



Orphanet-España
Informe de Actividad 2012



Orphanet-España

España se incorporó al proyecto en 2002, primero de la mano de la Universitat Pompeu Fabra y, posteriormente, del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR). En la actualidad, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el socio de Orphanet en España, y su director científico, el Dr. Francesc Palau, el coordinador nacional.

➤ La asociación CIBERER-Orphanet

El CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER) es uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y fue creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España.

Está formado por 60 grupos de investigación, ligados a 29 instituciones consorciadas. Estos grupos de investigación son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de siete Programas de Investigación. Con esta estructura en red, el CIBERER se constituye como iniciativa pionera para facilitar sinergias entre grupos e instituciones punteras en diferentes áreas y disciplinas dentro del campo de las enfermedades raras.

En abril de 2010, el CIBERER tomó el relevo del Instituto de Investigación Vall d'Hebron (VHIR) como socio de Orphanet en España. Al asociarse a Orphanet, el CIBERER ha puesto a su disposición sus recursos y un equipo de trabajo cualificado para la consolidación de Orphanet en España, fomentando la relación entre ambas instituciones y constituyendo un valor añadido para sus respectivos proyectos. Por ello, el equipo de gestores del CIBERER y el equipo Orphanet trabajan conjuntamente en la recopilación de información en las áreas donde ésta es más deficitaria, comparten recursos de forma que no se dupliquen esfuerzos ni información y llevan a cabo acciones de difusión conjunta.

➤ El equipo Orphanet-España

El equipo español, bajo la coordinación del Dr. Palau, cuenta con una gestora del proyecto, la Dra. Virginia Corrochano y con dos documentalistas científicos, María Elena Mateo y Martín Arlés.

El Comité Científico de Orphanet-España, coordinado por el Dr. Miguel del Campo Casanelles, se renovó a finales de 2010 y cuenta en la actualidad con 59 expertos, integrados en 30 áreas médicas diferentes. Puede consultar el listado de miembros en el siguiente enlace (PDF):

<http://www.orphanet-espana.es/national/data/ES-ES/www/uploads/ComiteCientifico.pdf>



Funciones de los documentalistas científicos:

- Recopilar, validar e incluir en la base de datos Orphanet las actividades de los profesionales en España.
- Traducir al español la enciclopedia de enfermedades raras de Orphanet y otros documentos relacionados con el proyecto.
- Desarrollar actividades de comunicación: participación en congresos científicos, encuentros de asociaciones de pacientes, charlas en hospitales, etc.
- Contribuir con noticias españolas al boletín Orphanews Europe.
- Crear y gestionar los contenidos de la web de Orphanet-España.

Funciones del Comité Científico:

- Supervisar y validar todos los documentos en español que aparecen en Orphanet, principalmente las traducciones realizadas por los documentalistas.
- Participar en el proceso de validación de los recursos españoles recogidos en la base de datos de Orphanet.
- Colaborar en la atención a las consultas recibidas por correo de afectados por ER.

➤ **Actividades realizadas en 2012 por Orphanet-España**

- Recogida y actualización de datos: El equipo se encarga de forma continua de la recogida y actualización del directorio de servicios que se ofrecen en España. Los criterios para su inclusión en Orphanet, así como las fuentes de información utilizadas para cada tipo de actividad que se registra, se recogen en el siguiente documento:

<http://www.orphanet-espana.es/national/data/ES-ES/www/uploads/criterios-ES.pdf>

Tras el proceso de recogida y actualización de datos a lo largo de 2012, el total de actividades españolas recogidas en la base de datos de Orphanet es el siguiente:

Total de actividades españolas en 2012	
Consultas clínicas especializadas	374
Asociaciones de pacientes	258
Test diagnósticos	9438
Ensayos clínicos	588
Proyectos de investigación	394
Registros / Biobancos	56

- Traducciones: Se han traducido al español e incorporado a la página web un total de 275 resúmenes de enfermedades y 1.489 nombres de nuevas ERs. También se han validado y adaptado al contexto español 8 guías de la Enciclopedia de pacientes de Orphanet relativas a 8 enfermedades raras que se publicarán próximamente.
- Fomento del plan de comunicación y difusión: Con el fin de dotar al portal de mayor visibilidad y por tanto de maximizar su utilidad, el equipo de Orphanet-España ha participado en los siguientes congresos, foros y conferencias:
 - **Presentación de Orphanet en la V Reunión Científica Anual del CIBERER Instrumental Transversal Platforms on Rare Diseases 2 (PITER 2): Support platforms for research into rare diseases: Orphanet.** Madrid, 31 enero-1 de febrero.
 - **Presencia en Biospain 2012**, feria biotecnológica internacional en la que participa la industria biofarmacéutica, de especial interés para Orphanet. Bilbao, 19-21 de septiembre.
- Atención, junto a los gestores del CIBERER, a las consultas formuladas por afectados por ER, derivándolas a los distintos expertos del Comité Científico de Orphanet en función de la patología de que se trate.
- Web de Orphanet España: La página web de Orphanet-España, realizada por el equipo español de documentalistas y donde se recoge la actualidad, los eventos y la documentación de Orphanet relevantes a nivel nacional, publicó aproximadamente 75 noticias a lo largo de 2012. En colaboración con asociaciones de pacientes, publicitó los eventos sobre ER en España, en especial los realizados en relación con el Día de las ERs. También dió acceso a documentos en español sobre estas enfermedades, como las diversas guías recogidas en “La Enciclopedia de Orphanet-España” o recursos documentales específicos para ofrecer un apoyo social, educativo y sanitario a los afectados por enfermedades raras en España, recopilados en la sección “Otros recursos”.

<http://www.orphanet-espana.es/>