

## **Session 5. Global rare disease policies and programs**

A global approach to patient registries

**Manuel Posada**

Institute of Rare Diseases Research (IIER)

Institute of Health Carlos III, Spain

**International Conference of Orphan  
Drugs and Rare Diseases - ICORD**  
Cape Town, South Africa, Oct,  
19th-22th, 2016



# Global approach

- **National**
  - SpainRDR
  - Australia, France, Italy
  - ...
- **Supranational**
  - TREAT-NMD
  - RD-CONNECT
  - GRDR
  - JRC European Platform

# Registries are not

- **Databases**
- **A collection of cases**
- **A proof of concepts**

# Registries are

- **Information systems**
- **Based on observational study designs**
- **Several aims and rules**
- **Long-term perspectives**

## What do we consider if we want to build a patient registry?

- **Full Cooperation (*NHS & SS; Researchers; Industry and Patient Organizations*)**
- **Main challenging topics**
  - **Case ascertainment /sources of information**
  - **Reliable data & completeness**
  - **Validity**
  - **Sustainability**

**SpainRDR: A Spanish national experience and also an IRDiRC project**

# Types of registries



## Population-based

Surveillance  
Planning  
Etiology



## Patients

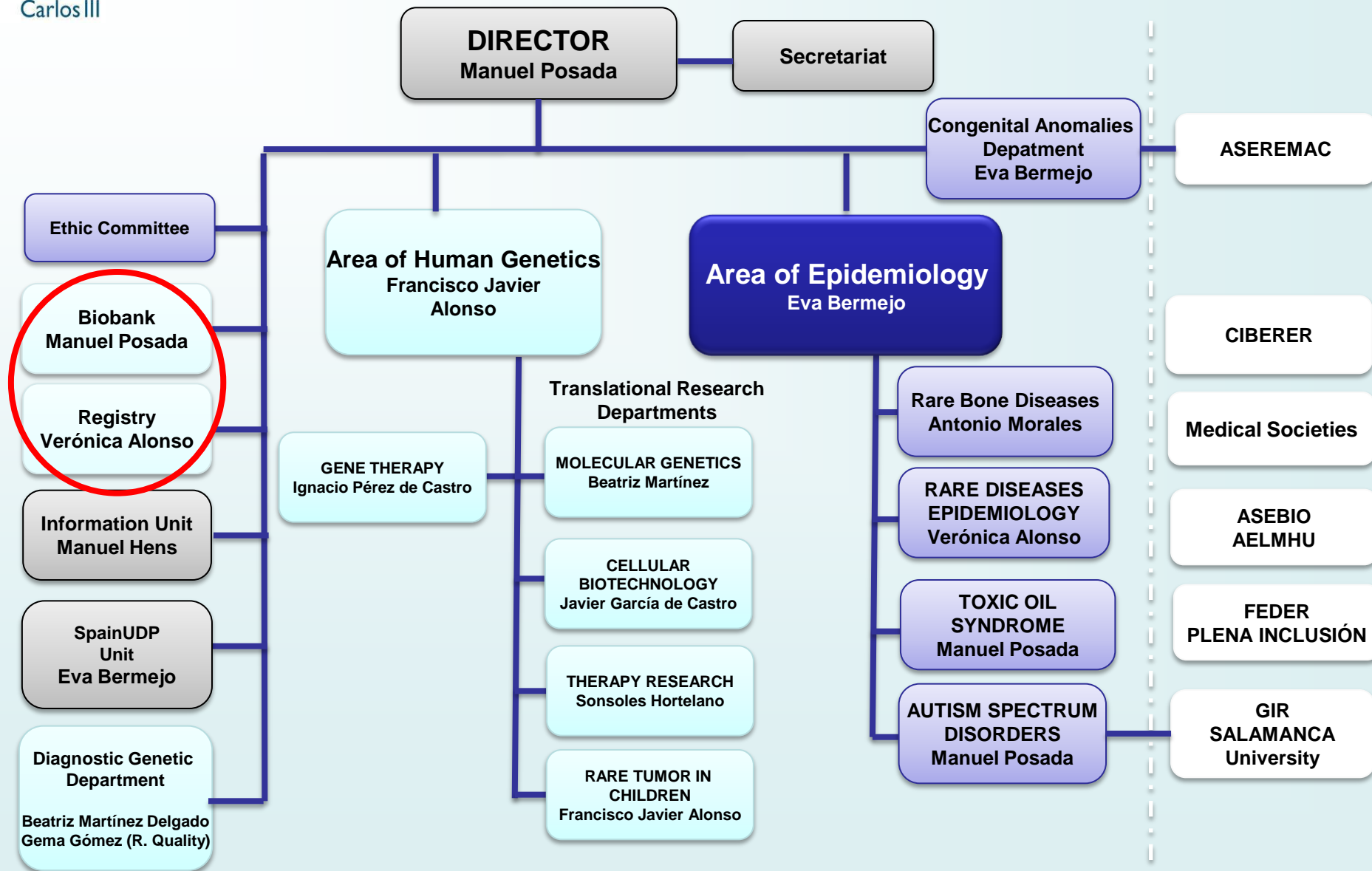
Participation  
Autonomy  
Access  
Empowerment



## Patients registry

Therapeutic  
Bioamrkers  
Outcomes





# NHS Rare Diseases Strategy 2014

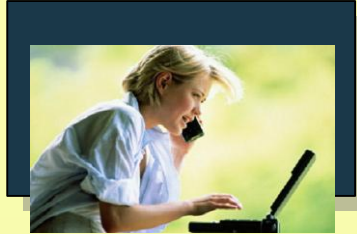
- 1. Rare Diseases Information**
- 2. Prevention**
- 3. Health Care**
- 4. Therapies**
- 5. Social care**
- 6. Research**
- 7. Training**

Estrategia en  
Enfermedades Raras del  
Sistema Nacional de Salud

SANIDAD 2013

MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

## 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

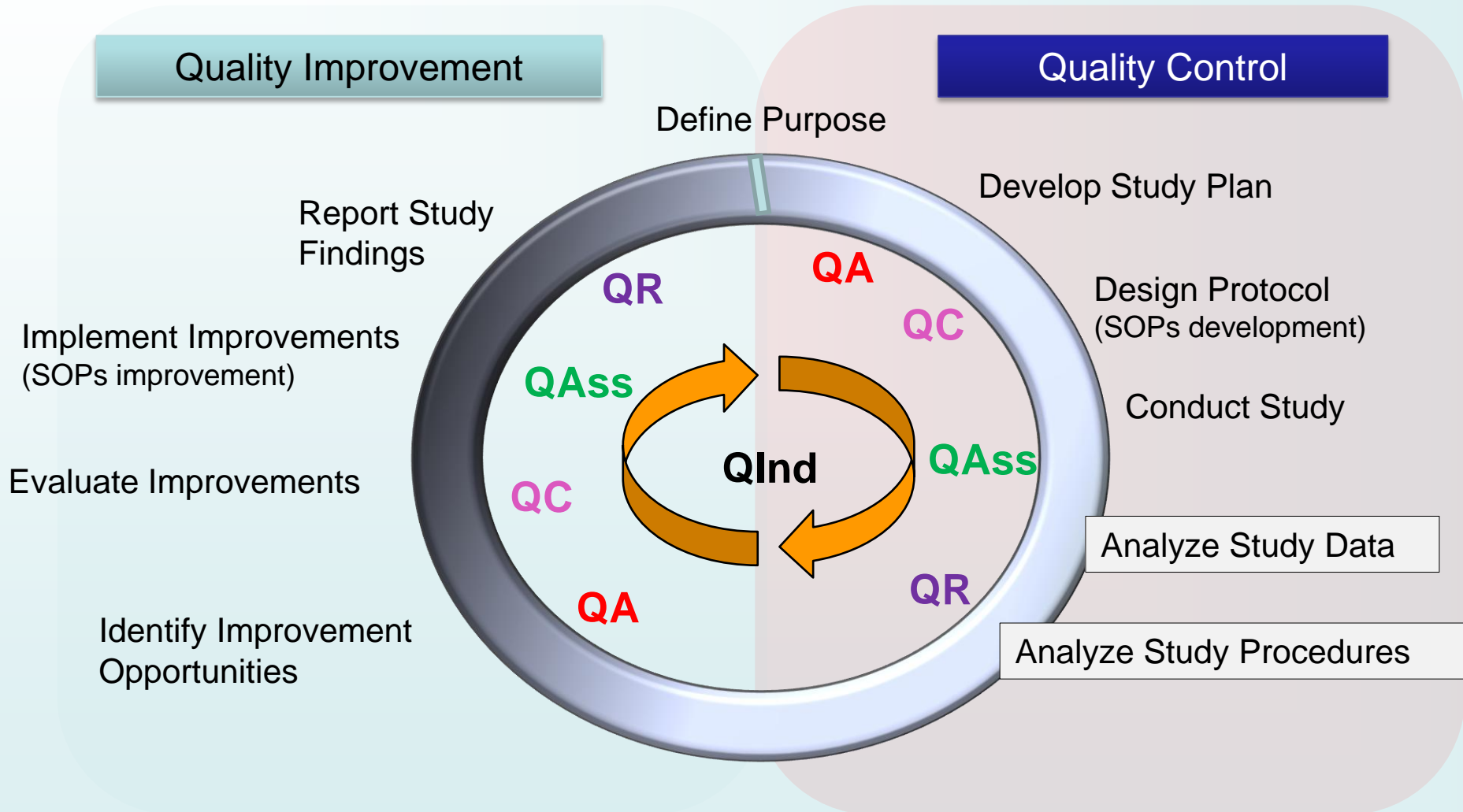
Natural history of the disease



# Data

- **Reliable and interoperable**
  - **Common data elements**
  - **Phenotype – Ontologies: HPO & ORDO**
  - **Classifications – SNOMED-CT; ICD10-CM**
  - **Clinical terminology- UMLS**
  - **GUID/PUID**
- **Completeness – To have data is costly**

# Defining a quality assessment framework



# Create tools for analyses vs to use standard tools

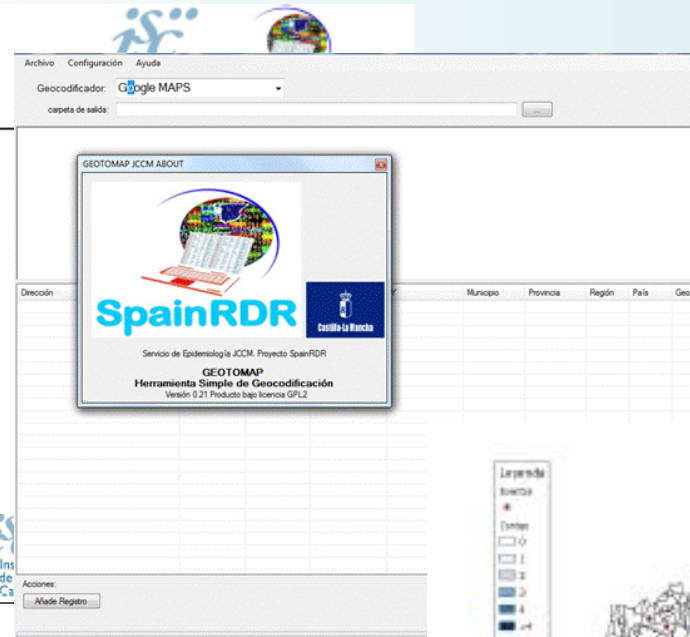
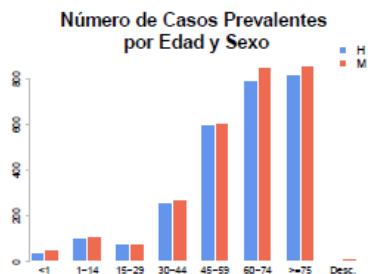
## Enfermedades Raras

Informe sobre las siguientes enfermedades:

Enfermedad	CIE-9-MC	CIE-10
E. Q. R. Inespecífica	753.1, 753.10	Q61, Q61.9
Q. R. Individual Congénito	753.11	Q61.0
R. poliquis. autosom. dominante	753.13	Q61.2
R. poliquis. autosom. recesivo	753.14	Q61.1
R. poliquis. autosom. no esp.	753.12	Q61.3
Displasia Renal	753.15	Q61.4
R. Q. Medular	753.16	Q61.5
Otras E. Q. R. Específicas	753.17, 753.19	Q61.8

## Enfermedades Raras

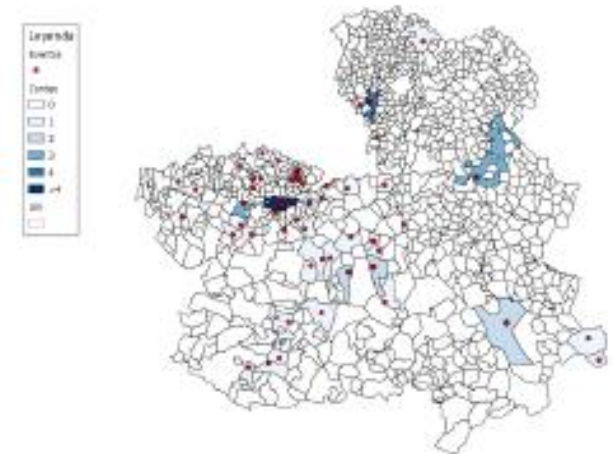
### Prevalencia



## Manual de Usuario de la Herramienta Simple de Georeferenciación GeoToMap

### Tabla de contenido

Introducción:	2
Manual de usuario:	3
1. Instalación:	3
2. Interfaz gráfica:	3
3. Procedimiento de lectura de datos desde un archivo de texto:	4
3.1. Elaboración del fichero:	4
3.2. Proceso de georeferenciación y salida:	4
3.3. Visor de google maps:	6
3.4. Entrada manual de registros, modificación y eliminación:	7
3.5. Ejemplo de uso de la salida shp en aplicaciones de información geográfica:	10



# Training on-line



## Curso SpainRDR 2013

Docentes pertenecientes a la red SpainRDR

Colaboradores ajenos a SpainRDR

### Bloque 1: Visión global sobre las Enfermedades Raras

T.1	Conceptos generales sobre Enfermedades Raras	Manuel Posada
T.2	Abordaje de los pacientes con Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria	Miguel García Ribes
T.3	Genética y Enfermedades Raras	Enrique Galán
T.4	Acciones europeas y Enfermedades Raras	Manuel Posada
T.5	Normativa y legislación sobre Enfermedades Raras	Pilar Soler
T.6	Normativa y legislación sobre Medicamentos Huérfanos	Mercedes Martínez

### Bloque 2: Bases de datos

T.7	Formatos de datos y tipos de variables	Facundo Muñoz
T.8	Dificultades de análisis, métodos apropiados e indicadores de Enfermedades Raras	Grupo de Ó. Zurriaga
T.9	Análisis estadístico y epidemiológico de bases de datos	Gonzalo Gutiérrez Enrique Ramalle
T.10	Aplicaciones para carga y explotación automática de datos e intercambio seguro de información	Ignacio Abaitua

### Bloque 3: Registros de Enfermedades Raras

T.1.1	Tipos de registros sanitarios	Enrique Ramalle
T.1.2	Metodología y normativa de protección de datos (niveles de seguridad, cesión a terceros, confidencialidad, declaración a la AEPD) de los registros de enfermedades y pacientes	Rafael Fernández-Cuenca
T.1.3	Bioética y Enfermedades Raras	Javier Júdez
T.1.4	Características de los Registros en las Enfermedades Raras	Óscar Zurriaga
T.1.5	Registros de Enfermedades Raras en otros países	Manuel Posada

### Bloque 4: Sistemas de codificación de enfermedades

T.1.6	Introducción a los estándares y sistemas de codificación de enfermedades	Miguel Ángel Mayer
T.1.7	Diferentes sistemas de codificación	
	17.1. OMIM	Verónica Alonso
	17.2. ORPHANET	Verónica Alonso
	17.3. CIE	Óscar Zurriaga
	17.4. Snomed-CT	Arturo Romero
	17.5. Otras clasificaciones	Óscar Zurriaga

WebUT Curso de Formación de SpainRDR sobre Enfermedades Raras

Panel de control Ver Opciones del profesor

Inicio > PRESENTACIÓN D... > Presentación d... > PROGRAMA Y CAL... > PROGRAMA Curso... > CONOCE A LOS P...

Menú del curso

- Inicio
- Contenidos del curso
- Programa
- Calendario
- Comunicaciones
- Correo
- Foro
- Charla
- Herramientas de estudio
- Páginas personales
- LECCIONES
- C - Condicional

CONOCE A LOS PROFESORES

Para añadir texto a este área de la página, haga clic en Añadir bloque de texto superior.

Listado de profesores

Arturo Romero

Enrique Galán

Enrique Ramalle

Facundo Muñoz

Gonzalo Gutiérrez y Ricardo Ortega

Ignacio Abaitua

Javier Júdez

Manuel Posada

Mercedes Martínez

Miguel García

Miguel Ángel Mayer

Oscar Zurriaga

Pilar Soler

Rafael Fernández-Cuenca

Verónica Alonso

Para añadir texto a este área de la página, haga clic en Añadir bloque de texto inferior.

# Sustainability

- **ELSI framework**
- **Full Cooperation**
- **Full stakeholders engagement**

# Patient registries: current collaborations

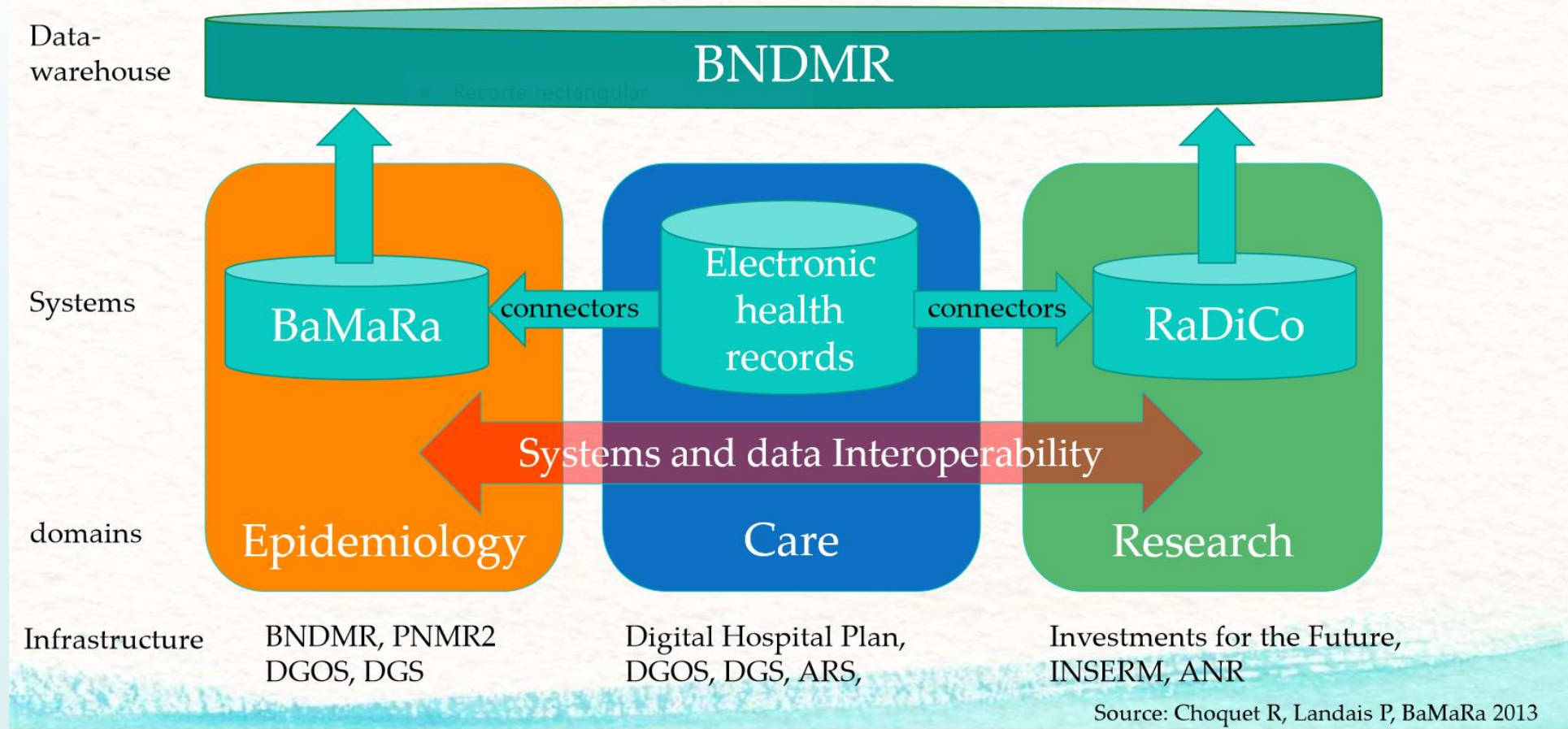


- ☐ Pediatric interstitial lung diseases
- ☐ Lymphangioleiomyomatosis
- ☐ Alveolar proteinosis
- ☐ Alpha-1 antitrypsin deficiency
- ☐ Traqueal stenosis
- ☐ Sarcoidosis
- ☐ Pulmonary histiocytosis
- ☐ Epidermolysis bullosa
- ☐ Disorders of sex development
- ☐ Congenital suprarenal hyperplasia
- ☐ Bradikinin mediated angioedema
- ☐ Wolfram syndrome
- ☐ Cystinosis
- ☐ Congenital anemias
- ☐ Duchenne disease
- ☐ Hereditary ataxias
- ☐ Hereditary spastic paraplegia



# French registry approach

## An integrated approach for Rare Diseases



## About TREAT-NMD

*All about the network*

## Resources

*Tools and infrastructure*

## Research

*Scientific and clinical*

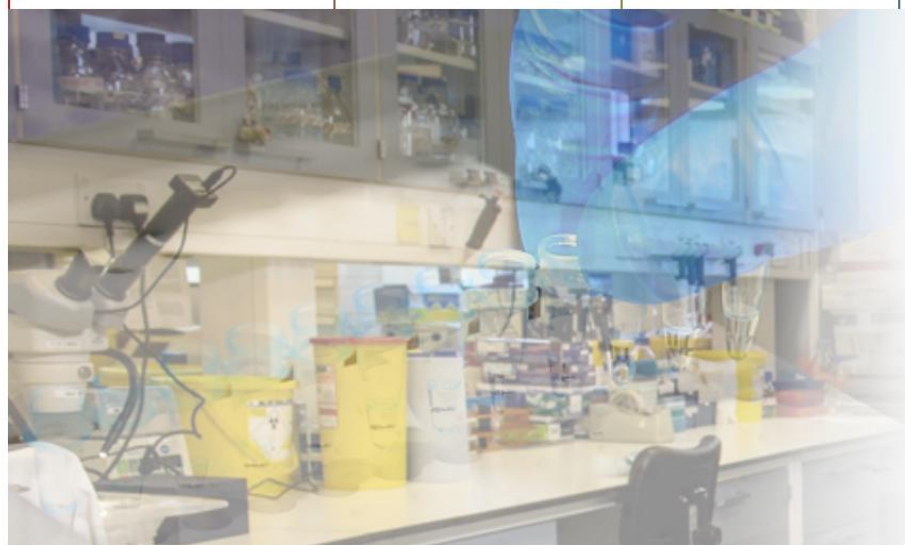
## Care

*Global best practice*

## Industry

*Service overview*

## Disease Information



Advancing diagnosis, care  
and treatment for those living  
with **neuromuscular diseases**  
around the world...

## NEWS

*C3 Announces RFA to Fund LGMD2A*

*Thursday, 20th October 2016*

### Post marketing surveillance

Collection of safety and efficacy data once a drug has received conditional marketing approval

### Disease information

**Myotubular and centronuclear myopathy** disease section now live!

### Imperatives of DMD

#### Latest!!

Find out about DMD care in 24 languages - including Slovak & Korean!

### News

### Events

#### **Cellular Mechanism Discovery for SMA**

Scientists University of Cologne uncover cellular mechanisms of SMA...

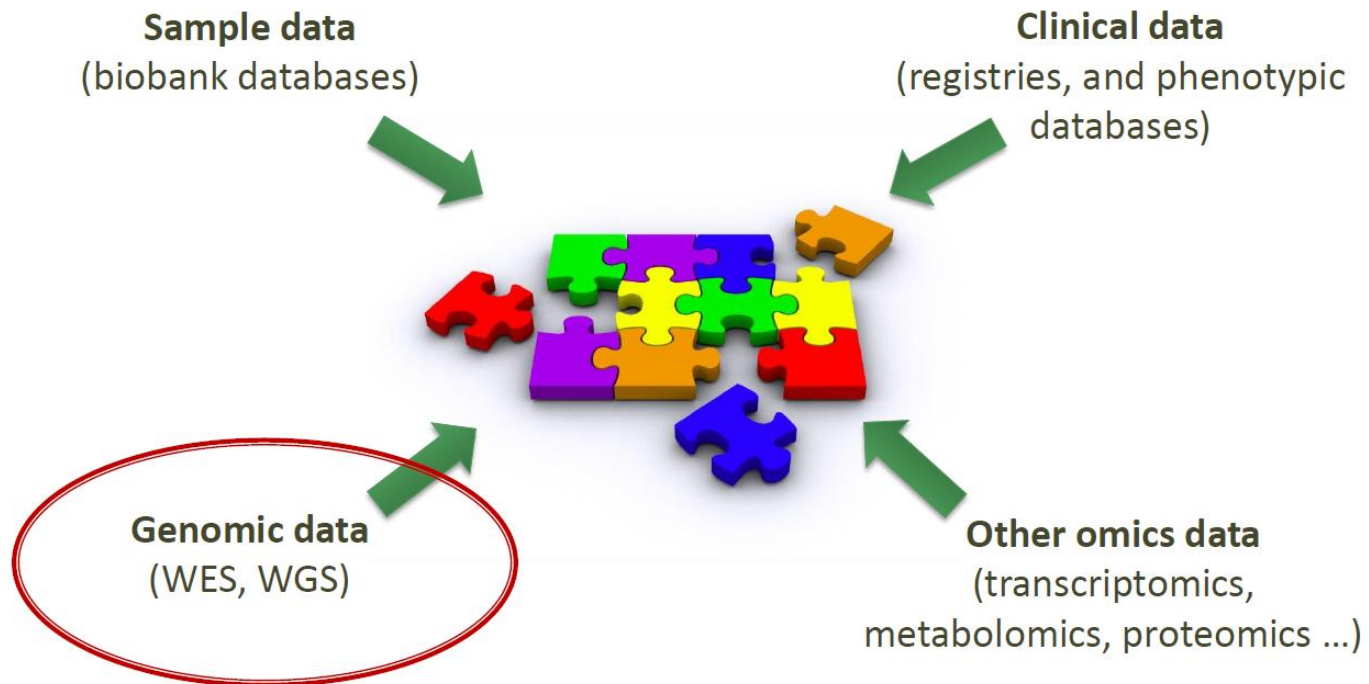


# RD-CONNECT



## Data integration

17





National Center  
for Advancing  
Translational Sciences

Search

[Sitemap](#) | [Contact](#)[Research](#)[Funding & Notices](#)[News & Media](#)[About Translation](#)[About NCATS](#)

## Collaborating to Advance Rare Diseases Research

NCATS and Harvard are collaborating to advance rare diseases research to benefit patients.

[More...](#)

## Work with Us

Find out more about how your organization can collaborate with the GRDR to advance rare diseases research.

[Henrietta Hyatt-Knorr, M.A.](#)

[Home](#) > [About NCATS](#) > [NCATS Programs & Initiatives](#) > [The NIH/NCATS GRDR® Program](#)



## The NIH/NCATS GRDR® Program

The aim of the GRDR program is to develop a Web-based resource that aggregates, secures and stores de-identified patient information from different registries for rare diseases, all in one place.



Access NCATS  
Expertise & Resources



Find NCATS  
Programs & Initiatives

## About the GRDR



Find out how GRDR experts are creating a resource for rare diseases researchers

## Common Data Elements



Learn about CDEs and why they are crucial to global patient registries.

## GRDR Resources

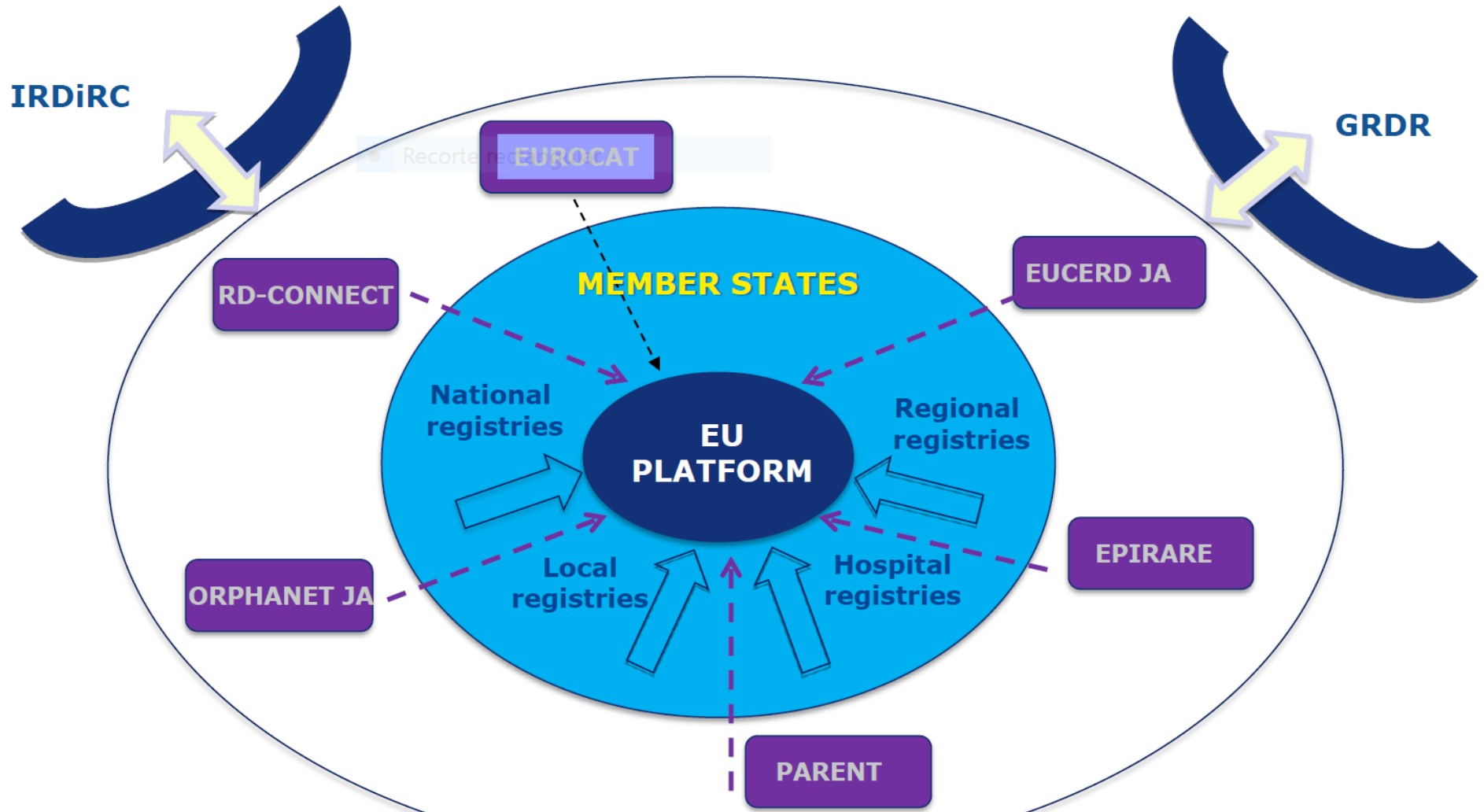


Get more information about the GRDR and access data submission forms.



***Building the Platform:***

***collaborations and interactions***



# Summary

- **RD Data sharing is challenging but also it is the future**
- **Recognize different approaches**
  - To assess the best convenient
- **Considering challenging topics**
  - Case ascertainment/sources of information
  - Quality plan: reliability data & completeness
  - Interoperable
  - Validity
  - ELSI - PUID
  - Sustainability



# Thank you

**Manuel Posada**

**mposada@isciii.es**

**Institute of Rare Diseases Research (IIER)**

**Institute of Health Carlos III**

