

Nota de prensa

Madrid, 26 de febrero de 2025

La Red de Enfermedades Raras del CSIC organiza la I Jornada para asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras

- La actividad, organizada en colaboración con el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBM-CSIC-UAM) y el Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC) ha contado con la participación de diversas asociaciones de enfermedades raras estudiadas en estos centros
- Esta primera edición marca el inicio de futuras jornadas para fortalecer la comunicación entre ciencia y sociedad, y contribuir al avance del conocimiento y el tratamiento de las enfermedades raras en España



Fotografía de grupo de los asistentes de las diversas asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras junto al equipo investigador participante en la jornada. *CBM*.

La Red de Enfermedades Raras del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (RER-CSIC) ha organizado hoy, en colaboración con el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBM-CSIC-UAM) y el Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC), la **I Jornada de puertas abiertas para asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras**, con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras que se conmemora el próximo 28 de febrero.

El encuentro, dirigido a pacientes y familiares, ha contado con la participación de diversas asociaciones de pacientes de enfermedades raras estudiadas en estos centros del CSIC situados en el Campus de la Universidad Autónoma de Madrid. En total la jornada ha reunido a más de 60 asistentes.

Esta actividad marca el comienzo del firme propósito de RER-CSIC de fortalecer la comunicación entre el personal investigador y los pacientes, y contribuir al avance en el diagnóstico, conocimiento y tratamiento de las enfermedades raras en España.

La jornada, cuya primera parte ha tenido lugar de forma simultánea en cada uno de los institutos de investigación, ha contado con la bienvenida a cargo de las direcciones de cada centro; Paola Bovolenta, directora del CBM y de Mario Mellado, director del CNB, respectivamente. Por una parte, Bovolenta, ha subrayado que “desde su fundación, el CBM ha mantenido un firme compromiso con la prevención y el abordaje de estas enfermedades, conscientes de que detrás de cada diagnóstico hay personas, historias y necesidades urgentes. Esperamos que esta jornada sea un espacio de diálogo, esperanza y colaboración para continuar avanzando juntos, explorando nuevos caminos hacia el diagnóstico y tratamiento.” Por otra parte, Mellado, ha destacado la importancia de “recibir en el Centro Nacional de Biotecnología a las asociaciones de pacientes con enfermedades raras, ya que esto nos permite acercar la investigación que realizamos en los laboratorios a la realidad social y conecta a nuestros investigadores con los auténticos protagonistas de estas patologías, que son además los destinatarios de nuestra actividad”.

Las personas asistentes han podido visitar laboratorios y servicios que desarrollan proyectos de investigación centrados en sus enfermedades. Las asociaciones [Familias GA](#), [Asociación Niemann Pick Fuenlabrada](#), [Asociación Española de Enfermedad de Huntington](#), [Asociación de pacientes ASMD](#), [Fundación Niemann Pick España](#), [Asociación Española del Síndrome CDG](#) y la [Federación española de enfermedades metabólicas hereditarias](#), han visitado los laboratorios de Belén Pérez, Dolores Ledesma y José J. Lucas en el CBM que estudian enfermedades metabólicas hereditarias y del sistema nervioso. El CNB por su parte ha recibido a un grupo de pacientes y familiares de la asociación [ALBA](#), centrada en la ayuda a personas con albinismo, cuyas causas genéticas estudia el equipo del investigador Lluís Montoliu. En este recorrido, han podido conocer cómo se investiga esta condición genética y ver de cerca los modelos animales utilizados para estudiar sus características y posibles terapias.

La segunda parte de la jornada, celebrada en el CBM, ha permitido a los participantes conversar y compartir ideas, preguntas y experiencias desde la investigación y la vida diaria de las personas afectadas por estas enfermedades. Belén Pérez y Lluís Montoliu, ambos parte del Comité de Dirección de la RER-CSIC y del Comité Directivo del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), han puesto en valor el desarrollo de estas jornadas como forma de conocer las inquietudes de las personas afectadas por enfermedades raras, y buscar un acercamiento a su problemática. Montoliu ha apuntado:

“Esta jornada de puertas abiertas permite acercar nuestro trabajo científico diario a las personas a quienes van destinadas los objetivos y futuros resultados de nuestras investigaciones. Representa una apuesta por la transparencia y por la divulgación, para que los familiares y afectados de enfermedades raras conozcan, de primera mano, cómo se está investigando la patología o condición genética con la que conviven, lo que ya conocemos y lo que todavía no sabemos de ellas”. Pérez por su parte ha añadido “que el acercamiento y apertura de nuestros laboratorios de investigación es un deber con los pacientes y las familias y sin duda impulsa y refuerza nuestro compromiso por mejorar su calidad de vida”.

Ángel García-Bravo, vocal de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha agradecido la implicación de los equipos de investigación para avanzar en las terapias y ha subrayado que “la presencia en la fase investigadora de los pacientes, ayuda a entender qué se hace y los tiempos necesarios. Este evento es muestra de que se puede hacer, es una ventana a esa comunicación entre ciencia y pacientes”. Además, ha destacado que, aunque el avance de la ciencia es grande, “aún queda un recorrido enorme y la investigación temprana es vital para garantizar una mejor calidad de vida de las personas”.

Acerca de la Red de Enfermedades Raras del CSIC (RER-CSIC)

La [Red de Enfermedades Raras del CSIC \(RER-CSIC\)](#) es una iniciativa impulsada por el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), dentro de su Plan de Biomedicina, coordinada por Pilar López Larrubia del Instituto de Investigaciones Biomédicas Sols-Morreale (IIBM) de Madrid y Pascual Sanz Bigorra del Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV). Su objetivo principal es identificar y conectar a los grupos de investigación consolidados que trabajan en el ámbito de las enfermedades raras (ER) y a aquellos que desarrollan tecnologías aplicables a este campo. Además, la red integra expertos en inteligencia artificial y análisis de datos, así como en el estudio del impacto social de estas enfermedades, para generar un enfoque multidisciplinar y colaborativo. Actualmente, la RER-CSIC cuenta con la participación de 127 grupos de investigación distribuidos en 31 institutos del CSIC presentes en todo el territorio nacional.

Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBM-CSIC-UAM)

El [Centro de Biología Molecular Severo Ochoa](#) (CBM) es un centro de investigación mixto que acoge a investigadores pertenecientes al Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y a la Universidad Autónoma de Madrid (UAM). Fundado en 1975 por el premio Nobel Severo Ochoa, el CBM es uno de los mayores centros españoles de investigación multidisciplinar en biomedicina, con experiencia en biología molecular, bioquímica, genética y genómica en varias áreas de investigación: inmunología, virología y microbiología, neurociencia y biología celular y del desarrollo.

Más de 90 grupos de investigación abordan retos en una amplia gama de disciplinas, y destacan por su importante producción científica y la transferencia de tecnología a la industria y la clínica. Esta amplia experiencia confiere al centro la versatilidad necesaria para acometer nuevos retos de investigación en temas emergentes y problemas biomédicos sin resolver. La misión del CBM es explorar las bases moleculares de la vida en beneficio de la sociedad.

El Centro Nacional de Biotecnología (CNB-CSIC)

Nota de prensa

El [Centro Nacional de Biotecnología](#) (CNB) es un centro de investigación perteneciente al Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), organismo dependiente del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades. El CNB-CSIC fue inaugurado en 1992 con la misión de liderar el desarrollo de la biotecnología moderna en nuestro país.

El objetivo científico del CNB-CSIC se enmarca en el concepto «Una sola salud» (*One Health* en inglés), clave en un momento en el que los retos globales trascienden la investigación local y compartimentada, exigiendo intensos esfuerzos de colaboración que exploten las tecnologías de vanguardia. Este enfoque global abarca cuatro grandes retos científicos y sociales: las enfermedades infecciosas, la inflamación y el cáncer, la sostenibilidad de la producción de alimentos seguros y la biorremediación de emisiones relevantes para el medio ambiente.

Datos de contacto

Comunicación y Divulgación CNB

comunicacion@cnb.csic.es

Oficina de Comunicación y Cultura Científica CBM

comunicacion@cbm.csic.es