



Universidad Andrés Bello: aportando a la equidad en el acceso a la salud

Su Instituto de Tecnología para la Innovación en Salud y Bienestar desarrolla el proyecto DIAGEN-AI, herramienta para detectar enfermedades neuropediátricas de base genética, y la plataforma tecnológica RELAQ, registro de pacientes con quemaduras para mejorar la prevención, tratamiento y rehabilitación de ese tipo de eventos en América Latina.

En Chile se denominan Enfermedades Poco Frecuentes a las patologías que presentan menos de cinco casos por cada 10 mil habitantes. Estas patologías tienden a ser subdiagnosticadas, afectando a personas de todas las edades. En relación a otros tipos de afecciones, quienes las padecen en su mayoría necesitan más atenciones médicas, fármacos, días de hospitalizaciones e intervenciones que una persona no afectada, concentrando un importante porcentaje de los recursos en salud.

Si bien pocas de estas enfermedades tienen tratamiento, su diagnóstico precoz es vital para establecer un pronóstico y un seguimiento médico personalizado para anteponerse a complicaciones, estimar el riesgo de heredarla y asesorar al paciente y su familia para que tomen decisiones informadas.

En Chile sólo existen 35 genetistas clínicos, la mayoría en Santiago, razón por la cual muchas regiones no cuentan con estos especialistas, por lo que no es de extrañar que la Federación Chilena de Enfermedades Raras señale en sus registros que la mayoría de los pacientes se encuentren en la Región Metropolitana y que demoran años en obtener un diagnóstico.

La Dra. Nicole Nakousi, genetista clínica del Hospital Carlos Van Buren, investigadora del Instituto de Tecnología para la Innovación en Salud y

Bienestar de la Universidad Andrés Bello (ITiSB-UNAB) y directora alterna del proyecto Fondef ID23110327 DIAGEN-AI, indica que “en Chile más de un millón de personas padece alguna enfermedad de este tipo; eso es entre el 6 a 8% de la población y el único registro que tenemos de pacientes con enfermedades raras lo hicieron los mismos pacientes y sus familias, a través de un formulario online”.

La profesional, única genetista de la Región de Valparaíso, agrega que en el marco del proyecto DIAGEN-AI “seleccionamos de las 7 mil condiciones genéticas posibles un subgrupo de las más frecuentes en la población local, la cual corresponde en este caso al área neuropediátrica, que es un universo más pequeño y abordable”. Nakousi añade que DIAGEN-AI “es un producto personalizado, dirigido a médicos que trabajen en hospitales públicos y desde la realidad de la salud pública en el país. La idea es que el colega pueda ingresar la información a esta aplicación, la que normalmente recupera de una evaluación clínica y que ésta le entregue sugerencias de diagnósticos posibles.”

David Araya, también investigador del ITiSB-UNAB y quien desarrolla el algoritmo de Inteligencia Artificial, espera que con DIAGEN-AI disminuya la cantidad de evaluaciones incompletas a genetistas y que éstas sean de mejor calidad, empoderando al neuropediatra para que avance en la

caracterización clínica antes de usar un recurso que es muy escaso. “Es un apoyo, jamás va a reemplazar al genetista o al neuropediatra,” puntualiza.

Para la Dra. Nicole Nakousi el principal aporte de este proyecto será “acortar el tiempo de diagnóstico, la angustia e incertidumbre del paciente y mejorar su calidad de vida. La intención es que DIAGEN-AI sea útil, se perfeccione y ojalá se pueda utilizar en otras regiones, que sea una herramienta que sirva a nivel nacional porque estas condiciones afectan a personas en todo Chile”.

PROYECTO RELAQ

Por otra parte, RELAQ es un proyecto liderado por Coaniquem (Corporación de Ayuda al Niño Quemado) en el cual el ITiSB-UNAB desarrolla una plataforma tecnológica mediante un registro que incluye a cinco países del continente (Argentina, Perú, El Salvador, Costa Rica y Guatemala) y los centros de Coaniquem en Santiago, Antofagasta, Concepción y Puerto Montt.

RELAQ es un registro de datos clínicos y epidemiológicos de pacientes con quemaduras en Latinoamérica que proveerá a profesionales clínicos, investigadores, organismos gubernamentales, sociedades científicas y pacientes/familias de información actualizada para mejorar la toma de decisiones en la prevención, tratamiento y rehabilitación de quemaduras en el continente. La marcha blanca en



DRA. NICOLE NAKOUSI JUNTO A DAVID ARAYA, INVESTIGADORES DEL PROYECTO DIAGEN-AI.

Chile se inicia en diciembre de este año, y para América Latina en enero de 2025

Carla Taramasco, directora del ITiSB-UNAB y quien dirige al equipo que desarrolla esta plataforma, sostiene que “Coaniquem lidera, por experiencia y recursos el registro de niños y jóvenes quemados con información acerca de tratamientos y seguimientos de pacientes en Chile y Latinoamérica, y desde ITiSB-UNAB tenemos la misión de desarrollar esta plataforma que permitirá contar con datos como número de pacientes, tipos de



DRA. CARLA TARAMASCO, DIRECTORA DEL PROYECTO RELAQ.

quemaduras, estrategias, ingresos, cirugías, tratamientos, control, seguimientos, hasta el alta del paciente. También permitirá detectar cuellos de botella como país, ayudar en

la investigación y en la búsqueda de tratamientos más eficaces así como en el diseño y construcción de nuevas políticas en la materia en Chile y en América Latina”.