

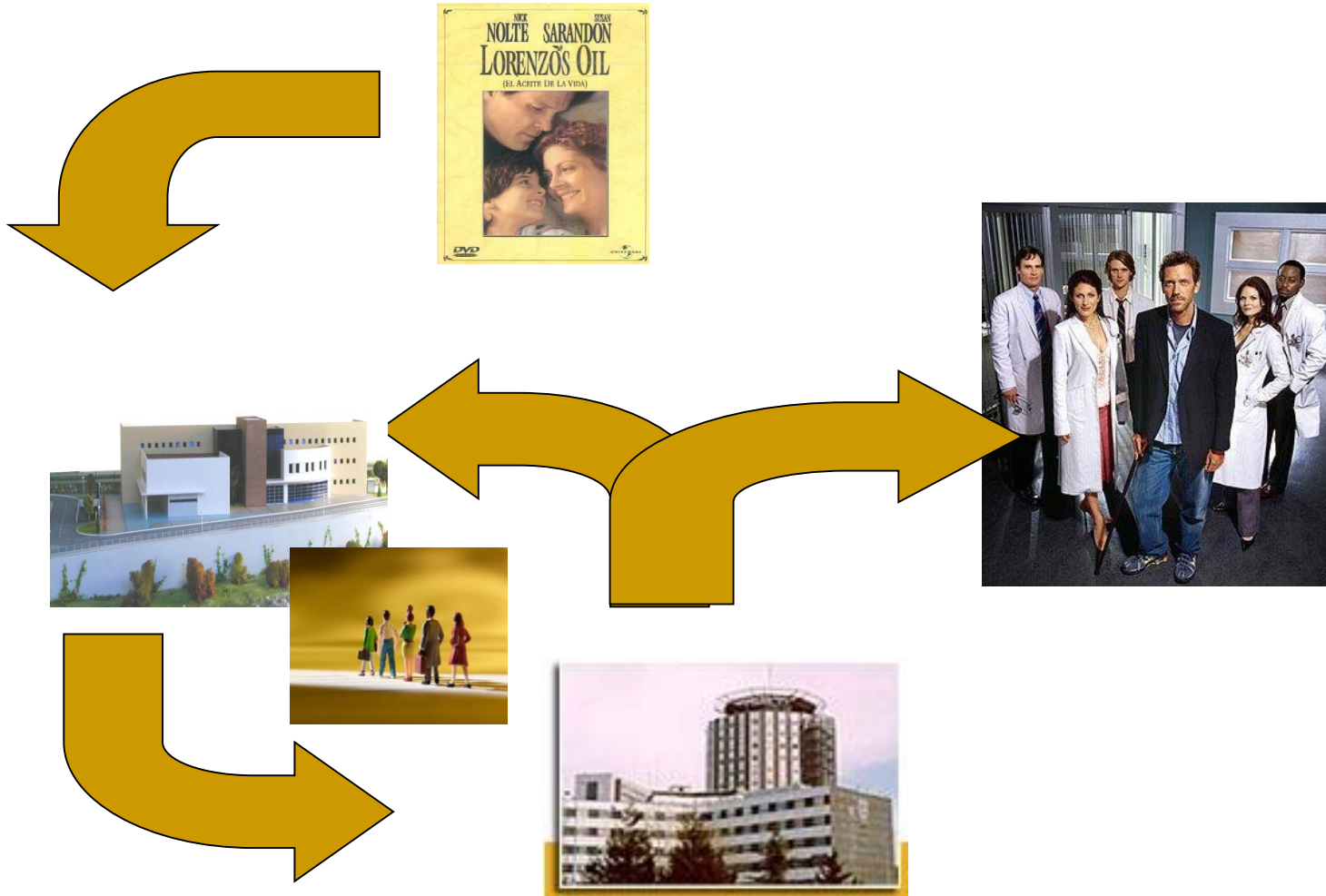
Síntomas y gravedad de los problemas que concurren en la condición de salud de las personas con una enfermedad rara

Miguel Garcia Ribes. Medico de Familia
Coordinador del GdT sobre Genetica Clinica y ER de la SEMFyC

¿Por qué atención primaria?

- Cubre, o debería cubrir, al 100% de la población
 - Es la puerta de entrada al SNS
 - Se estima que cada médico de familia tiene en su cupo unos 20 pacientes con una ER
 - Los médicos de familia abordan a sus pacientes siguiendo el modelo biopsicosocial
-

Algoritmo diagnóstico del paciente con ER



Conocimientos de los médicos acerca de las ER

- **Ignora** las características de ER: **38%**.
 - **Malinterpreta** sus necesidades: **46%**.
 - **Reconocen** solo Ers visibles: **29%**.
 - **Ignoran** los recursos disponibles: **95%**
-

Como se perciben los pacientes con ER en las consultas

- Pacientes **demandantes** e hiperfrecuentadores, elevada co-morbilidad (“me vuelve loca”)
- Actividad propia de las “consultas de los especialistas”
- Conocimiento escaso de las ER (“no tengo ni idea”)
- Paciente “informado” (“me estresa”)
- Escasa coordinación entre niveles asistenciales.
- Lucha contra el sistema y la burocracia

**La Vida es como una
caja de bombones...**



...nunca sabes qué te va a tocar.

Fibrosis Quística

- Prevalencia: 0,1 – 0,9 / 10.000
 - Herencia: Autosomica Recesiva
 - Producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal, s/t pulmones y páncreas
 - Mala calidad vida y mortalidad precoz.
 - Tto: Soporte. Trasplantes. C. genético.
 - Es una Enfermedad Rara
-

Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (Enf. de Rendu-Osler-Weber)

- Prevalencia: <1,5/10.000
 - Herencia: AD - Displasia vascular
 - Epistaxis (espontáneas y recidivantes)
 - Telangiectasias muco-cutáneas
 - Fistulas A-V (pulmón, SNC, digestivo...)
 - Tto: Soporte (transfusional por anemia severa)
 - Mala calidad de vida. Es una Enf. Rara
-



<http://dermis.net>

Enf. De Von Hippel-Lindau

- Prevalencia 0,1-0,9 /10.000
 - AD, mutación gen supresor de tumores. 20% mut. de novo. Inicio edad adulta
 - Predisposición al cáncer : retina y cerebelo, hemangioblastomas, Ca. Células renales, feocromocitoma, CCR.
 - No existe tto curativo, la cirugía es el más eficaz.
 - Dx. prenatal y consejo genético. Es ER
-

Acondroplasia

- Prevalencia 0,1-0,9 /10.000
 - AD, más del 90% son mutación de novo en gen FGFR3.
 - Forma más frecuente de displasia ósea. EE cortas con hiperlordosis lumbar, macrocefalia, frente alta y nariz silla.
 - Tto paliativo ortopédico /quirúrgico.
 - Es una Enfermedad Rara
-



Síndrome de Williams

- Prevalencia inferior a 1-5/10.000
 - Enf. Genética, por deleción espontánea en el cromosoma 7q11.23.
 - Clínica: Discapacidad intelectual, Estenosis Aórtica y pulmonar, rasgos faciales típicos "*cara de duende*", laxitud articular, Hiperacusia
 - No existe tratamiento curativo
 - Es una Enfermedad Rara
-



Melanoma

- Prevalencia inferior al 1/10.000
 - Tumor cutáneo maligno
 - Al margen de su evolución y pronóstico, hay toda una atención protocolizada alrededor de él en el sistema sanitario.
 - Todos los cánceres excepto el de pulmón, mama, hígado y colon podrían ser considerados por prevalencia enfermedades raras.
 - No son enfermedades raras
-

Leucodistrofia Metacromática

- Prevalencia 0,6/10.000
 - Enf. Neurodegenerativa (acumulación de sulfátidos). Déficit Arilsulfatasa A
 - Herencia: Autosómica Recesiva
 - Deterioro cognitivo y motor progresivo.
 - Mal pronóstico y mala calidad de vida
 - Tto: Tx Médula, Tt⁰ enzima sustitutiva
 - Es una Enfermedad Rara
-

Glucogenosis Tipo V ó

Enf. MacArdle

- Prevalencia: Desconocida.
 - Enf. por depósito de glucógeno, por déficit de Miofosforilasa.
 - Herencia : A. Recesiva.
 - Intolerancia precoz al ejercicio: dolor, fatiga y contracturas
 - Mioglobinuria, y riesgo de rabdomiolisis.
 - Es una ER -
-

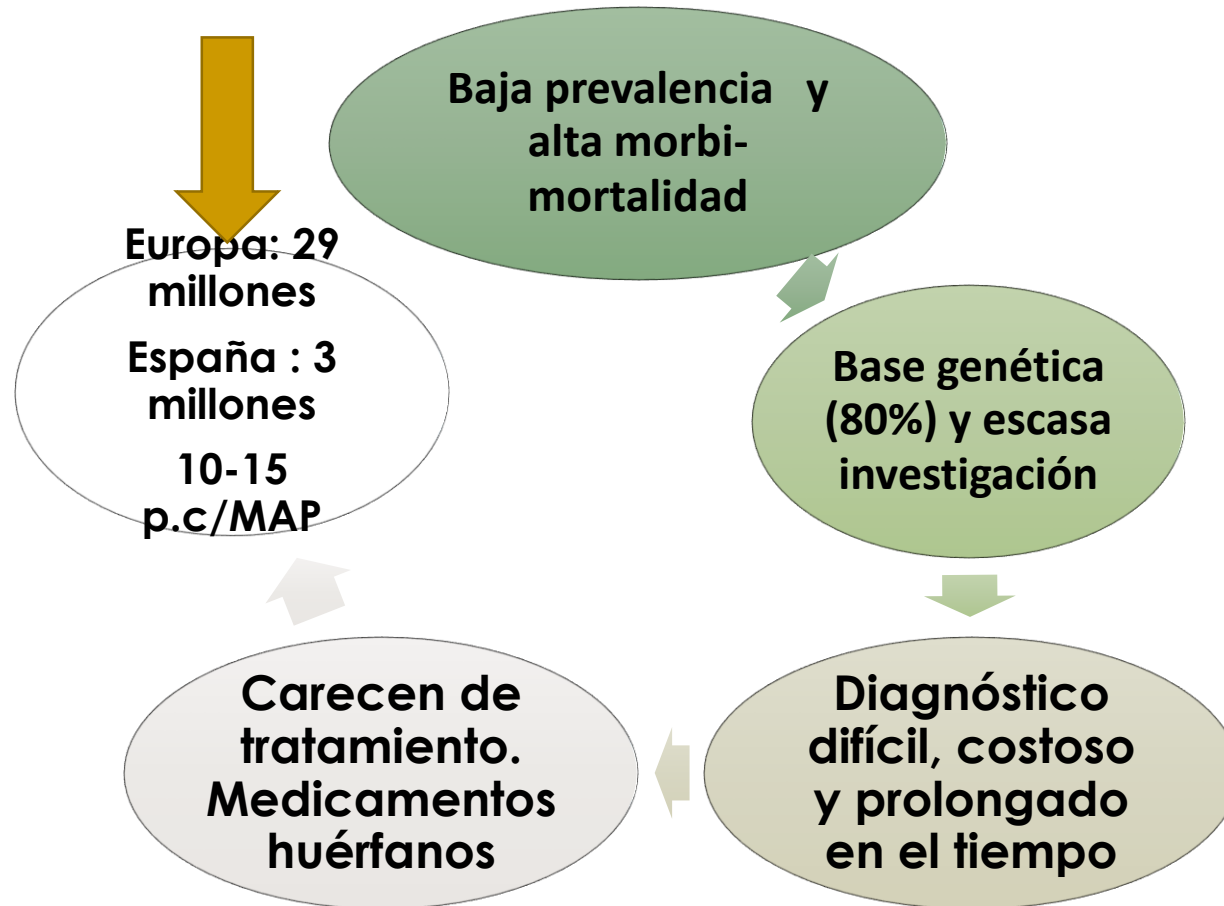
Síndrome de Wolfram

- Prevalencia 1/160.000
 - AR. Inicio en la infancia.
 - DIDMOAD: Diabetes insípida, mellitus tipo I, atrofia óptica y sordera
 - Tto. Sintomático
 - Mala calidad de vida, evoluciona progresivamente a muerte temprana
 - Es una ER
-

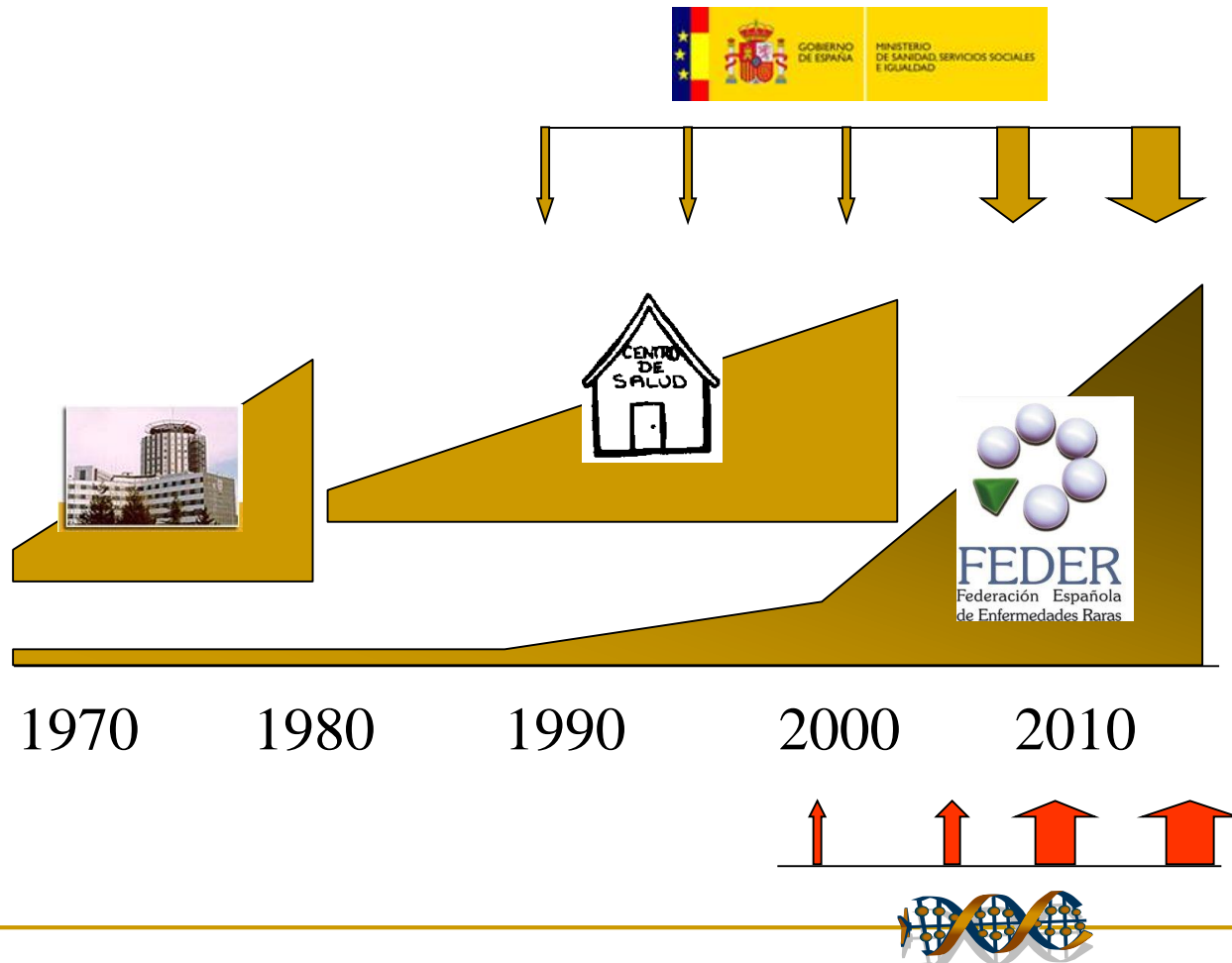
Enfermedades raras

- Enfermedad crónica de baja prevalencia. (menos de 5 por 10.000)
 - Elevada morbimortalidad
 - Afectación significativa de la calidad de vida
 - Son pacientes con necesidades especiales generalmente no cubiertas
 - Falta de interés en su investigación, en el desarrollo de fármacos para su tratamiento y en general en la atención de los pacientes que las padecen.
-

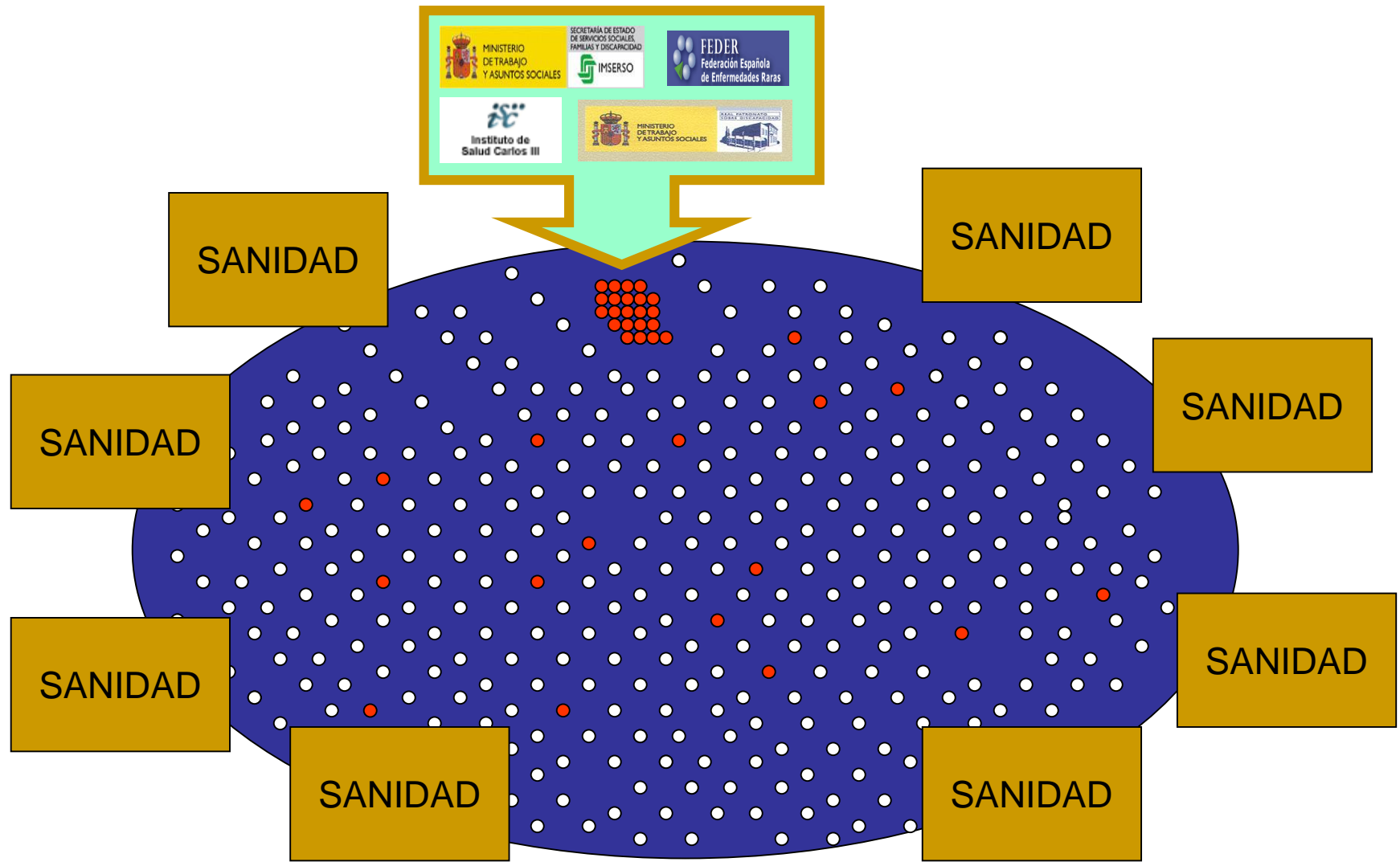
La paradoja de la rareza



Historia de las ER

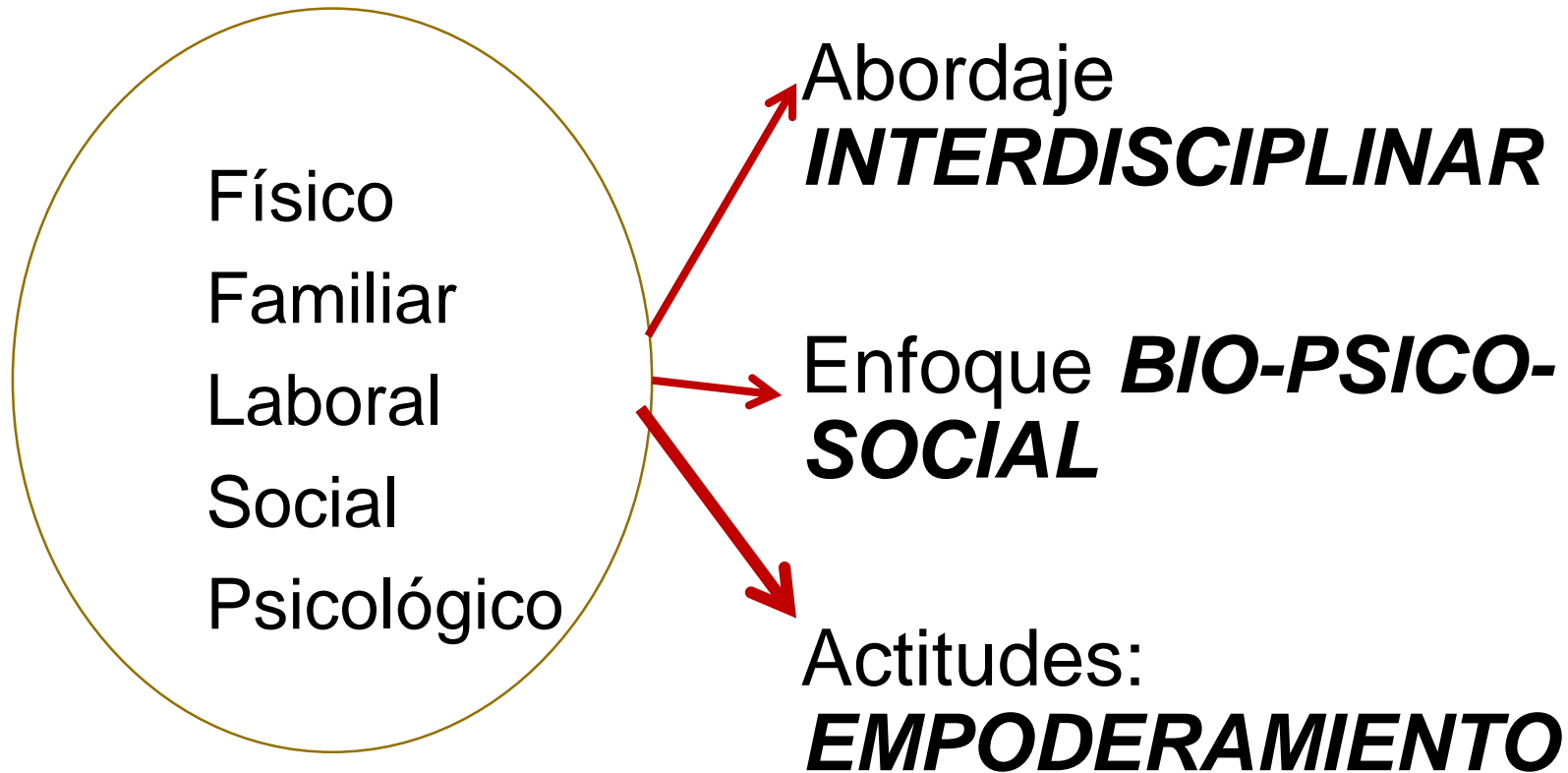


El firmamento de las ER



UNIVERSO DE LAS ER:

Múltiples condicionantes



Empoderamiento

Prerrequisito para la salud

Participación proactiva y
estrategia de autocuidado de los pacientes
para mejorar la salud y la calidad de vida

Clave para superar la dificultad en la atención
desde los servicios socio-sanitarios



Asociacionismo



Psicológico: Identificación como grupo que encara problemas similares



Biomédico: Promueven investigación. Mejoran salud y calidad de vida.



Epistemológico: Sus experiencias constituyen conocimiento diferente al de los profesionales de la salud.



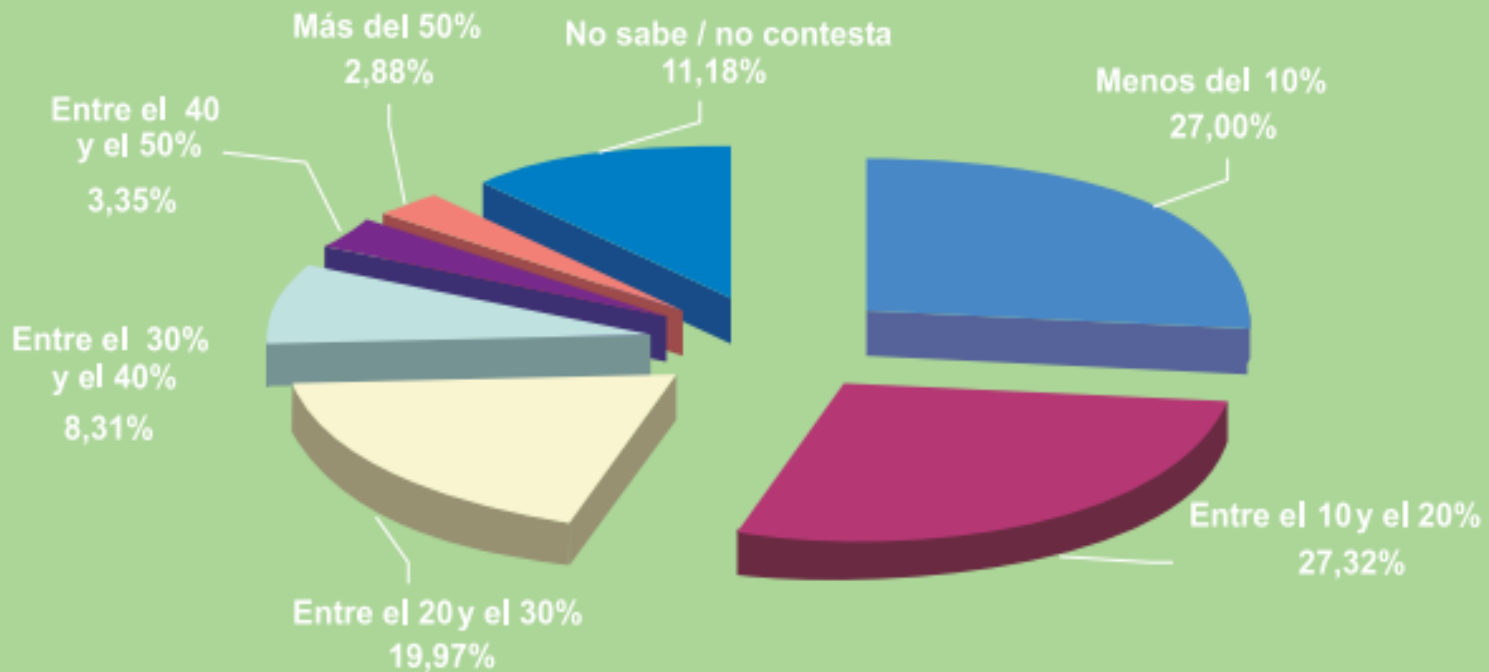
Político: Creen legítimo participar en la toma de decisiones sobre todo lo que les afecte.

Necesidades de los pacientes

- Acceso al diagnóstico correcto
 - Información
 - Promoción del conocimiento científico
 - Eliminar barreras
 - Calidad asistencial equitativa y simétrica
 - Coordinación
-

estudio ENSERIO

Gráfico 43: Distribución de la muestra según porcentaje de gasto de los ingresos anuales de la familia destinados a la atención de la enfermedad



¿Qué necesitan los médicos para mejorar la atención?

- Tiempo para la atención adecuada del paciente.
 - Formación específica en ERs que les permita tratar al paciente y empatizar con él.
 - Recursos online o material de apoyo.
 - Que se generen infraestructuras asistenciales o que se den a conocer las existentes.
 - Protocolizar la atención al paciente.
 - Potenciar la coordinación de los distintos niveles asistenciales.
-

Obstáculos...

La asistencia sanitaria ¿un cajón de-sastre?



La elevada demanda asistencial



La dispersión en la consulta



La falta de Infraestructuras



La falta de coordinación

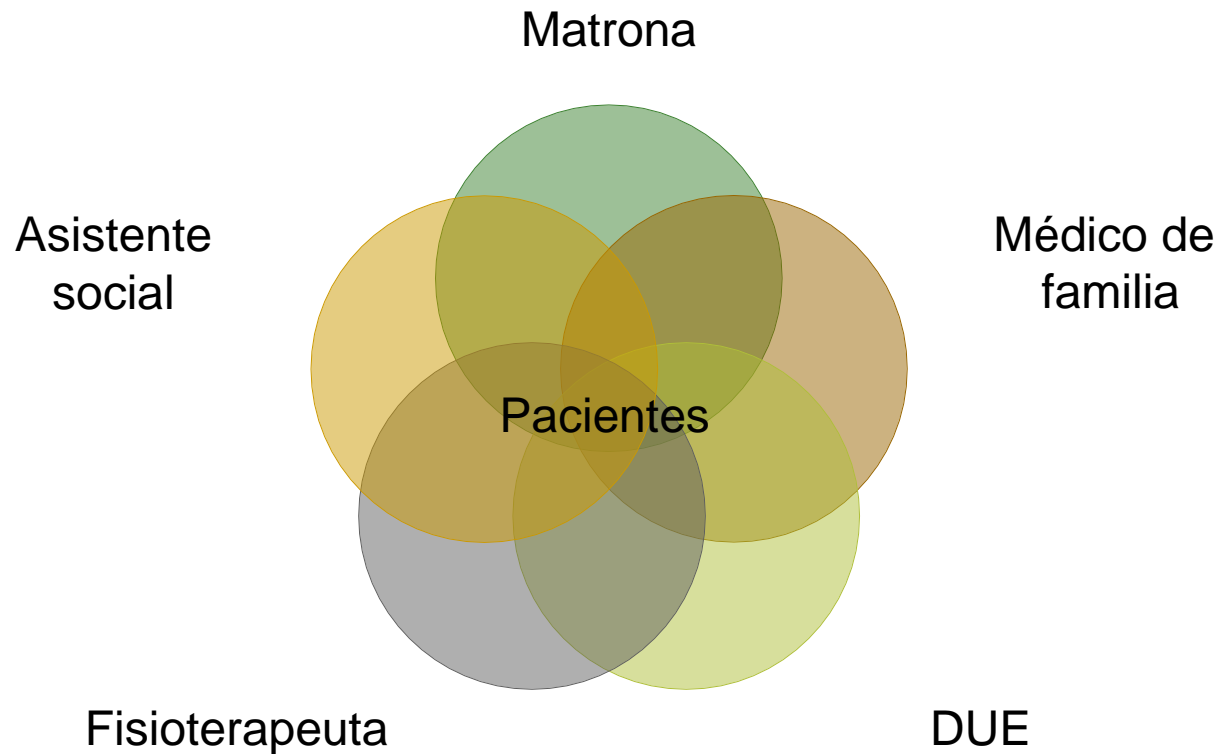


Y ventajas...

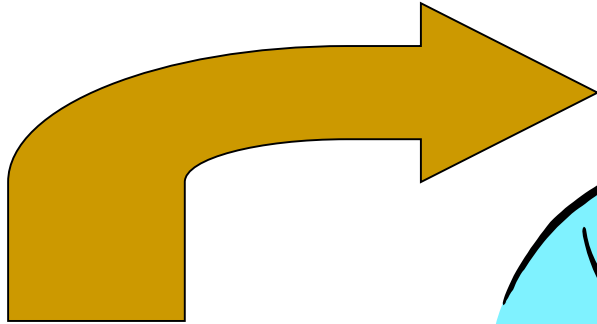
Hablemos en psicosocial... expertos
en comunicar...



Los equipos multidisciplinarios de Atención Primaria



“Vuelva usted mañana... o la semana que viene...”



días mas tarde...



“Conociendo las fuentes”



El Protocolo DICE-APER: una herramienta de formación

Uso de internet por los usuarios/pacientes

Encuesta del Observatorio Nacional de Telecomunicaciones 2011

Búsqueda de información en Internet y uso por el paciente en la consulta médica

Antes de la consulta

29,7 %

Internautas que buscan información en Internet antes de una consulta médica



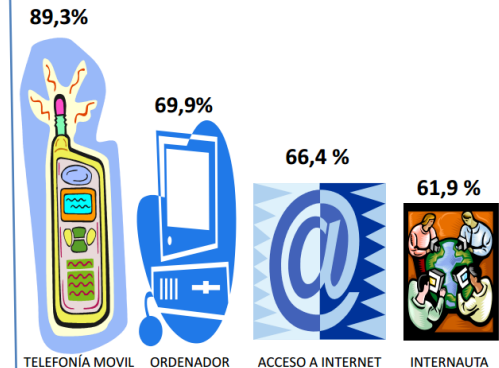
Después de la consulta

54,6%

Internautas hacen la consulta en Internet tras la consulta médica



PERFIL TECNOLÓGICO DE LOS CIUDADANOS



Origen del protocolo

- No existen herramientas “generales” para ayudar al personal sanitario a mejorar la atención de los pacientes en ER
 - Las ER son muy numerosas y heterogéneas pero la inmensa mayoría presentan necesidades comunes
 - INTERNET es accesible desde la gran mayoría de las consultas medicas de nuestro país
-

Objetivos del protocolo

- Cubrir las necesidades de los pacientes con ER en AP
 - Coordinación
 - Acompañamiento
 - Cubrir las necesidades del medico de AP a la hora de atender pacientes con ER
 - Información - Formación
 - Protocolizar la atención
 - Creación de circuitos/equipos asistenciales
-

Nomenclatura DICE-APER

- Diagnostico
 - Información
 - Coordinación
 - Epidemiología
 - Atención Primaria
 - Enfermedades Raras
-

Acceso al protocolo

- Se accede desde la dirección:
 - <http://dice-aper.semfyce.es>
 - Ya accesible desde varias webs: SEMFyC, FEDER, IIER, SEMG... y la intranet de algunos Servicios de Salud
 - Va dirigido a TODOS los profesionales sanitarios
 - Presencia en buscadores como primera entrada
-

Relevancia del protocolo

- Es la única herramienta disponible, no existe nada parecido a ninguna escala
 - A lo largo de 2015 el número de visitantes se ha multiplicado por 10
 - El 15% de los visitantes lo hacen desde fuera de España
 - Se está implementando como una herramienta de consulta en los programas de gestión de historias clínicas de algunas CCAA
-

Página de presentación

The screenshot shows a Windows Internet Explorer browser window displaying the homepage of 'Enfermedades raras'. The browser's address bar shows the URL 'http://dice-aper.semfyec.es/web/index.php'. The page features a blue header with the title 'Enfermedades raras' and a navigation menu with links for 'Home', 'Buscador', 'Recursos', 'Coordinación especialista', 'Registro', and 'Investigación'. The main content area is titled 'BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER)'. Below this, there are three columns of text: '¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?', 'OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER', and '¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?'. The browser's taskbar at the bottom shows several open applications, including 'Inicio', 'http://es.yahoo...', 'ENFERMEDADE...', 'Para antes de a...', 'CURSO ENS (IIE...', 'SEVILLA 20-2-9...', 'Presentacion Co...', and 'CURSO ER EN L...'. The system clock shows the time as 16:38.

ENFERMEDADES RARAS - Windows Internet Explorer

http://dice-aper.semfyec.es/web/index.php

File Edit View Favorites Tools Help

ER ENFERMEDADES RARAS

AVG

Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Home

BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER).

¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un conjunto de enfermedades crónicas muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 por cada 10000 habitantes), elevada morbilidad, y mortalidad precoz. Además, su baja prevalencia ha condicionado hasta hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. Se entiende, por tanto, que los pacientes que las

OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER

1.- Diagnóstico (D): Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las enfermedades raras descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP)

2.- Información (I): Proporcionar una información

¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?

El protocolo que ahora se presenta no pretende crear más sobrecarga de trabajo. Por le contrario, lo que se persigue es ordenar de forma lógica, aquellas tareas que podrían ser cubiertas por los médicos de atención primaria en relación a los pacientes de su cupo afectos de enfermedades raras.

Sus objetivos se deben desarrollar bajo unas

Done

Inicio

http://es.yahoo...

ENFERMEDADE...

Para antes de a...

CURSO ENS (IIE...

SEVILLA 20-2-9...

Presentacion Co...

CURSO ER EN L...

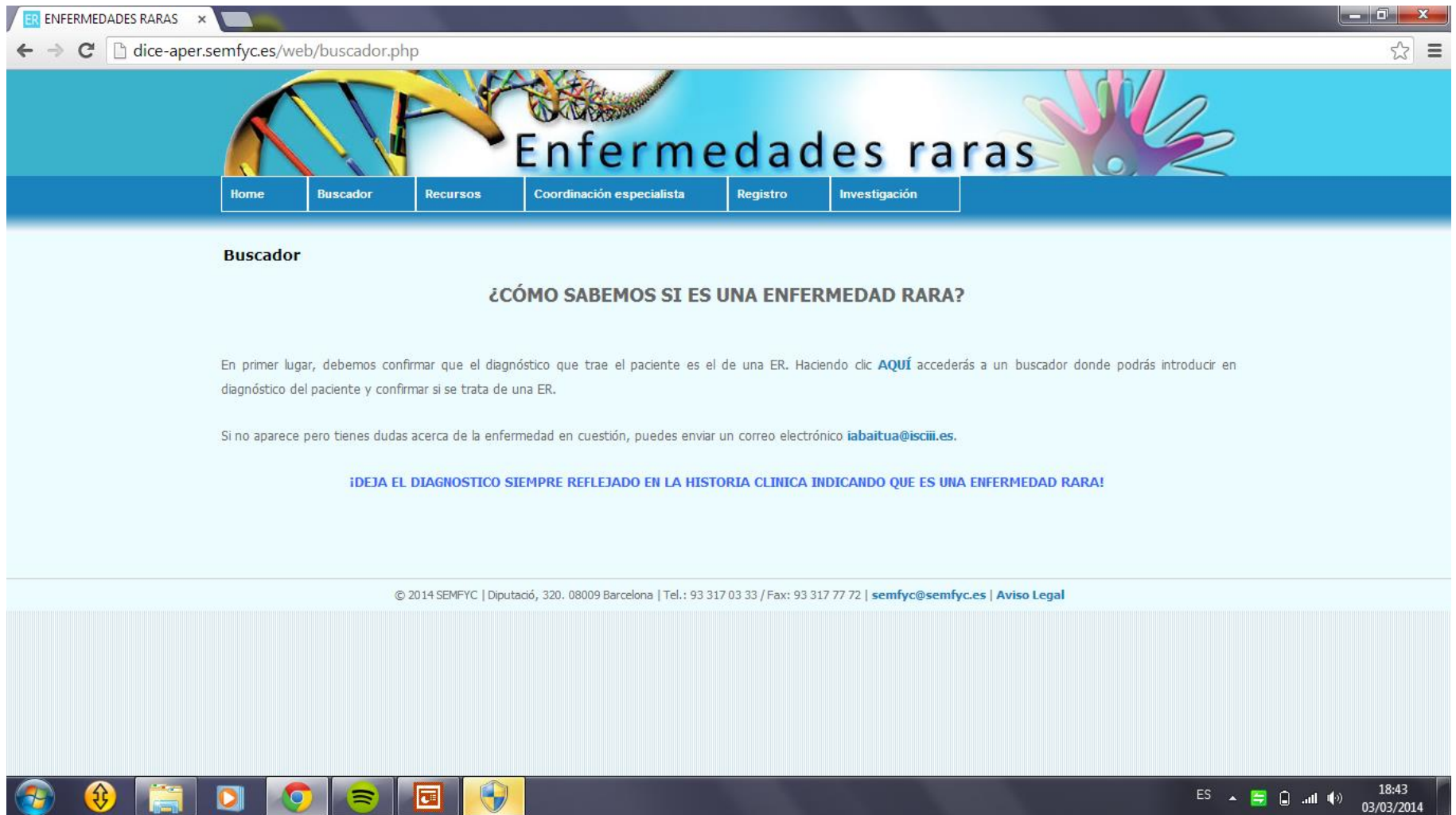
Internet

100%

ES

16:38

¿Cómo sabemos si es una ER?



The screenshot shows a web browser window with the address bar displaying "dice-aper.semfyec.es/web/buscador.php". The website header features a blue banner with the text "Enfermedades raras" and a navigation menu with buttons for "Home", "Buscador", "Recursos", "Coordinación especialista", "Registro", and "Investigación".

Buscador

¿CÓMO SABEMOS SI ES UNA ENFERMEDAD RARA?

En primer lugar, debemos confirmar que el diagnóstico que trae el paciente es el de una ER. Haciendo clic [AQUÍ](#) accederás a un buscador donde podrás introducir en diagnóstico del paciente y confirmar si se trata de una ER.

Si no aparece pero tienes dudas acerca de la enfermedad en cuestión, puedes enviar un correo electrónico iabaitua@isciii.es.

IDEJA EL DIAGNOSTICO SIEMPRE REFLEJADO EN LA HISTORIA CLINICA INDICANDO QUE ES UNA ENFERMEDAD RARA!

© 2014 SEMFYEC | Diputació, 320. 08009 Barcelona | Tel.: 93 317 03 33 / Fax: 93 317 77 72 | semfyec@semfyec.es | [Aviso Legal](#)

The Windows taskbar at the bottom shows the system tray with the date "03/03/2014" and time "18:43".

Buscador de ER

ENFERMEDEADES RARAS x Instituto de Salud Carlos III x

← → ↻ https://registorraras.isciii.es/semfyc/semfyc.aspx ☆ ☰

▶ Proyecto SEMFYC-IIER ← Volver

PROTOCOLO DE DIAGNÓSTICO, INFORMACIÓN, COORDINACIÓN Y EPIDEMIOLOGÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA PARA PERSONAS CON ENFERMEDEADES RARAS (DICE-APER)

Colaboran -

- Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras (SEMFYC)
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (ISCIII)
- Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER-IMSERSO)
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

■ Consultar Lista de enfermedades raras

Enfermedad
Acondroplasia

■ Índice de Enfermedades

0-9 A B C D E F G H I J K L M N Ñ O P Q R S T U V W X Y Z

Buscar Limpiar

■ ::Colaboran:

Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria

ES 18:46 03/03/2014

Codificación de las ER

ER ENFERMEADES RARAS x Instituto de Salud Carlos III x

← → ↻ <https://registoraras.isciii.es/semfyc/semfyc.aspx> ☆ ☰

■ Consultar Lista de enfermedades raras

Enfermedad
Acondroplasia

■ Índice de Enfermedades

0-9 A B C D E F G H I J K L M N Ñ O P Q R S T U V W X Y Z

Buscar Limpiar

Enfermedad	Información	CIE 10	CIE 10 Ampliado	CIE 9	Orphan
Acondroplasia	 	Q774	00		15
Acondroplasia agammaglobulinemia tipo suiza	 	D822	00	2792	935
Acondroplasia agammaglobulinemia tipo suiza	 	D822	00	2792	935
Acondroplasia severa - retraso del desarrollo - acantosis nigricans	 	Q774	00		85165
Acondroplasia y anomalía de FGFR3	 		00		93420
Displasia, epifisis múltiples, y pseudoacondroplasia	 		00		93429
Pseudoacondroplasia	 	Q778	00		750

■ Colaboran:

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029. Madrid - Tel.: 91 822 20 32 - Fax: 91 387 78 95 registro.raras@isciii.es

Inicio | Contacto | Accesibilidad

ES 18:47 03/03/2014

Fichas informativas

ENFERMEDADES RARAS x Instituto de Salud Carlos III x Orphanet: Acondroplasia x

www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=15

:: Acondroplasia

Número de Orphanet	: ORPHA15	CIE-10	: Q77.4
Sinónimos	: -	OMIM	: 100800 [↗]
Prevalencia	: 1-9 / 100 000	UMLS	: C0001080
Herencia	: Autosómico dominante	MeSH	: D000130
Edad de inicio o aparición	: Neonatal / infancia	MedDRA	: 10000452
		SNOMED CT	: 86268005

RESUMEN

La acondroplasia, la forma más común de condrodistrofia, se caracteriza por rizomelia, lordosis lumbar exagerada, braquidactilia y macrocefalia con prominencia frontal e hipoplasia del tercio medio facial.

A nivel mundial se calcula una incidencia de alrededor de 1/25.000 nacidos vivos.

Los rasgos clínicos característicos son visibles al nacer. La adquisición completa de las habilidades motoras es más lenta debido a las piernas cortas, cuello corto y cabeza grande, además de la hipotonía. La hipoplasia del tercio medio facial en combinación con la hipertrofia de adenoides y amígdalas puede dar lugar a una apnea del sueño obstructiva. La otitis media crónica puede producir problemas de audición. El apiñamiento dental es común. La cifosis toracolumbar es muy común en la infancia. La mayoría de las articulaciones pueden ser hiperextensibles y las manos son anchas, cortas y en forma de tridente. Puede encontrarse una compresión espinal a nivel del foramen magnum en la infancia causando apnea central, retraso en el desarrollo, y síntomas por afectación de las vías largas motoras. A menudo se produce genu varo en la infancia. También hay un riesgo pequeño de hidrocefalia, con presión venosa intracraneal elevada. La estenosis en la parte inferior del canal medular, acompañada de déficits neurológicos tiene una mayor frecuencia en la edad adulta, así como la enfermedad cardiovascular. La obesidad es un problema común. Los adultos alcanzan una altura de 131±5.6 cm (hombres) y 124±5.9 cm (mujeres). Las mujeres afectadas deben dar a luz por cesárea.

La acondroplasia se debe a mutaciones en el gen receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (*FGFR3*), que codifica un receptor transmembrana,

Información adicional

Más información sobre esta enfermedad

- > Clasificaciones (3)
- > Genes (1)
- > Publicaciones en Pubmed [↗]
- > Páginas Web (12)

Recursos sanitarios para esta enfermedad

- > Centros expertos (188)
- > Test diagnósticos (153)
- > Asociaciones de pacientes (31)
- > Medicamentos huérfanos (3)

Investigación sobre esta enfermedad

- > Proyectos de investigación (18)
- > Ensayos clínicos (0)
- > Registros y biobancos (45)
- > Redes (11)

Informes de Orphanet

- > Prevalencia
- > Medicamentos huérfanos en Europa

Participar / informarse

- > Leer el boletín de información
- > Leer el OJRD [↗]
- > Registre su actividad

ES 18:49 03/03/2014

Buscador por síntomas y signos

The screenshot shows the Orphanet website interface. At the top, there are browser tabs for 'ENFERMEDADES RARAS', 'Instituto de Salud Carlos III', and 'Orphanet: Búsqueda por'. The address bar shows 'www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_DiagnosisAssistance.php?lng=ES'. The website header includes the 'orphanet' logo, language options (FR, EN, ES, DE, IT, PT, NL), and navigation links like 'Página principal', 'Ayuda', and 'Contacte con nosotros'. A main navigation bar contains categories: 'Enfermedades raras', 'Medicamentos huérfanos', 'Centros expertos', 'Tests diagnósticos', 'Proyectos y ensayos', 'Asociaciones de pacientes', 'Profesionales e instituciones', and 'Otra información'. Below this is a secondary navigation bar with options: 'Búsqueda', 'Búsqueda por signo', 'Clasificaciones', 'Genes', 'Enciclopedia para pacientes', 'Enciclopedia para profesionales', and 'Guías de actuación de emergencia'. The main content area is titled 'BÚSQUEDA SIMPLE' and is divided into three steps: 'Paso 1: seleccionar una regla de consulta', 'Paso 2: Seleccionar los signos clínicos', and 'Paso 3: Seleccionar la enfermedad'. Step 1 includes radio buttons for 'Obligatorio' and 'Opcional' next to a text input field. Step 2 consists of five identical rows, each with a radio button for 'Obligatorio' and 'Opcional', a text input field, and buttons for 'Búsqueda' and 'Tesaurus'. A 'Reset' button is located to the right of these rows. Step 3 has an 'OK' button. The bottom of the page shows a Windows taskbar with various application icons and a system tray with the date '03/03/2014' and time '18:53'.

Recursos descargables

DESCRIPCIÓN

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y como centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

Este Centro desarrollará una doble misión:

- Como Centro de Referencia tiene encomendadas funciones de coordinación, investigación, innovación, formación de profesionales, divulgación y sensibilización, apoyo a otros recursos y otras que se irán desarrollando, destinadas a profesionales, instituciones, familias y asociaciones.
- Como Centro especializado en la atención de personas con enfermedades poco comunes y sus familias pondrá en marcha distintos programas de atención y apoyo a familias y cuidadores y a personas con diferentes enfermedades raras desde un enfoque socioasistencial con el fin de mejorar su calidad de vida e integración social.

Burgos

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS



Más información:
Teléfono: 918 221 725
Página Web:
www.enfermedades-raras.es
Dirección:
c/ Juan María Obeso, nº 24, C.P. 01001, (Burgos)



OBJETIVOS

- Promover en todo el territorio del Estado y a nivel internacional el desarrollo, la innovación y optimización de los recursos para las personas con enfermedades raras y la cualificación de los profesionales que trabajan con estos colectivos.
- Prestar apoyo y servicios de alta especialización que sirvan de referencia a los demás recursos del sector y facilitar información y asistencia técnica a las Administraciones Públicas, Instituciones, Entidades públicas y privadas, profesionales y otras personas interesadas en la atención socioasistencial y en la participación social de las personas con enfermedades raras y de sus familias.
- Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidadores, servicios intensivos de rehabilitación, así como servicios de residencia para períodos de descanso.



Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras



sio@enfermedades-raras.org
918 221 725
www.enfermedades-raras.org

Habla con nosotros
QUEREMOS AYUDARTE

Coordinación con otros niveles asistenciales

Estimado/a colega,

Soy el/la Dr./Dra. **NOMBRE APELLIDO1 APELLIDO 2**, médico de familia del Centro de Salud **NOMBRE DEL CENTRO DE SALUD** en **NOMBRE DE LA CIUDAD Y PROVINCIA DEL PACIENTE**, y tengo el placer de dirigirme a ti porque D/D^a **NOMBRE APELLIDO1 APELIDO 2 DEL PACIENTE** es una de las personas pertenecientes a mi cupo de pacientes. Como sin duda conoces, padece una enfermedad de las denominadas como “raras” conocida como **NOMBRE DE LA ENFERMEDAD** y siguiendo el protocolo de actuación en Atención Primaria que SEMFYC ha consensuado con la organización de pacientes (FEDER), así como con otros organismos del Estado para la mejora de la atención sanitaria de estas personas, me pongo contacto contigo, contando con la autorización previa de esta persona o de sus tutores/padres, para cooperar contigo en todo aquello que se refiera a los cuidados y tratamientos que el pacientes necesite y tengan que ser administrados en nuestro ámbito. Al mismo tiempo, también me gustaría hacerte saber que desde mi posición de médico de atención primaria del paciente, estaría a tu disposición para comunicarte todas aquellas novedades en su curso clínico que requieran de tu supervisión y/o opinión como especialista. Creo que de este modo la coordinación de la atención sanitaria de este paciente en concreto puede verse mejorada y la información entre nosotros ser más fluida.

Por todo ello, te comunico mi disponibilidad en este teléfono: **TELEFONO**, o mediante este email: **EMAIL**. Del mismo modo, me gustaría me hicieras saber de la forma de contacto habitual más sencilla para futuros contactos.

Atentamente,

El registro nacional

► Bienvenido al Registro de Enfermedades Raras

[← Volver](#)

Para registrarse pulse
siguiente botón

[Registro Web](#)

Para registrarse por correo postal
pulse siguiente botón

[Registro Postal](#)

Para Consultar el estado de la
solicitud pulse siguiente botón

[Consultar solicitud](#)

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados de una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes afectados por éstas enfermedades, con el objetivo de fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

Últimas Noticias

[Enlace Externo](#)

18/04/2012-18/05/2012

EURORDIS Newsletter Abril 2012

[Enlace Externo](#)

[» ver más noticias](#)

Información sobre el biobanco

ENFERMEADES RARAS x Instituto de Salud Carlos III x Orphanet: Búsqueda por s x

dice-aper.semfy.es/web/investigacion.php

Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Investigación

¿QUIERE EL PACIENTE CONTRIBUIR A LA INVESTIGACIÓN?

El biobanco de Enfermedades Raras es una pieza fundamental en la promoción de la investigación, los análisis que ayuden al diagnóstico y la búsqueda biomarcadores pronósticos. La existencia de biobancos es por o tanto fundamental pero su baja prevalencia hace muy difícil conseguir muestras biológicas para desarrollar y progresar en el conocimiento de estas enfermedades.

Por todo esto es importante comentar con tu paciente el interés que tiene disponer de una muestra biológica suya (generalmente sangre). Si el paciente estuviera interesado, se le facilitaría al Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, ISCIII los datos de dicho paciente, mediante un mensaje al correo siguiente mposada@isciii.es

A partir de dicho correo, los responsables del IIER tratarían de coordinar la extracción de la muestra de sangre, la cual se intentaría hacer coincidir con cualquier otra extracción que el paciente necesitase para su control evolutivo, evitando así sobrecargar de pinchazos a los pacientes. Obviamente, esta coordinación se realizará desde el IIER ajustándose a los tiempos y lugar de residencia de los pacientes.

© 2014 SEMFYC | Diputació, 320. 08009 Barcelona | Tel.: 93 317 03 33 / Fax: 93 317 77 72 | semfy@semfy.es | [Aviso Legal](#)

ES 18:54 03/03/2014

Gracias por su atención

The screenshot shows a web browser window with the URL www.gdtraras.es. The page title is "Grupo de Trabajo de Genética Clínica y ER de la SEMFyC". The navigation menu includes: DICE-APER, IIER: BUSCADOR DE ENFERMEDADES RARAS, FEDER, IIER: REGISTRO NACIONAL DE PACIENTES CON ER, GUIA DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES, UNIDADES DE CONSEJO GENETICO EN CANCER HEREDITARIO, CENTROS DE GENETICA HUMANA, BLOG DE ENFERMEDADES RARAS, and BLOG DE GENETICA CLINICA Y ER. There are also links for "Triptico Cancer Hereditario" and "Orphanet".

Home

- Conversaciones
- Miembros del grupo
- Noticias

Enlaces

- Blog
- Protocolo DICE APER
- IIER Registro Enfermedades Raras
- IIER Buscador Enfermedades Raras
- ORPHANET
- Orphanet Búsqueda Por Síntomas
- Blog de Enfermedades Raras

Asociaciones de Pacientes

- FEDER

Asociaciones Científicas

Recientes

CURSO EN LA UIMP "ABORDAJE DE LOS PACIENTES CON ER EN LA CONSULTA DE AP" El grupo de trabajo SEMFyC sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras en colaboración con el Instituto Nacional de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), organiza el curso MANEJO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA CONSULTA DEL MÉDICO DE FAMILIA los próximos días 9 y 10 de septiembre dentro de las actividades de la Universidad Internacional Menéndez Pelayo (UIMP) en su sede del Palacio de la Magdalena en Santander. Dirigido al personal sanitario interesado en el tema en general y a los integrantes de los Equipos de Atención Primaria en particular, a continuación presentamos un pequeño resumen de lo que los asistentes pueden encontrar en el curso: "La atención a los pacientes con enfermedades raras (ER) comienza a tener relevancia en el..."
Publicado a las hace 4 horas por Miguel Garcia

TALLER INTERACTIVO: "¿PACIENTES RAROS O MÉDICOS INCOMODOS?": LAS ENFERMEDADES RARAS (ER) EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA" El taller que presentamos sumerge al asistente durante 90-120 minutos en un recorrido interactivo en el que descubriremos la realidad cotidiana de los pacientes con ER así como lo cerca que los tenemos en nuestra vida real, hasta descubrir quiénes

Premio FEDER 2013 a la Investigación en ER
Grupo de trabajo SEMFyC "Genética Clínica y ER"