



Integración de las enfermedades raras en el Sistema de Información de Salud Pública de la Comunidad de Madrid

En la actualidad, el uso de las nuevas tecnologías en los sistemas de información permite establecer estrategias de búsqueda de casos que aumenten la eficiencia, y todo ello acorde con las normas éticas y jurídicas vigentes. La Comunidad de Madrid dispone de un fichero de alta seguridad llamado SISPAL (Sistema de Información en Salud Pública y Alimentación) en el que confluyen diversas fuentes de información y a partir de las cuales se construye el SIERMA (Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad de Madrid). Para su integración los datos se pasan por un área de montaje y de depuración. Posteriormente se almacenan en una *Data Warehouse* desde donde pueden ser consultados mediante cubos *OLAP* (Online Analytical Processing).

Con el fin de identificar casos de enfermedades raras a través del SIERMA, para cada año se han considerado un promedio de más de 20 millones de episodios de atención primaria, 1 millón de registros de altas hospitalarias, más de 40 mil defunciones, y otras fuentes de información específicas como el registro de metabolopatías, el registro de enfermos renales, etc. En el período 2010-2012 se han detectado 164702 registros correspondientes a 127829 personas con algún código diagnóstico de enfermedades raras.

El sistema de presentación en cubos *OLAP* permite acceder a la información estadística de un modo seguro: características demográficas de los pacientes, indicadores de incidencia y prevalencia, análisis geográfico, centros sanitarios dónde son atendidos etc. Esta información estadística agregada se traslada también a la población a través de la [Guía de Enfermedades Poco Frecuentes](#) y el [Informe del Estado de Salud de la Población de la Comunidad de Madrid](#).

El disponer de un sistema de información poblacional riguroso permite evaluar y rediseñar procesos en nuestro sistema sanitario. Las técnicas avanzadas de análisis de datos aportan grandes beneficios a las personas afectas de estas enfermedades, ya que permiten a los planificadores y a los propios pacientes la toma de decisiones basadas en el conocimiento.



GeoToMap: una útil herramienta de georreferenciación creada por SpainRDR

GeoToMap es un software desarrollado por el nodo de Castilla-La Mancha de la red SpainRDR. La herramienta hace sencilla la tarea de obtener una capa vectorial de puntos en formato de archivo *ESRI shapefile* desde un archivo de texto plano que contiene localizaciones por línea como direcciones postales, nombres de ciudad, o cualquier otro topónimo. Con estos archivos de salida y usando un software de *SIG* (Sistema de Información Geográfica), se puede analizar el patrón de puntos mediante métodos geoestadísticos. En el nodo manchego de la Red se está empleando esta herramienta para analizar el patrón geográfico de las enfermedades raras, ya que GeoToMap suministra información geográfica a partir de los datos de los registros de SpainRDR. El proceso usa servicios web libres como *Google*, *Open Street Maps* y *Bing Maps* para realizar el proceso de georreferenciación.

Esta herramienta ha sido liberada bajo licencia (GNU CPL v2). El código fuente, instaladores, ejecutables y la ayuda se pueden descargar del sitio web <http://geotomap.codeplex.com/>.



Plan de calidad del Registro de Enfermedades Raras de Cataluña

La finalidad de crear un Plan de Calidad para un registro es mejorar los procedimientos relacionados con los datos (en términos medibles) para obtener información lo más precisa y útil posible. El concepto de calidad engloba tanto las actividades iniciales de diseño del registro (previas a la recolección de datos y orientadas a la prevención de errores), como las etapas posteriores (durante y después de la recogida de datos, y orientadas a la detección y corrección de errores).

En el contexto del proyecto SpainRDR, Cataluña ha estado elaborando y documentando un marco de calidad básico que incluye los contenidos esenciales del registro, así como el análisis de sus principales limitaciones, y las características de calidad más importantes de sus datos.

En este marco de calidad, el Registro de Enfermedades Raras de Cataluña ha creado un conjunto de Procedimientos Normalizados de Trabajo (PNT) para las principales operaciones relacionadas con la recolección y validación de los datos y un listado de Indicadores de Calidad que permite evaluar la calidad del registro, y que comprende desde los documentos y procedimientos imprescindibles para la creación del mismo, a los relacionados con la validación de la información. Estos elementos nos permitirán minimizar los errores e identificar las áreas y grado de imperfección de nuestros datos, ayudándonos en su interpretación y en la búsqueda de acciones correctivas apropiadas que nos permitan una mejora continua de su calidad.



En 1 minuto: MARIO MARGOLLES

· *Coordinador SpainRDR Asturias*
· *Director General de Planificación, Ordenación e Innovación Sanitarias de la Consejería de Sanidad del Gobierno del Principado de Asturias*

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

Desde el año 2003, se comenzó a recopilar la información sobre los casos de enfermedades raras en Asturias en el proyecto REpIER. Una vez finalizado el mismo, se continuó recogiendo la información en los años siguientes hasta que en 2012, con ocasión del proyecto SpainRDR, se procedió a la elaboración de dos normativas que amparan la recogida y explotación de la información en formato Registro: la creación del Sistema de Información de Enfermedades Raras de Asturias (SIERA) y la inclusión de las enfermedades raras y los defectos congénitos como enfermedades sujetas a declaración obligatoria dentro del Sistema de Vigilancia Epidemiológica. Con todo ello, actualmente tenemos disponibles todos los casos de enfermedades raras recogidos y detectados en Asturias desde el año 1996.

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

Complementando al proceso de recogida de información incluido en la línea 1 de la Estrategia Nacional, se han establecido en Asturias actuaciones de línea 2 como la inclusión en 2014 de un mayor número de enfermedades en el cribado neonatal. Además, se han fomentado las actividades relativas a mejorar el diagnóstico prenatal y el mantenimiento del Registro de defectos congénitos de Asturias. A su vez, se han establecido líneas de apoyo social a las asociaciones de enfermos y familiares, fomentando la actividad asociativa e incrementando la visibilidad de estas patologías. Todo ello se complementa con actividades de formación del personal sanitario para una mayor sensibilización que procure un diagnóstico precoz. Estas actividades han sido consideradas como Buenas Prácticas del SNS por el Ministerio de Sanidad.

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

Las diferentes Administraciones han colaborado estrechamente en estas actividades: tanto el Ministerio de Sanidad —a la hora de financiar actividades mediante fondos específicos que han permitido mantener la actividad desde 2009—, como las administraciones de investigación, a través del ISCIII —financiando los proyectos REpIER y SpainRDR—, y las autonómicas a nivel de Consejería —comprometiéndose a mantener el Registro y facilitando el desarrollo normativo específico, así como la inclusión en los contratos programa de las actividades de diagnóstico y tratamiento—. Además, han facilitado el desarrollo y contacto con el movimiento asociativo que resulta ser muy pujante de cara al empoderamiento y visibilidad de las asociaciones y sus problemas, actividades en las que también han colaborado el Servicio de Salud del Principado de Asturias, los Ayuntamientos y, por supuesto, las asociaciones de afectados, familiares y personas cuidadoras.

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

Existe un compromiso sobre la necesidad de mantenimiento y refuerzo del mismo. Solo a nivel de trabajo coordinado podemos llegar a conocer la realidad de cada CA, máxime en la población que acude frecuentemente a centros de referencia situados, a menudo, fuera de los límites comunitarios. Únicamente con una apuesta fuerte por parte de las autoridades en los diferentes niveles podremos llegar a alcanzar el objetivo indicado en la línea 1 de la Estrategia: conocer la situación real de las enfermedades raras. En mi Comunidad existe compromiso explícito de mantener, al menos, el registro autonómico porque de su existencia se deriva el conocimiento necesario para mantener la respuesta comunitaria, asistencial y social necesarias para que las personas afectadas estén mejor atendidas y no se sientan solas.

· ¿Cuál ha sido la aportación de Asturias a SpainRDR?

El nodo de Asturias ha trabajado con SpainRDR desde el inicio de sus actividades y ha colaborado coordinando el paquete de trabajo 2 de metodología, así como recopilando la información necesaria establecida en los diferentes manuales de procedimiento, y que ha permitido conocer la situación epidemiológica de los casos de los últimos años. Hemos intentado participar en todos los diferentes estudios específicos de carácter colectivo que se han propuesto desde 2012, hemos recogido información específica de los casos de nuestro territorio, los hemos analizado y puesto a disposición de toda la comunidad a través de su publicación y hemos emitido series de informes breves sobre patologías específicas con el objeto de aumentar el conocimiento y difundirlo entre profesionales, ciudadanía, personas afectadas y sus familiares y cuidadores. Creemos que la labor de SpainRDR en su conjunto ha sido un provechoso y fructífero trabajo realizado en coordinación entre las CCAA que, de seguro, redundará en un mejor manejo de las enfermedades raras y un aumento de la calidad de vida de las personas afectadas en el futuro en España.

Descripción de los pacientes autodeclarados en el Registro Nacional de Enfermedades Raras

El [Registro Nacional de Enfermedades Raras \(RNER\)](#) ofrece a todos los pacientes con cualquiera de estas patologías la posibilidad de solicitar ellos mismos su inclusión en dicho Registro. Son los denominados "casos autodeclarados". Una vez incluidos, se les facilita información relacionada con su enfermedad y sobre Asociaciones que se ocupen de ella y también se les ofrece la oportunidad de participar online en diferentes estudios.

Se ha realizado una revisión de estos casos respecto a edad, sexo, Comunidad Autónoma (CCAA) de procedencia, capítulo de la Clasificación Internacional de Enfermedades CIE-10 y mortalidad detectada cruzando los datos de los casos registrados e identificados mediante DNI con el Índice Nacional de Defunciones (INDEF). Hasta noviembre de 2014 se habían incorporado 3243 entradas, que se corresponden con 3450 casos-enfermedad diferentes, ya que algunos sufren más de una patología rara. El 56% son mujeres y hay registros en todos los grupos de edad, siendo el de mayores de 75 el que menor número contiene. Proceden de todas las CCAA pero Madrid y Andalucía son las que aportan un mayor número de casos y Castilla y León la que muestra la tasa más elevada. Los capítulos de la CIE-10 que incluyen más registros son el VI (Enfermedades del sistema nervioso) y el XVII (Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas), este último más frecuente entre los grupos de menor edad y el anterior entre los de mayor edad. Utilizando el INDEF se detectaron, hasta septiembre de 2013, 48 fallecidos de entre los 2083 sujetos identificados mediante DNI incluidos en el Registro.

En conclusión, se puede afirmar que el Registro de *casos autodeclarados* ofrece una serie de servicios útiles para los pacientes y por ello, pese al considerable esfuerzo que requiere, merece la pena mantenerlo y potenciarlo. Cabe destacar, además, el valor que aporta el Índice Nacional de Defunción para el seguimiento de los casos.

Informe final de la Conferencia EUROPLAN

Accede haciendo clic en la imagen:



Oferta de empleo: TÉCNICO EN INVESTIGACIÓN SOCIO SANITARIA

Pincha en la imagen para acceder a la información



Necesidades psicosociales en enfermedades raras: el caso de las anomalías congénitas cardíacas

El [Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana \(SIER-CV\)](#) identificó las Anomalías Congénitas (AC) Cardíacas como una de las AC más frecuentes. Por su cronicidad es importante conocer la realidad y calidad de vida de las personas afectadas y su repercusión en el entorno familiar y sanitario.

Combinando dos técnicas de investigación cualitativa, entrevistas en profundidad a profesionales sanitarios y grupos de discusión con padres y madres de niños afectados, se exploraron las siguientes dimensiones: atención recibida, necesidades y redes de apoyo. La información recogida se transcribió para un análisis discursivo.

Las familias reconocen la calidad de la asistencia sanitaria pero demandan una mayor y mejor comunicación con los profesionales sanitarios. Madres y padres manifiestan experiencias y vivencias diferentes, ellas remarcan la falta de empatía y apoyo emocional. Ambos padres centran su atención en la incertidumbre que genera el desarrollo del menor; la atención psicológica en las familias se percibe mayoritariamente como inexistente o insuficiente; los profesionales manifiestan tener escasa formación en habilidades comunicativas y no conocen entidades asociativas; profesionales y familias valoran positivamente el papel de las redes de apoyo y quisieran disponer de información sobre los recursos existentes.

Atender el bienestar socio-emocional de las familias es una acción prioritaria a impulsar desde los servicios sanitarios. Es necesario facilitar la orientación hacia las entidades formales de apoyo y promover una atención psicológica integral a las familias potenciando el valor de las asociaciones de pacientes, grupos de apoyo y TICs, reconociendo su papel como activos en salud.



Próximos eventos...



[III Encuentro de Expertos en Enfermedades Raras](#)
Madrid, 20 de febrero



[Curso Internacional: "Health care guidelines on rare diseases: Quality assessment"](#)
Roma (Italia), 23-24 de febrero



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

[RDConnect](#)

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



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

FEDER resalta la importancia de la Red SpainRDR

Desde la [Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#) se está demandando la publicación del marco legal para que el Registro Nacional de Enfermedades Raras (RNER) sea una realidad en la cual colaboren todas las Comunidades Autónomas e investigadores, garantizándose su sostenibilidad para el impulso de la investigación en enfermedades raras (EERR). Este Registro contribuirá al mejor conocimiento de las patologías y aumentará las posibilidades de investigación. A través de él, las personas con enfermedades poco frecuentes podrán disponer de información actualizada sobre su enfermedad como nuevos hallazgos, recursos sanitarios o tratamientos.

Además, el Registro favorecerá el diagnóstico al existir una clasificación y agrupación por enfermedades, así como la coordinación entre profesionales en tanto en cuanto exista una base de datos que permita codificar la información sobre el paciente y compartirla con otros profesionales. Desde FEDER, a través de sus delegaciones, se promueve la Red de Registros SpainRDR trasladando su importancia a las administraciones en el marco de un plan autonómico, además de promoverse y proporcionarse formación a profesionales de la salud en relación al conocimiento del RNER.

FEDER es una importante fuente de información para SpainRDR ya que puede comunicar casos de EERR, siempre acompañados del consentimiento informado correspondiente. Además, los técnicos del Servicio de Información y Orientación (SIO) informan sobre el registro a las personas que contactan con el Servicio y difunden información sobre la Red en las comunicaciones, ponencias y acciones formativas que realizan.

[Web SpainRDR](#)

spainrdr@isciii.es