



Registro de Enfermedades Raras y las bases de información. Indicadores de calidad.

Ignacio Abaitua

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)

Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades
Raras (CIBERER)



Cursos de Verano 2010. Universidad de Burgos.

Definición de Enfermedades Raras

Las enfermedades raras en la Comunidad Europea son aquellas patologías que tienen una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes y presentan altas tasas de mortalidad y/o son crónicamente debilitantes

En EEUU menos de 200.000 casos en todo el país.

En Japón menos de 4 casos por cada 10.000 habitantes.

Acciones europeas en el marco de las enfermedades raras



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008
COM(2008) 679 final

**COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL
CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE
LAS REGIONES**

Las enfermedades raras: un reto para Europa

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

Comunicación de la Comisión Europea sobre Enfermedades Raras

Apartado 5.11 Registros y bases de datos

- **Instrumentos clave para**
 - **Enriquecer los conocimientos sobre las enfermedades raras**
 - **Desarrollar la investigación clínica.**
- **Única manera de reunir datos que permitan obtener una muestra de magnitud suficiente para la investigación epidemiológica o clínica**

Comunicación de la Comisión Europea sobre Enfermedades Raras

Propone

- **Promover esfuerzos conjuntos para decidir la recopilación de datos y su mantenimiento, siempre que,**
 - Sean recursos abiertos y accesibles
- **Garantizar la viabilidad a largo plazo de estos sistemas**
 - No sostenerlos con una financiación de proyectos

Acciones europeas en el marco de las enfermedades raras



COMISIÓN DE LAS COMUNIDADES EUROPEAS

Bruselas, 11.11.2008
COM(2008) 726 final

Propuesta de

RECOMENDACIÓN DEL CONSEJO

relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras

{SEC(2008)2713}

{SEC(2008)2712}

Recomendación del Consejo

Los Estados Miembros de la Unión Europea acuerdan tener un plan de acción nacional o una estrategia en el marco de las Enfermedades Raras para el año 2013.

DG Sanco

 Directorate - General for Health and Consumers

EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development



- Home
- News
- Events
- Search
- Print

- Project**
- Overview of the Project
 - Partners
 - Deliverables and Meetings
 - Database including MS official documents
 - Latest Documents
 - Contact us
 - Links
 - Access restricted to partners
 - National Conferences**

[DOWNLOAD EUROPLAN BROCHURE](#)

The European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN) is a three-year project of the Programme of Community action in the field of Public Health (2003 - 2008), which began in April 2008.

The main goal is to provide National Health Authorities with a supporting tools for the development and implementation of National Plans and Strategies for rare diseases (RDs) following the recently agreed European Council Recommendation on an action in the field of RDs (2009/C 151/02). This supporting tools will be composed of three documents focused on defined priority areas: the Guidance document on recommendations for the definition and implementation of National Plans and Strategies for rare diseases; the report on current practices and relevant cases in the field of rare diseases; and the document on the recommended set of indicators for monitoring and evaluating the implementation of national initiatives.

The National Centre for Rare Diseases (Italian Institute of Health - Istituto Superiore di Sanità, Italy) is the leading partner that organize the contributions from 31 countries and Eurordis (the European Organisation for rare diseases) ensuring a broad representation of different EU contexts and experiences and patients' point of view. In addition, the project ensures an inclusive and wide engagement of stakeholders - Ministries, regional and local authorities, health care planners, programme managers, health care professionals, researchers and patients.

Expected outputs of EUROPLAN are:

Recomendación del Consejo

Estrategia en
Enfermedades Raras
del Sistema Nacional
de Salud

Registros

Apunte de una serie de datos a modo de índice en un formato papel o en formato digital.

Ejemplos libros de entradas y salidas de una empresa.

En informática un registro en una base de datos es la información correspondiente a un individuo o a un elemento de los que forman dicha base de datos.

Conjunto de la información general de las personas destinado a unos objetivos concretos contenido en una base de datos.

Tipos de Registro en Salud

- **Registros administrativos**
 - **Civiles: Registros de defunción**
 - **Sociales: Registros de nacimientos**
 - **Sanitarios: Registros de altas hospitalarias (CMBD)**
- **Registros de actos médicos:**
 - Historia Clínica**
- **Registros Epidemiológicos**

Registros epidemiológicos

En epidemiología un registro es un fichero de datos concernientes a todos los casos de una enfermedad particular, o a otras condiciones relevantes de salud, en una población definida, de tal manera que, los casos puedan ser relacionados con la población de base.

Registros epidemiológicos

Según el ámbito

- Registros poblacionales
- Registros hospitalarios

• Según la patología

- Registro de tumores
- Registro nacional del SIDA
- Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC)
- Registro del Síndrome del Aceite Tóxico

Utilidad de los Registros epidemiológicos

Son recursos en epidemiología que

- Informan y permiten analizar riesgos en poblaciones o grupos**
- Permiten analizar tendencias y cambios en las tendencias**
- Son instrumentos para el estudio de hipótesis etiológica**
- Sirven para el estudio de la historia natural de la enfermedad**

Utilidad de los Registros epidemiológicos

Son recursos en epidemiología que

- Favorecen la investigación etiológica y clínica**
- Contribuyen a la planificación de recursos sanitarios, sociales, etc**

Registros de Enfermedades Raras

DECRETO 78/2004, de 18 de mayo, de declaración de urgencia de la ocupación de terrenos para ejecución de las obras de "Mejora del abastecimiento a Descargamaria".

La Consejería de Fomento, tiene atribuidas por Decreto del Presidente de la Junta de Extremadura 26/2003, de 30 de junio, las competencias transferidas del Estado en materia de saneamiento, abastecimiento, encauzamiento, defensa de márgenes y regadíos.

Asimismo, la Junta de Extremadura tiene atribuida la facultad expropiatoria en virtud del propio Estatuto de Autonomía, art. 47 b), correspondiendo a su Consejo de Gobierno la declaración de urgencia del procedimiento expropiatorio según lo dispuesto en el art. 52 de la Ley de Expropiación forzosa, de 16 de diciembre de 1954.

La urgencia viene motivada por cuanto la localidad afectada por las obras de que se trata, viene sufriendo graves problemas en la red de abastecimiento de agua, debido, fundamentalmente, a la disminución del caudal del Arroyo del Convento, desde el que se abastece, la cual se deja notar sensiblemente en época estival.

Tales problemas se tratan de solventar con la solución adoptada, que consiste en una nueva captación desde el Arroyo de Garganta Vieja mediante un azud de toma de hormigón en masa y nuevas conducciones de 5.830 m de longitud. Todo ello viene amparado, asimismo, en el Decreto 3376/1971, de 23 de diciembre.

El proyecto fue aprobado en fecha 30 de octubre de 2003.

Habiéndose practicado Información Pública por Resolución de 29 de marzo de 2004 (D.O.E. n.º 41, de 10 de abril), dentro del plazo al efecto concedido, no se han presentado escritos de alegaciones.

En su virtud, a propuesta de la Consejera de Fomento, previa deliberación del Consejo de Gobierno en su sesión del día 18 de mayo de 2004,

DISPONGO

Artículo Único.- Se declara de urgencia la ocupación de los bienes afectados y la adquisición de derechos necesarios para la ejecución de las obras de: "Mejora de Abastecimiento a Descargamaria", con los efectos y alcance previsto en el art. 52 de la Ley de

Expropiación forzosa, de 16 de diciembre de 1954, y concordantes de su Reglamento.

Mérida, 18 de mayo de 2004.

El Presidente de la Junta de Extremadura,
JUAN CARLOS RODRÍGUEZ IBARRA

La Consejera de Fomento,
LEONOR MARTÍNEZ-PÉREDA SOTO

CONSEJERÍA DE SANIDAD Y CONSUMO

ORDEN de 14 de mayo de 2004, por la que se crea el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura.

Las actividades de planificación y gestión en el terreno sanitario necesitan de un soporte informativo que las haga efectivas. Dentro de este soporte se encuentra, como una faceta más, la existencia de sistemas de información para determinadas patologías.

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias engloban a un conjunto de patologías que, aunque con escasa frecuencia en la población determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario.

Las enfermedades raras es un conjunto de enfermedades que, por sus características, es susceptible de servirse de un sistema de información. Éste, como sistema de recogida, análisis y tratamiento de la información puede proporcionar datos que, permitiendo conocer la evolución de estas enfermedades, sean de utilidad para todos aquellos relacionados con la atención de los enfermos afectados de estas patologías de la Comunidad Autónoma de Extremadura, redundando en una mejora de la atención de los afectados, haciéndose ahora necesario dotarle de personalidad legal.

De acuerdo con el Decreto 80/2003, de 15 de julio, por el que se establece la estructura orgánica de la Consejería de Sanidad y Consumo, corresponde a la Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria las funciones encaminadas a vigilar y analizar los indicadores de morbilidad y mortalidad, estudiando la historia natural de las enfermedades con prevalencia en la Comunidad Autónoma de Extremadura y las nuevas patologías, y pudiendo enmarcarse dentro de estas funciones la creación y mantenimiento de sistemas de información para determinadas patologías.



Consejería de
Sanidad y Consumo

DIRECCIÓN GENERAL DE CONSUMO Y SALUD COMUNITARIA

PROTOCOLO DEL SISTEMA DE INFORMACIÓN SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS DE EXTREMADURA



JUNTA DE EXTREMADURA

Otras Experiencias en el Campo de los Registros

Casos
63 (1.5%)
999 (24.0%)
133 (3.2%)
214 (5.1%)
659 (15.8%)
12 (0.3%)
88 (8.8%)
1 (0.8%)
1.4%
1%
0.4%
9%
0%

Registro de Enfermedades Raras del ISCIII

BOE núm. 138

Viernes 10 junio 2005

19987

denominación y disolución de los colegios profesionales de la misma profesión será promovida por los propios colegios, de acuerdo con lo dispuesto en los respectivos estatutos, y requerirá la aprobación por decreto, previa audiencia de los demás colegios afectados.

En el ámbito de la Región de Murcia, la Asamblea de la Octava Delegación Regional del Colegio de Ópticos-Optometristas adoptó, el 20 de enero de 2002, el acuerdo de creación por segregación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

Al tratarse de un colegio de ámbito estatal, la competencia para autorizar la segregación corresponde al Estado, de acuerdo con el anteriormente citado artículo 43 de la Ley 2/1974, de 13 de febrero, sobre Colegios Profesionales, modificada por las Leyes 74/1978, de 26 de diciembre, y 7/1997, de 14 de abril, y de acuerdo, asimismo, con el Real Decreto Ley 6/2000, de 23 de junio. En cambio, la creación de un nuevo Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia es competencia de la comunidad autónoma que, de acuerdo con lo dispuesto en el artículo 11.10 de su Estatuto de Autonomía, ha asumido el desarrollo legislativo y la ejecución en materia de colegios profesionales de ámbito autonómico, dentro del marco de la legislación básica estatal y de acuerdo con lo establecido en la Ley de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia 6/1999, de 4 de noviembre, de los Colegios Profesionales de la Región de Murcia.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Región de Murcia.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia.

diciembre, de Consejos y Colegios Profesionales de la Comunidad Valenciana.

En su virtud, a propuesta de la Ministra de Sanidad y Consumo y previa deliberación del Consejo de Ministros en su reunión del día 27 de mayo de 2005,

DISPONGO:

Artículo único. *Segregación.*

Se autoriza la segregación del Colegio Nacional de Ópticos-Optometristas de su actual Delegación Regional de la Comunidad Valenciana.

Disposición adicional única. *Efectividad de la segregación.*

La segregación a que se refiere el artículo único tendrá efectividad a partir de la entrada en vigor de la norma autonómica de creación del Colegio de Ópticos-Optometristas de la Comunidad Valenciana.

Disposición final única. *Entrada en vigor.*

El presente real decreto entrará en vigor el día siguiente al de su publicación en el «Boletín Oficial del Estado».

Dado en Madrid, el 27 de mayo de 2005.

JUAN CARLOS R.

La Ministra de Sanidad y Consumo,

ELENA SALGADO MÉNDEZ

9852

ORDEN SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crea y suprime ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento.



8. Denominación del fichero: Registro de Enfermedades Raras y banco de muestras.

Finalidad del fichero y usos previstos: Seguimiento, control de la salud e investigación.

Personas y colectivos afectados: Pacientes de enfermedades raras, familiares y población control participantes en los estudios de investigación.

Procedimiento de recogida de datos: Métodos propios de investigación.

Estructura básica: Fichas en papel y bases de datos.

Datos de carácter personal incluidos en el fichero: Datos de identificación y de salud de los sujetos participantes (historia clínica, diagnósticos, procedimientos diagnósticos, tratamientos, marcadores biológicos de susceptibilidad genética y bioquímica, localización de las muestras biológicas).

Cesiones de datos previstas: Otros centros sanitarios y organismos oficiales de estadística.

Transferencias previstas a terceros países: Datos estadísticos (anonimizados) a Organismos sanitarios europeos.

Órgano administrativo responsable del fichero: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.

Servicio o Unidad ante la cual se podrá ejercer el derecho de acceso, rectificación, oposición y cancelación: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Pabellón 11. Sinesio Delgado, 6. 28029 Madrid.

Medidas de Seguridad: Nivel alto.

Declaración AEPD

AGENCIA ESPAÑOLA DE PROTECCIÓN DE DATOS



Buscar en agpd.es

buscar

búsqueda avanzada

[Conózcenos](#) | [Ficheros inscritos](#) | [Canal del Ciudadano](#) | [Respons. Ficheros](#) | [Documentación](#) | [Resoluciones](#) | [Internacional](#) | [Jornadas](#)

TITULARIDAD PÚBLICA

- Búsqueda general
- Índice Organismos

TITULARIDAD PRIVADA

CÓMO CONSULTAR

ESTADÍSTICAS

[Ficheros inscritos](#) | [Titularidad Pública](#) | [Índice Organismos](#)

Búsqueda de ficheros de Titularidad Pública: Resumen

Responsable del fichero: MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACION
INSTITUTO DE SALUD CARLOS III
INSTITUTO DE INVESTIGACION DE ENFERMEDADES RARAS
Nombre del fichero: REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS Y BA
Finalidad: SEGUIMIENTO Y CONTROL DE ENFERMOS AFECTOS DE ENFERMEDADES RARAS ASI COMO DE FAMILIARES Y PERSONAS PARTICIPANTES EN EL ESTUDIO
Dirección: CL SINESIO DELGADO 6
Codigo Postal - Población: 28029-MADRID
Provincia - País: MADRID-ESPAÑA

» [Volver a la página anterior](#)

» [Ver Más](#)

[subir](#)

Objetivos del Registro

- **1.- Crear un sistema de información propio que permita la devolución de datos a los pacientes sobre recursos sanitarios, recursos de investigación e información general sobre las enfermedades raras en nuestro medio.**
- **2.- Mejorar el conocimiento sobre los determinantes y la distribución de las enfermedades raras**
- **3.- Promover la investigación sobre estas enfermedades**

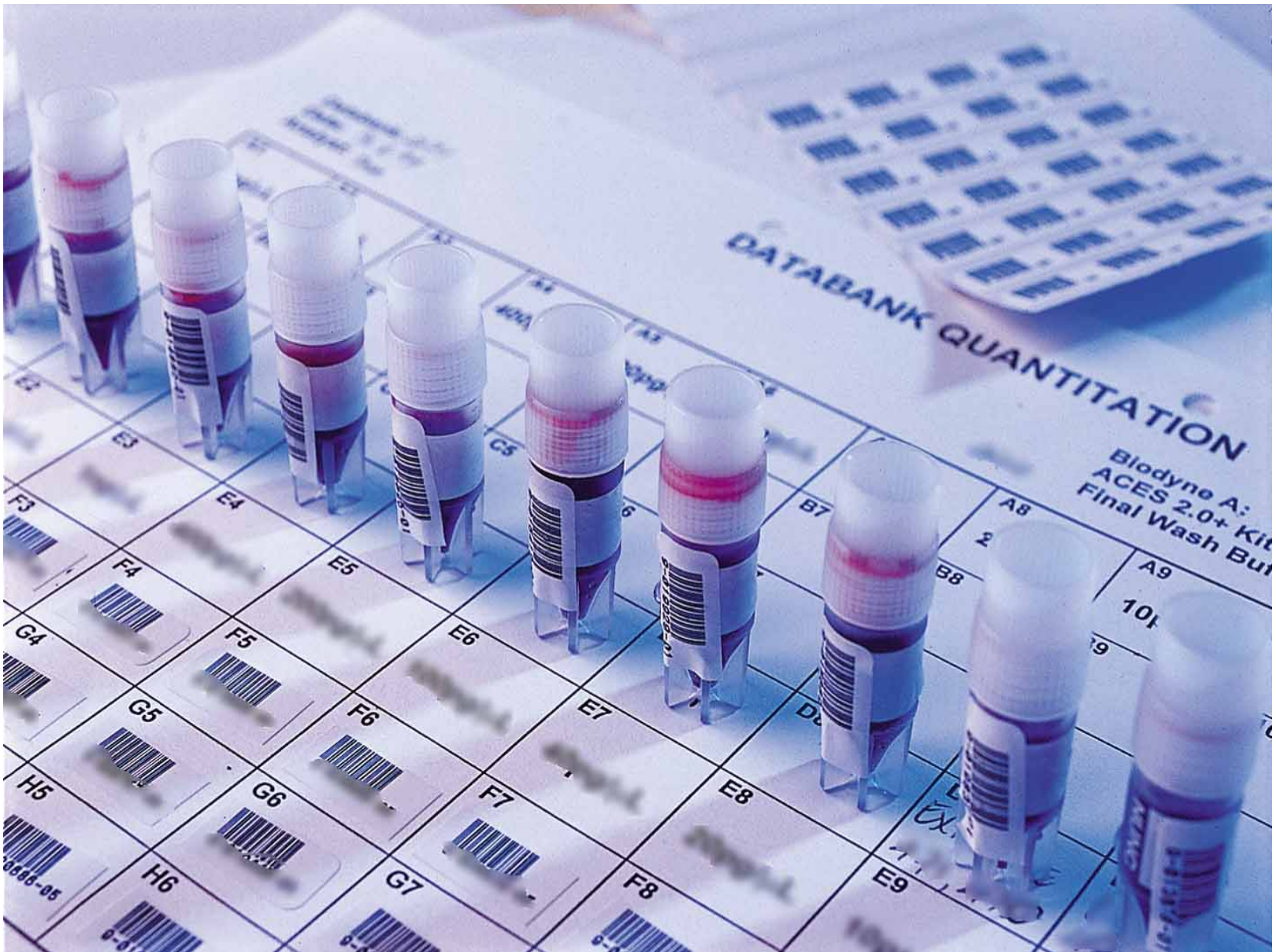
Objetivos del Registro

- **4.- Evaluar el coste-efectividad de los medicamentos huérfanos así como la vigilancia de posibles efectos secundarios**
- **5.- Facilitar un mayor conocimiento para la toma de decisiones sobre medidas sociales, sanitarias y de política científica.**

Esquema General del Registro de Enfermedades Raras



Biobanco del Registro



European Network of DNA, Cell and Tissue banks for Rare Diseases



BBMRI Stakeholders' Forum

Primera Red operativa de biobancos en Europa que proporciona ADN humano, células y muestras de tejidos como un servicio a la comunidad científica para el desarrollo de la investigación en Enfermedades Raras. Es una Red únicamente dedicada a la investigación de Enfermedades Raras en Europa.

ty human
diseases



Solicitud de Inclusión

::Login


Usuario:

Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

[Consultar Lista de Enfermedades Raras](#)

Bienvenido al portal del Registro de Enfermedades Raras.

Si lo que desea es inscribirse en el registro de pacientes pinche aquí

[Para Registrarse](#)

Si lo que desea es obtener información sobre alguna enfermedad rara en particular pinche en alguno de los enlaces siguientes:



Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

:: Pacientes



Base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público. Su objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras. La información se ofrece en español y en otros idiomas.



Base de datos de enfermedades raras de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de la Salud de Estados Unidos. La información sobre enfermedades raras está únicamente en inglés.




Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) que da información y ayuda a los pacientes y familiares de pacientes con enfermedades raras. Servicio telefónico y con opción por email.




Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER). Centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas

**Aprobación d
Europea sobr**
17/11/2008-31/12/2011


 [Enlace Externo](#)

**RECOMENDA
una acción e
enfermedade**
11/08/2009-31/12/2011


Estrategia Na
30/10/2009-30/08/2011

 [Enlace Externo](#)


**Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos**
24/08/2009-24/08/2010

 [Enlace Externo](#)

Acuerdo entr
30/10/2009-01/10/2010

 [Enlace Externo](#)

**Real Decreto
disponibida
situaciones e**
24/08/2009-24/08/2010

 [Enlace Externo](#)

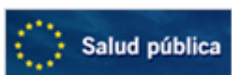


Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER). Centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

:: Profesionales

The logo for Diseasecard, featuring the word 'diseasecard' in a bold, orange, sans-serif font.

Es una herramienta de información dirigida a profesionales. La información está únicamente en inglés.



Página de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores (DGSANCO) de la Comisión Europea dedicada a las enfermedades raras.



su objetivo es la armonización y establecimiento de estándares en aspectos genéticos en la Unión Europea.



Servicio de información sobre medicamentos para las enfermedades raras (medicamentos huérfanos).



La Red de EuroBioBank es la primera Red operativa de biobancos en Europa que proporciona ADN humano, células y muestras de tejidos como un servicio a la comunidad científica para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras. Es una red únicamente dedicada a la investigación de enfermedades raras en Europa.

Si lo que desea es conocer información sobre asociaciones de pacientes, los más amplios listados los proporcionan:

En España.





Solicitud de Inclusión

::Login

Usuario:

Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)

[Consultar Lista de Enfermedades Raras](#)

Bienvenido al portal del Registro de Enfermedades Raras.

Si lo que desea es inscribirse en el registro de pacientes pinche aquí

[Para Registrarse](#)

Si lo que desea es obtener información sobre alguna enfermedad rara en particular pinche en alguno de los enlaces siguientes:



Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

:: Pacientes

Hacer clic aquí



Base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público. Su objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras. La información se ofrece en español y en otros idiomas.



Base de datos de enfermedades raras de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de la Salud de Estados Unidos. La información sobre enfermedades raras está únicamente en inglés.



Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) que da información y ayuda a los pacientes y familiares de pacientes con enfermedades raras. Servicio telefónico y con opción por email.



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER). Centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas

**Aprobación d
Europea sobr**
17/11/2008-31/12/2011

[Enlace Externo](#)

**RECOMENDA
una acción e
enfermedade**
11/08/2009-31/12/2011

Estrategia Na
30/10/2009-30/06/2011

[Enlace Externo](#)

**Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos**
24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)

Acuerdo entr
30/10/2009-01/10/2010

[Enlace Externo](#)

**Real Decreto
disponibida
situaciones e**
24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)



::Proyecto SEMFYC-IIER

::Consultar lista de enfermedades raras

Criterios de búsqueda

Enfermedad

Índice de Enfermedades

0-9	A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
N	Ñ	O	P	Q	R	S	T	U	V	W	X	Y	Z

Origen de la información del Registro

Pacientes



Profesionales



Instituciones

Esquema General del Registro de Enfermedades Raras



Beneficios para el paciente al ingresar en el Registro

- Contribuir al conjunto de la información y de las investigaciones de su enfermedad.
- Participar en estudios desde el propio ordenador de casa y ver resultados colectivos de los mismos.
- Disponer de información de su enfermedad, nuevos hallazgos, tratamientos, etc. que irán incorporándose a la página Web según se vaya perfeccionando el sistema.

Hay un compromiso de devolución de la información de todos los estudios en los que sean utilizados sus datos.

¿Quién tendrá acceso a la información de los pacientes?

- **Los responsables del Registro: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III).**
- **Otros investigador que:**
 - acrediten el tipo de investigación que pretenden desarrollar.
 - cuenten con la aprobación del **Comité de Ética.**
 - se comprometan a devolver los resultados de su investigación a los pacientes.



Solicitud de Inclusión

Hacer clic aquí

Bienvenido al portal del Registro de Enfermedades Raras.

Si lo que desea es inscribirse en el registro de pacientes pinche aquí

Para Registrarse

Si lo que desea es obtener información sobre alguna enfermedad rara en particular pinche en alguno de los enlaces siguientes:



Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

:: Pacientes



Base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público. Su objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras. La información se ofrece en español y en otros idiomas.



Base de datos de enfermedades raras de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de la Salud de Estados Unidos. La información sobre enfermedades raras está únicamente en inglés.



Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) que da información y ayuda a los pacientes y familiares de pacientes con enfermedades raras. Servicio telefónico y con opción por email.



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER). Centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas

::Login

Usuario:
Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)

Consultar Lista de Enfermedades Raras

Aprobación d
Europea sobr
17/11/2008-31/12/2011

Enlace Externo

RECOMENDA
una acción e
enfermedade
11/08/2009-31/12/2011

Estrategia Na
30/10/2009-30/08/2011

Enlace Externo

Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos
24/08/2009-24/08/2010

Enlace Externo

Acuerdo entr
30/10/2009-01/10/2010

Enlace Externo

Real Decreto
disponibida
situaciones e
24/08/2009-24/08/2010

Enlace Externo



Solicitud de Inclusión

:: Login

Usuario:

Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o Información sobre

Enferdades Raras



:: Sistemas e Información

:: Presentación

Para registrarse pulse siguiente botón.

Para registrarse por correo postal pulse siguiente botón.

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consorcio de Investigación Biomédica en Red 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.

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia contarán con las mismas prerrogativas de acceso tanto para la inclusión de datos como para su

Aprobación d
Europea sobr

17/11/2008-31/12/2011

[Enlace Externo](#)

RECOMENDA
una acción e
enfermedade

11/05/2009-31/12/2011

Estrategia Na

30/10/2009-30/06/2011

[Enlace Externo](#)

Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos

24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)

Acuerdo entr

30/10/2009-01/10/2010

[Enlace Externo](#)

Real Decreto
disponibili
situaciones e

24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)

Mostrando 206 registros

Cie10	Cie10Amp	Descripción	Numero de Pacientes
E723	05	Acidúria glutárica tipo 1	1
Q774	00	Acondroplasia	3
E713	18	Adrenoleucodistrofia	2
E713	11	Adrenoleucodistrofia ligada a X	4
Q131	01	Aniridia	4
G111	01	Ataxia apraxia oculomotora	1
G119	01	Ataxia cerebelosa autosómica recesiva	2
G113	00	Ataxia cerebelosa con reparación defectuosa del ADN	1
G112	00	Ataxia cerebelosa de iniciación tardía	2
G111	06	Ataxia de Friedreich	25
G111	05	Ataxia de Harding	1
G118	09	Ataxia espástica de tipo Charlevoix-Saguenay	2
G118	08	Ataxia espino-cerebelosa autosómica dominante	6
G118	14	Ataxia espinocerebelosa tipo 17	1
G118	13	Ataxia espinocerebelosa tipo 6	3

[1](#) [2](#) [3](#) [4](#) [5](#) [6](#) [7](#) [8](#) [9](#) [10](#) ...

Pacientes registrados por Correspondencia OMIN

Mostrando 51 registros

<u>Id Omim</u>	Descripción	Numero de Pacientes
100800	Achondroplasia (ACH)	3
231670	Aciduria glutárica tipo I (GA1)	1
231680	AcilCoA deshidrogenasa de ácidos grasos, Deficiencia múltiple de (MADD): aciduria glutárica Tipo II	1
300100	Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD)	6
202370	Adrenoleucodistrofia neonatal	2
118220	Charcot-Tooth disease type 1A (CMT1A)	1
252011	Complejo II de la cadena respiratoria, Deficiencia de	1
124000	Complejo III de la cadena respiratoria, Deficiencia de	3
220110	Complejo IV de la cadena respiratoria, Deficiencia de	6
123450	Cri-du-chat syndrome	2
310200	Duchenne muscular dystrophy (DMD)	15
160900	Dystrophia myotonica 1 (DM)	13
530000	Encefalopatías mitocondriales: KSS	9
540000	Encefalopatías mitocondriales: MELAS	9
249100	Familial Mediterranean Fever (FMF)	1

[1](#) [2](#) [3](#) [4](#)



Solicitud de Inclusión

:: Login

Usuario:

Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o Información sobre

Enferdades Raras ?



:: Sistemas e Información

:: Presentación

Para registrarse pulse siguiente botón.

Para registrarse por correo postal pulse siguiente botón.

Registro Web

Registro Correo Postal

Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consorcio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

**Registro a través de Internet
hacer clic aquí**

Profesionales de los sistemas de salud, investigadores y personas con una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades, con el objetivo de fomentar y favorecer la toma de decisiones para una adecuada

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia contarán con las mismas prerrogativas de acceso tanto para la inclusión de datos como para su

**Aprobación d
Europea sobr**

17/11/2008-31/12/2011

[Enlace Externo](#)

**RECOMENDA
una acción e
enfermedade**

11/05/2009-31/12/2011

Estrategia Na

30/10/2009-30/06/2011

[Enlace Externo](#)

**Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos**

24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)

Acuerdo entr

30/10/2009-01/10/2010

[Enlace Externo](#)

**Real Decreto
disponibili
situaciones e**

24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)




el documento.

2.- El segundo documento será el consentimiento informado. Este documento se le ofrecerá en la aplicación y una vez marcado sus preferencias, deberá guardarlo, imprimirlo, firmarlo y enviarlo a la dirección que le indicaremos.

Por favor cumplimente los campos que se le indican y pulse el botón "Siguiente" en cada pestaña para continuar. Cuando llegue a la última pestaña, pulse "Guardar" para completar la solicitud.

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscurecida. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y no se le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Datos del Paciente	Datos del Solicitante	Datos de Enfermedad
Datos Personales del Paciente		
Primer Apellido	<input type="text"/>	
Segundo Apellido	<input type="text"/>	
Nombre	<input type="text"/>	
Fecha de Nacimiento	<input type="text"/>  	
Sexo	<input type="radio"/> Hombre <input type="radio"/> Mujer	
DNI / NIE del Paciente (ejemplo: 11111111E)	<input type="text"/> 	
País de Nacimiento	<input type="text" value="ESPAÑA"/>	
Provincia de Nacimiento	<input type="text" value="Sin seleccionar"/>	
Población de Nacimiento	<input type="text"/>	
Tarjeta Sanitaria	<input type="text"/>	
Datos de Contacto del Paciente		
Teléfono 1	<input type="text"/>	
Teléfono 2	<input type="text"/>	
Fax	<input type="text"/>	
E-Mail	<input type="text"/>	
Datos de Residencia del Paciente		
País de Residencia	<input type="text" value="ESPAÑA"/>	
Provincia de Residencia	<input type="text" value="Sin seleccionar"/>	
Población de Residencia	<input type="text"/>	
CP	<input type="text"/>	
Tipo de Vía	<input type="text" value="Sin seleccionar"/>	
Dirección Completa	<input type="text"/>	
<input type="button" value="Siguiente"/> <input type="button" value="Cancelar"/>		

a través de internet si ya lo tiene previamente escaneado y convertido a Word, pdf, jpg, o cualquiera otro tipo de archivo de imagen. Por ello, le sugerimos que si tiene la posibilidad de escanea dicho documento, lo haga previamente antes de comenzar a inscribirse y así estará listo para cuando la aplicación lo requiera. En caso contrario, le ofreceremos otras posibilidades de cómo enviarnos el documento.

2.- El segundo documento será el consentimiento informado. Este documento se le ofrecerá en la aplicación y una vez marcado sus preferencias, deberá guardarlo, imprimirlo, firmarlo y enviarlo a la dirección que le indicaremos.

Por favor cumplimente los campos que se le indican y pulse el botón "Siguiente" en cada pestaña para continuar. Cuando llegue a la última pestaña, pulse "Guardar" para completar la solicitud.

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscurecida. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y no se le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Datos del Paciente	Datos del Solicitante	Datos de Enfermedad
--------------------	-----------------------	---------------------

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Relación con el Paciente del Solicitante	Datos de Contacto del Solicitante
Relación con el Paciente <input type="text" value="Sin seleccionar"/> ?	Teléfono 1 <input type="text"/>
	Teléfono 2 <input type="text"/>
	Fax <input type="text"/>
	E-Mail <input type="text"/>
Datos Personales del Solicitante	Datos de Residencia del Solicitante
Primer Apellido <input type="text"/>	País de Residencia <input type="text" value="Sin seleccionar"/>
Segundo Apellido <input type="text"/>	Escriba su dirección completa <input type="text"/>
Nombre <input type="text"/>	

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Necesitamos que nos describa la enfermedad de forma breve para poder incluir al paciente en el registro de su enfermedad. Para ello, usted dispone de dos lugares donde poder hacerlo:

1.- Una zona de texto libre donde debe poner el NOMBRE DE LA ENFERMEDAD, tal y como usted la conoce

Enfermedad

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello pulse usted la opción que más le convenga:

- Por correo normal
- Por fax
- Por esta misma aplicación de Internet

Para introducir informe hacer clic aquí

Documentación

 Examinar...

>> Añadir documentación

Anterior

Guardar

Cancelar

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Necesitamos que nos describa la enfermedad de forma breve para poder incluir al paciente en el registro de su enfermedad. Para ello, usted dispone de dos lugares donde poder hacerlo:

1.- Una zona de texto libre donde debe poner el NOMBRE DE LA ENFERMEDAD, tal y como usted la conoce

Enfermedad

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello pulse usted la opción que más le convenga:

- Por correo normal
 Por fax
 Por esta misma aplicación de Internet

Usted podrá ahora enviarnos tantos informes como considere oportuno, teniendo en cuenta que los datos más importantes son aquellos informes donde aparece con toda claridad la enfermedad que padece y el sitio donde se ha diagnosticado. Para ello repita el proceso tantas veces como considere:

Documentación Examinar...

>> Añadir documentación

Buscar documento

Agregar documento

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Necesitamos que nos describa la enfermedad de forma breve para poder incluir al paciente en el registro de su enfermedad. Para ello, usted dispone de dos lugares donde poder hacerlo:

1.- Una zona de texto libre donde debe poner el NOMBRE DE LA ENFERMEDAD, tal y como usted la conoce

Enfermedad

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello pulse usted la opción que más le convenga:

- Por correo normal
 Por fax
 Por esta misma aplicación de Internet

Usted podrá ahora enviarnos tantos informes como considere oportuno, teniendo en cuenta que los datos más importantes son aquellos informes donde aparece con toda claridad la enfermedad que padece y el sitio donde se ha diagnosticado. Para ello repita el proceso tantas veces como considere:

Documentación

Examinar...

>> Añadir documentación

Mostrando 1 registros

	Nombre del Documento	Tipo
✘	APERT.doc	

La investigación de enfermedades raras relacionadas, cuyos avances puedan beneficiar al conocimiento de mi enfermedad.

Doy el consentimiento para que los responsables del registro, puedan facilitar mis datos, incluidos los datos de identificación personal, a:

Otros investigadores, siempre que éstos realicen una propuesta investigadora para el estudio de mi enfermedad y cuenten con aprobación por un Comité de ética e investigación.

Beneficios y compensaciones

Es poco probable que por su participación en el Registro usted obtenga un beneficio directo, sin embargo, si de los estudios específicos que puedan ponerse en marcha hubiera resultados que pudieran ser de interés para su salud usted tendrá derecho a recibir la información, si así lo desea.

Por otro lado, esperamos que los resultados obtenidos de la utilización del Registro nos permitan mejorar los conocimientos sobre su enfermedad, lo que redundará en beneficio de las personas que padecen esta enfermedad y los resultados serán comunicados a las autoridades sanitarias, por si de los ellos se derivan actuaciones en el ámbito comunitario.

Garantías de confidencialidad

Toda la información relacionada con el estudio es es... diciembre, de Protección de Datos de Carácter Perso... estudio recibirá un número y nunca el equipo invest... secreto profesional. Los datos se mantendrán en u... Dicho Registro estará ubicado físicamente los orden... responsable del registro

El uso que se haga de la información obtenida será... podrán ser hechos públicos en informes, reuniones ci... en forma de porcentajes o datos numéricos sin identif...

Los datos no serán cedidos para otras investigaciones si usted no da su autorización.

Comunicación de los resultados

La propia aplicación del registro está diseñada para que en el futuro usted mismo pueda ver en qué estudios está participando y pueda ver los resultados de dicho estudio.

Usted puede comunicar con el equipo investigador para obtener más información sobre los estudios en los que sus datos hayan sido utilizados y no figuren en dicho portal de Internet.

En el caso de que en la investigación se obtengan resultados con un posible impacto en su salud y hubiera medidas preventivas o tratamiento disponibles de aplicación individual, ¿le gustaría recibir información de dichos resultados?

(señale su opción de respuesta)

Atención



El consentimiento informado que se le mostrará a continuación, debe enviarlo firmado por correo ordinario a la siguiente dirección: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Pab. 11), C\ Sinesio Delgado, 6, 28029. Madrid

Aceptar

Código postal: 19003

Provincia: Guadajara

Código postal: 19003

Provincia: Guadajara

Firma del participante

Firma del Representante Legal

Informaré al responsable del registro (Manuel Posada de la Paz) de cualquier cambio en mi dirección.

1. Mediante correo electrónico en la dirección registro.raras@isciii.es
2. Por correo postal: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras-Pabellón 11, Sinesio Delgado, 6, 28029. Madrid.
3. Por fax en el número 91 3877895.

Consiento

En Guadajara, a 14 del 1 de 2010

Usted nos ha enviado su consentimiento informado del paciente a través de la aplicación. Ahora le recomendamos que utilice este icono para imprimir una copia del mismo modelo de consentimiento, rellene las casillas tal y como lo hizo anteriormente y se guarde una copia bien en papel o en su escritorio.

Finalizar proceso

Si usted decide introducir sus datos personales para inscribirse en el registro de alguna enfermedad rara, tenga en cuenta que además de solicitarle una serie de datos personales para que pueda estar identificado, en el último de los pasos deberá enviarnos dos tipos de documentos:

- 1.- Una copia de un informe clínico donde podamos constatar que usted tiene la enfermedad que nos ha mencionado. Este documento podrá enviarlo a través de Internet si ya lo tiene previamente escaneado y convertido a Word, pdf, jpg, o cualquiera otro tipo de archivo de imagen. Por ello, le sugerimos que si tiene la posibilidad de escanea dicho documento, lo haga previamente antes de comenzar a inscribirse y así estará listo para cuando la aplicación lo requiera. En caso contrario, le ofreceremos otras posibilidades de cómo enviarnos el documento.
- 2.- El segundo documento será el consentimiento informado. Este documento se le ofrecerá en la aplicación y una vez marcado sus preferencias, deberá guardarlo, imprimirlo, firmarlo y enviarlo a la dirección que le indicaremos.

Por favor cumplimente los campos que se le indican y pulse el botón "Siguiente" en cada pestaña para continuar. Cuando llegue a la última pestaña, pulse "Guardar" para completar la solicitud.

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscurecida. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y no se le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Navigation bar of Internet Explorer showing address, search, and various toolbars.

Instituto de Salud Carlos III

Guardar e imprimir el archivo

Solicitud de Consentimiento informado para el proyecto de "Creación de un Registro de personas con Enfermedades Raras".

CONFIDENCIAL

Objeto de la Investigación

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, está desarrollando un Registro de estas patologías a nivel estatal. Dicho Registro consiste en realizar un "censo" de la población de enfermos con enfermedades raras (de baja frecuencia) de España que incluya el mayor número

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Necesitamos que nos describa la enfermedad de forma breve para poder incluir al paciente en el registro de su enfermedad. Para ello, usted dispone de dos lugares donde poder hacerlo:

1.- Una zona de texto libre donde debe poner el NOMBRE DE LA ENFERMEDAD, tal y como usted la conoce

Enfermedad

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello pulse usted la opción que más le convenga:

- Por correo normal
 Por fax
 Por esta misma aplicación de Internet

Usted podrá ahora enviarnos tantos informes como desee, donde aparece con toda claridad la enfermedad que usted considere:

Documentación

Mostrando 1 registros

	Nombre del Documento	Tipo
1	APERT.doc	

Solicitud enviada



La Solicitud: 219 ha sido ingresada en nuestros archivos y su estado es pendiente

Anote el siguiente número de solicitud para futuras consultas o reclamaciones.

219

Aceptar



Solicitud de Inclusión

:: Login

Usuario:

Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o Información sobre

Enferdades Raras



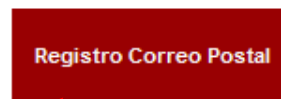
:: Sistemas e Información

:: Presentación

Para registrarse pulse siguiente botón.



Para registrarse por correo postal pulse siguiente botón.



Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), desarrollado desde el seno del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consorcio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

El objetivo de este registro es proporcionar a colectivos de pacientes y familiares afectados de un número y distribución geográfica de los pacientes la investigación sobre las mismas, aumentar su planificación sanitaria y una correcta distribución de

Registro por correo postal,
hacer clic aquí

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia contarán con las mismas prerrogativas de acceso tanto para la inclusión de datos como para su

Aprobación d
Europea sobr

17/11/2008-31/12/2011

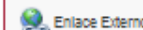


RECOMENDA
una acción e
enfermedade

11/05/2009-31/12/2011

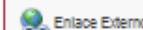
Estrategia Na

30/10/2009-30/06/2011



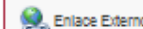
Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos

24/08/2009-24/08/2010



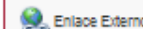
Acuerdo entr

30/10/2009-01/10/2010



Real Decreto
disponibili
situaciones e

24/08/2009-24/08/2010





Solicitud de Inclusión

::Login

Usuario:

Contraseña:

Entrar

Logout

Volver

Registro por correo postal.

Si desea ser incluido en el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, puede realizarlo enviando la documentación que se puede descargar de esta página.

Dicha documentación debe estar debidamente cumplimentada.

La dirección a la que se debe enviar es la siguiente:

Instituto de Salud Carlos III,

Instituto de Investigación en Enfermedades Raras-Pabellón 11,

Sinesio Delgado, 6, 28029. Madrid.

Documentos para la Solicitud del registro por correo postal.


Si necesitase más ayuda, puede recurrir al documento de información que se encuentra en el siguiente enlace:

[INFORMACION AYUDA SOLICITUD POR CORREO \(doc\)](#)

En el siguiente enlace se encuentra la ficha que deberá rellenar para el registro: [FICHA DE RECOGIDA DE DATOS REGISTRO ER \(doc\)](#)

A continuación se muestra el consentimiento en el siguiente enlace: [CONSENTIMIENTO \(PDF\)](#)

Colaboración con Atención Primaria



Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Home

BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER).

¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un conjunto de enfermedades crónicas muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 por cada 10000 habitantes), elevada morbilidad, y mortalidad precoz. Además, su baja prevalencia ha condicionado hasta hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. Se entiende, por tanto, que los pacientes que las sufren tienen necesidades especiales todavía no cubiertas. Las instituciones Sanitarias comienzan a tomar conciencia de las dimensiones del problema, que en nuestro país afecta a unos 3 MILLONES DE INDIVIDUOS.

OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER

- 1.- Diagnóstico (D):** Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las enfermedades raras descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP)
- 2.- Información (I):** Proporcionar una información básica y de soporte al paciente, partiendo de los recursos existentes en organizaciones de pacientes y de la administración.
- 3.- Coordinación (C):** Contribuir a la coordinación asistencial que cada paciente demande, estableciendo los mejores acuerdos que en el ámbito médico...

¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?

El protocolo que ahora se presenta no pretende crear más sobrecarga de trabajo. Por lo contrario, lo que se persigue es ordenar de forma lógica, aquellas tareas que podrían ser cubiertas por los médicos de atención primaria en relación a los pacientes de su cupo afectos de enfermedades raras.

Sus objetivos se deben desarrollar bajo unas actividades simples que lleven el mínimo tiempo al médico, pero que a su vez le permitan ser flexible con el tiempo, de manera que el propio médico asume la gestión de las visitas y de los tiempos y decide qué hacer en cada momento. Obviamente, el primer punto (IDENTIFICACION) se considera clave y por lo tanto debe ser el primero y uno de todo el resto de...

Listo Intranet local 100%

Tramitación de la solicitud

- Hasta que el **IIER** no ha recibido el **consentimiento informado** y el **informe clínico** de la enfermedad que se padece no se puede tramitar la solicitud.
- Una vez tramitada el paciente recibirá una **clave** para poder entrar en el Registro.
- La primera vez tiene que modificar la clave para que solo él tenga acceso a su información **por motivos de seguridad**.



Solicitud de Inclusión

::Login


Usuario:

Contraseña:

Entrar

Logout

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

::Cambio de clave de usuario

La nueva clave debe seguir las siguientes normas:

Debe ser de longitud 8 o superior.

De contener los siguientes caracteres:

- una letra minúscula como mínimo.
- una letra mayúscula como mínimo.
- un carácter de puntuación como mínimo.
- un carácter numérico como mínimo.

Cambio de Clave

Clave actual:

Clave Nueva:

Confirmar clave:

Guardar

Después de cambiar la clave

- Puede **añadir** más datos de su enfermedad
- **Recibir la información** de la que se disponga en ese momento sobre su enfermedad, medicamentos, centros hospitalarios, asociaciones...
- Puede **seguir colaborando** en la realización de cuestionarios para estudios Calidad de vida, costes, grado de dependencia, consumo de medicamentos, etc
- Puede aceptar dar muestras para el **Biobanco** de Enfermedades Raras

Usuario:

Contraseña:

IgnApe0029
Paciente con usuario y clave
Otro Org

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o Información sobre

Enferdades Raras 



:: Sistemas e Información



:: Presentación

Estimado/a:

Ignacio Apert Apert,

Le damos las gracias por contar con su colaboración.

Para poder tener un registro más completo y efectivo sería conveniente que continuase completando la información referida a su enfermedad y así tener una noción más completa de lo que le ocurre. Cuantos más detalles tengamos las posibilidades de investigar sobre su enfermedad serán mayores. No obstante, usted es libre de incluir los datos que consideren oportunos en cada momento.

Para ello pulse en el menú superior "Registro de pacientes". A continuación le aparecerá una ventana con varias pestañas para completar la información de su registro, o puede pulsar el siguiente botón.

Una vez dentro de esta sección usted tendrá la posibilidad de participar en estudios, tales como calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, o incluso manifestar su interés en donar una muestra de sangre para el biobanco de enfermedades raras.

Todos estos procedimientos están preparados para que puedan ser utilizados desde este mismo portal de internet, utilizando el usuario y password que se le ha facilitado a través del correo.

Para cualquier duda, consulte el documento situado en la columna de la izquierda titulado: Guía del usuario. Muchas gracias

Atención: Le rogamos evite la utilización de las flechas de navegación del navegador con el que esté accediendo a esta aplicación web.

Enfermedades en las que se encuentra registrado

Mostrando 1 registros


Más Información	Enfermedad
 1	Síndrome de Apert

Fase piloto d
raras

10/09/2009-31/12/2010

Aprobación d
Europea sobr

17/11/2009-31/12/2010

 Enlace Externo

::Registro de Pacientes

Datos del Paciente

Datos de la Enfermedad

Datos Proceso Diagnóstico

Antecedentes Familiares


Síntomas

Datos Personales del Paciente

Primer Apellido

Segundo Apellido

Nombre

Fecha de Nacimiento 

Sexo
 Hombre
 Mujer

DNI (ejemplo: 44014958E)

País de Nacimiento

Provincia de Nacimiento

Población de Nacimiento

TIS

Ingresos (Euros/Mes): 

Datos de Contacto del Paciente

Teléfono 1

Teléfono 2

Fax

E-Mail

Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia

Provincia de Residencia

Población de Residencia

CP

Tipo de Vía

Dirección Completa

Gestión del registro

Información adicional



Registro Pacientes

[::Modificar Registro](#)

::Registro de Pacientes

- Datos del Paciente
- Datos de la Enfermedad
- Datos Proceso Diagnóstico
- Antecedentes Familiares
- Síntomas

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Código CIE-10 Ampliación *01* Descripción CIE-10 *Síndrome de Apert*

Código CIE-10 *Q870*

Código CIE-9 Inicial Código CIE-9 Final

Códigos OMIM:

No existen códigos OMIN asociados

Código OMIM Diagnosticado

Descripción OMIM Diagnosticado

Palabra Clave 1 *Síndrome de Apert*

Palabra Clave 2 *Acrocefalosindactilia de tipo*

Palabra Clave 3 *ACS 1*

Otras enfermedades de este paciente.

Gestión del registro

Guardar Volver

Información adicional

Cuestionarios Biobanco Información

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Datos principales de diagnóstico

Año Diagnóstico Año Síntomas Mes Diagnóstico Mes Síntomas País Diagnóstico Provincia Diagnóstico

Diagnóstico Genético

 SI NO

Observaciones Diagnóstico Genético



Diagnóstico Biopsia

 SI NO

Observaciones Diagnóstico por Biopsia



Otros datos de diagnóstico

Centro de Diagnóstico 

Otros datos




Registro Pacientes


::Modificar Registro

::Registro de Pacientes

Datos del Paciente Datos de la Enfermedad Datos Proceso Diagnóstico Antecedentes Familiares Síntomas

Antecedentes Familiares 

Paciente: IGNACIO APERT APERT

Tipo de Parentesco: 

Afectado: Sí No

Sexo: Hombre Mujer

Gestión del registro **Información adicional**

Datos del Paciente

Datos de la Enfermedad

Datos Proceso Diagnóstico

Antecedentes Familiares

Síntomas

 Sistema Nervioso Central Cerebro Órganos de los sentidos Vista Oído Sistema nervioso Periférico Sensorial Motora Pulmones Hígado Tracto digestivo Esófago Estómago Intestino Delgado Intestino Grueso Recto Órganos Genitales Externo Testículos Ovarios Útero y Trompas Próstata y Vesículas seminales Alteraciones Sanguíneas Glóbulos Rojos Glóbulos Blancos Sistema Muscular Sistema osteo-articular Sistema Vascular Grandes Vasos (arterias – venas) Medianos y Pequeños Vasos Tiroides Paratiroides Corazón Vesícula Biliar Vías Biliares Páncreas Bazo Suprarrenales Riñones Vías Renales Vejiga Plaquetas Piel Lesiones Ampollosas Eritema Descamación Fibrosis Discapacidad física Discapacidad Intelectual Retraso Mental

::Registro de Pacientes

Datos del Paciente Datos de la Enfermedad Datos Proceso Diagnóstico Antecedentes Familiares Síntomas

Datos Personales del Paciente

Primer Apellido:

Segundo Apellido:

Nombre:

Fecha de Nacimiento:

Sexo: Hombre Mujer

DNI (ejemplo: 44014958E):

País de Nacimiento:

Provincia de Nacimiento:

Población de Nacimiento:

TIS:

Ingresos (Euros/Mes):

Datos de Contacto del Paciente

Teléfono 1:

Teléfono 2:

Fax:

E-Mail:

Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia:

Provincia de Residencia:

Población de Residencia:

CP:

Tipo de Vía:

Dirección Completa:

Gestión del registro

Información adicional



Registro Pacientes

[::Modificar Enfermedad](#)

[< Volver](#)

:Registro Enfermedades Raras

[Info. y Codificación](#)
[Medicamentos](#)
[Algoritmos](#)
[Asociaciones](#)
[Cuestionarios Enfermedad](#)
[Centros Médicos](#)
[Centros Investigación](#)
[Enlaces de Interés](#)

[Proyectos](#)
[Estadísticas](#)

Datos CIE-10

Nombre Enfermedad

Código CIE-10

Código CIE-10 Ampliado

Datos CIE-9

Información Enfermedad

Código CIE-9 Inicial Descripción CIE-9 Inicial

Código CIE-9 Final Descripción CIE-9 Final

Datos ONIM

Mostrando 0 registros

	Código OMIM	Descripción OMIM
1		

::Registro de Pacientes

Datos del Paciente

Datos de la Enfermedad

Datos Proceso Diagnóstico

Antecedentes Familiares

Síntomas

Datos Personales del Paciente

Primer Apellido

Segundo Apellido

Nombre

Fecha de Nacimiento

Sexo Hombre
 Mujer

DNI (ejemplo: 44014958E)

País de Nacimiento

Provincia de Nacimiento

Población de Nacimiento

TIS

Ingresos (Euros/Mes):

Datos de Contacto del Paciente

Teléfono 1

Teléfono 2

Fax

E-Mail

Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia

Provincia de Residencia

Población de Residencia

CP

Tipo de Vía

Dirección Completa

Gestión del registro

Información adicional

Guardar

Volver

Cuestionarios

Biobanco

Información



::Cuestionario del Paciente

::Registro de Pacientes

Información

Esta opción es novedosa e intenta darle la oportunidad de participar en estudios a través del ordenador. Dependiendo de su enfermedad tendrá acceso a ciertos cuestionarios. En general estos estudios tratarán de evaluar la calidad de vida, el grado de dependencia, el consumo de medicamentos y también el consumo de recursos sanitarios. También existen cuestionarios para evaluar la calidad de vida del cuidador del paciente.

Cada cuestionario se analizará de forma separada del resto, de forma que usted puede decidir participar en uno de ellos y no en el resto, o bien participar en todos.

Hay algunos cuestionarios cuya extensión pueden producirle cierto cansancio para rellenarlos de forma continuada. Por ello, si el paciente se cansa, podrá guardar lo que lleva rellenado y seguir otro día diferente.

Cuando el cuestionario haya sido rellenado, los datos quedarán almacenados asociados a una fecha, serán analizados conjuntamente con el resto de cuestionarios que rellenen otros enfermos que padecen la misma enfermedad y los resultados estadísticos y agregados (para garantizar la confidencialidad) se podrán visualizar en otro área de esta aplicación que también llevará el nombre de cuestionarios y que se podrán visitar libremente por todos los pacientes. Cada paciente sólo podrá ver los resultados de los cuestionarios correspondientes a su enfermedad.

Finalmente, es posible que en un futuro y pasado algún tiempo, se le solicite rellenar de nuevo el mismo cuestionario. El objetivo de esta petición sería el poder evaluar la ganancia o deterioro de algunos de estos indicadores (calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, etc) según evolucione la enfermedad. Este tipo de estudios no se han realizado hasta ahora en enfermedades raras y pueden resultar de mucha importancia para el futuro de la investigación de su enfermedad.

Cuestionarios Realizados

	Cuestionario	Fecha de actualización	Estado	Edad Mínima	Edad Máxima
	Evaluar Calidad de Vida y Utilización de Recursos Sanitarios	-	Pendiente	0	100
	Calidad de Vida (EUROQUOL 5-D)	-	Pendiente	14	100
	Calidad de Vida (SF-36)	-	Pendiente	14	100
	Evaluación del Consumo de Medicamentos	-	Pendiente	0	100

1

Datos del Paciente

Datos de la Enfermedad

Datos Proceso Diagnóstico

Antecedentes Familiares


Síntomas

Datos Personales del Paciente

Primer Apellido

Segundo Apellido


Nombre

Fecha de Nacimiento 

Sexo Hombre
 Mujer

DNI (ejemplo: 44014958E)

País de Nacimiento 

Provincia de Nacimiento 

Población de Nacimiento

TIS

Ingresos (Euros/Mes): 



Datos de Contacto del Paciente


Teléfono 1


Teléfono 2

Fax

E-Mail


Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia 

Provincia de Residencia 

Población de Residencia

CP

Tipo de Vía 

Dirección Completa

Gestión del registro

Información adicional



Registro Pacientes

[::Información Biobanco](#)

::Registro de Pacientes

Información importante

En esta pantalla, se le ofrece la posibilidad de expresar su deseo para que una muestra de la sangre del paciente pase a formar parte del biobanco de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III y a su vez forme también parte del registro de muestras de EUROBIOBANK (registro europeo de muestras biológicas de pacientes con enfermedades raras).

Esta donación sería muy importante para el futuro de la investigación y todo el proceso estaría salvaguardado por el propio Instituto de Salud Carlos III. A través de la aplicación se podría obtener información sobre los estudios en los que se la muestra o sus derivados participase.

Para aceptar estar en disposición de donar esta muestra deberá marcar esta casilla SIN COMPROMISO ALGUNO. Si se acepta, nos pondríamos en contacto con usted para ver la forma más sencilla de extraer esa muestra sin crearle muchos inconvenientes: Centro de salud, hospital donde acude a sus revisiones, etc).

La obtención de la muestra es a través de un análisis de sangre de los que habitualmente se hacen en cualquier centro sanitario. Se extraería, EN UN SOLO PINCHAZO, una cantidad que oscilaría entre 30 ml y 20 ml, dependiendo de la edad del paciente y esa sangre se procesaría para aislar ADN, ARN, células, suero y plasma. En el caso de que el paciente sea menor de edad la muestra de sangre extraída se reducirá y estará en función del peso que tenga el sujeto en el momento de la extracción.

En estos momentos sólo le estamos preguntando por si usted estuviera interesado en dar esa muestra de sangre, pero este interés no le supone ningún compromiso. Nosotros nos pondríamos en contacto con usted, le explicaríamos de nuevo el procedimiento a seguir, le enviaríamos el consentimiento informado y sólo en el caso de que usted siguiera mostrando ese interés, acordaríamos la fecha y el lugar para proceder a la extracción.

Consiento en donar muestras.

Muestras en Biobanco

Mostrando 0 registros

Muestras	Observaciones
1	

Aceptar

Esquema General del Registro de Enfermedades Raras





Solicitud de Inclusión

Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Biobanco

Mantenimientos

[::Modificar Enfermedad](#)

[< Volver](#)

:Registro Enfermedades Raras

[Info. y Codificación](#)
[Medicamentos](#)
[Algoritmos](#)
[Asociaciones](#)
[Cuestionarios Enfermedad](#)
[Centros Médicos](#)
[Centros Investigación](#)
[Enlaces de Interés](#)

[Proyectos](#)
[Estadísticas](#)

Datos CIE-10

Nombre Enfermedad

Código CIE-10

Código CIE-10 Ampliado

Datos CIE-9

Información Enfermedad

Código CIE-9 Inicial Descripción CIE-9 Inicial

Código CIE-9 Final Descripción CIE-9 Final

Datos ONIM

Mostrando 0 registros

	Código OMIM	Descripción OMIM
1		

[Añadir OMIM](#)

[Nuevo CIE10](#)
[Aceptar cambios](#)
[Cancelar](#)



Solicitud de Inclusión

Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Biobanco

Mantenimientos

::Modificar Enfermedad

[< Volver](#)

:Registro Enfermedades Raras

[Info. y Codificación](#)
[Medicamentos](#)
[Algoritmos](#)
[Asociaciones](#)
[Cuestionarios Enfermedad](#)
[Centros Médicos](#)
[Centros Investigación](#)
[Enlaces de Interés](#)

[Proyectos](#)
[Estadísticas](#)

Mostrando 3 registros

	Nombre de la Asociación	Descripción	Logo	Enlace
	Asociación Nacional Síndrome de Apert. (ANSAPERT)	Asociación Nacional Síndrome de Apert. (ANSAPERT)		Visitar
	Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras. (FEDER)	Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras. (FEDER)		Visitar
	European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)	European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)		Visitar

1

[Añadir](#)

[Nuevo CIE10](#)

[Aceptar cambios](#)

[Cancelar](#)



Solicitud de Inclusión

Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Biobanco

Mantenimientos

[::Modificar Enfermedad](#)

[< Volver](#)

:Registro Enfermedades Raras

Info. y Codificación

Medicamentos

Algoritmos

Asociaciones

Cuestionarios Enfermedad

Centros Médicos

Centros Investigación

Enlaces de Interés

Proyectos

Estadísticas

Mostrando 12 registros

	Nombre	Descripción	Logo	Enlace	Documento
  	Síndrome de Apert ANSAPERT	Síndrome de Apert ANSAPERT		Visitar	
  	Síndrome de Apert ccakids	Síndrome de Apert ccakids		Visitar	
  	Síndrome de Apert AEPED	Síndrome de Apert AEPED		Visitar	
  	Síndrome de Apert RevCub	Síndrome de Apert RevCub		Visitar	

- Info. y Codificación
- Medicamentos
- Algoritmos
- Asociaciones
- Cuestionarios Enfermedad
- Centros Médicos
- Centros Investigación
- Enlaces de Interes

- Proyectos
- Estadísticas

ENFERMEDAD: Síndrome de Apert

Datos de pacientes por rango de edad:

	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	>=75	Total
HOMBRES	0	0	0	0	0	0	0	0
MUJERES	0	0	0	0	0	0	0	0
TOTAL	0	0	0	0	0	0	0	0
PARCIAL	0	0	0	0	0	0	0	0

Número de casos que han querido donar muestras a biobanco: 0

Número de casos que han rellenado los cuestionarios siguientes: 0





Tipos de usuarios

- **Administrador general (IIER)**
- **Gestor de medicamentos**
- **Administrador de enfermedad**
- **Administrador de CCAA**
- **Paciente**

Administrador de enfermedad

Origen de la información del Registro

Pacientes



Profesionales




Instituciones

 [Manual de Usuario](#)

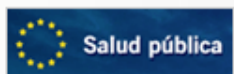
 [Preguntas Frecuentes](#)



**:: Para cualquier consulta o
Información sobre
Enferdades Raras** 



:: Sistemas e Información



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.

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIH-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia, contarán con las mismas prerrogativas de acceso, tanto para la inclusión de datos como para su análisis, que los propios administradores del ISCIH-IIER, si bien este acceso se limitará a los pacientes declarados como residentes en dicha Comunidad Autónoma.

El registro de enfermedades raras también incluye entre sus objetivos la colaboración con los grupos de investigación europeos y/o de ámbito más internacionales que estén llevando a cabo estrategias de registros de enfermedades o grupos de enfermedades raras. Este registro cuenta con contribución financiera del propio CIBERER y el apoyo tanto de sus estructuras directivas como de grupos de investigación incluidos en dicho consorcio. Uno de estos centros, el Centro de Investigación en Anomalías Congénitas (CIAC), es un centro asociado al ISCIH.

Por último, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro Estatal de Referencia para Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) se han sumado a esta iniciativa del ISCIH-IIER promoviendo la participación en el registro y apoyando a éstos en el procedimiento de inscripción, tanto de forma directa como a través de la utilización de herramientas desarrolladas *ad hoc* y ubicadas en CREER.

Enfermedad/es que Vd. Administra

Mostrando 1 registros

Cie10	Descripcion
Q870	Síndrome de Apert
1	



Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Mantenimientos

Busqueda Pacientes

Inclusión directa

Carga de Ficheros

Buscar pacientes

Incluir nuevo paciente

Cargar su fichero de pacientes

::Login

Usuario:
Contraseña:

IGNAPERT
Administrador de Enfermedad
ISCIII

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o
Información sobre

Enfermedades Raras

Servicio de Información y
Orientación en ER

Tel: 902 18 17 25

:: Sistemas e Información



Bienvenidos al portal del Registro de Enfermedades Raras desde el seno del Instituto de Salud Carlos III y que también forma parte del CIBER.

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.

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia, contarán con las mismas prerrogativas de acceso, tanto para la inclusión de datos como para su análisis, que los propios administradores del ISCIII-IIER, si bien este acceso se limitará a los pacientes declarados como residentes en dicha Comunidad Autónoma.

El registro de enfermedades raras también incluye entre sus objetivos la colaboración con los grupos de investigación europeos y/o de ámbito más internacionales que estén llevando a cabo estrategias de registros de enfermedades raras o grupos de enfermedades raras. Este registro cuenta con contribución financiera del propio

Fase piloto de
raras

10/09/2009-31/12/2010



Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Mantenimientos

::Búsqueda de Enfermedad

::Registro Enfermedades Raras

Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10

Código CIE-10 Ampliado

Texto a Buscar

Buscar

Limpiar

Cancelar



Registro Pacientes

Registro Enfermedades


Mantenimientos

::Búsqueda de Enfermedad

::Registro Enfermedades Raras

Criterios de Búsqueda por datos de enfermedadCódigo CIE-10 Código CIE-10 Ampliado Texto a Buscar **Resultados de la Búsqueda. Se mostrará solo los cien primeros registros**

Mostrando 1 registros

	<u>CIE-10</u>	<u>Ampliación CIE-10</u>	<u>Descripción CIE-10 / ampliado</u>	<u>Descripción</u>
1 	Q870	01	Síndrome de Apert	

 Pinchando aquí



Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Mantenimientos

[::Modificar Enfermedad](#)

[< Volver](#)

:Registro Enfermedades Raras

[Info. y Codificación](#)
[Medicamentos](#)
[Algoritmos](#)
[Asociaciones](#)
[Cuestionarios Enfermedad](#)
[Centros Médicos](#)
[Centros Investigación](#)
[Enlaces de Interés](#)

[Proyectos](#)
[Estadísticas](#)

Datos CIE-10


Nombre Enfermedad


Código CIE-10

Código CIE-10 Ampliado

Datos CIE-9

Información Enfermedad

Código CIE-9 Inicial  Descripción CIE-9 Inicial

Código CIE-9 Final  Descripción CIE-9 Final

Datos ONIM

Mostrando 0 registros

	Código OMIM	Descripción OMIM
1		

[Añadir OMIM](#)

[Nuevo CIE10](#)
[Aceptar cambios](#)
[Cancelar](#)



Registro Pacientes

Registro Enfermedades

Mantenimientos

::Ficha de Cuestionarios Dinámicos

::Gestión de Cuestionarios Dinámicos

Crear Cuestionario

Datos Cuestionario

Enfermedad Asociada 

	CIE-10	CIE-10Amp	Descripción
1	Q870	01	Síndrome de Apert

Nombre del Cuestionario

Apert

Descripción del Cuestionario

Cuestionario específico para el síndrome de Apert

Nombre de la Tabla a Crear

Apert

Preguntas del Cuestionario


Crear Pregunta

Crear Cuestionario

Cancelar

Crear Cuestionario

Datos Cuestionario

	CIE-10	CIE-10Amp	Descripción
Enfermedad Asociada 	✘ Q870	01	Síndrome de Apert
	1		

Nombre del Cuestionario:

Descripción del Cuestionario:

Nombre de la Tabla a Crear:

Preguntas del Cuestionario

Crear Pregunta

Crear Pregunta

Pregunta:

Nombre de la Columna:

Tipo Respuesta:

Longitud Campo:

Orden:

Añadir Pregunta


Cancelar

Crear Cuestionario

Cancelar



Crear Cuestionario

Datos Cuestionario

Enfermedad Asociada		<input checked="" type="checkbox"/>	<u>CIE-10</u>	<u>CIE-10Amp</u>	<u>Descripción</u>
		1	Q870	01	Síndrome de Apert
Nombre del Cuestionario	<input type="text" value="Apert"/>				
Descripción del Cuestionario	<input type="text" value="Cuestionario específico para el síndrome de Apert"/>				
Nombre de la Tabla a Crear	<input type="text" value="Apert"/>				

Preguntas del Cuestionario

Mostrando 1 registros

	Pregunta	Columna	Tipo	Longitud	Orden	Activa
 	Gen	Gen	SINO		1	S
1						

Crear Pregunta

Crear Pregunta

Pregunta	<input type="text"/>
Nombre de la Columna	<input type="text"/>
Tipo Respuesta	<input type="text" value="Seleccione"/>
Longitud Campo	<input type="text"/>
Orden	<input type="text"/>

Añadir Pregunta

Cancelar

¿Qué ofrece el Registro al investigador?

- **Tener la información en sitio seguro y cumpliendo todas las normas legales.**
- **Manejar la información como en el propio ordenador.**
- **Crear nuevos cuestionarios cuando se desee.**
- **Mantener un biobanco asociado al propio registro de casos.**
- **Conocer nuevos casos que provienen de otros orígenes.**
- **Disponer de un Registro específico de la enfermedad.**

¿Qué requiere el Registro del investigador?

- **Compromiso de confidencialidad.**
- **Compromiso de actualización de la información de la enfermedad.**

Origen de la información del Registro



¿Qué ofrece el Registro a la institución?

- **La oportunidad de crear su propio Registro de Enfermedades Raras cumpliendo todas las normas legales.**
- **Manejar la información de manera autónoma.**
- **Mantener un biobanco asociado al propio registro de casos.**

¿Qué requiere el Registro de la institución?

- **Compromiso de confidencialidad.**
- **Compromiso de actualización de la información de la Comunidad.**

Registros Autonómicos

Sistema de Información sobre Enfermedades Raras de la C.A. de Extremadura.

Orden 14 de Mayo de 2004 de la Consejería de Sanidad y Consumo.
D.O.E nº 61 de 25 de Mayo de 2004.



Registros Autonómicos



Mapa del sitio | Listas de correo | **BUSCAR**

SERVICIOS

PORTADA | TEMAS | LA JUNTA | **SERVICIOS** | CONOCE ANDALUCÍA

Estás en: Portada » Servicios » BOJA » 2010 » Boletín 100

- BOJA**
- Último boletín
 - Boletines por fecha
 - Buscador del BOJA
 - Preguntas frecuentes
 - Otros boletines

Atención: La información contenida en estas páginas no es necesariamente exhaustiva, completa, exacta o actualizada. Únicamente los textos publicados en la edición impresa del Boletín Oficial de la Junta de Andalucía tienen carácter auténtico y validez oficial.

 [Descargar boletín nº 100 completo](#)

Boletín Oficial de la Junta de Andalucía

Boletín número 100 de 25/05/2010

3. OTRAS DISPOSICIONES

CONSEJERÍA DE SALUD

Orden de 3 de mayo de 2010, por la que se crea el fichero con datos de carácter personal Registro de Enfermedades Raras de Andalucía.

El artículo 20.1 de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, y el artículo 52.1 de su Reglamento de desarrollo, aprobado por Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre, establecen que la creación, modificación o supresión de los ficheros de las Administraciones Públicas sólo podrá hacerse por medio de disposición general publicada en el Boletín Oficial del Estado o diario oficial correspondiente.

Por otra parte, el artículo 39.2 de la citada Ley dispone que sean objeto de inscripción en el Registro General de Protección Datos los ficheros de que sean titulares las Administraciones Públicas.

Asimismo, el artículo 52.2 del citado Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal, establece que en todo caso, la disposición o acuerdo deberán dictarse y publicarse con carácter previo a la creación, modificación o supresión del fichero.

La Ley 2/1998, de 15 de junio, de Salud de Andalucía, publicada en el Boletín Oficial de la Junta de Andalucía, número 74, de 4 de julio de 1998, configura el Sistema Sanitario Público de Andalucía, que asegura el derecho a la protección de la salud de los ciudadanos de Andalucía.

El título IV «De las Actuaciones en Materia de Salud», de la mencionada Ley, en su artículo 19, apartado 1, recoge que la Administración Sanitaria de la Junta de Andalucía, en el marco de sus competencias, establecerá los registros y métodos de análisis de información necesarios para el conocimiento de las distintas situaciones relacionadas con la salud individual y colectiva, y en particular las que se refieren a los grupos especiales de riesgos contemplados en el artículo 6, apartado 2 de esta Ley, de las que pueden derivarse acciones de intervención, así como de los sistemas de información y

Registros Autonómicos

Registro de Castilla la Mancha

Registro de Canarias

Registro de la Comunidad Valenciana

Colaboraciones que recibe el Registro

• SEMFYC



• FEDER



• Fundación FEDER



• CIBERER



• CREER



Colaboración con SEMFYC



Enfermedades raras

- Home
- Buscador
- Recursos
- Coordinación especialista
- Registro
- Investigación

Home

BIENVENIDOS AL PROTOCOLO DICE DE ATENCIÓN PRIMARIA DE ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER).

¿QUE SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

Las Enfermedades Raras (ER) son, en general, un conjunto de enfermedades crónicas muy diversas que se caracterizan por su baja prevalencia (menos de 5 por cada 10000 habitantes), elevada morbilidad, y mortalidad precoz. Además, su baja prevalencia ha condicionado hasta hace bien poco el que la investigación alrededor de ellas sea escasa y los tratamientos en la mayoría de los casos inexistentes. Se entiende, por tanto, que los pacientes que las sufren tienen necesidades especiales todavía no cubiertas. Las instituciones Sanitarias comienzan a tomar conciencia de las dimensiones del problema, que en nuestro país afecta a unos 3 MILLONES DE INDIVIDUOS.

OBJETIVOS DEL PROTOCOLO DICE-APER

- 1.- Diagnóstico (D):** Identificar a las personas que tienen un diagnóstico correspondiente a alguna de las enfermedades raras descritas, o bien están en estudio bajo sospecha de poder tenerla. Esta identificación conlleva de forma inmediata la salvaguarda de esa información en el propio sistema de la consulta del médico (papel o aplicación informática de AP)
- 2.- Información (I):** Proporcionar una información básica y de soporte al paciente, partiendo de los recursos existentes en organizaciones de pacientes y de la administración.
- 3.- Coordinación (C):** Contribuir a la coordinación asistencial que cada paciente demande, estableciendo los mejores canales de comunicación con el servicio médico.

¿SOBRECARGARÁ MI TRABAJO EN LA CONSULTA?

El protocolo que ahora se presenta no pretende crear más sobrecarga de trabajo. Por lo contrario, lo que se persigue es ordenar de forma lógica, aquellas tareas que podrían ser cubiertas por los médicos de atención primaria en relación a los pacientes de su cupo afectados de enfermedades raras.

Sus objetivos se deben desarrollar bajo unas actividades simples que lleven el mínimo tiempo al médico, pero que a su vez le permitan ser flexible con el tiempo, de manera que el propio médico asume la gestión de las visitas y de los tiempos y decide qué hacer en cada momento. Obviamente, el primer punto (IDENTIFICACION) se considera clave y por lo tanto debe ser el primero y eje de todo el resto de

Colaboración con SEMFYC

Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Buscador

¿CÓMO SABEMOS SI ES UNA ENFERMEDAD RARA?

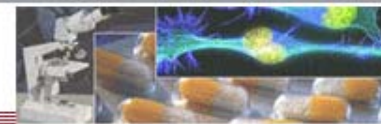
En primer lugar, debemos confirmar que el diagnóstico que trae el paciente es el de una ER. Haciendo clic **AQUÍ** accederás a un buscador donde podrás introducir el diagnóstico del paciente y confirmar si se trata de una ER.

Si no aparece pero tienes dudas acerca de la enfermedad en cuestión, puedes enviar un correo electrónico iabaitua@isciii.es.

¡DEJA EL DIAGNOSTICO SIEMPRE REFLEJADO EN LA HISTORIA CLINICA INDICANDO QUE ES UNA ENFERMEDAD RARA!

© 2010 SEMFYC | Portaferriassa, 8 pral. 08002 Barcelona | Tel.: 93 317 03 33 / Fax: 93 317 77 72 | semfyc@semfyc.es | [Aviso Legal](#)

Intranet local 100%



::Proyecto SEMFYC-IIER ::PROCOLO DE DIAGNÓSTICO, INFORMACIÓN, COORDINACIÓN Y EPIDEMIOLOGÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA PARA PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS (DICE-APER)

:: COLABORAN -

Grupo de Trabajo de Genética Clínica y Enfermedades Raras (SEMFYC)



Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (ISCIII)



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER-IMSERSO)



Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)



Consultar Lista de enfermedades raras

Criterios de búsqueda

Enfermedad

Buscar Limpiar

Índice de Enfermedades

0-9 A B C D E F G H I J K L M N Ñ O
P Q R S T U V W X Y Z

Colaboración con SEMFYC



Enfermedades raras

Home Buscador Recursos Coordinación especialista Registro Investigación

Registro

¿ESTÁ REGISTRADO NUESTRO PACIENTE?

Existe un "Registro Nacional de Enfermedades Raras" que permite a las familias y a las asociaciones de pacientes puedan incluir voluntariamente sus datos. El crecimiento del Registro es necesario para conocer las dimensiones de estas enfermedades y para que el médico de familia anime a sus pacientes con ER a introducir sus datos en el registro, ayudándolos incluso en este sencillo proceso.

Si haces clic **[AQUÍ](#)** accederás a la página del registro, donde se puede inscribir al paciente de forma online (consume tiempo) o a través de este otro enlace desde donde se puede descargar un simple kit de información compuesto por unas breves instrucciones, un hoja de recogida de datos y el consentimiento informado.

Esta última opción podría suministrarse al paciente para que el mismo rellene los documentos y los envíe al IIER, o bien podrá ser asesorado por el médico en una visita programada.

Pinchando aquí

© 2010 SEMFYC | Portaferriassa, 8 pral. 08002 Barcelona | Tel.: 93 317 03 33 / Fax: 93 317 77 72 | semfyc@semfyc.es | [Aviso Legal](#)

Intranet local 100%



Solicitud de Inclusión

::Login

Usuario:

Contraseña:

Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)

[Consultar Lista de Enfermedades Raras](#)

Bienvenido al portal del Registro de Enfermedades Raras.

Si lo que desea es inscribirse en el registro de pacientes pinche aquí

[Para Registrarse](#)

Si lo que desea es obtener información sobre alguna enfermedad rara en particular pinche en alguno de los enlaces siguientes:



Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

:: Pacientes



Base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público. Su objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras. La información se ofrece en español y en otros idiomas.



Base de datos de enfermedades raras de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de la Salud de Estados Unidos. La información sobre enfermedades raras está únicamente en inglés.



Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) que da información y ayuda a los pacientes y familiares de pacientes con enfermedades raras. Servicio telefónico y con opción por email.



Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER). Centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas

**Aprobación d
Europea sobr**
17/11/2008-31/12/2011

[Enlace Externo](#)

**RECOMENDA
una acción e
enfermedade**
11/05/2009-31/12/2011

[Enlace Externo](#)

Estrategia Na
30/10/2009-30/06/2011

[Enlace Externo](#)

**Orden por la
de referencia
con enferme
Burgos**
24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)

Acuerdo entr
30/10/2009-01/10/2010

[Enlace Externo](#)

**Real Decreto
disponibida
situaciones e**
24/08/2009-24/08/2010

[Enlace Externo](#)

Colaboraciones que recibe el Registro

• SEMFYC



• FEDER



• Fundación FEDER



• CIBERER



• CREER

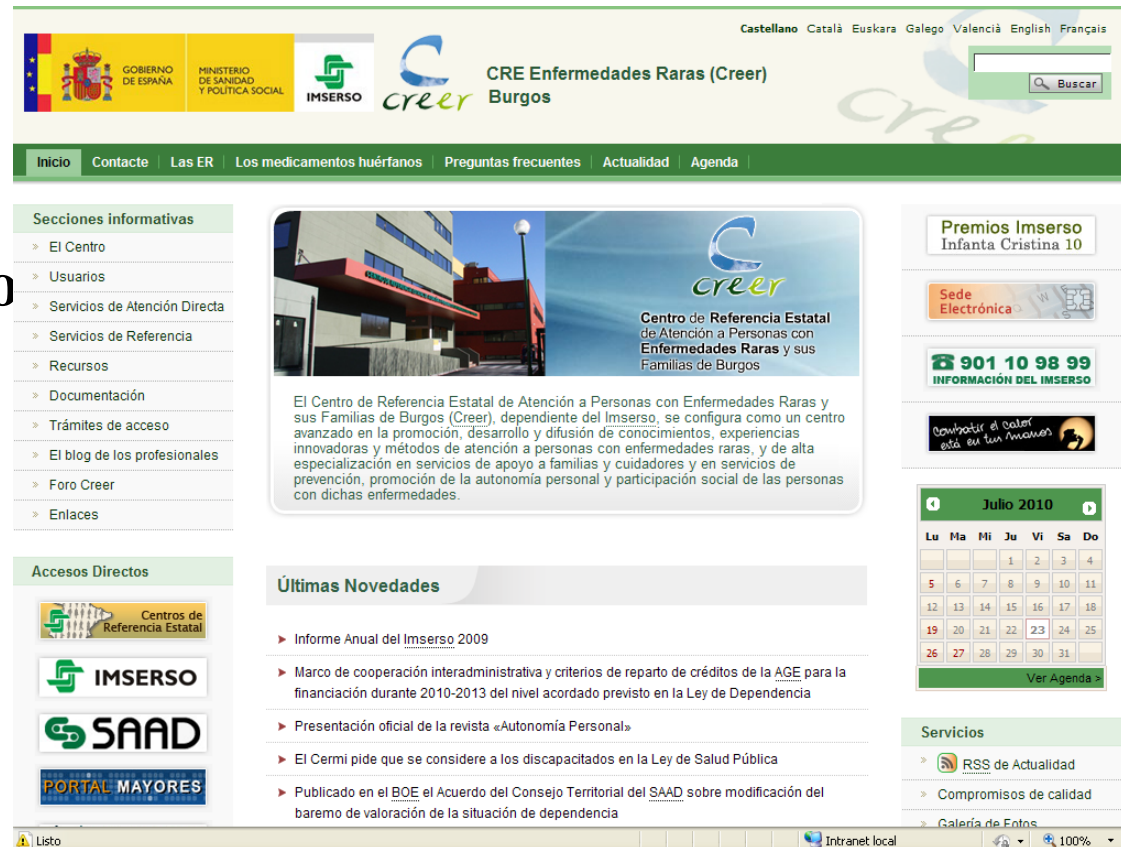


Colaboración con CREER

Solicitudes nuevas

Muestras para el biobanco

Y ...



The screenshot shows the website for CRE Enfermedades Raras (Creer) Burgos. The header includes logos for the Spanish Government, the Ministry of Health and Social Policy, IMSERSO, and the Creer logo. The main navigation menu includes: Inicio, Contacte, Las ER, Los medicamentos huérfanos, Preguntas frecuentes, Actualidad, and Agenda. A search bar is located in the top right corner.

Secciones informativas

- > El Centro
- > Usuarios
- > Servicios de Atención Directa
- > Servicios de Referencia
- > Recursos
- > Documentación
- > Trámites de acceso
- > El blog de los profesionales
- > Foro Creer
- > Enlaces

Accesos Directos

- Centros de Referencia Estatal
- IMSERSO
- SAAD
- PORTAL MAYORES

Últimas Novedades

- > Informe Anual del [IMSERSO](#) 2009
- > Marco de cooperación interadministrativa y criterios de reparto de créditos de la [AGE](#) para la financiación durante 2010-2013 del nivel acordado previsto en la Ley de Dependencia
- > Presentación oficial de la revista «Autonomía Personal»
- > El Cermi pide que se considere a los discapacitados en la Ley de Salud Pública
- > Publicado en el [BOE](#) el Acuerdo del Consejo Territorial del [SAAD](#) sobre modificación del baremo de valoración de la situación de dependencia

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (Creer), dependiente del [IMSERSO](#), se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.

Premios IMSERSO Infanta Cristina 10

Sede Electrónica

901 10 98 99 INFORMACIÓN DEL IMSERSO

Calendario Julio 2010

Lu	Ma	Mi	Ju	Vi	Sa	Do
			1	2	3	4
5	6	7	8	9	10	11
12	13	14	15	16	17	18
19	20	21	22	23	24	25
26	27	28	29	30	31	

Servicios

- > [RSS de Actualidad](#)
- > [Compromisos de calidad](#)
- > [Galería de Fotos](#)

REGISTRO de enfermedades raras

FEDER y Fundación FEDER,
luchando por los derechos e
intereses de los afectados, con el fin
de mejorar su esperanza y calidad
de vida.



ACCESO

→ usuario

→ contraseña

acceder

PRESENTACIÓN



sobre el
↳ REGISTRO

darse de
↳ ALTA

Proyecto
financiado por



Colabora



si@
902 181 725



Indicadores

Los indicadores son variables que intentan medir u objetivar en forma cuantitativa o cualitativa, sucesos colectivos para así, poder respaldar acciones políticas, evaluar logros y metas.

El término indicador de salud hace referencia a una característica relacionada con la salud de un individuo o de una población

Indicadores de salud

En salud pública y en planificación sanitaria se usan para:

- **Poner de manifiesto la magnitud de un problema de salud.**
- **Reflejar el cambio en el nivel de salud de una población a lo largo del tiempo.**
- **Mostrar diferencias en la salud entre diferentes poblaciones.**
- **Evaluar hasta qué punto los objetivos de determinados programas han sido alcanzados.**

Indicadores de calidad

Indicadores de calidad: elementos cuantitativos o cualitativos que nos ayudan a evaluar si una determinada actividad alcanza los objetivos propuestos de acuerdo con unos estándares adecuados.

Indicadores de calidad del Registro

- 1. De Seguridad**
- 2. De Información**

Indicadores de calidad del Registro. Seguridad

- 1. Accesos indeseados**
- 2. Acceso restringido. Claves de acceso**
- 3. Registro de accesos**
- 4. Copias de seguridad**

Indicadores de calidad del Registro. Información

- 1. Confirmación de diagnósticos**
- 2. Consentimiento informado**
- 3. Control de duplicados**
- 4. Codificación de la enfermedad**

Codificación

1. CIE-9

2. CIE-10

3. OMIM

4. Orphanet

Codificación



عربي | 中文 | English | Français | Русский | Español

All WHO This site only

- Home
- About WHO
- Countries
- Health topics
- Publications
- Data and statistics
- Programmes and projects
- Family of International Classifications**
- Family of International Classifications network
- Classification of Diseases (ICD)
- Classification of Functioning, Disability and Health (ICF)
- Classification of Health Interventions (ICHI)
- Frequently asked questions

Classifications

[WHO > Programmes and projects > Classifications > International Classification of Diseases \(ICD\)](#)

International Classification of Diseases (ICD)

ICD-10 was endorsed by the Forty-third World Health Assembly in May 1990 and came into use in WHO Member States as from 1994. The classification is the latest in a series which has its origins in the 1850s. The first edition, known as the International List of Causes of Death, was adopted by the International Statistical Institute in 1893. WHO took over the responsibility for the ICD at its creation in 1948 when the Sixth Revision, which included causes of morbidity for the first time, was published. The World Health Assembly adopted in 1967 the WHO Nomenclature Regulations that stipulate use of ICD in its most current revision for mortality and morbidity statistics by all Member States.

The ICD is the international standard diagnostic classification for all general epidemiological, many health management purposes and clinical use. These include the analysis of the general health situation of population groups and monitoring of the incidence and prevalence of diseases and other health problems in relation to other variables such as the characteristics and circumstances of the individuals affected, reimbursement, resource allocation, quality and guidelines.

It is used to classify diseases and other health problems recorded on many types of health and vital records including death certificates and health records. In addition to enabling the storage and retrieval of diagnostic information for clinical, epidemiological and quality purposes, these records also provide the basis for the compilation of national mortality and morbidity statistics by WHO Member States.

- [History of ICD \[pdf, 148kb\]](#) [[pdf 152kb](#)]
- [Implementation of ICD](#)
- [Updating process](#)

- ICD-10 ONLINE**
- [Current version](#)
 - [Other versions](#)
 - [ICD-10 2nd Edition Volume 2 Instruction Manual \[pdf 1.09Mb\]](#)

- ORDERING ICD-10**
- [ICD-10 2nd Edition Book + CD-ROM](#)
 - [ICD-10 2nd Edition CD-ROM](#)
 - [ICD-10 2nd Edition Downloadable version](#)

WHO-FIC NETWORK MEETING 2010

[2010 Network Meeting in Toronto, Canada](#)

- ICD REVISION**
- :: [WHO revises the ICD](#)
 - :: [Revision News](#)
 - :: [Steering Group](#)
 - :: [Topic Advisory Groups](#)

ICD-10 ONLINE

[Current Version \(2007\)](#)
[Other materials](#)

ICF ONLINE

International Classification of Functioning, Disability and Health
:: [Online version](#)

- HISTORY OF UPDATES**
- :: [ICD-10 Updates](#)
 - :: [ICD-O-3 Updates](#)

ANNOUNCEMENT

22 July 2010 - WHO and the International Health Terminology Standard Development Organisation (IHTSDO) have worked on a collaborative arrangement to link the WHO Family of Classifications and the Standardized Nomenclature of Medicine - Clinical

Codificación

NCBI **OMIM** *Online Mendelian Inheritance in Man* Johns Hopkins University

My NCBI [Sign In] [Register]

All Databases PubMed Nucleotide Protein Genome Structure PMC OMIM

Search OMIM for [] Go Clear

Entrez Limits Preview/Index History Clipboard Details

- Enter one or more search terms.
- Use **Limits** to restrict your search by search field, chromosome, and other criteria.
- Use **Index** to browse terms found in OMIM records.
- Use **History** to retrieve records from previous searches, or to combine searches.

OMIM[®] - Online Mendelian Inheritance in Man[®]

Welcome to OMIM[®], Online Mendelian Inheritance in Man[®]. OMIM is a comprehensive, authoritative, and timely compendium of human genes and genetic phenotypes. The full-text, referenced overviews in OMIM contain information on all known mendelian disorders and over 12,000 genes. OMIM focuses on the relationship between phenotype and genotype. It is updated daily, and the entries contain copious links to other genetics resources.

This database was initiated in the early 1960s by Dr. Victor A. McKusick as a catalog of mendelian traits and disorders, entitled Mendelian Inheritance in Man (MIM). Twelve book editions of MIM were published between 1966 and 1998. The online version, OMIM, was created in 1985 by a collaboration between the National Library of Medicine and the William H. Welch Medical Library at Johns Hopkins. It was made generally available on the internet starting in 1987. In 1995, OMIM was developed for the World Wide Web by NCBI, the National Center for Biotechnology Information.

OMIM is authored and edited at the McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine, under the direction of Dr. Ada Hamosh.

NLM's Profiles in Science -- The McKusick Papers [More...](#)

NOTE: OMIM is intended for use primarily by physicians and other professionals concerned with genetic disorders, by genetics researchers, and by advanced students in science and medicine. While the OMIM database is open to the public, users seeking information about a personal medical or genetic condition are urged to consult with a qualified physician for diagnosis and for answers to personal questions.

Genetic Alliance
Databases
HGMD
Locus-Specific
Model Organisms
MitoMap
Phenotype
Human/Mouse/Rat
Homology Maps
Coriell
The Jackson
Laboratory

Codificación

Idiomas [Français](#) | [English](#) | **[Español](#)** | [Deutsch](#) | [Italiano](#)

[Página principal](#)
[Ayuda](#)
[Contacte con nosotros](#)

Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos

Enferme-
dades raras
Medica-
mentos
huérfanos
Consultas
clínicas
Tests
diagnósticos
Proyectos y
ensayos
Asociaciones
de pacientes
Directorio de
recursos
Otra
información

BÚSQUEDA SIMPLE

→ OK

> Lista alfabética de enfermedades raras

OTRAS OPCIONES DE BÚSQUEDA

> Medica- mentos huérfanos

> Proyectos y ensayos

> Tests diagnósticos

> Asocia- ciones de pacientes

> Consultas clínicas

> Directorio de recursos

ORPHANET HOY

Enfermedades : 5781
 Consultas clínicas : 4291
 Laboratorios : 4486
 Profesionales : 13440
 Visitas diarias : 9660

ENFERMEDADES RARAS

- > Información acerca de una enfermedad
- > Lista alfabética
- > Búsqueda por signo
- > Búsqueda por gen
- > Guías de actuación de emergencia
- > Enciclopedia para pacientes
- > Enciclopedia para profesionales
- > Clasificaciones
- > Sobre las enfermedades raras
- > Prevalencia de las enfermedades raras

Mejorando la calidad del cuidado médico para las enfermedades raras.

Ofreciendo servicios adaptados a las necesidades de la comunidad afectada de enfermedades raras

[Sobre Orphanet](#) | [Estatuto de calidad](#)
[Registre su actividad](#)

Idiomas [Français](#) | [English](#) | **[Español](#)** | [Deutsch](#) | [Italiano](#)

Servicio para los profesionales

- > Enciclopedia para profesionales
- > Búsqueda por signo
- > Guías de actuación de emergencia
- > Registre su actividad
- > Orphanet Journal Of Rare Diseases

Servicio para los pacientes

- > Información acerca de una enfermedad
- > Enciclopedia para pacientes
- > Asociaciones de pacientes
- > Consultas clínicas
- > Contacte con otros pacientes / familias
- > Registre su organización
- > Servicio para alojamiento o asistencia de Webs

NOTICIAS DE ACTUALIDAD

.....

OJRD's Impact Factor rises to 5.83

.....

Orphanet Activity Report

.....

BOLETÍN

.....

Leer el último boletín

.....

Leer los números anteriores

.....

Suscribirse para recibir el boletín

DIRECTORIO DE RECURSOS

- > Consultas clínicas
- > Centro de referencia
- > Tests diagnósticos
- > Proyectos de investigación
- > Registros / Bases de datos
- > Profesionales
- > Asociaciones de pacientes
- > Registre su actividad

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Intranet local 100%

CONCLUSIONES I

- **El Registro de Enfermedades Raras es, potencialmente, un arma muy poderosa para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras así como para potenciar su investigación y para ayudar en la planificación de los recursos sanitarios necesarios para la atención a los pacientes con estas patologías.**

CONCLUSIONES II

- **Todavía existen dificultades para el desarrollo completo del Registro de Enfermedades Raras, que precisa de la colaboración amplia de las asociaciones de pacientes así como de los investigadores interesados en ellas y de las administraciones públicas, especialmente de las autonómicas.**

CONCLUSIONES III

- **El Registro de Enfermedades Raras dispone de los mecanismos necesarios para garantizar su seguridad así como para garantizar la calidad de la información de los pacientes que en él se contiene.**

Muchas gracias

<https://registoraras.isciii.es>