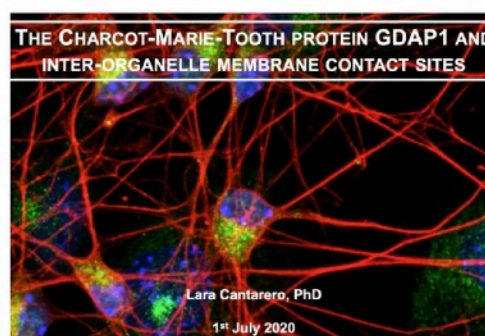
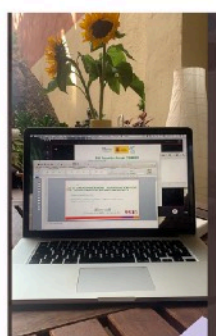
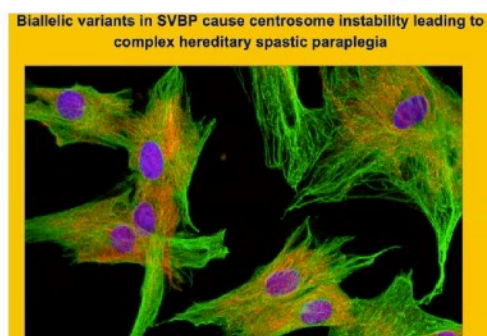


Reunión anual del CIBERER: ¿qué avances hay en investigación de enfermedades raras?

| 03/07/2020 |



A la reunión, que se ha celebrado on line y en la que se han compartido 40 presentaciones orales y 37 en formato póster, han asistido más de 350 investigadores.

Este viernes concluye la XIII Reunión Anual del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (**CIBERER**) del ISCIII, que se ha celebrado de manera online y a la que han asistido más de 350 investigadores. Durante tres días -comenzó el miércoles-, los diferentes grupos de investigación que componen el centro han compartido sus avances en la búsqueda de mejoras diagnósticas y terapéuticas en enfermedades raras.

El CIBERER integra a 60 grupos de investigación, más 18 grupos clínicos vinculados, en los que trabajan más de 700 profesionales. En la cita se han compartido 40 presentaciones orales y 37 en formato póster. Pablo Lapunzina, director científico del centro, ha repasado al inicio de la reunión los principales hitos del centro y, por ejemplo, ha destacado que los grupos del CIBERER han identificado en los últimos años más de 100 nuevos genes responsables de enfermedades raras. Además, ha crecido su impacto en las publicaciones científicas: en 2019 aparecieron 716 artículos con filiación CIBERER, 438 de ellos en revistas del primer cuartil.

El Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III cofinanciado por el Fondo Europeo de Desarrollo Regional (FEDER). Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente.

Terapias avanzadas, CRISPR, medicamentos huérfanos...

A lo largo de estos tres días se han presentado avances en los diversos grupos de enfermedades raras, como las mitocondriales, neurosensoriales, neuromusculares, endocrinas, metabólicas y los tumores poco frecuentes, entre otros ámbitos. Entre las iniciativas de los diferentes laboratorios están el cribado de compuestos para hallar nuevos fármacos, el reposicionamiento de medicamentos ya aprobados para otras patologías, los proyectos de terapia génica y celular, y la bioingeniería de tejidos.

En el caso de la terapia génica, hay proyectos en diversas fases de desarrollo, desde modelos celulares hasta ensayos clínicos avanzados en pacientes, para patologías como la anemia de Fanconi, la aciduria glutárica tipo I, la anemia de Diamond-Blackfan o la trombostenia de Glanzmann, entre otras.

La edición genética CRISPR también ha sido protagonista en la reunión, con la presentación de diversas líneas de investigación para la creación de modelos celulares o animales de enfermedades, que sirven para comprenderlas mejor y buscar posibles tratamientos.

También se han explicado proyectos transversales en los que colaboran los grupos del CIBERER, como el Programa CIBERER de Enfermedades no Diagnosticadas, que ha recibido ya más de 350 casos de 26 centros del país con una tasa diagnóstica que ya llega al 29% de los casos estudiados. Además, el programa se está fortaleciendo a base de estrategias para mejorar la eficiencia en el diagnóstico, mediante estudios complementarios y optimizando algoritmos de análisis gracias al grupo de trabajo de bioinformática.

Otro de los temas destacados ha sido la línea de trabajo del CIBERER para la designación y desarrollo de medicamentos huérfanos, que se ha presentado en la reunión. El centro ha patrocinado 10 de los 17 medicamentos huérfanos promovidos en los últimos años por centros públicos de investigación españoles, mientras que los otros 7, sponsorizados por instituciones consorciadas del CIBERER, son el resultado de la investigación de grupos que también forman parte del centro.

Los equipos del CIBERER trabajan conjuntamente en diversos proyectos colaborativos que también han sido expuestos en el encuentro, como el de aplicación de modelos de inteligencia artificial para mejorar el conocimiento transversal de las enfermedades raras, una herramienta para la detección y cuantificación de alelos muy poco frecuentes (Mosaic Finder) o la utilización de la biología de sistemas para comprender mejor los mecanismos de las enfermedades poco frecuentes.

Juan Carrión, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), ha participado en la cita y ha reivindicado la importancia de que la voz de las asociaciones de pacientes forme parte de órganos asesores de investigación como el [Consejo Asesor de Pacientes](#) del CIBERER.

Más información sobre enfermedades raras en el ISCIII: labor del IIER

Además de la labor del CIBERER, el abordaje central de las enfermedades raras en el ISCIII se realiza desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), que está formado por [ocho grupos de investigación](#): Biotecnología celular; Genética Molecular; Investigación epidemiológica; Anomalías congénitas; Terapia génica; Terapias farmacológicas; Epigenética y regulación génica, y Genómica funcional (tumores sólidos infantiles).

Además, el IIER cuenta con el [Programa de Casos sin Diagnóstico Spain UDP](#), el [Registro de Enfermedades Raras del ISCIII](#), el [Biobanco Nacional de Enfermedades Raras](#) y el [Centro de Investigación de Anomalías Congénitas \(CIAC\)](#). También participa en acciones internacionales y europeas, entre las que destacan las acciones con el [Programa Europeo Conjunto de Enfermedades Raras \(EJP RD\)](#) y con la [Sociedad Internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos \(ICORD\)](#).