



PRINCIPE FELIPE  
CENTRO DE INVESTIGACION

El CIPF celebra la V Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras

## INVESTIGADORAS Y PACIENTES VISIBILIZAN LOS ÚLTIMOS AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS

La Dra. Carmen Espinós reúne en el CIPF a expertas en enfermedades raras y asociaciones de pacientes

Las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población: menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes

**València (24.02.20).**- Investigadoras, médicas y asociaciones de pacientes de toda España se han reunido en la quinta edición de la ‘Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras’ para dar visibilidad a estas patologías y debatir sobre los últimos avances en investigación. El encuentro, celebrado en el Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia, ha tenido lugar como cada año en el marco de la celebración de varias fechas significativas: el Día Mundial de las Enfermedades Raras, el Día Internacional de la Mujer y la Niña en la Ciencia y el Día Internacional de la Mujer.

El director general de Investigación y Alta Inspección Sanitaria de la Conselleria de Sanitat Universal, Javier Burgos, ha inaugurado hoy la jornada afirmando el compromiso de la Conselleria por “mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y apoyar la investigación en este campo”.

La doctora Deborah Burks comenzó su intervención agradeciendo al “Programa Operativo FEDER de la Comunidad Valenciana, porque ha permitido mejorar el equipamiento de apoyo a la investigación en enfermedades raras”, y dio también las gracias “a otro FEDER, la Federación Española de Enfermedades Raras, por su firme apoyo a la investigación que llevamos a cabo”.

En la jornada organizada por la doctora Carmen Espinós, investigadora del CIPF, se han abordado los retos en investigación de las enfermedades de baja prevalencia para asegurar un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado, los últimos avances en genética y genómica y los resultados de las terapias más recientes.

En la primera mesa, Teresa Navarro ha presentado la Asociación Síndrome X Frágil Comunitat Valenciana, sus necesidades y ha proyectado un emotivo vídeo resumen de la actividad de la asociación, “juntos llegamos más lejos y necesitamos coordinarnos para sumar esfuerzos”, ha señalado Teresa.

La Dra. Carmen Agustín, de la Universitat de València, quien investiga la fisiopatología del síndrome de Rett, ha presentado sus últimos resultados empleando un modelo transgénico de ratón. Por su parte, la Dra. Berta Fusté, del Centro Nacional de Análisis

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT  
VALENCIANA  
Conselleria de Sanitat  
Universal i Salut Pública



Fondo Europeo de  
Desarrollo Regional  
Una manera de hacer Europa  
UNIÓN EUROPEA



PRINCIPE FELIPE  
CENTRO DE INVESTIGACION

Genómico (CNAG-CRG), de Barcelona ha explicado la investigación genómica de enfermedades raras que se lleva a cabo en su centro.

La segunda mesa ha estado moderada por Cuca Paulo, presidenta de la Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y Síndromes Autoinflamatorios (Stop FMF), quien ha apuntado que "los síndromes autoinflamatorios son patologías con poca representatividad y, si sumamos nuestros esfuerzos y nos apoyamos unos a otros para alcanzar nuestros objetivos, seremos capaces de tener un mayor impacto".

En esta mesa han intervenido la doctora Inmaculada Pitarch, del Hospital Politècnic i Universitari La Fe, que ha mostrado resultados recientes de los tratamientos más novedosos en AME (Atrofia Muscular Espinal); la doctora Silvia Castillo, del Hospital Clínic Universitari de València, que ha presentado su trabajo en enfermedades raras respiratorias en niños y la doctora Eva Fages, del complejo hospitalario de Cartagena, con su investigación en ELA (Esclerosis Lateral Amiotrófica).

Fide Mirón, vicepresidenta de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y presidenta de la Asociación ADIBI y Alberto Ibáñez, secretario autonómico de inclusión e igualdad, han clausurado una jornada que ha contado con 230 asistentes y con la colaboración de Novartis.

## Las enfermedades raras en cifras

Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 5 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado. Mientras se demora el tiempo de diagnóstico no recibe ningún apoyo ni tratamiento (40,9% de los casos). El 46,6% no se siente satisfecho con la atención sanitaria que reciben por su enfermedad. Cerca del 50% de los pacientes tuvo que viajar en los últimos años fuera de su provincia debido a su enfermedad. De estos desplazados, el 40% se desplazó 5 o más veces en busca de diagnóstico o tratamiento.

Las enfermedades raras o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población, menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Sin embargo, afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes<sup>1</sup>.

### Referencias:

1. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Información sobre Enfermedades Raras (2020). Acceso febrero 2020. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>

prensa@cipf.es  
tf. 616469440

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT  
VALENCIANA  
Conselleria de Sanitat  
Universal i Salut Pública



Fondo Europeo de  
Desarrollo Regional  
Una manera de hacer Europa  
UNIÓN EUROPEA