



28 de febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras

FEDER insta a reconocer la investigación en enfermedades raras como un desafío global dentro de la OMS

- La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) desea poner en valor la investigación para la prevención, diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Raras (ER).
- Según el avance de datos de la actualización del Estudio ENSERio, casi el 50% de las personas en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico, siendo esta demora superior a 10 años para un 20%.
- En el marco del Día Mundial se quiere alertar sobre la necesidad de optimizar los recursos actuales, rentabilizar la inversión y aumentar la I+D+i a nivel nacional, consolidando las redes internas de conocimiento y garantizando que el mismo se comparta a nivel nacional e internacional.
- Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación asegura que “la diferencia entre el presente y el futuro de las enfermedades raras pasa por la investigación y quien tiene la llave es la sociedad, representados en la Campaña por los embajadores Christian Gálvez y Almudena Cid”.

22 de Febrero – La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) desea poner en valor la investigación para la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes. Lo hace en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebrará el 28 de febrero y que lleva por lema “Construyamos HOY, para el MAÑANA”.

Este año, la campaña en nuestro país adquiere una dimensión más internacional si cabe, ya que desde España se quiere motivar a incluir la investigación en enfermedades poco frecuentes como una prioridad de la Organización Mundial de la Salud (OMS). En concreto, Juan Carrión, Presidente de FEDER y su Fundación anuncia que “desde la Federación queremos instar a reconocer e incorporar la importancia de la investigación en ER dentro de la agenda política de la OMS, formando parte de su discurso político y plan de acción”.

El máximo representante de la Federación explica que se trata de poner de relevancia la problemática de las ER dentro del objetivo concreto de la OMS: “Ayudar a los países a lograr la cobertura sanitaria universal”. Esta cobertura “abarca la promoción de la salud,



los servicios de prevención, el diagnóstico, los medicamentos y los servicios curativos y de rehabilitación”, explica Carrión.

El diagnóstico y el tratamiento, un desafío internacional

Precisamente, esta petición se realiza bajo un contexto en donde, como alerta Carrión, “casi el 50% de las personas con ER en nuestro país ha sufrido un retraso en el diagnóstico, siendo este retraso superior a 10 años para un 20%. Para un porcentaje similar, el diagnóstico se ha demorado entre 4 y 9 años”. Así se desprende del primer avance de resultados de la actualización del Estudio de Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Estudio ENSERio) desarrollado por FEDER y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras (CREER)¹, cuyos resultados se presentarán a mediados del presente año. En el mismo, también se traslada que el 47% de las personas con ER no tiene tratamiento o si lo tienen, lo consideran inadecuado.

De esta forma, la actualización del Estudio ENSERio vuelve a poner el foco en dos de los principales problemas que actualmente afectan al colectivo: el diagnóstico y tratamiento. Y es que, sin duda “actualmente son los desafíos más urgentes a los que nos enfrentamos no sólo en nuestro país, sino a nivel mundial”, explica Carrión.

Si nos centramos en Europa, Orphanet,- el mayor recurso actual para la identificación de enfermedades raras, impulsado por el Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica (INSERM)- tiene registradas 5.856 patologías. No obstante, según la Comisión Europea, se estima que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes.

Esto significa que «aún quedan muchas patologías por codificar, es decir, como si no existieran. La consecuencia es que no se puede gestionar una adecuada planificación sanitaria al respecto, e impide la investigación al no existir muestra ni experiencia clínica”, explica el Presidente de FEDER y su Fundación.

En esta línea, tampoco existen datos científicos sobre los casos sin diagnóstico a nivel mundial, europeo o nacional. No obstante, podemos tomar como referencia la cifra que ofrece Swan Europe –Organización Europea para menores sin diagnóstico- que asegura que aproximadamente 6.000 niños nacen cada año en el Reino Unido con una enfermedad sin nombre. A nivel nacional, y según el Servicio de Información y Orientación de FEDER, «desde 2002, hemos atendido 2.898 consultas sobre orientación para obtener un diagnóstico. Datos alarmantes que hacen ver la gravedad de este problema» añade Carrión.

¹ Con el apoyo de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) y la Fundación Cofares.



Junto a las dificultades del retraso diagnóstico, el desarrollo de tratamientos y nuevas dianas terapéuticas acentúan la problemática que viven las 350 millones de personas que conviven con una patología poco frecuente en el mundo.

Según datos de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) “tan sólo el 5% de las enfermedades raras cuentan con tratamiento”. En concreto, en Europa “desde el año 2000, se han autorizado 145 medicamentos huérfanos. De ellos y a día de hoy, en Europa, hay 102 medicamentos autorizados con designación huérfana”, informa Carrión.

Objetivos 2027: diagnósticos en menos de un año y mil nuevas terapias

Lograr dar respuesta a esta problemática a través de la investigación es la principal demanda de FEDER durante este año. Alineados con el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC) se busca poner en valor la necesidad de dar respuesta a los objetivos planteados por el Consorcio para 2027 y que establecen la hoja de ruta a alcanzar de manera global. Objetivos, que según informa Juan Carrión, Presidente de FEDER buscan “que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso en el plazo de un año, aprobar mil nuevas terapias y desarrollar metodologías que permitan evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes”.

Para alcanzar la consecución de estos objetivos, desde FEDER y en el marco del Día Mundial se quiere alertar sobre la necesidad de optimizar los recursos actuales, rentabilizar la inversión y aumentar la I+D+i a nivel nacional, consolidando las redes internas de conocimiento y garantizando que el mismo se comparta a nivel nacional e internacional.

Estas son algunas de las conclusiones que se desprenden de la Conferencia EUROPLAN, celebrada el pasado mes de noviembre en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad y cuyo objetivo es analizar la situación nacional en base a los indicadores europeos en materia de atención a enfermedades poco frecuentes. En dicha conferencia, que congregó a más de 70 agentes de la administración nacional y autonómica, junto a profesionales sanitarios, científicos, industria y pacientes, se puso de manifiesto que “la información actual en materia de investigación está muy fragmentada lo que impide conocer de manera fehaciente dónde se está investigando, qué se está investigando y con qué recursos contamos”, confirma Ancochea.

Mayor inversión, responsabilidad de todos

Según los datos del Instituto Nacional de Estadística (INE), el gasto en I+D fue de 13.260 millones de euros en 2016, lo que equivale al 1,19% del Producto Interior Bruto (PIB). Desde Europa, los últimos datos de Eurostat confirman la situación, ya que según la oficina de estadística europea, en 2016, España, Portugal y Finlandia eran los únicos países que seguían sin recuperar los niveles de inversión previos a la crisis. Sólo en 2016, España



invirtió un 9,1 % menos en I+D que en 2009, mientras que la UE en su conjunto dedicó el 27,4% más.

No obstante, Alba Ancochea, Directora de FEDER y su Fundación informa que “a pesar de la disminución de recursos a nivel global, nos consta que las partidas específicas destinadas a investigación se han incrementado en torno a un millón de euros. Así se deduce de la información que aporta el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en el Informe del Estado del Arte² sobre Enfermedades Raras en relación al importe total de los fondos públicos asignados a las acciones y proyectos de investigación en ER”.

Además, el CIBERER –el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras- en los últimos dos años ha incrementado su presupuesto anual en 200.000€ al incorporarse dos nuevos grupos de investigación. Según los últimos datos actualizados ofrecidos por el MAPER (Mapa interactivo desarrollado por el CIBERER con información de los proyectos de investigación biomédica que hay en marcha en España sobre enfermedades raras), se han financiado un total de 523 proyectos en España. De los cuáles, el 54% de la financiación ha sido de agencias nacionales y un 46% de fondos europeos. Atendiendo a estos datos del MAPER, «se pone aún más de manifiesto la significativa necesidad de trabajar de forma coordinada a nivel internacional» apunta Ancochea.

A pesar de ello, los esfuerzos son insuficientes. “Muchos de los actuales proyectos de investigación consiguen subsistir gracias a fondos Europeos y fondos provenientes de convocatorias privadas. Financiación, que ha visto como cada vez más se incrementan el número de solicitudes de apoyo recibidas. Un ejemplo, es la Convocatoria Anual de Ayudas a la Investigación desarrollada por la Fundación FEDER que en los últimos tres años ha visto como el número de solicitudes de apoyo presentadas se ha duplicado”, traslada Ancochea.

Un sistema de incentivos que favorezca la inversión

Con todo este escenario y con las miras puestas a 2027 en el cumplimiento de las objetivos del IRDIC, Alba Ancochea, insta a “continuar el trabajo iniciado en 2017 en donde se buscaba generar y motivar una acción donde confluyan todos los agentes implicados y a través de la cual se favorezca el mecenazgo mediante un sistema de incentivos que haga posible la sostenibilidad y viabilidad de los proyectos de investigación en Enfermedades Raras”.

FEDER, que lanzó este mensaje en 2017, avanza firme en este objetivo para el cual ya se están desarrollando alianzas que permitan ir configurando este escenario que favorezca los incentivos. En concreto, acaba de formalizar un convenio con el Instituto de Salud

² Report on the State of the Art of Rare Disease Activities in Europe of the European Union Committee of Experts on Rare Diseases

Carlos III (ISCIII) que sienta las bases de la colaboración conjunta y establece un primer paso para lograr la sostenibilidad de los proyectos de investigación

De esta manera, se busca dar respuesta a uno de los graves problemas que las familias ponen de manifiesto en el último estudio de EURORDIS, *Rare Barometer Voices, sobre la participación de los pacientes en la investigación*. Según se refleja en el estudio, los obstáculos más destacados según las personas con enfermedades poco frecuentes para el desarrollo de estudios de investigación son “la falta de financiación pública, la falta de inversión privada y la prevalencia de las patologías que dificulta los resultados”. Es en parte por estos obstáculos, por los que el estudio afirma que el 62% de las personas con enfermedades poco frecuentes en nuestro país no ha participado nunca en un estudio relacionado con su patología.

Sin embargo, y a pesar de esta cifra, el Presidente de FEDER asegura que “los pacientes actualmente siguen siendo uno de los agentes motores de la investigación en nuestro país. Las asociaciones promueven el desarrollo de registros específicos, el impulso de ensayos clínicos o la búsqueda de financiación”.

En concreto, según la encuesta anual del movimiento asociativo que FEDER realiza entre sus entidades miembro “el 38,6% de las entidades apoyan el desarrollo de proyectos propios y el 52% buscan recursos para desarrollar proyectos impulsados por otros organismos”. Precisamente el Presidente de FEDER y su Fundación anuncia que “atendiendo a la demanda de nuestras asociaciones, en 2018 destinaremos 100.000 euros en ayudas a la investigación. Esto significa que en sólo un año, duplicaremos el total de las ayudas que hasta el momento hemos destinado a la investigación³”.

Consolidación de los registros

La coordinación internacional, la optimización de los recursos, el establecimiento de un sistema de incentivos y el aumento de la inversión se establecen como las premisas prioritarias en el proceso de investigación. A ellas, es preciso añadir el impulso de la medicina genómica y de precisión, así como la consolidación de los registros. En concreto, Alba Ancochea, incide en este último punto. “Los registros van a ser una herramienta fundamental para apoyar la investigación clínica y epidemiológica. De esta forma, iniciativas a nivel internacional como el EPIRARE (Plataforma Europea para Registros de las Enfermedades Raras), o el RD Connect, o iniciativas a nivel nacional como el Registro Estatal de Enfermedades Raras impulsado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), permiten rentabilidad la acción desarrollada en España y favorecer el desarrollo de estrategias de prevención, detección y creación de nuevas terapias y tratamientos.

³ En 2018 se otorgará la IV Edición de la Convocatoria Anual de Ayudas a la Investigación de la Fundación FEDER



Construyamos HOY para el MAÑANA: la historia de Luis y Lorena

Desde FEDER, y a través del Día Mundial, se quiere poner de manifiesto que “lo que hagamos hoy en el impulso del conocimiento científico se transformará mañana en prevención, diagnóstico y tratamiento. De esta forma, la diferencia entre el presente y el futuro de las enfermedades raras pasa por la investigación y quien tiene la llave es la sociedad”, traslada el Presidente de FEDER.

Así, lo ha querido reflejar FEDER a través de la imagen de su cartel oficial que cuenta con Christian Gálvez y Almudena Cid como embajadores, en representación de una sociedad que debe comprometerse con las familias con enfermedades poco frecuentes. Familias representadas a través de Luis y Lorena y que en esta ocasión reflejan el HOY y el MAÑANA de lo que es y lo que queremos que sea la investigación en nuestro país.

- PRESENTE: Luis, 11 años. Le gusta bailar y la tecnología.

Luis, acaba de cumplir 11 años y si hay algo que le defina es su gusto por la música, el baile y la tecnología. Luis tiene el Síndrome Rubinstein-Taybi enfermedad que se caracteriza por alteraciones congénitas que conllevan un retraso cognitivo y anomalías corporales. Su diagnóstico llegó a los dos meses y medio de nacer, sin embargo hay casos con la misma patología donde el diagnóstico tarda hasta los 3 o 4 años, pudiendo alcanzar los diez años de espera.

Según traslada Inés Elizaga, madre de Luis “en total, hay más de 150 casos identificados sólo en España, aunque probablemente existan más ya que los estudios genéticos que diagnostican la enfermedad no son accesibles para todos los pacientes porque las pruebas son costosas”.

Para la Asociación Española del Síndrome de Rubinstein-Taybi, la investigación es esencial ya que “gracias a ella se puede alcanzar la confirmación del diagnóstico clínico y determinar el riesgo en la descendencia. Las pruebas genéticas por ahora sólo son capaces de confirmar el diagnóstico genéticamente en un 65% de los pacientes, aproximadamente. En el futuro, se espera encontrar nuevos genes responsables del resto de los casos”.

De esta forma, la investigación en el síndrome traerá un mayor acceso al diagnóstico y con ello, las familias, investigadores y profesionales sanitarios podremos disponer de información sobre los mecanismos de la enfermedad, vías implicadas y potenciales dianas terapéuticas. Además, nos permitirá buscar el apoyo clínico necesario relacionado con el síndrome, tener más información sobre el futuro de los afectados y conseguir un apoyo y cooperación internacional compartiendo experiencias y recursos.

Actualmente, la asociación está colaborando con la Unidad de Diagnóstico Molecular de la Fundación Rioja Salud para mejorar el diagnóstico y el abordaje de la enfermedad, apoyando al proyecto en la búsqueda de fondos para poder llevarlo a cabo. Un proyecto,



que si bien, busca tener impacto en el presente, las conclusiones que se extraigan del mismo permitirán establecer nuevas líneas de investigación en el futuro con el fin de estudiar las rutas metabólicas implicadas y potenciales dianas terapéuticas y orientar terapias futuras.

Para Juan Carrión, Presidente de FEDER la historia de Luis y de la asociación es la muestra del gran escenario de mejora que tenemos a nuestro alcance. Debemos entenderlo como una oportunidad que nos da el presente para mejorar el mañana de las familias.

- FUTURO: Lorena, 13 años. Tiene una sensibilidad especial

Lorena tiene 13 años y una sensibilidad especial que la diferencia y la hace única. Lorena tiene el Síndrome de Phelan-McDermid, una enfermedad poco frecuente que afecta al cromosoma 22q13 y que repercute gravemente en el desarrollo cognitivo y motor. De hecho, el 80% de los casos cursan con trastorno del espectro autista.

El diagnóstico no vino hasta los 3 años. Desde entonces ha pasado una década en la que Lorena ha podido realizar pequeños avances en su calidad de vida gracias al abordaje terapéutico y farmacológico. En concreto, Lorena gracias a la colaboración de los investigadores del Hospital Mount Sinai en Estados Unidos con los investigadores españoles, ha podido acceder a un tratamiento experimental que favorece la comunicación neuronal.

Norma Alhambra, la madre de Lorena, que es además Presidente de la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid, recuerda los inicios de la asociación, “empezamos en el año 2013 y éramos 12 familias. Hoy somos 115”. El nacimiento de la asociación, además de visibilizar la patología les permitió acercarse a la comunidad científica y clínica. De hecho, la Asociación cuenta con un Comité Científico cuya presidenta es Catalina Betancur, directora de investigación del INSERM (Instituto Nacional de la Salud y de la Investigación Médica) en la Universidad Pierre y Marie Curie en París.

La Asociación se caracteriza por su coordinación a nivel internacional, compartiendo los recursos y la información a través de tres centros de investigación ubicados en Nueva York, París y Madrid.

En la actualidad, la Asociación comienza el año con tres grandes proyectos de investigación impulsados directamente por la entidad. El primero de ellos es sobre la caracterización psiquiátrica para el cual han participado 50 menores y se está desarrollando en el Hospital Gregorio Marañón. El segundo proyecto se está ejecutando en el Hospital de La Paz y está enfocado a las comorbilidades del síndrome y complicaciones neurológicas para correlacionar fenotipo y genotipo. Y por último, a través de la Universidad Católica de Valencia se está dando impulso a un proyecto sobre nutrición para conocer cómo sintetizan los menores los nutrientes con el objetivo de poder en un futuro paliar los problemas gástricos que ocasiona la patología.

Pero además, el colectivo de pacientes también impulsa la formación. Un ejemplo de ello son las primeras conferencias internacionales a nivel europeo que la Asociación Síndrome



de Phelan-McDermid celebra este año en el Hospital de la Paz y están dirigidas a profesionales y familias de todo el mundo.

Sin duda, para Carrión, el caso de Lorena y Norma es el ejemplo hacia donde las entidades de enfermedades poco frecuentes debemos caminar. “Una coordinación internacional, el desarrollo de proyectos que buscan no sólo conocer más sobre la patología sino lograr abordajes terapéuticos que mejoren sustancialmente la calidad de vida de los niños y niñas. Sin embargo, nos consta que para la asociación tan sólo es el principio y todavía queda mucho camino por recorrer. Pero, sin duda es necesario reconocer lo avanzado y ser conscientes de que todavía la mayoría de entidades de patologías poco frecuentes no están en este grado de desarrollo en materia de investigación”.

Declaración Oficial por el Día Mundial: Construyamos hoy, para el mañana

En el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras (ER) ponemos el foco en la investigación y nos unimos a una movilización mundial que **en 2017 estuvo secundada por 94 países.**

Alineados con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER), nuestro mensaje en la Campaña del Día Mundial quiere poner en valor y dar respuesta a los objetivos planteados por el Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIC), organismo creado por la Comisión Europea y los Institutos de Salud de EEUU para promover la colaboración internacional en la investigación:

- Que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso, atención y terapia en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica.
- Aprobar mil nuevas terapias para el tratamiento de las patologías poco frecuentes.
- Desarrollo de metodologías que permitan evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes.

Para alcanzar la consecución de estos objetivos, la investigación se configura como una prioridad que se debe abordar de manera urgente.

Porque lo que hagamos HOY en el impulso del conocimiento científico se transformará MAÑANA en prevención, diagnóstico y tratamiento.



D ¿Qué acciones debemos promover?

- Invertir en nuevas fórmulas de diagnóstico, impulsando además el conocimiento científico asociado a la prevención.
- Adoptar sistemas de clasificación apropiados y reconocidos a nivel internacional.
- Potenciar nuevas dianas terapéuticas para el desarrollo de tratamientos y terapias innovadoras.
- Impulsar la investigación en la definición de políticas sociales.

D ¿Qué queremos conseguir? Decálogo

- Incluir la investigación en ER como una prioridad de la Organización Mundial de la Salud.
- Establecer sistemas de incentivos que considere a las ER como una actividad prioritaria de mecenazgo.
- Incrementar la asignación de recursos y la inversión a nivel nacional en I+D+i estableciendo un esquema de financiación que favorezca la cooperación entre el sector público y privado.
- Optimizar los recursos actuales, para lo cual es necesario responder a los indicadores de EUROPLAN, sobre dónde se está investigando, qué se está investigando y con qué recursos se cuenta.
- Impulsar la medicina genómica y de precisión y aplicar el proyecto piloto para la mejora del diagnóstico.
- Consolidar las redes internas en los centros investigadores.
- Potenciar el proceso investigador a través de grupos de patologías.
- Reconocer y legitimar a los pacientes en el proceso investigador.
- Valorar el coste-beneficio y entendiendo que la investigación en ER generará un ahorro al sistema sanitario.
- Implicar a la sociedad como agente transversal del cambio.