

Pacientes, entidades e investigadores de la Fundación Jiménez Díaz y el CIBERER debaten sobre las necesidades asistenciales de las enfermedades raras

Expertos del ISS-FJD como su directora científica, Carmen Ayuso, y el director médico del centro, Javier Arcos, han intercambiado opiniones en una jornada, que ha contado con el aval del Centro de Investigación Biomédica en Red en enfermedades raras

El Aula Magna del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz ha acogido una nueva edición de su jornada sobre enfermedades raras, dirigida especialmente a familiares y pacientes con estas patologías, así como a entidades del tejido asociativo, y que en esta ocasión ha puesto el foco en las necesidades asistenciales de los pacientes.

La cita ha contado con el aval científico del Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBERER) y ha reunido a representantes de la comunidad clínica, investigadora y pacientes. Estos últimos, además de por la directora general de la Federación Española de Enfermedades Raras (FERER) y de su Fundación, Isabel Motero, han estado representados por Julián Isla, padre de un niño diagnosticado de una de estas patologías, Gualadupe Iglesias, paciente en primera persona, y Aldha Pozo, como representante del tejido asociativo a través de Síndrome 22q11, entidad que preside. Todas ellas formaron parte de la primera mesa de la jornada, que ha permitido poner el foco en las necesidades de los pacientes desde un punto de vista más social y bajo los retos de la humanización.

A continuación, se desarrolló una segunda sobre la respuesta desde los centros asistenciales, donde expertos clínicos compartieron sus buenas prácticas en el abordaje de estas patologías a las que dar continuidad. Concretamente, la gerente de tres de los Hospitales de Quirónsalud integrados en la red hospitalaria pública de Madrid -los hospitales universitarios Rey Juan Carlos, Infanta Elena y General de Villalba-, Marta del Olmo, puso en valor durante su intervención la adaptación de los centros a las necesidades de los pacientes diagnosticados de enfermedades raras; mientras que su homólogo y director médico de la Fundación Jiménez Díaz, Javier Arcos, ahondó en su ponencia sobre cómo acomodar la oferta asistencial de los circuitos a la respuesta a sus expectativas.

A modo de conclusión, expertos como el director científico del CIBER Enfermedades Raras, Pablo Lapunzina, y la directora científica del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD), Carmen Ayuso, intercambiaron experiencias y puntos de vista sobre las expectativas y compromisos a abordar desde la investigación. La directora de Responsabilidad Social Corporativa del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz, Aurora Herráiz, fue la responsable de clausurar una jornada que ya se ha convertido en un clásico en la agenda de eventos del centro.

Mejor Hospital de España en enfermedades poco frecuentes

A través de actos como el simposio sobre el Genoma celebrado en 2015, o estas jornadas sobre enfermedades raras, la Fundación Jiménez Díaz y su Instituto de Investigación Sanitaria vienen

prestando especial atención desde hace años a estas patologías a través de tres grupos de investigación pertenecientes al CIBERER, en los campos de Terapias Avanzadas; Medicina Regenerativa e Ingeniería de Tejidos; y Genética y Genómica de Enfermedades Raras y Complejas.

Este último grupo multidisciplinar y traslacional resulta clave para la actividad clínica (diagnóstico/prevención) y el desarrollo de líneas de investigación en numerosas enfermedades raras (ER), colaborando con otros grupos del IIS-FJD y contribuyendo a la traslación a la práctica clínica en ER. Igualmente, y además de participar en la elaboración de diversas guías y actividades para asociaciones de pacientes, el grupo desarrolla y valida algoritmos y técnicas diagnósticas, así como terapias y estrategias de prevención, para el cuidado integral de los pacientes.

Todos estos esfuerzos han merecido el reciente reconocimiento por parte del Instituto de Investigación y Desarrollo Social de Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF) que, en la última edición de sus premios Poco Frecuentes, distinguió a la Fundación Jiménez Díaz como el Mejor Hospital Nacional en Enfermedades Poco Frecuentes (EPF).

Datos de contacto:

Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz
915504800

Nota de prensa publicada en: [Madrid](#)

Categorías: [Nacional](#) [Medicina](#) [Madrid](#) [Investigación Científica](#) [Biología](#) [Servicios médicos](#)

NotasdePrensa

<https://www.notasdeprensa.es>