

Plataforma de datos federados para la investigación

Compartir datos para generar conocimiento



Las plataformas federadas permiten la colaboración para analizar datos sin comprometer la privacidad, acelerando los descubrimientos en enfermedades raras

Big Data para la evaluación económica

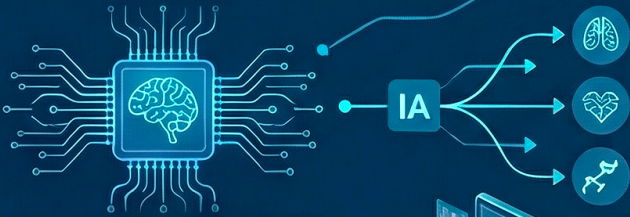
Evaluación de medicamentos y tecnologías sanitarias



Las herramientas del Big Data se utilizan para analizar el valor de nuevas intervenciones dirigidas a enfermedades raras

Hacia modelos de predicción personalizados

La agregación de datos facilita el desarrollo de modelos de inteligencia artificial para predecir la progresión de la enfermedad y prevenir complicaciones



Investigación al alcance de los pacientes

Estas iniciativas buscan poner los resultados y avances de la investigación a disposición directa de los pacientes y sus familiares



Ejemplo clave: la Red Únicas

La Red Únicas es una propuesta concreta de plataforma de datos federada enfocada en potenciar la investigación de enfermedades raras



Análisis de coste-efectividad



Medición del impacto presupuestario

ENFERMEDADES RARAS

Big Data: espacios de datos y su impacto en la evaluación económica

EDITORIAL

Hernán Lew
Retos y oportunidades de los datos en red PAG 162

ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD

Coral González, Jorge Barrios, Carlos Dévora
Big Data y espacios de datos: un nuevo paradigma para la investigación y evaluación económica en EERR PAG 164

REVISIÓN DE ARTÍCULOS

M.ª Reyes Abad Sazatornil
Acercando la inteligencia artificial a los servicios de farmacia hospitalaria PAG 181

Antonio Sarria-Santamera
Inteligencia artificial, macrodatos y enfermedades raras PAG 184

ENTREVISTAS

José Portolés
Hacia una nefrología de precisión: retos y

oportunidades del Big Data PAG 188

Elena Cortés Vicente
El registro nacional de miastenia gravis: colaboración, ciencia y futuro PAG 195

José María Millán Salvador
Triple desafío: estandarizar, interoperar y proteger los datos genéticos en España PAG 198

Arantxa Sáez Sánchez
Innovación, equidad y calidad de vida: los retos urgentes en cáncer de tiroides PAG 201

Montse de la Fuente Hurtado
Dimensión social de la salud en SNS-Osasunbidea: integración de datos para una salud más humana y eficiente PAG 204

Javier Turumbay
La orquesta de la medicina personalizada: armonizando tecnología y salud PAG 210

Juan Fernando Muñoz Montalvo
Innovación y salud digital PAG 216

EDITOR

D. Álvaro Hidalgo Vega

Catedrático de la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM).

Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO

Dr. José Luis Poveda Andrés

Director Gerente del Hospital Universitario y Politécnico La Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN

D.ª Néboa Zozaya. Directora de Health Affairs & Policy Research. Weber

D.ª Elena Mérida. Coordinación editorial y contenidos multimedia. Weber

CONSEJO EDITORIAL

Dr. Alberto Jiménez Morales. Director de la Unidad de Gestión Clínica de Farmacia. Hospital Virgen de las Nieves

Dr. Antoni Gilabert Perramon. Director de Innovación y Transformación Digital del Parc Salut Mar del Hospital del Mar de Barcelona

D. Antoni Montserrat Moliner. Miembro del consejo de dirección. ALAN - Maladies Rares Luxembourg

Dr. Antonio Román Broto. Director Asistencial. Hospital Universitario Vall d'Hebron

D.ª Blanca Segurola Lázaro. Jefa de Servicio Corporativo de Farmacia. Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

Dr. Félix Rubial Bernardez. Gerente del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander

Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora. Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA. Universidad de Navarra (UNAV)

Dr. Gonzalo Calvo Rojas. Jefe del Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

D.ª Isabel Motero Vázquez. Directora General. Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

Dra. Itziar Astigarraga Aguirre. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Cruces

Dr. Jordi Gascón-Bayarri. Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

Dr. Juan Oliva Moreno. Catedrático. Área de Fundamentos de Análisis Económico. Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM)

Dr. Julio López Bastida. Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM)

Dr. Manuel Macía Heras. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Dra. María José Calvo Alcántara. Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Dr. Miguel Ángel Calleja Hernández. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Virgen de la Macarena

Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

D. Roberto Saldaña Navarro. Director de Innovación y participación ciudadana en la Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica (EUPATI)

D. Xavier Badía Llach. CEO & Partner. Omakase Consulting

EDITORIAL: Fundación Weber
C/ Moreto, 17
28014 Madrid (España)

COORDINACIÓN EDITORIAL
Y MULTIMEDIA:

Elena Mérida

weber@weber.org.es

DISEÑO GRÁFICO:

Luis Alberto Martín

newsRARE es una publicación periódica especializada que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras.

ISSN: 2660-8685 (versión impresa) 2695-8724 (versión digital)

Depósito legal: M-31717-2015

doi: <https://doi.org/10.37666/R-vol.10-3>

ÍNDICE

162 | EDITORIAL

Retos y oportunidades de los datos en red

164 | EN PROFUNDIDAD

Big Data y espacios de datos: un nuevo paradigma para la investigación y evaluación económica en EERR

181 | REVISIÓN DE ARTÍCULOS

188 | OPINIÓN

201 | EN PRIMERA PERSONA

204 | HUMANIZACIÓN

210 | SOCIEDADES CIENTÍFICAS

216 | COLABORACIÓN PÚBLICO PRIVADA

219 | ACTUALIDAD

226 | ANEXO

240 | OBSERVATORIO

RETOS Y OPORTUNIDADES DE LOS DATOS EN RED

HERNÁN LEW

*Adjunto de la Dirección de Estrategia Digital y Datos del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona
y Coordinador de la red Únicas en SJD*

Este nuevo número de la revista NewsRare se adentra en el potencial de las plataformas de datos federados para transformar la atención y la investigación en enfermedades raras, siguiendo el camino que marcan iniciativas como la Red Únicas, que buscan compartir información entre profesionales y acercar el conocimiento allí donde estén los pacientes y sus familias. En este contexto, los datos en salud se convierten en una palanca esencial para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y, sobre todo, la equidad entendida como el derecho de todas las personas con sospecha o diagnóstico de enfermedad rara a las mismas oportunidades de alcanzar el mayor nivel posible de bienestar. Al mismo tiempo, el dato es el punto de encuentro donde convergen profesionales, investigadores, pacientes y familias, ayudando a superar la fragmentación de la información y de los circuitos asistenciales que hoy limita ese acceso, sin olvidar que es un espacio lleno de retos humanos, tecnológicos, organizativos, éticos y legales que condicionan su verdadero aprovechamiento.

Vivimos una explosión de datos en salud que ya no se limita a la historia clínica, sino que se entrelaza con la vida diaria, la tecnología y el contexto social, ampliando radicalmente qué entendemos por "información sanitaria". Hoy convivimos con historias clínicas electrónicas, datos ómicos, biobancos, registros de enfermedades raras, información medioambiental y socioeconómica, además de flujos continuos procedentes de diferentes dispositivos o *wearables*, aplicaciones móviles o redes sociales. Ante este bosque denso de información, resulta imprescindible pensar desde el origen en su "consumo": quién necesitará cada dato, con qué propósito asistencial o investigador y en qué momento del proceso de atención o de estudio, para que la abundancia se traduzca en verdadero valor.

En paralelo, las capacidades tecnológicas han dado un salto que hace apenas unos años resultaba impen-

sable en el campo de las enfermedades raras: hoy es posible generar, almacenar, depurar, analizar y explotar grandes volúmenes de datos clínicos y de investigación con niveles crecientes de interoperabilidad y seguridad. Sobre esta base se están desplegando ecosistemas de datos y arquitecturas federadas que permiten compartir algoritmos y conocimiento sin mover los datos sensibles, como ocurre en proyectos europeos de aprendizaje federado y en iniciativas como la Red Únicas. Pero estas infraestructuras solo tendrán sentido si se diseñan desde las necesidades reales de pacientes y profesionales, orientando la inversión hacia los usos que más impacto tengan en su vida cotidiana.

Bajo la superficie de cualquier proyecto de medicina personalizada o de inteligencia artificial en enfermedades raras late un trabajo silencioso y exigente: asegurar que los datos sean veraces, consistentes y completos, porque solo a partir de datos de calidad pueden tomarse decisiones clínicas rigurosas y generar conocimiento fiable que realmente mejore la vida de los pacientes. Para lograrlo, resulta imprescindible hablar un mismo idioma disponiendo de catálogos únicos y actualizados de diagnósticos, procedimientos u otras entidades clínicas o sociales relevantes; mapeando terminologías distintas y aplicando guías de interoperabilidad consensuadas que permitan que la orquesta suene verdaderamente afinada. Esta labor no es puntual, sino un proceso continuo desde el momento en que se registra la información hasta su uso asistencial o de investigación, sobre el que se apoyan los modelos analíticos y generativos en enfermedades raras.

Pero no basta con incorporar nuevas tecnologías: cada herramienta supone un esfuerzo de aprendizaje, ajustes organizativos y una dimensión humana profunda en la manera de trabajar y coordinarse en torno al dato. Estamos pasando de un modelo reactivo, que analiza lo ocurrido a posteriori, a un enfoque más proactivo y



predictivo que permite anticipar necesidades. Esta misma base de datos enriquecida permitirá afinar cómo usamos los recursos y desplegar nuevos modelos de atención, aprovechando la información acumulada en la práctica real para medir con mayor precisión el impacto presupuestario y capturar mejor el valor social y la equidad de las intervenciones.

A medida que crecen los espacios de datos y las arquitecturas federadas, también se refuerza la necesidad de una mirada ético-legal sólida que acompañe este avance. Los nuevos reglamentos europeos sobre datos de salud (Espacio Europeo de Datos Sanitarios) y sobre Inteligencia Artificial (AI Act) buscan precisamente equilibrar innovación, seguridad y protección de la privacidad, algo especialmente sensible en el caso de las enfermedades raras. La gobernanza del dato se vuelve entonces pieza central: definir quién accede, para qué usos y bajo qué condiciones, evitando una burocracia paralizante, pero garantizando transparencia, trazabili-

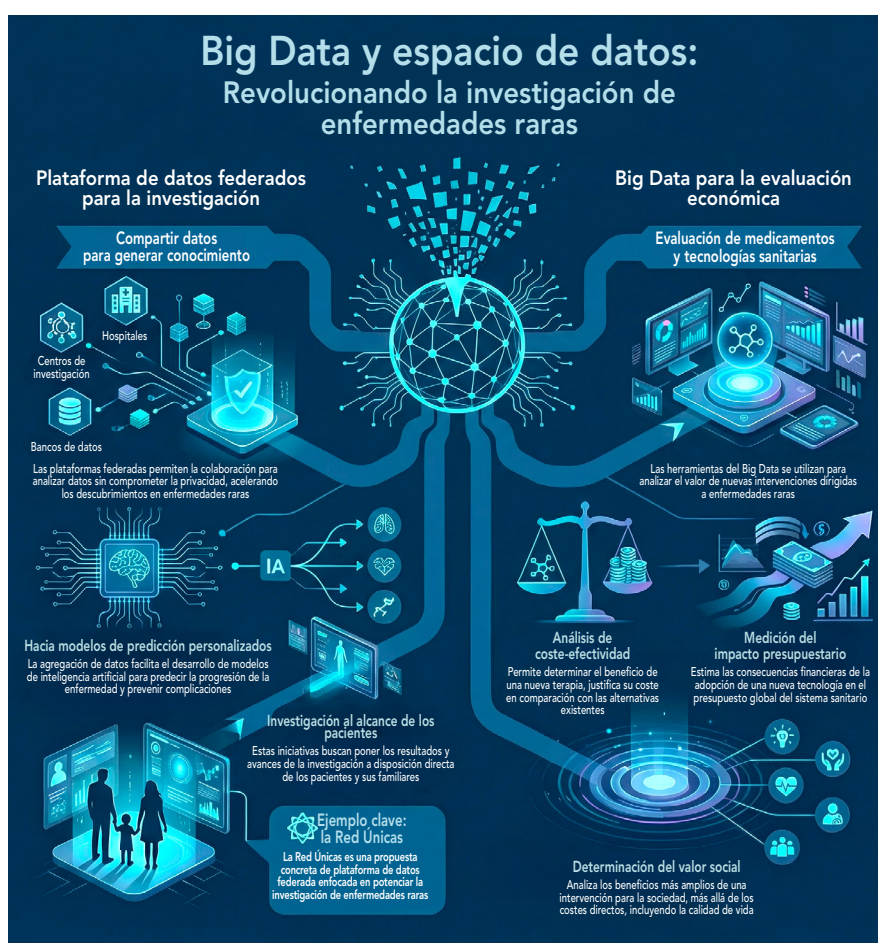
dad y mecanismos de consentimiento dinámico, donde pacientes y familias puedan decidir, revisar y revocar el uso de sus datos sobre plataformas robustas y seguras que sostengan la confianza colectiva.

En definitiva, a pesar de los retos técnicos, organizativos y éticos que siguen presentes, este es un momento para el optimismo: Big Data, la inteligencia artificial y los nuevos espacios de datos ofrecen una oportunidad real para mejorar los procesos diagnósticos, los tratamientos y la atención integral de las personas con enfermedades raras. Para aprovecharla, resulta imprescindible una visión conjunta y coordinada entre administraciones, profesionales, academia, industria, asociaciones, cuidadores y pacientes, situando siempre al paciente en el centro. Solo así se podrán traducir estos avances tecnológicos en sistemas más justos, equitativos y humanos, donde los datos se conviertan en mejores decisiones y en una vida más digna y plena para quienes conviven con una enfermedad rara.

BIG DATA Y ESPACIOS DE DATOS: UN NUEVO PARADIGMA PARA LA INVESTIGACIÓN Y EVALUACIÓN ECONÓMICA EN EERR

CORAL GONZÁLEZ, JORGE BARRIOS, CARLOS DÉVORA

*Departamentos de Health Economics & Public Affairs,
Data & Technology y Health Economics & Market
Access de Weber*



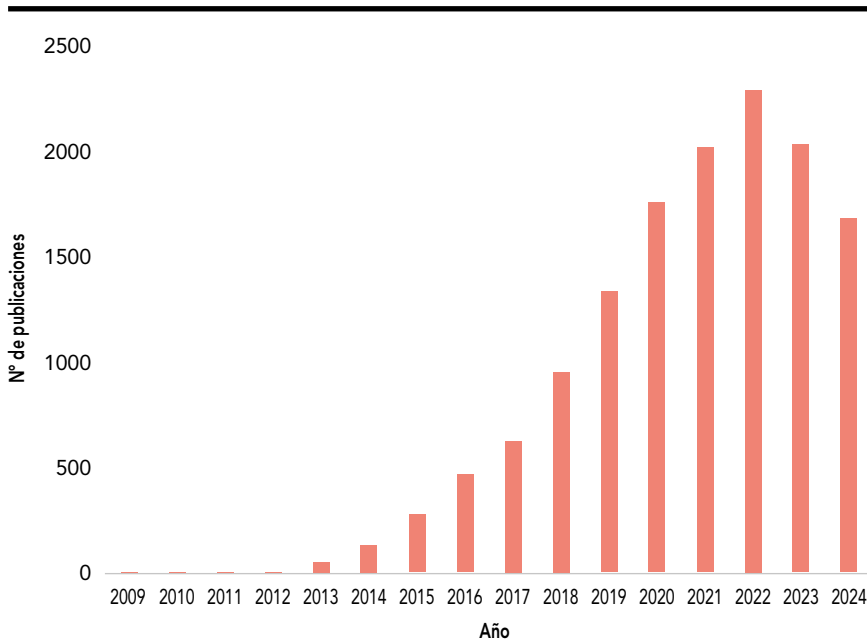
INTRODUCCIÓN

Contexto actual del uso del Big Data en salud

La explosión de datos en la que estamos inmersos desde hace unos años nos ha conducido hacia el paradigma del Big Data, caracterizado por un tamaño que excede la capacidad

de las herramientas de software convencionales para capturar, almacenar y analizar la información^{1,2}. Gartner propuso en 2012 la definición de las "3V" del Big Data: gran volumen, velocidad y variedad de activos de información³. Las nuevas definiciones añaden también una cuarta dimensión, cada vez más relevante: la vera-

FIGURA 1. PUBLICACIONES ANUALES SOBRE ANÁLISIS DE BIG DATA EN SALUD DESDE 2009 HASTA 2024



Fuente: World Economic Forum, 2024⁵.

cidad de estos datos⁴. Esta última "V" cobra especial importancia en el ámbito sanitario, con cuestiones como: ¿Se han registrado correctamente los diagnósticos, tratamientos, prescripciones, procedimientos y/o resultados?

Los avances en la eficacia y seguridad de los medicamentos, la precisión de los diagnósticos y la orientación terapéutica más precisa dependen de tener estos datos de alta calidad. Evidencia de ello es el crecimiento exponencial de investigaciones sobre Big Data y Salud en los últimos años^{1,5} (Figura 1). Según datos del *World Economic Forum*, en el año 2020 se generaron a nivel global ~2.300 exabytes de datos en el sector sanitario⁶.

Dada la magnitud de estas cifras, en este artículo pretendemos explorar cómo los espacios y plataformas de datos impulsan la investigación y la evaluación económica en la salud y especialmente en las enfermedades raras (EERR), destacando las

principales iniciativas nacionales y europeas. Asimismo, analizaremos el papel del Big Data y la interoperabilidad en el avance del diagnóstico, el pronóstico y los modelos predictivos, así como su aportación a la evaluación económica y a la toma de decisiones. También tendremos en cuenta los principales desafíos técnicos, legales y éticos, junto con las oportunidades que se abren para las EERR y el sistema sanitario en general.

Hay que tener en cuenta que todos estos datos se recopilan a través de diversas fuentes, desde registros electrónicos, datos farmacéuticos y genómicos, ensayos clínicos o telemedicina, cuya implementación ha sido creciente desde la pandemia de la COVID-19. Otra fuente emergente de información es la conocida como el Internet de las Cosas Médicas (IOMT del inglés, *Internet of Medical Things*)⁷, entre las que se encuentran las aplicaciones móviles, smartwatches y otro tipo de sensores (Figura 2)¹.

A nivel internacional, la Organización Mundial de la Salud (OMS) anunció en 2024 el lanzamiento del programa "Impact Training for Big Data in Health Care" en Europa, enfocado en mejorar las capacidades de los países en torno al uso del Big Data en la salud⁹. Asimismo, durante el mes de octubre de 2025, la Comisión Europea ha publicado las convocatorias de proyectos de fondos de la Unión Europea (UE), de los cuales 22,5 millones de euros están destinados a apoyar la investigación biomédica y la implantación de la asistencia sanitaria personalizada a través de la Infraestructura Europea de Datos Genómicos; mientras que 14,4 millones de euros se destinarán al despliegue de soluciones basadas en la inteligencia artificial (IA) en el procesamiento de imágenes médicas¹⁰.

En el contexto español, el uso del Big Data y la IA también se está consolidando en el ámbito sanitario mediante diversas iniciativas institucionales. Ejemplo de ello es el equipo de evaluación de la Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS), que elaboró en 2024 la "Guía de evaluación de tecnologías de salud digital que incorporan inteligencia artificial", donde propone los dominios fundamentales a evaluar para la correcta toma de decisiones informada¹¹. Otro ejemplo lo encontramos en la herramienta "Análítica Farmacia", desarrollada por el Ministerio de Sanidad, que emplea IA para generar modelos predictivos en los procedimientos de precio y reembolso de los medicamentos¹². Aplicar estas tecnologías que combinan Big Data e IA al ámbito de la salud ofrece numerosas ventajas, algunas de las cuales aparecen recogidas en la Tabla 1.

FIGURA 2. BIG DATA EN SALUD: INTEGRACIÓN DE DIVERSAS FUENTES Y ÁMBITOS



Abreviaturas: IoT: *Internet of Medical Thing*, Internet de las cosas médicas.
Fuente: Badshah et al. (2024)⁹.

TABLA 1 VENTAJAS DEL USO DEL BIG DATA EN LA SALUD.

Optimización del manejo clínico	Permite realizar investigaciones comparativas de coste-efectividad, identificando los tratamientos y diagnósticos más eficientes, mejorando la asignación de recursos y la toma de decisiones médicas.
Impulso a la investigación y desarrollo (I+D)	Facilita el uso de modelos predictivos para optimizar la selección de pacientes candidatos y acelerar el desarrollo de nuevos fármacos. Mejora el diseño de ensayos clínicos y la selección de pacientes, aumentando las tasas de éxito y reduciendo los tiempos de llegada de los tratamientos al mercado.
Medicina personalizada	Hace posible ejecutar secuenciaciones genéticas más rápidas y económicas, integrando los resultados en la historia clínica del paciente. Facilita la predicción de riesgos de enfermedad o reingreso hospitalario.
Monitorización y seguimiento remoto	Facilita la recolección y análisis en tiempo real de datos procedentes de dispositivos médicos hospitalarios o domiciliarios, ayudando a predecir eventos adversos y mejorar la seguridad del paciente.
Prevención del fraude y mejora administrativa	Permite analizar rápidamente millones de solicitudes de reembolso para detectar fraudes, abusos o gastos innecesarios en los sistemas de salud.

Fuente: Adaptado de Raghupathi et al¹³.

Retos específicos en las EERR

Dentro del ámbito de la salud, uno de los campos que más podrían beneficiarse de la implementación del Big Data y el uso de espacios de datos compartidos es el de las EERR. Las personas con EERR suelen enfrentarse a una verdadera “odisea diagnóstica” que, en los países desarrollados, conlleva un promedio de 5 a 6 años¹⁴. Además, sólo alrededor del 5% de las EERR cuenta con tratamientos específicos efectivos¹⁵, y los medicamentos huérfanos (MMHH) siguen siendo escasos, costosos y con una accesibilidad aún limitada¹⁶. En esencia, los dos problemas derivan, principalmente, de una misma causa: la limitada disponibilidad de datos y la fragmentación del conocimiento generado en este ámbito, además de la necesidad de las empresas de recuperar su inversión a través de la venta de sus productos, lo que se complica dado el número reducido de pacientes.

La escasez de datos se debe, principalmente, a la falta de personal especializado y de infraestructuras de investigación adecuadas, como registros de pacientes o cohortes de estudios clínicos suficientemente amplias, así como de biobancos que dispongan de la información necesaria¹⁷, a lo que se suma la fragmentación de la poca evidencia disponible y la incertidumbre asociada a esta evidencia. La ausencia de guías de práctica clínica que garanticen el manejo adecuado de los pacientes y la falta de integración de los datos entre las distintas especialidades médicas por las que circulan durante su recorrido asistencial los pacientes de EERR hace que los datos sean heterogéneos y estén dispersos¹⁸⁻²⁰. Estas limitaciones ponen de manifiesto la importancia de desarrollar nue-

vas herramientas y enfoques que permitan superar estas brechas y avanzar de forma coordinada, siendo el Big Data y el uso sistemático de datos clínicos y de investigación una vía prometedora para paliar tanto la escasez como la fragmentación actuales.

Como comentamos al principio, este artículo analizará cómo los espacios y plataformas de datos pueden transformar la investigación y la evaluación económica en las EERR, revisando las principales iniciativas nacionales y europeas y el papel del Big Data y la interoperabilidad en la mejora del diagnóstico, pronóstico y tratamiento mediante modelos predictivos.

ESPACIOS DE DATOS EN SALUD Y SU IMPACTO EN LAS EERR

Concepto de espacio de datos y ecosistema federado

Según la Agencia Española de Protección de Datos (AEPD), un espacio de datos es «una infraestructura federada y abierta para permitir el acceso soberano de datos, basada en una gobernanza, políticas, reglas y estándares que definen un marco de confianza para todos los intervinientes»²¹. Los espacios de datos convierten la información en un activo estratégico que facilita el uso de herramientas como el Big Data, el aprendizaje automático y la automatización de procesos, entre otros²². En contextos sanitarios, este uso de los datos conduce a soluciones más eficientes y adaptadas a las necesidades reales de las personas, supliendo la falta de datos unificados, los registros médicos incompletos y la escasez de ensayos clínicos.

Vinculados a estos espacios se encuentran los ecosistemas de

datos federados, compuestos por una serie de nodos descentralizados e interconectados que permiten reutilizar los datos sin necesidad de transferirlos desde los proveedores hacia los usuarios^{23,24}. Una de las aplicaciones más potentes de estos ecosistemas es el aprendizaje automático federado (*federated learning*), una técnica de IA que permite entrenar modelos sin centralizar la información.

El Big Data y el uso sistemático de datos clínicos y de investigación ofrecen una vía prometedora para paliar tanto la escasez como la fragmentación de datos actuales

Gracias a estas redes, hospitales o laboratorios pueden compartir algoritmos y realizar consultas sobre sus datos de manera colaborativa, manteniendo la información sensible local y segura. En este proceso, los algoritmos se ejecutan directamente sobre los datos locales y únicamente se comparten los resultados o los ajustes del modelo, nunca los datos originales. Este enfoque combina la colaboración científica con la protección de la privacidad, facilitando el análisis de grandes volúmenes de información distribuidos en múltiples instituciones^{23,25}.

Algunos ejemplos de aplicaciones clínicas de ecosistemas de datos federados de salud ya existentes las encontramos sobre todo en áreas como la oncología (por ejemplo,

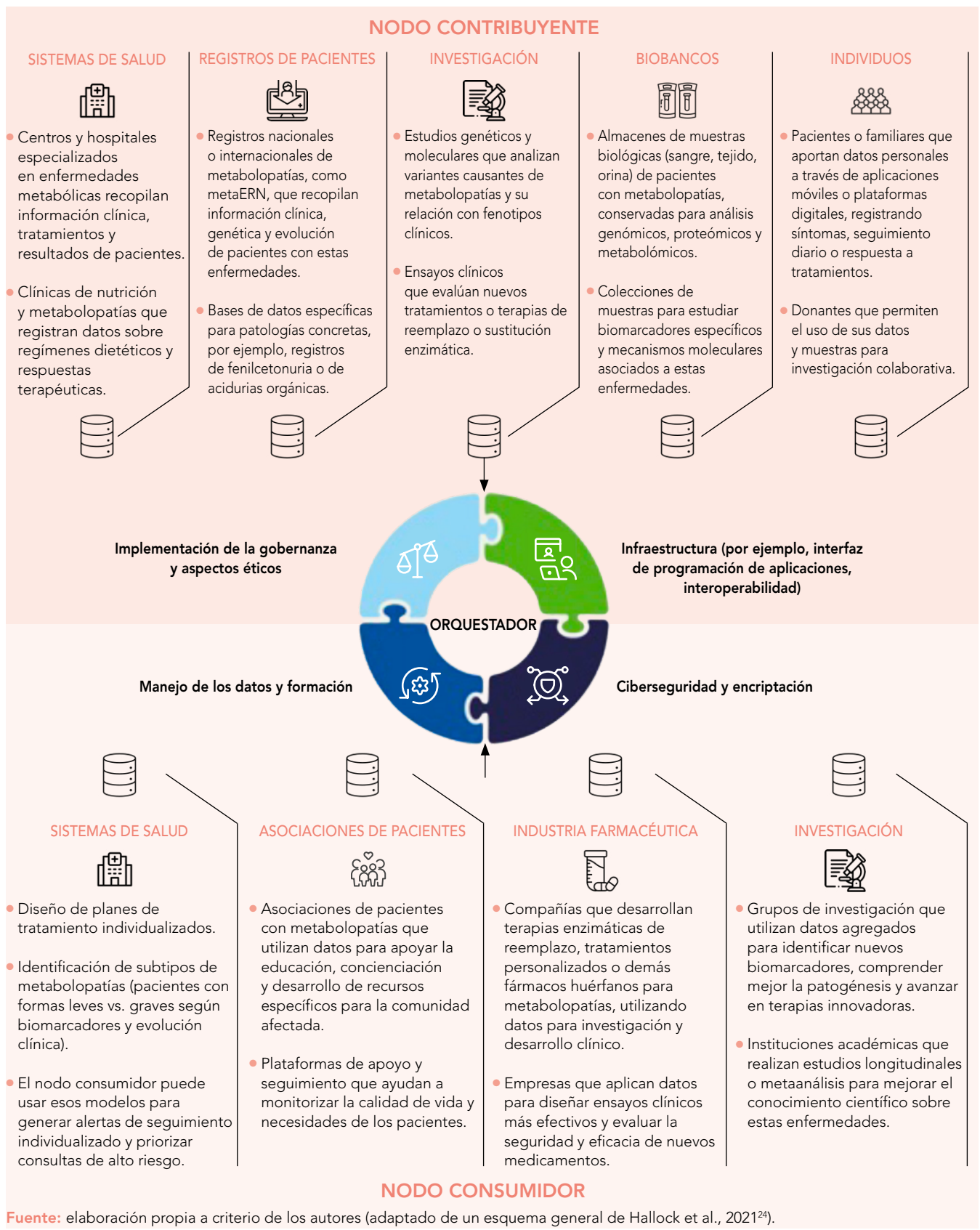
*The Federated Tumor Segmentation [FeTS] initiative*²⁶, formada por 30 institutos de atención médica que trabajan para sortear las barreras de detección tumoral) o la COVID-19 (formada por una red de 12 hospitales británicos²⁷).

En el contexto de las EERR, este modelo reduce las barreras para el acceso a información crítica, preserva la privacidad y hace viable la investigación colaborativa a gran escala, elemento clave para mejorar la predicción, el diagnóstico y el desarrollo de nuevos tratamientos²⁸.

Supongamos ahora un hospital especializado en enfermedades metabólicas como la enfermedad de Fabry (nodo contribuyente) que aporta datos clínicos (grado de dolor neuropático, presencia de angioqueratomas, etc.) y diagnósticos de pacientes; mientras que un registro específico de metabopatías recopila información longitudinal sobre la evolución de estos pacientes (como el desarrollo o no de insuficiencia cardíaca y/o renal). Los centros de investigación, a su vez, aportan datos genómicos y resultados de estudios experimentales, y los biobancos almacenan muestras biológicas relevantes para análisis posteriores. Incluso los propios pacientes pueden contribuir con datos generados a través de dispositivos de monitorización remota o cuestionarios digitales, aportando información sobre dolor neuropático, fatiga, crisis características, síntomas gastrointestinales o limitaciones funcionales que enriquecen la comprensión real de la enfermedad.

Todos estos datos se coordinan mediante un orquestador que asegura la implementación de normas de gobernanza, proporciona

FIGURA 3. PROPUESTA DE RED FEDERADA DE DATOS SANITARIOS PARA EL CONJUNTO DE LAS METABOLOPATÍAS



la infraestructura técnica necesaria (interfaz de programación de aplicaciones, interoperabilidad) y garantiza la seguridad y privacidad mediante sistemas de ciberseguridad y encriptación. Gracias a tecnologías como el aprendizaje automático federado, es posible entrenar modelos predictivos que permitan anticipar, por ejemplo, la progresión renal y/o cardíaca utilizando datos distribuidos en múltiples nodos sin necesidad de centralizar la información ni comprometer la privacidad de los pacientes. Esto es especialmente importante en patologías como esta, donde la dispersión y la sensibilidad de los datos dificultan la recopilación masiva en un único repositorio.

Así, los nodos consumidores, que pueden ser otros hospitales, compañías farmacéuticas desarrollando nuevas terapias de sustitución enzimática o equipos de investigación, acceden a modelos de IA mejor entrenados y más robustos, que permiten mejorar la precisión diagnóstica de las metabolopatías, predecir la evolución de la enfermedad o identificar subgrupos de pacientes que responderán mejor a determinadas terapias (como por ejemplo, aquellos con un peor control de la enfermedad con las terapias convencionales). Este enfoque potencia la colaboración y la innovación, acelerando el desarrollo de tratamientos efectivos mientras se mantiene el control y la soberanía sobre los datos.

La Figura 3 recoge una propuesta de red federada de datos sanitarios para el conjunto de las metabolopatías, en la que cada centro puede actuar como nodo contribuyente, aportando datos localmente entrenables, y como

nodo consumidor, accediendo a modelos agregados sin exponer información sensible.

Modelos de gobernanza y protección de la privacidad

Los modelos de gobernanza de datos determinan cómo una organización gestiona y controla su información. Al igual que existen distintos tipos de EERR, cada una con sus particularidades, en la gobernanza de datos existen tres modelos principales: centralizado, descentralizado y federado, cada uno con su forma de manejar la información.

En un modelo centralizado, una única autoridad define las políticas, lo que asegura coherencia, pero puede restar agilidad. El modelo descentralizado, en cambio, da

autonomía a cada departamento para gestionar sus propios datos, aportando flexibilidad, aunque con riesgo de inconsistencias. El modelo federado combina ambos enfoques: un equipo central marca las reglas generales y los equipos locales las adaptan a sus necesidades, equilibrando coherencia y autonomía.

El creciente uso de la IA en los distintos contextos sanitarios introduce nuevos desafíos de gobernanza, dado que la eficacia de los modelos de IA depende directamente de la calidad de los datos con los que son entrenados. En este sentido, el éxito de los sistemas de IA requiere disponer de datos fiables y de alta calidad, tanto para el entrenamiento de los

FIGURA 4. LOS 8 PRINCIPIOS DE GOBERNANZA DE DATOS EN SALUD



Fuente: Health Data Governance, 2025².

algoritmos como para la validación de los modelos²⁹.

La Ley de Gobernanza de Datos de la UE³⁰ impulsa el intercambio de datos mediante marcos y mecanismos de gobernanza bien definidos, fortaleciendo la confianza necesaria para compartir datos sensibles en EERR. Asimismo, el artículo 10 de la Ley de Inteligencia Artificial de la UE³¹ impone estrictos requisitos en materia de calidad, mitigación de sesgos y transparencia, especialmente relevantes para aplicaciones de IA en el ámbito de las EERR, donde cualquier sesgo o error puede tener un impacto significativo en los pacientes.

En este contexto, los 8 principios de la Organización para la Cooperación y el Desarrollo Económico (OCDE) sobre gobernanza de los datos de salud ofrecen una base sólida para el desarrollo de marcos nacionales que garanticen una gestión responsable, ética y eficiente de los datos (Figura 4). Algunos de ellos aplican de manera especialmente directa a las EERR debido a sus características particulares, como, por ejemplo, la dispersión geográfica, pues la interoperabilidad permite que los datos de pacientes dispersos se integren y reutilicen, acelerando diagnóstico y tratamiento³².

bilidad permite que los datos de pacientes dispersos se integren y reutilicen, acelerando diagnóstico y tratamiento³².

Algunos de los 8 principios de la OCDE sobre gobernanza de los datos de salud aplican de manera especialmente directa a las EERR debido a sus características particulares

Iniciativas europeas de espacios de datos sanitarios

A nivel europeo, el Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EHDS, por sus siglas en inglés) establece un entorno específico común de datos sanitarios para su uso y e intercambio de manera electrónica en toda la UE³³. Esta iniciativa busca:

- Empoderar a las personas para que puedan acceder, controlar y compartir sus datos sanitarios

electrónicos entre países, con fines asistenciales (uso primario de los datos), mejorando la coordinación en el diagnóstico y tratamiento.

- Permitir la reutilización segura y fiable de los datos de salud con fines de investigación, innovación, formulación de políticas y regulación (uso secundario de los datos).
- Favorecer un mercado único para los sistemas de historia clínica electrónica, que dé soporte tanto al uso primario como al secundario de los datos.

Este espacio está diseñado para beneficiar a todos los ciudadanos de la UE, incluidos los pacientes, los profesionales sanitarios, los investigadores, los responsables políticos y los agentes de la industria (Tabla 2). En el caso de las EERR, el EHDS representa una oportunidad estratégica especialmente relevante, ya que podría facilitar el intercambio transfronterizo de datos clínicos, genómicos y de seguimiento, reduciendo la fragmentación actual y permitiendo que los pacientes se beneficien de diagnósticos más rápidos, tratamientos más coordinados y una investigación más robusta a escala europea.

La interoperabilidad como clave para la investigación traslacional

Para alcanzar una gobernanza de datos eficaz en el ámbito de la IA, es esencial que los gobiernos integren y conecten la información procedente de los distintos sistemas sanitarios y sociales. Esto implica crear repositorios de alta calidad, accesibles a investigadores acreditados, junto con entornos analíticos seguros o mecanismos adecuados para la extracción de datos³⁴.

TABLA 2 PRINCIPALES BENEFICIARIOS DE LA INTRODUCCIÓN DEL EHDS

FIGURA	VENTAJAS
Pacientes	Acceso rápido y gratuito a sus propios datos, con mayor control, posibilidad de añadir información o restringir el acceso a partes específicas de su historial. Protección de privacidad y seguridad por defecto.
Profesionales de la salud	Acceso más rápido y fácil a los registros de salud en diferentes proveedores de atención médica y países.
Investigadores	Acceso a datos de salud de alta calidad y a gran escala, en un sistema claro y estructurado.
Responsables políticos	Acceso fácil, transparente y rentable a los datos para la mejora de los sistemas sanitarios y la garantía de la seguridad de los pacientes.
Industria	Acceso a datos sanitarios electrónicos anonimizados para investigación aplicada e innovación.

Abreviaturas: EHDS: Espacio Europeo de Datos Sanitarios. **Fuente:** Elaboración propia a partir de European Health Data Space Regulation³³.

La interoperabilidad es clave para que la información clínica de pacientes con cualquier patología, incluidas las EERR, esté disponible en cualquier centro sanitario, evitando duplicidades en las pruebas, errores en la medicación y pérdidas de información, lo que favorece una atención más coordinada, segura y personalizada. Además, esta conectividad mejora la calidad de los datos usados para investigación y desarrollo de nuevas terapias.

Para ello, se utilizan estándares comunes, como el CEN/ISO 13606 a nivel europeo y herramientas nacionales como el HCDSNS y el REI en España, que armonizan la historia clínica digital y la receta electrónica, respectivamente. La Comisión Europea coordina las infraestructuras transfronterizas, mientras que los distintos organismos reguladores supervisan el cumplimiento normativo, como el Reglamento General de Protección de Datos, y gestionan el acceso y permisos sobre los datos, imponiendo restricciones técnicas según el uso previsto^{35,36}.

Finalmente, el EHDS forma parte de una estrategia de datos más amplia, vinculada a la Ley de Gobernanza de Datos y la Ley de Datos, que establecen obligaciones esenciales para la interoperabilidad y el intercambio seguro de información, especialmente en el ámbito de las EERR³⁷.

EL VALOR DE LOS DATOS COMPARTIDOS EN RED Y PLATAFORMAS FEDERADAS

Biobancos, registros clínicos y fuentes ómicas

Los biobancos, los registros clínicos y las fuentes ómicas (genómica, transcriptómica, proteómica, meta-

EJEMPLO A NIVEL EUROPEO: RD-CONNECT³⁸

Un ejemplo paradigmático lo encontramos en la plataforma europea RD-Connect. Esta iniciativa, lanzada en noviembre de 2012, es un recurso global para la investigación de EERR, con el objetivo de superar la fragmentación, inaccesibilidad y aislamiento de los datos característicos de los estudios de las EERR. RD-Connect vincula los datos ómicos con los datos fenotípicos e informaciones de biobancos y registros, permitiendo a los investigadores acceder a ellos más allá de las fronteras institucionales y nacionales, fomentando así investigaciones con una visión más completa e integral.

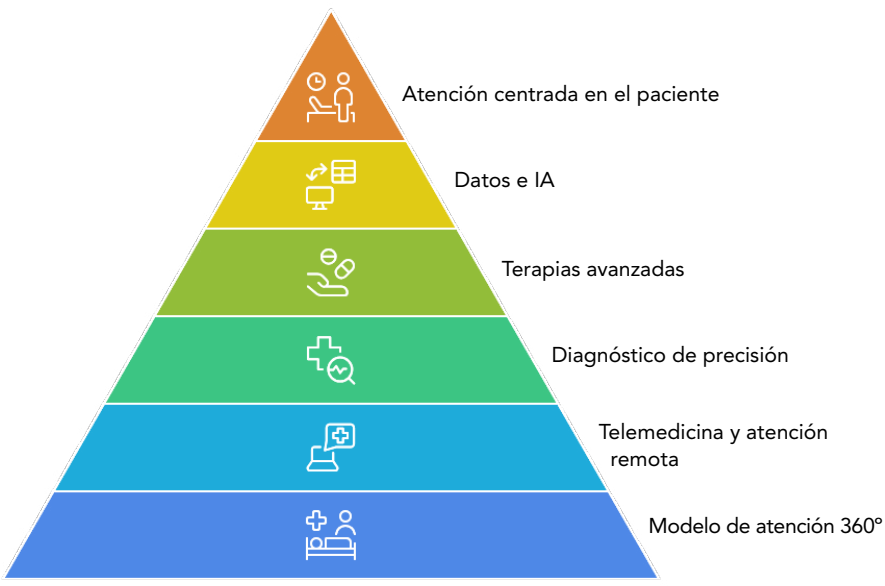
EJEMPLO A NIVEL NACIONAL: RED ÚNICAS³⁹

La Red Únicas, impulsada en 2023 por el Hospital Sant Joan de Déu (SJD) y la Federación Española de EERR (FEDER), reúne a 30 hospitales para mejorar la atención pediátrica en EERR mediante un modelo colaborativo que incorpora arquitecturas de datos federados. SJD ha consolidado un enfoque asistencial innovador, reforzado por acreditaciones europeas y la creación de la Casa de Sofía, además de iniciativas como ÚNICAS Talks para implicar a las familias.

bolómica, etc.) permiten contar con cohortes más grandes y, por tanto, un mayor poder estadístico y de descubrimiento en correlaciones entre los datos clínicos y los mole-

culares. Una revisión sistemática y metaanálisis analizó el impacto de los biobancos en 28 EERR, evidenciando que la integración de la infraestructura de los biobancos y

FIGURA 5. OBJETIVOS DE LA RED ÚNICAS



Abreviaturas: IA: inteligencia artificial. **Fuente:** Adaptada del Hospital Saint Joan de Déu, 2025³⁹.

los registros clínicos ayuda a identificar y validar biomarcadores, así como a dilucidar la enfermedad a nivel ómico, favoreciendo así el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas⁴⁰.

La Figura 5 representa el modelo integral de atención a las EERR de la Red Únicas, basado en un enfoque centrado en el paciente. Como vemos, uno de los objetivos es utilizar datos e IA para impulsar el diagnóstico de precisión y el desarrollo de nuevas terapias, un enfoque vanguardista que está transformando la atención en este grupo de patologías.

Generación de conocimiento colectivo y colaboración entre centros, pacientes y familias

La participación activa de los pacientes con EERR permite recopilar datos sobre síntomas, calidad de vida y aspectos sociales que rara vez se registran en la práctica clínica. Integrados en plataformas de Big Data, estos datos enriquecen la evidencia, permiten identificar patrones, subtipos de enfermedad y evaluar la efectividad de terapias en condiciones reales. Además, alimentan modelos de IA para predecir progresión y complicaciones, favoreciendo diagnósticos de precisión y tratamientos personalizados, y fortalecen un enfoque centrado en el paciente que guía decisiones clínicas y sanitarias.

La Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS) impulsa la Escuela Abierta de Investigación y Desarrollo de Medicamentos de su Academia, una iniciativa destinada a formar tanto a pacientes como a investigadores para que participen de manera informada y activa en la investigación biomédica, especialmente

en el ámbito de las enfermedades raras. Al proporcionar a los pacientes conocimientos sobre ensayos clínicos, procesos regulatorios y el uso de Big Data, EURORDIS les permite comprender cómo se recopilan y analizan grandes volúmenes de datos clínicos y PRO (*Patient-Reported Outcomes*). Esto favorece su implicación en el diseño, seguimiento y evaluación de los estudios, contribuyendo a mejorar la calidad de la investigación y, en última instancia, la atención que reciben las personas afectadas⁴¹.

La participación activa de los pacientes con EERR permite recopilar datos sobre síntomas, calidad de vida y aspectos sociales que rara vez se registran en la práctica clínica

DE LOS DATOS A LA PREDICCIÓN: ANALÍTICA AVANZADA Y MEDICINA PERSONALIZADA

En el contexto de las EERR, la analítica avanzada y el uso de IA permiten extraer patrones significativos y generar modelos predictivos a partir de grandes volúmenes de información clínica y biomédica, superando muchos de los obstáculos metodológicos de la medicina tradicional centrada en estudios restringidos⁴²⁻⁴⁴. Sin embargo, la integración de estas herramientas en la clínica y la investigación requiere de una evaluación crítica constante que permita distinguir las correlacio-

nes falsas de los hallazgos robustos y clínicamente relevantes⁴⁵.

Herramientas de análisis masivo y aprendizaje automático aplicadas a datos clínicos

La analítica masiva en Big Data se apoya en múltiples enfoques estadísticos y computacionales, entre los que destacan el aprendizaje automático (ML, *machine learning*) y el aprendizaje profundo (DL, *deep learning*). Los modelos de ML permiten identificar relaciones complejas entre variables, segmentar pacientes en subgrupos homogéneos y predecir desenlaces a partir de datos heterogéneos (incluyendo clínicos, genéticos y sociales)^{45,46}. En el entorno de las EERR, estas herramientas ayudan a mejorar la detección de fenotipos poco reconocidos, optimizar el reclutamiento para ensayos clínicos y personalizar terapias, aunque las exigencias de calidad y representatividad de datos permanecen como un reto principal^{44,47}.

Recientes avances demuestran que los algoritmos de ML y DL, como redes neuronales y *random forests*, pueden alcanzar altas tasas de sensibilidad y especificidad en tareas como la predicción de reacciones adversas medicamentosas, la estratificación de pacientes según riesgo y el ajuste de la dosis farmacológica^{46,47}. Particularmente relevante ha sido la aplicación de modelos conversacionales, basados en grandes modelos de lenguaje (LLM, *large language models*), que permiten simular diálogos clínicos, facilitar el triaje y mejorar la toma de decisiones diagnósticas en escenarios complejos⁴⁸. No obstante, estas técnicas presentan riesgos inherentes: el sobreajuste a datos de entrenamiento, la falta de interpretabilidad y la generali-

zación limitada cuando se aplican a poblaciones que difieren de los conjuntos originales. Se requiere la intervención continua de expertos clínicos para validar las variables empleadas, la revisión crítica de los resultados y la atención a posibles sesgos representativos^{44,49,50}.

Modelos predictivos de progresión y respuesta terapéutica

Otra aportación del Big Data a las EERR es el desarrollo de modelos predictivos que anticipan la evolución clínica y la respuesta a intervenciones terapéuticas. Mediante el procesamiento de datos longitudinales, electrónicos, genómicos o de registros de pacientes, es posible estimar trayectorias individuales de progresión y evaluar la utilidad directa de diferentes tratamientos⁵¹.

Ejemplos recientes en EERR incluyen el uso de ML para estimar el riesgo de complicaciones hematológicas en enfermedades como

el síndrome de Shwachman-Diamond a partir de biomarcadores y datos genéticos, y el diseño de modelos de respuesta farmacológica personalizados en base a perfiles genómicos y registros históricos⁵². Estos enfoques permiten la optimización de recursos asistenciales y, potencialmente, una mejora en la calidad de vida de los pacientes.

El Big Data permite desarrollar modelos predictivos que anticipan la evolución clínica y la respuesta terapéutica en las EERR

Sin embargo, la predicción siempre debe ser contextualizada. La variabilidad genética y fenotípica de las EERR implica que la validez externa y la reproducibilidad pueden quedar comprometidas, y parte de los datos disponibles provienen de muestras reducidas o altamente seleccionadas⁵³. Dicha limitación epistemológica obliga a incorporar métodos bayesianos y diseño adaptativo que permitan la reevaluación continua del modelo predictivo conforme se acumula nueva evidencia^{53,54} (Figura 6).

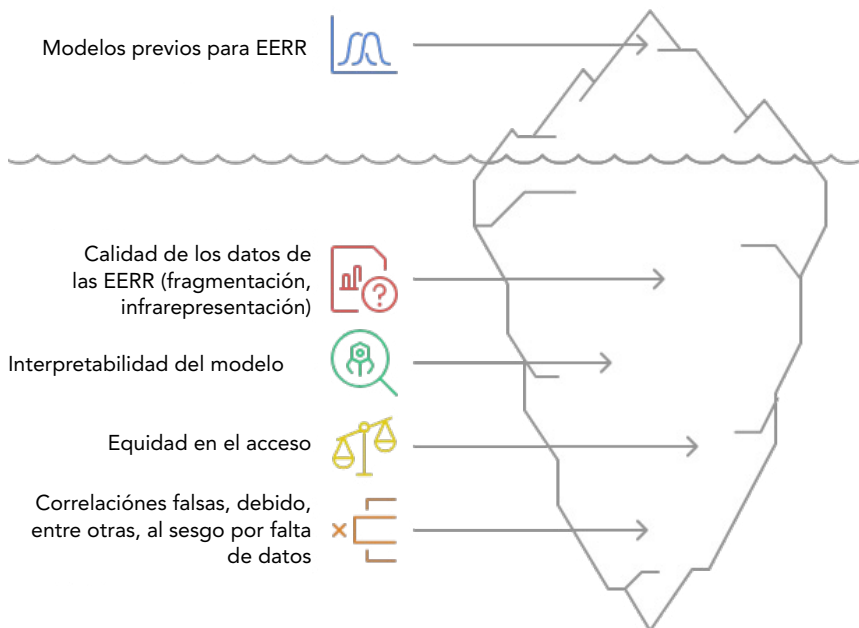
Aplicaciones en la prevención, diagnóstico temprano y estratificación de pacientes

El impacto más inmediato de la analítica avanzada en el campo de las EERR se observa en tres ámbitos: prevención, diagnóstico temprano y estratificación de pacientes. Los sistemas de IA pueden analizar información rutinaria (historias clínicas electrónicas, datos de laboratorio, registros de actividad) para identificar patrones sugestivos de enfermedad antes de la aparición de síntomas clínicos evidentes, acelerando el acceso al diagnóstico y permitiendo una intervención precoz⁵⁵.

En la estratificación de paciente s, el clustering mediante aprendizaje no supervisado ha servido para distinguir subgrupos de pacientes que responden de forma diferente a tratamientos estándar, así como para establecer perfiles pronósticos en enfermedades de curso incierto⁵⁶⁻⁵⁸. Estas estrategias han sido cruciales en la medicina personalizada y en la organización de cohortes para ensayos clínicos adaptativos.

A pesar de sus beneficios, es necesario considerar que la adopción de

FIGURA 6. COMPLEJIDADES OCULTAS DE LOS MODELOS PREDICTIVOS EN EERR



Fuente: Elaboración propia a criterio de los autores.

estas herramientas puede amplificar desigualdades si no se diseñan con criterios de equidad y respeto a la diversidad poblacional. La calidad de los datos, la transparencia en los modelos y el acceso igualitario a estas tecnologías deben ser prioritarios para evitar sesgos y riesgos éticos, tal como han señalado autores recientes y organismos internacionales^{58,59}.

Implicaciones éticas y regulatorias del uso de IA en salud

Con el avance del conocimiento y de la tecnología surgen nuevos desafíos éticos y legales, especialmente cuando la legislación y la integración social no evolucionan al mismo ritmo que la innovación. Históricamente, los datos de salud se encontraban aislados y fragmentados, con un consentimiento insuficiente para su uso y con preocupaciones sobre la privacidad y el anonimato de los pacientes⁶⁰. La creación de bases de datos de salud centralizadas ayudó a sortear algunos de estos problemas, como la anonimización de los datos y mejora de la interoperabilidad, como en *The European Genome-phenome Archive*⁶¹. Sin embargo, la heterogeneidad de los datos, su protección y la falta de infraestructuras adecuadas continuaron siendo desafíos críticos para una sanidad basada en Big Data.

En respuesta, las bases de datos descentralizadas buscan reducir riesgos para la privacidad y la autonomía personal, al tiempo que refuerzan la transparencia, la confianza y la equidad⁶². En este contexto, Skovgaard et al.⁶³ mostraron que los ciudadanos de la UE apoyan la reutilización de datos sanitarios para fines

distintos al tratamiento, siempre que contribuyan al bien común. El Reglamento General de Protección de Datos (RGPD) intenta equilibrar la privacidad con la necesidad de compartir datos con fines sanitarios y de investigación. En la misma línea regulatoria, la Ley de Gobernanza de Datos de la UE promueve el intercambio de datos mediante marcos claros de gobernanza que refuercen la confianza y la transparencia²⁹, mientras que el artículo 10 de la Ley de Inteligencia Artificial de la

UE establece estrictos requisitos de calidad, mitigación de sesgos y transparencia para aplicaciones de IA de alto riesgo⁶⁴. No obstante, persisten preocupaciones sobre la comercialización, la seguridad y el uso potencialmente perjudicial de los datos especialmente en EERR, ya que, dada la escasez de datos de estos pacientes y la alta sensibilidad de su información genética y clínica, los sesgos algorítmicos provocan sesgos hacia la mayoría de los datos, pudiendo dar resultados injustos o no representativos.

HERRAMIENTA ANALÍTICA FARMACIA¹²

Desarrollada por el Ministerio de Sanidad de España con el objetivo de apoyar la toma de decisiones sobre reembolso, precio y cobertura de medicamentos en el sistema público, su finalidad principal es reducir la incertidumbre clínica y económica asociada a la incorporación de nuevas terapias, anticipando su impacto presupuestario y facilitando la gestión estratégica de los recursos sanitarios.

Analítica Farmacia integra múltiples fuentes de información, incluyendo datos internos de consumo y facturación, modelos de precio y gasto, literatura científica publicada en ensayos clínicos y congresos, así como "literatura gris" como informes o notas de prensa. A partir de toda esta información, la herramienta utiliza técnicas de inteligencia artificial y análisis avanzado de datos para generar predicciones y escenarios futuros sobre la financiación y utilización de medicamentos, permitiendo evaluar diferentes estrategias y riesgos asociados.

Entre sus aplicaciones previstas destacan la evaluación de nuevas tecnologías y fármacos para su posible financiación pública, la modelización de costes y beneficios, la estimación de techos de gasto o esquemas de riesgos compartidos, y el apoyo a la política farmacéutica, contribuyendo a la sostenibilidad del sistema y a un acceso más equitativo a los tratamientos. Su desarrollo surge en el contexto de la pandemia de COVID-19, tras comprobar la utilidad de grandes volúmenes de datos para la planificación sanitaria, y busca aplicar de manera sistemática la inteligencia artificial en la gestión de la prestación farmacéutica pública.

En términos de impacto, *Analítica Farmacia* podría mejorar la eficiencia del sistema sanitario, agilizar la toma de decisiones sobre reembolso, aumentar la predictibilidad en la incorporación de fármacos y favorecer un uso más racional y sostenible de los recursos públicos, contribuyendo así a una mejor disponibilidad de terapias para los pacientes.

En este escenario, la ética y la regulación deben adaptarse para permitir el aprovechamiento de Big Data e IA en beneficio de los pacientes, garantizando al mismo tiempo la protección y la equidad.

BIG DATA Y EVALUACIÓN ECONÓMICA DE INTERVENCIONES EN EERR

La incorporación del Big Data y los datos del mundo real (*Real-World Data, RWD*) en la evaluación económica de intervenciones dirigidas a EERR está transformando de manera significativa el modo en que se generan, analizan y utilizan las evidencias para la toma de decisiones sanitarias⁶⁵.

Las características propias de estas patologías (principalmente, la baja prevalencia, la heterogeneidad clínica y la escasez de datos) han generado históricamente limitaciones metodológicas importantes en herramientas de evaluación económica, como los análisis coste-efectividad y coste-utilidad, o en análisis de impacto presupuestario. La progresiva aparición de nuevas fuentes de datos, infraestructuras de información interoperables y herramientas analíticas avanzadas abre una oportunidad sin precedentes para mejorar la calidad de la evidencia, reducir la incertidumbre y favorecer decisiones más equitativas y eficientes.

La Tabla 3 presenta ejemplos potenciales del uso de Big Data en el contexto de la evaluación de tecnologías sanitarias para EERR, mostrando cómo los datos masivos pueden apoyar el análisis de coste-efectividad, la generación de evidencia del mundo real, la estimación del impacto presupuestario, la valoración del valor social de las intervenciones y la facilitación de procesos y acuerdos de negociación.

CASOS DE USO Y EXPERIENCIAS INTERNACIONALES

En los últimos años han surgido numerosas iniciativas internacio-

nales, lideradas por la UE, Redes Europeas de Referencia, grandes consorcios de investigación y proyectos específicos por patología,

TABLA 3. POTENCIAL DEL BIG DATA EN LA EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS EN EL CONTEXTO DE LAS EERR

LÍNEA ESTRATÉGICA	DESCRIPCIÓN	EJEMPLOS EN EERR
Fortalecer análisis de coste-efectividad y coste-utilidad	Uso de datos reales y técnicas avanzadas para mejorar parámetros clave de los modelos económicos.	<ul style="list-style-type: none"> • Posibilita estimar parámetros fundamentales para los modelos económicos, como: <ul style="list-style-type: none"> – Incidencia y prevalencia: uso de registros nacionales de distrofias musculares para estimar la incidencia real de Duchenne. – Patrones de progresión: modelos predictivos que anticipan la pérdida de la marcha en AME. – Uso de recursos sanitarios: análisis de historias clínicas electrónicas para medir hospitalizaciones y uso de ventilación no invasiva en enfermedades neuromusculares. – Desenlaces clínicos: IA para identificar biomarcadores tempranos de progresión en la enfermedad de Fabry.
Evaluar el impacto presupuestario basado en datos reales	Uso de algoritmos y bases de datos clínicos para identificar población elegible y proyectar el gasto real.	<ul style="list-style-type: none"> • Identificación automatizada de pacientes con mutaciones específicas en fibrosis quística para terapias moduladoras. • Uso de registros de errores congénitos del metabolismo para estimar cuántos pacientes serían candidatos a nuevas terapias génicas. • Monitorización del gasto real en MMHH utilizando paneles de control integrados en tiempo real.
Añadir valor social y equidad en la toma de decisiones	Incorporación de dimensiones sociales y análisis de desigualdades en el acceso.	<ul style="list-style-type: none"> • Medición de la carga del cuidador en enfermedades como epidermólisis bullosa (tiempo de curas diarias, impacto laboral). • Identificación de desigualdades regionales en el acceso al diagnóstico genético precoz de AME. • Análisis de diferencias socioeconómicas en la supervivencia o calidad de vida en HTP.
Facilitar los procesos de negociación	Monitorización de resultados en vida real para acuerdos de pago por resultados.	<ul style="list-style-type: none"> • Acuerdos de pago por efectividad real en terapias avanzadas para AME mediante seguimiento de resultados motores (sentarse, caminar). • Evaluación en tiempo real de biomarcadores renales en Enfermedad de Fabry para ajustar pagos según respuesta. • Modelos de riesgo compartido para terapias génicas en hemoglobinopatías raras basados en necesidad de transfusiones a largo plazo.

Abreviaturas: AME: atrofia muscular espinal; HTP: hipertensión pulmonar; IA: inteligencia artificial; MMHH: medicamentos huérfanos. **Fuente:** elaboración propia a criterio de los autores.

que permiten analizar datos distribuidos sin necesidad de centralizarlos, garantizando interoperabilidad, privacidad y cumplimiento ético-legal. Estas iniciativas combinan enfoques como aprendizaje federado, consultas semánticas distribuidas, armonización FAIR y federación de registros, y han demostrado mejoras significativas en diagnóstico, descubrimiento biomédico y estandarización de recursos (Tabla 4)

En España, el uso de modelos de datos federados y arquitecturas distribuidas está cobrando un papel cada vez más relevante para abordar los retos de las EERR. Aunque el país no dispone todavía de una infraestructura nacional plenamente federada, sí existen varias iniciativas consolidadas, como CIBERER, BioNER, la Red de Enfermedades Raras del Centro Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) o los registros autonómicos y nacionales coordinados por el ISCIII, que ya aplican estrategias de interoperabilidad avanzada, mantenimiento distribuido de datos, acceso controlado o armonización FAIR (Encontrables, Accesibles, Interoperables y Reutilizables, por sus siglas en inglés).

Además, España lidera proyectos europeos de referencia en aprendizaje federado en salud, como SYNTHEMA⁶⁹, situándose en una posición destacada en la creación de ecosistemas de datos seguros, integrados y colaborativos. En conjunto, estas iniciativas demuestran un progreso sostenido hacia un modelo federado real que facilite

el diagnóstico, la investigación traslacional y la planificación sanitaria en EERR.

En España, el uso de modelos de datos federados y arquitecturas distribuidas está cobrando un papel cada vez más relevante para abordar los retos de las EERR

OPORTUNIDADES FUTURAS Y CONCLUSIONES

El uso de Big Data en el ámbito de las EERR abre un escenario de enormes oportunidades, pero también plantea desafíos significativos que deben abordarse de manera coordinada. La creación de espacios de datos sanitarios interoperables y seguros exige superar obstáculos técnicos, como la heterogeneidad de fuentes, la falta de estándares comunes o la escasez de datos de alta calidad, junto con barreras legales y éticas relacionadas con la privacidad, el consentimiento dinámico y la gobernanza del uso secundario de la información. La integración segura de los datos clínicos, genómicos, de biobancos y de vida real permitiría generar cohortes virtuales más amplias y representativas, acelerando el diagnóstico, el desarrollo de modelos predictivos y la identificación de subgrupos de

pacientes que respondan mejor a determinadas terapias.

A la vez, estos espacios pueden convertirse en infraestructuras sostenibles si incorporan mecanismos robustos de calidad, modelos federados, semántica común, auditoría en tiempo real y una financiación continuada. El potencial de generar valor económico y clínico a partir de datos actualizados y con flujos continuos permite, además, avanzar hacia evaluaciones de impacto más precisas, decisiones regulatorias ágiles y sistemas de salud más eficientes, que facilitarían estimaciones más robustas de carga de la enfermedad, costes y efectividad comparada, reduciendo la incertidumbre inherente a la toma de decisiones sobre MMHH. Además, permitirían monitorizar resultados en práctica real y apoyar modelos de pago por resultados.

En conjunto, estas transformaciones apuntan a un futuro en el que las personas con EERR se beneficien de una medicina verdaderamente personalizada, preventiva y participativa, sustentada en datos confiables y accesibles. Para ello se necesita un impulso decidido de políticas públicas que fomenten la interoperabilidad, la transparencia y la equidad, así como una colaboración abierta entre administraciones, profesionales, industria, comunidad investigadora y asociaciones de pacientes. Solo mediante esta convergencia será posible democratizar el acceso al conocimiento, acelerar el diagnóstico y mejorar la calidad de vida de quienes viven con este tipo de patologías.

TABLA 4. EJEMPLOS DE INICIATIVAS INTERNACIONALES BASADAS EN DATOS FEDERADOS EN EL ÁMBITO DE LAS EERR

INICIATIVA/ PROYECTO	ÁMBITO Y OBJETIVO PRINCIPAL	MODELO DE DATOS	PARTICIPANTES CLAVE	RESULTADOS RELEVANTES	PRESUPUESTO
GENERALES					
Solve-RD ⁶⁶	Diagnóstico de EERR mediante datos de múltiples países y análisis “-ómica”.	Infraestructura de datos compartidos pan-europea con acceso controlado; estandarización y reanálisis masivo de datos clínicos y genómicos. Aunque no siempre literalmente “federada”, promueve la interoperabilidad entre recursos distribuidos.	Más de 21.000 conjuntos de datos de familias afectadas por EERR, múltiples ERN implicadas.	<ul style="list-style-type: none"> Mejora del diagnóstico (casos resueltos): > 5000 familias analizadas. La agregación de datos y la interoperabilidad estructural son fundamentales para avanzar en EERR; plantea retos de gobernanza, consentimiento, calidad de datos. 	Total: 15.361.621 €.
European Joint Programme on Rare Diseases (EJP-RD) ⁶⁷	Integrar recursos de investigación y datos de EERR a través de una plataforma federada.	Plataforma VP-RD que conecta repositorios nacionales y de ERN; interoperabilidad FAIR.	>130 instituciones; 24 ERN; EURORDIS.	<ul style="list-style-type: none"> Ha demostrado la viabilidad del acceso federado en investigación de EERR. Importancia del consentimiento dinámico 	Total: 100.655.230 € Contribución de la UE: 55.073.831 €.
ELIXIR Rare Diseases ⁶⁸	Crear una infraestructura federada que permita a los investigadores descubrir, acceder y analizar distintos repositorios de EERR en toda Europa.	Enfoque federado de los datos: integración de repositorios, registros, biobancos y datos -ómicos; aplicación de los principios FAIR a los datos de EERR.	11 países europeos y alianzas con otros actores europeos en EERR como EURORDIS, RD-Connect; bdmri-eric.	<ul style="list-style-type: none"> Catálogo actualizado de herramientas y recursos para investigación en enfermedades raras (mantenido en bio. tools). Desarrollo de métricas FAIR específicas para enfermedades raras, aplicadas a recursos clave. Pilotaje de infraestructura federada (repositorios, biobancos, omics) para enfermedad rara, por ejemplo, el “Rare Disease test case for ELIXIR Interoperability backbone”. Formación, workshops y actividades de difusión específicas para la comunidad de enfermedades raras dentro de ELIXIR. 	-
ESPECÍFICOS PARA UNA ENFERMEDAD O GRUPO DE ENFERMEDADES					
SYNTHEMA ⁶⁹	Crear un hub de datos transfronterizo para enfermedades hematológicas raras, con foco en anemia drepanocítica y leucemia mieloide aguda.	Infraestructura de aprendizaje federado (Federated Learning) + computación multipartita segura (Secure Multi-Party Computation) + privacidad diferencial (Differential Privacy) para entrenamiento y generación de datos sintéticos sin mover los datos crudos.	16 socios en 10 países europeos; coordinado por la UPM (España). Colaboración con ERN-EuroBloodNet (red europea de referencia para enfermedades hematológicas raras).	<ul style="list-style-type: none"> Supera el problema de escasez y fragmentación de datos en hematologías raras mediante generación de “pacientes virtuales”. Arquitectura técnica de federación + anonimizaciones + generación de datos sintéticos. Estándar de interoperabilidad (por ejemplo, mapeo al OMOP CDM) para enfermedades hematológicas raras. 	6.514.560 €.
Euro-NMD Registry hub ⁷⁰	Recopilar datos de todos los pacientes neuromusculares atendidos por los 82 centros sanitarios pertenecientes a la ERN Euro-NMD.	Plataforma de registro hub federada: se conecta con múltiples registros específicos mediante interoperabilidad, siguiendo el principio de “data visiting” y principios FAIR.	82 centros sanitarios de 25 países europeos (ERN Euro-NMD) y 27 organizaciones de pacientes.	<ul style="list-style-type: none"> Ejemplo de infraestructura federada” que permite análisis sin transferencia de datos. Empoderamiento del paciente, interoperabilidad semántica, aborda fragmentación de registros. 	Financiación total de la UE: 200.000 €. Contribución total en especie de las organizaciones de pacientes: 274.641€.
FAIRVASC ⁷¹	Crear un acceso FAIR (localizable, accesible, interoperable y reutilizable) a una red de registros de vasculitis asociada a ANCA.	Tecnologías semánticas y consultas federadas: datos locales convertidos a RDF y enlazados mediante ontología común. Consultas SPARQL sin mover datos crudos.	Registros nacionales/ regionales de vasculitis de 7 países (Irlanda, Reino Unido, Francia, Alemania, Suecia, República Checa y Polonia).	<p>Análisis federado de >3.800 pacientes. Identificación de 5 subgrupos clínicos y serológicos de la enfermedad. Ha demostrado la viabilidad de consultas federadas en EERR.</p> <p>Retos: calidad y armonización de datos.</p>	2.299.091€.

Abreviaturas: ANCA: anticuerpos anticitoplasma de neutrófilos; EERR: enfermedades raras; ERN: redes europeas de referencia (*European Reference Networks*). FAIR: Encontrables, Accesibles, Interoperables y Reutilizables (*Findable, Accessible, Interoperable, Reusable*); RDF: *Resource Description Framework*; UE: Unión Europea. **Fuente:** referencias bibliográficas incluidas en la tabla.



1. Pastorino R, De Vito C, Migliara G, et al. Benefits and challenges of Big Data in healthcare: an overview of the European initiatives. *Eur J Public Health*. 2019;29(Supplement_3):23-27. doi:10.1093/eurpub/ckz168
2. Manyika J, Chui M, Brown B, et al. Big data: The next frontier for innovation, competition, and productivity. 2011. Disponible en: www.mckinsey.com/mgi
3. Beyer M, Laney D. The Importance of 'Big Data': A Definition. Gartner report. 2012.
4. McAfee A, Brynjolfsson E. Big data: the management revolution. *Harv Bus Rev*. 2012;90(10):60-66, 68, 128.
5. Yao L, Liu Y, Wang T, et al. Global trends of big data analytics in health research: a bibliometric study. *Front Med*. 2025;12:1456286. doi:10.3389/fmed.2025.1456286
6. World Economic Forum. How to harness the power of health data to improve patient outcomes. 2024. Accedido el 5 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://www.weforum.org/stories/2024/01/how-to-harness-health-data-to-improve-patient-outcomes-wef24/>
7. Alsahfi T, Badshah A, Aboulola OI, Daud A. Optimizing healthcare big data performance through regional computing. *Sci Rep*. 2025;15(1):3129. doi:10.1038/s41598-025-87515-5
8. Badshah A, Daud A, Alharbey R, Banjar A, Bukhari A, Alshemaimri B. Big data applications: overview, challenges and future. *Artif Intell Rev*. 2024;57(11):290. doi:10.1007/s10462-024-10938-5
9. World Health Organization, World Health Organization - Europe. Impact training for Big Data in health care. 2024. Accedido el 6 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://www.who.int/europe/teams/data-and-digital-health/impact-training-for-big-data-in-health-care>
10. European Commission. €204 million funding for projects boosting innovation in business digitalisation, digital skills, health, public and automotive sectors. 2025. Accedido el 6 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://digital-strategy.ec.europa.eu/en/news/eu204-million-funding-projects-boosting-innovation-business-digitalisation-digital-skills-health>
11. Agència de Qualitat i Avaluació Sanitàries de Catalunya (AQuAS). Guía de evaluación de tecnologías de salud digital que incorporan inteligencia artificial (IA). 2024. Accedido el 6 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://aquas.gencat.cat/web/.content/minisite/aquas/publicacions/2024/guia-evaluacion-tecnologias-salud-digital-ia-aquas2024.pdf>
12. Arganda C. Sanidad se sube al carro de ChatGPT y las IA para gestionar el precio y reembolso. *Diariofarma*. Disponible en: <https://diariofarma.com/2024/05/12/sanidad-se-sube-al-carro-de-chatgpt-y-las-ia-para-gestionar-el-precio-y-reembolso>
13. Raghupathi W, Raghupathi V. Big data analytics in healthcare: promise and potential. *Health Inf Sci Syst*. 2014;2(1):3. doi:10.1186/2047-2501-2-3
14. Taruscio D, Florida G, Salvatore M, Groft SC, Gahl WA. Undiagnosed Diseases: Italy-US Collaboration and International Efforts to Tackle Rare and Common Diseases Lacking a Diagnosis. In: Posada De La Paz M, Taruscio D, Groft SC, eds. *Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview*. Vol 1031. *Advances in Experimental Medicine and Biology*. Springer International Publishing. 2017:25-38. doi:10.1007/978-3-319-67144-4_2
15. Fermaglich LJ, Miller KL. A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. *Orphanet J Rare Dis*. 2023;18(1):163. doi:10.1186/s13023-023-02790-7
16. Degtiar I. A review of international coverage and pricing strategies for personalized medicine and orphan drugs. *Health Policy*. 2017;121(12):1240-1248. doi:10.1016/j.healthpol.2017.09.005
17. Julkowska D, Austin CP, Cuttillo CM, et al. The importance of international collaboration for rare diseases research: a European perspective. *Gene Ther*. 2017;24(9):562-571. doi:10.1038/gt.2017.29
18. Heath G, Farre A, Shaw K. Parenting a child with chronic illness as they transition into adulthood: A systematic review and thematic synthesis of parents' experiences. *Patient Educ Couns*. 2017;100(1):76-92. doi:10.1016/j.pec.2016.08.011
19. Adams LS, Miller JL, Grady PA. The Spectrum of Caregiving in Palliative Care for Serious, Advanced, Rare Diseases: Key Issues and Research Directions. *J Palliat Med*. 2016;19(7):698-705. doi:10.1089/jpm.2015.0464
20. Tumiene B, Graessner H. Rare disease care pathways in the EU: from odysseys and labyrinths towards highways. *J Community Genet*. 2021;12(2):231-239. doi:10.1007/s12687-021-00520-9
21. Agencia Española de Protección de Datos. APROXIMACIÓN A LOS ESPACIOS DE DATOS DESDE LA PERSPECTIVA DEL RGPD. 2023. Accedido el 7 de noviembre de 2025. Disponible en: <file:///C:/Users/User/Downloads/aproximacion-espacios-datos-rgpd.pdf>
22. Ministerio para la Transformación Digital y de la Fundación Pública. ¿Por qué espacios de datos? 2024. Disponible en: <https://datos.gob.es/es/blog/por-que-espacios-de-datos>
23. Ministerio para la Transformación Digital y de la Fundación Pública. Aprendizaje automático federado: generación de



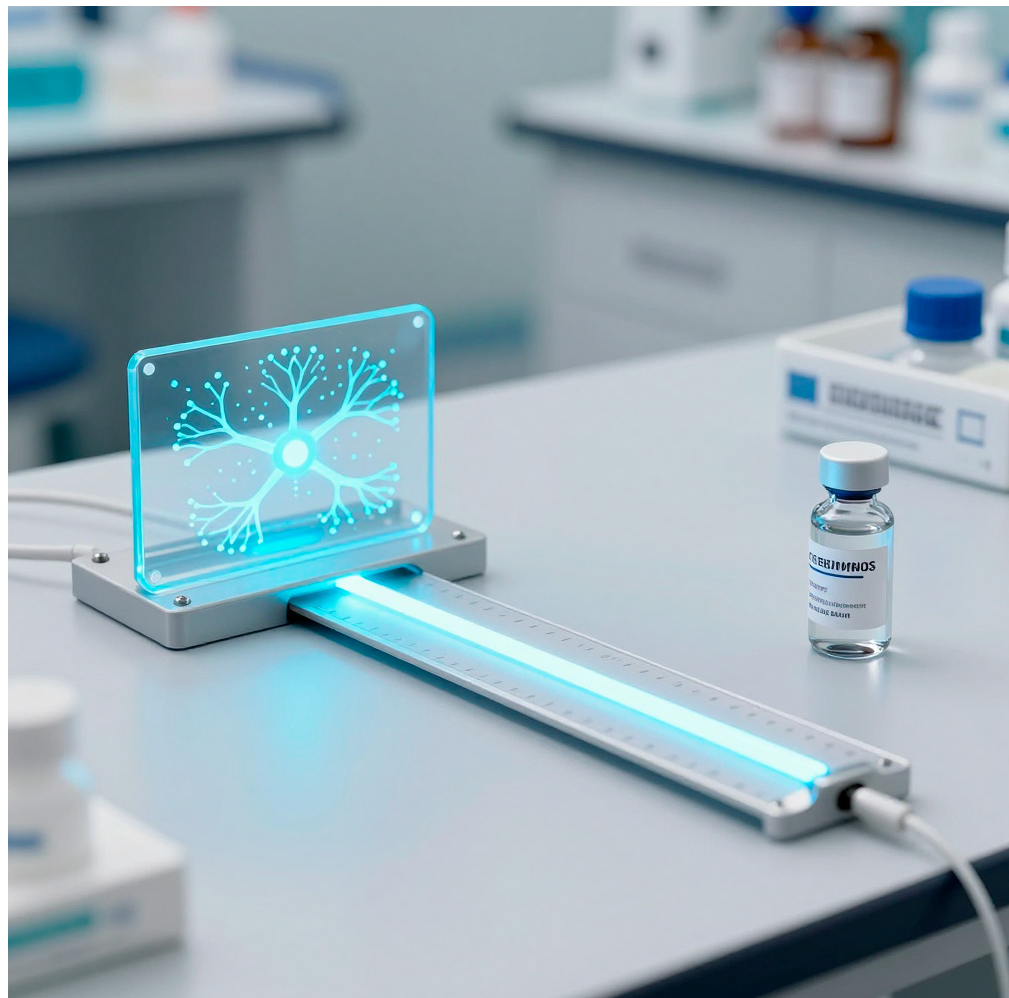
- valor a partir de datos compartidos manteniendo la privacidad. 2025. Accedido el 7 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://datos.gob.es/es/blog/aprendizaje-automatizado-federado-generacion-de-valor-partir-de-datos-compartidos-manteniendo-la>
24. Hallock H, Marshall SE, 'T Hoen PAC, et al. Federated Networks for Distributed Analysis of Health Data. *Front Public Health*. 2021;9:712569. doi:10.3389/fpubh.2021.712569
 25. Xu J, Glicksberg BS, Su C, Walker P, Bian J, Wang F. Federated Learning for Healthcare Informatics. *J Healthc Inform Res*. 2021;5(1):1-19. doi:10.1007/s41666-020-00082-4
 26. Pati S, Baid U, Zenk M, et al. The Federated Tumor Segmentation (FeTS) Challenge. *arXiv*. Preprint online 2021. doi:10.48550/ARXIV.2105.05874
 27. AI4VBH - AI Centre for Value Based Healthcare. AI technology provides the opportunity to target diverse clinical pathways, from head to toe, in early life and old age. Accedido el 7 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://www.ai-centre.co.uk/projects>
 28. Ministerio para la Transformación Digital y de la Fundación Pública. Aprendizaje automático federado: generación de valor a partir de datos compartidos manteniendo la privacidad. *datos.gob.es*. 2025. Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://datos.gob.es/es/blog/aprendizaje-automatizado-federado-generacion-de-valor-partir-de-datos-compartidos-manteniendo-la>
 29. Ethics and Governance of Artificial Intelligence for Health: WHO Guidance. 1st ed. World Health Organization; 2021.
 30. Off J Eur Union. Regulation (EU) 2022/868 of the European Parliament and of the Council of 30 May 2022 on European Data Governance and Amending Regulation (EU) 2018/1724.; 2022:L152:1-44. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/EN/TXT/?uri=CELEX%3A32022R0868>
 31. Off J Eur Union. Regulation (EU) 2024/1689 of the European Parliament and of the Council of 13 June 2024 Laying down Harmonised Rules on Artificial Intelligence and Amending Regulations (EC) No 300/2008, (EU) No 167/2013, (EU) No 168/2013, (EU) 2018/858, (EU) 2018/1139 and (EU) 2019/2144 and Directives 2014/90/EU, (EU) 2016/797 and (EU) 2020/1828.; :L1689:1-144. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/eli/reg/2024/1689/oj/eng>
 32. OECD. Health Data Governance for the Digital Age: Implementing the OECD Recommendation on Health Data Governance. OECD Publishing. 2022. doi:10.1787/68b60796-en
 33. European Comission. European Health Data Space Regulation (EHDS). Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space-regulation-ehds_en
 34. Morley J, Murphy L, Mishra A, Joshi I, Karpathakis K. Governing Data and Artificial Intelligence for Health Care: Developing an International Understanding. *JMIR Form Res*. 2022;6(1):e31623. doi:10.2196/31623
 35. Carrero Muñoz A. Las normas europeas de la HCE CEN/ISO 13606. Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/MUNOZ_CARRERO.pdf
 36. Ministerio de Sanidad. Historia Clínica del Sistema Nacional de Salud (HCDSNS). Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/areas/saludDigital/historiaClinicaSNS/home.htm>
 37. Comisión Europea. Reglamento relativo al Espacio Europeo de Datos de Salud (EEDS). 2025. Disponible en: https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/european-health-data-space-regulation-ehds_es
 38. European Commission. RD-CONNECT: An integrated platform connecting registries, biobanks and clinical bioinformatics for rare disease research. *CORDIS - EU research results*. 2024. Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://cordis.europa.eu/project/id/305444>
 39. Sant Joan de Dèu Barcelona Hospital. Únicas, atención a las enfermedades raras. Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/hospital/proyectos-estrategicos/unicas-atencion-enfermedades-raras>
 40. Garcia M, Downs J, Russell A, Wang W. Impact of biobanks on research outcomes in rare diseases: a systematic review. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):202. doi:10.1186/s13023-018-0942-z
 41. EURODIS. EURODIS Open Academy. Accedido el 17 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://openacademy.eurordis.org/>
 42. He D, Wang R, Xu Z, et al. The use of artificial intelligence in the treatment of rare diseases: A scoping review. *Intractable Rare Dis Res*. 2024;13(1):12-22. doi:10.5582/irdr.2023.01111
 43. Rennie O. Navigating the uncommon: challenges in applying evidence-based medicine to rare diseases and the prospects of artificial intelligence solutions. *Med Health Care Philos*. 2024;27(3):269-284. doi:10.1007/s11019-024-10206-x
 44. Siderius L, Perera SD, Jankauskaite L, Bhattacharya A, Gonçalves P. Rare diseases: ethical challenges in the era of digital health. *Front Digit Health*. 2025;7:1539841. doi:10.3389/fdgth.2025.1539841
 45. Bestard Cassinello A. Debilidades y fortalezas del uso de inteligencia artificial para el diagnóstico precoz de enfermedades raras. Una revisión bibliográfica. 2025. Disponible en: <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/78832>



46. Tu T, Schaekermann M, Palepu A, et al. Towards conversational diagnostic artificial intelligence. *Nature*. 2025;642(8067):442-450. doi:10.1038/s41586-025-08866-7
47. Abbas SR, Abbas Z, Zahir A, Lee SW. Advancing genome-based precision medicine: a review on machine learning applications for rare genetic disorders. *Brief Bioinform*. 2025;26(4):bbaf329. doi:10.1093/bib/bbaf329
48. Germain DP, Gruson D, Malcles M, Garcelon N. Applying artificial intelligence to rare diseases: a literature review highlighting lessons from Fabry disease. *Orphanet J Rare Dis*. 2025;20(1):186. doi:10.1186/s13023-025-03655-x
49. Wojtara M, Rana E, Rahman T, Khanna P, Singh H. Artificial intelligence in rare disease diagnosis and treatment. *Clin Transl Sci*. 2023;16(11):2106-2111. doi:10.1111/cts.13619
50. Beam AL, Manrai AK, Ghassemi M. Challenges to the Reproducibility of Machine Learning Models in Health Care. *JAMA*. 2020;323(4):305. doi:10.1001/jama.2019.20866
51. James KN, Phadke S, Wong TC, Chowdhury S. Artificial Intelligence in the Genetic Diagnosis of Rare Disease. *Clin Lab Med*. 2023;43(1):127-143. doi:10.1016/j.clm.2022.09.023
52. Trognon A. Computational diagnosis of Shwachman-Diamond syndrome through cognitive and dialogical investigations. 2022. Disponible en: <https://theses.hal.science/tel-04287558>
53. Banerjee J, Taroni JN, Allaway RJ, Prasad DV, Guinney J, Greene C. Machine learning in rare disease. *Nat Methods*. 2023;20(6):803-814. doi:10.1038/s41592-023-01886-z
54. Alzahrani AA, Alharithi FS. Machine learning approaches for advanced detection of rare genetic disorders in whole-genome sequencing. *Alex Eng J*. 2024;106:582-593. doi:10.1016/j.aej.2024.08.056
55. Bogart KR, Dermody SS. Relationship of rare disorder latent clusters to anxiety and depression symptoms. *Health Psychol*. 2020;39(4):307-315. doi:10.1037/hea0000840
56. Chen X, Wang J, Faviez C, et al. An Integrated Pipeline for Phenotypic Characterization, Clustering and Visualization of Patient Cohorts in a Rare Disease-Oriented Clinical Data Warehouse. In: Mantas J, Hasman A, Demiris G, et al., eds. *Studies in Health Technology and Informatics*. IOS Press. 2024. doi:10.3233/SHTI240777
57. Zhu Q, Nguyen ĐT, Sheils T, et al. Scientific evidence based rare disease research discovery with research funding data in knowledge graph. *Orphanet J Rare Dis*. 2021;16(1):483. doi:10.1186/s13023-021-02120-9
58. Jacoba CMP, Celi LA, Lorch AC, et al. Bias and Non-Diversity of Big Data in Artificial Intelligence: Focus on Retinal Diseases: "Massachusetts Eye and Ear Special Issue." *Semin Ophthalmol*. 2023;38(5):433-441. doi:10.1080/08820538.2023.2168486
59. Lee J, Liu C, Kim J, et al. Deep learning for rare disease: A scoping review. *J Biomed Inform*. 2022;135:104227. doi:10.1016/j.jbi.2022.104227
60. Powell K. The broken promise that undermines human genome research. *Nature*. 2021;590(7845):198-201. doi:10.1038/d41586-021-00331-5
61. The European Genome-phenome Archive (EGA). Accedido el 28 de noviembre de 2025. Disponible en: <https://ega-archive.org/>
62. Ienca M, Ferretti A, Hurst S, Puhan M, Lovis C, Vayena E. Considerations for ethics review of big data health research: A scoping review. *Biemba G, ed. PLOS ONE*. 2018;13(10):e0204937. doi:10.1371/journal.pone.0204937
63. Skovgaard LL, Wadmann S, Hoeyer K. A review of attitudes towards the reuse of health data among people in the European Union: The primacy of purpose and the common good. *Health Policy*. 2019;123(6):564-571. doi:10.1016/j.healthpol.2019.03.012
64. European Commission. Artículo 10: Datos y Gobernanza de Datos. 2026. Disponible en: <https://artificialintelligenceact.eu/es/article/10/>
65. Liu J, Barrett JS, Leonardi ET, et al. Natural History and Real-World Data in Rare Diseases: Applications, Limitations, and Future Perspectives. *J Clin Pharmacol*. 2022;62 Suppl 2(Suppl 2):S38-S55. doi:10.1002/jcph.2134
66. Zurek B, Ellwanger K, Vissers LELM, et al. Solve-RD: systematic pan-European data sharing and collaborative analysis to solve rare diseases. *Eur J Hum Genet*. 2021;29(9):1325-1331. doi:10.1038/s41431-021-00859-0
67. EURODIS RARE DISEASE EUROPE. European Joint Programme on Rare Diseases. EJP on RD.
68. ELIXIR. Rare Diseases Community. Disponible en: <https://elixir-europe.org/communities/rare-diseases>
69. SYNTHEMA. SYNTHEMA. Disponible en: <https://synthema.eu/>
70. EURO-NMD. Registry Hub for Rare Neuromuscular Diseases. EURO-NMD. Building bridges and breaking barriers in rare neuromuscular diseases. Disponible en: <https://ern-euro-nmd.eu/registry/>
71. FAIRVASC. Disponible en: <https://fairvasc.eu/>

ACERCANDO LA INTELIGENCIA ARTIFICIAL A LOS SERVICIOS DE FARMACIA HOSPITALARIA

González-Pérez Y, Montero Delgado A, Martínez Sesmero JM. *Approaching artificial intelligence to Hospital Pharmacy. Farm Hosp.* 2024 Jul;48 Suppl 1:S35-S44. English, Spanish. doi: 10.1016/j.farma.2024.02.007. PMID: 39097366



**M.^a REYES
ABAD SAZATORNIL**

*Servicio de Farmacia. Hospital
Universitario Miguel Servet.
Zaragoza*

*Instituto de Investigación
Sanitaria de Aragón (IIS Aragón).
Zaragoza*

RESUMEN

El artículo describe el concepto de inteligencia artificial (IA), sus técnicas fundamentales (aprendizaje automático, aprendizaje profundo, redes neuronales y procesamiento de lenguaje natural), y analiza cómo ésta puede incorporarse al ámbito de la farmacia hospitalaria.

Detalla cómo la IA puede mejorar y optimizar muchas de las prestaciones, servicios y procesos de un Servicio de Farmacia Hospitalario centrandose su aportación, fundamentalmente, en dos dimensiones: clínica y operativa.

En la dimensión clínica, resalta que puede ser de gran utilidad

en la optimización de la farmacoterapia y medicina de precisión, mediante análisis de datos clínicos, genéticos, farmacocinéticos y poblacionales, porque la IA puede ayudar a predecir la respuesta a fármacos, ajustar dosis, identificar subpoblaciones y seleccionar terapias óptimas. También describe cómo puede mejorar la seguridad clínica, mediante la detección automatizada de interacciones fármaco-fármaco, identificación de pacientes de alto riesgo, predicción y prevención de reacciones adversas y reducción de errores de medicación, especialmente en escenarios de polifarmacia o enfermedades complejas, y la atención farmacéutica y el seguimiento del paciente, pues la IA (a través de

agentes conversacionales) puede interactuar de manera personalizada con los pacientes y aportar datos de salud de las personas, de resultados reportados por los pacientes y efectos adversos de la medicación, facilitando una intervención proactiva. Asimismo, puede ser válida en la evaluación y optimización de la adherencia terapéutica.

En la dimensión operativa, el artículo destaca que puede servir para automatizar las tareas administrativas y optimizar los procesos de gestión (gestión de stocks, predicción de demanda, gestión de caducidades, y optimización de inventarios, reduciendo errores, y desperdicios) permitiendo que los farmacéuticos enfoquen su trabajo en actividades de mayor valor añadido. También, puede ser utilizada en los nuevos modelos de financiación de medicamentos de pago por resultados ya que puede proporcionar información precisa sobre la efectividad y seguridad de un determinado fármaco frente a otros competidores en el mundo real y para analizar el riesgo de un acuerdo o contrato.

Los autores describen, además, que la IA puede emplearse en la educación y formación de pacientes y profesionales y en investigación. En relación con los pacientes, los agentes virtuales pueden ofrecerles información según sus demandas y necesidades informativas relacionadas con los medicamentos, lo que les ayudará a tomar decisiones más informadas. Para los profesionales, puede darles apoyo en la lectura y redacción científica, en la formación y en la evaluación y monitorización educativa. En investigación, permite

el análisis de grandes volúmenes de datos clínicos y de investigación para identificar patrones, facilita el reclutamiento de pacientes, puede agilizar los procesos de los ensayos y buscar nuevos usos e indicaciones de fármacos ya comercializados, además de identificar nuevos efectos adversos, interacciones farmacológicas, nuevos fenotipos y biomarcadores de respuesta.

El artículo concluye que la IA puede ser una herramienta aceleradora del cambio en los servicios de farmacia hospitalaria y que los farmacéuticos que la dominen aportarán un valor diferencial.

COMENTARIO

El artículo ofrece una aproximación pertinente y bien estructurada sobre el impacto potencial de la IA en los servicios de farmacia hospitalaria. Su principal aportación radica en proporcionar una visión global de las técnicas disponibles y de los escenarios donde podrían aplicarse, alineándose con la progresiva transformación del rol del farmacéutico hospitalario hacia una actividad más clínica, predictiva y basada en datos. Esta transformación será especialmente relevante en el ámbito de las enfermedades raras, donde los retos que presenta la investigación y gestión de los medicamentos huérfanos requieren modelos que superen las limitaciones del dato local, y se apoyen en bases de datos amplias, estandarizadas y combinables.

Asimismo, la revisión es especialmente pertinente para el debate sobre la evaluación económica asistida por Big Data en enfermedades raras, ya que los autores

La IA puede ayudar a predecir la respuesta a fármacos, ajustar dosis, identificar subpoblaciones y seleccionar terapias óptimas mediante análisis clínicos, genéticos y poblacionales

destacan que la IA puede automatizar procesos, generar estimaciones más robustas y mejorar la capacidad de monitorización de resultados en vida real. Estos elementos son críticos para la evaluación de tecnologías sanitarias en patologías de baja prevalencia, donde los ensayos clínicos suelen ser limitados y los estudios de coste-efectividad requieren de información complementaria proveniente del mundo real.

La diferenciación que realiza el artículo entre aplicaciones clínicas y operativas de la IA resulta acertada, aunque en la práctica ambas dimensiones están estrechamente interrelacionadas. La automatización de tareas repetitivas y el apoyo en la validación de prescripciones permiten liberar tiempo para una atención farmacéutica más avanzada, lo que convierte la IA en un habilitador relevante para la evolución del modelo asistencial.

Una limitación del estudio es que, resulta excesivamente conceptual y profundiza poco en la madurez real de estas soluciones. La revisión presenta la IA como un conjunto de herramientas ya próximas a la adopción generalizada, pero

no profundiza en la necesidad de su validación y en las dificultades para su integración en los sistemas de información clínicos heterogéneos, lo que puede conducir a una expectativa de inmediatez que no se corresponde con el estado actual de implantación en los hospitales.

La implementación responsable de las herramientas de IA exige farmacéuticos con competencias en interpretación de algoritmos, análisis de datos y valoración crítica de las recomendaciones generadas por esta. Este punto, solo mencionado de forma general en el artículo, representa un reto formativo considerable para los equipos de farmacia y en general para una gran parte de los profesionales sanitarios.

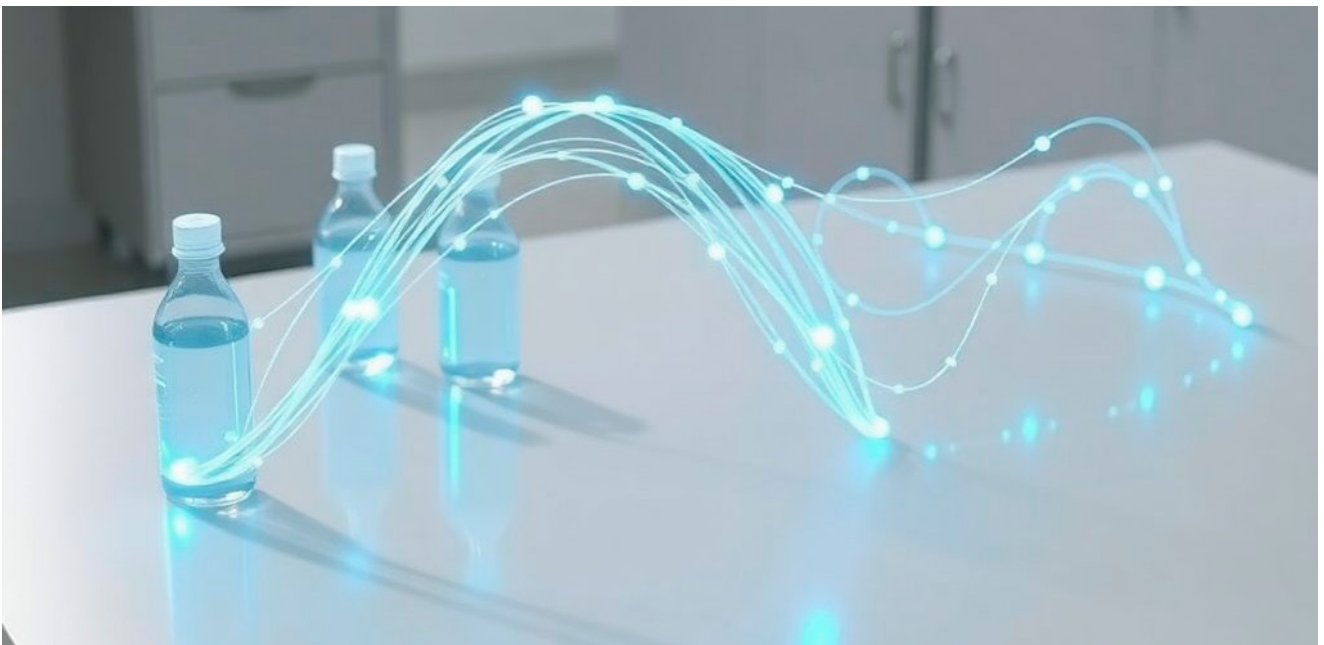
Introducir IA en un entorno asistencial conlleva aspectos organizativos y de gobernanza que no deben subestimarse. La protección de datos, la responsabilidad profesional, la transparencia en el funcionamiento de los algoritmos

y la necesidad de estructuras de supervisión clínica son elementos esenciales para evitar riesgos. La transformación tecnológica debe ir acompañada de una transformación cultural, con participación activa de distintos perfiles profesionales, servicios de informática y equipos directivos, así como con estrategias claras de evaluación del impacto sobre la seguridad, la eficiencia, los resultados clínicos y la sostenibilidad. La IA debe entenderse como una herramienta complementaria al juicio clínico, no como un sustituto. Su valor reside en su capacidad para procesar información masiva e identificar patrones, pero la interpretación de esos hallazgos requiere el conocimiento del profesional y una comprensión profunda del contexto individual del paciente, preservando así la calidad y la esencia humanística de la atención sanitaria.

En conjunto, el artículo constituye un punto de partida valioso para reflexionar sobre la incorporación de IA en la farmacia hospitalaria.

La transformación tecnológica debe ir acompañada de una transformación cultural, con participación activa de distintos perfiles profesionales y estrategias claras de evaluación del impacto sobre la seguridad y la eficiencia

Su adopción puede convertirse en una oportunidad estratégica para reforzar la actividad clínica del farmacéutico, mejorar la seguridad y eficiencia del proceso farmacoterapéutico y contribuir a una atención sanitaria más avanzada siempre que se aborde desde un liderazgo clínico, la formación del equipo y una gobernanza responsable. Solo los profesionales con un amplio conocimiento de la misma podrán liderar esta transformación.



INTELIGENCIA ARTIFICIAL, MACRODATOS Y ENFERMEDADES RARAS

European Economic and Social Committee. *Inteligencia artificial, macrodatos y enfermedades raras* (dictamen exploratorio solicitado por la Presidencia danesa del Consejo de la Unión Europea). SOC/834. Ponente: Neijendam JM. Bruselas: Comité Económico y Social Europeo; 2025

ANTONIO SARRIA-SANTAMERA

Profesor de Medicina y Salud Global. Director del departamento de Ciencias Biomédicas de la Facultad de Medicina en la Universidad de Nazarbayev



RESUMEN

El dictamen del Comité Económico y Social Europeo (CESE) analiza el papel emergente de la inteligencia artificial (IA) y los macrodatos en la investigación, el diagnóstico y el tratamiento de las enfermedades raras, subrayando tanto su enorme potencial transformador como los riesgos éticos, sociales y económicos asociados. Las enfermedades raras, que afectan aproximadamente al 5 % de la población mundial y a unos 30 millones de personas en la Unión Europea, presentan retos estructurales persistentes: retrasos diagnósticos prolongados, escasez de tratamientos eficaces, fragmentación de la atención y fuertes desigualdades en el acceso a la innovación sanitaria.

El CESE reconoce que la IA y los macrodatos pueden mejorar sustancialmente los itinerarios asistenciales de los pacientes con enfermedades raras. Las herramientas basadas en IA permiten analizar grandes volúmenes de datos clínicos, genéticos y de imagen, facilitando diagnósticos más precoces y precisos, reduciendo errores diagnósticos y acortando significativamente los tiempos de identificación de la enfermedad. Asimismo, la IA puede acelerar el desarrollo de medicamentos huérfanos y tratamientos personalizados, optimizando los procesos de investigación y disminuyendo costes y plazos. En este sentido, el dictamen destaca el valor de iniciativas europeas como el Espacio Europeo de Datos de Salud (EEDS), las Redes Europeas de

Referencia (RER), Horizonte Europa y el Reglamento de Inteligencia Artificial, que proporcionan un marco normativo y financiero clave para el despliegue responsable de estas tecnologías.

No obstante, el CESE advierte que la aplicación de la IA en el ámbito de las enfermedades raras plantea desafíos significativos. Entre ellos destacan la protección de la confidencialidad y la seguridad de los datos sanitarios, el riesgo de sesgos algorítmicos, la falta de transparencia de algunos modelos de IA y las desigualdades en el acceso a los beneficios de la innovación. Dado que los datos sobre enfermedades raras son escasos, fragmentados y a menudo de calidad desigual, existe el riesgo de que la IA beneficie principalmente a determinadas enfermedades, regiones o grupos socioeconómicos, dejando atrás a poblaciones vulnerables, zonas rurales o países con infraestructuras digitales limitadas.

Un aspecto central del dictamen es la dimensión de género. El CESE subraya que las mujeres se ven afectadas de manera desproporcionada por determinadas enfermedades raras y crónicas, y que los modelos de IA entrenados con conjuntos de datos sesgados —mayoritariamente masculinos y de origen europeo— pueden reproducir o incluso agravar desigualdades existentes. Esto se traduce en diagnósticos tardíos, errores clínicos y mayor riesgo de reacciones adversas a tratamientos. Por ello, el CESE recomienda que los modelos de IA médica se entrenen

con datos diversos y equilibrados desde una perspectiva de género, que se realicen auditorías de sesgos y que se fomente la participación de mujeres en los ámbitos de la IA y la ciencia de datos médicos mediante programas de formación, mentoría y financiación específica.

El dictamen también enfatiza la importancia de una gobernanza sólida de los datos. Los pacientes deben mantener el control sobre su información sanitaria, con derechos claros a otorgar y revocar el consen-



Las herramientas basadas en IA permiten analizar grandes volúmenes de datos clínicos, genéticos y de imagen, facilitando diagnósticos precoces y precisos y acortando tiempos de diagnóstico

timiento, conocer los usos de sus datos y beneficiarse de su reutilización. El CESE defiende modelos de consentimiento dinámico y estructuras innovadoras como cooperativas de datos o registros gestionados por los propios pacientes, que pueden ofrecer alternativas más justas frente a la concentración de datos en manos de grandes empresas o instituciones. Asimismo, se insiste en la necesidad de que los modelos de IA solo accedan a datos anonimizados y cifrados, y de que existan sanciones disuasorias frente a usos indebidos.

Desde el punto de vista económico, el CESE alerta sobre el riesgo de que el desarrollo de la IA médica quede dominado por grandes empresas tecnológicas, debido a los elevados costes de computación y acceso a datos. Para contrarrestar esta tendencia, se recomienda reforzar la financiación europea dirigida a pymes y empresas emergentes, especialmente a través de Horizonte Europa y el Programa Europa Digital, con el fin de garantizar

una innovación competitiva, accesible y orientada al interés público. Igualmente, el dictamen subraya la necesidad de mecanismos de fijación de precios justos y sostenibles para los tratamientos desarrollados con apoyo de fondos públicos.

Finalmente, el CESE reafirma que la IA debe ser una herramienta de apoyo y no un sustituto del juicio clínico. Las decisiones médicas deben permanecer bajo supervisión humana, con profesionales sanitarios debidamente formados para interpretar

y cuestionar las recomendaciones algorítmicas. Para ello, se propone reforzar la formación continua en IA, ética y seguridad, así como establecer directrices éticas comunes a escala de la UE que garanticen la igualdad de acceso, la transparencia y la protección de los derechos de los pacientes.

COMENTARIO

Este comentario pretende complementar el dictamen del CESE desde una perspectiva de salud pública, evaluación de tecnologías sanitarias (ETS) y experiencia del paciente. Este dictamen exploratorio del CESE aborda una intersección política sumamente relevante y oportuna: el papel que la inteligencia artificial (IA) y el Big Data en las enfermedades raras, en un momento especialmente oportuno, dado el desarrollo paralelo del Espacio Europeo de Datos Sanitarios (EHDS), la Ley de Inteligencia Artificial de la UE y los debates en curso sobre sostenibilidad, equidad e innovación en la atención sanitaria.

Desde una perspectiva de salud pública y ETS, el informe define con acierto la IA no solo como una innovación tecnológica, sino como una intervención a nivel del sistema sanitario con implicaciones para la equidad, el acceso, la sostenibilidad y la optimización de recursos en el ámbito de las enfermedades raras.

Las enfermedades raras representan un desafío para los sistemas de salud debido a su baja prevalencia,

heterogeneidad clínica, complejidad diagnóstica y elevadas necesidades médicas insatisfechas. En este contexto, la IA y el Big Data deben ser herramientas transformadoras capaces de mejorar la precisión diagnóstica, acelerar el desarrollo terapéutico y optimizar la coordinación de la atención.

El informe es ambicioso, coherente y está en consonancia con las prioridades políticas de la Unión Europea. Sin embargo, más allá de su solidez regulatoria y ética, es esencial eva-

luar si la visión propuesta refleja adecuadamente la experiencia, las expectativas y las vulnerabilidades de los pacientes con enfermedades raras.

Las enfermedades raras representan un caso paradigmático donde la IA puede ofrecer un alto valor social, a la vez que plantea mayores riesgos debido a la baja prevalencia de estas enfermedades, la fragmentación de los datos y la vulnerabilidad de los pacientes.



El informe define con acierto la IA no solo como innovación tecnológica, sino como una intervención a nivel del sistema sanitario con implicaciones para la equidad, el acceso y la sostenibilidad

Desde la perspectiva ética de la salud pública, las principales fortalezas del informe son el énfasis en aspectos como el consentimiento continuo, el control del paciente sobre los datos, la existencia de órganos de supervisión independientes, y los modelos de datos cooperativos. El informe enfatiza firmemente el retraso en el diagnóstico como un problema central en las enfermedades raras e identifica acertadamente la IA como un posible acelerador del diagnóstico. Sin embargo, desde la perspectiva del paciente,

el diagnóstico es solo el comienzo de un recorrido largo y, a menudo, de toda la vida.

Dado que las herramientas de IA y las terapias basadas en IA para enfermedades raras a menudo implican altos costos iniciales y beneficios inciertos a largo plazo, una vinculación más sólida con los marcos de ETS y la atención basada en el valor fortalecería significativamente la relevancia política del informe. Sería interesante que se hiciera referencia explícita a los

organismos y procesos de ETS (nacionales y de la UE) y aclarar cómo se debe evaluar el valor de los diagnósticos y tratamientos basados en IA para enfermedades raras, no solo su innovación.

La atención que el informe presta al sesgo de género, la infrarrepresentación y las desigualdades en el diagnóstico es ejemplar y va más allá de muchos documentos de políticas comparables. Reconocer que la IA puede mitigar y amplificar los sesgos existentes es particularmente importante en las enfermedades raras, donde las presentaciones atípicas son comunes. La IA ofrece la posibilidad de análisis que permiten investigar la interseccionalidad entre múltiples factores (género × etnia × nivel socioeconómico × geografía), no tanto desde la visión del "factor de riesgo" clásico de la epidemiología.

La IA puede proporcionar una comprensión más profunda de la multidimensionalidad de las variaciones genéticas, fisiopatológicas y clínicas de las enfermedades raras, que son afecciones complejas y heterogéneas, y pueden representar diversas vías de patogénesis plausibles, aunque aún no confirmadas. El mapeo de las múltiples interconexiones de estas enfermedades puede ayudar a mejorar nuestra comprensión de los mecanismos bioquímicos y moleculares implicados en su incidencia y progresión, contribuir a un diagnóstico más avanzado y diseñar un enfoque más personalizado para comprender, diagnosticar y tratar a los pacientes.

Una preocupación recurrente para los pacientes con enfermedades raras es si la innovación se traducirá en un acceso oportuno, asequible y geográficamente equitativo. Si bien el informe aborda la sostenibilidad de los precios y la inversión pública, no ofrece garantías concretas de que los avances basados en la IA llegarán a los pacientes de los diferentes Estados miembros.

Desde una perspectiva de investigación profesional en salud pública y servicios de salud, el informe es



La IA puede proporcionar una comprensión más profunda de la multidimensionalidad de las variaciones genéticas, fisiopatológicas y clínicas de las enfermedades raras

altamente relevante, conceptualmente sólido, éticamente sólido y fuertemente orientado a la formulación de políticas. Demuestra una sólida comprensión de los desafíos sistémicos de las enfermedades raras y pone el énfasis apropiado en los derechos de los pacientes, la protección de datos, la gobernanza ética y las consideraciones de equidad dentro del marco regulatorio europeo. Sin embargo, cuando se examina desde una perspectiva centrada en el paciente, surgen varias limitaciones. Si

bien los derechos de los pacientes se articulan ampliamente, el informe no proporciona mecanismos concretos para traducir estos derechos en entornos del mundo real. La experiencia vivida por los pacientes con enfermedades raras, marcada por la carga psicosocial a largo plazo, la fatiga de la coordinación de la atención, la variable alfabetización sanitaria y las desigualdades estructurales, no está suficientemente integrada en el diseño, la gobernanza y la implementación de soluciones impulsadas

por IA. Como resultado, los pacientes se consideran como fuentes de datos, en lugar de como coproductores y cogobernadores activos de la innovación. Para fortalecer la dimensión centrada en el paciente se necesitarían vías operativas más claras para su participación, salvaguardas explícitas contra la presión implícita para compartir datos y garantías más sólidas de que los avances impulsados por la IA se traducirán en beneficios accesibles, asequibles y relevantes para el paciente.



JOSÉ PORTOLÉS

Jefe de Nefrología del Hospital Puerta de Hierro. Miembro del grupo BIGSEN de la Sociedad Española de Nefrología

HACIA UNA NEFROLOGÍA DE PRECISIÓN: RETOS Y OPORTUNIDADES DEL BIG DATA

Desde su experiencia en el grupo BIGSEN, ¿cómo cree que el uso de Big Data está transformando la investigación y la práctica clínica en las enfermedades renales minoritarias?

JP: La está transformando radicalmente. Debemos tener en cuenta que la enfermedad minoritaria antes se denominaba enfermedad rara. Ahora se denomina minoritaria y se define por tener menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Son enfermedades que comparten un origen genético y, en más del 80% de los casos, presentan un curso crónico grave, un diagnóstico complejo y un tratamiento difícil.

En nefrología tenemos muchas enfermedades que entran en esta categoría, desde las propiamente hereditarias, como determinadas tubulopatías, la enfermedad de Fabry o las magnesemias hereditarias, hasta otras patologías en las que lo que se hereda es una predisposición genética y se necesita un desencadenante para activar la enfermedad, como ocurre en las glomerulopatías o el síndrome hemolítico urémico.

La Sociedad Española de Nefrología (SEN) cuenta con varios grupos de trabajo que interactúan en este ámbito. Tenemos BIGSEN, el grupo al que yo pertenezco, que es un grupo transversal que intenta apoyar a los demás en el desarrollo del análisis masivo de datos. Contamos también con el grupo de enfermedades hereditarias, que trabaja en asociación con instituciones europeas, y con la parte clínica, que es GLOSEN. En este grupo se incluyen todas estas enfermedades que, por estadística, son minoritarias y presentan un componente genético predisponente, como las glomerulonefritis. Disponemos asimismo de registros de enfermedades renales minoritarias, como el síndrome de Alport o el de poliquistosis hepatorenal. La SEN, en general, aporta un importante trabajo cooperativo basado en la integración y el análisis de datos.

Lo que permite el Big Data es reunir en un único espacio la información procedente de muchos centros. Es imposible que un solo centro adquiera el conocimiento, la investigación y el desarrollo suficientes sobre enfermedades tan poco frecuentes. Al reunir todos estos datos en grandes

data lakes, se facilita una integración que, junto con la inteligencia artificial, permite detectar patrones ocultos, predecir respuestas o identificar posibles tratamientos. En suma, se trata de reducir el tiempo necesario para llegar al diagnóstico y al tratamiento adecuados para cada paciente.

La Red Únicas y otros espacios federados de datos proponen compartir información entre centros para generar conocimiento colaborativo. ¿Qué oportunidades y desafíos identifica en su aplicación en Nefrología y, en concreto, en las enfermedades raras renales?

JP: Hay muchas oportunidades y desafíos por igual. La primera oportunidad, como hemos comentado, es compartir los datos entre hospitales para aumentar el conocimiento y el tamaño muestral sobre el que trabajar. Esto facilita el diagnóstico, porque se dispondrá de muchos más elementos de comparación. Cada vez que una enfermedad minoritaria se incorpora a este lago de datos, es más fácil encontrar a qué se parece, ya que contamos con mucha más información. Además, permite generar modelos predictivos más robustos.

En cuanto a los desafíos, a lo largo de la entrevista hablaremos de la dificultad de la interoperabilidad de estos sistemas. Otro gran desafío es la protección de los datos sensibles.

Me gustaría mencionar algunas iniciativas que ya están funcionando, especialmente para quienes nos escuchan y puedan ser pacientes con enfermedades minoritarias o familiares. Hay proyectos encabezados por el Centro de Regulación Genómica de Barcelona, que trabaja con la Harvard Medical School, orientados a interpretar mutaciones responsables de enfermedades raras, como el proyecto popEVE. Este proyecto ha reunido datos de 31.000 familias de pacientes con enfermedades graves y ha sido capaz de identificar 123 nuevos genes patogénicos.

También existe un proyecto muy interesante del Centro de Supercomputación de Barcelona, orientado a integrar datos genéticos, clínicos y experimentales. Y, a nivel europeo, está el proyecto ERDERA, dotado con 380 millones de financiación para los próximos

diez años. Su objetivo es desarrollar inteligencia artificial basada en macrodatos para aplicar medicina de precisión en terapias avanzadas. En él participan 37 países, incluido España, y varios centros de referencia nacionales.

Asimismo, contamos con el Espacio Europeo de Datos en Salud, que funciona bajo unas reglas de colaboración muy estrictas basadas en los principios *FAIR data*, que garantizan la interoperabilidad para la investigación. Y disponemos de dos redes europeas, ERKNet y ERKReg, que son registros europeos de enfermedades raras.

Todos estos *data lakes*, que se están creando a nivel de distintas comunidades autónomas españolas, luego a nivel del Ministerio y finalmente a nivel europeo, están trabajando para integrarse entre sí, crecer y compartir información. Esto, por supuesto, genera retos científicos, técnicos y éticos.

El Big Data posibilita reunir en un único espacio la información procedente de muchos centros y, junto con la inteligencia artificial, permite detectar patrones ocultos y predecir respuestas

Unos de los retos del Big Data sanitario es garantizar la calidad, interoperabilidad y protección de los datos. ¿Qué estrategias considera prioritarias para asegurar que los datos generados en los hospitales puedan integrarse de forma útil?

JP: Tenemos varios retos. Existen retos técnicos de calidad, de interoperabilidad y de protección de datos, y también retos éticos relacionados con la seguridad y la propiedad de esos datos. Los pacientes cuyos datos compartimos deben estar informados de esta integración. En general, suelen colaborar: cuando a un paciente con una enfermedad minoritaria, o incluso a un paciente renal con cualquier enfermedad, se le solicita el consentimiento informado para este tipo de estudios, lo concede en la práctica totalidad de los casos. Pero es un paso que debe cumplirse siempre.

Hay que garantizar la seguridad de esos datos, asegurarse de que no salgan de la red que los custodia y dejar bien establecido quién es el propietario y quién el responsable de su custodia. Otro reto ético importante es evitar los sesgos poblacionales. En general, los lugares con menor desarrollo económico y sanitario estarán infrarrepresentados, y debemos trabajar, especialmente en el ámbito europeo, que es donde se desarrolla todo esto, para garantizar la equidad en el acceso. No puede

ser que vivir en una u otra región de España determine tener más o menos acceso.

El tercer reto importante es la formación de los profesionales. No solo quienes trabajan directamente con estas herramientas y plataformas, sino todos los profesionales de la red sanitaria pública deben recibir periódicamente información sobre qué pueden esperar de estos sistemas interconectados. Interoperabilidad es una palabra que a todos se nos atraganta, pero significa simplemente intercambio de datos en un lenguaje que las máquinas puedan entender.

Cuando hablamos de Big Data, hablamos de las cinco "V": la primera V es el volumen; la segunda, la velocidad de computación; la tercera, la variedad en la procedencia de los datos; la cuarta, la veracidad, es decir, que sean datos contrastados y fiables; y la quinta es el valor, porque deben ser datos relevantes. Hoy en día todos llevamos relojes inteligentes que recogen multitud de datos, cámaras, analizadores de laboratorio... miles de fuentes. Pero lo importante es que los datos aporten valor para mejorar la asistencia.

Si la pregunta es cómo garantizar la interoperabilidad de los sistemas. Esto se basa fundamentalmente en tres pilares: estándares comunes de comunicación, anonimización y cifrado de datos. El estándar más conocido desde hace años es HL7, que permite la comunicación entre distintos lenguajes y fuentes de datos para que se entiendan entre sí. Para texto libre, por ejemplo, tenemos el sistema de codificación SNOMED. Necesitamos estos estándares comunes de identificación; necesitamos anonimizar los datos para poder trabajar de forma segura; y necesitamos cifrarlos, manteniendo la posibilidad de reidentificarlos cuando sea imprescindible realizar una intervención. Todo ello debe estar sometido a estrictas auditorías de calidad para garantizar la seguridad de estos data lakes, que siempre deben operar bajo el marco regulatorio de redes públicas o consorcios público-privados que aseguren la protección del dato. Y deben depurarse periódicamente para garantizar su calidad.

Como siempre, me gusta poner ejemplos de lo que ya está en marcha. Tenemos un espacio nacional de datos

interoperable con el espacio europeo, que funciona en fase piloto desde 2023 y aspira a disponer de la información clave de todos nosotros, usuarios de la sanidad pública, para dos fines: permitirnos ser atendidos en cualquier lugar de la Unión Europea con información básica compartida; y posibilitar la investigación y la detección de enfermedades poco frecuentes en el futuro. También existe un *Registro Estatal de Enfermedades Minoritarias*, gestionado por el Instituto de Salud Carlos III, y una red específica de patologías pediátricas llamada *Red Únicas*.

Interoperabilidad significa simplemente intercambio de datos en un lenguaje que las máquinas puedan entender

Por último, quiero mencionar la *Red Europea de Enfermedades Raras*, que utiliza la terminología inglesa y donde se habla de rare diseases. Es la ERKNet, una red que incluye a muchos países, y en la que España participa a través de los centros CSUR. Un CSUR es un centro público de referencia nacional que, por sus características, ha obtenido esta acreditación y debe ser el lugar de derivación para estas enfermedades poco frecuentes. Podemos

mencionar, por ejemplo, el Hospital 12 de Octubre, el Hospital La Paz, el Clínic de Barcelona, Sant Joan de Déu o la Fundación Puigvert. Todos ellos cuentan con un CSUR, es decir, un centro de referencia unificado a nivel nacional.

En definitiva, hablamos de espacios de datos compartidos que presentan un reto técnico de gestión de grandes volúmenes de información, un reto ético y de seguridad que debe resolverse, y un reto de interoperabilidad, es decir, de comunicación entre sistemas, imprescindible para que todo este esfuerzo resulte realmente útil.

¿De qué manera las herramientas de análisis de grandes volúmenes de datos pueden contribuir a mejorar las evaluaciones económicas de los tratamientos en enfermedades raras, especialmente en patologías renales con baja prevalencia?

JP: Cuando hablamos de economía en salud, a algunos nos cuesta porque parece que la salud de nuestros pacientes merecería cualquier esfuerzo sin tener en cuenta el coste. Sin embargo, el sistema sanitario público debe sostenerse sobre la eficiencia. Hay grandes avances, pero es necesario ser muy precisos a la hora de decidir a quién se le administra una determinada

terapia avanzada, y la sostenibilidad del sistema depende de ello. No es malo hablar de economía en salud, al contrario: es necesario. Y aquí el Big Data puede ayudar mucho. Cuando hablamos de Big Data, estamos combinando, por un lado, los grandes *data lakes* que reúnen datos procedentes de múltiples fuentes y, por otro, tecnologías de análisis muy rápido basadas en inteligencia artificial.

En economía de la salud debemos considerar tres elementos básicos: evaluación, eficiencia e investigación.

En cuanto a evaluación, el Big Data nos permite construir modelos para estimar los costes reales y realizar análisis de coste-efectividad de estas nuevas terapias, especialmente las dirigidas a personas con enfermedades minoritarias. Podemos hacer modelos que simulen el impacto presupuestario de una nueva medida terapéutica a partir de datos reales. Cuando evaluamos un tratamiento, si queremos hacerlo bien, debemos analizar muchos elementos secundarios. No se trata solo de cuánto cuesta un nuevo fármaco o una nueva terapia y cuánto

invertimos en ellos, sino de cuánto estamos ganando en años de vida, en calidad de vida, en ingresos hospitalarios evitados, en desplazamientos no realizados, en jornadas laborales recuperadas. Toda esta evaluación compleja requiere integrar datos de múltiples fuentes, y aquí el Big Data es fundamental.

Respecto a la eficiencia del sistema, si somos capaces de utilizar el Big Data para llegar antes a un diagnóstico de una enfermedad minoritaria mediante estos *data lakes* y herramientas de comparación, podremos reducir pruebas innecesarias o tratamientos costosos.

La tercera pata, donde el Big Data puede ayudar en farmacoeconomía, es la investigación. Hoy en día se puede realizar, junto con la investigación clínica convencional, una investigación basada en los datos ya disponibles. Si tengo cientos de miles de pacientes en un lago de datos, con información sobre qué les ha sucedido y qué tratamientos han recibido, puedo realizar investigación simulada: puedo buscar gemelos digitales, es decir, pacientes que se parezcan al caso clínico que estoy analizando, y observar su evolución. Por comparación, puedo identificar cuáles podrían ser los

mejores tratamientos para un paciente concreto. Además, el Big Data y la inteligencia artificial nos ayudan a investigar en dos campos fundamentales: el diseño de nuevos compuestos y la simulación de proteínas y procesos genéticos. Podemos poner a las máquinas a trabajar para buscar secuencias químicas con potencial valor terapéutico.

En definitiva, se trata de utilizar toda esta información para lograr un sistema más coste-eficiente y, por tanto, más sostenible. Es importante entender que lo que

Se trata de utilizar toda esta información para lograr un sistema más coste-eficiente y, por tanto, más sostenible; lo que buscamos no es ahorrar dinero, sino garantizar la sostenibilidad del sistema

buscamos no es ahorrar dinero, sino garantizar la sostenibilidad del sistema, basándonos en el análisis que permite el Big Data. El reto ético aquí es evitar que los algoritmos acaben priorizando criterios exclusivamente económicos y comprometan el acceso equitativo a terapias innovadoras. Por ello, siempre que estos análisis estén tutelados por instituciones científicas, como sociedades médicas o los sistemas nacionales de salud, tendremos una garantía sólida de que las cosas van por el buen camino.

¿Hasta qué punto cree que la inteligencia artificial y los modelos predictivos basados en Big Data pueden ayudar a anticipar la progresión o complicaciones en pacientes con enfermedades renales raras?

JP: Nos pueden ayudar mucho. Hablemos de forma conceptual. ¿Qué estamos haciendo con la inteligencia artificial y con el Big Data? Estamos introduciendo una cantidad enorme de información sobre cosas que ya han ocurrido: datos de muchos países, de muchos escenarios y de múltiples situaciones clínicas. Cuando tengo un paciente con una enfermedad muy poco frecuente, mi problema como médico en la práctica diaria es que no dispongo de suficiente experiencia para comparar ese caso con otros similares. Sin embargo, gracias a esos *data lakes* que ya hemos mencionado, respaldados por sistemas sanitarios públicos y por regulaciones europeas, y potenciados por una capacidad de análisis extraordinaria, puedo tomar a mi paciente y compararlo con otros pacientes similares. En mi experiencia cotidiana, en los últimos cinco años quizá no haya visto suficientes casos que se parezcan; pero en una fuente que acumula información de muchos países y miles de pacientes, sí voy a encontrar un número mucho mayor de casos comparables. Esto nos permite prever cómo

puede evolucionar nuestro paciente en función de cómo han evolucionado pacientes parecidos. El objetivo es anticiparnos a la progresión de la enfermedad y evitar complicaciones.

Aunque no es exactamente una enfermedad minoritaria, me gustaría comentar dos ejemplos. El primero procede del ámbito del trasplante renal. Existe una herramienta de inteligencia artificial ya registrada como herramienta terapéutica, aunque no sea un fármaco, llamada iBox. iBox es una herramienta desarrollada durante muchos años en Francia, que integra datos genéticos, datos de biopsias, datos clínicos y datos de evolución del paciente. Cuando tengo un paciente problema, lo enfrento a esa "caja" de inteligencia artificial y el sistema busca, por comparación, a qué situaciones previas se parece. Me ayuda a identificar qué le está ocurriendo realmente al paciente y cuál es el mejor manejo posible. Pensemos que en trasplante renal el reto es lograr una inmunosupresión equilibrada: suficiente para evitar el rechazo, pero sin excedernos, porque ello incrementaría el riesgo de infecciones o tumores. Ese equilibrio delicado, anticipar un rechazo o identificar sus fases iniciales sin recurrir a una dosis excesiva de inmunosupresión, es precisamente lo que permite afinar iBox. En España ya se está trabajando con biopsias de protocolo programadas, datos genéticos, datos del donante y del receptor, y el historial clínico completo del paciente. Toda esa información se integra en el sistema, que, a partir de decenas de miles de casos comparables, predice con un grado de acierto notable qué es lo que puede suceder.

El segundo ejemplo procede del propio grupo BIGSEN, donde se están desarrollando algoritmos para identificar qué pacientes con enfermedad renal crónica van a progresar más con rapidez, especialmente en aquellos que disponen de datos genéticos.

En definitiva, la inteligencia artificial, gracias a su enorme volumen de información y a su capacidad de análisis, nos permite predecir qué puede ocurrirle a un paciente en función de lo que ya les ha ocurrido a muchos otros pacientes muy similares.

La construcción de ecosistemas de datos requiere la implicación de clínicos, economistas, informáticos y gestores. ¿Cómo se está abordando esta colaboración en el ámbito nefrológico y qué papel deberían jugar las sociedades científicas?

JP: Esto solo se concibe como un esfuerzo multidisciplinar. No se trata de un nefrólogo con curiosidad por la genética o de un genetista al que le gusta la informática y programa: se trata de equipos multidisciplinarios con clínicos, genetistas, investigadores e ingenieros de datos. Desde hace algunos años existen titulaciones específicas en bioinformática, profesionales cuyo objetivo es precisamente unir estas dos disciplinas, la informática y el análisis de datos, con conocimientos básicos de biología y clínica. Por tanto, este trabajo solo puede entenderse como un esfuerzo multidisciplinar.

Los pilares esenciales son: infraestructura, financiación estable, gobernanza ética, formación continuada para todos los sanitarios y participación del paciente

El papel de las sociedades científicas es fundamental. Son garantes e integradoras del trabajo. Existen convocatorias específicas de investigación y financiación de instituciones como el Instituto de Salud Carlos III, que lidera la investigación sanitaria pública en este país. Hay convocatorias especializadas en medicina personalizada y en transformación digital, y las propias sociedades científicas también cuentan con fuentes de financiación, aunque más modestas. Pero su papel como garantes e integradoras del trabajo es clave.

El papel de las sociedades científicas es fundamental. Son garantes e integradoras del trabajo. Existen convocatorias específicas de investigación y financiación de instituciones como el Instituto de Salud Carlos III, que lidera la investigación sanitaria pública en este país. Hay convocatorias especializadas en medicina personalizada y en transformación digital, y las propias sociedades científicas también cuentan con fuentes de financiación, aunque más modestas. Pero su papel como garantes e integradoras del trabajo es clave.

Aquí me gustaría ampliar un poco el foco más allá de las enfermedades minoritarias hacia algo que afecta a toda la población. Hay dos grandes retos hoy en día. Uno es estudiar las enfermedades minoritarias poco conocidas siguiendo un enfoque "de abajo arriba": llega un caso de un paciente con una enfermedad que no se parece a nada, que tiene un componente genético y que debemos investigar para identificar qué hay detrás y cómo tratarlo. Todo lo que estamos comentando sobre Big Data nos ayuda a buscar casos similares.

Pero hay un abordaje global aún más relevante. No sé si sabe que, entre los pacientes que inician hemodiálisis en este país cada año, aproximadamente un 20% tiene una enfermedad renal crónica no filiada. ¿Por qué? Porque llegan al diagnóstico en fases finales, cuando ya no es posible identificar qué ha dañado sus riñones. En ese 20% de pacientes, se estima que

hasta un 30 % tiene un componente genético. Uno de los grandes retos que se han marcado las sociedades científicas hoy es utilizar el Big Data y la inteligencia artificial para reducir esa incertidumbre. Se trata de identificar a estos pacientes que han llegado a diálisis sin diagnóstico, muchas veces porque su enfermedad ha sido silente, con pocas manifestaciones clínicas, para tratarlos de forma más adecuada.

La Sociedad Europea de Nefrología ha publicado recientemente una iniciativa cuyo objetivo es reducir el número de pacientes con enfermedad renal crónica no filiada. Lo que están haciendo es crear un espacio compartido de datos con un informe estándar en el que se registra toda la información renal disponible en el momento en que un paciente accede al nefrólogo: la biopsia, si existe, aunque a veces no aporta información porque llega tarde y solo muestra cambios avanzados; el estudio genético, si se ha realizado; y todos los datos de laboratorio asociados. Este caso se incorpora a un conjunto de casos no definidos, que se revisan periódicamente para evaluar si los nuevos avances permiten asignar un diagnóstico más preciso.

Algunos pacientes con enfermedades minoritarias, como el síndrome hemolítico urémico, pueden haber pasado desapercibidos o haber sido mal clasificados como otra patología que terminó destruyendo el riñón y llevando al paciente a diálisis. Si no sabemos que ese paciente padece un síndrome hemolítico urémico, estará en grave riesgo de perder un trasplante renal. No voy a poder recuperar su riñón, pero sí podré trasplantarlo con mayor seguridad si lo identifico correctamente.

En otras patologías, como la enfermedad de Fabry, las alteraciones enzimáticas comienzan en fases muy precoces, incluso en la infancia, y pueden pasar inadvertidas, provocando después una progresión renal y cardiovascular acelerada. El paciente llega a diálisis sin diagnóstico. No podremos sacarlo de diálisis, pero sí podremos proteger su corazón y evitar que fallezca por un problema cardiovascular.

En España están trabajando en esta línea el grupo BIGSEN, el grupo de enfermedades hereditarias y el

grupo europeo. Y quiero destacar que, actualmente, la Sociedad Europea de Enfermedad Renal (ERA, por sus siglas en inglés, European Renal Association) está presidida por una española, la doctora Roser, experta en enfermedades hereditarias. Es la primera mujer en ocupar el cargo, y lo más relevante: es una especialista española que lideró el grupo de nefropatías hereditarias de la SEN. Por tanto, creo que vienen buenos tiempos para avanzar simultáneamente en dos líneas: reducir la incertidumbre diagnóstica en los pacientes renales no filiados y desarrollar el conocimiento y la colaboración en las enfermedades minoritarias. Estoy seguro de que ella, como presidenta, impulsará durante su mandato estas líneas de investigación.

Finalmente, ¿qué pasos considera esenciales para consolidar el uso de Big Data en la investigación y evaluación económica de las enfermedades renales raras en España, garantizando su sostenibilidad a largo plazo?

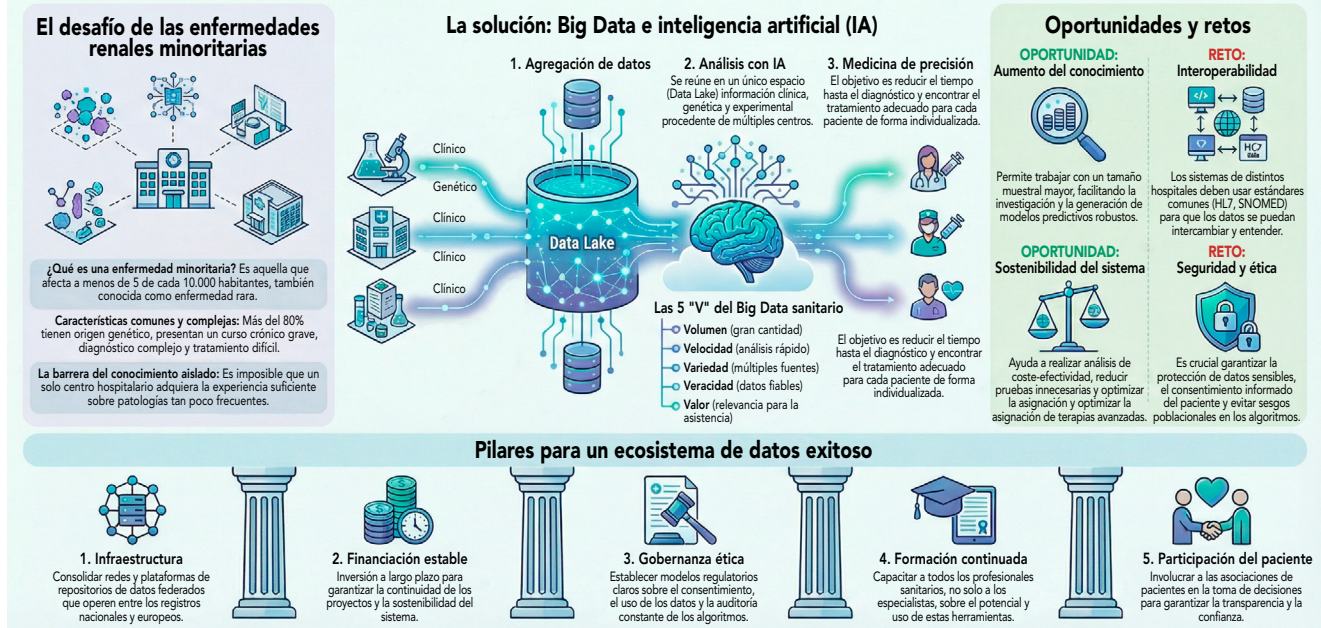
JP: Lo primero es la infraestructura. Hay que consolidar redes, y esto ya está avanzando y es una realidad hoy en día. Es necesario fortalecer redes de investigación como la que hemos mencionado en pediatría, la Red Únicas, o conectar los registros nacionales con los registros europeos para crear plataformas de repositorios federados que operen entre sí.

El ser humano se enfrenta a una nueva revolución tecnológica, que es el Big Data y la inteligencia artificial; debemos guiar esta evolución para que sea provechosa, ética y segura

En segundo lugar, la financiación. Hay que invertir dinero, y hay que hacerlo con visión, con proyección a muchos años, sabiendo que la inversión que realizamos ahora la recuperaremos en forma de reducción de enfermedad, mejora de calidad de vida, incremento de supervivencia y, en última instancia, en un sistema más coste-eficiente y sostenible. La financiación tiene múltiples vías, pero es esencial que la sanidad pública disponga de modelos de continuidad que garanticen la sostenibilidad en el tiempo.

El tercer paso es la gobernanza ética. Hay que regular todo este proceso. Pensemos que estamos hablando de integrar y analizar todos los datos en conjunto, algo que puede generar recelos sobre la pérdida de libertad o el uso indebido de la información. Lo que hay que hacer no es dejar de compartir datos, sino compartirlos bajo una regulación adecuada y con una gobernanza ética sólida:

Hacia una nefrología de precisión: el poder del Big Data en enfermedades renales minoritarias



marcos claros sobre el consentimiento del paciente, la posibilidad de retirar ese consentimiento, límites para el uso secundario de los datos y revisión constante de los algoritmos que los manejan. En este punto, Europa es mucho más reguladora que Estados Unidos o China. Esto nos hace avanzar más despacio, pero también de forma más segura. En las manos equivocadas, los datos de salud pueden ser peligrosos para la población. Imagine que la empresa a la que pido una hipoteca o un seguro conoce que tengo una alteración genética que acortará mi vida: podría elevarme los intereses o directamente negarme el seguro. Por eso son necesarios infraestructura sólida, financiación estable, gobernanza ética y liderazgo intelectual de los mejores. Ahí es donde entran los centros de referencia en España, los CSUR, y, a nivel europeo, las redes de referencia.

Todo esto describe cómo funciona la maquinaria. Hay que considerar además a quienes van a utilizarla: los profesionales. Cualquier médico, no solo quienes trabajan en centros altamente tecnológicos, necesita formación continua y herramientas sencillas que le permitan saber cómo actuar con un paciente complejo. Lo comentábamos antes: las enfermedades minoritarias contactan muchas veces con atención primaria o con especialistas en hospitales no de referencia. Es difícil que un profesional pueda resolver solo situaciones tan complejas. Debe saber a qué recursos recurrir, qué cen-

tros CSUR pueden atender al paciente, cuándo pedir una segunda opinión y qué opciones puede ofrecer.

Y el último elemento, fundamental, es la participación del paciente. Todo esto se hace por el paciente; todos acabaremos siendo pacientes en algún momento. Yo mismo ya he estado al otro lado. La participación del paciente da sentido a toda esta estrategia y es imprescindible incorporar a las asociaciones de pacientes de enfermedades minoritarias o renales, muy potentes en España, a la toma de decisiones y a la revisión de la gobernanza, para garantizar transparencia y confianza.

En resumen, los pilares esenciales son: infraestructura, financiación estable, gobernanza ética, formación continuada para todos los sanitarios y participación del paciente. Sin estos pilares, la innovación tecnológica no se traducirá en mejoras reales para los pacientes.

Es un tema apasionante, con muchas facetas. Podríamos hablar horas de esto. Pero debemos tener claro mi mensaje final: el ser humano se enfrenta a una nueva revolución tecnológica, que es el Big Data y la inteligencia artificial. Tenemos que tomar las riendas para mejorar nuestro sistema sanitario y dar más oportunidades a nuestros pacientes. No hay marcha atrás: no podemos caer en el "terraplanismo" tecnológico. Debemos guiar esta evolución para que sea provechosa, ética y segura.



ELENA CORTÉS VICENTE

Neuróloga Adjunta de la Unidad de
Enfermedades Neuromusculares.
Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.
Barcelona

EL REGISTRO NACIONAL DE MIASTENIA GRAVIS: COLABORACIÓN, CIENCIA Y FUTURO

Usted forma parte del comité científico del registro nacional de miastenia gravis (MG) dentro del Registro de Enfermedades Genéticas y de baja prevalencia (GENRARE) de CIBERER. ¿Cuál es la situación actual del registro y cuáles son sus principales objetivos a corto y medio plazo?

EC: El registro nacional de MG se fundó en 2010. Fue la profesora Isabel Illa quien lo creó. En aquel momento formaba parte del registro nacional de enfermedades neuromusculares y se trataba de un registro específico de la enfermedad, con variables importantes para su estudio.

En 2019, debido sobre todo a cuestiones de financiación necesarias para poder mantener los datos y seguir utilizando el registro de forma útil, transferimos los datos al registro GENRARE de CIBERER. Esto aporta ventajas: es un proyecto mucho más amplio, un paraguas que agrupa varios registros que utilizan la misma metodología, y que ofrece beneficios importantes a la hora de mantener y continuar utilizando el registro.

En la actualidad, desde que se realizó esta transferencia de datos, estamos actualizando la información de los pacientes que ya estaban incluidos. También estamos incorporando nuevos pacientes con datos recientes, aunque el concepto sigue siendo el mismo. Es un registro cumplimentado por neurólogos, con datos clínicos de altísimo interés para la enfermedad, y que se encuentra en continua actualización. Siempre que aparece información relevante nueva, puede incorporarse al registro. Este trabajo está permitiendo desarrollar numerosos proyectos, que es lo que necesitamos a corto y medio plazo: utilizar todos estos datos para poder realizar investigación clínica.

¿Cómo se asegura la calidad y homogeneidad de los datos en un registro multicéntrico como el de MG? ¿Qué estándares considera clave para que esta información sea útil en análisis clínicos, económicos y comparativos?

EC: El diseño del registro de MG fue realizado por neurólogos expertos en enfermedades neuromusculares, destacando las variables que eran funda-

mentales para el estudio de esta enfermedad desde los puntos de vista demográfico, clínico, electrofisiológico, inmunológico y terapéutico. Son variables cuya recogida se ha intentado que sea sencilla, que quite el menor tiempo posible al neurólogo, pero que, a la vez, contengan la información fundamental que necesitamos para poder realizar una buena investigación clínica.

Son los propios neurólogos quienes rellenan este registro y, por tanto, la calidad de los datos suele ser, en general, muy buena. Además, contamos con ciertas alertas que pueden avisarnos si se introduce algún dato erróneo y disponemos también de personal gestor de datos (*data entries*) que trabaja revisando y depurando la información, planteando consultas (*queries*) cuando aparece algún dato incongruente, con el fin de contar con datos de la mejor calidad posible para poder realizar cualquier tipo de análisis.

¿Qué impacto está teniendo el registro en la investigación y en el conocimiento de la MG en España? ¿Podría compartir algunos resultados o hallazgos relevantes obtenidos hasta ahora?

EC: Hasta la fecha, el registro de MG se ha utilizado en cuatro proyectos de investigación. El primero se publicó en 2015, realizado por la doctora Ramos-Fransi, y estudiaba las situaciones de riesgo vital que pueden presentar los pacientes con MG: cuáles eran sus causas, cómo evolucionaban y cuál era la respuesta al tratamiento. Fue un artículo publicado en *European Journal of Neurology* y supuso una primera repercusión y utilización de estos datos.

Más tarde, los datos se utilizaron también para estudiar a los pacientes que presentan una miastenia asociada a timoma, un grupo de pacientes específico. Este proyecto fue liderado por el doctor Rodrigo Álvarez.

Yo he tenido el placer de utilizar también estos datos para estudiar dos grupos de pacientes importantes. Uno son los pacientes refractarios al tratamiento: cómo son, cómo responden y si finalmente logran los resultados (*outcomes*) clínicos esperados o no.

Y probablemente el estudio que más relevancia ha tenido hasta la fecha es aquel en el que describimos

cómo son los pacientes con un debut de miastenia muy tardío. La miastenia siempre se ha considerado una enfermedad de mujeres jóvenes, entre los 20 y los 40 años, pero en las últimas décadas cada vez vemos más pacientes mayores de 65 años. Gracias al registro pudimos observar que presentan características clínicas diferentes y que merece la pena diagnosticar y tratar, porque, en general, suelen evolucionar muy bien.

¿Existen análisis comparativos entre el registro español y otros registros europeos o globales? ¿Qué aprendizajes o sinergias están surgiendo de esa colaboración internacional?

EC: Desafortunadamente, no hay estudios comparativos hasta la fecha, pero sí existen sinergias a nivel, sobre todo, europeo. El año

pasado se realizó un *workshop* del *European Neuromuscular Center*, que consiste en pequeñas reuniones con expertos de todos los países europeos que, durante un fin de semana, se reúnen para poder estandarizar ciertos aspectos de algunas enfermedades neuromusculares.

El año pasado se celebró uno de estos encuentros con el objetivo de armonizar todas las variables que incluimos en los registros a nivel europeo y poder realizar estudios comparativos entre diferentes países. Es decir, todavía no se ha llevado a cabo este tipo de análisis, pero es una iniciativa que está en marcha y en la que llevamos aproximadamente un año trabajando. Esperamos tener próximamente la oportunidad de realizar este tipo de estudios.

¿Cómo pueden los datos del registro ayudar a estimar el coste real de la enfermedad y el impacto presupuestario de las nuevas terapias?

EC: El registro, como os comentaba, es un registro clínico. Lo que tenemos son datos relevantes desde el punto de vista clínico-asistencial y sirve, sobre todo, para eso: para hacer investigación clínica. Sin embargo, es cierto que contamos con datos importantes sobre el número de visitas que realiza el paciente, el número de ingresos o de hospitalizaciones, las pruebas complementarias que se llevan a cabo y también los tratamientos utilizados, sus dosis, frecuencia y posología. Es decir, podemos disponer de datos estimados

El registro nacional de MG está cumplimentado por neurólogos, con datos clínicos de altísimo interés para la enfermedad, y se encuentra en continua actualización

de los costes de ciertos grupos de pacientes. Aunque no sea el objetivo fundamental del registro, toda esta información puede estimarse.

Dado el creciente arsenal terapéutico en MG, ¿cómo se puede acelerar la incorporación de datos de pacientes tratados para evaluar su impacto en salud y costes en un corto período de tiempo?

EC: Cuando un nuevo fármaco sale al mercado, es muy importante disponer de estudios observacionales en vida real. No es lo mismo un ensayo clínico que lo que luego vemos en la consulta, y para este tipo de proyectos los registros clínicos son de gran utilidad. Es muy importante introducir los datos, aunque es cierto que esto lo realizan los neurólogos en su tiempo libre y necesitamos un poco de ayuda en este sentido.

En cualquier caso, en enfermedades neuromusculares siempre hemos sido compañeros muy colaborativos y, poco a poco, los datos se van introduciendo para poder llevar a cabo estudios específicos sobre los resultados en vida real y los costes de los nuevos fármacos.

Los registros clínicos son esenciales porque permiten estudios en vida real, algo que no siempre reflejan los ensayos clínicos y que resulta clave para entender qué ocurre realmente en la práctica asistencial

¿Qué pasos considera prioritarios para consolidar el registro y maximizar su impacto científico, clínico y social?

EC: El registro lleva 15 años en funcionamiento y, la verdad, seguimos teniendo muchos pacientes por analizar. Hay más de 30 hospitales en España que participan en la introducción de datos, por lo que creo que es un registro vivo y que todavía tiene mucho que aportar.

Es fundamental concienciar de que cualquier profesional puede introducir datos en este registro. No hace falta que sea un hospital muy grande, muy puntero o con muchos pacientes. Todo suma, y lo que buscamos es una representación real de lo que ocurre en España, en cualquier hospital, tenga las características que tenga.

Hay que seguir introduciendo pacientes y, por supuesto, queda muchísimo por analizar. Esta es la segunda parte: todos estos datos no están allí simplemente para coleccionarlos, sino para poder realizar estudios de investigación, publicar resultados y, sobre todo, ayudar a nuestros pacientes a tener una mejor calidad de vida.





JOSÉ MARÍA MILLÁN SALVADOR

Director del Centro de Investigación
Biomédica en Red de Enfermedades
Raras (CIBERER)

TRIPLE DESAFÍO: ESTANDARIZAR, INTEROPERAR Y PROTEGER LOS DATOS GENÉTICOS EN ESPAÑA

Desde su experiencia en diagnóstico genético de enfermedades raras, ¿qué oportunidades ofrece el Big Data para mejorar la identificación de variantes genéticas y acelerar el diagnóstico de los pacientes?

JMM: Estamos en una era en la que ya trabajamos en investigación con genomas completos. Esto quiere decir que vamos a encontrarnos una media de 5.000.000 de variantes genéticas por genoma. El Big Data es fundamental para poder interpretar estas variantes, filtrarlas o categorizarlas como benignas, probablemente benignas, de significado incierto, probablemente patogénicas o patogénicas. Además, va a permitir la integración de otros datos ómicos, como la transcriptómica, la metabolómica, etc., para dilucidar si estas variantes son causantes de la enfermedad o no. Es decir, es muy importante para integrar todos estos datos.

Cada vez se habla más de la necesidad de combinar información clínica, genética y molecular en grandes bases de datos. ¿Qué barreras existen actualmente para integrar estos datos y qué avances serían prioritarios para superarlas?

JMM: Las barreras en estos momentos son fundamentalmente técnicas, y creo que una de las más importantes es la estandarización de los datos. Estamos hablando de que, dependiendo de las comunidades autónomas, hay historias clínicas en atención primaria que no pueden ser leídas en atención hospitalaria; incluso dentro de los mismos hospitales de una comunidad autónoma puede haber distintos tipos de historias clínicas, y no hablemos ya entre distintas comunidades autónomas.

Esto es clave para que los datos clínicos sean interoperables, y considero que la interoperabilidad es fundamental. Lo mismo ocurre con los datos genéticos: hay comunidades autónomas y laboratorios que los procesan con un determinado secuenciador, otros con otro; los sistemas o pipelines bioinformáticos que se utilizan también son diferentes. Esto hace que sea muy difícil lograr que estos datos sean interoperables, algo fundamental para que puedan ser compartidos y realmente sirvan para mejorar la medicina de precisión.

Y luego hay un segundo plano, que es el de la protección de los datos y todos los aspectos éticos y legales que implica la cesión de datos personales. Hay que tener en cuenta que un genoma es prácticamente inanonimizable (todos tenemos el nuestro y es único).

¿Cómo cree que el uso de herramientas de análisis masivo de datos podría contribuir a una medicina más personalizada en enfermedades raras, especialmente en la interpretación de variantes de significado incierto?

JMM: Estamos hablando de variantes de significado incierto, que efectivamente son la tortura de los investigadores, de los profesionales y de los pacientes, porque generan ansiedad y no permiten dar una respuesta clara sobre si están o no relacionadas con la enfermedad. Se ha visto que la variación genética entre poblaciones es mucho mayor de lo que se pensaba. Tener datos globales, y globales me refiero no solo a España, sino internacionalmente, puede permitir ver que, quizá, una variante que aparece en nuestra población con una frecuencia muy baja y que podríamos considerar candidata a ser patogénica, en otra población es bastante más frecuente y no produce la enfermedad que presentan nuestros pacientes.

Por lo tanto, es muy importante disponer de datos de este tipo: cuanto más globales, mejor. Un ejemplo para la investigación es *Genomics England*, una base de datos del Reino Unido en la que pacientes y controles voluntariamente aportan todos sus datos: genómicos, de salud, y además son seguidos clínicamente. De manera que cualquier investigador que presente un proyecto aprobado tiene acceso a esos datos para su uso en investigación. Esto ha permitido, en muchos casos, encontrar nuevos genes.

Iniciativas como la Red Únicas o los espacios de datos federados buscan compartir información entre centros de referencia. ¿Qué papel considera que deben tener los laboratorios de genética y los centros de investigación en este tipo de redes?

JMM: Los laboratorios de genética, para empezar, tanto en la Red Únicas como en los proyectos de datos federados, como puede ser *OmicSpace*,

son muy importantes para compartir estos datos y hacerlos interoperables, sin necesidad de que salgan de cada uno de los centros productores. Digamos que los laboratorios de genética, junto con la genética médica, constituyen el material sobre el cual los laboratorios de investigación y la bioinformática permitirán que estos datos sean interoperables y, de alguna manera, faciliten la medicina personalizada y de precisión. No podemos olvidar que no hacemos nada teniendo un genoma si no tenemos a qué fenotipo asociarlo, en diferentes códigos, como el código de Ontología del Fenotipo Humano (HPO), que es el que más utilizamos.

La gestión de información genómica plantea cuestiones éticas complejas. Desde su punto de vista, ¿cómo puede garantizarse el equilibrio entre la protección de la privacidad del paciente y la necesidad de compartir datos para avanzar en la investigación?

JMM: Es muy difícil anonimizar un genoma humano; es menos difícil un exoma o los datos de un panel de genes. A veces, describiendo simplemente que una persona tiene una determinada enfermedad rara, su sexo y, sobre todo, si pertenece a una pequeña población, es fácil identificar a esa persona. Para evitar esto, necesitamos, en primer lugar, la autorización del paciente: el consentimiento informado. El consentimiento informado es fundamental para que estos datos sean compartidos. En España, en general, es necesario un consentimiento específico para cada proyecto de investigación y es muy estático: se firma y, como mucho, se puede revocar,

pero poco más. Sería muy importante disponer de consentimientos informados dinámicos, en los que, conforme pase el tiempo, el paciente pudiera decidir qué dona o qué puede saberse de él; y, además de dinámicos, que fueran mucho más amplios, de modo que permitieran realizar no un único proyecto de investigación, sino varios.

En este sentido, en la Comunidad Valenciana hay una iniciativa llamada CRINEO, que permite que el paciente dé su permiso para hacer cualquier investigación sobre su muestra, que puede ser una muestra de tumor, sangre, etc.

Es importante disponer de consentimientos informados dinámicos, en los que, conforme pase el tiempo, el paciente pudiera decidir qué dona o qué puede saberse de él

¿Cómo evitar la identificación? Es difícil. Se pueden enviar datos agregados, de manera que no sean individuales, sino que se proporcionen simplemente porcentajes de variantes, bien anonimizados o bien seudonimizados. La seudonimización es especialmente importante en enfermedades raras, porque es muy posible que una de estas investigaciones permita encontrar la causa de la enfermedad y sea necesario volver al paciente para diagnosticarle o valorar si existe una diana terapéutica.

En el ámbito de las terapias génicas o avanzadas, ¿qué papel pueden tener los grandes conjuntos de datos en la identificación de dianas terapéuticas o en la evaluación de la eficacia y seguridad de nuevos tratamientos?

JMM: En la identificación de nuevas dianas terapéuticas, creo que la integración de todos los datos genómicos y ómicos en general (la transcriptómica, la metabolómica, etc.), junto con estudios funcionales, es fundamental, y también la farmacogenética a la hora de evaluar qué tratamiento puede recibir un paciente e incluso en qué dosis.

Muy importante, para los resultados de un ensayo clínico y el seguimiento, es la farmacovigilancia de los pacientes a los que se les administran estas terapias avanzadas, ya sea terapia génica, terapia celular, etc.

Por otro lado, los datos genómicos, ómicos en general y el Big Data, pueden ser clave para el objetivo

que se persigue actualmente: encontrar terapias que no sean válidas solo para una enfermedad o un gen (que es lo que encarece este tipo de tratamientos), sino que funcionen para distintos tipos de enfermedades o genes, más enfocadas a una terapia frente a un tipo de mutación concreta. Estas son las llamadas terapias agnósticas, y es lo que se está buscando ahora para intentar abaratar este tipo de terapias. En este sentido, el Big Data puede ser muy importante.

La integración de todos los datos genómicos y ómicos en general, junto con estudios funcionales, es fundamental en la identificación de nuevas dianas terapéuticas

¿Qué pasos considera esenciales para que España consolide una estrategia sólida de integración de datos genéticos y clínicos en enfermedades raras, y qué beneficios cree que podría aportar a pacientes y familias?

JMM: Como he comentado, es muy importante la estandarización: hablar todos el mismo idioma o, si no es posible, que haya una traducción entre los distintos datos clínicos: HPO, las diferentes codificaciones de enfermedades raras como CIE-10, ORPHA, etc. La estandarización debe aplicarse a todo tipo de datos genómicos: interpretación bioinformática, filtrado, etc.

Es esencial establecer, mediante proyectos de datos federados, una interoperabilidad en todo el territorio español. Y, por supuesto, es muy importante tener cuantos más datos mejor y, por lo tanto, facilitar de alguna manera estos consentimientos informados dinámicos y amplios, además de proteger los datos del paciente y evitar su identificación.





ARANTXA SÁEZ SÁNCHEZ

Presidenta de la Asociación
Española de Cáncer de Tiroides
(AECAT)

INNOVACIÓN, EQUIDAD Y CALIDAD DE VIDA: LOS RETOS URGENTES EN CÁNCER DE TIROIDES

Como presidenta de la Asociación Española de Cáncer de Tiroides (AECAT), ¿cuáles son hoy las principales necesidades no cubiertas de las personas con cáncer de tiroides?

AS: Aunque el cáncer de tiroides suele tener muy buen pronóstico, esto no significa que el recorrido del paciente sea fácil. Para nosotros, las principales necesidades no cubiertas podrían resumirse en tres bloques: el acceso a un diagnóstico rápido y preciso, sobre todo en los casos más agresivos, donde la diferencia territorial sigue existiendo; la información, que tiene que ser comprensible y personalizada para cada paciente, porque muchos socios nos comentan que, aunque reciben el diagnóstico, se encuentran muy perdidos y llegan a nosotros solicitando una explicación más detallada de esa información inicial; y, por último, la atención a las secuelas y a la calidad de vida a largo plazo, que aún no son las que deberían ser. Los problemas de la voz, las alteraciones del calcio, la fatiga o los problemas emocionales no reciben ahora mismo el seguimiento que deberían.

¿En qué puntos se producen más retrasos: diagnóstico, acceso a

tratamientos o seguimiento, ¿y cómo podemos mejorarlos?

AS: Los mayores retrasos, en la situación actual de la sanidad, suelen producirse en el acceso a la prueba inicial, ya sea la ecografía o la punción con aguja fina. A esto se suma que muchos hospitales todavía no cuentan con equipos multidisciplinares de expertos. La ausencia, por ejemplo, de una ruta asistencial genera retrasos en el acceso a tratamientos innovadores, especialmente en los casos más avanzados, metastásicos o refractarios al yodo. Hay una enorme desigualdad territorial, una tardanza en la aprobación de los tratamientos y, sobre todo, en su financiación. Muchas veces los pacientes no tienen alternativa terapéutica. Para mí, lo ideal sería disponer de un protocolo unificado, un circuito rápido que permita llegar a un equipo multidisciplinar y la incorporación ágil de nuevas terapias con criterios transparentes. Porque, actualmente, los pacientes que están en los casos más complicados lo están pasando muy mal.

¿Qué prioridades tiene ahora mismo AECAT para apoyar a pacientes y familias (información, acompañamiento, rehabilitación, secuelas, salud mental)?

En AECAT proporcionamos información fiable y actualizada, explicada con un lenguaje claro para pacientes y construida siempre sobre evidencia clínica contrastada y de calidad

AS: Nuestras prioridades siempre están enfocadas en lo que los propios pacientes nos trasladan. La información debe ser rigurosa, actualizada y accesible. Desde AECAT, toda la información está disponible para cualquier persona que visite nuestra web, adaptada con un lenguaje comprensible para pacientes y siempre basada en la

evidencia clínica, asesorados por un comité médico.

El acompañamiento es un proceso en el que, desde que llegan a AECAT, cada paciente recibe lo que solicita: a veces es simplemente resolver una duda pequeña; otras veces, ofrecer información más concreta sobre su proceso clínico,

para lo cual derivamos la consulta al comité médico; y en otros casos, lo que necesitan es apoyo psicológico profesional. Nuestra labor es proporcionar a cada paciente aquello que nos pide.

En cuanto a la investigación, siempre hemos pensado que debemos colaborar y apoyarnos mutuamente



Pacientes y familiares
nos unimos para dar
voz al cáncer de tiroides

Juntos mejoramos la vida de las personas con cáncer de tiroides

Debemos contar con un circuito asistencial nacional en cáncer de tiroides, con centros de referencia, estándares comunes y un acceso equitativo a la tecnología diagnóstica y a los tratamientos innovadores

te, también con otros agentes implicados en torno al cáncer de tiroides. Y una línea muy importante para AECAT es defender la voz y los derechos de las personas y familias que conviven con esta enfermedad en España.

Desde la mirada de AECAT, ¿qué ventajas ves en modelos tipo "redes federadas/espacios de datos" (como los que impulsa Red ÚNICAS) frente a bases centralizadas?

AS: Para una enfermedad rara o poco frecuente como el cáncer de tiroides, estos modelos son muy valiosos. La idea de compartir conocimiento respetando el anonimato del paciente y sumando casos de diferentes comunidades autónomas, por ejemplo, es clave para generar datos sólidos, porque permite que cualquier centro, grande o pequeño, se beneficie del conocimiento de esa red. Creo que conectar experiencias ofrece mejores resultados para todos.

¿Cómo deberían gestionarse consentimiento de uso de datos y retorno de resultados a los pacientes para que confíen en estos proyectos?

AS: La confianza, creo, se construye siempre con transparencia, control y reciprocidad. Los pacientes deben saber qué datos se van a recoger, para qué se van a utilizar, durante cuánto tiempo, quién tendrá acceso a ellos y quién los custodiará, entre otros aspectos.

El consentimiento debe ser claro, revisable y revocable en cualquier momento. Para mí, además, sería fundamental devolver un valor al paciente: que sienta que los datos que ha aportado sirven para mejorar algo, ya sea generar un informe o mejorar una práctica clínica. Dar una recomendación a la administración también es importante, porque la utilidad genera confianza en el paciente.

¿Qué colaboración esperas de la industria y de los investigadores para que las necesidades del paciente se tengan en cuenta desde el inicio?

AS: Desde el inicio debe existir una colaboración honesta. Queremos formar parte del proceso y no solo ser invitados puntuales. Creo que en la investigación habría que integrar más la voz del paciente desde el diseño del ensayo clínico.

También debería considerarse la evaluación no solo de los criterios de inclusión o de los requisitos, sino también la elección de los resultados, porque muchas veces no solo importa la variable clínica. Al paciente también le importa su calidad de vida, y en muchos ensayos eso no está incluido.

En cuanto a la industria, es fundamental garantizar el acceso temprano y equitativo a los tratamientos innovadores cuando existe una necesidad médica no cubierta, como ocurre a menudo

en el cáncer de tiroides, y que la información sobre ese proceso sea clara y equilibrada en cuanto al riesgo-beneficio.

Y para ambos, considero importante trabajar conjuntamente en programas de formación, concienciación y generación de evidencia, de manera que desde el primer momento en que alguien quiera crear un ensayo o una formación para clínicos, cuente con las asociaciones de pacientes y con los propios pacientes.

Mirando al futuro, ¿podría comentarme alguna medida concreta que le gustaría ver en marcha en el próximo año para mejorar la calidad de vida y el acceso a la innovación en cáncer de tiroides?

AS: Quizá para el próximo año es un poco pronto, pero si puedo pedir un deseo, sería la creación de un circuito asistencial nacional en cáncer de tiroides, con centros de referencia, estándares comunes de seguimiento y un acceso equitativo a la tecnología diagnóstica y a los tratamientos innovadores. Que dé igual dónde vivas o cuál sea tu código postal: que recibas el mismo tratamiento y seguimiento. Sería ideal contar con un registro nacional de casos interoperable que permitiera conocer mejor las necesidades del paciente, acelerar la llegada de la innovación y reducir todas estas desigualdades que todavía existen.

**DIMENSIÓN SOCIAL
DE LA SALUD EN
SNS-OSASUNBIDEA:
INTEGRACIÓN DE DATOS
PARA UNA SALUD MÁS
HUMANA Y EFICIENTE**

**MONTSE
DE LA FUENTE HURTADO**

*Coordinadora Sociosanitaria
del Departamento de Salud de
Navarra*



¿Podría contarnos en qué consiste el trabajo desarrollado en Navarra para integrar de forma unificada la información social en la Historia Clínica Electrónica?

MDLF: Como punto de partida, esto nace de un macroproyecto de historia clínica única que comenzó a gestarse en Navarra en 2017. En ese contexto impulsamos ANDIA (en euskera, "andia" significa "grande"; como sigla, Aplicación Navarra de Integración Asistencial), cuyo objetivo era integrar y unificar nuestra historia clínica.

Desde el inicio se consideró esencial incorporar datos sociales (la

dimensión social de las personas) aprovechando una fortaleza histórica del sistema navarro: contamos, desde hace muchos años (recuerdo desde 1986, aproximadamente), con profesionales de trabajo social sanitario en la red de salud. Con esa base, se decidió unificar los sistemas de registro social en toda la red asistencial para aportarlos a la historia clínica integrada. En aquel momento (hablamos de 2017) los registros de trabajo social, tanto en Atención Primaria como en Atención Especializada/Hospitalaria y en la red de Salud Mental, eran muy personalistas, prácticamente campos de escritura libre. Eso hacía imposible agregar

y mantener actualizados los datos. Siempre pongo el mismo ejemplo: si yo, en Primaria, atendía a una persona y escribía "vive sola", y al día siguiente la hospitalizaban y en el hospital registraban "hogar unipersonal", no había forma de cruzar ni consolidar esos datos para saber con certeza cuál era su situación de convivencia.

Dentro de este macroproyecto de integración de la historia clínica, la Dirección de Asistencia Sanitaria al Paciente impulsó por resolución oficial la creación de un grupo técnico de trabajo. Estuvo integrado por seis trabajadores sociales de distintas áreas sanitarias (en Nava-

rra tenemos tres grandes áreas) y de todos los niveles asistenciales (Atención Primaria, Atención Especializada Hospitalaria y Salud Mental). El objetivo: unificar todos los sistemas de registro social.

Dada la magnitud del reto (unificar todas las fases del método de intervención: valoración, diagnóstico y tratamiento, como hacen el resto de los profesionales sanitarios) decidimos dividir el proyecto en tres grandes fases. Así acompañábamos los tiempos de definición conceptual con los de implementación, obteniendo resultados tempranos y visibles que alimentaban el avance del proceso. Si hubiéramos esperado al final, para ver algún resultado tangible, probablemente habría sido menos eficaz y más desmoralizador. En total ha sido un proceso de seis años; la unificación de cada fase nos llevó aproximadamente dos años. Hoy contamos con un producto común.

Además, trabajamos con varias premisas:

- Mantener en las tres fases las mismas nueve dimensiones sociales (las fases de valoración, diagnóstico y tratamiento se estructuran siempre sobre esas nueve dimensiones).
- Los acuerdos del grupo son vinculantes para toda la organización: ningún hospital o dispositivo puede "salirse" del marco.
- Trabajar siempre desde la integración en el marco de ANDIA.
- Mapear lo existente y aprovechar lo ya desarrollado (códigos y parametrizaciones) para rentabilizar esfuerzos.
- Realizar revisiones bibliográficas en cada fase, a nivel nacional e

internacional, para identificar soluciones que pudiéramos adaptar.

De ese análisis concluimos que se trata de un proyecto pionero (al menos en el ámbito nacional), ya que ningún sistema regional de salud dispone de toda su historia social sanitaria parametrizada y explotable.

El objetivo principal es aportar la dimensión social de la salud, tradicionalmente invisibilizada, y considerar cómo se interrelaciona con otros condicionantes familiares, sociales y comunitarios

El objetivo principal es aportar la dimensión social de la salud, tradicionalmente invisibilizada por modelos más individualistas y biologicistas, centrados en lo físico u orgánico. Se trataba de romper barreras y considerar cómo esa historia se interrelaciona con otros condicionantes de salud: familiares, sociales y comunitarios.

¿Qué tipo de información social se recoge? ¿Cómo se parametriza y con qué criterios se articula su integración en los distintos niveles de atención sanitaria?

MDLF: Como comentaba, al haber implementado un producto común en todos los ámbitos y niveles asistenciales, recogemos información sobre nueve dimensiones, de forma codificada y parametrizada:

1. Familia, soporte y convivencia.

Composición familiar (con quién vive la persona) y dinámica relacional: grado de integración, dificultades de convivencia, contactos esporádicos, predisposición a los cuidados, posibles conflictos, etc.

2. Autonomía y dependencia.

Reconocimientos oficiales (situación de dependencia o discapacidad) y necesidades de apoyo en actividades básicas e instrumentales de la vida diaria.

3. Educación/formación y situación laboral/ocupacional.

Nivel formativo y situación ocupacional, relevantes para el proyecto vital y la salud integral de la persona.

4. Situación económica.

Origen de los ingresos, suficiencia económica y gastos asociados a la salud, entre otros aspectos.

5. Vivienda y entorno.

Adecuación de la vivienda, barreras arquitectónicas (tipo y presencia), disponibilidad de suministros y características del entorno (acceso a servicios, zonas degradadas, etc.).

6. Dimensión personal y dinámicos vitales.

Capacidad para pedir ayuda, seguir consejos, estrategias de afrontamiento a lo largo de la vida, estado de ánimo, y otros aspectos personales.

7. Relaciones y contactos sociales.

Vínculos intrafamiliares y con el vecindario, participación en actividades comunitarias y en qué medida.

8. Provisión de cuidados.

Existencia de cuidador/a principal (a menudo mujer), servicios asociados y recursos sociosanitarios que apoyan la atención en domicilio.

9. Entorno cuidador. Situación de la persona cuidadora; en el caso de menores, valoración de padres, madres o tutores y de las condiciones en las que se prestan los cuidados.

Esta información se registra con códigos y desplegables comunes y se aplica en las tres fases del método de intervención (valoración, diagnóstico y tratamiento). Uno de nuestros objetivos era agilizar los registros: aunque se van incorporando profesionales de trabajo social sanitario, seguimos siendo entre 150 y 160 en toda la red. El hecho de trabajar con los mismos datos y de que puedan pasar de un entorno a otro (por ejemplo, de la historia de primaria a la especializada) a través del marco ANDIA permite actualizar los datos de forma permanente y evitar transcripciones, rentabilizando el tiempo y el esfuerzo profesional.

Además, al estar parametrizada y explotable, esta información se ha integrado en la base de análisis de resultados en salud de Navarra, BARDENA. Es una gran base que reúne datos de múltiples aplicativos (farmacia, procedimientos, historia de primaria, diagnósticos, pruebas, conjunto mínimo básico de datos, etc.) y que ahora incluye también la información social sanitaria unificada. Esto nos permite observar tendencias y mejorar la planificación.

¿Qué beneficios concretos permite esta integración en términos de atención clínica individual, definición de procesos y planificación de políticas de salud pública?

MDLF: Resumiendo, con este proyecto hemos implementado un protocolo y un producto comunes, con códigos estandarizados para

toda la red del Servicio Navarro de Salud–Osasunbidea. Esto agiliza los registros, mantiene la información permanentemente actualizada, enriquece la base de análisis BARDENA y, además (y esto no lo había subrayado hasta ahora) incorpora un enfoque salutogénico: no recogemos solo carencias o déficits, sino también fortalezas de la persona y de su entorno para trabajar desde ellas. Ese cambio de mirada, más positiva y salutogénica, ha sido un beneficio importante para nosotros y para el resto del equipo.

La información social sanitaria unificada permite observar tendencias y planificar mejor recursos, programas y prioridades con una visión biopsicosocial real, no solo biomédica

A finales de 2023, el Ministerio editó recomendaciones para incluir condicionantes sociales de la persona y su contexto familiar en la historia de salud digital, con el fin de facilitar un abordaje biopsicosocial. En Navarra ese registro se realiza mediante esta historia social sanitaria unificada, elaborado por profesionales expertos (trabajo social sanitario), que conocen bien lo que codifican y lo ponen a disposición de toda la red asistencial, y del nivel de la mesogestión.

Con todo ello, los beneficios se concretan así:

1. En la atención clínica individual, el resto de los profesionales, desde

la historia clínica única y los distintos aplicativos, pueden tomar en consideración los condicionantes sociales para una atención más integral. No es lo mismo plantear un tratamiento o unas recomendaciones si una persona carece de determinadas habilidades, si su capacidad económica es reducida, si su vivienda es o no adecuada a su situación, o si en el domicilio hay apoyo a los cuidados frente a desavenencias, conflictos o incluso malos tratos. Todo eso hay que tenerlo en cuenta al atender.

2. En la definición y mejora de procesos asistenciales:

- **Unificación:** un único protocolo y códigos comunes evitan duplicidades y aceleran el registro.

- **Continuidad asistencial:** la información fluye y se actualiza entre Atención Primaria, Hospitalaria y Salud Mental, lo que facilita que todos trabajemos con los mismos datos.

3. En la planificación y las políticas de salud pública al estar parametrizada y explotable, la información social unificada alimenta BARDENA, permitiendo observar tendencias y planificar mejor (recursos, programas y prioridades) con una visión biopsicosocial real, no solo biomédica.

¿De qué manera este modelo puede aplicarse o adaptarse al ámbito de las enfermedades raras y proyectos como la red únicas?

MDLF: Lo primero que quería comentar es que, en Navarra, desde 2017 existe un Plan de Mejora en la atención sanitaria a las personas con enfermedades raras. Entre sus objetivos y líneas de trabajo,

que son varios, destaco especialmente dos:

1. Optimizar la codificación y los registros, contribuyendo a la vigilancia epidemiológica y a la mejora asistencial. Esto se trabajó muy de la mano con la Estrategia de Cronicidad (entonces en gestación y hoy ya desarrollada) para incluir a las personas con enfermedades raras en sus circuitos y habilitaciones especiales.

2. Promover un sistema integral de cuidados sociosanitarios. Valoración integral, diagnóstico interdisciplinar, plan de atención individualizado y compartido, y continuidad de la atención en todas las fases, incluyendo lo referente a personas cuidadoras.

Si cruzamos estos dos enfoques (circuitos de cronicidad y sistema sociosanitario), es fundamental contar con datos de la dimensión social de las personas. Al tener esa información codificada y parametrizada, hemos podido aportar a la plataforma federada de la Red Únicas toda la información disponible, de forma anonimizada y segura. Además, disponer de esta dimensión social, tanto para los profesionales como para la definición de procesos y la planificación a nivel macro, nos ayuda a aterrizar en la realidad concreta.

Dentro de ese Plan de Mejora y de la Estrategia de Cronicidad, en Navarra se han desarrollado especialmente dos perfiles que entroncan con ambos marcos:

- Neurodegenerativas y parkinsonismos atípicos.
- Enfermedad crónica compleja en la infancia.

En cuanto a sistemas de información, ha habido avances importantes en la plataforma ANDIA: disponemos de ANDIA-Crónicos y ANDIA-Sociosanitario. Incluso los sistemas de registro han evolucionado hacia una visión más holística de la situación de los pacientes, sus familias y su entorno comunitario. Gracias a que la información social ya estaba parametrizada, la hemos podido integrar en estos dos productos. Así, de un primer vistazo podemos conocer la valoración global de las personas atendidas en sus programas y, en paralelo, diseñar un plan de atención conjunto entre los distintos agentes que intervienen alrededor de esas personas.

Al tener esa información codificada y parametrizada, hemos podido aportar a la plataforma federada de la Red Únicas toda la información disponible, de forma anonimizada y segura

Si ya dentro del sistema sanitario es clave tener la información integrada, más aún lo es en el ámbito sociosanitario, por la multiplicidad de agentes implicados. A la hora de establecer estos planes de atención podemos definir:

- Quién gestiona el caso.
- Objetivos generales y específicos definidos conjuntamente (incluida la propia persona).
- El estado de ejecución de esos objetivos.

● Las tareas necesarias para lograrlos y quién es responsable de cada una.

● Cómo finaliza la atención y el plan de alta una vez concluido el proceso.

Todo ello queda registrado de forma explotable, parametrizada y evaluable.

¿Qué retos se han identificado en la implementación de este modelo, tanto técnicos como culturales o institucionales y cómo los han abordado?

MDLF: Desde nuestro punto de vista ha sido muy importante el reto de la integración de la información. Ha sido clave crear un Grupo Técnico de Trabajo con visión de integración asistencial, teniendo en cuenta el territorio, los distintos niveles (Primaria, Hospitalaria, Salud Mental) y toda su red de dispositivos. Sin ese enfoque, no podríamos hablar hoy de información unificada para toda la red.

Un segundo reto fue la magnitud del proyecto y punto de partida. Partíamos de registros muy personalistas, en campos de texto libre, y con enfoques diferentes según nivel y área. La respuesta fue dividir el proyecto en tres grandes etapas, lo que permitió ver avances y alcanzar objetivos a corto/medio plazo, generando retroalimentación e impulso para completar el resto. Sin esa secuenciación, "habría sido imposible".

Otro gran reto ha sido la alineamiento conceptual-técnico (sistemas de información). Había que encajar la definición conceptual con la implementación en los aplicativos de la historia clínica. Aunque

hubiera sido deseable incorporar a Sistemas de Información desde el minuto cero, no hizo falta: existía una muy buena coordinación con los equipos que implementaban en HCE. Cada avance conceptual se traducía en plazos concretos de ejecución en los aplicativos; ha habido alineamiento total y trabajo en concordancia.

Quizá el mayor reto de todos los que he mencionado, fue la gestión del cambio profesional (cultural). El paso de la escritura libre a códigos estructurados generó resistencias. Se abordó con insistencia, tacto y cuidado, socializando cada cambio e implicando a toda la red:

- Revisiones semestrales (cada 6 meses).
- Ciclos de mejora continua.
- Espacios para sugerencias y para explicar el porqué de las decisiones, de modo que nadie lo viviera como algo ajeno o impuesto.

También ha sido importante el aspecto de gobernanza y obligatoriedad organizativa (institucional). La resolución de creación del grupo estableció que sus acuerdos eran vinculantes para toda la organización. Se ha trabajado de forma participada, pero lo acordado es lo que se ejecuta, apoyado por los citados ciclos de mejora.

Una de las grandes bazas que hemos tenido ha sido la deconstrucción de lo anterior. A la vez que creábamos e implementábamos lo nuevo, retirábamos los instrumentos previos. Es decir, dejaron de estar disponibles las antiguas formas de registro: la única manera de registrar pasaba a ser la nueva y unificada. De otro modo, todos

tenderíamos a seguir usando “lo de siempre”, aunque no fuera la mejor herramienta.

Finalmente hemos tenido un gran resultado de estas medidas. Gracias a esta combinación (integración, faseado, alineamiento con TI, gestión del cambio, gobernanza y retiro progresivo de lo antiguo) el modelo ha podido implantarse de forma homogénea en toda la red, con registros unificados, actualizables y explotables.

Se ha generado un gran equipo de trabajo, no solo por parte del grupo técnico, sino por todas las personas que estaban alrededor; ha supuesto lograr un gran equipo transdisciplinar

¿Cómo se articula la colaboración entre profesionales clínicos, servicios sociales, equipos de planificación y los responsables técnicos en este enfoque?

MDLF: Sobre todo, desde la centralidad de ese grupo técnico, que tenía un responsable perteneciente a los Servicios Centrales del Servicio Navarro de Salud y que era la persona encargada de ir articulando al resto de agentes alrededor de este gran proyecto. Como he dicho antes, ha sido muy importante el alineamiento con Sistemas de Información, con los compañeros que tenían que ir implementando estos registros directamente en las propias herramientas. También hemos ido viendo que se ha gene-

rado un gran equipo de trabajo, no solo por parte del grupo técnico, sino por todas las personas que estaban alrededor; en cuanto a responsables tecnológicos y equipos de planificación a nivel interno, la verdad es que ha supuesto lograr un gran equipo transdisciplinar, que se dice ahora.

Sí que ha sido un poco más dificultoso, y sigue siéndolo, lo que tiene que ver con los otros sistemas de protección, sobre todo con el sistema de protección social. Paralelamente a este gran proyecto hemos ido generando tres tipos de estrategias para establecer sinergias con ellos: la de generar procesos de atención integrada socio sanitaria (ya sabemos lo que son los procesos de atención o guías de práctica clínica), en los que vamos definiendo, en cada proceso, diferentes hitos que hay que cumplir, quién los tiene que realizar, con herramientas de ayuda y con registros parametrizados; esto nos está ayudando mucho. También se están generando equipos propios de trabajo socio sanitarios en el territorio para atender situaciones de mayor complejidad socio sanitaria. Y, paralelamente a este gran proyecto de unificación, se han empezado a gestar proyectos de sistemas de información junto con derechos sociales, como herramientas de valoración compartidas u otros grandes proyectos que tenemos encima de la mesa.

¿Desde su punto de vista, por qué es importante incluir la dimensión social de la salud en el diseño de sistemas de información y en la evaluación económica?

MDLF: Creo que es algo que todos conocemos, aunque a veces nos

resistimos a ampliar la mirada: la salud es un proceso muy complejo, fuertemente condicionado por los determinantes sociales de la persona y del contexto que la rodea. Esto está ampliamente demostrado en la bibliografía internacional y en muchos estudios, pero nos cuesta hincarle el diente. No podemos atender de manera integral si no tenemos en cuenta esa dimensión social de la salud y, afortunadamente, ahora vamos disponiendo de datos para aprovecharlos en la generación de procesos asistenciales y de otros recursos.

La propia Organización Mundial de la Salud define la salud como un estado de bienestar biopsicosocial y no solo como ausencia de enfermedad, e incluye esta dimensión social. Sin embargo, en lo referido a sistemas de información no le hemos hincado mucho el diente; ha habido más desarrollos en otros ámbitos. Creo que se debe a la dificultad de la tarea, que es compleja, y también a cierta resistencia del sistema sanitario a reconocer que los mayores factores generadores de salud probablemente están fuera del propio sistema. Sabemos

Integrar la dimensión social de la salud dentro de los sistemas de información nos va a aportar mucha más eficacia y eficiencia, porque podremos atender las situaciones de manera más integral

que lo que podemos aportar, por muy bien que lo hagamos, se cifra, según distintos estudios, entre un 11 y un 25 % del estado de salud de las personas; todo lo demás queda fuera del sistema sanitario, y hay que tenerlo en cuenta a la hora de intervenir. En este sentido hemos avanzado, pero con pocos cambios de calado en las organizaciones; seguimos empeñados en separar lo social de lo sanitario cuando existe un continuo asistencial. Organizativamente nos resulta más cómodo separarlo, está más cerca de nuestro modelo tradicional de atención.

Integrar la dimensión social de la salud dentro de los sistemas de información, para poder utilizarla en la consulta, en la generación de procesos asistenciales e incluso en la planificación macro, nos va a aportar (en mi opinión humilde) mucha más eficacia y eficiencia, porque podremos atender las situaciones de manera más integral. Muchas veces acabamos sanitizando problemas que estarían mucho mejor atendidos, y de forma más eficaz, en otros foros y espacios. Nuestro sistema tiene un montón de pruebas y consultas, está altamente tecnologizado, pero su aportación al bienestar y a la calidad de vida a veces es relativamente humilde. Hay que trabajar también con otros sistemas de protección y tener una visión mucho más integral de lo que es la salud, y proyectos como este (integrar esa información en nuestros sistemas, poder explotarla y utilizarla para planificaciones macro, observar tendencias, generar ciertos servicios, planificar plantillas profesionales, etc.) ya nos están aportando mucho valor y pensamos que, a medio y largo plazo, también supondrán un ahorro y una mayor eficiencia económica.





JAVIER TURUMBAY

Sociedad española de informática de la salud (SEIS)

LA ORQUESTA DE LA MEDICINA PERSONALIZADA: ARMONIZANDO TECNOLOGÍA Y SALUD

Desde la SEIS se promueve la digitalización del sistema sanitario español. ¿Cómo valora el papel actual de la informática de la salud en el impulso de los espacios de datos y la investigación en enfermedades raras?

JT: El papel actual de la informática de la salud y de las TIC es estratégico y es, además, paradigmático del principio de que las tecnologías son el sustrato de lo que hemos venido llamando la transformación digital. De hecho, se dice que la transformación sanitaria o será digital o no lo será. Es importante citar, en todo lo relacionado con enfermedades raras, el punto de inflexión que supuso la llegada de fondos europeos después de la pandemia. Ha llegado mucha financiación, con muchos proyectos y, sobre todo, el principal: se ha establecido con el Ministerio de Sanidad y con las comunidades autónomas un nuevo modelo de gobernanza que va demostrando sus éxitos.

Estos proyectos surgieron inicialmente del *Plan de Sostenibilidad y Mejora de la Eficiencia*; luego llegó el *Plan de Transformación Digital de Atención Primaria*, con siete grupos

de trabajo. El Grupo 6 es el que ha dado lugar, con financiación adicional, al *Programa de Atención Digital Personalizada*, con el objetivo de mejorar la accesibilidad y la operatividad de los servicios asistenciales, involucrando al paciente en su propio cuidado y complementando la atención presencial con herramientas digitales.

Dentro de este programa de *Atención Digital Personalizada* se incluye el *Programa Únicas*. Además, *Únicas* se va a nutrir, de otros proyectos y programas también financiados, como el de *Interoperabilidad de imagen médica*, el de *Inteligencia artificial* o el de *Medicina genómica*. Además, va a tener más sinergias y más potencia al estar relacionado directamente con el *Espacio Nacional de Datos de Salud* y con otros proyectos que ya estaban en marcha, pero que se quieren potenciar, como es toda la extensión de las escalas de valoración del paciente: PREMs, PROMs, etc.

No hay que olvidar que ya tenemos experiencia en programas colaborativos entre las comunidades autónomas y el Ministerio, como

la *Historia Clínica Digital* del Sistema Nacional de Salud y la *Receta Electrónica*, que llevan más de una década en producción y son un modelo a seguir en otros países.

También quiero decir que, como representante de la Sociedad Española de Informática de la Salud, la SEIS supone un foro privilegiado de colaboración entre entidades sanitarias públicas (incluyendo el Ministerio de Sanidad), privadas, proveedores tecnológicos, sociedades científicas, universidades y centros de investigación.

Uno de los grandes retos en el ámbito del Big Data sanitario es la interoperabilidad. ¿Qué avances y desafíos identifica en España para lograr espacios de datos federados que permitan compartir información entre hospitales y redes como la Red Únicas?

JT: Siempre que hablo de interoperabilidad, me gusta hacer el símil con la música y las orquestas. Sabíamos, desde hace tiempo, que cada comunidad “tocaba” en una tonalidad diferente, y sabíamos que si tocábamos todos juntos aquello no iba a sonar bien: no estábamos afinados.

Por desgracia, esta disonancia y falta de afinación entre comunidades (e incluso dentro de una misma comunidad) se puso de manifiesto en la pandemia. Ahí escuchamos como nunca ese “ruido” de la diversidad y fragmentación de los sistemas, que tantos problemas nos dio para interoperar entre diferentes comunidades.

Únicas, desde el principio, nace con la solución (o con los proyectos de solución) a este problema. Tiene plenamente en cuenta la realidad de los diferentes entornos tecno-

lógicos entre comunidades y entre hospitales, y está trabajando directamente en la interoperabilidad. Únicas, además, supone una palanca de transformación tecnológica: se ha creado una guía FHIR basada en el estándar de interoperabilidad HL7, que define la mensajería de información clínica. El avance es enorme.

La transformación sanitaria o será digital o no lo será; la llegada de fondos europeos tras la pandemia ha permitido un nuevo modelo de gobernanza que va demostrando sus éxitos

No hay que olvidar que estos estándares deben basarse en la calidad de los datos. Necesitamos sistemas con datos de alta calidad. El principal desafío no es tanto tecnológico, sino de interoperabilidad semántica. En este sentido, en Únicas se han desarrollado repositorios y portales de activos. Dispone además de una plataforma Únicas 360 para profesionales y de otra para pacientes y familiares. Es un reto enorme, pero que merece muchísimo la pena, porque el objetivo es poner al paciente en el centro: que el paciente no se mueva, que se muevan los datos. Especialmente en pacientes infantiles, que no deben ir de un especialista a otro; debe ser el sistema sanitario el que gire alrededor de ellos. Este es el primer escenario colaborativo, y estoy seguro de que será un éxito en lo que llamamos medicina personalizada.

También quiero destacar la innovación técnica y organizativa: por primera vez será una comunidad autónoma, Cataluña, la que desarrolle la tecnología para el resto. Esto supone un salto respecto al modelo previo de proyectos colaborativos impulsados con fondos europeos. Además, hay que integrar proyectos como imagen médica, espacio de datos sanitarios, fármacos, genómica, etc. Y no olvidar que sin interoperabilidad no hay seguridad, como advierte la Agencia Española de Protección de Datos.

El uso secundario de los datos de salud plantea cuestiones sobre privacidad y confianza. ¿Qué marcos o estrategias considera necesarios para garantizar un uso ético y seguro de los datos clínicos en investigación?

JT: En cuanto a los marcos normativos, ya están hechos. Podemos citar el *Reglamento General de Protección de Datos*, el *Reglamento del Espacio Europeo de Datos*, el *Reglamento de Inteligencia Artificial* y el de *Productos Sanitarios*. Por lo tanto, los marcos están; lo que queda ahora es el reto de desarrollarlos. En cuanto a las estrategias, por resumir, empezaría diciendo que el primer tema es reducir el riesgo de reidentificación de los pacientes. Para ello tenemos que garantizar la normalización de los datos o, en su caso, la seudonimización o anonimización.

También tenemos que innovar mucho, en este caso en las bases y alternativas legales que tenemos al consentimiento informado. Hablamos de consentimientos informados dinámicos, en los cuales el paciente puede, en un momento dado, revocar todas sus decisiones conforme a su voluntad sobre el tratamiento que quiere que se haga

con sus datos. No hay que olvidar que dentro del *Reglamento del Espacio Europeo de Datos* una de las ideas troncales es el empoderamiento del paciente: el paciente va a ser soberano para hacer lo que quiera con sus datos y va a tener el derecho a que las administraciones le proporcionen las herramientas necesarias para que esa decisión pueda tomarla de manera rápida y cuando él quiera.

También hay que avanzar en el consentimiento informado por representación. Y todo esto bajo un paraguas que es clave: la confianza. Hay que generar confianza en la ciudadanía y en los pacientes para que estos proyectos sigan adelante.

Quiero poner un ejemplo que escuché en uno de los últimos foros que hemos tenido en la SEIS. Se hablaba de este tema y representantes (pacientes e incluso personas que habían trabajado con pacientes y familias con enfermedades raras) comentaban que están tan concienciados de que los datos no solo salvan vidas, sino que pueden mejorar la salud y la vida de estas familias y darles esperanza, que prácticamente de forma unánime afirmaban que “regalarían” sus datos en favor de la investigación y de estos proyectos que abren vías de esperanza para pacientes y familias.

Relacionado con la concienciación está la gobernanza, que tiene que ser transparente, con un registro público de quién accede a los datos y con qué fin. Directivas ya tenemos, vienen de Europa y marcan esta gobernanza. Tenemos que definir la autoridad nacional central (en este caso, el Ministerio de Sanidad) y cómo se gobierna todo el sistema, junto con las oficinas de datos de las diferentes comunida-

des autónomas. Algunas ya las tienen formadas; otras están en vías de formación.

El objetivo es poner al paciente en el centro: que el paciente no se mueva, que se muevan los datos; especialmente en pacientes infantiles

Nunca nos cansaremos de insistir en la importancia de la formación y de la información en todo el proceso relacionado con la gestión de datos en cómo formar a estos gestores de la información. Desde que se solicita hasta todos los pasos administrativos y técnicos necesarios para que esos datos puedan convertirse en conocimiento. Es necesaria la formación continuada en protección de datos de todos los administradores clínicos.

Y, por finalizar, es necesario realizar evaluaciones de impacto y establecer, como en el caso de Únicas, modelos federados de datos: que los datos se queden en los sitios, que no viajen los datos, que solo viaje el conocimiento.

El uso de la inteligencia artificial y los algoritmos predictivos están revolucionando la atención médica. ¿Cómo pueden aplicarse estas herramientas en enfermedades raras tanto para el diagnóstico temprano como para la evaluación del impacto de nuevas terapias?

JT: No debemos olvidar que, cuando hablamos de Únicas, no hablamos solamente de enfer-

medades raras, sino también de pacientes con sospecha de padecer una enfermedad rara. Estamos hablando de una cantidad muy grande de pacientes y ciudadanos, a pesar de que cada una de estas enfermedades tenga pocos casos; aunque hablamos de más de 7.000 enfermedades raras en España, se calcula que hay más de 3.000.000 de pacientes. Si a eso sumamos los pacientes que se encuentran en sospecha de tener una enfermedad rara, estamos hablando de una cantidad muy considerable.

Cuando hablamos de inteligencia artificial, ahora mismo, con Únicas y en este escenario, nos encontramos en una situación privilegiada para el desarrollo de futuras herramientas basadas en inteligencia artificial y en las nuevas tecnologías. Es privilegiada porque está estratégicamente alineada; no podría estar mejor posicionada, ya que el proyecto Únicas es un proyecto que ya ni siquiera depende únicamente del Ministerio de Sanidad, sino del propio Consejo Interterritorial de Salud. Están identificadas las necesidades específicas, está definido el valor de la solución en el escenario concreto, y está determinado el alcance desde el inicio. Esto, creo, es un gran acierto. Se ha comenzado no con todas las enfermedades raras, sino con cuatro casos de uso, cuatro enfermedades, con sus modelos de datos y todo lo necesario establecido para empezar, aprender de esos cuatro casos y posteriormente poder escalar al resto. Hacer las cosas poco a poco es, normalmente, lo que hace que estos proyectos tengan éxito.

La tecnología es la adecuada y se dispone de talento y de implicación por parte de los profesiona-

les. Tenemos el escenario ideal para contar con una cantidad suficiente de datos que permita disponer de una base sólida para el desarrollo de inteligencia artificial. Una vez que tenemos esos datos, contamos con muchísimas herramientas a nuestra disposición, cada vez más avanzadas, como puede ser el procesamiento masivo de datos clínicos y ómicos, no solo genómicos, sino también transcriptómicos, proteómicos, etc. También disponemos de todos los sistemas de procesamiento del lenguaje natural, sistemas basados en modelos de *deep learning* y *transformers*, como el conocido GPT y otros similares. Aquí conviene destacar, en relación con la IA generativa, las experiencias que aún se encuentran en fase experimental. Estas comenzaron en la Comunidad de Madrid y, actualmente, ya se han extendido a otras comunidades, como Aragón, para utilizar estos asistentes para los médicos de atención primaria, a la hora de identificar y ayudar en el diagnóstico de enfermedades raras. Nos va a permitir disponer de bases de datos con una *n* suficiente. Este es el gran problema de la investigación en enfermedades raras: no contamos con un número suficiente de casos, y los que existen están muy disgregados. Esto lo vamos a poder tener a nuestra disposición: sistemas que congreguen y agrupen a todos estos pacientes.

En cuanto a la evaluación del impacto de las nuevas terapias, contamos con modelos predictivos para resultados clínicos, como la estimación de la posible respuesta a un tratamiento o de los efectos secundarios. Hablamos de ámbitos tan amplios como la farmacoge-

nómica, entre otros. Podemos disponer de entornos de simulación de cohortes pequeñas en ensayos clínicos, cohortes adaptadas específicamente a las enfermedades raras, así como de la identificación de nuevas indicaciones para fármacos ya existentes o incluso posibles acortamientos de los plazos necesarios para validar nuevos tratamientos.

El mundo del Big Data nos va a permitir ir más allá de los modelos basados en ensayos clínicos y enriquecer todos los modelos económicos con datos adicionales

Por tanto, vamos a tener a nuestro alcance herramientas muy potentes. Pero, como comentábamos, y como decía un ponente, creo, en las últimas jornadas celebradas en Málaga, la clave de toda esta medicina personalizada y de *Únicas*, que es ahora mismo el buque insignia de todos estos proyectos colaborativos, no va a estar tanto en la parte técnica que se da por supuesta y que, entre comillas, podemos considerar relativamente sencilla, sino en la gobernanza de toda esta complejidad.

En este número queremos analizar cómo el Big Data puede apoyar la evaluación económica y la toma de decisiones. ¿Qué papel cree que pueden jugar los grandes conjuntos de datos en la estimación del coste, la efectividad, el impacto presupuestario o el valor social de las intervenciones?

JT: En cuanto a la estimación de la coste-efectividad, estamos hablando de que el mundo del Big Data nos va a permitir ir más allá de los modelos basados en ensayos clínicos y enriquecer todos los modelos económicos con datos adicionales, como los procedentes de dispositivos médicos wearables, sistemas de sensores, redes sociales, etc. Se podrán estimar con mucha mayor precisión los costes y los beneficios de los distintos subgrupos de pacientes. En el caso de las enfermedades raras y de *Únicas*, se trata de un ejemplo paradigmático, ya que también permitirá reducir de forma significativa la incertidumbre y mejorar en gran medida los análisis de sensibilidad.

En cuanto al impacto presupuestario, las proyecciones podrán ser mucho más precisas porque la prevalencia será mucho más real. Podremos conocer en tiempo real la adopción de nuevas tecnologías y el uso de los recursos sanitarios. Asimismo, será posible segmentar poblaciones y determinar qué grupos consumen más o menos recursos. Con este tipo de sistemas, también estamos en disposición de crear modelos que simulen diferentes escenarios financieros, con distintas políticas de acceso o de cobertura.

Finalmente, en lo que respecta al valor social de las intervenciones, podremos capturar resultados centrados en el paciente, como la calidad de vida, la productividad laboral o la carga de cuidados. Es decir, incorporamos al propio paciente directamente en las decisiones que se tomen. Hablamos, por ejemplo, de sistemas de minería de datos en redes sociales que permiten incorporar la voz de los pacientes,

complementando las escalas normalizadas que ya existen (PREMs, PROMs, etc.). De este modo, también será posible realizar análisis de equidad que permitan estudiar cómo las intervenciones afectan a distintos grupos socioeconómicos, geográficos o étnicos.

El desarrollo de infraestructuras de datos compartidas requiere colaboración entre administraciones, centros sanitarios, universidades y empresas tecnológicas. ¿Cómo puede fomentarse esta cooperación y qué papel debería desempeñar la industria en ella?

JT: Toda esta colaboración ya está prevista en el propio *Espacio Nacional de Datos de Salud*. Si observamos el esquema que muestra cómo se estructura este espacio, la verdad es que abrumba, porque la complejidad y la amplitud de los objetivos son enormes. El propio Reglamento del *Espacio Europeo de Datos* aboga por un desarrollo gradual de todos los proyectos. Estos engloban todo tipo de datos, no solo los de salud; se calcula que los datos sanitarios suponen el 30 % del total, y vamos camino de llegar, más pronto que tarde, al 40 %.

Lo primero que hay que hacer es un reconocimiento de la situación actual. Esto nos llevará a realizar un análisis de riesgo muy preciso antes de poder iniciar cualquier proyecto de este tipo. El reconocimiento de la situación actual pasa por asumir que no hemos sabido llevar estos proyectos a la práctica, salvo iniciativas muy locales y de alcance muy limitado (en las que sí ha habido y hay experiencias de éxito). En general, los grandes proyectos colaborativos y transversales no han tenido éxito por múltiples causas, que pueden resumirse en que, muchas veces, las estrategias no están ali-

neadas, existe fragmentación de los sistemas, hay numerosos actores implicados y falta de políticas coherentes.

En cuanto a la normativa, disponemos de marcos para espacios de datos, de dispositivos médicos, de inteligencia artificial y otros que regulan la gobernanza, como la Autoridad de Salud, las oficinas de datos o los organismos de acceso a datos, cada uno con diferentes roles. Ahora lo que queda es ponerlo en marcha. Necesitamos incentivos: incentivar a las personas y a las organizaciones que lo hacen bien, a aquellas instituciones que generen datos de calidad. Tenemos que innovar en el reconocimiento y en el incentivo de este tipo de iniciativas.

Debemos avanzar en nuevos modelos de reconocimiento e incentivo que valoren a las personas y organizaciones que trabajan bien y generan datos de calidad

Necesitamos plataformas colaborativas, tanto a nivel internacional como nacional. Un ejemplo es la plataforma EDHEN, que está permitiendo que las diferentes comunidades nos vayamos sumando a la codificación OMOP para el uso secundario de datos a nivel europeo. Hay que promover plataformas y estructuras federadas que nos permitan compartir datos sin moverlos físicamente. En esto, como hemos comentado, *Únicas* es un buen ejemplo.

Necesitamos también itinerarios formativos conjuntos. Por ejemplo, es muy complicado trasladar proyectos o trabajos que nacen en las universidades o centros tecnológicos a la aplicabilidad clínica diaria. Hay que promover una cultura de datos abiertos y reutilizables, de compartir y replicar las experiencias de éxito.

En cuanto al papel que desempeña la industria tecnológica, me gusta citar (por su trayectoria y por el tiempo que llevan trabajando) a las empresas que proveen dispositivos para pacientes diabéticos. Llevan mucho tiempo y nos han dado un ejemplo de cómo las tecnológicas pueden llegar a todo, incluso a la formación de los profesionales y de los propios pacientes. Su papel es también crítico a nivel técnico. Por supuesto, deben ofrecer soluciones tecnológicas de integración con los sistemas, así como sistemas de análisis y visualización de datos. Estas soluciones deben ser seguras, escalables, con trazabilidad, y constituirse en un socio estratégico para las organizaciones sanitarias. Deben proveer sistemas de innovación, inteligencia artificial, modelos predictivos e infraestructuras sostenibles. Y, para finalizar, deben estar con nosotros en este sistema, que debe ser un sistema comprometido con la ética y en el que participen activamente todos los comités éticos y de gobernanza de datos.

Desde su experiencia en la SEIS, ¿cómo imagina el futuro de los datos en salud? ¿Qué pasos deberían darse para que España aproveche todo el potencial del Big Data y la analítica avanzada en beneficio de las personas con enfermedades raras?

JT: Aquí retrotraería un poco la mirada a diez años atrás: cómo

estábamos y cómo estamos ahora. Estamos muchísimo mejor que hace diez años, pero sí es cierto que aquellas grandes expectativas que teníamos entonces no se han cumplido en muchos casos por distintas razones.

Creo que aquí debemos tener un cierto punto de humildad y, sobre todo, asumir el reto de no repetir errores. Tenemos que aprender de los fallos que hemos cometido, especialmente en lo que tiene que ver con la falta de transformación digital. Hemos digitalizado la asistencia, hemos digitalizado los registros que teníamos, pero no hemos transformado los procesos clínicos y asistenciales, y esto es algo que debemos haber aprendido para no repetirlo.

La primera previsión, para mí, es sencilla, porque basta con trasladar lo que han dicho quienes ahora mismo ostentan la responsabilidad del proyecto Únicas: el primer objetivo es que, a finales del año 2025, todas las comunidades estén conectadas al nodo central de Únicas y que, en junio de 2026, todas estén operativas. Esto es simplemente recoger lo que nos transmiten nuestros compañeros y líderes del proyecto.

Los avances van a ser enormes. Habrá sinergias en ámbitos muy potentes, como la ciencia de datos y la inteligencia artificial, la neurobiología o la nanotecnología, que nos brindarán posibilidades que hasta ahora eran bastante inimaginables. Pero tenemos varios talones de Aquiles que debemos identificar y controlar: la formación de los profesionales, la gestión del

cambio y la gobernanza. Como he comentado, resulta paradigmático, y contradictorio a la vez, que todos los fondos europeos que han llegado obviasen la formación y la necesidad de personas para llevar a cabo todos esos proyectos tecnológicos.

Únicas es la primera orquesta que ya toca de manera afinada y que nos está marcando la partitura y el compás para el resto de los proyectos de medicina personalizada que llegarán en el futuro

Necesitamos seguir trabajando conjuntamente todas las comunidades autónomas, bajo el liderazgo del Ministerio de Sanidad. Necesitamos un modelo que perdure más allá de las futuras financiaciones que pueda o no haber, y que en algún momento dejarán de proceder de Europa. Hay que seguir manteniendo y potenciando las sinergias con todas las entidades colaboradoras, públicas y privadas. Hay que mantener la ilusión por el proyecto, un proyecto en el que están implicados más de 150 profesionales. Esto solo puede ser una garantía de éxito.

Debemos sacar a Únicas y a todos estos proyectos tan estratégicos de la variabilidad política y del cortoplacismo que marcan los periodos electorales. En ese sentido, es

necesario formar cada vez más a gestores y a altas direcciones para que den continuidad a todo ello.

Es necesario y primordial aumentar la inversión en tecnologías. El último informe de la SEIS señala que ha habido una reducción del 4 % en el presupuesto de las comunidades autónomas durante el último año, y además indica que solo se dedica prácticamente un 1 % del presupuesto sanitario a tecnologías, el porcentaje más bajo desde el año 2012.

Por tanto, veo un escenario mucho mejor que el de hace unos años, pero teniendo en cuenta la realidad de que las organizaciones sanitarias somos muy complejas. Veo un escenario en el que vamos a invertir mucho en la gestión del cambio, en el trabajo multidisciplinar y en que tanto ese trabajo como esa inversión adquieran una magnitud mucho mayor de la que tienen ahora.

Visualizo una red Únicas mucho más madura y en continua evolución. Si me permitís el símil musical con el que he comenzado: con la interoperabilidad y la música, Únicas sería esa primera orquesta que ya toca de manera afinada y que nos está marcando la partitura y el compás para el resto de los proyectos de medicina personalizada que, con toda seguridad, llegarán en el futuro.

El deseo, por supuesto, es que los pacientes con enfermedades raras y sus familias estén cada vez mejor atendidos, que tengan más cerca la esperanza de un tratamiento (y, por qué no, de una curación), y que el sistema público de salud siga siendo de alta calidad durante mucho tiempo.

INNOVACIÓN Y SALUD DIGITAL

JUAN FERNANDO MUÑOZ MONTALVO

*Secretario General de Salud
Digital, Información e Innovación
del Sistema Nacional de Salud*



¿En qué punto está el Espacio Nacional de Datos de Salud (ENDS) y cómo se está desplegando en España?

JFM: El ENDS avanza como una plataforma con capacidades de almacenamiento y procesamiento seguro de datos para **uso secundario** en este momento centrado en los datos del SNS. A cierre de 2025, el proyecto ha desarrollado tres líneas claras: i) adquisición de infraestructura y conectividad con las CCAA, que se lleva a cabo con la Secretaría de Estado de digitalización e inteligencia artificial, ii) preparación de datos y calidad de los mismos, desarrollada en el marco del CISNS con las Consejerías de Sanidad, y iii) **casos de uso** dos en marcha (antimicrobianos y descompensación en EPOC) y 14 más en diferentes fases de desarrollo, todo ello coordinado desde la oficina del dato sanitario y con el apoyo de la DG de Salud Digital del Ministerio de Sanidad.

Se ha realizado el **reparto de inversiones** (28M€ a las CCAA) y el seguimiento de proyectos autonómicos (conectividad, normalización, traza-

bilidad del dato) y se ha ampliado el plazo del hito asociado en el PRTR hasta junio de 2026 para consolidar integraciones. Todo ello **alineado con el Reglamento europeo del EHDS** ya publicado desde marzo de 2025.

En la **Estrategia de Salud Digital** el ENDS es uno de los pilares, con objetivos de interoperabilidad, calidad y analítica avanzada (IA/ML/PLN), y prevé una **arquitectura federada**: espacios segmentados por CCAA, con un nodo central preparado para interoperar con **HealthData@EU** (uso secundario) y un **entorno de procesamiento seguro**.

¿Qué puede aportar el ENDS a la investigación, el diagnóstico y la atención en enfermedades raras?

JFM: Las enfermedades raras plantean un reto adicional en cuanto a la **dispersión y escasez de información, que se traduce en dificultades para los enfermos y sus familias**; el ENDS permitirá consolidar y analizar datos clínicos, genómicos, de imagen y trayectoria asistencial en un entorno controlado para:

- **Mejor diagnóstico y tiempos de sospecha** mediante patrones y modelos predictivos (IA), especialmente cuando la casuística local es baja.
- **Investigación multicéntrica** con datos anonimizados/pseudonimizados y trazables, compatibles con el EHDS (conexión con HealthData@EU), y con las ERN europeas—redes virtuales que concentran la experiencia y usan el CPMS para revisión de casos.
- **Mejor continuidad asistencial** al alimentar iniciativas como Red ÚNICAS (“que viajen los datos, no los niños”), que ya estandariza intercambio FHIR y federación de nodos autonómicos.

Interoperabilidad y gobernanza ética: ¿qué mecanismos se están estableciendo?

JFM: España articula la interoperabilidad sobre estándares abiertos (HL7/FHIR, terminologías SNO-MED, LOINC, ORPHA, CIE, etc.) y un Servidor de Terminologías del SNS que sincroniza recursos entre CCAA. En 2025 se registró un uso efectivo por la mayoría de las comunidades, con nuevas incorporaciones para genómica (HPO, MONDO) y vigilancia.

En gobernanza y ética de datos:

- **Marco legal:** RGPD, LOPDGDD y Ley 41/2002; la Estrategia contempla anonimización/seudonimización, trazabilidad, auditoría, Oficina técnica del dato y evaluación continua.
- **EHDS:** establece las **autoridades nacionales de salud digital** y obliga a que los sistemas de historia clínica cumplan especificaciones europeas, habilitando el

uso secundario con garantías en entornos seguros y sin descarga de datos.

- **Ciberseguridad del SNS:** estrategia específica para el SNS (2024–2026) aprobada por el CISNS y alineada con el CCN y Europa Digital, con 8 objetivos y 12 ejes (gestión de crisis, cadena de suministro, capacitación, etc.).

La futura ley de salud digital, cuya consulta pública previa tuvo lugar del 22 de septiembre al 20 de octubre de 2025, incluye la perspectiva ética en el uso de los datos y en la aplicación de las tecnologías digitales a la asistencia sanitaria.

El ENDS permitirá consolidar y analizar datos clínicos, genómicos, de imagen y trayectoria asistencial en un entorno controlado para mejorar diagnóstico, investigación y asistencia

¿Cómo se coordina Red ÚNICAS con la estrategia nacional de datos? ¿Qué sinergias futuras?

JFM: ÚNICAS es una red nacional de cooperación en enfermedades raras (inicialmente pediátricas) basada en HL7 FHIR R5, con arquitectura **federada** de nodo central + nodos autonómicos y módulos de profesional y paciente (ÚNICAS 360 y Canal ÚNICAS). No almacena datos asistenciales en el nodo central; indexa y orquesta búsquedas y comunicaciones, integrándose con los sistemas de asistenciales autonómicos.

En los nuevos programas aprobados por el CISNS para 2024–2029, se incluye **ÚNICAS+**, un programa que busca ampliar a nuevas patologías y grupos etarios, integrar **IA y analítica avanzada**, incorporar imagen y genómica, y conectar con **uso secundario (ENDS)** para investigación y evaluación. Varios nodos autonómicos están **adjudicados y en despliegue**; la fase de integración hospitalaria se extiende hasta junio **2026**.

La coordinación con **CSUR** y con las **ERN** europeas potenciará la capacidad de hacer derivaciones, **teleinterconsultas** y revisión de casos complejos sin desplazamiento, mejorando la equidad territorial, acelerando y facilitando el diagnóstico y apoyando a las familias en su día a día.

¿Cómo contribuirá el Big Data a la evaluación económica de tratamientos y tecnologías, sobre todo en patologías minoritarias?

JFM: El Big Data permitirá pasar de ensayos y series pequeñas a evidencia en vida real (RWD/RWE) con cohortes multicéntricas:

- **Resultados en salud y costes:** vincular uso de recursos (farmacia, estancia, pruebas) con desenlaces (calidad de vida, eventos, supervivencia), mejorando los **Análisis de coste utilidad y de coste efectividad**, así como los **análisis multicriterio**.
- **Modelos predictivos y estratificación:** anticipar descompensaciones y optimizar itinerarios, reduciendo pruebas redundantes y tiempos diagnósticos. (El ENDS ya pilota el caso de **EPOC** y antibióticos).
- **Integración con EHDS y ERN:** armonización europea para

usos secundarios, guías, registros y diseños de ensayos adaptados a poblaciones muy pequeñas.

Competencias digitales y sostenibilidad: ¿qué impulsa el Ministerio?

JFM: El Ministerio articula una Estrategia de Salud Digital (2021–2026) con seis planes y financiación que incluyen:

- **Plan de Servicios Digitales del SNS** (interoperabilidad HCDSNS/ receta, TSI/TSV (tarjeta sanitaria interoperable y virtual), MyHealth@EU).
- **Plan de Transformación Digital de Atención Primaria** (230 M€), con telemonitorización, soporte a decisión clínica, canal del ciudadano y formación.
- **Plan de Sostenibilidad y Analítica** (220 M€) y **genómica SiGenES** para integrar información de variantes y comités expertos.

Todos ellos incorporan nuevos sistemas y tecnologías digitales que exigen que las CCAA diseñen itinerarios formativos de carácter permanente para sus profesionales sanitarios. El ministerio de Sanidad trabaja en plataformas que faciliten la compartición de esas actividades y mejores su difusión entre los propios profesionales. Además, la nueva **Estrategia de IA para el SNS (IASNS)** crea un **modelo de gobernanza federado, Marketplace** de algoritmos con **Sello SNS**, compra centralizada y contempla de manera expresa **itinerarios de capacitación** para profesionales (incluida orientación sobre IA generativa), con pilotos ya realizados (agentes de transcripción, cribado imagen, triaje).

ÚNICAS estandariza intercambio FHIR y federación de nodos autonómicos para que “viajen los datos, no los niños”, mejorando equidad, diagnósticos y apoyo a las familias

Visión a medio plazo: ecosistema plenamente interoperable en España y Europa; impacto en medicina personalizada y equidad en raras.

A 2027–2029, el calendario europeo prevé la implementación de:

- **MyHealth@EU (uso primario)** maduro para acceso transfronterizo a historia, receta, informes de laboratorio e imagen.
- **HealthData@EU (uso secundario)** operativo con **autoridades de acceso** nacionales, espacios seguros, datos (seudo)anonimizados y **no descarga**, permitiendo investigación, evaluación de tecnologías y entrenamiento de algoritmos.

En España, con **HCDSNS + TSI/TSV + RIIMSNS (red de imagen), ÚNICAS+, SiGenES y ENDS** integrados, veremos:

- **Medicina personalizada:** integración clínica–genómica–imagen–entorno con soporte avanzado de IA y guías computables.
- **Equidad territorial:** pacientes de enfermedades raras accediendo a experiencia nacional y europea

(CSUR + ERN) **sin desplazamientos**, gracias a teleinterconsultas y casos virtuales (CPMS Sistema europeo de gestión clínica de pacientes).

- **Innovación responsable:** evaluación continua, seguridad, ciberresiliencia y participación de pacientes, reduciendo brecha digital y mejorando tiempos de diagnóstico y acceso a terapias.



- **CISNS 12/2025 – Seguimiento Estrategia y programas (IASNS, ENDS, PADP, SiGenES, RIIMSNS):** inversión, hitos, casos de uso y calendario 2024–2029. PowerPoint Presentation
- **Estrategia de Salud Digital del SNS (2021–2026):** pilares, gobernanza, interoperabilidad, ética, estándares y formación. Ministerio de Sanidad - Áreas - Salud Digital - Quiénes somos
- **Red ÚNICAS – Guía HL7 FHIR R5:** objetivos, principios “mueve datos, no pacientes”, diseño federado y módulos. <https://unicas-fhir.sanidad.gob.es/proyectoRedUNICAS.html>
- **ERN – Comisión Europea / portales de redes:** misión, cifras actualizadas, CPMS y documentos de 2025. https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/european-reference-networks_en
- **CSUR – Ministerio, Comunidad de Madrid y prensa especializada:** marco legal y últimos datos de redes nacionales. <https://www.sanidad.gob.es/areas/csur/home.htm>

¡UNA GRAN NOTICIA PARA LA COMUNIDAD DUCHENNE!

La Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos (CIPM) ha aprobado la financiación de **Duvyzat (givinostat)**, un medicamento huérfano indicado para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) en pacientes ambulatorios a partir de los 6 años que reciben tratamiento concomitante con corticoesteroides.

Este hito representa un avance relevante para las personas que conviven con esta enfermedad rara y para sus familias, al ampliar las opciones terapéuticas disponibles y reforzar la esperanza de mejorar su calidad de vida.

Duvyzat está indicado para el tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne (DMD), en pacientes ambulatorios a partir de 6 años de edad y con tratamiento concomitante de corticoesteroides.



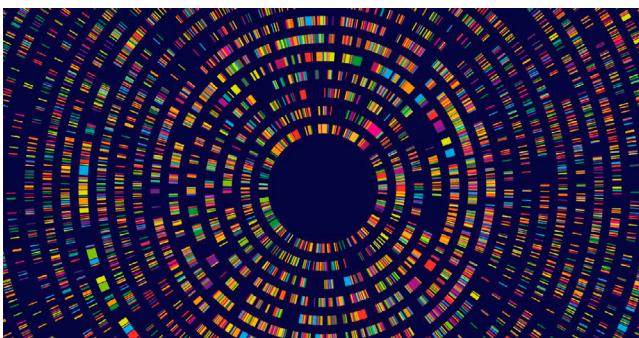
▼ Este medicamento está sujeto a seguimiento adicional, lo que agilizará la detección de nueva información sobre su seguridad. Se invita a los profesionales sanitarios a notificar las sospechas de reacciones adversas. Ver la sección 4.8, en la que se incluye información sobre cómo notificarlas.



Consulte la Ficha técnica

INTERNACIONAL

DESARROLLAN LA PRIMERA INTELIGENCIA ARTIFICIAL CAPAZ DE DIAGNOSTICAR ENFERMEDADES ULTRA-RARAS SIN NECESIDAD DE INFORMACIÓN FAMILIAR



Científicos españoles y estadounidenses han desarrollado en colaboración popEVE, un modelo computacional basado en todo el proteoma humano, capaz de predecir el impacto funcional de variantes genéticas en enfermedades humanas. Este enfoque pionero permite interpretar de manera más precisa cómo las alteraciones en la secuencia de proteínas pueden contribuir a la patogénesis de múltiples trastornos, especialmente en el contexto de enfermedades raras y ultra raras, donde la ausencia de grandes cohortes

familiares ha limitado históricamente la identificación de genes causales. Al mapear las variantes genéticas a cambios concretos en la estructura y función de las proteínas, popEVE mejora la precisión diagnóstica, facilita la detección de nuevos genes implicados en

enfermedad y abre nuevas vías para el desarrollo de terapias personalizadas.

Más información en: <https://www.nature.com/articles/s41588-025-02400-1#citeas>

ITVISMA: TERAPIA GÉNICA DE REEMPLAZO AMPLIADA PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME) RECIENTEMENTE AUTORIZADA POR LA FDA

La FDA aprobó recientemente Itvisma (onasemnogén abeparvovec), una terapia génica intratecal de Novartis para la AME en pacientes mayores de 2 años, expandiendo el acceso a terapias génicas de reemplazo más allá de Zolgensma (intravenoso) y abriendo nuevas opciones para poblaciones de edad más avanzada, basándose en ensayos que muestran mejoras motoras y deteniendo la progresión de la enfermedad al restaurar la producción de la proteína SMN.

Itvisma es una terapia de reemplazo génico que administra una copia funcional del gen SMN1. Se administra mediante una única dosis intratecal (punción lumbar), a diferencia de Zolgensma, que es intravenoso; este método facilita la entrega del tratamiento a las neuronas motoras y, en teoría, tiene menos efectos secundarios que la vía intravenosa.

Está indicado para pacientes con AME (atrofia muscular espinal) de 2 años o más, con mutación confirmada en el gen SMN1, lo cual amplía significativamente el rango de edad para las terapias génicas de reemplazo. Actúa restaurando la producción de la proteína SMN, esencial para la función de las neuronas motoras. Detiene la progresión de la enfermedad y mejora la función motora.

La aprobación se basa en los ensayos clínicos STEER (pacientes nuevos) y STRENGTH (pacientes que ya recibían tratamiento). Mostró mejoras estadísticamente significativas en la función motora y la estabilidad de las capacidades motoras en pacientes de 2 a 18 años.



Representa un avance crucial, ofreciendo una tercera vía terapéutica (junto con tratamientos modificadores como Spinraza y Evrysdi) para abordar la AME desde diferentes enfoques. Permite estrategias más personalizadas y el acceso a terapias génicas transformadoras para personas que antes no calificaban para ellas.

En resumen, Itvisma es una innovación importante que extiende los beneficios de la terapia génica a una población más amplia de pacientes con AME, ofreciendo una única dosis con entrega dirigida a las neuronas motoras.

Más información: <https://www.fundame.net/fda-aprueba-itvisma-terapia-genica-ame-mayores-de-2-anos/>

EUROPA

BRUSELAS AVANZA HACIA UNA DECLARACIÓN EUROPEA PARA TRANSFORMAR EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Del 9 al 11 de diciembre de 2025 se celebró en Bruselas HLM Rare 2025, un encuentro de alto nivel que reunió a responsables políticos, líderes de las Redes Europeas de Referencia (ERN), asociaciones de pacientes, investigadores y representantes de la industria.

El objetivo central del evento fue impulsar los trabajos hacia una Declaración Europea para la innovación y la atención en enfermedades raras y complejas, un marco común para mejorar el diagnóstico, el acceso y la investigación en todo el continente.

Entre las prioridades destacadas se encuentran:

- La interoperabilidad de datos clínicos y genómicos.
- El fortalecimiento operativo de las ERN.



- La sostenibilidad del acceso a terapias innovadoras.
- La armonización de rutas asistenciales entre países.

Este impulso político a nivel europeo se considera un paso decisivo para reducir desigualdades y acelerar el acceso al diagnóstico y tratamiento en las más de 6.000 enfermedades raras identificadas.

Más información: <https://fhf.org/news/hlm-rare-2025/>

UN NUEVO IMPULSO GLOBAL PARA LAS ENFERMEDADES RARAS: RARE DISEASES MOONSHOT

La industria farmacéutica europea participa en una nueva alianza internacional denominada *Rare Diseases Moonshot* para acelerar la investigación de patologías poco frecuentes.

La iniciativa agrupa a siete entidades, entre ellas la Federación Europea de la Industria Farmacéutica (Efpia); la Infraestructura Europea de Medicina Traslacional (Eatris), la Red Europea de Infraestructuras de Investigación Clínica (Ecrin), la Confederación Europea de Empresarios Farmacéuticos (Eucope), EuropaBio, la Organización Europea de Enfermedades Raras (Eurordis) y el Critical Path Institute (C-Path). El plan busca aunar conocimiento, mejorar la colaboración público-privada y reducir la fragmentación de la investigación en este campo, donde el 95 % de las más de 7.000 enfermedades raras aún no tiene tratamiento.

La alianza pretende impulsar la investigación traslacional, optimizar ensayos clínicos y desarrollar infraes-

tructuras que aceleren el camino entre diagnóstico y tratamiento para estos pacientes.

Más información: https://www.farmaindustria.es/web/otra-noticia/la-industria-farmacéutica-europea-participa-en-una-nueva-alianza-para-acelerar-la-investigacion-en-enfermedades-raras/?utm_source=chatgpt.com



ESPAÑA

ESPAÑA APLICA POR PRIMERA VEZ UNA TERAPIA GÉNICA PARA UNA ENFERMEDAD ULTRA-RARA EN UN HOSPITAL DE REFERENCIA

España ha dado un paso destacado en el tratamiento de enfermedades raras con la aplicación por primera vez, en octubre de 2025, de una terapia génica experimental para la paraplejia espástica hereditaria tipo 50 (SPG50) en el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.

El paciente, un niño de tres años con esta enfermedad neurodegenerativa extremadamente poco frecuente, con solo alrededor de 100 casos diagnosticados en todo el mundo, recibió un tratamiento basado en modificación genética diseñado para frenar el avance de los síntomas y mejorar su pronóstico funcional.

Esta intervención se realizó en colaboración entre el hospital barcelonés, acreditado como centro de referencia (CSUR) para enfermedades neuromusculares, y la Columbus Children's Foundation, poniendo de manifiesto la importancia de la cooperación entre centros especializados y organizaciones de apoyo para impulsar tratamientos innovadores en nuestro país.

La iniciativa representa un avance significativo en la ciencia clínica española y abre nuevas esperanzas para pacientes con enfermedades ultra-raras sin opciones

terapéuticas disponibles, consolidando a España como un entorno activo en la adopción de terapias avanzadas para patologías minoritarias.



La Dra. Laura Carrera y el Dr. Andrés Nascimento con Daniel, un paciente con la enfermedad ultrarrara SPG50 en Sant Joan de Déu.

Más información: <https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/noticias/sant-joan-deu-aplica-primera-vez-espana-menor-tres-anos-terapia-genica-enfermedad-ultrarrara>

COLABORACIÓN INTERNACIONAL PARA ACELERAR DIAGNÓSTICOS EN ENFERMEDADES RARAS: RESULTADOS DEL PRIMER HACKATHON ÚNICA

España impulsa un modelo colaborativo para resolver casos sin diagnóstico: éxito del primer Hackathon Iberoamericano de Enfermedades Raras no Diagnosticadas.

Murcia se convirtió en octubre de 2025 en el epicentro de la innovación diagnóstica en el campo de las enfermedades raras gracias al "I Únicas Hackathon Iberoamericano de Enfermedades Raras no Diagnosticadas", un encuentro pionero que reunió a más de 140 especialistas de Europa e Iberoamérica para abordar casos complejos que llevaban años sin diagnóstico.

Organizado por el Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca (IMIB-UMU), en el marco del II Congreso Iberoamericano de Genética Médica y Medicina Genómica, el hackathon contó con la participación de genetistas clínicos y de laboratorio, asesores genéticos, bioinformáticos y otros expertos que trabajaron intensamente durante 48 horas para analizar la información clínica y genómica de pacientes sin diagnóstico pese a años de pruebas previas.

Resultados tangibles para pacientes y familias

El resultado fue notable: se logró un diagnóstico definitivo para 6 de los 12 casos presentados, alcanzando así un porcentaje de resolución del 50 %, muy superior al estimado habitual en este tipo de iniciativas, que suele oscilar entre el 20 % y el 30 % según datos internacionales.

Entre los casos resueltos figuran jóvenes como César, de 16 años, que había buscado respuesta desde los tres; Sofía, de 19, que no tenía diagnóstico desde el primer año de vida; y Lia, una niña de dos años y medio. Para muchas de estas familias, el diagnóstico representa no solo una respuesta clínica, sino una herramienta para planificar el futuro, entender la evolución de la enfermedad y evaluar opciones de asesoramiento genético familiar.

“El diagnóstico no es todo, pero lo cambia todo, porque sin diagnóstico no conocemos cómo evolucionará la enfermedad ni sabemos cómo tratarla de forma precisa para mejorar la supervivencia y la calidad de vida de los pacientes”, explicó Encarna Guillén, jefa del Área de Genética del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y directora estratégica del proyecto Únicas.

Un modelo colaborativo con vocación de continuidad

Este encuentro pionero surgió dentro de la red Únicas, una red nacional de hospitales coordinada por el Ministerio de Sanidad y apoyada por instituciones como FEDER, CIBERER y el programa IMPaCT Genómica. El hackathon

forma parte de una estrategia para reducción de tiempos de diagnóstico, que en España supera de media los seis años, y para promover prácticas colaborativas interdisciplinarias que puedan incorporarse al ámbito asistencial.

La iniciativa no solo dio respuestas inmediatas, sino que también propició la creación de una red internacional de expertos en técnicas ómicas avanzadas y abrirá la continuidad de trabajo coordinado para los seis casos sin diagnóstico definitivo, con varios con sospecha diagnóstica pendiente de confirmación.

Además, este hackathon se destacó por incluir por primera vez casos no diagnosticados procedentes de Iberoamérica, ampliando su impacto más allá de las fronteras españolas y reforzando el compromiso con la equidad en el acceso a diagnósticos complejos.

Un modelo que podría transformar la atención en enfermedades raras

El éxito de esta iniciativa apunta hacia la utilidad de modelos de colaboración intensiva e interdisciplinar para resolver casos que tradicionalmente quedan sin respuestas, y marca un precedente para futuras acciones en el campo de las enfermedades raras y la medicina genómica en España y el entorno iberoamericano.

Más información: <https://saludymedicina.org/post/primer-hackaton-de-enfermedades-raras-no-diagnosticadas>



MEDICAMENTOS

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS E INDICACIONES CON OPINIÓN POSITIVA DE LA EMA DESDE EL 1 DE ENERO 2025 HASTA 31 DE DICIEMBRE DE 2025

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE APROBACIÓN DE LA INDICACIÓN EMA
<i>Serplulimab</i>	Tratamiento de primera línea del cáncer microcítico de pulmón en estadio extendido (ES-SCLC) en adultos	Accord Healthcare	Nuevo MH	03/02/2025
<i>Tiratricol</i>	Tratamiento de la tirotoxicosis periférica en pacientes con deficiencia del transportador MCT8 (síndrome de Allan-Herndon-Dudley)	Rare Thyroid Therapeutics	Nuevo MH	12/02/2025
<i>Imetelstat</i>	Tratamiento de la anemia dependiente de transfusión en adultos con síndromes mielodisplásicos de riesgo bajo a intermedio-1 que no responden o no son elegibles para agentes estimulantes de la eritropoyesis	Geron	Nuevo MH	07/03/2025
<i>Beremagene geperpavec</i>	Tratamiento de las heridas en pacientes con epidermolisis bullosa distrófica con mutación o mutaciones en el gen de la cadena alfa 1 del colágeno tipo VI, desde el nacimiento	Krystal Biotech	Nuevo MH	23/04/2025
<i>Givinostat</i>	Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne en pacientes ambulatorios a partir de 6 años de edad y con tratamiento concomitante de corticosteroides	Italfarmaco	Nuevo MH	06/06/2025
<i>Sepiapterin</i>	Tratamiento de la hiperfenilalaninemia en pacientes adultos y pediátricos	PTC Therapeutics	Nuevo MH	19/06/2025
<i>Zanidatamab</i>	Tratamiento de adultos con cáncer de vías biliares HER2 positivo localmente avanzado irreseccable o metastásico tratados con anterioridad con al menos una línea de tratamiento sistémico previa	Jazz Pharmaceuticals	Nuevo MH	27/06/2025
<i>Mirdametinib</i>	Tratamiento de neurofibromas plexiformes sintomáticos e inoperables en pacientes pediátricos a partir de los 2 años de edad y adultos con neurofibromatosis tipo 1	SpringWorks Therapeutics	Nuevo MH	17/07/2025
<i>Obecabtagene autoleucl</i>	Tratamiento de pacientes adultos de 26 años y mayores con leucemia linfoblástica aguda de precursores de linfocitos B refractaria o en recaída	Autolus GmbH	Nuevo MH	17/07/2025
<i>Belantamab mafodotin</i>	Tratamiento del mieloma múltiple en pacientes adultos, que han recibido al menos cuatro terapias previas y cuya enfermedad es refractaria a un inhibidor del proteasoma, un agente inmunomodulador, y un anticuerpo monoclonal anti-CD38	GlaxoSmithKline	Nuevo MH	23/07/2025
<i>Olezarsén</i>	Complemento de la dieta en pacientes adultos para el tratamiento del síndrome de quilomicronemia familiar (FCS)	Swedish Orphan Biovitrum AB (publ)	Nuevo MH	17/09/2025
<i>Sebetralstat</i>	Ekterly está indicado para el tratamiento sintomático de los ataques agudos de angioedema hereditario en adultos y adolescentes de 12 años o más	Kalvista Pharmaceuticals (Ireland) Limited	Nuevo MH	17/09/2025
<i>Vorasidenib</i>	Voranigo en monoterapia está indicado para el tratamiento del astrocitoma o oligodendroglioma de grado II sin realce predominante 2 con mutación IDH1 R132 o IDH2 R172 en pacientes adultos y adolescentes de 12 años o más y con un peso mínimo de 40 kg que solo se hayan sometido a intervención quirúrgica y no necesiten radioterapia o quimioterapia de forma inmediata	Les Laboratoires Servier	Nuevo MH	17/09/2025
<i>Vimseltinib</i>	Romvimza está indicado para el tratamiento de pacientes adultos con tumor de células gigantes tenosinovial (TCGT) sintomático asociado a un deterioro clínicamente relevante de la función física y en los que se han agotado las opciones quirúrgicas o estas provocarían una morbilidad o discapacidad inaceptables	Deciphera Pharmaceuticals (Netherlands) B.V.	Nuevo MH	17/09/2025
<i>Rilzabrutinib</i>	Tratamiento de la trombocitopenia inmune en pacientes adultos refractarios a otros tratamientos	Sanofi B.V.	Nuevo MH	22/12/2025

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS CON FINANCIACIÓN APROBADA POR LA CIPM DESDE EL 1 DE ENERO HASTA DICIEMBRE DE 2025

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	NUEVO MH/NUEVA INDICACIÓN	FECHA DE FINALIZACIÓN EN LA INDICACIÓN CIPMPS
<i>Momelotinib</i>	Tratamiento de la esplenomegalia o síntomas asociados en pacientes adultos con mielofibrosis primaria o secundaria y anemia moderada o grave, sin tratamiento previo con inhibidores JAK o tratados con ruxolitinib	GSK	Nuevo MH	29/01/2025
<i>Ciltacabtagen autoleucel</i>	Tratamiento de adultos con mieloma múltiple en recaída y refractario tras al menos un tratamiento previo, incluyendo un agente inmunomodulador y un inhibidor del proteasoma, refractarios a lenalidomida	Janssen-Cilag	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Trametinib</i>	Tratamiento de pacientes pediátricos con glioma de bajo o alto grado con mutación BRAF V600E	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Dabrafenib</i>	Tratamiento de pacientes pediátricos con glioma de bajo o alto grado con mutación BRAF V600E	Novartis Europharm Limited	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Rozanolixizumab</i>	Complemento a la terapia estándar en miastenia gravis generalizada en adultos con anticuerpos anti-AChR o anti-MuSK	UCB Pharma	Nuevo MH	26/02/2025
<i>Letermovir</i>	Profilaxis de la enfermedad por CMV en adultos CMV-seronegativos tras trasplante renal de donante CMV-seropositivo [D+/R-]	Merck Sharp & Dohme	Nueva indicación	26/02/2025
<i>Seladelpar</i>	Tratamiento de la colangitis biliar primaria (CBP) en adultos, en combinación con AUCD o en monoterapia si no se tolera el AUCD	Gilead Sciences	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Budesonida</i>	Tratamiento de adultos con nefropatía por IgA (NlgA) primaria con proteinuria $\geq 1,0$ g/día o relación proteína/creatinina $\geq 0,8$ g/g	STADA Arzneimittel AG	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Ivosidenib</i>	En combinación con azacitidina para LMA con mutación IDH1 R132 en adultos no candidatos a quimioterapia estándar; en monoterapia para colangiocarcinoma con mutación IDH1 R132 tras ≥ 1 línea	Servier	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Danicopan</i>	Tratamiento complementario a ravulizumab o eculizumab en adultos con HPN y anemia hemolítica residual	Alexion, AstraZeneca Rare Disease	Nuevo MH	26/03/2025
<i>Daratumumab</i>	En combinación con ciclofosfamida, bortezomib y dexametasona en adultos con amiloidosis de cadena ligera sistémica de nuevo diagnóstico	Janssen-Cilag	Nueva indicación	26/03/2025
<i>Blinatumomab</i>	Tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda de precursores de células B con cromosoma Filadelfia negativo y CD19 positivo en diversas situaciones clínicas	Amgen	Nuevo MH	24/04/2025
<i>Nifurtimox</i>	Tratamiento de la enfermedad de Chagas (tripanosomiasis americana) en pacientes pediátricos y adultos tras evaluación individual	Bayer	Nuevo MH	24/04/2025
<i>Palopegteriparatida</i>	Tratamiento sustitutivo de la hormona paratiroidea indicado para el tratamiento de adultos con hipoparatiroidismo crónico	Ascendis Pharma	Nuevo MH	21/05/2025
<i>Iptacopán</i>	Tratamiento en monoterapia de pacientes adultos con hemoglobinuria paroxística nocturna que presentan anemia hemolítica	Novartis	Nuevo MH	21/05/2025
<i>Tofersén</i>	Tratamiento de adultos con esclerosis lateral amiotrófica asociada a una mutación en el gen de la superóxido dismutasa 1	Biogen	Nuevo MH	21/05/2025
<i>Benralizumab</i>	Tratamiento adicional en pacientes adultos con granulomatosis eosinofílica con poliangéitis recurrente o refractaria	AstraZeneca	Nueva indicación	21/05/2025
<i>Acoramidis</i>	Tratamiento de la amiloidosis por transtiretina de tipo nativa o variante en pacientes adultos con miocardiopatía	BridgeBio Pharma	Nuevo MH	19/06/2025
<i>Eplontersén</i>	Tratamiento de la amiloidosis hereditaria por transtiretina en pacientes adultos con polineuropatía en estadio 1 o estadio 2	Ionis Pharmaceuticals y Astrazeneca	Nuevo MH	19/06/2025
<i>Daratumumab</i>	En combinación con bortezomib, lenalidomida y dexametasona en adultos con mieloma múltiple de nuevo diagnóstico	Janssen-Cilag	Nueva indicación	24/09/2025
<i>Eliglustat</i>	Tratamiento a largo plazo de pacientes adultos con enfermedad de Gaucher de tipo 1 (EG1) que son metabolizadores lentos (ML), metabolizadores intermedios (MI) o metabolizadores rápidos (MR) del CYP2D6	Sanofi Aventis	Nueva indicación	24/09/2025
<i>Givinostat</i>	Tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) en pacientes ambulantes a partir de 6 años de edad y con tratamiento concomitante de corticoesteroides	Italfarmaco	Nuevo MH	22/10/2025
<i>Serplulimab</i>	En combinación con carboplatino y etopósido está indicado para el tratamiento de primera línea de pacientes adultos con cáncer de pulmón microcítico en estadio extendido	Accord Healthcare	Nuevo MH	19/11/2025

V EDICIÓN DEL CURSO DE VERANO newsRARE 2025

TRANSFORMANDO EL ABORDAJE DE LAS ENFERMEDADES Raras
DEL DATO AL IMPACTO SOCIAL

El VI Curso de Verano newsRARE 2025, celebrado el 17 de septiembre de 2025 en la Universidad de Castilla-La Mancha, en la Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales de Toledo, se consolidó como un espacio de referencia para el análisis y el debate en torno a los grandes retos que plantea el abordaje de las enfermedades raras en la actualidad.

A lo largo de la jornada, que se desarrolló entre las 10:15 y las 17:30 horas, profesionales de distintos ámbitos compartieron reflexiones, experiencias y propuestas con un objetivo común: repensar el abordaje de las enfermedades raras desde una perspectiva integral, capaz de abarcar todo el ciclo, desde la generación y financiación de la investigación hasta la atención clínica, la inclusión social y la evaluación económica de las decisiones sanitarias.

El curso abordó los principales retos y oportunidades asociados a los avances en ciencia de datos, medicina personalizada, evaluación del impacto social y sostenibilidad del sistema sanitario, siempre con una mirada centrada en la equidad, el valor social de

la innovación y la participación activa de los pacientes. Durante las distintas sesiones se analizaron iniciativas como las plataformas de datos federadas, la integración de herramientas de inteligencia artificial en la práctica clínica, los nuevos marcos regulatorios y de financiación, el papel de los determinantes sociales de la salud y las metodologías emergentes para medir resultados en salud y bienestar en el mundo real.

Mesa 1. Innovación con resultados: colaboración y nuevos modelos de financiación

Mesa 2. Datos que guían el cambio: Big Data, predicción y evaluación en enfermedades raras

Mesa 3. Salud más allá del síntoma: bienestar y equidad en la vida con enfermedades raras

El curso estuvo dirigido a profesionales y gestores sanitarios, investigadores, estudiantes de posgrado, representantes de agencias reguladoras, responsables de organizaciones de pacientes y agentes sociales, todos ellos comprometidos con la mejora del abordaje integral de las enfermedades raras, tanto desde el ámbito sanitario como desde una perspectiva social.

Este anexo recoge los principales mensajes, debates y conclusiones que surgieron a lo largo de las mesas redondas, con la voluntad de convertir la información en impacto social real y de seguir contribuyendo a mejorar la vida de

las personas que conviven con enfermedades raras y de sus familias.

VI EDICIÓN CURSO DE VERANO newsRARE
Transformando el abordaje de las enfermedades raras:
DEL DATO AL IMPACTO SOCIAL

AGENDA

- 1 BIENVENIDA** 10:15-10:30
- 2 MESA 1: Innovación con resultados: colaboración y nuevos modelos de financiación** 10:30-12:00
MODERAN: Álvaro Hidalgo, Pedro Gómez Pajuelo
PARTICIPANTES: Pedro Novas Rodríguez, Antoni Gilibert Perramon, Félix Rubial Bernárdez
- 3 CAFÉ** 12:00-12:30
- 4 MESA 2: Datos que guían el cambio: Big Data, predicción y evaluación en enfermedades raras** 12:30-14:00
MODERAN: Néboa Zozaya, José Luis Poveda
PARTICIPANTES: Carlos Mascias Cadavid, Hernán Lew, Elisa Martín Carjio
- 5 ENTREGA V PREMIO PROTAGONISTA DEL AÑO 2025** 14:00-14:30
- 6 COMIDA** 14:30-15:30
- 7 MESA 3: Salud más allá del síntoma: Bienestar y equidad en la vida con enfermedades raras** 15:30-17:00
MODERAN: Elena García, José Luis Poveda
PARTICIPANTES: Sonia Peláez Moya, María Teresa Marín Rubio, Héctor Nafra Soría
- 8 CLAUSURA** 17:00-17:30

Weber FUNDACIÓN | newsRARE

El programa se estructuró en tres mesas de debate, que articularon el hilo conductor de la jornada:

INAUGURACIÓN DEL CURSO DE VERANO NEWSRARE 2025



Álvaro Hidalgo inauguró la VI edición del Curso de Verano de NewsRARE, celebrada nuevamente en Toledo, consolidando este encuentro como un espacio de referencia para la reflexión y el debate en torno a los principales retos que plantean las enfermedades raras. Tras el paréntesis del año anterior, celebrado en Madrid, el curso volvió a contar con el respaldo de la Universidad de Castilla-La Mancha y con la participación de expertos que, en esta edición, centraron el debate en el papel estratégico del dato y su capacidad para generar impacto social.

La temática central del curso giró en torno a la necesidad de transformar el abordaje de las enfermedades raras, evolucionando desde el uso del dato hacia la medición real del impacto social

de la innovación. En este contexto, se presentó el espacio de datos Hipatia, impulsado por la Fundación Weber y Weber, concebido como un entorno colaborativo en el que confluyen administraciones públicas, hospitales, empresas, asociaciones de pacientes y universidades, con el objetivo de cuantificar tanto el impacto de la enfermedad como el valor de la innovación sanitaria.

José Luis Poveda agradeció la invitación a participar nuevamente en un proyecto que, desde sus inicios, supuso una propuesta innovadora al reunir a todos los agentes del ecosistema de las enfermedades raras. Destacó la diversidad y el alto nivel de los perfiles participantes como una de las claves de la continuidad y el éxito del curso.

Señaló que este foro permite tomar perspectiva y constatar que, más allá de la percepción puntual del contexto, los avances se están produciendo. Aunque el ritmo de cambio pueda ser objeto de debate, subrayó que cada edición del curso ofrece la oportunidad de contrastar los logros alcanzados y los nuevos desafíos, poniendo en valor la innovación basada en resultados como una línea de trabajo cada vez más relevante.

Finalmente, destacó la oportunidad que representan los avances en Big Data, evaluación, predicción y modelos de inteligencia artificial, ya que muchas de las decisiones futuras se apoyarán en los desarrollos que se están gestando en la actualidad, felicitando por ello a los organizadores por la relevancia del enfoque elegido.



INNOVACIÓN CON RESULTADOS: COLABORACIÓN Y NUEVOS MODELOS DE FINANCIACIÓN

Moderadores:

- **Álvaro Hidalgo Vega.** *Catedrático del Área de Fundamentos del Análisis Económico en la Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales de la Universidad de Castilla-La Mancha. Presidente de la Fundación Weber.*
- **Juan Carlos Rodríguez Crespo.** *Socio Director de Keylates Health Solutions.*

Ponentes:

- **Pedro Novás Rodríguez.** *Socio Director de Canda Health Solutions.*
- **Antoni Gilibert Perramon.** *Director de Innovación (CINO) en el Hospital del Mar de Barcelona.*
- **Félix Rubial Bernárdez.** *Gerente del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla de Santander.*



INTERVENCIÓN
Pedro Novás

Pedro Novás subrayó que la colaboración público-privada es imprescindible en enfermedades

raras, pero también especialmente compleja debido al bajo número de pacientes, su dispersión geográfica y la elevada incertidumbre clínica. Frente a esta realidad, defendió que no existe un único mecanismo eficaz, sino un conjunto de palancas que deben activarse de forma coordinada.

Identificó cuatro ámbitos clave: la aceleración de ensayos clínicos y la generación de guías; el acceso tem-

prano junto con la generación de evidencia en vida real; el desarrollo de biobancos, registros y plataformas público-privadas de datos; y, finalmente, una reforma regulatoria que incentive la colaboración y armonice el acceso. Aunque reconoció avances en algunos de estos puntos, advirtió que la falta de datos robustos y de *real world evidence* sigue siendo un freno importante, especialmente para la toma de decisiones estratégicas.

La colaboración público-privada solo funciona si se acompaña de negociación, creatividad y modelos de financiación innovadores

Sin datos robustos y compartidos, es imposible reducir la incertidumbre que caracteriza a los medicamentos huérfanos

En enfermedades raras no hay un único camino: avanzar exige sumar acceso temprano, datos reales y marcos regulatorios claros

Más adelante, insistió en la necesidad de escalar la toma de decisiones, incluso a nivel europeo, y añadió dos elementos críticos:

la negociación y la creatividad. Defendió que los modelos de financiación requieren un ejercicio negociador sofisticado y enfoques

innovadores, inspirados incluso en otros sectores, para ir más allá de los esquemas clásicos de pago por resultados actuales.



INTERVENCIÓN
Félix Rubial

Félix Rubial recordó que la innovación solo tiene sentido si llega realmente a los pacientes, y hacerlo “en tiempo y forma” es tan importante como la propia innovación. Coin-

idió en la relevancia de las redes colaborativas y de una colaboración público-privada estable y formal como instrumentos clave para facilitar el acceso a terapias innovadoras.

Destacó la necesidad de contar con registros estandarizados que permitan el seguimiento no solo en ensayos clínicos, sino en la práctica clínica real. Alertó de que, aunque muchos centros están acostumbrados a generar datos en entornos controlados, trasladar esa cultura a la vida real sigue siendo un reto pendiente.

Asimismo, puso especial atención en el papel creciente del paciente. Argumentó que hablar de resultados en enfermedades raras exige necesariamente incorporar la percepción, la experiencia y la participación activa del paciente, no solo en la evaluación de resultados, sino también en la definición de prioridades clínicas y de financiación. Sin esta integración, advirtió, se corre el riesgo de aumentar la opacidad y erosionar la confianza social en el sistema sanitario público.

La innovación solo tiene sentido si llega a los pacientes en tiempo y forma; todo lo demás es irrelevante

Sin registros estandarizados en práctica clínica real, no es posible evaluar ni financiar la innovación con rigor

Hablar de resultados en enfermedades raras implica incorporar la voz y la experiencia del paciente



INTERVENCIÓN
Toni Gilabert

Toni Gilabert planteó una visión estructural del problema, defendiendo que la colaboración público-privada no es una opción, sino una necesidad. Para que sea real, debe basarse en el trabajo en red,

en un modelo verdaderamente colaborativo, en el reparto de riesgos y en incentivos adecuados.

El modelo tradicional cliente-proveedor, señaló, resulta insuficiente para abordar la complejidad de las enfermedades raras.

Cuestionó el modelo actual de recuperación de la inversión basado exclusivamente en patentes y ventas, que genera tensiones inevitables en contextos de muy baja prevalencia. Propuso explorar mecanismos alternativos, como fondos específicos o

modelos de premios, que permitan garantizar la innovación sin trasladar todo el riesgo al precio final del medicamento.

Insistió en que los resultados en salud son el único punto de encuentro real entre el sector productivo y el financiador, y utilizó la metáfora de la “bóveda” para explicar que la sostenibilidad del sistema solo puede sostenerse sobre una clave central: los resultados. Sin medir y pagar por resultados, el sistema tiende a adelgazarse, reduciendo presta-

La colaboración público-privada no puede basarse en una relación cliente-proveedor: debe sustentarse en el reparto real de riesgos

Los resultados en salud son la clave de la bóveda de la sostenibilidad de los sistemas públicos de salud. Es lo que nos une a todos los implicados

La colaboración público-privada es clave para innovar, basada en modelos win-win y compartición de riesgos

ciones y aumentando la presión sobre profesionales y recursos.

En relación con la medición de resultados, defendió que el prin-

cipal obstáculo no es tecnológico, sino cultural. Hace falta liderazgo, inversión y diseño adecuado de los procesos. Medir resultados es complejo, pero renunciar a

ello por comodidad condena al sistema a permanecer anclado en negociaciones puramente económicas, sin incorporar valor clínico ni social real.

Reflexión conjunta – transparencia, corresponsabilidad y pacientes

A lo largo del debate se abordó la cuestión de la transparencia. Se coincidió en que el problema no es tanto la falta de transparencia como un exceso de opacidad. Mientras que la transparencia entre socios es imprescindible para una colaboración real, se reconoció que ciertos acuerdos no pueden hacerse públicos sin ponerlos en riesgo.

Emergió con fuerza la idea de corresponsabilidad. El acceso

temprano a la innovación solo es viable si todos los actores (industria, financiadores, profesionales y pacientes) aceptan compartir riesgos, incluida la posibilidad de retirar un tratamiento si los resultados no se confirman. Sin mecanismos claros de salida, advirtieron, no puede existir una colaboración público-privada madura.

La mesa concluyó que avanzar hacia modelos de innovación con

resultados en enfermedades raras exige un cambio profundo: pasar del precio al valor, del aislamiento a la colaboración en red, y de la retórica del paciente en el centro a su participación real en la toma de decisiones. La medición de resultados, la gobernanza del dato, la formación y un marco regulatorio valiente se identificaron como pilares imprescindibles para garantizar la sostenibilidad y la equidad del sistema sanitario.



MODERADOR
Álvaro Hidalgo

La innovación en enfermedades raras debe evaluarse no solo por su coste, sino por el valor real que aporta a pacientes, familias y al sistema

Avanzar hacia modelos basados en resultados exige integrar datos, colaboración y una visión social de la innovación



MODERADOR
Juan Carlos Rodriguez

La sostenibilidad del sistema pasa por superar acuerdos puramente económicos y avanzar hacia modelos basados en resultados

Sin liderazgo, inversión y diseño adecuado de los procesos, medir resultados seguirá siendo una asignatura pendiente

Pregunta destacada

¿Cómo podemos garantizar un acceso equitativo a la innovación en enfermedades raras sin renunciar a la sostenibilidad del sistema?

Esther Sabanto

Garantizando un acceso temprano con corresponsabilidad entre todos los actores. La mesa coincidió en que la equidad solo es posible si el acceso a la innovación se vincula a la medición de resultados en vida real, al reparto de riesgos y a marcos de colaboración estables que permitan ajustar decisiones sin poner en riesgo la sostenibilidad del sistema.

MESA 2



DATOS QUE GUÍAN EL CAMBIO: BIG DATA, PREDICCIÓN Y EVALUACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Moderan:

- **Néboa Zozaya.** *Directora de Health Affairs and Policy Research, Weber.*
- **José Luis Poveda.** *Director gerente del Hospital Universitario y Politécnico la Fe de Valencia.*

Ponentes:

- **Carlos Mascías Cadavid.** *Director médico del Hospital Universitario HM Madrid Río. Director médico de Fundación 29.*
- **Hernán Lew.** *Coordinador de Transformación Digital en la Dirección de Datos y Estrategia Digital del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona.*
- **Elisa Martín Garijo.** *Directora del Área de Salud del Instituto de Ingeniería del Conocimiento (IIC).*

José Luis Poveda (presentación de la mesa)

Uno de los grandes cambios que estamos viviendo tiene que ver con el acceso al conocimiento. Hoy, cualquier profesional, incluso fuera de grandes centros de referencia internacionales, puede acceder a fuentes de conocimiento que antes estaban muy concentradas. Esto supone una democratización clara, pero también genera nuevas brechas.

Existe una brecha creciente en la gestión del conocimiento: quienes tienen mayor formación o familiaridad con

herramientas digitales e inteligencia artificial las utilizan mucho más que otros colectivos. Esta reflexión conecta directamente con el ámbito de las enfermedades raras.

Si trabajamos bien en red, hospitales que no cuentan con grandes estructuras pueden acceder al conocimiento especializado. Proyectos colaborativos como la red Únicas son un buen ejemplo de cómo compartir conocimiento sin necesidad de concentrarlo físicamente en unos pocos centros.

Para ello, es imprescindible formar a los profesionales en inteligencia artificial, Big Data y herramientas digitales.

El gran reto es cultural: entender que estas tecnologías no sustituyen al profesional sanitario, sino que complementan su trabajo. Herramientas como ChatGPT están cambiando la forma de acceder a la información y pueden generar oportunidades reales para hospitales que antes no disponían de una gestión avanzada del conocimiento.



INTERVENCIÓN
Carlos Mascías Cadavid

Carlos Mascías señaló que el conocimiento médico es hoy global y que los profesionales deben asumir que ya no les pertenece en exclusiva. En la práctica clínica actual, explicó, los pacientes llegan a la consulta tras haber investigado su caso, consultado herramientas de inteligencia artificial o revisado literatura científica, lo que en ocasiones lleva a que el médico sea percibido únicamente como la figura que prescribe o autoriza tratamientos.

Desde su doble experiencia como director médico hospitalario y como responsable de Fundación

El conocimiento médico ya no pertenece en exclusiva a los profesionales: hoy es global y los pacientes llegan a la consulta con información propia

29, valoró esta realidad como enriquecedora. Subrayó que, independientemente de que el entorno sea público o privado, todos los profesionales acceden prácticamente a las mismas fuentes de conocimiento, y que la verdadera diferencia entre organizaciones ya no está en la tecnología, sino en el servicio que se presta al paciente.

En el ámbito de las enfermedades raras, destacó que la brecha se manifiesta especialmente en pacientes y familias, que desarrollan una urgencia vital por encontrar respuestas y utilizan todos los recursos a su alcance para comprender qué les ocurre. Esa necesidad impulsa una búsqueda activa de conocimiento y refuerza el valor de compartir datos.

Mascías defendió que el intercambio de información es incuestionable y que, gracias a la acumulación de datos, avanzamos hacia una medicina cada vez más personali-

Gracias a los datos, avanzamos hacia una medicina cada vez más personalizada, donde incluso pacientes con el mismo diagnóstico dejan de ser iguales

zada, en la que dos pacientes con el mismo diagnóstico ya no son iguales. En este contexto, explicó que Fundación 29 ha desarrollado herramientas de apoyo a la decisión clínica basadas en inteligencia artificial que ya se utilizan en distintos sistemas sanitarios. La experiencia demuestra, afirmó, que los profesionales las adoptan cuando las perciben como un apoyo real y no como una amenaza, lo que exige alfabetización en inteligencia artificial y pensamiento crítico desde la formación universitaria.

Concluyó señalando que existe una deuda con la ciudadanía: se sabe que los datos permiten hacer las cosas mejor y más rápido, pero el sistema aún no responde a esa expectativa. A su juicio, la salud sigue organizada en torno a la enfermedad, cuando debería orientarse a la prevención y al impacto real en la vida de las personas.

En enfermedades raras, la urgencia vital de los pacientes y sus familias impulsa una búsqueda activa de conocimiento sin límites



INTERVENCIÓN
Hernán Lew

Hernán Lew explicó que su perfil es híbrido, alejado tanto del ámbito clínico puro como del tecnológico, y que su aportación consiste en conectar

equipos clínicos y técnicos. Desde su experiencia, los datos no son un fin en sí mismos, sino una herramienta para mejorar la toma de decisiones.

En enfermedades raras, describió un escenario especialmente complejo: diagnósticos que pueden tardar años, pacientes sin diagnóstico definitivo, tratamientos poco específicos y errores derivados de la falta de conocimiento. En su hospital, señaló, se atiende

a pacientes con más de mil enfermedades raras distintas, lo que limita el conocimiento específico disponible y dificulta la realización de ensayos clínicos.

Reconoció que la tecnología ofrece hoy capacidades impensables hace unos años, pero advirtió de una frustración recurrente: disponer de herramientas avanzadas no garantiza que se traduzcan en mejoras reales de los procesos diagnósticos y terapéuticos. Para

lograrlo, insistió, es necesario un trabajo previo intenso.

Subrayó que en enfermedades raras no es posible trabajar de forma aislada, ya que el conocimiento está disperso entre hospitales, comunidades autónomas y países. Esto obliga a colaborar y a permi-

tir que la información viaje, lo que requiere infraestructuras adecuadas, estándares comunes y un lenguaje compartido. Armonizar estos elementos, añadió, es complejo y exige tiempo y esfuerzo.

Puso como ejemplo la red Únicas, cuyo valor no reside únicamente en

la tecnología, sino en la voluntad de los profesionales y las instituciones de compartir información. El verdadero éxito, concluyó, no vendrá de la plataforma en sí, sino de su capacidad para reducir los tiempos de diagnóstico, generar investigación útil y mejorar de forma tangible la atención a los pacientes.

Los datos no son el objetivo: lo importante es qué decisiones somos capaces de tomar con ellos

En enfermedades raras no se puede trabajar en solitario: el conocimiento está disperso y solo la colaboración permite avanzar

La tecnología ofrece grandes oportunidades, pero sin armonización, estándares comunes y trabajo previo, no genera impacto real



**INTERVENCIÓN
Elisa Martín Garijo**

Elisa Martín Garijo destacó que, en el ámbito de la salud, la tecnología no es el objetivo final, pero sin tecnología nada de lo planteado sería posible. Para compartir conocimiento y generar impacto real, explicó, es imprescindible que los datos estén correctamente almacenados, gobernados y gestionados

para poder ser explotados de forma adecuada.

Recordó que la salud ha sido uno de los sectores que más tarde se ha incorporado a la digitalización. Aunque en España existen amplias bases de datos clínicas, su uso sigue siendo limitado y la información permanece muy fragmentada. En este sentido, iniciativas como la red Únicas son clave para superar barreras tecnológicas, organizativas y culturales, incluidos los egos, y poner la información al servicio de todos.

Según explicó, el verdadero salto cualitativo no consiste tanto en

centralizar los datos como en facilitar un acceso conjunto y seguro a los mismos. Este enfoque permitirá reducir tiempos de diagnóstico, identificar relaciones entre síntomas y genotipos, desarrollar sistemas de predicción y mejorar el seguimiento de los pacientes.

Para avanzar, advirtió, son necesarios proyectos demostradores bien financiados, reglas claras y confianza: confianza en la privacidad, en la protección de la propiedad intelectual y en los marcos de gobernanza. También subrayó la importancia de abordar el consentimiento informado de los pacientes de forma realista y operativa.

La innovación solo tiene sentido si llega a los pacientes en tiempo y forma; todo lo demás es irrelevante

El verdadero salto no está en centralizar los datos, sino en permitir un acceso conjunto, seguro y gobernado

Sin confianza, gobernanza clara y formación en inteligencia artificial, los datos no se transforman en valor

Reflexión conjunta – colaboración, formación, gobernanza y cambio

La mesa coincidió en que el paso del dato al impacto social exige algo más que tecnología: requiere colaboración real, formación, gobernanza clara y un cambio cultural profundo. Las enfermeda-

des raras son el mejor ejemplo de por qué trabajar en red no es una opción, sino una necesidad.

La inteligencia artificial y el Big Data ya están aquí. El reto no es si los

incorporamos, sino cómo, para qué y con qué valores, poniendo siempre en el centro a las personas, los pacientes y sus familias. Solo así la innovación podrá traducirse en un impacto real y responsable.



MODERADOR
José Luís Poveda

La inteligencia artificial y el Big Data solo generan valor si se integran como apoyo al profesional y no como un sustituto de su criterio

El verdadero reto no es tecnológico, sino cultural: formar a los profesionales para incorporar estas herramientas en la práctica clínica

Trabajar en red permite que hospitales sin grandes estructuras accedan al conocimiento especializado y reduzcan desigualdades



MODERADOR
Néboa Zozaya

La IA debe mejorar el diagnóstico, reducir errores y permitir un trabajo en red donde la información viaje, no el paciente

El potencial de la IA es enorme: ayuda a predecir enfermedades, priorizar casos y lograr que la tecnología se socialice

Necesitamos reglas claras sobre privacidad: los datos no se donan, se protegen, se gobiernan y se usan con rigor

Pregunta destacada

¿Estamos preparados para compartir datos y conocimiento de forma real si no resolvemos antes los retos culturales, organizativos y de gobernanza?

Toni Gilabert

Aún no estamos plenamente preparados, pero no hay alternativa a avanzar. El principal reto no es tecnológico, sino cultural y organizativo: formación, gobernanza y trabajo en red real son imprescindibles para compartir datos y generar impacto en enfermedades raras.

MESA 3



SALUD MÁS ALLÁ DEL SÍNTOMA: BIENESTAR Y EQUIDAD EN LA VIDA CON ENFERMEDADES RARAS

Moderan:

- **Elena García.** *Directora Weber Data&Technology. Vicepresidenta de la Fundación Weber.*
- **José Luis Poveda.** *Director gerente del Hospital Universitario y Politécnico la Fe de Valencia.*

Ponentes:

- **Sonia Peláez Moya.** *Directora de innovación del Hospital de Toledo.*
- **María Teresa Marín Rubio.** *Directora General de Humanización y Atención Sociosanitaria de la Consejería de Sanidad de Castilla-La Mancha.*
- **Héctor Nafría Soria.** *Colaborador de la Fundación Humans. Enfermero y divulgador científico de la Unidad Cultura Científica (UCC+I) y del Instituto Español Investigación Enfermera CGE.*

José Luis Poveda (presentación de la mesa)

Como primera aproximación a esta mesa, se planteó una reflexión que resultó clave para el objetivo que se buscaba: el bienestar y la equidad en la vida de las personas con enfermedades raras. Se trataba de una mesa que abordó distintas dimensiones y niveles de análisis, no solo desde una perspectiva clínica, sino también desde otros ámbitos fundamentales, incorporando además la posibilidad de trabajar de forma conjunta y de compartir experien-

cias entre distintos territorios y comunidades autónomas.

Desde esta diversidad de enfoques, se lanzó una cuestión central para el debate: cómo incorporar de manera real y efectiva la voz de los pacientes y de sus familias en el diseño de las políticas y de los servicios dirigidos a las enfermedades raras. Una participación que fuera más allá de lo simbólico y que influyera de forma tangible en la toma de decisiones.

A partir de esta pregunta, se abrió también la reflexión sobre cómo garantizar la equidad, poniendo el foco en un aspecto que todavía requiere un mayor desarrollo: los apoyos sociales, tanto dentro de cada comunidad como entre los distintos territorios. Un punto de partida que dio pie a un debate amplio y enriquecedor sobre los retos pendientes y las oportunidades de mejora en el abordaje integral de las enfermedades raras.



INTERVENCIÓN
Sonia Peláez Moya

Sonia Peláez subrayó que la participación de los pacientes ya no puede entenderse como un elemento accesorio, sino como un pilar estructural del Sistema Nacional de Salud. Defendió que las políticas sanitarias solo serán eficaces si incorporan de

forma sistemática la experiencia y las prioridades de las personas afectadas, especialmente en patologías complejas y de baja prevalencia como las enfermedades raras.

En su intervención explicó que se está avanzando hacia un reconocimiento normativo de la participación en salud como un derecho colectivo, con especial relevancia en la futura ley de cohesión y equidad. Esta norma incorporará, entre otros aspectos, el análisis del impacto en salud de las políticas públicas, lo que permitirá evaluar cómo decisiones ajenas al ámbito estrictamente sani-

tario influyen en la calidad de vida de los pacientes.

Peláez insistió en que la equidad territorial sigue siendo uno de los grandes retos, ya que persisten diferencias significativas entre comunidades autónomas en acceso a servicios, apoyos sociales y recursos especializados. En el ámbito de las enfermedades raras, defendió la necesidad de un liderazgo estatal claro, que garantice carteras de servicios homogéneas, coordinación sociosanitaria efectiva y mecanismos que eviten que el lugar de residencia determine el nivel de atención recibido.

La participación de los pacientes debe entenderse como un derecho colectivo y un elemento estructural del sistema sanitario

Evaluar el impacto en salud de las políticas públicas es clave para avanzar en una equidad real

El Ministerio de Sanidad tiene una función clave: potenciar la cohesión, velar por la equidad en el acceso y garantizar la calidad de la prestación ofrecida



INTERVENCIÓN
María Teresa Marín Rubio

María Teresa Marín Rubio centró su intervención en el concepto de participación significativa, advirtiendo que no basta con incluir a pacientes y asociaciones de manera simbólica. Participar, señaló, implica definir con claridad para qué se participa, en qué espacios y con qué capacidad real de influencia, evitan-

do procesos formales sin impacto real en la toma de decisiones.

Destacó que las enfermedades raras presentan retos específicos para la participación: baja prevalencia, dispersión geográfica, fragmentación del movimiento asociativo y un elevado impacto familiar. Todo ello exige modelos de participación más flexibles, adaptados y sostenidos en el tiempo. Desde su experiencia en Castilla-La Mancha, expuso diversas iniciativas orientadas a reducir estas desigualdades, como el fortalecimiento del tejido asociativo, la formación de pacientes

y profesionales, el aumento de la visibilidad institucional de las enfermedades raras y la ampliación del cribado neonatal.

Marín Rubio alertó de que partir de situaciones estructuralmente desiguales sin medidas correctoras refuerza la inequidad, por lo que defendió estrategias específicas para territorios con menos recursos. Recalcó que la equidad no consiste en ofrecer lo mismo a todos, sino en adaptar las respuestas a las necesidades reales, garantizando que ninguna persona quede atrás por razones organizativas o territoriales.

El Ministerio debe liderar cohesión, equidad y calidad para que las diferencias territoriales no condicionen la atención

Participar no es estar presente, es tener capacidad real de influir en las decisiones

Sin medidas correctoras, las desigualdades estructurales entre territorios se perpetúan



INTERVENCIÓN
Héctor Nafría Soria

Héctor Nafría aportó una visión directa y contundente desde la experiencia con pacientes y asociaciones. Señaló que, hoy en día, la equidad real para las personas con enfermedades raras sigue sin existir, comenzando por los prolongados

retrasos diagnósticos y continuando por las diferencias en acceso a atención especializada, apoyos sociales y recursos entre territorios.

Reivindicó el papel histórico del movimiento asociativo como motor de los principales avances logrados en este ámbito, subrayando que muchas mejoras actuales son fruto del esfuerzo y la presión constante de pacientes y familias. Defendió que estas organizaciones deben tener una presencia estable y reconocida en los espacios de decisión, no solo como consultores, sino

como agentes con capacidad real de influencia.

Nafría insistió especialmente en la necesidad de avanzar hacia un modelo de atención integral, que supere el enfoque exclusivamente biomédico e incorpore dimensiones sociales, educativas, laborales y emocionales. Subrayó la importancia de los cuidados paliativos, del apoyo a las familias y de la formación de los profesionales en empatía, ética del cuidado y comprensión del impacto cotidiano de vivir con una enfermedad rara.

Es necesario adaptar las respuestas a necesidades distintas en lo social y educativo

La equidad en enfermedades raras sigue siendo una asignatura pendiente

El movimiento asociativo ha sido el verdadero motor de los avances en enfermedades raras

Reflexión conjunta – humanización como palanca de innovación real

Se concluye que la equidad en enfermedades raras no puede limitarse al acceso al tratamiento, sino que exige una mirada holística que incorpore apoyo social, organización

asistencial, coordinación territorial y cuidado de los profesionales. Existe consenso en la necesidad de reivindicar la humanización como palanca de innovación real, y se recuerda que,

junto a los grandes cambios tecnológicos, son las pequeñas mejoras organizativas y culturales las que transforman de verdad la experiencia de los pacientes.



MODERADOR
José Luí Poveda

Las transformaciones dependen mucho de la formación que damos a los profesionales

Humanizar la atención implica transformar la organización y la cultura, no solo incorporar tecnología



MODERADOR
Elena García

Además de datos y tecnología, es imprescindible avanzar en divulgación y sensibilización

Integrar información hoy dispersa sobre determinantes sociales permitirá diseñar mejores proyectos

Pregunta destacada

¿Se están abordando con suficiente profundidad las implicaciones éticas y bioéticas de costes, inversión y nuevas tecnologías en enfermedades raras?

María Teresa Marín Rubio

Terapias génicas de millones de euros curan enfermedades, pero muchos niños en países sin recursos no pueden recibirlas. La ética exige que la innovación llegue a quienes más la necesitan.

Pregunta final

Más allá de la evaluación clínica y de seguridad, ¿cómo de preparados estamos para incorporar de forma real el impacto social en la evaluación de tecnologías sanitarias, especialmente teniendo en cuenta la fragmentación actual de los datos?»

José Luis Poveda



Álvaro Hidalgo
Estamos razonablemente preparados para medir impacto económico y productivo, pero no para captar el impacto social real. Aunque existen buenos datos secundarios a nivel institucional, sigue faltando información sistemática sobre el impacto en pacientes y familias, costes indirectos, desplazamientos, pérdida de ingresos o carga emocional; datos que hoy no se recogen ni están estandarizados. Incorporar estas dimensiones, incluso a través de nuevas fuentes como redes sociales, es clave para que las decisiones públicas reflejen el verdadero valor social de la innovación.

ENTREGA V PREMIO PROTAGONISTA DEL AÑO 2025 Un premio que impulsa la innovación social en salud

El V Premio Protagonista del Año 2025 de newsRARE fue otorgado a la asociación Duchenne Parent Project España por su innovador proyecto «Duchenne Saludablemente», un servicio integral online que acompaña a las personas con distrofia muscular de Duchenne y Becker y a sus familias.

Este programa ha demostrado ser un referente en atención integral, combinando apoyo psicológico, orientación social y legal, asesoramiento educativo y el desarrollo del registro nacional SARA, que ya cuenta con más de 700 usuarios y favorece la investigación y acceso a ensayos clínicos.

El galardón fue recogido por Esther Sabando, Directora de Relaciones Institucionales y Defensa del Paciente de Duchenne Parent Project España, en un acto en el que también participaron Fabrizio Checchia, Secretario General de Fundación Weber, y Elena García, Vicepresidenta de Fundación Weber.



De izquierda a derecha:
Fabrizio Checchia. Secretario de la Fundación Weber.

Esther Sabando Rodríguez. Directora de Relaciones Institucionales y Defensa del Paciente Duchenne Parent Project España.

Elena García. Directora Weber Data&Technology. Vicepresidenta de la Fundación Weber.



..... DUCHENNE SALUDABLEMENTE

«**Duchenne Saludablemente**» es un servicio de atención integral online para personas con distrofia muscular de Duchenne y Becker y sus familias. Incluye apoyo psicológico, orientación legal y social, asesoramiento psicopedagógico y el registro nacional SARA para fomentar la investigación. Con un enfoque centrado en la persona, mejora la calidad de vida, promueve la inclusión y fortalece la defensa de derechos desde un modelo innovador y escalable.

Objetivo general

Ofrecer atención integral a pacientes y familias, dotándoles de recursos personalizados y validados que les permitan comprender la enfermedad, acceder a apoyos

sanitarios, sociales y psicológicos, y fomentar su inclusión y bienestar.

Objetivos específicos

- Minimizar el impacto emocional del diagnóstico.
- Proporcionar orientación personalizada en áreas sanitaria, legal y educativa.
- Promover el bienestar mental y el empoderamiento familiar.
- Facilitar la inclusión educativa y social.
- Implementar el registro nacional para favorecer investigación y acceso a ensayos clínicos.

Resultados

- 1041 personas atendidas en 2024.
- 335 atenciones, 59 derivaciones, 31 nuevos diagnósticos.

- 28 ayudas gestionadas, 60 grupos de ayuda mutua.
- Registro SARA: 700 usuarios, 300 adscritos al programa asociado.
- 20–30 atenciones psicológicas mensuales, 3 grupos de ayuda mutua/mes.

Conclusiones

El programa ha consolidado un modelo innovador de atención integral en EERR desde una plataforma digital. Promueve el bienestar, empoderamiento y derechos de los afectados con un enfoque humanizado, accesible y multidisciplinar. Su impacto medible y replicabilidad lo posicionan como una referencia en la atención a personas con distrofia muscular de Duchenne y Becker.

ENTREVISTA

Esther Sabando Rodríguez. *Directora de Relaciones Institucionales y Defensa del Paciente Duchenne Parent Project España*

“Duchenne Saludablemente” integra apoyo psicológico, social, legal y educativo. Desde vuestra experiencia, ¿qué área ha marcado un mayor cambio en la vida de los pacientes y sus familias?

ES: Sin duda, el apoyo psicológico es muy importante porque tenemos que garantizar que, sobre todo los padres, estén en la mejor situación emocional para poder gestionar el resto de los aspectos en los que influye la enfermedad. Pero el cambio más importante es cuando podemos dotar a la familia de todos los apoyos en conjunto, en general.

El Registro Nacional Sara ya reúne a cientos de personas. ¿Cómo creen que este recurso puede transformar la investigación y facilitar el acceso a ensayos clínicos en distrofia muscular de Duchenne y Becker?

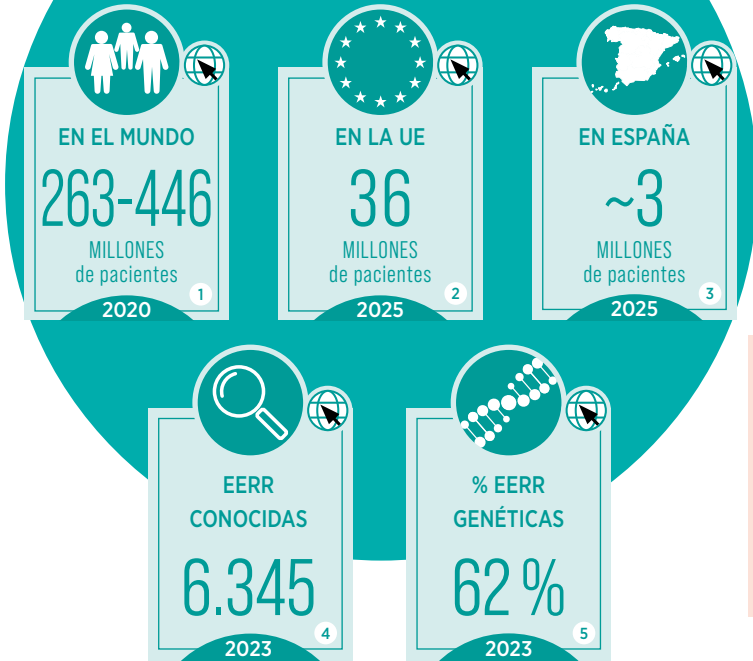
ES: Es un gran motor para la investigación porque gracias al registro, sabemos cuántos familias tenemos, dónde están y cómo están. Y, además, podemos facilitarles el acceso a los ensayos clínicos a diferentes hospitales y tratamientos. Realmente eso es lo que nos llevó a pensar que necesitábamos calcular esos costes y ahora estamos realizando un proyecto en el que si vamos a calcular esos costes vamos a saber esos, esa carga económica cuánto supone tanto para la Administración como para las familias, para que la podamos trasladar esta información y que la Administración pueda hacer un

buen uso de los recursos y dotar a estas familias de más apoyos que los necesitan.

Y más allá de los números y de la asistencia. ¿Qué emociones despierta pensar en el presente y en el futuro de Duchenne, tras ver el impacto que este proyecto ya está teniendo en las familias?

ES: Al principio de una gran emoción, porque descubrir y ver y palpar cuáles son las dificultades que tienen las familias, pues es una gran emoción. Con esperanza también, porque creemos que es un buen momento en el que hay muchos ensayos clínicos, hay muchos tratamientos, pero sobre todo también con una gran responsabilidad de pensar qué es lo que pasa, qué es lo que tienen que soportar y cómo podemos dar respuestas desde el proyecto a sus problemas.

ENFERMEDADES RARAS



Este observatorio recopila algunos de los principales indicadores relevantes en el ámbito de las enfermedades raras, agrupados en seis áreas.

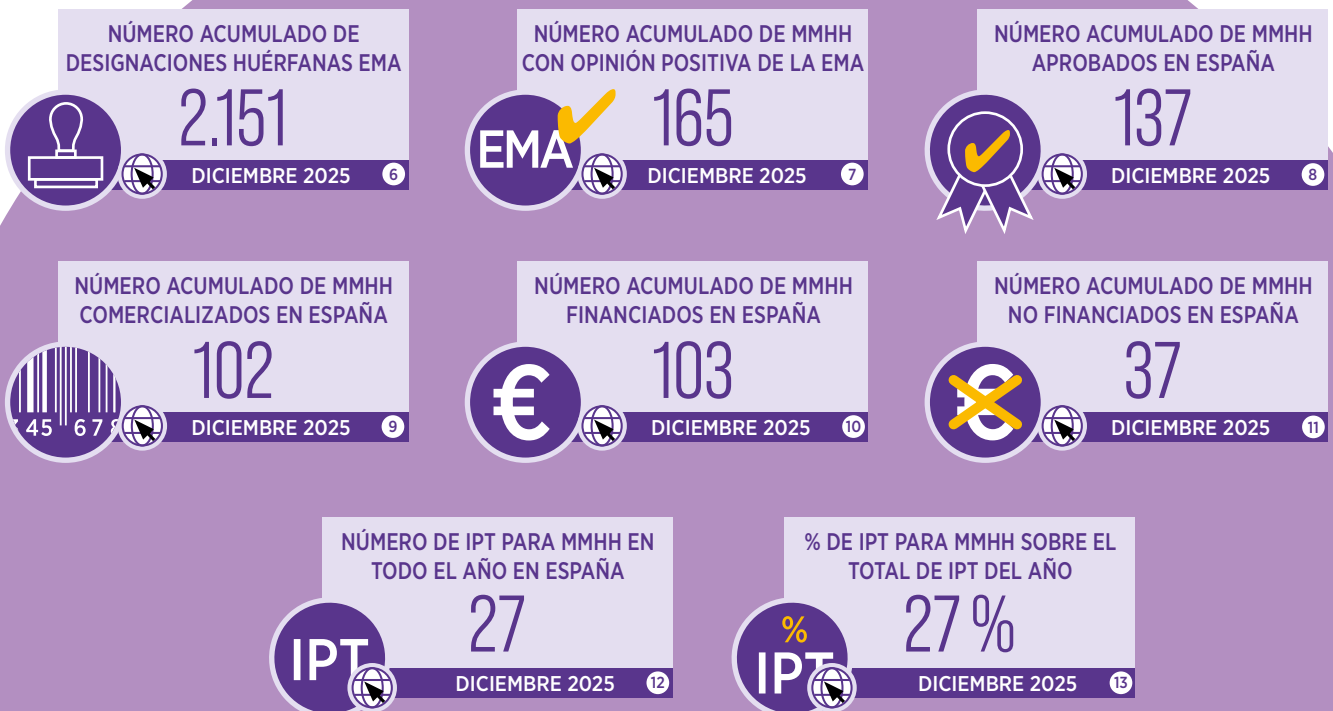
Pulsando en el símbolo se puede observar la evolución en el tiempo de algunos de ellos.

El símbolo le permite acceder a la fuente de origen de los datos.

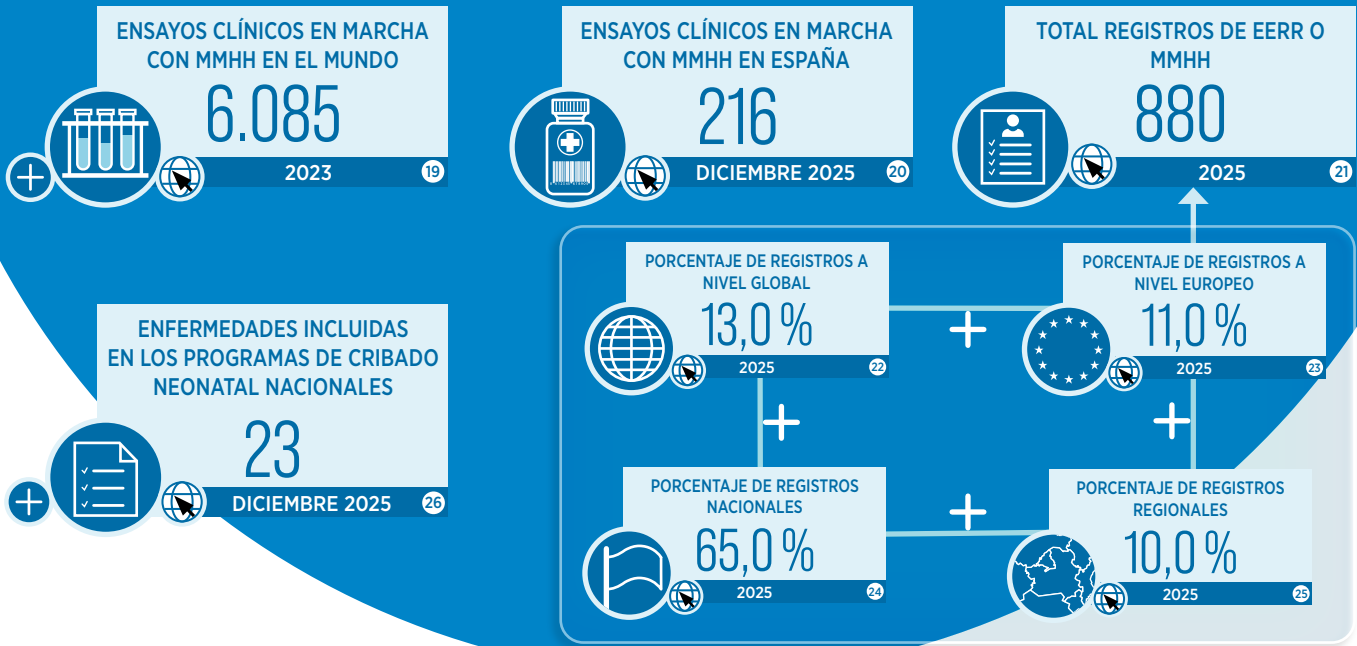
ABORDAJE



MEDICAMENTOS HUÉRFANOS



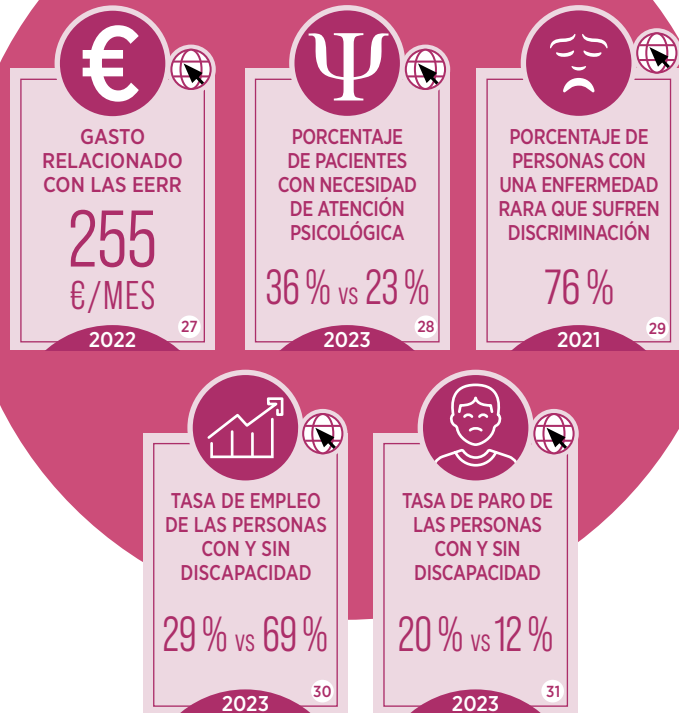
INVESTIGACIÓN



GOBERNANZA



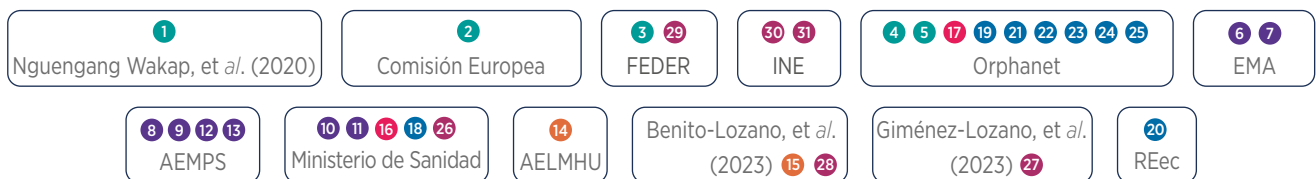
PACIENTES Y CUIDADORES



Abreviaturas:

EERR: enfermedades raras;
MMHH: medicamentos huérfanos;
EECC: ensayos clínicos;
IPT: informe de posicionamiento terapéutico;
EMA: Agencia Europea del Medicamento.

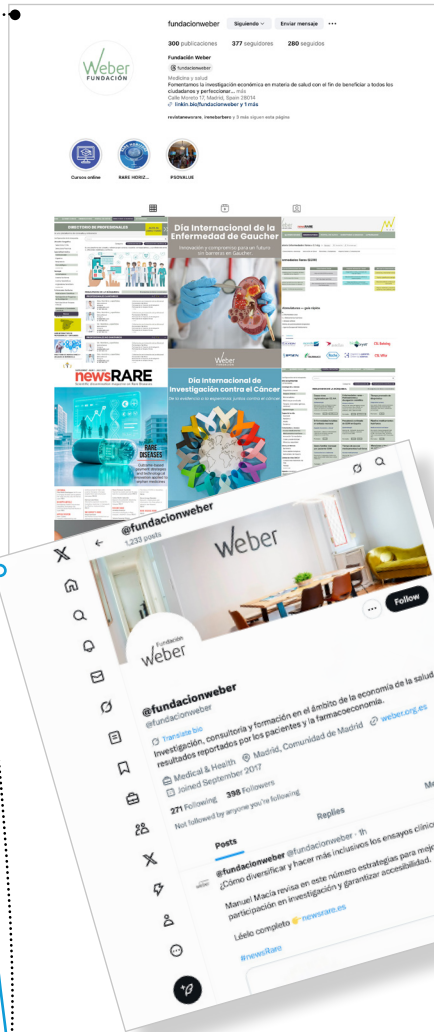
FUENTE DE ORIGEN DE LOS DATOS



newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras

¡Síguenos en redes sociales!



Esta revista podrá ser descargada en formato .PDF desde:

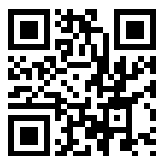
www.newsrare.es

Síguenos en:

twitter: [@revistanewsRARE](https://twitter.com/revistanewsRARE)

instagram: <https://www.instagram.com/revistanewsrare/>

facebook: <https://www.facebook.com/revistanewsrare/>



ALIANZAS



PATROCINADORES

