

MESA ESPONTÁNEA

Enfermedades raras – SpainRDR

Miércoles, 4 de septiembre de 2013. 09:00 a 11:00 h
Aula 6

Moderan: Enrique Ramalle Gómara
y Carmen Martos Jiménez

319. RED ESPAÑOLA DE REGISTROS DE ENFERMEDADES RARAS PARA LA INVESTIGACIÓN (SPAINRDR)

V. Alonso, I. Abaitua, P. García-Primo, A. Almansa, M.J. Carroquino, L. del Otero Sanz, C. Navascues, A. Villaverde-Hueso, M. Hens, et al

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III.

Antecedentes/Objetivos: La Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR, por sus siglas en inglés) es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) para los años 2012-2014, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC). El plan estratégico del IRDiRC está centrado en la mejora del diagnóstico y la búsqueda de tratamientos. Otros objetivos se orientan a áreas transversales: registros, biobancos, historia natural de las enfermedades y uso de herramientas y tecnología para el desarrollo de biomarcadores en Enfermedades Raras (ER). SpainRDR tiene como objetivo desarrollar el Registro Nacional de ER en España, a partir de dos líneas estratégicas diferentes: los registros de pacientes orientados a la investigación de resultados para el paciente y los registros de base poblacional dirigidos a la investigación epidemiológica, socio-sanitaria y la planificación en salud.

Métodos: En este proyecto participan todos los departamentos de Salud de las CCAA de España; el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI); el Centro de Referencia Estatal de Atención

a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), seis sociedades médicas españolas; cuatro redes de investigación; organizaciones farmacéuticas y biotecnológicas (ASEBIO, AELMHU y Farmaindustria); la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su fundación (Teletón FEDER); y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER-ISCIII), que actúa como coordinador y líder de la red.

Resultados: SpainRDR se organiza en cinco paquetes de trabajo: WP1 Coordinación y gestión, WP2 Metodología, WP3 Análisis de datos e investigación, WP4 Calidad y aspectos ético-legales, WP5 Determinación y WP6 Registros de Pacientes.

Conclusiones: El Registro Nacional de Enfermedades Raras proporcionará información necesaria para contribuir a la mejora de la prevención, el diagnóstico, el pronóstico, el desarrollo de nuevos tratamientos y la calidad de vida de los pacientes con ER y sus familias.

262. CONSENSO PARA DESARROLLAR REGISTROS DE PACIENTES EN ENFERMEDADES RARAS. LA EXPERIENCIA EN EL PROYECTO SPAINRDR

C. Cavero Carbonell, R. Guaita Calatrava, C. Martos Jiménez, C. López Briones, I. Abaitua Borda, O. Zurriaga Llorens

Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP-FISABIO); Dirección General de Salud Pública; CIBERESP; Instituto de Salud Carlos III.

Antecedentes/Objetivos: La definición de cómo implementar registros de pacientes en enfermedades raras (ER) orientados a resultados de interés para las administraciones, partiendo de objetivos específicos que favorezcan el desarrollo de políticas sanitarias y sociales. Se pretende definir criterios de inicio y fomento de un registro de pacientes, definir resultados intermedios y finales, estandarizar métodos de análisis para los objetivos propuestos, y planificar los aspectos necesarios para el desarrollo de estos registros.

Métodos: Se ha utilizado el método de consenso Delphi. Se han seleccionado 42 participantes: miembros del proyecto SpainRDR y representantes del CIBERER, asociaciones de pacientes (FEDER), Ministerio de Sanidad, Sociedades Científicas, y expertos en información y registros en el ámbito sanitario. Se han organizado 3 rondas de consultas. En la primera se indicó a los consultados que consideraran las propuestas y que en su caso ampliaran más los criterios. El cuestionario constaba de 18 preguntas. En la segunda se les solicitó la graduación/clasificación por orden de importancia de los ítems incluidos en la consulta. El cuestionario constaba de 9 preguntas. Y, en la tercera ronda se planteó la discusión global de los ítems más puntuados y el consenso explícito en torno a ellos. Este cuestionario constaba de 9 preguntas. Todos los cuestionarios se elaboraron en Google Docs.

Resultados: En la 1ª ronda, realizada en noviembre de 2012, se registraron 25 respuestas (60% de participación). La 2ª ronda se realizó en enero de 2013 y se obtuvo un 57% de participación. La 3ª ronda se realizó en febrero de 2013 y se alcanzó un 64% de participación. En todas las rondas se realizó un recordatorio. Entre los principales resultados consensuados por los expertos destacan: 1) Acuerdo en la definición de registro de pacientes en el ámbito español. 2) Las ER incluidas en un registro han de cumplir las características: prevalencia superior a 0,1/10.000, disponer de tratamiento específico y pertenecer al grupo de enfermedades endocrinas y sistema nervioso. 3) Se considera población imprescindible de referencia la población administrativa y la población atendida. 4) La principal finalidad del registro de pacientes es la mejora de la calidad sanitaria. 5) Deben incluirse tanto resultados intermedios como finales.

Conclusiones: Este método de consenso ha permitido acordar entre diferentes expertos los criterios específicos que definen un registro de pacientes en el contexto de las ER y qué características deben cumplir las ER para ser incluidas en ellos.

140. UTILIZACIÓN DEL REGISTRO DE ALTAS DE HOSPITALIZACIÓN (CMBD-H) EN LA IDENTIFICACIÓN DE ENFERMEDADES RARAS EN ARAGÓN, 2010-2011

C. Laguna Berna, Y. Castán Ruiz, F. Pradas Arnal, N. Enríquez Martín, A. Regalado Iturri, M.J. Abad Subirón, F. Arribas Monzón

Dirección General de Planificación y Aseguramiento, Departamento de Sanidad, Bienestar Social y Familia, Gobierno de Aragón.

Antecedentes/Objetivos: En el Proyecto SpainRDR se consideró la necesidad de efectuar una prueba piloto para evaluar la eficacia de la recogida de información de las diferentes fuentes estructurales y su posterior inclusión en el Registro Nacional. En Aragón como fuente inicial se analizó el CMBD-H. Los objetivos del estudio fueron identificar la proporción de casos afectados con Enfermedad Rara (ER) durante 2010 y 2011 y cuantificar el número de ER distintas que se recuperaron con especificación del número de casos.

Métodos: Para la captura de casos con ER, se implementó un filtro en la aplicación de análisis clínico utilizada en CMBD-H de Aragón según el listado de enfermedades CIE-9-MC consensuado en el proyecto que incluía 934 códigos. En el estudio descriptivo se incluyeron variables del paciente y del proceso asistencial, se utilizó el software estadístico SPSS 21.0.

Resultados: Del total de altas hospitalarias en 2010-2011 (329.386 altas) se identificaron 28.745 (8,7%) en las que estaba codificada alguna ER. En el 18,8% de los casos la ER estaba codificada en el diagnóstico principal (DP), en el 77,4% en diagnósticos secundarios y en el 3,8% en ambos. Estos casos incluían a 20.123 pacientes distintos. Por edad, el 11% de los casos con ER pertenecía a población pediátrica (< 14 años) y el 89% a adultos. Por sexo, el 53,2% correspondía a hombres y el 46,8% a mujeres. Se observó relación ($p < 0,05$) entre el diagnóstico (principal, secundario o ambos) donde se codificó la ER y las variables grupo de edad (pediatría y adultos) y sexo. La ER fue identificada en el DP en 5.412 casos (437 códigos distintos). Las enfermedades más frecuentes fueron: otras miocardiopatías primarias (5,9%), colangitis (5,1%), taquicardia ventricular paroxística (3,4%), púrpura trombocitopénica inmune (3,4%) y lipodistrofia (2,8%). Se observó asociación entre los grupos de edad y el DP ($p < 0,05$) y también se encontraron diferencias por sexo. En niños, los diagnósticos más frecuentes fueron: Otras anomalías especificadas del oído (5,2%), lipodosis (4,6%) y anquiloglosia (4,4%). Un 53,6% de los casos con ER correspondía al grupo Anomalías congénitas.

Conclusiones: Del CMBD-H como fuente de información se recuperaron 28.745 casos con ER, el 8,7% del total de altas hospitalarias en Aragón 2010-2011. Del listado inicial CIE-9-MC del proyecto, un 46,8% de los códigos aparecía codificado como DP en CMBD-H. En un 18,8% de casos la causa de ingreso fue la ER. Aunque el CMBD-H es una buena fuente para recuperar casos de ER más graves hospitalizados tiene sus limitaciones en el conocimiento de las ER.

576. ENFERMEDADES RARAS EN LA REGIÓN DE MURCIA. RESULTADOS DEL PROYECTO SIER-SPAINRDR

A.B. Moreno López, M. Segura Aroca, O. Forcada Navarro, M.C. Ibáñez Pérez, L. Hernando Arizaleta, J.A. Palomar Rodríguez

Servicio de Planificación y Financiación Sanitaria, Dirección General de Planificación, Ordenación Sanitaria y Farmacéutica e Investigación, Consejería de Sanidad y Política Social, Región de Murcia.

Antecedentes/Objetivos: El Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Región Murcia (SIERrm) se encuentra integrado en el proyecto nacional SpainRDR (Spanish Rare Disease Registries Research Network) para la creación de una red nacional de registros de Enfermedades Raras (ER). El objetivo de este trabajo es presentar los

resultados del pilotaje del proceso de recogida de información de ER en la Región de Murcia (RM).

Métodos: Se han seleccionado los casos de ER (relación persona-enfermedad) de las siguientes fuentes de información (FI): Conjunto Mínimo Básico de Datos de asistencia hospitalaria (CMBD), Medicamentos Extranjeros (MEX) y Centro de Bioquímica y Genética Clínica (CBCG). La identificación de ER se realiza a partir del listado de códigos CIE9-MC 2012 del proyecto. Población y periodo de estudio: residentes regulares en la RM con al menos un diagnóstico de ER del listado SpainRDR y fecha diagnóstico en 2010-2011.

Resultados: De los 534.259 registros incluidos en estas fuentes, se han obtenido 22.464 casos de ER (4,2%) que se corresponden con 18.770 personas (1,2 ER por persona). De los 533.633 del CMBD, el 3,5% correspondió a personas con ER, los 522 de MEX al 12,5% y los 495 del CBCG al 26,9%. Sin embargo, los registros del CMBD suponen el 99,2% del total de casos de ER identificadas, MEX el 0,3% y CBCG el 0,6%. Los grupos de ER más frecuentes son otras cardiomiopatías primarias (1.605-7,1%), nefritis y nefropatía, bajo otros conceptos (685-3,1%) y fibrosis pulmonar posinflamatoria (612-2,7%).

Conclusiones: Aunque todas las FI aportan casos, la de mayor rendimiento es el CMBD en número de ER identificadas y el CBCG en porcentaje de registros positivos. El seguimiento de la metodología del proyecto SpainRDR ha permitido la obtención de un elevado número de casos ER a partir de las FI disponibles en la Región.

635. ENFERMEDADES RARAS EN LA COMUNIDAD DE MADRID: PRIMEROS DATOS EN EL MARCO DEL REGISTRO ESPAÑOL POBLACIONAL DE ER (SPAINRDR)

A.C. Zoni, E. Barceló, M.D. Esteban-Vasallo, M.F. Domínguez-Berjón, J. Astray-Mochales

Consejería de Sanidad, Comunidad de Madrid.

Antecedentes/Objetivos: La Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (ER) (Grupo Spain-RDR) tiene como finalidad construir un registro nacional poblacional de ER (Spain-RDR). El objetivo de este trabajo es describir los datos poblacionales de ER en la Comunidad de Madrid siguiendo la metodología propuesta por el grupo SpainRDR.

Métodos: Estudio descriptivo transversal. Se utilizó el listado de ER del grupo Spain-RDR codificado con CIE-9-MC (934 códigos). Las fuentes de información fueron el registro de altas de hospitales públicos y privados (CMBD) y los registros de Enfermedades Renales Crónicas (REMER), metabolopatías (cribado neonatal) y mortalidad. Se utilizó el registro de tarjeta sanitaria para introducir datos nominales al CMBD y se controlaron los duplicados. Se describieron los episodios de ER por fuente y por comunidad autónoma (CA) y se calcularon las prevalencias global y específicas de ER para el período 2010-2011, considerando como denominador la población del padrón a 1 de enero de 2011.

Resultados: Se identificaron 148.714 episodios de ER pertenecientes a 118.286 personas. El 97,1% de las personas provienen del CMBD, el 1,3% de REMER, el 0,9% del registro de mortalidad y el 0,7% de metabolopatías. Se conoce la CA de residencia en el 97,8% de los casos: 91,1% residen en la CM, 2,4% en Castilla La Mancha, 1,4% en Castilla León y 5,1% en otras CCAA o se desconoce. Los pacientes que provienen de otras CCAA principalmente recibieron atención por cardiopatías (primarias o malformaciones). De las personas residentes en la CM (N = 107.828) se identificaron nominalmente un 70%. La media de episodios de ER por persona fue 1,23 (DE 0,63), con un rango de 1 a 20. La prevalencia global de ER fue 1,61%. El 90% de los epígrafes tienen una prevalencia $\leq 0,5$ por 10.000 habitantes, siendo la mediana de 0,04 (rango: 0,00-10,31). Sólo tres códigos inespecíficos tienen una prevalencia > 5 por 10.000 habitantes: "otras cardiomiopatías prima-

rias”, “nefritis/nefropatía en otra enfermedad” y “otros defectos de la coagulación”.

Conclusiones: La prevalencia global de posibles ER analizadas alcanza al 1,6% de la población, a pesar de que se podrían estar infraestimando las ER que no requieran hospitalización, dado que la mayoría de las personas se detectan mediante CMBD. El resto de las fuentes también son de suma importancia porque aportan casos nuevos, respecto al CMBD, y porque estos casos tienen una alta especificidad. En un futuro, se irán incorporando otras fuentes de información (medicamentos huérfanos, registro de tumores, etc.) y trabajando los códigos CIE-9MC que incluyan varias ER en su definición.

723. CONTRIBUCIÓN DE LOS DATOS DE ATENCIÓN PRIMARIA AL REGISTRO CATALÁN DE ENFERMEDADES RARAS

R. Francisco Bordas, G. Rovira Chumillas, J. Aloy Punzano, A. García Martínez, J. Jiménez Villa

Servei Català de la Salut.

Antecedentes/Objetivos: En 2009 se definió el Modelo de atención a las enfermedades raras (ER) en Catalunya. El modelo contempla la creación de un Registro basado en la declaración de las Unidades Clínicas expertas y en fuentes rutinarias. Este Registro ha participado en la prueba piloto de la Red Española de Registros para la Investigación de ER (SpainRDR). El objetivo principal del estudio es analizar la contribución de los datos de morbilidad de atención primaria a la identificación de casos al Registro de ER. Como objetivo secundario se analizó la variabilidad territorial de los casos identificados.

Métodos: Para la prueba Piloto se ha utilizado el Conjunto mínimo básico de datos de atención hospitalaria (CMBD-AH), el registro de morbilidad de atención primaria (MAP) y el registro de enfermos renales de Catalunya (RMRC). Los datos de MAP proceden de las historias clínicas de atención primaria. Se recogieron datos prevalentes a 31 de diciembre del 2012 de una lista de enfermedades codificadas en CIE9-MC (934 códigos definidos por SpainRDR). El 80% de las historias utilizan el código CIE-10 mientras que el resto utilizan CIE9-MC o CIAP2. La heterogeneidad de codificaciones requirió herramientas de conversión a CIE9-MC. Al integrar las diferentes fuentes se realizó la depuración de duplicados. Cuando la enfermedad presentaba una frecuencia superior al criterio de ER (5/10.000), los casos se excluyeron pendientes de validación. Se ha realizado un análisis descriptivo de los datos por: edad y sexo, grupos de ER y región sanitaria. Como denominador se ha utilizado los datos de población oficial de Catalunya a 31 de diciembre del 2012.

Resultados: De los 769.472 casos identificados inicialmente a partir de todas las fuentes se incluyeron en la prueba piloto 277.002. De los que un 69,15% procedían de MAP. Un 52,3% de los casos corresponden a mujeres, un 56% a mayores de 45 años y un 13,2% a menores de 18 años. Los grupos de enfermedades más frecuentes son: congénitas 34%, endocrinas, de la nutrición, metabólicas y trastornos de la Inmunidad 21% y de la sangre 14%. Los casos identificados suponen una tasa de 36,9 por 1.000 habitantes en Catalunya, oscilando entre los 27 y 40 según territorios (coeficiente de variación 1,48).

Conclusiones: El Registro de morbilidad de atención primaria es una fuente de información útil para la identificación de casos de ER aunque se han detectado algunos problemas con la calidad de la codificación. Los casos identificados mediante CIE10 mejoran la descripción de la ER en muchas de las patologías analizadas. Conviene incorporar codificaciones adaptadas a ER y promover una mejor utilización de la codificación entre los profesionales de atención primaria.

259. PUESTA EN MARCHA DEL REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS DE NAVARRA

E. Vicente, N. Álvarez, M. Guevara, M.J. Lasanta, M.A. Ramos, E. Ardanaz

Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra; NavarraBiomed-FMS; SNS-Osasunbidea; CIBERESP; Departamento de Salud; Complejo Hospitalario de Navarra.

Antecedentes/Objetivos: En 2009 se presentó, dentro del Plan Nacional de Calidad, la Estrategia Nacional sobre Enfermedades Raras (ER) del Sistema Nacional de Salud y la creación del Registro Poblacional de ER. En 2011 se comunicó el plan de acción de las ER para 2011-2012. El Registro Nacional de ER formaba parte del compromiso adquirido por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Su desarrollo se asentó en las competencias del Instituto de Investigación en ER (IIER) y las de las Comunidades Autónomas. El ISCIII consolidó la “Red Española de Registros para la Investigación de Enfermedades Raras (Spanish Rare Diseases Registries Research Network, Spain-RDR)”. Se presenta la puesta en marcha del Registro de Enfermedades Raras de Navarra.

Métodos: El desarrollo del proyecto Spain-RDR supuso la integración de los Registros de ER, siendo el Instituto de Salud Pública y Laboral de Navarra el organismo responsable de la creación del Registro Poblacional de ER de Navarra, en el que colaboran profesionales relacionados con las ER en su ámbito laboral. Se identificaron las fuentes de información de las que se extraerán los datos. Se participó en la discusión y consenso del conjunto mínimo de datos, manual de procedimientos del registro, metodologías propuestas para el desarrollo de las partes del proyecto y listado operativo sobre las enfermedades objeto de vigilancia. Se desarrolló el estudio piloto y el estudio Delphi para examinar la necesidad de los registros de pacientes como vía de inscripción.

Resultados: Desde el inicio del proyecto hasta principios de 2013, se ha preparado un informe técnico de creación del registro junto con una Orden Foral, así como la documentación necesaria para dar de alta el registro en la Agencia Española de Protección de Datos. Se ha realizado la recopilación de 10 fuentes diferentes de información que proporcionarán los datos de personas con ER. Se ha efectuado el estudio piloto con dos fuentes de información, el CMBD y la base de datos sanitaria TIS, con el objetivo de evidenciar el grado de eficacia en el funcionamiento del proceso de recogida de información, envío y posterior inclusión en el registro nacional. Se ha participado en el estudio de las variables a incluir y en el diseño del conjunto mínimo de datos. Se ha participado en el estudio Delphi.

Conclusiones: Navarra forma parte de este proyecto y sigue el cronograma indicado. Los datos que se obtengan podrán ser empleados en la planificación de los recursos que los servicios de salud deben proveer para la atención de las personas afectadas y sus familias, y en proporcionar información para facilitar el desarrollo de políticas sociales y de salud.

445. RENDIMIENTO DEL CMBD PARA UNA ADECUADA BÚSQUDA DE CASOS DE ENFERMEDADES RARAS. REVISIÓN DE HISTORIAS CLÍNICAS

M. Margolles Martins, S. Mérida Fernández, L. Paredes Martínez, P. Margolles García, L. Pruneda González, E. García Fernández

Consejería de Sanidad de Asturias; SpainRDR; Universidad de Salamanca; UNED; Oficina de Investigación Biosanitaria de Asturias.

Antecedentes/Objetivos: Uno de los objetivos de la Estrategia Nacional en Enfermedades Raras (ER) del SNS aborda la información sobre ER. El proyecto SpainRDR facilita el mantenimiento y desarrollo de registros de ER. El objetivo es evaluar el rendimiento, exhaustivi-

dad y especificidad de la fuente de información más usada (CMBD) a la hora de conocer la prevalencia e incidencia de las ER.

Métodos: Estudio descriptivo de cálculo de rendimiento, exhaustividad y especificidad del CMBD como fuente de información fiable en los Registros de ER. Desde la época de actividad de Repier (2003) se ha trabajado en informes específicos de enfermedad usando como fuente de detección el CMBD. Después, se acude a buscar las historias clínicas (HC) con formularios específicos para cada ER. Analizamos 20 ER de diferentes etiologías para una mejor valoración: extrajimos los casos del CMBD de Asturias entre 1996-2011 y tras analizar la HC buscamos correspondencia de codificación CIE9-MC con la HC.

Resultados: A pesar de que algunas ER tienen códigos específicos en CIE9-MC y así constan en el CMBD, cuando se observa la HC solo un porcentaje de ellos se corresponde con la enfermedad que pretende ser. En aquellas con códigos que amparan más de una enfermedad la situación aún es peor. En enfermedades metabólicas los resultados de exhaustividad (casos reales/casos detectados en CMBD) son en enfermedades sin código específico: enf. de Gaucher (272.7; 6,1%), xantomatosis cerebrotendinosa (272.7; 6,1%), enf. de Fabry (272.7; 6,1%), enf. de Niemann-Pick (272.7; 6,1%), síndrome de Rett y enf. de Leigh (330.8; 100%) En otras enfermedades con código específico son: Esclerosis sistémicas (710.1; 95%), fibrosis quística (270.00 y 270.01; 89%), enf. de Huntington (333.4; 80,6%), ELA (335.20; 83%), querubinitismo (526.89; 4%), distrofias musculares (359.1; 68%), atrofia muscular espinal (335.0 y 335.1; 63%), enf. de Buerger (443.1; 90%), enf. de Rendu (448.0; 86%), enf. de moyamoya (437.5; 91%), enf. de Takayasu (446.7; 81%), enf. de takotsubo (429.83; 78%) y sin código específico: ataxia-telangectasia (334.8; 0%), enf. de Marchiafava (341.8; 5,4%).

Conclusiones: Con este estudio se ha intentado lograr una aproximación hacia el conocimiento del rendimiento del CMBD para tener un adecuado conocimiento de la incidencia y prevalencia de las ER en Asturias. Esto conlleva la necesidad de ajustar la metodología de captación de casos en función de la ER. Es posible que los procedimientos actuales de captación automatizada de casos sean insuficientes para los objetivos que se plantean.

70. ES NECESARIO ANALIZAR LAS CAUSAS MÚLTIPLES DE DEFUNCIÓN EN LOS REGISTROS DE MORTALIDAD PARA LA DETECCIÓN DE CASOS DE ENFERMEDADES RARAS

E. Ruiz, E. Ramalle-Gómara, C. Quiñones, M.A. González, M. Perucha

Servicio de Epidemiología y Prevención Sanitaria de La Rioja.

Antecedentes/Objetivos: Las enfermedades raras (ER), según la definición de la Comunidad Europea, afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes y ocasionan un alto impacto en la mortalidad y/o pueden provocar graves deficiencias. Desde 1999 existe en Europa un interés por la investigación y desarrollo de acciones sanitarias en este campo. Actualmente se está desarrollando un registro nacional de ER (SpainRDR). Una de las principales fuentes de información para dicho registro son los registros de mortalidad. El objetivo de este trabajo fue analizar la diferencia entre la selección de casos de ER mediante el análisis sólo de la causa básica de muerte o de las causas múltiples de muerte recogidas en los registros de mortalidad.

Métodos: Se analizaron los casos de ER detectados a partir de los registros de mortalidad de la Comunidad Autónoma de La Rioja de los años 2010 y 2011. Para la selección de casos se utilizó la lista de códigos de ER de la Clasificación Internacional de Enfermedades, 10ª revisión,

empleada para el SpainRDR y dos estrategias diferentes de búsqueda: por un lado se efectuó la búsqueda de códigos sólo en la causa básica de muerte y, por otro lado, en el resto de causas de muerte. Para cada ER detectada en la población riojana en el período 2010-2011, se analizó el número y porcentaje de casos detectados mediante la estrategia de selección basada sólo en la causa básica de muerte, así como mediante la estrategia basada en las causas múltiples de muerte excepto la básica.

Resultados: Mediante el análisis de las causas múltiples de muerte, se detectaron un total de 361 casos de ER en el periodo de estudio, de los que sólo 162 (44,9%) pudieron ser seleccionados mediante el análisis de la causa básica de muerte. Para las ER que presentaron mayor frecuencia, el número de casos obtenidos mediante el análisis de la causa básica de muerte exclusivamente fue el siguiente: otra neumopatía alveolar y parietoalveolar, 34/57 (59,6%); enfermedad de las células del asta anterior 24/30 (80%); eritromelalgia, 13/27 (48,1%); anemia aplásica y otros síndromes de insuficiencia medular 3/21 (14,3%); demencia con cuerpos de Lewi, 16/18 (88,9%); otras cardiomiopatías primarias, 12/17 (70,6%); síndrome de hipoventilación alveolar central congénito, 1/14 (7,1%).

Conclusiones: La detección de casos de ER a partir de registros de mortalidad basada sólo en el análisis de la causa básica de muerte provoca la pérdida de más de la mitad de los casos detectables mediante dicha fuente de información. La estrategia más apropiada para la detección de casos de ER a partir de registros de mortalidad consiste en el uso de las causas múltiples de muerte recogidas en los mismos.

610. COMPARATIVA ENTRE EL REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS DE ANDALUCÍA Y EL ESTUDIO PILOTO SPAIN-RDR

C. Salamanca Rivera, A. Megías Fernández, J.M. Aldana Espinal, L. Lahera Robles, A. González-Meneses López, R. Sanz Amores, R. Camino León

Plan Andaluz de Personas Afectadas por Enfermedades Raras.

Antecedentes/Objetivos: Andalucía participa desde finales de 2011 en el proyecto SPAIN-RDR cuyo objetivo es la elaboración de un Registro Estatal de Enfermedades Raras (ER), basado en registros autonómicos de base poblacional. Asimismo, desde mayo de 2010 está en funcionamiento el Registro de Enfermedades Raras de Andalucía, una valiosa herramienta para el conocimiento de las enfermedades raras en nuestra comunidad. Las fuentes de información y la metodología empleadas en cada registro, a pesar de ser parecidas tienen diferencias a destacar. Objetivo: estudiar el rendimiento de las fuentes de información de cada registro.

Métodos: Para el estudio piloto del SPAIN-RDR, el nodo de Andalucía ha empleado únicamente el CMBDA como fuente de información. Para el Registro Andaluz de ER se emplean además datos obtenidos de otros sistemas de información: DIRAYA, BDU, registros de Farmacia, hormona del crecimiento, SICATA (IRC y trasplantes), etc. Se han seleccionado 5 ER contempladas tanto en el estudio piloto como en el Registro Andaluz para realizar una comparativa de los resultados obtenidos en cada caso. Se seleccionaron las siguientes enfermedades: Fibrosis quística (FQ), Esclerosis lateral amiotrófica (ELA), Porfirias, Prader-Willi y Wilson. Sólo se contabilizaron casos válidos y que constaran como vivos.

Resultados: Los datos recogidos en el Registro de Enfermedades Raras de Andalucía fueron: 571 casos de FQ, extraídos a partir de CMBDA, DIRAYA, Unidades de Referencia de Andalucía, de éstos 84 aparecían en CMBDA; para ELA y porfirias extraídos de DIRAYA y CMBDA 323 y 226 casos respectivamente (de los que en CMBDA cons-

taban 279 casos de ELA y 71 de porfirias); 135 casos extraídos de CMBDA, DIRAYA y registro de hormona del crecimiento para Prader-Willi (de los que 43 figuraban en CMBDA); y para Wilson 151 casos extraídos de DIRAYA, CMBDA, SICATA y registros de farmacia hospitalaria (de los que 35 estaban registrados en CMBDA). Sólo en el caso de la ELA el CMBDA recuperaba el 74% de los casos recogidos en el Registro Autonómico.

Conclusiones: A partir de estos datos se evidencia que el empleo de múltiples fuentes de información para la elaboración de un Registro de ER ayuda a recuperar un mayor número de casos. En determinadas ER como ELA, donde la hospitalización de los pacientes es altamente frecuente, los datos extraídos de CMBDA se aproximan bastante al total de personas afectas atendidas en nuestra comunidad.

1177. SISTEMA AUTOMATIZADO DE GEOREFERENCIACIÓN Y REPRESENTACIÓN GRÁFICA CON SOFTWARE LIBRE EN EL MARCO DE SPAINRDR

R. Ortega Galiana, M. Chico Mena, I. de la Cruz Julián, A. de Lucas Veguillas, J.M. Díaz García, C. García Colmenero, M.A. García Lacunza, B. Puente Rodríguez, G. Gutiérrez Ávila

DGSPDyC-JCCM.

Antecedentes/Objetivos: Los Sistemas de Información Geográfica (GIS) se han convertido en una herramienta de apoyo esencial para la vigilancia en salud pública. Permiten visualizar de forma clara y precisa, asociaciones y agregaciones de casos que pudieran estar relacionados con una causa común. Son asimismo indispensables para la identificación de cluster de enfermedades y patrones de difusión y distribución de enfermedades. En el caso de enfermedades raras su aplicación pudiera ofrecer resultados que apunten a la explicación de parte del problema. El Software comercial utilizado habitualmente, carece de la versatilidad necesaria para enfrentarse a los múltiples y diferentes problemas y escenarios que se manifiestan en la práctica habitual de la salud pública. Por otro lado sus costes de adquisición y mantenimiento son un factor limitante para su difusión en las instituciones y entre los profesionales de la salud pública. Por ello, el objetivo de esta comunicación es ofrecer a las instituciones públicas y a los profesionales de la salud un software libre, y por lo tanto gratuito, que permita la georeferenciación geográfica de diferentes sucesos de salud y, consiguientemente, la realización de pruebas estadísticas.

Métodos: Desarrollo propio de software libre que permita la georeferenciación automática de sucesos de salud. Con el programa que se presenta, con el nivel de desarrollo actual, es posible obtener las coordenadas de los sucesos de salud objeto de estudio con un mínimo de información (dirección, municipio, provincia, país) y obtener un mapa de puntos que se puede proyectar de forma sencilla sobre diferentes capas (planos urbanos, municipios, provincias). Actualmente, estamos desarrollando métodos que permitan integrar el software en otros programas de software libre (Geoda, GvSig...) para proceder a realizar los análisis estadísticos adecuados.

Resultados: Se ha desarrollado un software libre que permite la georeferenciación automática e inmediata de sucesos de salud. Asimismo, el programa produce, de forma automática también, un mapa de puntos que puede proyectarse en otras capas geográficas.

Conclusiones: Aunque los resultados actuales ya pueden ser de una gran utilidad para la vigilancia en salud pública, consideramos que el producto final puede convertirse en una herramienta asequible desde el punto de vista técnico y económico para las instituciones sanitarias públicas y para los profesionales de la salud, especialmente para los que se dedican a la vigilancia en salud pública.