

## Expertos en enfermedades raras ven posible alcanzar el diagnóstico en menos de un año

- Un centenar de expertos de todo el Estado se han reunido en la Jornada sobre Investigación en Enfermedades Raras organizada por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), y con la colaboración de la Asociación de Medicina de la Industria Farmacéutica (AMIFE) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- Esta Jornada se enmarca en los actos del Día Mundial de las Enfermedades Raras que pretende concienciar sobre las enfermedades poco frecuentes y situarlas como una prioridad en la agenda social y sanitaria.

**22 de febrero de 2018.-** Una buena parte de los pacientes con enfermedades raras podrían ser diagnosticados en menos de un año, así lo estiman expertos reunidos en la Jornada sobre Investigación en Enfermedades Raras, organizada por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), y con la colaboración de la Asociación de Medicina de la Industria Farmacéutica (AMIFE) y la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). En este momento, las estimaciones de diagnóstico están entre 5 y 10 años, para los casos más complejos.

Los participantes en el encuentro consideran que este objetivo, marcado por el Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), para el período 2017-2027, es bastante factible. La Jornada ha reunido hoy en el ISCIII a cerca de un centenar de expertos entre investigadores, pacientes, familias, empresas así como representantes de organismos reguladores interesados en la investigación de este tipo de patologías.

El objetivo del encuentro era tanto aumentar la visibilidad de las enfermedades raras, como presentar propuestas para conseguir hacer un poco más fácil la vida de los pacientes que las sufren y de sus familias” y para ello se ha organizado en torno a dos temas generales : “Más investigación, menos raras y Mayor disponibilidad, menos raras”; que se han sido abordados mediante 8 mesas en las que han participado 15 ponentes de máximo nivel.

En su intervención, el director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del ISCIII, Manuel Posada, ha señalado que la colaboración internacional ha hecho posible dar un gran paso en el abordaje de este tipo de patologías : “el Consorcio Internacional de Enfermedades Raras (IRDiRC) consiguió un éxito importante al cumplir sus objetivos para el primer periodo 2011-2020 en apenas seis años. Desde el principio ha habido consenso y se ha visto la necesidad de trabajar hacia la mejora del diagnóstico rápido de las enfermedades raras»

Posada explicó que « en este momento, el retraso está entre cinco y diez años, quizá más en los casos más complejos, pero es viable lograr, en un futuro próximo, para una gran parte de los pacientes, un diagnóstico inferior a un año »

Para alcanzar este objetivo, no solo es necesario un trabajo multidisciplinar, incrementar y evitar la dispersión de la información, así como seguir aumentando los presupuestos en proyectos investigación en enfermedades raras, agregó el director del IIER.

El IRDiRC comenzó sus trabajos, en 2011 con el objetivo de contribuir al desarrollo antes del año 2020 de 200 nuevas terapias y métodos para diagnosticar gran parte de las enfermedades raras, objetivos que prácticamente ya se han alcanzado en la actualidad.

Ahora, y como resultado de un proceso de colaboración de un año de duración entre todos los agentes implicados, el Consorcio ha anunciado sus objetivos para el período 2017-2027, con la finalidad última de que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica. Otro objetivo es el de establecer como objetivo básico aprobar 1.000 nuevos tratamientos para las enfermedades raras

## **Día Mundial de las Enfermedades Raras**

Por su parte, el miembro de la Junta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), José Luis Plaza, resaltó la importancia para la investigación de las enfermedades raras el trabajo en red y la colaboración entre asociaciones, empresas, fundaciones, sociedades científicas y entidades. “El mayor motor de investigación que tenemos en España es el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, que está fomentando este trabajo en red, y que es precisamente uno de los mensajes del Día Mundial de las Enfermedades Raras”

El Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebrará el próximo 28 de febrero, en coordinación con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER)”. El Día Mundial pretende concienciar sobre las enfermedades poco frecuentes y situarlas como una prioridad en la agenda social y sanitaria.

“La sociedad es cada vez más sensible a la importancia de la investigación en las enfermedades raras y desde FEDER estamos precisamente en esta línea con compañías como la del Día Mundial o programas y acciones continuas. La investigación en enfermedades raras no es en este momento una asignatura pendiente, es una asignatura difícil”, remarcó José Luis Plaza.

|

Contacto prensa:

Manuel Murillo, [manuel@notadepress.com](mailto:manuel@notadepress.com) o [comunicacionamife@gmail.com](mailto:comunicacionamife@gmail.com). Tel. 607 98 46 23 – 667 54 34 74