

PRIMUM NON NOCERE  
PRIMERO NO HACER DAÑO

## La Red SpainRDR, muy presente en la XXXII Reunión Científica de la SEE y IX Congreso da APE

Del 3 al 5 de septiembre se celebró en Alicante la [XXXII Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología y IX Congreso de la Asociación Portuguesa de Epidemiología](#). La Red SpainRDR estuvo bien representada por los investigadores pertenecientes a los distintos nodos que asistieron para exponer los resultados de sus estudios. La sesión dedicada a Enfermedades Raras (EERR), celebrada el día 3, fue la que contó con una mayor representación del equipo, participando algún miembro en todas las comunicaciones presentadas.

Al igual que en anteriores ediciones, el evento fue un éxito tanto en lo relativo a la participación como a la calidad de las exposiciones y la organización.

La próxima cita será en el [II Congreso Iberoamericano de Epidemiología y Salud Pública](#), que se celebrará en Santiago de Compostela del 2 al 4 de septiembre de 2015.



## Diseño de una aplicación informática para el Registro de Enfermedades Raras de Andalucía en el marco del Proyecto SpainRDR

Dentro de los objetivos del Proyecto SpainRDR está el de conocer la prevalencia de las enfermedades raras en el territorio nacional, partiendo de los datos de cada uno de los Nodos participantes. En Andalucía, durante este último año de proyecto, se ha procedido a contratar un servicio informático con la finalidad de obtener una aplicación que facilite el trabajo de depuración y manejo de datos del registro de EERR.

Dicha aplicación, que está siendo diseñada por la Escuela Andaluza de Salud Pública, está actualmente en fase de desarrollo y validación (fase beta) y facilita el trabajo de depuración manual realizado hasta ahora, automatizando los cruces de datos de diferentes fuentes de información y en diferentes formatos. Así, se ha conseguido optimizar el tiempo de trabajo, lo cual ha permitido validar la información consultando algunas historias clínicas.

La aplicación detecta errores, casos duplicados, variables sin rellenar, etc. y devuelve archivos en formatos específicos que facilitan la cumplimentación y corrección de los datos erróneos o faltantes. Asimismo, genera un archivo en formato XML con la estructura exacta solicitada por el nodo central del registro, para proceder al envío de datos.



## Acción Conjunta PARENT. Iniciativa transfronteriza sobre registros de pacientes

[PARENT](#) es una acción conjunta ("Joint Action"), cofinanciada por la Unión Europea, en la que participan once Estados Miembros, entre ellos España, para dar cumplimiento al objetivo del Segundo Programa Europeo de Acción Comunitaria en Salud, que propone la creación de herramientas que faciliten la transmisión de información y datos de investigación sanitaria entre los países europeos.

PARENT surgió para dar respuesta a las dificultades que encuentran los profesionales cuando tienen que manejar datos procedentes de diferentes registros, debido a sus diferencias en contenido, semántica y calidad. Estas diferencias ocasionan limitaciones en el uso compartido de datos entre registros y, consecuentemente, entre países.

Con el objetivo de mejorar la transferencia de datos, PARENT ha puesto en marcha un Registro Europeo de Registros (RoR), al que se accede a través de una herramienta on-line ([www.parent-ror.eu](http://www.parent-ror.eu)) que facilita la búsqueda de registros concretos de pacientes en los países europeos, al actuar como un repositorio que permite compartir datos entre diferentes registros y diferentes países. Los registros de enfermedades raras están ampliamente representados en el RoR.

Otra de las actividades que ha desarrollado PARENT ha sido analizar el estado, desarrollo, gobernanza y buenas prácticas de los registros de pacientes europeos, a los que proporciona, a su vez, una guía con recomendaciones y herramientas para ayudar al mantenimiento y creación de nuevos registros de acuerdo a estándares de calidad que añadirán valor a los datos de los registros nacionales y aumentarán su utilidad.

El resultado de esta acción conjunta aportará beneficios adicionales, incrementando la eficiencia y calidad de la evaluación de tecnologías sanitarias, como consecuencia de la armonización de datos secundarios de registros y su disponibilidad para el intercambio transfronterizo, que supondrá una reducción de costes y un ámbito de uso más amplio.

Esto beneficiará particularmente a las enfermedades raras, en las que el coste de evaluación de tecnologías sanitarias ha limitado los nuevos tratamientos, contribuyendo, asimismo, a reducir las desigualdades en los mismos y en la asistencia sanitaria, además de permitir un mejor análisis de los datos secundarios que puede ayudar a que los pacientes realicen una elección informada cuando requieran asistencia sanitaria en otros Estados Miembros.



### En 1 minuto: JOSEP JIMÉNEZ

· *Coordinador SpainRDR Cataluña*  
· *Servei Català de la Salut- Àrea d'Atenció Sanitària*

#### · ¿En qué punto se encuentra el Registro de Enfermedades Raras para la Investigación en Cataluña?

En Cataluña, el registro utiliza dos procedimientos principales para la identificación de los casos: por un lado, las fuentes de información rutinarias del sistema, como los CMBD por ejemplo, de acuerdo con el proyecto SpainRDR, y por otro, una aplicación informática específica para que las unidades clínicas expertas declaren los casos que diagnostican y atienden, lo que permite un alto grado de especificidad y validez del diagnóstico, y de la que actualmente se está desarrollando una nueva versión.

#### · ¿Qué otras iniciativas en materia de enfermedades raras existen en la Comunidad?

El Departamento de Salud ha incluido la atención a las EERR en el Plan de Salud de Catalunya 2012-2015 a través de los procesos de reordenación de los servicios sanitarios terciarios, de los tratamientos de alta complejidad y de las líneas de trabajo de atención a la cronicidad. Por otra parte, el Servei Català de la Salut (CatSalut) ha definido un modelo asistencial de las EERR basado en el trabajo en red de las unidades clínicas expertas para cada enfermedad o grupo de enfermedades, y en el manejo compartido de los pacientes con los profesionales y centros sanitarios próximos al lugar de residencia de los pacientes. Próximamente el CatSalut publicará una normativa que permitirá la implantación progresiva de este modelo asistencial. También se ha elaborado una base de datos de laboratorios que realizan el diagnóstico genético, accesible on-line.

#### · ¿Cómo se piensa afrontar el futuro de la red y del registro en Cataluña?

Durante el proceso de elaboración del modelo asistencial, se identificó como una de las principales prioridades la necesidad de disponer de un registro de pacientes con EERR que proporcionara datos fiables y útiles, no solo con finalidades epidemiológicas, sino también de planificación sanitaria, ya que esta información es importante para poder desplegar el modelo. El Servei Català de la Salut tomó la decisión de crear el registro de EERR de Cataluña, compatibilizándolo con la participación en el proyecto SpainRDR, y proporcionando el soporte necesario, especialmente desde las unidades de planificación y de sistemas de información.

#### · ¿Cómo valorarías el apoyo recibido por parte de las administraciones de tu Comunidad en este proyecto?

Actualmente estamos trabajando para poder integrar el registro en el sistema de información sanitaria y estableciendo relaciones con la historia clínica compartida, de manera que en el futuro podamos disponer de información fiable, actualizada y exhaustiva de una manera relativamente sencilla que, además de las utilidades epidemiológicas y de planificación, permita prestar una verdadera atención integrada a los pacientes por parte de todos los centros y profesionales que participan en ella, utilizando un único sistema de información y sin necesidad de aplicaciones específicas.

#### · ¿Cuál ha sido la aportación de Cataluña a SpainRDR?

En el marco concreto del proyecto SpainRDR, Cataluña lidera las tareas relacionadas con el control de calidad del registro. Se han identificado los principales procedimientos que es necesario estandarizar para garantizar la homogeneidad de la información entre las CCAA y reducir los errores, y se ha elaborado un conjunto de procedimientos normalizados de trabajo (PNT) Actualmente, se está finalizando la elaboración del Plan de Calidad del registro, con una propuesta de indicadores que permitan evaluar los diferentes aspectos relacionados con la calidad del registro y de sus datos.

## Divulgación del Registro Nacional de Enfermedades Raras, de la Red SpainRDR y del protocolo DICE-APER entre los equipos de Atención Primaria de la Comunidad de Cantabria

El nodo de Cantabria de la Red SpainRDR ha realizado una intervención divulgativa en la Atención Primaria (AP) del Servicio Cántabro de Salud (SCS) en la que los profesionales han respondido a varias encuestas para evaluar sus conocimientos sobre las enfermedades raras (EERR) y las necesidades de los profesionales sanitarios. Los objetivos fueron: i) Evaluar los conocimientos de los equipos de AP sobre EERR; ii) Sensibilizarlos sobre la situación y necesidades de los pacientes; iii) Divulgar el protocolo [DICE-APER](#) de atención a los pacientes de EERR en AP, la página [Orphanet](#) como herramienta para el diagnóstico, el [Registro Nacional de Enfermedades Raras](#) y la labor de [SpainRDR](#) como principal medio de alimentación de este registro; iv) Estimar el número de pacientes con EERR en cada cupo.

Tras analizar los resultados, se observó que de los 579 encuestados, el 38% ignoraba las características de una ER, el 46% malinterpretaba las necesidades de los pacientes, el 29% solo reconocía las EERR más conocidas de Cantabria (fibrosis quística, por su Asociación, y telangiectasia hemorrágica hereditaria, por su unidad de referencia) y el 95% desconocía las herramientas anteriormente citadas.

Por otra parte, con los recursos ofrecidos, los profesionales de 16 de los 43 centros de salud cántabros ya han notificado EERR en sus cupos. El total de casos declarados ha ascendido a 335 (a fecha de 11 de septiembre), de los cuales más de la mitad (73%) corresponden a enfermedades de prevalencia desconocida o clasificadas como ultra-raras.

En definitiva, con este trabajo se ha demostrado que el formato es aplicable a cualquier nivel asistencial y que los asistentes obtienen conocimientos y recursos suficientes para detectar pacientes con patologías llamativas. Sin embargo, también se ha visto que el esfuerzo formativo debe continuar y que es necesario concienciar a los equipos de AP para que se fijen en estos pacientes, para que entiendan la necesidad de detectarlos y para que lo hagan correcta e intensivamente.



### Cerrado el plazo de inscripción en el Curso SpainRDR 2014

Debido al elevado número de solicitudes de inscripción recibidas, ha sido necesario adelantar al día 8 de octubre el cierre, previsto en un principio para el día 30.



### Actualización de la Estrategia de Enfermedades Raras del SNS

Descarga la versión actualizada en el siguiente enlace:



### ¿Qué es el CREER?

El [Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias \(CREER\)](#) es un recurso estatal, dependiente del IMSERSO y comprometido en la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras, sus familias y los profesionales que las atienden.

Como Centro de Referencia Estatal busca nuevos cauces que hagan la vida más fácil a quienes padecen estas enfermedades poco comunes, desarrollando proyectos y programas de coordinación, investigación e innovación, apoyando la formación de profesionales, desarrollando acciones de divulgación y sensibilización y prestando apoyo técnico a otros recursos. Como Centro Especializado en la atención de personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, desarrolla distintos programas de atención y apoyo a familias, cuidadores y afectados desde un enfoque sociosanitario. Su objetivo es la Atención Integral Centrada en la Persona (AICP), siguiendo un modelo de trabajo que apuesta por la innovación, la calidad y la participación.

En el Año 2013, declarado por la Ministra de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad «Año Español de las Enfermedades RARAS», cabe destacar la elevada participación y protagonismo que han tenido en el centro las asociaciones, fundaciones y otras entidades que representan los intereses de las personas con enfermedades raras, y que han colaborado dando vida al CREER.

En el centro están convencidos de que la reciprocidad y el trabajo en red es la forma más eficiente para encontrar soluciones a las complejas dificultades a las que se enfrentan las personas con enfermedades raras. Por eso, están decididos a estimular la participación de personas y entidades en el desarrollo de las acciones del CREER, a cooperar con otras entidades y a trabajar creando sinergias, para mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades poco comunes y la de sus familias.

### Próximos eventos...



#### Jornada informativa «AcogerER»

Burgos, 14-15 de octubre



#### VII Congreso Nacional de Enfermedades Raras

Totana (Murcia), 24-26 de Octubre



#### II Congreso Iberoamericano de Enfermedades Raras

Moita (Portugal), 3-7 de noviembre



#### Conferencia IRDiRC 2014.

Shenzhen (China), 7-9 de noviembre



#### Conferencia Europlan en España

Madrid, 20-21 de noviembre



#### 3er Taller Internacional EPIRARE

Roma (Italia), 24-25 de noviembre

## Web SpainRDR

[spainrdr@isciii.es](mailto:spainrdr@isciii.es)



### El Servicio de Apoyo Psicológico de FEDER, un importante apoyo para las familias y pacientes

El [Servicio de Apoyo Psicológico \(SAP\)](#) de la [Federación Española de Enfermedades Raras \(FEDER\)](#) tiene como objetivo fomentar la normalización biopsicosocial y la inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, con la finalidad de mejorar sus condiciones de autonomía personal y de salud general.

Los abordajes terapéuticos de estas patologías requieren mejorar los tratamientos y la atención sanitaria que se presta a las personas que las padecen, así como poner el acento en su participación activa para trabajar en un enfoque de salud positivo que comprenda la redefinición personal y familiar del propio proyecto vital que se ve alterado con la presencia de esta nueva situación. El apoyo psicológico es uno de los instrumentos más eficaces para ayudar a las personas en el correcto afrontamiento de la enfermedad y la recuperación de la salud. Por ello, en 2013 este servicio realizó un total de 1.145 atenciones individuales. Llevó a cabo 24 grupos de apoyo y talleres, y 104 sesiones grupales. En total, 223 personas se beneficiaron de los grupos de ayuda del servicio.

Por medio de este servicio se fomenta la promoción de la salud de personas afectadas por estas patologías y sus familias a través de acciones tales como realizar contención emocional frente a la desestabilización afectiva que genera el contacto con la enfermedad, proporcionar a los afectados y a sus familiares estrategias de afrontamiento ante la patología o facilitar a las personas con enfermedades poco frecuentes un espacio donde compartir sus sentimientos e intercambiar formas alternativas de afrontamiento de la enfermedad.

Del mismo modo, el SAP proporciona asesoramiento a los profesionales y asociaciones que así lo demandan. Además, identifica los recursos de apoyo psicológico existentes en las diferentes comunidades autónomas con el fin de consolidar una red de profesionales a lo largo de todo el territorio español, fuerte y cohesionada en la atención de las personas que lo necesitan.