



Colaboración de sociedades médicas e investigadores con el Registro Nacional de Enfermedades Raras: incorporación de registros de pacientes

La incorporación de registros de pacientes a una red de investigación conlleva ventajas como la reducción de costes, promoción, difusión y menor fragmentación del número de casos. Por otro lado, las preocupaciones sobre posibles desventajas de esta colaboración se eliminan si la red no tiene inconveniente en que los registros mantengan su identidad, estatus y capacidad de manejo de la información. El Registro Nacional de Enfermedades Raras (ER) y la red de registros SpainRDR ofrecen esta posibilidad de colaboración, sin menoscabo de la identidad o autonomía de cada registro. Además, se facilita el desarrollo de nuevos registros de pacientes en el seno del Registro Nacional a sociedades médicas o redes de investigación que tengan experiencia en una ER concreta o grupo de ER.

Con cada Sociedad o Grupo de investigación se firma un convenio con el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. El compromiso de los profesionales participantes se manifiesta en un Acuerdo de Consorcio. Se define el modelo de datos en colaboración con los responsables, manteniendo la interoperabilidad entre registros de pacientes. Se facilita el consentimiento informado ya evaluado y aceptado por el Comité de Ética del IIER. El Registro Nacional de ER está declarado en la Agencia Española de Protección de Datos, por lo que cualquier registro que se integre en él no precisaría una declaración propia.

Bajo este procedimiento, los siguientes registros de pacientes ya han establecido colaboración con el Registro Nacional de ER: Enfermedades pulmonares intersticiales pediátricas; Linfangioleiomiomatosis; Proteinosis alveolar; Déficit de alfa-1-antitripsina; Estenosis traqueal; Sarcoidosis; Histiocitosis pulmonar; Epidermolisis bullosa; Trastornos de la diferenciación sexual; Hiperplasia suprarrenal congénita; Angioedema mediado por bradiquinina; Síndrome de Wolfram; Cistinosis; Anemias congénitas; Enfermedad de Duchenne; Ataxias hereditarias; y Paraparesia espástica familiar.



La Comisión Europea financia un proyecto de investigación que busca estudiar y desarrollar propuestas de políticas de salud para el autismo a nivel europeo

La Dirección General de Salud y Consumidores de la Comisión Europea (DG-SANCO) y el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) han firmado el acuerdo de financiación del proyecto "Los Trastornos del Espectro del Autismo en Europa" (en inglés *Autism Spectrum Disorders in Europe - ASDEU*) para el estudio de esta enfermedad a nivel europeo.

Se trata de un proyecto a tres años liderado por Manuel Posada, director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) y coordinador de SpainRDR, que recibirá una financiación de 2,1 millones de euros y reunirá a universidades, organizaciones y centros expertos de investigación procedentes de 14 países europeos. Su objetivo será desarrollar investigaciones e intervenciones que conduzcan a la mejora de la atención y apoyo a las personas afectadas por autismo.

ASDEU estimará la prevalencia de la enfermedad en 12 países de la Unión Europea; analizará los costes sociales y económicos del autismo; revisará los programas existentes sobre detección temprana y desarrollará propuestas de mejora e implantación de dichos programas; mejorará la formación de profesionales; validará biomarcadores asociados a los trastornos del espectro autista; y mejorará el conocimiento sobre el diagnóstico, comorbilidad y efectividad de los cuidados y apoyos en la vida adulta y en las personas mayores con diagnóstico de autismo.

En el campo de la salud pública, ASDEU colaborará con el Proyecto EU-AIMS (*European Autism Interventions - A Multicentre Study for Developing New Medications*) para mejorar la calidad de vida y el pronóstico de los pacientes afectados por esta enfermedad.



Curso de epidemiología de Enfermedades Raras en Talavera

El Nodo de Castilla-La Mancha de la Red de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), en colaboración con el Instituto de Ciencias de la Salud de Castilla-La Mancha, la Fundación del Hospital de Parapléjicos para La Investigación de Toledo y los nodos de Comunidad Valenciana y central de SpainRDR organizan el curso Métodos Epidemiológicos en Enfermedades Raras. El curso abarcará diversos temas para completar la oferta de formación que se ha llevado a cabo dentro del marco del proyecto y pretende profundizar en aspectos de especial utilidad en su fase final. Se realizarán sesiones didácticas sobre los siguientes aspectos: la estimación de la prevalencia de enfermedades poco frecuentes, el manejo de la incertidumbre en estimadores de enfermedades raras, la representación geográfica de los datos obtenidos, el estudio de posibles agregaciones espaciales de casos, el uso de herramientas de software libre para el análisis de datos y la generación de informes estandarizados. El curso se realizará en la sede de Instituto de Ciencias de la Salud de Castilla-La Mancha situada en Talavera (Toledo) del 26 al 29 de Mayo de 2015

En 1 minuto:

JENARO ASTRAY



· Coordinador SpainRDR C. de Madrid
· Jefe de Área de Epidemiología. Subdirección de Promoción de Salud y Prevención. Consejería de Sanidad - Comunidad de Madrid

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

Hemos finalizado el estudio piloto que integraba en el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA) datos de pacientes prevalentes en los años 2010-2013.

Actualmente nos encontramos en la fase de ampliación del SIERMA, tanto de las fuentes de información que se integran en el mismo, como de los años disponibles. Esto mejorará la especificidad de las ER que se vigilan en el SIERMA y la identificación de personas nominalmente. Nos encontramos en continuo análisis del listado de ER que se vigilan en la Comunidad de Madrid, formas de validación y ampliación de los tipos de codificación (SNOMED, ORPHANET). La incorporación de datos desde 2003 a 2014 se encuentra en fase de validación en estos momentos y hará posible disponer de datos consolidados desde el punto de vista epidemiológico y útiles en la planificación y gestión sanitaria, con el objetivo de mejorar la atención de los pacientes afectados de estas enfermedades. A su vez, estamos a punto de publicar la Orden de creación del Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid (SIERMA) y en el Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid.

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

Hemos elaborado la Guía de enfermedades poco frecuentes de la Comunidad de Madrid en formato de página web, mediante la cual la Consejería de Sanidad pone a disposición de los ciudadanos un espacio de información acerca de las enfermedades poco frecuentes, y expone los diferentes centros hospitalarios del sistema sanitario público de la Comunidad de Madrid que concentran el mayor número de pacientes con estas patologías.

También disponemos del Informe del Estado de Salud de la Población de la Comunidad de Madrid 2014 y años previos, que dispone de un capítulo específico donde se analiza la epidemiología de las enfermedades raras (8.2.7. Enfermedades raras).

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

Positivo, ya que se está trabajando conjuntamente con otras subdirecciones y direcciones generales de la Consejería de Sanidad para mejorar la calidad del SIERMA, y que este pueda dar soporte a las necesidades de información en este campo de trabajo. Es fundamental disponer de información que posibilite la investigación y la planificación de la atención sanitaria de estas enfermedades.

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

Se está intentando solventar las dificultades de financiación de los técnicos contratados para el mantenimiento del SIERMA mediante la presentación a diferentes convocatorias de ayudas a la Investigación Públicas y Privadas y a las líneas de financiación de estrategias frente a enfermedades raras así como prevención de otras enfermedades del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Esperamos que ello sea posible, ya que son precisos recursos muy especializados para dar continuidad a este trabajo. En este sentido esperamos que el Consejo de Ministros apruebe los fondos destinados a las Comunidades autónomas de la estrategia de enfermedades Raras, ya aprobadas por el interterritorial de forma inmediata.

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

Lo más importante y enriquecedor de este proyecto, creo que ha sido la experiencia de haber participado en la puesta en marcha de un registro poblacional, trabajando en red entre todas las comunidades autónomas y que pienso que va a ser realmente útil para los enfermos afectados de estas enfermedades.

Desde el nodo de Madrid se ha participado en varios grupos de trabajo, entre los que destacaría la presidencia del comité científico del SpainRDR y la coordinación del paquete de trabajo WP2-7.2 (identificación de fuentes de Información), cuyos resultados han sido publicados recientemente en una revista de impacto en salud pública (PMID: 25698495).

Por otra parte se han presentado diferentes comunicaciones científicas en Congresos y Jornadas nacionales e internacionales donde se compartieron experiencias sobre la metodología del SIERMA y se presentaron los primeros resultados del registro de enfermedades raras.



3er Curso Internacional de Verano sobre Registros de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos y Taller RD-Connect sobre Conectividad de Datos y Ontologías

El Centro Nacional de Enfermedades Raras de Italia (CNMR) organiza la tercera edición del Curso Internacional de Verano sobre Registros de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, que tendrá lugar los días 21, 22 y 23 de septiembre en Roma, y al que seguirá el Taller RD-Connect sobre Conectividad de Datos y Ontologías, que se desarrollará los días 24 y 25. Ambas actividades cuentan con el respaldo de ICORD.

El Curso se centra en esta ocasión en los objetivos y necesidades de los registros orientados a la investigación clínica, que comprende el estudio de la historia natural de las enfermedades, la valoración de la efectividad de los tratamientos y la evaluación de los medicamentos huérfanos. El objetivo será formar a los participantes en la metodología y recursos disponibles para la creación de un registro clínico de investigación y la implementación de estrategias exitosas para asegurar su sostenibilidad a largo plazo, incluyendo actividades sobre diseminación y sobre cómo compartir datos.

El Taller RD-Connect buscará informar a los participantes sobre nuevos conceptos y herramientas para aplicar ontologías a sus datos y hacerlos interoperativos con otros datos provenientes de diferentes fuentes.

La inscripción a ambos eventos es gratuita, no incluyendo gastos de viaje ni manutención, y el plazo para solicitar la inscripción finaliza el 20 de julio. Se puede consultar toda la información a través de este enlace y formalizar la inscripción haciendo clic aquí.

Próximos eventos...



3er Curso Internacional de Verano sobre Registros de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos
Roma (Italia), 21-23 de septiembre



Taller RD-Connect sobre Conectividad de Datos y Ontologías
Roma (Italia), 24-25 de septiembre



X Conferencia ICORD
México D.F. (México), 15-16 de octubre



Máster "Conocimiento Actual de las Enfermedades Raras"
UNIA Sevilla (España), noviembre 2015- mayo 2016



10 años del Registro de Enfermedades Raras de Extremadura

El Sistema de información sobre las Enfermedades Raras (EERR) de Extremadura, creado por Orden de 14 de Mayo de 2004 de la Consejería de Sanidad y Consumo, tiene como objetivos valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su prevalencia en esta comunidad y servir de base para estudios epidemiológicos, contribuyendo a una mejora de la calidad asistencial, la prevención y la planificación de los recursos materiales y humanos. Inició su trabajo sobre una lista de 677 EERR, sometida a posibles cambios y modificaciones, incluyéndose cualquier enfermedad considerada rara aunque no figure en ella. Se han identificado como fuentes de datos las consultas de atención primaria y especializada, el sistema de información de enfermos renales, la Unidad de Genética del Hospital de Badajoz, los centros de atención al discapacitado de Extremadura y las farmacias hospitalarias y comunitarias, a las que posteriormente se añadió el CMBD hospitalario. En sus 10 años de funcionamiento se han detectado diversos problemas, entre los que destacan la falta de un listado concreto de patología a registrar, el desconocimiento de las EERR por los profesionales, las dificultades en la codificación de enfermedades, las fuentes de información sin codificación y/o falta de diagnósticos específicos y la necesidad de confirmar diagnósticos en la historia clínica, de control de duplicados y de recursos humanos para la gestión del Sistema. Pero aún con todas estas limitaciones, el Sistema se ha mostrado útil, existiendo todavía elementos que deben mejorarse como la codificación de las EERR, el establecimiento de procedimientos automatizados para detección de casos y control de duplicados, el acceso a las historias clínicas, la formación de profesionales y el contar con recursos específicos para el mantenimiento del Sistema. Con fecha de 31 de diciembre de 2012, el Sistema lleva registrados un total de 16.707 casos de 1.410 EERR diferentes.

Web SpainRDR
spainrdr@isciii.es



Programa para pacientes sin diagnóstico de FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) cuenta con un programa de abordaje de casos sin diagnóstico enmarcado en el Servicio de Información y Orientación (SIO).

El objetivo principal de este programa es orientar a los pacientes hacia técnicas, servicios y profesionales con experiencia para agilizar su diagnóstico. Y es que los retrasos diagnósticos son una característica de las enfermedades raras y tienen entre sus consecuencias el empeoramiento clínico de la salud de los pacientes o la pérdida de confianza en el sistema sanitario.

El programa cuenta con un protocolo para orientar los casos en el que colabora un Comité Asesor, compuesto por 22 profesionales de la sanidad y la investigación de reconocido prestigio en las principales áreas de interés. Cuando llega una consulta de este tipo, el primer paso es solicitar al paciente una autorización para poder remitir sus informes a terceros. Además, el paciente debe aportar los informes médicos y pruebas de imagen así como el recorrido realizado a nivel sanitario (preguntas recogidas en un anexo). Dicha documentación se envía al miembro idóneo del Comité Asesor, cuya respuesta es remitida a la persona que ha realizado la consulta.

Es necesario que tener en cuenta que desde el SIO no se puede actuar si el caso todavía está siendo estudiado, por lo que cuando esto ocurre se emplaza a la persona a acudir de nuevo a este servicio si cuando haya terminado su estudio continúa sin diagnóstico.

El SIO ha recibido 3.168 consultas de personas sin diagnóstico desde su puesta en marcha, y en concreto en los dos últimos años este programa ha atendido 409 consultas. Se puede contactar con este servicio a través de la dirección de correo sio@enfermedades-raras.org o en el teléfono 91 822 17 25

