

REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS: UNA ASIGNATURA PENDIENTE

Ignacio Abaitua Borda

Jefe de Área del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Subdirección General de Servicios Aplicados, Formación e Investigación del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)

El registro de enfermedades raras en España tiene una serie de antecedentes entre los que se incluye el primer registro poblacional nacional de Enfermedades Raras (ER) que se realizó en la Comunidad de Extremadura por una orden autonómica de 2004 en el seno de REPIER (Red Epidemiológica de Enfermedades Raras). También hay otras experiencias en registros dirigidos a enfermedades más concretas como el déficit de alfa-1-antitripsina, o el registro que se viene llevando a cabo desde hace muchos años de las malformaciones congénitas a través del centro de investigación de anomalías congénitas que está integrado dentro del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

Los registros son un recurso en epidemiología que permite:

- Informar y analizar riesgos en poblaciones o grupos de población
- Analizar tendencias y cambios en las tendencias
- Realizar estudios de hipótesis etiológicas
- Promover la investigación
- Estudiar la historia natural de la enfermedad
- Tomar decisiones en el ámbito de la salud

El registro de ER del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y del IIER se creó por una orden ministerial en el año 2005 y es importante destacar tres puntos: su denominación (Registro de ER y banco de muestras), el órgano administrativo responsable (el IIER que pertenece a su vez al ISCIII) y las medidas de seguridad de alto nivel que tiene al contener información sensible. Está declarado en la Agencia Española de Protección de Datos (AEPD) y se encuentra accesible en la web <https://registroraras.isciii.es>.

El registro es muy complejo y podemos dividirlo en registro de base poblacional y registro de pacientes. El registro poblacional recoge información de una población concreta, en este caso la nacional, se nutre a través de las CCAA, permite planificación, políticas de salud, estudiar incidencia, prevalencia, mortalidad y la historia natural de la enfermedad. Por otro lado los registros de pacientes van orientados a una patología concreta o a un grupo de ellas que tienen nexos comunes. En estos últimos, los datos se recogen a través de los investigadores y de los propios pacientes y su objetivo va más encaminado a la investigación permitiendo hacer un seguimiento de determinadas patologías, plantear ensayos clínicos (reclutamiento de pacientes), etc.

En relación con el **registro poblacional** del IIER es interesante comentar la Red Española de Registros para la Investigación de ER (SpainRDR). Se trata de un proyecto integrado en un consorcio internacional de investigación de ER (International Rare Diseases Research Consortium, IRDiRC) aprobado a finales de 2011 y que se puso en marcha a comienzos de 2012. Este consorcio internacional integra a Europa, América (EEUU y Canadá) y Australia y pretende establecer una cooperación entre los distintos países participantes con una serie de objetivos: diagnósticos (que todas las ER pueden tener herramientas diagnósticas); terapéuticos (que 200 nuevas ER tengan tratamiento) e; interdisciplinarios (establecimiento de registros y datos comunes para intercambio) con miras al año 2020. En el proyecto SpainRDR participan todas las CCAA, organizaciones de pacientes, el Centro de Referencia Estatal de ER de Burgos, representantes de la industria farmacéutica, sociedades médicas y redes de

investigación nacionales e internacionales. Está organizado en grupos de trabajo coordinados desde el propio IIER o por otros centros, que se reparten las tareas para conseguir los objetivos generales y específicos del proyecto.

Objetivos generales:

- Establecer un Registro Nacional de Enfermedades Raras basado en las estrategias de registros de pacientes y registros de base poblacional.
- Compartir datos comunes.
- Proporcionar la información necesaria al Sistema Nacional de Salud.
- Facilitar la implementación de políticas de salud y sociales orientadas a las ER.
- Fomentar la investigación traslacional.
- 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:

- Alinear acciones y procedimientos con la estrategia internacional de registros en ER para ser implementada con el IRDiRC.
- 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.
- 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.
- Mejorar el conocimiento sobre la clasificación de ER y los sistemas de codificación a nivel de los servicios españoles de salud y sociales.
- 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.

Hasta ahora se han conseguido algunos logros con este proyecto:

- ✓ Puesta en común de la metodología de trabajo.
- ✓ Selección de fuentes de información.
- ✓ Establecimiento de los datos comunes a recoger y su estructura (Common Data Elements).
- ✓ Listado de enfermedades.
- ✓ Creación de Página Web <https://spainrdr.isciii.es>
- ✓ Modificación de la orden que dio origen al registro autonómico de ER para hacerla más ambiciosa y eliminar trabas burocráticas que dificultan la obtención de información de las CCAA. Algunas CCAA tenían registros previos a este proyecto y otras lo crearon a partir de él.

La realización de un estudio piloto sobre los datos recabados en las distintas CCAA demuestran la existencia de limitaciones como: los códigos útiles de las ER para búsquedas automatizadas ya que muchas no tienen códigos específicos, el acceso a las fuentes de información y el propósito del estudio que no pretendía hacer una recogida exhaustiva de casos sino solo evaluar la metodología utilizada y si se adapta a los objetivos que se plantean.

En cuanto a los **registros de pacientes**, los hay ya establecidos con independencia del Registro Nacional que funcionan bien y con los que se ha pretendido establecer una colaboración, y otros que están integrados o en proceso de integración en el Registro Nacional en distintas fases de desarrollo. También se pretende hacer otros registros dirigidos a objetivos concretos como adecuación a proyectos europeos de investigación, registros internacionales en los que no hay grupos españoles implicados y así fomentar su creación, y registros de pacientes con “medicamentos huérfanos” aprobados.

En todos los registros es muy importante la colaboración de los pacientes, y para ello la página web del Registro, mencionada previamente, permite que ellos mismos o los familiares puedan tramitar la solicitud de registro, siendo imprescindible el consentimiento informado y el informe clínico de la enfermedad que padece. Una vez completan el proceso, el paciente recibe una clave para poder entrar al Registro y puede mostrar su voluntad de participar en el biobanco del Registro que a su vez está integrado en EuroBioBank que es el único biobanco europeo enfocado a ER.

Gracias al proyecto SpainRDR, el Registro Nacional de Enfermedades Raras está en camino de dejar de ser una asignatura pendiente, ayudando a avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras.