

La Real Academia Nacional de Medicina de Madrid acoge la ceremonia de entrega de los
1º Premios AELMHU

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

- La Dra. Luisa María Botella, del Consejo Superior de Investigaciones Científicas; las Dras. Judith Silvia Armstrong y Mercè Pineda, del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona; y la presidenta de ADIBI y vicepresidenta de FEDER, D^a Fide Mirón, galardonadas
- La búsqueda de un tratamiento contra la evolución de la enfermedad von Hippel-Lindau, las aportaciones al diagnóstico del síndrome de Rett, y la lucha por el cambio social y sanitario de las personas con discapacidad y/o enfermedades raras, fueron los proyectos premiados

Madrid, 21 de noviembre de 2017.- La Dra. Luisa María Botella, del Consejo Superior de Investigaciones Científicas, ha recibido el Premio AELMHU a la *Mejor Trayectoria Investigadora en Enfermedades y Medicamentos Huérfanos* por su labor en la búsqueda de tratamientos efectivos contra la evolución de la enfermedad von Hippel-Lindau (VHL) y la hemorragia telangiectásica.

Asimismo, la Dra. Judith Silvia Armstrong y la Dra. Mercè Pineda, del Hospital San Joan de Déu de Barcelona, fueron galardonadas con el Premio AELMHU a la *Mejor Trayectoria Clínica en Enfermedades Raras* por su aportación al diagnóstico del síndrome de Rett; mientras que la autora de la web *fidemiron.com*, presidenta de ADIBI y vicepresidenta de FEDER, D^a Fide Mirón, fue reconocida con el Premio AELMHU a la *Mejor labor en la difusión del conocimiento sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos*, por su lucha por el cambio social y sanitario para las personas con discapacidad y afectados por enfermedades raras en España.

La ceremonia de los 1º Premios AELMHU se celebró en la Real Academia Nacional de Medicina de Madrid, con la asistencia de D^a Belén Crespo, Directora de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, y D^a M^a José Calvo, Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios de Comunidad de Madrid, quienes, junto al presidente de AELMHU, Josep M^a Espinalt, entregaron los galardones cuyas dotaciones económicas de 3.000 euros han sido donadas íntegramente a proyectos vinculados a las enfermedades raras y/o los medicamentos huérfanos.

La Fundación ALPE Acondroplasia en la categoría de *Mejor labor en Difusión*; la Dra. Roser Torra, responsable de Enfermedades Renales Hereditarias (ERH) en la Fundació Puigvert de Barcelona, en el apartado de *Mejor Trayectoria Clínica*; y el Dr. David Araújo, del Hospital Universitario de Santiago (CHUS) en la categoría de *Mejor Trayectoria Investigadora*, recibieron también como finalistas una placa en el transcurso del acto.

Un total de 33 candidaturas han concurrido a la primera 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.

“Para poder contribuir a la búsqueda de soluciones en el ámbito de las enfermedades raras, creemos necesario emprender iniciativas, como estos Premios, 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”, aseguró el presidente de AELMHU.

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. “Hemos creado estos galardones con una clara proyección de futuro porque creemos que la constancia y la perseverancia de todos los implicados en la investigación y difusión de las enfermedades raras y sus tratamientos debe ser premiada e incentivada”, señaló Josep M^a Espinalt.

El jurado de los Premios AELMHU, presidido por Dr. Josep Torrent-Farnell, ha estado formado por profesionales clínicos y científicos, expertos en enfermedades raras, representantes de instituciones políticas y periodistas entre los que se encuentra la Dra. Reyes Abad, Jefa del Servicio de Farmacia del Hospital Universitario Miguel Servet de Zaragoza; D^a Paloma Casado, Subdirectora General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad; Dr. César Hernández, Jefe del Departamento de Medicamentos de Uso Humano de la AEMPS; Dr. Pablo Lapunzina, Director científico de CIBERER; Dr. Francesc Palau, Director del Servicio de Medicina Genética y Molecular del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER); D^a Elisabet Pedrosa, periodista de Catalunya Ràdio; D. Manuel Pérez, Presidente del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla; Dr. Manuel Posada, Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), y D^a Margarita Iniesta, Directora Ejecutiva de AELMHU, miembro del Jurado sin voz ni voto.

Sobre AELMHU

AELMHU es una Asociación sin ánimo de lucro, que 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 aprovechar la capacidad individual 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.

Entre sus 15 miembros se encuentran Actelion, Alexion Pharmaceuticals, Amicus Therapeutics, Biogen, Biomarin, Chiesi, CSL Behring, Intercept, Ipsen, Kyowa Kirin, Orphan Europe, Shire, Sanofi Genzyme, SOBI Swedish Orphan Biovitrum y Vertex.

Para más información

Paloma Aguilera pafm@lasker.es / Rubén Ruiz rrc@lasker.es



T: +34 910 885 550



GANADORES Y FINALISTAS

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

Ganadora - Fide Mirón Torrente

“Divulgadora en el campo de las enfermedades raras, discapacidad y del mundo asociativo. Afectada de Porfiria de Günther. Superviviente y luchadora”. Así se define Fide Mirón en su web fidemiron.com.

En 2002 Fide Mirón comenzó su andadura social, formando parte de diferentes entidades que trabajan en los derechos de las personas con discapacidad y/o enfermedades raras, convirtiéndose así en divulgadora social a través de numerosas conferencias en congresos, jornadas, universidades, y un largo etcétera de convocatorias, para proporcionar más conocimiento y visibilidad a las enfermedades poco frecuentes y perseguir un cambio social y sanitario para los más de 3 millones de afectados de por estas patologías.

Actualmente, es vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Cesión del premio

“Apoyar la Investigación es prevenir y paliar el sufrimiento de los que padecemos enfermedades poco frecuentes y sin duda mejorar nuestra calidad de vida”, dice Fide. Por este motivo, quiere que la dotación económica del premio vaya destinada a un proyecto innovador, de calidad y, sobre todo, vital para los enfermos de Porfiria y otras patologías poco frecuentes, que lleva a cabo la Unidad de Biología Estructural del CIC bioGUNE.

Finalista - Fundación ALPE Acondroplasia

La Fundación ALPE Acondroplasia fue creada en 2000 gracias al entusiasmo de varias personas, especialmente de la familia Press-Lewis. Su objetivo es la satisfacción de las necesidades educativas, atención temprana, seguimiento escolar, integración social, cultural y laboral de las personas afectadas por la alteración denominada acondroplasia y otras formas comunes de enanismo. Asimismo, la Fundación busca el desarrollo del potencial de los niños desde una perspectiva global de medicina integrativa que incluye fisioterapia, logopedia, osteopatía y homeopatía, así como cualquier otra aproximación que pueda ayudarles a sentirse fuertes, equilibrados y sanos. Su ámbito de trabajo es internacional y colabora con todo tipo de especialistas, sin rechazar ninguna orientación terapéutica que pueda aportar bienestar y salud.

ALPE tiene una red muy extensa de colaboradores nacionales e internacionales, y promueve el seguimiento clínico gratuito a pacientes y sus familias, procedentes de 20 países de 4 continentes distintos.

MEJOR TRAYECTORIA CLÍNICA EN ENFERMEDADES RARAS

Ganador - Dra. Judith Silvia Armstrong Morón y Dra. Mercè Pineda Marfà

El síndrome de Rett es una grave enfermedad del neurodesarrollo que afecta principalmente a niñas. Constituye la segunda causa de retraso mental profundo más frecuente en mujeres después del síndrome de Down, con una incidencia de 1 de cada 10.000 de recién nacidas. En España se considera que hay 2.500 niñas afectadas.

Las doctoras Judith Silvia Armstrong y Mercè Pineda forman parte del grupo de Rett del Hospital Sant Joan de Déu en Barcelona, que tiene una trayectoria de más de 30 años de experiencia, tanto del punto de vista clínico como genético. Éste ha registrado más de 400 casos de pacientes con RTT con diagnóstico clínico y genético confirmado y desde que, en octubre de 1999, se descubrió que las mutaciones en el gen MECP2 causaban el RTT, su laboratorio ha diagnosticado muestras procedentes de todo el territorio nacional y del extranjero, utilizando una gran variedad de técnicas diagnósticas.

Desde 2007 impulsa varios estudios de terapia génica, proteica y farmacológica para esta enfermedad, donde el diagnóstico genético es esencial.

Cesión del premio

Por toda esta trayectoria clínica del grupo de Rett del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, la dotación económica se destina a un proyecto de investigación denominado: PFNR0085_Expresión de MECP2: síndrome de Duplicación MECP2 y síndrome de Rett, de la Fundació privada per a la Recerca i la Docència Sant Joan de Déu de Barcelona

Finalista – Dra. Roser Torra Balcells

Responsable de enfermedades renales hereditarias (ERH) en la Fundació Puigvert de Barcelona y profesora asociada de la Universitat Autònoma de Barcelona, la Dra. Roser Torra Balcells se ha dedicado de forma continuada a las enfermedades renales hereditarias desde que acabó la residencia de nefrología.

En los últimos años ha impulsado la creación de los equipos multidisciplinarios de atención a las ERH y, en paralelo, ha desarrollado varias líneas de investigación clínica en esta patología. Es, además, presidenta del comité científico de la AIRG-E y colabora activamente con la asociación de Von Hippel Lindau, esclerosis tuberosa, SHUa, FEDERG, Cistinosis, Alport Alliance, así como con la Plataforma de Malalties Minoritàries.

MEJOR TRAYECTORIA INVESTIGADORA EN ENFERMEDADES RARAS Y/O MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Ganador - Dra. Luisa María Botella

La Dra. Luisa María Botella es doctora en Biología, premio extraordinario por la Universidad de Valencia y miembro de la vocalía de asesoramiento genético de FEDER. Actualmente trabaja en el Consejo Superior de Investigaciones Científicas-Centro de Investigaciones Biológicas (CIB) en el departamento de Medicina Celular y Molecular, desde donde continúa investigando desde hace varios años en dos enfermedades raras: la enfermedad de von Hippel-Lindau (enfermedad VHL) y la hemorragia telangiectásica hereditaria (HHT).

Hay que destacar dos aportaciones fundamentales a la investigación de la enfermedad VHL: la búsqueda de un tratamiento efectivo que frene la evolución de la enfermedad, y el hallazgo de dos posibles biomarcadores de dicha evolución. Hasta la fecha, sus investigaciones han propiciado la designación de 3 medicamentos huérfanos (2 para HHT y 1 para VHL), por la EMA.

Cesión del premio

El importe económico del premio se destinará a un proyecto de investigación común de la Asociación HHT España y Alianza VHL España que abarca la enfermedad de von Hippel-Lindau (enfermedad VHL) y la hemorragia telangiectásica hereditaria (HHT), ambas unidas por una etiología vascular anormal, y cuya corrección favorecería la recuperación de los enfermos en ambos tipos de células: endoteliales en el caso de HHT, y hemangioblastomas (tumores altamente vascularizados) cuyo crecimiento se quiere controlar en VHL.

Finalista - Dr. David Araújo Vilar

El Dr David Araújo Vilar es profesor titular de Medicina 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 y clínica en Santiago de Compostela, integrado en el centro de referencia nacional CSUR de enfermedades metabólicas congénitas del CHUS, que recibe pacientes de todo el mundo.

Cabe destacar que 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, de la junta de gobierno del Registro Europeo de lipodistrofias y Presidente-Fundador de la Sociedad Española de Lipodistrofias

