

El ISCIII y FEDER refuerzan lazos de colaboración para seguir impulsando la investigación en enfermedades raras

| 26/06/2020 |



El Instituto de Salud Carlos III y la [Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#) han mantenido una reunión en la que han reforzado su compromiso de colaboración, y en la que el ISCIII ha confirmado su objetivo de seguir potenciando la investigación en enfermedades raras.

A la reunión con representantes de FEDER y de su Fundación han asistido Raquel Yotti, directora del ISCIII; Manuel Cuenca, subdirector general de Servicios Aplicados, Formación e Investigación, y Manuel Posada, director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto. En la reunión el ISCIII confirmó la plena reactivación de la investigación en enfermedades raras, aprovechando los recursos tecnológicos y prorrogando los proyectos en marcha, tras los últimos meses de focalización en la pandemia de COVID-19.

Además, el ISCIII ha renovado en la reunión su compromiso con la Convocatoria Anual de Ayudas a la Investigación que FEDER impulsa a través de su Fundación. En la última edición de esta convocatoria se apoyaron cuatro proyectos destinados a investigación de diagnóstico y tratamiento, además de otros dos proyectos para la contratación de personal predoctoral, cuyo objetivo es continuar generando interés en nuevas generaciones de investigadores en enfermedades raras. En la próxima convocatoria, FEDER impulsará otra línea de investigación sobre metodologías para evaluar el impacto de los diagnósticos y las terapias.

Ambas partes se han comprometido a buscar nuevas líneas de colaboración a corto plazo. Cabe recordar que [una de las últimas iniciativas compartidas](#) es el desarrollo del proyecto de investigación 'Determinantes del retraso diagnóstico en las personas

afectadas por Enfermedades Raras en España: repercusión social y familiar', en el que también participan FEDER y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER).

Finalmente, el ISCIII trasladó a FEDER en la reunión su interés de fomentar la participación de los pacientes en el proceso investigador, impulsando iniciativas de formación e incorporando su perspectiva en convocatorias como la de Acción Estratégica en Salud (AES).

Labor del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras **tiene ocho grupos de investigación** principales: Biotecnología celular; Genética Molecular; Investigación epidemiológica; Anomalías congénitas; Terapia génica; Terapias farmacológicas; Epigenética y regulación génica, y Genómica funcional (tumores sólidos infantiles).

Ya que el ISCIII es uno de miembros fundadores del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), el IIER contribuye al Consorcio apoyando sus principales objetivos. Entre ellos están mejorar el diagnóstico, labor en la que destaca el **Programa de Casos sin Diagnóstico Spain UDP** del IIER, e impulsar nuevos y mejores tratamientos, con especial relevancia de las terapias avanzadas.

Además, el IIER cuenta con el **Registro de Enfermedades Raras del ISCIII**, con el **Biobanco Nacional de Enfermedades Raras** y con el **Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC)**. También desarrolla acuerdos con diferentes agentes y asociaciones para mejorar la investigación y el servicio a los afectados, como los alcanzados con la Fundación Andrés Marcio Niños contra la Laminopatía (para el estudio del potencial de las terapias avanzadas en el tratamiento de distrofias musculares congénitas) y con el Observatorio de Enfermedades raras Oculares (para el desarrollo de un registro específico sobre estas patologías, en colaboración con la Red de Patología Ocular del ISCIII).

Finalmente, el IIER participa en acciones internacionales y europeas, entre las que destacan (entre otras) las acciones con el **Programa Europeo Conjunto de Enfermedades Raras (EJP RD)**, en el que lidera dos paquetes de trabajo sobre prioridades en investigación y sostenibilidad; y la **Sociedad Internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos (ICORD)**, que trabaja en estos momentos sobre el desarrollo de un plan estratégico para América Latina y el Caribe. El ISCIII también está implicado en la promoción de la investigación en enfermedades raras a través del Consorcio Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (**CIBERER**), que está formado por 62 grupos de investigación y que agrupa a más de 700 investigadores pertenecientes a instituciones de naturaleza diversa: hospitales, universidades, Organismos Públicos de Investigación, centros de investigación de diferentes comunidades autónomas...