SENADO
XIV LEGISLATURA
REGISTRO GENERAL
ENTRADA 16.111
17/03/2020 13:24

SECRETARIA DE ESTADO DE
RELACIONES CON LAS CORTES Y
ASUNTOS CONSTITUCIONALES

RESPUESTA DEL GOBIERNO

(684) PREGUNTA ESCRITA SENADO

684/2342 **23/01/2020** **4226**

AUTOR/A: SÁNCHEZ LÓPEZ, Miguel (GPCs)

RESPUESTA:

En relación con la pregunta de referencia, se informa que el registro de enfermedades raras ha sido un objetivo del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) desde sus orígenes. A través de redes de colaboración siempre se ha tratado de establecer las normas adecuadas y los métodos precisos para el desarrollo de un registro de estas enfermedades, que cumpla con todos los requisitos, que no son otros que el mejorar el conocimiento de los determinantes de estas patologías, el desarrollo de investigación orientada a resultados y la mejora de la planificación de recursos socio-sanitarios.

Desde el IIER-ISCIII, se trabaja en la colaboración de investigadores y clínicos con pacientes a su cargo para mejorar la utilidad de su registro. Así, cabe señalar que en los últimos meses se han sumado el conjunto del registro de inmunodeficiencias, la Academia de Dermatología Española con la enfermedad de "Xeroderma Pigmentoso" y el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) quienes, conjuntamente con la Red Temática de Investigación Cooperativa/RETIC (financiada por el ISCIII) sobre investigación de enfermedades raras oculares, van a suponer un nuevo impulso al registro de pacientes del IIER-ISCIII. Además, el registro se orienta, en estos momentos, a los casos sin diagnóstico, dentro de su programa SpainUDP, al que se puede acceder a través del siguiente enlace: http://spainudp.isciii.es.

El IIER-ISCIII no ha cambiado su estrategia en relación a los registros de pacientes. El Registro de pacientes del IIER-ISCIII sigue con la utilización de la metodología probada y en la que cree y por la que apuesta. Este registro sirvió de base para que la encuesta del Estudio de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) denominado "ENSERio" duplicara su tasa de respuesta y, en la actualidad, va a suponer la principal fuente para el desarrollo de un proyecto sobre los determinantes del retraso diagnóstico y sus consecuencias. Este proyecto es dirigido por el IIER-ISCIII

y está coordinado con FEDER y con el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), de Burgos.

Respecto a la epidemiología de las Enfermedades Raras, se informa que el IIER-ISCIII hace epidemiología de estas patologías a nivel nacional y europeo desde hace años y cuenta en su haber con varias publicaciones sobre diversas patologías y con la reciente publicación del primer "Atlas de mortalidad de las enfermedades raras en España".

Por último, cabe señalar que el Ministerio de Sanidad ha encomendado al ISCIII la gestión del Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER). La Unidad de Tecnologías de la Información del ISCIII trabaja con el Departamento ministerial en el desarrollo de la aplicación que albergará los futuros datos del REER, para facilitar la integración de la información.

Madrid, 17 de marzo de 2020