Gac Sanit. 2026;40(S4):645

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

40 - INTELIGENCIA ARTIFICIAL APLICADA AL DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES HEMATOLÓGICAS RARAS: PROTOCOLO DE UNA REVISIÓN DE ALCANCE

G.M. Rodelo-Olmos, V. Alonso-Ferreira, M. Posada-de la Paz, G. Arias-Merino

Instituto de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER); Red Iberoamericana de Expertos en Salud en Enfermedades Raras (RIBERSER); Universidad Autónoma de Madrid (UAM); Universidad Simón Bolívar (USB); Fundación Carolina; Fundación para el Futuro de Colombia (Colfuturo).

Resumen

Antecedentes/Objetivos: La inteligencia artificial (IA) podría optimizar los procesos y la toma de decisiones, y acelerar los diagnósticos y el tratamiento de las enfermedades raras hematológicas (ERH). No obstante, la evidencia sobre la aplicación de este tipo de herramientas en el campo de las ERH se desconoce. El objetivo de este protocolo es establecer la metodología de una futura revisión de alcance (*Scoping Review* -ScR-) que busca responder la siguiente pregunta principal: ¿En la actualidad se está aplicando algún modelo de IA en el diagnóstico y el tratamiento de ERH?

Métodos: La ScR seguirá la metodología del Instituto Joanna Briggs (JBI) y PRISMA-ScR, enmarcándose así en tres aspectos claves: Población, Concepto y Contexto. Incluirá términos MeSH y palabras claves que engloben sinónimos de población en este caso “enfermedades raras hematológicas”. El concepto de IA usará terminología como: aprendizaje automático, aprendizaje profundo, redes neuronales artificiales. El contexto se aplicará tanto en el diagnóstico o el tratamiento de las ERH. Se buscarán los artículos en tres bases de datos (PubMed, EMBASE y Web of Science). Los criterios de inclusión no restringirán el idioma, edad, sexo, o ámbito geográfico. Se excluirán revisiones sistemáticas, metaanálisis y otro tipo de revisiones. La revisión y selección de artículos se realizará en dos fases, y con búsqueda adicional de citas al revisar los artículos en la fase de texto. Además, la revisión será independiente y cegada usando

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

la aplicación Rayyan, con un tercer revisor en caso de desacuerdo. Se aplicará el diagrama de flujo PRISMA para describir la selección de los estudios.

Resultados: El protocolo está disponible en Open Science Framework (v4ykp). Se ha diseñado una tabla de extracción de datos que incluirán: una descripción de los estudios, información médica, clasificación de métricas CLASMOD-AI y hallazgos derivados de la implementación de la IA. En la búsqueda piloto se identificaron 84 artículos en la base de datos de PubMed.

Conclusiones/Recomendaciones: Este protocolo garantiza la transparencia metodológica para el desarrollo de la futura ScR, así mismo dará a conocer qué se viene investigando en este ámbito. Así, no se duplicarán esfuerzos por otros investigadores que pretendan hacer estudios similares.

Financiación: Fundación Carolina de España (Beca C.2025) y Fundación para el Futuro de Colombia-Colfuturo (Beca PCB - 2023).

0213-9111 © 2026 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados