

orphanet

España

A large, faint, light blue map of Europe is centered in the background of the page, showing the outlines of the continents and some grid lines.

Orphanet- España
Informe de Actividad 2011



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 28 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, hasta abril de 2011, con tres documentalistas científicos. Desde entonces, y tras el traslado a la oficina de gestión del CIBERER, en Valencia, continúan dos, María Elena Mateo y Martín Arlés.

El Comité Científico de Orphanet-España, encargado de validar gran parte de la información generada en España, 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.

➤ **Actividades realizadas en 2011 por Orphanet-España**

- Recogida y actualización de datos: El equipo se encarga de forma continua de la recogida y actualización del directorio de servicios.
 - En marzo, el CIBERER firmó un acuerdo con la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), por el que Orphanet España tiene acceso a los datos de los laboratorios registrados en la AEGH y de las pruebas diagnósticas que realizan.
- Traducciones: Se han traducido al español y colgado en la página web un total de 750 resúmenes de enfermedades y 3.909 nombres de enfermedades raras (1.727 nombres nuevos y 2.182 modificaciones de nombres ya existentes). También se han validado y adaptado al contexto español protocolos de emergencias para 6 enfermedades raras.

- Fomento del plan de comunicación y difusión: El equipo de Orphanet-España ha participado en los siguientes congresos, foros y conferencias:
 - **Jornada “Las Claves de la Asistencia de las Enfermedades Raras para la Atención Primaria”**, organizada por el Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CSISP), el 13 de enero en Valencia.
 - Presentación de Orphanet en el **Hospital General de Granollers** (Barcelona), el 10 de febrero.
 - **III Jornada “Investigar es avanzar”**, organizada por el CIBERER y realizada en Madrid el 23 de febrero.
 - **Máster “Conocimiento actual de las enfermedades raras” 2010-11**, organizado por la Universidad Internacional de Andalucía (UIA) y la Universidad Pablo de Olavide en Sevilla; charla impartida el 11 de marzo.
 - **IX Congreso de la AECOM (Asociación española para el estudio de los errores congénitos del metabolismo)**, celebrado el 29-30 de septiembre en Valencia.
 - **Curso “Enfermedades raras: investigación, atención clínica y concienciación social”**, organizado por la Escuela Valenciana de Estudios Sanitarios (EVES), realizado en Valencia entre el 26 de septiembre y el 5 de octubre. Charla impartida el 5 de octubre
 - **VII Jornada Anual de la AIRG-España** (Asociación para la Información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas), celebrada en Barcelona el 19 de noviembre.
- 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, ha publicado más de 60 noticias a lo largo de 2011. En colaboración con asociaciones de pacientes, ha publicitado los eventos sobre ER en España, en especial los realizados en relación con el Día de las Enfermedades Raras. También ha dado acceso a documentos en español sobre estas enfermedades, como las diversas guías recogidas en “La Enciclopedia de Orphanet-España” o publicaciones como el libro “Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras”, accesible para su descarga:

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