

València, 26 de febrer de 2024

## Una taula redona en el CSIC aborda el problema de les malalties rares des del punt de vista científic, mèdic i humà

- La Casa de la Ciència del CSIC a València celebra el dimecres 28 de febrer el Dia de les Malalties Rares amb un acte on participen investigadors, metges i pacients
- La suma de totes les malalties rares afecta a entre el 5 i el 10% de la població



29F Día de las enfermedades raras  
Mesa redonda

### ¿Enfermedades raras? No tan raras

**Modera:**  
**Vicente Rubio**  
Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC).

**Participan:**  
**Almudena Amaya**  
Junta Directiva FEDER Comunitat Valenciana  
**Pascual Sanz**  
Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC).  
CIBER Enfermedades Raras (ISCIII)  
**Isidro Vitoria**  
Médico Hospital Universitario La Fe

**28 de febrero**  
A las 19:00 horas  
En la Casa de la Ciencia del CSIC  
C/ Bailiá, 1, 46003 València  
Entrada libre hasta completar aforo  
**Puedes verlo en directo en:**  
[Youtube.com/casadelacienciacsicvalencia](https://www.youtube.com/casadelacienciacsicvalencia)

#EnfermedadesRaras



La Delegació del Consell Superior d'Investigacions Científiques (CSIC) a la Comunitat Valenciana celebra a la seua seu, la Casa de la Ciència de València, una taula redona el dimecres 28 de febrer amb motiu del Dia de les Malalties Rares, que se celebra l'endemà, 29 de febrer. Aquest acte aborda aquest problema des de diversos punts de vista amb la participació d'investigadors de l'Institut de Biomedicina de València (IBV-CSIC), de personal mèdic de l'Hospital Universitari La Fe i de pacients de la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER) a la Comunitat Valenciana. L'acte està obert al públic amb entrada lliure fins a completar aforament.

En l'acte participen els investigadors de l'IBV-CSIC **Vicente Rubio**, que modera la taula, i **Pascual Sanz**, que treballa en malalties rares com la malaltia de Lafora. Per a Rubio, "és important ocupar-se de les malalties rares o infreqüents, no sols perquè afecten més del

5% de la població, sinó perquè la investigació sobre malalties rares produeix avanços en altres processos més freqüents i descobreix funcions a vegades inesperades de gens humans”.

Aquest expert, professor d'investigació *ad honorem* del CSIC a l'IBV, estudia l'estructura i la funció d'enzims i altres proteïnes diana d'interés biomèdic, així com les bases genètiques i moleculars de malalties rares congènites, principalment les que tenen a veure amb el cicle de la urea. Així, entre altres temes que tractarà en aquesta taula redona estan “l'elevat preu dels medicaments per a malalties rares i l'anomalia espanyola que no existisca l'especialitat de genètica metgessa. Aquesta especialitat seria crucial per a aquestes malalties, perquè moltes d'elles són de causa genètica”.

Per la seua part, Pascual Sanz, professor d'investigació del CSIC a l'IBV i membre del Centre d'Investigació Biomèdica en Xarxa de Malalties Rares (CIBERER, ISCIII), exposarà la seua experiència com a investigador de la malaltia de Lafora, malaltia neurològica rara que es manifesta en l'adolescència i per a la qual no hi ha cura. “Els principals problemes de les malalties rares són la falta de coneixement científic, les dificultats de diagnòstic i tractament, i la càrrega social que comporten”, resumeix.

Sanz destaca la importància de la inversió pública per a investigar malalties rares, així com l'ús dels models animals que reproduïxen aquestes malalties i que són fonamentals per a buscar tractaments. En aquest sentit, parlarà dels assajos preclínics amb fàrmacs de reposicionament, medicaments que ja s'empren per a altres malalties però que poden utilitzar-se també per a malalties rares.

### Difícil diagnòstic precoç i importància de les associacions

Altra de les qüestions clau en les malalties rares és la seua dificultat de diagnòstic. Isidro Vitoria, pediatre excap Clínic de Metabolopaties i Nutrició i ara investigador emèrit de l'Institut d'Investigació Sanitària La Fe, parlarà del difícil diagnòstic precoç dels errors innats del metabolisme com a exemple de malalties rares, així com de la importància del cribratge neonatal d'aquests errors per a realitzar diagnòstics primerencs de malalties associades. Abordarà des del punt de vista mèdic els tractaments que es realitzen en aquesta mena de malalties amb medicaments orfes i productes dietètics especials, a més de mostrar la necessitat de canviar l'enfocament sociosanitari que els sanitaris tenen dels pacients.

L'esdeveniment també abordarà la relació entre la investigació, la medicina i les associacions de pacients amb la participació d'**Almudena Amaya**, infermera i membre de la direcció de la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER) a la Comunitat Valenciana. Com a pacient d'una malaltia rara, si és el cas retinitis pigmentària (grup de malalties oculars poc comunes que fan que les cèl·lules de la retina es deteriorenen lentament, causant pèrdua de la visió), Amaya compartirà la seua experiència, la importància de l'associació en aquesta mena de malalties i les col·laboracions que s'estableixen amb la comunitat mèdica i científica.

**Taula redona i col·loqui.** *¿Enfermedades raras? No tan raras. Miradas desde la investigación, la medicina y los/las pacientes.*

**Data:** 28 de febrer de 2024.

**Horari:** de 19 a 20.30 hores.

**Lloc:** Sala d'actes, Casa de la Ciència del CSIC a València (Carrer Bailía 1, Plaza de la Mare de Déu).

**Entrada lliure fins a completar aforament.**

**Programa:**

19.00. **Juan Fuster.** Delegat institucional del CSIC a la Comunitat Valenciana. Presentació del Dia de les malalties rares a la Casa de la Ciència.

19.10. **Vicente Rubio.** Moderador (IBV-CSIC i CIBERER-ISCiii). Presentació de la taula redona i dels ponents.

19.20. **Pascual Sanz.** Investigador de l'Institut de Biomedicina de València (IBV-CSIC) i membre del CIBER de Malalties Rares (ISCiii). Malalties rares: la visió de l'investigador.

19.35. **Isidro Vitoria.** Excap de la Secció de Malalties Metabòliques, Hospital Universitari La Fe. Malalties rares: la visió del metge.

19.50. **Almudena Amaya.** Infermera, pacient de malaltia rara i membre de la Junta Directiva de FEDER. Malalties rares: la visió del pacient.

20.05. Col·loqui.

**Més informació:**

<https://delegacion.comunitatvalenciana.csic.es/evento/mesa-redonda-enfermedades-raras-no-tan-raras>