

Artículo de Natalia de la Figuera – Cofundadora y COO de GENESIS Biomed

Oportunidad para transformar la investigación en enfermedades raras en Europa

- *Entre 27 y 36 millones de personas en la Unión Europea viven con alguna de las entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras conocidas.*
- *El retraso diagnóstico, la dispersión territorial de los pacientes y el reducido tamaño de las cohortes dificultan tanto la atención sanitaria como el desarrollo de ensayos clínicos.*
- *Iniciativas como 1+ Million Genomes, el Espacio Europeo de Datos Sanitarios y PHDS están sentando las bases para analizar datos genómicos y clínicos de forma segura, federada e interoperable.*
- *La inteligencia artificial permitirá relacionar grandes volúmenes de información clínica y molecular, identificar biomarcadores y mejorar el diagnóstico, la selección de pacientes y el diseño de nuevas estrategias terapéuticas.*

Barcelona julio de 2026

Las enfermedades raras son poco frecuentes cuando se consideran de forma individual, pero representan conjuntamente uno de los grandes retos sanitarios europeos. Entre 27 y 36 millones de personas de la Unión Europea viven con alguna de las entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras identificadas. Aproximadamente el 80 % tiene un origen genético y una parte importante comienza durante la infancia, lo que convierte al diagnóstico temprano en un factor determinante para la evolución clínica y la calidad de vida de los pacientes. Sin embargo, llegar a un diagnóstico sigue siendo un proceso largo y desigual. En algunos grupos de enfermedades el retraso diagnóstico puede situarse entre cinco y diez años. Durante ese tiempo, los pacientes pueden acumular consultas, hospitalizaciones, pruebas poco concluyentes y tratamientos empíricos. Cuando existe una terapia eficaz, el retraso puede impedir intervenir antes de que aparezcan daños irreversibles. El problema no es únicamente científico: también existe una distancia territorial e informativa entre los lugares donde se manifiestan los primeros síntomas, frecuentemente la atención primaria, y los centros especializados donde se concentra el conocimiento. Esta situación genera inequidades entre zonas urbanas y rurales y entre regiones con distintos niveles de madurez digital. La baja prevalencia también dificulta la investigación clínica. Los pacientes potencialmente elegibles suelen encontrarse dispersos entre numerosos

hospitales y países, presentan manifestaciones clínicas heterogéneas y, en ocasiones, pertenecen a subgrupos moleculares extremadamente pequeños. Como consecuencia, el reclutamiento puede prolongarse durante años y los investigadores disponen de pocos datos para construir grupos de control o establecer la historia natural de la enfermedad. Además, el reducido mercado potencial limita la capacidad de recuperar la inversión necesaria para desarrollar un medicamento, y aunque las diferentes agencias regulatorias ofrecen incentivos específicos para estimular el desarrollo de medicamentos huérfanos, a veces no es suficiente.

Una de las mayores oportunidades para cambiar este escenario procede del acceso a los datos genómicos. Dado que el 80% de las enfermedades raras tienen origen genético, iniciativas europeas como **1+ Million Genomes** —1+MG— que ansía permitir el acceso seguro a más de un millón de genomas y a sus datos clínicos asociados, supondrán una gran ayuda en el diagnóstico e investigación de dichas enfermedades porque facilitará la comparativa de variantes y fenotipos de pacientes atendidos en distintos territorios.

Una lógica similar sustenta el **Espacio Europeo de Datos Sanitarios** —EHDS—, esta vez abarcando datos de salud de amplia índole como historias clínicas electrónicas, resultados analíticos, imágenes médicas, información sobre tratamientos y datos del mundo real. El EHDS establece un marco común para el intercambio y la reutilización segura de datos sanitarios con fines de investigación, innovación, salud pública y medicina personalizada. Su futura infraestructura de uso secundario, HealthData@EU, permitirá trabajar con datos procedentes de diferentes Estados miembros dentro de entornos seguros y bajo la supervisión de organismos de acceso autorizados. Hay que tener en cuenta que en una enfermedad rara, cada centro puede conservar únicamente unas pocas piezas del puzzle, compartir información puede permitir que esas piezas puedan analizarse conjuntamente y avanzar en el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades.

En pediatría, en concreto, se está construyendo a partir del proyecto europeo PHEMS las bases del futuro **Paediatric Health Data Space** —PHDS—: un ecosistema europeo seguro, federado e interoperable para el uso secundario de datos pediátricos. Esta iniciativa resulta especialmente necesaria porque las enfermedades raras acostumbran a manifestarse en edad temprana.

Otra de las oportunidades importantes para transformar la investigación en enfermedades raras recae en la **inteligencia artificial** que puede convertirse en una herramienta decisiva. Los algoritmos pueden detectar relaciones entre datos genómicos, clínicos y fenotípicos, que serían difíciles de identificar mediante una revisión manual y ayudar a priorizar variantes genéticas, clasificar subtipos de una enfermedad o identificar biomarcadores asociados con su progresión o con la respuesta a un tratamiento.

Estas capacidades conjuntas, la compartición de datos federados y la IA, también pueden mejorar los ensayos clínicos: localizar pacientes potencialmente elegibles, estimar la disponibilidad real de una cohorte, seleccionar centros, definir endpoints más sensibles y construir grupos comparadores a partir de datos históricos o del mundo real cuando resulte metodológica y regulatoriamente aceptable. La combinación de IA y datos ómicos puede,

además, facilitar una estratificación más precisa de los pacientes y reducir la heterogeneidad que con frecuencia oculta el efecto de un tratamiento.

La tecnología, sin embargo, no constituye por sí sola una solución. La inteligencia artificial no descubre automáticamente una cura: genera hipótesis, identifica señales y ayuda a priorizar líneas de investigación que deberán validarse clínica y experimentalmente. Su impacto dependerá de la calidad y representatividad de los datos, la interoperabilidad entre sistemas, el control de los sesgos, la supervisión humana y una gobernanza transparente que preserve la privacidad y la confianza de los pacientes.

A pesar de estos retos, Europa se encuentra ante una oportunidad excepcional. La convergencia entre genómica, datos sanitarios federados, inteligencia artificial y nuevos diseños de ensayo puede reducir la fragmentación que históricamente ha limitado la investigación en enfermedades raras. Compartir conocimiento sin perder el control de los datos permitirá construir cohortes más amplias, diagnosticar antes, investigar de manera más eficiente y acercar nuevas opciones terapéuticas a pacientes que, durante demasiado tiempo, han quedado fuera de los modelos tradicionales de innovación.

FUENTE: <https://genesis-biomed.com/es/oportunidad-para-transformar-la-investigacion-en-enfermedades-raras-en-europa/>