
	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS

Guía del Usuario

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	2
2. NUEVA SOLICITUD	2
2.1 PESTAÑA DATOS DEL PACIENTE.....	4
2.2 PESTAÑA DATOS DEL SOLICITANTE	4
2.3 PESTAÑA DATOS DE ENFERMEDAD	5
2.4 CONSULTA DEL ESTADO DE UNA SOLICITUD	11
3 ACCESO AL REGISTRO	11
4 REGISTRO DE PACIENTES	13
4.1 PESTAÑA DATOS DEL PACIENTE.....	16
4.2 PESTAÑA DATOS DE LA ENFERMEDAD	17
4.3 PESTAÑA DOCUMENTOS.....	17
4.4 PESTAÑA DATOS DEL PROCESO DIAGNÓSTICO	18
4.5 PESTAÑA ANTECEDENTES FAMILIARES	19
4.6 PESTAÑA SÍNTOMAS.....	20
4.7 PESTAÑA CUESTIONARIOS.....	20
4.8 CUESTIONARIOS	21
4.9 BIOBANCO.....	22
4.10 INFORMACIÓN	22

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

1. INTRODUCCIÓN

Esta guía mostrará los pasos a seguir para realizar una solicitud de inclusión en el Registro de Enfermedades Raras

A continuación, se comentan algunas **funcionalidades básicas** generales que se pueden encontrar en los componentes del portal:

1. Si se tienen dudas, comentarios o sugerencias, así como reportar cualquier tipo de incidencia que se haya podido ocasionar se proporciona un correo de contacto: registro.raras@isciii.es. Dicho contacto se muestra en la parte inferior derecha de la ventana principal de inicio.
2. Para ir a la ventana de inicio se puede pulsar el icono que se encuentra en la parte superior central.
3. Para acceder más rápidamente a algún contenido dentro de una lista desplegable “ ” se puede teclear la primera letra del contenido a buscar y se nos posicionará el cursor encima del primer contenido que la contenga.
4. Si se ha entrado en una sección por iniciativa del usuario sin que haya sido la aplicación la que le haya llevado a dicha página o ventana, la única forma de retroceder a la página anterior es pulsando el botón del navegador.

2. NUEVA SOLICITUD

Para realizar una nueva solicitud de ingreso al registro de pacientes con enfermedades raras, ir a la página web <http://registoraras.isciii.es>.







Iniciar sesión

· [Bienvenido al Registro de Pacientes de Enfermedades Raras](#)

El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), está coordinado y dirigido desde el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), centro perteneciente al ISCIII y que también forma parte del CIBERER (Consortio de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras). Este registro tiene dos vías de entrada de datos diferentes:

Registros de pacientes orientados a resultados: Datos facilitados por los propios pacientes (ver instrucciones en el botón de Registro y en el manual de usuario).

Datos facilitados por profesionales participantes de redes de investigación y de sociedades médicas que mantienen convenio con el ISCIII.

Próximamente se podrá acceder aquí a la información sobre el proyecto que coordinó el Registro: la Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación – SpainRDR.

Registro de paciente


· [Manual y Preguntas frecuentes](#)

En esta sección podrás descargar el manual de usuario que te mostrará los pasos a seguir para realizar una solicitud de inclusión en el Registro de Enfermedades Raras y se comentan algunas funcionalidades básicas generales que se pueden encontrar en los componentes de la web.

También podrás descargar el documento con el listado de las preguntas frecuentes que te ayudarán de una forma rápida a resolver las dudas más comunes acerca de la aplicación web.

Manual de Usuario Preguntas Frecuentes


· [Enlaces](#)



 SIO Servicio de Información y Orientación sobre ER
 918 221 725 | sio@enfermedades-raras.org


 CREER

Contacto [Accesibilidad](#) [Política de Privacidad](#)


 Instituto de Salud Carlos III
 Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029 Madrid
 Tel.: 91 822 2590
registro.raras@isciii.es

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isci.es
	Manual de Usuario	

Pulsando en la Opción:  aparecerá una ventana con varias pestañas para elegir si se desea hacer la solicitud de registro vía web, registro web con certificado o vía postal o se quiere consultar el estado de una solicitud ya realizada.




El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados de una enfermedad rara, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes afectados por éstas enfermedades, con el objetivo de fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

El registro se sustenta desde el punto de vista legal en la orden publicada en el B.O.E de junio de 2005, (ORDEN SCO/1730/2005, DE 31 DE MAYO), donde se establecieron los criterios de creación y funcionamiento, el lugar dónde debe estar depositada la custodia legal y la responsabilidad del mismo, y sobre su mantenimiento y ulterior desarrollo. Al mismo tiempo, este registro ha sido declarado de carácter oficial ante la Agencia Nacional de Protección de Datos, en cumplimiento de la normativa vigente relativa a la protección de datos personales con el número 2060180217.

El registro de pacientes consta de dos pilares básicos. Por un lado ofrece a los propios enfermos o tutores (en caso de niños y personas incapacitadas), la oportunidad de optar por una declaración voluntaria e inscribirse en este registro. Esta opción, les dará acceso a información específica de su enfermedad, así como a participar *on-line* en estudios sobre: uso de medicamentos, calidad de vida, análisis de la dependencia, uso de recursos sanitarios y donación de muestras al banco de muestras del IIER, entre otros.


Pulsando la opción  accedemos a la pantalla de solicitud de inclusión.

Pulsando la opción  accedemos a la pantalla de solicitud de inclusión, pero utilizando un certificado electrónico para utilizar sus datos para la solicitud.

La solicitud de inclusión consta de las siguientes pestañas a cumplimentar

- Pestaña de datos del paciente
- Pestaña de datos del solicitante
- Pestaña de datos de la enfermedad

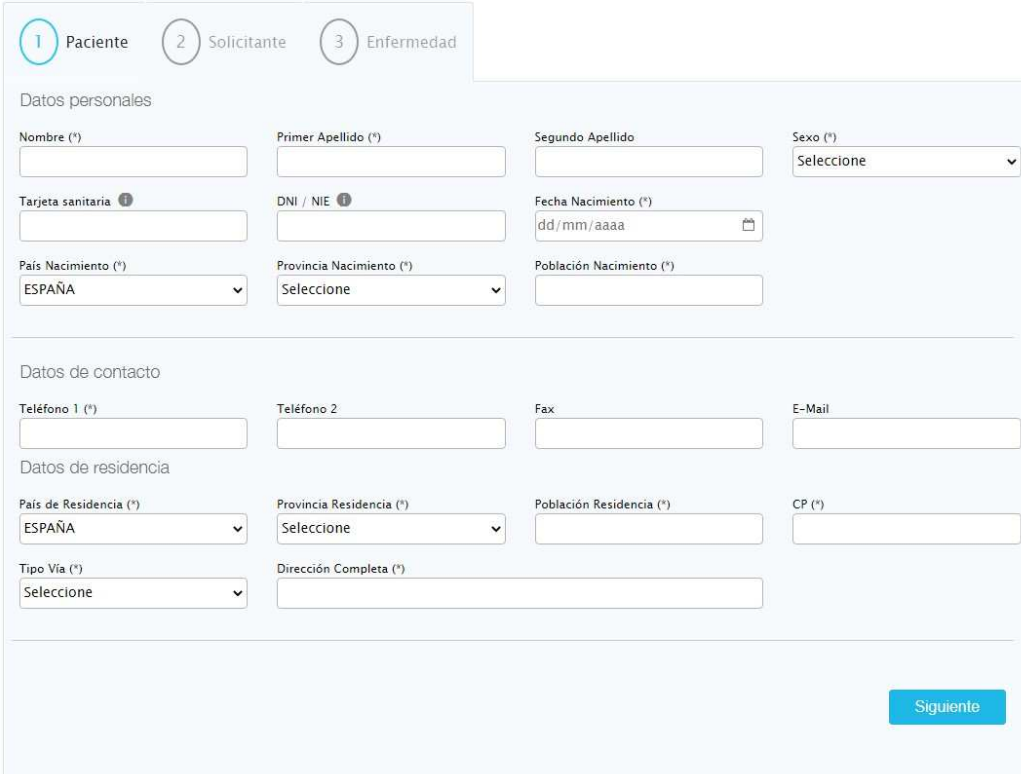
En el caso de realizar el registro con certificado electrónico, los datos obtenidos de dicho certificado se utilizarán en la pestaña de datos del paciente y la pestaña de datos del solicitante.

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

2.1 PESTAÑA DATOS DEL PACIENTE

La pestaña de datos del paciente es la que recoge los datos del paciente que se solicita incluir en el registro de pacientes con enfermedades raras.

Esta pestaña contiene los datos mostrados en la pantalla siguiente:



Tanto en los datos de nacimiento como en la residencia si el "País" es España se obliga a cumplimentar los datos de "Provincia" y "Población" en cada caso. Todos los campos con un asterisco son obligatorios.


Una vez completado los datos se pulsará el botón siguiente para seguir cumplimentando la solicitud de inclusión.

Si se ha realizado el registro web con certificado electrónico, los campos Nombre, Primer Apellido, Segundo Apellido y DNI / NIE aparecerán ya rellenos y no se permitirá modificarlos.

2.2 PESTAÑA DATOS DEL SOLICITANTE

La pestaña datos del solicitante es la encargada de recoger los datos de la persona que está tramitando la solicitud de inclusión en el registro de pacientes con enfermedades raras.

Los campos que se introducen en esta pantalla se muestran en la siguiente imagen:

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

1 Paciente
2 Solicitante
3 Enfermedad

Relación con el Paciente (*) ?

Seleccione

Datos Personales

Nombre (*)

Primer Apellido (*)

Segundo Apellido

Código CIAS

Centro CIAS

Datos de Contacto

Teléfono 1 (*)

Teléfono 2

Fax

E-Mail

Datos de Residencia

País de Residencia

Escriba su dirección completa

Seleccione

Anterior

Siguiente

El campo de relación con el paciente indica la relación existente entre el paciente y el solicitante.

Si en campo relación con el paciente se seleccionara la opción “Paciente” se completarían los datos del solicitante con los mismos valores que los del paciente.

Si en campo relación con el paciente se seleccionara cualquier opción diferente a “Paciente” se deberán completar los siguientes campos con los datos del solicitante de la inclusión en el registro de enfermedades raras.


Una vez completado los datos se pulsará el botón **siguiente** para seguir cumplimentando la solicitud de inclusión.

Si se ha realizado el registro web con certificado electrónico, los campos de la pestaña aparecerán ya rellenos con la información de la pestaña Datos del Paciente y el campo relación con el paciente aparecerá con la opción “Paciente” y los campos no serán ya modificables.

2.3 PESTAÑA DATOS DE ENFERMEDAD

La Pestaña datos de la enfermedad es la encargada de recoger los datos que aporta el solicitante sobre la enfermedad del paciente.

Los datos incluidos en esta pestaña son los que aparecen en la siguiente imagen:

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

1 Paciente
2 Solicitante
3 Enfermedad

Datos

Necesitamos que nos describa la enfermedad de forma breve para poder incluir al paciente en el registro de su enfermedad. Para ello, usted dispone de dos lugares donde poder hacerlo:

1.- Una zona de texto libre donde debe poner el NOMBRE DE LA ENFERMEDAD, tal y como usted la conoce (*)

2.- Debe adjuntarnos un documento clínico donde podamos comprobar que el paciente tiene la enfermedad que ha mencionado en el campo de más arriba. Para ello pulse usted la opción que más le convenga:

Por correo normal

Por esta misma aplicación de Internet

Documentación:

Elegir archivo

No se ha seleccionado ningún archivo

Añadir Documento

Anterior

Guardar

El campo enfermedad es donde se introducirá el nombre de la enfermedad por la cual desea ser incluido en el registro de pacientes con enfermedades raras.


En la parte de documentación se puede añadir toda la documentación relativa a la enfermedad que el solicitante puede aportar electrónicamente. Para incluir un documento en la solicitud se realizará de la siguiente manera:

1 Dar al botón Elegir archivo el cual abrirá una ventana para explorar los directorios de nuestro ordenador para localizar el archivo que queremos adjuntar como documentación.

2 Una vez seleccionado el documento que se desea adjuntar, presionar el botón Añadir Documento veremos que el documento aparece en la lista inferior como adjuntado.

Al dar a guardar aparecerá en pantalla un mensaje informando que se va a mostrar el consentimiento informado en cuanto pulse aceptar y que **una vez que lo ha leído, rellenado y firmado lo debe enviar a la dirección indicada.**

También puede firmarlo electrónicamente (firma digital) y enviarlo por correo electrónico a registro.raras@isciii.es

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	







[Iniciar sesión](#)

< Volver

Atención



A continuación aparecerá en pantalla el modelo de Consentimiento Informado, que deberá ser firmado por quien haya realizado la solicitud (el propio paciente o los padres/tutor/representante legal). Usted dispondrá de dos opciones: 1) firmar electrónicamente el documento con firma válida, o 2) imprimir el documento y firmarlo manualmente.

Si opta por la segunda de las opciones, deberá enviarnos el original en papel firmado a mano a la dirección postal de correos que figura a continuación:

Instituto de Salud Carlos III
 Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (Pab. 11),
 Avda. Monforte de Lemos, 5
 28029. Madrid

También puede firmarlo electrónicamente (firma digital) y enviarlo por correo electrónico a registro.raras@isciii.es

Aceptar

< Volver

› Solicitud de inclusión

SOLICITUD DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

Objetivos del Registro


El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), está desarrollando el Registro de personas con enfermedades raras en España. El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del ISCIII tiene como objetivos recoger información de las personas afectadas por enfermedades raras así como la información clínica y genética de interés para lograr mejorar el diagnóstico y la investigación de estos casos. Las autoridades sanitarias podrán recabar los datos del registro para fines de investigación o estadísticos. Al mismo tiempo servirá de base para aproximarse a la información epidemiológica de interés para aquellas enfermedades cuyo número de personas registradas permitan este tipo de análisis. Los casos a registrar serán personas con enfermedades de baja prevalencia residentes en España e incluirán datos sobre su situación clínica, pruebas diagnósticas y su evolución. Este registro también albergará casos de enfermedades raras cuyo diagnóstico no se haya podido conseguir tras múltiples estudios en diferentes centros. En estos casos, el registro almacenará toda la información clínica y diagnóstica llevada a cabo por estos centros, que sea proporcionada por los propios pacientes o sus médicos debidamente autorizados por éstos.

El Registro de casos es imprescindible en el diseño de los estudios epidemiológicos, en la planificación de los recursos sociales y sanitarios, y en la investigación en este campo. Por lo tanto, su principal objetivo es proporcionar una información de calidad que permita: a) promover la investigación epidemiológica y en materia de salud pública, b) facilitar la selección de participantes en futuros trabajos de investigación clínica y c) orientar la toma de decisiones y la planificación de recursos necesarios en la atención a estos pacientes y a sus familias.

Esta actividad se lleva a cabo con el máximo respeto de los derechos individuales, según los postulados éticos aceptados internacionalmente. Por ello, todas las investigaciones que se pudieran realizar con los datos del Registro contarán con la pertinente aprobación del Comité de Ética de la institución, que velará por el cumplimiento de dichos postulados y cuyos informes serán y son públicos.

Procedimiento

El registro está apoyado en una plataforma accesible desde Internet en la dirección <http://registroraras.isciii.es>. Por tanto su acceso es a través de Internet pero también puede hacerse rellenando los documentos que se pueden obtener tanto desde esa dirección como a través de correo postal (solicitándolo en el teléfono del IER nº 91 8222590). En uno u otro caso se deberá rellenar una información relativa al paciente que se va a inscribir voluntariamente en el Registro y que consiste en datos de identificación personal y datos sobre la enfermedad. Además, para completar el proceso y cerrar la inscripción será necesario incluir una copia de un informe médico donde figure el diagnóstico de la enfermedad y la firma de este consentimiento. Estos tres documentos, pueden hacerse llegar al IER a través del propio sistema que el registro tiene habilitado y que implican una transmisión de datos cifrada o por correo postal a la dirección que figura al final de este consentimiento.

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

Para poner en marcha todo este proceso es imprescindible su colaboración. En el caso de que la persona enferma fuera menor de edad o estuviese discapacitada intelectualmente para ejercer ese derecho, los padres o tutores serán los responsables de presentar la documentación. Tras recibir y comprobar ésta, los responsables del IIER podrán ponerse en contacto con la persona firmante de los documentos para aclarar alguna duda o bien proceder a la inscripción del caso. Una vez que la persona haya sido registrada, se enviará una clave de acceso personal al Registro (por correo electrónico o carta) de manera totalmente protegida. Ello le permitirá acceder a información sobre su enfermedad, participar en otros estudios y modificar datos (como cambio de domicilio o resultados de nuevas pruebas clínicas).

Duración del Registro

Los datos serán almacenados por tiempo indefinido en el Instituto de Salud Carlos III añadiendo un código único a cada persona registrada lo que permitirá trabajar con los datos preservando la confidencialidad, sin incluir información que permita identificarlos.

Solo tendrán acceso a los datos personales los responsables del Registro y las personas debidamente autorizadas por esta institución. Este Registro está declarado en la Agencia Española de Protección de Datos y como tal está sujeto al Reglamento general de Protección de Datos, Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos, al resto de la normativa vigente en España sobre protección de datos, y a la Ley 14/2007, de 3 de julio de investigación biomédica.

Garantías de confidencialidad

Los datos se manejarán y estarán protegidos de acuerdo al Reglamento general de Protección de Datos, Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016 y Ley Orgánica 3/2018 de 5 de diciembre de Protección de datos de Carácter personal y garantía de los derechos digitales, a la Ley 14/2007, de 3 de julio de investigación biomédica. Los datos se mantendrán en un registro informático protegido por medidas de seguridad de alto nivel, según lo estipulado en la ley. Dicho registro estará ubicado físicamente en los ordenadores oficiales del Instituto de Salud Carlos III, siendo responsable de la salvaguarda de los datos el responsable del Registro del IIER y del área de sistemas del ISCIII. El uso que se haga de la información será confidencial. Por lo tanto, su identidad será siempre preservada en los análisis, informes y otros documentos que se generen en los estudios que se realicen con datos del Registro. Igualmente los datos solo podrán hacerse públicos en informes, reuniones científicas, congresos médicos o publicaciones en forma de datos anónimos y agregados, es decir, como porcentajes o datos numéricos sin identificación, y nunca de manera individual. Los datos no serán cedidos para otras investigaciones si usted no da su autorización.

Beneficios

Es poco probable que usted obtenga un beneficio directo de su participación en el Registro. Sin embargo, si en el curso de los estudios que puedan ponerse en marcha se derivaran resultados que sean de interés para su salud, usted tendrá derecho a recibir la información precisa, si así lo desea. Por otro lado, esperamos que los resultados obtenidos de la utilización del Registro nos permitan mejorar los conocimientos sobre su enfermedad, lo que redundará en beneficio de otras personas que la padecen.

Derecho de los participantes

El consentimiento otorgado se realiza de forma completamente voluntaria por lo que podrá revocarlo en cualquier momento, sin necesidad de justificar su decisión. El Reglamento (UE) nº 2016/679 General de Protección de Datos y Ley Orgánica 3/2018 de 5 de diciembre de Protección de datos de Carácter personal y garantía de los derechos digitales, le otorga los derechos de acceso, modificación, oposición, cancelación de datos, derecho de limitación del tratamiento y portabilidad de los datos que usted ha facilitado para el Registro. Para ejercitar sus derechos, diríjase al responsable del Registro de enfermedades raras en la dirección: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (Instituto de Salud Carlos III) Avda. de Monforte de Lemos, 5 - 28029 Madrid, o al delegado de Protección de Datos del Instituto de Salud Carlos III (dpd@isciii.es). Así mismo tiene derecho a dirigirse a la Agencia de Protección de Datos si no quedara satisfecho/a (<http://www.agpd.es>). En el caso de menores de edad que alcancen la mayoría de edad una vez que han sido registrados, se prevé que firmen un nuevo consentimiento informado. El nuevo consentimiento podrá solicitarlo una vez cumplida la mayoría de edad.


Preguntas

Si tiene alguna duda para la firma de este informe, le sugerimos que lea el apartado de "preguntas frecuentes" situado en la pantalla principal del portal de Internet del Registro. Si después de leer el documento, todavía persisten las dudas, le rogamos se ponga en contacto con los responsables del Registro, dirigiendo un mensaje a registro.raras@isciii.es o llamando al teléfono siguiente: 91 8222590.

Responsable del Registro. Dirección: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras-Pabellón 11, Avda. de Monforte de Lemos, 5, 28029. Madrid.



Firma (responsable del Registro de pacientes con enfermedades raras)

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

(POR FAVOR, RESPONDA SI o NO A CADA UNA DE LAS SIGUIENTES OPCIONES. NO DEJE NINGUNA EN BLANCO)

1. Doy el consentimiento para que los responsables del Registro o, en su caso, los investigadores autorizados desde el IIER puedan utilizar mis datos, incluidos los de identificación personal (cuando sea estrictamente necesario), para:

La investigación de mi enfermedad

SI NO

La investigación de enfermedades raras relacionadas, cuyos avances puedan beneficiar al conocimiento de mi enfermedad.

SI NO

2. Manifiesto mi voluntad de ser informado de los resultados de los estudios en los que hayan sido utilizados mis datos, siempre que sean susceptibles de afectar a mi salud o al tratamiento de mi enfermedad.

Deseo ser informado

SI NO

En caso afirmativo se le comunicará los resultados ofreciéndole (si lo requiere) el asesoramiento necesario por parte de un especialista.

3. En el supuesto de que mi enfermedad esté todavía en fase de diagnóstico, y en consonancia con las recomendaciones del Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC- <http://www.irdirc.org/about-us/vision-goals/>) (1), doy mi autorización para

Compartir los datos genéticos de secuenciación de manera codificada (por ejemplo, pruebas de estudios genéticos) en bases de datos de acceso restringido con el fin de alcanzar un diagnóstico para mi enfermedad

SI NO

Compartir los datos clínicos y antecedentes clínicos familiares de manera codificada en bases de datos de acceso restringido con el fin de alcanzar un diagnóstico para mi enfermedad

SI NO

Compartir fotografías o imágenes en bases de datos de acceso restringido con el fin de alcanzar un diagnóstico para mi enfermedad

SI NO

(1) El IRDiRC tiene entre sus objetivos el alcanzar un diagnóstico para las enfermedades raras en menos de un año y, en el caso de no poder ser así, implementar un sistema global de intercambio de información con la adecuada protección de los datos personales, con el fin de alcanzar dicho diagnóstico. Para este objetivo, es necesario que responda lo que esté dispuesto a autorizar contestando a cada una de las opciones que indicamos a continuación

CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

Consiento en participar en el Registro de personas con enfermedades raras del IIER y autorizo que mis datos sean utilizados para la investigación de acuerdo a los puntos especificados en este documento. Firmo por duplicado, quedándome con una copia y envío el otro original al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.

Consentio (*)

En Madrid, a 14 de FEBRERO de 2024

Participante

Nombre:
Paciente Prueba Registrp

DNI/NIE:
76384596D

Dirección:
Calle Monforte de Lemos, 5, Madrid

Código postal:
28880

Provincia:
Madrid


Representante legal

Nombre:
Paciente Prueba Registrp

Dirección:
Calle Monforte de Lemos, 5, Madrid

Código postal:
28880

Provincia:
Madrid

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

EL/LA PACIENTE	ASENTIMIENTO DEL MENOR MAYOR DE 12 años (a)	EL/LA REPRESENTANTE/TUTOR LEGAL (b,c)
Firma: (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input type="checkbox"/>). En caso contrario, imprima el documento y firme debajo:	Firma:	(sólo en caso de ausencia de competencia por parte del/de la donante para extender la firma o en caso de que se trate de un menor de edad) (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input type="checkbox"/>) Firma:

- a) En caso de que el paciente sea un menor de edad con capacidad o madurez (12 años o más) firmará su conformidad junto con la firma de sus representantes legales
- b) En caso de que la persona no pueda ejercer la competencia para extender la firma porque presente discapacidad intelectual, problemas cognitivos o físicos, y que por lo tanto deba ser asistida por un representante o tutor legal.
- c) En caso de falta de competencia para extender la firma por parte de la persona cuyo cuidador tenga atribuida la representación legal, o si es menor de 12 años, el consentimiento lo firmarán los representantes legales.

UNA VEZ FIRMADO HAY QUE ENVIAR EL ORIGINAL EN PAPEL

Dirección: Instituto de Salud Carlos III, Instituto de Investigación de Enfermedades Raras-Pabellón 11, Avda. de Monforte de Lemos, 5, 28029. Madrid.

Informaré al responsable del Registro de cualquier cambio en mi dirección:

1. Mediante correo electrónico en la dirección registro.raras@isciii.es
2. Por correo postal

[Finalizar proceso](#)


Recuerde que para poder ser incluido en el Registro de Pacientes con enfermedades Raras debemos marcar el check de Consiento (*)

Una vez completado los datos se pulsará el botón [Finalizar proceso](#) para terminar el proceso de solicitud de inclusión.

También podrá firmar el consentimiento mediante firma electrónica, marcando la casilla de firma electrónica del paciente o representante:

EL/LA PACIENTE	ASENTIMIENTO DEL MENOR MAYOR DE 12 años (a)	EL/LA REPRESENTANTE/TUTOR LEGAL (b,c)
Firma: (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input checked="" type="checkbox"/>). En caso contrario, imprima el documento y firme debajo:	Firma:	(sólo en caso de ausencia de competencia por parte del/de la donante para extender la firma o en caso de que se trate de un menor de edad) (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input checked="" type="checkbox"/>) Firma:

Si se realiza la firma electrónica, no será necesario enviar el consentimiento informado por correo.

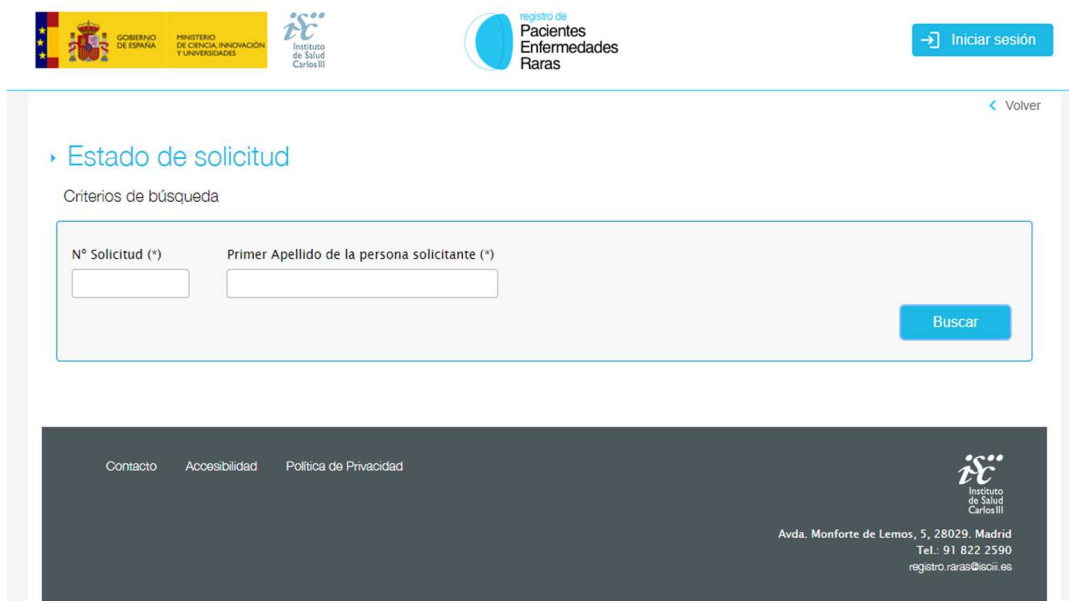
	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

Si el proceso ha sido correcto se le mostrará una ventana emergente con el número de su solicitud para que la anote y pueda realizar un seguimiento del estado de ésta (Solicitud pendiente, tramitada, denegada....)

2.4 CONSULTA DEL ESTADO DE UNA SOLICITUD

Esta opción será utilizada por el paciente para saber en qué estado se encuentra la solicitud de inclusión.

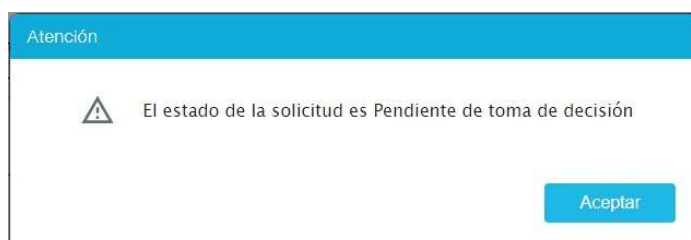
Los datos a introducir para la consulta de la inclusión son los mostrados en la siguiente pantalla:



El **Nº Solicitud** es el número que se generó para la solicitud en el momento de incluirla.


El **Primer Apellido de la persona solicitante**. Atención es el primer apellido de la persona solicitante no del paciente (puede o no coincidir)

Una vez incluidos los datos aparecerá una ventana informándote del estado de la solicitud como la mostrada a continuación.



3 ACCESO AL REGISTRO

Cuando su solicitud ha sido aceptada el usuario recibirá un correo electrónico con la siguiente información:

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

El Instituto de Salud Carlos III le Informa

La solicitud del paciente

Nombre : xxxxxxxxxx

Apellidos : xxxxxxxxxx

Ha sido tramitada con fecha: xx/xx/xxxx

Para acceder a sus datos debe entrar a la página del Registro: <https://registoraras.isciii.es>

A continuación debe introducir el usuario y contraseña que se envían en esta carta, en la sección “Iniciar sesión” que se encuentra en parte superior derecha de la página Web.

Usuario : AaaAaa0000 (Ejemplo) (usuario del paciente)

Contraseña : 111111111 (Ejemplo) (contraseña del paciente)

Cuando haya introducido el usuario y contraseña pulse el botón azul “Iniciar sesión” (en la sección “Iniciar sesión”).

Le aparecerá el mensaje “Debe cambiar su contraseña” para que cambie su contraseña. En la ventana de cambio de contraseña, introduzca la antigua contraseña y la nueva. La nueva ha de cumplir las siguientes características:


- no menos de 8 caracteres.*
- una letra minúscula como mínimo,*
- una letra mayúscula como mínimo,*
- un caracter de puntuación como mínimo y*
- un caracter numérico como mínimo.*


Con esta clave puede entrar en la aplicación del registro en cualquier momento que usted lo desee, incluso para incorporar nuevos informes y pruebas médicas, o para actualizar sus datos (lugar de residencia, teléfono, email de contacto...), de modo que su información esté siempre actualizada en el entorno seguro y confidencial del RPER.

Es importante mantener actualizados tanto sus datos personales como su información médica, ya que de esta forma ayudará a posibles investigaciones, podrá obtener información de su enfermedad, participar en estudios de calidad de vida, de utilización de recursos sanitarios, etc.

Si no dispone de Internet o tiene dificultades para utilizarlo, solicite la ayuda de algún familiar o amigo para hacerlo. Si tiene dudas o algún problema con sus claves, puede ponerse en contacto con nosotros a través del correo electrónico registro.raras@isciii.es y del teléfono 91 8222590.

*Atentamente
Instituto de Salud Carlos III*

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

Para acceder con su usuario y contraseña, deberá pulsar el botón  que se encuentra en la parte superior derecha:



En la siguiente pantalla, cuando haya introducido los valores en los campos de usuario y contraseña ha de pulsar el botón  :



4 REGISTRO DE PACIENTES

En el registro de pacientes es donde se gestionará la información relativa a un paciente incluido en el registro de pacientes con enfermedades raras. En la página inicial aparecerá los datos del usuario, así como la enfermedad que padece y un enlace a este mismo manual de usuario:



GOBIERNO DE ESPAÑA MINISTERIO DE CIENCIA, INNOVACIÓN Y UNIVERSIDADES Instituto de Salud Carlos III

registro de Pacientes Enfermedades Raras

Fecha de última conexión: 29/07/2024 9:58:01
Número de intentos fallidos anteriores: 0

Cerrar Sesión
Usuario: Leo
Paciente con usuario y clave

Inicio » Registro Pacientes

Volver

Bienvenido al Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

Estimado/a: **Leonardo**.

Le damos las gracias por contar con su colaboración.

Para poder tener un registro más completo y efectivo sería conveniente que continuase completando la información referida a su enfermedad y así tener una noción más completa de lo que le ocurre. Cuantos más detalles tengamos las posibilidades de investigar sobre su enfermedad serán mayores. No obstante, usted es libre de incluir los datos que consideren oportunos en cada momento.

Para ello pulse en el menú superior "Registro de pacientes". A continuación le aparecerá una ventana con varias pestañas para completar la información de su registro, o puede pulsar el siguiente botón.

[Datos personales y cuestionarios](#)

Una vez dentro de esta sección usted tendrá la posibilidad de participar en estudios, tales como calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, o incluso manifestar su interés en donar una muestra de sangre para el biobanco de enfermedades raras.

Todos estos procedimientos están preparados para que puedan ser utilizados desde este mismo portal de internet, utilizando el usuario y password que se le ha facilitado a través del correo.

Para cualquier duda, consulte el documento situado en la columna de la izquierda titulado: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Muchas gracias.

Atención: Le rogamos evite la utilización de las flechas de navegación del navegador con el que esté accediendo a esta aplicación web.

Enfermedades en las que se encuentra registrado

Más información	Enfermedad
➔	Inmunodeficiencia combinada severa por deficiencia de CD3?. T-B+ severe combined immunodeficiency (SCID), CD3? deficiency - CD3Z.
➔	Síndrome de Pearson III
➔	Enfermedad de Lyme
➔	ADS 46,XX por luteoma materno

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029. Madrid - Tel.: 91 822 2590 registro.raras@isciii.es

Inicio | Contacto | Accesibilidad | Política de Privacidad

El paciente una vez que se ha identificado en el sistema, al seleccionar la opción de menú Registro de pacientes/Búsqueda pacientes accederá automáticamente a su registro de la enfermedad para poder realizar modificaciones o acceder a información específica de su enfermedad.

También podrá acceder a esta misma información pulsando el botón [Datos personales y cuestionarios](#) :



Fecha de última conexión: 29/07/2024 9:58:01
Número de intentos fallidos anteriores: 0

Inicio | **Registro Pacientes** | Búsqueda Pacientes

Últimas Noticias

Estimado/a: Leonardo

Le damos las gracias por contar con su colaboración.

Para poder tener un registro más completo y efectivo sería conveniente que continuase completando la información referida a su enfermedad y así tener una noción más completa de lo que le ocurre. Cuantos más detalles tengamos las posibilidades de investigar sobre su enfermedad serán mayores. No obstante, usted es libre de incluir los datos que consideren oportunos en cada momento.

Para ello pulse en el menú superior "Registro de pacientes". A continuación le aparecerá una ventana con varias pestañas para completar la información de su registro, o puede pulsar el siguiente botón:

Datos personales y cuestionarios.

Una vez dentro de esta sección usted tendrá la posibilidad de participar en estudios, tales como calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, o incluso manifestar su interés en donar una muestra de sangre para el biobanco de enfermedades raras.

Todos estos procedimientos están preparados para que puedan ser utilizados desde este mismo portal de internet, utilizando el usuario y password que se le ha facilitado a través del correo.

Para cualquier duda, consulte el documento situado en la columna de la izquierda titulado: [Guía del usuario \(PDF\)](#)

Muchas gracias.

Atención: Le rogamos evite la utilización de las flechas de navegación del navegador con el que esté accediendo a esta aplicación web.

Enfermedades en las que se encuentra registrado

Más Información	Enfermedad
➔	Inmunodeficiencia combinada severa por deficiencia de CD37. T-B+ severe combined immunodeficiency (SCID), CD37 deficiency - CD3Z.
➔	Síndrome de Pearson III
➔	Enfermedad de Lyme
➔	ADS 46,XX por luteoma materno

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029. Madrid - Tel.: 91 822 2590 registro.raras@isciii.es
Inicio | Contacto | Accesibilidad | Política de Privacidad

Los datos del Registro son los siguientes:

- Datos del Paciente
- Datos de la enfermedad (no modificable por el paciente)
- Documentos
- Diagnóstico
- Antecedentes Familiares
- Síntomas
- Cuestionarios

Desde el registro el paciente podrá acceder además a las siguientes opciones situadas tanto en la parte superior como en la inferior:

- Cuestionarios
- Biobanco
- Información

► [Modificar Registro](#) [Volver](#)

■ Información adicional:

Cuestionarios
Biobanco
Información

Paciente
Enfermedad
Documentos
Diagnóstico
Familiares
Síntomas
Cuestionarios

4.1 PESTAÑA DATOS DEL PACIENTE

En esta pestaña se recogen los datos del paciente del registro. Los datos de esta pestaña se muestran en la imagen siguiente:

■ Información adicional:

Cuestionarios
Biobanco
Información

Paciente
Enfermedad
Documentos
Diagnóstico
Familiares
Síntomas
Cuestionarios

■ **Datos Personales del Paciente**

ID_PAC	Primer Apellido (*)	Segundo Apellido	Nombre (*)	Sexo (*)
<input type="text" value="36378"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="Leonardo"/>	<input type="text" value="Hombre"/>
Fecha Nacimiento (*)	Año Nacimiento	Mes Nacimiento	Día Nacimiento	
<input type="text" value="890"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="Mayo"/>	<input type="text" value="1"/>	
DNI / NIE / NIF	Tarjeta Sanitaria Autonómica	Tarjeta Sanitaria Nacional		
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>		
CIPSNS	CODSNS	Número de Seguridad Social		
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>		
País Nacimiento (*)	País Nacimiento (ALFA) (*)	Provincia Nacimiento (*)	Población Nacimiento (*)	
<input type="text" value="ESPAÑA"/>	<input type="text" value="ESP"/>	<input type="text" value="Zaragoza"/>	<input type="text" value="Zaragoza"/>	
Ingresos (Euros /Mes)	Fecha Registro			
<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value="15/12/2023 10:53:21"/>			

■ **Datos de Contacto del Paciente**

Teléfono 1 (*)	Teléfono 2	Fax	E-Mail
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="...@...es"/>

■ **Datos de Residencia del Paciente**

País de Residencia (*)	País de Residencia (ALFA) (*)	Comunidad Autónoma Residencia (*)	Provincia Residencia (*)		
<input type="text" value="ESPAÑA"/>	<input type="text" value="ESP"/>	<input type="text" value="Aragón"/>	<input type="text" value="Huesca"/>		
ID municipio	Nombre del municipio de Residencia				
<input type="text"/>	<input type="text"/>				
ID núcleo de población	Nombre del núcleo de población de Residencia				
<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text"/>				
Población Residencia (*)	CP (*)	Número	Escalera	Piso	Letra
<input type="text"/>	<input type="text" value="1"/>	<input type="text" value="14"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="6"/>	<input type="text" value="C"/>
Tipo Vía (*)	Dirección Completa (*)				
<input type="text" value="Calle"/>	<input type="text" value="14 6C"/>				

■ Información adicional:

Cuestionarios
Biobanco
Información

4.2 PESTAÑA DATOS DE LA ENFERMEDAD

En esta pestaña se muestran los datos de la enfermedad en la que está incluido el paciente.

■ Información adicional:

Paciente | **Enfermedad** | Documentos | Diagnóstico | Familiares | Síntomas | Cuestionarios

■ Buscar enfermedad

CIE-10 (*)
CIE-10 Amp
Descripción(*)

Gen

Nombre de la Enfermedad rara

Observación al Nombre de la Enfermedad rara

Día Diagnóstico
Base Diagnóstico
ORPHANET
SNOMED

■ Códigos OMIM

OMIM Diagnosticado
Descripción OMIM Diagnosticado

Palabra Clave 1 (*)
Palabra Clave 2
Palabra Clave 3

■ Otras enfermedades de este paciente.

	Nombre	Apellido 1	Fecha de nacimiento	CIE10	CIE 10 Ampliado	Id Pac	IdEntPac
	Leonardo	<input type="text"/>	<input type="text"/>	D812	07	36378	36559
	Leonardo	<input type="text"/>	<input type="text"/>	D640	05	36378	36562
	Leonardo	<input type="text"/>	<input type="text"/>	A692	01	36378	36563

■ Información adicional:

Si el paciente tuviera más de una enfermedad rara en el registro, aparecería en esta pantalla (en el apartado “**Otras enfermedades de este paciente**”), pudiendo cambiar de una enfermedad a otra para cumplimentar los datos específicos de cada una de las enfermedades.

Esta pestaña no es modificable por el paciente solo muestra información de la codificación de su enfermedad.

4.3 PESTAÑA DOCUMENTOS

Muestra los documentos incluidos en el registro del paciente, el consentimiento informado firmado, informes clínicos, pruebas, etc. Estos documentos solo son visibles por el personal autorizado del registro y el paciente o tutor en el caso de menores.

Los documentos se pueden enviar al registro para que los suban a la aplicación o subirlos directamente el paciente o tutor desde esta misma pestaña.


■ Información adicional:

Cuestionarios
Biobanco
Información

Paciente
Enfermedad
Documentos
Diagnóstico
Familiares
Síntomas
Cuestionarios

■ Documentos de la solicitud

■ Mostrando 1 registros

Nombre del Documento	Fecha Documento	Tipo
Consentimiento	27/10/2023	

■ Documentos del paciente

Documentación:

No se ha seleccionado ningún archivo
Añadir Documento

■ Árbol Genealógico

Documentación

No se ha seleccionado ningún archivo
Añadir Documento

■ Cribado Neonatal

Documentación

No se ha seleccionado ningún archivo
Añadir Documento

Cancelar
Guardar

■ Información adicional

Cuestionarios
Biobanco
Información

4.4 PESTAÑA DATOS DEL PROCESO DIAGNÓSTICO

En esta pestaña se incluye la información relativa al proceso diagnóstico de la enfermedad.

■ Información adicional:

Cuestionarios Biobanco Información

Paciente Enfermedad Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas Cuestionarios

■ Datos principales de diagnóstico

Año Diagnóstico	Mes Diagnóstico	País Diagnóstico	Provincia Diagnóstico
YYYY	Seleccione mes	Seleccione	Seleccione
Año Síntomas	Mes Síntomas		
YYYY	Seleccione mes		

Diagnóstico Genético SI NO
Observaciones Diagnóstico Genético ?
Máximo 500 caracteres

Diagnóstico Biopsia SI NO
Observaciones Diagnóstico por Biopsia ?
Máximo 500 caracteres

■ Otros datos de diagnóstico

Centro de Diagnóstico ?
Seleccione

Otros datos
Máximo 250 caracteres

Cancelar Guardar

■ Información adicional

Cuestionarios Biobanco Información

4.5 PESTAÑA ANTECEDENTES FAMILIARES

En esta pestaña se va incluyendo los antecedentes familiares del paciente indicando si el/los familiares están afectados o no por la enfermedad.

■ Información adicional:

Cuestionarios Biobanco Información

Paciente Enfermedad Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas Cuestionarios

■ Antecedentes Familiares


En esta pantalla se trataría de que se nos informe sobre cuántos familiares tiene usted o el paciente (caso de no ser usted mismo el paciente) afectados por la misma enfermedad, designando el sexo y el grado de parentesco en cada caso. Si tiene varios hermanos o hijos, deberá incluir tantas veces esta opción como familiares de este tipo estén enfermos y aquejados de la misma patología.

Tipo de Parentesco	Afectado	Sexo	
Sin Seleccionar	<input checked="" type="radio"/> SI <input type="radio"/> No	Seleccione	Añadir

Cancelar Guardar

■ Información adicional

Cuestionarios Biobanco Información

	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

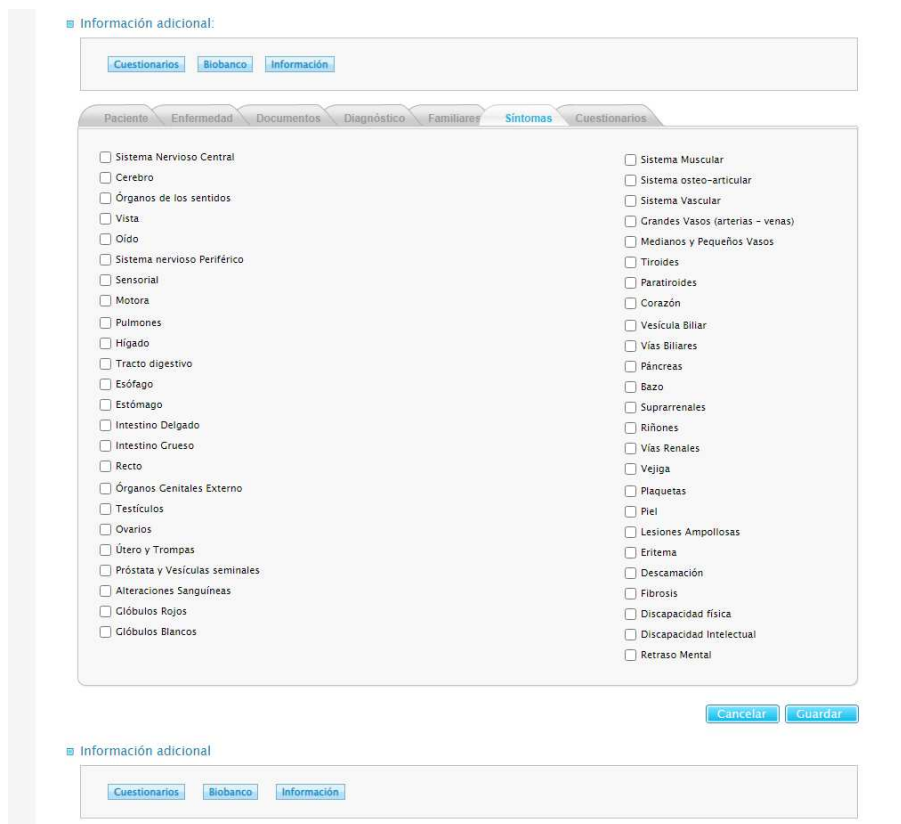
Se pueden añadir tantos familiares como se desee, en la parte inferior se va creando una lista con los familiares incluidos. Estos familiares pueden ser modificados o eliminados.

4.6 PESTAÑA SÍNTOMAS

La pestaña síntomas es la encargada de recoger los datos de los síntomas que presenta el paciente para la enfermedad por la que se encuentra incluido en el Registro de Pacientes con Enfermedades Raras.

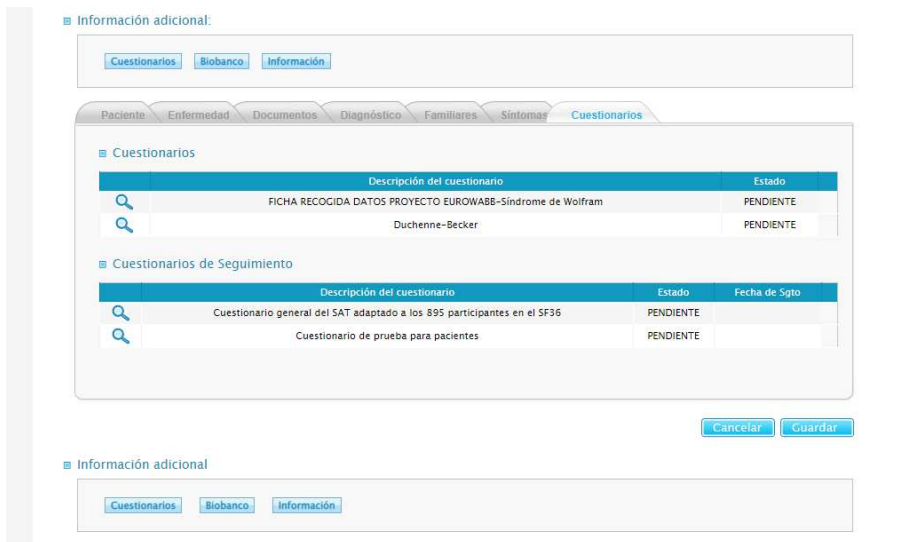
Para cumplimentar los síntomas deben marcar los checks con los síntomas que presenta el paciente.

La pantalla de síntomas se muestra en la siguiente imagen:



4.7 PESTAÑA CUESTIONARIOS

En esta pestaña se mostrarán todos los cuestionarios asociados a todas las enfermedades y los asociados a las enfermedades específicas del paciente, también todos aquellos cuestionarios de seguimiento. Mostrará una pantalla similar a la siguiente:






4.8 CUESTIONARIOS

Al seleccionar esta opción pulsando el botón [Cuestionarios](#) situado en la parte superior, aparecerán los cuestionarios que tiene disponibles el paciente para cumplimentar. Pudiendo ver los que ya tiene completados como los que no tiene completados en una lista.

La lista de cuestionarios será una pantalla similar a la mostrada en la siguiente imagen:



	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
	Manual de Usuario	

Para completar un cuestionario deberá pulsar el botón editar  del cuestionario que quiere completar. También podrá consultar los cuestionarios pulsando el botón de visualizar .

4.9 BIOBANCO

Al seleccionar esta opción pulsando el botón  situado en la parte superior, se muestra información sobre el Biobanco y el paciente puede consentir en donar muestras.

Una vez donadas cuando se seleccione la opción de biobanco aparecerá una lista con las muestras de biobanco que tiene el paciente, así como unas observaciones que se mostrarán al paciente de cada una de las muestras.

Desde esta misma opción se podrán añadir más muestras al paciente de biobanco (El usuario paciente no podrá añadir información)



4.10 INFORMACIÓN

Al seleccionar esta opción pulsando el botón  situado en la parte superior, aparece una pantalla con pestañas en la que se muestra la información relativa a la enfermedad (escogida para este Ejemplo).

Esta información se estructura en pestañas y serán las siguientes:

- Información y codificación
- Asociaciones
- Cuestionarios de la enfermedad
- Enlaces de Interés

En la pestaña **Info. y Codificación** muestra los datos específicos de la enfermedad.

► Información de la Enfermedad ◀ Volver

■ ENFERMEDAD: ADS 46,XX por luteoma materno

Info. y Codificación
Asociaciones
Cuest Enfermedad
Enlaces de Interés

■ Datos CIE-10

Nombre Enfermedad ADS 46,XX por luteoma materno	CIE-10 D270	CIE-10 Ampliado 01
Gen <input style="width: 100%;" type="text"/>		

■ Sinónimos:

Información Enfermedad

■ Datos OMIM

■ Datos ORPHA

En la pestaña **Asociaciones** pulsando sobre “**Visitar**”,  o directamente sobre el logo, se accederá a la URL de ese enlace.

► Información de la Enfermedad ◀ Volver

■ ENFERMEDAD: ADS 46,XX por luteoma materno

Info. y Codificación
Asociaciones
Cuest Enfermedad
Enlaces de Interés

	Nombre de la Asociación	Descripción	Logo	Enlace
	Acció Psoriasi	Acció Psoriasi		Visitar
	Adisen - Asociación de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas	Adisen - Asociación de Addison y Otras Enfermedades Endocrinas		Visitar
	AEFA Síndrome Kabuki	Asociación española de familiares y afectados por síndrome kabuki (asociación privada sin ánimo de lucro creada en 2017)		Visitar
	European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)	European Organization for Rare Disorders (EURORDIS)		Visitar
	Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras. (FEDER)	Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras. (FEDER)		Visitar

En la pestaña **Cuest Enfermedad**, mostrará los cuestionarios asociados al paciente que aparecen también al pulsar el botón Cuestionarios :

► [Información de la Enfermedad](#)

[Volver](#)

■ ENFERMEDAD: ADS 46,XX por luteoma materno

Info. y Codificación	Asociaciones	Cuest Enfermedad	Enlaces de Interés
Nombre del Cuestionario			
Evaluar Calidad de Vida y Utilización de Recursos Sanitarios			
Carga de Trabajo del Cuidador			
Evaluación del Grado de Dependencia			
Calidad de Vida (EUROQOL 5-D)			
Calidad de Vida para niños (KidScreen 52)			
Calidad de Vida para Padres (KidScreen 52)			
Calidad de Vida (SF-36)			
Evaluación del Consumo de Medicamentos			
Cuestionario ADS			
Determinantes del retraso diagnóstico en las personas afectadas por ER			

Por último, en la pestaña **Enlaces de interés**, mostrará enlaces de interés relacionados con la enfermedad, podrá consultarse pulsando sobre **“Visitar”** o directamente sobre los logos:

► [Información de la Enfermedad](#)

[Volver](#)

■ ENFERMEDAD: ADS 46,XX por luteoma materno

Info. y Codificación	Asociaciones	Cuest Enfermedad	Enlaces de Interés	
Nombre	Descripción	Logo	Enlace	Documento
Lesch-Nyhan MedlinePlus	Lesch-Nyhan MedlinePlus		Visitar	
Lesch-Nyhan Scielo	Lesch-Nyhan Scielo		Visitar	