



Artículos comentados

- Vicente E, Guevara M, Lasanta MJ, Ramos-Arroyo MA, Ardanaz E. Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación: primeros resultados del proyecto Spain-RDR en Navarra. *An Sist Sanit Navar.* 2019; 42(2): 179-186.

Primeros resultados del proyecto Spain-RDR Los primeros resultados del registro de enfermedades raras de Navarra concuerdan con la muestra total española en cuanto a distribución por sexos y edades. Se confirma la importancia del seguimiento prolongado y de la multiplicidad de fuentes para la calidad de los registros de base poblacional.

En epidemiología, se llama registro a un fichero de datos concernientes a todos los casos de una o varias enfermedades en una población definida, de manera que los casos se puedan relacionar con la población de base¹. Estos registros son recursos epidemiológicos esenciales para analizar riesgos en la población y para el estudio de hipótesis etiológicas de las enfermedades. Resultan especialmente útiles en el caso de las enfermedades raras debido a su baja prevalencia, a la dispersión de la información y al grado de desconocimiento inherente a estas patologías².

La Estrategia en Enfermedades Raras, aprobada el 3 de junio de 2009 por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, y actualizada el 11 de junio de 2014, fijó como uno de sus objetivos «la obtención de información epidemiológica necesaria para permitir el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación»³; información epidemiológica que se obtendría a base de «estimar de modo apropiado la incidencia y prevalencia de cada enfermedad, así como mejorando el conocimiento sobre su historia natural a fin de adaptar las actuaciones en materia de atención sanitaria y realizar un mejor seguimiento de las mismas»^{2,3}.

Esta estrategia nació al amparo de una recomendación emitida por el Consejo Europeo, en la cual se encomendaba a los Estados miembros que garantizaran que las enfermedades raras tuvieran «una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitarios para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de enfermedades raras de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades»⁴.

Así surgió el proyecto Spain-RDR (la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación) coordinado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, y en la que colaboraron los Departamentos de Salud de las 17 comunidades autónomas, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), el Centro de Referencia Estatal de atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), 6 sociedades médicas españolas, 4 redes de investigación y la industria farmacéutica y biotecnológica a través de las organizaciones ASEBIO, AELMHU y Farmaindustria⁵.

La red Spain-RDR siguió dos líneas estratégicas diferentes: los registros de pacientes orientados a la investigación de resultados para el paciente y los registros de base poblacional dirigidos a la investigación epidemiológica, socio-sanitaria y la planificación en salud⁴. Una vez finalizado el proyecto Spain-RDR en 2015, se creó el Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR), que regula el compromiso de los registros autonómicos a suministrar información de casos validados³.

El registro navarro comenzó en 2013 con la realización de un estudio piloto⁶. Este artículo describe los primeros resultados, tanto de ese estudio piloto como de su ampliación posterior, y, a su vez, analiza sus repercusiones para la metodología de implementación del Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra (RERNA).

Puntos clave

- Los registros de enfermedades raras autonómicas, y su agregación en un registro estatal, forman parte de un esfuerzo europeo encaminado a desarrollar un inventario dinámico de enfermedades raras.
- La captación retrospectiva y prospectiva de casos validados durante periodos prolongados es esencial para conocer la magnitud real del problema en nuestra sociedad.

Bibliografía

1. Last JM. A dictionary of epidemiology. Nueva York: Oxford University Press, 1995.
2. Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. 2009 [consultado el 28 de octubre de 2019]. Disponible en: <http://www.msbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>
3. Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, N.º 307, Sec. 1, Pág. 121965.
4. Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases (2009/C 151/02).
5. Spain-RDR. Spanish Rare Diseases Registries Research Network [consultado el 28 de octubre de 2019]. Disponible en: <https://spainrdr.isciii.es/es/Paginas/default.aspx>
6. Vicente E, Guevara M, Lasanta MJ, Ramos-Arroyo MA, Ardanaz E. Implementando un registro poblacional de enfermedades raras en España: la experiencia de Navarra. Rev Esp Salud Publica. 2018; 92.