

## "Aún nos falta conciencia de todo lo que significan las enfermedades raras"

| 28/02/2020 |



*Manuel Posada, en su despacho del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del ISCIII.*

Este sábado día 29 se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, una nueva oportunidad para aumentar la sensibilización social y para impulsar la toma de decisiones que favorezcan una mejor investigación, diagnóstico, tratamiento y divulgación en torno a estas enfermedades. Una enfermedad se considera rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 personas. Se calcula que hay en torno a 7.000 enfermedades raras conocidas, que afectan aproximadamente al 6-7% de la población mundial, y que en España puede haber unos 3 millones de personas afectados por alguna enfermedad rara.

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) se suma un año más a la conmemoración de este Día Mundial. El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) son las dos principales estructuras que tiene el ISCIII para el estudio clínico y epidemiológico de estas patologías.

- [El ISCIII publica un mapa interactivo de mortalidad por enfermedades raras en España](#)

- Científicos del ISCIII generan hígados en miniatura para mejorar el estudio de una enfermedad rara

Manuel Posada, médico cuya vinculación con las enfermedades raras comenzó hace casi 40 años, es el director del IIER-ISCIII desde 2010. Tras una década liderando uno de los centros de referencia en el estudio de estas enfermedades, Posada señala que en los últimos diez años ha habido avances, pero también han surgido nuevos retos en el manejo de las enfermedades raras. En esta entrevista Posada analiza el impacto del Día Mundial, la actualidad diagnóstica y terapéutica, el trabajo del ISCIII, la importancia de la divulgación científica y el papel del movimiento asociativo de pacientes, entre otras cuestiones.

*Texto: José A. Plaza*

*Vídeo y fotografías: Ricardo Santamaría/ISCIII.*

**El Día Mundial de las Enfermedades Raras es uno de los más conocidos y activos. ¿Cómo valora su importancia?**

Es relevante. Es un día para concienciar a la sociedad y a quien toma decisiones que afectan a los pacientes y sus familiares. Es un Día Mundial muy consolidado, cada año supone un. Va dirigido a las personas y a la concienciación, pero también es importante que el mensaje cale en los Gobiernos y en los agentes que deciden políticas que afectan a la promoción de la salud en las enfermedades raras.

**¿Cómo ha evolucionado el conocimiento y la conciencia social y profesional sobre las enfermedades raras?**

Falta aún conocimiento del entorno y de todo lo que significan estas enfermedades. Hay más concienciación en los últimos años y más conocimiento por parte de la sociedad, algo se ve por ejemplo en

los barómetros que hacen las autoridades europeas. Hemos prosperado, pero el problema tiene tales dimensiones que creo que a veces ni los mismos profesionales sanitarios y científicos comprendemos totalmente todavía todo lo que significan las enfermedades raras. No es fácil para los profesionales familiarizarnos con ellas, así que para la sociedad puede ser aún más difícil. A muchas personas les puede llegar el problema que supone un caso particular, lo cual está bien, pero es un drama que afecta a la familia, a la comunidad y la sociedad en términos clínicos, sociales, laborales, económicos... Aún buscamos el mejor patrón general que pueda mejorar cómo nos enfrentamos a la globalidad de estas enfermedades.

## La ciencia vive un boom de la divulgación científica. ¿Cómo lo valora?

Es algo imprescindible, un principio básico: si no se comunica, la ciencia existe menos, y es algo que hay que hacer bien. La divulgación debe ser buena, de calidad, con el cuidado de huir de conflictos de interés y de mensajes excesivamente positivos que puedan dar a la sociedad falsas expectativas. La divulgación científica es tan relevante que, finalmente, ya se está incluyendo como parte de la evaluación científica y la carrera investigadora.

## ¿Cuáles son los avances científicos más importantes en los últimos años?

Sobre todo se nota en el diagnóstico. Aumenta el conocimiento clínico, hay mejoras tecnológicas, avances en secuenciación, protagonismo de las 'ómicas' (genómico, proteómica, etc.), relevancia de la bioinformática... En la parte terapéutica los avances son más lentos, las mejoras en tratamientos no corren tanto como la práctica diagnóstica. En este sentido, estamos llegando a un punto en el que no es sencillo definir qué es una enfermedad. Me explico. Siempre hemos concebido la enfermedad como un conjunto de síntomas y características clínicas, con pruebas analíticas; pero cuando todo se centra en la influencia mutaciones, los profesionales nos enfrentamos a cuadros clínicos muy difíciles de distinguir y comprender. Con este panorama no es sencillo medir los avances,

pero está claro que mejoramos en conocimiento molecular y capacidad diagnóstica.

## ¿Por dónde pueden venir las buenas noticias en tratamientos?

La edición génica, la inmunoterapia y en general los tratamientos a la carta y personalizados van a ser algo fundamental; de hecho, ya empiezan a serlo. Podrían mejorar el ámbito terapéutico en enfermedades en las que puede ser menos complejo combatir la enfermedad, las monogénicas. En todo caso, estamos aún en los albores de posibles mejoras terapéuticas gracias a estas herramientas. Hay mucho más conocimiento científico. Esto es una buena noticia, pero también exige comprenderlo...

Estamos muy influenciados con la tecnología, que es la que nos está haciendo prosperar y está acelerando los avances científicos más que la ciencia experimental en sí. El conocimiento va ahora por detrás de ella; cuando la tecnología nos ofrece millones de datos, la ciencia trata de aprender a interpretarlos. Es un reto. Creo que faltan filósofos de la ciencia para ver dónde estamos en este momento, cómo lo traducimos, qué significa... El propio concepto de enfermedad ha cambiado, cada vez es más importante el contenido socioeconómico y ambiental, por ejemplo.



## El IIER-ISCIIII tiene ya 16 años de vida. ¿Cómo ha evolucionado su labor y qué planes tiene a corto plazo?

El Instituto nació en 2004. Tras los primeros seis años de vida, a partir de 2010 creció mucho. El ISCIIII ya investigaba en enfermedades raras antes de existir el IIER, quizá más centrado en epidemiología y muy basado en proyectos europeos. Actualmente hay más de 50 personas dedicadas a la investigación en el IIER, donde tratamos de abarcar todo el espectro de las enfermedades raras: diagnóstico como apoyo al SNS, desarrollo de terapias, estudios epidemiológicos e impacto social.

El IIER tiene dos áreas principales de trabajo, una más epidemiológica y de impacto de las enfermedades, y otra más ligada al diagnóstico y terapia. Formamos parte del Programa de Casos sin Diagnóstico de la Red Internacional y somos referencia en el Sistema Nacional de Salud en diagnóstico genético de algunas enfermedades. Además, está programada la creación de una Unidad de Investigación en terapias Avanzadas; ya hemos firmado un convenio con el Hospital Niño Jesús en este sentido. Entre los proyectos programados para este año está la publicación y actualización progresiva del Atlas de Mortalidad de Enfermedades Raras, y el desarrollo de un proyecto de investigación sobre las consecuencias del retraso diagnóstico, que acaba de comenzar.

## En las enfermedades raras siempre ha sido especialmente relevante el movimiento asociativo de pacientes y familiares. ¿Cómo valoras su importancia?

No es algo exclusivo de las enfermedades raras, pero sí juega un papel especialmente importante. Por ejemplo, en Europa ha ganado mucho protagonismo y ha conseguido estar donde se toman decisiones, como en la Agencia Europa del Medicamento, en la financiación de los proyectos de investigación, en sus comités evaluadores... Se ha ganado el apoyo político de la Comisión Europea, que ha prestado especial atención al movimiento asociativo y lo ha integrado en sus estructuras. La alianza europea de pacientes con enfermedades raras (Eurordis) tiene un peso importantísimo en Europa.

Es un salto cualitativo que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) está tratando de dar también en España, siguiendo la vía de Eurordis. Luego, por debajo de estos paraguas, cada pequeña asociación 'pelea' por su propio ámbito, por cosas más específicas. Ambas cosas, las grandes plataformas y las pequeñas asociaciones, son necesarias en el movimiento asociativo, que por lo general necesita de más recursos.

## Casi 40 años estudiando enfermedades raras: ¿cómo ha sido tu trayectoria profesional?

Trabajo en el ISCIII desde 1993 y dirijo el IIER desde 2010, pero todo viene de más atrás. Estudié Medicina, hice el MIR y en 1981 elegí Medicina Interna como especialidad. Por entonces surgió el Síndrome del Aceite Tóxico, que nos arrasó a parte de mi generación porque nos empujó a dedicarnos a su estudio. Pasé a formar parte de la Comisión Clínica del Plan Nacional que se creó por la aparición del síndrome, y a colaborar con el Centro para el Control y Prevención de Enfermedades (CDC) de los Estados Unidos. Al acabar la labor de la citada Comisión volví a la clínica mientras seguía colaborando con el CDC.

Luego empecé a trabajar en el Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS), que por entonces pertenecía al Insalud y no al ISCIII. Pasé allí unos años y, a la vez, saqué una plaza en el Hospital Puerta de Hierro de Madrid, que aún mantengo. Enseguida recalé en el ISCIII, en 1993. Casi toda mi actividad hasta mediados de los años 90 estuvo relacionada con la investigación del Síndrome del Aceite Tóxico. Entre 1996 y 2011 dirigí un centro colaborador con la OMS de estudio de enfermedades de origen desconocido, que ya enlazaba con las enfermedades raras. Mientras, dirigía en el ISCIII el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico, que fue la semilla del actual IIER al irse orientando a otro tipo de enfermedades.