

## **“La investigación en HHT es un modelo de interacción de la investigación básica, la práctica clínica y los pacientes”**

- ***Investigadores del CIBERER y un representante de la asociación de pacientes presentan el modelo de investigación de la telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), con una intensa interacción de la investigación básica, la práctica clínica y los afectados, en la jornada de clausura de la III Reunión Anual del CIBERER.***
- ***“Es un compromiso ineludible para nosotros proyectar la investigación a la sociedad”, destaca el doctor Francesc Palau, Director Científico del CIBERER.***

**San Lorenzo de El Escorial, 30 de octubre de 2009.-** Dentro el CIBERER, se desarrolla un ejemplo de investigación traslacional en la enfermedad rara telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT), con la relación de la investigación básica que se realiza en el Grupo de Investigación que lidera el doctor Carmelo Bernabéu, que a su vez forma parte del Centro de Investigaciones Biológicas-CSIC, y la actividad clínica que desarrolla la unidad de referencia de HHT del Hospital Sierrallana de Torrelavega (Cantabria). Estos dos grupos CIBERER cuentan además con la activa colaboración de la Asociación Española de HHT, una entidad con 500 socios que participa y fomenta las actividades de traslación junto con la parte médica y la de investigación básica.

Los responsables del grupo de investigación del Centro de Investigaciones Biológicas-CIBERER han presentado dos fármacos que funcionan en el tratamiento de esta enfermedad, ácido tramexámico y raloxifeno, que detienen los sangrados nasales que sufren más del 90% de los afectados de HHT. Estos fármacos son investigados con la colaboración de estos dos grupos. La unidad de referencia de HHT del Hospital de Sierrallana, la única de esta enfermedad en España, es un equipo multidisciplinar que realiza diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los pacientes de HHT con protocolos de revisión clínica propios. Cabe destacar que uno de los dos fármacos con los que trabajan, el raloxifeno, está en trámites de aprobación como medicamento huérfano por parte de la EMEA (la agencia responsable de los medicamentos de la Unión Europea).

Finalmente, Santiago de la Riva, presidente de la Asociación Española de HHT, ha destacado la labor de la organización que agrupa a todos los enfermos “como plataforma para constituir un modelo de investigación de tres patas: la investigación básica, la investigación clínica y los enfermos”. “En nuestro comité ejecutivo, contamos con representantes de la parte clínica y la parte científica. La investigación en HHT es un modelo de interacción entre la investigación básica, la investigación clínica y los pacientes. Los pacientes de HHT son unos de los mejor informados dentro de las enfermedades raras”, ha apuntado.

La telangiectasia hemorrágica hereditaria es una enfermedad rara, con una prevalencia de 1 de cada 8.000 personas, caracterizada por telangiectasias (manchas de color púrpura), sangrados nasales frecuentes, espontáneos y recurrentes, y malformaciones arteriovenosas en diversos órganos, como pulmón, hígado o cerebro. Las hemorragias se manifiestan fundamentalmente a nivel nasal de forma recurrente y éste suele ser el primer síntoma en presentarse en la vida de un paciente. Presenta una mayor profusión de síntomas con la edad.

En esta jornada de clausura de la III Reunión Anual del CIBERER, también ha participado el doctor Francesc Palau, Director Científico de la Institución. “Es un compromiso ineludible para nosotros proyectar la investigación a la sociedad”, ha explicado Palau. “La Ciencia hace tiempo que dejó de ser algo sólo del ámbito de los investigadores y hay que dar un retorno social. Estamos potenciando la traslación, la transferencia y la difusión de la investigación en enfermedades raras”. Palau también ha valorado el trabajo del CIBERER tres años después de su constitución: “Los resultados de investigación del CIBERER son ya en buena parte fruto del trabajo cooperativo. El CIBERER es una Institución consolidada. Ha aumentado la colaboración entre sus grupos de investigación y también la investigación en enfermedades raras”.

Carlos Benito, del Instituto de Gestión de la Innovación y del Conocimiento (INGENIO), centro mixto CSIC-Universidad Politécnica de Valencia, ha explicado el informe que analiza la producción científica de los Grupos de Investigación del CIBERER y ha destacado su calidad científica. “Entre un 50 y un 60 por ciento de las contribuciones aparecen publicadas en el cuartil superior de la distribución de revistas por factor de impacto y entre un 20 y un 30 por ciento en el decil superior de la distribución. Mientras un trabajo español de investigación biomédica es citado una media de 8,5-12 veces, los del CIBERER tienen 22 citas”, ha indicado. Benito también ha incidido en las ventajas de la investigación cooperativa. “El volumen de producción parece incrementarse gracias al funcionamiento en red”.