

REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS DE NAVARRA – MEMORIA ISPLN 2016

El Registro Poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA) se implementó en el marco de la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR), dirigida y coordinada por el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). En diciembre de 2015 se publicó en el BOE el “Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras” (ReeR), siendo desde entonces el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) el organismo responsable de la coordinación de los distintos registros de enfermedades raras autonómicos.

En cuanto a la recogida de posibles casos, cada año se seleccionan aquellos que presentan algún código diagnóstico de los recogidos en los listados consensuados por todos los registros integrantes de SpainRDR y ReeR. Las fuentes de información que se están utilizando en RERNA son: el Registro de Morbilidad Asistida de Navarra (REMA) que recoge el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) al alta hospitalaria y de Cirugía Mayor Ambulatoria (CMA); la Historia Clínica Informatizada de Atención Primaria (ATENEA); el Registro de Mortalidad de Navarra (RM); el Registro de Incapacidad Temporal de Navarra (RITA); el Registro de Anomalías Congénitas y Enfermedades Hereditarias de Navarra (RACEHNA); y otros registros específicos de algunas enfermedades o grupos de enfermedades raras.

En cuanto a la revisión y validación de los casos seleccionados (desde el año 2000), se está trabajando por grupos de enfermedades. A lo largo de los años 2015 y 2016 se han estudiado los casos sospechosos de las siguientes enfermedades y/o grupos: micosis fungoide (MF), errores congénitos del metabolismo (ECM), epidermólisis bullosa (EB), Síndrome de Marfan (SMF), Atrofia Muscular Espinal (AME), Ataxia de Friedreich (AF). De esta forma, hemos podido analizar para estas enfermedades, los valores predictivos positivos y, en algunos casos, la sensibilidad, de las fuentes de información disponibles.

En relación a la coordinación y estandarización de la información recogida en el RERNA, se acudió a una reunión final del proyecto SpainRDR (junio de 2015) y a otra de presentación de la nueva situación de los registros autonómicos en torno al ReeR (mayo de 2016), ambas en Madrid. Desde entonces, se ha participado en todas las reuniones generales y de los grupos de trabajo que el MSSSI ha organizado para la puesta en marcha del ReeR a través de vídeo o audioconferencia.

Por otro lado, se defendieron 3 comunicaciones orales en el II Congreso Ibero-americano de Epidemiología y Salud Pública, celebrado en septiembre de 2015 en Santiago de Compostela; 1 comunicación oral y otra en forma de póster en el XI Congreso Nacional de Errores Congénitos del Metabolismo, organizado por la Asociación Española para el estudio de Errores Congénitos del Metabolismo (AECOM) y celebrado en Pamplona en octubre de 2015; y 2 comunicaciones en forma de póster en la XXXIV Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología (SEE) celebrada en Sevilla en septiembre de 2016.

Además, en torno al Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra el último día de febrero, se organizaron una serie de actividades: el 19 y el 27 de febrero de 2015, se presentaron en el aula del ISP sendas sesiones tituladas “Enfermedad de Huntington, una enfermedad rara de origen genético” y “Retos y perspectivas de las Enfermedades Raras”. Ya en 2016, el 29 de febrero tuvo lugar en el Salón de Actos B del Complejo Hospitalario de Navarra una sesión titulada “Enfermedades Raras en Navarra: experiencias de colaboración en su registro”; el 3 de marzo se desarrolló un taller titulado “¿Pacientes raros o profesionales incómodos? Las Enfermedades Raras en la consulta de Atención Primaria”, dirigido a profesionales de los Equipos de Atención Primaria; y el 4 de marzo, se presentó en el Aula del ISP una sesión titulada “Experiencias de la intervención integral y registro de Enfermedades Raras en los Centros de Atención Primaria del Servicio Cántabro de Salud” dirigida a profesional sanitario interesado.

También se organizaron e impartieron algunas sesiones de jornadas específicas y de cursos de verano de la Universidad Pública de Navarra de 2015 y 2016. La jornada del 4 de febrero de 2015 se tituló “Papel de la Enfermería en el abordaje de las Enfermedades Raras”; y la de 9 de febrero de 2016, “Papel de la Fisioterapia en el abordaje de las Enfermedades Raras”. Y en cuanto a los cursos de verano: el primero de ellos se tituló “Retos y oportunidades de la investigación en Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos”, celebrado del 24 al 26 de junio de 2015; y el segundo, “Escuela Inclusiva y Enfermedades Raras: intervención integral en el ámbito educativo”, que tuvo lugar del 29 al 31 de agosto de 2016.

Por último, tal y como se recogía en los objetivos, se mantuvo una estrecha colaboración con la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud y se participó en el desarrollo del documento de la Estrategia Sanitaria de Enfermedades Raras de Navarra.

Número de casos detectados (verificados) y VPP

ER	Período	Casos revisados	Casos validados	REMA	AP	RM	Gen.	RITA
MF*	2010-2012	20	10	19 (9) 47%		1 (1) 100%		
ECM**	2000-2014	218	95	188 (65) 35%			30 (30) 100%	
EB	2000-2014	113	8	90 (4) 4,44%***	23 (6) 26%	2 (2) 100%	3 (3) 100%	3 (1) 33%***
SMF	2000-2014	86	36	27 (22) 88%	75 (21) 32%	2 (2) 100%	4 (4) 100%	
AME	2000-2015	60	13	42 (7) 17%	19 (5) 26%	4 (3) 75%	8 (8) 100%	
AF	2000-2015	37	23	18 (10) 55%	24 (16) 67%	9 (5) 55%	14 (14) 100%	
EH	2000-2014	77	57	38 (30) 79%	42 (31) 74%	18 (17) 94%	54 (54) 100%	6 (6) 100%
FQ	2003-2013	35	18	30 (15) 50%		1 (1) 100%	10 (10) 100%	
HemA	2003-2013	44	35	39 (31) 79%		1 (0) 0%	9 (9) 100%	
Total		690	295					

* Los casos de años anteriores estaban ya bien recogidos por el Registro de Cáncer de Navarra.

** Para personas nacidas desde 1980.

*** El código de CIE9MC utilizado para la identificación de casos de EB es inespecífico (recoge otras afecciones de la piel)