

Registro de Enfermedades Raras. Una asignatura pendiente

Ignacio Abaitua

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

**Jornadas de Medicamentos
Huérfanos y Enfermedades Raras.**

Valencia 2013

Registro de Enfermedades Raras. Una asignatura pendiente?

Ignacio Abaitua

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

**Jornadas de Medicamentos
Huérfanos y Enfermedades Raras.**

Valencia 2013

Registros de enfermedades raras en España

DECRETO 78/2004, de 18 de mayo, de declaración de urgencia de la ocupación de terrenos para ejecución de las obras de "Mejora del abastecimiento a Descargamaría".

La Consejería de Fomento, tiene atribuidas por Decreto del Presidente de la Junta de Extremadura 26/2003, de 30 de junio, las competencias transferidas del Estado en materia de saneamiento, abastecimiento, encauzamiento, defensa de márgenes y regadíos.

Asimismo, la Junta de Extremadura tiene atribuida la facultad expropiatoria en virtud del propio Estatuto de Autonomía, art. 47 b), correspondiendo a su Consejo de Gobierno la declaración de urgencia del procedimiento expropiatorio según lo dispuesto en el art. 52 de la Ley de Expropiación Forzosa, de 16 de diciembre de 1954.

La urgencia viene motivada por cuanto la localidad afectada por las obras de que se trata, viene sufriendo graves problemas en la red de abastecimiento de agua, debido, fundamentalmente, a la disminución del caudal del Arroyo del Convento, desde el que se abastece, la cual se deja notar sensiblemente en época estival.

Tales problemas se tratan de solventar con la solución adoptada, que consiste en una nueva captación desde el Arroyo de Garganta Vieja mediante un azud de toma de hormigón en masa y nuevas conducciones de 5.830 m de longitud. Todo ello viene amparado, asimismo, en el Decreto 3376/1971, de 23 de diciembre.

El proyecto fue aprobado en fecha 30 de octubre de 2003.

Habiéndose practicado Información Pública por Resolución de 29 de marzo de 2004 (D.O.E. n.º 41, de 10 de abril), dentro del plazo al efecto concedido, no se han presentado escritos de alegaciones.

En su virtud, a propuesta de la Consejera de Fomento, previa deliberación del Consejo de Gobierno en su sesión del día 18 de mayo de 2004,

DISPONGO

Artículo Único.- Se declara de urgencia la ocupación de los bienes afectados y la adquisición de derechos necesarios para la ejecución de las obras de: "Mejora de Abastecimiento a Descargamaría", con los efectos y alcance previsto en el art. 52 de la Ley de

Expropiación Forzosa, de 16 de diciembre de 1954, y concordantes de su Reglamento.

Mérida, 18 de mayo de 2004.

El Presidente de la Junta de Extremadura,
JUAN CARLOS RODRÍGUEZ IBARRA

La Consejera de Fomento,
LEONOR MARTÍNEZ-PÉREDA SOTO

CONSEJERÍA DE SANIDAD Y CONSUMO

ORDEN de 14 de mayo de 2004, por la que se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Las actividades de planificación y gestión en el terreno sanitario necesitan de un soporte informativo que las haga efectivas. Dentro de este soporte se encuentra, como una faceta más, la existencia de sistemas de información para determinadas patologías.

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias engloban a un conjunto de patologías que, aunque con escasa frecuencia en la población determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario.

Las enfermedades raras es un conjunto de enfermedades que, por sus características, es susceptible de servirse de un sistema de información. Este, como sistema de recogida, análisis y tratamiento de la información puede proporcionar datos que, permitiendo conocer la evolución de estas enfermedades, sean de utilidad para todos aquellos relacionados con la atención de los enfermos afectados de estas patologías de la Comunidad Autónoma de Extremadura, redundando en una mejora de la atención de los afectados, haciéndose ahora necesario dotarle de personalidad legal.

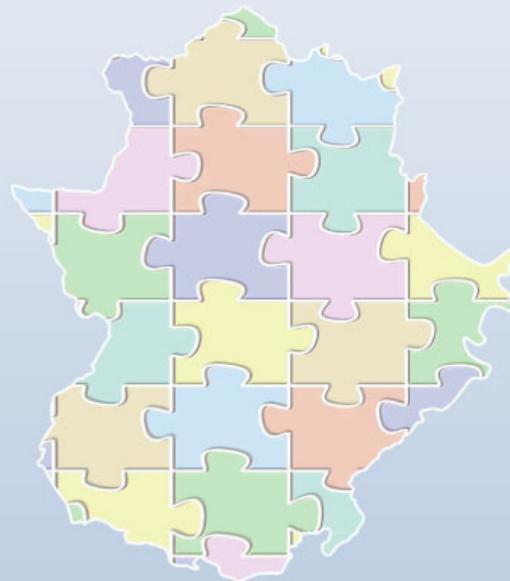
De acuerdo con el Decreto 80/2003, de 15 de julio, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Consumo, corresponde a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria las funciones encaminadas a vigilar y analizar los indicadores de morbilidad y mortalidad, estudiando la historia natural de las enfermedades con prevalencia en la Comunidad Autónoma de Extremadura y las nuevas patologías, y pudiendo enmarcarse dentro de estas funciones la creación y mantenimiento de sistemas de información para determinadas patologías.



Consejería de Sanidad y Consumo

DIRECCIÓN GENERAL DE CONSUMO Y SALUD COMUNITARIA

PROTOCOLO DEL SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA



JUNTA DE EXTREMADURA

Otras Experiencias en el Campo de los Registros



REDAAT
REGISTRO ESPAÑOL DE PACIENTES CON DEFICIT ALFA-1 ANTITRIPSINA

ALPHA ONE INTERNATIONAL REGISTER
A.I.R.I.

Sociedad Española de Neurología
Grupo de Estudio de Enfermedades Neuromusculares

Profesionales

Información

actualizado a 07 noviembre, 2007

RENEM
Registro Nacional de Enfermedades Neuromusculares

Enfermedad	Casos	Porcentaje
Alzheimer	63	1.5%
Substancias químicas	999	24.0%
Alta dosis de Rayos X	133	3.2%
Rubéola	214	5.1%
Alteraciones Cromosómicas	659	15.8%
Anomalias uterinas	12	0.3%
Varicela	388	8.8%
Mutaciones génicas	23	0.6%
Diabetes materna	59	1.4%
Hereditaria	5	0.1%
Alcohol	352	8.4%
Micodroguas	39	0.9%
Prodrugs	289	7.2%
Mercurio	63	1.5%
Tabaco	999	24.0%
Diabetes materna	133	3.2%
Diabetes materna	214	5.1%
Diabetes materna	659	15.8%
Diabetes materna	12	0.3%
Diabetes materna	388	8.8%
Diabetes materna	23	0.6%
Diabetes materna	59	1.4%
Diabetes materna	5	0.1%
Diabetes materna	352	8.4%
Diabetes materna	39	0.9%
Diabetes materna	289	7.2%
Diabetes materna	63	1.5%
Diabetes materna	999	24.0%
Diabetes materna	133	3.2%
Diabetes materna	214	5.1%
Diabetes materna	659	15.8%
Diabetes materna	12	0.3%
Diabetes materna	388	8.8%
Diabetes materna	23	0.6%
Diabetes materna	59	1.4%
Diabetes materna	5	0.1%
Diabetes materna	352	8.4%
Diabetes materna	39	0.9%
Diabetes materna	289	7.2%

BOLETÍN DEL ECEMC:
Revista de Dismorfología y Epidemiología

DEFECTOS CONGÉNITOS

Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas
Serie V, nº 9
2010
ISSN: 0210-3893

Registros. Funciones y Principios Básicos

- **Recurso en epidemiología**
 - Informa y permite **analizar riesgos** en poblaciones o grupos de población
 - Permite **analizar tendencias** y cambios en las tendencias
 - Instrumento para el **estudio de hipótesis etiológicas**
 - **Promueve la investigación**
 - **Método para el estudio de la historia natural** de la enfermedad

Registro de Enfermedades Raras del ISCIII

BOE núm. 138

Viernes 10 junio 2005

19987

denominación y disolución de los colegios profesionales de la misma profesión será promovida por los propios colegios, de acuerdo con lo dispuesto en los respectivos estatutos, y requerirá la aprobación por decreto, previa audiencia de los demás colegios afectados.

En el ámbito de la Región de Murcia, la Asamblea de la Octava Delegación Regional del Colegio de Ópticos-Optometristas adoptó, el 20 de enero de 2002, el acuerdo de creación por segregación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

Al tratarse de un colegio de ámbito estatal, la competencia para autorizar la segregación corresponde al Estado, de acuerdo con el anteriormente citado artículo 42 de la Ley 2/1974, de 13 de febrero, sobre Colegios Profesionales, modificada por las Leyes 74/1978, de 26 de diciembre, y 7/1997, de 14 de abril, y de acuerdo, asimismo, con el Real Decreto Ley 6/2000, de 23 de junio. En cambio, la creación de un nuevo Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia es competencia de la comunidad autónoma que, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 11.10 de su Estatuto de Autonomía, ha asumido el desarrollo legislativo y la ejecución en materia de colegios profesionales de ámbito autonómico, dentro del marco de la legislación básica estatal y de acuerdo con lo establecido en la Ley de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia 6/1999, de 4 de noviembre, de los Colegios Profesionales de la Región de Murcia.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Región de Murcia.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

diciembre, de Consejos y Colegios Profesionales de la Comunidad Valenciana.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Comunidad Valenciana.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Comunidad Valenciana.

Disposición final única. *Entrada en vigor.*

El presente real decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el «Boletín Oficial del Estado».

Dado en Madrid, el 27 de mayo de 2005.

JUAN CARLOS R.

La Ministra de Sanidad y Consumo,

ELENA SALGADO MÉNDEZ

9852

ORDEN SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crea y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento.

8. Denominación del fichero: Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras.

Finalidad del fichero y usos previstos: Seguimiento, control de la salud e investigación.

Personas y colectivos afectados: Pacientes de enfermedades raras, familiares y población control participantes en los estudios de investigación.

Procedimiento de recogida de datos: Métodos propios de investigación.

Estructura básica: Fichas en papel y bases de datos.

Datos de carácter personal incluidos en el fichero: Datos de identificación y de salud de los sujetos participantes (historia clínica, diagnósticos, procedimientos diagnósticos, tratamientos, marcadores biológicos de susceptibilidad genética y bioquímica, localización de las muestras biológicas).

Cesiones de datos previstas: Otros centros sanitarios y organismos oficiales de estadística.

Transferencias previstas a terceros países: Datos estadísticos (anonimizados) a Organismos sanitarios europeos.

Órgano administrativo responsable del fichero: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.

Servicio o Unidad ante la cual se podrá ejercer el derecho de acceso, rectificación, oposición y cancelación: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Pabellón 11. Sinesio Delgado, 6. 28029 Madrid.

Medidas de Seguridad: Nivel alto.

Declaración AEPD

AGENCIA
ESPAÑOLA DE
PROTECCIÓN
DE DATOS



Bienvenido | Benvinguts | Benvidos | Ongi etorri

Buscar en agpd.es

buscar

Búsqueda avanzada

[Canal del Ciudadano](#) | [Canal del Responsable](#) | [Resoluciones y Documentos](#) | [Ficheros Inscritos](#) | [Internacional](#) | [Gabinete de Comunicación](#) |

TITULARIDAD PÚBLICA

- ▾ [Búsqueda general](#)
- ▾ [Índice Organismos](#)

- ▶ [TITULARIDAD PRIVADA](#)
- ▶ [CÓMO CONSULTAR](#)
- ▶ [ESTADÍSTICAS](#)

[Ficheros inscritos](#) | [Titularidad Pública](#) | [Búsqueda General](#)

Búsqueda de ficheros de Titularidad Pública: Resumen

Responsable del fichero: MINISTERIO DE ECONOMIA Y COMPETITIVIDAD
INSTITUTO DE SALUD CARLOS III
INSTITUTO DE INVESTIGACION DE ENFERMEDADES RARAS

Nombre del fichero: REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS Y BA

Finalidad: SEGUIMIENTO Y CONTROL DE ENFERMOS AFECTOS DE ENFERMEDADES RARAS ASI COMO DE FAMILIARES Y PERSONAS PARTICIPANTES EN EL ESTUDIO

Dirección: CL SINESIO DELGADO 6 ----

Código Postal - Población: 28029-MADRID
Provincia - País: MADRID-ESPAÑA

» [Volver a la página anterior](#)

» [Ver Más](#)

[subir](#)

[Gabinete de Prensa](#)

[English Resources](#)

[Página de inicio](#) | [Enlaces](#)

[Contacto](#)

[Sugerencias web](#)

[Glosario](#)

Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

[Registro >>](#)

[Consultar Lista de
Enfermedades Raras](#)

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

USUARIOS ONLINE: 1

NÚMERO DE VISITAS: 00411

Login

Usuario:

Contraseña:

[Conectar](#)

Últimas Noticias

[» ver más noticias](#)

Enlaces

orphanet



[» ver más enlaces](#)

Tipos de registros



Base-poblacional

Vigilancia
Planificación
Etiología



Pacientes

Participación
Autonomía
Acceso



Registro de pacientes

Terapéutica
Biomarcadores
Resultados



Pacientes



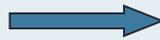
Investigadores Científicos y Clínicos



Autoridades Regionales de Salud (Comunidades Autónomas)



Registros de pacientes



Registro de base poblacional

INVESTIGACIÓN

PLANIFICACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD

Historia natural de la enfermedad
Seguimiento
Ensayos clínicos (reclutamiento)
Muestras biológicas



Prevalencia
Incidencia
Mortalidad
Historia natural de la enfermedad

Red Española de Registros, para la Investigación de Enfermedades Raras

SpainRDR

*(Spanish Rare Diseases Registries
Research Network)*

**International Rare Diseases Research
Consortium (IRDiRC)**

Expte: IR11/RDR-XX

Años: Dec, 2011-Dec, 2014 (2012-2014)



International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC)

- **Europa, América (USA y Canadá) y Australia**
- **Cooperación (2020). Objetivos**

Diagnósticos

Secuenciación, caracterización

Todas las ER pueden tener
herramientas diagnósticas

Interdisciplinar

Historia natural, biobancos,
REGISTROS

Datos comunes de intercambio

Terapias

Desarrollos pre-clínicos y clínicos

200 nuevas ER tendrán
tratamiento



IRDIRC

INTERNATIONAL
RARE DISEASES RESEARCH
CONSORTIUM

Objetivos Generales

- **Establecer un Registro Nacional de Enfermedades Raras basado en dos estrategias:**

Registros de pacientes

Registros de base poblacional

Objetivos generales (cont)

- **Compartir datos comunes**
- **Proporcionar la información necesaria al Sistema Nacional de Salud**
- **Facilitar la implementación de políticas de salud y sociales orientadas a las enfermedades raras**
- **Fomentar la investigación traslacional**

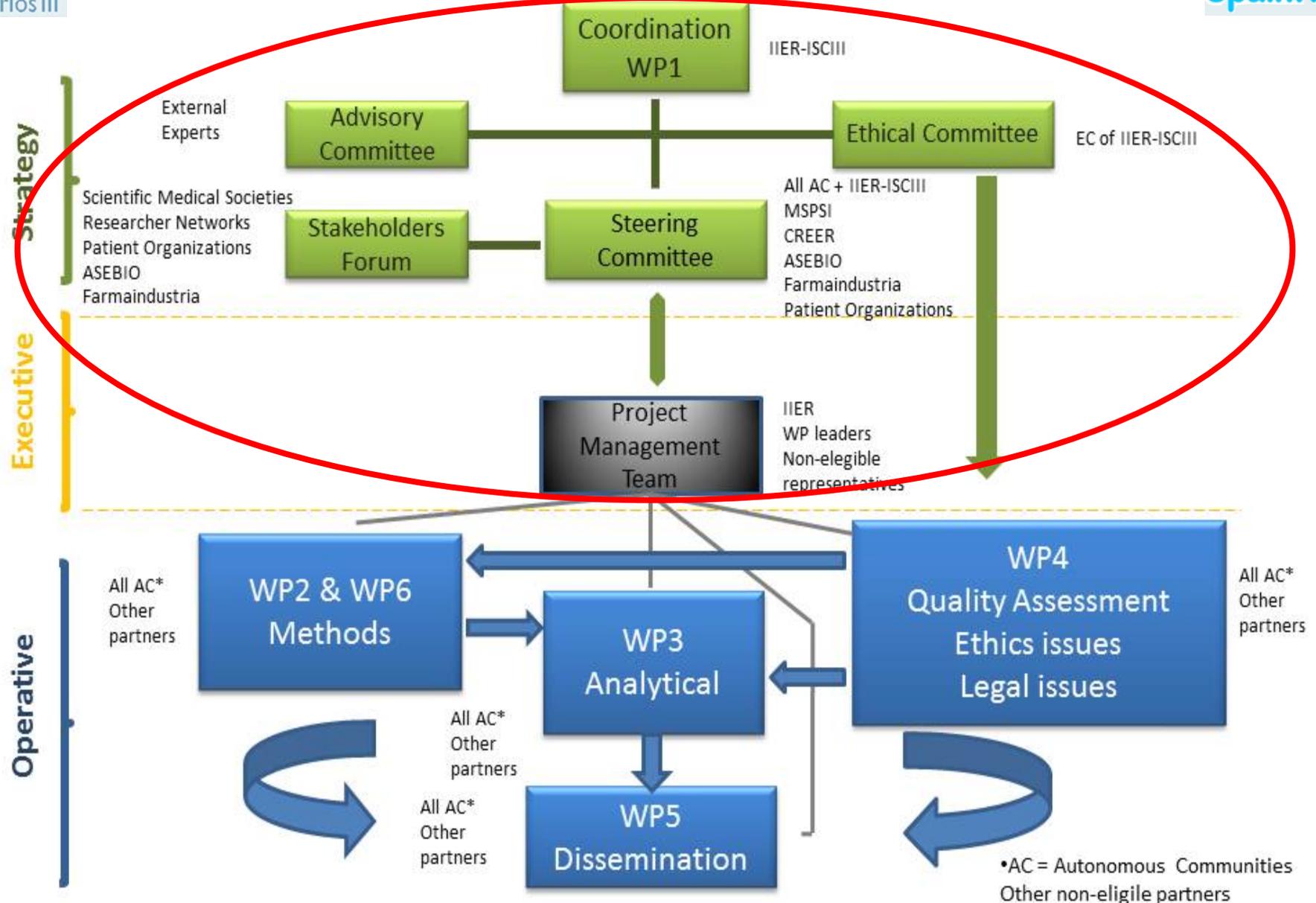
Objetivos generales (cont)

- **El propósito global es mejorar la prevención, el diagnóstico, el pronóstico (a diferentes niveles), el tratamiento y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias utilizando información de alta calidad proporcionada por el Registro Nacional de enfermedades raras.**

Objetivos Específicos

- 1. Alinear acciones y procedimientos con la estrategia internacional de registros en ER para ser implementada con el IRDiRC*
- 2. Desarrollar un sistema de información epidemiológica en ER para dar soporte a la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y a la toma de decisiones en las políticas de salud.*
- 3. Generar criterios estandarizados, incluyendo un conjunto mínimo de datos (MDS), definiciones comunes de sus componentes (CDE), una lista de procedimientos estandarizada (SOPs) y de indicadores de evaluación de la calidad.*
- 4. Mejorar el conocimiento sobre la clasificación de ER y los sistemas de codificación a nivel de los servicios españoles de salud y sociales.*
- 5. Definir criterios para seleccionar una lista prioritaria de ER para promocionar la inclusión de registros de pacientes de ER dentro de la estructura del Registro Nacional de ER*

Figure 3. Spanish Rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR) Roadmap



MSSSI y Comunidades Autónomas

- Galicia
- Principado de Asturias
- Cantabria
- País Vasco
- Comunidad foral de Navarra
- Cataluña
- Aragón
- La Rioja
- Castilla y León
- Comunidad de Madrid
- Comunitat Valenciana
- Murcia
- Castilla-La Mancha
- Junta de Extremadura
- Andalucía
- Illes Balears
- Islas Canarias

MSSSI (Algunas unidades)
INGESA - Ceuta y Melilla

Organizaciones

- ***Organizaciones de pacientes***
 - Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
 - Fundación Teletón FEDER para la Investigación en Enfermedades Raras
- ***Centro Nacional de ER***
 - CREER (Burgos)
- ***Industria***
 - Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO)
 - Farmaindustria
 - Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos (AELMHU)

Sociedades Médicas

Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP)

**Sociedad Española de Alergología e Inmunología Clínica
(SEAIC)**

Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR)

**Grupo de Investigación en Retraso Mental de Origen Genético
(RED GIRMOGEN)**

Asociación Española de Cribado Neonatal (AECNE).

**Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria
(SEMFYC)**

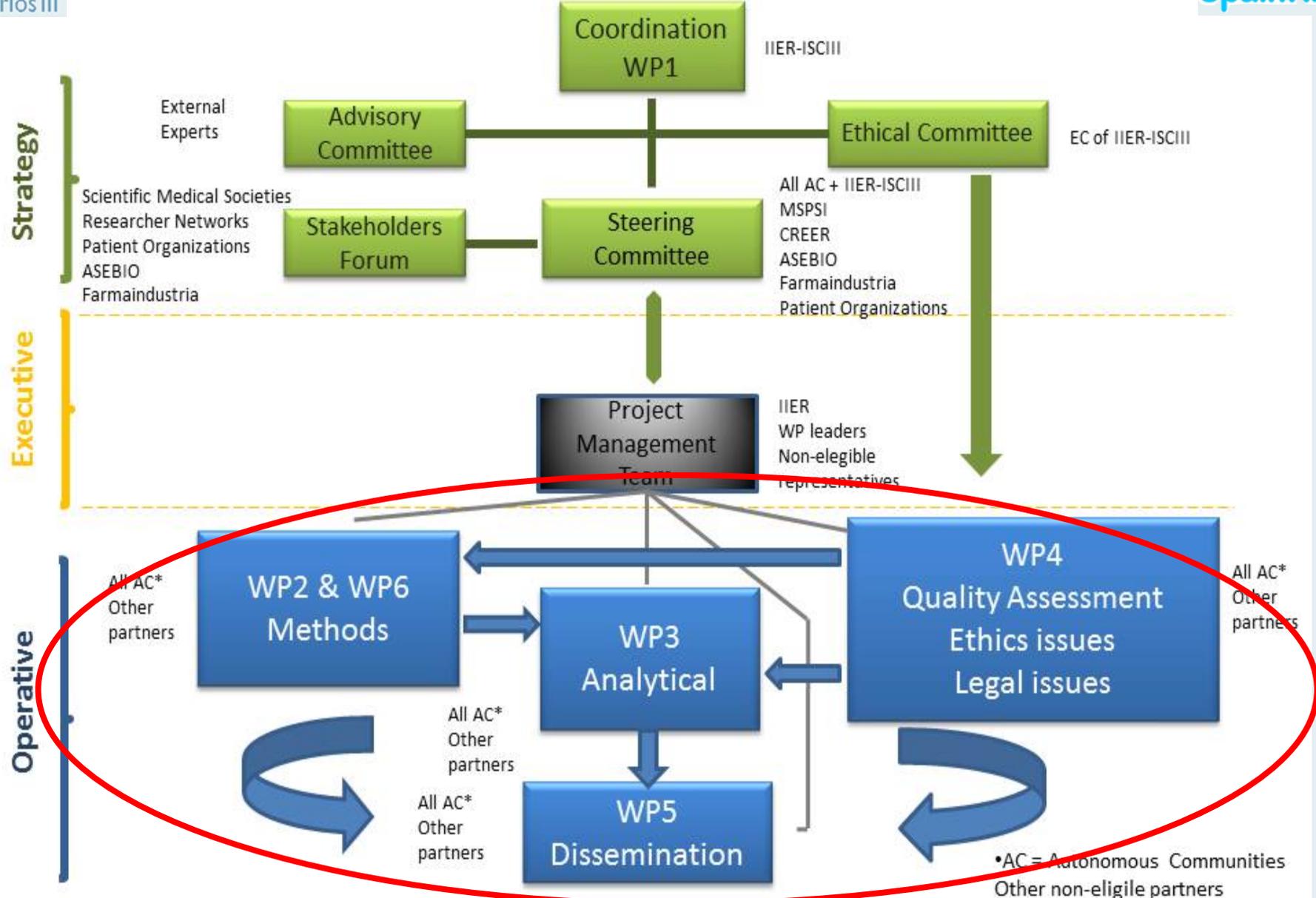
Sociedad Española de Neumología Pediátrica (SENP)

Sociedad Española de Neurología (SEN)

Redes de Investigación

- **Red IBERoamericana multidisciplinar para el estudio de los trastornos del MOVimiento: Enfermedad de Parkinson y Ataxias Espinocerebelosas (RIBERM OV).**
- **Red Europea de Anemias Raras y congénitas (ENERCA)**
- **Unidad de Medicina Regenerativa , CIEMAT**
- **Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)**

Figure 3. Spanish Rare Diseases Registries Research Network (SpainRDR) Roadmap



Grupos de trabajo

- **WP1. Coordinación y administración – IIER**
- **WP2. Métodos relacionados con la actividad de los registros – CA Asturias**
- **WP3. Análisis de datos y resultados de investigación – CA Valencia**
- **WP4. Evaluación de la calidad y cuestiones éticas y legales – CA Cataluña**
- **WP5. Diseminación e impacto – IIER**
- **WP6. Registros de pacientes – IIER**

SpainRDR. Logros alcanzados

Puesta en común de la metodología de trabajo

Selección de fuentes de información

Establecimiento de los datos comunes a recoger y de su estructura (Common data elements)

Listado de enfermedades

Página Web <https://spainrdr.isciii.es>

Orden creación registros



¡Bienvenido a SpainRDR!

La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés) es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), organismo público de investigación en ciencias biomédicas y de la salud, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC). SpainRDR cuenta con una financiación de 2,4 millones de euros para un período inicial de tres años (2012-2014).

En el proyecto participan todos los departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas de España; 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), seis sociedades médicas españolas; cuatro redes de investigación; organizaciones farmacéuticas y biotecnológicas (ASEBIO, AELMHU y FARMAINDUSTRIA); la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación (fundación Teletón FEDER), y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que actúa como coordinador y líder de la red.

Noticias

[Rare Disease Day event looks at Transparency Directive revision to improve access to orphan medicines](#)

[IRDIRC - Fighting rare diseases - Press release 24 January Camp Nou, Barcelona](#)

[El Servicio de Neurogenética del INCN de Perú estrena web propia](#)

[+] Más

Otras acciones en Registros ER

 [European Network for Rare and Congenital Anaemias](#)

 [The Alpha One international Registry](#)

 [Patient Registry Item Specifications and Metadata ...](#)

 [GRDR Global Rare Diseases and Data Repository](#)

[+] Más

Eventos

14-16 [VI Congreso Internacional](#)

SpainRDR. Logros alcanzados

Órdenes de creación de los registros

1. **Nacional**
2. **Autonómicos**
 1. **Creados antes de SpainRDR**
 - Andalucía
 - Canarias
 - Castilla La Mancha
 - Extremadura
 - Murcia
 2. **Creados a partir de SpainRDR**
 - Asturias
 - Illes Balears
 - Cantabria
 - Comunitat Valenciana
 - La Rioja

SpainRDR. Logros alcanzados

Órdenes de creación de los registros

2. Autonómicos

3. En fase de creación

Aragón

Castilla y León

Cataluña

Comunidad de Madrid

Galicia

Comunidad Foral de Navarra

País Vasco

SpainRDR. Logros alcanzados

Estudio piloto.

- Datos recibidos de 16 CCAA + INGESA
 - datos parciales 7
 - datos más generales 10
- Las 10 CCAA representan el 55,5% de la población española
- Aportan + de 601.000 casos
- Extrapolando 1.085.000 en España

SpainRDR. Logros alcanzados

Estudio piloto. Limitaciones.

- Códigos útiles para búsquedas automatizadas
- Acceso a las fuentes de información
- Propósito del estudio piloto

Tipos de registros



Base-poblacional

Vigilancia
Planificación
Etiología



Pacientes

Participación
Autonomía
Acceso



Registro de pacientes

Terapéutica
Biomarcadores
Resultados



Situación de los Registros de Pacientes

Registros ya establecidos con independencia del Registro Nacional con colaboración mutua:

- Déficit de alfa 1 antitripsina
- Hipertensión pulmonar

Registros integrados en el Registro Nacional ya desarrollados:

- Anomalías del desarrollo sexual
- Linfangiomiomatosis (LAM)
- Ataxias y Paraparesia espástica familiar
- Enfermedades intersticiales pulmonares pediátricas
- Proteinosis alveolar

Situación de los Registros de Pacientes. Cont.

Registros pendientes de desarrollo en el RN con el modelo de datos elaborado:

- Histiocitosis pulmonar de células de Langerhans
- Angioedema hereditario
- Epidermolisis bullosa
- Hiperplasia suprarrenal congénita (HSC)
- Sarcoidosis

Registros pendientes de desarrollo en el RN con el modelo de datos en elaboración:

- Anemias Raras y Congénitas
- Estenosis traqueal
- McArdle
- Malformaciones anorrectales y enfermedad de Hirschsprung.
- Xeroderma pigmentoso

Registros de Pacientes en perspectiva según objetivos

Objetivos

- *Proyectos europeos*
- *Registros internacionales en los que no hay grupos españoles implicados*
- *Registros de pacientes con “medicamentos huérfanos” aprobados (designados)*

Pacientes



Investigadores Científicos y Clínicos



Autoridades Regionales de Salud (Comunidades Autónomas)



Registros de pacientes

Registro de base poblacional

INVESTIGACIÓN

PLANIFICACIÓN Y POLÍTICAS DE SALUD

Historia natural de la enfermedad
Seguimiento
Ensayos clínicos (reclutamiento)
Muestras biológicas



Prevalencia
Incidencia
Mortalidad
Historia natural de la enfermedad

Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

Registro >>

Consultar Lista de
Enfermedades Raras

 Manual de Usuario

 Preguntas Frecuentes

<https://registroraras.isciii.es>

USUARIOS ONLINE: 58

NÚMERO DE VISITAS: 120 10

Login

Usuario:

Contraseña:

Conectar

Últimas Noticias

INTERNACIONAL DE INVESTIGACIÓN EN
ENFERMEDADES Raras

30/01/2013-01/02/2013

¡ENFERMEDADES Raras SIN FRONTERAS!
Día de las Enfermedades Raras 2013

[Enlace Externo](#)

31/01/2013-01/02/2013

Mejorar el acceso a los medicamentos
huérfanos-Revisión de la Directiva

[ver más noticias](#)

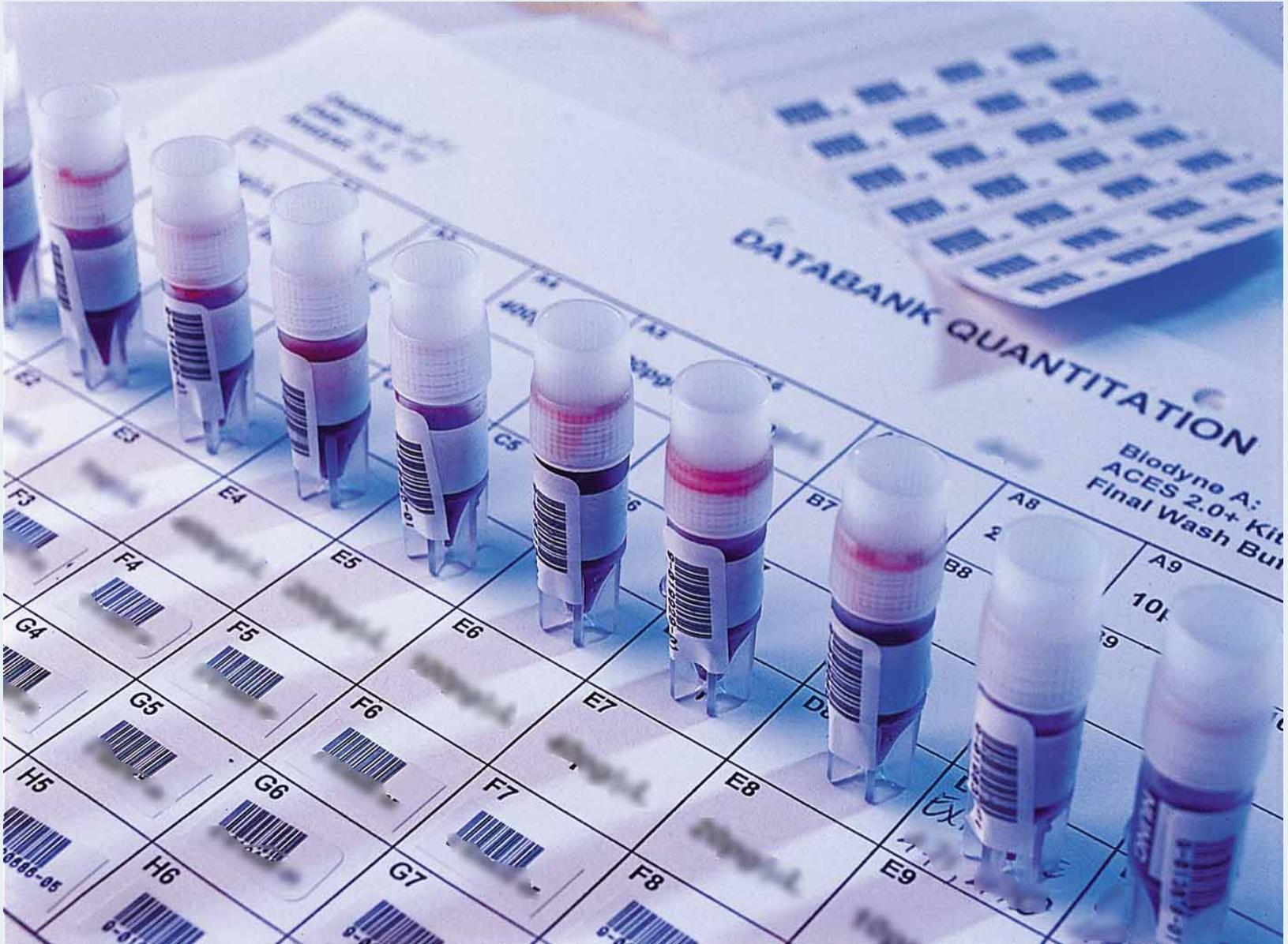
Enlaces


FEDER
Federación Española
de Enfermedades Raras


NORD

[ver más enlaces](#)

Biobanco del Registro



European Network of DNA, Cell and Tissue banks for Rare Diseases



BBMRI Stakeholders' Forum



For an easy access to quality human biological resources for rare diseases

CONCLUSIONES I

- **El Registro Nacional de Enfermedades Raras es un arma muy poderosa para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras así como para potenciar su investigación y para ayudar en la planificación de los recursos sanitarios y sociales necesarios para la atención a los pacientes con estas patologías.**

CONCLUSIONES II

•Para el desarrollo completo del Registro Nacional de Enfermedades Raras es muy conveniente la colaboración amplia de las Asociaciones de Pacientes así como de los investigadores interesados en ellas y de las administraciones públicas, especialmente de las autonómicas.

CONCLUSIONES III

- **El Registro Nacional de Enfermedades Raras está en el camino de dejar de ser una asignatura pendiente.**

Muchas gracias

<https://registoraras.isciii.es>