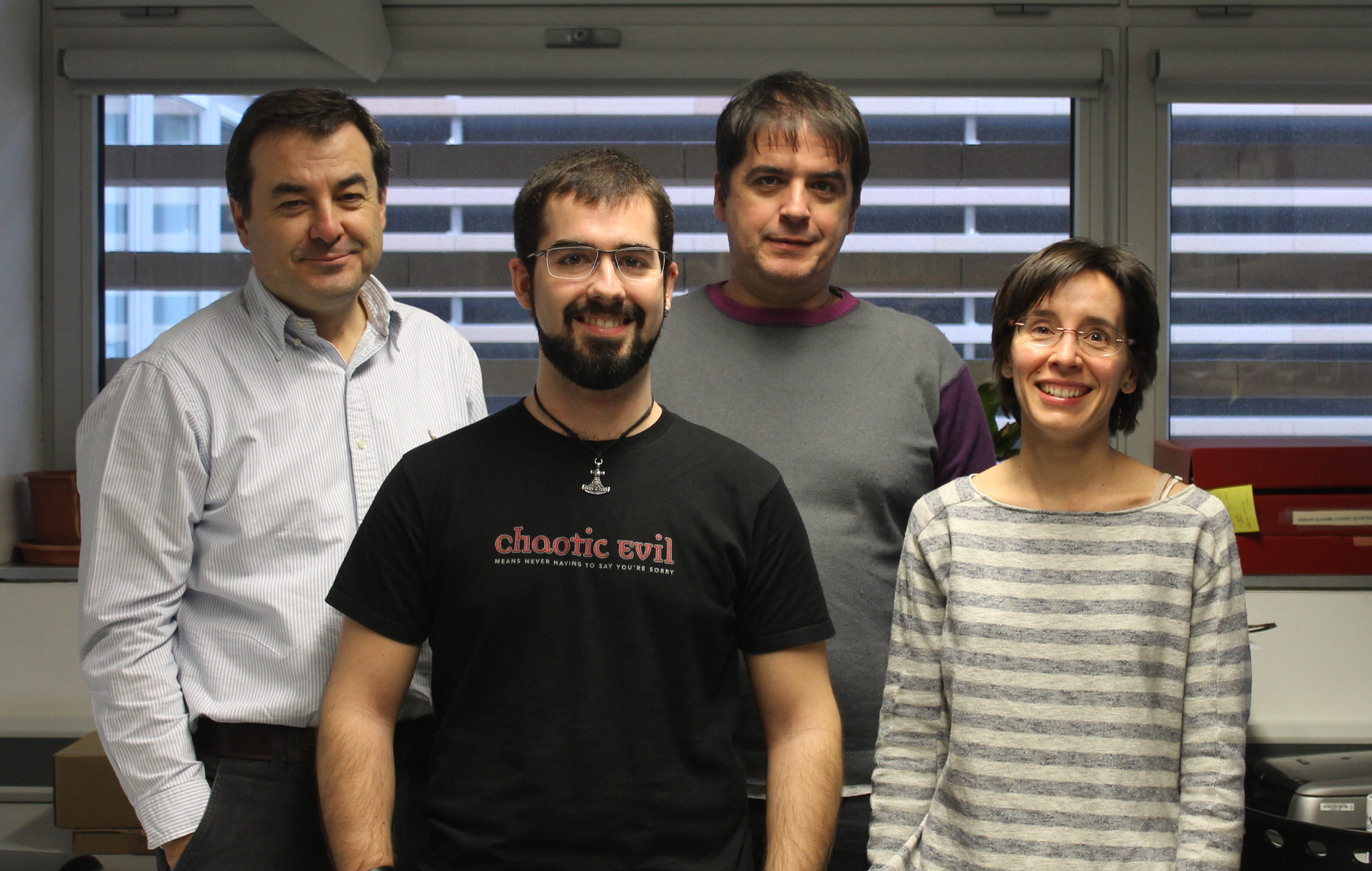
***- Nota de premsa - 17/01/2017***

**Investigadors de la UdL i l’IRBLleida creen una aplicació web per diagnosticar malalties rares**

* **L’eina ‘*Rare Disease Discovery’* és un prototip que ordena de forma automàtica les malalties rares més probables sobre la base dels símptomes dels pacients**
* **El primer test li dona una precisió del 80%**

Investigadors de la [Universitat de Lleida](http://www.udl.es/ca/) (UdL) i de l’[Institut de Recerca Biomèdica de Lleida Fundació Dr. Pifarré](http://www.irblleida.cat) (IRBLleida) han desenvolupat una aplicació web gratuïta que ajuda al diagnòstic inicial de més de 4.000 malalties rares, com ara la talassèmia beta; les síndromes de Turner, Goldblatt, Williams; la malaltia de Canavan, de Fabry, etc. Per crear l’eina ‘[Rare Disease Discovery](http://disease-discovery.udl.cat)’, els investigadors han utilitzat un conjunt de dades obertes que relaciona les malalties rares i els seus símptomes. El programa permet al personal mèdic obtenir automàticament una llista de malalties, ordenades de més a menys puntuació, després d'haver identificat i seleccionat els símptomes que presenten els pacients.

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

*Fotografia: D’esquerra a dreta, Francesc Solsona, Marc Piñol, Rui Alves i Ester Vilaprinyó*

El pas següent en la recerca és provar l'eina amb grups més nombrosos i diversos de pacients per confirmar la utilitat del programa. La majoria de les malalties rares documentades tenen un origen genètic. A causa de la seva baixa freqüència, és difícil fer-ne 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 professionals de medicina el diagnòstic inicial. Amb aquest objectiu, els investigadors del Departament de Ciències Mèdiques Bàsiques i del Departament d’Informàtica i Enginyeria Industrial de la UdL han desenvolupat aquesta aplicació web, amb accés lliure a: <http://disease-discovery.udl.cat/>.

El prototip ha estat desenvolupat per: [Rui Alves](https://www.linkedin.com/in/rui-alves-0871bb1b), Joaquim Cruz, [Ester Vilaprinyó](https://www.linkedin.com/in/ester-vilaprinyo-62aa5327) i [Albert Sorribas](https://www.linkedin.com/in/albert-sorribas-73345744) (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](https://www.linkedin.com/in/marcpinol) (Departament d’Informàtica i Enginyeria Industrial de la UdL), [Francesc Solsona](https://www.linkedin.com/in/francesc-solsona-309baba), [Jordi Vilaplana](https://www.linkedin.com/in/jordivilaplanamayoral) i [Ivan Teixidó](https://www.linkedin.com/in/ivan-teixid%C3%B3-92452732) (Departament d’Informàtica i Enginyeria Industrial de la UdL i INSPIRES UdL).

# Referència de l’article*:* Alves et al. (2016), [Computer-assisted initial diagnosis of rare diseases](https://peerj.com/articles/2211/). *Peer J* 4:e2211; DOI10.7717/peerj.2211

Text: Comunicació IRBLleida / Oficina de Premsa UdL