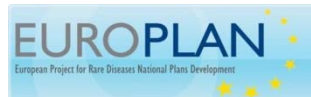




**EURORDIS**  
Rare Diseases Europe



# PROYECTO EUROPLAN CONFERENCIA NACIONAL EN ER

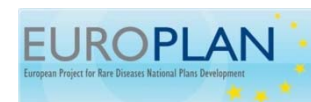
Grupo de Trabajo de Investigación en Enfermedades  
Raras:

**Francesc Palau – moderador**  
**Isabel Campos – co-moderadora**  
**Teresa Pàmpols – secretaria**  
Luisa María Botella  
Ernesto Cortés  
Jordi Cruz  
Pilar Gomáriz  
Yerko Ivanovic  
María Luisa Martínez-Frías  
Carmen Navarro  
Yasmina Pagnon  
Jordi Rovira  
Ana Salazar  
María Jesús Sobrido

*CREER, Burgos 5 y 6 de Noviembre de 2010*

# EXTRACTO SOBRE LAS RECOMENDACIONES DEL CONSEJO EUROPEO SOBRE ACTUACIONES EN EL CAMPO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Luxemburgo, 9 de junio de 2.009



# RECOMENDACIONES DEL CONSEJO

“POR LA PRESENTE, SE RECOMIENDA a los Estados Miembros:

- Identificar la situación de las investigaciones en curso y de los recursos empleados en ellas dentro del marco nacional y Comunitario, para establecer el estado de desarrollo, la valoración del panorama investigador en el área de las enfermedades raras y mejorar la coordinación de los programas de investigación en enfermedades raras Comunitarios, nacionales y regionales.
- Identificar las necesidades y prioridades para la investigación básica, clínica, transnacional y social en el ámbito de las enfermedades raras, así como las maneras de fomentarla, y promocionar propuestas de cooperación interdisciplinarias dirigidas a través de los programas Comunitarios.

# RECOMENDACIONES DEL CONSEJO

- Fomentar la participación de los investigadores nacionales en proyectos de investigación en enfermedades raras financiados adecuadamente a todos los niveles, incluyendo el Comunitario.
- Incluir en los planes o estrategias provisiones dirigidas a fomentar la investigación en el ámbito de las enfermedades raras.
- Facilitar, junto con la Comisión, el desarrollo de la cooperación con terceros países que estén desarrollando investigaciones en enfermedades raras y, más generalmente, con respecto al intercambio de información y de conocimientos.

# EXTRACTO DE LAS RECOMENDACIONES ESPECÍFICAS DEL EUROPLAN SOBRE EL DESARROLLO DE



# RECOMENDACIONES DEL EUROPLAN

- R3.1 Establecer programas específicos de investigación en enfermedades raras (básica, traslacional, clínica, de salud pública y social) y apoyarlos con fondos específicos, preferiblemente a largo plazo.

Los proyectos de investigación en enfermedades raras deben ser identificables y localizables dentro de una línea más amplia de programas nacionales de investigación.

- R3.2 Incluir en los Planes Nacionales o Estrategias provisiones específicas para promocionar las colaboraciones adecuadas entre los Centros Especializados o/y otras estructuras del sistema sanitario y de las autoridades investigadoras en el campo de la salud para mejorar el conocimiento sobre diferentes aspectos de las enfermedades raras.

# RECOMENDACIONES DEL EUROPLAN

- R3.3 Promocionar las redes nacionales para fomentar la investigación en enfermedades raras. Se prestará especial atención a la investigación clínica y traslacional con el fin de facilitar la aplicación de nuevos conocimientos en enfermedades raras a su tratamiento. Aprobar cuando sea posible la recopilación y actualización de un directorio de grupos que lleven a cabo investigación sobre ER.
- R3.4 Desarrollar iniciativas adecuadas para fomentar la participación en acciones de cooperación internacional de investigación sobre enfermedades raras, incluyendo el programa marco de la UE E-Rare. Deben incrementarse considerablemente los fondos nacionales para estas iniciativas.
- R3.5 Establecer y apoyar plataformas e infraestructuras tecnológicas específicas para la investigación en enfermedades raras, incluyendo la investigación clínica y explorar la posibilidad de colaboración público-privada.

# RECOMENDACIONES DEL EUROPLAN

- R3.6 Promover estudios nacionales y transnacionales multicéntricos, con el fin de alcanzar una masa crítica de pacientes para ensayos clínicos y explotar la experiencia internacional.
- R3.7 Lanzar programas específicos de financiación y/o contratación de jóvenes científicos dedicados a proyectos de investigación en enfermedades raras.
- R3.8 Apoyar la evaluación de medicamentos ya existentes en nuevas combinaciones y nuevas indicaciones como estrategia rentable para la mejora del tratamiento de pacientes con enfermedades raras.



# EXTRACTO DE LOS INDICADORES DEL EUROPLAN PARA EVALUAR LOS LOGROS DE LAS INICIATIVAS



# INDICADORES DEL EUROPLAN

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS	INICIATIVAS EN CURSO
<p><b>Construcción de un programa de investigación en ER</b></p>	<p>Existencia de programas nacionales/ regionales de investigación en ER</p>	<p>Proceso</p>	<p><u>Programa de investigación específico en ER</u></p> <p><u>Programa de investigación en ER incluido como prioridad en el programa de investigación general</u></p> <p>No hay programa de investigación en ER</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•<u>Programa específico nacional</u>: acción Consolider/CIBER lanzada en 2006 dentro de Ingenio 2010. De los 9 CIBER, el CIBERER, está dedicado de manera exclusiva la investigación en ER.</li> <li>•<u>Programa específico regional</u> (Fundación pública no gubernamental): 18ª Marató TV3-(2009). Los fondos recaudados se dedican a proyectos de investigación en ER a desarrollar entre 2011-2013. La convocatoria estaba dirigida a Cataluña y las CCAA catalanoparlantes.</li> <li>•<u>Programa no-específico nacional</u> con asignación prioritaria a proyectos de I+D en ER: la Acción Estratégica en Salud (AES) del Plan Nacional 2008-2011 establece como línea prioritaria la investigación en ER (BOE nº 58, de 8 de marzo de 2010). En concreto, en el Cap.I, art. 2 (Líneas de investigación prioritarias), línea 2 (ER) y Cap. VI (Línea de actuaciones complementarias de refuerzo), Art. 127, punto 3 (desarrollo de medicamentos huérfanos).</li> <li>•El Programa Nacional de Biología Fundamental no orientada financia proyectos de investigación básica en ER.</li> <li>•Convocatorias autonómicas abiertas de I+D en las que cabe presentar proyectos sobre ER.</li> <li>•Redes Temáticas de Investigación Cooperativa en Salud (RFTICS) No específicas de ER</li> </ul>

# INDICADORES DEL EUROPLAN

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS	INICIATIVAS EN CURSO
	Seguimiento del programa de investigación en ER	Proceso	<p>No existe, no claramente establecido</p> <p>Existe, claramente delimitado, parcialmente implementado</p> <p><u>Existe, claramente establecido y sustancialmente</u></p>	<p>- <u>Programas específicos (CIBERER)</u>: evaluaciones científicas anuales de resultados por parte del ISCIII.</p> <p>- <u>Programas no-específicos</u>: justificaciones anuales y evaluación final de proyectos FIS (AES) y del resto de convocatorias no específicas</p>
	Número de proyectos de investigación en ER aprobados al año (si es posible, años pasados antes de que el plan comenzara a funcionar).	Resultados	Porcentaje de proyectos sobre ER del total de proyectos aprobados	Entre 2005 y 2009, se han financiado desde el FIS 235 proyectos en ER de un total 3.829, lo que representa un 6.14%.

# INDICADORES DEL EUROPLAN

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS	INICIATIVAS EN CURSO
	Ensayos clínicos financiados por organismos públicos	Resultados	<p><u>Sí, actuación implementada</u></p> <p>No se han decidido actuaciones</p> <p>Bajo discusión</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>•MICINN: Acción Estratégica en Salud (ISCIII), Subprograma de Proyectos de Investigación clínica no comercial con medicamentos de uso humano.</li> <li>•Convocatorias de ayudas para proyectos de investigación clínica de carácter no comercial con medicamentos de la agencia española del Medicamento-MSPS. Fomento de la traslación de la aplicación terapéutica de medicamentos de uso humano, huérfanos y terapias avanzadas.</li> <li>•Iniciativa Consorcios de Apoyo a la Investigación Biomédica en Red</li> </ul>
	Participación en E-RARE	Proceso	<p><u>En curso</u></p> <p>En proceso</p> <p>No considerado</p>	Participación del ISCIII en el proyecto desde su inicio (2006) como Institución firmante del proyecto E-Rare de ERANET. En la última convocatoria participan varios grupos españoles, tres de ellos como coordinadores.

# INDICADORES DEL EUROPLAN

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS	INICIATIVAS EN CURSO
	Inclusión de la investigación en Salud Pública y Social en el campo de las enfermedades raras	Proceso	<p><u>Sí</u></p> <p>No</p> <p>Bajo discusión</p>	<p>Sí, aunque de manera no específica, al incluir las ER como línea prioritaria en la Convocatoria de la AES:</p> <p>'Línea 3 : Fomento de la investigación en Salud Pública, Salud Ambiental y Salud Laboral, Dependencia y Servicios de Salud, para la mejor calidad de vida funcional de la población española'.</p> <p>Elaboración por parte del Comité de Ética del Instituto de Investigación en Enfermedades de guías y recomendaciones relevantes para las ER: Cribado poblacional de ER, biobancos y registros de pacientes (publicadas) y otras dos en preparación , Investigación cualitativa, pruebas</p>
	Plataformas y otras infraestructuras que estén también financiadas por el programa de investigación	Proceso	<p><u>Sí</u></p> <p>No</p> <p>Bajo discusión</p>	<p>El Fondo de Investigación Sanitaria, a través del Programa de Infraestructura financia plataformas e infraestructuras generales, para centros del SNS y centros asociados dependientes de las Consejerías de Salud.</p> <p>El CIBERER cuenta con plataformas de apoyo a la investigación específica en ERs (biobanco, plataforma de fenotipado,...).</p>

# INDICADORES DEL EUROPLAN

ACCIONES	INDICADORES	CLASIFICACIÓN	RESPUESTAS	INICIATIVAS EN CURSO
<b>Existencia de una política nacional de apoyo al reclutamiento de jóvenes científicos / investigadores específicamente para Enfermedades Raras</b>	Número de jóvenes científicos contratados cada año para trabajar específicamente en enfermedades raras	Proceso	<p><u>Sí</u></p> <p>No</p> <p>Bajo discusión</p>	<p>Contratación específica: a través de los programas de RRHH y de Formación del CIBERER (314 contratos en total con una plantilla de 172 trabajadores y 544 adscritos en la actualidad).</p> <p>Contratación no-específica: a través de la AES, Cap.II, Línea de RRHH (a través de la cual se incorporarán investigadores en ER, por ser ésta una línea prioritaria y una actuación complementaria de refuerzo. Incluye contratos 'Río-Hortega', 'Sara Borrell', 'Miguel Servet' y de técnicos de apoyo.</p>

# INDICADORES DEL EUROPLAN

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS	INICIATIVAS EN CURSO
<b>Fondos asignados para el programa de investigación en ER</b>	Hay fondos públicos específicos asignados para la investigación en ER	Proceso	<p><u>Sí</u></p> <p>No</p> <p>Bajo discusión</p>	<p>Fondos destinados al CIBERER entre 2006-2010: más de 35 millones de euros.</p> <p>El Plan Nacional de I+D, a través del FIS/AES, ha destinado un total de 22.036.779 Eur a proyectos en ER entre 2005 y 2009.</p> <p>Importe destinado a investigación desde las CCAA con los fondos transferidos para la implementación de la Estrategia en ER del SNS.</p>
	Fondos asignados por año específicamente para proyectos / actuaciones de investigación en ER desde que el plan comenzó	Resultados	<p>Millones de Euros asignados a proyectos de investigación en ER</p> <p>Porcentaje de fondos asignados para proyectos de ER del total de fondos para proyectos.</p>	<p>Entre 2005 y 2009, el FIS ha destinado un total de 22.036.779 Eur a proyectos en ER de un total 319.944.650 Eur, lo que representa un 6.89%.</p>

# GRUPO DE TRABAJO DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

Orientaciones para la discusión





# MAPA DE LOS RECURSOS DE INVESTIGACIÓN, INFRAESTRUCTURAS Y PROGRAMAS EXISTENTES PARA ENFERMEDADES RARAS

- Evaluación de los recursos de investigación e infraestructuras en ER de diferentes disciplinas y fuentes de financiación, tanto públicas como privadas. Valorar si una financiación mixta público-privada es factible.
- ¿Existe un programa nacional específico de investigación en ER con fondos exclusivos? ¿Hay campo para tal programa?
- ¿Qué margen hay para la investigación orientada por los afectados?
- Sugerencia:
  - Área específica: biobancos y bases de datos

# NECESIDADES Y PRIORIDADES DE LA INVESTIGACIÓN

- Evaluación de las necesidades y prioridades en investigación básica, clínica y traslacional, así como prioridades en investigación social en el ámbito de las enfermedades raras.

# FOMENTO DEL INTERÉS Y LA PARTICIPACIÓN DE INVESTIGADORES Y PACIENTES EN LOS PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN SOBRE ER

- Cómo establecer vínculos entre la investigación básica y traslacional y los Centros de Excelencia.
- Promover la investigación desde planteamientos interdisciplinarios.
- Fortalecer los intercambios entre organizaciones de pacientes.
- Programas específicos para financiación o reclutamiento de jóvenes científicos para investigar sobre ER.

# SOSTENIBILIDAD DE LA INVESTIGACIÓN SOBRE ER

- ¿Cómo garantizar, mediante mecanismos adecuados de financiación la sostenibilidad estructural y a largo plazo de proyectos e infraestructuras de investigación en el ámbito de las ER?. En particular, en lo que respecta a investigación en salud pública y social, así como a infraestructuras transversales.

# INVESTIGACIÓN EN ER EN COLABORACIÓN CON LA UE

- ¿Cómo fomentar y apoyar la participación de investigadores y laboratorios nacionales, pacientes y organizaciones de pacientes en proyectos europeos?

# GRUPO DE TRABAJO DE INVESTIGACIÓN EN ER

Propuestas del grupo de trabajo



# Propuestas

- A propuesta de este grupo de trabajo se plantea una cuestión adicional relativa a la conveniencia de que haya información explícita actualizada anualmente que recoja la investigación que se hace en España en el ámbito de las ER. Esta información podría quedar recopilada en un sistema de información nacional para el cual enviarían datos de proyectos en ER todas las agencias financiadoras, tal y como se ha recogido anteriormente.
- Del mismo modo sería conveniente contar con inventarios actualizados, a años vencidos de recursos (humanos, infraestructuras, plataformas tecnológicas, programas, recursos económicos etc..)
- La investigación se vería muy favorecida por la acreditación de centros, servicios o unidades de referencia. Esto, además favorecerá la participación de estos CSUR en “Network of Centres of Expertise” europeos.

# GRUPO DE TRABAJO DE INVESTIGACIÓN EN ER

## Propuestas de la audiencia





MUCHAS GRACIAS

