión. A partir de experiencias como [RD-Connect GPAP](#), la investigación en EERR puede proporcionar una revisión sistemática (local e internacional) para facilitar diagnósticos de EERR. La colaboración implica retos técnicos para construir una red que facilite el análisis de datos. Pensar colectivamente para mejorar el conocimiento científico, analizar datos reiteradamente, puede ayudar a las personas a recibir un diagnóstico a partir de ese reanálisis de pacientes y familiares no diagnosticados (proyecto [Solve-RD](#)). Esperamos una mejora de todo lo obvio (es decir, lo clínicamente obvio que señala la encuesta).

Hay otras áreas no tan obvias que no se mejoran únicamente con análisis de datos clínicos. La IA, por ejemplo, no podrá mejorar la gestión de un servicio asistencial, si no definimos antes qué significa la gestión de un hospital o de un servicio. Quizás parezca contraintuitivo, pero la investigación con IA para mejorar "lo clínico" de un paciente no es simultáneo con la mejora de la calidad de vida de los pacientes con EERR. **Todo lo que le sucede al paciente nos interesa, sea clínico o no clínico.** La incorporación de información no clínica es una oportunidad de mejora que nos ayudará a encontrar respuestas a preguntas todavía no formuladas. Podremos estimar las modificaciones físicas, metabólicas y cognitivas que pueden conllevar cambios en el diagnóstico y pronóstico. Datos relacionados con el contexto y comportamiento del paciente en su entorno, ya sean datos del colegio o que reflejen la relación con sus compañeros. No debemos pensar en una IA que solo nos ayude a un mejor diagnóstico. La IA nos debe ayudar a pensar en aquello que no existe o que tenga asociaciones insospechadas para mejorar la calidad de vida. Esa incorporación de datos no clínicos, nos ayudará a responder a #preguntasmuy poderosas. Por ejemplo: ¿Cómo ayudar y acompañar a los profesionales y a los pacientes para que las EERR, sean identificadas con menos demoras? y ¿Cómo evitar peregrinajes evitables? La IA puede identificar quién, dónde y cómo puede ayudarnos. En nuestra investigación, la utilización de datos clínicos y no clínicos mediante *Process Mining* nos ayudó a mejorar las vías de diagnóstico rápido para procesos de atención preferente en situaciones potencialmente graves, como podría ser aplicado a EERR¹.

Toma de decisiones compartidas e informadas en las EERR

Esos avances en el diagnóstico y tratamiento requieren de un acompañamiento personal, donde la adopción de la innovación es clave. La IA permite al médico conocer en qué tanto por ciento los síntomas y los datos genéticos son idénticos a otras patologías, de manera que el facultativo pueda descartar algunas enfermedades y aproximarse a otras.

Optimizar la atención sanitaria en las EERR pasa por ayudar en la toma de decisiones compartidas con los implicados. Personas más informadas, con #preguntasmuy poderosas sobre el diagnóstico y tratamiento de EERR que quieren tener respuesta. Incorporar información en el momento adecuado, para que la información al consentimiento supere el "trámite" del consentimiento informado. Por ejemplo, separar el diagnóstico de la información para que la toma de decisiones sea más y mejor informada.

Hace unos meses, preguntaba a una neuróloga: "Si tuvieras que dar un diagnóstico grave, potencialmente deletéreo, ¿Cómo lo harías?". "No sé, si no me pones un ejemplo no sabría decirte; depende mucho del diagnóstico" – me comentó ligeramente inquieta. "Imagínate que tienes que comunicar a una paciente de 34 años un diagnóstico de esclerosis múltiple". "Pues, muy fácil, no tengo problema en decirle lo que tiene". "No, si no te pregunto por tus arrostos para afrontar cómo decirle a una paciente un diagnóstico así". Después de quedarse sorprendida ("pues, ¿cómo lo iba a hacer?, diciéndoselo", era su expresión), traté de aclararle la propuesta: "¿Qué tal si ofreces dos webs de referencia o la referencia de una familia que ya hubiera pasado una situación similar?"- terminé por ayudarle a salir de esa pregunta incómoda. "Lo que te estaba preguntando, realmente, es si tienes un plan para el momento en que comunicas ese diagnóstico, un plan adaptado a la paciente, en este caso para separar la información de la comunicación del diagnóstico".

De igual forma, en las EERR, esos momentos deben de llevarnos a utilizar la tecnología en la mejora de la atención a pacientes. **Separar el diagnóstico de la información**, ayuda a que los allegados reciban información veraz. Es aquí un área de mejora en la planificación de la atención a los pacientes con EERR. Eso es, precisamente, aquello que me gustaría que tuviera una mejora con la ayuda de la tecnología, porque nos hace mejores profesionales ("planificar la comunicación de un diagnóstico, es lo que te estaba pidiendo").

En la citada encuesta, mientras que para los profesionales y directivos todo aquello relacionado con protección de datos es un riesgo, para los pacientes es prioritaria la relación médico-paciente. Precisamente en esa relación paciente-profesional, confían un 85% en esa IA relacionada con el tratamiento, diagnóstico, pronóstico o investigación clínica.

La tecnología en la rutina asistencial nos prepara para recibir a allegados más informados. Debemos planificar la atención en las EERR. Y es aquí donde la tecnología no es solo "lo obvio" sino la puesta en común con otros (por ejemplo, plataformas como *patients like me*; asociaciones virtuales, y listas de "preguntas frecuentes" o FAQ en sitios web) para dar una atención con visión poblacional, no exclusivamente sanitaria. Más allá de las *fake news*, allegados más y mejor informados en EERR, nos deben de llevar a realizar nuestras propias #preguntasmuy poderosas: ¿Qué debo saber del estado de ánimo de los pacientes y sus allegados? ¿Puedo no reiterar preguntas o rutinas que no son beneficiosas para los allegados? Literalmente, ¿puedo hacerlo de una forma más sencilla? (una especie de *Lean personal*²). De esta forma, la medicina personalizada, preventiva y predictiva se nos aparece vinculada a una IA orientada a resolver problemas de salud. Precisamente porque vamos a tener interlocuciones más informadas, nos puede ser útil disponer de un **Cuestionario de Competencias Tecnológicas³**, que nos permita tener información clínica y no clínica antes de la consulta.

Necesitamos un índice de prioridad de atención ambulatoria

El impacto que las EERR tienen en los pacientes, sus familias y la sociedad es importante, al ser graves, crónicas y progresivas, con altas tasas de mortalidad. Debemos hacer la digitalización posible desde una digitalización ideal. Los pacientes y sus allegados, sobre todo en EERR colaborarán para evitar ir al hospital o evitar desplazamientos en megaciudades o áreas despobladas, como argumentaciones extremas.

En la encuesta referenciada en este volumen, se identifican como barreras para la extensión de la IA, la ausencia de dirección estratégica (saber hacia dónde ir). Como riesgos, tanto la no aplicación práctica o la seguridad en el acceso, o que la propia IA pueda

conducir a decisiones no correctas. Algo así ha sucedido con la atención a distancia, donde se llama tecnología a algo tan simple como llamar por teléfono, o se nombra e-consulta a algo que no es más que la interconsulta que antes se enviaba en papel. No es la suma de tecnologías, sino la mejora, la que consigue mejores resultados de una forma más sencilla.

Desde una visión estratégica, la atención no presencial ha llegado para quedarse. Apareció y se desplegó súbitamente en la pandemia. Esa atención no presencial nos sugiere varias #preguntasmuy poderosas como, por ejemplo, **¿Cómo se identifica el nivel de prioridad en la atención ambulatoria?** Necesitamos magnitudes para algo tan sencillo como valorar conjuntamente la intensidad de cuidados y la morbilidad de las EERR. Esto es, un indicador ambulatorio de cuidados y magnitud de la enfermedad, para tener definida su prioridad de atención ambulatoria. Si, además, pensamos en una respuesta en red asistencial mejoraremos la demora para el diagnóstico clínico y molecular, pero sobre todo acompañaremos a los pacientes, dando lo mejor de nosotros y de la tecnología que nos ayuda. Se trata de que la IA aconseje qué es recomendable hacer, o qué equipo puede dar una respuesta más efectiva.

Con #preguntasmuy poderosas podemos disponer de Simuladores de pandemia y ayudar a la toma de decisiones compartida e informada. Contemplemos y preparémonos para esta situación postdigital, donde identificar las buenas prácticas (mejora por comparación) y aprender de todo lo que nos ha pasado.

REFERENCIAS

1. Said-Criado I, Martínez-Pillado M, Regueiro-Martínez A, Ledo-Rodríguez A. Process mining for the analysis of a Rapid Referral Pathway of Colorectal cancer in an integrated healthcare area in Galicia (Spain). En: Libro de Ponencias ICIC20. Virtual Conference. 20th International Conference on Integrated Care, Croatia, May 2021. Disponible en : <https://az659834.vo.msecnd.net/eventsairwesteuprod/production-abbey-public/b06d657e8a9e4d068624a3d2219dca4a>
2. La metodología Lean es un método innovador que busca optimizar los procesos de gestión y productivos de la empresa que lo ponga en práctica, para utilizar menos recursos, por lo que cualquier proceso se convierte en más eficiente. Su máxima está en reducir la inversión, el tiempo y el esfuerzo (Nota de los editores).
3. Barajas Galindo, D., Martínez Pillado, M., Ballesteros Pomar, M., Said Criado, I., & Cano Rodríguez, I. Identification of e-young chronics through En: Libro de Ponencias: The Official Journal of ATTD Advanced Technologies & Treatments for Diabetes Conference, 2–5 June 2021–VIRTUAL. Disponible en: <https://www.liebertpub.com/doi/full/10.1089/dia.2021.2525.abstracts>
4. <https://www.freepik.es/vectores/fondo/> Vector de Fondo creado por rawpixel.com – www.freepik.es

newsRARE

