



# mendelian



## Pfizer y Mendelian presentan una plataforma tecnológica para apoyar a los profesionales sanitarios en la investigación y el diagnóstico de las enfermedades raras

- Este proyecto anglo-español consiste en un sistema de información de enfermedades raras que puede ser mapeado a través de técnicas de Big Data e inteligencia artificial
- En la plataforma se pretende aglutinar la información sobre los genes implicados en las enfermedades raras y las pruebas necesarias para reducir casos no diagnosticados o diagnosticados tarde
- Mendelian.co ya tiene indexadas 10.713 enfermedades raras y genéticas. De ellas, 7.183 tienen una base genética conocida y una fracción importante pueden ser diagnosticadas con el test genético apropiado
- Mendelian.co ya es utilizado por 300 instituciones en 133 países del mundo. Introducidos unos datos fenotípicos, encuentra los patrones y devuelve los genes más probablemente implicados

Madrid, 21 de noviembre de 2017.- Pfizer y Mendelian acaban de presentar una herramienta online que puede ayudar a los profesionales sanitarios a investigar y consecuentemente agilizar el diagnóstico precoz de las enfermedades raras gracias a un mapeo global de estas patologías mediante técnicas de Big Data e inteligencia artificial. “Este proyecto parte de una idea anglo-española emprendedora e innovadora que ha recibido el apoyo incondicional de Pfizer”, explica el Dr. Ignacio Hernández Medrano, neurólogo del Hospital Ramón y Cajal de Madrid y co-fundador de Mendelian.

“Nuestro objetivo es ayudar a los profesionales sanitarios a determinar de una forma más ágil los genes implicados y las pruebas genéticas necesarias para reducir casos no diagnosticados y evitar la odisea que supone estar una media de 7-10 años sin un diagnóstico”, afirma el Dr. Medrano.

Por su parte, Sergio Rodríguez, director general de Pfizer en España, asegura que esta alianza estratégica con Mendelian responde al compromiso de la compañía con la innovación y los pacientes: “Con más de 20 años de experiencia en la investigación en enfermedades raras, en Pfizer reconocemos esta start-up como una oportunidad única para ayudar a mejorar la calidad de vida de estas personas facilitando el diagnóstico y que además favorece el emprendimiento joven y local”, señala. “Uno de nuestros objetivos como compañía es el de trabajar junto a distintos agentes



# mendelian



*del sistema de salud para buscar soluciones innovadoras en temas que preocupan a la sociedad. Para ello colaboramos tanto con grandes proveedores como pequeños emprendedores que busquen soluciones innovadoras, en este caso tecnológicas”, explica el director general de Pfizer.*

Mendelian es un motor de búsqueda diseñado para introducir el fenotipo del usuario, es decir, los signos y los síntomas de su enfermedad, para poder extraer el genotipo, el responsable de los genes alterados. *“También se puede describir a Mendelian como una base de datos potente que facilita la investigación sobre las enfermedades”,* subraya su co-fundador. Gracias a la colaboración de Pfizer, la herramienta incorporará mejoras y perfeccionará su SEO (*Search Engine Optimization*, por sus siglas en inglés). Es decir, se optimizará el motor de búsqueda y se realizará un estudio socio-sociosanitario para analizar los costes directos e indirectos de 500 enfermedades raras y modelizar el coste de oportunidad del retraso del diagnóstico, entre otros.

## ¿Cómo funciona exactamente la plataforma?

Cuando un especialista o un laboratorio de genética cuente con un caso sin diagnosticar puede acceder a [www.mendelian.co](http://www.mendelian.co) y, sin necesidad de registrarse previamente, introducir las características fenotípicas del paciente. El algoritmo de Mendelian los compila y ofrece una lista de genes potencialmente responsables y mutaciones específicas. Asimismo, añade el Dr. Medrano, *“la herramienta también sugiere qué paneles genéticos o qué tests deberían llevar a cabo el laboratorio o el médico en cuestión, para poder seguir investigando.”*

Cuando se incluyen todos los datos fenotípicos sobre la enfermedad del paciente, el algoritmo de Mendelian recorre toda la información disponible sobre estas patologías y sus causas procedentes de bases de datos públicas, terminólogos, casos reales, publicaciones científicas, etc., proporcionando un resultado ordenado por probabilidad. *“La plataforma tiene indexadas 10.713 enfermedades raras y genéticas. De ellas, 7.183 tienen una base genética conocida y pueden ser diagnosticadas con el test genético apropiado. La herramienta tiene una tasa de éxito de entre el 80 y el 98%”,* afirma el co-fundador de Mendelian.

Nacida a partir del programa emprendedor de la Singularity University (NASA-Ames en California) y apoyada por el programa de start-ups del Imperial College de Londres, Mendelian tiene actualmente acuerdos clave de desarrollo en Europa y en Estados Unidos. Sin embargo, *“al ser online y gratuita, se ha comprobado que hay usuarios procedentes de 133 países diferentes que ya la están utilizando sólo seis meses después de su lanzamiento”,* reconoce el Dr. Medrano.

## Los beneficios de Mendelian para los pacientes y los profesionales sanitarios

El Grupo de Trabajo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI) avala también al proyecto de Mendelian. *“Sin duda se convertirá en una herramienta muy útil para ayudar al profesional en el diagnóstico diferencial de casos complejos y enfermedades raras”,* asevera la Dra. Mónica López, coordinadora del Grupo de Trabajo. Además, añade, *“su innovador sistema de búsqueda con tecnología Big Data es fundamental en la formación de nuevos internistas y en la actualización de los especialistas ya consolidados”.* La Dra. López recuerda que,



# mendelian



de media, pueden pasar casi 10 años desde el comienzo de los síntomas hasta que un paciente con una enfermedad rara (sin antecedentes) recibe su diagnóstico. En aquellos “casos familiares” el diagnóstico se establece antes, gracias al estudio y diseño de árboles genealógicos correctos. *“Hay que tener en cuenta que cerca del 80% de las enfermedades minoritarias son de origen genético y por tanto puede haber varios casos afectados en una misma familia”*, matiza.

Por ello, Mendelian tiene un incontable número de ventajas tanto para los pacientes como para los profesionales sanitarios. En primer lugar, utilizando la inteligencia artificial y el Big Data, facilitará la labor de los médicos en la búsqueda de un diagnóstico, por lo que puede ayudar a reducir los enormes gastos causados por la repetición innecesaria de pruebas médicas y visitas a especialistas. En segundo lugar, descenderá el número de errores diagnósticos, que en ocasiones supone un uso de tratamientos no indicados.

*“Una vez que el profesional sanitario diagnostica correctamente a un paciente, éste podrá acceder a un médico especializado en su patología que le podrá ofrecer, si se dispone de ello, un tratamiento específico”*, apunta la Dra. López. Por último, *“si se trata de una enfermedad de origen genético, se podrá hacer un seguimiento de los portadores/enfermos en la familia, facilitando el diagnóstico precoz”*, concluye esta especialista de la SEMI.

Por último, Carla Verónica López, de la Asociación Española del Síndrome de Prader-Willi, recuerda que *“el peregrinaje de los pacientes y sus familiares es duro y largo, ya que en algunos casos supera los 7 años, por eso esperamos que iniciativas como esta contribuyan a acelerar el diagnóstico y a ayudar a los especialistas en su trabajo”*.

## Pfizer y las enfermedades poco frecuentes

Durante más de dos décadas, la compañía biomédica Pfizer ha trabajado en la investigación y el desarrollo de tratamientos para responder a las necesidades médicas no cubiertas de aquellas personas que conviven con patologías poco frecuentes. Hoy, Pfizer se sitúa entre las tres primeras compañías farmacéuticas por su actividad en esta área y se encuentra en el camino de liderar a medio-largo plazo los avances en terapia génica.

A través de la Unidad de Investigación en Enfermedades Raras, la planta biotecnológica de Pfizer en San Sebastián de los Reyes y del Grupo de Enfermedades Poco Frecuentes, Pfizer aplica toda su experiencia en el desarrollo y distribución de nuevos tratamientos para estas enfermedades poco frecuentes en distintas áreas, entre las que destacan hematología, neurología, endocrinología, distrofias musculares, neumología y oncología. Gracias a la colaboración con universidades, centros de investigación y asociaciones de pacientes, Pfizer ofrece hoy 22 tratamientos aprobados en todo el mundo para estas patologías.

### Para más información:

#### Pfizer Comunicación

Ana Luzuriaga - 91 490 97 41/677932414  
[Ana.Luzuriaga@pfizer.es](mailto:Ana.Luzuriaga@pfizer.es)

#### Ketchum

Guadalupe Sáez – Elena Moreno (91 788 32 40)  
[pfizer.raras@ketchum.es](mailto:pfizer.raras@ketchum.es)

