



Marta Gil Salvador, Biotecnología en Genética Molecular

Aplicación del reconocimiento facial en el diagnóstico clínico del SCdL

La complejidad clínica y genética que caracteriza a las enfermedades raras hace de su diagnóstico un proceso largo y arduo para los clínicos y las familias. Sin embargo, el fenotipo de estas enfermedades incluye habitualmente una serie de rasgos faciales característicos, por lo que los avances en técnicas de reconocimiento facial podrían ayudar en su identificación.

De hecho, ya existen aplicaciones dirigidas al diagnóstico clínico que utilizan este sistema. Entre ellas destaca Face2Gene, una base de datos de fotografías faciales de niños afectados de múltiples síndromes que cuenta ya con más de 17.000 imágenes para identificar más de 200 enfermedades raras. Esta aplicación parte de una imagen del paciente, para llevar a cabo un análisis biométrico de su rostro y detectar las coincidencias morfológicas existentes con determinados síndromes, ofreciendo como resultado una lista de potenciales diagnósticos.

Dado que los niños con SCdL suelen tener una facies con rasgos característicos, este síndrome parece el candidato perfecto para ser identificado por reconocimiento facial. Y así lo confirma un estudio fenotípico realizado recientemente por la Unidad de Genética Clínica y Genómica Funcional de la Universidad de Zaragoza, que reveló que esta aplicación identifica el SCdL con alta sensibilidad y podría resultar de gran utilidad como herramienta de apoyo en su proceso de diagnóstico.

Es muy interesante ver cómo aplicaciones que en un principio se diseñaron para ser aplicadas a la seguridad o a la identificación de un sujeto están sirviendo, mediante la aplicación de sistemas de inteligencia artificial y aprendizaje profundo, para la identificación de enfermedades poco frecuentes y de difícil diagnóstico.