

Curso Atención Sociosanitaria y Educativa en Enfermedades Raras



Marco actual de las Enfermedades Raras en España. Registro Nacional y Biobanco

Ignacio Abaitua

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)



14-16 de julio de 2014.



Origen del Concepto de Enfermedades Raras

**Regulación de la Food and Drug
Administration (FDA) para los
medicamentos huérfanos (1984)**

**Reglamento (CE) N° 141/2000 del
Parlamento Europeo y del Consejo de
16 de Diciembre de 1999 sobre
medicamentos huérfanos.**

Definición de Enfermedades Raras

Las enfermedades raras en la Unión Europea son aquellas patologías que tienen una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes.

En EEUU menos de 200.000 casos en todo el país.

En Japón menos de 4 casos por cada 10.000 habitantes.

Sinónimos

- Enfermedades poco comunes
- Enfermedades de baja prevalencia
- Enfermedades infrecuentes
- Enfermedades minoritarias
- Enfermedades huérfanas
- **Enfermedades raras**

Atención: no son sinónimas de Enfermedades Olvidadas

Características Generales de las ER

- **246.000 personas por enfermedad en los 27 Estados Miembros de la UE**
- **Entre 5.000 y 8.000 enfermedades**
- **6% del total de la población**
 - 29 millones de personas en la UE**
 - 3 millones en España**
- **Variedad en la edad de presentación**
- **80% Genéticas, pero también ambientales**
- **Variedad en la gravedad de la expresión clínica**

Algunos Problemas

- Pocos pacientes por cada patología y dispersos geográficamente
- Falta de acceso a la información sobre la enfermedad: diagnóstico, cuidado y tratamiento
- Descoordinación entre profesionales sanitarios
- Impacto social y psicológico
- Falta de dispositivos de ayuda sociales y sanitarios: que origina un empobrecimiento
- Falta de reconocimiento político y social
- Falta de centros de atención especializados
- Investigación fragmentada e insuficiente



Dificultades para el Diagnóstico



Cribado neonatal

Patologías recomendables para introducir en los programas de cribado.

AMINOACIDOS:

- Hiperfenilalaninemia / Fenilcetonuria
- Defectos en la biosíntesis del cofactor tetrahidrobiopterina
- Defectos en la regeneración del cofactor tetrahidrobiopterina
- Enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce (MSUD)
- Tirosinemia Tipo I

ACIDOSGRASOS

- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media (MCAD)
- Deficiencia primaria de carnitina (CUD)
- Deficiencia de L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga (LCHAD)
- Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga (VLCAD)

ACIDOSORGANICOS

- Aciduria glutárica tipo I
- Acidemia isovalérica
- Aciduria 3-hidroxi 3-metil glutárica (HMG)
- Deficiencia de β -cetotiolasa
- Acidemias metilmalónicas (Cbl A, B, C, D, Mut)
- Acidemia propiónica

OTRAS ENFERMEDADES ENDOCRINO-METABOLICAS

- Hipotiroidismo congénito.
- Síndrome drepanocítico: hemoglobina S y sus combinaciones.
- Fibrosis quística

PRIMER ESTUDIO
de Necesidades Sociosanitarias de Enfermedades Raras
ENSERio

Retraso diagnóstico



Codificaciones

- **General**

- CIE (CIE-9 y CIE-10)
 - SNOMED

- **Específicas**

- Sociedades internacionales (Metabólicas, óseas, etc)

- **Por sistemas/órganos/mecanismos**

- Ej: Enf. Del Sistema nervioso;
Inmunodeficiencias, etc

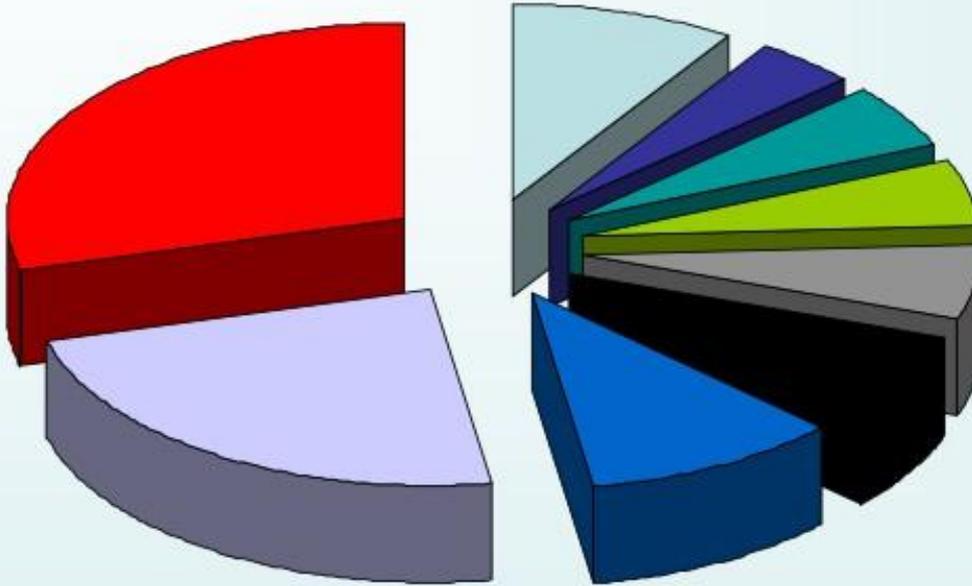
- **Catálogos**

- OMIM
 - Medline (términos MESH)

- **Listados de portales de internet**

- Orphanet, NIH, etc

Codificació



Situación de las Enfermedades Raras en España.

Raras en España

Algunos puntos históricos

Se empiezan a considerar las enfermedades raras como algo especial a finales de los años 90.

Se crea un Centro de investigación para ellas CISATER

Aparece el movimiento asociativo FEDER

Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras REPIER

Algunos puntos históricos

CIBERER

CREER

**La Estrategia en Enfermedades Raras
del Sistema Nacional de Salud**

Acciones europeas en el marco de las enfermedades raras



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008
COM(2008) 726 final

Propuesta de

RECOMENDACIÓN DEL CONSEJO

relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

Recomendación del Consejo

Los Estados Miembros de la Unión Europea acuerdan tener un plan de acción nacional o una estrategia en el marco de las Enfermedades Raras para el año 2013.

Recomendación del Consejo

Estrategia en
Enfermedades Raras
del Sistema Nacional
de Salud

Enfermedades Raras en España

Aspectos asistenciales

Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud (CSUR)

Objetivo:

Garantizar la equidad en el acceso y una atención de calidad, segura y eficiente a las personas con patologías que, por sus características, precisan de cuidados de elevado nivel de especialización que requieren para su atención concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros.

Enfermedades Raras en España

Aspectos asistenciales. CSUR



Enfermedades Raras en España

Aspectos sociales

**Centro de Referencia Estatal de Atención a
Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
(CREER)**



Centro de Referencia Estatal de Atención
a Personas con Enfermedades Raras
y sus Familias de Burgos

Enfermedades Raras en España

Aspectos sociales

Centro de Referencia Estatal de Atención a
Personas con Enfermedades Raras y sus Familias
(CREER)



Convenio de colaboración



**Estudio de la Discapacidad y de la
Dependencia en las
Enfermedades Raras**

Enfermedades Raras en España

Aspectos sociales

Federación Española de Enfermedades Raras FEDER



Fundada en 1999. Es una organización sin ánimo de lucro dirigida íntegramente por afectados y familiares. Integra y representa a los pacientes con enfermedades raras en España. A través de las Asociaciones a las que reúne hay representadas más de 1.500 patologías distintas.

Federación Española de Enfermedades Raras FEDER



Marco de colaboración



Proyecto EUROPLAN
Proyecto Burqol-RD
Proyecto SpainRDR

Enfermedades Raras en España

Aspectos sociales

Servicio de Información y Orientación en ER de FEDER

Objetivo: Dar respuesta a dos de las necesidades de los afectados por ER

- falta de información sobre enfermedades raras
- aislamiento que sufren los afectados.

Contacto:

- Por correo electrónico: sio@enfermedades-raras.org
- Por teléfono: **902 18 17 25**



Enfermedades Raras en España

Aspectos sociales

Fundación Teletón-FEDER para la
Investigación de las Enfermedades Raras

Creada en 2007 por la Federación Española de
Enfermedades Raras (FEDER).



Enfermedades Raras en España

Aspectos sociales

Fundación Teletón-FEDER para la
Investigación de las Enfermedades Raras



FUNDACIÓN FEDER

Marco de colaboración

**Mapa de investigación y recursos
sanitarios en Enfermedades Raras**

**Mapa de recursos en Enfermedades
Raras de Madrid**

iiier

Instituto de Investigación
de Enfermedades Raras

Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid

Dr. Manuel Posada y Dr. Ignacio Abaltua
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)
Instituto de Salud Carlos III



Promovido



Fundación FEDER para
la Investigación de las
Enfermedades Raras

Financiado



Dirigido y Elaborado



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE ECONOMÍA
Y COMPETITIVIDAD



Año 2013 de las Enfermedades Raras

Jornada Nacional de Familias

Mapa de Recursos para las
Enfermedades Raras

Registro Nacional de
Enfermedades Raras

Telemaratón

Formación sobre ER a
evaluadores de la discapacidad

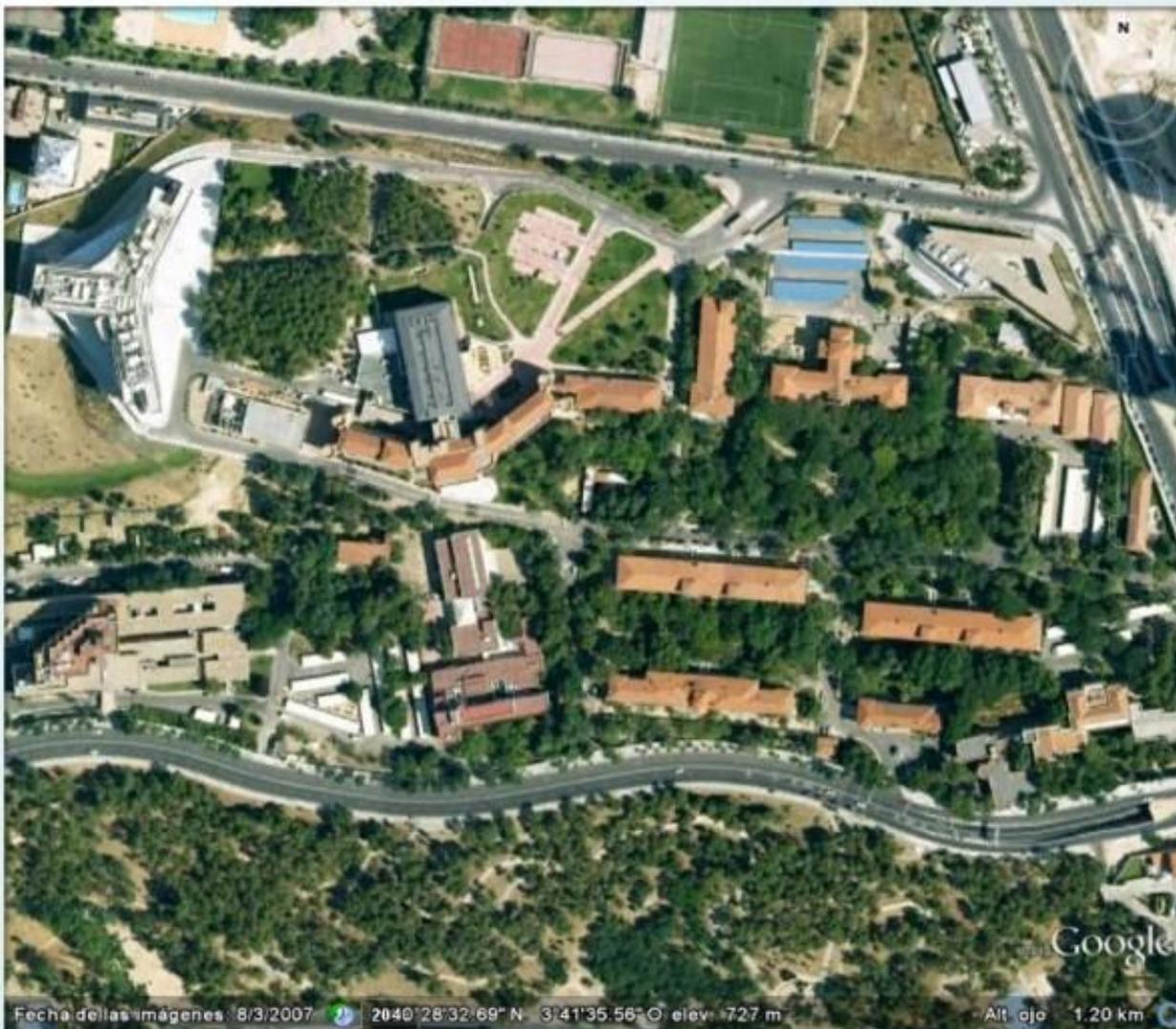
Congreso Nacional Científico



Investigación en Enfermedades Raras Instituto de Salud Carlos III

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) es un Organismo Autónomo de la Administración General del Estado, que tiene la consideración de Organismo Público de Investigación (OPI), dedicado a la investigación biomédica y a la prestación de servicios científico-técnicos.

Instituto de Salud Carlos III



Instituto de Salud Carlos III

Está formado por centros de referencia dedicados a la investigación científica y a la prestación de servicios.

- Centro Nacional de Epidemiología
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
- Centro Nacional de Medicina Tropical
- Escuela Nacional de Sanidad
- Escuela de Medicina en el Trabajo
- Centro Nacional de Sanidad Ambiental
- Centro Nacional de Microbiología

Instituto de Salud Carlos III

Otros centros:

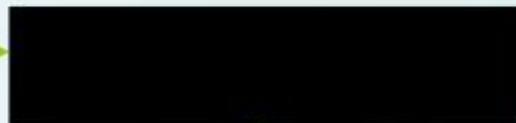
- **Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO)**
- **Centro Nacional de Investigaciones Cardiovasculares (CNIC)**
- **Centro de Investigación de Enfermedades Neurológicas (CIEN)**
- **Fundación para la Cooperación y Salud Internacional Carlos III (CSAI)**
- **Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias**
- **Biblioteca Nacional de Ciencias de la Salud.**

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)



IIER. Sus orígenes

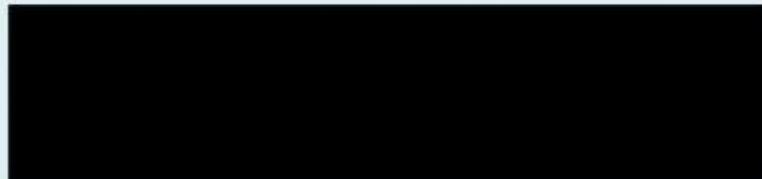
CISAT



IIER. Sus orígenes

Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras

Primer Centro de la Administración Española dedicado específicamente a las Enfermedades Raras



REpIER



REpIER era una red de grupos de investigadores clínicos, epidemiólogos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular, que con el soporte y la experiencia de las diferentes Consejerías de Salud participantes, pretendía abordar la investigación epidemiológica y clínica de las Enfermedades Raras.

Atlas de Enfermedades Raras

Atlas Nacional Provincial
de Enfermedades Raras

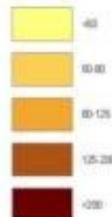
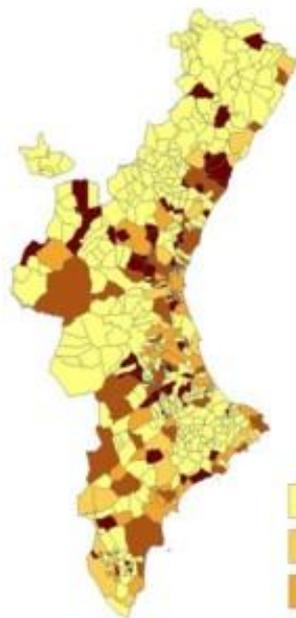
*National-Provincial
Atlas of Rare Diseases*

1999-2003

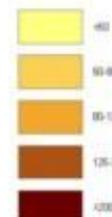
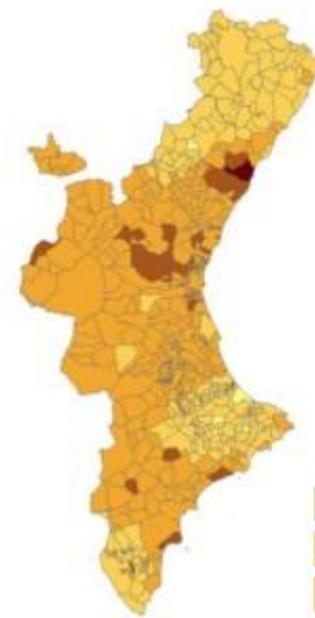


REPIER

Razón de Morbilidad Estandarizada por Edad
Comunidad Valenciana 1999-2002

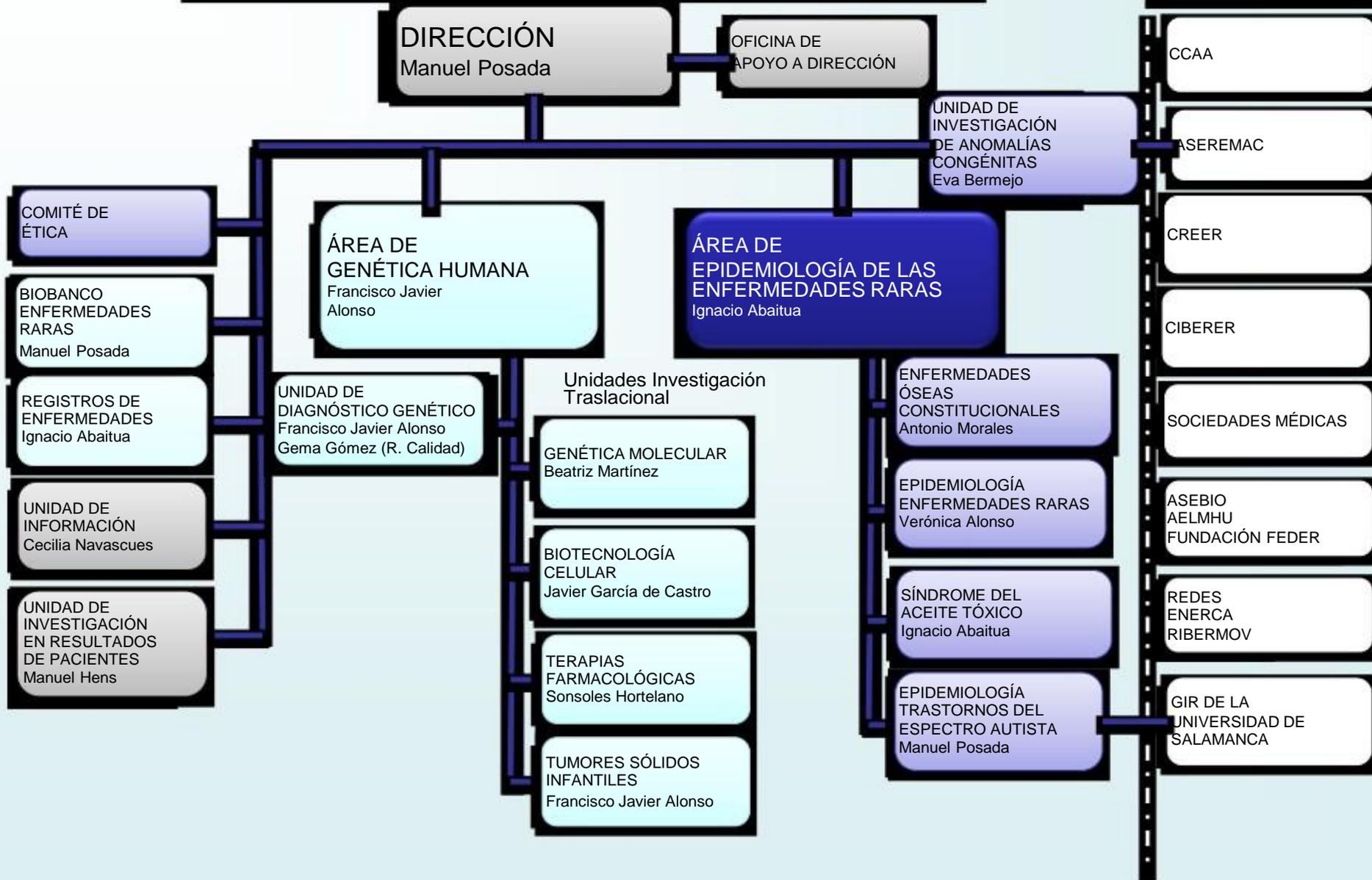


Razón de Morbilidad Estandarizada Suavizada
Comunidad Valenciana 1999-2002



Estructura Orgánica del IIER

Convenios externos



IIER. Relaciones institucionales



Colabora con:

**Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e
Igualdad (MSSSI) (Estrategia de
Enfermedades Raras)**



**Centro de Referencia Estatal de Personas
con Enfermedades Raras y sus Familias
(CREER).**



Forma parte de:

- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER)
- Red de Biobancos Nacional (RetBIOH)
- International Consortium on Autism Research Epidemiology (iCARE)
- Red Iberoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del Movimiento (RIBERMOV)
- International Conference on Orphan Drugs and Rare Diseases (ICORD).
- Eurobiobank



Proyectos internacionales

BURQOL-RD



FP7-EC: RD-CONNECT



FP-EC: RARE-Bestpractices



EAHC: EPIRARE



International Rare Diseases
Research Consortium (IRDiRC)



Investigación. CIBERER



Es un consorcio público creado por el Instituto de Salud Carlos III para potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España.

Está formado por 60 grupos de investigación de toda España

Investigación. CIBERER



Investigación. CIBERER



Programas de Investigación:

Medicina Genética.

Medicina Metabólica Hereditaria.

Medicina Mitocondrial.

Medicina pediátrica y del desarrollo.

Patología Neurosensorial.

Medicina Endocrina.

Cáncer Hereditario y Síndromes relacionados.



CIBERER

ACTIVIDAD CIENTÍFICA

PROGRAMAS INVESTIGACIÓN

GRUPOS INVESTIGACIÓN

ENFERMEDADES RARAS



Programas

Plataformas

Convocatorias

Perfil del Contratante

Agenda

Área de Prensa

Documentación



Ficha Lineas de Investigación Personal Grupo Publicaciones

Dr. Manuel Posada de la Paz - U758

Programa de Investigación: Medicina Pediátrica y del Desarrollo

Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IER), Instituto de Salud Carlos III, Madrid

Dirección: Monforte de Lemos, 5

C.P.: 28029 Madrid, Madrid

Web: http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras_presentacion.jsp



El grupo del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IER) desarrolla su actividad en las siguientes áreas:
Epidemiología descriptiva, analítica y genética; Evaluación de resultados de investigación en salud; Trastornos del Espectro del Autismo; Factores de riesgo ambiental; Enfermedades autoinmunes.

Registro Nacional de Enfermedades Raras

Registro de Enfermedades Raras del ISCIII

BOE núm. 138

Viernes 10 junio 2005

19987

denominación y disolución de los colegios profesionales de la misma profesión será promovida por los propios colegios, de acuerdo con lo dispuesto en los respectivos estatutos, y requerirá la aprobación por decreto, previa audiencia de los demás colegios afectados.

En el ámbito de la Región de Murcia, la Asamblea de la Octava Delegación Regional del Colegio de Ópticos-Optometristas adoptó, el 20 de enero de 2002, el acuerdo de creación por segregación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

Al tratarse de un colegio de ámbito estatal, la competencia para autorizar la segregación corresponde al Estado, de acuerdo con el anteriormente citado artículo 42 de la Ley 2/1974, de 13 de febrero, sobre Colegios Profesionales, modificada por las Leyes 74/1978, de 26 de diciembre, y 7/1997, de 14 de abril, y de acuerdo, asimismo, con el Real Decreto Ley 6/2000, de 22 de junio. En cambio, la creación de un nuevo Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia es competencia de la comunidad autónoma que, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 11.10 de su Estatuto de Autonomía, ha asumido el desarrollo legislativo y la ejecución en materia de colegios profesionales de ámbito autonómico, dentro del marco de la legislación básica estatal y de acuerdo con lo establecido en la Ley de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia 6/1999, de 4 de noviembre, de los Colegios Profesionales de la Región de Murcia.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Región de Murcia.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

diciembre, de Consejos y Colegios Profesionales de la Comunidad Valenciana.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Comunidad Valenciana.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Comunidad Valenciana.

Disposición final única. *Entrada en vigor.*

El presente real decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el «Boletín Oficial del Estado».

Dado en Madrid, el 27 de mayo de 2005.

JUAN CARLOS R.

La Ministra de Sanidad y Consumo,
ELENA SALGADO MÉNDEZ

9852

ORDEN SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crea y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento.

8. Denominación del fichero: Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras.

Finalidad del fichero y usos previstos: Seguimiento, control de la salud e investigación.

Personas y colectivos afectados: Pacientes de enfermedades raras, familiares y población control participantes en los estudios de investigación.

Procedimiento de recogida de datos: Métodos propios de investigación.

Estructura básica: Fichas en papel y bases de datos.

Datos de carácter personal incluidos en el fichero: Datos de identificación y de salud de los sujetos participantes (historia clínica, diagnósticos, procedimientos diagnósticos, tratamientos, marcadores biológicos de susceptibilidad genética y bioquímica, localización de las muestras biológicas).

Cesiones de datos previstas: Otros centros sanitarios y organismos oficiales de estadística.

Transferencias previstas a terceros países: Datos estadísticos (anonimizados) a Organismos sanitarios europeos.

Órgano administrativo responsable del fichero: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.

Servicio o Unidad ante la cual se podrá ejercer el derecho de acceso, rectificación, oposición y cancelación: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Pabellón 11. Sinesio Delgado, 6. 28029 Madrid.

Medidas de Seguridad: Nivel alto.

Declaración AEPD

AGENCIA
ESPAÑOLA DE
PROTECCIÓN
DE DATOS



Bienvenido | Benvinguts | Benvidos | Ongi etorri

Buscar en aepd.es

buscar

Búsqueda avanzada

[Canal del Ciudadano](#) | [Canal del Responsable](#) | [Resoluciones y Documentos](#) | [Ficheros inscritos](#) | [Internacional](#) | [Gabinete de Comunicación](#)

- ▶ TITULARIDAD PÚBLICA
- ▶ TITULARIDAD PRIVADA
- ▶ CÓMO CONSULTAR
- ▶ ESTADÍSTICAS

[Ficheros inscritos](#) | [Titularidad Pública](#) | [Búsqueda General](#)

Búsqueda de ficheros de Titularidad Pública: Resumen

Responsable del fichero: MINISTERIO DE ECONOMIA Y
COMPETITIVIDAD
INSTITUTO DE SALUD CARLOS III
INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN DE
ENFERMEDADES RARAS

Nombre del fichero: REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS
Y BANCO DE MUESTRAS

Finalidad: SEGUIMIENTO Y CONTROL DE
ENFERMOS AFECTOS DE
ENFERMEDADES RARAS ASI COMO DE
FAMILIARES Y PERSONAS
PARTICIPANTES EN EL ESTUDIO

Dirección: CL SINESIO DELGADO 6 ----

Código Postal - Población: 28029-MADRID

Provincia - País: MADRID-ESPAÑA

▶ [Volver a la página anterior](#)

▶ [Ver Más](#)

[subir](#)

[Gabinete de Prensa](#)

[English Resources](#)

[Página de inicio](#) | [Enlaces](#)

[Contacto](#)

[Experiencia web](#)

[Glosario](#)

Objetivos del Registro

- **1.- Crear un sistema de información propio que permita la devolución de datos a los pacientes sobre recursos sanitarios, recursos de investigación e información general sobre las enfermedades raras en nuestro medio.**
- **2.- Mejorar el conocimiento sobre los determinantes y la distribución de las enfermedades raras**
- **3.- Promover la investigación sobre estas enfermedades**

Objetivos del Registro

- **4.- Evaluar el coste-efectividad de los medicamentos huérfanos así como la vigilancia de posibles efectos secundarios**
- **5.- Facilitar un mayor conocimiento para la toma de decisiones sobre medidas sociales, sanitarias y de política científica.**

Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras

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).

[Registro >>](#)

[Consultar Lista de
Enfermedades Raras](#)

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

USUARIOS ONLINE: **13**
NÚMERO DE VISITAS: **49782**

Login

Usuario:

Contraseña:

[Conectar](#)

Últimas Noticias

De la mano de Mozart, el vídeo HALF OF A SCORE explica la importancia de los registros de pacientes de enfermedades raras

 [Enlace Externo](#)

 **04/12/2013-04/12/2014**

EURORDIS presenta la opinión de los pacientes sobre los registros

 [Enlace Externo](#)

[» ver más noticias](#)

Enlaces





[» ver más enlaces](#)

Red Española de Registros, para la Investigación de Enfermedades Raras

SpainRDR

(Spanish Rare Diseases Registries
Research Network)

International Rare Diseases Research
Consortium (IRDiRC)

Expte: IR11/RDR-XX

Años: Dec, 2011-Dec, 2014 (2012-2014)



International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC)

- Europa, América (USA y Canadá) y Australia
- Cooperación (2020). Objetivos

Diagnósticos

Secuenciación, caracterización

Todas las ER pueden tener
herramientas diagnósticas

Interdisciplinar

Historia natural, biobancos,
REGISTROS

Datos comunes de intercambio

Terapias

Desarrollos pre-clínicos y clínicos

200 nuevas ER tendrán
tratamiento



IRDIRC

INTERNATIONAL
RARE DISEASES RESEARCH
CONSORTIUM

Objetivos Generales

- **Establecer un Registro Nacional de Enfermedades Raras basado en dos estrategias:**

Registros de pacientes

Registros de base poblacional

Objetivos generales (cont)

- **Compartir datos comunes**
- **Proporcionar la información necesaria al Sistema Nacional de Salud**
- **Facilitar la implementación de políticas de salud y sociales orientadas a las enfermedades raras**
- **Fomentar la investigación traslacional**

Objetivos generales (cont)

- **El propósito global es mejorar la prevención, el diagnóstico, el pronóstico (a diferentes niveles), el tratamiento y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias utilizando información de alta calidad proporcionada por el Registro Nacional de enfermedades raras.**

Objetivos Específicos

- 1. Alinear acciones y procedimientos con la estrategia internacional de registros en ER para ser implementada con el IRDiRC**
- 2. Desarrollar un sistema de información epidemiológica en ER para dar soporte a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y a la toma de decisiones en las políticas de salud.**
- 3. Generar criterios estandarizados, incluyendo un conjunto mínimo de datos (MDS), definiciones comunes de sus componentes (CDE), una lista de procedimientos estandarizada (SOPs) y de indicadores de evaluación de la calidad.**
- 4. Mejorar el conocimiento sobre la clasificación de ER y los sistemas de codificación a nivel de los servicios españoles de salud y sociales.**
- 5. Definir criterios para seleccionar una lista prioritaria de ER para promocionar la inclusión de registros de pacientes de ER dentro de la estructura del Registro Nacional de ER**

Tipos de registros



Base-poblacional

Vigilancia
Planificación
Etiología



Pacientes

Participación
Autonomía
Acceso



Registro de pacientes

Terapéutica
Biomarcadores
Resultados



Pacientes



Investigadores Científicos y Clínicos



Autoridades Regionales de Salud (Comunidades Autónomas)



Registros de pacientes →

Registro de base poblacional

INVESTIGACIÓN

PLANIFICACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD

Historia natural de la enfermedad
Seguimiento
Ensayos clínicos (reclutamiento)
Muestras biológicas



Prevalencia
Incidencia
Mortalidad
Historia natural de la enfermedad

MSSSI y Comunidades Autónomas

- Galicia
- Principado de Asturias
- Cantabria
- País Vasco
- Comunidad foral de Navarra
- Cataluña
- Aragón
- La Rioja
- Castilla y León
- Comunidad de Madrid
- Comunitat Valenciana
- Murcia
- Castilla-La Mancha
- Junta de Extremadura
- Andalucía
- Illes Balears
- Islas Canarias

**MSSSI (Algunas unidades)
INGESA - Ceuta y Melilla**

Organizaciones

- **Organizaciones de pacientes**
 - Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
 - Fundación Teletón FEDER para la Investigación en Enfermedades Raras
- **Centro Nacional de ER**
 - CREER (Burgos)
- **Industria**
 - Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO)
 - Farmaindustria
 - Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos (AELMHU)

Sociedades Médicas

Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP)

**Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica
(SEAIC)**

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)

**Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético
(RED GIRMOGEN)**

Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE).

**Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria
(SEMFYC)**

Sociedad Española de Neumología Pediátrica (SENP)

Sociedad Española de Neurología (SEN)

Redes de Investigación

- Red IBERoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del MOVimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas (RIBERMOV).
- Red Europea de Anemias Raras y congénitas (ENERCA)
- Unidad de Medicina Regenerativa , CIEMAT
- Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)

Grupos de trabajo

- **WP1. Coordinación y administración - IIER**
- **WP2. Métodos relacionados con la actividad de los registros - CA Asturias**
- **WP3. Análisis de datos y resultados de investigación - CA Valencia**
- **WP4. Evaluación de la calidad y cuestiones éticas y legales - CA Cataluña**
- **WP5. Diseminación e impacto - IIER**
- **WP6. Registros de pacientes - IIER**

SpainRDR. Logros alcanzados

Puesta en común de la metodología de trabajo

Selección de fuentes de información

Establecimiento de los datos comunes a recoger y de su estructura (Common data elements)

Listado de enfermedades

Página Web <https://spainrdr.isciii.es>

Orden creación registros

Desarrollo de PNTs

Red de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR)

Conjunto de datos comunes

Nº variable	Variable Definición	Inic.	Fin.	Long.	Descripción	Tipo de campo Valores válidos
Datos del individuo						
1.	IdPacAuto Número Autónomo de registro	1	7	7	Código único y específico asignado a cada caso por la CCAA que envía el fichero de casos	Código numérico asignado por la CCAA
2.	IdPacNac Número Nacional de registro	8	14	7	Código nacional único y específico asignado a cada caso por el IIER una vez el caso ha sido dado de alta en el repositorio ISCIII. Este número se notificará al nodo autonómico de origen para sucesivas comunicaciones del mismo caso	Código numérico automático IIER.
3.	idEvento Identificador de Evento	15	15	1	Identificador que indica al registro central que si ese mismo caso ha sido previamente comunicado. Si lo ha sido, la codificación correspondiente indicará al registro central si se trata de una actualización /modificación del mismo registro o si se trata de una nueva enfermedad rara en el mismo sujeto.	Códigos a utilizar 0= Sujeto no comunicado con anterioridad 1= Sujeto comunicado con anterioridad, pero que ahora contiene una modificación de sus datos 2= Sujeto comunicado con anterioridad pero con otra enfermedad rara diferente a la de su comunicación previa
4.	cipauto CIP autonómico	16	31	16	Número del documento administrativo que identifica de manera individualizada a los ciudadanos como usuarios del Sistema Nacional de Salud, emitido por las administraciones sanitarias autonómicas o en su caso el Instituto de Gestión Sanitaria (Ceuta y Melilla)	Alfanumérico (16 caracteres) Ejemplo: ASTU000096119625

Acciones del sitio + 

[Acerca SpainRDR](#)

[Socios](#)

[Registro Nacional ER](#)

[Registros ER Comunidades Autónomas](#)

[Registros ER Pacientes](#)

[Informes y Datos](#)

[BioBanco](#)



¡Bienvenido a SpainRDR!

La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés) es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), organismo público de investigación en ciencias biomédicas y de la salud, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC). SpainRDR cuenta con una financiación de 2,4 millones de euros para un período inicial de tres años (2012-2014).

En el proyecto participan todos los departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas de España; el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI); el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), seis sociedades médicas españolas; cuatro redes de investigación; organizaciones farmacéuticas y biotecnológicas (ASBBIO, AELMHU y FARMAINDUSTRIA); la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación (fundación Teletón FEDER), y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que actúa como

Noticias

Rare Disease Day event looks at Transparency Directive revision to improve access to orphan medicines

IRDIRC - Fighting rare diseases - Press release 24 January Camp Nou, Barcelona

El Servicio de Neurogenética del IMCN de Perú estrena web propia

[+] Más

Otras acciones en Registros ER



European Network for Rare and Congenital Anaemias



The Alpha One International Registry



Patient Registry Item Specifications and Metadata ...



GRDR: Global Rare Diseases and Data Repository

[+] Más

Eventos

14-16

VI Congreso Internacional

T15. Desarrollo de Procedimientos Normalizados de Trabajo para la recolección y validación de los datos

PNTs CA

Entrada de datos: Estructura de datos
Manual del usuario
Manual de procedimientos

Fuentes de información: Análisis de la fuente de información
Integración de los datos y Procedimientos de tratamiento de los datos

Consolidación de la base de datos

Documento de seguridad

Generación del fichero de cada CA

PNTs Nodo Central

Importación de los ficheros de la CA

Generación de un fichero con corrección de los errores y dudas de la CA

Fuentes de información externas

Procesamiento y tratamiento de los datos

Documento de seguridad

Corrección de los errores y respuesta a las dudas
Actualización del registro de la CA

SpainRDR. Logros alcanzados

Órdenes de creación de los registros

1. Nacional

2. Autonómicos

1. Creados antes de SpainRDR

Andalucía

Canarias

Castilla La Mancha

Extremadura

Murcia

SpainRDR. Logros alcanzados



Órdenes de creación de los registros

2. Autonómicos

2. Creados a partir de SpainRDR

Aragón

Asturias

Castilla y León

Illes Balears

Cantabria

Comunidad foral de Navarra

Comunitat Valenciana

La Rioja

País Vasco

3. En fase de creación

Cataluña

Comunidad de Madrid

Galicia

Curso de Formación on-line



Curso SpainRDR 2013

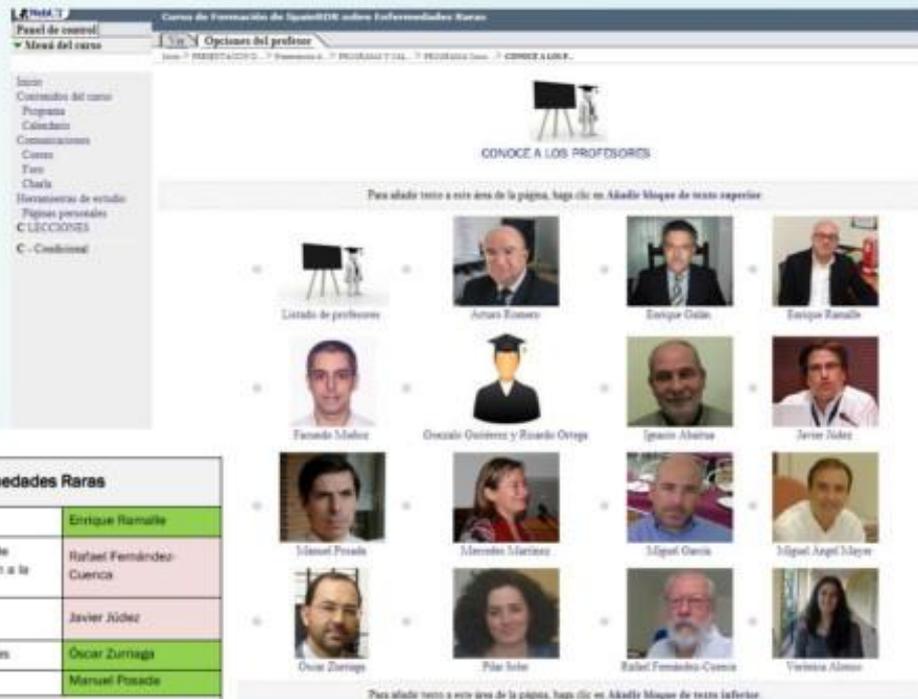
■ Documentos pertenecientes a la red SpainRDR
■ Colaboradores ajenos a SpainRDR

Bloque 1: Visión global sobre las Enfermedades Raras		
T.1	Conceptos generales sobre Enfermedades Raras	Manuel Posada
T.2	Abordaje de los pacientes con Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria	Miguel Garrido Ribes
T.3	Genética y Enfermedades Raras	Enrique Galán
T.4	Acciones europeas y Enfermedades Raras	Manuel Posada
T.5	Normativa y legislación sobre Enfermedades Raras	Pilar Soler
T.6	Normativa y legislación sobre Medicamentos Huérfanos	Mecelias Martínez

Bloque 2: Bases de datos		
T.7	Formatos de datos y tipos de variables	Fernando Muñoz
T.8	Dificultades de análisis, métodos apropiados e indicadores de Enfermedades Raras	Graça de O. J.
T.9	Análisis estadístico y epidemiológico de bases de datos	Gerardo Sola
T.10	Aplicaciones para carga y explotación automática de datos e intercambio seguro de información	Ignacio Aguado

Bloque 3: Registros de Enfermedades Raras		
T.11	Tipos de registros sanitarios	Enrique Ramallo
T.12	Metodología y normativa de protección de datos (niveles de seguridad, cesión a terceros, confidencialidad, declaración a la AEPD) de los registros de enfermedades y pacientes	Rafael Fernández-Cuerca
T.13	Bioética y Enfermedades Raras	Javier Jódiz
T.14	Características de los Registros en las Enfermedades Raras	Oscar Zurriaga
T.15	Registros de Enfermedades Raras en otros países	Manuel Posada

Bloque 4: Sistemas de codificación de enfermedades		
T.16	Introducción a los estándares y sistemas de codificación de enfermedades	Miguel Ángel Meyer
T.17	Diferentes sistemas de codificación	
	17.1. OMM	Verónica Alonso
	17.2. ORPHANET	Verónica Alonso
	17.3. CIE	Oscar Zurriaga
	17.4. Snomed-CT	Alejo Romero
	17.5. Otras clasificaciones	Oscar Zurriaga



Curso de Formación de SpainRDR sobre Enfermedades Raras

Panel de control / Menú del curso / Opciones del profesor

Inicio / Contenido del curso / Programa / Calcular / Comunicaciones / Cursos / Foros / Charla / Herramientas de estudio / Páginas personales / ELECCIONES / C - Credencial

CONOCE A LOS PROFESORES

Para añadir texto a este área de la página, haga clic en Añadir Bloque de texto superior

Lista de profesores

Arturo Torres / Enrique Galán / Enrique Ramallo

Fernando Muñoz / Gerardo Sola y Rosendo Ortega / Ignacio Alonso / Javier Jódiz

Manuel Posada / Mercedes Martínez / Miguel Garcia / Miguel Ángel Jódiz

Oscar Zurriaga / Pilar Soler / Rafael Fernández-Cuerca / Verónica Alonso

Para añadir texto a este área de la página, haga clic en Añadir Bloque de texto inferior

SpainRDR. Logros alcanzados



Estudio piloto.

- **Datos recibidos de 13 CCAA + INGESA**
 - datos anonimizados Andalucía, Baleares, Murcia y Madrid + INGESA
 - datos generales 9
- Las 13 CCAA + INGESA **representan a 37.450.558, el 80,18 %** de la población española
- **Aportan 824.399 registros**
- Extrapolando 1.028.102 en España
- Faltan Canarias, Extremadura, Galicia, País Vasco

SpainRDR. Logros alcanzados

Estudio piloto. Limitaciones.

- Códigos útiles para búsquedas automatizadas
- Acceso a las fuentes de información
- Propósito del estudio piloto

SpainRDR. Logros alcanzados



Recogida de datos 2013.

- **Datos recibidos de 16 CCAA**
- Las 16 CCAA **representan** a 43.240.812, **el 93,76** % de la población española
- **Aportan 1.046.494 registros**
- Extrapolando 1.116.097 en España
- Faltan Galicia e INGESA

Tipos de registros



Base-poblacional

Vigilancia
Planificación
Etiología



Pacientes

Participación
Autonomía
Acceso



Registro de pacientes

Terapéutica
Biomarcadores
Resultados



Pacientes



Investigadores Científicos y Clínicos



Autoridades Regionales de Salud (Comunidades Autónomas)



Registros de pacientes →

Registro de base poblacional

INVESTIGACIÓN

PLANIFICACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD

Historia natural de la enfermedad

Seguimiento

Ensayos clínicos (reclutamiento)

Muestras biológicas



Prevalencia

Incidencia

Mortalidad

Historia natural de la enfermedad

Registros de Pacientes

Procedimientos a seguir

Convenio con el ISCIII

Consorcio del registro

Elaboración del Modelo de Datos propio del registro

Elaboración del consentimiento informado

Declaración en la AEPD, si procede

Documento de Seguridad

Sostenibilidad

Registros de Pacientes. Sociedades

Sociedad/Grupo	Acrónimo
Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica	SEPAR
Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica	SEAIC
Hospital Clínic de Barcelona	HCB
Sociedad Española de Neumología Pediátrica	SENP
Sociedad Española de Neurología	SEN
Centro de Investigaciones Energéticas Medioambientales y Tecnológicas	CIEMAT
Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica	SEEP
Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria	SEMFYC
Sociedad Española de Cardiología Pediátrica y Cardiopatías Congénitas	SECPC
Sociedad Española de Oftalmología	SEO
Asociación Española de Pediatría	AEP
Asociación Española de Genética Humana	AEGH
Asociación Española de Nefrología Pediátrica	AENP

Situación de los Registros de Pacientes

Registros ya establecidos con independencia del Registro Nacional con colaboración mutua:

- Déficit de alfa 1 antitripsina
- Enfermedades Neuromusculares (CIBERNED)
- ECEMC
- Hipertensión pulmonar

Registros integrados en el Registro Nacional ya desarrollados:

- Trastornos de la Diferenciación Sexual
- Linfangiomiomatosis
- Proteinosis Alveolar
- Sarcoidosis
- Histiocitosis Pulmonar
- Ataxias y PEF
- Enfermedad Intersticial Pulmonar Pediátrica
- Epidermolisis bullosa
- Angioedema hereditario

Situación de los Registros de Pacientes (cont)

Registros pendientes de desarrollo en el RN con el modelo de datos elaborado:

- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- Anemias Raras y Congénitas
- Cistinosis
- Estenosis traqueal
- Enfermedades de Duchenne y de Becker
- Ictiosis
- Pseudo Xantoma Elástico
- Xeroderma pigmentoso
- Wolfram

Registros pendientes de desarrollo en el RN con el modelo de datos en elaboración:

- Enfermedad de McArdle
- Atrofia Muscular Espinal.
- Tumor Adrenocortical (Cushing)
- Prader-Willi

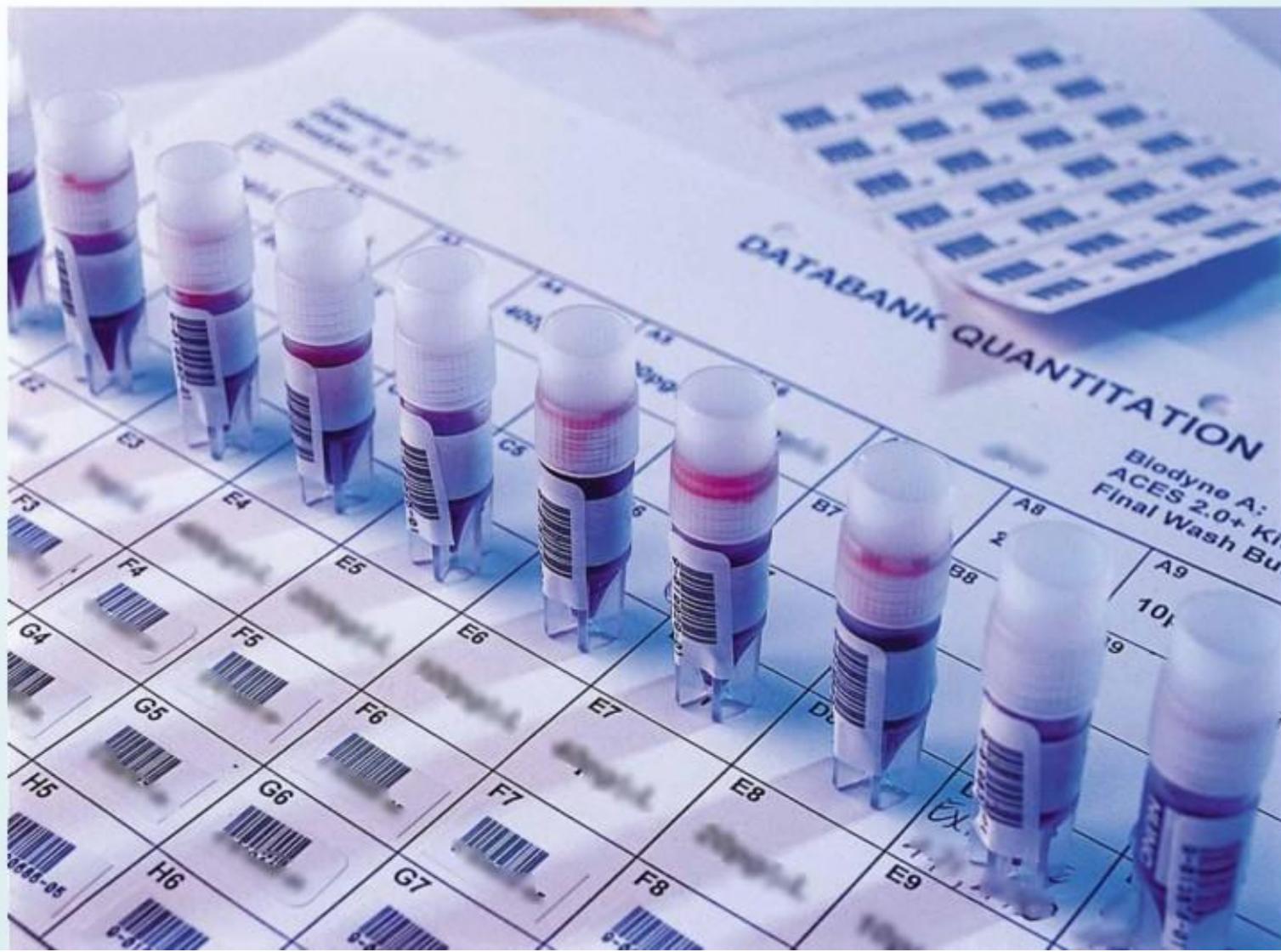
Registros de Pacientes en perspectiva según objetivos



Objetivos

- **Proyectos europeos (aquellos registros europeos en los que no hay grupos españoles implicados)**
- **Registros internacionales**
- **Registros de pacientes con “medicamentos huérfanos” aprobados (designados)**

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras



European Network of DNA, Cell and Tissue banks for Rare Diseases



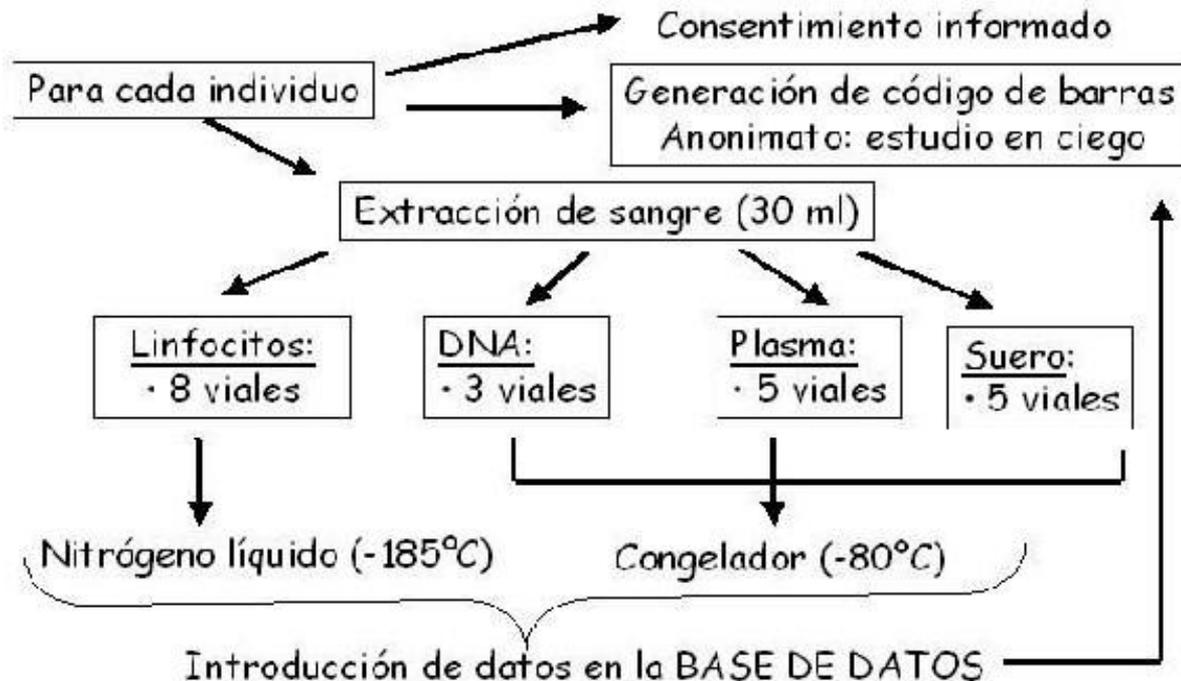
BBMRI Stakeholders' Forum

For an easy access to quality human biological resources for rare diseases

Biobanco Nacional de Enfermedades Raras

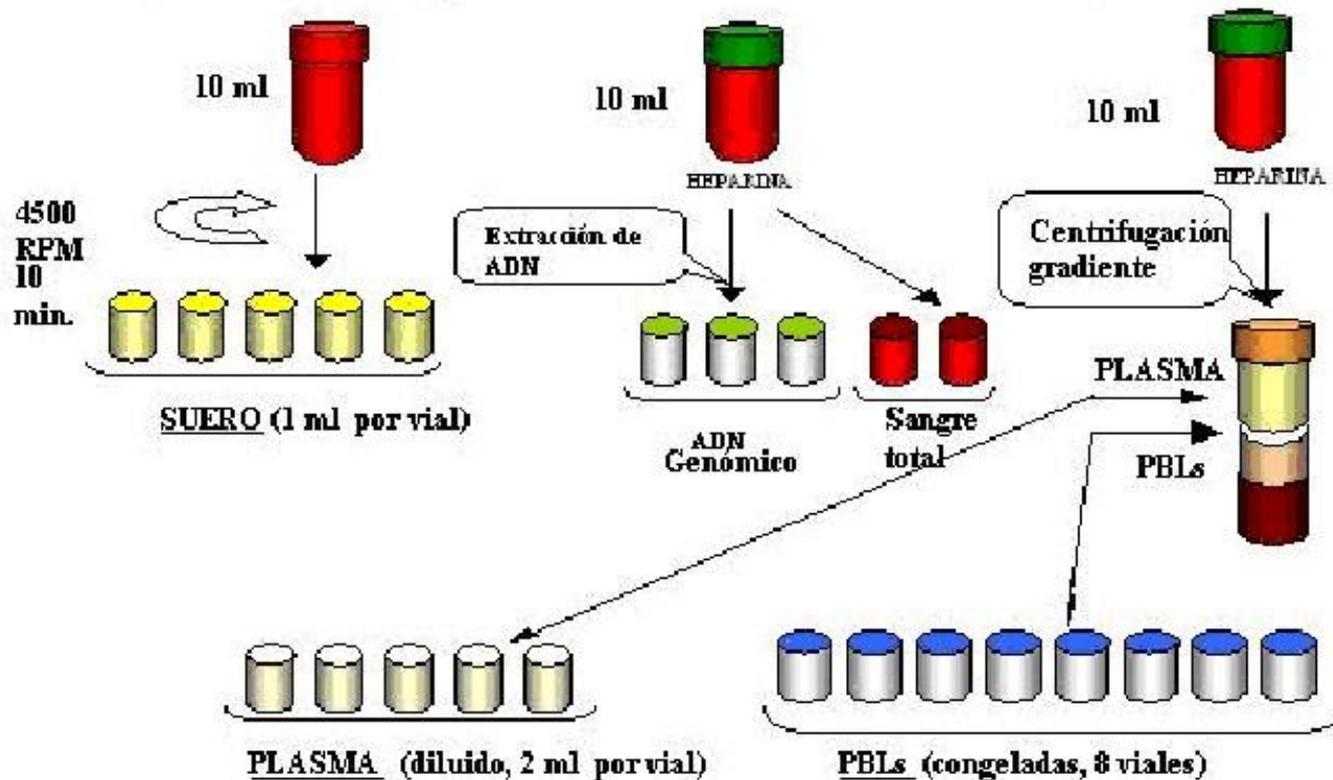
Banco de ADN y muestras biológicas

¿Que etapas transcurren desde la extracción de sangre hasta el almacenamiento en el banco?



Biobanco Nacional de Enfermedades Raras

Esquema del procesamiento de sangre



Muchas gracias

