

El ISCIII potencia el Registro Español de Inmunodeficiencias Primarias con ayuda de tres sociedades médicas

28/02/2024



Fachada de una de las sedes del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del ISCIII, en el Campus de Chamartín de Madrid.

El Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) está coordinando un proyecto, en colaboración con tres sociedades científico-médicas, para consolidar y seguir impulsando el **Registro Español de Inmunodeficiencias Primarias (REDIP)**, un registro que lleva décadas desarrollándose y que incluye datos para el estudio de más de 200 enfermedades raras que afectan al sistema inmunitario. Aunque el origen de REDIP es ya antiguo, se ha reforzado ahora gracias a un nuevo convenio firmado entre el ISCIII y las sociedades españolas de Inmunología (SEI), Pediatría (AEP) y Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR).

Gracias a esta colaboración entre el ISCIII, la SEI, la AEP y la SEPAR, el Registro Español de Inmunodeficiencias Primarias (REDIP) se nutrirá de más información clínica aportada por integrantes de las tres sociedades médicas, lo que facilitará la incorporación de nuevas

enfermedades raras al registro y la promoción de la investigación de dichas patologías. El proyecto nace con vocación de colaboración internacional y cuenta con la participación de perfiles clínicos e investigadores. A lo largo del último año se ha venido trabajando en el rediseño del registro, y en los próximos meses se volcarán los datos retrospectivos, con los ya existentes en los servicios de Inmunología de los hospitales participantes y se agregarán nuevos casos a medida que vayan siendo diagnosticados.

La participación del ISCIII en el registro se canaliza a través del **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)** y del Laboratorio de Inmunología del Centro Nacional de Microbiología (CNM). Dada la relevancia del trabajo colaborativo en enfermedades raras, el diseño de REDIP se ha actualizado dotándole de potencialidad para la participación en redes y proyectos europeos e internacionales.

Las inmunodeficiencias primarias son una serie de enfermedades raras, que se manifiestan en líneas generales por la aparición de infecciones recurrentes con diversas manifestaciones clínicas, lo que dificulta el diagnóstico. Son patologías de base genética, hereditarias, que afectan de manera diversa al sistema inmunitario. Hay más de 200 inmunodeficiencias primarias registradas, entre las más de 7.000 enfermedades raras conocidas, y la gran parte se engloban en cuatro grupos: inmunodeficiencias de anticuerpos, inmunodeficiencias combinadas, defectos de fagocitosis y defectos del complemento. En el momento actual, gracias a la secuenciación genómica, es posible realizar diagnóstico de precisión, que contribuye a la mejor caracterización de los pacientes.

Apoyo a los dos registros de enfermedades raras en España

En España hay dos registros complementarios para el seguimiento, vigilancia e investigación de las enfermedades raras, ambos gestionados desde el ISCIII. El [Registro Estatal de Enfermedades Raras \(ReeR\)](#), impulsado por el Ministerio de Sanidad, se nutre de datos aportados por las comunidades autónomas y por fuentes de información sanitaria, y es un registro poblacional. El segundo registro, el [Registro de Pacientes con Enfermedades Raras \(RePER\)](#), también está coordinado desde el ISCIII a través del IIER, incluye datos de pacientes y de fuentes clínicas, y es un registro de pacientes, en el que éstos se inscriben voluntariamente de forma directa o a través de sus médicos, aportando su consentimiento informado.

El Registro Español de Inmunodeficiencias Primarias (REDIP) permitirá fortalecer especialmente el RePER en este amplio grupo de

enfermedades raras, trabajando en dicha plataforma de registro con gran cantidad de datos aportados por pacientes y clínicos en relación con la patología, dando especial protagonismo a la participación de los pacientes.

Noticias relacionadas:

- [Día Mundial de las Enfermedades Raras: el ISCIII abre una Unidad de Inmunogenética para estudiar síndromes autoinflamatorios](#)