



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

Los días 11 y 12 de diciembre se celebró en la sede del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad un encuentro entre numerosos especialistas en enfermedades raras (EERR) con motivo de la [Reunión de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación](#).

Este encuentro ha servido para dar a conocer la calidad del trabajo que se está llevando a cabo tanto desde las autonomías como desde el nodo central en el marco de SpainRDR, pero también para saber cuál es el impacto que está teniendo el registro nacional de cara a los pacientes, y para entender mejor la importancia de los registros de EERR en el ámbito nacional e internacional, contando para ello con la participación de expertos en todos estos temas como Simona Martin, Luciano Vitozzi, Estrella López, Antoni Montserrat o Alba Ancochea, además de los miembros de los distintos nodos de la Red.



## SpainRDR: Carga de casos en el Registro Nacional

La [Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación \(SpainRDR\)](#) funciona de tal manera que cada uno de los Registros Autonómicos aportan sus casos al [Registro Nacional de Enfermedades Raras \(RNER\)](#) y, de acuerdo con la metodología establecida en SpainRDR, lo pueden hacer a través de un fichero XML o bien a través de un fichero ASCII en posiciones fijas.

Cuando se reciben estos ficheros en el nodo central ([Instituto de Investigación de Enfermedades Raras](#)) se revisan para garantizar que cumplen las características exigidas en cuanto a la distribución adecuada de los campos y su denominación (en el caso de los ficheros XML). El siguiente paso es comprobar que los campos están adecuadamente cumplimentados de acuerdo con las normas establecidas en el Manual de Procedimientos respecto a los elementos comunes (*common data elements*); por ejemplo, en el caso de la variable sexo se ha de comprobar que está cumplimentada con los códigos numéricos establecidos, no siendo válidos los valores "V" y "H" o "H" y "M". De la misma manera se comprueba que la fecha de nacimiento sea adecuada, que el DNI tenga un formato válido, que exista al menos un código que defina la enfermedad de cada caso, etc. También se comprueba la existencia de duplicados dentro de cada Registro. El resultado de toda esta evaluación por Registro es comunicado a sus responsables para su conocimiento y, si fuera preciso, para su subsanación.

El siguiente paso es poner en relación los datos recibidos a través de todos los Registros Autonómicos para identificar posibles duplicados interregistros, siempre y cuando ello sea posible dado que no todos los Registros aportan datos de identificación de los casos que permitan esta comprobación. Posteriormente se asignan los códigos CIE 10 a aquellos casos cuya enfermedad está codificada con otra clasificación diferente.

El paso final es la incorporación al RNER de todos los casos que reúnen las condiciones para poder hacerlo. En este punto, es fundamental que los casos dispongan de datos de identificación ya que el sistema precisa de estos datos para garantizar que los casos a incorporar no hayan sido ya incluidos previamente.



## SRDRreport: Aplicación web para la generación automática de informes estadísticos para bases de datos en formato SpainRDR

SRDRreport es una aplicación web para la generación automática de informes estadísticos epidemiológicos sobre enfermedades raras a partir de registros de pacientes en la estructura propuesta por el [Proyecto SpainRDR](#).

Esta aplicación, desarrollada por el nodo de la Comunidad Valenciana, muestra indicadores de incidencia, prevalencia y mortalidad de la o las enfermedades seleccionadas por el usuario a nivel de comunidad autónoma, con desagregación por sexo, edad, años y provincias. Los resultados se pueden descargar en formato pdf y en hoja de cálculo. La aplicación funciona directamente desde la web [srdreport.csisp.gva.es/SRDRreport/](http://srdreport.csisp.gva.es/SRDRreport/) y no requiere ninguna instalación.

SRDRreport se ha implementado usando íntegramente software libre. En la actualidad se encuentra operativa y sus algoritmos de cálculo han sido testados favorablemente, si bien la interfaz se encuentra en fase de depuración y mejora.



### En 1 minuto: ÓSCAR ZURRIAGA

· *Coordinador SpainRDR C. Valenciana*  
· *Dirección General de Salud Pública/ FISABIO-Salud Pública. Conselleria de Sanitat, C. Valenciana*

#### · ¿En qué punto se encuentra el Registro de Enfermedades Raras para la Investigación en la Comunidad Valenciana?

El Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunitat Valenciana (SIER-CV) lleva varios años de desarrollo. Comenzó con la creación del registro de anomalías congénitas, integrado ya de manera plena en [EUROCAT](#) (Vigilancia de las Anomalías Congénitas en Europa) y ha seguido con la recogida de información del resto de enfermedades raras (EERR) incluidas en el proyecto SpainRDR. En la actualidad estamos trabajando para mejorar la calidad y exhaustividad de la información y desarrollando las herramientas tecnológicas necesarias adaptando las aplicaciones informáticas. El siguiente reto es poner a disposición de todos los interesados en las EERR la información recogida, contrastada y analizada.

#### · ¿Qué otras iniciativas en materia de enfermedades raras existen en la Comunidad?

En breve, la [Red Centinela Sanitaria \(RCS\)](#) de la Comunitat Valenciana comenzará a recoger información de las EERR atendidas en atención primaria. Los miembros de la RCS (médicos de familia y pediatras de atención primaria) utilizarán para ello la aplicación de la RCS integrada con Abucasis (la aplicación de gestión asistencial de atención primaria).

Existen otras iniciativas llevadas a cabo desde la coordinación autonómica de la Estrategia de Enfermedades Raras, dirigidas hacia las unidades y servicios asistenciales de experiencia y de referencia en las EERR.

#### · ¿Cómo valorarías el apoyo recibido por parte de las administraciones de tu Comunidad en este proyecto?

La [Dirección General de Salud Pública](#) y la [Fundación para la Investigación Biomédica y Sanitaria de la C. Valenciana \(FISABIO-Salud Pública\)](#) vienen trabajando conjuntamente desde hace varios años con una sinergia absoluta. De hecho el SIER-CV, cuya gestión tiene encomendada la Dirección General, cuenta con la participación de FISABIO-Salud Pública e incluso este hecho está recogido en la Orden de Creación del SIER-CV (que es de 2012).

La colaboración del SIER-CV con la coordinación autonómica de la Estrategia de Enfermedades Raras ha ido incrementándose en los últimos años, pero aún existe un margen de mejora en este aspecto.

#### · ¿Cómo se piensa afrontar el futuro de la red y del registro en la Comunidad Valenciana?

Las dificultades para poder prolongar la financiación obtenida a través de la convocatoria IRDiRC van a restringir las posibilidades de mantener al personal contratado específicamente para el registro. No obstante el SIER-CV es asumido por la Dirección General de Salud Pública como parte de sus funciones habituales y, por tanto, se mantendrá con medios propios. Creo que sería muy necesario poder disponer de financiación para el mantenimiento de la red de registros en sí, que tendría que proceder de las instituciones nacionales y, especialmente, del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Sin ello las actividades, específicamente las de investigación, se resentirán.

#### · ¿Cuál ha sido la aportación de la Comunidad Valenciana a SpainRDR?

Desde la Comunitat Valenciana se ha liderado el Paquete de Trabajo 3 de este proyecto (*Análisis de datos e investigación de resultados*) y, en función de ello, se han efectuado diversas actividades específicas como el estudio Delphi sobre creación de registros de pacientes en EERR, los documentos establecidos de análisis de información y, creo que se ha de resaltar específicamente, la herramienta de análisis [SRDRreport](#) ya disponible para su utilización a través de servicios web.



## SPAINRDR EN EL III SEMINARIO INTERNACIONAL EPIRARE

Los pasados días 24 y 25 de noviembre tuvo lugar la celebración del [III Seminario Internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos \(EPIRARE\)](#), organizado por el Centro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto Superior de Sanidad de Italia. Este tercer seminario se encuadra en las actividades del proyecto [EPIRARE](#), proyecto dedicado al desarrollo de guías y métodos para la construcción de una plataforma europea de registros de enfermedades raras.

Al evento asistieron representantes de la Comisión Europea, de proyectos relacionados con plataformas e-Health, del uso de registros médicos electrónicos, así como expertos de todas las áreas de las enfermedades raras y de la organización europea de pacientes [EURORDIS](#).

La integración de los registros con los biobancos, así como las caracterización de los fenotipos clínicos con el uso de las ontologías médicas fueron también tratados durante dicho evento.

SpainRDR estuvo representado en el seminario por su coordinador, como miembro del comité científico del seminario, y por el grupo de las Islas Baleares, que contribuyó con la presentación de un póster sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

### Generador de informes

Puedes acceder desde el siguiente enlace:

[srdreport.csisp.gva.es/SRDReport/](http://srdreport.csisp.gva.es/SRDReport/)

### Próximos eventos...



[VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras](#)  
Sevilla, 12-14 de febrero



[Día Internacional de las Enfermedades Raras](#)  
28 de febrero



[RD-Connect Annual Meeting](#)  
Palma de Mallorca, 6-8 de marzo



[VIII Reunión Anual CIBERER](#)  
Madrid, 11-13 de marzo



## PROGRAMA DE ENCUENTROS: JORNADAS, CONGRESOS Y OTROS EVENTOS

El [Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias \(CREER\)](#) nace con el objetivo de mejorar la autonomía personal de las personas con Enfermedades Raras y sus familias y conseguir una mejor atención y calidad de vida. Siguiendo esta línea estratégica, el CREER desarrolla el Programa de Encuentros con el objetivo de fomentar el intercambio de experiencias, el apoyo mutuo y gestionar el conocimiento entre las personas con alguna enfermedad rara (ER), las familias, profesionales implicados y entidades públicas y privadas. En la mayoría de los casos este programa se desarrolla a través de asociaciones.

En los Programas de Encuentros se realizan mesas redondas, jornadas, congresos, charlas coloquio con profesionales expertos, talleres impartidos por los profesionales del CREER y otras acciones de orientación y apoyo que pretenden facilitar información acerca de los recursos y asesoramiento sobre las características de la enfermedad. En este modelo de programa, el centro hace partícipe en la organización y desarrollo del Encuentro al movimiento asociativo y a los profesionales e instituciones implicados.

El CREER facilita el alojamiento y manutención, además de la atención profesional y el apoyo que se consideren necesarios en cada caso, así como la programación de actividades para la atención de menores y adultos bajo tutela.

Las asociaciones y/o entidades interesadas en realizar un encuentro, jornada u otro evento pueden ponerse en contacto con el CREER, en el número de teléfono 947 253 950 o enviando un correo electrónico a [info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es).



## Los Centros, Servicios y Unidades de Referencia, eje clave en la atención a las personas con enfermedades raras en España

«Los [Centros, Servicios y Unidades de Referencia \(CSUR\)](#), eje central en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes». Así se manifestó en la [Conferencia EUROPLAN II](#), organizada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) donde pacientes, administración, expertos, sociedades científicas, industria farmacéutica e instituciones examinaron la situación de España en materia de Enfermedades Raras con relación a Europa.

Este proyecto europeo contó con 140 profesionales de ámbitos públicos y privados, que analizaron los temas prioritarios en la atención social, sanitaria, educativa y laboral de los 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes en nuestro país.

Entre las conclusiones alcanzadas se encuentra la necesidad de fortalecer, dar continuidad y agilizar el procedimiento de designación de CSUR para abarcar el mayor número posible de enfermedades poco frecuentes en base a las necesidades de los pacientes y sus familias.

Asimismo, se trasladó la urgencia de incluir una figura de vital importancia como el "gestor de casos", que actúe como coordinador de todos los profesionales implicados en la atención al enfermo de una patología poco frecuente.

Además, se incidió en la necesidad de fortalecer la participación del paciente en el proceso de designación de los CSUR a través de los grupos de expertos del Comité de Designación y en el sistema de evaluación de los centros.

Esta Conferencia contó con el respaldo de la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS), que estuvo presente a través de su presidente, Terkel Andersen; Yann Le Cam, director de la organización; y Simona Bellagambi, Asesora de EUROPLAN en [EURORDIS](#).

## Web SpainRDR

[spainrdr@isciii.es](mailto:spainrdr@isciii.es)

