



MINISTERIO
DE CIENCIA E
INNOVACIÓN

INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

Área de Comunicación y Divulgación

Eva Bermejo, nueva directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del ISCIII

- **Tras 11 años en el cargo, Manuel Posada deja la Dirección del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Le sustituye Eva Bermejo, que trabaja en el IIER desde 2002 y que actualmente es responsable de la Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas.**

19 de enero de 2021. La investigadora Eva Bermejo es la nueva directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), en sustitución de Manuel Posada, que deja el cargo tras 11 años en la Dirección del Centro. Eva Bermejo, responsable de la Unidad de Investigación sobre Anomalías Congénitas (UIAC) del IIER desde 2017, es miembro de la Comisión de Dirección del IIER desde 2015.

Eva Bermejo es licenciada en Ciencias Biológicas por la Universidad Autónoma de Madrid y doctora en Genética Humana por la misma universidad. Llegó al Instituto en 2002, a la UIAC, y desde 2009 es científica titular en el ISCIII, donde ha ejercido como Jefa de Área desde 2016, coordina el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) y es directora científica del Biobanco Nacional del ISCIII desde 2015.

La nueva directora del IIER es también miembro del Comité Asesor de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), evaluadora de la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP), miembro de la Red de Expertos de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), experta de la Agencia Europea del Medicamento (EMA) y miembro del Grupo de Trabajo de Asesores

Externos de la Comisión Nacional de Reproducción Humana Asistida, perteneciente al Ministerio de Sanidad.

Entre 2007 y 2016 trabajó como investigadora adscrita al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), donde fue jefa de grupo entre 2016 y 2018, y entre 2015 y 2017 presidió el Comité Ejecutivo del Centro Internacional de Información de Vigilancia e Investigación de los Defectos Congénitos (ICBDSR, por sus siglas en inglés).

Actualmente es investigadora principal en el ISCIII para el Programa Conjunto Europeo de Enfermedades Raras (EJP RD) y forma parte de las redes europeas European Surveillance on Congenital Anomalies (EUROCAT) y European Network of Teratology Information Services (ENTIS). A lo largo de su carrera ha recibido diversos reconocimientos, como el 'Distinguished Service Award for longstanding excellence, service, and leadership' concedido por el ICBDSR en 2018; el 'Premio Reina Sofía 1988 de Investigación sobre Prevención de Deficiencias' como investigadora del ECEMC, y el 'Premio CERMI.ES de investigación científica y social 2004'.

Manuel Posada, que continuará desarrollando su labor investigadora en el IIER, es Profesor de Investigación del ISCIII, licenciado y doctor en Medicina por la Universidad Autónoma de Madrid, especialista en Medicina Interna y en Medicina Preventiva y Salud Pública. Antes de dirigir el IIER fue director del Centro Colaborador de la OMS en Epidemiología de las Enfermedades relacionadas con el Ambiente, entre 1998 y 2011. Además, ha sido Jefe de Grupo en el CIBERER, experto independiente del Grupo de Expertos de Enfermedades Raras de la Comisión Europea (CEGRD), presidente de la sociedad International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD) y miembro del Comité Ejecutivo del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC), entre otras representaciones en diversas organizaciones. También ha coordinado diversas redes de investigación sobre enfermedades raras y es uno de los mayores especialistas en el síndrome del aceite tóxico.

Objetivos del IIER

El IIER del ISCIII trabaja para investigar la epidemiología y los mecanismos subyacentes en el origen y progresión de las enfermedades raras, llevando a cabo estudios básicos y traslacionales para avanzar en el conocimiento de sus causas, diagnósticos y posibles nuevas estrategias terapéuticas. Entre sus unidades de investigación están, entre otras, el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras; el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER); el Programa de casos sin Diagnóstico (SpainUDP), y áreas dedicadas a las terapias avanzadas, tratamientos

farmacológicos, terapia génica, biotecnología celular, modelos y mecanismos, epigenética, diagnóstico molecular, tumores raros y vigilancia de malformaciones congénitas.

A nivel nacional el IIER colabora con el Ministerio de Sanidad en el desarrollo del Registro Estatal de Enfermedades Raras y en la Estrategia Nacional para estas enfermedades. A nivel internacional, colabora con el Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC) y la Red Internacional de Enfermedades Raras no diagnosticadas (UDNI); miembro de la Red Europea de Biobancos de Enfermedades Raras (EuroBioBank), cuya coordinación ostentó desde el 2017 al 2021, y participa en el Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras (EJP RD).

Eva Bermejo agradece el nombramiento y reconoce “la gran labor del profesor Posada, pionero en España en el campo de las enfermedades raras, cuya contribución ha sido esencial para la creación y desarrollo del IIER”. Bermejo señala entre los objetivos a corto plazo del IIER actualizar su estrategia buscando el máximo alineamiento con los objetivos IRDiRC (ya presentes en el IIER) y con la reciente Resolución de Naciones Unidas para abordar los Retos de las Personas que Viven con una Enfermedad Rara y de sus Familias, “continuando la gran labor que ya realiza el IIER y todo su equipo, y siempre teniendo a los pacientes con enfermedades raras como eje de toda la actividad del centro”.