

Científicos abordan la importancia de establecer alianzas para avanzar en la investigación en el Foro organizado por la Fundación Pfizer, junto con la Fundación Ramón Areces y el Instituto de Salud Carlos III

LA COLABORACIÓN ES LA PIEDRA ANGULAR DEL ÉXITO EN LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

- *Se calcula que en la actualidad existen entre 7.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes o enfermedades minoritarias*
- *El papel de las asociaciones de pacientes y de los padres es importante para colaborar en el avance del conocimiento en estas enfermedades*
- *La investigación en enfermedades minoritarias no sólo repercute en éstas, sino que puede tener aplicaciones en las patologías más prevalentes*

Madrid, 27 de abril de 2015.- La colaboración y coordinación entre investigadores, asociaciones de pacientes y entidades públicas y privadas en la investigación de las enfermedades poco frecuentes resulta clave para lograr resultados más eficaces. De hecho, la fragmentación de recursos y esfuerzos representa el principal escollo para la investigación en estas enfermedades y, por tanto, para quienes las padecen.

Así se ha puesto de manifiesto en el Foro de Investigación que la Fundación Pfizer, junto con la Fundación Ramón Areces y el Instituto de Salud Carlos III, ha celebrado esta tarde bajo el título '**Aunando esfuerzos para el futuro de la investigación en enfermedades poco frecuentes**'. Durante el mismo, reconocidos científicos se han reunido para intercambiar conocimientos sobre la investigación en estas patologías, analizando tanto su futuro, como los modelos de colaboración entre el sector público y el privado, el desarrollo de nuevos tratamientos e instrumentos de diagnóstico, la investigación colaborativa en enfermedades pediátricas y en el adulto, o el papel de las organizaciones de pacientes.

La inauguración del Foro ha estado a cargo de **José María Medina**, del Consejo Científico de la Fundación Ramón Areces; el **doctor Juan Álvarez**, patrono de la Fundación Pfizer; y **Jesús Fernández Crespo**, director del Instituto de Salud Carlos III.

En la misma, **Juan Álvarez**, ha subrayado que "*la colaboración entre todos los agentes implicados es fundamental para alcanzar el éxito en la investigación biomédica. Por eso, los premios de Compromiso Social de la Fundación Pfizer reconocen, entre otros, a aquellos proyectos centrados en el apoyo a familias con niños que padecen alguna enfermedad poco frecuente*".

Por su parte, el **profesor Medina** ha recordado el especial interés de la Fundación Ramón Areces por la investigación en esta clase de enfermedades, las cuales han estado presentes en todas las últimas convocatorias de Ayudas a la Investigación, becas para estudios de postgrado en el extranjero, así como en numerosos simposios organizados en colaboración con el CIBER de Enfermedades Raras.

Mientras, el director del Instituto de Salud Carlos III, **Jesús Fernández Crespo**, ha recordado que el interés por la investigación en enfermedades poco frecuentes forma parte de la Agenda del ISCIII desde hace más de una década. El primer paso fue la creación y puesta en marcha del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER); el siguiente fue decidir que uno de los centros de investigación en enfermedades raras se dedicara plenamente a estas patologías, y así nació el CIBERER; y la última gran iniciativa ha sido sumarse al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), en el año 2011.

Fernández Crespo ha añadido que *"en cuanto a la financiación de proyectos de investigación en enfermedades poco frecuentes del Instituto, en los últimos 7 años, se dedicaron 38 millones y medio de euros para la financiación de 308 proyectos"*.

Avances científicos y tecnológicos

"La investigación del presente repercutirá, sin duda, en mejorar el futuro", ha subrayado la **Profesora María Teresa García Silva**, coordinadora de la Unidad de Enfermedades Mitocondriales-Enfermedades Metabólicas Hereditarias de la Unidad Pediátrica de Enfermedades Raras del Hospital Universitario 12 de Octubre de Madrid.

Más de tres millones de personas padecen una enfermedad poco frecuente en España. *"En los últimos años, se han producido grandes avances científicos y tecnológicos que han logrado mejorar la calidad de vida de los afectados. Asimismo, las nuevas disciplinas médicas, además de la genómica, como la transcriptómica, proteómica, farmacogenética, farmacogenómica, metabolómica, estudios de asociación a escala genómica (GWAS) y biología de sistemas, hacen vislumbrar el futuro a medio plazo de la medicina personalizada"*, afirma esta experta.

"Estos avances en el conocimiento sobre las bases genéticas –continúa– pueden facilitar la identificación de nuevos compuestos y dianas terapéuticas, por lo que es previsible que el número de fármacos destinados a pacientes con enfermedades raras se incremente".

Trabajo colaborativo

Se calcula que en la actualidad existen entre 7.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes (aquellas que afectan a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes).

Estas patologías son minoritarias, en gran medida, porque los alelos mutantes en los genes causantes de la mayoría de estas también son poco frecuentes; aunque, estos mismos genes también participan en enfermedades comunes. Es decir, una o varias enfermedades minoritarias pueden compartir procesos fisiopatológicos con una patología más prevalente.

*“Por ello, investigar las enfermedades raras no sólo supone un beneficio para las personas que las padecen sino también para el conocimiento y el tratamiento de aquellas enfermedades que afectan a una parte importante de la población”, afirma el **Doctor Francesc Palau**, director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, y director científico del CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) del ISCIII.*

En esta misma línea, la **Doctora Isabel Illa**, de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Servicio de Neurología del Hospital Santa Creu i Sant Pau de Barcelona, ha mostrado durante su intervención ejemplos concretos de cómo los conocimientos adquiridos en el estudio de estas enfermedades tiene aplicación en otras más comunes, y viceversa.

Asimismo, esta experta ha hecho hincapié en cómo la investigación biomédica *“es mucho más eficaz si se efectúa en el seno de redes colaborativas, como demuestra el CIBER, un ejemplo de éxito implantado en nuestro país”.*

Precisamente, este es el objetivo del “Consortio de Enfermedades Raras de Pfizer” (*The Pfizer Rare Disease Consortium*) cuyo fin es aunar algunas de las mejores mentes académicas con la tecnología de Pfizer, según ha expuesto durante la jornada su director, el **doctor Michael Skynner**.

*“El trabajo colaborativo en las enfermedades poco frecuentes es probablemente un imperativo –afirma la **doctora Illa**– precisamente por el hecho de investigar en patologías en las que obtener un mínimo número de pacientes que pueda mostrar resultados significativos es mucho más difícil”. “En este sentido –añade– el registro de enfermedades neuromusculares, fruto de la colaboración entre profesionales sanitarios, investigadores y pacientes, prueba los beneficios alcanzados con esta alianza: ha permitido obtener datos epidemiológicos y relevantes para la planificación sanitaria, localizar pacientes rápidamente para ensayos clínicos y*

facilitar que los investigadores puedan disponer de un mayor número de muestras para hacer investigación tanto traslacional como básica”.

En este sentido, para **Begoña Nafría**, Project Manager de Rare Commons del Hospital Sant Joan de Déu y miembro de la Academia Europea de Pacientes sobre Innovación Terapéutica, *“las asociaciones de pacientes y, en concreto, los padres de niños con una enfermedad poco frecuente, nos demuestran día a día que son el motor de la investigación, en dos dimensiones esenciales: dando apoyo para la movilización de recursos, y al ser co-investigadores junto con los médicos y científicos. En ese sentido, según la experiencia con el proyecto de investigación biomédica en enfermedades raras pediátricas Rare Commons (www.rarecommons.org), el rol de las asociaciones de pacientes y de los padres es clave para el avance del conocimiento en las enfermedades poco frecuentes, que son todavía las grandes olvidadas de los sistemas sanitarios”.*

Para más información:

Fundación Pfizer: Ignacio González / Rebeca Matilla - 91 490 92 26

Fundación Ramón Areces: Manuel Azcona Tel- 91 515 89 80

Instituto de Salud Carlos III: Mila Iglesias García-Zarco Tel 91 522 24 51

Berbés Asociados: Alba Corrada / María Gallardo / Diana Zugasti -91 563 23 00

albacorrada@berbes.com / mariagallardo@berbes.com / dianazugasti@berbes.com