

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

Programa preliminar

11 y 12 de Diciembre de 2014

Salón de Actos. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI)

DÍA 11

11.00-11:30 **Presentación oficial.** (Representantes institucionales)

Sesión I. **Los registros de Enfermedades Raras en el contexto internacional.** Moderan: Manuel Posada, Mario Margolles

11:30-12:00 **Estado de situación y resultados del Registro Nacional de Enfermedades Raras.** M Posada

12:00-12:20 **Hacia una Plataforma de Registros de Enfermedades raras en la Unión Europea,** S. Martin, (videoconferencia)

12:20-12:40 **Proyecto Europeo EPIRARE.** L Vitozzi

12:40-13:00 **Proyecto Europeo RD-CONNECT: Una oportunidad para la interoperabilidad de los registros de pacientes a nivel mundial.** E López, M Posada

13:00-13:20 **Registro Nacional de ER: visión de la Federación Española de Enfermedades Raras.** A Ancochea

13:20-14:00 **Mesa redonda: SpainRDR en el ámbito internacional** L Vitozzi, A Montserrat, A Romero, E López, R Stefanov

14:00-15:00 Almuerzo

DÍA 11.

15:00-16:15 Sesión II. **SpainRDR: Resultados de estudios desarrollados en colaboración**
Moderan: María Felicitas Domínguez, Verónica Alonso

Identificación de casos de enfermedades raras a partir del consumo de medicamentos
L Pruneda González, A Gutierrez, M Errezola, JA Palomar y M Margolles.

Una aproximación nacional al Síndrome de Marfán. C Cavero, E Gras, S Gimeno, L Páramo, R Amorós, O Zurriaga en nombre del Grupo español de registros de enfermedades raras para la investigación, SpainRDR.

Pacientes autodeclarados en el Registro Nacional de Enfermedades Raras

I Abaitua, A Almansa, V Alonso, A Villaverde, M Hens, A Morales y M Posada de la Paz

Las enfermedades raras en la consulta de atención primaria: ¿un nuevo modelo de enfermo crónico? M García Ribes

Integración de las enfermedades raras en el sistema de información de salud pública de la Comunidad de Madrid. J Astray, AC Zoni, E Barceló, MD Esteban-Vasallo, LM Blanco Ancos, MF Domínguez-Berjón

Preguntas

16:15-16:35 Pausa Café

16:35-18:20 Sesión III. SpainRDR: Resultados de actividades transversales (Diseminación/web; Cursos; métodos; procedimientos normalizados de trabajo). Moderan: Óscar Zurriaga, Josep Jiménez

Clasificación de enfermedades, nomenclaturas de dominio o terminologías clínicas: ¿Cuál es mejor (para qué)?. A Romero

Propuesta para la estimación de casos de enfermedades raras a partir de las fuentes de información existentes. R Amorós, O Zurriaga, C Caverro, S Gimeno, E Gras, Páramo L.

Plan de calidad del registro de Cataluña. Josep Jiménez y Roser Francisco Bordas

Registro Nacional de Enfermedades Raras: Procedimiento para incorporar Registros de Pacientes en el marco del proyecto SpainRDR. I Abaitua, A Almansa, V Alonso, A Villaverde, M Hens y M Posada de la Paz

Aplicación Informática del Registro de Enfermedades Raras de Castilla-La Mancha. Experiencia para Compartir con otros Nodos de la Red SpainRDR. R Ortega Galiana, G Gutiérrez Ávila, Ide la Cruz Julián, GI Asensio Sansebrí, B Montoya Chaffé, MA García Lacunza, J García Rodríguez, G Rius Mery, M Sedano Valdivieso, S Humanes Aparicio

Registro poblacional de Enfermedades Raras de Castilla y León: calidad de la integración automática de los datos. MJ Polo Polo, R Álamo Sanz, JE Lozano Alonso, P Gutiérrez Meléndez

Acciones divulgativas de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación: Página Web, Boletines informativos y Formación. C Vazquez-Santos, R Ortega R, T Vazquez-Santos, S Teijeira.

Preguntas

18:20 Fin de la jornada.

DÍA 12

9:00-11:15 Sesión IV. Presentación de resultados de estudios llevados a cabo por las CCAA de manera individual. Moderan: Pilar Soler, Julián Mauro

Clasificación de las atrofas musculares espinales en Asturias, 1996-2013. Los problemas de codificación. L Pruneda González, E García Fernández, M Argüelles, P Margolles, M Margolles Martins.

Enfermedades raras del sistema nervioso y de los órganos de los sentidos en Aragón. Estudio descriptivo y validación de casos en Aragón con ELA 2003-2012 a partir de Historia Clínica Electrónica. C Laguna, N Enríquez, F Pradas, A Regalado, Y Castán, E Arribas

Casos de talasemia del Registro poblacional de enfermedades raras de las Islas Baleares. Periodo 2010-2012. M Caffaro Rovira, A Galmés-Truyols

Estudio y validación de potenciales fuentes de información para la identificación de casos de Enfermedades Raras en Canarias. P Carrillo Ojeda, I Aguiar Santana

Método global de detección de agrupaciones de casos de enfermedades raras, utilizando los registros de mortalidad y morbilidad. Aplicación al caso particular de Castilla-La Mancha. G Gutiérrez Ávila, R Ortega Galiana, A de Lucas Veguillas, E Román Marcos, E Rojas Rodríguez, AJ García Martínez, C García Colmenero, M Gutiérrez Medina, B Puente Rodríguez

Importancia de la validación de los códigos CIE-9-MC y CIE-10 para la captación de casos de enfermedades raras: anemias aplásicas. E Ruiz, E Ramalle Gómara, C Quiñones, P Rabasa, C Pisón

Identificación de casos de enfermedades raras para el registro Spain RDR de la Comunidad de Madrid a partir de la historia clínica electrónica de Atención Primaria. AC Zoni, MD Esteban-Vasallo, E Barceló, LM Blanco, MF Domínguez-Berjón, J Astray-Mochales

Uso de la base de datos de discapacidades para la obtención de casos de enfermedades raras. RH Rojas Nolasco, AB Moreno López, M Segura Aroca, O Forcada Navarro, JA Palomar Rodríguez

Enfermedad de Huntington en el registro poblacional de enfermedades raras de Navarra: validación de fuentes de información, estimación de prevalencia y utilización de recursos. E Vicente, E Ardanaz, M Guevara, MJ Lasanta, N Álvarez, MA Nuin-Villanueva, I Gastón, F García, B Hernández, MA Ramos

Preguntas

11:15-11:45 Pausa café.

11:45-14:00 Sesión IV. Presentación de resultados de las CCAA (continuación) y resultados de los registros de pacientes. Moderan: Ignacio Abaitua, María Josefa Aldana

Enfermedades Raras. Prevalencia Extraordinaria de Enfermedad de Segawa. Posible Efecto Fundador. R Camino León, A Megías Fernández, C Salamanca Rivera, L Lahera Robles, JM Aldana Espinal, ME Gómez Torres, JA Fernández-Ramos, E López-Laso, K Beyer

Registro de EERR de Extremadura: 10 años de experiencia. María del Carmen Antonaya Rojas, María de los Ángeles García Bazaga, Julián Mauro Ramos Aceitero

Necesidades psicosociales en enfermedades raras: el caso de las anomalías congénitas cardiacas. L Páramo, C Cavero, S Gimeno, R Mas, O Zurriaga, C Barona

Estudio de la utilidad de los diagnósticos de enfermedades raras en la atención primaria como fuente de información del Registro de ER. A Gutiérrez-Fernández, M Errezola Saizar

Validación de los datos de telangiectasia hemorrágica hereditaria provenientes de los hospitales y el registro de morbilidad atendida de Cantabria. A Alvarado García, V Diez González, C León Rodríguez, M García Ribes, R Zarrabeitia Puente

SRDRreport: Una herramienta simple para el análisis y la vigilancia de enfermedades raras. Amorós R, Zurriaga O, Cavero C, Gimeno S, Gras E, Páramo L.

Linfangiomiomatosis (LAM): mirando al futuro. A Casanova, J Ancochea, A Román, C Va

Registro Nacional de Epidermolisis Bullosa en 2014: primeros pacientes registrados, M J Escámez, A Holguín, JM Lezcano, A García, N Illera, M García, A Mencia y M del Rio

Resumen del Registro Español de pacientes con déficit de alfa-1 antitripsina (REDAAT), Ignacio Blanco en representación del comité asesor del REDAAT

Preguntas

14:00 Clausura de la Reunión