



Posicionamiento

Asegurar que el Registro Estatal de ER sea una realidad

Garantizar la sostenibilidad del Registro Estatal y una adecuada codificación de las Enfermedades Raras, una de las principales reivindicaciones que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en 2015. El fin de esta propuesta es, principalmente, el impulso de la investigación y el aceleramiento en el proceso de diagnóstico. Proceso que, en la actualidad, tiene una media de cinco años y que puede llegar incluso a una década; es decir, se trata de una de las principales barreras con las que se encuentran los más de tres millones de personas que conviven en nuestro país con una enfermedad minoritaria.

Ante la necesidad de mejorar esta situación, FEDER reivindica la sostenibilidad del Registro Nacional de Enfermedades Raras, perteneciente al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III del Ministerio de Economía y Competitividad y encargado de recoger información de todas las personas que han sido diagnosticadas por una patología poco frecuente.

Así, desde que en 2005 se desarrollara por primera vez, su objetivo es facilitar la información necesaria para poder desarrollar nuevos tratamientos y mejorar la prevención o detección precoz del diagnóstico, mejorando así la calidad de vida de quienes conviven con una Enfermedad Rara (ER) y sus familias.

Recientemente, se ha publicado el Proyecto de Real Decreto que crea y regula el que será el Registro Estatal de Enfermedades Raras. De conformidad con el artículo 24.1.c) de la Ley 50/1997, de 27 de noviembre del Gobierno, FEDER presentó alegaciones al Proyecto de dicho decreto. Alegaciones que inciden en la importancia de asegurar y facilitar el acceso informativo y consultivo al Registro a las organizaciones de pacientes de forma que a través de él, las asociaciones empoderen a las personas a las que representan y consigan, de este modo, tener voz y participación en las reuniones del órgano gestor del registro.

“Desde FEDER incidimos también en la necesidad de que el Registro pueda utilizar los datos que previamente ya han recabado las distintas Comunidades Autónomas (CC.AA). De lo contrario, se estaría echando por tierra un trabajo que se lleva



Posicionamiento

realizando desde años”, señala Juan Carrión, Presidente de FEDER. Además, se propone la obligación de enviar los datos, por parte de las comunidades y con una periodicidad anual, para garantizar que la información que contenga el Registro no se quede obsoleta con el paso del tiempo.

Las alegaciones de FEDER también señalan la necesidad de implicar la participación de todas las comunidades, también de aquellas que aún no cuentan con una normativa reguladora del registro autonómico de ER. Todo ello para asegurar un Registro Estatal completo.

De la misma forma, FEDER señala que no puede ignorarse ni limitarse el acceso a fuentes de datos correspondientes a sociedades científicas, asociaciones o centros clínicos privados, ya que se estaría ignorando el trabajo realizado durante años en este campo y obviándose una información relevante con la que ya se cuenta y que habría de incorporarse al Registro.

Un órgano de vital importancia para el colectivo

De esta forma, el Registro Estatal de Enfermedades Raras contribuirá no sólo al conocimiento de las propias patologías, sino que crea un sistema informativo propio que facilita a los pacientes información actualizada sobre su enfermedad, los recursos sanitarios a los que acceder y los últimos avances en la materia. El colectivo se ve reforzado por el conocimiento del centro, ya que la información contribuye, sin duda alguna, al conocimiento de su enfermedad y, sobre todo, aumenta las posibilidades de investigar al respecto.

De esta forma, este órgano es de vital importancia para todas las personas con una ER. Ante el desconocimiento que supone el diagnóstico de una de estas patologías y el convivir con ellas, el registro proporciona información transcendental en relación al acceso de recursos y medicamentos huérfanos.

Por eso, el fin de la reclamación de FEDER se basa en asegurar que el Registro Nacional de ER sea una realidad sostenible. Para ello, es imprescindible promover la colaboración y el compromiso de todas las Comunidades Autónoma (CCAA) así como de



Posicionamiento

los investigadores, con el objeto de garantizar el mantenimiento, la eficacia y el afianzamiento de esta herramienta.

Códigos Orpha para acelerar los procedimientos

FEDER reivindica también la integración de los códigos Orphanet en el Sistema Nacional de Información Sanitaria. Esta codificación consiste en asignar un código concreto a una enfermedad con el fin de reconocerla más fácilmente dentro del sistema de información sanitaria. Así, los profesionales sanitarios pueden acceder más fácilmente a dicha información y se aceleran los procedimientos relacionados con los casos, los pacientes y su asistencia.

Además, la implantación del uso de estos códigos hace más fácil el reconocimiento de una Enfermedad Poco Frecuente (EPF), acelerando también el proceso de diagnóstico, impulsando mayor conocimiento y, como consecuencia, la investigación en materia.

En esta línea, Juan Carrión, Presidente de FEDER, señala que “es necesario un impulso que haga que los sistemas de codificación sean interoperables a nivel nacional y europeo”. De esta manera, una correcta codificación en todos los niveles, haría posible una mayor interrelación en los campos sanitarios y científicos, posibilitando estudios relacionados también con los Medicamentos Huérfanos así como el acceso a recursos especializados y enfocados al colectivo.

Con esta propuesta, FEDER promueve el reconocimiento de estas patologías a nivel nacional haciendo más accesible su codificación y, consecuentemente, su diagnóstico. De esta forma, la integración del uso de los códigos Orpha en el Sistema Nacional de Información Sanitaria facilita el acceso profesional a la información de forma más rápida y fácil, simplificando también el proceso de identificación de una enfermedad.

De esta forma, Carrión señala que “el acceso a la información es mucho mayor y dota a quienes conviven con una Enfermedad Rara de un proceso de diagnóstico más rápido y efectivo”. Así, esta prioridad enlaza con la reivindicación de un acceso a diagnóstico precoz y tratamiento eficaz, también promovida por FEDER.



Posicionamiento

Sobre el Decálogo de Prioridades de FEDER

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en nombre de las 289 asociaciones de pacientes que representa y con el único objetivo de defender, promover y mejorar la calidad de vida de los tres millones de personas que conviven con una Enfermedad Poco Frecuente (EPF) en España, ha establecido un Decálogo de Prioridades en 2015a impulsar por parte de las autoridades competentes.

Sobre el Registro Nacional de Enfermedades Raras

El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados de una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes afectados por éstas enfermedades, con el objetivo de fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

Sobre Orphanet

Orphanet es la base de datos de enfermedades raras más completa. El sistema de códigos Orpha está diseñado según los datos de Orphanet data. Cada una de las casi 7.000 enfermedades raras incluidas en la web de Orphanet tienen un código Orpha.

La misión de Orphadata es proporcionar a la comunidad científica un conjunto de datos de libre acceso en relación con las enfermedades raras y Medicamentos Huérfanos.