

## **“LAS ENFERMEDADES RARAS”, PRIORIDAD DE LA FUNDACIÓN RAMÓN ARECES**

Desde el mismo inicio de las actividades de la Fundación, la biomedicina ocupa el primer lugar en la promoción de la investigación científica, por considerar que una atención sanitaria de calidad, progresivamente personalizada, es el fundamento del bienestar social. Decía don Ramón Areces que es preciso fomentar la disponibilidad de conocimiento “para evitar o mitigar el sufrimiento humano”.

En consecuencia, sus primeros seminarios, a finales de los años 70, fueron sobre “bioquímica perinatal” (Doctor Emilio Herrera Castellón) y el diagnóstico precoz y tratamiento de alteraciones moleculares genéticas o adquiridas (Doctora Ugarte) figuraban en las primeras convocatorias del concurso científico.

El Profesor Severo Ochoa, primer Presidente del Consejo, consideraba que promover las actividades en patología molecular era “la mejor expresión de la misión investigadora”.

En 1968 habíamos iniciado en Granada la detección en el neonato de metabolopatías congénitas (conocido hoy como “prueba del talón”) y, acto seguido, añadimos el estudio de las consecuencias de episodios de hipoxia en el momento del parto, ya que, aún de corta duración, podían producir un deterioro neuronal irreparable. El seguimiento de todo el

proceso de nacimiento con la instrumentación adecuada, en todas las maternidades, permitió reducir substancialmente el número de afectados.

Por cierto, es importante destacar -y así lo hice cuando visité al Director General de Sanidad en el Ministerio de la Gobernación, en aquel entonces no existía el Ministerio de Sanidad- le dije, contestando a su razonamiento de la existencia de enfermedades tales como la tuberculosis, la poliomielitis, el tifus... que las que yo le proponía detectar y evitar eran alteraciones “irreversibles” y que, la calificación de “raras” sólo podía atribuirse a los que no las padecían, porque para los que sufrían estas afecciones no representaba el cien por cien. Lo mismo para sus familiares. Los porcentajes no tienen, en clínica, otra relevancia que la epidemiológica, pero debe quedar muy claro que no hay enfermedades sino pacientes y que la vida de cada ser humano es lo que realmente importa.

Ha sido de especial relieve, en el área de las enfermedades infrecuentes la creación de las “redes” de grupos de investigación (CIBER), ya que, en lugar de concentrar y centralizar el esfuerzo investigador en un tema determinado, la ayuda se presta donde ha tenido su origen, especialmente en universidades y centros del Consejo Superior de Investigaciones Científicas. El CIBERER-RED Nacional de Investigación sobre Enfermedades Raras –ha representado y constituye actualmente una etapa decisiva para el incremento, consolidación y eficacia de la investigación en estas enfermedades.

También es de destacar la creación de un Comité Mundial en ONGs especializadas en enfermedades raras, que se constituyó en las Naciones Unidas el 11 de noviembre de 2016. En el Acto Inaugural, me representó, en nombre también de la Fundación Ramón Areces, el Doctor Francesc Palau, ex Presidente del CIBERER. Actualmente, el Doctor Pablo Lapunzina, sigue muy de cerca esas relaciones internacionales para el mejor conocimiento y prevención de estas alteraciones, habiendo ya organizado una gran reunión al respecto, que tendrá lugar en la Fundación los días 26 y 28 de mayo del próximo año. Debe subrayarse que estas relaciones tienen lugar a través de EURORBIS (Enfermedades Raras-Europa) que, con sede en Bruselas, constituye un puente muy sólido para las actividades internacionales y el Comité de Coordinación en Naciones Unidas.

Considero también interesante mencionar las actividades del CEDEM (Centro de Detección de Enfermedades Moleculares), que en la Universidad Autónoma, bajo la dirección de la Doctora Ugarte, constituye hoy un extraordinario banco de datos que permite aclarar, en ocasiones, los síntomas anómalos que detectan algunos pediatras en el momento del nacimiento o en otras etapas de la trayectoria clínica.

Como puede observarse en el cuadro-resumen adjunto, que resume las actividades en este sector en los últimos diez años, tanto las ayudas a la investigación que han sido adjudicadas, como los simposios que han tenido lugar y las becas para estudios post-doctorales en el extranjero, con una inversión aproximada de más de 9 millones de euros, refleja no sólo el interés prioritario de la Fundación Ramón Areces en relación a las

enfermedades raras sino la progresiva consolidación de este tema como la prioridad indiscutible que le concede la Fundación.