



# El Instituto de Salud Carlos III refuerza su Programa de Casos de Enfermedades Raras sin Diagnóstico

- **El Instituto y la Fundación del Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda de Madrid suscriben un convenio para el estudio coordinado de este tipo de pacientes**

**20 de Agosto de 2015.-** El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) a través de su Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) ha dado un nuevo impulso al Programa de Casos de Enfermedades Raras sin Diagnóstico (SpainUDP) con la firma de un convenio suscrito entre el ISCIII y la Fundación de Investigación Biomédica del Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda (HUPHM) de Madrid que permitirá a este tipo de pacientes ser ingresados en dicho centro y estudiados, de manera coordinada, por los profesionales del hospital y los del IIER.

El convenio señala que el IIER centralizará la entrega de datos, cribando la información y actualizando los datos con arreglos a los criterios de la red internacional, y aquellos casos que requieran unas pruebas más específicas serán incluidos en un estudio de su enfermedad más profundo y consensuado entre profesionales de ambas instituciones. Este modelo de actuación es similar al que se desarrolla en los Institutos Nacionales de la Salud de Estados Unidos y puede ser ampliado con todos aquellos centros que quieran sumarse al proyecto en el futuro.

El programa SpainUDP ha sido pilotado por más de dos años, en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) a través de su Sistema de Información (SIO), en coordinación a proyectos europeos del 7º Programa de Trabajo de la UE, como RD-CONNECT (<http://www.rd-connect.eu>, y más recientemente con la Red Internacional de Casos de Enfermedades Raras sin Diagnóstico, red liderada por los Institutos Nacionales de la Salud (INS) de los EEUU en colaboración con diversos centros e instituciones de países europeos entre los que se encuentra el ISCIII.

En la última reunión de esta red internacional celebrada a principios de verano en Budapest, se decidió impulsar la colaboración entre los programas existentes en cada uno de los países participantes. Por todo ello el IIER ha promovido esa colaboración con el Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda que ha quedado plasmada en el mencionado convenio.

Con este tipo de colaboraciones, abiertas a todo aquellos centros que quieran sumarse al proyecto, el IIER completa el conjunto de actuaciones estratégicas que comprenden el Registro de Enfermedades Raras (SpainRDR), el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER) y la Base de Datos de Mutaciones de Línea Germinal (SpainMDB), encaminadas a la mejora del diagnóstico de las Enfermedades Raras y a la ayuda para los profesionales clínicos e investigadores, en general, de este tipo de patologías,