



mendelian



III Jornadas Sociosanitarias sobre Enfermedades Poco Frecuentes

Cerca de 130.000 personas sufren alguna enfermedad rara en Castilla-La Mancha

- Dos de cada tres afectados por enfermedades raras en Castilla-La Mancha son niños, de los cuales un 30% no supera los primeros cinco años de vida
- El doctor Ignacio Hernández Medrano presentará Mendelian, un sistema pionero que, a través de técnicas de Big Data e inteligencia artificial, tiene el objetivo de reducir casos no diagnosticados en enfermedades raras

Madrid, 27 de febrero de 2018.- Hoy el Hospital de Hellín (Albacete) celebra las III Jornadas Sociosanitarias sobre Enfermedades Poco Frecuentes para seguir impulsando su investigación y tratamiento. Uno de los principales invitados será el **doctor Ignacio Hernández Medrano**, neurólogo del Hospital Ramón y Cajal de Madrid y recién nombrado figura SaluDigital del año, quien presentará la plataforma Mendelian. Esta herramienta online ayudará 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 doctor Medrano, el co-fundador de Mendelian.

Solamente en Castilla-La Mancha hay cerca de 130.000¹ personas afectadas por alguna enfermedad rara. Dos de cada tres son niños, de los cuales un 30% fallece durante los primeros cinco años de vida². *“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 años sin un diagnóstico”*, afirma el doctor Medrano.

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. Gracias a la colaboración de Pfizer, la herramienta incorporará múltiples mejoras de usabilidad y posicionamiento online.

¿Cómo funciona exactamente la plataforma?

Además de ser muy útil para dar los primeros pasos en la obtención de un primer diagnóstico, cuando un especialista o un laboratorio de genética cuenten con un caso sin diagnosticar pueden acceder a www.mendelian.co e 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 doctor Medrano, *“la herramienta también sugiere qué paneles*



mendelian



genéticos o qué tests deberían llevar a cabo el laboratorio o el médico en cuestión, para poder seguir investigando”.

“La plataforma, que es online y gratuita, 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, que ya la utilizan 300 instituciones, tiene una tasa de éxito de entre el 80 y el 98% y actualmente está registrando 5000 visitas al mes en 150 países diferentes”, afirma el co-fundador de Mendelian.

Los beneficios de Mendelian para los pacientes y los profesionales sanitarios

“Sin duda se convertirá en una herramienta muy útil para ayudar al profesional en el diagnóstico diferencial de casos complejos y enfermedades raras. 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”, asevera el doctor Medrano. Este neurólogo asegura que esta plataforma supone un gran número de ventajas tanto para los pacientes como para los especialistas. Así pues, en primer lugar ayudará en la búsqueda del diagnóstico y, consecuentemente, 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.

Referencias

1. Dato procedente de la web de la Federación Española de Enfermedades Raras: <https://www.enfermedades-raras.org/>
2. Dato procedente de Diario Sanitario: <http://diariosanitario.com/>

Pfizer y las enfermedades poco frecuentes

Durante más de tres 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

Ketchum

Guadalupe Sáez: Guadalupe.saez@omnicomprgroup.com
Marina Fernández: marina.fernandez@omnicomprgroup.com