

NOTA DE PRENSA

Las enfermedades renales hereditarias pueden presentar síntomas poco específicos que aparecen de forma dispersa a lo largo del tiempo, lo que contribuye a un retraso diagnóstico medio de entre cinco y siete años

UNA IA VALIDADA EN 1,2 MILLONES DE PACIENTES RASTREA LA TRAYECTORIA CLÍNICA PARA DETECTAR ENFERMEDADES RENALES HEREDITARIAS QUE PUEDEN TARDAR AÑOS EN DIAGNOSTICARSE

- **A diferencia de otros sistemas que buscan datos aislados, la herramienta analiza la secuencia y el momento en que han aparecido síntomas, resultados de laboratorio y tratamientos para reconocer trayectorias similares a las de pacientes ya diagnosticados**.

- **Tras su validación retrospectiva en 1,2 millones de pacientes, el modelo alcanzó una sensibilidad superior al 84% para las cuatro enfermedades estudiadas al aplicarse a una cohorte de 72.611 personas con Enfermedad Renal Crónica.**

- **Los investigadores calculan que sería necesario cribar a 30 pacientes seleccionados por el sistema para identificar un posible caso, que posteriormente debe ser estudiado para confirmar el diagnóstico.**

- **El estudio ha sido realizado por nefrólogos de la Fundació Puigvert e IOMED.**

- **El trabajo se ha presentado en el 56.º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.), celebrado en Murcia del 5 al 7 de noviembre con la participación de más de 1.300 nefrólogos y expertos de toda España.**

10 de noviembre de 2026.- Las enfermedades renales hereditarias pueden resultar difíciles de diagnosticar porque sus primeras manifestaciones no siempre apuntan directamente al riñón y pueden aparecer de forma dispersa a lo largo de los años. El retraso medio hasta llegar al diagnóstico se sitúa entre cinco y siete años, según los datos de contexto recogidos un estudio presentado en el 56 º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.), celebrado en Murcia del 5 al 7 de noviembre con la participación de más de 1.300 nefrólogos y expertos de toda España.

Sus autores han evaluado la capacidad de una herramienta de inteligencia artificial para detectar posibles casos aprovechando precisamente esa información acumulada. En lugar de buscar únicamente determinados síntomas o resultados analíticos en un momento concreto, el modelo desarrollado analiza la trayectoria clínica del paciente: qué problemas han ido apareciendo, en qué orden y en qué momento. Para ello utiliza datos procedentes de la historia clínica electrónica, los análisis de laboratorio y los tratamientos farmacológicos.

El estudio ha sido realizado por nefrólogos de la Fundació Puigvert en conjunto con IOMED (empresa española de tecnología especializada en inteligencia artificial para investigación clínica). El algoritmo se ha estudiado en cuatro enfermedades renales hereditarias: el síndrome de Alport, la enfermedad de Fabry, la hiperoxaluria primaria y el complejo de esclerosis tuberosa. Se trata de enfermedades poco frecuentes y diferentes entre sí, pero que pueden afectar al riñón y presentar manifestaciones que dificulten su reconocimiento temprano.

Para comprobar el funcionamiento del modelo, los investigadores realizaron una validación retrospectiva en 1,2 millones de pacientes de diferentes hospitales españoles. En los casos que ya tenían un diagnóstico confirmado, eliminaron los acontecimientos clínicos posteriores a ese diagnóstico, de manera que el sistema tuviera que reconocer el patrón de la enfermedad utilizando únicamente la información disponible previamente.

Posteriormente, en una cohorte de 72.611 personas con ERC, la herramienta alcanzó una sensibilidad superior al 84% en las cuatro enfermedades estudiadas. Es decir, identificó a más de 84 de cada 100 pacientes que presentaban cada una de ellas. Los investigadores calculan además que sería necesario cribar a 30 pacientes seleccionados por el sistema para localizar un posible caso, que posteriormente debe ser estudiado para confirmar el diagnóstico.

Una “red de seguridad” frente al retraso diagnóstico

La principal aportación de este trabajo es incorporar el paso del tiempo al análisis de la información clínica. Los autores ponen como ejemplo la enfermedad de Fabry, en la que pueden aparecer manifestaciones en distintos órganos antes de que se produzca insuficiencia renal. Analizadas aisladamente pueden resultar poco específicas, pero su secuencia puede ayudar a reconocer una trayectoria característica de la enfermedad.

El modelo ha iniciado también su evaluación prospectiva en la práctica clínica, con confirmación genética de los casos sospechosos. Por tanto, la herramienta no pretende sustituir el diagnóstico clínico o genético, sino funcionar, en palabras de los investigadores, como una «red de seguridad» que permita seleccionar dentro de poblaciones muy numerosas a las personas en las que merece la pena investigar la posible existencia de una enfermedad renal hereditaria.

Los autores consideran que este enfoque puede contribuir a reducir el retraso diagnóstico y facilitar intervenciones más precoces. Además, el sistema puede empezar

a buscar patrones de una determinada enfermedad a partir de grupos iniciales de solo 10 a 22 pacientes ya diagnosticados. Esta capacidad resulta especialmente relevante en las enfermedades raras, en las que el reducido número de casos disponibles dificulta el desarrollo de herramientas capaces de identificarlas en grandes poblaciones.

El mayor encuentro de Nefrología de España

Este estudio se ha dado a conocer en el 56º Congreso de la S.E.N., el mayor encuentro sobre la especialidad que se celebra en nuestro país y que ha reunido en Murcia a más de 1.300 nefrólogos y expertos nacionales e internacionales para debatir sobre el abordaje de las patologías renales, en especialde la Enfermedad Renal Crónica (ERC), analizando los últimos avances, investigaciones y retos para mejorar la prevención, el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad y la calidad de vida de los pacientes.

Otro de los objetivos del Congreso ha sido concienciar sobre la importancia y repercusión que tiene la ERC, una patología muy desconocida para los ciudadanos en general, y que, sin embargo, afecta ya al 15% de la población (cerca de 7 millones de españoles). Además, la ERC tiene un fuerte impacto en la expectativa de supervivencia y calidad de vida de los pacientes y representa una importante carga para el sistema público sanitario.

El programa científico del encuentro ha abordado las últimas novedades relacionadas con la ERC y las principales áreas de la Nefrología, como el trasplante renal, las técnicas de diálisis, las glomerulopatías, la hipertensión y el riesgo cardiovascular o el acceso vascular, entre otras. Asimismo, se han tratado las principales innovaciones que están transformando la práctica nefrológica, como la Inteligencia Artificial, la medicina de precisión y la genética, el desarrollo de nuevas herramientas diagnósticas y terapéuticas o los nuevos fármacos, que han supuesto un verdadero cambio de paradigma al permitir modificar la evolución de la enfermedad renal.

Además, se han abordado los avances en el campo de la diálisis (diálisis peritoneal y hemodiálisis), el trasplante renal, o la atención a la ERC avanzada (ERCA), además de otros temas de interés como la aplicación de la perspectiva de género en la insuficiencia renal aguda, la menopausia y la historia reproductiva como marcador de riesgo cardiovascular y renal, los retos en onconefrología o la importancia de la nutrición personalizada en la ERC. Además de otros destacados simposios sobre la donación de vivo, las nuevas moléculas en nefroprotección, el envejecimiento y la ERC, y la anemia.

Igualmente se han llevado a cabo otras mesas sobre el acompañamiento de la persona con enfermedad renal, la toma de decisiones compartida, la visión de los pacientes y el trabajo de colaboración interdisciplinar entre los profesionales sanitarios; y se han impartido varios cursos de formación, talleres prácticos y sesiones dedicadas a los profesionales más jóvenes. Además de todo ello, se ha presentado de labor científica de los nefrólogos a través de más de 750 comunicaciones sobre los últimos estudios e investigaciones sobre enfermedad renal en España.

Para más información:
Gabinete de prensa de la Sociedad Española de Nefrología (S.E.N.)
Jesús Herrera / Manuela Hernández (954 62 27 27 / 625 87 27 80 / 651 86 72 78)

RESUMEN DEL ESTUDIO

Oral Número O-083

Similitud longitudinal de pacientes para el cribado de enfermedades renales hereditarias: un enfoque multipatológico con IA

E.. VIERA RAMÍREZ1, G.. DE MAEZTU2, L.. FAYOS1, M.. FURLANO1, M.. PILCO3, R.. TORRA1
1Nefrología. Fundació Puigvert (Barcelona. España.),2Data Space. IOMED (Barcelona. España.),3Nefrología. Hospital del Mar (Barcelona. España.)

Contenido:

Introducción y objetivos: Las enfermedades renales hereditarias (ERH) presentan síntomas inespecíficos de evolución lenta, con un retraso diagnóstico medio de 5–7 años. Aunque la inteligencia artificial (IA) ha permitido identificar pacientes con síndrome de Alport no diagnosticado, los enfoques estáticos no consideran la secuencia temporal de los síntomas y tienen limitada generalización. Desarrollamos un marco de Similitud Longitudinal de Pacientes (SLP) para evaluar si la trayectoria clínica mejora la detección de ERH.

Material y Métodos: Se desarrolló una herramienta de cribado basada en IA generativa mediante similitud vectorial aplicada a datos clínicos reales (historia clínica electrónica, laboratorio y farmacia). Cada paciente se representa mediante un embedding que captura la secuencia y temporalidad de eventos clínicos, permitiendo identificar patrones específicos (p.ej., manifestaciones sistémicas previas a insuficiencia renal en Fabry).

El modelo se inicializa con cohortes semilla pequeñas (n=10–22) y analiza grandes poblaciones para identificar casos no diagnosticados. Se evaluó en Alport, Fabry, Hiperoxaluria Primaria y Complejo Esclerosis Tuberosa.

La validación fue: (1) Retrospectiva, en 1,2 millones de pacientes, eliminando eventos posteriores al diagnóstico de casos confirmados. (2) Prospectiva, incipiente con implementación en práctica clínica y confirmación genética de casos sospechosos.

Para mejorar la interpretabilidad, se utilizó CLaRa, que identifica las características clínicas relevantes y las mapea a términos de Human Phenotype Ontology.

Resultados: El modelo se generalizó a las patologías y centros evaluados. En una cohorte de 72.611 pacientes con enfermedad renal crónica, alcanzó una sensibilidad >84% en todos los grupos. El número necesario a cribar fue de 30 para identificar un caso.

Conclusiones: La IA basada en trayectorias clínicas actúa como una “red de seguridad” en ERH, mejorando la detección frente a enfoques estáticos. El modelo mantiene alta sensibilidad con cohortes iniciales pequeñas y permite su implementación en práctica clínica para reducir el retraso diagnóstico y facilitar intervenciones precoces.