

# El ISCIII participa en el desarrollo del Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras

| 10/07/2019 |



*Foto de familia de la reunión del Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras, celebrada en Bruselas con presencia de representantes del ISCIII.*

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ha participado en la última reunión del Comité Ejecutivo del Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras ([EJP RD-European Joint Programme on Rare Diseases](#)), que ha tenido lugar en Bruselas en la primera semana de este mes, y en la primera reunión conjunta con el Comité Directivo sobre Políticas. En ambas reuniones se han analizado los logros durante la puesta en marcha en los 6 primeros meses del proyecto, que tiene una duración total de 5 años, y la planificación estratégica para el segundo año del programa.

El Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades fue aprobado en 2018 y en su redacción y preparación participaron representantes del ISCIII, concretamente investigadores del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y especialistas de la Subdirección General de Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales del Instituto. El programa está coordinado por el INSERM (Francia) y tendrá una duración de 5 años (2019-2023).

## **Mejorar el impacto social**

Eva Bermejo, jefa de Área en el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, y Manuel Posada, su director, explican que el objetivo principal del programa es “crear un canal que lleve la actividad de investigación e innovación a los pacientes con enfermedades raras, facilitando una rápida conversión de los resultados de investigación en aplicaciones clínicas y avances en los cuidados”. La idea es mejorar el impacto social de la investigación sobre estas enfermedades, compartiendo datos y experiencias, y desarrollar un modelo eficiente de apoyo económico a la investigación para acelerar los beneficios para los pacientes.

El programa europeo tiene 5 pilares de actividad, uno de ellos transversal, y 20 paquetes de trabajo. Bermejo y Posada colideran 2 de estos paquetes, y forman parte del Comité Ejecutivo, mientras que Ignacio Baanante, de la Subdirección General de Programas Internacionales de Investigación y Relaciones Institucionales del ISCIII, ha asumido el Secretariado de la Convocatoria Conjunta Transnacional de proyectos de investigación para el año 2022. Además, Rafael de Andrés, también de la citada subdirección del ISCIII, es miembro del Consejo del Gobierno.

## **Participación del Ciberer**

Cofinanciado por la Comisión Europea y los Estados Miembros participantes, el programa espera disponer de un presupuesto total esperado de 110 millones. El ISCIII contribuye a la financiación de las JTC de los años 2019 y 2020. En total, 135 instituciones de 35 países (agencias financiadoras, ministerios, institutos de investigación, universidades, hospitales, asociaciones de pacientes como EURORDIS, etc.) están implicados en el proyecto. Por parte del ISCIII participa, además, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), y en España también están

implicados el Centro Nacional de Análisis Genómicos-Centro de Regulación Genómica y la Universidad Politécnica de Madrid.

El Comité Ejecutivo sea reunido por segunda vez (la primera tuvo lugar en enero en París, también con presencia de Bermejo y Posada). La formación, la sostenibilidad, la agenda común con las Redes Europeas de Referencia y el alineamiento con el IRDiRC (Consortio Internacional de Investigación sobre Enfermedades Raras) y otras iniciativas internacionales son algunos de los puntos prioritarios.

El ISCIII destaca la “extraordinaria oportunidad que para todos los implicados supone participar en este novedoso enfoque, en el que de forma coordinada se trata de obtener el máximo impacto a partir de unos recursos limitados, creando un ecosistema sostenible que permita una adecuada conexión entre investigación, cuidados e innovación médica en el campo de las enfermedades raras”.

## **Enfermedades raras en cifras**

Se calcula que hay en torno a 7.000 enfermedades consideradas raras, las que afectan a menos de 1 de cada 2.000 personas. En torno al 6-7 por ciento de la población mundial padece alguna enfermedad rara. La tardanza en el diagnóstico (los pacientes esperan una media de 5 años), la falta de terapias precisas (el 40 por ciento de los afectados no reciben tratamiento, y uno de cada cuatro terapias es inadecuada) y el abordaje de la calidad de vida de pacientes y familiares son algunos de los retos en enfermedades raras. A ello se añade el impacto económico: los costes, de media, suponen el 20 por ciento de los ingresos de una familia, según datos de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).