



GOBIERNO DE ESPAÑA

MINISTERIO DE CIENCIA, INNOVACIÓN Y UNIVERSIDADES



II Jornada Científica sobre Salud Bucodental y Enfermedades Raras: Alteraciones bucodentales y Calidad de vida

Registro de Pacientes de Enfermedades Raras: Una forma de Empoderamiento

Manuel Posada de la Paz
Director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

Salud Bucodental y Enfermedades Raras: Alteraciones bucodentales y Calidad de vida

11 de diciembre de 2019 — CREER, Burgos

II JORNADA CIENTÍFICA

Programa

09:00-09:30 Bienvenida y presentación. D. Aitor Aparicio García, Director CREER; Dña. Mónica Cano Rosás, Departamento de Cirugía, Universidad de Salamanca
09:30-10:00 Manejo de pacientes con distonía muscular portadores de ortodoncia. Dr. Alfonso Alvarado Lorenzo, Profesor Asociado de Ortodoncia, Universidad de Salamanca
10:00-10:30 Tratamiento Ortopédico Dentofacial en las Enfermedades Raras con afectación facial y dental. Dr. David Suárez Quintanilla, Cofundador Universidad de Santiago de Compostela
10:30-11:00 Tratamiento con implantes en pacientes con trastornos hereditarios de la coagulación. Dra. Lizett Castellanos Cosano, Profesora Universidad de Sevilla
11:00-11:15 Ruegos y preguntas
11:15-11:45 Café-descanso

11:45-12:15 Odontología y Cuidados de la boca, conocimientos básicos para la salud de un paciente especial. Dr. José Cruz Ruiz Villandiego, Jefe del Servicio de Odontología y Estomatología, Hospital Quirón Donsostia, Presidente de la Sociedad Española de Odontostomatología para pacientes con necesidades especiales (SEOENE)
12:15-12:45 Miopatías: papel de la neurofisiología en el diagnóstico. Dra. Benedicta Catalán Bernardos, Unidad de neurofisiología, Hospital Clínico Universitario de Valladolid
12:45-13:15 El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras: Una forma de empoderamiento. Dr. Manuel Posada de la Paz, Director Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
13:15-13:30 Ruegos y preguntas
15:30-16:00 Testimonio. D.ª Cristina Montero

16:00-16:30 Índices epidemiológicos dentales en pacientes con discapacidad. Dra. Mónica Cano Rosás, Departamento de Cirugía, Universidad de Salamanca
16:30-17:00 Modelos animales y enfermedades raras. Un recurso valioso en la investigación. Dr. Luis Muñoz de la Pascua, Jefe del Servicio de Experimentación Animal de la Universidad de Salamanca
17:00-17:15 El papel de las asociaciones en la atención bucodental. D.ª María Yolanda González Alonso, Universidad de Burgos
17:30-17:45 Ruegos y preguntas
18:00 Clausura. D. Aitor Aparicio García, Director CREER; Dña. Mónica Cano Rosás, Departamento de Cirugía, Universidad de Salamanca; D. Pedro Luis de la Fuente Fernández, Subdelegado del Gobierno en Burgos

COMITÉ ORGANIZADOR:
Presidente: D. Aitor Aparicio García y Dña. Mónica Cano Rosás
Secretario: Dña. Begoña Ruiz García
Vocales: Dña. Benedicta Catalán Bernardos y Dra. María Yolanda González Alonso

COMITÉ CIENTÍFICO:
Presidente: Dra. Mónica Cano Rosás
Secretario: Dr. José María Escudado
Vocales: Dr. Guillermo Méndez Portillo, Dr. José Cruz Ruiz-Villandiego, Dra. María Roda Corbella

#SaludBucodentalyER



SEOENE
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ODONTOESTOMATOLOGÍA PARA PACIENTES CON NECESIDADES ESPECIALES



Sociedad Española de Odontostomatología Pacientes con Necesidades Especiales (SEOENE), Universidad de Salamanca (USAL) y Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)

Key Point #2: Scientific Foundation

- Every indication that Orphans will continue to lead the way – and will increase – in the future
 - Greatest challenge may be in meeting the coming wave, and adapting traditional development plans and “conventional wisdom” to new paradigm
 - Industry, regulatory, academia, researchers, advocacy, payors, etc

Translational Medicine

Biomarkers

Assays/diagnostics

Animal models

IND enabling

COA/PROs

Dose exploration/modeling

Adaptive/alternate trial design

Planning/Natural History Studies/Registries



Somos la voz de más de 3 millones de personas en España

Enfermedades raras | Quiénes somos | Actualidad | Servicios | Testimonios | Movimiento Asociativo | Ayudados

III CONGRESO NACIONAL ENFERMEDADES RARAS COMUNIDAD VALENCIANA

 Participamos en el III Congreso Nacional de Enfermedades Raras Comunidad Valenciana

Accesos directos

- FEDER Andalucía
- FEDER Cataluña
- FEDER Madrid
- FEDER Extremadura
- FEDER Comunidad Valenciana
- FEDER Murcia
- FEDER País Vasco
- Coordinaciones de Zona
- Investigación y conocimiento
- Día Mundial 2017
- Atención Psicológica
- Proyectos Ictónicos

SIO Servicio de Información y Orientación sobre ER

 Encuentro Info y Ayuda | Ayudados | Asociado

EUROPLAN | Estudio ENSERIO | VIII Escuela FEDER-CREER | Memoria 2016

Europlan ESPAÑA

III Conferencia EUROPLAN

Más de 30 agentes consolidan el Comité Motor de EUROPLAN

Un total de 33 agentes implicados en el abordaje de las enfermedades raras (ER) han consolidado el Comité Motor de la III Conferencia EUROPLAN, organizada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con la biotecnológica Shire. En este comité está representada la administración...

El apoyo de Shire consolida el desarrollo de EUROPLAN

Desde FEDER queremos hacer público nuestro agradecimiento a la compañía biotecnológica Shire con motivo de la consolidación del Comité Motor de la III Conferencia EUROPLAN, posible gracias a la sinergia entre ambas entidades. Las Conferencias Nacionales EUROPLAN (European Project for Rare...

Integramos la visión de las asociaciones de ER en EUROPLAN

En el marco de nuestra Asamblea General, celebramos una sesión de trabajo con el objetivo de abrir la participación de las más de 330 entidades que caminan a nuestro lado dentro de la III Conferencia EUROPLAN. Creamos este espacio de la mano de la compañía biotecnológica Shire en el marco del...

Conoce el Comité Motor de EUROPLAN III

Estimados amigos, A continuación os presentamos el Comité Motor de la III Conferencia EUROPLAN. Un Comité que será el encargado de velar por el correcto desarrollo de la Conferencia en base a los objetivos del proyecto. Además de contar con representación de los Ministerios de Sanidad, Servicios...

Arranca la Conferencia EUROPLAN de la mano de 15 CC.AA

En el mes de mayo se reunió por primera vez el Comité Motor de la III Conferencia Nacional EUROPLAN, donde las consejerías de sanidad de 15 Comunidades Autónomas han tomado parte. La sede del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) acogió esta cita para identificar los objetivos...

Todo lo que necesitas saber sobre EUROPLAN

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) tienen como objetivo proporcionar apoyo en el desarrollo de las Recomendaciones de la Unión Europea y garantizar su transferencia en cada uno de los países miembros. A través de grupos de trabajo que...

Informe EUROPLAN II

La Conferencia Europlan II, desarrollada en 2014, estuvo organizada por nuestra Federación y desarrollada en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad en un marco donde pacientes, administración, expertos, sociedades científicas, industria farmacéutica e instituciones se dieron cita...

Informe EUROPLAN I

La primera Conferencia EUROPLAN, desarrollada en 2011, tuvo como propósito principal impulsar la creación armonizada de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea antes del año 2013 para abordar de forma conjunta la lucha contra las enfermedades raras y conocer la situación...



Registros: Definición


- **Los registros son herramientas epidemiológicas**
- **Basadas en métodos observacionales**
- **Utilizan la recogida sistemática de datos sobre el comienzo y desarrollo de la enfermedad**
- **Objetivo de favorecer la**
 - **Investigación etiológica**
 - **Investigación clínica**
 - **Contribuyen a la planificación de los recursos socio-sanitarios**

Registro \neq Base de datos

Tipos de Registros

- **Según población y situación geográfica**
 - Poblacionales
 - Orientados a resultados de salud
- **Pacientes tratados con**
 - Medicamentos
 - Dispositivos
- **Pacientes sometidos a un mismo procedimiento**
- **Pacientes con un mismo diagnóstico**

Tipos de registros



Basados en población

Vigilancia
Planificación
Etiología



Pacientes

Participación
Autonomía
Aceso
Empoderamiento



Registros de pacientes

Terapias
Bioamarcadores
Outcomes



Registro de pacientes vs base poblacional

Pacientes

SUMAR

Base poblacional

Historia natural de la enfermedad
Seguimiento
Ensayos clínicos
Muestras biológicas



Prevalencia
Incidencia
Mortalidad
Historia natural de la enfermedad

Investigación

Planificación y políticas sanitarias

REGISTRO ENFERMEDADES RARAS



Registro Pacientes
+
Registro Base Poblacional



3.7.2009

ES

Diario Oficial de la Unión Europea

C 151/7



RECOMENDACIÓN DEL CONSEJO

de 8 de junio de 2009

relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras

(2009/C 151/02)

Estrategia en
Enfermedades Raras
del Sistema Nacional
de Salud

Ley 16/2003 de cohesión y calidad del SNS

Ley 14/1986 General de Sanidad

**REGISTRO ESTATAL
DE
ENFERMEDADES RARAS**



BOLETÍN OFICIAL DEL ESTADO



Núm. 307

Jueves 24 de diciembre de 2015

Sec. I. Pág. 121965


I. DISPOSICIONES GENERALES

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

14083 *Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.*

The EURORDIS-NORD-CORD declaración

- **1. Prioridad**
- **2. Cobertura geográfica amplia**
- **3. Orientado a enfermedad o grupos**
- **4. Interoperabilidad**
- **5. Un mínimo de datos**
- **6. Ligado a biobancos.**
- **7. Datos proporcionados por pacientes y profesionales**
- **8. Cooperación público-privada**
- **9. Pacientes implicados en la gobernanza**
- **10. Empoderamiento de organizaciones de pacientes**



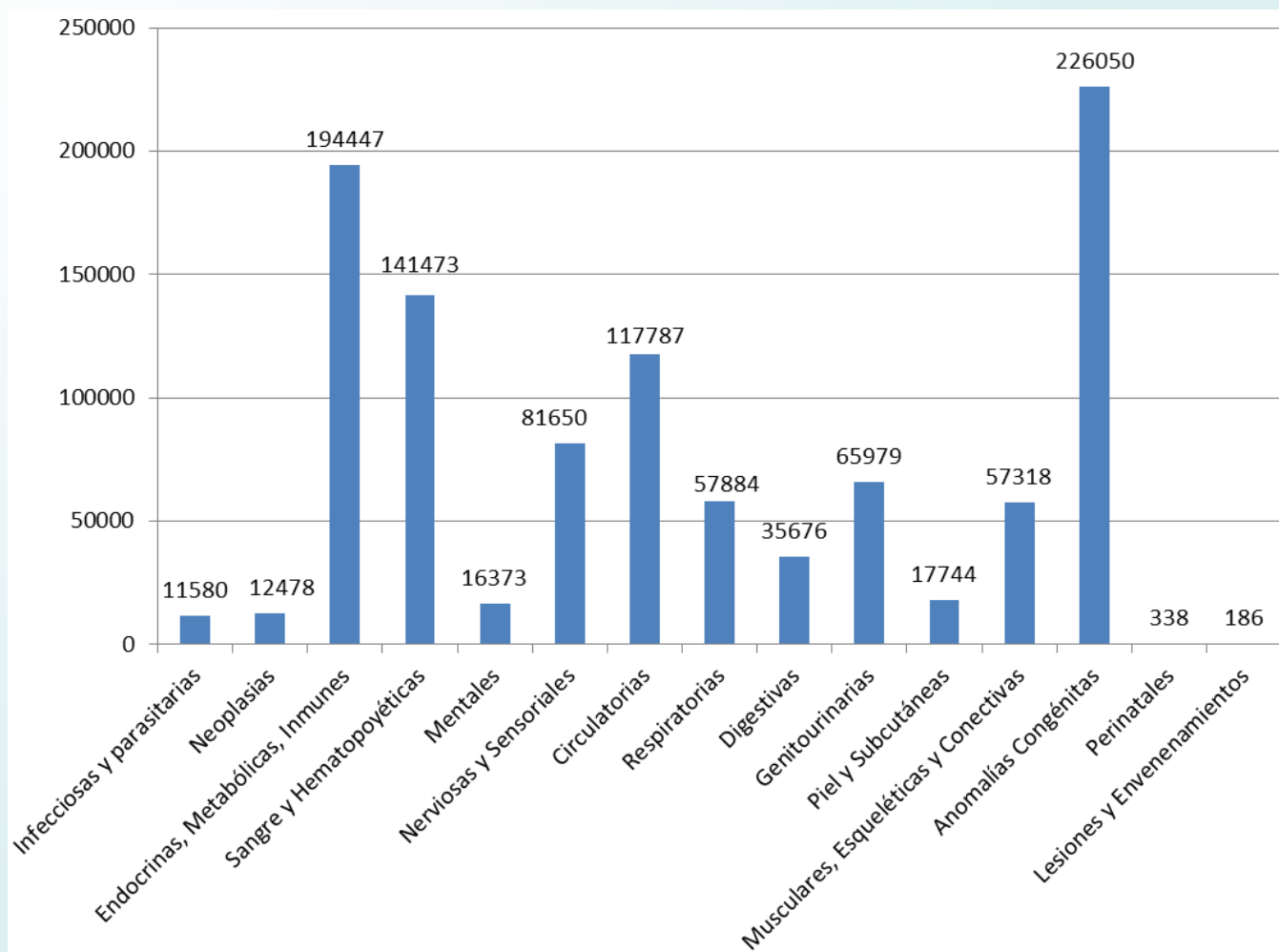
EURORDIS-NORD-CORD Joint Declaration of
10 Key Principles for
Rare Disease Patient Registries

1. Patient Registries should be recognised as a global priority in the field of Rare Diseases.
2. Rare Disease Patient Registries should encompass the widest geographic scope possible.
3. Rare Disease Patient Registries should be centred on a disease or group of diseases rather than a therapeutic intervention.
4. Interoperability and harmonization between Rare Disease Patient Registries should be consistently pursued.
5. A minimum set of Common Data Elements should be consistently used in all Rare Disease Patient Registries.
6. Rare Disease Patient Registries data should be linked with corresponding biobank data.
7. Rare Disease Patient Registries should include data directly reported by patients along with data reported by healthcare professionals
8. Public-Private Partnerships should be encouraged to ensure sustainability of Rare Disease Patient Registries.
9. Patients should be equally involved with other stakeholders in the governance of Rare Disease Patient Registries.
10. Rare Disease Patient Registries should serve as key instruments for building and empowering patient communities.

Joint Declaration 10 Key Principles of Rare Disease Patient Registries 1

RESULTADOS RECOGIDA DE DATOS 2010-2012

Casos según capítulos CIE (n= 1.046.394)



Información correspondiente al análisis del 93.8% de la población española
 Estimación de casos para el total de la población española: 1.115.990

Registros de Pacientes: Colaboraciones

Spanish National Rare Diseases Registry

Alpha-1-antitrypsin deficiency

LAM

DSD

Epiderm. bullosa

Hereditary ataxias

Pulmonary histiocytosis

Other ...

- Pediatric interstitial lung diseases
- Lymphangiomyomatosis
- Alveolar proteinosis
- Alpha-1 antitrypsin deficiency
- Traqueal stenosis
- Sarcoidosis
- Pulmonary histiocytosis
- Epidermolysis bullosa
- Disorders of sex development
- Congenital suprarenal hyperplasia
- Bradikinin mediated angioedema
- Wolfram syndrome
- Cystinosis
- Congenital anemias
- Duchenne disease
- Hereditary ataxias
- Hereditary spastic paraplegia
- Xeroderma pigmentosum

Importante

- **Cooperación (*SNS y SS; Investigadores; Industria y Organizaciones de pacientes*)**
- **Desafíos**
 - **Reclutamiento de casos/fuentes de información**
 - **Reproducibilidad y completo**
 - **Validez**
 - **Sostenibilidad**

Atlas de Mortalidad de Enfermedades Raras

Este capítulo se dedica a las enfermedades raras de la sangre y de los órganos hematopoyéticos, y trastornos raros que afectan el mecanismo de la inmunidad. Se incluyen las enfermedades raras clasificadas en los grupos: anemias nutricionales, anemias hemolíticas, anemias aplásicas y otras anemias, defectos de la coagulación, púrpura y otras afecciones hemorrágicas, otras enfermedades de la sangre y los órganos hematopoyéticos y trastornos raros del mecanismo de la inmunidad

This chapter is devoted to rare diseases of the blood and blood-forming organs and disorders involving the immune mechanism. It includes rare diseases classified in the following groups: nutritional anemias, haemolytic anemias, aplastic and other anemias, coagulation defects, purpura and other haemorrhagic conditions, other diseases of blood and blood-forming organs and disorders involving the immune mechanism.



Enfermedades raras incluidas
Rare diseases included in this chapter

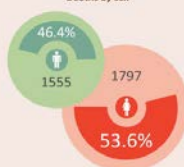
- Anemia sideroblástica / Sideroblastic anemia
- Histiocitosis de células Langerhans / Langerhans cell histiocytosis
- Beta talasemia / Beta thalassaemia
- Deficiencias hereditarias de factores de coagulación / Hereditary deficiencies of clotting factors
- Anemia falciforme / Sideroblastic anemia
- Púrpura trombocitopénica idiopática / Immune thrombocytopenic purpura
- Anemia hemolítica hereditaria / Hereditary hemolytic anemia
- Trombocitopenias primarias / Primary thrombocytopenias
- Trombocitosis esencial / Essential thrombocytosis
- Hemoglobinuria paroxística nocturna / Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria

3352 Casos registrados
Cases registered

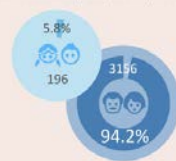
4.9% sobre total de fallecidos por enfermedades raras
over total rare diseases deaths



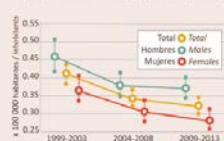
Defunciones por sexo
Deaths by sex



Defunciones en niños (< 15 años) y adultos
Deaths in children (< 15 years old) and adults



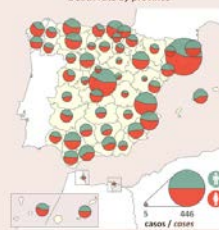
Tasa de mortalidad ajustada (por quinquenio)
Age-adjusted death rate (by five-year period)



Tasa de mortalidad ajustada (por año)
Age-adjusted death rate (by year)



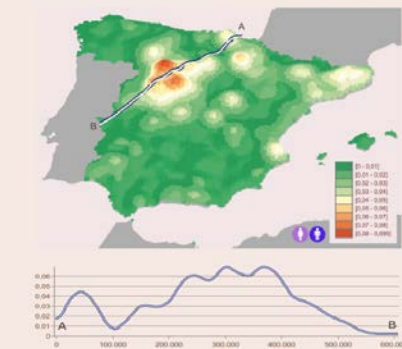
Fallecidos por provincia
Death rate by province



En el periodo 1999-2013 se contabilizaron 3352 defunciones debidas a enfermedades raras incluidas en el capítulo 3, las cuales afectan en mayor proporción a mujeres. Los fallecimientos se concentran en los grupos de edad más avanzados. En el periodo 1999-2013 se contabilizaron 3352 defunciones debidas a enfermedades raras incluidas en el capítulo 3, las cuales afectan en mayor proporción a mujeres.

1797 deaths were recorded in 1999-2013 period due to rare diseases included in chapter 3. Number of deaths in women is greater than in men, and higher age groups are more affected. 1797 deaths were recorded in 1999-2013 period due to rare diseases included in chapter 3.

Representación 3D del SMR a nivel municipal
3D representation of SMR at municipal level



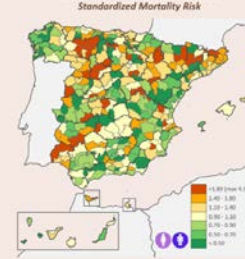
PERFIL

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua. Ut enim ad minim veniam, quis nostrud exercitation ullamco laboris nisi ut aliquip ex ea commodo consequat. Duis aute irure dolor in reprehenderit in voluptate velit esse cillum dolore eu fugiat nulla pariatur.

PROFILE

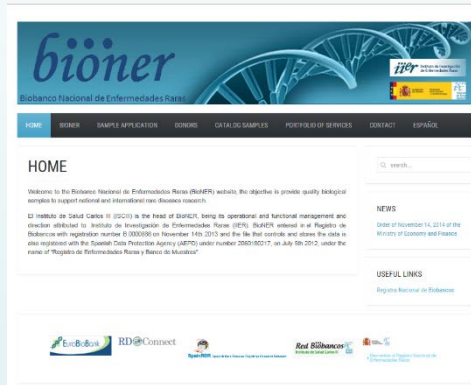
Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua. Ut enim ad minim veniam, quis nostrud exercitation ullamco laboris nisi ut aliquip ex ea commodo consequat. Duis aute irure dolor in reprehenderit in voluptate velit esse cillum dolore eu fugiat nulla pariatur.

Razón de Mortalidad Estandarizada
Standardized Mortality Risk



BioNER: Biobanco Nacional de Enfermedades Raras

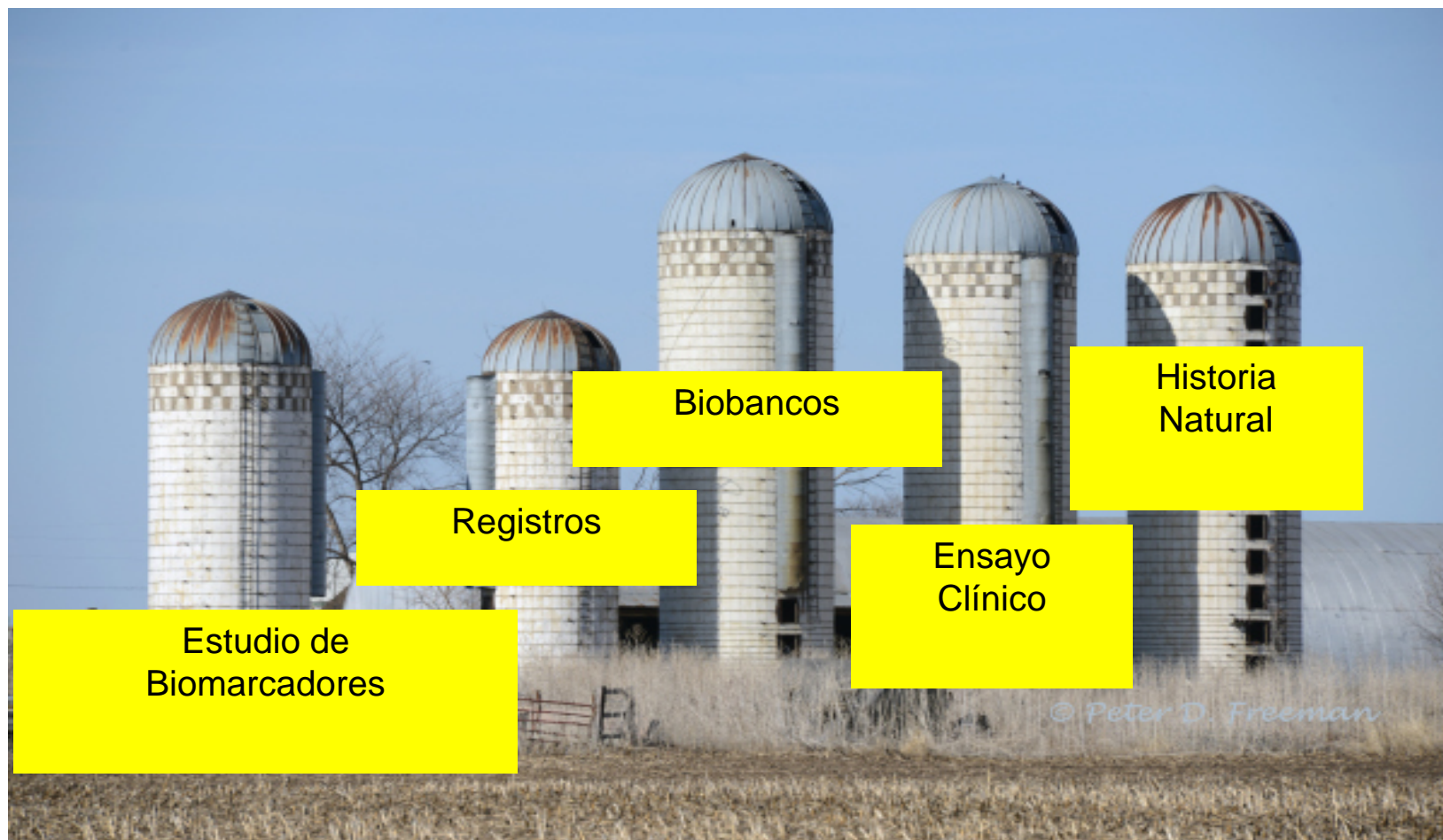
Red Europea de Biobancos de
 Enfermedades Raras – EUROBIOBANK
 Red Nacional de Biobancos ISCIII



Donación



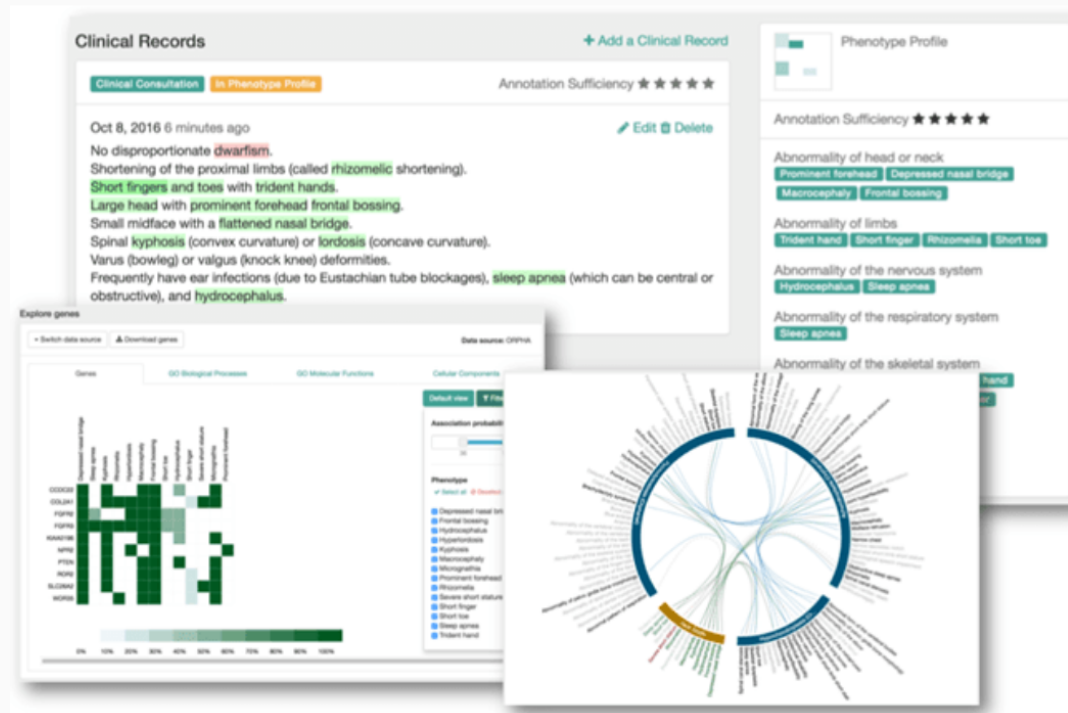
Derrotar a los Silos de información Compartir datos para investigar y mejorar los análisis

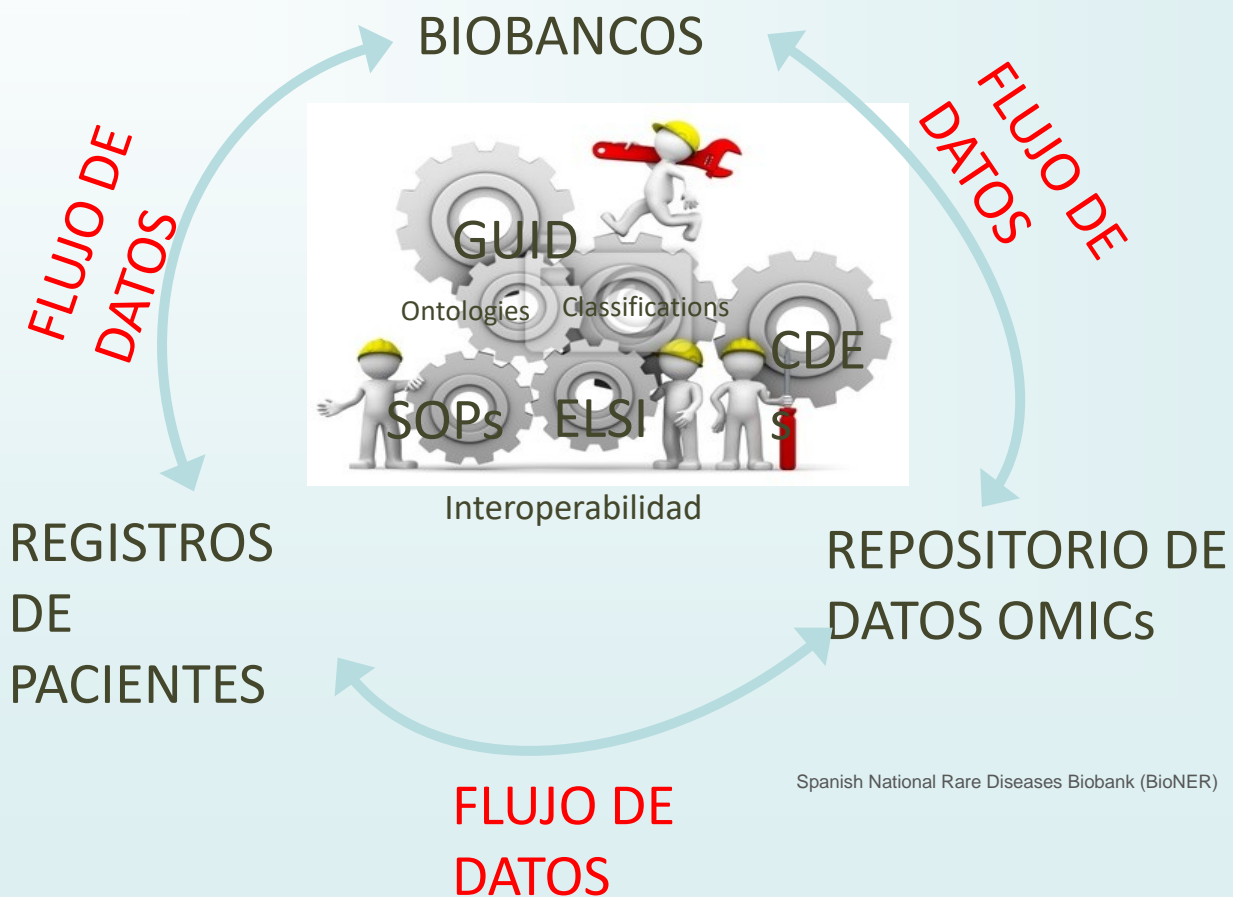


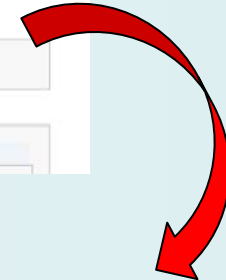
Anotación de términos

Patient Archive (PA) is a platform part of the Monarch suite that focuses on accurate clinical phenotyping to facilitate disease stratification and exploration of the candidate gene space. PA uses the Human Phenotype Ontology (HPO) to create structured patient phenotype profiles and supports both bottom-up, as well as top-down (prescriptive) phenotyping. The former emulates the standard clinical workflow and is driven by the automatic extraction of HPO concepts from free text. The latter, starts from a provided disease model and enables clinicians to create a structured profile by externalizing the alignment between this model and the phenotypes exhibited by the patient. Additional analytical capabilities are provided via HPO-driven semantic similarity matching algorithms. These can be used for a variety of tasks, ranging from patient matchmaking or disorder exploration to personalized gene list generation to power the variant filtering / prioritization process. Patient Archive provides a seamless solution for the harmonization of phenomic information to enable the acceleration of translational and clinical applications.

[Patient Archive Website](#)







Interoperabilidad

- **FAIR principles**
 - **Findable**
 - **Accesible**
 - **Interoperable**
 - **Reusable**

Sostenibilidad

Cooperación

Aumentar la eficiencia

Datos

- **Reproducibles e interoperables**
 - **Datos Comunes Elementales**
 - **Fenotipo - Ontologías: HPO & ORDO**
 - **Clasificaciones - SNOMED-CT; ICD10-MC**
 - **Terminologías clínicas- UMLS**
 - **GUID/EPUID**
- **Completos**

Los datos tienen un alto coste

EU Platform on Rare Diseases Registration

INTEROPERABILITY

European-level solutions

- Harmonised procedures
- Tools for registries
- Training

ERNs IT Platform ↔ RD Platform

- Inventory of registries
- Metadata registry
- Web hub

SUSTAINABILITY

Data Repository

JRC-EUROCAT
Central Registry

JRC-SCPE
Central Registry

Central
Database

Central
Database

RD-CONNECT



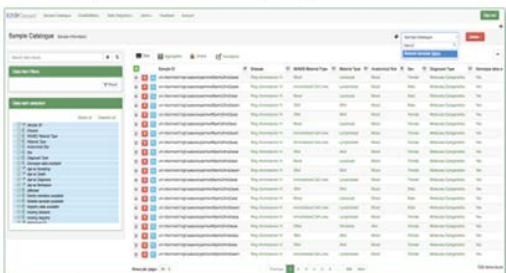
Data integration



Sample-level catalogue (platform.rd-connect.eu)

12

The RD-Connect Sample Catalogue contains information on available samples across participating biobanks



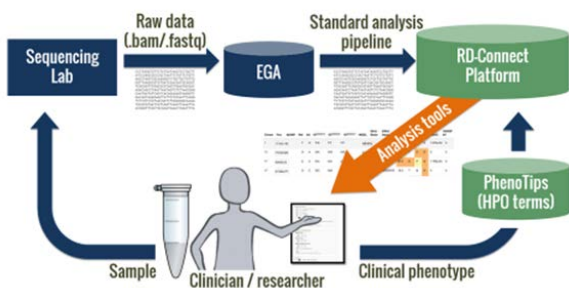
RD-Connect

17



RD-Connect GPAP workflow

13

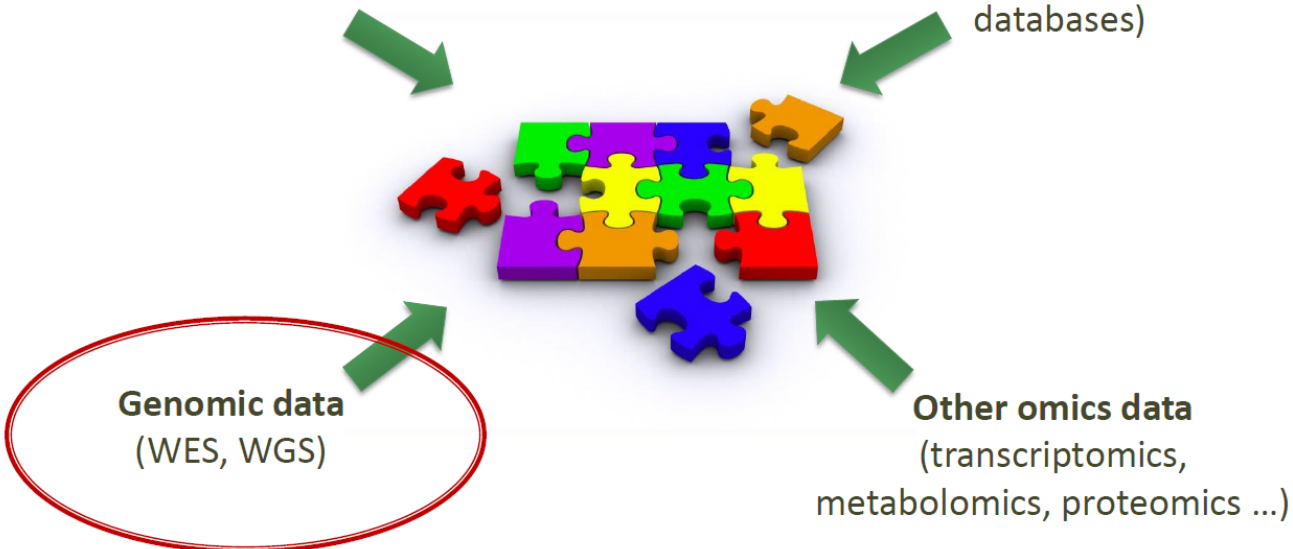


RD-Connect

Over 3300 WES/WGS to date; 7000 expected in 2018

Sample data
(biobank databases)

Clinical data
(registries, and phenotypic databases)



RD-Connect

Interoperabilidad en el marco de la Plataforma MatchMaker Exchange



Registros: Medicamentos Huérfanos

- **Informan**
 - El análisis de riesgos, tendencias y variabilidad geográfica
 - Optimizan la inversión de recursos
- **Promueve la investigación**
 - Medicina centrada en el paciente y ensayos clínicos
 - Estudiar la historia natural de la enfermedad
 - Medidas de coste-efectividad e impacto del MH
 - Control de los efectos secundarios
- **Facilitan la innovación**
 - Nuevas hipótesis: Etiología vs mecanismos
 - Relación causa-efecto: Medicina personalizada

Resumen

- ¿Se quiere tener un registro?
- Cooperar de manera multidisciplinaria
- Las organizaciones y los pacientes y sus familias tienen la llave
 - Ejercer su derechos a que la información sea compartida
 - Impidiendo su secuestro para fines no transparentes
- Promover la conexión con grupos internacionales

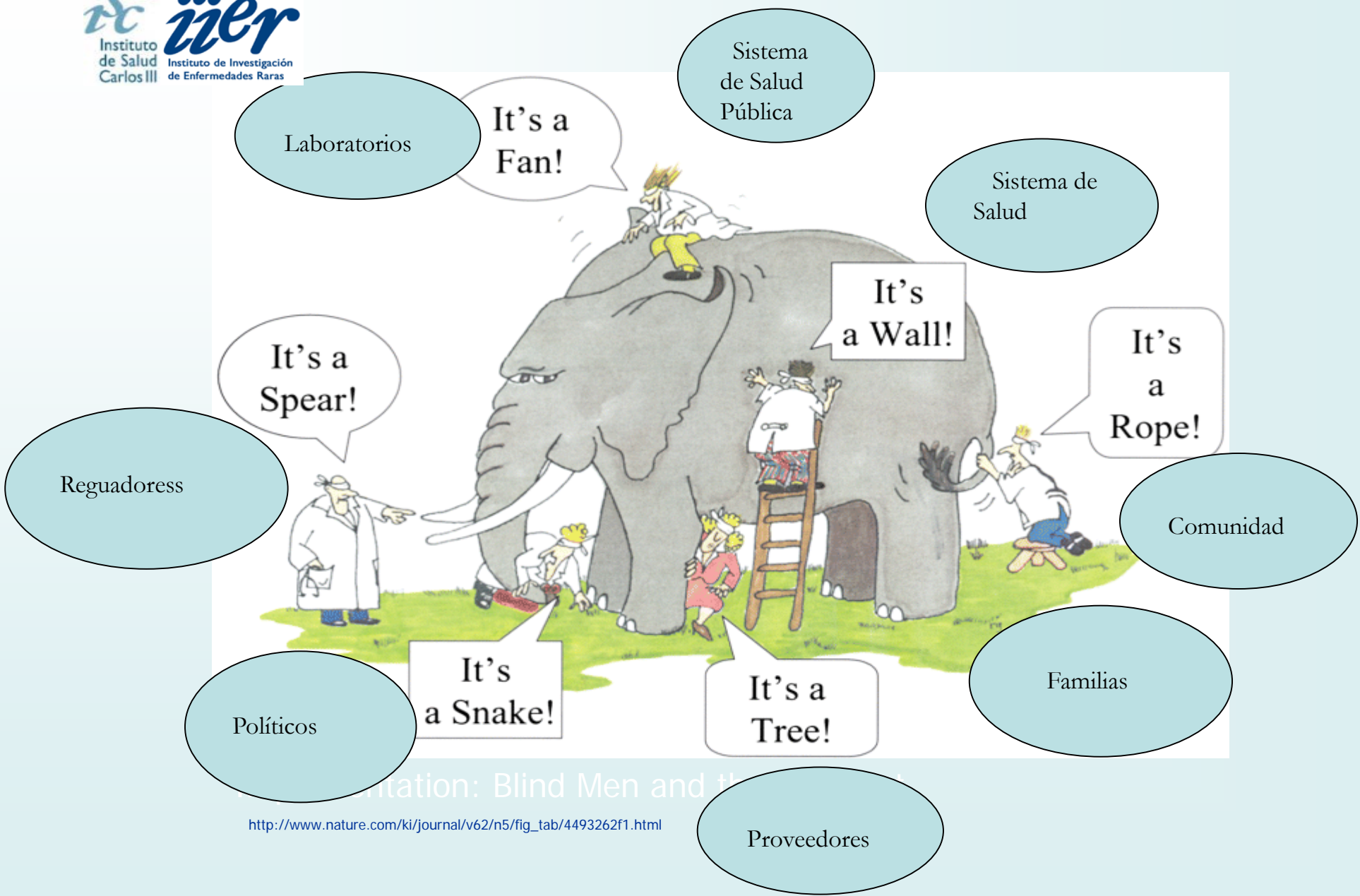


Illustration: Blind Men and the Elephant

http://www.nature.com/ki/journal/v62/n5/fig_tab/4493262f1.html



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE CIENCIA, INNOVACIÓN
Y UNIVERSIDADES



Institute of Rare Diseases Research (IIER)
Instituto de Salud Carlos III

**MUCHAS
GRACIAS**

mposada@isciii.es

