



## El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC) anuncia las nuevas metas del proyecto

- IRDiRC, que dio por alcanzados los objetivos planteados para la primera fase tres años antes de lo previsto, asume nuevos objetivos sobre el acceso a diagnósticos y tratamientos más rápidos y herramientas de valoración más precisas.

**8 de Septiembre de 2017.-** El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC) acaba de anunciar la puesta en marcha de nuevos objetivos que incluyen retos orientados a conseguir diagnósticos más rápidos, tratamientos accesibles y herramientas de valoración más avanzadas.

IRDIRC comenzó en 2011 con el objetivo de contribuir al desarrollo antes del año 2020 de 200 nuevas terapias y métodos para diagnosticar gran parte de las enfermedades raras, objetivos que prácticamente ya se han alcanzado en la actualidad. Ahora, y como resultado de un proceso de colaboración de un año de duración entre todos los agentes implicados, el Consorcio ha anunciado sus objetivos para el período 2017-2027, con la finalidad última de que todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso, atención y terapia en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica.

Así mismo se establece como objetivo básico aprobar 1.000 nuevos tratamientos para las enfermedades raras y se propone desarrollar metodologías que permitan valorar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes con enfermedades raras.

Los avances alcanzados hasta la fecha por el Consorcio, han puesto de manifiesto la firme voluntad de la comunidad investigadora internacional para compartir conocimiento, experiencias y trabajar en colaboración, independientemente de las fronteras, para obtener diagnósticos y terapias para los pacientes.

Para más información sobre las actividades de IRDiRC, tanto pasadas como futuras, se han publicado tres artículos recientemente (versión en inglés):

- Nature Commentary:  
<http://www.nature.com/uidfinder/10.1038/548158c>
- CTS Past Perspective:  
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cts.12501/full>
- CTS Future Perspective:  
<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cts.12500/full>

IRDiRC está formado por agencias de financiación e instituciones públicas y privadas, además de por científicos y agrupaciones de pacientes, que cumplen el requisito de invertir un mínimo de 10 millones de dólares en un período de 5 años en programas de investigación en enfermedades raras.

España, a través del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), fue el primer país europeo en sumarse a este consorcio tras el acuerdo inicial alcanzado entre la Comisión Europea y los Institutos Nacionales de la Salud (INH) de los Estados Unidos de Norte América.

El ISCIII forma parte del Comité Ejecutivo y también participa en los comités científicos y grupos de trabajo de este consorcio aportando la experiencia de los investigadores españoles.

Mediante la Acción Estratégica en Salud, el ISCIII ha instaurado que todos los proyectos de investigación sobre enfermedades raras deben de cumplir los principios del Consorcio y desde su adhesión a IRDiRC (período 2011-2016) ha financiado 380 proyectos de investigación en enfermedades raras por un importe de 43 millones de euros.

Por otra parte, en el CIBERER se desarrollan nuevas terapias y métodos diagnósticos, pilares ambos fundamentales del IRDiRC, destacando su participación como promotor de medicamentos huérfanos (hasta la fecha 6 medicamentos designados como huérfanos por la Agencia Europea del Medicamento (EMA), 3 de los cuales también han sido designados como tales por la agencia americana (FDA)) y la puesta en marcha del programa de Enfermedades Raras No Diagnosticadas (ENoD) para el abordaje diagnóstico multidisciplinar de casos clínicos complejos.

Por último, el ISCIII, a través del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y del área temática de Enfermedades Raras del Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBERER), también colabora en activamente para alcanzar estos objetivos. Así, el IIER participa en proyectos europeos financiados por la Comisión Europea en el marco de las acciones del consorcio IRDiRC, entre los que destacan RD-CONNECT, con su plataforma sostenida por el Centro Nacional de Análisis Genómico (CNAG), y la Red Internacional de Enfermedades Raras sin Diagnóstico.