

Participantes

Registros de base poblacional: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras y los 17 Departamentos de Salud de las Comunidades Autónomas

Organizaciones de pacientes: FEDER, Fundación Teletón FEDER, Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

Industria: ASEBIO, AELMHU, Farmaindustria

Registros de pacientes: Trastornos Diferenciación Sexual, Proteínosis alveolar, Déficit de alpha-1 antitripsina, Histiocitosis X, Linfangioleiomiomatosis, Ataxias hereditarias y paraparesia, Epidermolisis Bullosa, Enfermedades Intersticiales Pulmonares Pediátricas, Angioedema mediado por bradiquina, Anemias congénitas y raras, Sarcoidosis, Estenosis traqueal

Registros de pacientes en trámite: Síndrome de X frágil, Malformaciones Congénitas, Tumor Adrenocortical (Cushing), Enfermedad de McArdle, Malformaciones anorrectales y enfermedad de Hirschsprung, Xeroderma pigmentoso, Cribado neonatal, Hiperplasia Suprarrenal Congénita (HSC)



Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

Avda. Monforte de Lemos, 5

28029 Madrid

España

registro.raras@isciii.es

© CNB / IIER / ISCIII — Madrid, 2013



Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

SpainRDR Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación



SpainRDR

<https://spainrdr.isciii.es>



Participante en:



SpainRDR Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación

SpainRDR es un proyecto financiado por el Instituto de Salud Carlos III para los años 2012-2014, al amparo del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC, por sus siglas en inglés).

Su **objetivo** es desarrollar el Registro Nacional de Enfermedades Raras en España, a partir de dos líneas estratégicas diferentes: los registros de pacientes orientados a resultados y los registros de base poblacional dirigidos a la investigación epidemiológica, socio-sanitaria y la planificación en salud.

El **Registro Nacional de Enfermedades Raras** proporcionará la información necesaria para contribuir al desarrollo de nuevos tratamientos y a la mejora de la prevención, el diagnóstico, el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias.



Registro de Pacientes
INVESTIGACIÓN



Registro de Base poblacional

**PLANIFICACIÓN Y
POLÍTICA SANITARIA**

Historia natural de la enfermedad

Seguimiento

Ensayos Clínicos
(reclutamiento)

Muestras biológicas



Prevalencia

Incidencia

Mortalidad

Historia natural
de la enfermedad

Registro Nacional de Enfermedades Raras <https://registroraras.isciii.es/>

