

RESPUESTA DEL GOBIERNO

(184) PREGUNTA ESCRITA CONGRESO

184/6586

13/03/2020

16160

AUTOR/A: CALLEJAS CANO, Juan Antonio (GP); ECHÁNIZ SALGADO, José Ignacio (GP); VELASCO MORILLO, Elvira (GP)

RESPUESTA:

En relación con la pregunta de referencia, se informa que el Ministro de Sanidad explicó las líneas generales del Departamento en su comparecencia en la Comisión de Sanidad y Consumo del Congreso de los Diputados del pasado 27 de febrero (Diario de Sesiones núm.49, Sesión núm.2).

Cabe señalar que la situación de ampliación de la cobertura real de las Enfermedades Raras (ER) precisará realizar un esfuerzo para aplicar y evaluar la Estrategia sobre estas enfermedades, aprobada en el año 2014, con incremento además de la dotación económica de la partida correspondiente a los fondos a destinar a las Comunidades Autónomas, en los próximos años, para la promoción de la Estrategia.

En la Estrategia en ER del Sistema Nacional de Salud (SNS) participan las Comunidades Autónomas, asociaciones de pacientes y sociedades científicas.

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) tiene las ER entre sus líneas prioritarias de actuación; prueba de ello es que el ISCIII ha financiado en el período 2013-2018 un total de 316 proyectos de investigación por un importe de 41.815.062 euros, con el fin de procurar el avance en su abordaje integral.

El ISCIII cuenta en sus instalaciones con el Instituto de Investigación de ER/IIER. La misión del IIER es fomentar y desarrollar la investigación, la formación y dar apoyo de referencia sanitaria e innovación en el marco de la atención de la salud a las personas afectadas por ER. El IIER desarrolla varios programas traslacionales a través de sus unidades de investigación y servicios, tales como el Registro de Pacientes de ER, el Biobanco Nacional de ER (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 las siguientes: 1) Papel de las alteraciones del sistema inmune innato en las ER, 2) Estudio de los tumores pediátricos raros: alteraciones genéticas y terapias celulares, 3) Terapia génica y celular en distrofias musculares congénitas y tumores raros, 4) Implicación de los microRNAs en el desarrollo de las ER y su papel como biomarcadores, 5) Aplicación de las nuevas tecnologías de análisis genético al diagnóstico de ER, 6) Epidemiología de las ER, 7) 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, 11) Identificación de genes modificadores de enfermedad en enfermedades pulmonares raras y 12) Investigación en mecanismos epigenéticos y de regulación genómica.

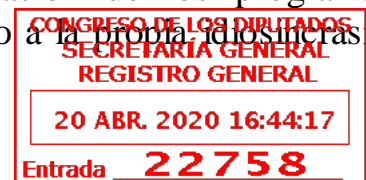
En el ámbito diagnóstico, el IIER del ISCIII desarrolla un programa de casos de ER sin diagnóstico (SpainUDP, al que se puede acceder a través del siguiente enlace: <http://spainudp.isciii.es>), en colaboración con casi todos los centros hospitalarios de España y en estrecha relación con la Red Internacional de Casos sin Diagnóstico (UDNI, con sus siglas en inglés) de la que es miembro.

En el ámbito terapéutico, el IIER colabora con el Hospital Universitario del Niño Jesús de Madrid en el desarrollo de terapias avanzadas aplicables a tumores raros y ER. El IIER también desarrolla proyectos orientados a la terapia génica de una enfermedad neuromuscular y busca biomarcadores de ER pulmonares.

Por otro lado, el IIER trabaja en el desarrollo del Registro de Pacientes de ER en colaboración con varias sociedades médicas y con organizaciones de pacientes (Observatorio de ER Oculares -ONERO-; Registro Español de Inmunodeficiencias Primarias -REDIP-), así como registros de enfermedades más específicas con otras sociedades.

En el ámbito de la información, es preciso indicar que el IIER acaba de publicar el primer Atlas de mortalidad por ER interactivo, al que se puede acceder a través del siguiente enlace: https://enfermedades_raras_mortalidad.isciii.es/, su Registro de Malformaciones Congénitas, en colaboración con el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), y mantiene su línea de trabajo internacional con participación activa en el Programa Europeo Conjunto de ER (EJP-RD, con sus siglas en inglés) y en el Consorcio Internacional de ER (IRDiRC, con sus siglas en inglés), donde contribuye con la financiación de la Acción Estratégica en Salud (AES) y la Acción Estratégica en Salud Intramural (AESI) en los proyectos orientados a ER.

Por último, se informa que el ISCIII financia el Centro de Investigación Biomédica en Red/CIBER, área temática de ER/CIBERER. En el período 2016-2019 la financiación total fue de 19.623.440 euros. La estructuración de los programas científicos en CIBERER es compleja, en gran medida debido a la propia idiosincrasia





del campo de las ER, ámbito de la 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, 20 de abril de 2020