

## El IIER informa



Instituto  
de Salud  
Carlos III

**Instituto de Investigación de Enfermedades Raras**

### **El IIER participará en el proyecto europeo RD-Connect, una plataforma integrada para conectar bases de datos, registros, biobancos e información clínica de investigación en enfermedades raras**

A pesar de los ejemplos de una práctica excelente, la investigación en enfermedades raras continúa fragmentada principalmente por tipo de datos y por enfermedad. Los esfuerzos individuales tienen poca interoperabilidad y apenas existe conexión sistemática de la información clínica detallada con la información genética, la disponibilidad de material biológico o los datos de investigación y análisis.

Al desarrollar mecanismos robustos y estándares para vincular y explotar estos datos, RD-Connect hará crecer una masa crítica suficiente para la armonización y dará un fuerte impulso a la construcción de una infraestructura posterior a nivel global que preste apoyo a los objetivos del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC) en diagnósticos y terapias para las enfermedades raras.

Recordemos que el IRDiRC se lanzó formalmente en abril de 2011 para impulsar la colaboración internacional en la investigación de enfermedades raras. El Consorcio une a los investigadores y a las organizaciones que invierten en este campo con el fin de alcanzar dos ambiciosos objetivos para el año 2020:

- 1.- Disponer de pruebas diagnósticas para todas las enfermedades raras
- 2.- Desarrollar nuevas terapias para 200 de estas dolencias

La plataforma RD-Connect será uno de los principales facilitadores de los avances en la investigación financiada por este Consorcio. De hecho, RD-Connect reúne tanto a socios con una sólida trayectoria en la investigación de enfermedades raras (descubrimiento de genes y desarrollo de tratamientos innovadores), como a socios financiadores comprometidos con el Consorcio IRDiRC y a representantes de las principales iniciativas internacionales en este campo (Unión Europea, Estados Unidos, Australia y Japón). Todo ello incluye a las organizaciones de pacientes y a los ámbitos de la investigación y la salud pública.