

El CIEMAT acogerá los días 11 y 12 de junio el V encuentro Global Bridges para avanzar en la lucha contra la enfermedad rara *Blackfan Diamond*

- Madrid será el escenario del encuentro internacional más importante en el entorno de esta enfermedad que congrega a un centenar de profesionales de la medicina y personal investigador con representantes de las asociaciones de pacientes.

6 de junio de 2024. La sede central del Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT) –organismo adscrito al Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades– acoge los días 11 y 12 de junio el V encuentro europeo Global Bridges 2024, bajo el lema “Individualmente, somos una gota. Juntos, somos el mar”, que reúne a un centenar de personas entre personal investigador y clínico y representantes de las principales asociaciones en Europa de pacientes relacionados con la enfermedad rara *Blackfan Diamond*.

Madrid será la sede del encuentro Global Bridges 2024 que tendrá lugar la semana que viene para congrega a profesionales de la medicina, personal investigador y representantes de las asociaciones de pacientes procedentes de 17 países de Europa, África, Norteamérica y Australia, lo que supone la mayor participación internacional hasta el momento, gracias a la colaboración financiera de las asociaciones internacionales que están apoyando la investigación. Además, el interés de esta reunión es clave para describir la situación actual y preparar el futuro de la investigación de esta enfermedad rara, ya que también se expondrán los últimos avances clínicos sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad. Puesto que la colaboración y coordinación entre todos los especialistas y los propios pacientes es clave para el avance de la investigación, en este evento colabora el Hospital Gregorio Marañón, así como la Asociación Afectados *Blackfan Diamond* España.

MÁS INFORMACIÓN Y ENTREVISTAS:

Unidad de Comunicación y
Relaciones Públicas CIEMAT
prensa@ciemat.es
[+34 618 50 65 97](tel:+34618506597)

CIEMAT. Centro de Investigaciones
Energéticas, Medioambientales y
Tecnológicas
Av. Complutense, 40, 28040 Madrid

NOTA DE PRENSA

En esta edición, se han involucrado en la organización una mayor representación de las asociaciones de pacientes, por lo que tendrán una sesión especialmente dedicada con paneles de discusión para abordar los temas que más les preocupan. Por este motivo participan las asociaciones de pacientes de España, Francia, Reino Unido, Alemania, Italia, entre otros países, que financian este encuentro junto al Programa Conjunto Europeo sobre Enfermedades Raras de la Unión Europea.

Global Bridges 2024 es el foro internacional más importante al que también acudirán distinguidas personalidades de la gestión y la investigación a nivel internacional, representantes del Consorcio Europeo de Anemia de *Blackfan Diamond*. Todos ellos con el objetivo de avanzar en el conocimiento, el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, desde el trabajo colaborativo de todos estos estamentos, con el apoyo de las propias asociaciones de pacientes que además tendrán la oportunidad de exponer sus necesidades y preocupaciones, algo que no siempre se tiene en cuenta en la investigación, y que está poniendo de manifiesto que su participación es esencial para el avance en el tratamiento de las enfermedades raras.

Este encuentro es posible gracias al trabajo de la investigadora, Dra. Susana Navarro de la Unidad de Innovación Biomédica del CIEMAT, cuyo equipo viene trabajando desde hace más de siete años en el desarrollo de terapias génicas para este tipo de anemia congénita, con resultados muy esperanzadores. Además, esta investigadora lidera un proyecto europeo para poner en marcha un programa de terapia génica de esta enfermedad, que se confía pronto se trasladará a ensayos clínicos en pacientes. Recientemente, esta investigadora ha liderado un artículo científico de impacto en la prestigiosa revista "JCI Insight" en el cual han demostrado a nivel experimental las primeras evidencias de corrección de células de la médula ósea de estos pacientes gracias a una aproximación de terapia génica, el cual se discutirá durante Global Bridges 2024

ANEMIA BLACKFAN DIAMOND

La anemia de Blackfan Diamond es un síndrome hereditario de fallo de médula ósea que se caracteriza principalmente por carencia de glóbulos rojos, anomalías congénitas y un elevado riesgo de desarrollar determinados tipos de cáncer. Se trata de una enfermedad rara con una incidencia de 7 casos por millón de personas. Está provocada por mutaciones en alguno de los 20 genes que pueden causarla, aunque las mutaciones en RPS19 son las más habituales.

MÁS INFORMACIÓN Y ENTREVISTAS:

Unidad de Comunicación y
Relaciones Públicas CIEMAT
prensa@ciemat.es
[+34 618 50 65 97](tel:+34618506597)

CIEMAT. Centro de Investigaciones
Energéticas, Medioambientales y
Tecnológicas
Av. Complutense, 40, 28040 Madrid

NOTA DE PRENSA

En la actualidad, el único tratamiento curativo para los pacientes con esta enfermedad es el trasplante de células madre sanguíneas de un donante sano compatible, que tan solo existe para algunos pacientes. El resto de tratamientos de soporte tienen importantes limitaciones en su eficacia o efectos secundarios que disminuyen la calidad de vida de los pacientes.

SOBRE EL CIEMAT

El CIEMAT (Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas) es un Organismo Público de Investigación adscrito al Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades a través de la Secretaría General de Investigación. La Unidad de Innovación Biomédica forma parte de uno de los 6 Departamentos técnicos del CIEMAT, y tiene como objeto de desarrollo de procedimientos innovadores de diagnóstico y tratamiento de enfermedades de mal pronóstico.

Global Bridges 2024:

<https://sevilla-en.congresoseci.com/globalbridges>

Vídeo divulgativo de la Asociación de Afectados *Blackfan Diamond* España

<https://youtu.be/bj1vZfTCTSc>

<https://anemiablackfandiamond.org.es>

MÁS INFORMACIÓN Y ENTREVISTAS:

Unidad de Comunicación y
Relaciones Públicas CIEMAT
prensa@ciemat.es
[+34 618 50 65 97](tel:+34618506597)

CIEMAT. Centro de Investigaciones
Energéticas, Medioambientales y
Tecnológicas
Av. Complutense, 40, 28040 Madrid