



## RESPUESTA DEL GOBIERNO

### (184) PREGUNTA ESCRITA CONGRESO

184/7031

20/03/2020

17128

**AUTOR/A:** ECHÁNIZ SALGADO, José Ignacio (GP)

#### RESPUESTA:

En relación con la pregunta de referencia, cabe aclarar que las palabras de la presidenta de la Asociación de Personas con Discapacidad Física de Tierra Estella (AMIFE) fueron expuestas en la introducción de la reunión aludida, donde hubo más de 10 ponentes diferentes, que reflejan su opinión y no formaban parte de los objetivos de la Jornada.

En la presentación de la reunión, tal y como expuso el Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), el objetivo era abordar un problema científico, no de gestión administrativa, que tiene relación con la información no validada existente y la cantidad de hipótesis sobre genes potencialmente causales, pero sobre los cuales no hay información.

Por lo tanto, es preciso indicar que la Jornada no se centró en cómo acelerar ni mejorar el diagnóstico a través de técnicas de secuenciación, lo cual está bien, pero ni es suficiente ni alcanza ratios de diagnóstico óptimos.

El acceso a las terapias fue abordado también en la reunión, pero tomaba como base los problemas de la industria para buscar líneas de acción sobre vías bioquímicas y receptores, y su desconexión con los grupos de investigación que trabajan en esas líneas concretas. Como viene siendo tradicional, lo que se perseguía era empezar a hablar de la colaboración entre industria e investigadores en el contexto de los casos de enfermedades raras sin diagnóstico.

En este ámbito, el IIER desarrolla un programa de casos de enfermedades raras 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). Este programa atiende familias de toda España, tiene convenios firmados con asociaciones de pacientes y colabora estrechamente a nivel europeo en el Programa Europeo Conjunto de Enfermedades Raras. El IIER también desarrolla un proyecto sobre las consecuencias del retraso diagnóstico en estos pacientes, en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Por lo tanto, cabe informar que el ISCIII, a través del IIER, trabaja en este ámbito desde finales del año 2015; fruto de esta experiencia y de la red internacional se organizó esta primera reunión, en colaboración con AMIFE, para empezar a discutir sobre este tipo de problemas al que se tiene que hacer frente desde el punto de vista científico. Se trata de mejorar el conocimiento de lo que hace la industria y los investigadores en sus centros para crear sinergias y acelerar los procesos del conocimiento.

Los expertos en ese ámbito consideran que el tema de la secuenciación, aun siendo una herramienta necesaria, no lo soluciona todo, como evidencian publicaciones científicas recientes. El abaratamiento de estas técnicas producirá una plétora de información que, si no está bien canalizada, servirá muy poco para la mejora del diagnóstico y la búsqueda de tratamientos.

Madrid, 23 de abril de 2020

