EVOLUCIÓN ENFERMEDADES RARAS

PRECURSORES

1630 - WILLIAM HARVEY

No hay mejor forma de conocer la naturaleza que estudiando formas raras de enfermedad.

1866 - LEYES DE MENDEL

Reglas básicas sobre la transmisión por herencia genética de las características de los organismos de padres a sus hijos.

1902 - ARCHIBALD GARROD

Aplicación de la genética mendeliana a una alteración que calificó como error congénito del metabolismo en 1908. Anticipando el concepto de gen enzima, acuñado en la década de los 50 por BEADLE y TATUM.

1934 - ASBJORN FOLLING

Bioquímico y médico noruego, descubrió la fenilcetonuria que tuvo como consecuencia el primer cribado neonatal en los años 60 llevado a cabo por el microbiólogo americano, ROBERT GUTHRIE.

GENOMA HUMANO

1911 - ALFRED STURTEVANT creó el primer mapa genético.

1953 - FRANCIS CRICK/JAMES WATSON descubren la estructura de doble hélice de la molécula del ADN.

Años 70 - FREDERICK SANGER desarrolla técnicas para secuenciar el ADN.

Años 80 - Biológos comienzan con la idea de analizar el genoma completo.

1987 - Proyecto inicial del Genoma del Departamento de Energía de Estados Unidos.

1993 - El NCHGR establece una división de investigación Intrainstitucional que utiliza tecnología genómica.

1996 - Creación del Centro para la Investigación de Enfermedades hereditarias para el estudio de la genética de enfermedades complejas.

2000 - Secuenciación del genoma humano publicación del 90% de los 3000 millones de pares de base del genoma en 2001.

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

- 1960 Aparición del concepto de "rareza" con la enmienda KEFAUVER-HARRIS que exigió a las farmacéuticas la ejecución de ensayos clínicos para evaluar la eficacia y seguridad de los fármacos.
- 1983 Aprobación de la ORPHAN DRUG ACT en Estados Unidos, la primera ley de medicamentos huérfanos.
- Años 90 Nuevas leyes de medicamentos huérfanos en Singapur, Japón y Australia.
- 2000 Reglamento sobre medicamentos huérfanos de la Unión Europea y creación del comité para los medicamentos huérfanos en la Agencia Europea del Medicamento.

UNIÓN EUROPEA

- 1993 Comunicación de la Comisión Europea Marco de actuación en salud pública.
- 1999 Programa de Acción comunitaria sobre enfermedades poco comunes (1999-2003).
- 2000 Reglamento sobre medicamentos huérfanos.
- 2008 Comunicación de la Comisión: Las enfermedades raras: un reto para Europa.
- 2008 Recomentación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras.
- 2011 Directiva sobre los derechos de los pacientes en la asistencia sanitaria transfronteriza.
- 2014 Informe sobre la aplicación de la estrategia europea en materia de enfermedades raras.

PLANES Y ESTRATEGIAS

Europa

1997 - ORPHANET - Fundada en Francia en el año 2000 se convirtió en un proyecto europeo.

1997 - EURORDIS - Alianza no gubernamental que reúne a organizaciones de pacientes en Europa.

2009 - EUROPLAN - Proyecto europeo de elaboración de planes nacionales de enfermedades raras.

Estados Unidos

1983 - Fundación en EEUU de la Organización Nacional para los Desórdenes Raros por ABBEY MEYERS.

1986 - Fundación en EEUU de Genetic Alliance por JOAN O. WEISS.

2009 - Creación The Global Genes Project guiada por el equipo RARE (Rare Disease, Advocacy, Research and Education). Asociación de fundaciones y grupos de apoyo para personas con enfermedades raras y sus familias.

INVESTIGACIÓN

2011 - Consorcio internacional de Investigación en Enfermedades Raras IRDIRC.

2014 - EUCERD - Grupo Multidisciplinar de expertos en enfermedades raras.

Programa de financiación

2000-2007 - Programa Marco de Investigación.

2007-2013 - VII Programa Marco de Investigación. Iniciativas específicas en enfermedades raras.

2006 - ERANET / E-RARE - Fomento de la investigación traslacional en enfermedades raras.

HORIZONTE 2020 - Programa Marco de Investigación. Programa SOLVE-RD coordinación de datos en Europa.

2017 - EUROPEAN JOINT PROGRAMME ON RARE DISEASES. Coordinación estratégica de la investigación europea.

ESPAÑA

2001 - Instituto de Salud Carlos III (ISCIII).

2001 - Creación Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

2003 - Creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en el seno del ISCIII.

2006 - CIBERER. Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras.

2009 - Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Actualizada en 2014.

2013-2016 - Plan Estatal de Investigación Científica, Técnica y de Innovación.

2013-2020 - Estrategia Española de Ciencia, Tecnología e Innovación.

2015 - Portal FIS del ISCIII. Buscador de proyectos de investigación.

AVANCES EN INVESTIGACIÓN

CRISP - Técnica de edición genética.

Oncología poco prevalente.

Enfermedades de base genética y afectación Pediátrica-Lisosomales.

Atrofias Espinales.

Piel de Mariposa - Regeneración de piel.

Tratamientos para enfermedades raras que afectan a células sanguíneas.

Aciduría metilmalónica cbIB.

Avances en otras enfermedades:

Enfermedad de Pompe; Regeneración de hueso; Freno de la ceguera en retinosis pigmentaria; Escoliosis idiopática; Síndrome FOXP1; Enfermedades reumáticas infantiles; Creación de músculo humano; Enfermedad de Crohn; Síndrome de Fontaine, entre otras.

Aumento del número de medicamentos huérfanos (200) y terapias nuevas de enfermedades raras (1000) en el 2020 y 2027.

Fuente: Elaboración propia Fundación Isabel Gemio.