

Análisis de la producción científica española sobre enfermedades raras: 1990-2000



Cristina Escudero Gómez^a, Isabel Millán Santos^b y Manuel Posada de la Paz^c

^aBiblioteca. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid.

^bServicio de Bioestadística. Hospital Universitario Puerta de Hierro. Madrid.

^cInstituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

FUNDAMENTO Y OBJETIVO: Análisis de la producción científica de los investigadores españoles en un grupo de enfermedades raras seleccionadas durante el período comprendido entre 1990 y 2000. **MATERIAL Y MÉTODO:** Se analizaron los siguientes grupos de enfermedades: anomalías congénitas, errores innatos del metabolismo e inmunodeficiencias primarias. Para la evaluación y análisis de la evolución de la investigación en esta área se aplicaron herramientas bibliométricas. Para la búsqueda bibliográfica se utilizó la base de datos MEDLINE.

RESULTADOS: El total de las referencias recuperadas para el estudio fue de 2.978, de las cuales el 82,5% son artículos originales y el 17,3% revisiones. El número total de autores fue de 14.752 y la media de autores por artículo de 4,9. Se codificaron 7 tipos de instituciones, de las cuales los hospitales fueron los más productivos, con un 78% de los artículos publicados. El núcleo Bradford está formado por 1.288 artículos, de los que el 43,2% está publicado en 12 revistas (2,1%).

CONCLUSIONES: A pesar de que la investigación en enfermedades raras es todavía escasa, en toda España se han llevado a cabo esfuerzos importantes encaminados al desarrollo y potenciación de la investigación en este campo. No obstante, aunar esfuerzos en este sentido facilitará diseñar políticas de investigación adecuadas que contribuyan a mejorar el panorama actual.

Palabras clave: España. Enfermedades raras. Estudio bibliométrico. Estudios estadísticos.

Analysis of Spanish scientific production in rare diseases: 1990-2000

BACKGROUND AND OBJECTIVE: To analyze the Spanish scientific production in a group of rare diseases selected during the period 1990-2000. **MATERIAL AND METHOD:** Analysis of the following disease groups: congenital anomalies, metabolism inborn errors and primary immunodeficiencies. Bibliometric tools were used to assess and analyze the evolution of research in this area. The MEDLINE database was utilized for references search.

RESULTS: Total references recovered for the study were 2978: 82.5% original articles and 17.3% reviews. The number of authors was 14,752 and the mean author/article was 4.9%. Seven types of institutions were coded with hospitals being the most productive with 78% of articles published. The Bradford nucleus was formed by 1,288 articles and 43.2% of the total had been published in 12 journals (2.1%).

CONCLUSIONS: Despite rare diseases research is still scarce, important efforts have been made at a national level focused on the development and strengthening of research in this field. Nevertheless, it is necessary to join efforts in this field to facilitate an appropriate research policy making that may help improve the current status.

Key words: Spain. Rare diseases. Bibliometric study. Statistical studies.

El artículo científico es el resultado final de toda investigación. Por tanto, el análisis de las publicaciones permite estudiar la evolución de un área específica de la ciencia y proporciona a los gestores de la política científica datos sobre la rentabilidad de las inversiones en una determinada área de la investigación¹.

Las enfermedades raras, según definición de la Unión Europea (UE), son aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica, con una prevalencia menor de 5 casos por 10.000 habitantes. En los últimos años se ha asistido a constantes modificaciones en la clasificación de las enfermedades, determinadas por nuevos hallazgos genéticos que tienden a subdividir enfermedades previamente encuadradas en una misma categoría. Este proceso, que afecta con mayor frecuencia a las enfermedades raras, no va parejo a la creación de nuevos encabezamientos de materias en las bases de datos referenciales. Por ello, la búsqueda bibliográfica de enfermedades raras engendra enormes dificultades. No hay ninguna base de datos que garantice la recuperación de toda la producción científica sobre enfermedades raras, ya que se trata de un conjunto de enfermedades dispersas y numerosas que nunca se indexan de forma unificada. Por esa razón, no hay estudios bibliométricos sobre su conjunto. El uso del Medical Subject Headings (MeSH) permite acceder a cierto grupo de enfermedades raras según categorías, aunque hay que rechazar algunas enfermedades específicas no consideradas «raras».

El objetivo principal de este estudio es describir la producción científica de los investigadores españoles sobre un grupo de enfermedades raras seleccionadas en el período comprendido entre los años 1990 y 2000.

Material y método

La base de datos elegida para el estudio fue MEDLINE, porque abarca un mayor espectro de publicaciones y recoge, además, las revistas españolas de mayor visibilidad internacional. En el MeSH no había, hasta el año 2003, un término que englobara las enfermedades raras, lo que indujo a seleccionar únicamente 3 de sus categorías y limitar la búsqueda al período comprendido entre los años 1990 y 2000. La selección de estos grupos se hizo teniendo en cuenta que la mayoría de las enfermedades incluidas en ellos fueran de baja prevalencia, según la definición de la UE. Los grupos elegidos fueron: «anomalías congénitas», «errores innatos del metabolismo» e «inmunodeficiencias primarias» (tabla 1). Para ajustarnos a la definición de la UE sobre enfermedades raras, se decidió eliminar en el grupo de anomalías congénitas el «síndrome de Down», «micrognatismo», «sindactilia», «polidactilia», «labio leporino» e «hipospadia», y en inmunodeficiencias primarias, las infecciones por el virus de la inmunodeficiencia humana.

Para recuperar la información se elaboró una estrategia de búsqueda por cada una de las categorías a estudiar y se seleccionaron los siguientes términos: «abnormalities», «metabolism, inborn errors» e «immunodeficiencies». A este último término se le añadió «primary» en texto libre para restringir la búsqueda sólo a las inmunodeficiencias primarias. Además, se elaboró una estrategia de búsqueda donde se incluían todas las provincias españolas, la palabra España con todas las variaciones posibles (Spain, Espana, Espanna, Espaa, Espagne, Spagna, Spanien) y las variaciones de nombres de provincias resultantes de los diferentes idiomas de las comunidades autónomas. Se eliminaron las cartas, así como los documentos en los que faltaba la dirección del autor. Los artículos que se recuperaban varias veces utilizando las estrategias de búsqueda de cada una de las enfermedades se tomaron como duplicados y se les tuvo en cuenta una única vez.

El análisis engloba las siguientes variables: número de documentos, distribución por años, distribución por tipo de documento e idioma, número de autores, artículos por autor, índice de productividad de Lotka, institución de origen del primer firmante, centros más productivos y distribución geográfica, número de títulos, número de artículos por revista y ley de Bradford. Para el cálculo de las zonas Bradford se transformaron los datos originales del número de artículos por revistas en una variable nueva que contenía el acumulado de estos artículos y que se consideró una variable dependiente. Como variable independiente, se utilizó una nueva variable que contenía el acumulado del número de revistas a las que se refieren los artículos. Con esta estrategia, se construyó una tabla con los títulos de las revistas, el número de artículos observados acumulados, el número de artículos esti-

Trabajo financiado por el Instituto de Salud Carlos III en su programa redes Temáticas de Investigación Cooperativa. Expte.: G03/123. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER).

Correspondencia: Dra. C. Escudero Gómez.
Biblioteca. Hospital Universitario
Puerta de Hierro. San Martín de Porres, 4. 28035 Madrid. España.
Correo electrónico: cescudero.hpth@salud.madrid.org

Recibido el 2-2-2005; aceptado para su publicación el 26-4-2005.

TABLA 1

Categorías de enfermedades raras incluidas en el estudio

Errores innatos del metabolismo
Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos
Alteraciones innatas en el transporte de los aminoácidos
Amiloidosis familiar
Enfermedades cerebrales metabólicas innatas
Errores innatos del metabolismo de los hidratos de carbono
Deficiencia de la citocromo-C oxidasa
Deficiencia de glucosa fosfato deshidrogenasa
Hiperbilirrubinemia hereditaria
Ictericia idiopática crónica
Errores innatos del metabolismo de los lípidos
Enfermedades por almacenamiento lisosómico
Errores innatos del metabolismo de los metales
Porfiria eritrohepática
Porfiria eritropoyética
Porfiria hepática
Progeria
Errores innatos del metabolismo de la purina pirimidina
Errores innatos del transporte tubular renal
Errores innatos del metabolismo de los esteroides
Anomalías congénitas
Anomalías inducidas por medicamentos o drogas
Anomalías múltiples
Anomalías inducidas por radiación
Anomalías cardiovasculares
Alteraciones cromosómicas
Síndrome de DiGeorge
Anomalías del sistema digestivo
Anomalías del ojo
Anomalías linfáticas
Monstruos
Anomalías musculoesqueléticas
Malformaciones del sistema nervioso
Anomalías del sistema respiratorio
Situs inversus
Anomalías de la piel
Anomalías del sistema urogenital
Anomalías estomatológicas
Inmunodeficiencias primarias
Agammaglobulinemia
Ataxia-telangiectasia
Inmunodeficiencia común variable
Infecciones por deltaretrovirus
Síndrome de DiGeorge
Disagammaglobulinemia
Deficiencia de adhesión leucocitaria
Linfopenia
Disfunción fagocitaria bactericida
Inmunodeficiencia grave combinada
Síndrome de Wiskott-Aldrich

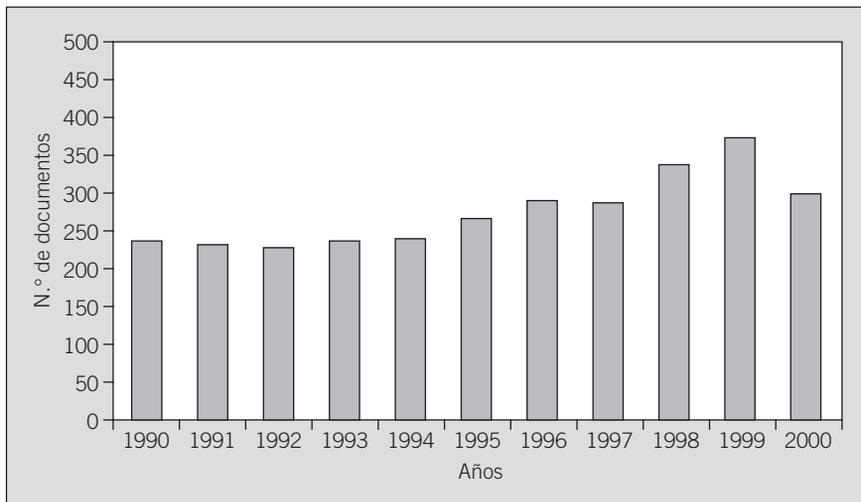


Fig. 1. Distribución por años de las referencias bibliográficas sobre enfermedades raras.

mados por el modelo y el valor de D, que es la diferencia relativa entre lo observado y lo estimado. Cuando D es menor que 1, se consideró finalizada la zona del núcleo (curva ascendente). El gestor bibliográfico utilizado fue el Reference Manager 8.5. El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS versión 10.0.

Resultados

El total de referencias recuperadas para el estudio fue de 2.978 y su distribución por años (fig. 1) muestra un ligero incremento de las publicaciones desde 1990 hasta 1999, si bien parece volver a estabilizarse en las cifras iniciales en el último año. Del total de documentos, 2.020 corresponden a anomalías congénitas, 982, a errores innatos del metabolismo, y 86, a inmunodeficiencias primarias. El 82,5% son artículos originales y el 17,3% revisiones. En cuanto al idioma, el inglés fue el más utilizado (52%), seguido del español (47%), el francés (0,8%) y el por-

tugués (0,2%). En cuanto a la distribución geográfica, la mayor producción se encuentra en Madrid (864 documentos), seguida de Cataluña (687), Andalucía (265), la Comunidad Valenciana (263) y el País Vasco (167). Al hallar los valores relativos de la producción de las distintas comunidades autónomas, los datos cambian y destacan Madrid, Aragón, Navarra y Cataluña (tabla 2).

El número total de autores fue de 14.752. La distribución según su productividad, que cumple la ley de Lotka², se muestra en la figura 2 en su representación logarítmica. La media de autores por artículo fue de 4,9.

Los resultados revelan que un 78% de los artículos publicados en el período estudiado se realizaron en hospitales, de los que los 5 más productivos son de Madrid y Barcelona (tabla 3), un 16% en universidades, un 3% en institutos de investigación, un 1% en clínicas privadas, un 1% en centros de atención primaria y sólo el 1% en la categoría de otros.

El núcleo Bradford² (tabla 4) está formado por 1.288 artículos. El 43,2% del total de los artículos publicados lo están en tan sólo 12 revistas, que suponen el 2,1% del total.

El resto de la serie se dividió en 2 zonas con el mismo número de artículos, 845 documentos (un 28% de los artículos publicados). La primera zona utiliza 79 títulos de revistas (14%) y la segunda, 488 (85%).

Discusión

A pesar del gran número de trabajos de este tipo³⁻⁹, no se han encontrado estudios bibliométricos que analicen las enfermedades raras en su conjunto. El análisis descriptivo de las publicaciones sobre las enfermedades raras seleccionadas mues-

TABLA 2

Población por comunidades autónomas

Comunidad autónoma	Total población	N.º de artículos	Artículos/100.000 hab.
Total nacional	41.837.894		
Andalucía	7.748.432	265	3,42
Aragón	1.217.514	151	12,40
Asturias (Principado)	1.073.971	55	5,12
Baleares (Illes)	916.968	22	2,40
Canarias	1.843.755	52	2,82
Cantabria	542.275	50	9,22
Castilla-La Mancha	1.782.038	24	1,35
Castilla y León	2.480.369	69	2,78
Cataluña	6.506.440	687	10,56
Comunidad Valenciana	4.326.708	263	6,08
Extremadura	1.073.050	33	3,07
Galicia	2.737.370	102	3,76
Madrid (Comunidad)	5.527.152	864	15,63
Murcia (Región)	1.226.993	78	6,36
Navarra (Comunidad Foral)	569.628	62	10,89
País Vasco	2.108.281	167	7,92
Rioja (La)	281.614	3	1,06
Ceuta	76.152	1	1,31
Melilla	69.184	2	2,90

Cifras de población referidas al 1 de enero de 2002 (Instituto Nacional de Estadística).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/9298357>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/9298357>

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