



Instituto  
de Salud  
Carlos III

# ***REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS***

**Ignacio Abaitua Borda**  
**Manuel Posada de la Paz**  
**Ángela Almansa**

# Definición del Registro ER

**El Registro es un censo de pacientes con alguna Enfermedad Rara que guarda información protegida según la legislación vigente de:**

- Datos personales (nombre, apellidos, fecha de nacimiento, etc)
- Datos del desarrollo y evolución de la enfermedad (diagnóstico, síntomas, etc)

# Objetivo del Registro de ER

- **Mantener** actualizado un censo, fiable y lo más completo posible, de pacientes que padezcan una Enfermedad Rara.
- **Desarrollar** una investigación de mayor calidad y validez.

# Utilidad del Registro

- Ahondar en la **clasificación** y **codificación** de las enfermedades raras
- **Conocer** aspectos detallados de cada enfermedad porque cada paciente formará parte de un registro específico de su enfermedad.
- **Facilitar** la **investigación**
- Disponer de datos concretos para:
  - **Definir políticas de Salud Pública**

# ¿Por qué es importante la participación?

- **SÓLO a través de la colaboración de todos los pacientes, se podrá disponer de datos rigurosos y concretos sobre el porcentaje de población afectada en España y las características de las diferentes patologías.**

# Beneficios al ingresar en el registro

- Contribuir al conjunto de la información y de las investigaciones de su enfermedad.
- Participar en estudios desde el propio ordenador de casa y ver resultados colectivos de los mismos.
- Disponer de información de su enfermedad, nuevos hallazgos, tratamientos, etc. que irán incorporándose a la página Web según se vaya perfeccionando el sistema.

**Hay un compromiso de devolución de la información de todos los estudios en los que sean utilizados sus datos clínicos.**

# Denominación y responsabilidad

Denominación del Fichero: **Registro de Enfermedades Raras y Banco de Muestras**

Órgano Administrativo responsable del Fichero: **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III**

# Confidencialidad

- la información contenida en el Registro cumple con las normas de confidencialidad de la **Agencia Española de Protección de Datos**.
- Los datos para la investigación se manejan de forma **anónima** de tal manera que ningún investigador tendrá acceso a los datos de identificación de los pacientes (nombre, apellidos, etc).



# ¿Quién tendrá acceso a mi información?

- **Los responsables del Registro: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III).**
- **Si otro investigador desea obtener información de su enfermedad deberá:**
  - acreditar el tipo de investigación que pretende desarrollar.
  - contar con la aprobación del **Comité de Ética.**
  - comprometerse a devolver los resultados de su investigación a los pacientes.

# Se ofrece colaboración

**Con las asociaciones y con los pacientes para facilitar la incorporación de datos especialmente a:**

- pacientes que por las condiciones de su enfermedad **no puedan** hacerlo personalmente
- pacientes que **no tengan los medios** informáticos para solicitar su inclusión en el Registro.

**A través de:**

**correo electrónico: [aalmansa@isciii.es](mailto:aalmansa@isciii.es)**

**Teléfono: 91-8222050.**

# ¿Quién se puede Registrar?

- Todos los pacientes con una **Enfermedad Rara** que quieran hacerlo. Se solicita a través de la página <https://registoraras.isciii.es>
- Al solicitar la inscripción se piden:
  - Datos personales (nombre, apellidos, etc)
  - Un **informe médico** en el que figure el diagnóstico de la enfermedad que padece.
  - Un **consentimiento informado** que debe ser firmado y remitido por correo al IIER.

Esta documentación es imprescindible para estar incluido en el Registro.

# Como inscribirse en el registro

## TRES pasos:

- 1<sup>er</sup> paso:** El paciente **solicita su inclusión** introduciendo los datos que se piden y enviando **la documentación exigida**.
- 2<sup>o</sup> paso:** Su solicitud es tramitada en el **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)** y el paciente es incluido en el Registro.
- 3<sup>er</sup> paso:** Se le proporcionará **una clave** de acceso al Registro que le permitirá:
  - **completar información de su enfermedad**
  - **participar en estudios de calidad de vida, estudios de costes de la enfermedad, etc.**
  - **recibir información sobre su enfermedad**

# Presentación de la página web del registro

**1<sup>er</sup> paso: Solicitud de inclusión**

**Buscar la página Web**

**<https://registoraras.isciii.es>**



## ::Login

Usuario:   
Contraseña:

## Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

[Consultar Lista de Enfermedades Raras](#)

## Solicitud de Inclusión

Hacer clic aquí

Bienvenido al portal del Registro de Enfermedades Raras.

Si lo que desea es inscribirse en el registro de pacientes pinche aquí

[Para Registrarse](#)

Si lo que desea es obtener información sobre alguna enfermedad rara en particular pinche en alguno de los enlaces siguientes:



Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

## :: Pacientes



Base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público. Su objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras. La información se ofrece en español y en otros idiomas.



Base de datos de enfermedades raras de la Oficina de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto Nacional de la Salud de Estados Unidos. La información sobre enfermedades raras está únicamente en inglés.




Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Raras (SIO) que da información y ayuda a los pacientes y familiares de pacientes con enfermedades raras. Servicio telefónico y con opción por email.




Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER). Centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas

**Aprobación d**  
**Europea sobr**  
17/11/2008-31/12/2011


 [Enlace Externo](#)

**RECOMENDA**  
**una acción e**  
**enfermedade**  
11/08/2009-31/12/2011


**Estrategia Na**  
30/10/2009-30/08/2011

 [Enlace Externo](#)


**Orden por la**  
**de referencia**  
**con enferme**  
**Burgos**  
24/08/2009-24/08/2010

 [Enlace Externo](#)

**Acuerdo entr**  
30/10/2009-01/10/2010

 [Enlace Externo](#)

**Real Decreto**  
**disponibida**  
**situaciones e**  
24/08/2009-24/08/2010

 [Enlace Externo](#)



## Solicitud de Inclusión

### :: Login

Usuario:

Contraseña:

### Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o información sobre

Enfermedades Raras



:: Sistemas e Información

### :: Presentación

Para registrarse pulse siguiente botón.

Para registrarse por correo postal pulse siguiente botón.

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

El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales sanitarios, a los propios enfermos o a los colectivos de pacientes y familiares afectados de una enfermedad rara, información sobre el número y distribución geográfica de los pacientes afectados, facilitar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad, mejorar la planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

**Registro por correo postal, hacer clic aquí**

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia contarán con las mismas prerrogativas de acceso tanto para la inclusión de datos como para su

Aprobación d  
Europea sobr

17/11/2008-31/12/2011

Enlace Externo

RECOMENDA  
una acción e  
enfermedade

11/05/2009-31/12/2011

Estrategia Na

30/10/2009-30/06/2011

Enlace Externo

Orden por la  
de referencia  
con enferme  
Burgos

24/08/2009-24/08/2010

Enlace Externo

Acuerdo entr

30/10/2009-01/10/2010

Enlace Externo

Real Decreto  
disponibili  
situaciones e

24/08/2009-24/08/2010

Enlace Externo





## Solicitud de Inclusión

### ::Login

Usuario:

Contraseña:

Entrar

Logout

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

Volver

### Registro por correo postal.

Si desea ser incluido en el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, puede realizarlo enviando la documentación que se puede descargar de esta página.

Dicha documentación debe estar debidamente cumplimentada.

La dirección a la que se debe enviar es la siguiente:

Instituto de Salud Carlos III,

Instituto de Investigación en Enfermedades Raras-Pabellón 11,

Sinesio Delgado, 6, 28029. Madrid.

### Documentos para la Solicitud del registro por correo postal.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir al documento de información que se encuentra en el siguiente enlace: [INFORMACION AYUDA SOLICITUD POR CORREO \(doc\)](#)

En el siguiente enlace se encuentra la ficha que deberá rellenar para el registro: [FICHA DE RECOGIDA DE DATOS REGISTRO ER \(doc\)](#)

A continuación se muestra el consentimiento en el siguiente enlace: [CONSENTIMIENTO \(PDF\)](#)





## Solicitud de Inclusión

### :: Login

Usuario:

Contraseña:

### Usuario anónimo

Para acceder debe autenticarse primero.

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)



:: Para cualquier consulta o Información sobre

Enferdades Raras



:: Sistemas e Información

### :: Presentación

Para registrarse pulse siguiente botón.

Para registrarse por correo postal pulse siguiente botón.

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

**Registro a través de Internet  
hacer clic aquí**

ales de los sistemas de salud, investigadores y d rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del r éstas enfermedades, con el objetivo de fomentar y ofrecer la toma de decisiones para una adecuada

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales.

El registro consta de tres pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar on-line en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.

En segundo lugar, ofrece a los investigadores y profesionales sanitarios un lugar desde donde gestionar la enfermedad rara bajo su interés científico. Esta gestión se realiza en colaboración con los administradores del sistema en el ISCIII-IIER y cuenta con las debidas garantías de confidencialidad y seguridad.

Las administraciones sanitarias y, particularmente, las Comunidades Autónomas que quieran sumarse a esta estrategia contarán con las mismas prerrogativas de acceso tanto para la inclusión de datos como para su

Aprobación d  
Europea sobr

17/11/2008-31/12/2011

Enlace Externo

RECOMENDA  
una acción e  
enfermedade

11/05/2009-31/12/2011

Estrategia Na

30/10/2009-30/06/2011

Enlace Externo

Orden por la  
de referencia  
con enferme  
Burgos

24/08/2009-24/08/2010

Enlace Externo

Acuerdo entr

30/10/2009-01/10/2010

Enlace Externo

Real Decreto  
disponibili  
situaciones e

24/08/2009-24/08/2010

Enlace Externo




el documento.

2.- El segundo documento será el consentimiento informado. Este documento se le ofrecerá en la aplicación y una vez marcado sus preferencias, deberá guardarlo, imprimirlo, firmarlo y enviarlo a la dirección que le indicaremos.

Por favor cumplimente los campos que se le indican y pulse el botón "Siguiente" en cada pestaña para continuar. Cuando llegue a la última pestaña, pulse "Guardar" para completar la solicitud.

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscurecida. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y no se le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Datos del Paciente	Datos del Solicitante	Datos de Enfermedad
<b>Datos Personales del Paciente</b>		
Primer Apellido	<input type="text"/>	
Segundo Apellido	<input type="text"/>	
Nombre	<input type="text"/>	
Fecha de Nacimiento	<input type="text"/>  	
Sexo	<input type="radio"/> Hombre <input type="radio"/> Mujer	
DNI / NIE del Paciente (ejemplo: 11111111E)	<input type="text"/> 	
País de Nacimiento	<input type="text" value="ESPAÑA"/>	
Provincia de Nacimiento	<input type="text" value="Sin seleccionar"/>	
Población de Nacimiento	<input type="text"/>	
Tarjeta Sanitaria	<input type="text"/>	
<b>Datos de Contacto del Paciente</b>		
Teléfono 1	<input type="text"/>	
Teléfono 2	<input type="text"/>	
Fax	<input type="text"/>	
E-Mail	<input type="text"/>	
<b>Datos de Residencia del Paciente</b>		
País de Residencia	<input type="text" value="ESPAÑA"/>	
Provincia de Residencia	<input type="text" value="Sin seleccionar"/>	
Población de Residencia	<input type="text"/>	
CP	<input type="text"/>	
Tipo de Vía	<input type="text" value="Sin seleccionar"/>	
Dirección Completa	<input type="text"/>	
<input type="button" value="Siguiente"/> <input type="button" value="Cancelar"/>		

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscurecida. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Datos del Paciente	Datos del Solicitante	Datos de Enfermedad
<b>Datos Personales del Paciente</b>		
Primer Apellido	Demos	
Segundo Apellido	Demos	
Nombre	Ignacio	
Fecha de Nacimiento	25/04/1965	
Sexo	<input checked="" type="radio"/> Hombre <input type="radio"/> Mujer	
DNI / NIE del Paciente (ejemplo: 11111111E)	444777M	
País de Nacimiento	ESPAÑA	
Provincia de Nacimiento	Madrid	
Población de Nacimiento	Madrid	
Tarjeta Sanitaria		
<b>Datos de Contacto del Paciente</b>		
Teléfono 1	666777888	
Teléfono 2		
Fax		
E-Mail	labaitua@isciii.es	
<b>Datos de Residencia del Paciente</b>		
País de Residencia	ESPAÑA	
Provincia de Residencia	Madrid	
Población de Residencia	Madrid	
CP	28025	
Tipo de Vía	Plaza	
Dirección Completa	Olavide, 4	
<input type="button" value="Siguiente"/> <input type="button" value="Cancelar"/>		

Después de rellenar los datos hacer clic aquí

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscura. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y no se le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Datos del Paciente

Datos del Solicitante

Datos de Enfermedad

Paciente: IGNACIO DEMOS DEMOS

## Relación con el Paciente del Solicitante

Relación con el Paciente

Padre



## Datos de Contacto del Solicitante

Teléfono 1

666777888

Teléfono 2

Fax

E-Mail

iabaitua@isciii.es

## Datos Personales del Solicitante

Primer Apellido

Demos

Segundo Apellido

Demos

Nombre

Ignacio

## Datos de Residencia del Solicitante

País de Residencia

ESPAÑA

Provincia de Residencia

Madrid

Población de Residencia

Madrid

CP

28025

Tipo de Vía

Plaza

Dirección Completa

Olavide, 4

Después de rellenar los datos  
hacer clic aquí

Anterior

Siguiente

Cancelar

Paciente: IGNACIO DEMOS DEMOS

Necesitamos que nos describa la enfermedad de forma breve para poder incluir al paciente en el registro de su enfermedad. Para ello, usted dise dos lugares donde poder hacerlo:

1.- Una zona de texto libre donde debe poner el NOMBRE DE LA ENFERMEDAD, tal y como usted la conoce

Enfermedad

Enfermedad de Behçet

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello p la opción que más le convenga:

- Por correo normal
- Por fax
- Por esta misma aplicación de Internet

Usted podrá ahora enviarnos tantos informes como considere oportuno, teniendo en cuenta que los datos más importantes son aquellos informes donde aparece con claridad la enfermedad que padece y el sitio donde se ha diagnosticado. Para ello repita el proceso tantas veces como considere:

Documentación

Mostrando 1 registros

	Nombre del Documento	Tipo
×	pru.pdf	

**La investigación de enfermedades raras relacionadas, cuyos avances puedan beneficiar al conocimiento de mi enfermedad.**

Doy el consentimiento para que los responsables del registro, puedan facilitar mis datos, incluidos los datos de identificación personal, a:

**Otros investigadores, siempre que éstos realicen una propuesta investigadora para el estudio de mi enfermedad y cuenten con aprobación por un Comité de ética e investigación.**

### **Beneficios y compensaciones**

Es poco probable que por su participación en el Registro usted obtenga un beneficio directo, sin embargo, si de los estudios específicos que puedan ponerse en marcha hubiera resultados que pudieran ser de interés para su salud usted tendrá derecho a recibir la información, si así lo desea.

Por otro lado, esperamos que los resultados obtenidos de la utilización del Registro nos permitan mejorar los conocimientos sobre su enfermedad, lo que redundará en beneficio de las personas que padecen esta enfermedad y los resultados serán comunicados a las autoridades sanitarias, por si de los ellos se derivan actuaciones en el ámbito comunitario.

### **Garantías de confidencialidad**

Toda la información relacionada con el estudio es estrictamente confidencial y está sujeta a la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal y la Ley 14/2007. Nunca el equipo investigador que lleve a cabo los análisis de los datos de un registro informático protegido por medidas de seguridad del Instituto de Salud Carlos III, siendo responsable de la salvaguarda de la información.

El uso que se haga de la información obtenida será confidencial y no se publicará en informes, reuniones científicas, congresos o publicaciones científicas, ni en medios numéricos sin identificación del participante, y nunca de forma que permita la identificación del participante.

Los datos no serán cedidos para otras investigaciones si usted no da su autorización.

### **Comunicación de los resultados**

La propia aplicación del registro está diseñada para que en el futuro usted mismo pueda ver en qué estudios está participando y pueda ver los resultados de dicho estudio.

Usted puede comunicar con el equipo investigador para obtener más información sobre los estudios en los que sus datos hayan sido utilizados y no figuren en dicho portal de Internet.

En el caso de que en la investigación se obtengan resultados con un posible impacto en su salud y hubiera medidas preventivas o tratamiento disponibles de aplicación individual, ¿le gustaría recibir información de dichos resultados?

(señale su opción de respuesta)

**SI**

En caso afirmativo los resultados se enviarán a la dirección que nos facilite más abajo.

#### **Atención**



El consentimiento informado que se le mostrará a continuación, debe enviarlo firmado por correo ordinario a la siguiente dirección: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Pab. 11), C\ Sinesio Delgado, 6, 28029. Madrid

Aceptar



## Solicitud de Consentimiento informado para el proyecto de "Creación de un Registro de personas con Enfermedades Raras".

# CONFIDENCIAL

### Objeto de la Investigación

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, está desarrollando un Registro de estas patologías a nivel estatal. Dicho Registro consiste en realizar un "censo" de la población de enfermos con enfermedades raras (de baja frecuencia) de España que incluya el mayor número de datos posible. La planificación de un Registro de casos que permita conocer la frecuencia de la enfermedad / grupo de enfermedades en nuestra población se hace imprescindible en el diseño de estudios epidemiológicos, pero también para el desarrollo de otro tipo de investigaciones en enfermedades raras. Por lo tanto, los principales objetivos para su realización son disponer de información que permita desarrollar investigación epidemiológica y en Salud Pública y que facilite el diseño de futuros trabajos de investigación a todos los investigadores interesados en estas enfermedades.

Queremos desarrollar esta actividad con el máximo respeto de los derechos individuales, según los postulados éticos aceptados internacionalmente. Por ello, todas las investigaciones que se pudieran realizar con los datos del Registro contarán con la supervisión de un Comité de Ética, que velará por el cumplimiento de los criterios anteriormente citados y cuyos informes serán y son públicos.

### Procedimiento e implicaciones

Por ello solicitamos su colaboración, que consistiría en autorizar a su médico de cabecera para que incluya en el Registro los datos presentes en la "Hoja de Registro del paciente" adjunta, o bien, que usted acceda, mediante una clave de acceso que le proporcionaríamos, a una página web debidamente protegida y usted mismo introduzca los datos requeridos. La información que se solicita se refiere a: Datos de identificación y de salud de los sujetos que participen en el registro (historia clínica, diagnósticos, procedimientos diagnósticos, tratamientos, marcadores biológicos de susceptibilidad genética y bioquímica, localización de las muestras biológicas).

### Duración del Registro

Los datos serán almacenados codificados y manejados de forma anónima y por tiempo indefinido en el Instituto de Salud Carlos III, institución que pertenece al Ministerio de Ciencia e Innovación. El donante podrá ser identificado a través de un código cuyo acceso está restringido a los responsables del registro.

### Utilización de los datos

(Señale su opción en cada una de estas preguntas)

Doy el consentimiento para que los responsables del registro, o en su caso, los expertos especialmente designados desde el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, puedan utilizar mis datos, incluidos los datos de identificación personal, para:

- La investigación de mi enfermedad**
- La investigación de enfermedades raras relacionadas, cuyos avances puedan beneficiar al conocimiento de mi enfermedad.**

Doy el consentimiento para que los responsables del registro, puedan facilitar mis datos, incluidos los datos de identificación personal, a:

Firma del participante

Firma del Representante Legal

Marcar la casilla

Informaré al responsable del registro (Manuel Posada de la Paz) de cualquier cambio en mi dirección.

1. Mediante correo electrónico en la dirección registro.raras@isciii.es
2. Por correo postal: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación en Enfermedades Raras-Pabellón 11, Sinesio Delgado, 6, 28029. Madrid.
3. Por fax en el número 91 3877895.

Consiento

Después clic aquí

En Madrid, a 22 del 5 de 2009

Usted nos ha enviado su consentimiento informado del paciente a través de la aplicación. Ahora le recomendamos que utilice este icono para imprimir una copia del mismo modelo de consentimiento, rellene las casillas tal y como lo hizo anteriormente y se guarde una copia bien en papel o en su escritorio.

Finalizar proceso

Si usted decide introducir sus datos personales para inscribirse en el registro de alguna enfermedad rara, tenga en cuenta que además de solicitarle una serie de datos personales para que pueda estar identificado, en el último de los pasos deberá enviarnos dos tipos de documentos:

- 1.- Una copia de un informe clínico donde podamos constatar que usted tiene la enfermedad que nos ha mencionado. Este documento podrá enviarlo a través de Internet si ya lo tiene previamente escaneado y convertido a Word, pdf, jpg, o cualquiera otro tipo de archivo de imagen. Por ello, le sugerimos que si tiene la posibilidad de escanea dicho documento, lo haga previamente antes de comenzar a inscribirse y así estará listo para cuando la aplicación lo requiera. En caso contrario, le ofreceremos otras posibilidades de cómo enviarnos el documento.
- 2.- El segundo documento será el consentimiento informado. Este documento se le ofrecerá en la aplicación y una vez marcado sus preferencias, deberá guardarlo, imprimirlo, firmarlo y enviarlo a la dirección que le indicaremos.

Por favor cumplimente los campos que se le indican y pulse el botón "Siguiente" en cada pestaña para continuar. Cuando llegue a la última pestaña, pulse "Guardar" para completar la solicitud.

Los campos obligatorios tienen la caja de texto más oscurecida. Cuando pulse "Siguiente" o "Guardar" si faltase alguno se le indicaría en la parte inferior de la página y no se le permitiría proseguir con el siguiente paso de la solicitud.

Si necesitase más ayuda, puede recurrir a la guía de usuario que se encuentra en el siguiente enlace: [Guía del usuario \(PDF\)](#)



Navigation bar of Internet Explorer showing address bar, search, and various toolbars.

Instituto de Salud Carlos III

**Guardar e imprimir el archivo**

Solicitud de Consentimiento informado para el proyecto de "Creación de un Registro de personas con Enfermedades Raras".

CONFIDENCIAL

**Objeto de la Investigación**

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, está desarrollando un Registro de estas patologías a nivel estatal. Dicho Registro consiste en realizar un "censo" de la población de enfermos con enfermedades raras (de baja frecuencia) de España que incluya el mayor número

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello p la opción que más le convenga:

- Por correo normal  
 Por fax  
 Por esta misma aplicación de Internet

Usted podrá ahora enviarnos tantos informes como considere oportuno, teniendo en cuenta que los datos más importantes son aquellos informes donde aparece con claridad la enfermedad que padece y el sitio donde se ha diagnosticado. Para ello repita el proceso tantas veces como considere:

Documentación

Examinar...

&gt;&gt; Añadir documentación

Mostrando 1 registros

Solicitud enviada



La Solicitud: 188 ha sido ingresada en nuestros archivos y su estado es pendiente

Anote el siguiente número de solicitud para futuras consultas o reclamaciones.

**188**

Aceptar

Anotar nº y después clic aquí

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello pulse usted la opción que más le convenga:

- Por correo normal
- Por fax
- Por esta misma aplicación de Internet

Usted ha elegido enviarnos copia de los informes clínicos por correo.

Por favor introduzca en un sobre las copias de los informes (conservar los originales con usted) y envíelos a la siguiente dirección:

Dr. Manuel Posada  
Instituto de Salud Carlos III  
Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Pab. 11)  
Sinesio Delgado, 6  
28029. Madrid

Documentación

Clic aquí

# Presentación de la página web del registro

**2º paso: *Tramitación de la solicitud***

# Tramitación de la solicitud

- Hasta que el **IIER** no ha recibido el **consentimiento informado** y el **informe clínico** de la enfermedad que se padece no se puede tramitar la solicitud.
- Una vez tramitada el paciente recibirá una **clave** para poder entrar en el Registro.
- La primera vez tiene que modificar la clave para que solo él tenga acceso a su información **por motivos de seguridad**.

## I.S. Carlos III Informa

---

**La solicitud del paciente**

**Nombre :** Ignacio

**Apellidos :** Prueba Prueba

**Ha sido tramitada con fecha:** 13/04/2009

---

**Para acceder a la aplicación web utilice las siguientes credenciales:**

**Nombre usuario :** IgnPru0009

**Clave de acceso :** 1111116

**Puede utilizar el siguiente enlace para acceder a la aplicación:** <http://registoraras.isciii.es>

**Atentamente**

**I.S. Carlos III**

**Correo Electrónico:** [registro.raras@isciii.es](mailto:registro.raras@isciii.es)

**Página principal**

**<http://registoraras.isciii.es>**

# Presentación de la página web del registro

**3<sup>er</sup> paso: Acceso al registro**

# Después de cambiar la clave

- Puede **añadir** más datos de su enfermedad
- **Recibir la información** de la que se disponga en ese momento sobre su enfermedad, medicamentos, centros hospitalarios, asociaciones...
- Puede **seguir colaborando** en la realización de cuestionarios para estudios Calidad de vida, costes, grado de dependencia, consumo de medicamentos, etc
- Puede aceptar dar muestras para el **Biobanco** de Enfermedades Raras





## Solicitud de Inclusión

### ::Login


Usuario:

Contraseña:

Entrar

Logout

 [Manual de Usuario](#)

 [Preguntas Frecuentes](#)

### ::Cambio de clave de usuario

La nueva clave debe seguir las siguientes normas:

Debe ser de longitud 8 o superior.

De contener los siguientes caracteres:

- una letra minúscula como mínimo.
- una letra mayúscula como mínimo.
- un carácter de puntuación como mínimo.
- un carácter numérico como mínimo.

#### Cambio de Clave

Clave actual:

Clave Nueva:

Confirmar clave:

Guardar

**:: Login**

Usuario:

Contraseña:

IgnDem0003  
Paciente con usuario y clave  
Otro Org

- [Manual de Usuario](#)
- [Preguntas Frecuentes](#)

**:: Para cualquier consulta o Información sobre Enferdades Raras**



**Servicio de Información y Orientación en ER**

Tel: 902 18 17 25

**:: Sistemas e Información**



**:: Presentación**

Estimado/a:

**Ignacio Demos Demos,**

**Clic aquí**

Le damos las gracias por contar con su colaboración.

Para poder tener un registro más completo y efectivo sería conveniente que continuase completando la información referida a su enfermedad y así tener una noción más completa de lo que le ocurre. Cuantos más detalles tengamos las posibilidades de investigar sobre su enfermedad serán mayores. No obstante, usted es libre de incluir los datos que consideren oportunos en cada momento.

Para ello pulse en el menú superior "Registro de pacientes". A continuación le aparecerá una ventana con varias pestañas para completar la información de su registro, o puede pulsar el siguiente botón.

Una vez dentro de esta sección usted tendrá la posibilidad de participar en estudios, tales como calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, o incluso manifestar su interés en donar una muestra de sangre para el biobanco de enfermedades raras.

Todos estos procedimientos están preparados para que puedan ser utilizados desde este mismo portal de internet, utilizando el usuario y password que se le ha facilitado a través del correo.

Para cualquier duda, consulte el documento situado en la columna de la izquierda titulado: Guía del usuario. Muchas gracias

Atención: Le rogamos evite la utilización de las flechas de navegación del navegador con el que esté accediendo a esta aplicación web.

**Enfermedad/es en la/s que se encuentra registrado**

Mostrando 1 registros

Más Información	Enfermedad
1	Enfermedad de Behçet

::Registro de Pacientes


- Datos del Paciente
- Datos de la Enfermedad
- Datos Proceso Diagnóstico
- Antecedentes Familiares
- Síntomas

Datos Personales del Paciente

Primer Apellido

Segundo Apellido

Nombre

Fecha de Nacimiento  

Sexo   
 Hombre   
 Mujer


DNI (ejemplo: 44014958E)

País de Nacimiento  ▼

Provincia de Nacimiento  ▼

Población de Nacimiento

TIS

Ingresos (Euros/Mes):  ▼ 

Datos de Contacto del Paciente

Teléfono 1

Teléfono 2

Fax

E-Mail

Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia  ▼

Provincia de Residencia  ▼

Población de Residencia

CP

Tipo de Vía  ▼

Dirección Completa

Gestión del registro

Información adicional



## Registro Pacientes

### ::Login

Usuario:

Contraseña:

Entrar

Logout

IgnDem0003

Paciente con usuario y clave

Otro Org

[Manual de Usuario](#)

[Preguntas Frecuentes](#)

::Modifi

### ::Registro de Pacientes

Datos del Paciente	Datos de la Enfermedad	Datos Proceso Diagnóstico	Antecedentes Familiares	Síntomas
<b>Paciente:</b> IGNACIO DEMOS DEMOS				
Código CIE-10 Ampliación	00	Descripción CIE-10	<i>Enfermedad de Behçet</i>	
Código CIE-10	M352			
Código CIE-9 Inicial	136.1	Código CIE-9 Final		
Códigos OMIM:				
No existen códigos OMIN asociados				
Código OMIM Diagnóstico				
Descripción OMIM Diagnóstico				
Palabra Clave 1	Behçet	Descripción OMIM diagnóstico del paciente		
Palabra Clave 2				
Palabra Clave 3				
Otras enfermedades de este paciente.				

Gestión del registro

Guardar

Volver

Información adicional

Cuestionarios

Biobanco

Información

Paciente: IGNACIO DEMOS DEMOS

## Datos principales de diagnóstico

Año Diagnóstico 1985

Año Síntomas 1984

Mes Diagnóstico Abril

Mes Síntomas Marzo

País Diagnóstico ESPAÑA

Provincia Diagnóstico Madrid

Diagnóstico Genético

 SI  NO

Observaciones Diagnóstico Genético



Diagnóstico Biopsia

 SI  NO

Observaciones Diagnóstico por Biopsia



## Otros datos de diagnóstico

Centro de Diagnóstico HOSPITAL UNIVERSITARIO



Otros datos

Entrar

Logout

Usuario y clave

Usuario

Recientes



Registro Pacientes

[::Modificar Registro](#)

## ::Registro de Pacientes

- Datos del Paciente
- Datos de la Enfermedad
- Datos Proceso Diagnóstico
- Antecedentes Familiares
- Síntomas

### Antecedentes Familiares

Paciente: IGNACIO DEMOS DEMOS

Tipo de Parentesco  Afectado  Si  No

Sexo  Hombre  Mujer

[Añadir](#)

Mostrando 0 registros

[Gestión del registro](#) [Información adicional](#)

[Guardar](#) [Volver](#) [Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

Sistema Nervioso Central Cerebro Órganos de los sentidos Vista Oído Sistema nervioso Periférico Sensorial Motora Pulmones Hígado Tracto digestivo Esófago Estómago Intestino Delgado Intestino Grueso Recto Órganos Genitales Externo Testículos Ovarios Útero y Trompas Próstata y Vesículas seminales Alteraciones Sanguíneas Glóbulos Rojos Glóbulos Blancos Sistema Muscular Sistema osteo-articular Sistema Vascular Grandes Vasos (arterias – venas) Medianos y Pequeños Vasos Tiroides Paratiroides Corazón Vesícula Biliar Vías Biliares Páncreas Bazo Suprarrenales Riñones Vías Renales Vejiga Plaquetas Piel Lesiones Ampollosas Eritema Descamación Fibrosis Discapacidad física Discapacidad Intelectual Retraso Mental

## ::Registro de Pacientes

## Información

Esta opción es novedosa e intenta darle la oportunidad de participar en estudios a través del ordenador. Dependiendo de su enfermedad tendrá acceso a ciertos cuestionarios. En general estos estudios tratarán de evaluar la calidad de vida, el grado de dependencia, el consumo de medicamentos y también el consumo de recursos sanitarios. También existen cuestionarios para evaluar la calidad de vida del cuidador del paciente.

Cada cuestionario se analizará de forma separada del resto, de forma que usted puede decidir participar en uno de ellos y no en el resto, o bien participar en todos.

Hay algunos cuestionarios cuya extensión pueden producirle cierto cansancio para rellenarlos de forma continuada. Por ello, si el paciente se cansa, podrá guardar lo que lleva rellenado y seguir otro día diferente.

Cuando el cuestionario haya sido rellenado, los datos quedarán almacenados asociados a una fecha, serán analizados conjuntamente con el resto de cuestionarios que rellenen otros enfermos que padecen la misma enfermedad y los resultados estadísticos y agregados (para garantizar la confidencialidad) se podrán visualizar en otro área de esta aplicación que también llevará el nombre de cuestionarios y que se podrán visitar libremente por todos los pacientes. Cada paciente sólo podrá ver los resultados de los cuestionarios correspondientes a su enfermedad.

Finalmente, es posible que en un futuro y pasado algún tiempo, se le solicite rellenar de nuevo el mismo cuestionario. El objetivo de esta petición sería el poder evaluar la ganancia o deterioro de algunos de estos indicadores (calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, etc) según evolucione la enfermedad. Este tipo de estudios no se han realizado hasta ahora en enfermedades raras y pueden resultar de mucha importancia para el futuro de la investigación de su enfermedad.

## Cuestionarios Realizados

	<u>Cuestionario</u>	<u>Fecha de actualización</u>	<u>Estado</u>	<u>Edad Mínima</u>	<u>Edad Máxima</u>
 	Evaluar Calidad de Vida y Utilización de Recursos Sanitarios	-	Pendiente	0	100
 	Calidad de Vida (EUROQUOL 5-D)	-	Pendiente	14	100
 	Calidad de Vida (SF-36)	-	Pendiente	14	100
 	Evaluación del Consumo de Medicamentos	-	Pendiente	0	100
1					

Cancelar



Preguntas 1-12

Preguntas 13-22

Preguntas 23-36

**Marque una sola respuesta**

1. En general, usted diría que su salud es:

- Excelente
- Muy buena
- Buena
- Regular
- Mala

2. ¿Cómo diría usted que es su salud actual, comparada con la de hace un año?

- Excelente
- Algo mejor ahora que hace un año
- Más o menos igual que hace un año
- Algo peor ahora que hace un año
- Mucho peor ahora que hace un año

**Las siguientes preguntas se refieren a actividades o cosas que usted podría hacer en un día normal**

(Marque una casilla en cada pregunta)

SÍ, me limita mucho	SÍ, me limita un poco	NO, no me limita nada
---------------------	-----------------------	-----------------------

Su salud actual...

- |  |                       |                       |                       |
|--|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 3. ¿le limita para hacer <b>esfuerzos intensos</b> , tales como correr, levantar objetos pesados o participar en deportes agotadores?        | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 4. ¿le limita para hacer <b>esfuerzos moderados</b> , como mover una mesa, pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar más de una hora? | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 5. ¿le limita para coger o llevar la bolsa de la compra?   | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 6. ¿le limita para subir <b>varios</b> pisos por la escalera?  | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |
| 7. ¿le limita para subir <b>un solo</b> piso por la escalera?  | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> |



## ::Registro de Pacientes

## Información importante

En esta pantalla, se le ofrece la posibilidad de expresar su deseo para que una muestra de la sangre del paciente pase a formar parte del biobanco de enfermedades raras del Instituto de Salud Carlos III y a su vez forme también parte del registro de muestras de EUROBIOBANK (registro europeo de muestras biológicas de pacientes con enfermedades raras).

Esta donación sería muy importante para el futuro de la investigación y todo el proceso estaría salvaguardado por el propio Instituto de Salud Carlos III. A través de la aplicación se podría obtener información sobre los estudios en los que se la muestra o sus derivados participase.

Para aceptar estar en disposición de donar esta muestra deberá marcar esta casilla SIN COMPROMISO ALGUNO. Si se acepta, nos pondríamos en contacto con usted para ver la forma más sencilla de extraer esa muestra sin crearle muchos inconvenientes: Centro de salud, hospital donde acude a sus revisiones, etc).

La obtención de la muestra es a través de un análisis de sangre de los que habitualmente se hacen en cualquier centro sanitario. Se extraería, EN UN SOLO PINCHAZO, una cantidad que oscilaría entre 30 ml y 20 ml, dependiendo de la edad del paciente y esa sangre se procesaría para aislar ADN, ARN, células, suero y plasma. En el caso de que el paciente sea menor de edad la muestra de sangre extraída se reducirá y estará en función del peso que tenga el sujeto en el momento de la extracción.

En estos momentos sólo le estamos preguntando por si usted estuviera interesado en dar esa muestra de sangre, pero este interés no le supone ningún compromiso. Nosotros nos pondríamos en contacto con usted, le explicaríamos de nuevo el procedimiento a seguir, le enviaríamos el consentimiento informado y sólo en el caso de que usted siguiera mostrando ese interés, acordaríamos la fecha y el lugar para proceder a la extracción.

Consiento en donar muestras.

## Muestras en Biobanco

Mostrando 0 registros

Muestras	Observaciones
1	

Aceptar



Registro Pacientes

[::Modificar Enfermedad](#)

[< Volver](#)

## :Registro Enfermedades Raras

Info. y Codificación	Medicamentos	Algoritmos	Asociaciones	Cuestionarios Enfermedad	Centros Médicos	Centros Investigación	Enlaces de Interes	Proyectos	
<b>Estadísticas</b>									
<b>Datos CIE-10</b>									
Nombre Enfermedad	<input type="text" value="Enfermedad de Behçet"/>								
Código CIE-10	<input type="text" value="M352"/>								
Código CIE-10 Ampliado	<input type="text" value="00"/>								
<b>Datos CIE-9</b>									
Información Enfermedad	<input type="text"/>								
Código CIE-9 Inicial	<input type="text" value="136.1"/>	Descripción CIE-9 Inicial	<input type="text" value="SINDROME BEHCET"/>						
Código CIE-9 Final	<input type="text"/>	Descripción CIE-9 Final	<input type="text"/>						
<b>Datos ONIM</b>									
Mostrando 0 registros									
						<u>Código OMIM</u>	<u>Descripción OMIM</u>		
1									



Registro Pacientes

[::Modificar Enfermedad](#)

[< Volver](#)

## :Registro Enfermedades Raras

[Info. y Codificación](#)
[Medicamentos](#)
[Algoritmos](#)
[Asociaciones](#)
[Cuestionarios Enfermedad](#)
[Centros Médicos](#)
[Centros Investigación](#)
[Enlaces de Interes](#)
[Proyectos](#)

[Estadísticas](#)

Mostrando 4 registros

	Nombre de la Asociación	Descripción	Logo	Enlace
	Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras. (FEDER)	Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras. (FEDER)		Visitar
	European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)	European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)		Visitar
	Asociación Española de Enfermedad de Behcet	Asociación Española de Enfermedad de Behcet		Visitar
	Behçet's Syndrome Society	Sociedad del Síndrome de Behçet		Visitar

1

Info. y Codificación Medicamentos Algoritmos Asociaciones Cuestionarios Enfermedad Centros Médicos Centros Investigación Enlaces de Interes Proyectos

Estadísticas

### ENFERMEDAD: Enfermedad de Behçet

Datos de pacientes por rango de edad:

	<1	1-14	15-29	30-44	45-59	60-74	>=75	Total
HOMBRES	0	1	0	4	1	0	0	6
MUJERES	0	0	0	0	0	0	0	0
TOTAL PARCIAL	0	1	0	4	1	0	0	6

Número de casos que han querido donar muestras a biobanco: 0

Número de casos que han rellenado los cuestionarios siguientes: 0

Cuestionarios

Número de Pacientes



**Para registrarse**

**<https://registoraras.isciii.es>**

**Información**

**Ángela Almansa:**

**Email: [aalmansa@isciii.es](mailto:aalmansa@isciii.es)**

**Telf: 918222050**