



## RESPUESTA DEL GOBIERNO

### (184) PREGUNTA ESCRITA CONGRESO

184/2769

09/01/2020

4840

AUTOR/A: MARTÍN LLAGUNO, Marta (GCs)

#### 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, del Instituto de Salud Carlos III (IIER-ISCI3), 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 son mejorar el conocimiento de los determinantes de estas patologías, desarrollar la investigación orientada a resultados y mejorar la planificación de recursos socio-sanitarios.

El IIER-ISCI3- 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) que, conjuntamente con la Red Temática de Investigación Cooperativa/RETIC (financiada por el ISCI3) sobre investigación de enfermedades raras oculares, van a suponer un nuevo impulso al Registro de Pacientes del IIER-ISCI3.

Por otra parte, cabe señalar que el IIER-ISCI3 no ha cambiado su estrategia en relación a los registros de pacientes. En estos momentos, además, el registro se orienta a los casos sin diagnóstico, dentro de su programa SpainUDP, portal al que se puede acceder a través del siguiente enlace: <http://spainudp.isciii.es>.

El Registro de pacientes del IIER-ISCI3 utiliza la metodología probada y en la que cree y por la que apuesta. Este Registro sirvió de base para que la encuesta del “Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España” (Estudio “ENSERio”), de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), duplicara su tasa de respuesta y, en la actualidad, va a suponer la principal



fuelle para el desarrollo de un proyecto sobre los determinantes del retraso diagnóstico y sus consecuencias, dirigido por el IIER-ISCIII y 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, cabe señalar que el IIER-ISCIII realiza 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, hay que mencionar que el Ministerio de Sanidad ha encomendado al ISCIII la gestión del Registro Estatal de Enfermedades Raras (REER) que, desde su creación a finales del año 2015, ha sido gestionado y ha estado definido por la acción conjunta del Ministerio y las Comunidades Autónomas. El IIER-ISCIII ha acompañado a estas Administraciones, si bien las decisiones se han tomado según el estricto cumplimiento del Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el REER. No obstante, se informa que, desde hace varios meses, la Unidad de Tecnologías de la Información del ISCIII trabaja con el Ministerio de Sanidad en el desarrollo de la aplicación que albergará los futuros datos del REER.

Madrid, 20 de febrero de 2020

