

# PLAN ESTRATÉGICO

2018-2021

**ciberer**

Centro de Investigación Biomédica en Red  
Enfermedades Raras



# Contenido

<b>01. EL CIBERER</b> .....	05
<b>1.1. Estructura</b> .....	05
<b>1.2. Entorno Actual</b> .....	10
<b>02. Análisis del CIBERER</b> .....	17
<b>2.1. Evaluaciones de los grupos</b> .....	17
<b>2.2. Evaluaciones del CIBERER por el ISCIII</b> .....	18
<b>2.3. Recomendaciones de los Jefes de Grupo</b> .....	18
<b>2.4. Informe Comité Científico Asesor Externo</b> .....	19
<b>2.6. Análisis DAFO</b> .....	19
<b>03. Marco estratégico</b> .....	23
<b>04. Ejes estratégicos</b> .....	25
<b>05. Despliegue seguimiento del plan</b> .....	33
<b>5.1. La Oficina de Gestión en el Plan Estratégico</b> .....	34
<b>5.2. Documentación para el seguimiento</b> .....	34
<b>5.3. Asignación del grado de cumplimiento</b> .....	34
<b>5.4. Reuniones de seguimiento del Plan Estratégico</b> .....	34
<b>5.5. Indicadores y responsables de objetivos</b> .....	35
<b>06. Anexos</b> .....	41
<b>6.1. Metodología seguida para el desarrollo del Plan</b> .....	41
<b>6.2. Participantes en la redacción del borrador del Plan Estratégico</b> .....	43
<b>6.3. Abreviaturas</b> .....	45



# 01. EL CIBERER

# 01

**E**l **Consortio** Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER) es un consorcio dependiente del Instituto de Salud Carlos III (Ministerio de Economía, Industria y Competitividad). Es uno de los instrumentos de los que dispone la Administración General del Estado para alcanzar las metas establecidas en la Estrategia Estatal. Cuenta con 11 Áreas Temáticas, de las cuales una es específica de Enfermedades Raras, el CIBERER.

El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el centro de referencia en España en investigación sobre enfermedades raras. Su principal objetivo es coordinar y favorecer la investigación básica, clínica y epidemiológica, así como potenciar que la investigación que se desarrolla en los laboratorios llegue al paciente, y dé respuestas científicas a las preguntas nacidas de la interacción entre médicos y enfermos.



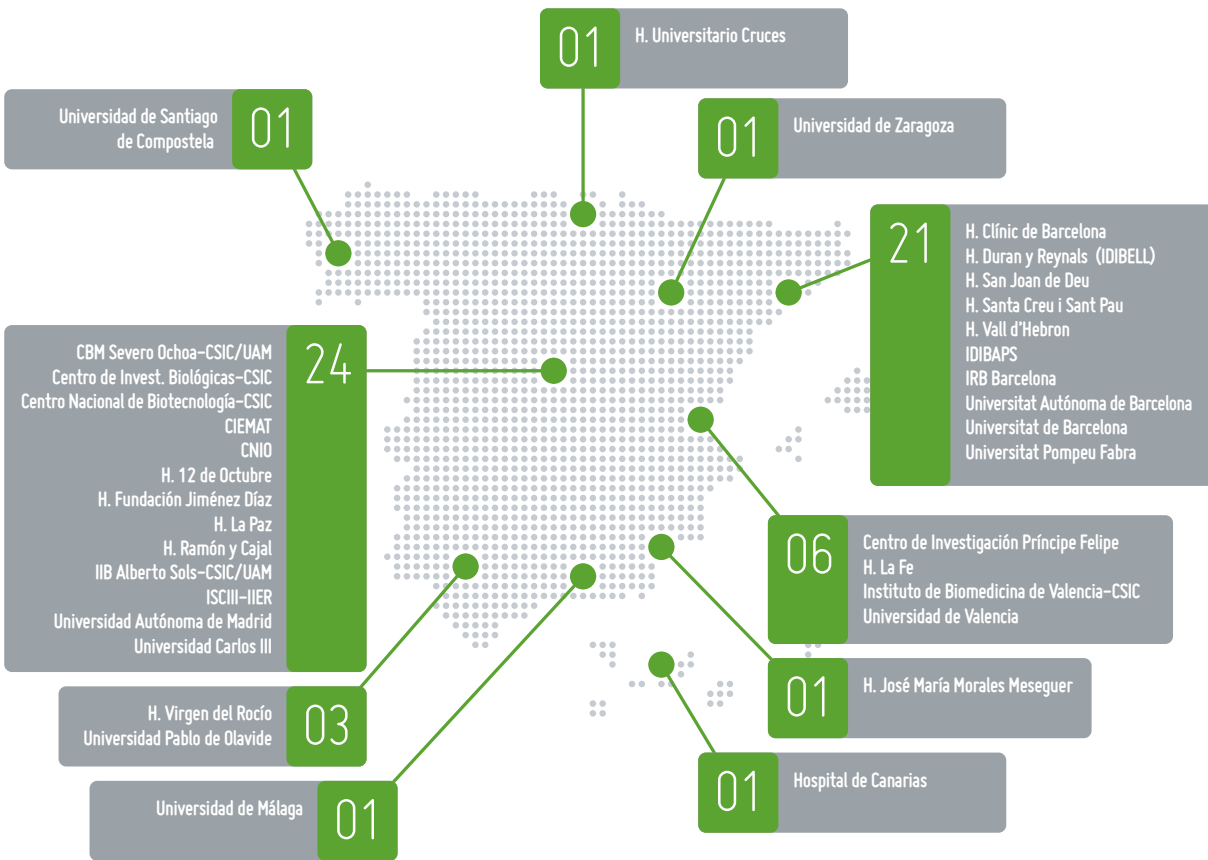
Nuestra misión es ser un centro donde se prime y se favorezca la colaboración y la cooperación entre grupos de investigación biomédica y clínica, en el que se haga especial hincapié en los aspectos de la investigación genética, molecular, bioquímica y celular de las Enfermedades Raras (ER), genéticas o adquiridas, aumentando nuestro conocimiento sobre la epidemiología, las causas, y los mecanismos de producción de las ER. Esta investigación es la base para proveer nuevas herramientas para el diagnóstico y la terapia de las ER, favoreciendo la investigación traslacional entre el medio científico del laboratorio y el medio clínico de los centros sanitarios.

## 1.1 > Estructura

El CIBERER se compone de un equipo humano de más de 700 profesionales e integra a 60 grupos de investigación y 20 grupos clínicos vinculados, pertenecientes a Instituciones de naturaleza diversa: Hospitales Universitarios, Universidades, Organismos Públicos de Investigación, como el propio Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), el Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT), y Centros de Investigación de las Comunidades Autónomas.

Las actividades de investigación del CIBERER están organizadas en Programas de Investigación que constituyen el motor de coordinación y actividad del Centro, agrupándose en torno a grupos de enfermedades, como pueden ser: enfermedades metabólicas hereditarias, mitocondriales, neuromusculares, pediátricas y del desarrollo, neurosensoriales, endocrinas, hematológicas, cáncer hereditario, dermatológicas, etc.

## 60 Grupos CIBERER



## 20 Grupos Clínicos Vinculados



## Órganos Rectores y de Asesoramiento

### EL CONSEJO RECTOR

El Consejo Rector (CR), está formado por representantes del ISCIII y de las instituciones consorciadas (IC). El CR ejerce las funciones de control general del Consorcio. Designa a los vocales miembros del CR que formarán parte de la Comisión Permanente (CP). La CP, desempeña las siguientes funciones entre otras: el seguimiento de la ejecución de las decisiones adoptadas en Consejo Rector, aprobación y elevación al CR de las propuestas presentada por los Directores Científicos para su ratificación, etc. y en general, cualquier otra tarea que le delegue el Consejo Rector.

### LOS DIRECTORES CIENTÍFICOS DE CADA ÁREA TEMÁTICA DE INVESTIGACIÓN

El Director Científico del área temática de Enfermedades Raras es designado por el Presidente del CR. Entre algunas de sus funciones se encuentra dirigir la actividad científica de su área de investigación, formular las propuestas de actuación en relación con la política científica, docente y de investigación del CIBERER, etc. y cualquier otra función que le encomienden el CR, su Presidente y/o la CP. Actualmente el Director Científico es el Dr. Pablo Lapunzina, quien a su vez es Director-Coordinador del Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM) en el Hospital Universitario La Paz de Madrid.

### EL COMITÉ DE DIRECCIÓN

Está presidido por el Director Científico e integrado por los coordinadores de los Programas de Investigación y el coordinador del Programa de Formación. Sus funciones principales son asesorar y apoyar al Director Científico en el desarrollo de sus funciones: elaboración, desarrollo y ejecución de los programas, coordinación y cooperación entre los diversos programas, informar al Director sobre el rendimiento de los grupos de los programas, etc.

Miembros del Comité de Dirección:	
Director Científico	Dr. Pablo Lapunzina
Sub Directora Científica	Dra. Susan Webb
Coordinadores de Programas de Investigación:	
Medicina Genética	Dr. Ángel Carracedo
Medicina Metabólica Hereditaria	Dr. Rafael Artuch
Medicina Mitocondrial y Neuromuscular	Dr. Francesc Palau
Medicina Pediátrica y del Desarrollo	Dra. Monsterrat Milà
Patología Neurosensorial	Dr. Lluís Montoliu
Medicina Endocrina	Dra. Susan Webb
Cáncer Hereditario, Enfermedades Hematológicas y Dermatológicas	Dr. Juan Antonio Bueren
Programa de Formación	Dr. Luis Pérez Jurado
Representante del ISCIII	Dra. Margarita Blázquez
Gerente de Consorcio CIBER	D. Manuel Sánchez

## EL COMITÉ CIENTÍFICO ASESOR EXTERNO

Es el órgano de apoyo y asesoramiento científico general al CR, formado por científicos de especial relevancia, a nivel internacional, en el ámbito de ciencias de la salud que se hayan distinguido por su trayectoria profesional o científica afín a los objetivos del CIBERER. A ellos se suman los representantes de asociaciones de pacientes en ER para dar respuesta a la necesidad de contar con la visión y percepción de los afectados y sus familias en la actividad de investigación que desarrolla el CIBERER.

### Integrantes del Comité Científico Asesor Externo de CIBERER

<b>Dr. Josep Torrent Farnell</b> (Presidente)	Fundació Dr. Robert, Universitat Autònoma de Barcelona
<b>Dr. Augusto Rojas</b>	Universidad Autónoma de Nuevo León, Monterrey (México)
<b>Dr. Reinier A. Veitia</b>	Universidad París Diderot (Francia)
<b>Dr. Jorge di Paola</b>	Children's Hospital Colorado-Universidad del Colorado (USA)
<b>Julián Isla</b>	Presidente Fundación Dravet España/Europa
<b>Alba Ancochea</b>	Directora Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

## EL CONSEJO ASESOR DE PACIENTES

Constituye un foro de participación de las entidades y asociaciones de pacientes con ER para que trabajen, junto con los investigadores, en la mejora de la calidad de la investigación biomédica, aportando su percepción sobre la actividad investigadora desde la óptica de los pacientes y funcionando como órgano de asesoramiento e información.

Programa de Investigación	Asociación	Persona
<b>Medicina Genética</b>	ASHUA (Asociación Síndrome Hemolítico Urémico Atípico)	Francisco Monfort (Presidente ASHUA)
<b>Medicina Metabólica Hereditaria</b>	Federación Española de Enfermedades Metabólicas Hereditarias	Mei García (Vicepresidenta Federación)
<b>Medicina Mitocondrial y Neuromuscular</b>	AEPMI (Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales) y FACDM (Fundación Ana Carolina Díez Mahou)	Javier Pérez-Mínguez Caneda (Miembro JD AEPMI, Director de FACDM y miembro de ASEM)
<b>Medicina Pediátrica y del desarrollo</b>	Associació Catalana Síndrome X Fràgil	Mercè Bellavista (Presidenta Asociación)
<b>Patología Neurosensorial</b>	ALBA (Asociación de Ayuda a personas con Albinismo)	Mónica Puerto (Presidenta ALBA)
<b>Medicina Endocrina</b>	Asociación Española de afectados por Acromegalia	Raquel Ciriza (Presidenta Asociación)
<b>Cáncer Hereditario, Enfermedades Hematológicas y Dermatológicas</b>	DEBRA (Asociación de Epidermolisis Bullosa de España)	Evanina Morcillo Makow (Directora DEBRA)
<b>Ámbito General</b>	FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)	Juan Carrión (Presidente FEDER)



## Apoyo científico y administrativo

### EQUIPO DE GESTIÓN CIENTÍFICA

La dirección científica y los grupos de investigación cuentan con el apoyo de un equipo de gestores científicos.

Miembro del equipo de gestión científica	
Adjunta a la Dirección Científica	Ingrid Mendes
Gestores de la Actividad Científica	Beatriz Gómez, Juan Luque
Responsable de Formación y Gestor de la Actividad Científica	Andrés Medrano

### ESTRUCTURA ADMINISTRATIVA

Las Áreas Temáticas del CIBER cuentan con una oficina que se encarga de: gestión financiera; aspectos administrativos en cuanto a pedidos, compras, reintegro de gastos; gestión de proyectos con financiación externa; comunicación CIBER; soporte informático; gestión técnica de recursos humanos y prevención de riesgos laborales; transferencia de tecnología, relaciones institucionales, etc.

## Hitos CIBERER

- 01 60 grupos de investigación + 20 grupos clínicos vinculados
- 02 Más de 700 investigadores
- 03 Más de 2.500 ER estudiadas
- 04 MAPER – Mapa de Recursos para ER en España [www.ciberer-maper.es](http://www.ciberer-maper.es)
- 05 Más de 4.500 publicaciones desde su creación en 2006
- 06 Invertidos más 3.5 M€ en 53 proyectos de investigación intramurales en los últimos 5 años
- 07 Orphanet – Socio español [www.orpha.net/national/ES-ES](http://www.orpha.net/national/ES-ES)
- 08 Identificados al menos 55 nuevos genes desde 2011
- 09 Programa de ER no diagnosticadas ENoD
- 10 Alrededor de 40 patentes y una Spin-off: Epidisease
- 11 CIBERER es sponsor de varios medicamentos huérfanos por la EMA, la mayoría de ellos también los son por la FDA
- 12 12 grupos CIBERER se han incorporado a 5 de las 24 ERN (8 Unidades y 5 Grupos Clínicos Vinculados)
- 13 Incorporación de los pacientes a órganos asesores del CIBERER

## 1.2 > Entorno Actual

---

Las enfermedades raras constituyen un problema socio-sanitario de primera magnitud, ya que se estima que comprenden entre 6.000 y 8.000 patologías, en su mayoría graves e invalidantes. A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto afectan a un 5-7% de la población de los países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas.

Para responder a esta necesidad, entre otras, los Planes Estatales de Investigación Científico Técnico y de Innovación determinan como una de sus actuaciones programáticas la Estrategia en I+D+i a través de la Acción Estratégica en Salud (AES) que tiene como principio fomentar la salud y el bienestar de los ciudadanos, incluyendo como una de las líneas prioritarias a las Enfermedades Raras. Para ello, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), responsable de la AES, crea entre otros, las estructuras cooperativas. Una de ellas es el Centro de Investigación Biomédica en Red (CIBER), y específicamente su área temática en Enfermedades Raras.

Tras analizar el panorama actual de la investigación en ER a nivel nacional, se destacan las siguientes iniciativas en el ámbito público:

### Planes Estatales de Investigación Científico Técnico y de Innovación

---

Determinan como una de sus actuaciones programáticas la Estrategia en I+D+i, alineados con los objetivos H2020-IRDiRC, a través de:

- **ISCIII:** Acción Estratégica en Salud (AES), incluye como una de las líneas prioritarias las ER. Es importante resaltar que más del 60% de los proyectos de investigación están orientados a tecnologías genéticas/genómicas.
- **Estructuras específicas del ISCIII:** CIBERER e Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER).
- **Ministerio de Economía, Industria y Competitividad (MINEICO):** Programa Estatal de Fomento de la Investigación Científica y Técnica de Excelencia.

### Política sanitaria y de investigación en ER

---

- **Planes autonómicos en ER:** de manera muy heterogénea en cuanto a existencia y contenido. Existen también diversas iniciativas heterogéneas relacionadas con las ER por parte de algunas CCAA: Plan de investigación de Cataluña, registros autonómicos, Alianza en investigación traslacional en ER de la Comunidad Valencia, etc.
- **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional Salud** (línea estratégica: investigación en ER): actualizada en 2014, evaluación parcial 2016 (no realizada) y evaluación completa en 2018. Coordinador: Francesc Palau y miembros del CIBERER en el Comité de Seguimiento.
- **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR):** Aprobados 227 CSUR para 52 patologías (135 fundamentalmente para atención de patologías y procedimientos relacionados con ER). Algunos grupos CIBERER hospitalarios, sobre todo de enfermedades neuromusculares y enfermedades metabólicas hereditarias.
- **Posibilidad de puesta en marcha** de Estrategia/Plan Nacional de Medicina Personalizada/Genómica/Precisión.

En el ámbito privado, existen diversas Fundaciones que tienen convocatorias en las que dan cabida a proyectos de investigación en enfermedades raras, como pueden ser: Fundación Merck, F. Inocente, F. Ramón Areces, F. Mutua Madrileña, etc., entre otras.

A nivel social, es muy llamativo el incremento exponencial de la financiación procedente de asociaciones de pacientes (donaciones, *crowdfunding*, etc.): F. FEDER, F. Isabel Gemio, Opitz C, Debra, Von Hippel-Lindau, etc.

En el ámbito europeo destacó la transición en 2008 con la Comunicación “Las enfermedades raras: un reto para Europa” y 2009 con la “Recomendación relativa a una acción europea en el ámbito de las ER”, que dieron paso al Comité de Expertos en ER de la UE (EUCERD) reemplazado en 2014 por el European Commission Expert Group on RD, cuya vigencia ya ha concluido.

Dicho grupo de expertos recibió soporte a través de la “RD-Action” (Acción Conjunta de la DG SANTÉ) que engloba las anteriores acciones conjuntas Orphanet Joint Action y EUCERD Joint Action. CIBERER participa activamente en la “RD-Action”, fundamentalmente integrando y coordinando el equipo de Orphanet ([www.orphanet-espana.es](http://www.orphanet-espana.es)). Esta iniciativa concluye en junio 2018 y a partir de ese momento hay una incertidumbre sobre la sostenibilidad futura.

A lo cual se suman los diversos proyectos en ER financiados por la Comisión Europea, tales como: RD Connect, Rare Best Practices, Platform on RD Patient Registries, ERN, E-Rare ERA-Net for Research Programmes on RD, European Research Infrastructures (such as BBMRI, EU-Openscreen, Eatris, or Infrafrontier and ECRIN), CORBEL o European Open Science Cloud (EOSC), etc.

Por otra parte, destaca la Convocatoria de las European Reference Networks (ERN), que tuvo lugar en 2016, en la cual se aprobaron 24 redes de 26 países, 370 hospitales y casi 1000 unidades de alta especialización. Dentro de las cuales participan actualmente 8 Unidades CIBERER y 4 GCV, es decir 12 grupos se han incorporado a 5 de las 24 Redes Europeas: EURO-NMD, METAB-ERN, ERN-RND, EuroBloodNet y ENDO-ERN. Es importante matizar que a nivel de España era requisito imprescindible ser CSUR para poder participar en la convocatoria. Hasta la fecha no se ha determinado oficialmente la articulación de entrada y salida de miembros, aunque está previsto que a finales de 2017 o principios de 2018 se abra una nueva convocatoria de entrada.

Actualmente se está gestando el European Joint Programme on Rare Diseases (EJP), con el objetivo de evitar la fragmentación, fomentar el uso eficaz de los datos y recursos, acelerar el progreso científico y mejorar la competitividad, y reducir el sufrimiento de los afectados por enfermedades raras. Este tipo de instrumento, por el que se aboga desde Europa, es un programa de cofinanciación que permite una organización estratégica al más alto nivel, así como la realización de actividades de investigación de una forma organizada y transversal, con la ambición de establecer una estrategia que dote a Europa de liderazgo en el ámbito de las ER durante los próximos años. Es un programa que entrará en vigor en 2018 y lo hará durante un periodo de 5 años con una financiación de 55 M€ por parte de la Comisión Europea con un reembolso máximo del 70%. CIBERER participa en los grupos de trabajo destinados al diseño de este programa y trabajará para seguir formando parte del mismo en el futuro.

Por otro lado, se encuentran las actividades desarrolladas en el marco de EUROPLAN: Proyecto europeo para fomentar los Planes Nacionales en ER, en el que se organizan Conferencias Nacionales entre EURORDIS y la Alianza Nacional, FEDER en España, con el objetivo de fomentar el desarrollo de los planes nacionales. CIBERER ha participado en estas Conferencias de forma activa, la última de ellas en 2017, en las que ha formado parte del Comité Motor y de los Grupos de Trabajo.

## Coyuntura actual para la I+D

---

De manera específica en materia de investigación e innovación, se puso en marcha el programa Horizonte 2020 de I+D+I de la Comisión Europea, donde Salud, Cambio Demográfico y Bienestar constituye uno de los principales retos sociales. En este sentido, el tratamiento, diagnóstico y conocimiento de las ER continúa siendo una prioridad ([www.eshorizonte2020.es](http://www.eshorizonte2020.es)).

A nivel internacional el abordaje de estos problemas relacionados con las ER está definido por el International Rare Disease Research Consortium” (IRDiRC [www.irdirc.org](http://www.irdirc.org)), iniciativa promovida por el Consejo de Europa y por Estados Unidos. Sus principales objetivos inicialmente eran conseguir 200 nuevas estrategias terapéuticas y el diagnóstico de la mayoría de las ER en el periodo 2010 – 2020.

Objetivos que han sido replanteados para el periodo 2017–2027 en base a los buenos resultados ya obtenidos durante estos 7 años y que son los que pasan a vertebrar este plan estratégico:

- **Que en 2027 todos los pacientes de enfermedades raras reciban un diagnóstico preciso**, en el plazo de un año desde que acuden a consulta médica si es una enfermedad conocida y que todos los pacientes no diagnosticados entren en un programa de investigación coordinado internacionalmente.
- **Así mismo se establece como objetivo básico aprobar 1.000 nuevos tratamientos** para las enfermedades raras antes de 2027.
- **Desarrollar metodologías para medir el impacto de los diagnósticos y terapias** en los pacientes afectados por una enfermedad rara.

## Investigación para el diagnóstico de las Enfermedades Raras

---

IRDiRC marca como objetivo para 2027, que cualquier afectado de una enfermedad rara pueda ser diagnosticado antes de un año desde el momento que se establece la sospecha clínica. Esta situación está lejos de ser una realidad para muchos de los casos. La demora diagnóstica puede venir motivada por dos situaciones diferentes: la inexistencia del conocimiento sobre la etiología molecular de la enfermedad o la ineficacia del sistema para incluir el caso en un *pipeline* diagnóstico que acabe determinando el diagnóstico. CIBERER pretende incidir en las dos causas del problema, aunque su misión, como generadores de conocimiento a través de la investigación se centra en contrarrestar la primera de las causas.

El ambicioso objetivo de IRDiRC para el diagnóstico genético de todas las enfermedades raras se basa en el crecimiento exponencial de los datos disponibles como resultado de la aplicación de las tecnologías de secuenciación masiva y la interpretación de los mismos de forma coordinada en herramientas e iniciativas tipo MatchMaker y RD-Connect. La integración y la interpretación cooperativa de los datos resultan fundamentales para patologías con muy baja prevalencia o para la confirmación de variantes poco frecuentes.

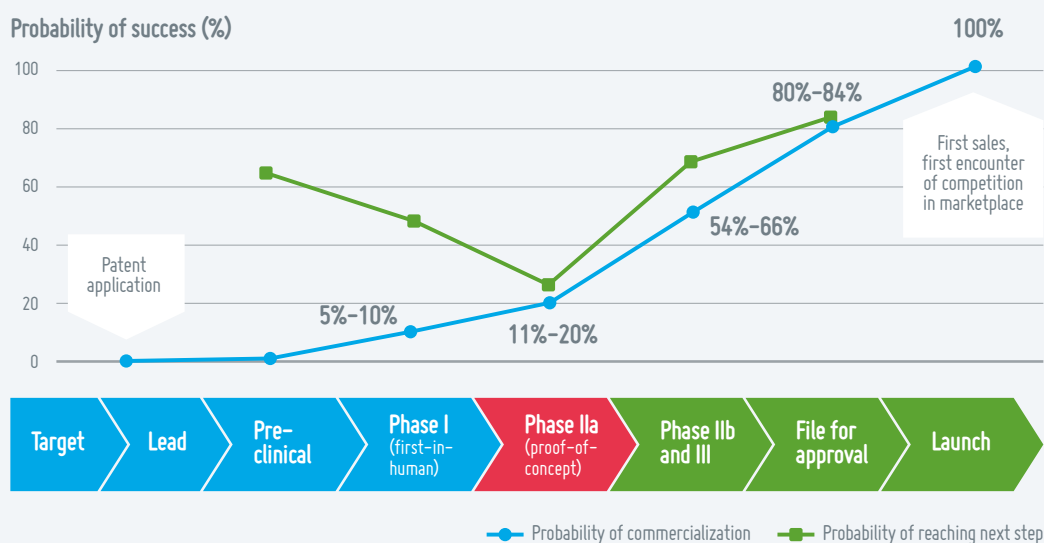
En España no existe un Plan Nacional de Genética/Genómica que coordine y dé el soporte necesario a los programas locales de diagnóstico. Por las características de la tecnología y aparataje necesario para la generación de la información, la eficacia futura dependerá de la capacidad de articular una red de nodos que actúen de manera coordinada y dispongan de un repositorio de secuencias común, tanto de población control como de los casos diagnosticados, contemplando así la variabilidad local dentro de los procesos de filtrado e interpretación.

Desde 2011 está en marcha una actuación estratégica de CIBERER, que continuará a lo largo de este plan estratégico, que consiste en la búsqueda de nuevos genes y variantes como causantes de enfermedades raras. Este establecimiento de nuevas relaciones genotipo-fenotipo se ha generado a través de proyectos individuales de los grupos, proyectos coordinados con y sin financiación propia de CIBERER. Esta línea ha sido priorizada en las últimas convocatorias ACCI (Acciones Complementarias y Cooperativa Intramulares) y a través de Programas Estratégicos como el Programa ENoD (Programa de Enfermedades No Diagnosticadas). El CIBERER ha contribuido con el mapeo de más de 50 genes.

## Desarrollo de nuevas terapias en Enfermedades Raras

IRDIRC se ha planteado como objetivo fundamental para el año 2027 alcanzar el número de 1000 medicamentos huérfanos aprobados para su comercialización por las principales agencias reguladoras (USA, EU y Japón). Como es conocido, el desarrollo de cualquier medicamento es un proceso largo, complejo y tiene asociado una serie de problemáticas muy variadas. Las probabilidades de comercialización de una patente con aplicabilidad terapéutica son muy reducidas y son procesos que en caso de éxito típicamente llevan entre 10-15 años (Ver figura 1).

**FIGURA 1**  
Probabilidades de éxito de un proceso de desarrollo de patentes en productos farmacéuticos



Fuente: Parexel, Morgan Stanley, A.T Kearney analysis

En el caso concreto del desarrollo de medicamentos huérfanos, es decir medicamentos específicos para enfermedades raras, los factores que afectan al mismo son fundamentalmente de ámbito global y los factores regionales o nacionales afectan de manera mucho más limitada.

A pesar de la complejidad en el desarrollo de los medicamentos huérfanos, durante los últimos años se está produciendo un incremento en el número de los mismos (Fig 2) y de medicamentos aprobados por las principales agencias reguladoras, como podemos comprobar en nuestro ámbito europeo (Fig 3).

**FIGURA 2**

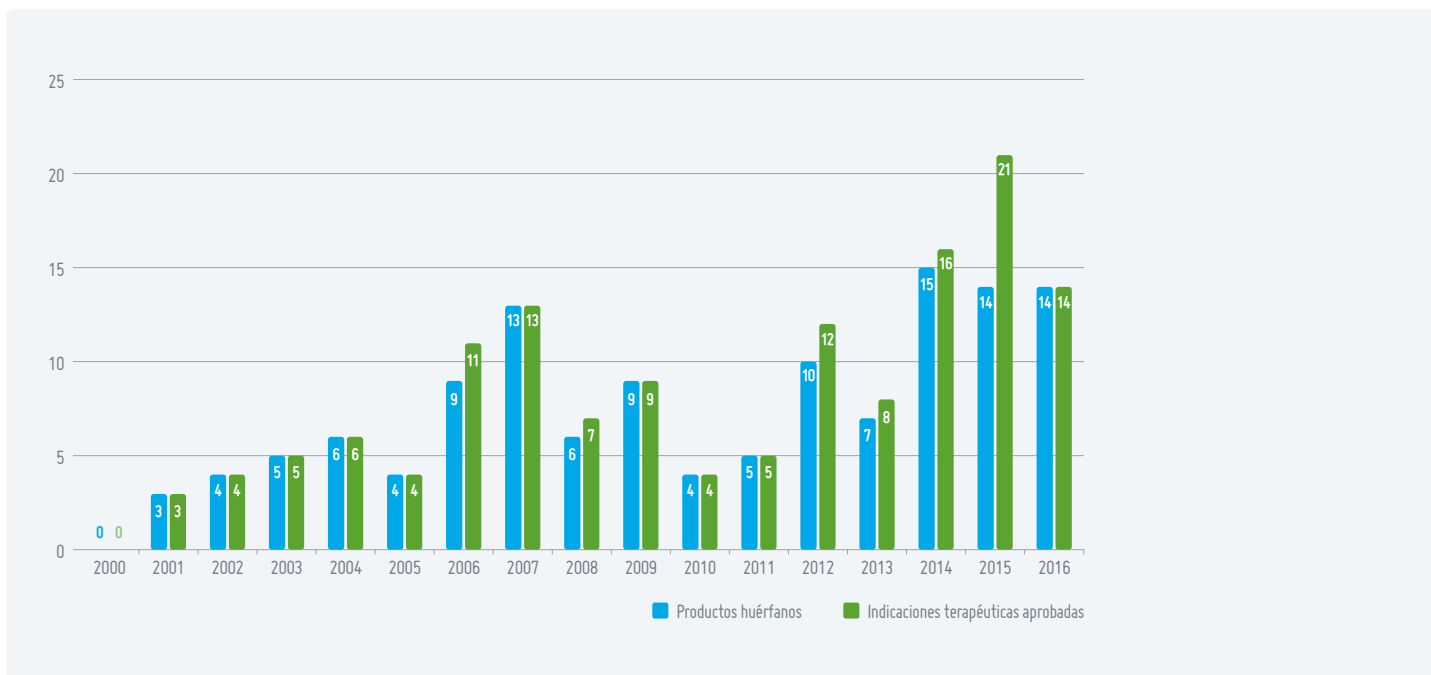
Nº de designaciones huérfanas en Estados Unidos, Unión Europea y Japón (1983–2016)



Fuente: EvaluatePharma Report. Febrero 2017

**FIGURA 3**

Nº de medicamentos huérfanos aprobados en Europa



Fuente: Agencia Europea del Medicamento (EMA)



Esto está unido a un cada vez mayor interés de la industria en este mercado, que ha encontrado, gracias a los modelos de innovación abierta, un potencial de crecimiento importante en los próximos años. La previsión para los próximos años durante los cuales transcurrirá este plan estratégico es que los medicamentos huérfanos pasen de un volumen de mercado actual en torno a los 115.000 millones de dólares a cerca de 210.000 millones de dólares en el año 2022, con una previsión de crecimiento del 11,1% en el periodo 2017-2022 (Evaluate Pharma Report 2017). Esto supone que para la próxima década más del 20% de las ventas globales por prescripción de medicamentos (no genéricos) serán medicamentos huérfanos.

Paralelamente a todo lo que está ocurriendo de manera global, el CIBERER ha experimentado en los últimos años un crecimiento importante en el número de patentes terapéuticas licenciadas y medicamentos huérfanos designados por sus grupos.

Toda esta experiencia acumulada en los últimos años sitúa al CIBERER en un escenario de oportunidad para contribuir de manera significativa desde España al reto IRDiRC de 1000 nuevas terapias aprobadas en 2027.





## 02. Análisis del CIBERER

**D**urante los más de 10 años de recorrido del CIBERER se han ido produciendo sucesivas evaluaciones, tanto internas como externas, que han permitido un análisis pormenorizado del consorcio y que han ido determinando las acciones estratégicas a desarrollar.

En este momento, se pueden destacar los siguientes procesos recientes de evaluación que permiten realizar un análisis de la situación del CIBERER:

### 2.1 > Evaluaciones de los grupos a nivel interno

Se establecen dos tipos de evaluaciones. Conforme a lo establecido en los Estatutos CIBER se realiza:

- **Una evaluación anual** con dos itinerarios en función de la calificación obtenida en la anterior evaluación. De esta forma, si la calificación es superior a 61 puntos se evalúan sólo la producción y calidad científica, proyectos competitivos e informe del Jefe de grupo de los últimos 3 años, y si es inferior a 61 puntos se evalúa la totalidad de la información requerida en la base de datos para los últimos años.
- **Una evaluación trienal** de la actividad, que incluye el seguimiento de toda la actividad y resultados de todos los grupos de investigación en los últimos 3 años.

Dicha evaluación es obligatoria e idéntica para todos los grupos. Las consecuencias de las evaluaciones son:

- **Separación de grupos** que han recibido al menos un aviso en una anterior evaluación.
- **Reasignación de recursos** acorde a los resultados alcanzados.
- **Avisos y recomendaciones** que dan lugar, si se mantienen en evaluaciones posteriores, a la posibilidad de reasignación de recursos y/o propuesta de separación del consorcio.



Los indicadores principales de la evaluación son comunes para todos los CIBER. Por otro lado, hay indicadores específicos de cada CIBER, algunos criterios que se adecuan a la especificidad de cada CIBER, así como el peso de cada indicador y criterio. Los factores de corrección a tener en cuenta han sido el tamaño del grupo (nº de investigadores con proyectos activos y Nº de adscritos) y la financiación recibida de CIBERER (a través de recursos humanos únicamente).

## 2.2 > Evaluaciones del CIBERER por el Instituto de Salud Carlos III

---

La Comisión Técnica de Evaluación de Redes del Instituto de Salud Carlos III evaluó y emitió en 2015 un Informe de evaluación del CIBER de Enfermedades Raras, correspondiente al periodo 2011–2014, en el que el CIBERER obtuvo la calificación final de BUENO y en base a la cual se emitieron una serie de recomendaciones:

- 01 **Establecer verdaderos programas** orientados a investigación básica y traslacional, para fomentar en última instancia la investigación clínica.
- 02 **Estandarizar los niveles de calidad** de los diferentes grupos siempre tendiendo a la mejora y a mejorar las sinergias, objetivos estratégicos y operaciones conjuntas.
- 03 **Potenciar la puesta en marcha** de más ensayos clínicos.
- 04 **Evaluar a los grupos** por la contribución que hacen a los programas respectivos.
- 05 **Uniformar la monitorización** y evaluación de resultados de las actividades científicas.
- 06 **Consolidar la política** de formación.
- 07 **Mejorar el sentido corporativo** de CIBERER.
- 08 **Establecer alianzas activas** y comprometidas para el abordaje de problemas cuya resolución no depende totalmente del CIBER.
- 09 **Valorar la utilidad y funciones** de un consejo científico asesor externo.

## 2.3 > Recomendaciones de los Jefes de Grupo

---

En 2016, con el cambio de la Dirección Científica se solicitó opinión a los grupos sobre la estructura y desarrollo del CIBERER en los últimos años. En general, los comentarios fueron positivos respecto a la mayoría de los programas, a excepción de algunas discrepancias sobre el apoyo que el CIBERER daba a determinadas plataformas. Comentarios en base a los cuales se tomaron medidas correctivas durante 2017 que han sido tenidas en cuenta para el presente plan.

## 2.4 > Informe Comité Científico Asesor Externo

---

En 2016, el recién nombrado Comité Científico Asesor Externo del CIBERER, tras visitar a los grupos de Madrid en septiembre de ese mismo año y analizar la información de la totalidad de grupos del CIBERER planteó 6 acciones generales sobre las que incidir:

- 01 > Empoderamiento de pacientes**  
Inclusión de pacientes en el centro de la acción. Esta actividad ya ha dado comienzo, pero se recomienda incidir sobre su consolidación y refuerzo.
- 02 > Coordinación interna y benchmarking**  
Incremento de la coordinación interna y *benchmarking* para poder establecer prioridades.
- 03 > Coordinación interCIBER**  
Coordinación con otras áreas temáticas del CIBER, tal y como es el caso de la terapia génica, ámbito en el que se insta a que CIBERER tome la iniciativa de coordinar la actividad en terapia génica existente en todas las áreas temáticas de CIBER.
- 04 > Beneficios al SNS**  
Visibilizar ante las administraciones sanitarias la actividad del CIBERER a nivel asistencial, es decir los beneficios y aportaciones de los grupos CIBERER al Sistema Nacional de Salud (SNS).
- 05 > H2020 y priorización de objetivos**  
Priorización de los objetivos marcados en la agenda del próximo plan estratégico 2018-2021, incluyendo estrategias viables para los grupos básicos con dificultades, que puedan servirles a su vez de mecanismo de ayuda.
- 06 > Comunicación, difusión y formación**  
Incremento de la comunicación, difusión y formación dirigida tanto a profesionales como a pacientes.

## 2.5 > Análisis DAFO

---

Partiendo de toda la información recopilada durante el proceso de planificación, se ha desarrollado un análisis DAFO en base a los pilares fundamentales de nuestra futura actividad. Este DAFO resume las principales fortalezas y debilidades de CIBERER en la actualidad, así como las oportunidades y amenazas que están surgiendo en la coyuntura actual.

## DAFO sobre estructura CIBERER e Investigación

### Debilidades

- ✗ Escasa presencia institucional en foros clave internacionales.
- ✗ Insuficiente actividad en investigación clínica y terapéutica dentro del consorcio.
- ✗ Escasez de evaluación de programas.
- ✗ Falta de flexibilidad en la gestión administrativa.
- ✗ Gran dependencia de la financiación de la subvención nominativa.

### Fortalezas

- ✓ Experiencia adquirida en acciones estratégicas tales como la RD-Action y la participación como socio español de Orphanet.
- ✓ Mejora de las relaciones y visibilidad con las asociaciones de afectados.
- ✓ Masa crítica de investigadores del consorcio.
- ✓ Madurez de los Programas CIBERER.

### Amenazas

- ⚠ Incremento de la burocracia derivado de los recientes cambios normativos y legislativos aplicables a CIBER.
- ⚠ Coyuntura económica para la I+D en los próximos 3 años.
- ⚠ Falta de apoyo institucional para liderar acciones estratégicas.
- ⚠ Imposibilidad de participar institucionalmente en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en ER.
- ⚠ Dificultad para participar activamente en las Redes Europeas de Referencia a través de los CSUR.

### Oportunidades

- 👍 Participación en el próximo European Joint Programme on Rare Diseases.
- 👍 Presencia de grupos CIBERER en las Redes Europeas de Referencia.
- 👍 Priorización de las ER en los próximos planes.
- 👍 Mayor sensibilización social frente al problema de las ER.
- 👍 Colaboración con asociaciones de pacientes.
- 👍 Entrada de nuevos grupos al consorcio.

## DAFO Objetivo IRDiRC Diagnóstico

### Debilidades

- ✗ Falta/Ausencia de una política nacional integral para el diagnóstico de ER.
- ✗ Fragmentación geográfica y estratégica de las iniciativas en marcha.
- ✗ Escasa presencia internacional en proyectos de referencia (RD-Connect, MatchMaker...).

### Fortalezas

- ✓ Grupos CIBERER líderes nacionales en diagnóstico molecular.
- ✓ Integración en la red de los principales servicios de genética en hospitales de referencia (de pleno derecho y vinculados).
- ✓ Implementación del proyecto ENoD.

### Amenazas

- ⚠ Incremento de la burocracia derivado de los recientes cambios normativos y legislativos aplicables a CIBER.
- ⚠ Existencia de otros programas a nivel nacional o internacional que pueden resultar solapantes.
- ⚠ Problemas de apoyo institucional a las posibles iniciativas CIBERER.

### Oportunidades

- 👍 Participación del CIBERER en el European Joint Programme on Rare Diseases.
- 👍 Sensibilización social de las enfermedades no diagnosticadas.
- 👍 Puesta en marcha de un posible Plan Nacional de Medicina Genómica.

## DAFO Objetivo IRDiRC Nuevas terapias

### Debilidades

- ✘ Falta de capacidades internas en varios ámbitos científicos relevantes para este objetivo: química terapéutica, medicina de sistemas, bioinformática y cribado de fármacos.
- ✘ Poca experiencia desde el ámbito público en acciones de comercialización para el desarrollo de terapias.
- ✘ Capacidad de financiación de proyectos en nuevas terapias limitada.

### Fortalezas

- ✓ Experiencia acumulada del CIBERER en procesos regulatorios de medicamentos huérfanos y desarrollo de medicamentos.
- ✓ Amplio catálogo de modelos experimentales disponibles dentro del CIBERER.
- ✓ Colaboración estable con numerosas asociaciones de pacientes.
- ✓ Amplio conocimiento de la fisiopatología de un gran número de ER.
- ✓ Cooperación con más de 20 grupos clínicos vinculados al CIBERER.
- ✓ Grupos de referencia en terapia génica.
- ✓ Acceso a tecnologías desarrolladas dentro del CIBER (p.e. en CIBER-BBN).

### Amenazas

- ⚠ Incremento de la burocracia derivado de los recientes cambios normativos y legislativos aplicables a CIBER.
- ⚠ Dispersión de capacidades en numerosos proyectos terapéuticos desarrollados simultáneamente.

### Oportunidades

- 👍 Visibilidad a través de la cooperación con los principales agentes (EMA, AEMPS, Asebio, AELMHU).
- 👍 Colaboración con los principales actores nacionales de descubrimiento de fármacos (REDEFAR, EU-Openscreen).
- 👍 Especialización en el desarrollo de medicamentos huérfanos.
- 👍 Entrada de nuevos grupos con experiencia en desarrollo terapéutico.

El CIBERER debe adaptar su funcionamiento a un nuevo periodo en el cual nos encontramos, con nuevos factores y actores tanto internos como externos. Para ello, se ha diseñado un Plan Estratégico que define las principales líneas de actuación del centro durante el periodo 2018-2021. Estas líneas están diseñadas para alcanzar a medio plazo los objetivos CIBERER reflejados en los Estatutos y la misión encomendada en el BOE al CIBERER.

## 03. Marco estratégico

# 03

La **misión** del CIBERER, definida tanto en la convocatoria como en las bases reguladoras y según directrices del ISCIII, es apoyar el estudio y la investigación científica y técnica en el campo de las ER, haciendo hincapié en los aspectos de la investigación genética, molecular, bioquímica y celular, y con el objetivo de mejorar la comprensión de las causas y de los mecanismos patogénicos de estos trastornos como pieza fundamental para desarrollar e implementar nuevas técnicas diagnósticas y estrategias terapéuticas. Además, el CIBERER, como medio instrumental del ISCIII, se alinea totalmente con los objetivos del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC).



El objetivo principal del CIBERER es convertirse en un centro de referencia español y europeo en la investigación científica de las bases biológicas y patológicas de las ER– genéticas y adquiridas– con un interés específico en la investigación traslacional que permita la transferencia de conocimiento a los centros sanitarios y a la práctica clínica, en beneficio de los pacientes y sus familiares. Como objetivos específicos del área de ER del CIBER encontramos:

- A** **Contribuir a la investigación** en el campo de las ER.
- B** **Favorecer la resolución de los problemas de asistencia sanitaria** relacionados con las ER.
- C** **Potenciar la participación de los grupos de investigación** en actividades científico-técnicas de carácter nacional y especialmente de las incluidas en los programas Marco europeos de I+D+i.
- D** **Promover la transferencia de resultados de investigación** a la sociedad y, en especial, al Sistema Nacional de Salud y al sector productivo farmacéutico y biotecnológico.
- E** **Apoyar la divulgación y la participación en actividades docentes** relacionadas con el campo de actuación del CIBERER.



Para este periodo se suman dos objetivos pilares del IRDiRC:

- F** **Promover el desarrollo en España de nuevas terapias para ER** y contribuir así al objetivo IRDiRC de 1000 nuevas terapias aprobadas a nivel global para 2027.
- G** **Apoyar los desarrollos diagnósticos** para que en el año 2027 cualquier afectado por una ER rara conocida sea diagnosticado en menos de un año y para lograr la inclusión en programas de investigación coordinados internacionalmente de aquellos afectados por una ER de causa no conocida.



## 04. Ejes estratégicos

**T**eniendo en cuenta tanto la experiencia acumulada tras una década de trayectoria como los factores externos, CIBERER establece los siguientes EJES ESTRATÉGICOS y los objetivos específicos (OE) de cada uno de ellos.

### EJE 1 > INVESTIGACIÓN DE EXCELENCIA EN ER

#### OE\_1.1 Liderazgo científico

CIBERER debe promover el liderazgo científico de la red y sus grupos en las líneas de investigación en las que se participa. Para ello es necesario seguir dando apoyo a los grupos con personal investigador o técnico y promover la incorporación de grupos líderes en investigación en biomedicina que sean capaces de movilizar a numerosos agentes de valor para la red.



#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_1.1

- ⚙ Programa de RRHH
- ⚙ Acciones Estratégicas
- ⚙ Evaluación y seguimiento

#### OE\_1.2 Integración y desarrollo de sinergias

Los grupos CIBERER ya cuentan con una trayectoria de cooperación importante que se ha visto reforzada por el desarrollo de herramientas, plataformas y nuevas líneas de investigación cooperativa. Un potencial no explotado es el que debería surgir tras su integración en el consorcio CIBER, junto con otras diez áreas. En este periodo será necesario mejorar la coordinación de todas las herramientas y capacidades CIBERER con las del resto del CIBER, e incorporar capacidades y grupos que potencien nuevas vías de colaboración.



#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_1.2

- ⚙ Programas de Investigación
- ⚙ Acciones Cooperativas y Complementarias Intramurales
- ⚙ Equipo de Gestión Científica
- ⚙ Grupos de trabajo

## EJE 2 > CAPACIDADES EN ER

---

### OE\_2.1 Superación de la fragmentación de recursos

Tanto a nivel científico como social se ha identificado como un problema importante la fragmentación de recursos asistenciales para diagnóstico y tratamiento, así como los dedicados a investigación (proyectos de investigación, registros, muestras, modelos, etc.). Se considera por tanto prioritaria la recopilación e integración de la información disponible, de forma que permita contar con una perspectiva real de la situación, a partir de la cual se puedan optimizar los recursos disponibles, generando sinergias y evitando duplicidades innecesarias. Durante este periodo se promoverá la colaboración con asociaciones de afectados para recopilar información sobre investigación en ER promovida desde las asociaciones y la investigación de ámbito social.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_2.1

- ⚙ Plataformas CIBERER
- ⚙ Bases de datos CIBERER

### OE\_2.2 Visibilidad de las capacidades CIBERER

Las recomendaciones del *Comité Científico Asesor Externo (CCAEE)* en su reunión de septiembre de 2016, recogían la necesidad de incrementar la visibilidad de las capacidades internas, tanto del CIBERER en general como de los grupos en particular. Visibilidad que a su vez está relacionada con objetivos de otros ejes, como puede ser: Promoción de una cultura de divulgación científica y mejora de las herramientas de comunicación, y que ha de centrarse de manera prioritaria en la mejora de los contenidos disponibles en la web del CIBERER o en cualquier otro formato en colaboración con todos los actores implicados.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_2.2

- ⚙ Plataformas CIBERER
- ⚙ Equipo de Gestión Científica
- ⚙ Programa de divulgación científica social

### OE\_2.3 Acceso a capacidades externas

Este es un objetivo específico fundamental para CIBERER enfocado a los dos pilares estratégicos de diagnóstico y nuevas terapias. En este sentido, la complejidad y extensión de los programas de desarrollo terapéutico hacen necesario colaborar con numerosas instituciones de forma estable para poder lanzar proyectos y acciones competitivas integradoras. Así mismo en el área diagnóstica, la constante actualización tecnológica hace necesario una formación e infraestructura adecuadas.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_2.3

- ⚙ Alianzas Estratégicas
- ⚙ Equipo de Gestión Científica
- ⚙ Acciones de movilidad- Programa de Formación

## OE\_2.4 Capacitación para alcanzar los objetivos IRDIRC

Tanto el diagnóstico como el desarrollo de terapias requieren cada vez más de la aplicación de técnicas y aproximaciones de vanguardia, lo que hace necesario una continua formación y puesta al día de los investigadores. Al mismo tiempo, es cada vez más necesario colaborar con otros agentes: profesionales sanitarios externos a CIBER, asociaciones de pacientes, plataformas nacionales e internacionales. Para contribuir al tercer objetivo IRIDIRC sobre metodologías que permitan valorar el impacto de los diagnósticos y las terapias aplicadas en los pacientes con ER, CIBERER trabajará conjuntamente con las asociaciones de pacientes y los proyectos en marcha

### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_2.4

- ⚙ Programa de Formación
- ⚙ Alianzas Estratégicas
- ⚙ Grupos de Trabajo

## OE\_2.5 Sostenibilidad de la Red

Después de 2020, el CIBERER se enfrenta a un periodo de incertidumbre en relación a su capacidad financiera, ya sea por fondos de subvención nominativa, ya por la finalización de los fondos remanentes y su capacidad de atracción de fondos competitivos y no competitivos. Es por ello, que este plan fija como objetivo específico la planificación y desarrollo de una política científica que dote de fondos para el mantenimiento de la estructura básica del CIBERER y sus programas estratégicos.

### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_2.5

- ⚙ Comité de Dirección
- ⚙ Equipo de Gestión Científica



## EJE 3 > APLICACIÓN DEL CONOCIMIENTO

---

### OE\_3.1 Potenciar la innovación clínica

La Innovación clínica en enfermedades raras estará basada en buena medida en la posibilidad de aplicar soluciones de medicina personalizada. Para ello será necesario disponer de la información individual y de las herramientas para interpretarla. La integración de la información genómica con el resto de la información clínica requiere de repositorios especialmente diseñados para ello que permitan la interpretación de los signos clínicos de forma vinculada a ésta.

Por otro lado, el desarrollo de terapias para enfermedades raras y su aplicación en el ámbito clínico, por su diversidad, podrá estar basado en aproximaciones farmacológicas clásicas, terapias innovadoras o nuevas técnicas de medicina fetal pero siempre requerirán de: una caracterización individualizada previa, biomarcadores para el seguimiento y, fundamentalmente, de un sistema y de facultativos preparados para aplicar estos protocolos y colaborar con el desarrollo mismo de esta innovación clínica integrando la investigación en el propio ejercicio de la actividad clínica.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_3.1

- ⚙ Acciones estratégicas
- ⚙ Redes Europeas de Referencia (ERN)

### OE\_3.2 Potenciar la investigación bajo demanda

Es necesario ampliar las capacidades CIBERER para cooperar de manera abierta con la sociedad. Todo ello con la finalidad de incrementar el impacto de la actividad investigadora del centro. Este tipo de acciones se fomentará mediante la formulación de objetivos específicos: por un lado desarrollando y cooperando con los afectados, y por otro dando respuesta a las necesidades del mercado. Este objetivo está muy interconectado con el éxito del desarrollo del eje 4 (Comunicación y Sociedad).

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_3.2

- ⚙ Acciones estratégicas
- ⚙ Plataformas CIBERER
- ⚙ Equipo de Gestión Científica

### OE\_3.3 Valorización y transferencia del conocimiento

Algunas de las principales líneas de investigación gestadas por nuestros grupos alcanzan unas fases de desarrollo que requieren ser transferidas al sector productivo u otros agentes con capacidad de darles continuidad. Por ello, valorar y prestar servicios en materia de transferencia de tecnología es fundamental para que estas investigaciones sean efectivamente transferidas.



#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_3.3

- ⚙ Programa de Aplicación del Conocimiento-Transferencia al sector productivo
- ⚙ Alianzas Estratégicas

### OE\_3.4 Dar soporte al Sistema Nacional de Salud para potenciar la investigación en ER y su aplicación a la práctica clínica

La investigación traslacional que desarrolla el CIBERER tiene como objetivo facilitar su aplicación a los afectados en forma de soluciones diagnósticas y terapéuticas, al tiempo que lidera o se constituye en un referente de investigación asociado a las principales acciones en enfermedades raras a nivel nacional e internacional.



#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_3.4

- ⚙ Acciones Estratégicas
- ⚙ Programa de aplicación del conocimiento-Traslación al SNS



## EJE 4 > COMUNICACIÓN Y SOCIEDAD

---

### OE\_4.1 Potenciar la interacción con los principales agentes implicados en ER

La investigación en enfermedades raras se desarrolla en un contexto nacional e internacional que se configura a través de planes estratégicos y directrices fomentadas desde grupos de interés que representan a los diferentes agentes; CIBERER ha de intensificar su presencia en los grupos de interés integrados por los investigadores y reforzar sus relaciones con los otros grupos de interés que representan a afectados, profesionales sanitarios y sector productivo. En esta línea de dotación de recursos y programas específicos a la investigación en enfermedades raras, se está reconfigurando el espacio y las estructuras internacionales relacionadas: EJP e IRDIRC.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_4.1

- ⚙️ Comité de Dirección y Comité Científico Asesor del Comité de Dirección (CCA)
- ⚙️ Equipo de Gestión Científica

### OE\_4.2 Promoción de una cultura de divulgación científica y mejora de las herramientas de comunicación

La definición del área temática de Enfermedades Raras responde a una demanda social y a unas necesidades sociosanitarias específicas. Por tanto, dentro del obligado retorno social se hace necesaria la interacción con los afectados.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_4.2

- ⚙️ Programa de divulgación científica y social
- ⚙️ Comité de Dirección

### OE\_4.3 Fortalecimiento de los vínculos con los afectados

CIBERER considera prioritaria la implicación de los pacientes en la definición de su política de investigación, así como la atención a sus demandas. Para así incorporar la perspectiva de los pacientes en el proceso investigador como elemento de excelencia.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_4.3

- ⚙️ Consejo Asesor de Pacientes
- ⚙️ Convenio con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- ⚙️ Participación en la Conferencia de EUROPLAN
- ⚙️ Comité Científico Asesor del Comité de Dirección (CCA)
- ⚙️ Servicio de atención a consultas de afectados
- ⚙️ Grupos de Investigación

## EJE 5 > INTERNACIONALIZACIÓN

---

### OE\_5.1 Promover la participación de los investigadores CIBERER en los programas de investigación europeos e internacionales

Este es uno de los objetivos comunes del consorcio CIBER, el cual resulta fundamental para promover la internacionalización de la actividad de los grupos. Uno de los retos en este sentido, además de apoyar la participación de los grupos en programas europeos, es capacitar al CIBERER para participar en convocatorias de proyectos de los Institutos de Salud de EEUU (NIH).



#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_5.1

- ⚙️ Plataforma de apoyo a la internacionalización CIBERER/BBN/ES (PAI)
- ⚙️ European Joint Programme on Rare Diseases

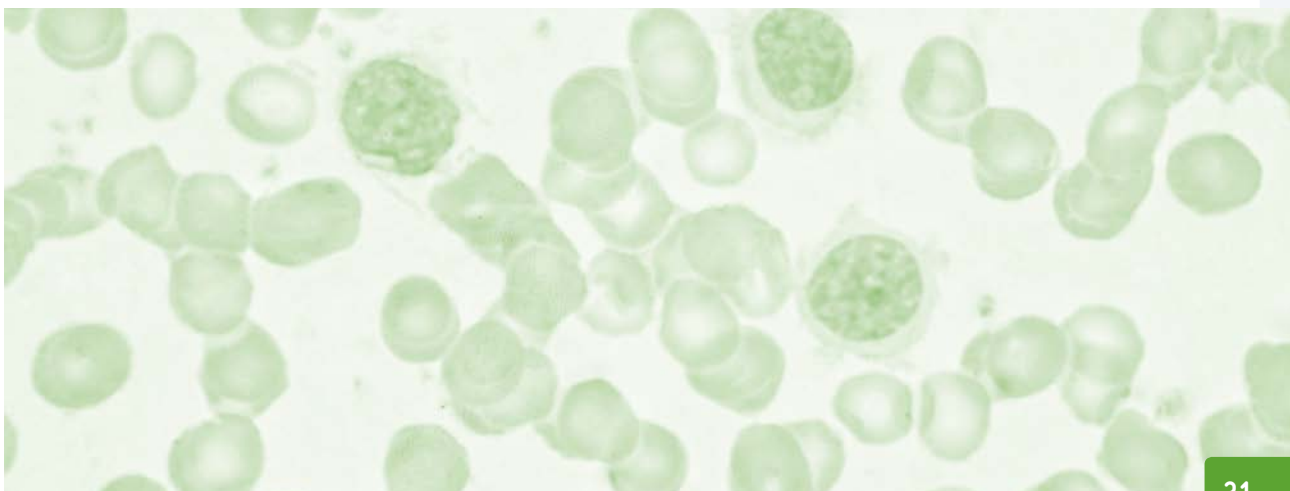
### OE\_5.2 Incrementar la presencia institucional del CIBERER en iniciativas de referencia en ER

En los últimos años se ha incrementado significativamente la presencia de investigadores en foros y comités relacionados con las ER. Para este periodo, se pretende seguir mejorando y promocionando la participación de investigadores CIBERER en dichos foros de forma que redunde positivamente en el CIBERER.



#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_5.2

- ⚙️ Plataforma de apoyo a la internacionalización CIBERER/BBN/ES (PAI)
- ⚙️ Grupos de Investigación
- ⚙️ Alianzas Estratégicas



### OE\_5.3 Cooperación con los principales agentes internacionales

Este objetivo es transversal y tiene un impacto significativo para todos los Ejes. Nuestra cooperación estará articulada para dar respuesta a los objetivos IRDIRC y fomentar la cooperación con los principales actores internacionales incluyendo los socios IRDIRC, EURORDIS, EMA. También se actuará de forma proactiva colaborando en la articulación del espacio de investigación en enfermedades raras en América Latina, espacio donde CIBERER de forma directa y a través de Orphanet puede tener un rol destacado. En esta línea se explorará también la colaboración con actores destacados de la región como es la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER). Además, se estructurará en torno a las políticas definidas en el eje EJP-Orphanet, así como a las recomendaciones del CCAE.

#### Programas/Herramientas prioritarios para alcanzar OE\_5.3

- ⚙️ Plataforma de apoyo a la internacionalización CIBERER/BBN/ES (PAI)
- ⚙️ Grupos de Investigación
- ⚙️ Alianzas Estratégicas
- ⚙️ European Joint Programme on Rare Diseases
- ⚙️ Orphanet
- ⚙️ Comité Científico Asesor Externo



## 05. Seguimiento del Plan

# 05

Los **ejes estratégicos** definidos en el presente plan requieren una adaptación de los programas actuales, por lo que es necesario la elaboración de planes de acción anuales que prioricen las acciones y definan el despliegue temporal de las actividades anualmente, y que tendrán que ser aprobados por el Consejo Rector. La Dirección Científica junto con el Equipo de Gestión Científica se responsabilizará de la coordinación de las tareas de implementación del Plan, siempre con el soporte y asesoramiento del Comité de Dirección y del Comité Asesor Científico Externo.

Para un correcto seguimiento de la ejecución del Plan Estratégico, es necesario disponer de una metodología de seguimiento y control que permita obtener información fiable del estado de avance y que facilite el control por parte de los Órganos de Gobierno y Dirección, así como la adaptación de la planificación estratégica ante nuevos escenarios.

El sistema de seguimiento y control del Plan Estratégico 2018–2021 que se presenta a continuación, estará dirigido por el Comité de Dirección, que contará para su desarrollo con el equipo de Gestión Científica, y tendrá como principales fuentes de información los compromisos de los responsables de las actividades anuales previstas para cada línea estratégica, y la elaboración de una memoria anual de seguimiento del Plan Estratégico.



## 5.1 > El Equipo de Gestión Científica en el Plan Estratégico

---

- **El Equipo de Gestión Científica** se responsabilizará del seguimiento técnico del Plan Estratégico, bajo la dirección de la persona adjunta a la Dirección Científica.
- **El seguimiento del Plan** consistirá en la verificación del correcto cumplimiento de los compromisos adquiridos por los diferentes responsables de los objetivos estratégicos definidos para cada uno de los cinco ejes estratégicos.
- **El Comité de Dirección** se responsabilizará del cumplimiento y desarrollo de los objetivos estratégicos del Plan.

## 5.2 > Documentación para el seguimiento

---

El seguimiento se llevará a cabo a través de los informes anuales que el Equipo de Gestión Científica realizará junto con los responsables de cada objetivo. El resultado del proceso de seguimiento y control se materializará en el cuadro de mandos de seguimiento y las memorias de actividad científica anuales.

### Informe anual de seguimiento del plan estratégico

Cada anualidad se presentará al Comité de Dirección la memoria anual de seguimiento del Plan Estratégico. Esta memoria recogerá la información necesaria para evaluar el grado de avance global de ejecución del Plan Estratégico, así como información detallada de las acciones más relevantes.

## 5.3 > Asignación del grado de cumplimiento

---

El Equipo de Gestión Científica, junto a los coordinadores de línea, serán los responsables de asignar grados de cumplimiento anuales y grado de avance del objetivo de cada acción.

## 5.4 > Reuniones de seguimiento del Plan Estratégico

---

Con la finalidad de fomentar la participación y transparencia del Plan Estratégico, se proponen reuniones periódicas (semestralmente) de debate de los implicados en la ejecución del plan, que alimentarán los informes anuales de seguimiento.

## 5.5 > Indicadores

---

### Eje 1. Investigación de excelencia en Enfermedades Raras

#### Liderazgo científico

- Factor de impacto medio en los 4 años
- Número de publicaciones en primer en primer decil
- Nº de publicaciones 1er cuartil lideradas
- Nº de proyectos internacionales coordinados
- Dotación de RRHH desde fondos propios y externos
- Grupos de pleno derecho incorporados a la red (% de nuevas incorporaciones respecto a 2017)
- Cociente de la evaluación media de los nuevos grupos en relación a evaluación media de CIBERER
- Consolidación de la Acción Estratégica: ENoD
- Nº Convocatorias de terapias y traslacionales lanzadas
- Nuevas acciones estratégicas puestas en marcha durante el periodo 2018-2021

#### Integración y desarrollo de sinergias

- Acciones/proyectos financiados en los diferentes Pdl
- Nº de proyectos ACCI financiados
- Nº de Publicaciones colaborativas (CIBER/CIBERER)
- Nº de iniciativas europeas/internacionales en las que se participa institucionalmente
- Nº de Instrumentos de colaboración estable con otras áreas temáticas CIBER
- Nº de Grupos de trabajo creados

## Eje 2. Capacidades en Enfermedades Raras

### Superación de la fragmentación de recursos

- Indicadores específicos por plataforma y herramienta
- Nº de plataformas/herramientas coordinadas con otras áreas CIBER
- Integración de las bases de datos del CIBERER en una sola herramienta interactiva entre diagnóstico/tratamiento

### Visibilidad de las capacidades CIBERER

- Desarrollo de planes de comunicación y evaluación de su impacto en las distintas plataformas
- Nº de dossieres corporativos CIBERER desarrollados
- Nº de entradas en la web
- Impacto en medios
- Nº acciones desarrolladas (noticias, notas de difusión y divulgación)

### Acceso a capacidades externas

- Nº de proyectos y eventos colaborativos con otras áreas CIBER
- Acuerdos/programas de colaboración tecnológica
- Fondos obtenidos (euros/año) procedentes de proyectos externos para el desarrollo de estas alianzas
- Movilidades desde el plan de formación para colaboración tecnológica

### Capacitación para alcanzar los objetivos IRDIRC

- Nº de Acciones de formación enfocadas en objetivos IRDIRC
- Nº de acciones y proyectos colaborativos con instituciones de referencia
- Nº de acuerdos formalizados con instituciones para alcanzar los objetivos IRDIRC
- Nuevos genes descritos asociados a enfermedades
- Nuevos grupos de trabajo formalizados para alcanzar objetivos específicos IRDIRC

### Sostenibilidad de la Red

- Ingresos recibidos por mecenazgo
- Ingresos recibidos por regalías y costes indirectos

### Eje 3. Aplicación del conocimiento

#### Potenciar la innovación clínica

- Nuevas solicitudes de patente, protocolos, procedimientos
- Indicadores científicos de impacto (Nº publicaciones en 1er cuartil)
- Publicaciones conjuntas con otros grupos de investigación del Sistema Nacional de Salud
- Indicadores de proceso para programa ENOD
- Nº de proyectos en colaboración con los Grupos Clínicos Vinculados
- Nº de grupos CIBERER participantes en ERN

#### Potenciar la investigación bajo demanda

- Nuevos contratos/acuerdos de investigación con empresas/asociaciones/fundaciones sin ánimo de lucro
- Fondos recibidos para desarrollo de investigación contratada

#### Valorización y transferencia del conocimiento

- Nº de acuerdos de licencia firmados
- Nº de Contratos de I+D+i
- Desarrollo y actualización del pipeline CIBERER
- Nº de acuerdos en materia de transferencia de tecnología

#### Dar soporte al Sistema Nacional de Salud para potenciar la investigación en ER y su aplicación a la práctica clínica

- Nº de proyectos financiados en la convocatoria de Proyectos de Investigación Traslacional
- Nº de registros oficiales en activo con apoyo del CIBERER
- Nº de Acciones realizadas desde el CIBERER de soporte a registros
- Nº de guías desarrolladas desde el CIBERER
- Indicadores de proceso propios del programa ENoD
- Participación en la redacción y desarrollo del Plan Nacional de Medicina Genómica
- Nº de proyectos de la convocatoria de Desarrollo de Terapias en ER financiados
- Nuevas solicitudes de medicamentos huérfanos desde el CIBERER
- Nuevas designaciones huérfanas obtenidas

## Eje 4. Comunicación y sociedad

### Potenciar la interacción con los principales agentes implicados en ER

- Participación institucional del CIBER en las diferentes acciones relevantes y comités específicos de ER
- N° acuerdos institucionales firmados
- Presencias en foros de interacción con el sector productivo y contactos establecidos
- Presencias en foros de interacción con el SNS y Sociedades Médicas y contactos establecidos
- Contactos y presencia en las actuaciones de organismos públicos (AEMPS, Ministerios, CCAAs, ISCIII...) encargados del desarrollo de la investigación y de la aplicación de sus resultados

### Promoción de una cultura de divulgación científica y mejora de las herramientas de comunicación

- Indicadores de comunicación e impacto en medios
- N° Eventos y/o acciones concretas para la promoción de una cultura de divulgación científica
- Eventos / acciones concretas con la unidad técnica CIBER para la promoción de una cultura de divulgación científica
- Impacto de las intervenciones de los miembros del CD en medios

### Fortalecimiento de los vínculos con los afectados

- Acciones desarrolladas en el marco del CAP al año.
- Programas y acciones colaborativas desarrolladas conjuntamente con FEDER u otras Federaciones / Asociaciones de Pacientes
- N° de programas y acciones CIBERER instrumentales en colaboración con los pacientes
- N° actuaciones de soporte al desarrollo y a la visibilidad de las actividades de los grupos de investigación en relación a los colectivos de apoyo a pacientes
- N° de consultas atendidas

## Eje 5. Internacionalización

### Promover la participación de los investigadores CIBERER en los Programas de investigación Europeos e internacionales

- Nº de propuestas internacionales presentadas
- Nº de proyectos internacionales financiados
- Fondos obtenidos

### Incrementar la presencia institucional del CIBERER en iniciativas de referencia en ER

- Nº de investigadores CIBERER en comités ejecutivos o de expertos de iniciativas internacionales específicas de ER
- Nº de proyectos internacionales en colaboración desarrollados
- Nº de acciones promovidas conjuntamente para participación en foros internacionales
- Nº de investigadores evaluadores y/o expertos de la Comisión Europea propuestos desde el CIBERER
- Nº de proyectos y acciones estratégicas internacionales (Joint Actions, Joint Programmes...) solicitadas desde el CIBERER

### Cooperación con los principales agentes internacionales

- Nº de acuerdos formalizados por los investigadores CIBERER a través de sus instituciones consorciadas en los que participe activamente CIBERER
- Visibilidad de la red en foros internacionales gracias a la presencia de investigadores CIBERER
- Acuerdos formalizados por el CIBERER con otras instituciones internacionales
- Continuidad de CIBERER como socio de Orphanet en España
- Participación en iniciativas y en las diferentes estructuras y proyectos derivados del EJP
- Acuerdos con instituciones internacionales articulados a través de la colaboración con miembros del CCAE





### 6.1. Metodología seguida para el desarrollo del Plan

**P**ara el análisis de contexto actual del CIBERER y las líneas a seguir para el periodo que comprende los años 2018 a 2021, se ha utilizado la técnica DAFO y CAME identificando las Fortalezas, Debilidades, Oportunidades y Amenazas para cada una de las líneas estratégicas. Asimismo, en la elaboración de este documento se han tenido en cuenta todos los antecedentes reflejados en este plan de actuación 2018–2021 y que son:

- Planes Estratégicos anteriores
- Objetivos del Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDIRC)
- Entorno actual para la I+D+I
- Análisis del CIBERER
  - Resultados de la evaluación por parte del ISCIII
  - Resultados de la evaluación por parte del Comité Científico Asesor Externo
  - Aportaciones de los Jefes de Grupo CIBERER



## 6.2. Participantes en la redacción del borrador del Plan Estratégico

**P**ara la redacción del presente borrador han participado tanto miembros del Comité de Dirección como del Equipo de Gestión Científica y Plataformas. Así mismo han contribuido a su elaboración miembros externos a CIBERER, los cuales han proporcionado orientación y asesoramiento durante todo el proceso.

<b>Pablo Lapunzina</b>	Director Científico
------------------------	---------------------

### Comité de Dirección

<b>Ángel Carracedo</b>	Coordinador de Programa
<b>Lluís Montoliu</b>	Coordinador de Programa
<b>Susan Webb</b>	Coordinadora de Programa/ Subdirectora Científica
<b>Montse Milà</b>	Coordinadora de Programa
<b>Juan Antonio Bueren</b>	Coordinador de Programa
<b>Francesc Palau</b>	Coordinador de Programa
<b>Rafael Artuch</b>	Coordinador de Programa
<b>Luis Pérez Jurado</b>	Coordinador de Formación

### Equipo de Gestión Científica y Plataformas

<b>Ingrid Mendes</b>	Adjunta Dirección Científica
<b>Beatriz Gómez</b>	Gestora Científica
<b>Juan Luque</b>	Gestor Científico
<b>Andrés Medrano</b>	Gestor de Científico y de Formación
<b>Virginia Corrochano</b>	Coordinadora del CIBERER Biobank

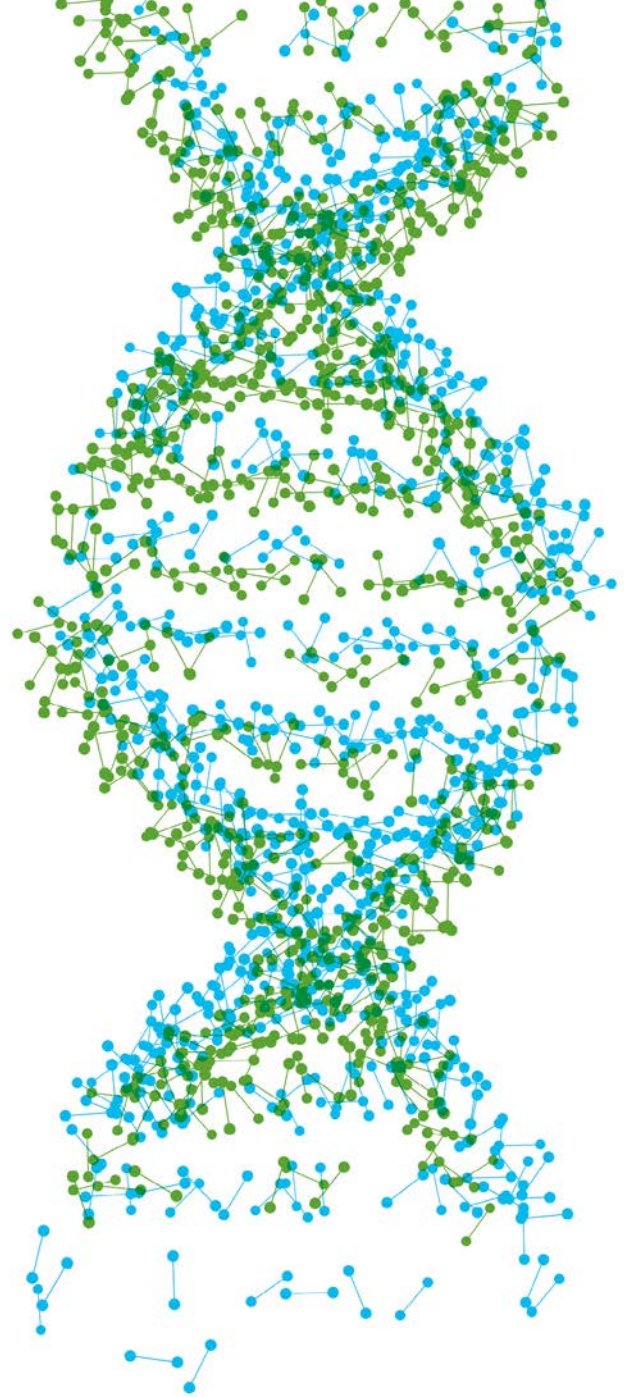


## 6.3. Abreviaturas

<b>AELMHU</b>	Asociación Española de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos
<b>AEMPS</b>	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
<b>AES</b>	Acción Estratégica en Salud
<b>ACCI</b>	Acciones Complementarias y Cooperativas Intramurales
<b>ALIBER</b>	Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras
<b>ASEBIO</b>	Asociación Española Bioempresas
<b>BIER</b>	Plataforma de Bioinformática en Enfermedades Raras
<b>CAP</b>	Consejo Asesor de Pacientes
<b>CCAA</b>	Comunidades Autónomas
<b>CCAE</b>	Comité Científico Asesor Externo
<b>CIBER</b>	Centro de Investigación Biomédica en Red
<b>CIBERER</b>	Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras
<b>CSUR</b>	Centros, Servicios o Unidades de Referencia
<b>EGC</b>	Equipo de Gestión Científica
<b>EMA</b>	European Medicines Agency
<b>EJP</b>	European Joint Programme on Rare Diseases
<b>ENoD</b>	Programa de Enfermedades Raras No Diagnosticadas del CIBERER
<b>ER</b>	Enfermedad/es Rara/s
<b>ERN</b>	European Reference Networks
<b>EUROPLAN</b>	Proyecto europeo para fomentar los Planes Nacionales en ER
<b>EURORDIS</b>	European Organization for Rare Diseases
<b>FEDER</b>	Federación Española de Enfermedades Raras
<b>GdT</b>	Grupo de trabajo

<b>IRDIRC</b>	International Rare Diseases Research Consortium
<b>I+D+I</b>	Investigación, Desarrollo e Innovación
<b>IIER</b>	Instituto de Investigación en Enfermedades Raras
<b>ISCIH</b>	Instituto de Salud Carlos III
<b>MAMHUT</b>	Mapa de Medicamentos Huérfanos y Terapias.
<b>MAPER</b>	Mapa de Proyectos de Investigación en
<b>MARIA</b>	Mapa de Recursos Asistenciales y de Investigación.
<b>MINEICO</b>	Ministerio de Economía, Industria y Competitividad
<b>NIH</b>	Institutos Nacionales de Salud de Estados Unidos
<b>OE</b>	Objetivos Específicos
<b>PAI</b>	Plataforma de Apoyo a la internacionalización
<b>PdI</b>	Programa de Investigación
<b>RRHH</b>	Recursos Humanos
<b>SNS</b>	Sistema Nacional de Salud
<b>UT-CIBER</b>	Unidad Técnica CIBER





**ciberer**  
Centro de Investigación Biomédica en Red  
Enfermedades Raras



Av. Monforte de Lemos, 3-5  
Pabellón 11. Planta 0  
28029 Madrid



gestores@ciberer.es



@CIBERER



ciberer.es



**Unión Europea**

Fondo Europeo  
de Desarrollo Regional  
"Una manera de hacer Europa"