



En tres años de trabajo

La Red Española de Registros de Enfermedades Raras anota más de un millón de posibles casos

- Los expertos tienen que validar y depurar los datos anotados y comprobar que sí pueden considerarse enfermedades raras

18 Diciembre 2014.- La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) ha anotado más de un millón de posibles casos de estas patologías en el Estado español; ahora los expertos tienen que depurar y validar dichas anotaciones para comprobar que todas ellas corresponden a enfermedades raras o poco frecuentes..

Según los especialistas de SpainRDR, reunidos la pasada semana en la sede del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, es muy probable que solo la mitad de los casos registrados correspondan realmente a una patología considerada como enfermedad rara pero estos pasos son necesarios para cuantificar y conocer la realidad de este grupo de patologías en España.

La red SpainRDR está formada por los Departamentos de Salud de todas las Comunidades Autónomas de España; el Instituto Nacional de Gestión Sanitaria (INGESA); el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI); la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER); sociedades médicas y redes de investigación; organizaciones farmacéuticas y biotecnológicas. El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, actúa como coordinador y líder de la red.

Las enfermedades raras o poco frecuentes, son enfermedades de carácter crónico que suelen llevar aparejado un alto grado de discapacidad. Presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.

Es por esto que el Ministerio de Sanidad y Política Social puso en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en 2009 y actualizada en junio de 2014.

Soporte de planificación

El desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación en enfermedades poco frecuentes y la evaluación de las mismas se basa en disponer de la información que nos permita conocer frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características de las enfermedades raras que faciliten su mejor conocimiento y actuar como instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones.

El ISCIII se unió en el año 2011 al Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), consorcio promovido desde la Unión Europea y los Instituto Nacionales de Salud de los EEUU cuyos objetivos son la búsqueda de nuevos tratamientos y el desarrollo de nuevos marcadores diagnósticos para estas patologías. Fruto de esta estrategia de adhesión a IRDiRC, el ISCIII aprobó un proyecto de creación de un registro nacional, la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR) cuyos avances se mostraron en la jornada de trabajo que tuvo lugar en el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad la pasada semana.

Entre los avances, destaca el desarrollo de herramientas y procedimientos estandarizados, necesarios para la integración de los registros autonómicos en la Red, así como el avance en el conocimiento de los sistemas de clasificación y codificación, ontologías médicas, desarrollo del sistema de información epidemiológica, procedimientos de evaluación de calidad, acciones formativas y actividades de diseminación.