

El consejero de Sanidad participa en el acto celebrado en el Hospital La Paz con motivo del Día Internacional de la Solidaridad

La Comunidad agradece la colaboración de las asociaciones de pacientes para la investigación de enfermedades poco frecuentes

- Estas asociaciones han colaborado con el Instituto de Investigación, IdiPAZ, con la aportación de más de medio millón de euros
- Hay cerca de 8.000 enfermedades raras o poco frecuentes que afectan a tres millones de personas en España
- También se ha presentado el calendario solidario de NUPA, en el que participan especialistas y niños de la Unidad de Rehabilitación Intestinal de La Paz

20 de diciembre de 2017.- El consejero de Sanidad de la Comunidad de Madrid, Enrique Ruiz Escudero, ha destacado el esfuerzo realizado por el Instituto de Investigación Sanitaria del Hospital Universitario La Paz (IdiPAZ) con la colaboración de diversas asociaciones de pacientes en el campo de la investigación de las enfermedades raras. Esta colaboración de las asociaciones ha permitido al Instituto de Genética Médica y Molecular de La Paz (INGEMM) incrementar alrededor de un 50 % el número de casos diagnosticados en este tipo de enfermedades.

El consejero madrileño ha participado esta mañana en un acto celebrado en el Hospital Universitario La Paz con motivo de la celebración del Día Internacional de la Solidaridad Humana proclamado por la Asamblea General de Naciones Unidas en 2005. Este año se celebra tras la adopción de los Objetivos de Desarrollo Sostenible que ponen en el centro a la persona y al planeta respaldado por una alianza mundial decidida a ayudar a superar la pobreza, el hambre y las enfermedades.

Precisamente, el reto de las enfermedades raras es profundizar en el conocimiento sobre sus causas y desarrollo con el fin de llegar a ofrecer un tratamiento adecuado al paciente. Para ello, el Instituto de Genética Médica y Molecular lleva colaborando estrechamente, desde su creación en 2008, con más de 20 entidades y asociaciones de pacientes que realizan cada año un importante esfuerzo para dar a conocer cada una de estas enfermedades raras o poco frecuentes, que se denominan así porque su prevalencia es de 5/10.000 pacientes

y suponen alrededor de unas 8.000 enfermedades que afectan en España a tres millones de personas.

Desde la realización del primer estudio genético en La Paz en 1966 hasta ahora se han realizado en el INGEMM más de un millón de estudios genéticos y se ha evaluado a más de 120.000 pacientes, muchos de ellos relacionados con alguna enfermedad rara. Desde el año 2011, las entidades y asociaciones de pacientes afectados por enfermedades raras o poco frecuentes han colaborado con IdiPAZ de múltiples formas, entre ellas con la aportación de más de medio millón de euros a proyectos de investigación específicos de síndromes de base genética.

NUEVOS TRATAMIENTOS

Se trata de proyectos *traslacionales* –en relación al traslado de los conocimientos de la investigación básica en diferentes campos a la consecución de soluciones en el ámbito de la salud- que tienen como objetivo principal aumentar el conocimiento de estas enfermedades para mejorar y acelerar su diagnóstico y poner en marcha medidas preventivas. La mayoría de ellos se centran en el estudio de las correlaciones entre aspectos clínicos y genéticos, de manera que con el conocimiento de qué y cómo participan los genes afectados en los diferentes síndromes se pueda llegar a alcanzar nuevos tratamientos.

En este año se han firmado convenios de colaboración con las asociaciones de PhelanMcdermid, Wolf-Hirschhorn, Invdup cromosoma 15q, inv/dup 8pter que han permitido también la celebración en La Paz de diferentes jornadas monográficas con renombrados científicos para conocer los últimos avances científicos en estos síndromes, así como abordar estas patologías desde un punto de vista humano y familiar, ya que muchos de estos pacientes son niños y las familias se ven afectadas y condicionadas por enfermedades que se conocen poco.

El acto celebrado en La Paz, contó con la participación de Pablo Lapunzina, coordinador del INGEMM y director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER); Juan Carrión, presidente de la Federación española de Enfermedades Raras; y Paloma Jara, coordinadora de la Red Europea de Trasplantes TransplantChild.

CALENDARIO SOLIDARIO

Coincidiendo con este día solidario, en el hospital madrileño también se ha presentado esta mañana el calendario 'Grandes Héroes 2018', elaborado por la asociación Somos NUPA, en el que participan diversos profesionales del área de trasplantes y niños afectados de fallo intestinal y nutrición parenteral y niños con trasplante multivisceral. La Paz es el único centro de España que realiza este tipo de trasplantes y, además, coordina TransplantChild, la Red de Referencia Europea (ERN) de Trasplantes Infantiles, encabezando la única Red Europea de Referencia coordinada por España.