



28F- Día Mundial de las Enfermedades Raras

“Son minoritarias, graves y afectan a los niños, todo un reto para investigar”

- Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras (28 de febrero), el Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras presenta una nueva línea de trabajo exclusivamente centrada en las anemias minoritarias.
- El 80% de las anemias minoritarias son diagnosticadas en los primeros años de vida lo que supone que apunten a enfermedades que afectan eminentemente a los niños. Son enfermedades graves y de muy difícil diagnóstico.

Barcelona, 27 de febrero de 2017

Mañana, 28 de febrero de 2017 se conmemora en todo el mundo el **Día Mundial de las Enfermedades Raras**, que se celebra cada año desde 2008. Fue instituido para crear conciencia sobre la existencia de estas enfermedades minoritarias, mejorar el acceso al diagnóstico y al tratamiento de quienes las padecen y evidenciar la falta de recursos para su investigación.

Con motivo de esta efeméride, **el Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras presenta una nueva línea de investigación centrada en las anemias minoritarias, que afectan predominantemente a niños**. Este nuevo grupo de investigación, liderado por el **Dr. Joan Lluís Vives Corrons** i por la **Dra. M^a del Mar Mañu**, se centra en diferentes temáticas relacionadas con los glóbulos rojos, su función y el impacto epidemiológico de las anemias minoritarias en nuestro entorno sanitario.





Las anemias minoritarias

La anemia no es una enfermedad propiamente dicha sino una manifestación clínica de una enfermedad que puede ser originada por diferentes causas. “Anemia” significa que la concentración de hemoglobina y el denominado hematocrito en la sangre son inferiores a lo normal. Una parte de las anemias, más minoritarias (las que afectan a menos de 5 personas de cada 10.000) son en general graves y de difícil diagnóstico. En esta situación se encuentran dos grandes tipos entre 80 afecciones:

- anemias que son consecuencia de que la médula ósea no funcione debido a un defecto congénito, como la aplasia medular o la Anemia de Fanconi.

- anemias producidas para que los hematíes o glóbulos rojos, tienen una lesión y se destruyen por diferentes motivos que pueden ser trastornos genéticos, autoinmunes, etc. (hemoglobinopatías), como por ejemplo las anemias hemolíticas, las talasemias o la anemia de células falciformes.

Nuestra investigación

Las diferentes líneas de investigación del grupo del Instituto de Investigación contra la leucemia Josep Carreras son las siguientes:

- El estudio del **comportamiento funcional de los glóbulos rojos** como células que circulan por el torrente sanguíneo, mediante el **análisis de su composición, forma y capacidad de deformación** en diferentes medios que emulan las características de la microcirculación. Esto permite conocer el grado de lesión de los eritrocitos y su capacidad para superar las barreras que impone la circulación a través de los diferentes tejidos, especialmente el bazo.

- El estudio de la **base molecular de las anemias raras mediante la utilización de paneles de genes** que permitan identificar las mutaciones implicadas en cada una de ellas, que modifiquen su manifestación clínica, o que, de alguna manera, puedan explicar su mecanismo etiológico o fisiopatológico.

- Diversos estudios centrados en determinados aspectos de la patología eritrocitaria como, por ejemplo, el *Proyecto PKDeep*, centrado en el **estudio de la enzima piruvato quinasa (PK)** mediante la creación de una plataforma que incluye aspectos diagnósticos, epidemiológicos, moleculares y de tratamiento. La PK es una enzima vital para el mantenimiento energético del hematíe, y su déficit (PKD) es una de las causas más frecuentes de la anemia hemolítica congénita no esferocítica (CNSHA). Con una prevalencia estimada de 1 caso cada 20.000 personas, uno de los principales objetivos de este proyecto es crear un registro europeo de casos de déficit de esta enzima.

- El estudio del **mecanismo multifactorial de la anemia en personas de edad avanzada**. Se pretende analizar cómo el envejecimiento de la médula ósea puede conducir a más de una quiebra en la producción de los hematíes y a una transformación maligna de las células madre pluripotentes. Ésta es un área que todavía no ha sido bien estudiada y por ello bastante desconocida.

- Continuar **manteniendo y estableciendo nuevos vínculos con las Redes Europeas de Referencia en Enfermedades Raras (ERN)**, especialmente con *EuroBloodNet* para avanzar en el diagnóstico de las enfermedades hematológicas raras (RHD), su conocimiento, y facilitar la

+ INFO:



investigación con equipos multidisciplinares y transfronterizos. Estas anemias son tan minoritarias que, si no se trabaja en red y de forma internacional es muy difícil de llevar a cabo una investigación fructífera. Por este motivo, el equipo del Dr. Vives i la Dra. Mañu cofundó la red de referencia europea en anemias minoritarias y congénitas. ENERCA es un acrónimo de *European Network for Rare and congenital Anaemias*. Este proyecto, creado en 2002 por la Comisión Europea de la mano también del Dr. Pierre Fenaux de París, ha conseguido establecer un mapa de referencia y unas conexiones europeas fundamentales para compartir conocimientos y afinar en los diagnósticos.

El Dr. Joan Lluís Vives Corrons

El Dr. Joan Lluís Vives Corrons es una eminencia internacional en el campo del estudio de las anemias minoritarias graves. Desde 1976 hasta 1997 lideró el Servicio de Hemato-biología del Hospital Clínic de Barcelona y, a partir de ese año, estuvo al frente de la Unidad de Eritropatología en el mismo centro. En los últimos 17 años, ha conseguido fundar y establecer una red de referencia europea dedicada a compartir conocimiento sobre estas patologías de los hematíes tan poco frecuentes y, desde principios de este año, coordina, junto a la Dra. M^a del Mar Mañú, la nueva línea de investigación del Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras dedicada a estas dolencias. *“El 80% de las anemias minoritarias son diagnosticadas en los primeros años de vida lo que supone que apunten a enfermedades que afectan eminentemente a los niños. Son enfermedades graves y de muy difícil diagnóstico, lo que conlleva a menudo un alto grado de sufrimiento en las familias. El hecho de ser llamadas "raras" no apunta a una condición de extrañas sino a que son dolencias minoritarias o poco frecuentes. De todos modos, hay un amplio abanico de posibilidades aún por investigar ya que son enfermedades aún muy desconocidas, poco investigadas y en las que, en algunos casos, no existe ni siquiera un tratamiento de referencia en todos los hospitales”,* comenta el Dr. Vives Corrons.

Sobre el Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras (IJC)

El Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras (IJC), centro CERCA de la Generalitat de Catalunya, fue fundado en 2010 en cooperación con el Gobierno catalán con el objetivo de potenciar la investigación biomédica y la medicina personalizada en el campo de la leucemia y otras enfermedades onco-hematológicas. Es un centro sin precedentes que se beneficia del trabajo y el rigor de investigadores básicos y clínicos de primer nivel. Utiliza las tecnologías más innovadoras, colabora en muchos proyectos multicéntricos y compite con éxito en los ámbitos nacional e internacional. Su producción científica es ya numerosa y de mucha importancia, por lo que ha publicado en las mejores revistas.

El IJC tiene tres campus científicos independientes pero coordinados entre sí:

- El Campus Clínic-UB, situado en las instalaciones de la Facultad de Medicina de la UB y del Hospital Clínic de Barcelona.
- El Campus ICO-Germans Trias i Pujol, situado en las inmediaciones del Hospital Universitario Germans Trias i Pujol, su Instituto de Investigación y la Unidad Docente Germans Trias i Pujol de la UAB.
- El Campus San Pau, situado en el entorno del Hospital de Sant Pau, la Facultad de Medicina de la UAB y el Instituto de Investigación Biomédica Sant Pau.

+ INFO:

Sobre la Fundación Josep Carreras contra la Leucemia

La Fundación Josep Carreras contra la Leucemia nació en 1988 con la intención de contribuir a encontrar una curación definitiva para esta enfermedad. Sus esfuerzos se centran en tres áreas básicas: la investigación científica, llevada a cabo desde el Instituto de Investigación contra la Leucemia Josep Carreras; la gestión del Registro de Donantes de Médula Ósea de España, y la mejora de la calidad de vida de los pacientes.

+ INFO:

Fundación Josep Carreras contra la Leucemia
Departamento de Comunicación: Alexandra Carpentier de Changy / Marta Fernández
comunicacio@fcarreras.es
www.fcarreras.org
93 144 40 68 - 93 414 55 66