

Málaga, 1 de Marzo de 2020

## **El área transversal IBIMA-Rare del IBIMA celebró ayer el Día Mundial de las enfermedades raras con la VI Jornada Interdisciplinar en Avances sobre Enfermedades Raras**

7.000 patologías consideradas enfermedades minoritarias que afectan en Andalucía en torno a 500000 personas, el 75% se inician en la infancia y muchas de ellas son tan desconocidas que tardan hasta 10-15 años en diagnosticarse.

El 29 de febrero, Málaga ha celebrado la VI Jornada interdisciplinar en avances sobre enfermedades raras o minoritarias en el que han participado investigadores y clínicos de la Universidad de Málaga (UMA), del Instituto de Investigación Biomédica de Málaga (IBIMA), del Hospital Regional, y el Hospital Virgen de la Victoria. En la jornada participaron profesionales y estudiantes de grados y postgrados relacionados con la biomedicina; y afectados por enfermedades raras y sus familiares para conocer los avances que se han producido en el área de la biomedicina en este ámbito.

La sexta edición desarrollada en el Hospital Materno-Infantil de Málaga, ha estado organizada por especialistas en enfermedades raras que ejercen su labor en la provincia de Málaga, integrados en el Área transversal IBIMA-Rare del IBIMA que está coordinada por Miguel Ángel Medina Torres, catedrático de la UMA y miembro del Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras (CIBERER); y Yolanda de Diego Otero, investigadora que coordina el grupo de investigación CTS546 en el Hospital Regional de Málaga.

El acto se desarrolló durante la mañana del día 29, contando con numerosos ponentes, entre ellos investigadores, directores y gestores de instituciones dedicadas a los aspectos más relevantes y las necesidades detectadas para atender las enfermedades raras, así como representantes de las asociaciones de pacientes. Además, esta edición ha contado con la participación de Pilar García de la Granja, presidenta de la Fundación Querer referente en innovación educativa de personas afectadas con patologías raras.

La primera mesa redonda, moderada por la Dra. Raquel Yahyaoui Macías, abordó el diagnóstico, la prevención e investigación en enfermedades raras. En esta

En la primera sesión, la Dra. Ainhoa Robles Mezcuca, Facultativo e investigadora del Hospital Clínico Virgen de la Victoria de Málaga, presentó una ponencia sobre el diagnóstico y el tratamiento de las cardiopatías familiares de base genética. El Dr. Pedro Seoane Zonjic investigador de la Universidad de Málaga, presentó las estrategias bioinformáticas para estudiar la expresión génica en las enfermedades raras y cómo utilizar los perfiles fenotípicos para intentar aproximar las mutaciones responsables de una enfermedad rara. La Dra. Rosa Bermúdez Alvear, investigadora de la Universidad de Málaga, expuso una actualización de los aspectos más relevantes del síndrome 22q11.2 así como de los últimos avances diagnósticos y una descripción de las características clínicas a lo largo de las diferentes etapas de la vida de las personas afectadas. Por último, el Dr. Carlos Flores Infante Profesor de la Universidad de la Laguna en Tenerife, presentó el estado del conocimiento de las bases genéticas de la fibrosis pulmonar idiopática y de las posibilidades diagnósticas que ofrecen las tecnologías de secuenciación de alto rendimiento.

En la segunda sesión, moderada por el Prof. Juan Antonio García Ranea, se presentaron diferentes iniciativas dirigidas a la búsqueda de nuevos tratamientos para distintas enfermedades minoritarias que han desarrollado grupos de investigación de nuestra comunidad. La Dra. Gema Esteban Bueno nos presentó una valiente iniciativa de ensayo clínico a nivel europeo que está liderando desde el Hospital La Inmaculada Huerca-Overa de Almería para nuevos fármacos con los que tratar el síndrome de Wolfram. Mientras que la Doctora Leonor Santos Ruiz, investigadora de la Universidad de Málaga, presentó algunos de sus últimos trabajos en el diseño de nuevos tratamientos basados en ingeniería de tejidos y terapia celular."

La Conferencia de clausura de la jornada la impartió la Dra. Beatriz Muñoz Cabello, Coordinadora del Plan Andaluz de Atención a las Personas Afectadas por Enfermedades Raras-PAPER y Directora General de Cuidados Sociosanitarios de la Consejería de Salud y Familias. Su participación ha permitido acercar las políticas actuales de la Consejería de Salud y Familias para atender estas patologías.

El evento se ha clausurado con la entrega del III premio IBIMA-Rare a una 'Traectoria profesional de investigación y atención a las Enfermedades Raras', que esta edición ha recaído en la Dra. Gema Esteban Bueno, en reconocimiento a su amplia

trayectoria investigadora, y por su implicación profesional y personal en la atención a las enfermedades raras en general, y al Síndrome de Wolfran en particular.

## **LA INDICENCIA DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA POBLACIÓN**

Actualmente hay descritas más de 7.000 enfermedades raras. El 75% inician sus síntomas en la infancia y el 30% de los niños afectados no supera los 5 años de vida. En este sentido, Miguel Ángel Medina destacó que “se trata de cifras que nos obligan a reclamar que se atiendan más ampliamente sus necesidades para conseguir mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores”.


En Andalucía padecen alguna de estas patologías más de medio millón de pacientes. Se estima que en la provincia de Málaga existen 130.000 afectados, contando con más de 40.000 casos en la capital.

Yolanda de Diego manifestó que “se trata de un grupo cada vez más numeroso de enfermedades, debido a que la ciencia consigue ampliarlo con el descubrimiento de nuevas causas genéticas a patologías antes desconocidas, lo que permite un diagnóstico de certeza. Sin embargo, en los pacientes con enfermedades ultrararas que son aquellas muy poco prevalentes, no es fácil localizar los cambios moleculares responsables de la enfermedad de cada paciente concreto, conseguirlo está permitiendo desarrollar el ámbito de la medicina personalizada que busca encontrar la causa y el tratamiento para cada individuo particular”. En este sentido matizó que “encontrar la causa molecular permitirá desarrollar el tratamiento específico para mitigar o prevenir las dolencias”.

## **PRESENTE Y FUTURO DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS.**

Bajo el lema “El futuro pasa por el desarrollo de Investigación, Atención Sanitaria, Educativa e Inclusión Social”, los ponentes han dado una visión integrada de las enfermedades raras o minoritarias, y sus posibilidades de presente y futuro, y se han discutido dudas con los casi un centenar de asistentes que han participado activamente durante las mesas redondas y conferencias asociadas.

“Hemos elegido ese lema para la jornada, ya que el conjunto de los pacientes con enfermedades raras necesitan que se investigue sobre sus patologías para avanzar



en el diagnóstico precoz y el desarrollo de los tratamientos más eficaces de este grupo de enfermedades, a su vez es necesario avanzar en la atención educativa y socio-sanitaria que se ofrece a las personas afectadas y sus familias, que por ser minoritarias se encuentran muy discriminadas”, ha comentado Yolanda de Diego, “gracias a los avances científicos en disciplinas como la biología molecular y las ciencias ómicas, el diagnóstico es cada vez más certero y se están desarrollando mejores tratamientos pero sin duda se requiere de un enfoque interdisciplinar para atender todas las necesidades”, ha subrayado.

Por otro lado, Miguel Ángel Medina, también resalta la importancia actual de dar mayor difusión y ampliar la formación sobre las enfermedades raras o minoritarias para ofrecer mejoras en la asistencia sanitaria y social a los pacientes y sus familiares, así como la relevancia del trabajo de investigación y desarrollo de medicamentos específicos para patologías raras, representa un avance muy significativo en el tratamiento de estos pacientes que hasta ahora carecían de una opción terapéutica eficaz.

Para el coordinador de IBIMA-Rare, “el desarrollo y abaratamiento de las técnicas de análisis genético de alto rendimiento, junto con el desarrollo de bases de datos y otros apoyos biocomputacionales, han facilitado el camino hacia la caracterización de estas enfermedades. Por último, ha concluido destacando que “la investigación avanza hacia una medicina personalizada, más molecular y traslacional; es decir, más eficiente y de precisión.”