

# La investigación es fundamental para avanzar

Clara Caveró Carbonell, investigadora del Área de Investigación en Enfermedades Raras de FISABIO de la Generalitat Valenciana, nos cuenta en esta entrevista el trabajo que desarrollan en su departamento y subraya una de las principales reivindicaciones de los afectados por enfermedades raras: la necesidad de invertir en investigación para facilitar el diagnóstico -actualmente la media en el retraso diagnóstico es de 5 años-, conseguir una atención integral y visibilizar estas enfermedades; pero también para estabilizar los equipos de profesionales que trabajan en la investigación de las Enfermedades Raras.



Clara Caveró, investigadora del Área de Investigación en Enfermedades Raras de FISABIO.

## ¿Cómo y por qué nace el Área de Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica -FISABIO-?

El Área de Investigación nació en el año 2009 para encargarse de la investigación epidemiológica de las Enfermedades Raras en la Comunitat Valenciana.

Hasta ese momento, los avances epidemiológicos que se habían realizado en este campo los había llevado a cabo la Dirección General de Salud Pública (DGSP) de la Generalitat Valenciana.

Ante la falta de personal dedicado en exclusiva a este campo y aprovechando la creación del Centro Superior de Investigación en Salud Pública (actualmente FISABIO), se incluyó, entre las ocho áreas de este nuevo centro, el Área de Investigación en Enfermedades Raras.

## ¿Cuántos profesionales conformáis la plantilla de esta área? ¿Hay TCE en esta plantilla? ¿Qué profesionales forman parte del equipo multidisciplinar?

La plantilla del Área de Investigación está conformada por siete miembros de FISABIO (dos farmacéuticos, tres enfermeras, una socióloga y un biólogo) y 5 colaboradores de la DGSP (tres médicos y dos estadísticos).

Además, todos los años contamos con alumnado en prácticas con diferentes formaciones: estudiantes de los grados en medicina, sociología, estudiantes de máster y estudiantes de

formación profesional de documentación y administración sanitaria, hasta el momento. Conformamos un equipo multidisciplinar, lo que es imprescindible para estudiar estas patologías, y estamos abiertos a la incorporación de otras disciplinas.

También hay que tener en cuenta que, debido a los contratos temporales de los miembros de FISABIO, la distribución de personal por disciplinas es variable en el tiempo.

## ¿Cuáles son los objetivos del centro?

Los objetivos principales del Área de Investigación en Enfermedades Raras son:

1. Determinación de la prevalencia de las Enfermedades Raras y de las Anomalías Congénitas y su distribución en la Comunitat Valenciana.
2. Estudio de las desigualdades en Enfermedades Raras y en Anomalías Congénitas.
3. Análisis de los determinantes de las Enfermedades Raras y de las Anomalías Congénitas.
4. Vigilancia epidemiológica de las Enfermedades Raras y de las Anomalías Congénitas.
5. Difusión de resultados de investigación sobre las Enfermedades Raras y las Anomalías Congénitas en el ámbito científico, clínico, asociativo y de afectados y familiares.
6. Colaboración con grupos de investigación de la Comunitat Valenciana, otras Comunidades Autónomas, otros países y otros ámbitos relacionados

con las Enfermedades Raras y con las Anomalías Congénitas.

## Según los resultados de vuestro trabajo, ¿cuál es la situación real de las Enfermedades Raras en España? ¿Y en Valencia?

En los últimos nueve años se ha avanzado mucho en el estudio de las Enfermedades Raras a todos los niveles y, en concreto, en el campo de la epidemiología. Nosotros lo hemos hecho llevando a cabo numerosos proyectos de investigación, presentando los resultados obtenidos tanto a la comunidad científica como a las personas afectadas y familiares, y realizando tareas de vigilancia epidemiológica mediante el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana y el Registro poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana (cuya Orden de creación se publicó en el año 2012). A nivel estatal, en el año 2015 se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras, en el que participan todas las Comunidades Autónomas y que previsiblemente este año dispondrá de los primeros datos al respecto.

La Comunitat Valenciana es una de las más implicadas con las Enfermedades Raras (otros centros valencianos realizan investigación clínica, básica y genética). En el año 2015 la Conselleria de Sanitat Universal i Salud Pública creó la Alianza en investigación traslacional en Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana con el propósito de establecer sinergias y crear una gran red multidisciplinar centrada en el estudio de las Enfermedades Raras desde diferentes ámbitos.

Pese al claro avance que se está produciendo, aún nos queda mucho camino por recorrer (y para ello se necesita financiación) pero no nos falta voluntad, interés y ganas de trabajar, siempre pensando en mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familiares.

## ¿Qué proyectos habéis realizado? ¿En cuáles estáis trabajando?

Los proyectos de investigación en los que estamos trabajando actualmente son:

- A nivel nacional:**
  - "La situación de la Enfermedad de Wilson en España".
  - "Análisis, determinantes e impacto de la demora diagnóstica en las Enfermedades Raras".
- A nivel internacional:**
  - "European Surveillance of Congenital Anomalies" (EUROCAT): <http://www.eurocat-network.eu/>
  - "Medication Safety in Pregnancy" (EUROMEDICAT): <http://euromedicat.eu/>
  - "Joint Action Rare Cancers" (JARC): <http://jointactionrarecancers.eu/>
  - "Establishing a linked European Cohort of Children with Congenital Anomalies" (EUROLINKCAT): <https://www.eurolinkcat.eu/>
  - "Codification for Rare Diseases. RDCODE. Joint Action".
  - "ConcePTION: Building an ecosystem for better monitoring and communicating of medication safety in pregnancy and breastfeeding: validated and regulatory endorsed workflows for fast, optimised evidence generation".
- Proyectos de investigación anteriores:**
  - "Conviviendo con la enfermedad de Wilson: La visión de pacientes, familiares y profesionales".
  - "Determinación de los factores de riesgo en el Síndrome de Stevens-Johnson: Reacciones adversas a medicamentos y enfermedades raras".
  - "Prescripción de medicamentos en el embarazo y anomalías congénitas: Identificando potenciales riesgos".
  - "Investigar para prevenir las enfermedades raras pediátricas: Aplicación a las anomalías congénitas cardíacas raras".
  - "Red Española de registros de Enfermedades Raras para la Investigación" (SpainRDR).
  - "Variaciones geográficas en la prevalencia de anomalías congénitas: factores ambientales y socioeconómicos".
  - "Evaluación del Conjunto Mínimo Básico de Datos como fuente de información de las anomalías congénitas en la Comunitat Valenciana".

- "Joint Action Rare Diseases" (RD-ACTION): <http://www.rd-action.eu/>

## ¿Qué aplicación tienen los resultados de vuestras investigaciones a nivel social, clínico, formativo, económico...?

Como ya he comentado, tan importante es investigar como hacer difusión de los avances y visibilizar los resultados. Por ese motivo, uno de nuestros objetivos es la difusión, en concreto, de los resultados de investigación sobre las Enfermedades Raras y las Anomalías Congénitas en todos los ámbitos: científico, epidemiológico, clínico, asociativo y social (personas afectadas y sus familiares).

En esa línea, participamos en todo tipo de jornadas, encuentros, eventos... relacionados con las enfermedades raras donde exponemos tanto nuestros proyectos, actividades y líneas de investigación como los resultados que vamos obteniendo. Para nosotros es imprescindible mantener un feedback con las personas afectadas y sus familiares y con otros investigadores y clínicos que estén trabajando en la misma línea para poder incluir diferentes perspectivas y conseguir que los resultados sean extrapolables y aplicables a la asistencia sanitaria.

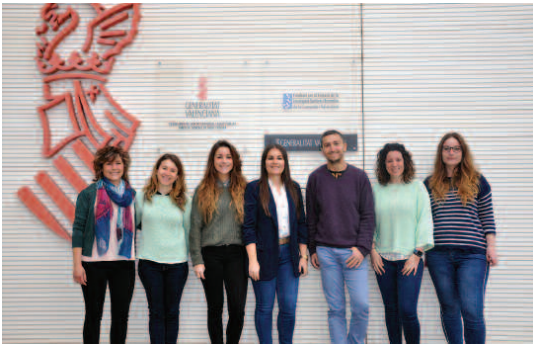
Por ejemplo, en el caso de la Enfermedad de Wilson, como resultado del proyecto que realizamos, identificamos una serie de necesidades que se han intentado atenuar con la elaboración de una guía de la enfermedad destinada a personas afectadas y sus familiares, y un póster destinado al ámbito clínico que pretende facilitar el diagnóstico precoz de la enfermedad (ambos están disponibles en: <http://fisabio.san.gva.es/enfermedades-raras>).

## ¿De dónde provienen vuestros recursos para investigación?

Nuestros recursos para investigación provienen fundamentalmente de financiación externa, es decir, de financiación destinada a la realización de un proyecto en concreto. La financiación puede provenir tanto de entidades públicas como privadas y puede ser financiación competitiva o no competitiva.

**Cada enfermedad tiene sus particularidades lo que hace que cada afectado tenga unas necesidades diferentes, pero todos coinciden en una reivindicación común: mayor inversión en**

**CLARA CAVERO. ÁREA DE INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS DE FISABIO. GENERALITAT VALENCIANA**



Equipo de investigadores del Área de Investigación en Enfermedades Raras de FISABIO.

**investigación. ¿Cómo debería aumentarse esta inversión?**

Así es, las personas afectadas tienen sus propias particularidades asociadas a su propia patología pero nuestros trabajos con estas personas nos han permitido observar que a pesar de estas cuestiones sus necesidades son compartidas.

Una de las necesidades más destacadas por este colectivo es la demanda de mayor inversión en investigación. Esta inversión debería estar liderada fundamentalmente desde las administraciones públicas, mediante la asignación de financiación (continua y adecuada) a los grupos de investigación en Enfermedades Raras. Es decir, que la administración dote de una estabilidad presupuestaria a los grupos suficiente para que puedan contar con un equipo mínimo de personal (estabilizado laboralmente) que garantice el correcto funcionamiento del grupo y su desarrollo (imprescindible para que siga creciendo y aumenten las opciones de conseguir financiación externa para proyectos específicos). Por supuesto, la financiación externa es necesaria e importante y se ha de mantener, pero como complemento de la financiación pública recibida desde las administraciones y no como la base de la financiación de la investigación.

Con una mayor inversión en investigación, indirectamente se está invirtiendo en facilitar el diagnóstico precoz (un diagnóstico que no llega puede ser realmente angustiante), en la atención integral de profesionales y en otorgar de mayor visibilidad social a estas enfermedades (importante para que las personas afectadas se sientan aceptadas e integradas, especialmente cuando los afectados son menores). Es muy importante que se entienda que la inversión en investigación no tiene un beneficio económico directo en la mayoría de los casos, sino que el beneficio se materializa en

mejoras para las personas afectadas y sus familiares, para el Sistema Sanitario y Educativo, para las ayudas de dependencia..., en definitiva, para toda la sociedad.

**¿Cuáles son vuestras reivindicaciones?**

Siguiendo con la pregunta anterior, nuestra principal reivindicación es la misma que la de las personas afectadas: mayor inversión en investigación. Es totalmente necesario estabilizar al personal que está trabajando en investigación en Enfermedades Raras, principalmente por dos motivos.

En primer lugar, para disponer de un equipo de investigación como tal, ya que para tener alguna opción de obtener financiación externa necesitas disponer de un equipo consolidado y dotarlo de las condiciones adecuadas para que puedan desarrollar su carrera investigadora e ir ampliando su formación.

Trabajamos en un campo muy específico y es muy importante mantener a las personas ya formadas en él, ya que este proceso de formación requiere de mucho tiempo y dedicación y es muy importante no perder a personas que ya han alcanzado un buen nivel de formación en este campo. Además, por la falta de estabilidad laboral, la rotación del personal que conforma el equipo es habitual. El tener que formar a ese equipo una vez tras otra acaba retrasando el desarrollo del equipo en su conjunto y limitando su evolución, lo que se traduce en menos opciones de conseguir financiación externa.

En segundo lugar, para garantizar la continuidad del personal durante todo el tiempo que dura el proyecto con financiación externa. Hay proyectos (que además requieren niveles de excelencia en el equipo para conseguirlos) con una duración superior a 3 años, pero la legislación vigente hace muy difícil la contratación, a cargo de ese proyecto, durante un periodo superior a los 3 años. Por lo tanto, además del esfuerzo de

conseguir financiación externa, los investigadores nos vemos obligados a dedicar mucho tiempo de nuestro trabajo a tareas de gestión y/o trámites administrativos. Reivindicamos la modificación de las leyes que impiden la contratación de personal durante toda la duración del proyecto y la estabilización de los investigadores.

**¿Qué consecuencias tienen en la población las Enfermedades Raras?**

Las consecuencias son múltiples; las que afectan y comprometen la calidad de vida de las personas afectadas en primer lugar. Pero igual de importantes son las necesidades familiares, económicas, laborales, educativas, que sufren estas personas y su entorno.

Entender las Enfermedades Raras más allá de la visión clínica es sumamente importante para las personas afectadas y sus familiares, pero también para la investigación. No tenemos que olvidar que detrás de cualquier patología hay una persona que la sufre y convive con todas las dificultades asociadas.

Además, la sociedad tiene un papel muy importante en cuanto a la aceptación e integración de las personas afectadas y en cuanto a la demanda de mayor inversión en investigación. Como sociedad deberíamos exigir a los poderes públicos un compromiso firme con la inversión en investigación, ya que esto es una apuesta por el futuro y los beneficios son colectivos.

**¿Con qué trabas suelen tropezar las personas con una Enfermedad Rara?**

Principalmente, el retraso diagnóstico y el desconocimiento. Los últimos datos establecen una media de 5 años de retraso diagnóstico en las personas afectadas por Enfermedades Raras, lo que supone también un retraso en la elección del tratamiento. Este retraso puede suponer una evolución más rápida y un mayor agravamiento de la enfermedad, así como la aparición de secuelas irreversibles que podrían ser evitables, al menos en parte, con un diagnóstico temprano y su correspondiente tratamiento.

Una vez diagnosticados, los pacientes se enfrentan al desconocimiento: las Enfermedades Raras son poco conocidas. Esta ausencia de conocimiento provoca que las personas afectadas y sus familiares se sientan inseguras en cuanto a su pronóstico y evolución, parias dentro del Sistema Sanitario e incomprensidos en muchas ocasiones por la sociedad.

**De manera general, ¿qué necesitan los pacientes que conviven con alguna de estas patologías para mejorar su calidad de vida?**

Principalmente, que se investigue. Es imprescindible aumentar el conocimiento de las Enfermedades Raras en todos sus aspectos: epidemiológico, clínico, básico, genético...

Cuanto mayor sea el conocimiento que tengamos mejor pronóstico y calidad de vida tendrán los afectados y mayor será la posibilidad de prevenir estas enfermedades. Lo que no se conoce es más difícil de prevenir y controlar.

Además, la investigación en medicamentos huérfa-

nos y en terapia génica es necesaria para actuar frente a las Enfermedades Raras a nivel poblacional.

También son importantes las terapias de rehabilitación y/o fisioterapia para aquellas enfermedades que lo requieren y la atención psicológica. Sin olvidar otras técnicas como la equinoterapia, musicoterapia, etc., que también han demostrado ser muy eficaces para la mejora de los síntomas además de aportar otras habilidades y fomentar el contacto entre iguales; aunque estas terapias son importantes, no están cubiertas por el sistema sanitario y suponen un gasto económico extra que no todas las personas pueden asumir.

**¿Cómo se está aplicando la Ley de Dependencia en Valencia para ayudar a las personas con una Enfermedad Rara?**

En la Comunitat Valenciana este tema depende de la Conselleria de Igualdad y Políticas Inclusivas.

Según nuestra experiencia, por lo que nosotros hemos podido identificar en algunos estudios que hemos realizado, existe mucho desconocimiento respecto a este tema entre las personas afectadas y sus familiares. Es muy importante que también gestionen sus demandas y necesidades a través de las asociaciones de pacientes, ya que éstas son las que mayor poder tienen a la hora de reivindicar derechos. El papel de las asociaciones de personas afectadas con Enfermedades Raras es fundamental, especialmente para hacerse visibles en la sociedad.

**SERVICIOS PARA LOS AFILIADOS A SAE**

SAE tiene firmados numerosos acuerdos con empresas de diferentes sectores por los que los afiliados a la organización pueden disfrutar de importantes ventajas y descuentos en una gran variedad de servicios. ¡¡¡Descúbrelos todos en [www.sindicatosae.com!!!](http://www.sindicatosae.com!!!)

 Descuentos para afiliados <a href="http://www.repsol.com">www.repsol.com</a>	 <b>LLAMADA A LOS PASAJEROS PARA MEJORAR SUS SEGUROS</b> Con Zurich si tienes un precio mejor que el nuestro, te lo mejoramos. Si nosotros ya tenemos un precio más bajo, te llevas hasta 100 €. Tfn.: 91 327 89 69	 Descuentos para afiliados y sus familiares Tfn.: 902 304 041 <a href="http://www.hertz.es">www.hertz.es</a>	 Grupo Santander Descuentos en servicios bancarios <a href="http://www.bancopopular.es">www.bancopopular.es</a>
 Mediación de seguros colectivos Tfn.: 91 828 34 44 <a href="http://www.mscolectivos.com/sae">www.mscolectivos.com/sae</a>	 Instituto Médico Láser. 5% de descuento presentando el carnet de afiliado Pº General Martínez Campos, 33 (Madrid) Tfn. 91 702 46 27 / 902 302 930	La nueva Odontología  Descuentos en tratamientos odontológicos a los afiliados y sus familiares en <a href="http://www.sindicatosae.com">www.sindicatosae.com</a>	
 15% de descuentos en tratamientos médico-láser. Tfn.: 902 303 075	carezza! Portal privado de descuentos en ocio, salud, tecnología, moda, regalos, etc... <a href="http://www.carezza.es">www.carezza.es</a>		
 Campamentos Global Camp: inglés, deportes, multiaventura... <a href="http://www.globalcamp.net">www.globalcamp.net</a>			