

La Dra. María Luz Couce Pico, premio honorífico AELMHU 2025

- Los doctores Pascual Sanz Bigorra y Patricia Smeyers Durá han sido reconocidos, respectivamente, por su labor investigadora y de comunicación, divulgación y/o concienciación sobre las enfermedades raras.
- La Asociación Andaluza de Hemofilia, por su “Programa integral de atención asistencial y rehabilitadora para personas con hemofilia y coagulopatías congénitas”, y la Asociación de Personas con Acondroplasia y otras Displasias Esqueléticas en España (ADEE), con “Los Bufones de Velázquez”, completan los reconocimientos de esta séptima edición.

Madrid, 18 de septiembre de 2025. La Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos ([AELMHU](#)) ha dado a conocer este jueves el fallo del Jurado de la **VII edición de los Premios AELMHU**, que tienen como objetivo reconocer la contribución de instituciones, asociaciones de pacientes y profesionales de la salud en el ámbito de las enfermedades raras.

“Un año más, estos galardones quieren ser un espacio de reconocimiento al compromiso, el esfuerzo y la excelencia de profesionales, asociaciones y entidades que trabajan día a día en el ámbito de las enfermedades raras. Su liderazgo y trayectoria son un ejemplo para todos nosotros, porque detrás de cada premio hay años de trabajo y una enorme vocación de servicio. Desde AELMHU, seguiremos impulsando este tipo de iniciativas para mejorar la visibilidad y concienciación sobre estas patologías”, ha señalado Beatriz Perales, presidenta de AELMHU.

En esta séptima edición, además de los premios correspondientes a las cuatro categorías evaluados por un Jurado independiente y externo, los asociados de AELMHU han decidido otorgar el **premio honorífico AELMHU 2025 a la Dra. María Luz Couce Pico**, por su liderazgo y dilatada carrera profesional en el abordaje, el diagnóstico, la investigación y la formación sobre las enfermedades raras, especialmente en las áreas del cribado neonatal y el diagnóstico genético.

La Dra. Couce es directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria de Santiago de Compostela (IDIS), así como jefa de Servicio de Neonatología y directora de la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas Congénitas del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Ha publicado más de 200 artículos científicos en revistas científicas de prestigio, y ha liderado más de 30 proyectos de investigación tanto nacionales como internacionales, fundamentalmente centrados en el área metabólica.

Por otra parte, el Jurado ha otorgado al **Dr. Pascual Sanz Bigorra**, profesor de Investigación del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) en la Unidad de Señalización por Nutrientes del Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV), el galardón a la **mejor trayectoria profesional investigadora en el campo de las enfermedades raras**, por su importante contribución en este ámbito, sobre todo en

el estudio de patologías minoritarias como la enfermedad de Lafora, una forma ultrarrara de epilepsia mioclónica progresiva.

La **Dra. Patricia Smeyers Durá**, especialista en Neurología y Neurofisiología Clínica del Hospital Universitario y Politécnico La Fe de Valencia, ha sido galardonada con el premio a la **mejor labor de comunicación, divulgación y/o concienciación sobre enfermedades raras**, tanto por su dedicación clínica e investigadora como por su proyecto de cuentos infantiles sobre la epilepsia, en los que con un lenguaje cercano y divulgativo ayuda a desestigmatizar la visión sobre esta enfermedad entre la sociedad.

El premio al **mejor proyecto asistencial sobre enfermedades raras** ha sido concedido a la **Asociación Andaluza de Hemofilia (ASANHEMO)**, por su “Programa integral de atención asistencial y rehabilitadora para personas con hemofilia y coagulopatías congénitas en Andalucía (PIAH)”, que ofrece fisioterapia especializada, atención psicosocial, educación terapéutica y apoyo a la autonomía de los pacientes, con especial foco en la infancia, juventud y personas en entornos rurales.

Por último, el premio al **mejor proyecto de difusión y/o sensibilización sobre enfermedades raras** ha recaído en “Los Bufones de Velázquez”, desarrollado por la **Asociación de Personas con Acondroplasia y otras Displasias Esqueléticas en España (ADEE)**. Esta campaña busca combatir los estigmas y prejuicios que aún persisten en la sociedad hacia las personas con acondroplasia, a través de la reinterpretación de los retratos de bufones pintados por Diego Velázquez en el siglo XVII.

En esta edición, el Jurado de los Premios AELMHU ha estado integrado por trece profesionales de reconocido prestigio en el ámbito sanitario: **Jesús Aguilar**, presidente del Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos; **Diego Ayuso**, secretario general del Consejo General de Enfermería; **Eva Bermejo**, directora del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III; **Domingo González-Lamuño**, presidente de la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM); **Jorge Francisco Gómez**, coordinador del Grupo de Enfermedades Minoritarias de la Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI); **Jorge Mestre**, economista de la salud; **José María Millán**, director científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER); **Susana Fernández**, vicepresidenta de la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS); **Francesc Palau**, pediatra y genetista médico. Investigador Distinguido, Hospital Sant Joan de Déu e Institut de Recerca SJD. Jefe de Grupo CIBERER; **Belén Pérez**, profesora titular de Bioquímica y Biología Molecular del Departamento de Biología Molecular en la Universidad Autónoma de Madrid; **Raquel Sánchez**, abogada especialista en Derecho Sanitario; **Vicente Martín**, miembro de la Junta Directiva de la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN); y **Néboa Zozaya**, vicepresidenta primera de la Asociación de Economía de la Salud (AES). También forma parte la directora ejecutiva de AELMHU, **Marian Corral**, con voz pero sin voto.

La ceremonia de entrega de los VII Premios AELMHU tendrá lugar el 5 de noviembre en Madrid, en un acto que, como en ediciones anteriores, contará con la participación de profesionales de la industria farmacéutica, organizaciones de pacientes, científicos y representantes institucionales del ámbito de la salud.

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 salud y la calidad de vida de los pacientes que padecen enfermedades raras y ultrarraras. AELMHU quiere servir de interlocutor ante la sociedad, la comunidad científica y las instituciones políticas y sanitarias en los temas relacionados con los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos.

Actualmente, los asociados de AELMHU son Alexion AstraZeneca Rare Diseases, Alnylam Pharmaceuticals, Amgen, AOP Health, Argenx, Ascendis Pharma, Biocryst, Biogen, BioMarin, Chiesi, Csl Behring, Esteve, Grupo Italfarmaco, Immunocore, Insmed, Ipsen, Kyowa Kirin, Novartis, Pharma&, PTC Therapeutics, Sanofi, Sobi, Takeda, UCB, Ultragenyx Pharmaceutical y Vertex.

Para más información:
comunicacion@aelmhu.es