



28 febrero 2018:
Día Mundial de las Enfermedades Raras
Clipping de prensa

NOTA DE PRENSA

LA INVESTIGACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS, MOTOR DE LA MEDICINA DE PRECISIÓN

- **El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes celebra los avances científicos dirigidos a aislar las alteraciones moleculares que provocan la enfermedad: “Nos permiten usar terapias que antes no estaban disponibles para los tumores menos frecuentes”**
- **La investigación en enfermedades raras ha favorecido un cambio de paradigma para las terapias dirigidas que hoy benefician a millones de pacientes en el mundo**

28 de febrero de 2018.- El Día Mundial de las Enfermedades Raras acostumbra a celebrarse el 29 de febrero, el día más “raro” del año, si bien en años no bisiestos, como el actual, se traslada al último día de febrero, algo también infrecuente. Hoy la comunidad científica y también los pacientes que sufren las enfermedades menos comunes conmemoran los avances científicos que han permitido abordar sus patologías con mayor optimismo que hace unos años.

“Esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías”, tal como indica el Dr. Ramón de las Peñas, recién renombrado presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) y Jefe del Servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón.

Desde su creación en 2012, GETHI se ha convertido en el referente de nuestro país en lo que a tumores raros se refiere. Su trabajo ha sido clave a la hora de crear registros de tumores raros, “una herramienta muy útil que unifica la experiencia de múltiples clínicos en el manejo de un tipo de tumor en el que normalmente existe poca experiencia, algo que resulta muy útil para la toma de decisiones”.

Precisamente la investigación de alteraciones infrecuentes que exige este tipo de patologías ha favorecido el desarrollo de técnicas concretas de análisis que han supuesto un “campo abonado para las terapias dirigidas”, tal como explica el Dr. Jesús García-Donas, director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal (CIOCC). “Lo que ahora nos parece habitual, buscar para cada paciente una terapia concreta, hace unas décadas era inimaginable. Las técnicas derivadas de la investigación de enfermedades raras fueron el primer cambio de paradigma donde estos tratamientos demostraron utilidad. Este cambio de pensamiento ha favorecido grandes descubrimientos que han beneficiado a millones de pacientes en el mundo”.

Nuevos tratamientos disponibles

Ese cambio de paradigma avanza de la mano de nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida o la inmunoterapia, que permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen del tumor, que deja de tener la importancia de antaño.

Una circunstancia de consecuencias revolucionarias para los pacientes que sufren tumores infrecuentes. En palabras del Dr. García-Donas "en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes.

No en vano, tal como explica el mismo doctor, "el conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones".

Así, el origen del tumor importa cada vez menos y hace que sea posible tener un manejo independiente del tejido en el que nació la neoplasia. Las terapias, por tanto, tendrán que buscar, cada vez más, aprobaciones en nichos definidos por características genéticas moleculares y no por grandes núcleos de pacientes, lo que de alguna manera convertirá a todos los tumores, por genérico que sea su origen, en una enfermedad "rara".

Grupo GETHI y su compromiso con las enfermedades raras:

El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) nació en 2012 con el objetivo de impulsar y fortalecer la investigación de los tumores raros, que afectan a más de cuatro millones de personas en Europa y suponen el 22% de los pacientes de cáncer en España. Desde entonces, han avanzado en la creación de una red de expertos implicados en el estudio y registro de este tipo de tumores, han impulsado la investigación sobre los mismos y promueven la formación e información entre los profesionales de la oncología.

Su trabajo ha logrado importantes avances desde entonces y, lo más importante, ha contribuido a mitigar la sensación de aislamiento que sienten los pacientes diagnosticados de este tipo de patologías infrecuentes.

Con proyectos respaldados por una media de edad inferior a 40 años, GETHI está resultando ser un motor para la investigación y el impulso a científicos jóvenes. En su compromiso está el reto permanente por conseguir que los pacientes con tumores raros tengan acceso a fármacos no aprobados en esa indicación y que son potencialmente útiles. En palabras de su presidente, "las trabas administrativas en estos casos no deberían impedir que el paciente tenga disponibilidad de uso de esos fármacos, en casos donde se ha demostrado su eficacia o cuando se pueda demostrar una determinada diana molecular que lo hace recomendable en ese caso particular".

CIFRAS DEL CLIPPING:

- Entrevistas concertadas:

- Cadena Ser
La Ventana. 28 febrero
- Radio 99.9 Valencia Radio
El Forcat de Silvia. 1 marzo
- Gaceta médica
Tribuna "A Corazón Abierto" (dr De las Peñas)
Declaraciones Dr. García-Donas

- 13 apariciones:

- Agencias: 1
- Radio: 2
- Prensa digital:6
- Prensa especializada: 4

- Medios que recogen la información:

- Servimedia
- Cadena Ser
- Valencia Radio 99.9
- Gaceta Médica (3)
- ConSalud
- Pharmatech
- HM Hospitales
- El Economista
- Ecodiario
- Diario Siglo XXI
- Te interesa
- Maduralia

AGENCIAS



servimedia

LÍDER EN INFORMACIÓN SOCIAL

<http://www.servimedia.es/busqueda/noticias/gethi>

La biopsia líquida y la inmunoterapia, claves para abordar los tumores raros



Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen de un tumor raro, lo que permite su abordaje terapéutico, según destaca el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi) con motivo de la celebración, este miércoles, del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

28 feb 2018 | 10:00h |

RADIO



Programa La Ventana- Comunidad Valenciana:

Día Mundial de las Enfermedades Raras

El 22% de los pacientes con cáncer sufre un tumor raro. Ramón de las Peñas, el presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes explica en la Ventana los avances de la ciencia en estos casos



 **INMA PARDO** | Valencia 28/02/2018 - 20:40 h. CET

El Día Mundial de las Enfermedades Raras acostumbra a celebrarse el 29 de febrero, el día más “raro” del año, si bien en años no bisiestos, como el actual, se traslada al último día de febrero.

Hoy la comunidad científica y también los pacientes que sufren las enfermedades menos comunes conmemoran los avances científicos que han permitido abordar sus patologías con mayor optimismo que hace unos años.

escucha la entrevista a **Ramón de las Peñas**, recién renombrado presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes y Jefe del Servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón



Programa El Forcat de Silvia:

Entrevista 2 marzo, a partir del minuto 40'50'':

http://www.ivoox.com/02-03-2018-el-nou-forcat-2-hora-audios-mp3_rf_24178546_1.html

PRENSA ESPECIALIZADA

El reto de trabajar con tumores raros

Temas relacionados:

Grupo Español - Apellidos - GETHI - Peñas - Cargo - Ramón - Investigación - Oncología - Oncología



Herramientas



RAMÓN DE LAS PEÑAS, | 23 feb 2018 - 14:00 h | GacetaMedicaCom
Presidente de GETHI



El enfermo al que acaban de diagnosticar un tumor raro o infrecuente experimenta una especial soledad. Se siente solo porque no encuentra fácilmente a otras personas que, como él, tengan ese diagnóstico, pero su soledad puede verse incrementada de forma importante cuando al sentarse delante del especialista éste le manifieste que tampoco tiene experiencia en un tipo así de tumor. Se

produce así una situación crítica en la que el especialista debe ser capaz de transmitir que, a pesar de su inexperiencia, conoce a quien la tiene y tiene acceso a esos especialistas expertos. El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) nació hace seis años como un grupo dispar de oncólogos con interés en esos tumores de baja incidencia que se consideran raros. Su objetivo inicial ya fue el permitir el acceso a los especialistas con más experiencia en determinados tipos de tumores, con los que se pudiera compartir conocimiento y a los que poder recurrir en caso de necesidad. Con el trabajo mediante grupos de expertos en red podríamos disponer de una herramienta terapéutica mucho más ágil, podríamos diseñar registros de casos y desde ellos poder elaborar proyectos de investigación básica así como ensayos clínicos con fármacos. Progresivamente se han ido incorporando al grupo otros especialistas relacionados con la patología tumoral infrecuente: biólogos moleculares, anatomopatólogos, oncopediatras, cirujanos, radioterapeutas... reflejando el carácter multidisciplinar del abordaje de estos tumores. El reto que supone trabajar con tumores raros es apasionante tanto para el clínico como para el investigador. En tumores infrecuentes se han hecho algunos de los principales avances de la oncología de los últimos años —por ejemplo los tratamientos dirigidos a dianas moleculares—, que se han ido aplicando paradójicamente en el manejo de los tumores más frecuentes. El estudio del genoma del cáncer está permitiendo identificar muchas mutaciones del ADN tumoral como potenciales dianas terapéuticas y nos está enseñando que si hay un tipo de neoplasias en los que la medicina personalizada o de precisión tiene una mayor relevancia es en los tumores de baja incidencia,

porque suelen ser tumores con dianas muy precisas. Sabemos que la investigación básica –molecular– en estos tumores se ve reflejada de una forma rápida y certera en la detección de dianas terapéuticas y es por ello que van de la mano la clínica, el diagnóstico, la investigación histológica-molecular y la terapia individualizada. Y nuevamente la paradoja: los tumores raros son en su mayoría huérfanos porque, a pesar de que las dianas son muy precisas y las posibles terapias muy certeras, el acceso a esas terapias está muy limitado porque son fármacos generalmente aprobados en tumores de alta incidencia. El difícil acceso a fármacos potencialmente eficaces es la norma en los pacientes con tumores raros, y revertir esa situación deberá ser el objetivo final de nuestra lucha.

El estudio del genoma del cáncer está permitiendo identificar muchas mutaciones del ADN tumoral

Edición impresa (nº 682 / 26 feb – 4 marzo)

CM 26 de febrero al 4 de marzo de 2018

Opinión

A corazón abierto

El reto de trabajar con tumores raros

RAMÓN DE LAS PEÑAS
Presidente de GCTM



El enfermo al que acaban de diagnosticar un tumor raro o infrecuente sufre una especial soledad. Se siente solo porque no encuentra fácilmente a otras personas que, como él, tengan ese diagnóstico, pero su soledad puede verse incrementada de forma importante cuando al someterse a la especialidad de la que depende su diagnóstico se encuentra con una situación crítica en la que el especialista debe ser capaz de transmitirle que, a pesar de su infrecuencia, conoce a quien le tiene y tiene acceso a esas especialidades expertas. El Grupo Español de Tumores Huérfanos o Infrecuentes (GCTM) nació hace seis años como un grupo de apoyo de oncólogos con interés en esos tumores de baja incidencia que se consideran raros. Su objetivo inicial ya fue el permitir el acceso a las especialidades con más experiencia en determinados tipos de tumores, con los que se pudiera compartir conocimiento y a los que poder recurrir en caso de necesidad. Con el trabajo mediante grupos de expertos en red podríamos disponer de una herramienta terapéutica mucho más ágil, podríamos diseñar registros de casos y desde ellos poder elaborar proyectos de investigación básica así como ensayos clínicos con fármacos. Progresivamente se han ido incorporando al grupo otros especialistas relacionados con la patología tumoral infrecuente: biólogos mo-

El estudio del genoma del cáncer está permitiendo identificar muchas mutaciones del ADN tumoral

leculares, analistas patológicos, neuropatólogos, cirujanos, radioterapeutas... reflejando el carácter multidisciplinar del abordaje de estos tumores. El reto que supone trabajar con tumores raros es igualmente tanto para el clínico como para el investigador. En tumores infrecuentes se han hecho algunos de los principales avances de la oncología de los últimos años –por ejemplo los tratamientos dirigidos a dianas moleculares–, que se han ido aplicando para- dojicamente en el manejo de los tumores más frecuentes. El estudio del genoma del cáncer está permitiendo identificar muchas mutaciones del ADN tumoral como potenciales dianas terapéuticas y nos está enseñando que el hay un tipo de neoplasias en las que la medicina personalizada o de precisión tiene una mayor relevan-

cia es en los tumores de baja incidencia, porque suelen ser tumores con dianas muy precisas. Sabemos que la investigación básica –molecular– en estos tumores se ve reflejada de una forma rápida y certera en la detección de dianas terapéuticas y es por ello que van de la mano la clínica, el diagnóstico, la investigación histológica-molecular y la terapia individualizada. Y nuevamente la paradoja: los tumores raros son en su mayoría huérfanos porque, a pesar de que las dianas son muy precisas y las posibles terapias muy certeras, el acceso a esas terapias está muy limitado porque son fármacos generalmente aprobados en tumores de alta incidencia. El difícil acceso a fármacos potencialmente eficaces es la norma en los pacientes con tumores raros, y revertir esa situación deberá ser el objetivo final de nuestra lucha.

<http://www.gacetamedica.com/politica/una-carrera-por-la-equidad-en-tumores-infrecuentes-EY1427710>

Una carrera por la equidad en tumores infrecuentes

■ El trabajo en red se alza como la mejor herramienta para avanzar



Jesús García-Donas, director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal (Ciocc), y portavoz del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi).

Temas relacionados:

España - Madrid - Europa - Programa - Grupo Español - Infrecuentes (Gethi - Día Mundial - Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal (Ciocc - CARMEN M. LÓPEZ - Infrecuentes - Gethi - Jesús García-Donas - Enfermedades raras - Investigación - Oncología - Madrid - Oncología - Europa



Herramientas



CARMEN M. LÓPEZ Madrid | 23 feb 2018 - 12:39 h | [GacetaMedicaCom](#)

El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi) lleva alrededor de seis años trabajando con el objetivo de impulsar y fortalecer la investigación de los tumores raros, que afectan a más de cuatro millones de personas en Europa y suponen el 22 por ciento de los pacientes de cáncer en España.

Desde entonces, han avanzado en la creación de una red de expertos implicados en el estudio y registro de este tipo de tumores, impulsando así la investigación sobre los mismos y promoviendo la formación e información entre los profesionales de la oncología. "El trabajo en red es cada vez más frecuente, pero se está haciendo, por desgracia, de manera muy artesanal y muy dependiente del médico y de la persona que tiene interés", explica Jesús García-Donas, director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal (Ciocc).

En el compromiso de Gethi está el reto permanente por conseguir que los pacientes con tumores raros tengan acceso a fármacos no aprobados en esa indicación y que son potencialmente útiles. Precisamente son las trabas administrativas las que dificultan esta tarea y que el paciente tenga disponibilidad de uso de estos fármacos.

García-Donás explica que el grupo está trabajando en un estudio molecular abierto a todos los socios y a todos los pacientes y trata de buscar la alteración que está presente en todos los tumores, pero solamente en un uno por ciento de los casos. "En este registro, tenemos ya más de 300 pacientes a nivel genético y además de alguna alteración, nos centramos en otras que a veces nos permiten que, aunque el paciente no reciba el fármaco concreto que tenemos en mente, se le da otras oportunidades que de otra manera no hubiera sido posible".

En este sentido, el oncólogo apunta al trabajo en red. "La comunicación intercentros es fundamental, así como poder compartir experiencias". Además, los hallazgos que ahora son, cada vez más habituales, a nivel de genética con este trabajo en red será posible su mejor interpretación.

Sin embargo, hay desafíos en este campo. Las administraciones tanto públicas como privadas "deben ser conscientes de este problema y deben ser más flexibles a la hora de permitir el trasiego de pacientes", incide.

Además considera que la industria farmacéutica también tiene tarea por delante. Aunque ya se está trabajando así, explica que hay que reconfigurar el modelo de ensayos clínicos tal y como se concibe a día de hoy. "La industria farmacéutica se tiene que dar cuenta de que los fármacos no pueden ir dirigidos a grandes poblaciones". En este sentido, los ensayos clínicos tienen que estar más focalizados en patologías concretas para poder reclutar la información.

Además, "el paciente tiene que tener acceso al ensayo que le venga bien, independientemente de que esté en su centro, en otra provincia o lugar".

En este desafío, además de hacer ensayos más abiertos, reduciendo las restricciones, considera que los médicos y pacientes también se tienen que dar cuenta de esta oportunidad. Parece que no estamos lejos, ya que como asegura el oncólogo ya se está comenzando a trabajar así.

Estos tipos de tumores son cada más frecuentes, ya que cada vez se subdividen más y aparecen más subtipos. "Empiezan a aparecer tumores que antes considerábamos con una sola entidad y que habían estado fraccionados y que la población que tiene ese subtipo de enfermedad es cada vez más pequeña".

Con todo, y con el Día Mundial de las Enfermedades Raras a punto de llegar está claro que con los avances en el campo de la oncología está cambiando el paradigma. Por ello, en el día "más raro del año" (29 de febrero), Gethi quiere trasladar a la sociedad el trabajo y el esfuerzo que se está haciendo en este campo.

<https://www.consalud.es/pacientes/dias-mundiales/la-investigacion-de-enfermedades-raras-motor-de-la-medicina-de-precision-47647-102.html>

FAVORECE UN CAMBIO DE PARADIGMA PARA LAS TERAPIAS

La investigación de enfermedades raras, motor de la medicina de precisión

El Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes celebra los avances científicos dirigidos a aislar las alteraciones moleculares que provocan la enfermedad: "Usamos terapias que antes no estaban disponibles para los tumores menos frecuentes".



El Doctor Ramón de las Peñas, recién renombrado presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) y Jefe del Servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón.

28.02.2018 - 10:15

El **Día Mundial de las Enfermedades Raras** acostumbra a celebrarse el 29 de febrero, el día más "raro" del año, si bien en años no bisiestos, como el actual, se traslada al último día de febrero, algo también infrecuente. Hoy la comunidad científica y también los pacientes que sufren las enfermedades menos comunes conmemoran los avances científicos que han permitido abordar sus patologías con mayor optimismo que hace unos años.

"Esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías", tal como indica el **Doctor Ramón de las Peñas**, recién renombrado **presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI)** y **Jefe del Servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón**.

Desde su creación en 2012, GETHI se ha convertido en el referente de nuestro país en lo que a tumores raros se refiere. Su trabajo ha sido clave a la hora de crear registros de tumores raros, "una herramienta muy útil que unifica la experiencia de múltiples clínicos en el manejo de un tipo de tumor en el que normalmente existe poca experiencia, algo que resulta muy útil para la toma de decisiones".

Ese cambio de paradigma avanza de la mano de nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas

Precisamente la investigación de alteraciones infrecuentes que exige este tipo de patologías ha favorecido el desarrollo de técnicas concretas de análisis que han supuesto un "campo abonado para las terapias dirigidas", tal como explica el **Doctor Jesús García-Donas, director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal (HMCIOCC)**. "Lo que ahora nos parece habitual, buscar para cada paciente una terapia concreta, hace unas décadas era inimaginable. Las técnicas derivadas de la investigación de enfermedades raras fueron el primer cambio de paradigma donde estos tratamientos demostraron utilidad. Este cambio de pensamiento ha favorecido grandes descubrimientos que han beneficiado a millones de pacientes en el mundo".

NUEVOS TRATAMIENTOS DISPONIBLES

Ese cambio de paradigma avanza de la mano de nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida o la inmunoterapia, que permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen del tumor, que deja de tener la importancia de antaño.

Una circunstancia de consecuencias revolucionarias para los pacientes que sufren tumores infrecuentes. En palabras del **Doctor García-Donas** "en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes. No en vano, tal como explica el mismo doctor, "el conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones".

Así, el origen del tumor importa cada vez menos y hace que sea posible tener un manejo independiente del tejido en el que nació la neoplasia. Las terapias, por tanto, tendrán que buscar, cada vez más, aprobaciones en nichos definidos por características genéticas moleculares y no por grandes núcleos de pacientes, lo que de alguna manera convertirá a todos los tumores, por genérico que sea su origen, en una enfermedad "rara".

<https://www.pharmatech.es/noticias/20180228/dia-mundial-enfermedades-raras#.WpbALRPOVTY>

Día mundial de las enfermedades raras

📅 28 de febrero, 2018 📌 Medicina personalizada 💬 0 ➦ SHARE 🌐 📧 ...

[< Volver](#)

El "Día Mundial de las Enfermedades Raras" acostumbra a celebrarse el 29 de febrero, el día más "raro" del año, si bien en años no bisiestos, como el actual, se traslada al último día de febrero. En este día la comunidad científica, y también los pacientes que sufren las enfermedades menos comunes, conmemoran los avances científicos que han permitido abordar sus patologías con mayor optimismo que hace unos años.



"Esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías", tal como indica Ramón de las Peñas, recién renombrado presidente del Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI) y Jefe del Servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón.

Nuevos tratamientos

Actualmente existen **nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida o la inmunoterapia**, que permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen del tumor.

Una circunstancia de consecuencias revolucionarias para los pacientes que sufren tumores infrecuentes. En palabras del Dr. **García-Donas**, director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal (HMCIOCC) *"en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".*

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la **investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes.**

Actualidad HM



La investigación en enfermedades raras ha favorecido un cambio de paradigma para las terapias dirigidas

28/02/2018 10:00

Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra el 28 de febrero, el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (GETHI), a cuya Junta Directiva pertenece el Dr. Jesús García-Donas, director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal HM CIOCC, quiere recordar la importancia de la investigación en el abordaje de estas patologías y en especial de las terapias dirigidas.

"Las alteraciones moleculares que se encuentran en este tipo de patologías suelen ser únicas y en muchos casos han permitido desarrollo de las terapias dirigidas. Lo que ahora nos parece habitual, buscar para cada paciente una terapia concreta, hace unas décadas era inimaginable. Las técnicas derivadas de la investigación de enfermedades raras fueron el primer cambio de paradigma donde estos tratamientos demostraron utilidad. Este cambio de pensamiento ha favorecido grandes descubrimientos que han beneficiado a millones de pacientes en el mundo", señala el **Dr. Jesús García-Donas**.

En este sentido el Dr. García-Donas aboga por afianzar ese cambio de paradigma de la mano de **nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida o la inmunoterapia**, que permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen del tumor, que deja de tener la importancia de antaño. "En tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

De esta forma se constata que existe una nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión que favorece a las patologías infrecuentes. "El conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones", señala el Dr. García-Donas.

PRENSA DIGITAL

<http://ecodiario.eleconomista.es/sociedad/noticias/8970362/02/18/La-biopsia-liquida-y-la-inmunoterapia-claves-para-abordar-los-tumores-raros.html>

La biopsia líquida y la inmunoterapia, claves para abordar los tumores raros

[Investigadores españoles crean un sistema de diagnóstico genético preimplantatorio no invasivo mediante biopsia líquida \(20/02\)](#)

MADRID, 28 (SERVIMEDIA)

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen de un tumor raro, lo que permite su abordaje terapéutico, según destaca el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi) con motivo de la celebración, este miércoles, del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Según recordó el presidente del Gethi y jefe del servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón, el doctor Ramón de las Peñas, "esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías".

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares. A este respecto, el director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal, el doctor Jesús García-Donas, subrayó que "en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes.

De hecho, tal como explicó este experto, "el conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones".

Así, el origen del tumor importa cada vez menos y hace que sea posible tener un manejo independiente del tejido en el que nació la neoplasia. "Las terapias, por tanto, tendrán que buscar, cada vez más, aprobaciones en nichos definidos por características genéticas moleculares y no por grandes núcleos de pacientes, lo que de alguna manera convertirá a todos los tumores, por genérico que sea su origen, en una enfermedad rara", puntualizó.

<http://ecodiario.eleconomista.es/sociedad/noticias/8970362/02/18/La-biopsia-liquida-y-la-inmunoterapia-claves-para-abordar-los-tumores-raros.html>

La biopsia líquida y la inmunoterapia, claves para abordar los tumores raros

[Investigadores españoles crean un sistema de diagnóstico genético preimplantatorio no invasivo mediante biopsia líquida \(20/02\)](#)

MADRID, 28 (SERVIMEDIA)

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen de un tumor raro, lo que permite su abordaje terapéutico, según destaca el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi) con motivo de la celebración, este miércoles, del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Según recordó el presidente del Gethi y jefe del servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón, el doctor Ramón de las Peñas, "esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías".

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares. A este respecto, el director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal, el doctor Jesús García-Donas, subrayó que "en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes.

De hecho, tal como explicó este experto, "el conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones".

Así, el origen del tumor importa cada vez menos y hace que sea posible tener un manejo independiente del tejido en el que nació la neoplasia. "Las terapias, por tanto, tendrán que buscar, cada vez más, aprobaciones en nichos definidos por características genéticas moleculares y no por grandes núcleos de pacientes, lo que de alguna manera convertirá a todos los tumores, por genérico que sea su origen, en una enfermedad rara", puntualizó.

<http://www.diariosigloxxi.com/texto-s/mostrar/270508/biopsia-liquida-inmunoterapia-claves-abordar-tumores-raros>

La biopsia líquida y la inmunoterapia, claves para abordar los tumores raros

Agencias

@DiarioSigloXXI

Miércoles, 28 de febrero de 2018, 10:00 h (CET)

 Tweet

 Me gusta 0 

MADRID, 28 (SERVIMEDIA)

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen de un tumor raro, lo que permite su abordaje terapéutico, según destaca el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi) con motivo de la celebración, este miércoles, del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Según recordó el presidente del Gethi y jefe del servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón, el doctor Ramón de las Peñas, "esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías".

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares. A este respecto, el director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal, el doctor Jesús García-Donas, subrayó que "en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes.

De hecho, tal como explicó este experto, "el conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones".

Así, el origen del tumor importa cada vez menos y hace que sea posible tener un manejo independiente del tejido en el que nació la neoplasia. "Las terapias, por tanto, tendrán que buscar, cada vez más, aprobaciones en nichos definidos por características genéticas moleculares y no por grandes núcleos de pacientes, lo que de alguna manera convertirá a todos los tumores, por genérico que sea su origen, en una enfermedad rara", puntualizó.

LA BIOPSIA LÍQUIDA Y LA INMUNOTERAPIA, CLAVES PARA ABORDAR LOS TUMORES RAROS

28/02/2018 - www.teinteresa.es, MADRID

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares más allá del origen de un tumor raro, lo que permite su abordaje terapéutico, según destaca el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes (Gethi) con motivo de la celebración, este miércoles, del Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Según recordó el presidente del Gethi y jefe del servicio de Oncología Médica del Hospital Provincial de Castellón, el doctor Ramón de las Peñas, "esta celebración permite comunicar a pacientes y familiares que no están solos, que hay un grupo de profesionales trabajando para favorecer una mejor gestión y estrategia de tratamientos de estas patologías".

Nuevas técnicas diagnósticas y terapéuticas como la biopsia líquida y la inmunoterapia permiten aislar alteraciones moleculares. A este respecto, el director del Programa de Tumores Ginecológicos y Genitourinarios del Centro Integral Oncológico Clara Campal, el doctor Jesús García-Donas, subrayó que "en tumores raros no se pueden juntar grandes poblaciones que faciliten la aprobación de tratamientos; sin embargo, hay alteraciones moleculares que se pueden tratar, así que encontrarlas en este tipo de tumores nos permite usar terapias que antes no habrían estado disponibles para ellos".

Más allá de la farmacología, también la nueva forma de concebir la investigación científica derivada de la medicina de precisión favorece a las patologías infrecuentes.

De hecho, tal como explicó este experto, "el conocimiento molecular hace que lo que antes fueran grandes patologías generales se divida en patologías cada vez más raras; dentro de los tumores frecuentes es cada vez más habitual separarlos en pequeñas poblaciones".

Así, el origen del tumor importa cada vez menos y hace que sea posible tener un manejo independiente del tejido en el que nació la neoplasia. "Las terapias, por tanto, tendrán que buscar, cada vez más, aprobaciones en nichos definidos por características genéticas moleculares y no por grandes núcleos de pacientes, lo que de alguna manera convertirá a todos los tumores, por genérico que sea su origen, en una enfermedad rara", puntualizó.

<http://www.maduralia.com/areas/salud-madurez/cada-semana-se-reconocen-5-enfermedades-raras-nuevas-en-el-mundo/>

Cada semana se reconocen 5 enfermedades raras nuevas en el mundo

Se considera que una enfermedad es "rara" cuando afecta solo a cinco personas por cada 10.000 habitantes. Las estadísticas nos recuerdan que actualmente hay más de 300 millones de pacientes en el mundo con **enfermedades raras** y que solo el 5 % de esas enfermedades (es decir, unas 7.000) cuentan con un **tratamiento**.

Según la organización europea dedicada a garantizar el bienestar de pacientes con enfermedades raras, EURORDIS, el 25 % de los pacientes tienen que esperar entre 5 y 30 años para conocer su diagnóstico, lo que influye de forma decisiva en su calidad de vida y en la de aquellos que lo rodean. Y durante ese tiempo el 40 % de los pacientes reciben un diagnóstico incorrecto.

Ante estas cifras la investigación sigue siendo una de las bazas más importantes para conocer, diagnosticar y tratar de la forma adecuada estas enfermedades. De ahí que Shire esté llevando a cabo un amplio programa de formación continuada sobre diferentes **enfermedades raras** y de alta especialización a través de reuniones médicas, foros y congresos. El director Médico de **Shire Pharmaceuticals Ibérica**, **Víctor M. Navas**, ha explicado que "es necesario que los profesionales que tienen experiencia clínica en estas patologías se pongan en contacto entre sí y la compartan, y al mismo tiempo se pueden establecer futuros proyectos de investigación multicéntricos, contando con la implicación directa de las diferentes sociedades médicas".

Por su parte, el Grupo Español de Tumores Huérfanos e Infrecuentes, **GETHI**, en este Día Mundial de las Enfermedades Raras (28 de febrero), celebra los avances científicos dirigidos a aislar las alteraciones moleculares que provocan la enfermedad, ya que según afirma el presidente del Grupo, el doctor **Ramón de las Peñas**, "nos permiten usar terapias que antes no estaban disponibles para los tumores menos frecuentes".

Según la Sociedad Española de Neurología, **SEN**, las enfermedades más frecuentes son aquellas que afectan al sistema nervioso (un 45% de las mismas). Además, más del 50% de las enfermedades raras tienen manifestaciones neurológicas. Por ello, Neurología es la especialidad más demandada por parte de los afectados por una enfermedad rara (45,4%). El portavoz del Grupo de Estudio de **Neurogenética** y Enfermedades Raras de la SEN, el doctor **Jordi Gascón**, ha afirmado que, "en su mayoría, *las enfermedades raras son enfermedades crónicas que producen una gran morbilidad y mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad y dependencia*. Y es que el 85% de las enfermedades raras son crónicas, el 65% graves e **invalidantes** y en casi un 50% de los casos, afectan el pronóstico vital del paciente".

En el 50% de los casos, las enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de **origen genético** y de **anomalías congénitas** que se engloban dentro de la denominación 'enfermedad rara'. Y es que, el 80% de las enfermedades raras son genéticas, mientras que el 20% restante debe su origen a factores ambientales, a agentes infecciosos o a causas aún desconocidas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves – las enfermedades raras son las responsables del 35% de las muertes antes del año de vida, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años- y de la relativa frecuencia de ciertas patologías que aparecen a edades más tardías.

