

nota de prensa

Nota de prensa

La iniciativa se ha presentado hoy en la Jornada sobre enfermedades raras
neuroológicas de la Comunidad de Madrid

Nace la Red RAREGenomics para coordinar esfuerzos en la investigación genómica y traslacional de las enfermedades raras neuroológicas en Madrid, y mejorar su conocimiento y aplicación

- **La Red de Investigación en Enfermedades Raras Neuroológicas de la Comunidad de Madrid cuenta con la participación de seis grupos madrileños que también pertenecen al CIBERER**
- **El objetivo principal de la iniciativa es implementar una plataforma de estudio integral para las enfermedades raras que abarque todos los ámbitos: clínico, epidemiológico, genómico, funcional, diagnóstico y terapéutico**
- **RAREGenomics se centrará en la investigación genómica y traslacional de enfermedades raras neuroológicas: metabólicas hereditarias, mitocondriales, oculogenéticas, hipoacusias neurosensoriales y discapacidad intelectual**

Madrid, 26 de febrero de 2018.- "Coordinar esfuerzos en la investigación genómica y traslacional de las enfermedades raras neuroológicas para incrementar su conocimiento y traslación al Sistema Nacional de Salud en la Comunidad de Madrid" (CAM) es el reto con el que nace el proyecto RAREGenomics (Red de Investigación en Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid), formado por diversos grupos del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) y presentado hoy en la Jornada sobre enfermedades raras neuroológicas de la CAM que se ha celebrado en el Aula Magna del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz.

nota de prensa

“Su objetivo principal es implementar una plataforma de estudio integral para las enfermedades raras del sistema nervioso que abarque todos los ámbitos: clínico, epidemiológico, genómico, funcional, diagnóstico y terapéutico”, ha explicado la **Dra. Carmen Ayuso**, jefa del Servicio de Genética del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz y coordinadora de RAREGenomics.

Para alcanzarlo -continúa- se ha diseñado un programa científico estructurado a su vez en torno a cinco objetivos específicos: “epidemiología genética y bases moleculares de las enfermedades raras; establecimiento de un mapa de recursos diagnósticos y de epidemiología clínica de estas enfermedades y de un Programa de Enfermedades Raras no Diagnosticadas (ERnoD); caracterización fisiopatocelular de nuevas variantes y genes; establecimiento de aproximaciones terapéuticas en las enfermedades raras estudiadas; y, finalmente, traslación de la Medicina Genómica aplicada a las enfermedades raras”.

Junto a la también directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD), el proyecto cuenta con la participación de científicos de otros cinco grupos del CIBERER: los doctores **Miguel Ángel Martín Casanueva** (U723 en el Hospital 12 de Octubre), **Rafael Garesse** (U717 en la UAM y el Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols"), **Miguel Ángel Moreno** (U728 en el Hospital Ramón y Cajal), **María Palomares** (U753 en el Hospital La Paz) y **Belén Pérez** (U746-CEDEM-CBM-UAM).

Un equipo del máximo nivel que centrará sus esfuerzos en la investigación genómica y traslacional de enfermedades raras neurológicas, englobando en este grupo tanto las metabólicas hereditarias como las mitocondriales y oculogenéticas, pasando por las hipoacusias neurosensoriales y la discapacidad intelectual.

“Es necesario el abordaje de distintos profesionales y especialistas clínicos en las distintas enfermedades, como genetistas clínicos, biólogos celulares, bioinformáticos, neuropediatras, neurólogos, oftalmólogos y otorrinolaringólogos, por la complejidad de estas patologías”, ha señalado la **Dra. Ayuso**, matizando que la intención ha sido “poner en común los recursos de investigación, pero también asistenciales, haciéndolos más accesibles y visibles, particularmente en el ámbito de la genética, en estas patologías”. Y es que, ha insistido, “la coordinación permite intercambiar recursos, conocimiento y experiencia entre los grupos”.

En la jornada en la que se ha presentado esta iniciativa, y con la que ha colaborado el CIBERER, se han debatido también otros temas de interés para los profesionales implicados en el abordaje de las enfermedades raras neurológicas, como la traslación clínica de las

nota de prensa

tecnologías de secuenciación masiva en enfermedades raras mitocondriales, las miopatías metabólicas, las hipoacusias y el cribado neonatal de enfermedades metabólicas hereditarias.

En este sentido, la coordinadora de RAREGenomics también ha destacado la importancia de los nuevos abordajes genómicos, que “permiten una mayor rapidez y precisión en los diagnósticos, facilitan el consejo genético y la prevención, y serán la pauta para dirigir las investigaciones terapéuticas”.

Además, en el encuentro científico se ha hablado del diagnóstico genético de la discapacidad intelectual, de las sorderas, de algunas enfermedades metabólicas y mitocondriales y de la utilización de las células madre pluripotentes inducidas como modelo de enfermedad y aproximación a la terapia, “una vía más que, de momento, se va a usar como modelo celular para estudiar la enfermedad”, ha explicado la **Dra. Ayuso**.

La jornada, que ha contado con la participación de investigadores de todos los grupos del CIBERER implicados en RAREGenomics, se cerró con un taller dedicado al análisis y debate de las necesidades de los pacientes con enfermedades raras neurológicas.

El Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz

El Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, fundado hace más de 80 años por el Dr. Carlos Jiménez Díaz, mantiene un concierto con la sanidad pública desde el año 1953, por el que presta servicio sanitario público a la sociedad española.

Siguiendo los compromisos del grupo al que pertenece, Quirónsalud, sus profesionales llevan a cabo labor asistencial, docente e investigadora. Así, mantiene acuerdos con la Universidad Autónoma de Madrid, entre otras entidades, y cuenta con su propia Escuela de Enfermería. Su Instituto de Investigación Sanitaria fue creado en 2009 por Convenio con la UAM y acreditado en 2010 y reacreditado en 2015 por el ISCIII para un periodo de 5 años.