



**ciberer**

CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS

**JORNADA**  
Burgos, 24 de Junio de 2014

Actualización de  
**Recursos de Atención  
en Enfermedades Raras**

LUGAR **Creer**  
CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A  
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS  
Bernardino Obregón, 24 - 09001 Burgos

# CIBERER: Investigación traslacional en Enfermedades Raras

**Dra. Carmen Ayuso García**

Miembro del Comité de Dirección CIBERER

Jefe del Departamento de Genética. Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

Directora Científica del Instituto de Investigación Sanitaria FJD (IIS-FJD)

**ciber**

Centro de Investigación  
Biomédica en Red



**ISC**  
Instituto  
de Salud  
Carlos III

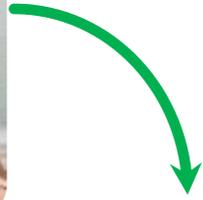
# CIBERER

El **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)** forma parte del consorcio público CIBER, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) - Ministerio de Economía y Competitividad, y tiene como objetivo actuar como referente en la coordinación y estímulo de la investigación en ER en España.



Recientemente , **Centro de Investigación Biomédica en Red , área temática de de Enfermedades Raras**

# Misión del CIBERER



**Investigar en Enfermedades Raras  
y trasladar los resultados  
desde el laboratorio  
a la cabecera del paciente  
para responder a las preguntas  
nacidas de la interacción  
médico-enfermo.**



# Actividad Investigadora

Nueva estructura interna:

62 grupos de investigación: 22 grupos clínicos y 40 grupos básicos

**7 Programas de Investigación** = grupos que comparten líneas temáticas

9 Grupos Clínicos Vinculados (GCV)

<i>Programas de Investigación</i>	<i>Grupos</i>
Medicina Genética	14
Medicina Metabólica Hereditaria	12 + 5 GCV
Medicina Mitocondrial	10
Medicina Pediátrica y del Desarrollo	8 + 4 GCV
Patología Neurosensorial	7
Medicina Endocrina	4
Cáncer Hereditario y síndromes relacionados	7

**MNGIE, Retinosis Pigmentosa**, *Hirschsprung, Amaurosis congénita de Leber*,

*Distrofia muscular de Duchenne y Becker, HHT, Allan-Herndon-Dudley,*  
*cánceres hereditarios, síndrome de Temblor, Hipotiroidismo congénito, Defectos de diferenciación sexual,*

**Epidermolisis bullosa**, *Síndrome de Down, Distrofias de retina, Stargadt, Niemann-Pick C Sanfilippo, enfermedad de Danon,*

*Miopatías, Mc Ardle, defectos congénitos, Melanoma familiar, Retraso mental de origen genético FXTAS + X frágil,*

**Hipoacusias congénitas**, *Neurofibromatosis, Atrofia muscular espinal, Deficit de CoQ,*

**Enfermedades mitocondriales**, *Síndrome Wolfram, Cáncer de próstata familiar, Cistinuria, Lisinuria,*

**Charcot-Marie-Tooth**, *Ataxias cerebelosas autosómica recesiva, Ataxia de Friedreich, Síndrome de Kindler,*

*síndrome de Werner, anemia de Fanconi*, *Tromboastenia de glanzmann, Síndrome de Bernard Soulier,*

**ELA**, *Leucodistrofias, Trastornos espectro autista, síndrome de Williams, Defectos congénitos,*

**Enfermedades lisosomales, MPS**, *Defectos de complemento, Enfermedades del ciclo de la urea,*

*Hiperoxalurias, Mohr-Tranebjaerg, Epilpsias monogénicas, Lafora, Enfermedades metabólicas hereditarias,*

**Acromegalia**, *Cushing, Ataxia de Friedreich, Enfermedades de Gaucher*, *hipercolesterolemia familiar, Síndrome Adams-Oliver, Síndromes de sobrecrecimiento, Wilms' tumors,*

*Síndrome Hemolítico-Urémico, Defectos de complemento, Angioedema hereditaria, Síndrome de Usher,*

*distrofias retinianas, Albinismo, Disqueratosis congénita, síndrome de Werner, Ataxias, Autismo, Adrenoleucodistrofia ligada al X*, *síndrome de Ellis-Van Creveld, osteogénesis imperfecta,*

*Síndromes de mantenimiento del mtDNA, , Progerias, etc.....*

Desde los grupos CIBERER no se estudian todas las ER  
pero todos los grupos CIBERER son expertos nacionales e  
internacionales, en las enfermedades que investigan

# Resultados

Tras más de 7 años de existencia, CIBERER ha incrementado la capacidad investigadora de sus grupos y el conocimiento en ER.

## Los Programas del CIBERER han:

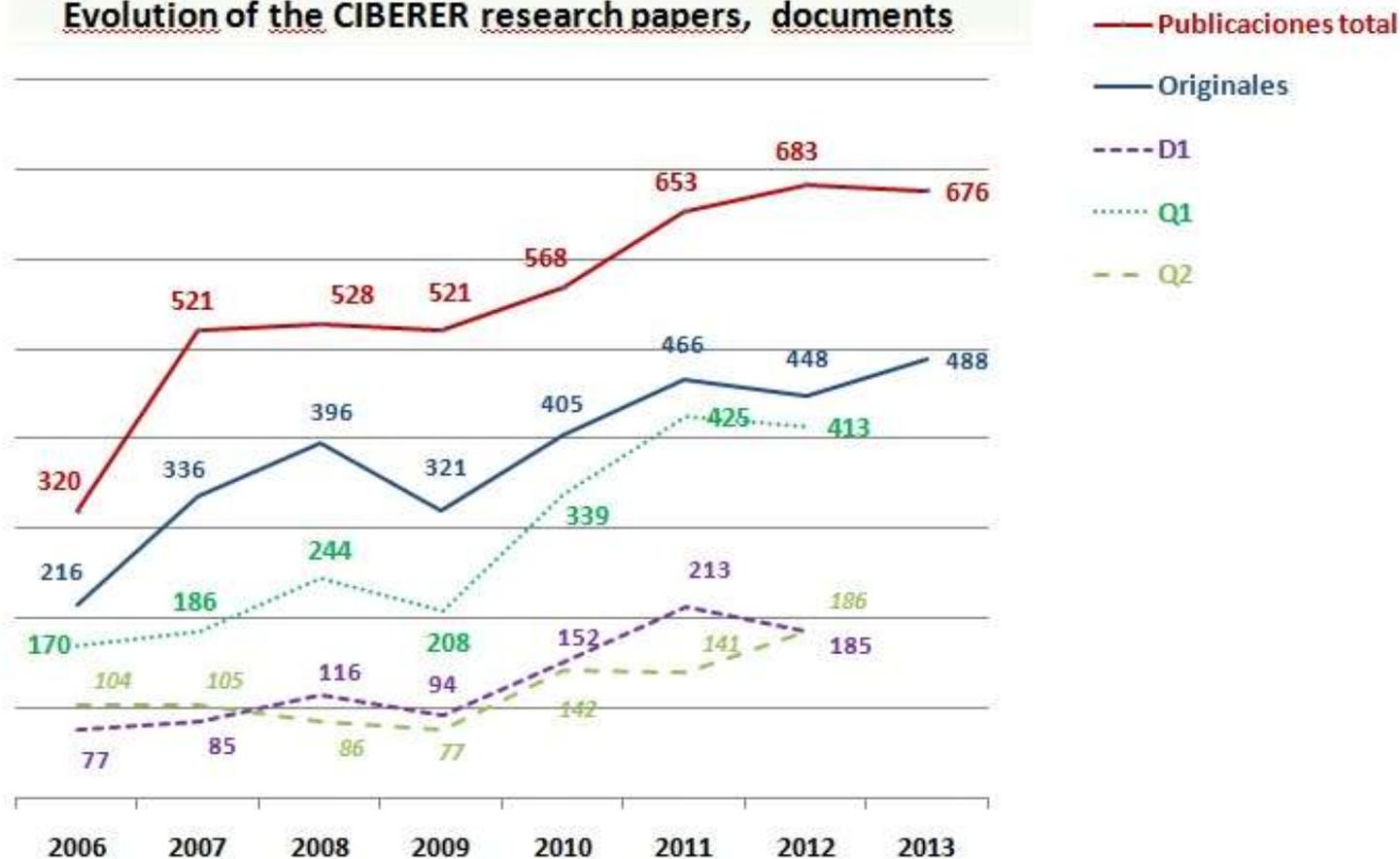
- Unificado e incrementado la **cooperación** entre las unidades de investigación básicas y clínicas
- Incrementado las **publicaciones sobre ER**
- Potenciado la **participación** de los grupos en los programas del CIBERER
- Establecido **relaciones institucionales** estratégicas
- Promovido y **diseminado** las actividades de los grupos
- Potenciado la **cooperación internacional**
- Incrementado los resultados a nivel de **traslación y transferencia**

# Resultados

- Cuenta con más de **3.500 publicaciones** desde su puesta en marcha en 2006, siendo un referente en la producción científica en ER, tanto a nivel nacional como internacional.
- Ha colaborado en la creación de **13 spin off** y el desarrollo de **11 patentes**.
- Es titular de un **medicamento huérfano** designado por la UE.

# Publicaciones CIBERER

Evolution of the CIBERER research papers, documents



# CIBERER: Investigación traslacional en ER

## 1. Proyectos de investigación:

- Aplicaciones diagnósticas
- Soluciones terapéuticas

## 2. Instrumentos para mejorar el manejo de las ER:

- Guías de Práctica Clínica, protocolos y material para pacientes
- Registros
- Grupos Clínicos Vinculados

## 3. Participación en estrategias nacionales y supranacionales:

- Estrategia en ER del SNS
- EUCERD Joint Action

## 4. Actividades sociales, empoderamiento de asociaciones y pacientes

- Actividades con asociaciones de pacientes
- Difusión de la actividad traslacional del CIBERER

# ACTIVIDAD TRASLACIONAL.

## Resultados desde la creación del CIBERER

**Diagnóstica ~2.000 ER.**

**Inventario de recursos clínicos y diagnósticos**

**> 250 guías y protocolos para el diagnóstico y tratamiento de ER**

**Terapéutica**

- Participación en **>150 ensayos clínicos.**
- Designación de **1 medicamento huérfano.**

**Publicaciones:**

**Materiales para pacientes.**

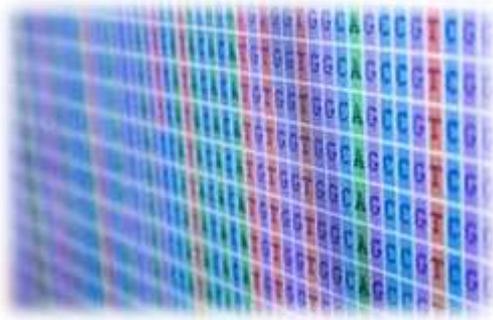
**Guías Clínicas de Emergencia (Adaptación idiomas, Orphanet)**

**>100 registros de ER (diseño/creación/mantenimiento)**

**Colaboración con múltiples familias y asociaciones de pacientes.**

# Proyectos de investigación de carácter traslacional en ER

## CIBERER potencia los proyectos de investigación colaborativos en Enfermedades Raras



**2011- 2012: Puesta en marcha del programa “Identificación de Genes implicados en ER No Diagnosticadas” mediante secuenciación del exoma completo.**

**2012-2013: Puesta en marcha de 10 acciones complementarias y cooperativas Intramurales:**

***ER investigadas:*** Anemia de Fanconi, Síndrome de Kindler, trastornos del metabolismo energético mitocondrial, enfermedad de Lafora, enfermedades mitocondriales, MNGIE, Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Neu-Laxova, Amaurosis Congénita de Leber, retinosis Pigmentaria, Enfermedad de Stargardt, Distrofia de conos y bastones, Retinosquiasis, Coroidemia, Síndromes de Usher, Albinismo oculocutáneo, entre otros

# Aplicaciones diagnósticas

## ✓ Descubrimiento de nuevos biomarcadores con aplicación diagnóstica para ER

- **Gen BMP1:** responsable de la enfermedad rara osteogénesis imperfecta o enfermedad de los huesos de cristal.

Dres. Ruiz-U760 y Lapunzina -U753

- **Gen NFU1:** encefalopatía mitocondrial fatal (deficiencia en la biosíntesis de ácido lipoico).

Dra. Ribes-U737, Dr. Artuch-U703, Dras. Ugarte/Pérez-U746 ,Univ. de Jerusalén y Univ. de Marburg (Alemania)

- **Dos nuevos Genes en Distrofias de Retina**

• Dras Ayuso, Corton y Avila U 704

## ✓ Desarrollo de herramientas diagnósticas para ER

- **Panel de diagnóstico molecular de sorderas hereditarias.**

Dr. Moreno-U728 y la empresa Sistemas Genómicos, (OTOGeneProfile)

- **Paneles de diagnóstico molecular de cegueras hereditarias.**

• Dras Ayuso, Corton, Avila y Riveiro U 704

# Soluciones terapéuticas

## ✓ Innovación en terapias farmacológicas para las ER

**Desarrollo de un nanodispositivo polivalente** para la liberación controlada de fármacos, biofármacos con utilidad para tratar y prevenir enfermedades degenerativas así como para el desarrollo de terapias para el cuidado de la piel.

Dra. Perona-U757

**Desarrollo de un compuesto para el tratamiento de la enfermedad de Gaucher.**

Dras. Giraldo-U752 y Sánchez-U741, en colaboración con CSIC y Universidad de Sevilla



## ✓ Innovación en terapias avanzadas

Puesta en marcha de un **ensayo clínico de terapia génica en fase I-II** con 20 afectados por **anemia de Fanconi**.

Proyecto europeo EUROFANCOLEN.  
Dres. Bueren-U710 y Surrallés -U745

# Soluciones terapéuticas

✓ Designación del “**Lentiviral vector carrying the Fanconi anaemia-A (FANCA) cDNA for the gene therapy of FA-A patients**” como medicamento huérfano por la EMA (Dr. Bueren-U710)



✓ Ensayo clínico: Tratamiento farmacológico para la **Adrenoleucodistrofia ligada al X** (Dra. Pujol U-749)



# CIBERER: Investigación traslacional en ER

## 1. Proyectos de investigación:

- Aplicaciones diagnósticas
- Soluciones terapéuticas

## 2. Instrumentos para mejorar el manejo de las ER:

- Guías de Práctica Clínica, protocolos y material para pacientes
- Registros
- Grupos Clínicos Vinculados

## 3. Participación en estrategias nacionales y supranacionales:

- Estrategia en ER del SNS
- EUCERD Joint Action

## 4. Actividades sociales, empoderamiento de asociaciones y pacientes

- Actividades con asociaciones de pacientes
- Difusión de la actividad traslacional del CIBERER

# Guías clínicas, protocolos y material para pacientes

✓ **“Guía clínica sobre el defecto de MCT8 “**

(Dr. Bernal y Dra. Morte-U708)

✓ **“Todo lo que debe saber sobre la acromegalia”**

(Dra. Webb-U747)



✓ **Overview of therapeutic approaches for Spinal Muscular Atrophy**

(Dr. Tizzano-U705)



# Guías clínicas, protocolos y material para pacientes

- ✓ Web del CIBERER: Sección **“Propositus”**  
Hojas informativas sobre defectos congénitos  
(Dra. Martínez-Frías-U724)

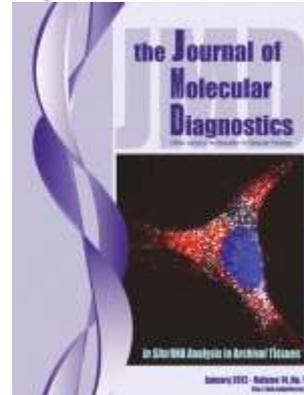
**PROPOSITUS**  
Hoja informativa del ECEMC



- ✓ **“Guía de actuación en pacientes con Enfermedad de Gaucher (tipo I)”**  
(Dra. Giraldo-U752)



- ✓ **Genetic protocol to detect Neurofibromatosis type I mutations**  
(Dra. Hernández-U728)



# Creación y Mantenimiento de Registros en ER

- ✓ **Registro Nacional de ER** (IIER-ISCI) (Dr. Posada-U758)
- ✓ **EURO-WABB:** EU Rare Diseases Registry for Wolfram, Alström and Bardet-Biedl syndromes and other rare diabetes syndromes (Dra. Nunes U-730)
- ✓ **Registro de Anemia de Fanconi** (Dres. Bueren y Surralles-U710 y U745)
- ✓ **E-IMD project:** European registry and network for Intoxication type Metabolic Diseases; **E- HOD project :** European Network and Registry for Homocystinurias and Methylation Defects. (CIBERER como partner incluyendo varios grupos CIBERER en ambos: U 746, U737, U703, U720 y U739)
- ✓ **TTPDDD registry:** Patient´s registry on Atypical Haemolytic Uraemic Syndrome, Thrombotic Thrombocytopenic Purpura and Dense Deposit Diseases (Dr. Rodríguez de Córdoba-U738)

# Grupos Clínicos Vinculados

❑ Colabora principalmente con el Programa de Investigación de **Medicina Pediátrica y del Desarrollo**.

❑ **Algunas ER sobre las cuales se fomenta la investigación traslacional:**

- Discapacidad intelectual de origen genético
- Síndromes de hipo e hipercrecimiento
- Síndromes polimalformativos
- Cardiopatías congénitas
- Etc.



Dra. M<sup>a</sup> Isabel Tejada  
BioCruces -Hospital Universitario  
Cruces. Barakaldo, Bikaia

Dr. Feliciano Ramos  
Hospital Clínico Universitario  
"Lozano Blesa".  
Zaragoza

Dra. Encarna Guillén  
Hospital Clínico Universitario  
Virgen de la Arrixaca.  
Murcia

Dr. Jordi Rosell  
Hospital Universitario  
Son Espases.  
Palma de Mallorca

# Grupos Clínicos Vinculados

□ Colabora principalmente con el Programa de Investigación de **Medicina Metabólica Hereditaria**.

□ **Algunas ER sobre las cuales se fomenta la investigación traslacional:**

- Errores Congénitos del Metabolismo de los Neurotransmisores
- Errores Congénitos del Metabolismo intermedio
- Enfermedades lisosomales, y peroxisomales
- Enfermedades mitocondriales

Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce  
Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela

Dr. Guillem Pintos  
Hospital Universitario "Germans Trias i Pujol". Badalona

Dr. Luis González Gutiérrez-Solana  
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

Dra. Mireia del Toro  
Hospital Vall d'Hebron. Barcelona

Dr. Eduardo López-Laso  
Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba



# CIBERER: Investigación traslacional en ER

## 1. Proyectos de investigación:

- Aplicaciones diagnósticas
- Soluciones terapéuticas

## 2. Instrumentos para mejorar el manejo de las ER:

- Guías de Práctica Clínica, protocolos y material para pacientes
- Registros
- Grupos Clínicos Vinculados

## 3. Participación en estrategias nacionales y supranacionales:

- Estrategia en ER del SNS
- EUCERD Joint Action

## 4. Actividades sociales, empoderamiento de asociaciones y pacientes:

- Actividades con asociaciones de pacientes
- Difusión de la actividad traslacional del CIBERER

# Estrategia en ER y EUCERD Joint Action

- ✓ Francesc Palau, es el Coordinador Científico de la **Estrategia en ER del SNS**



- ✓ CIBERER coordinador del WP7 de la **EJA: Working for Rare Diseases**



# Otras participaciones de interés

✓ CIBERER es el socio español de portal de información europeo de referencia en ER y medicamentos huérfanos



✓ CIBERER participa en el proyecto europeo **EUROPLAN** (desarrollar recomendaciones sobre cómo definir un plan estratégico en ER para aquellos países que aún no han desarrollado planes específicos)



✓ CIBERER participa en el **International Rare Diseases Research Consortium IRDiRC**



# CIBERER: Investigación traslacional en ER

## 1. Proyectos de investigación:

- Aplicaciones diagnósticas
- Soluciones terapéuticas

## 2. Instrumentos para mejorar el manejo de las ER:

- Guías de Práctica Clínica, protocolos y material para pacientes
- Registros
- Grupos Clínicos Vinculados

## 3. Participación en estrategias nacionales y supranacionales:

- Estrategia en ER del SNS
- EUCERD Joint Action

## 4. Actividades sociales, empoderamiento de asociaciones y pacientes

- Actividades con asociaciones de pacientes
- Difusión de la actividad traslacional del CIBERER

# Actividades con asociaciones de pacientes

- ✓ **Aúna esfuerzos con organismos e instituciones relacionadas con las ER**

Ej.: Colaboración con el **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias de Burgos.**



- ✓ **Trabaja conjuntamente con las asociaciones de afectados y su federación**

Con la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER )**



Con la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE), entre otras muchas.



# Actividades con asociaciones de pacientes



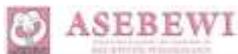
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANEMIA (A.A.A.)

"Túmbate hoy, veneno mañana..."



(asle) \*

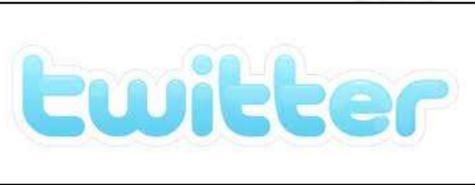
\* Asociación Síndrome de Lowe de España





# Actividades con asociaciones de pacientes

- ✓ II Encuentro Nacional de afectados por Acromegalia”, Sevilla (Diciembre 2013) - Dra. Resmini U747
- ✓ Colaboración con SIO-FEDER, con ORPHANET y para las consultas directas de personas afectadas



Asociación

ASEBEWI

Phelan-McDermid  
ASOCIACIÓN SINDROME

DRAVET  
SYNDROME  
DELEGACION EN ESPAÑA

Asociación  
Española  
de  
adEla  
Enfermedad Libre Asociada

ASWE  
El mundo tiene sus propios ritmos

Asociación  
Osteogénesis Imperfecta  
AMOI

Fundación  
RETINA  
ESPAÑA

FAIFE  
Federación Española de Asociaciones de Familiares de Enfermos de España

FAIFE

Síndrome de Sotos

# Difusión de la actividad

**CIBERER traslada el trabajo de investigación a la sociedad y especialmente a los pacientes por medio de sus actividades de comunicación:**

***Durante 2013 la web fue visitada por 69.556 usuarios  
Y tuvo 1.002 impactos en medios de comunicación***



[www.ciberer.es](http://www.ciberer.es)

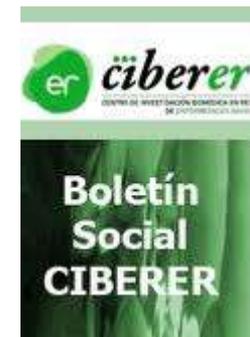


- Celebradas seis ediciones de la Jornada Investigar es Avanzar en el Día Mundial de las ER“
- "Participación en mesas redondas en las semanas de la ciencia de Madrid y Barcelona“
- "Participación en todos los foros empresariales, científicos y sociales relacionados con la investigación en ER“



# Difusión de la actividad traslacional

✓ Publicación bimensual del **Boletín Social**



✓ Cuenta de **Twitter** (2.000 seguidores)

<http://twitter.com/CIBERER>



✓ Se atendieron **153 consultas** de afectados y profesionales en 2013



*“Investigar en el conocimiento,  
diagnóstico y tratamiento de las Enfermedades Raras”*

nuestra aportación para avanzar hacia  
**la igualdad de oportunidades  
para los afectados y sus familias.**



**ciberer**

CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED  
DE ENFERMEDADES RARAS

***... Hay 3 millones de  
personas esperando una  
respuesta en España***

***Gracias por vuestra  
atención***

**Dra. Carmen Ayuso  
Comité de Dirección del CIBERER  
Dirección Científica Dpto. Genética IIS-FJD**

***Más información:***

***[www.ciberer.es](http://www.ciberer.es)***

***[info@ciberer.es](mailto:info@ciberer.es)***



"Una manera de hacer Europa"