



Artículo especial

## Registros de enfermedades respiratorias integrados en el Registro Nacional de Enfermedades Raras



Beatriz Lara Gallego<sup>a,\*</sup>, Ignacio Abaitua Borda<sup>b</sup>, Genaro Galán Gil<sup>c</sup>, Diego Castillo Villegas<sup>d,h</sup>,  
Álvaro Casanova Espinosa<sup>e</sup>, Esteban Cano Jiménez<sup>f</sup>, Iñigo Ojanguren Arranz<sup>g</sup>  
y Manuel Posada de la Paz<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Neumología, Hospital Universitario Arnau de Vilanova, Lérida, España

<sup>b</sup> Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España

<sup>c</sup> Servicio de Cirugía Torácica, Hospital Clínico Universitario, Valencia, España

<sup>d</sup> Servicio de Neumología, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona, España

<sup>e</sup> Servicio de Neumología, Hospital del Henares, Coslada, Madrid, España

<sup>f</sup> Servicio de Neumología, Hospital Universitario Lucus Augusti, Lugo, España

<sup>g</sup> Servicio de Neumología, Hospital Universitario Vall d'Hebron, Barcelona, España

<sup>h</sup> Institut d'Investigació Biomèdica Sant Pau (IIB-San Pau), Barcelona, España

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 2 de diciembre de 2013

Aceptado el 3 de febrero de 2014

On-line el 1 de abril de 2014

#### Palabras clave:

Registros  
Enfermedades respiratorias minoritarias  
Sociedad Española de Neumología y Cirugía  
Torácica  
Instituto de Salud Carlos III  
Instituto de Investigación de Enfermedades  
Raras  
Red Española de Registros de Enfermedades  
Raras para la Investigación

#### Keywords:

Registry  
Rare respiratory diseases  
Spanish Society of Pneumology and  
Thoracic Surgery  
Instituto de Salud Carlos III  
Instituto de Investigación de Enfermedades  
Raras  
Red Española de Registros de Enfermedades  
Raras para la Investigación

### R E S U M E N

En el presente trabajo se describen las características generales, objetivos y aspectos organizativos de los registros de enfermedades respiratorias minoritarias integrados en el Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), con el objetivo de dar a conocer su existencia y fomentar la participación de los profesionales.

Se recoge información sobre registros de las siguientes enfermedades: déficit de alfa-1 antitripsina, estenosis traqueal idiopática, histiocitosis pulmonar de células de Langerhans del adulto, linfangioleiomiomatosis, proteinosis alveolar y sarcoidosis.

© 2013 SEPAR. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

### Respiratory Diseases Registries in the National Registry of Rare Diseases

#### A B S T R A C T

**Abstract:** This report describes the general characteristics, objectives and organizational aspects of the registries of rare respiratory diseases included in the National Registry of Rare Diseases of the Research Institute for Rare Diseases (ISCIII), in order to publicize their existence and encourage the participation of professionals.

Information is collected on the following conditions: alpha-1 antitrypsin deficiency, idiopathic tracheal stenosis, adult pulmonary Langerhans' cell histiocytosis, lymphangioleiomyomatosis, alveolar proteinosis, and sarcoidosis.

© 2013 SEPAR. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

### Introducción

La Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) tiene una larga tradición y una amplia experiencia en los registros

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [beat1135@gmail.com](mailto:beat1135@gmail.com) (B. Lara Gallego).

de enfermedades respiratorias, incluyendo algunas minoritarias (ERM)<sup>1</sup>. Por otro lado, el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) incluyó a las enfermedades raras (ER), como una de sus líneas prioritarias de actuación y fruto de este interés se creó el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) en 2003 cuyo objetivo es el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en ER.

Las funciones del IIER, entre otras, son las de identificar la magnitud de las ER, estableciendo un sistema de información de base epidemiológica que permita obtener información precisa sobre la prevalencia de estas enfermedades, pero también sobre la distribución de los recursos sanitarios dedicados a ellas. Para ello, se creó en 2005 el Registro Nacional de Enfermedades Raras (RNER) cuya finalidad es el seguimiento, control de la salud e investigación de los pacientes afectados por ER, familiares y población control, que participa en los estudios de investigación. El registro se ha reforzado a través del proyecto SpainRDR de sus siglas en inglés (Spanish Rare Diseases Registry Research Network [Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación]: <https://spainrdr.isciii.es>) financiado por el ISCIII, al amparo del Consorcio Internacional de investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC), constituyendo un proyecto en red dentro de este consorcio internacional (<http://www.irdirc.eu> y también <http://ec.europa.eu/research/health/medical-research/rare-diseases/irdirc.en.html>).

Los objetivos comunes de ambas instituciones en las ER motivaron la instauración de un convenio para la promoción de los registros de ERM en 2011. Para ello, se estableció la creación de un grupo de seguimiento o supervisión de los trabajos relacionados con el convenio, la denominación de responsables de cada registro y la designación por parte de SEPAR de la persona responsable de la marcha del convenio. El grupo de responsables de cada ERM incluida en el RNER actúa como coordinador de la red de expertos de dicha patología. Sus funciones son el diseño de las variables específicas y evolutivas, la actividad registral y la promoción de la investigación.

Para el mejor funcionamiento y coordinación de los datos de estas enfermedades en el marco del RNER, los responsables de cada registro y los neumólogos que participan en dichos registros suscriben un reglamento de funcionamiento interno, que sigue las bases y criterios de SEPAR, publicado en febrero de 2013, y las recomendaciones del propio Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, relacionadas con las normas de fichero de nivel 3 de seguridad de la Agencia Española de Protección de datos (AEPD). Dicho reglamento también describe las condiciones de explotación de los datos.

### Registro Nacional de Enfermedades Raras

El RNER consta de 2 líneas estratégicas principales: los registros de pacientes orientados a resultados clínicos y a la historia natural, y los registros de base poblacional dirigidos a la investigación epidemiológica, socio-sanitaria y a la planificación de temas relacionados con aspectos socio-sanitarios.

Los registros de pacientes pueden estar formalizados a través de convenios con sociedades científicas o a partir de la experiencia de una institución o de una red de expertos<sup>1</sup>. Uno de los problemas de este tipo de registros, y de la información que suministran, es que los casos incluidos están limitados a los atendidos en los centros participantes, existiendo la posibilidad de incurrir en un sesgo de selección hacia los casos más graves. La notificación de casos es voluntaria, circunscrita a determinados expertos y se requiere el consentimiento del paciente<sup>2</sup>.

Actualmente las sociedades científicas que han llegado a un acuerdo de colaboración con el ISCIII, y están participando en esta estrategia de desarrollo de registros de pacientes dentro del

RNER y en relación también con el SpainRDR, son, además de la SEPAR: la Sociedad Española de Neumología Pediátrica (SENP), la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (semFYC), la Red Europea de Anemias Congénitas (ENERCA), la Sociedad Española de Alergia e Inmunología Clínica (SEAIC), la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) y la Sociedad Española de Neurología (SEN), así como el Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT). En la actualidad, se mantienen negociaciones con otras 5 sociedades, además de redes de investigación como el CIBERNED. También se han firmado acuerdos con la industria farmacéutica y la propia Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). A nivel internacional, el consorcio IRDiRC ya ha puesto en marcha proyectos muy relacionados con SpainRDR, como el proyecto RD-CONNECT (<http://www.rd-connect.eu>) y previamente la DG SANCO de la Comisión Europea había aprobado el proyecto EPIRARE (<http://www.epirare.eu>). El primero tratará de estandarizar los registros de pacientes, sus biobancos y datos procedentes de investigaciones «omics» a nivel internacional, mientras que el segundo ha definido las bases de la futura plataforma europea de registros de ER que se implantará en los próximos años en el Joint Research Centre (JRC) de la Comisión Europea, localizado en Ispra, Italia. El IIER está implicado en ambos proyectos como socio de los mismos y responsable de actividades como la definición de la calidad, de la selección y definición de las variables comunes a intercambiar y la interoperabilidad entre biobancos.

En cuanto al funcionamiento del RNER y del proyecto SpainRDR, el registro de base poblacional pretende recoger información de todas las ER, a través de la colaboración con todas las comunidades autónomas (CCAA), para lo que se han elaborado unas estrategias de recogida de datos a través de diferentes fuentes de información electrónicas, como el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD), que contiene la información procedente de las altas hospitalarias, los registros de mortalidad, las fuentes de atención primaria, los programas de cribado neonatal y malformaciones congénitas, entre otras. En un futuro próximo, esta información, una vez validada y consolidada, permitirá estimar la incidencia de las diferentes enfermedades, su localización más frecuente, la prevalencia y la supervivencia, siempre que se pueda desarrollar un seguimiento adecuado de cada uno de los casos<sup>3</sup>.

Cada una de las 17 CCAA está elaborando su propio registro autonómico de ER; en el caso de las ciudades autónomas, Ceuta y Melilla, la información se revierte al IIER que se encargará de establecer un registro para ellas. Cada CCAA posteriormente suministrará datos procedentes de las diferentes fuentes de información al RNER.

Además, el RNER ofrece la posibilidad del autorregistro de los pacientes, es decir, cualquier persona afectada por una enfermedad catalogada como rara o sus padres o tutores legales puede registrarse en la web, facilitar información clínica sobre su enfermedad y otorgar su consentimiento informado para que sus datos puedan ser utilizados en investigación. El acceso al RNER se realiza a través de la página: <https://registroraras.isciii.es>.

Para la creación de los registros de ERM dentro del Registro Nacional, cada comité asesor ha seleccionado las variables relevantes a recoger. Además, se ha estandarizado la recogida de los parámetros comunes (datos demográficos, tabaquismo, pruebas de función respiratoria, gasometría y test de marcha) para poder, en un futuro, comparar datos entre registros. Así mismo, a los parámetros puramente respiratorios se han añadido cuestionarios genéricos de calidad de vida que permitirán comparar el impacto de las ERM con otras ER no respiratorias o incluso con enfermedades comunes.

Todos los registros incluyen información de calidad adecuada a cada proceso, se han adaptado a la legislación vigente sobre protección de datos y serán accesibles tanto desde la web del registro nacional (<https://registroraras.isciii.es>) como desde la web

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4203383>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4203383>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)