



# Introducción

*Carmen Ayuso, Rafael Dal-Ré y Francesc Palau*



Este texto trata sobre las enfermedades raras (ER). Las que se definen en Europa por tener prevalencia inferior a 5 casos por 10.000 habitantes y ponen en peligro la vida del enfermo o son crónicamente debilitantes. Más de 7.000 enfermedades distintas que, aunque individualmente infrecuentes, en conjunto, afectan a entre 27 y 36 millones de ciudadanos europeos.

El libro surge ante la necesidad de responder a las inquietudes éticas que la investigación en ER plantea actualmente. Su objetivo es generar reflexión y aportar información que permita la formación en este campo ya que, en los últimos años y en distintos foros, se viene detectando una gran necesidad de orientación bioética sobre la investigación en ER. Aunque hay textos publicados en otros idiomas sobre la ética en la investigación de estas enfermedades, hasta donde nosotros sabemos, este libro es el primero publicado en castellano.

Paralelamente, o tal vez como origen de esta necesidad, en la presente década se han visto incrementadas las posibilidades de investigación en ER, que son de causa genética en más del 80% de los casos. Ahora disponemos de las nuevas tecnologías 'ómicas', de grandes bases de datos (*big data*, registros), de biobancos, o de nuevas terapias que, en ciertos casos como la edición génica, podrían aplicarse a la línea germinal. Todas ellas son herramientas poderosas para la investigación en ER, cuyo uso genera expectativas y desconfianza a la vez, por los nuevos retos éticos que plantean. Cabe destacar que la primera terapia génica autorizada por la Agencia Europea del Medicamento en 2012 lo fue frente a una enfermedad ultra rara hereditaria, la deficiencia de lipoproteína lipasa.

El libro "**Ética en la investigación de las enfermedades raras**" se dirige a las personas relacionadas directa o indirectamente con la investigación en ER, cualesquiera que sea su formación académica y profesional. Pacientes, familiares y asociaciones de afectados, investigadores y clínicos, genetistas, éticos, miembros de Comités de Ética de la Investigación, docentes, responsables de agencias financiadoras o reguladoras de la investigación y de la industria biofarmacéutica y, en fin, todos aquellos con interés en las ER.

La contribución de España a la investigación en ER se puede observar de distintas maneras. Una de ellas muestra que solo en el CIBERER, hay más de 80 grupos de investigación con más de 700 investigadores. Este número es muy pequeño si se piensa que en España hay cerca de 3 millones de ciudadanos afectados por una ER, muchos de ellos a falta de ser diagnosticados. En Latinoamérica no se conoce el número de investigadores en ER pero se estima en más de 40 millones el número de personas afectadas. Mediante este texto se aproxima el tema a todos los hispanohablantes interesados en la investigación en ER.

A que este libro viese la luz han contribuido los autores y los promotores. Entre los primeros se encuentran expertos de distintas disciplinas como, por ejemplo, la bioética, la pediatría, la genética, la investigación clínica, la regulación y el desarrollo de medicamentos, y la investigación básica. Un libro de estas características tiene que contar con la opinión de los familiares y miembros de asociaciones de pacientes. Todos ellos acercan al lector al tema que desarrollan de manera que le ayude a conocer lo esencial del mismo y así poder reflexionar desde su perspectiva personal sobre los aspectos éticos más relevantes.

El prólogo del libro corre a cargo de FEDER –la Federación Española de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes–, en nombre de las personas y asociaciones a las que representa, los afectados por ER, a quienes se dirige la investigación en este campo. A lo largo de los 11 capítulos de este libro se abordan temas relacionados con la investigación en ER, de relevancia general o de importancia por su actualidad. Es, por tanto, un texto de apoyo a la actividad científica en ER, sin ánimo de ser exhaustivo. Cada capítulo pretende captar el interés del lector, de forma que el que lo desee pueda profundizar en él a través de la bibliografía aportada. En resumen, el libro no agota los temas, es más bien un punto de partida para invitar al lector a reflexionar y, tal vez, a generar debate.

Estamos muy agradecidos a todos los autores que han contribuido de forma desinteresada a la edición de este libro. Para nosotros ha sido un placer interactuar con ellos durante los meses en que ha durado la revisión de los textos. También queremos agradecer la eficiente labor de coordinación y seguimiento de la edición e impresión del libro por parte de Beatriz Gómez, gestora científica del CIBERER. Asimismo, nuestra mayor gratitud a los promotores del libro, la Fundación Genzyme y CIBERER, sin cuya ayuda económica este libro no podría haberse editado ni distribuido.

Solo nos resta esperar que los lectores encuentren en las páginas de este libro la guía necesaria para asegurar que la investigación en ER se realiza siguiendo los estándares éticos internacionalmente aceptados.