



**La Real Academia Nacional de Medicina de Madrid acoge la ceremonia de entrega de los 2º Premios AELMHU**

**AELMHU PREMIA LA INVESTIGACIÓN, LA TRAYECTORIA CLÍNICA Y LA DIFUSIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

- El Investigador del Centro de Investigación Médica Aplicada de la Universidad de Navarra, Antonio Fontanellas Romá; el Dr. Joan Albert Barberà Mir, Jefe del Servicio de Neumología y Alergia Respiratoria del Hospital Clínic de Barcelona, y la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, galardonados
- La Profesora Magdalena Ugarte, Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de la Universidad Autónoma de Madrid, recibe el Premio Honorífico

---

**Madrid, 13 de noviembre de 2018.-** El Investigador del Centro de Investigación Médica Aplicada de la Universidad de Navarra, Antonio Fontanellas Romá, ha recibido el Premio AELMHU a la *Mejor Trayectoria Investigadora en Enfermedades y Medicamentos Huérfanos* por su labor en la caracterización bioquímica y molecular de enfermedades metabólicas raras y, particularmente, en el desarrollo de nuevas terapias para las porfirias.

Asimismo, el Dr. Joan Albert Barberà Mir, Jefe del Servicio de Neumología y Alergia Respiratoria del Hospital Clínic de Barcelona y coordinador de la Línea de Investigación en Hipertensión Pulmonar del CIBERES, fue galardonado con el Premio AELMHU a la *Mejor Trayectoria Clínica en Enfermedades Raras* por actividad clínica en el campo de la hipertensión pulmonar; mientras que la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes de Murcia fue reconocida con el Premio AELMHU a la *Mejor labor en la difusión del conocimiento sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos*, avalada por la organización anual del Congreso Internacional de enfermedades raras.

La segunda edición de estos galardones ha incluido un Premio honorífico a una personalidad relevante en el ámbito de las enfermedades raras y/o medicamentos huérfanos, que ha recaído en la Profesora Magdalena Ugarte, Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de la Universidad Autónoma de Madrid.

La entrega de los 2º Premios AELMHU se celebró en la Real Academia Nacional de Medicina de Madrid, con la asistencia de D<sup>a</sup> M<sup>a</sup> Jesús Lamas, Directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), y D<sup>a</sup> M<sup>a</sup> José Calvo, Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios de Comunidad de Madrid quienes, junto al presidente de AELMHU, Josep M<sup>a</sup> Espinalt, entregaron los galardones cuyas dotaciones económicas de 5.000 euros han sido donadas íntegramente a proyectos vinculados a las enfermedades raras y/o los medicamentos huérfanos.

La Asociación Española de Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados (MPS España) y Vanesa Pérez Padilla, autora del blog “¿Y de verdad tienes tres?” en la categoría de *Mejor labor en Difusión*; la Dra. María Luz Couce Pico, Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela; y el Dr. David Araújo, médico especialista en Endocrinología y Nutrición en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS), en el apartado de *Mejor Trayectoria Clínica*; y los doctores Juan Ignacio Aróstegui, facultativo del servicio de Inmunología del Hospital Clínic, y Antonio M. Bañón Hernández, director científico del Centro de Investigación en ‘Comunicación y Sociedad’ en la categoría de *Mejor Trayectoria Investigadora*, recibieron también como finalistas una placa en el transcurso del acto.

Un total de 38 candidaturas han concurrido a la segunda edición de los Premios AELMHU, galardones creados por la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos para reconocer los mejores trabajos y trayectorias profesionales en investigación y difusión de las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos.

“Desde AELMHU trabajamos para favorecer un entorno en el que las compañías que investigan y desarrollan los tratamientos específicos para las personas con enfermedades raras puedan seguir aportando beneficio y calidad de vida a estos pacientes, manteniendo su compromiso con la I+D+i y con la introducción de medicamentos en el mercado para el tratamiento de estas enfermedades”, afirmó Josep M<sup>a</sup> Espinalt.

En este marco, señaló el presidente de AELMHU, “creemos esencial emprender iniciativas que reconozcan la labor de profesionales, asociaciones y empresas por mejorar la vida de quienes padecen una enfermedad poco frecuente y que difundan sus especiales circunstancias, sus retos y el valor terapéutico y social de los medicamentos huérfanos”.

AELMHU es una entidad sin ánimo de lucro que agrupa a empresas farmacéuticas y biotecnológicas con un decidido compromiso por descubrir, investigar, desarrollar y comercializar terapias innovadoras capaces de mejorar la situación de los pacientes que padecen enfermedades raras.

El jurado de los Premios AELMHU está presidido por Josep Torrent-Farnell, Responsable del Área del Medicamento del CatSalut, y formado por profesionales clínicos y científicos, expertos en enfermedades raras, representantes de instituciones políticas y periodistas entre los que se encuentran Juan Carrión, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); Reyes Abad, Jefa del Servicio de Farmacia del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza; Paloma Casado, Subdirectora General de Calidad y Cohesión del Ministerio de Sanidad; César Hernández, Jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la AEMPS; Pablo Lapunzina, Director científico de CIBERER; Francesc Palau, Director del Servicio de Medicina Genética y Molecular del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER); Emilio de Benito, Presidente de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud; Manuel Pérez, Presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y Manuel Posada, Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER).

### ***Sobre AELMHU***

AELMHU agrupa a empresas farmacéuticas y biotecnológicas con un claro compromiso por invertir en descubrir y desarrollar terapias innovadoras capaces de mejorar la situación de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultra-raras. La finalidad principal de AELMHU es aunar las fortalezas individuales de sus asociados en el desarrollo de fármacos innovadores para asegurar el acceso de los afectados a los tratamientos, con el objetivo de mejorar su salud y calidad de vida y servir de interlocutor ante la sociedad, comunidad científica e instituciones políticas y sanitarias en los temas relacionados con los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

AELMHU está integrada por las siguientes compañías: Actelion, Aegerion, Alexion Pharmaceuticals, Alnylam, Amicus Therapeutics, Biogen, Biomarin, Chiesi, CSL Behring, Intercept, Ipsen, Kyowa Kirin, Orphan Europe, PTC Therapeutics, Shire, Sanofi Genzyme, SOBI Swedish Orphan Biovitrum y Vertex.

### ***Para más información***

Paloma Aguilera [pafm@lasker.es](mailto:pafm@lasker.es) / Rubén Ruiz [rrc@lasker.es](mailto:rrc@lasker.es)



**Comunicación | Digital | Relaciones Institucionales**  
T: +34 910 885 550



## GANADORES Y FINALISTAS

### PREMIO HONORÍFICO AELMHU

#### **Profesora Magdalena Ugarte**

Doctora en Farmacia por la Universidad de Granada, Catedrática de Bioquímica y Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid y Directora del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares de la Universidad Autónoma de Madrid (CEDEM-UAM), ha sido Profesora Visitante de la Universidad de Yale (1974-75) y de la Universidad de California en San Diego (1988-89).

Es experta en diagnóstico bioquímico y genético de enfermedades metabólicas hereditarias, identificación de genes causantes de enfermedad, análisis funcional de variantes alélicas, expresión de genes y estudio de terapias génicas y farmacológicas específicas de mutación. Asimismo, es participante y coordinador de más de 50 proyectos de investigación nacional e internacional y coautora de más de 300 artículos científicos publicados en revistas y libros de difusión internacional.

La Prof. Ugarte fue también Coordinadora del grupo de trabajo que elaboró el Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, miembro del Consejo Nacional de Prevención de la Subnormalidad y Asesora permanente del Real Patronato de Educación y Atención a Personas con Minusvalías.

Entre las distinciones que ha recibido a lo largo de su trayectoria profesional destacan el Premio Reina Sofía de Investigación sobre Prevención de la Subnormalidad (1982); la condecoración de la Encomienda con placa de Alfonso X El Sabio (1982); el voto de Reconocimiento, del Real Patronato de Prevención y Atención a Personas con Minusvalía por los sobresalientes méritos científicos y sanitarios alcanzados en España en la actividad pionera de detección de enfermedades metabólicas congénitas, a los 25 años de su inicio (1995); y el Premio de la Real Academia de Farmacia (1998).

## **MEJOR LABOR EN LA DIFUSIÓN DEL CONOCIMIENTO SOBRE ENFERMEDADES RARAS Y/O MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

### **Ganadora – Asociación de Enfermedades Raras D’Genes**

Desde su constitución en 2008 hasta la actualidad, la asociación de enfermedades raras D’Genes ha tratado de dar a conocer las enfermedades poco frecuentes con el fin de paliar las deficiencias que existen en torno a ellas. D’Genes impulsa un área de formación de manera especial, a través de varios eventos dirigidos a afectados, familias, profesionales, estudiantes y a todo aquel que quiera conocer las ER.

Desde hace 11 años, D’Genes organiza un Congreso Internacional de enfermedades raras con la implicación de la Consejería de Sanidad de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia y del Ministerio de Sanidad, y con la Presidencia de Honor de SM la Reina Doña Letizia. Es el único congreso a nivel nacional que se celebra con carácter anual, y aglutina a todos los agentes relacionados con enfermedades raras. El congreso cuenta con la participación de más de 1.000 personas aunando la presencialidad y la modalidad online. Además, gracias a la participación de la Universidad Católica San Antonio de Murcia, se ha hecho extensivo al mundo universitario y a nivel internacional a todos los centros concertados con esta Universidad.

Gracias a esta actividad, D’Genes hace posible que cada año más de 1.000 familias aquejadas por algunas de las enfermedades raras puedan, a través de las ponencias proyectadas y los espacios creados para la convivencia, conocer los últimos avances médicos en algunas de estas enfermedades, así como exponer y compartir sus experiencias con otras familias afectadas por enfermedades similares con las que ellas conviven diariamente.

Como parte de este congreso, D’Genes ha sido el motor del Plan Regional De Enfermedades Raras en la Región de Murcia, a través de la delegación de FEDER en la Comunidad, siendo el primer plan autonómico con dotación presupuestaria asignada.

### **Finalistas –**

#### **Asociación Española de las Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados - MPS España**

La Asociación MPS España tiene como finalidad promover actividades, con el fin de llegar a todas las familias y dar respuesta a las múltiples necesidades de las personas afectadas por este grupo de enfermedades. MPS España está formada por 1.264 socios, y cerca de 550 de ellos son niños, niñas y adultos que padecen las MPS o Síndromes Relacionados. Entre los objetivos de la Asociación, toman especial relevancia:

- Fomentar la investigación sobre las causas de desarrollo y las terapias para las enfermedades lisosomales, las MPS, Síndromes Relacionados y Enfermedad de Fabry.
- Promocionar y realizar divulgación sobre la enfermedad entre en personal médico, científico y los pacientes, organizando seminarios, conferencias, congresos y otros actos públicos

En este sentido, desde sus inicios en 2003 la asociación cuenta con una línea de actuación de información veraz y contrastada, difusión y actualización sobre las enfermedades lisosomales, en respuesta a la necesidad absoluta de potenciar la visibilización, sensibilización y el conocimiento de las MPS, enfermedades lisosomales y las enfermedades raras. Hasta el momento MPS ha organizado 13 ediciones del Congreso

Científico- familiar, estando en proceso de inscripción el XIV Congreso, que se celebrará durante el último trimestre de 2018 en Madrid. Un encuentro que, año tras año, agrupa a más de 450 personas entre familias, profesionales, colaboradores y entidades vinculadas a las MPS y SR.

Su trayectoria de 15 años en pro de la difusión y la visualización de las enfermedades lisosomales, creando espacios de dialogo, formación, información a través de diferentes formatos, como es el Congreso referenciado, así como la organización de jornadas y otros actos han sido esenciales a la hora de valorar su candidatura. En este sentido, MPS ha editado guías de información en un lenguaje sencillo y al alcance de toda la sociedad; ha trabajado para conseguir fondos para investigación y servicios, y ha facilitado 5.550 horas de servicios de atención directa a familias.

### **Vanesa Pérez Padilla – Blog “¿Y de verdad tienes tres?”**

Licenciada en Psicología, coach de salud y divulgadora especializada en temas de discapacidad y salud digital, Vanesa Pérez Padilla es, además, madre de familia numerosa, teniendo su hijo mayor de casi 11 años un cuadro sindrómico poco frecuente sin diagnóstico, caracterizado por TEA severo, Epilepsia refractaria y afectación cognitiva severa, además de otras patologías.

En 2014 abrió su blog “¿Y de verdad tienes tres?” con la necesidad de compartir su realidad conviviendo con la discapacidad y, poco a poco, la comunidad fue creciendo hasta convertirse en un gran punto de encuentro de familias que coexisten con EERR, crónicas o diversas discapacidades.

Desde el blog, y sobre todo desde las distintas redes sociales asociadas (Facebook, Twitter e Instagram) trata de visibilizar y concienciar compartiendo noticias de interés relacionadas con avances, terapias, diferentes realidades en forma de testimonios de primera mano.

Pérez Padilla compatibiliza su faceta como madre con la de divulgadora, realizando numerosas colaboraciones con medios y asociaciones, tratando de ejercer como patient advocate, actuando como guía para lograr pacientes activos y empoderados, y acercando toda la información disponible a sus lectores.

Asimismo, Vanesa es colaboradora de diversos podcasts en los que se abordan testimonios de familias, mayormente con EERR y cómo afrontan todo el proceso, desde las primeras sospechas hasta el momento actual, compartiendo miedos, esperanzas, pero también iniciativas, movimientos, asociaciones, eventos... Su faceta de colaboradora se extiende a Saludesfera, tanto en su versión web como en su podcast.

Numerosos premios nacionales avalan su labor divulgativa:

- Premio 20 blogs 2015 al mejor blog de solidaridad
- Premio Bitácoras 2016 al mejor blog de Acción social
- Blog del año 2016 Madresfera
- Premio positivarte al Mejor blog de familia en educación positiva y divulgación 2017
- Premio Madresfera 2017 al mejor blog de concienciación

## MEJOR TRAYECTORIA CLÍNICA EN ENFERMEDADES RARAS

### Ganador - Dr. Joan Albert Barberá Mir

El Dr. Joan Albert Barberà Mir es Jefe del Servicio de Neumología y Alergia Respiratoria del Hospital Clínic de Barcelona (HCB) y Coordinador de la Unidad de Hipertensión Pulmonar (HP) de dicho hospital. Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad de Barcelona (UB), es Médico Especialista en Neumología y Doctor en Medicina y Cirugía.

Ha desarrollado su actividad profesional en la Fundación Jiménez Díaz de Madrid (1982-1985), el hospital Clínic de Barcelona y el Pulmonary Research Laboratory de la University of British Columbia, Vancouver, Canadá (1989-1991). Desde 1991 es médico de plantilla del Hospital Clínic, con la categoría de Consultor Sénior desde 2006.

Desde 1996 el Dr. Barberà desarrolla actividad clínica en el campo de la hipertensión pulmonar, habiendo impulsado la creación de la Unidad de Hipertensión Pulmonar del hospital Clínic, de la que es Coordinador. Dicha unidad ha sido designada Unidad Experta de Referencia del Servicio Catalán de Salud (2012), CSUR (Centro, Servicio o Unidad de Referencia) de Hipertensión Pulmonar Compleja por parte del Ministerio de Sanidad (2015), y está integrada en la European Reference Network (ERN) on Rare Respiratory Diseases (2016).

El Dr. Barberà ha sido miembro del panel de expertos del World Symposium on Pulmonary Hypertension, en sus ediciones 3ª a 6ª (2003-2018) y de las Task Force que han preparado las Guidelines for the Diagnosis and Treatment of Pulmonar Hypertension de la European Society of Cardiology-European Respiratory Society (2004, 2009, 2015). En España, ha impulsado la preparación del documento de consenso sobre estándares asistenciales en HP entre la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) y la Sociedad Española de Cardiología (2008), y ha coordinado la preparación de la Guía de Diagnóstico y Tratamiento de la Hipertensión Pulmonar de la SEPAR (2017). Es asesor experto de la European Medicines Agency (EMA) y de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS).

Asimismo, es Jefe de Grupo de investigación y miembro del Consejo Consultivo del Institut d'Investigacions Biomèdiques August Pi i Sunyer (IDIBAPS) de Barcelona. Este grupo de investigación pertenece al Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Respiratorias (CIBERES), en el cual el Dr. Barberà es Coordinador de la Línea de Investigación en Hipertensión Pulmonar. Ha sido Coordinador de Investigación del Institut Clínic del Tórax (2005-2013), Subdirector de Investigación (2008-2011) y Presidente del Comité Ético de Investigación Clínica (2009-2011) del hospital Clínic, y Presidente del Comité Científico de la SEPAR (2002-2006). Investigador Principal de 38 proyectos de investigación competitivos oficiales, nacionales e internacionales, es autor o coautor de 253 artículos.

## **Finalistas-**

### **Dra. M<sup>a</sup> Luz Couce Pico**

La Dra. Couce cuenta con una trayectoria de más de 25 años en el campo de las enfermedades metabólicas hereditarias. Desde hace 10 años, es Directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Hereditarias del Hospital Clínico Universitario de Santiago de Compostela, integrada por un grupo multidisciplinar de 20 profesionales: pediatras, neuropediatras, internistas, bioquímicos, dietistas, psicólogos, enfermería, secretaría.

Con la motivación de la mejora en la calidad asistencial, disponen de protocolos de los principales procesos revisados y actualizados, protocolos de urgencia también incorporados a cada paciente con su enfermedad, y hojas de información para afectados, adaptadas a su edad y familias. Asimismo, realizan talleres dirigidos a pacientes y familias, cursos de formación para profesionales de primaria y jornadas especializadas.

Hace 6 meses implementaron una e-consulta, de forma que cualquier profesional del área pueda remitir preguntas online sobre un paciente con un tiempo de respuesta no superior a 48 horas. Este Grupo fue además pionero en España, y de los primeros a nivel internacional, en el diseño, desarrollo y seguimiento del cribado ampliado de los pacientes con enfermedades metabólicas hereditarias, recibiendo pacientes de toda España e incluso alguno de otros países.

Por estos motivos, han sido reconocidos con varias designaciones entre las que destacan: Centro de Referencia del SNS (CSUR) de Enfermedades Metabólicas Congénitas del niño y del adulto, en 2015, y en 2017 por la Comisión Europea, Centro Experto Europeo miembro de la red MetabERN (ERN de trastornos metabólicos hereditarios raros) por su asistencia, docencia e investigación. Además, la Unidad ha sido reconocida en 2013 con la distinción de dos Buenas Prácticas Clínicas en Enfermedades Raras en el Sistema Nacional de Salud:

- Por el programa de formación dirigido a pacientes con enfermedades congénitas del metabolismo y sus familias.
- Por el desarrollo de un organizador dietético-nutricional online ([www.odimet.es](http://www.odimet.es)) para ayudar al cálculo dietético, pilar primordial en el tratamiento de muchos ECM.

Desde 2016 se dirige desde la Unidad, una Cátedra Institucional de Enfermedades Metabólicas Hereditarias en la USC, habiendo implementado en 2017 un Máster sobre Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Asimismo, la Dra. Couce Pico dirige el grupo de investigación C012- Metabolopatías del IDIS y es coordinadora del grupo clínico vinculado GCV14/ER/5 del CIBERER.



## **Dr. David Araújo Villar**

El Dr. David Araújo-Vilar es Profesor Titular de Medicina (Genética Médica y Endocrinología) en la Universidad de Santiago de Compostela y médico especialista en Endocrinología y Nutrición en el Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS). Desde 2003 ha enfocado su actividad clínica e investigadora a los síndromes lipodistróficos infrecuentes, siendo en la actualidad uno de los expertos más reconocidos internacionalmente en estas dolencias.

Desde 2008 dirige un grupo de investigación básica (UETeM) y clínica en Santiago de Compostela, estando integrado en el centro de referencia nacional CSUR de enfermedades metabólicas congénitas del CHUS que, además, acaba de ser reconocido como Centro Experto Europeo (miembro de MetabERN), recibiendo pacientes de diferentes lugares de España y otros países europeos, de Oriente Medio y Latinoamérica.

El Dr. Araújo-Vilar es miembro de la Junta Directiva y asesor científico de AELIP, miembro de la Junta de gobierno del Consorcio Europeo de Lipodistrofias y miembro de la junta de gobierno del Registro Europeo de lipodistrofias. Asimismo, es Presidente-Fundador de la Sociedad Española de Lipodistrofias.

Entre los aspectos más destacables de su actividad científica se encuentran:

- La descripción clínica y molecular del primer pedigrí en España con lipodistrofia parcial familiar tipo 2 (Araujo-Vilar et al. Horm Metab Res 2003), estableciendo los mecanismos moleculares de la pérdida selectiva de tejido adiposo en estos pacientes (Araujo-Vilar et al. J Med Genet 2009)
- El descubrimiento de un nuevo síndrome neurodegenerativo infantil asociado a lipodistrofia generalizada (la encefalopatía de Celia, MIM:#615924), así como sus bases moleculares (Guillén-Navarro et al J Med Genet 2013), mecanismos patogénéticos (Ruiz-Riquelme et al Neurobiol Dis 2015) y opciones terapéuticas (Sánchez-Iglesias et al PLoS One 2016, Araujo-Vilar et al European J Hum Genet 2017)

El Dr. Araújo es el único médico en España que ha sido autorizado a tratar a pacientes con lipodistrofia generalizada con leptina recombinante humana (Araujo-Vilar et al. Endocrine 2015), y es además uno de los co-autores de la guía de referencia para el diagnóstico y tratamiento de las lipodistrofias, respaldada por las principales sociedades científicas de endocrinología de los cinco continentes.

## **MEJOR TRAYECTORIA INVESTIGADORA EN ENFERMEDADES RARAS Y/O MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

### **Ganador – Dr. Antonio Fontanellas Romá**

El Dr. Fontanellas acumula 29 años de experiencia en la caracterización bioquímica y molecular de enfermedades metabólicas raras y, particularmente, en el desarrollo de nuevas terapias para las porfirias. Tras su estancia postdoctoral en la Universidad de Burdeos (1996-1999), incorporó y potenció la tecnología molecular a la terapia de las porfirias con el desarrollo y optimización de vectores lentivirales para la terapia de porfirias eritropoyéticas.

Entre 1999 y 2004 trabajó como investigador en el Hospital 12 de Octubre con un contrato del Instituto de Salud Carlos III. Además de incorporar y potenciar la tecnología molecular en el diagnóstico y terapia de las porfirias, inició la recolección de muestras de pacientes con porfiria con fines de investigación. Desde 2004 trabaja en el CIMA de la Universidad de Navarra en el desarrollo de nuevos productos terapéuticos para las porfirias agudas basados en la expresión hepática de la proteína PBGD mediante vectores virales (virus adenoasociados y adenovirus) y no virales (nanopartículas lipídicas o proteína PBGD conjugada con lipoproteínas que han sido ensayados con éxito en el modelo experimental de porfiria aguda. Fruto de este trabajo, desarrolló en colaboración de la compañía Amsterdam Molecular Therapeutics (nombre actual UniQure) una patente que permitió iniciar el primer ensayo clínico de terapia génica en porfiria aguda a nivel mundial. Recientemente, la colaboración con una compañía americana está permitiendo desarrollar nuevas vías de investigación. También ha generado una nueva patente conjunta que podría facilitar el desarrollo de un nuevo producto terapéutico para las porfirias.

### **Finalistas –**

#### **Dr. Juan Ignacio Aróstegui**

El Dr. Juan Ignacio Aróstegui, facultativo del servicio de Inmunología del Hospital Clínic, tiene una dilatada trayectoria asistencial e investigadora en el campo de las inmunodeficiencias primarias, siendo especialmente relevante en el grupo de las enfermedades autoinflamatorias hereditarias y en el de neutropenias congénitas.

Estos grupos de inmunodeficiencias primarias son considerados enfermedades minoritarias por su baja prevalencia, siendo los prototipos de enfermedades debidas a defectos en la inmunidad innata. Su diagnóstico definitivo se obtiene mediante estudios genéticos, a diferencia de otros trastornos inmunitarios donde existen

multitud de pruebas funcionales o de fenotipado que ayudan en el proceso diagnóstico.

El trabajo del Dr. Aróstegui durante estos últimos años se ha centrado en la identificación de los mecanismos genéticos y moleculares que subyacen en estos trastornos del sistema inmune innato, y su aplicación en un contexto clínico. Entre sus aportaciones más relevantes figuran la identificación de defectos genéticos nuevos (deficiencia de CD8a, deficiencia de MyD88, deficiencia del receptor de factor G-CSF), el papel que desempeña el mosaicismo genético en la patogenia de todas estas enfermedades y la coordinación del ensayo clínico de eficacia y seguridad del bloqueante de IL-1 canakinumab en el síndrome de hiper-IgD y fiebre periódica. Como

consecuencia de todas de estas actividades, han sido publicados diferentes trabajos.

**Dr. Antonio M. Bañón Hernández**

Antonio M. Bañón Hernández es Catedrático de Lengua Española en la Universidad de Almería, director científico del Centro de Investigación en 'Comunicación y Sociedad', y director del Grupo de Investigación 'Estudios Críticos sobre la Comunicación' (Grupo ECCO). Durante dos años fue director del Observatorio de las Enfermedades Raras de FEDER (2013-2014). De manera constante, ha vinculado su labor de investigación en la Universidad al tema específico de las enfermedades poco frecuentes. Ha sido IP del proyecto I+D titulado «Análisis lingüístico y comunicativo de las enfermedades raras en España (ALCERES)», uno de los primeros proyectos sobre este tema que se han desarrollado en Europa.

Antonio M. Bañón ha recibido diferentes premios a su trabajo de investigación vinculado a las enfermedades raras. Así, por ejemplo, recibió el Premio Embajador de Enfermedades Raras, otorgado por la Federación Española de Enfermedades Raras y entregado por SM la Reina Letizia en 2012. De igual forma, ha sido premiado por sus investigaciones sociales y del ámbito de la comunicación por la Asociación D'Genes en 2010, la Asociación AELIP, la asociación de personas con discapacidad El Saliente y por la Federación Almeriense de Asociaciones de Personas con Discapacidad FAAM en 2009. También recibió el Premio Nacional Ángel Herrera a la mejor investigación en ciencias sociales por su trabajo sobre medios de comunicación y enfermedades raras en 2013, y es Premio FEDER 15 años, en 2014.

Bañón ha dirigido congresos internacionales sobre enfermedades poco frecuentes, como el Congreso Escolar Internacional de Enfermedades Poco Frecuentes. Ha sido miembro del Comité Científico en veinte congresos nacionales o internacionales sobre enfermedades raras y, desde 2013, es "Special Advisor in Health Communication Studies and Immigration Studies" dentro del International Consort Consortium for the Study of Post-Conflict Reconstruction and Reconciliation de la Universidad de Nottingham.