

Madrid, lunes 28 de octubre de 2024

El CSIC crea una red para potenciar la investigación en enfermedades raras

- La iniciativa busca fomentar la colaboración entre los 120 grupos de científicos del CSIC que estudian alguna de las más de 7000 patologías de baja prevalencia
- Las enfermedades raras afectan a tres millones de personas en España



Acto de presentación de la Red de Enfermedades Raras del CSIC. / IIBM

El Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), organismo dependiente del Ministerio de Ciencia Innovación y Universidades, ha presentado hoy su Red de Enfermedades Raras (RER-CSIC). El objetivo de esta iniciativa es potenciar la colaboración entre los científicos de la institución que estudian alguna de las 7000 patologías consideradas poco frecuentes, que afectan a unos 300 millones de personas en el mundo y a tres millones en España.

La presentación de RER-CSIC, que en la actualidad aglutina a 120 grupos de investigación de numerosos centros del CSIC en toda España, ha tenido lugar en el del Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale ([IIBM](#)), que coordina el proyecto junto al [Instituto de Biomedicina de Valencia](#) (IBV). El IIBM posee un [Departamento de Enfermedades Raras](#) que engloba a siete grupos de investigación que estudian las causas genéticas y los mecanismos moleculares de algunas de estas patologías poco prevalentes con el objetivo de mejorar su diagnóstico y promover el diseño de nuevas terapias.

La red está coordinada por la directora del IIBM, Pilar López Larrubia , y el investigador Pascual Sanz del [Instituto de Biomedicina de Valencia](#) (IBV). El proyecto busca impulsar el conocimiento y el abordaje multidisciplinar de estas patologías y contribuir a dar respuesta a una inquietud creciente de la sociedad actual respecto a la necesidad de atención que necesitan estas enfermedades minoritarias. Ambos coordinadores creen firmemente que la RER-CSIC repercutirá en la mejora del diagnóstico y posibilidad de tratamiento de las personas afectadas por enfermedades raras, pero además contribuirá a entender mejor el funcionamiento de las células que componen el cuerpo humano, pudiendo poner de manifiesto procesos biomoleculares esenciales en la salud y en la enfermedad.

“Por su complejidad y heterogeneidad, las enfermedades raras presentan enormes retos que requieren de un esfuerzo colaborativo. La amplia experiencia, interdisciplinariedad y excelencia científica de los grupos del CSIC hacen que este organismo tenga el potencial necesario para marcar una diferencia significativa en la comprensión y el abordaje terapéutico de estas enfermedades en nuestro país, compromiso que va de la mano de más financiación”, concluye la coordinadora Red de Enfermedades Raras del CSIC. La RER-CSIC ha sido financiada gracias a un Proyecto Intramural Especial (PIE) del CSIC.

El reto de diagnosticar una enfermedad rara

Lo que caracteriza a las más de 7.000 enfermedades raras actualmente descritas es su baja prevalencia, ya que afectan a menos de 50 de cada 100.000 personas. De los más de 300 millones de personas que conviven con alguna de estas patologías, el equivalente a entre un 6% y un 8% de la población mundial, tres millones habitan en España. Dentro de las enfermedades raras existe otra subcategoría conocida como las enfermedades ultrarraras, que afectan a menos de una persona por millón, pero que, en conjunto, y pensando en el número de habitantes de nuestro planeta, constituyen un porcentaje muy significativo.

“La posibilidad de ofrecer una respuesta a una familia que carece de un diagnóstico es el beneficio más inmediato que puede ofrecer la investigación encaminada a conocer las bases genéticas de las enfermedades raras” explica el investigador Víctor Luis Ruiz Pérez, director actual del departamento de Enfermedades raras del IIBM-CSIC. Para el investigador, la ciencia básica y la clínica se complementan para trabajar por un mismo fin: “siempre me ha atraído investigar para dar fin a la incertidumbre de una familia que desconoce el origen de la enfermedad que afecta a alguno de sus miembros”, comenta

Ruiz Pérez. Especialista en la genética y la fisiopatología de las enfermedades raras, este investigador es un ejemplo de las sinergias que ocurren entre los clínicos y la investigación básica. “En numerosas ocasiones nuestro trabajo de investigación ayuda a los médicos a proporcionar un diagnóstico genético certero a un paciente con una patología minoritaria. Los grupos que trabajamos en genética buscamos la causa de la enfermedad, bien identificando nuevos genes causantes de dicha patología, o bien determinando si una variante genética detectada en un gen previamente asociado a la enfermedad es realmente patogénica”, explica Ruiz Pérez.

La nueva RER-CSIC tiene objetivos claros: obtener un rápido diagnóstico del paciente afectado por la enfermedad, ampliar el conocimiento fisiopatológico de dicha enfermedad y desarrollar tratamientos para paliar o curar la patología rara. “Tenemos que investigar para mejorar la calidad de vida de los pacientes que sufren estas patologías raras, esto es un deber primordial, pero además los investigadores en este campo queremos recalcar la importancia de la investigación básica, porque el conocimiento biológico generado al estudiar los mecanismos moleculares que causan estas patologías, puede también ser aplicado a enfermedades de mayor prevalencia y, por tanto, el beneficio sería mayor”, argumenta el director del departamento de Enfermedades raras del IIBM-CSIC. La obtención de un diagnóstico temprano es vital en las enfermedades raras, ya que permite adoptar medidas preventivas adecuadas en relación con el devenir de la enfermedad, como advierte la Federación Española de Enfermedades Raras ([FEDER](#)), que agrupa a 3069 patologías en España de las que se tiene constancia. En la actualidad, el diagnóstico molecular de pacientes con enfermedades raras se lleva a cabo mayoritariamente a través de un análisis de secuenciación genómica masiva, es decir, secuenciar el ADN completo del paciente, o bien los genes candidatos. El desarrollo de esta metodología ha facilitado la detección de nuevas variantes genéticas, lo que ha supuesto una revolución en el estudio de estas patologías. Sin embargo, “a veces se detecta una variante poco frecuente en el gen candidato, pero de significado incierto, por lo que no se puede concluir si dicha variante es la causante de la enfermedad rara en este paciente, lo que nos conduce a realizar nuevos análisis, como estudiar otros posibles genes candidatos”, concluye Ruiz Pérez.

Genes conservados en la historia evolutiva de la vida

La ciencia básica ayuda a entender los mecanismos fisiopatológicos de una enfermedad, contribuyendo posteriormente al diagnóstico y al diseño de nuevos tratamientos. El equipo de investigación que dirige Ricardo Escalante en el IIBM, uno de los grupos que integra la RER-CSIC, estudia el proceso de autofagia, un mecanismo molecular esencial para el correcto funcionamiento de las células y que se encuentra alterado en algunas enfermedades raras. “La autofagia es un mecanismo de degradación intracelular que permite a las células deshacerse de proteínas y orgánulos defectuosos, lo que resulta esencial para el correcto funcionamiento de las células”, explica Escalante.

Este investigador trabaja, desde la ciencia básica, en varias enfermedades raras utilizando modelos experimentales sencillos. Si bien el ratón o el pez cebra son los organismos modelo más utilizados, la investigación básica en enfermedades raras también se realiza en células eucariotas más simples, como la levadura de la cerveza

(*Saccharomyces cerevisiae*), o la ameba (*Dictyostelium discoideum*). “Ambos modelos resultan muy útiles en la experimentación del laboratorio por permitir simplificar procesos que ocurren también en el ser humano”, argumenta Escalante. La utilidad científica de estos organismos modelo en la investigación en enfermedades raras radica en que la causa de algunas de estas enfermedades son mutaciones en genes que están muy conservados a lo largo de la historia evolutiva de la vida. “En algunos casos, la mutación que conduce a una enfermedad en el ser humano afecta igualmente a una ameba, ya que ciertas rutas moleculares son similares en ambos organismos y están conservadas desde hace millones de años”, ilustra el científico. De todas formas, continua el investigador, “el uso de estos modelos, aunque nos permite entender aspectos básicos del funcionamiento de las células, no evita la necesidad de utilizar modelos más complejos, como el ratón, especialmente cuando se quiere ensayar una terapia para la enfermedad”.

La interacción entre grupos de investigación del CSIC, unos trabajando desde un punto de vista más básico y otros más aplicado, es clave para hallar y mejorar el diagnóstico de los pacientes afectados por una patología minoritaria, así como para encontrar tratamientos que les ayude a paliar o curar su enfermedad.

IBM Comunicación/ CSIC Comunicación

comunicacion@csic.es