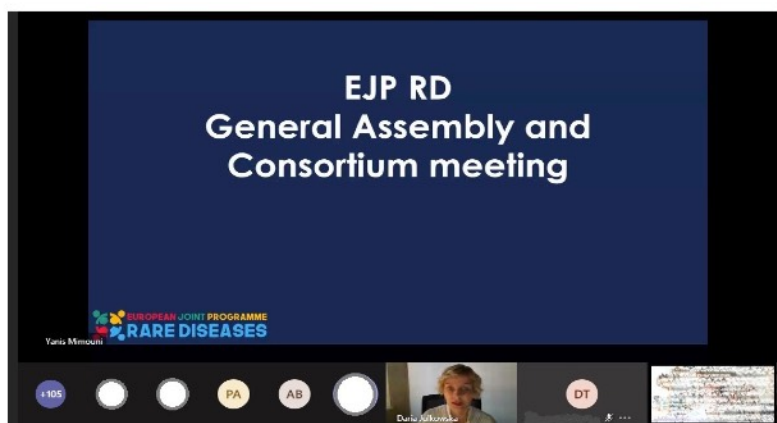
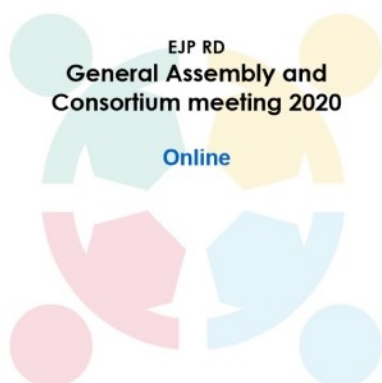


El Programa Conjunto Europeo de Enfermedades Raras evalúa su desarrollo y presenta nuevos objetivos

| 24/09/2020 |



El EJP RD comenzó a trabajar en 2019 y espera concluir su labor para mejorar la investigación en enfermedades raras en 2023; en la imagen, un momento de la Asamblea, celebrada por videoconferencia, con la coordinadora del proyecto Daria Julkowska, del INSERM francés, en la parte inferior de la pantalla.

La semana pasada se celebró, en formato virtual debido a la pandemia por el coronavirus, la [Segunda Asamblea General y la Reunión del Consorcio del Programa Conjunto Europeo de Enfermedades Raras](#) (EJP RD por sus siglas en inglés). En esta cita se han actualizado los logros alcanzados [desde el comienzo de la iniciativa, en 2019](#); se han analizado las actividades llevadas a cabo hasta el momento, y se ha presentado el plan de trabajo para el próximo año. Entre los principales objetivos y planes están impulsar mejoras en la presentación de proyectos de investigación en las convocatorias europeas; la integración de datos compartidos en registros comunes; dar más relevancia a la formación, e

integrar las herramientas relativas al desarrollo de ensayos clínicos.

En la Asamblea han participado representantes del ISCIII como institución integrada en el Programa, concretamente del [Instituto de Investigación de Enfermedades Raras \(IIER\)](#) y de la subdirección de Programas Internacionales del Instituto. El ISCIII colidera dos de los 20 paquetes de trabajo del EJP RD (el número 2, Investigación integradora y estrategia de innovación, y el 3, Estrategia de sostenibilidad y plan de negocio) y participa en otros 7. Además, es una de las agencias financiadoras de la iniciativa y en 2022 ostentará el secretariado de la Convocatoria de proyectos conjuntos transnacionales del EJP RD.

En el Programa Conjunto Europeo de Enfermedades Raras participan más de 130 instituciones europeas de 35 países (26 Estados Miembros de la Unión más 7 asociados, el Reino Unido y Canadá), entre ellas 24 [Redes Europeas de Referencia \(ERN\)](#); agencias financiadoras; ministerios; institutos de investigación; universidades; hospitales; asociaciones de pacientes como [EURORDIS](#), etc. Por parte del ISCIII, además del IIER y de la Subdirección de Programas Internacionales, también participa el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#)). En representación de España también están implicados el Centro Nacional de Análisis Genómicos-Centro de Regulación Genómica y la Universidad Politécnica de Madrid.

El EJP RD consta de cinco áreas denominadas pilares: el Pilar 0, transversal, está dedicado a la coordinación, incluyendo la

comunicación; el Pilar 1, a la financiación y a las convocatorias de investigación; el Pilar 2, al acceso coordinado a los datos y servicios; el Pilar 3, a la formación y empoderamiento, y el Pilar 4, a la Innovación y el apoyo a los ensayos clínicos. En la Asamblea General celebrada la semana pasada se han celebrado sesiones específicas para cada uno de estos 5 pilares. En el plano global, se ha presentado el plan de acción para 2022, se ha actualizado la relación con el consorcio internacional IRDiRC y las Redes Europeas de Referencia, y se han evaluado las nuevas necesidades de formación de la comunidad de enfermedades raras.

Manuel Posada, director del IIER; Eva Bermejo, investigadora del Instituto, e Ignacio Baanante, de Programas Internacionales, que han asistido a la reunión y que forman parte del equipo del ISCIII que coordina la participación del Instituto en el EJP RD, valoran de forma positiva los avances logrados hasta el momento, el cumplimiento de objetivos y los planes previstos para los próximos años. Según recuerdan, el objetivo global del programa europeo 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 y técnico a la investigación para acelerar los beneficios para los pacientes.

Financiación y convocatorias de investigación

En torno al Pilar 1, durante la Asamblea General celebrada la semana pasada se ha anunciado la temática general acordada para el año 2021: **Investigación en Ciencias Sociales y Humanidades para las Enfermedades Raras**, que se presentará a finales de este año. También se han repasado posibles temas para convocatorias posteriores, se han abordado los proyectos recibidos como parte de los retos de investigación identificados (que se evaluarán en octubre y comenzarán en marzo de 2021), y se ha tratado el seguimiento de las distintas convocatorias de proyectos en curso. En este Pilar ha habido una sesión específicamente dedicada a mostrar cómo construir propuestas exitosas dentro de las oportunidades de financiación que ofrece el EJP RD, poniendo énfasis en los aspectos que deben cuidarse especialmente, como el diseño estadístico, la implicación de los pacientes en la planificación de los proyectos, el fomento de los aspectos traslacionales y la valoración de aspectos éticos y regulatorios. Además, se ha publicado, con participación de la alianza de pacientes EURORDIS, una Guía breve sobre la Implicación de los pacientes en la investigación de las enfermedades raras.

Coordinación de datos y servicios

Con respecto al Pilar 2, se ha explicado que continúa el desarrollo de la Plataforma Virtual del EJP RD, tanto a nivel de manejo de metadatos como en la integración de recursos como el catálogo de muestras y los registros conectados al portal central del Proyecto, entre otros. Además, se sigue trabajando, en coordinación con las Redes Europeas de Referencia, en la denominada FAIRificación, un término que juega con el acrónimo en inglés de Findable, Accessible, Interoperable and

Reusable, en alusión al objetivo de otorgar estas características a los registros y bases de datos sobre pacientes para aumentar su eficiencia para investigación. También se han presentado las plataformas de diferentes recursos de datos disponibles en el EJP RD, tanto de fases preclínicas como clínicas, incidiendo en la relevancia de la formación para mejorar la calidad de los datos y su uso. Finalmente, la protección de datos y los aspectos regulatorios también han sido protagonistas en la reunión.

Formación

En cuanto al Pilar 3, entre otros aspectos, se ha decidido hacer una actualización y adaptación de los planes de comunicación y diseminación de la información, para que se conozcan mejor los cursos de formación, y se ampliará el uso de las herramientas formativas ya disponibles. También se ha discutido la forma de medir el impacto a largo plazo de las actividades de formación sobre el desarrollo profesional y la participación en proyectos, redes e iniciativas de investigación. Además, se quiere aumentar la implicación de los grupos de trabajo sobre investigación y generación de conocimiento en las Redes Europeas de Referencia.

Innovación y apoyo a ensayos clínicos

Finalmente, en el Pilar 4 se ha explicado que el programa de mentoría para estudios traslacionales está siendo una experiencia positiva, por lo que se ampliará a la Oficina de apoyo para estudios clínicos. En cuanto a la actividad de formación, en su colaboración con el Pilar 3, el Pilar 4

desarrollará en 2021 una unidad formativa sobre investigación traslacional, y colabora también con el consorcio C4C ([Connect for Children](#)) para el desarrollo de cursos sobre ensayos clínicos. También se ha decidido integrar todas las herramientas relativas al desarrollo de ensayos clínicos. Además, en una reunión específica se ha mostrado la actividad y posibilidades que ofrece la Oficina Multinacional de apoyo a Ensayos Clínicos, que responde a una petición (necesidad) de las ERN.