

# Investigadors de la UdL creen una aplicació web per diagnosticar malalties rares

## El primer test de 'Rare Disease Discovery' li dóna una precisió del 80%

Investigadors de la Universitat de Lleida (UdL) i de l'Institut de Recerca Biomèdica de Lleida Fundació Dr. Pifarré (IRBLleida) han desenvolupat una aplicació web gratuïta que ajuda al diagnòstic inicial de fins a 4.000 malalties rares, com ara la beta-talassèmia, els síndromes de Turner, Goldblatt, Williams, la malaltia de Canavan, de Fabry etc.

Per crear [Rare Disease Discovery](http://disease-discovery.udl.cat/), [ <http://disease-discovery.udl.cat/> ] els investigadors han utilitzat un conjunt de dades obertes que relacionen aquestes malalties i els seus símptomes. El programari permet al personal mèdic obtenir automàticament un llistat de malalties, ordenades de més a menys puntuació, després d'haver identificat i seleccionat els símptomes que presenten els pacients.

Per verificar-ne la seua utilitat, el prototip s'ha testat de manera retrospectiva amb un grup de 187 persones diagnosticades amb una malaltia rara. Els resultats mostren que té una precisió diagnòstica del 80%, tal i com es recull en [l'article](https://peerj.com/articles/2211/) [ <https://peerj.com/articles/2211/> ] publicat recentment pels investigadors a la revista Peer J.

El següent pas en la recerca, expliquen els investigadors, és provar l'eina amb grups més nombrosos i diversos de pacients per confirmar la utilitat del programari.

La majoria de les malalties rares documentades tenen un origen genètic. A causa de la seua baixa freqüència, és difícil un primer diagnòstic. Sovint, es basa en un test genètic que acostuma a ser car i a dirigir-se un grup reduït de malalties. Per això, és important desenvolupar eines que facilitin als metges el diagnòstic inicial, afegeixen.

El programari ha estat desenvolupat per Rui Alves, Joaquim Cruz, Ester Vilapinyó i Albert Sorribas (Departament de Ciències Mèdiques Bàsiques de la UdL i de l'IRBLleida); Jorge Comas (UdL-Institut de Tecnologia Química i Biològica António Xavier, Portugal), Marc Piñol (Departament d'Informàtica i Enginyeria Industrial de la UdL), Francesc Solsona, Jordi Vilaplana i Ivan Teixidó (Departament d'Informàtica i Enginyeria Industrial de la UdL i INSPIRES UdL).

**Text: Comunicació IRBLleida / Oficina de Premsa UdL**



