

## Editorial: Poniendo el termómetro a SpainRDR

La Red Española de Registros en Enfermedades Raras para la Investigación ( [SpainRDR](#) ) es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III ( [ISCIII](#) ) al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras ( [IRDIRC](#) ). Inició su andadura en enero del año 2012 y en él están involucradas las Consejerías de Sanidad de todas las comunidades autónomas, además de otros importantes organismos e instituciones como 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](#) ), la Federación Española de Enfermedades Raras ( [FEDER](#) ) y su Fundación ( [Fundación Teletón FEDER](#) ) y varias sociedades médicas, entre otros.

Durante estos dos años y medio de trayectoria, la Red ha ido consolidándose y alcanzando los objetivos planteados, siendo fundamental para ello la gran implicación de las distintas autonomías. Actualmente todas, a excepción de Galicia, han creado sus registros de enfermedades raras, amparados por los correspondientes marcos legales, y se encuentran ya analizando los datos recabados hasta el momento sobre un buen número de patologías. Además, varias sociedades médicas han creado los criterios para el desarrollo de registros de pacientes de enfermedades específicas y ya están introduciendo datos.

El camino a recorrer es largo y no está en absoluto libre de dificultades, pero la progresión está siendo la adecuada. Fue necesario superar un período inicial de estandarización de procedimientos y métodos, seguido de un estudio piloto, para llegar a la fase actual, en que ya se están analizando los datos recabados hasta la fecha, correspondientes a los casos prevalentes del período 2010-2012. La consolidación de la Red será una realidad que nos permitirá avanzar hacia el objetivo final, que no es otro que la creación de un Registro Nacional, basado en la combinación de métodos de registros de base poblacional con los de registros de pacientes-cohortes de casos, que permitirá impulsar la investigación de las enfermedades raras en nuestro país.

Equipo de Gestión del Proyecto SpainRDR



## Déjame que te cuente: Enfermedades raras en Asturias, 1996-2012

En este primer trabajo publicado por el Sistema de Información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA), llevado a cabo por el nodo asturiano de SpainRDR, se describe el conjunto de enfermedades raras en términos epidemiológicos. Tras identificar, a partir del CMBD de los nueve hospitales del SESPA (servicio de salud de esta comunidad), todos los casos con diagnóstico primario o secundario de enfermedad rara (934 códigos CIE9-MC del listado SpainRDR) del periodo 1996-2012, se seleccionó el primer alta de cada caso (148.397 en total) y se calculó la incidencia para cada grupo de enfermedades y CIE9-MC, según sexo, edad, hospital y año de diagnóstico.

En conjunto, el número de casos de enfermedades raras —mayor entre los hombres y entre los de más edad— pasó de 7.696 en 1996 a 11.121 en 2012, debido al aumento de casos en todos los grupos de enfermedades excepto en el del aparato respiratorio, donde descendieron como consecuencia del menor número de nuevos casos de neumoconiosis, enfermedad ligada al mundo laboral, que en Asturias supera con creces la frecuencia marcada por la definición de enfermedad rara. El descenso del empleo y los recursos económicos acentúan los problemas alimenticios pero ¿es Asturias una región con malnutrición? Así se podría interpretar si nos fijamos en los 561 casos de «kwashiorkor». ¿Son los 7.990 casos de otras cardiomiopatías primarias o los 1.270 de «hipertensión pulmonar primaria» realmente primarios? Nosotros *contamos* casos y parece que algunos números *cantan*. El CIE9-MC 759.89, «Otras», registra 37 casos pero ¿cuáles son las notas de esta y otras melodías similares?

Gracias a este trabajo conocemos la magnitud de las enfermedades raras en la comunidad asturiana. Los resultados, con una media de unos 8.000 nuevos diagnósticos al año, nos dan una aproximación de cómo, cuándo, dónde, a quiénes y a cuántos afectan las enfermedades raras, pero también nos piden más partituras.

Si queréis seguir *contando* o *cantando* podéis visitar el portal de Salud del Principado de Asturias [www.astursalud.es](http://www.astursalud.es) ([Enfermedades Raras en Asturias 1996 2012](#))



## La importancia del trabajo cooperativo: RD-CONNECT

RD-Connect es un proyecto europeo cuyo principal objetivo es el desarrollo de una infraestructura global para enfermedades raras que permita la integración de bases de datos, registros, biobancos y datos de bioinformática clínica. Uno de los paquetes de trabajo de este proyecto está dedicado a los registros de pacientes. En el contexto de dicho paquete de trabajo, el IIER-ISCIII está involucrado principalmente en las siguientes tareas:

**1- Creación de un catálogo on-line de registros y biobancos relacionados con enfermedades raras:** Este catálogo facilitará la búsqueda de recursos internacionales en el ámbito de las enfermedades raras. Dicha búsqueda podrá hacerse por: nombre de la enfermedad, código Orphanet, código CIE10 o código OMIM. Asimismo, el catálogo permitirá la consulta de la ficha identificativa ("ID-Card") de cada registro o biobanco, la cual recopila la información sobre el recurso en cinco apartados: información general, enfermedades, calidad, accesibilidad y documentos. Esta información será actualizada de forma continua por el registro/biobanco correspondiente.

**2- Diseño de una estrategia para la elección y desarrollo de Identificadores Únicos Globales de pacientes ("Global Unique IDentifiers, GUID").** Los identificadores deben permitir, por un lado, su utilización a nivel global para facilitar la interoperabilidad entre distintos países y entre distintos tipos de recursos, y por otro lado, que se preserve la confidencialidad de los datos personales de los pacientes implicados.

**3- Estandarización de la información almacenada en los registros de pacientes con enfermedades raras** mediante la definición de un conjunto de variables comunes ("common data elements") y la implementación de sistemas de codificación estandarizados, ontologías y clasificaciones.



## En 1 minuto: MANUEL POSADA

· Coordinador SpainRDR  
· Director del IIER

### ¿Cómo y cuándo surge la idea de crear una Red Española de Registros de Enfermedades Raras para Investigación?

Las enfermedades raras precisan de la colaboración y el consenso de mucha gente. Ya hubo un antecedente de colaboración en red en el programa RETICs bajo el nombre de Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER), que unificó criterios entre las 11 CCAA que participaron en la misma y también con otros socios no pertenecientes a esas comunidades autónomas. En esta red en concreto, también hubo una gran actividad sobre registros de enfermedades raras, posibles estrategias y definiciones. SpainRDR no es más que la consecuencia lógica de aquel esfuerzo y su evolución en el marco internacional.

### ¿Cómo ha sido la acogida de la iniciativa por parte de las diferentes comunidades autónomas?

La iniciativa ha sido muy bien acogida y se está observando una gran implicación de todas ellas. Solo Galicia se ha quedado un poco al margen en esta contribución, pero el resto ha desplegado una actividad importante y sus profesionales están muy activos, tanto en lo que supone la contribución a nivel global como en la parte de responsabilidad que cada uno de ellos tiene dentro del marco de sus competencias en el seno de sus respectivas comunidades.

### ¿Cuál es la relación de la Red SpainRDR con la Estrategia de Enfermedades Raras?

Como director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), yo mismo formo parte del Comité Institucional de la Estrategia, al igual que algunos de los investigadores de SpainRDR, que actúan representando a sus CCAA. A nivel institucional, desde el IIER hemos intercambiado opiniones y mandado sugerencias para la redacción del nuevo documento. El registro de enfermedades raras es ahora una parte importante en la Estrategia de Enfermedades Raras, como lo es en todas las conferencias nacionales de los Estados Miembros de la Unión Europea.

### ¿Cuál es el papel de las asociaciones de pacientes en el marco de SpainRDR?

Las asociaciones de pacientes juegan un papel trascendental en el éxito de cualquier acción en el marco de las enfermedades raras. Ellas albergan la capacidad de indicarnos a los investigadores cuáles son sus necesidades, sugerimos posibles vías de acción y emprender caminos en pro de estos objetivos en colaboración con nosotros. Recientemente, las tres grandes organizaciones de pacientes EURORDIS, NORD y CORD han lanzado un comunicado conjunto apoyando el desarrollo de registros de enfermedades raras. SpainRDR tiene personal dedicado expresamente a la labor de ayuda para facilitar el registro de casos y también para cooperar con las asociaciones. Además, el sistema del registro del IIER tiene la capacidad de empoderar a las personas que se que se dan de alta haciendo que sus datos sean suyos, accediendo a información y manteniendo la comunicación directa con los investigadores. En resumen, SpainRDR está estrechamente ligado al movimiento asociativo, relación que queda materializada en el convenio de colaboración que mantiene con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

### ¿Cómo se plantea la continuidad del registro y de la Red una vez que finalice el proyecto SpainRDR?

Se está construyendo un marco legal que combine el propio marco de las CCAA con el del MSSSI y el ISCIII. Este marco es fundamental para la consolidación a medio y largo plazo de SpainRDR, más allá de lo que cada CCAA desee hacer en el ámbito de sus competencias.

## Mirando hacia un nuevo tipo de crónicos en la consulta de atención primaria: ¿conocemos a los pacientes con enfermedades raras?

El nodo de la Red SpainRDR en Cantabria puso en marcha durante el primer trimestre de 2014 un programa de intervención, sensibilización e información en materia de enfermedades raras dirigido a los equipos de atención primaria de la comunidad cántabra, con el objetivo de evaluar sus conocimientos sobre este tipo de patologías, sensibilizar sobre las necesidades de los pacientes y difundir el uso de herramientas online (como el [Protocolo DICE-APER](#)), registros, infraestructuras y otros recursos asistenciales disponibles en la atención a los afectados.

Se impartieron [talleres interactivos](#), diseñados por el [Grupo de Trabajo de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras](#), en todos los Centros de Salud y se estudió el impacto de esta formación mediante diversos métodos: la cumplimentación de un cuestionario de valoración de conocimientos antes y después de los talleres; la recogida de datos sobre los pacientes atendidos en los meses posteriores; la monitorización de los accesos a las herramientas online y de las nuevas altas en el registro nacional de pacientes tras la formación; y la realización de encuestas de satisfacción a los afectados.

El formato del programa ha tenido una buena acogida por parte profesionales y pacientes, y el análisis de los datos recabados ha mostrado una notable mejora en los conocimientos del personal de atención primaria sobre las enfermedades raras (pasando de un 50,9% de aciertos en los cuestionarios previos al taller a un 84,3% en los posteriores), así como un incremento en el número de visitas al protocolo DICE-APER. Además, se ha visto que el número de pacientes tratados en los seis meses posteriores a la actividad equivale aproximadamente al 2,5% del total de pacientes dados de alta actualmente en el registro autonómico, correspondiendo más del 60% de las patologías registradas a enfermedades ultrararas.

En definitiva, esta iniciativa ha revelado que existe un alto grado de desconocimiento sobre las necesidades de los pacientes con enfermedades raras en los Centros de Salud y que la aplicación de programas como este puede ser muy útil a la hora de cambiar la visión que tienen los profesionales de Atención Primaria sobre este colectivo.

## Programa de Respiro Familiar



El [Programa de Respiro Familiar](#) es un servicio ofrecido por el [Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias \(Creer\)](#) que consiste en estancias temporales en régimen residencial de 12 días de duración. Se crea con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida. Este programa está dirigido a las familias y/o cuidadores de personas afectadas por enfermedades raras que necesiten un servicio de apoyo en las tareas de cuidado por razones de sobrecarga física o psíquica que comprometan la calidad de vida familiar, fruto de la dedicación continuada.

Los participantes reciben una atención personalizada y participan en actividades de ocio y tiempo libre, adaptadas a las necesidades individuales, de carácter lúdico-recreativo y cultural, en un espacio común de convivencia que favorece experiencias de autoconocimiento y crecimiento personal.

El programa está destinado a niños, jóvenes o adultos afectados por una enfermedad rara, a partir de los 6 años de edad. En casos muy puntuales podrán acudir acompañados por una persona de apoyo, cuando el Centro lo estime necesario. Se ofrecen 20 plazas para cada uno de los cinco turnos, sumando un total de 100 plazas en cada edición, y se desarrollan en las instalaciones de Creer en Burgos, donde se ofrece una estancia en régimen de atención residencial.

Para todas estas personas se diseña un programa de Actividades que varía según los grupos de edad:

- 1º. De 6 a 12 años: Del 7 al 18 de julio
- 2º. De 13 a 17 años: Del 21 de Julio al 1 de agosto
- 3º. De 18 a 25 años: Del 4 al 15 de agosto
- 4º. De 26 a 39 años: Del 18 al 29 de agosto
- 5º. A partir de 40 años: Del 1 al 12 de septiembre

Durante esos 12 días, los participantes desarrollan juegos, dinámicas y animaciones así como actividades de comunicación y expresión, animación a la lectura, cuentacuentos, relajación, musicoterapia, expresión plástica, ejercicios de psicomotricidad y predeporte y excursiones y visitas culturales.

## El Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras de FEDER atendió a más de 3.000 personas en 2013



El [Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras \(SIO\)](#) de la [Federación Española De Enfermedades Raras](#), es una línea de atención integral dedicada a aportar información a pacientes y profesionales acerca de las enfermedades raras. Su objetivo es mejorar la calidad de vida de los afectados por estas patologías y sus familias, facilitando el acceso a una información de calidad.

Uno de los grandes problemas de las personas que padecen algún tipo de enfermedad poco frecuente es la falta de información al respecto, y la angustia que esto genera en tanto en ellos como en sus familias. Por ello este servicio, único en España, trabaja ya no solo facilitando información relativa a la enfermedad, sino propiciando el contacto entre afectados, promoviendo el asociacionismo entre estos e identificando especialistas de referencia.

Durante el año 2013, el SIO atendió más de 3000 consultas, orientando a casi 700 personas hacia sus asociaciones o aportándoles información acerca de su dolencia, los mejores especialistas en la misma o los pasos a seguir, servicios que son muy valorados por los pacientes, para quienes la información y el contacto con otras familias suponen un soplo de esperanza y fuerza en su lucha diaria.

Por otro lado el SIO favorece la coordinación entre profesionales sociosanitarios, promueve normativas en las distintas comunidades autónomas, ayuda a la visibilización de estas personas y potencia el [registro del IIER](#), que contribuye ya no solo a cuantificar el problema, sino que sirve para fomentar la investigación y generar recursos en favor de las personas con enfermedades raras.

Con más de 3 millones de personas en nuestro país afectadas por alguna de estas patologías de baja prevalencia, la creación de un registro se hace indispensable para favorecer su atención y para seguir trabajando por su inclusión, su visibilización, el reconocimiento de sus derechos y, en general, la mejora de su calidad de vida, metas y retos que el SIO asume como propios y por los que trabaja de manera diaria e incansable.

## Próximos eventos...



[XXXII Reunión Científica de la SEE](#). Alicante, 3-5 de septiembre de 2014



[II INTERNATIONAL SUMMER SCHOOL - Rare diseases and orphan drug registries](#).

Roma, 15-19 de septiembre de 2014



[ICORD 2014 Annual Meeting. "Societal value of Prevention, Diagnosis and Treatment of Rare Diseases"](#).

Ede (Holanda), 7-9 de octubre de 2014

The Translational Science of Rare Diseases



[The Translational Science of Rare Diseases: From Rare to Care II](#).

Herrenchiemsee (Alemania), 8-10 de Octubre de 2014.



[IRDIRC Conference 2014](#).

Shenzhen (China), 7-9 de noviembre de 2014.



[III INTERNATIONAL EPIRARE WORKSHOP - Rare disease and orphan drug registries](#).

Roma, 24-25 de noviembre de 2014

## Web SpainRDR

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