Gac Sanit. 2025;39(S2):779

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

143 - EL PAPEL DE LOS PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS EN INVESTIGACIONES A NIVEL EUROPEO

J. Benito-Lozano, M. Gómez-Martínez, G. Arias-Merino, A. Villaverde-Hueso, V. Alonso-Ferreira, BUR-EB Study Group

Instituto de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII); Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), Instituto de Salud Carlos III.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: Cada vez es más frecuente la implicación de los pacientes en la investigación en Enfermedades Raras (ER), incluso desde las etapas más tempranas del proceso. Esta participación normalmente se canaliza a través del movimiento asociativo. El objetivo de este estudio es mostrar un ejemplo de colaboración entre pacientes e investigadores de varios países europeos.

Métodos: La colaboración de los pacientes se produjo a través de la asociación DEBRA de cada país participante (España, Francia, Alemania, Italia, Hungría, Bulgaria y Austria), además de DEBRA internacional. El estudio BUR-EB, centrado en la Epidermólisis Bullosa –una ER dermatológica– involucró a los pacientes desde el momento de la solicitud del proyecto de investigación. El liderazgo recayó en centros de referencia clínicos o de investigación de cada país.

Resultados: La colaboración del movimiento asociativo facilitó la participación de los pacientes con EB en la cocreación tanto de mapas del proceso de diagnóstico de esta ER, como de materiales de autogestión de la enfermedad para afectados y cuidadores. Por otro lado, contribuyeron al diseño, pilotaje y validación de un cuestionario sobre calidad de vida relacionada con la salud. Finalmente, fomentaron la participación en la encuesta y, por tanto, la recogida de datos aportados por pacientes. En este cuestionario participaron 410 pacientes en toda Europa (237 adultos y 173 menores). Los países con mayor participación de adultos fueron Francia (74), Italia (42) y

0213-9111 © 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

Alemania (34), y para las respuestas de menores fueron también Italia (37) y Francia (36), seguidos de Hungría (27) y Alemania (24). Por otro lado, los países con menos participantes adultos fueron Bulgaria (16), España (21), Hungría (22) y Austria (28). Respecto a los menores, la respuesta más baja fue también en Bulgaria y España con una participación de 15, seguidos de Austria con 19 participantes.

Conclusiones/Recomendaciones: La colaboración de los pacientes con ER en fases tempranas de la investigación permite incluir sus necesidades y perspectiva, lo que potencia su participación posterior y la recogida de datos aportados por pacientes. Además, la implicación del movimiento asociativo de distintos países contribuye al éxito de las colaboraciones internacionales, lo que permite establecer comparaciones y obtener conclusiones más generales. Es importante que en el futuro esta implicación sea cada vez mayor.

Financiación: Programa EJP RD COFUND-EJP N.º 825575 y "Programación Conjunta Internacional" del ISCIII (AC21CIII_2/00002).

0213-9111 © 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados