

VII ESCUELA DE  
FORMACION

CREER-FEDER

7 y 8 octubre 2016

Formando líderes,  
inspirando acciones



# EURORDIS Y LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Elisa Ferrer Mallol

Patient Engagement Manager  
EURORDIS

COLABORA

---



SOMOS LA VOZ DE MAS DE TRES MILLONES DE PERSONAS

# Posicionamiento EURORDIS investigación



Baja prevalencia

Aislamiento

Heterogeneidad

Diferentes necesidades terapéuticas

**MAYOR VULNERABILIDAD**

Mayor complejidad

Abordaje multidisciplinar

Conocimiento escaso o nulo de la fisiopatología y de la epidemiología

Dificultad o diagnóstico erróneo

Esperanza de vida reducida

Formando líderes, inspirando acciones



# Posicionamiento EURORDIS investigación

EURORDIS' POSITION ON...

PATIENTS' PRIORITIES  
AND NEEDS FOR RARE DISEASE RESEARCH  
2014-2020



## ¿POR QUÉ?

- Principio de igualdad
- Las ER precisan un **abordaje específico** en investigación

Mayor vulnerabilidad – Medidas extraordinarias  
Iniciativas específicas

- Falta de atractivo económico

Desarrollo de fármacos – Bajo retorno de la inversión  
Dificultades en investigación clínica – ensayos multinacionales

Formando líderes, inspirando acciones

# Posicionamiento EURORDIS investigación



EURORDIS' POSITION ON...

**PATIENTS' PRIORITIES**  
AND NEEDS FOR RARE DISEASE RESEARCH  
2014-2020

## Prioridades de los pacientes y necesidades de investigación

- Evitar la fragmentación del conocimiento – **HARMONIZACIÓN**
- Identificar la fisiopatología de la ER – **I. BÁSICA**
- Traducir estos resultados en terapias para los pacientes – **I. TRASLACIONAL**
- Investigación en mejores prácticas clínicas – **BEST PRACTICE OF CARE**
- Investigación en calidad de vida, necesidades socio-sanitarias – **POLÍTICA SOCIAL**

Formando líderes, inspirando acciones

# Posicionamiento EURORDIS investigación

EURORDIS' POSITION ON...

PATIENTS' PRIORITIES  
AND NEEDS FOR RARE DISEASE RESEARCH  
2014-2020



## ¿CÓMO ?

- Empoderamiento de los pacientes
  - Identificación de temas de investigación, promoción y mantenimiento de registros, participación en ensayos clínicos – diseño de estudios
  - Participación activa en proyectos de investigación, financiación
  - Presencia en los órganos de gobierno de las infraestructuras de investigación
  - Formando parte de comités éticos, comités de evaluación de proyectos
  - Formación y capacitación: definir las prioridades de investigación
  
- Cooperación
  - Redes Europeas de Referencia
  - IRDiRC, RD-Connect, E-Rare
  
- Sostenibilidad económica a largo plazo

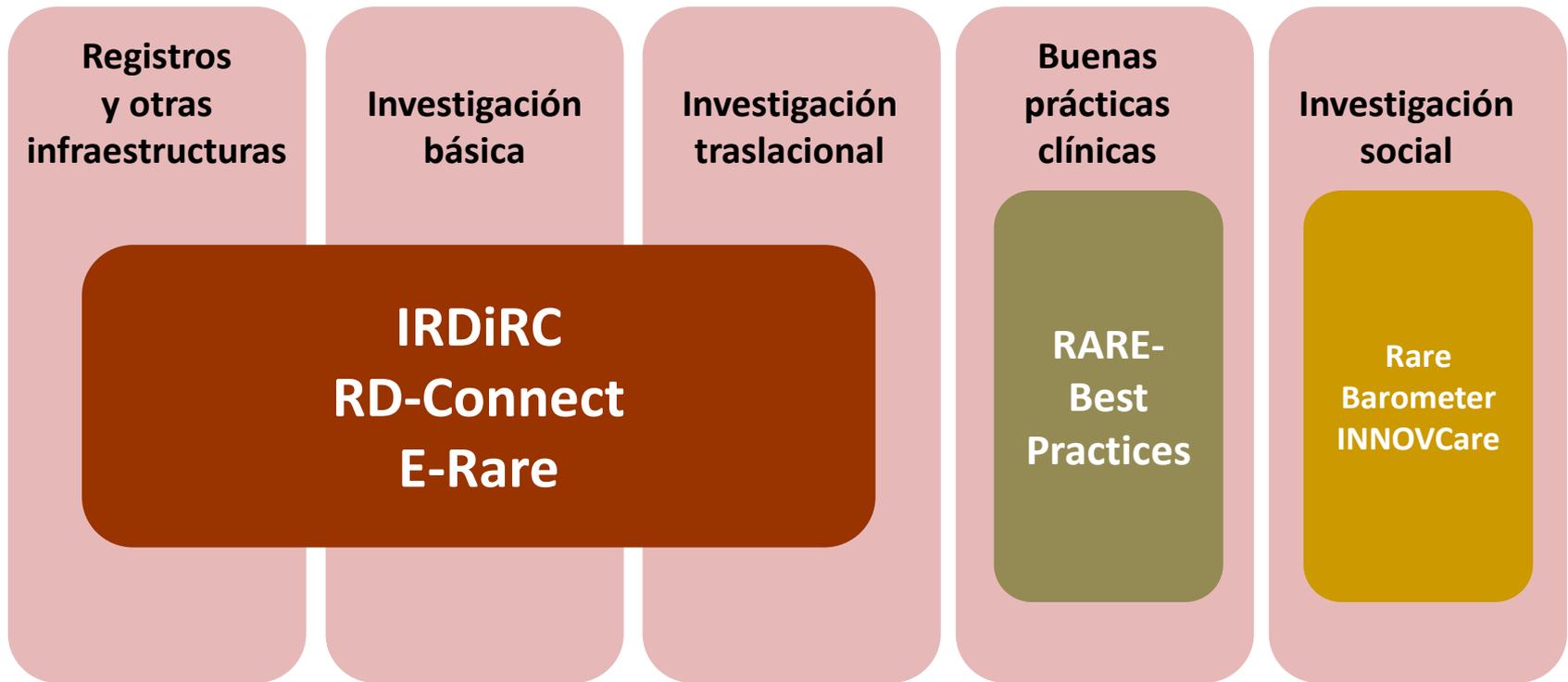
Formando líderes, inspirando acciones

# Prioridades de investigación en ER



EURORDIS' POSITION ON...

**PATIENTS' PRIORITIES**  
AND NEEDS FOR RARE DISEASE RESEARCH  
2014-2020



Formando líderes, inspirando acciones



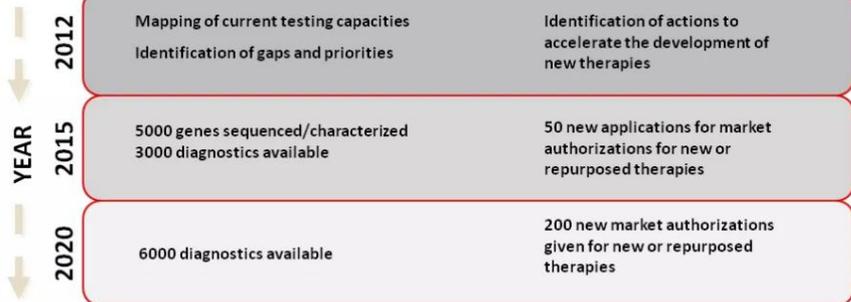
## Consortio Internacional de Investigación en ER

- Promovido por la Comisión Europea y el Instituto Nacional de la Salud de los Estados Unidos (NIH)
- Consorcio formado por organismos nacionales financiadores de investigación, industria y organizaciones de pacientes
- Objetivo: Diagnóstico de la mayoría de las ER y desarrollo de 200 nuevas terapias para ER en 2020

**Objectives**  
200 new therapies by 2020  
Means to diagnose most rare diseases by 2020

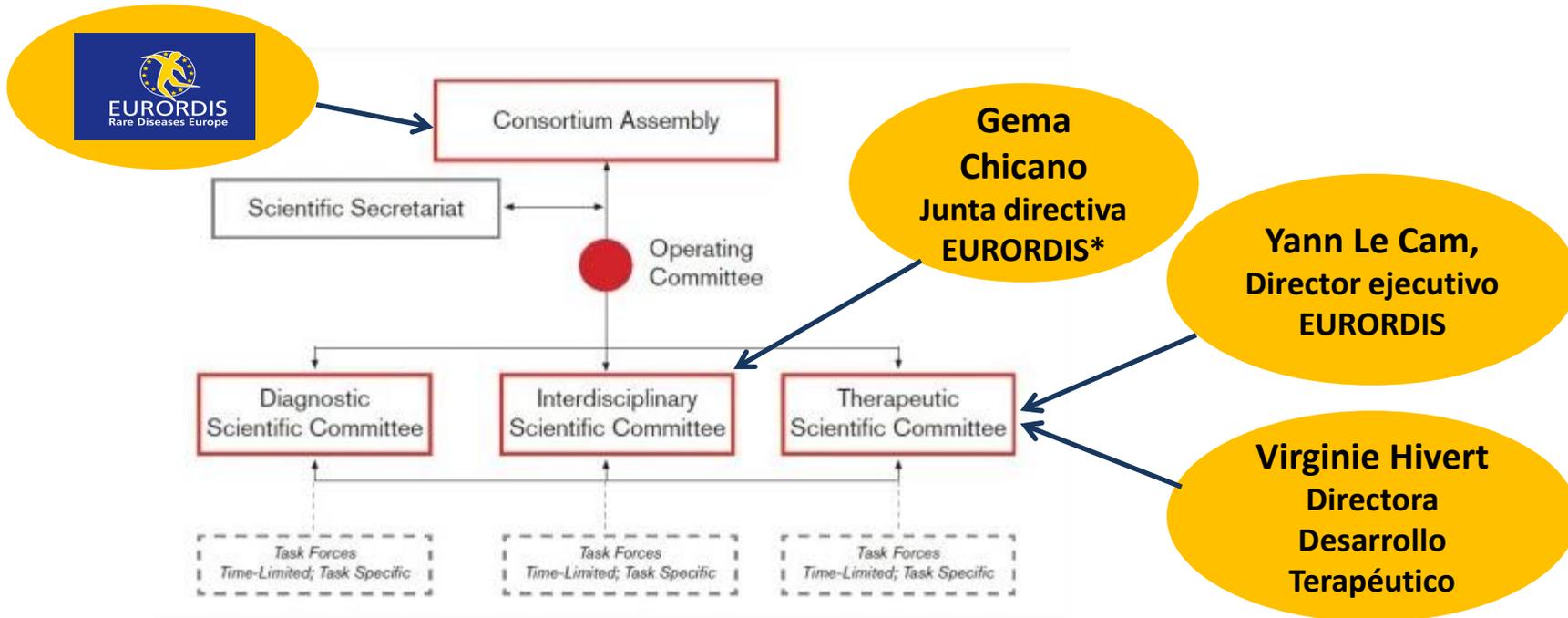
**Diagnostics**

**Therapies**



Formando líderes, inspirando acciones

# Organización



**3 COMITÉS CIENTÍFICOS → RECOMENDACIONES → ADOPTADAS  
POR LOS MIEMBROS DEL CONSORCIO**

Formando líderes, inspirando acciones

# Actividades



## Grupos de trabajo



Patient-centered outcome measures\*  
Small population clinical trials\*  
Matchmaker exchange  
Automatable data and access  
Data mining and repurposing \*

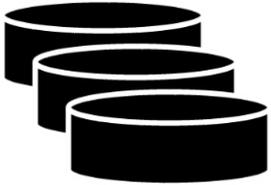


El sello de calidad IRDiRC avala la eficacia de infraestructuras que promuevan la cooperación y el avance de tratamientos y biomarcadores diagnósticos en ER, los dos objetivos del consorcio

Formando líderes, inspirando acciones



# Registros y otras infraestructuras

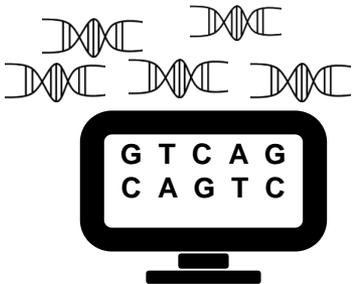


Bases de datos

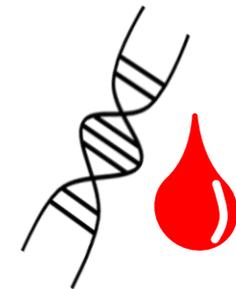


Registros

RD  Connect



Bioinformática



Biobancos



# Objetivos

- **Minimizar la fragmentación y dispersión de los datos** desarrollando mecanismos para **explotarlos conjuntamente** por todos los investigadores dedicados a las ER
- Desarrollar una **plataforma integrada** que contiene y analiza datos genómicos y clínicos
- Desarrollar **herramientas bioinformáticas** para la identificación de nuevos genes, vías de señalización molecular y dianas terapéuticas – cumplir los objetivos fijados en IRDiRC!
- Crear **infraestructuras comunes** para registros de pacientes y **estándares comunes** para los biobancos
- Definir **mejores prácticas éticas** y un marco regulador para vincular los datos médicos y personales relacionados con las ER
- Se nutre de los datos de **EUrenOmics** y **NeurOmics** y otros.



# Patient Advisory Council



## Pacientes involucrados en la gobernanza y en la parte operativa del proyecto (aspectos éticos, legales y sociales)

- Coordinado por EURORDIS
- 18 pacientes/representantes de pacientes representando la diversidad de patologías presentes en RD-Connect y los proyectos relacionados
- EL PAC asegura que todas las actividades del proyecto están **centradas en los pacientes**
- Recoge la **perspectiva de los pacientes** y hacer **recomendaciones a la junta directiva** y al coordinador del proyecto
- EURORDIS fomenta la **comunicación bidireccional** para asegurar que las recomendaciones del PAC son tomadas en cuenta en los diferentes ámbitos de actuación de RD-Connect

Formando líderes, inspirando acciones



# Patient Advisory Council



Joseph Irwin, Spinal Muscular Atrophy Support UK



Julian Isla, Dravet Syndrome Foundation



Virginie Bros-Facer, EURORDIS



Dorthe Lykke, European Federation of Hereditary Spastic Paraplegia



Jenny Versnel, Muscular Dystrophy Campaign



Elizabeth Vroom, Duchenne Parent Project/United Parent Projects MD



Muriel Arcaute-Gevrey, CMT-France association (Charcot-Marie-Tooth disease)



Marieke van Meel, NephcEurope



Veronica Popa, Patient Expert Allan-Herndon-Dudley syndrome



Daniel Renault, Federation of European Associations of Patients affected by Renal Genetic Diseases



Françoise Rouault, French Muscular Dystrophy Association - Téléthon



Lydie Lemmonier, Vaincre la mucoviscidose (Cystic Fibrosis)



Chris Sotirelis, UK Thalassaemia Society



Oliver Timmis, The Alkaptonuria Society



Kay Parkinson  
Director, Alstrom Syndrome Europe  
CEO, Cambridge Rare Disease Network



Nicole Mills, Rare Voices Australia



Sigurður Jóhannesson, Alternating Hemiplegia association of Iceland (AHCAI)/AHCPE Europe



Rainald von Gizycki, Pro Retina Germany



ERA-Net de programas de investigación en ER  
ERA-Net = European Research Area Network

- Coordinar y favorecer la **colaboración europea e internacional** en la financiación de la investigación en ER
- Las ERA-Net son redes europeas, normalmente **ministerios o autoridades regionales de financiación**, que se unen a nivel europeo para coordinar sus programas
- Como resultado de esta coordinación publican **convocatorias transnacionales conjuntas** para proyectos de investigación colaborativos
- Creación de un **Espacio Europeo de Investigación**

Formando líderes, inspirando acciones

# Socios



Austrian Science Fund FWF Austria  
 The Austrian Research Promotion Agency FFG Austria  
 Fund for Scientific Research F.R.S.-FNRS Belgium  
 Research Foundation Flanders FWO Belgium  
 Canadian Institutes for Health Research CIHR Canada  
 Quebec Health Research Fund FRQS Canada  
 Genome Canada GC Canada  
 National Funding Agency for Research ANR France  
 Programme Management Agency in the German Aerospace Centre DLR  
 Germany  
 Federal Ministry for Education and Research BMBF Germany  
 German Research Foundation DFG Germany  
 The General Secretariat for Research and Technology-Ministry of Education and  
 Religious Affairs GSRT Greece  
 Hellenic Centre for Disease Control & Prevention, Ministry of Health KEELPNO  
 Greece  
 University of Pecs UNI PECS Hungary  
 Chief Scientist Office, Ministry of Health CSO/MOH Israel  
 National Institute of Health ISS Italy  
 Ministry of Health MoH Italy  
 Emilia Romagna Region ASSR Italy  
 Latvian Academy of Sciences LAS Latvia  
 National Centre for Research and Development NCBR Poland  
 Foundation for Science and Technology FCT Portugal  
**Institute of Health Carlos III ISCIII Spain**  
 The Netherlands Organization for Health Research and Development ZonMw  
 The Netherlands  
 The Executive Agency for Higher Education, Research, Development and  
 Innovation Funding UEFISCDI Romania  
 Swiss National Fund SNSF Switzerland  
 The Scientific and Technological Research Council TUBITAK Turkey

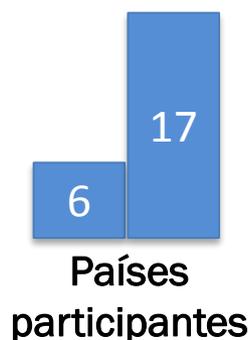
25  
 organismos  
 financiadores  
 17 países



# E-Rare en cifras



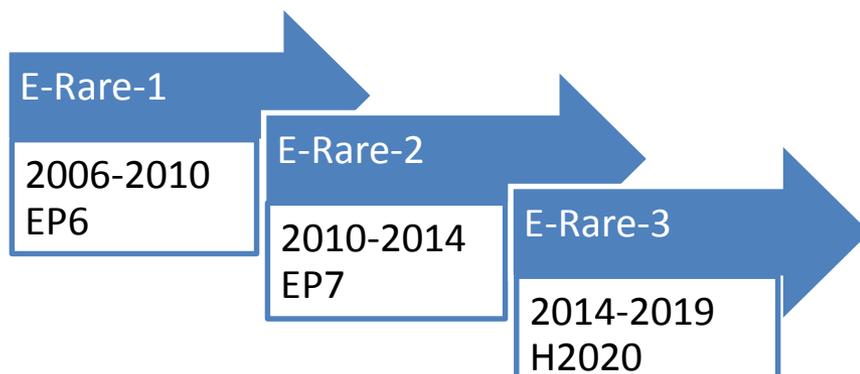
## E-Rare 2006-2016



€  
78 millones invertidos

  
98 consorcios multinacionales

  
449 grupos de investigación



Formando líderes, inspirando acciones

# Objetivos



- Financiación de proyectos de colaboración a través de **convocatorias transnacionales**
- **Fortalecer la cooperación** entre científicos europeos y evitar la fragmentación en la investigación de las ER
- **E-Rare 3: Implementar los objetivos de IRDiRC**

Formando líderes, inspirando acciones

# E-Rare Joint Transnational Calls



- Convocatorias conjuntas transnacionales
- Anuales
- Tema y criterios de selección pueden variar entre convocatorias: cumplen los objetivos de IRDiRC
  - **Estudios clínicos**  
Historia natural de la enfermedad, registros, bases de datos, genotipo/fenotipo, diagnóstico
  - **Investigación pre-clínica**  
Desarrollo de nuevas herramientas terapéuticas, prueba de concepto en modelos animales. Innovación biotecnológica, toxicología/farmacología
  - **Fisiopatología**  
Identificación de genes, epigenética, mecanismos moleculares, nuevos modelos animales, -ómica, biomarcadores

E-Rare-3 2016 (JTC 2016)

Investigación clínica sobre nuevos usos terapéuticos de moléculas ya existentes (reposicionamiento) en ER

Formando líderes, inspirando acciones



# Papel de EURORDIS



1. EURORDIS dentro del consorcio representa a las **organizaciones de pacientes**
2. Las organizaciones de pacientes muestran un fuerte interés y compromiso hacia la investigación y a la colaboración con los investigadores, incluyendo soporte financiero y logístico
3. EURORDIS en E-Rare-3: desarrollar un modelo para la **participación proactiva de las organizaciones de pacientes en la financiación** de las convocatorias conjuntas transnacionales.
4. **2016 – fase piloto:** Coordinación red de responsables científicos de aquellas organizaciones de pacientes financiadoras para desarrollar un programa financiador innovador

Formando líderes, inspirando acciones





*Muchas gracias por vuestra atención*

Formando líderes, inspirando acciones

