

PROPUESTA

DESARROLLO DE UNA RED MERCOSUR PARA EL ESTUDIO, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO Y OTRAS ENFERMEDADES RARAS

RED MERCOSUR ECOMER

RECYT

Reunión Especializada
De Ciencia y Tecnología
Del Mercosur



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



ENFERMEDADES RARAS

Son aquellas que presentan una frecuencia menor o igual a 5 por 10.000 habitantes – OMS

- EUROPA: 1/2000 ----- España: 3 millones
- JAPÓN: 1/2500
- USA: 1/1500

Se presentan entre 2 - 5% de la población

ENFERMEDADES RARAS

- 3 de cada cuatro **se presentan en la infancia** y causan discapacidades graves.
 - Causan 35% de las muertes en niños <1 año
 - 80% son de origen genético
 - Afectan al sistema nervioso 44,93%
 - **Errores Congénitos del Metabolismo: 41,01%**
- FEDER/ESTUDIO ENSErio 2009

SITUACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

potencialmente mortales o

debilitantes a largo plazo

baja prevalencia

alto nivel de complejidad

desconocimiento y desinformación

requieren estudios especializados



hace difícil su diagnóstico



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

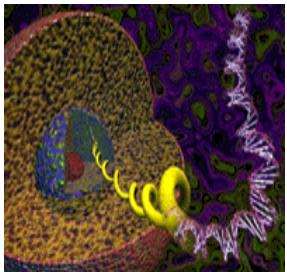
Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



SITUACIÓN DEL TRATAMIENTO

- Escasa disponibilidad de medicamentos/alto costo – medicamentos huérfanos
- Algunas solo tienen tratamiento sintomático
- Atención y seguimiento multidisciplinario
- Investigación en nano y biotecnología ha permitido desarrollar terapias que mejoran la esperanza y calidad de vida de los pacientes



ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO

- Son individualmente raras
- Afectan **1:500 – 2000** nacidos vivos
- Causa importante de morbi-mortalidad
- Manifestaciones clínicas varían
- Se presentan en etapas precoces de la vida
- Afectan cualquier órgano o tejido
- Los síntomas neurológicos son frecuentes

Sanseverino M, et al JPediatr(RioJ)2000; 76(5):375-82

Campistol J, et al; Rev Neurol 2005; 40(6):321-326

Champion 2010;



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



¿Por qué se justifica su creación? Red ECOMER

PROGRAMA MARCO DE CTI DEL MERCOSUR 2013-2016

MISION: Consolidar la construcción de un espacio Mercosur de CTI que promueva la integración de las capacidades existentes en el bloque en función de problemas y prioridades comunes y que favorezca el desarrollo científico y tecnológico sustentable e interactivo que permita la disminución de desigualdades sociales de cada Estado Parte



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



¿Por qué se justifica su creación? Red ECOMER

PROGRAMA MARCO DE CTI DEL MERCOSUR 2013-2016

Objetivos estratégicos: a, e y f

- a) Promover la creación de redes de conocimiento em temas estratégicos.....
- e) Poner en práctica los mecanismos que conducen a los países del Mercosur em dirección a la socialización del conocimiento.....
- f) Generar y ampliar las capacidades de los Estados Partes em CTI referidas a formación de recursos humanos calificados y la creación, fortalecimiento y equipamiento de la infraestructura científica.....
humanos



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



¿Por qué se justifica su creación? Red ECOMER

PROGRAMA MARCO DE CTI DEL MERCOSUR 2013-2016

Principios

- 1.4.5: Capacitación de recursos humanos
- 1.4.6: Cooperación intra y extraregional
- 1.4.9: Reconocimiento de asimetrías y complementariedad
- 1.4.10: Transferencia e intercambio de experiencias em áreas prioritarias



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



¿Por qué se justifica su creación? Red ECOMER

Las alianzas estratégicas entre los grupos de trabajo que prestan un servicio similar en la región, permitirá:

1. Fortalecer los programas y proyectos ya existentes
2. Intercambiar y transferir tecnologías estandarizadas
3. Favorecer la discusión de casos clínicos (foros)
4. Conocer la incidencia de estas enfermedades en la región, mediante el desarrollo de un registro biomédico (tomando en consideración todos los aspectos éticos)

¿Por qué se justifica su creación? Red ECOMER

5. Implementar tecnologías para el desarrollo de tratamientos en este campo, donde los medicamentos llamados huérfanos y, los alimentos y productos para regímenes especiales ocupan un espacio importante.
6. Integrar a un estado asociado a las acciones y programas del Mercosur, particularmente en este caso a Perú.
7. Formación de talento humano.
8. Apoyar el desarrollo productivo, competitivo e integrado del Mercosur y por ende de la región.

¿Por qué se justifica su creación? Red ECOMER

Se encamina a **cumplir con el 4º objetivo de Desarrollo del Milenio** – Cumbre del Milenio 2000 - REDUCIR LA MORTALIDAD DE LOS NIÑOS MENORES DE CINCO AÑOS

META:

Entre 1990 y 2015, reducir en dos terceras partes la mortalidad de los niños y las niñas menores de cinco años.



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



FORTALEZAS

- ✓ Desde 1985 Programa de Pesquisa Neonatal y Selectiva para Errores Congénitos del Metabolismo + consulta especializada
- ✓ Centro de Referencia Nacional
- ✓ Educación sobre Errores Innatos del Metabolismo en Postgrados Médicos y de Enfermería
- ✓ Alianzas estratégicas con centros hospitalarios para el tratamiento de los pacientes y formación de profesionales en este campo
- ✓ Educación a la comunidad



FORTALEZAS

- ✓ Desarrollo de tecnologías para la elaboración de alimentos y productos especiales para el tratamiento de pacientes con diagnóstico de EIM (IDEA-ICTA)
- ✓ Ampliación del panel de pruebas para Diagnóstico de errores congénitos del metabolismo Proyecto en Red: Mérida - Zulia – IDEA
- ✓ Desarrollo de estuches de diagnóstico para EIM

Financiamiento – Fonacit /Misión Ciencia

FORTALEZAS

Interacción con centros y especialistas de la región, lo que facilitará la identificación de entidades para la formación de la red:

BRASIL:

Prof. Dr. Roberto Giugiani

Chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

Dr. Moacir Wajner

Rua Ramiro Barcelos 2350 - 90035-903 - Porto Alegre - RS - Brasil

www.hcpa.ufrgs.br l-genetica@hcpa.ufrgs.br y rgiugiani@hcpa.ufrgs.br

ARGENTINA

Dra. Luisa Bay / Jefa del Servicio de Errores Congénitos del Metabolismo

Hospital Nacional de Pediatría J.P.Garrahan - Buenos Aires Argentina

www.garrahan.gov.ar TE: 54-11-47730730 o 54-9-11-35933767

Lbay@garrahan.gov.ar y bay.luisa@gmail.com

Laboratorio de Neuroquímica Dr. N. A. Chamoles

Uriarte 2383 CP 1425 Ciudad Autónoma de Buenos Aires

Argentina

Dra. Andrea Schenone - Directora Científica

Dra.. Marina Szlago - Directora Médica



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



FORTALEZAS

URUGUAY:

Dra. Q.F. Graciela Queiruga, Gerente de Laboratorios del Banco de Previsión Social Ex docente de la Facultad de Química de la Universidad de la República

CI 1272772/9 Teléfonos 598 24091547 int 256 598 99693184

egqbm@adinet.com.uy

PERU:

Ana Cecilia Liliana Bonilla Suárez

Endocrinóloga Pediatra y Genetista

Coordinadora de la Unidad de

Endocrinología Pediátrica del Hospital

Edgardo Rebagliati Martins

EsSalud (Seguridad Social)

51-1-2754901 anexo 3604 y 3447

Celular 51-999927586

51-994678440

cecibonillas@gmail.com cbonilla@bbdetecta.com



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



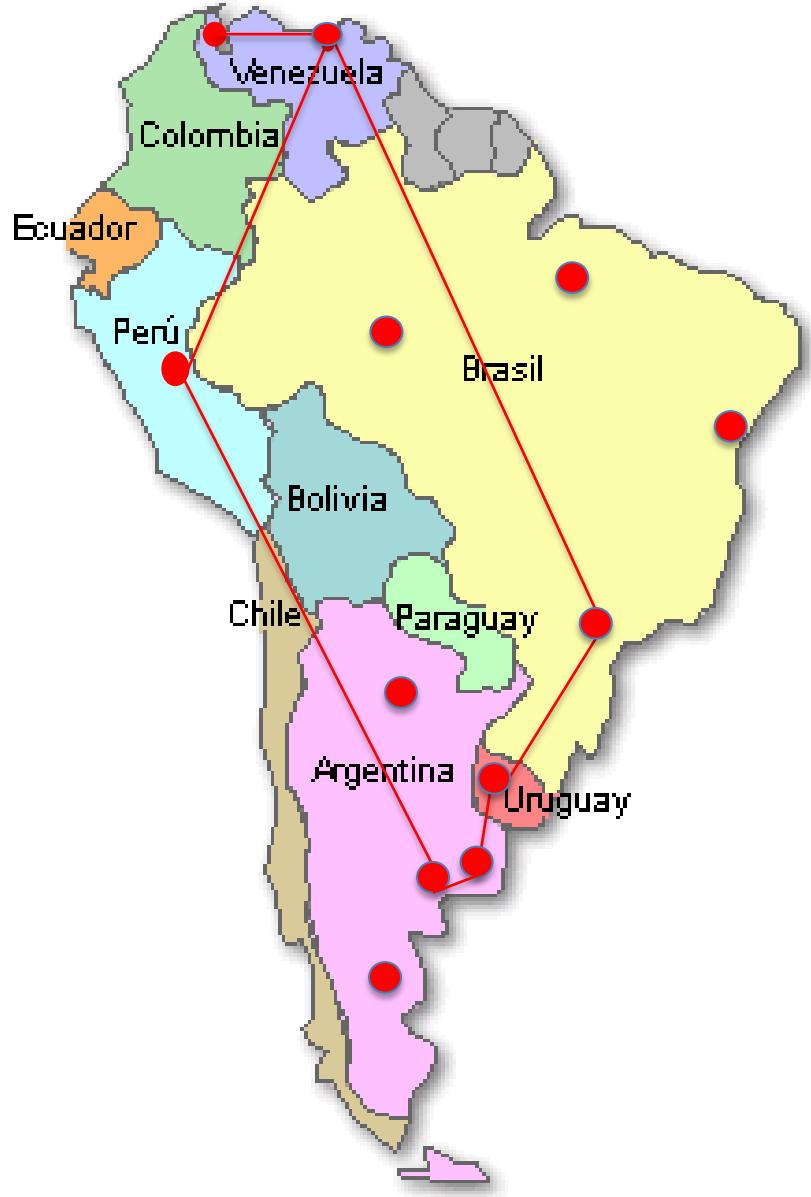
OBJETIVOS GENERALES

- 1. Crear una red interinstitucional para la investigación, diagnóstico y tratamiento de errores congénitos del metabolismo y otras enfermedades raras.**
- 2. Formar recursos humanos de alto nivel**
- 3. Divulgar el conocimiento**
- 4. Crear una página web**
- 5. Generar proyectos biotecnológicos**



Integración de la red





Se utilizará tanto la capacidad tecnológica instalada en cada institución, así como la experticia desarrollada por cada uno de los investigadores y profesionales de los centros participantes.



ORGANIZACIÓN



DIRECCIÓN GENERAL
DE LA RED



COMITÉ
ETICO- CIENTÍFICO



COMITÉ DE
DELEGADOS



- DEFINE POLITICAS
- NORMAS
- TOMA DECISIONES
- EVALUA PROYECTOS PERTINENTES
- ORGANIZA EVENTOS, CONVOCATORIAS
- GESTION INVESTIGACIÓN
- FORMACION DE TALENTO HUMANO
- ASPECTOS ETICOS
- REPRESENTA A LA RED

RECURSOS

- ✓ FUENTE DE FINACIAMIENTO DE CADA PAÍS
- ✓ FOCEM – Fondo para la Convergencia Estructural del Mercosur
- ✓ Bancos de Desarrollo Regionales
- ✓ Vías de cooperación internacional
- ✓ Empresas privadas



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)



Ninguna enfermedad es tan rara
como para no merecer
nuestra atención

www.orpha.net



Gobierno Bolivariano
de Venezuela

Ministerio del Poder Popular
para Ciencia, Tecnología e Innovación

Fundación Instituto de
Estudios Avanzados (IDEA)





GRACIAS
Obrigado
Antonieta Mahfoud H
Neuropediatra
www.idea.gob.ve
amahfoud@gmail.com

