

# La Inteligencia Artificial permitirá predecir el riesgo de cardiopatías

► Investigadores del instituto Isabial y del Hospital de Alicante participan en el desarrollo de un prototipo con algoritmos para interpretar alteraciones genéticas ► Se puede aplicar al cáncer infantil y ayuda a elegir el mejor tratamiento para el paciente

J.HERNÁNDEZ

■ La Inteligencia Artificial permite a los profesionales médicos conocer mejor las características genéticas de los cánceres pediátricos y enfermedades cardiovasculares para poder predecir quién tiene más riesgo de desarrollarlo. También ayudará a seleccionar tratamientos farmacológicos más dirigidos a alteraciones genéticas concretas.

Esto es posible gracias a una plataforma cuyo prototipo está desarrollando un equipo de investigadores del Instituto Universitario Valenciano de Investigación en Inteligencia Artificial (VRAIN) de la Universitat Politècnica de València con participación alicantina a través del Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (Isabial), un espacio multidisciplinar y traslacional orientado a la investigación básica, clínica, epidemiológica y en servicios de salud para aumentar la calidad de la investigación biomédica desarrollada en Alicante.

Isabial es fruto de la asociación entre grupos de investigación e investigadores de las entidades que conforman el Instituto: el Departamento de Salud Alicante-Hospital General, a través de la participación de la Conselleria de Sanidad; la Universidad de Alicante (UA); la Universidad Miguel Hernández (UMH); y la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad (FI-SABIO) como órgano de gestión.

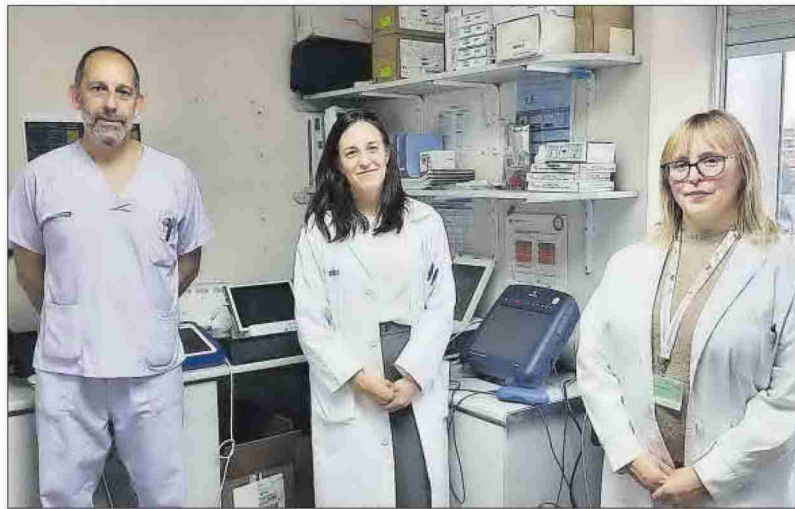
Este prototipo, dentro del proyecto Ogmios, concluirá su desarrollo a finales de 2023 tras años de investigación y pretende situar a la Comunidad Valenciana como referente nacional en la medicina genómica de precisión, aquella que aborda la prevención y el diagnóstico de la enfermedad de una manera novedosa. La plataforma, desarrollada por diez investigadores del Centro de Investigación en Métodos de producción de Software (PROS) de la UPV, integrado en el Instituto VRAIN (Valencian Research Institute for Artificial Intelligence), cuenta con el apoyo, junto a Isabial, del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (IIS La Fe), el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Clínico Universitario de Valencia (Incliva) y la empresa Bionos Biotech.

Hablando de cáncer infantil, los diagnósticos tempranos de oncología pediátrica han mejorado en la última década. La mejora de la conciencia por parte de los padres, la



Planta de Oncología infantil del Hospital de Alicante en imagen de archivo. El prototipo ayudará a predecir el riesgo de cáncer infantil.

PILAR CORTÉS



Los cardiólogos Vicente Climent y Amaya García, junto a Raquel Ajo, coordinadora de Ensayos.

PILAR CORTÉS

formación de los especialistas y los avances en el sistema sanitario han permitido el diagnóstico precoz de estas enfermedades que logran superar el 82% de los pacientes.

En el Hospital Doctor Balmis, que trabaja de la mano de Isabial,

se diagnostican cada año 40 nuevos casos de una enfermedad que es la primera causa de muerte en niños y niñas de 5 a 14 años y la segunda en los jóvenes de entre 15 y 24 años.

La leucemia y los tumores cerebrales son los tipos de cáncer que

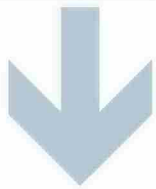
más afectan a los menores en la provincia. La unidad de Oncología Pediátrica del General de Alicante es una de las referentes según la Generalitat, y el faro en la sanidad pública de la provincia.

En cuanto a las enfermedades

cardiovasculares, en España más de 10 millones de personas padecen enfermedades y patologías relacionadas con el corazón, unas 400.000 en la provincia de Alicante. En 2022 fallecieron más de 4.000 alicantinos por cardiopatías, según el Instituto Nacional de Estadística (INE).

Entre los servicios que ofrecerá Ogmios se encontrará la búsqueda de datos genómicos relevantes para enfermedades, la identificación de variantes genéticas relevantes, la carga de esas variaciones e información en la base de datos y la explotación de los mismos, que permitirá la generación del informe clínico.

El proyecto propone avanzar en la integración de la genómica en la práctica clínica. Para ello, profesionales sanitarios del IIS La Fe, Incliva e Isabial introducen en la plataforma -con el consentimiento informado previo preceptivo de los pacientes- los datos clínicos y biológicos de las muestras, mientras que Bionos realiza la secuenciación y genera los datos genéticos de las mismas. Ogmios está diseñado para gestionar la introducción continua de datos con una estrategia sostenible que permita a los investigadores



## REACCIONES

« Pretendemos interpretar la causa genética en el origen de una patología como si fueran errores de software del organismo»

« El genoma humano es un campo enorme pero si empezamos con grupos de pacientes concretos nos movemos en la dirección correcta»

**ÓSCAR PASTOR**  
 INVESTIGADOR PRINCIPAL DE VRAIN

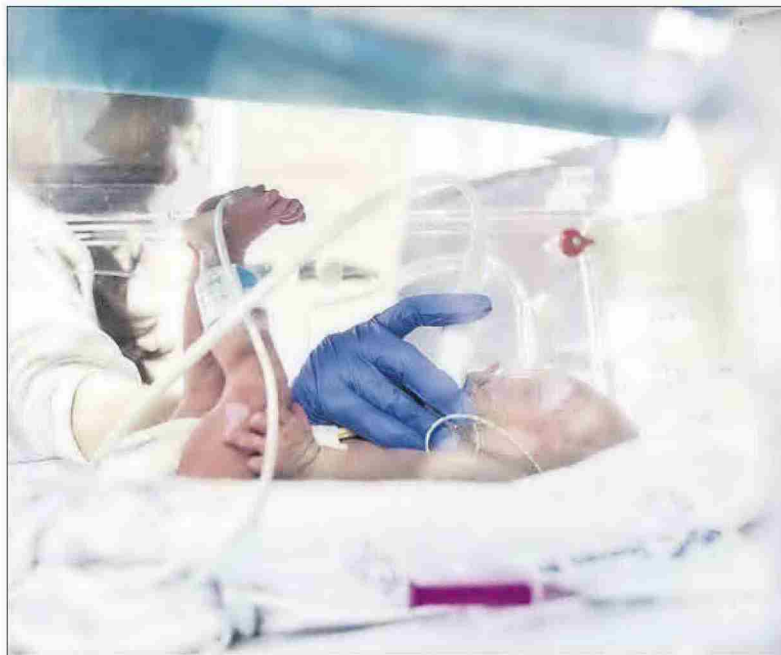
« Un buen manejo de los datos al inicio del diagnóstico lleva a proporcionar tratamientos más adecuados»

« Las técnicas de IA permiten prevenir acontecimientos adversos antes de que estos se produzcan»

**AMAYA GARCÍA Y VICENTE CLIMENT**  
 CARDIÓLOGOS E INVESTIGADORES DE ISABIAL

estudiar y desarrollar algoritmos capaces de conocer con mayor fiabilidad las variaciones genómicas relevantes, con el objetivo de identificarlas, clasificarlas e interpretarlas adecuadamente usando técnicas de Inteligencia Artificial.

Con ello, «pretendemos empezar a ser capaces de entender el código genómico, adentrándonos en un desafío inmenso: descifrar el lenguaje de la vida. Identificar e interpretar la causa genética que está en el origen de un cáncer o de una cardiopatía familiar, como si se tratara de errores de software del cuerpo humano que pudieran ser incluso corregidos cuando las estrategias de terapia génica lo permitan. Esto nos puede permitir avanzar hacia una medicina de precisión con prestaciones nunca alcanzadas hasta ahora», explica el investigador principal del instituto VRAIN que está llevando a cabo el proyecto, Óscar Pastor.



Una cardioincubadora en el Hospital de Alicante, que investiga con Isabial en datos genómicos. PILAR CORTÉS/INFORMACIÓN

Tras la plataforma se encuentra un sistema de información inteligente, con técnicas de IA, que se va actualizando de forma continua, al tiempo que va recibiendo información y la procesa. En la medida que mayor cantidad de datos tenga, más útil será, desde el punto de vista de una Inteligencia Artificial Explicable (IAE), que proporcione las herramientas necesarias para conocer el origen de la información con la que se pueden tomar decisiones clínicas informadas.

Óscar Pastor destaca que «el genoma humano es un campo enorme donde trabajar pero si empezamos de forma concreta y a nivel local, con determinadas enfermedades, y con grupos de pacientes concretos, nos vamos moviendo en la dirección correcta para alcanzar nuestro objetivo más ambicioso».

En el centro de investigación de la provincia de Alicante trabajan en este proyecto los cardiólogos Amaya García y Vicente Climent, así como la coordinadora de la Unidad

de Ensayos de Cardiología (UE-CAR), Raquel Ajo, y la enfermera María Ajo. Todos pertenecen al grupo de investigación de Patología Cardiovascular de Isabial y del Hospital General Universitario Dr. Balmis de Alicante.

El proyecto, en Isabial, se centra en el estudio de la predisposición genética a las enfermedades cardiovasculares, en concreto, cardiopatías familiares. Estas son enfermedades de origen genético, que se transmiten de padres a hijos y evo-



## Con el amparo de la Agencia Valenciana de la Innovación

► El proyecto Ogmios, financiado por la Agencia Valenciana de la Innovación (AVI), entroncado con el proyecto anterior de investigación nacional Delfos, está en línea con el Health Horizon Europe-Work Programme 2023-2024 que pretende un sistema de salud europeo sólido en el que todos los estados miembros trabajen juntos para mejorar la prevención, diagnóstico, tratamiento y calidad de vida de cualquier enfermedad. Este sistema se centra en patologías con base genética en el ámbito del cáncer pediátrico y de las cardiopatías familiares. En este sentido, el equipo multidisciplinar de investigadores está trabajando con la intención de que este proyecto sea la semilla de otras iniciativas científicas más ambiciosas a nivel nacional, de la Unión Europea o internacionales.

lucionan con riesgo aumentado de arritmias ventriculares y muerte súbita pues esta plataforma permite integrar y analizar los datos clínicos y de secuenciación genética obtenidos a partir de distintos grupos de pacientes afectados por alguno de los fenotipos de cardiopatías familiares, en concreto miocardiopatía hipertrófica, miocardiopatía dilatada y síndrome de QT largo (problema con el sistema eléctrico que controla los latidos cardíacos).

El grupo de investigadores de Isabial y el Hospital de Alicante han aportado los datos obtenidos con 42 pacientes. Los investigadores destacan que «el desarrollo de Ogmios permitirá aplicar técnicas de Inteligencia Artificial Explicable (IAE), dado que un buen manejo de los datos en las etapas iniciales del diagnóstico lleva a proporcionar tratamientos más adecuados y prevenir posibles acontecimientos adversos antes de que estos se produzcan».

Este proyecto pretende ir más allá del cáncer infantil y las cardiopatías y su objetivo es la generalización y aplicación a otro tipo de enfermedades (metabólicas, neurológicas, psiquiátricas, etc.). Ogmios tiene como objetivo posicionar a la Comunidad Valenciana como referente en este tipo de diagnósticos, potenciando la I+D y la generación de nuevas herramientas de apoyo.