

# MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES

**322**

*RESOLUCIÓN de 19 de diciembre de 2006, de la Secretaría General del Real Patronato sobre Discapacidad, por la que se conceden los premios Reina Sofía 2006, de prevención de la discapacidad.*

Por Orden TAS/1840/2006, de 5 de junio («BOE» número 140, del 13), se convocaron los Premios Reina Sofía, de Prevención de la Discapacidad, con la finalidad de recompensar una labor continuada, llevada a cabo en un periodo de tiempo no inferior a diez años, de investigación científica o de trabajo sanitario programado y evaluado científicamente cuyos resultados merecen esta distinción.

El artículo 7, apartados 1 y 2, de la Orden de convocatoria establece que el Jurado, a la vista de las evaluaciones realizadas, emitirá el correspondiente informe en el que se concretará el resultado de las valoraciones efectuadas y lo remitirá al órgano instructor del expediente, quien formulará la propuesta de resolución definitiva y la elevará para su aprobación al órgano competente.

En consecuencia, esta Secretaría General, vista la propuesta formulada por el órgano instructor del expediente, el informe del Jurado de los premios, y previa la aprobación del compromiso del gasto por la Intervención Delegada en el organismo, ha resuelto:

Primero.—Otorgar los Premios Reina Sofía 2006, de Prevención de la Discapacidad, a las siguientes candidaturas, según las categorías establecidas en el artículo 3 de la Orden TAS/1840/2006, de 5 de junio, por la que se convocan los premios:

Candidatura Española:

Don Eduardo F. Tizzano (Servicio Genética del Hospital de la Santa Cruz y San Pablo, Barcelona) por el trabajo titulado «Atrofia muscular espinal: Contribuciones para el conocimiento, prevención y tratamiento de la enfermedad y organización de familias». Desde 1990, el doctor Tizzano ha desarrollado una serie de investigaciones con el fin de identificar el gen SMN como determinante de la atrofia muscular espinal (AME), abriendo nuevas expectativas para un mejor conocimiento de la fisiopatología de esta enfermedad. La atrofia muscular espinal es una enfermedad neurodegenerativa caracterizada por la afectación de las células del asta anterior de la médula espinal, con debilidad y atrofia progresiva de los grupos musculares; se trata de una de las enfermedades «raras» más frecuentes y una de las más devastadoras que se conocen.

Este trabajo combina la calidad investigadora, la labor asistencial y sanitaria y la labor social al trabajar con familias afectadas. El doctor Tizzano y su equipo han colaborado estrechamente con distintos centros neurológicos en el seguimiento de más de 850 familias con personas afectadas de atrofia muscular espinal para el diagnóstico molecular y asesoramiento genético, siendo un centro para el diagnóstico prenatal y de porta-

dores de toda España. Además, la metodología utilizada, pretender destacar no sólo estudiar la patología molecular para el diagnóstico de portadores y ofrecer asesoramiento genético, sino que, además, estudia los pacientes para mejor conocimiento de la fisiopatología de la enfermedad, analiza su desarrollo humano para aplicar un tratamiento presintomático, ofrece información y difusión sobre esta enfermedad con el fin de impulsar el registro nacional de pacientes y la coordinación de profesionales y participa en grupos de investigación internacionales sobre la validación de medidas de fuerza muscular y marcadores biológicos para aplicar en ensayos clínicos.

La candidatura española, dotada por importe 48.080,97 euros, se financiará por la Fundación Pedro Barría de la Maza, Conde de Fenosa, según lo dispuesto en el artículo 9.a) de la Orden TAS/1840/2006, de 5 de junio.

Candidatura de otros países de habla española y portuguesa:

Associação de país e amigos de excepcionais (APAE), Sao Paulo (Brasil) por el Servicio de Referencia del Programa Nacional de Triagen Neonatal, «Teste do Pezinho».

El laboratorio de APAE implantó la prueba del talón a los niños recién nacidos en el año 1976, siendo pionero en América Latina. Desde entonces han sido millones las pruebas realizadas a los recién nacidos del Estado de Sao Paulo, con el fin de detectar el hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria y otras patologías que pueden derivar en una discapacidad intelectual severa. Atiende también a todas aquellas personas que necesitan exámenes específicos con el fin de prevenir enfermedades que cursan con discapacidad intelectual o malformaciones congénitas, haciendo un seguimiento de los casos detectados.

El «test del talón» es regulado en Brasil por el Programa Nacional de Examen para los Recién Nacidos, del Ministerio de Salud. La APAE de Sao Paulo es uno de los dos servicios oficiales de referencia designados por el Programa de Prevención. Este centro contempla la prevención desde el período prenatal al natal y el postnatal; realiza una labor orientadora y desarrolla el tratamiento de los casos diagnosticados, en torno a 30.000 recién nacidos mensualmente en el Estado de Sao Paulo, siendo 1.068.000 exámenes los realizados en el año 2005. El método deriva a la familia a los centros sanitarios correspondientes, una vez es diagnosticada una anomalía. Para ello cuenta con un equipo multidisciplinar encargado de su asesoramiento, así como un servicio especial de orientación para los pacientes con fenilcetonuria e hipotiroidismo congénito.

La candidatura de los países de habla española y portuguesa, dotada con un premio de 48.080,97 euros, será financiada por el Real Patronato sobre Discapacidad, según lo dispuesto en el artículo 9.b) de la Orden TAS/1840/2006, de 5 de junio.

Segundo.—Proceder a publicar en el «Boletín Oficial del Estado», la presente Resolución, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 7.7 de la Orden TAS/1840/2006, de 5 de junio, por la que se establecen las bases reguladoras de los premios.

Madrid, 19 de diciembre de 2006.—La Secretaría General del Real Patronato sobre Discapacidad, P. S. (Real Decreto 946/2001, de 3 de agosto), la Directora Técnica del Real Patronato sobre Discapacidad, Natividad Enjuto García.