

INFORME TÉCNICO DE CREACIÓN:  
REGISTRO POBLACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS DE NAVARRA  
INSTITUTO DE SALUD PÚBLICA Y LABORAL DE NAVARRA

Las Enfermedades Raras conforman un amplio espectro de enfermedades con peligro de muerte o invalidez crónica que, en su conjunto, afectan a millones de ciudadanos. Su baja prevalencia conduce a la insuficiencia de conocimiento sobre aspectos de las mismas, especialmente sobre su etiología, factores pronósticos y aspectos terapéuticos, y limitan, entre otras, las posibilidades de las personas afectadas al acceso a los servicios de referencia y a los tratamientos específicos. Las Enfermedades Raras abarcan todas las áreas de la medicina, lo que añade un factor de complejidad a la organización de la asistencia, estudio e investigación de las mismas.

La Unión Europea ha incluido las Enfermedades Raras entre sus prioridades de Salud Pública, partiendo de la definición y conceptualización del problema, la aplicación de posibles soluciones y el desarrollo de acciones dirigidas tanto a implementar decisiones en la propia Comisión Europea como en los Estados Miembros. Las Enfermedades Raras han ido creciendo en importancia. De entre todas las acciones emprendidas cabe destacar el Comunicado de la Comisión, aprobado en el año 2008, y las Recomendaciones del Consejo y el Parlamento del año 2009, que han derivado en acciones tan relevantes como la creación de un Comité de Expertos, con funciones de asesoramiento y liderazgo en Enfermedades Raras ante la Comisión, la implantación de recomendaciones e indicadores para el desarrollo de planes de Enfermedades Raras en los Estados Miembros, así como la elaboración, por parte de los Comités de Expertos, de varios documentos de consenso sobre centros de referencia, registros, clasificación y codificación.

También en el Sistema Nacional de Salud existe una Estrategia en Enfermedades Raras impulsada por el Ministerio de Sanidad y Consumo a partir de 2009. El desarrollo de esta Estrategia compromete la creación de siete líneas estratégicas de trabajo como son: información sobre Enfermedades Raras, prevención y detección precoz, atención sanitaria, terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación.

El acuerdo político alcanzado en la definición de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de la Salud en España también se adelantó a señalar la relevancia de los registros de enfermedades para el desarrollo de las políticas de salud. Tras su aprobación, se crearon varios grupos de trabajo, siendo uno de ellos el de codificación y clasificación, que tras desarrollar sus tareas pasó a denominarse “de registros en Enfermedades Raras” y amplió sus representantes a uno por cada Comunidad Autónoma. Por tanto, uno de los objetivos de la Estrategia de Enfermedades Raras es la creación de un Registro de Enfermedades Raras en España, definido como una herramienta epidemiológica basada en métodos observacionales que utiliza la recogida sistemática de datos sobre dichas enfermedades con el objetivo de favorecer su investigación etiológica y clínica, al mismo tiempo que contribuye a la planificación de los recursos que los servicios de salud deben proveer para la atención de las personas afectadas y sus familias, pudiéndose contemplar sus objetivos desde varias perspectivas: científica, clínica y de política científica.

Este registro pretende proporcionar una adecuada información para facilitar el desarrollo de políticas sociales y de salud tales como prevención, diagnóstico y

