
Recursos on-line en el manejo de enfermedades raras

On-line resources in dealing with rare diseases

L. Aldamiz-Echevarría¹, J. A. Prieto¹, M. L. Couce², D. González Lamuño³

RESUMEN

El incremento del conocimiento científico y la necesidad de su transmisión a los responsables de la salud y a los pacientes, ha propiciado que una herramienta útil sea la creación de portales web. En enfermedades poco prevalentes, como las enfermedades raras (ER), se asiste a la creación de portales que surgen desde el área de las sociedades científicas, desde los pacientes y las instituciones. En este capítulo se intenta reseñar los portales más significativos en ER tanto a nivel nacional como internacional.

Palabras clave. Portales web. Enfermedades raras. Informática.

ABSTRACT

The increase in scientific knowledge and the need for its transmission to health professionals and patients has resulted in the creation of websites as a useful tool. In low prevalence diseases, such as rare diseases (RDs), sites are being created by scientific societies, institutions and patients. This section reviews the most important websites dealing with RDs both nationally and internationally.

Key words. Websites. Rare diseases. Computer science.

An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 145-152.

-
1. Unidad de Metabolismo. Hospital de Cruces. Bilbao.
 2. Unidad de Metabolismo. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela.
 3. Pediatría. Hospital Marqués de Valdecilla. Santander.

Correspondencia:

Luis Aldamiz-Echevarría
Unidad de Metabolismo. Hospital de Cruces. Bilbao.
Plaza de Cruces, sn. 48903. Baracaldo. Vizcaya.
Correo electrónico: kaldamiz@hcru.osakidetza.net

INTRODUCCIÓN

Uno de los retos más importantes que tiene actualmente la medicina, y por lo tanto la sanidad, es la transmisión del conocimiento científico tanto a los profesionales de la salud como a la sociedad. En la era de la tecnología, la informática y, muy especialmente, Internet, constituye una plataforma esencial para dicha función. Esta vía de conocimiento ya es una realidad para las enfermedades raras (ER), y tiene un futuro muy prometedor.

En este trabajo, pretendemos dar a conocer los principales portales de la web dedicados a las ER, en el ámbito nacional e internacional, para lo cual las dividimos en tres categorías: páginas de las sociedades científicas, de asociaciones de afectados de ER y, por último, las institucionales. A la hora de valorar la calidad de estos portales los lectores deben fijarse a la institución que la respalda, la metodología empleada para la exposición del conocimiento y si tiene o no acreditaciones de calidad o de buenas prácticas.

SOCIEDADES CIENTÍFICAS

La Asociación española de Pediatría (AEP, www.aeped.es), a través de la Sociedad española de errores innatos del metabolismo (SEEIM, www.eimaep.org), ha elaborado un registro nacional de pediatras que atienden a enfermos metabólicos, al tiempo que se insta a los pediatras de atención primaria a que registren sus casos de pacientes con ER. Los datos obtenidos son utilizados para generar mapas nacionales de enfermedades metabólicas por grupos (acidosis láctica, alteraciones de la beta oxidación, acidemias orgánicas, alteraciones del ciclo de la urea, enfermedades del metabolismo de los aminoácidos y de carbohidratos). Desde la página de SEEIM se accede también a algoritmos diagnósticos y protocolos para distintas enfermedades, así como a un libro sobre el tratamiento nutricional de los errores innatos del metabolismo. Incluye un área para los padres que contiene folletos informativos acerca de 10 enfermedades metabólicas y directorios tanto de asociaciones sobre deficiencias que afectan al crecimiento/desarrollo como de asociaciones de enfermos de

fenilcetonuria y otros trastornos metabólicos. Asimismo posee un localizador de especialistas e información sobre ER en la red con enlace a las principales asociaciones y organizaciones.

La Asociación española de errores congénitos del metabolismo (AECOM, www.ae3com.org) dispone en su portal web de recursos profesionales como guías, pautas de actuación y protocolos para 13 grupos de patologías, además de enlaces a otras sociedades científicas, asociaciones y bases de datos de enfermedades metabólicas.

El portal de la Asociación española de cribado neonatal (AECNE, aecne.es) informa de los centros de cribado en España, así como la estadística de los resultados.

La Sociedad española de Ginecología y Obstetricia (SEGO, www.sego.es) ha llevado a cabo un estudio multicéntrico *online* sobre cribado prenatal de aneuploidías.

La Sociedad española de Neurología (SEN, www.sen.es) cuenta con un grupo de estudio de trastornos del movimiento y ofrece en su página web información acerca de criterios diagnósticos de varias enfermedades así como una revisión bibliográfica. En la sección 'Pacientes' incluye divulgación sanitaria e información sobre actividades y asociaciones, así como una guía para pacientes y familiares de Parkinson.

En el seno de la Sociedad española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFYC, www.semfyc.es) y Sociedad española de Medicina Rural y Generalista (SEMERGEN, www.semergen.es) se han constituido grupos de trabajo de enfermedades Raras. El grupo Gdt SEMFYC "Genética Clínica y Enfermedades Raras" está constituido por un coordinador y por 8 representantes autonómicos. Se ha planteado como objetivo la organización de talleres de formación en asesoramiento genético para médicos de familia, así como encuentros de sensibilización.

La Sociedad española de Medicina Interna (SEMI, www.fesemi.org) ha constituido un grupo de trabajo de Enfermedades Autoinmunes Sistémicas y ha puesto en marcha el proyecto BIOGEAS, del grupo de trabajo sobre el uso de terapias biológicas.

La Asociación española de Genética Humana (AEGH, www.aegh.org) realiza encuestas sobre servicios de genética clínica, laboratorios de citogenética, genética molecular y bioquímica y laboratorios de diagnóstico preimplantatorio.

La Sociedad española de Endocrinología y Nutrición (SEEN, www.seenweb.org) cuenta con un grupo de trabajo de 'neuroendocrinología', responsable de la creación del Registro Español de Acromegalia (REA, www.acromegalia.com), y con un grupo de trabajo del Síndrome de Cushing. En su portal web incluye un área divulgativa con información acerca de algunas ER, como el citado Síndrome de Cushing y el Síndrome de Turner, así como guías clínicas de diagnóstico y tratamiento de algunas enfermedades.

La Sociedad española de Nefrología (SEN, www.senefro.org) cuenta con un grupo de trabajo de enfermedades renales hereditarias, responsable de la puesta en marcha de un registro a fin de realizar estudios de intervención y de explotación epidemiológica de los datos.

La Sociedad española de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición pediátrica (SEGHNP, www.gastroinf.com) ofrece recursos para los padres para varios tipos de patologías en el apartado de enfermedades raras así como enlaces a asociaciones y organizaciones relacionadas con las mismas.

La Fundación española de Enfermedades Lisosomales (FEEL, www.fundacionlisosomales.es) nace con el fin de analizar la problemática global de estos enfermos y ofrecer soluciones integrales a sus principales necesidades.

ASOCIACIONES DE PACIENTES

En España, al igual que en el resto de países europeos, se ha desarrollado un amplio movimiento asociativo en torno a la problemática de las ER. Durante años, las organizaciones o federaciones de pacientes con ER en todo el mundo han jugado un importante papel en el desarrollo de acciones orientadas a la mejora asistencial y de investigación en las ER.

En la base de datos del IIER (iier.isciii.es/er/) del Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español (SIERE) se han registrado más de 600 asociaciones de ER en nuestro país, aunque muchas de ellas son pequeñas, centradas en enfermedades muy específicas y en muchos casos de carácter local, regional o autonómico, pero son de destacar:

Federación española de Enfermedades Raras (FEDER, www.enfermedades-raras.org). Es una organización sin ánimo de lucro surgida en 1999 como una iniciativa de un grupo de asociaciones de pacientes afectados por enfermedades de baja prevalencia.

Federación española de pku-otm (www.metabolicos.es). Este portal corresponde al conjunto de las asociaciones de pacientes que presentan errores congénitos del metabolismo, y tiene fines divulgativos de sus reuniones, información sobre nuevos avances terapéuticos, prensa, FAQ y legislación. También presentan acceso a recetas dietéticas adaptadas a su patología (www.euskadipkuotm.org).

Webpacientes (www.webpacientes.org). Es un proyecto desarrollado como iniciativa conjunta de la Fundació Biblioteca Josep Laporte y MSD para la difusión y la investigación de información sobre los derechos de los pacientes, creando una plataforma de comunicación y promoción de las actividades de las asociaciones de pacientes a nivel nacional e internacional. Contiene documentos y artículos por áreas temáticas, campos de búsqueda de información y asociaciones de pacientes por patología, incluyendo una categoría de 'enfermedades raras' donde aparece un listado de más de 50 afecciones, una sección de normativa y legislación por materia y por CCAA y una sección de educación al paciente.

SERVICIOS DE INFORMACIÓN

En este apartado se han incluido aquellos sistemas de información a nivel nacional a los que el ciudadano puede acceder a través de la *World Wide Web*. Se han tenido en cuenta los servicios que son específicos de enfermedades raras aunque en algunos casos se consideran aquellos que, no haciendo referencia específicamente a las

mismas, ofrecen recursos de interés para los afectados por su estrecha relación con estas patologías (discapacidad, prevención de metabopatías, etc.).

Portal del Ministerio de Sanidad y Consumo (www.msc.es)

El Ministerio de Sanidad y Consumo ha incluido en el apartado de información al ciudadano de su portal *web* una sección de enfermedades raras con un enlace al Servicio de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE, ier.isciii.es/er/). El SIERE es un servicio de información sobre enfermedades raras en español del Instituto de Salud Carlos III (www.isciii.es/htdocs/index.jsp), elaborado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IER) con el siguiente contenido:

- Preguntas más frecuentes
- Documentos
 - Documentos del Comité de Ética de Enfermedades Raras
 - Documentos sobre Discapacidad
 - Documento del Parlamento Europeo (STOA)
 - Documentos del Comité Europeo de Enfermedades Raras
 - Documentos del Comité Europeo de Medicamentos Huérfanos
 - Documentos de la Agencia Española del Medicamento (AGEMED)
 - Documentos de la EMEA (*European Agency for the Evaluation of the Medicinal Products*)
 - Documentos del Comité Director Científico Asesor de la CE
 - Documentos sobre Autismo
 - Otros documentos de interés
- Enlaces
- Redes temáticas (RETICS): Redes sobre enfermedades raras
- Prestaciones Sanitarias e Información en el ámbito de la Prevención y Control de la Salud Materno Infantil
- Ayudas sociales. Servicios de interés para personas con discapacidad
- Publicaciones periódicas

- Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) del Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC)
- SITE: servicio de información sobre factores de riesgo para el desarrollo prenatal
- SITTE: servicio informativo dirigido a los profesionales de la salud para la evaluación de riesgos teratogénicos
- Foros de discusión

Instituto de Salud Carlos III (www.isciii.es)

Desde la página principal se accede al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IER), que contiene la siguiente información: enfermedades raras, su contenido es prácticamente el mismo que aparece en el portal del SIERE.

En el portal web del ISCIII se hace referencia a los Centros de Investigación Biomédica en Red (CIBER), organismos de investigación, dotados de personalidad jurídica propia, que tienen como misión la investigación monográfica sobre una patología o problema de salud concreto. Entre ellos se encuentran el CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER; www.ciberer.es) y CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP, www.ciberesp.es/). Las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (www.retics.net); Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER, repier.retics.net/repier/home.aspx).

Ministerio de Educación, Política social y Deporte

Cuenta con el Servicio de Información sobre Discapacidad (SID, sid.usal.es/elsid.asp), un servicio documental con un sistema informatizado de acceso vía internet para la obtención de información sobre discapacidad.

Dentro del ámbito de las personas con discapacidad, el IMSERSO (www.seg-social.es/imserso/centros/1_centros.html) tiene señalado como uno de los grupos prioritarios el de afectados por síndromes minoritarios.

Portales web de Consejería de Sanidad con información, accesible al ciudadano, específica de ER

- Junta de Andalucía
<http://www.juntadeandalucia.es/salud/principal>
- Gobierno de Aragón
<http://portal.aragon.es/portal/page/portal/DGA/DPTOS/SALUDYCONSUMO>
- Principado de Asturias
http://www.princast.es/servlet/page?_pageid=2245&_dad=portal301&_schema=PORTAL30
- Gobierno Balear
<http://www.caib.es/govern/webs.do?codigo=11&lang=ca>
- Gobierno Canario
<http://www.gobcan.es/sanidad>
- Gobierno de Cantabria
<http://www.scsalud.es>
- Junta de Castilla La Mancha
<http://www.jccm.es/sanidad>
- Junta de Castilla y León
<http://www.jcyl.es>
- Generalitat de Catalunya
<http://www.gencat.net/salut/depsan/units/sanitat/html/es/Du1/index.html>
- Ciudad Autónoma de Ceuta
<http://www.ceuta.es:8080/sanidad/principal>
- Junta de Extremadura
<http://www.juntaex.es/consejerias/sanidad-dependencia/index-idesidweb.html>
<http://www.juntaaldia.es>
- Xunta de Galicia
http://www.sergas.es/MostrarContidos_N1_T01.aspx?IdPaxina=0&Idioma=es
- Comunidad de Madrid
<http://www.madrid.org/cs/Satellite?pagename=ComunidadMadrid/Home>
- Ciudad Autónoma de Melilla
http://www.melilla.es/melillaPortal/lacc_d3_v1.jsp?codMenu=2&language=es
- Comunidad de Murcia
<http://www.murciasalud.es/principal.php>
- Comunidad Foral de Navarra
http://www.navarra.es/home_es/Gobierno+de+Navarra/Organigrama/Los+departamentos/Salud

- Gobierno de La Rioja
<http://www.riojasalud.es>
- Generalitat Valenciana
<http://www.san.gva.es>
- Gobierno Vasco
<http://www.osasun.ejgv.euskadi.net/r52-20725/es>

SERVICIOS DE INFORMACIÓN EN EUROPA

European organization for rare diseases

(EURORDIS, www.eurordis.org/secteur.php3?id_rubrique=199).

A través de su Portal web se puede acceder a la siguiente información en castellano:

- Información general sobre enfermedades raras, con diversos enlaces
- Información general sobre medicamentos huérfanos
- Sitios web sobre ER

Orphanet

(www.orpha.net/consor/cgi-bin/home.php?lng=ES)

Es la mayor base de datos en español de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos dirigida tanto al público en general como a profesionales y cuenta en su portal web con los siguientes recursos informativos:

Enfermedades Raras

- Información acerca de una enfermedad
- Listado alfabético
- Búsqueda por signo
- Guías de actuación de emergencia
- Enciclopedia para pacientes
- Enciclopedia para profesionales
- Sobre las enfermedades raras

Directorio de recursos

- Consultas clínicas
- Centros de referencia

- Tests diagnósticos
- Proyectos de investigación
- Registros / Bases de datos
- Profesionales
- Asociaciones de pacientes

Medicamentos huérfanos

- Información sobre un medicamento huérfano
- Ensayos clínicos
- Sobre los medicamentos huérfanos

Recursos educativos

- Sesiones de formación
- Informes periódicos de Orphanet

Servicio para los profesionales

- Enciclopedia para profesionales
- Búsqueda por signo
- Guías de actuación de emergencia
- Orphanet Journal of Rare Diseases
- Boletín de noticias

Servicio para los pacientes

- Enciclopedia para pacientes
- Información acerca de una enfermedad
- Asociaciones de pacientes
- Consultas clínicas
- Participe en una investigación clínica
- Contacte con otros pacientes / familias
- Sesiones de formación
- Boletín de noticias

Documentos orphanet

- Prevalencia de las enfermedades raras.
- Medicamentos huérfanos con autorización de comercialización en Europa.
- Las enfermedades raras: un desafío para Europa.

National organization for rare diseases

(NORD, www.rarediseases.org)

Es uno de los principales portales para información tanto para los profesionales como pacientes sobre ER, con un contenido que asemeja al de Orphanet.

Dg-sanco, Dirección general de sanidad y protección de los consumidores de la Unión Europea

(ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_diseases_es.htm)

Este portal web dispone de información en alemán, castellano, francés e inglés de los siguientes temas:

- Consulta pública sobre la acción europea en el ámbito de las ER.
- Identificación de las enfermedades poco comunes. Enlaces a bases de datos de ER.
- Estimación de la prevalencia de algunas enfermedades poco comunes.
- Proyectos de la UE en apoyo de la cooperación entre organizaciones que se ocupan de enfermedades poco comunes.
- Proyectos de la UE para crear redes de actuación en el ámbito de las enfermedades poco comunes.
- Congresos
- Grupo de trabajo de la Comisión Europea sobre enfermedades poco comunes.
- Estrategia en materia de medicamentos sin interés comercial.
- Otras actividades de la UE en el ámbito de las enfermedades poco comunes: investigación sobre el tratamiento de las enfermedades raras y los medicamentos obtenidos a través de la ingeniería tisular.
- Redes de referencia para las enfermedades raras.
- Iniciativas nacionales de salud pública u otras instituciones dedicadas a las enfermedades raras, con enlaces a las Instituciones u Organizaciones responsables.

Rare diseases task force

(RDTF, www.rdtf.org/testor/cgi-bin/OTmain.php)

Este grupo de trabajo de enfermedades raras fue creado en 2004 por la Dirección General de Salud Pública de la Comunidad Europea. Desde su portal web se puede acceder a la siguiente información:

- Publicaciones
- Recomendaciones e informes
- Documentos de la UE
- Medicamentos huérfanos
- Boletín Orphanews *Europe*:
(www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews)

European research projects on rare diseases

(ERARE, www.e-rare.eu/cgi-bin/index.php)

Es un portal para el desarrollo de programas de investigación en ER, apoyado por la Comisión Europea dentro del sexto programa.

OTROS PORTALES WEB NACIONALES

- Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD)
<http://www.saad.mtas.es>
- Organización Mundial de la Salud
<http://www.who.int/es>
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras
http://www.isciii.es/htdocs/centros/enfermedadesraras/enfermedadesraras_presentacion.jsp
- Fundación para la Cooperación y Salud Internacional Carlos III (FCSAI)
<http://fcsai.isciii.es>
- RED IRIS DE I+D
<http://www.rediris.es>
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras de Base Genética (INERGEN)
<http://inergen.retics.net/inergen/home.aspx>
- Boletines del ECEMC
<http://www.fundacion1000.es/boleccm.htm>
http://bvs.isciii.es/mono/pdf/CICA_06.pdf
(sustituyendo 06 por 01-05, se puede acceder a boletines de otros años)

- Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias
http://www.isciii.es/htdocs/investigacion/Agencia_quees.jsp
- Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares (CEDEM)
<http://www2.cbm.uam.es/cedem>
- Agencia de Evaluación de Tecnologías Sanitarias de Andalucía (AETSA)
<http://www.juntadeandalucia.es/salud/orgdep/AETSA/default.asp>
- Institute for Prospective Technological Studies (PTS). Joint Research Center, Sevilla.
<http://www.jrc.es>
- Fundación Genoma España.
http://www.gen-es.org/11_PIMD/11_pimd.cfm?pag=0105
- Banco Nacional de Líneas Celulares
http://www.isciii.es/htdocs/terapia/terapia_lineas.jsp
- Red de Terapia Celular
<http://www.red-tercel.com>
- Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
<http://www.agemed.es>
- Plataforma Española de Medicamentos Innovadores
<http://www.medicamentos-innovadores.org>
- Grupo de Investigación Terapéutica en Enfermedades Raras (GITER)
<http://www.ub.es/legmh/erigener.htm>
- Asociación Española de Diagnóstico Prenatal (AEPD)
<http://www.aedprenatal.com/index.html>
- Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular
<http://www.seq.es>

PORTALES WEB INTERNACIONALES

- ORPHANET News
<http://www.orpha.net/actor/cgi-bin/OAhome.php?Ltr=EuropaNews>
- European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)
<http://www.eurordis.org>
- European Directory of DNA Diagnostic Laboratories (EDDNAL)
<http://www.eddnal.com>

- European Medicines Agency (EMA)
<http://www.emea.europa.eu/whatsnewp.htm>
- NIH Office for Rare Diseases (ORD)
<http://rarediseases.info.nih.gov>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>
- Canadian Organization for Rare Diseases (CORD)
<http://www.raredisorders.ca>
- European Research Network for Evaluation and Improvement of Screening, Diagnosis and Treatment of Inherited Disorders of Metabolism (ERNDIM)
<http://www.erndim.unibas.ch/>