

Registro Nacional de Enfermedades Raras. Proyecto SpainRDR. Asturias

25/03/2013

Mario Margolles Martins¹, Laura Pruneda González².

¹ Proyecto SpainRDR. Dirección General de Salud Pública. Consejería de Sanidad. Asturias

² Proyecto SpainRDR. Oficina de Investigación Biosanitaria. FICYT-Asturias

El Grupo de Trabajo a nivel nacional lo componen: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER, ISCIII): Manuel Posada de la Paz; Valencia: Óscar Zurriaga Llorens; Madrid: Jenaro Astray Mochales; Andalucía: Josefa M Aldana-Espinal; Asturias: Mario J Margolles Martins; Cataluña: Josep Jiménez Villa; Murcia: Joaquín A Palomar Rodríguez; Canarias: Milagrosa Santana Hernández; La Rioja: Enrique Ramalle-Gómara; Extremadura: J Mauro Ramos Aceitero; Aragón: Federico E Arribas Monzón; Castilla y León: Rufino Álamo Sanz; Castilla-La Mancha: Gonzalo Gutiérrez-Ávila; Baleares: Antonia Galmés Truyols; Cantabria: Miguel García Ribes; Galicia: Carmen Navarro; País Vasco: María Isabel Izarzugaza Lizarraga; Navarra: María Eva Ardanaz Aicua; Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER): Miguel A Ruiz Carabias; Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (Ingesa): Teresa García Ortiz

Proyecto FIS/FICYT: El presente trabajo se realiza con una ayuda para Proyectos de Investigación del FIS, expediente IR11/RDR-XX para 2012-2014

Resumen

El objetivo de este proyecto de investigación colaborativa a nivel internacional y en España, en particular, es implantar un registro nacional de enfermedades raras (ER) combinando los diseños y metodologías de los registros de base poblacional con los de pacientes. Se desarrolla a partir de la contribución de las Consejerías de Salud de las CC AA, el Instituto de Salud Carlos III-Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (ISCIII-IIER) y socios de diversas procedencias. El objetivo global pretende ser la mejora de la prevención, diagnóstico, pronóstico, tratamiento y calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y de sus familias a partir de información de alto grado de validez y de procedimientos estandarizados. Los resultados de este trabajo, parciales porque es un proyecto en desarrollo (2012-2014), muestran que durante el año 2012 se ha logrado establecer en tiempo y forma un mecanismo consensuado de trabajo. Este mecanismo, que está en línea con las directrices internacionales de investigación en enfermedades raras, ha permitido establecer los contenidos y la estructura de los sistemas de información así como el flujo de la misma en el tiempo y dentro de los diferentes nodos de trabajo. Además, ya se han emitido informes específicos relativos a los sistemas de registros poblacionales y de pacientes de enfermedades raras y de las diferentes fuentes de información disponibles. En la actualidad se trabaja en un proyecto

piloto de recogida de información que evalúa si la disponibilidad en las fuentes, la estructura diseñada y los flujos de información establecidos son coherentes con los objetivos fijados. Una vez evaluado el proyecto piloto se tomarán las decisiones definitivas y comenzará el trabajo de recogida permanente de información. Asturias ha trabajado recogiendo los datos establecidos en el protocolo del proyecto y ya posee información que permitirá tener una foto de la situación de las enfermedades raras para el último trimestre de 2013.

Introducción

Las enfermedades raras (ER) han sido definidas en el marco de la Comunidad Europea como aquellas patologías que se presentan con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes en dicha Comunidad. Este término nace estrechamente asociado al término "medicamento huérfano" ^{1,2}, que se aplica a todos los fármacos que son utilizados específicamente para el tratamiento de las ER ³. La complejidad de estas enfermedades junto a las demandas específicas que presentan los colectivos de pacientes que las sufren supone un reto para los sistemas de salud clásicamente orientados al cuidado de las enfermedades de alta prevalencia. Demandas del tipo de nuevas pruebas genéticas, nuevos tipos de intervención, peticiones de existencia de centros de referencia, tratamientos de alto coste, múltiples consultas a especialistas y la necesidad de un seguimiento adecuado son algunos de los problemas a los que se deben enfrentar nuestros centros sanitarios. En 2009 se promulgó la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud ⁴, en cuya elaboración participó Asturias. Esta estrategia es una actuación de consenso a nivel nacional para poder abordar el reto de estas enfermedades en nuestra sociedad.

En este contexto, el ISCIII se adhirió durante el año 2011 al consorcio internacional de investigación en Enfermedades Raras, más conocido por sus siglas en inglés IRDiRC (*International Rare Diseases Research Consortium*). Dicho consorcio pretende promover la investigación en estas patologías facilitando la cooperación internacional en todas las áreas de interés para estas enfermedades, siendo una de las más estratégicas la constituida por los registros de enfermedades raras. En este sentido la Unión Europea a través del Séptimo Programa Marco (PM7) aprobó el proyecto RD-CONNECT dedicado a la armonización de registros de enfermedades raras. El ISCIII se sumó a estas iniciativas con una convocatoria interna y estratégica IRDiRC para España, donde finalmente se consolidó lo que hoy en día se conoce como la Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR) mediante la adhesión de varias Comunidades Autónomas, sociedades científicas y asociaciones de enfermedades raras.

La Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (SpainRDR) es un proyecto desarrollado en red entre el ISCIII-IIER y todas las Comunidades Autónomas (CCAA) de España para construir un registro de enfermedades raras de ámbito poblacional en todo el territorio, apoyado desde dichas CCAA y con el soporte de registros de pacientes elaborados y mantenidos por socios del proyecto incluidos en sociedades médicas y científicas y redes de enfermedades como RIBERMOV (Red Iberoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del movimiento) y ENERCA (*European Network for Rare and Congenital Anaemias*). En este proyecto también colaboran la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), su fundación así como Farmaindustria, ASEBIO

(Asociación Española de Bioempresas) y AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos). El Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) junto al Instituto de Gestión Sanitaria (INGESA) y el Centro de Referencia de Personas Afectadas de Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) son también socios de este proyecto. Por parte de Asturias, participan la Dirección General de Salud Pública de la Consejería de Sanidad y la Oficina de Investigación Biosanitaria de la Fundación para el Fomento en Asturias de la Investigación Científica Aplicada y la Tecnología (FICYT).

Objetivos

El objetivo principal de SpainRDR es implantar el registro nacional de ER combinando los diseños y metodologías de los registros de base poblacional con los de pacientes, desarrollado a partir de la contribución de las Consejerías de Salud de las CCAA, el ISCIII-IIER y socios de diversas procedencias. El objetivo global será la mejora de la prevención, diagnóstico, pronóstico, tratamiento y calidad de vida de estos pacientes y sus familias a partir de información de alto grado de validez y estandarización de procedimientos. Para ello se establecen los siguientes objetivos específicos:

1. Crear un sistema de información que permita la devolución de datos a los pacientes sobre recursos sanitarios, recursos de investigación e información general sobre las enfermedades raras.
2. Mejorar el conocimiento sobre los determinantes y la distribución de las enfermedades raras.
3. Promover y fomentar la investigación en enfermedades raras.
4. Evaluar el coste-efectividad de los medicamentos huérfanos así como la vigilancia de posibles efectos secundarios.
5. Facilitar un mayor conocimiento para la toma de decisiones sobre medidas sociales, sanitarias y de política científica.

[Ver informe completo](#)

Bibliografía

1. Decision No 1295/1999/EC. Programme of Community Action on Rare Diseases (1999-2003) of the European Parliament and the Council of 29 April 1999. Disponible en: <http://eurex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=CELEX:31999D1295:EN:HTML> [Consulta: 18 de febrero de 2013].
2. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas, 11.11.2008 COM(2008) 679 final. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf [Consulta: 18 de febrero de 2013].
3. Council recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of Rare Diseases. Official Journal of the European Union. 2009/c 151/02. Disponible en: <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF> [Consulta: 18 de febrero de 2013].

4. Estrategia en enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud, 2009. Madrid. Disponible en:
<http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf> [Consulta: 18 de febrero de 2013].
5. World Health Organisation (WHO): International Classification of Diseases (ICD). Accessed on 18 February 2013. Disponible en:
<http://www.who.int/classifications/icd/en/>
6. Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous.). Disponible en:
http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Classif.php [Consulta: 18 de febrero de 2013].
7. World Health Organisation (WHO): SNOMED CT to ICD-10 Cross-Map Technology Preview Release. Disponible en:
<http://www.who.int/classifications/icd/snomedCTToICD10Maps/en/index.html> [Consulta: 18 de febrero de 2013].
8. OMIM ® - Online Mendelian Inheritance in Man®. John Hopkins University. NCBI. Accessed on 18 February 2013. Disponible en:
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> [Consulta: 18 de febrero de 2013].
9. Crawshaw, P (1995): The new BPA classification. Archives of Disease in Childhood 1995; 73: 563-567. Disponible en:
<http://adc.bmj.com/content/73/6/563.full.pdf> [Consulta: 18 de febrero de 2013].
10. World Health Organisation (WHO): International Classification of Diseases for Oncology, 3rd Edition (ICD-O-3). Disponible en:
<http://www.who.int/classifications/icd/adaptations/oncology/en/index.html> [Consulta: 18 de febrero de 2013].

Palabras clave: [Enfermedades raras](#), [Epidemiología](#), [Registros](#), [Sistemas de información](#)