

## Resumen ejecutivo MAPER: Año 2015

### INTRODUCCIÓN

MAPER (Mapa de Proyectos en Enfermedades Raras investigadas en España) es un mapa interactivo desarrollado por el CIBERER que nace con la vocación de recoger la información de todos los proyectos de investigación biomédica que hay en marcha en España sobre enfermedades raras. Este informe sobre las actividades recogidas por MAPER correspondientes al año 2015 nos ofrece una panorámica de los principales datos referentes a proyectos de investigación activos durante dicha anualidad. El objetivo de este informe es favorecer la visibilidad del trabajo y el esfuerzo de investigación que se está realizando a nivel nacional respecto a las enfermedades raras (ER). Es muy importante destacar que aunque MAPER recoge exhaustivamente los principales proyectos de investigación competitivos que se realizan en España, hay muchas acciones y proyectos que no están incluidos en el mismo dado la diversidad de organismos y agencias que trabajan o financian la investigación en enfermedades raras, pero que no tienen accesible de forma pública esta información. Esto es importante tenerlo en cuenta a la hora de la interpretación de resultados. En definitiva, hay mucha información que aún no es accesible a MAPER, y éste es un aspecto a trabajar en el futuro.

### RESULTADOS DESTACADOS

A continuación se muestran los principales datos asociados a proyectos en ER activos en el año 2015 recogidos en el MAPER;

#### 1. Datos globales

Durante el año 2015 se han identificado **500 proyectos** de investigación biomédica/sanitaria en marcha centrados en una o varias ER. El 21,4% de estos proyectos son cooperativos entre varios grupos de investigación. Entre estos proyectos se han identificado cerca de **2.000 enfermedades raras** en estudio (las enfermedades están recogidas mediante la clasificación de Orphanet). Asimismo, se han identificado **374 investigadores responsables** de estas investigaciones y un total de **119 centros de investigación implicados** en el desarrollo de estos proyectos. El importe global de financiación de los proyectos recogidos en MAPER que estaban activos en 2015 es de **94.027.543€<sup>1</sup>**, aportados por **71 agencias financiadoras** de muy distinta naturaleza.

#### 2. Financiación

Los proyectos activos en 2015 tenían un financiación total de **94.027.543€<sup>1</sup>**. En las siguientes tablas se describe el origen de esta financiación y las principales agencias agrupadas por su naturaleza.

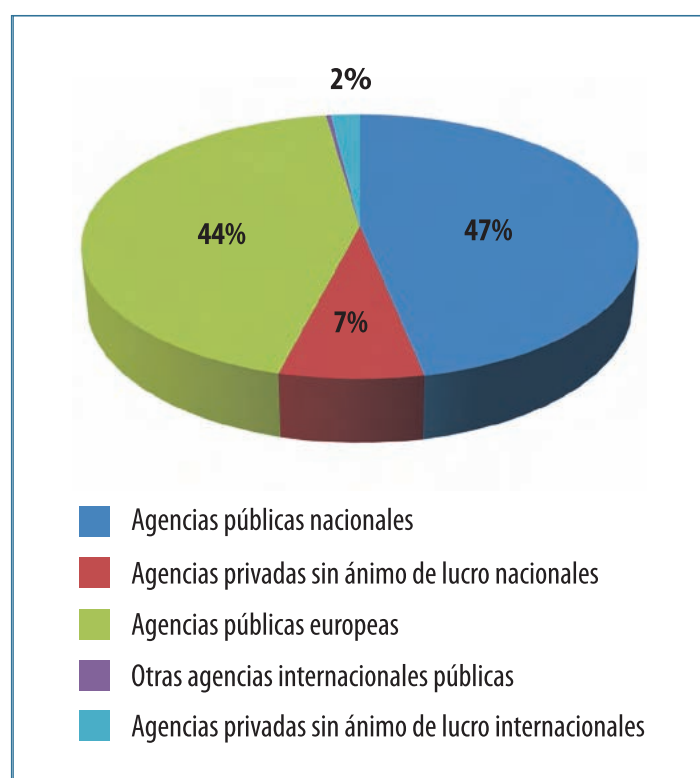


Figura 1: Porcentaje de fondos aportados por tipología de agencia.

Los fondos de investigación identificados proceden fundamentalmente de agencias públicas de ámbito nacional y europeo alcanzando entre ambas un total del 91% de los fondos que tienen los centros para investigar este tipo de enfermedades. En tercer lugar encontramos las agencias privadas sin ánimo de lucro nacionales, entre las que se encuentran las principales fundaciones y asociaciones, que están donando fondos para investigar a centros de investigación españoles (Figura 1). En la siguiente tabla (Tabla 1) se muestran las 10 agencias de financiación más destacadas ordenadas por fondos aportados en proyectos activos durante 2015.

<sup>1</sup> En el caso de proyectos europeos o internacionales cooperativos solo se ha contabilizado la financiación para los grupos de investigación españoles.

Las siguientes tablas muestran un ranking de las principales agencias según los fondos aportados y clasificadas según su tipología:

Tabla 1

AGENCIAS	Ranking
H2020-7PM	1
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	2
MINECO - Ministerio de Economía y Competitividad	3
Comunidad de Madrid	4
CHAFEA – DG SANTE	5
Fundació La Marató de TV3	6
CDTI - Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial	7
Telemaratón TODOS SOMOS RAROS de RTVE	8
E-RARE - ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases	9
CIBERER - Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras	10

Tabla 2

AGENCIAS PÚBLICAS NACIONALES	
ISCIII - Instituto de Salud Carlos III	1
MINECO - Ministerio de Economía y Competitividad	2
Comunidad de Madrid	3
CDTI - Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial	4
CIBERER - Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras	5

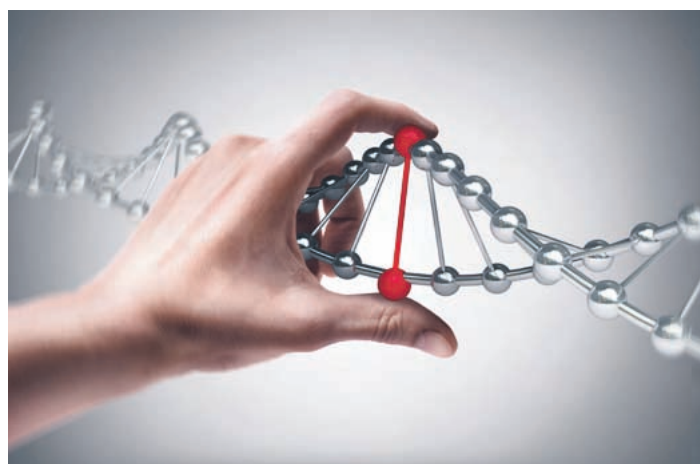
Tabla 3

AGENCIAS PÚBLICAS EUROPEAS	
Séptimo Programa Marco (7PM)- Programa H2020	1
CHAFEA – DG SANTE	2
E-RARE - ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases	3

Tabla 4

AGENCIAS PRIVADAS SIN ÁNIMO DE LUCRO NACIONALES	
Fundació La Marató de TV3	1
Telemaratón TODOS SOMOS RAROS de RTVE	2
Fundación Ramón Areces	3
Fundación Mutua Madrileña	4
AECC - Asociación Española Contra el Cáncer	5

### 3. Enfermedades



Se han identificado cerca de 2000 enfermedades raras diferentes, según terminología Orphanet, que están siendo investigadas en dichos proyectos. Es necesario resaltar que algunos proyectos hacen abordajes sobre un grupo amplio de ellas pudiendo cubrir un grupo heterogéneo de ERs, especialmente en aquellos proyectos orientados a diagnóstico y búsqueda de nuevas variantes genéticas responsables de enfermedad. A continuación se muestra un listado de las enfermedades más estudiadas en base a proyectos de investigación activos en 2015 (Tabla 5).

Tabla 5

ENFERMEDAD RARA	Nº ORPHA	Nº de proyectos
Síndrome de cáncer de mama y ovario hereditario	145	16
Retinosis pigmentaria	791	14
Enfermedad de Huntington	399	12
Enfermedad OXPHOS	223713	11
Esclerosis lateral amiotrófica	803	11
Anemia de Fanconi	84	9
Síndrome de Lynch	144	8
Síndrome hemolítico urémico atípico	2134	8
Glioblastoma	360	8
Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth	166	7
Síndrome de depleción del ADN mitocondrial	35698	7
Enfermedad de Lafora	501	7
Albinismo oculo-cutáneo	55	7
Trastorno congénito de la glicosilación tipo 1a	79318	7
Síndrome de Usher	886	7
Ataxia de Friedreich	95	7
Sordera genética	96210	7

Si vemos los proyectos en relación al tipo de enfermedad según el área en la cual se encuentra ubicada la enfermedad, observamos las siguientes áreas como las más representadas (Figura 2):

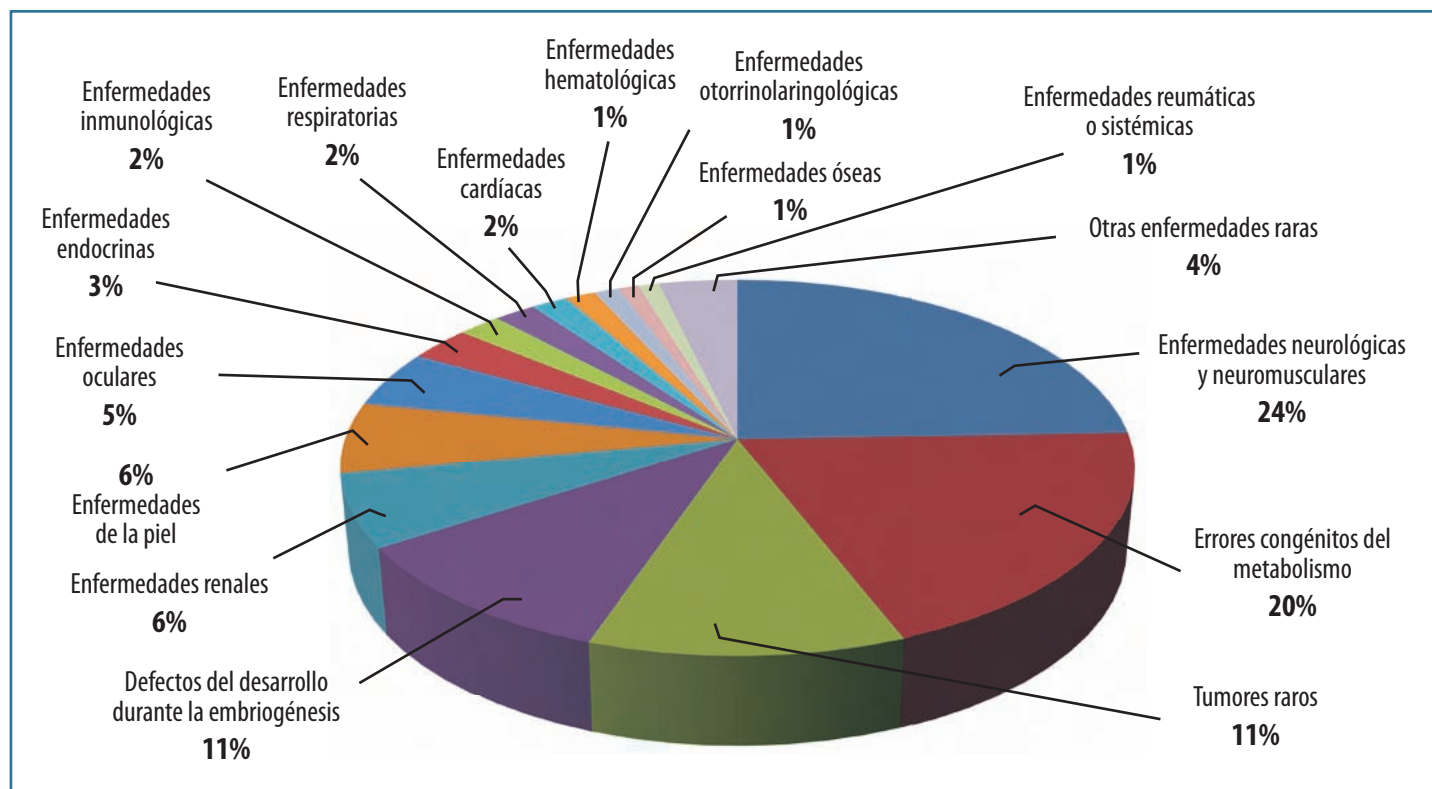


Figura 2: Porcentaje de proyectos agrupados por grupos de enfermedades, de acuerdo a la clasificación de Orphanet.

#### 4. Distribución geográfica

En la siguiente figura (Figura 3) se muestran los proyectos que estaban activos en las diferentes Comunidades Autónomas (CCAA) durante el año 2015, teniendo en cuenta que el total de proyectos identificados por MAPER es de 500.

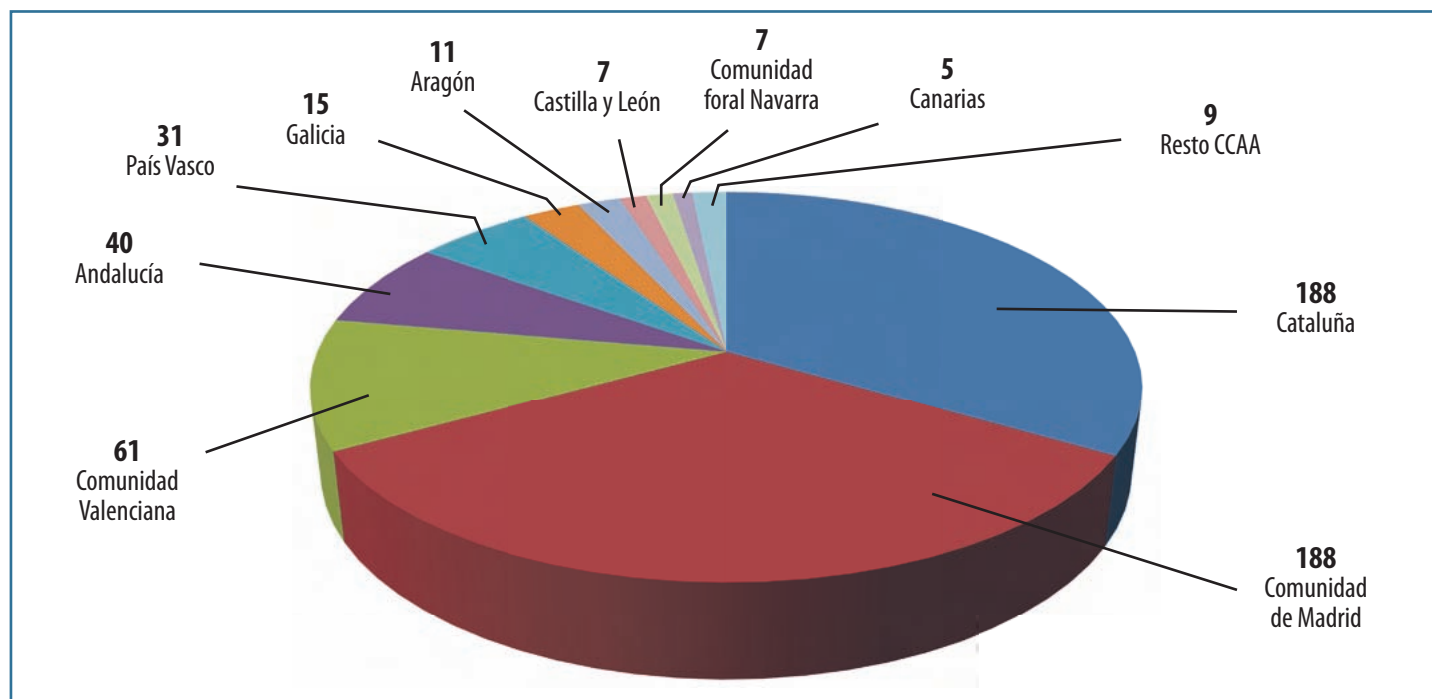


Figura 3: Proyectos de investigación activos por CCAA registrados en 2015 en el MAPER

En la siguiente tabla (Tabla 7) se muestran las principales provincias que están desarrollando y/o participando en proyectos de investigación en enfermedades raras.

Tabla 7

RANKING	PROVINCIA	Nº DE PROYECTOS
1	Madrid	188
2	Barcelona	182
3	Valencia	60
4	Sevilla	27
5	Bizkaia	17
6	A Coruña	14
7	Gipuzkoa	12
8	Zaragoza	11
9	Navarra	7
10	Granada	6

En la siguiente tabla (Tabla 8) se muestran los centros con más participación en proyectos de investigación en enfermedades raras.

Tabla 8

RANKING	CENTRO	Nº PROYECTOS
1	Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa"	38
2	Hospital Universitario La Paz	31
3	Hospital Clínic de Barcelona	29
4	Hospital Universitari Vall d'Hebron	24
5	Facultat de Biologia - Universitat de Barcelona	21
6	Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols"	21
7	Centro de Investigaciones Energéticas Medioambientales y Tecnológicas	21
8	Hospital Sant Joan de Déu	20
9	Hospital Universitario La Fe	20
10	Centro de Investigación Príncipe Felipe	19

## 5. Metodología

Para la elaboración de este mapa, se ha recopilado información de proyectos competitivos de investigación biomédica y del ámbito sociosanitario sobre enfermedades raras y financiados por las principales agencias de financiación. Además de la información accesible y pública, se ha contado con la información proporcionada por el Comité de la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, junto con la de numerosos investigadores, que motu proprio, colaboran con MAPER proporcionando esta información.



Estos datos han sido recogidos de forma exhaustiva y se han integrado con la información disponible en la base de datos del CIBERER. Una vez obtenida la compilación de ambos, el **equipo de gestión científica del CIBERER** en colaboración con Orphanet-España, revisó los proyectos recogidos y aportados por los investigadores, homogeneizó la información y validó las enfermedades raras asociadas al proyecto. Todo ello con el propósito de seleccionar sólo los proyectos relevantes y que realmente están enfocados a la problemática de las enfermedades raras.

Tras la selección de los proyectos pertinentes, esta información se hace visible al público a través de MAPER y del portal Orphanet, dándole difusión a nivel mundial facilitando así la visibilidad de la investigación que se lleva a cabo en España.

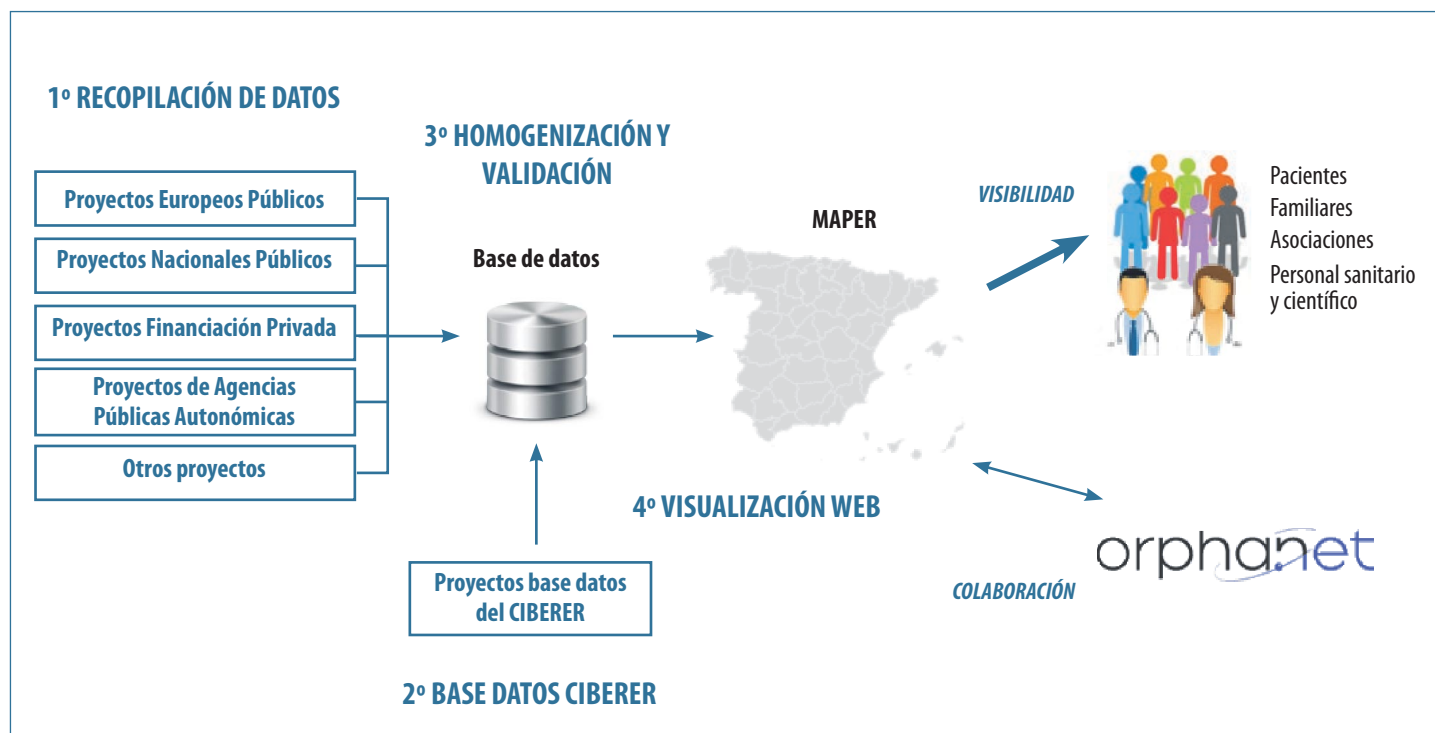


Figura 4. Metodología y flujo de los datos recopilados

## GLOSARIO DE ACRÓNIMOS

AECC – Asociación Española Contra el Cáncer

AEMPS – Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios

AES – Acción Estratégica en Salud

CCAA – Comunidades Autónomas

CDTI – Centro para el Desarrollo Tecnológico Industrial

CHAFEA – Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency

CIBERER – Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras

DG SANTE – DG Health and Food Safety H2020 – Horizon 2020

E-RARE – ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases

H2020 – Horizon 2020

ISCIII – Instituto de Salud Carlos III

MAPER – Mapa de Proyectos en Enfermedades Raras investigadas en España

MINECO – Ministerio de Economía y Competitividad

RTVE – Radio Televisión Española

7PM – Séptimo Programa Marco



[maper@ciberer.es](mailto:maper@ciberer.es)  
[www.ciberer-maper.es](http://www.ciberer-maper.es)