



RESPUESTA DEL GOBIERNO

(184) PREGUNTA ESCRITA CONGRESO

184/4773

12/02/2020

9932

AUTOR/A: GOROSPE ELEZCANO, Josune (GV)

RESPUESTA:

El Gobierno, a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), ha financiado, en el período 2013-2018, 316 proyectos de investigación sobre Enfermedades Raras, por un importe total de 41.815.062 euros.

Además, se indica que el ISCIII cuenta en sus instalaciones con su Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

La misión del IIER es fomentar y desarrollar investigación, formación y dar apoyo de referencia sanitaria e innovación en el marco de la atención de la salud a las personas afectadas por enfermedades raras (ER).

Los objetivos principales del IIER incluyen el conocimiento sobre la epidemiología y los mecanismos subyacentes al origen y progresión de las enfermedades raras, las malformaciones congénitas, el Síndrome del Aceite Tóxico y los Trastornos del Espectro del Autismo, así como el desarrollo de una investigación básica y traslacional encaminada a la búsqueda de sus causas y nuevas estrategias terapéuticas.

El IIER desarrolla varios programas traslacionales a través de sus unidades de investigación y servicios, tales como el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras, el Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (BioNER), que pertenece a la Red de Biobancos ISCIII, el Programa de casos sin Diagnóstico (SpainUDP), la unidad de terapias avanzadas y la vigilancia de malformaciones congénitas.

Las principales líneas de investigación del IIER son:

- Papel de las alteraciones del sistema inmune innato en las ER.



- Estudio de los tumores pediátricos raros: alteraciones genéticas y terapias celulares.
- Terapia génica y celular en distrofias musculares congénitas y tumores raros.
- Implicación de los microRNAs en el desarrollo de las ER y su papel como biomarcadores.
- Aplicación de las nuevas tecnologías de análisis genético al diagnóstico de ER.
- Epidemiología de las ER.
- Factores de riesgo y prevención de las anomalías congénitas.
- Una nueva línea de investigación recientemente abierta es el desarrollo de cultivos en tres dimensiones (organoides) para modelar ER con afectación hepática.
- Identificación de genes modificadores de enfermedad en enfermedades pulmonares raras.
- Investigación en mecanismos epigenéticos y de regulación genómica.

Además, cabe señalar que el ISCIII financia el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) área temática de Enfermedades Raras (CIBERER). En el período 2016-2019 la financiación total ha sido de 19.623.440 euros.

El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 60 grupos de investigación, 18 grupos clínicos vinculados, pertenecientes a Instituciones de naturaleza diversa: Hospitales Universitarios, Universidades, Organismos Públicos de Investigación, etc.

Coordina la investigación básica, clínica y epidemiológica, fomentando la traslación de los resultados a la práctica clínica.

Los objetivos concretos están fundamentalmente basados en el desarrollo de nuevas terapias y la mejora en el acceso al diagnóstico de las ER, en concordancia con las políticas nacionales e internacionales.

La estructuración de los programas científicos en CIBERER es compleja, en gran medida debido a la propia idiosincrasia del campo de las ER.





medicina y de la salud pública que abarca más de 7.000 entidades nosológicas con un componente de transversalidad en el conjunto de los sistemas orgánicos humanos.

Para poder resolver de una manera científica, lógica y operativa esta complejidad, se optó por una organización en 7 Programas de Investigación (PdI): Medicina Genómica Traslacional, Medicina Mitocondrial y Metabólica Hereditaria, Enfermedad Neurológica, Medicina Pediátrica y del Desarrollo, Patología Neurosensorial, Medicina Endocrina, Cáncer Hereditario, Enfermedades Hematológicas y Dermatológicas.

Madrid, 23 de marzo de 2020