



El Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la SEHH, celebra su Reunión Anual

Hematólogos plantean la posibilidad de ampliar el cribado neonatal a enfermedades de la sangre poco frecuentes

- **Defienden que, con los avances tecnológicos existentes, se estudie la inclusión de patologías hematológicas de alto impacto, como la hemofilia, las talasemias o la hemocromatosis**
- **Solo Navarra incluye dos enfermedades de depósito lisosomal, como son la enfermedad de Pompe y la mucopolisacaridosis tipo 1**
- **Las herramientas de inteligencia artificial son de gran interés en el campo de las enfermedades poco frecuentes, ya que permiten obtener una información relevante y facilitar su diagnóstico**

Madrid, 17 de noviembre de 2022. El Grupo Español de Enfermedades de Depósito Lisosomal (GEEDL), de la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH), ha celebrado su V Reunión Anual, en la que, entre otros asuntos, se ha tratado el cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en España, cuyo programa es heterogéneo al variar entre las diferentes Comunidades Autónomas. La cartera básica obligatoria establecida por el Ministerio de Sanidad incluía siete entidades, entre las que se encuentran el hipotiroidismo congénito, la fibrosis quística o la anemia falciforme, y en febrero de 2022 se ha extendido a cuatro enfermedades más. Aunque cada comunidad autónoma puede ampliar esta cartera según su criterio y disponibilidad, solo Navarra incluye la enfermedad de Pompe y la mucopolisacaridosis tipo 1, ambas enfermedades de depósito lisosomal.

“Con los avances tecnológicos existentes, podría plantearse la inclusión en los cribados neonatales de enfermedades lisosomales que disponen de tratamiento, así como otras enfermedades hematológicas poco frecuentes, pero de alto impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, como pueden ser la hemofilia, las talasemias o la hemocromatosis”, señala Pilar Giraldo, presidenta del GEEDL. “No obstante, nos encontramos ante un tema controvertido debido a la heterogeneidad de las manifestaciones en las diferentes patologías, con casos de evolución atenuada u otros temas éticos subyacentes”.

El impacto de la inteligencia artificial

La inteligencia artificial ha contado con un espacio destacado en el programa científico de esta reunión. “Sin duda, la explotación de datos mediante técnicas de inteligencia artificial ha demostrado tener múltiples aplicaciones, siendo de especial importancia en el ámbito de la salud, y muy relevantes en el área de las enfermedades poco frecuentes, en las que la experiencia individual no permite adquirir amplios conocimientos ni tomar decisiones ponderadas”, asegura la doctora Giraldo.

En esta línea está trabajando el GEEDL desde hace cuatro años, en colaboración con el Instituto de Biocomputación y Física de Sistemas Complejos (BIFI), de la Universidad de Zaragoza, utilizando como base los datos recogidos en el Registro Español de Enfermedad de Gaucher, custodiado por la Fundación Española para el Estudio y Terapéutica de la Enfermedad de Gaucher y otras Lisosomales (FEETEG), del GEEDL. “Como resultado de esta colaboración, se obtuvieron varios modelos predictivos a partir de los datos recogidos en el momento del diagnóstico de 358 pacientes registrados, en relación con el desarrollo de complicaciones óseas, neoplasias y enfermedad de Parkinson¹”.

Además, gracias a una ayuda concedida por la Agencia Estatal de Investigación, el GEEDL está trabajando en un proyecto con el que, mediante técnicas de inteligencia artificial, desarrollar un modelo predictivo de predisposición a la pérdida de densidad mineral ósea, tomando como población de riesgo a los pacientes españoles con enfermedad de Gaucher, entidad en la que la pérdida de densidad ósea se produce en el 65% de los afectados, con independencia de la edad y el sexo. “El objetivo final es que el modelo pueda ser aplicado a la población general, en la que la osteopenia/osteoporosis es un proceso que tiene un fuerte impacto en la salud y la calidad de vida de quienes la padecen”.

Respecto a la aplicación de este tipo de tecnología en la práctica clínica, la presidenta del GEEDL comenta que “ya se está aplicando una herramienta de inteligencia artificial² en estudios de RM de médula ósea con el fin de estandarizar la información y aumentar la calidad de los informes. En este sentido, se han reevaluado todos los exámenes de RM de médula ósea (más de 400) realizados al diagnóstico y durante el seguimiento de más de 25 años de pacientes afectados por la enfermedad de Gaucher y otras patologías hematológicas”.

En definitiva, “las herramientas de inteligencia artificial son de gran interés en el campo de las enfermedades poco frecuentes, ya que permiten obtener una información relevante que, de forma aislada, no es sencillo recabar, y facilitar su diagnóstico, apoyándose en datos clínicos, analíticos, histológicos, genéticos y de imagen almacenados en los hospitales, así como el seguimiento y evolución de los pacientes. Es muy posible que, en un futuro próximo, estas herramientas se vuelvan indispensables para identificar y abordar los diferentes problemas, personalizando las actuaciones médicas”, concluye la doctora Giraldo.

Sobre la Sociedad Española de Hematología y Hemoterapia (SEHH)

La SEHH es una sociedad científica cuyo fin es la promoción, desarrollo y divulgación de la integridad y contenido de la especialidad de Hematología y Hemoterapia en sus aspectos médicos, científicos, organizativos, asistenciales, docentes y de investigación. La hematología como especialidad abarca todos los aspectos relacionados con la fisiología de la sangre y los órganos hematopoyéticos, el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades benignas y malignas de la sangre, el estudio del sistema de hemostasia y coagulación, y todos los aspectos relacionados con la medicina transfusional, incluyendo el trasplante de progenitores hematopoyéticos y las terapias celulares. La función profesional del hematólogo cubre todas las vertientes del ejercicio de la especialidad.

¹ Orphanet J Rare Dis en 2020. (Andrade-Campos MM et al. Identification of risk features for complication in Gaucher's disease patients: a machine learning analysis of the Spanish registry of Gaucher disease. Orphanet J Rare Dis. 2020 Sep 22;15(1):256. doi: 10.1186/s13023-020-01520-7).

² Roca-Espiau M et al. Structured bone marrow report as an assessment tool in patients with hematopoietic disorders. Quant Imaging Med Surg. 2022 Jul;12(7):3717-3724. doi: 10.21037/qims-21-119).

Con 63 años de historia, la SEHH es hoy día una organización con importante repercusión científica. Muchos de los cerca de 3.000 profesionales que la forman son figuras internacionalmente reconocidas y contribuyen a que la hematología sea una de las partes de la medicina española con más prestigio en el exterior. La Sociedad considera que para una óptima atención de los pacientes es imprescindible contar con acceso a los avances médicos, fomentar la investigación y disponer de especialistas bien formados y altamente cualificados en el manejo de las enfermedades hematológicas.

Para más información y gestión de entrevistas:

Jorge Sánchez Franco

Móvil: 667 675 476

E-mail: jorge.sanchez@sehh.es

Alba Corrada de la Fuente

Móvil: 620 534 620

E-mail: alba.corrada@sehh.es

Tel.: 91 319 19 98

Web: www.sehh.es

Twitter: [@sehh_es](https://twitter.com/sehh_es)

IG: [@sehh_es](https://www.instagram.com/sehh_es)

Canal YouTube: [HemoTube](https://www.youtube.com/HemoTube)

LinkedIn: www.linkedin.com/company/sehh/