

Spanish Rare Diseases Registries Research Network - **SpainRDR**

<https://spainrdr.isciii.es>

Institute of Rare Diseases Research (IIER)
Instituto de Salud Carlos III

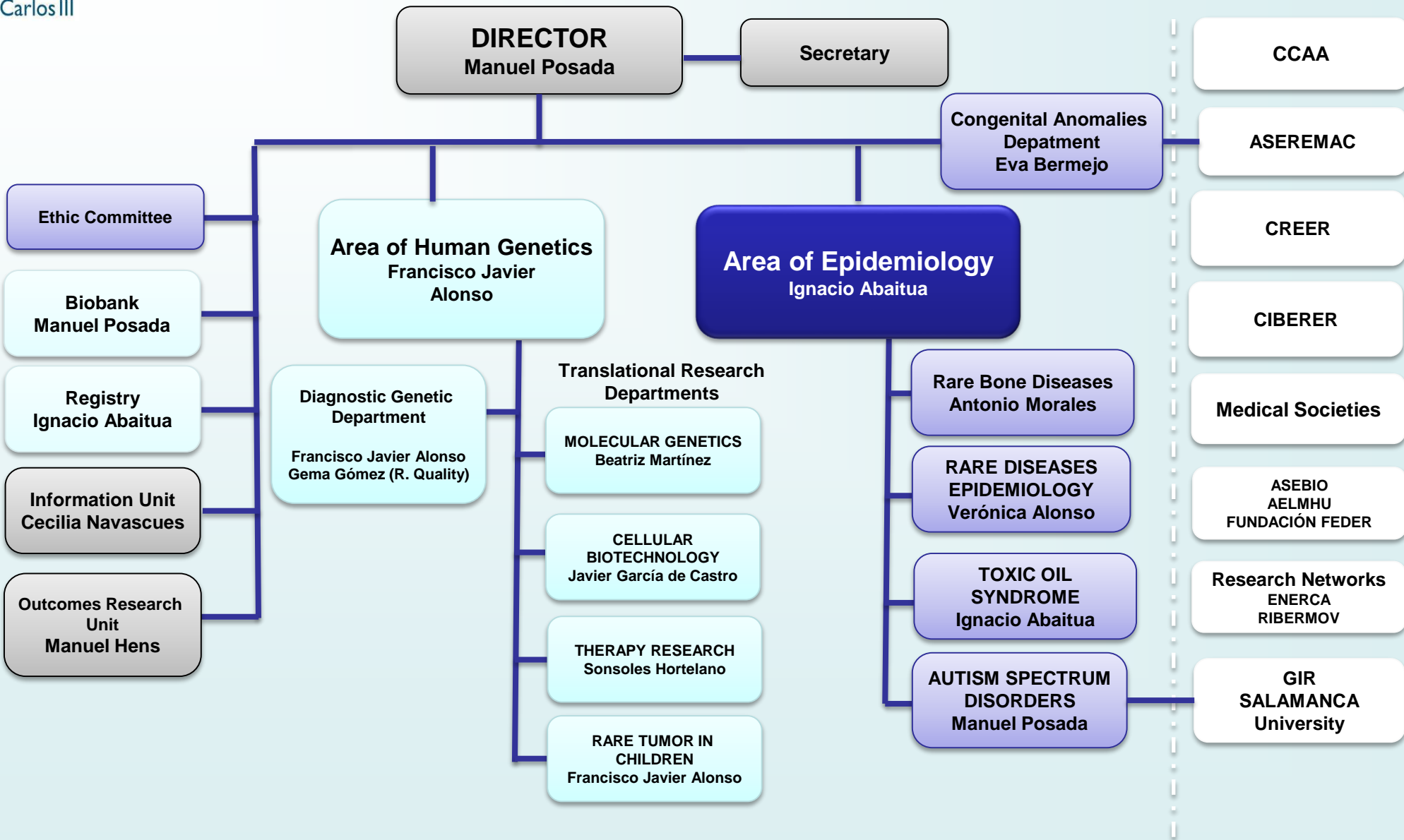
PI: Manuel Posada. Director. IIER



The Instituto de Salud Carlos III (National Institute of Health Carlos III, ISCIII) is the main Public Research Entity funding, managing and carrying out biomedical research in Spain

Institute of Rare Diseases Research

External Agreements



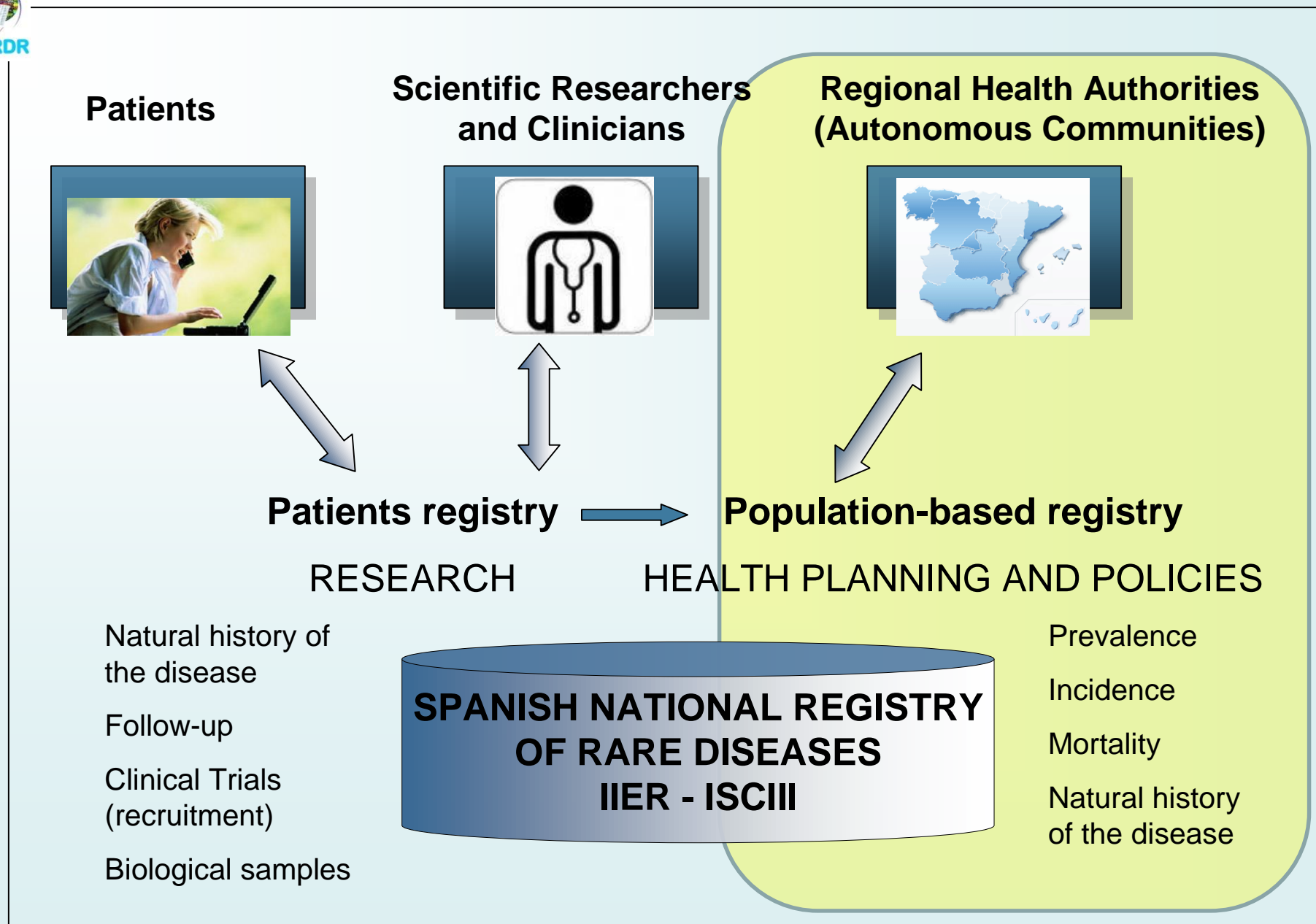
SpainRDR: General Aim

- To develop a National Rare Diseases Registry based on the interaction of two different methods
 - **Population-based registries**
 - **Patient research outcomes registries**
- to improve prevention, diagnosis, prognosis (at different levels), treatment and quality of life for RD patients and their families using high quality information
 - **To facilitate the implementation of RD-oriented health and social policies**
 - **To promote the translational research**

Participants

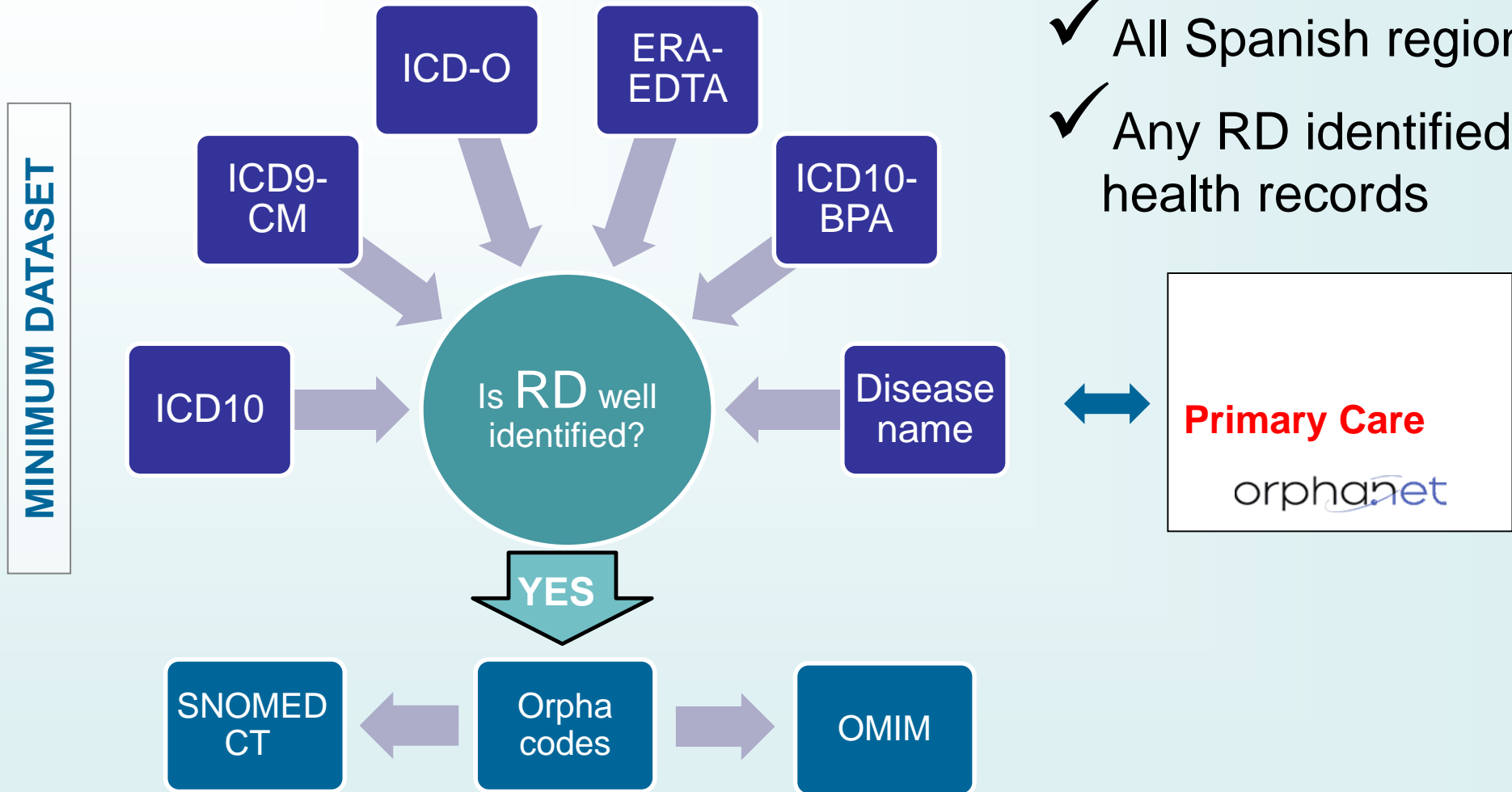
- ❑ **Coordinator:** *Institute of Rare Diseases Research (IIER, ISCIII) Manuel Posada de la Paz*
- ❑ Spanish Ministry of Health, Centre of Reference for RD (CREER), IMSERSO
- ❑ Regional Health Departments (17 Spanish regions)
- ❑ Medical societies
- ❑ CIBERER teams
- ❑ Research Networks
- ❑ Industry
- ❑ Patient advocacy groups
- ❑ Foundations










Population-based registry

- ✓ All Spanish regions
- ✓ Any RD identified in health records

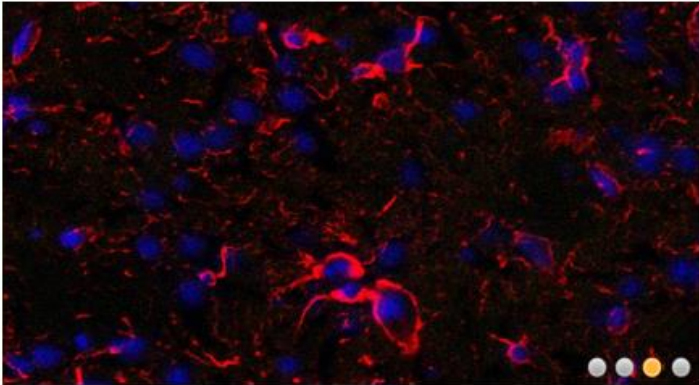




Spanish Rare Diseases Registries Research Network

[Acceso Privado](#)
[Inicio](#)
[Contacto](#)

[Acerca SpainRDR](#)
[Socios](#)
[Registro Nacional ER](#)
[Registros ER Comunidades Autónomas](#)
[Registros ER Pacientes](#)
[Informes y Datos](#)
[Biobanco](#)




¡Bienvenido a SpainRDR!

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), organismo público de investigación en ciencias biomédicas y de la salud, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC). SpainRDR cuenta con una financiación de 2,4 millones de euros para un período inicial de tres años (2012-2014).


En el proyecto participan todos los departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas 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 (fundación Teletón FEDER), y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IER), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que actúa como coordinador y líder de la red.

SpainRDR tiene como objetivo la constitución de un Registro Nacional de Enfermedades Raras 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 a la planificación en salud.




El Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIRC, por sus siglas en inglés) se promovió en abril de 2011 para impulsar la cooperación internacional en la investigación de las enfermedades raras. IRDIRC promueve la colaboración entre investigadores y organizaciones interesadas en la financiación de la investigación en enfermedades raras con el fin de lograr dos objetivos principales: ofrecer 200 nuevas terapias para las enfermedades raras, y disponer de métodos diagnósticos para la mayoría de ellas, ambas cosas en el horizonte de 2020.

[IRDIRC_Statement.PDF](#)




RD-CONNECT

PLATAFORMA DE DATOS, REGISTROS, BIOMARCOS Y



EpiRare

PLATAFORMA EUROPEA DE REGISTROS DE



NIH

National Center for Advancing Translational Sciences

REPOSITORIO GLOBAL DEL REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES Raras

Noticias y Eventos

IX International Conference on Rare Diseases & Orphan Drugs (Icord)

Taller Internacional sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. (Roma, 24-25 Noviembre, 2014)

Celebración de la II Conferencia de EUROPLAN

EURORDIS reviews the public document N2100 for the European Medicines Agency

Official launch of the RARE Journal

[\[+\] Más](#)

Boletines y Noticias SpainRDR

Boletín N21. Agosto 2014

CURSO SpainRDR 2014. CERRADO EL PLAZO DE SOLICITUD DE INSCRIPCIONES

[\[+\] Más](#)

Enlaces

[DIS SANCO Rare Diseases](#)

[EUCERO](#)

[Orphanet](#)

[Eurodis](#)

[Diseasecard](#)

[FEDER](#)

[\[+\] Más](#)

<https://spainrdr.isciii.es>

ONGOING

Validation of 1,046,394 RD cases identified in health records (population-based registry)

Bienvenido al portal de registro de enfermedades raras

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 (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras).

Registro >>

Consultar Lista de
Enfermedades Raras

Manual de Usuario

Preguntas Frecuentes

USUARIOS ONLINE: 26

NÚMERO DE VISITAS: 12831

Global Repository
<https://registroraras.isciii.es>

Login

Usuario:

Contraseña:

Conectar

Últimas Noticias

Enlace Externo

31/01/2013-01/03/2013

Mejorar el acceso a los medicamentos huérfanos-Revisión de la Directiva europea sobre la Transparencia

Enlace Externo

06/02/2013-06/03/2013

EURORDIS eNews 6 febrero 2013

Enlace Externo

>>ver más noticias

Enlaces

sobre Enferdades Raras



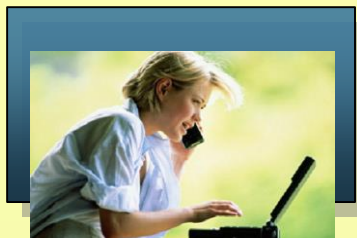
Servicio de Información y
Orientación en ER



Tel: 902 18 17 25

>>ver más enlaces

Patients



Scientific Researchers and Clinicians



Regional Health Authorities (Autonomous Communities)



Patients registry

Population-based registry

RESEARCH

HEALTH PLANNING AND POLICIES

Natural history of the disease

Follow-up

Clinical Trials (recruitment)

Biological samples

SPANISH NATIONAL REGISTRY OF RARE DISEASES
IIER - ISCIII

Prevalence

Incidence

Mortality

Natural history of the disease

Medical Societies

Spanish Society of Allergy and Clinical Immunology (SEAIC)

Spanish Society of Pneumology and Thoracic Surgery (SEPAR)

Spanish Society of Family and Community Medicine (SEMFYC)

Spanish Society of Pediatric Pneumology (SEPN)

Spanish Society of Neurology (SEN)

Spanish Society of Pediatric Endocrinology (SEEP)

Spanish Association of ASD Professionals (AETAPI)

Spanish Confederation of Intellectual Disability People Organizations (FEAPS)

Spanish Association of Human Genetic (AEGH)

Under negotiation

Spanish Society of Pediatric Neurology (SENEP)

Developmental Neurosciences Association of Andalusia (ANDA)

Spanish Association of Neonatal Screening (AECNE)

Patients Registries

SEEP

- **Differentiation Sexual Disorders (DSD)**

SEAIC

- **Bradikinin mediated angoiaedema**

SEPAR

- **Alveolar proteinosis; Alpha-1 antitrypsin deficiency; Histiocytosis X; Lymphangiomatosis; Sarcoidosis; Tracheal stenosis**

SENP

- **Pulmonar Interstitial Fibrosis in children**

SEN

- **Spinocerebellar ataxias and Paraparesia Spastic Familiar**

CIEMAT

- **Epidermolysis Bullosa**

• **SEEP**

- **Congenital Suprarenal Hyperplasia**

• **SEOHP+ENERCA+SEOH**

- **Congenital and rare aenemias**

• **European Network**

- **Spanish registry of patients with McArdle disease**

• **SEOM**

- **Rare cancers: Retinoblastoma; Ewing tumor; Suprarenal Cancer; Familiar Pancreas Cancer**

• **FUNDAME**

- **AME**

- **All rare diseases included in the neonatal screening national program**

- **All diseases with OD marketed in Spain**

Translational Research

- **National RD Strategy**
- **Projects**
 - **TREAT-NMD – Clinical Trial**
 - **School and RD children (bullying)**
 - **Drugs repurposing**
 - **Ictiosis**
 - **mRNA and autoimmune diseases**

Summary

- **SpainRDR is covering an important role in the RD field in Spain**
 - **Full Cooperation (NHS & SS; *Researchers; Industry and Patient Organizations - FEDER*)**
- **Challenging topics**
 - **Case ascertainment**
 - **Validity and reliability data**
 - **Sostenibility**

A national experiency useful for some others

Acknowledgements

Thank you very much
mposada@isciii.es