

REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS

Guía del Usuario

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	2
2. NUEVA SOLICITUD	2
2.1 PESTAÑA DATOS DEL PACIENTE.....	3
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

1. INTRODUCCIÓN

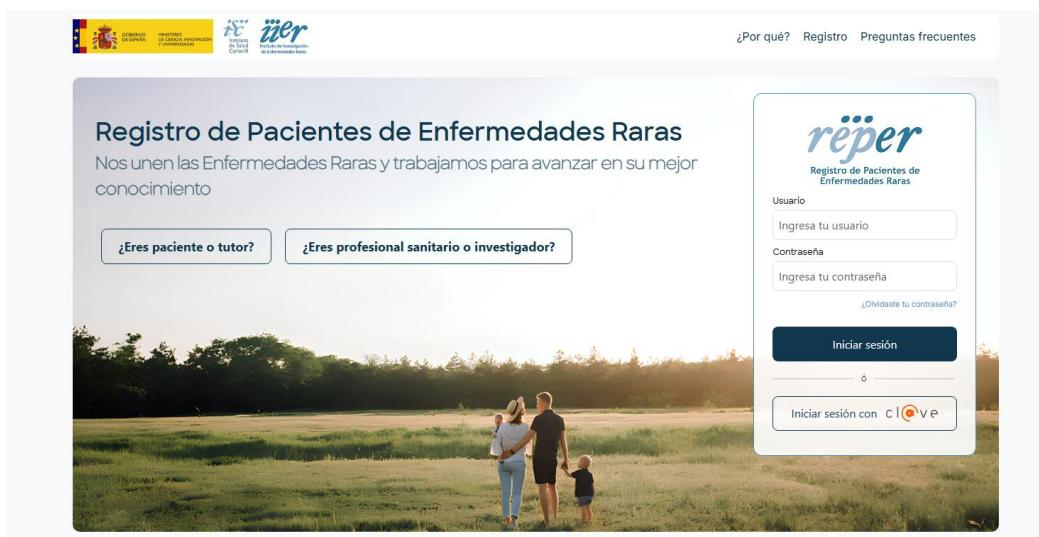
Esta guía mostrará los pasos a seguir para realizar una solicitud de inclusión en el Registro de Enfermedades Raras

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 ícono 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://registeroraras.isciii.es>.



Pulsando en la Opción: **¿Eres paciente o tutor?** o pulsando en **Registro** mostrará las opciones de 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.



Opciones de registro
Elige la vía que mejor se adapte a tí

WEB
Inscripción vía web sin certificado digital.
Registrarme

WEB CERTIFICADO
Inscripción vía web con certificado digital.
Registrarme

CORREO POSTAL
Sistema postal de correo o correspondencia.
Registrarme

[Manual de usuario Guía de inclusión en el registro de pacientes de enfermedades raras.](#)

Consulta tu solicitud

Número de solicitud Primer Apellido
 Ingrresa tu ID Ingrresa tu apellido **Consultar**

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

Pulsando el botón  de 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.

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:

Manual de Usuario

(1) Paciente
(2) Solicitante
(3) Enfermedad

Datos personales

Nombre (*)	Primer Apellido (*)	Segundo Apellido	Sexo (*)
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="button" value="Selección"/>
Tarjeta sanitaria <small>i</small>	DNI / NIE <small>i</small>	Fecha Nacimiento (*)	<input style="width: 100px; height: 20px; border: 1px solid #ccc; padding: 2px 5px;" type="text"/> dd/mm/aaaa <input style="width: 20px; height: 20px; border: 1px solid #ccc; background-color: #f0f0f0;" type="button"/>
País Nacimiento (*)	Provincia Nacimiento (*)	Población Nacimiento (*)	
<input type="button" value="ESPAÑA"/>	<input type="button" value="Selección"/>	<input type="text"/>	

Datos de contacto

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

Datos de residencia

País de Residencia (*)	Provincia Residencia (*)	Población Residencia (*)	CP (*)
<input type="button" value="ESPAÑA"/>	<input type="button" value="Selección"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Tipo Vía (*)	Dirección Completa (*)		
<input type="button" value="Selección"/>	<input type="text"/>		

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 llenos 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:

Manual de Usuario

1 Paciente
2 Solicitante
3 Enfermedad

Relación con el Paciente (*) (*)

Selección

Datos Personales

Nombre (*) <input type="text"/>	Primer Apellido (*) <input type="text"/>	Segundo Apellido <input type="text"/>	Código CIAS <input type="text"/>
Centro CIAS <input type="text"/>			

Datos de Contacto

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

Datos de Residencia

País de Residencia <input type="button" value="Selección"/> <input type="button" value="▼"/>	Escriba su dirección completa <input type="text"/>
--	--

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 llenos 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:

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 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 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

Gobierno de España
Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades
ISCIII Instituto de Salud Carlos III



réper
Registro de Pacientes de
Enfermedades Raras

◀ Volver

Atención

› Solicitud de inclusión

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

Objetivos del Registro

El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) 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 permite: 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://registeraras.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 IIER nº 91 8222590). En uno u otro caso se deberá llenar 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 IIER 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.

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 enviarlos 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

Atención

› 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 (IIER), 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 permite: 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://registeraras.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 IIER nº 91 8222590). En uno u otro caso se deberá llenar 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 IIER 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.

◀ Volver

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 identificarles.

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 el 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)

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 está 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.

Consiento (*)

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

Manual de Usuario

EL/LA PACIENTE ASENTIMIENTO DEL MENOR MAYOR DE 12 años (a)	EL/LA REPRESENTANTE/TUTOR LEGAL (b,c) (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)
Firma: (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input type="checkbox"/>).	Firma: (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input type="checkbox"/>).
En caso contrario, imprima el documento y firme debajo:	

- 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) (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)
Firma: (si va a proceder a una firma electrónica, marque esta casilla <input checked="" type="checkbox"/>).	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:	

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

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:



Opciones de registro
Elige la vía que mejor se adapte a tí

- WEB**
Inscripción vía web sin certificado digital.
[Registrarme](#)
- WEB CERTIFICADO**
Inscripción vía web con certificado digital.
[Registrarme](#)
- CORREO POSTAL**
Sistema postal de correo o correspondencia.
[Registrarme](#)

[Manual de usuario](#) Guía de inclusión en el registro de pacientes de enfermedades raras.

Consulta tu solicitud

Número de solicitud	Primer Apellido
<input type="text" value="Ingresa tu ID"/>	<input type="text" value="Ingresa tu apellido"/>

[Consultar](#)

El **Número de solicitud** es el número que se generó para la solicitud en el momento de incluirla.

El **Primer Apellido** 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:

 Instituto de Salud Carlos III	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
Manual de Usuario		

El Instituto de Salud Carlos III le Informa

La solicitud del paciente

Nombre : xxxxxxxxx

Apellidos : xxxxxxxxx

Ha sido tramitada con fecha: xx/xx/yyyy

Para acceder a sus datos debe entrar a la página del Registro: <https://registrararas.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 : 1111111111 (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 carácter de puntuación como mínimo y*
- *un carácter 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 ponerte en contacto con nosotros a través del correo electrónico registro.raras@isciii.es y del teléfono 91 8222590.

Atentamente
Instituto de Salud Carlos III

Manual de Usuario

Para acceder con su usuario y contraseña, deberá introducir los valores en los campos de usuario y contraseña:



Y pulsar el botón

Iniciar sesión

También es posible acceder pulsando el botón

Iniciar sesión con c | @ | v e

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:



Fecha de última conexión: 17/12/2025
Número de intentos fallidos anteriores: 1

[Inicio](#) > [Registro Pacientes](#)

réper

Registro de Pacientes de
Enfermedades Raras

[Cerrar Sesión](#)
Usuario: Alb
Paciente con usuario y clave

► Bienvenido al Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

[Volver](#)

Estimado/a:
Alberto

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.

Últimas Noticias

[» ver más noticias](#)

■ Enfermedades en las que se encuentra registrado

Más Información	Enfermedad
➡	Síndrome de Pearson III
➡	Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo neurológico



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 Cookies](#) | [Aviso Legal](#) | [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](#) :



Búsqueda Pacientes

Estimado/a:
Alberto

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
◀ ▶	Síndrome de Pearson III Síndrome congénito de deficiencia de yodo, tipo neuroológico

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

Manual de Usuario

► 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 (*)
36378			Leonardo	Hombre
Fecha Nacimiento (*)	Año Nacimiento	Mes Nacimiento	Día Nacimiento	
		Mayo	1	
DNI / NIE / NIF	Tarjeta Sanitaria Autonómica	Tarjeta Sanitaria Nacional		
CIPNSN	CODSNS	Número de Seguridad Social		
País Nacimiento (*)	País Nacimiento (ALFA) (*)	Provincia Nacimiento (*)	Población Nacimiento (*)	
ESPAÑA	ESP	Zaragoza	Zaragoza	
Ingresos (Euros/Mes)	Fecha Registro			
Selección	15/12/2023 10:53:21			

■ Datos de Contacto del Paciente

Teléfono 1 (*)	Teléfono 2	Fax	E-Mail
			.es

■ Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia (*)	País de Residencia (ALFA) (*)	Comunidad Autónoma Residencia (*)	Provincia Residencia (*)		
ESPAÑA	ESP	Aragón	Huesca		
ID municipio	Nombre del municipio de Residencia				
ID núcleo de población	Nombre del núcleo de población de Residencia				
Selección					
Población Residencia (*)	CP (*)	Número	Escalera	Piso	Letra
	1	14		6	C
Tipo Vía (*)	Dirección Completa (*)				
Calle	14 6C				

[Cancelar](#) [Guardar](#)

■ Información adicional:

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

Manual de Usuario

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:

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

Paciente **Enfermedad** Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas Cuestionarios

■ Buscar enfermedad

CIE-10 (*)	CIE-10 Amp	Descripción(*)
D270	01	ADS 46,XX por luteoma materno
Gen		

Nombre de la Enfermedad rara
Máximo 150 caracteres

Observación al Nombre de la Enfermedad rara
Máximo 150 caracteres

Día Diagnóstico	Base Diagnóstico	ORPHANET	SNOMED

■ Códigos OMIM

OMIM Diagnosticado	Descripción OMIM Diagnosticado	
Palabra Clave 1 (*)	Palabra Clave 2	Palabra Clave 3
ADS 46,XX por luteoma materno		

■ Otras enfermedades de este paciente.

Nombre	Apellido 1	Fecha de nacimiento	CIE10	CIE 10 Ampliado	Id Pac	IdEnfPac
	Leonardo		D812	07	36378	36559
	Leonardo		D640	05	36378	36562
	Leonardo		A692	01	36378	36563

[Cancelar](#) [Guardar](#)

■ Información adicional

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

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.

Manual de Usuario

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:

[Elegir archivo](#) No se ha seleccionado ningún archivo [Añadir Documento](#)

■ Árbol Genealógico

Documentación:

[Elegir archivo](#) No se ha seleccionado ningún archivo [Añadir Documento](#)

■ Cribado Neonatal

Documentación:

[Elegir archivo](#) No se ha seleccionado ningún archivo [Añadir Documento](#)

■ 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.

Manual de Usuario

■ Información adicional:

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

Paciente Enfermedad Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas Cuestionarios

■ Datos principales de diagnóstico

Año Diagnóstico Mes Diagnóstico País Diagnóstico Provincia Diagnóstico
 Seleccione mes Seleccione Seleccione

Año Síntomas Mes Síntomas
 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 Si No Seleccione Añadir

[Cancelar](#) [Guardar](#)

■ Información adicional

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

Manual de Usuario

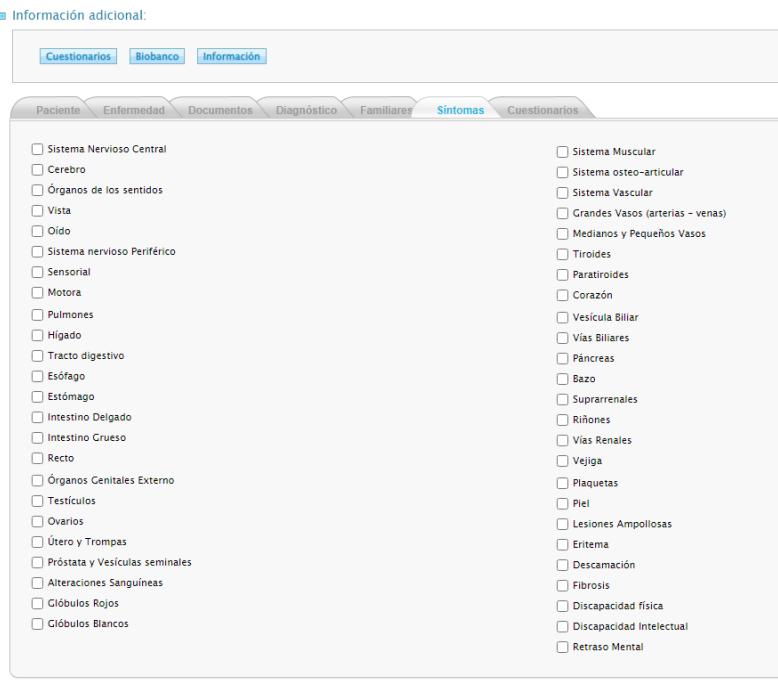
Se pueden añadir tantos familiares como se desee, en la parte inferior se va creando una lista con los familiares incluidos. Estos familiares pueden ser modificados o eliminados.

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:



■ Información adicional:

Cuestionarios Biobanco Información

Paciente Enfermedad Documentos Diagnóstico Familiares **Síntomas** Cuestionarios

<input type="checkbox"/> Sistema Nervioso Central	<input type="checkbox"/> Sistema Muscular
<input type="checkbox"/> Cerebro	<input type="checkbox"/> Sistema osteo-articular
<input type="checkbox"/> Órganos de los sentidos	<input type="checkbox"/> Sistema Vascular
<input type="checkbox"/> Vista	<input type="checkbox"/> Grandes Vasos (arterias - venas)
<input type="checkbox"/> Oído	<input type="checkbox"/> Medianos y Pequeños Vasos
<input type="checkbox"/> Sistema nervioso Periférico	<input type="checkbox"/> Tiroídes
<input type="checkbox"/> Sensorial	<input type="checkbox"/> Paratiroides
<input type="checkbox"/> Motora	<input type="checkbox"/> Corazón
<input type="checkbox"/> Pulmones	<input type="checkbox"/> Vesícula Biliar
<input type="checkbox"/> Hígado	<input type="checkbox"/> Vías Biliares
<input type="checkbox"/> Tracto digestivo	<input type="checkbox"/> Páncreas
<input type="checkbox"/> Esófago	<input type="checkbox"/> Bazo
<input type="checkbox"/> Estómago	<input type="checkbox"/> Suprarrenales
<input type="checkbox"/> Intestino Delgado	<input type="checkbox"/> Riñones
<input type="checkbox"/> Intestino Grueso	<input type="checkbox"/> Vías Renales
<input type="checkbox"/> Recto	<input type="checkbox"/> Vejiga
<input type="checkbox"/> Órganos Genitales Externo	<input type="checkbox"/> Plaquetas
<input type="checkbox"/> Testículos	<input type="checkbox"/> Piel
<input type="checkbox"/> Ovarios	<input type="checkbox"/> Lesiones Ampollosas
<input type="checkbox"/> Útero y Trompas	<input type="checkbox"/> Eritema
<input type="checkbox"/> Próstata y Vesículas seminales	<input type="checkbox"/> Descamación
<input type="checkbox"/> Alteraciones Sanguíneas	<input type="checkbox"/> Fibrosis
<input type="checkbox"/> Glóbulos Rojos	<input type="checkbox"/> Discapacidad física
<input type="checkbox"/> Glóbulos Blancos	<input type="checkbox"/> Discapacidad Intelectual
	<input type="checkbox"/> Retraso Mental

Cancelar Guardar

■ Información adicional:

Cuestionarios Biobanco Información

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:

Manual de Usuario

■ Información adicional:

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

Paciente Enfermedad Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas Cuestionarios

■ Cuestionarios

Descripción del cuestionario		Estado
	FICHA RECOGIDA DATOS PROYECTO EUROWABB-Síndrome de Wolfram	PENDIENTE
	Duchenne-Becker	PENDIENTE

■ Cuestionarios de Seguimiento

Descripción del cuestionario		Estado	Fecha de Sgto
	Cuestionario general del SAT adaptado a los 895 participantes en el SF36	PENDIENTE	
	Cuestionario de prueba para pacientes	PENDIENTE	

[Cancelar](#) [Guardar](#)

■ Información adicional

[Cuestionarios](#) [Biobanco](#) [Información](#)

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:

» Inicio » Registro Pacientes

► Cuestionario del Paciente

[Volver](#)

■ Información

Esta opción es novedosa e intenta darle la oportunidad de participar en estudios a través del ordenador. Dependiendo de su enfermedad tendrá acceso a ciertos cuestionarios. En general estos estudios tratarán de evaluar la calidad de vida, el grado de dependencia, el consumo de medicamentos y también el consumo de recursos sanitarios. También existen cuestionarios para evaluar la calidad de vida del cuidador del paciente.

Cada cuestionario se analizará de forma separada del resto, de forma que usted puede decidir participar en uno de ellos y no en el resto, o bien participar en todos.

Hay algunos cuestionarios cuya extensión pueden producirle cierto cansancio para llenarlos de forma continuada. Por ello, si el paciente se cansa, podrá guardar lo que lleva llenado y seguir otro día diferente.

Cuando el cuestionario haya sido llenado, los datos quedarán almacenados asociados a una fecha, serán analizados conjuntamente con el resto de cuestionarios que llenen otros enfermos que padecen la misma enfermedad y los resultados estadísticos y agregados (para garantizar la confidencialidad) se podrán visualizar en otro área de esta aplicación que también llevará el nombre de cuestionarios y que se podrán visitar libremente por todos los pacientes. Cada paciente sólo podrá ver los resultados de los cuestionarios correspondientes a su enfermedad.

Finalmente, es posible que en un futuro pasado algún tiempo, se le solicite llenar de nuevo el mismo cuestionario. El objetivo de esta petición sería el poder evaluar la ganancia o deterioro de algunos de estos indicadores (calidad de vida, dependencia, consumo de medicamentos, etc) según evolucione la enfermedad. Este tipo de estudios no se han realizado hasta ahora en enfermedades raras y pueden resultar de mucha importancia para el futuro de la investigación de su enfermedad.

■ Cuestionarios Realizados

Cuestionario	Fecha de actualización	Estado	Edad Mínima	Edad Máxima
Evaluar Calidad de Vida y Utilización de Recursos Sanitarios	-	Pendiente	15	100
Carga de Trabajo del Cuidador	-	Pendiente	0	100
Evaluación del Grado de Dependencia	-	Pendiente	6	100
Calidad de Vida (EUROQOL 5-D)	-	Pendiente	14	100
Calidad de Vida (SF-36)	-	Pendiente	14	100
Evaluación del Consumo de Medicamentos	-	Pendiente	0	100
Determinantes del retraso diagnóstico en las personas afectadas por ER	-	Pendiente	0	100

[Cancelar](#)

 Instituto de Salud Carlos III	REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS	registro.raras@isciii.es
Manual de Usuario		

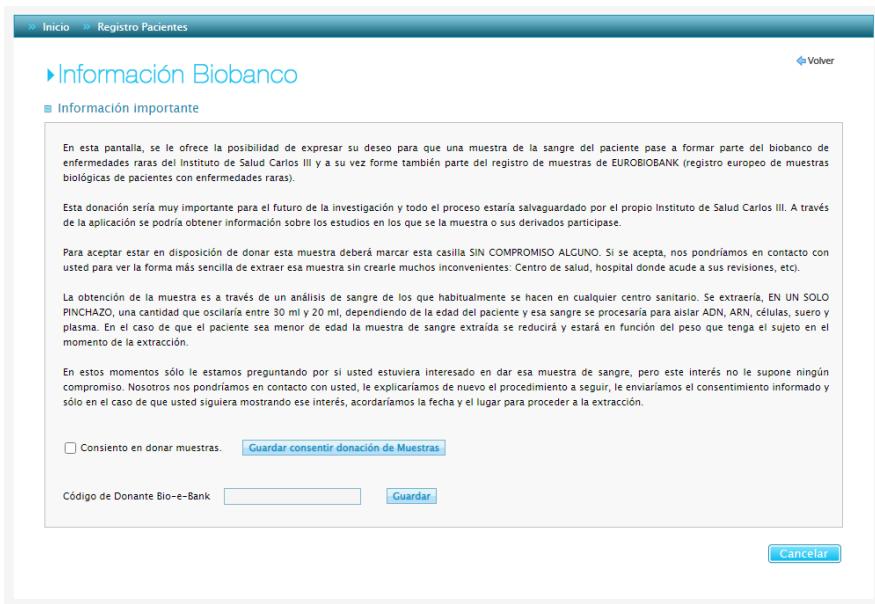
Para completar un cuestionario deberá pulsar el botón editar  del cuestionario que quiere completar. También podrá consultar los cuestionarios pulsando el botón de visualizar .

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)



The screenshot shows a web interface for 'Información Biobanco'. At the top, there's a breadcrumb navigation: 'Inicio > Registro Pacientes > Información Biobanco'. On the right, there's a 'Volver' (Back) button. Below the title, there's a section titled 'Información importante' with a blue header bar. The main content area contains several paragraphs of text explaining the Biobanco process, mentioning 'EUROBIOBANK', 'ADN', 'ARN', 'células', 'suelo', and 'plasma'. At the bottom of this section is a checkbox labeled 'Consiento en donar muestras.' followed by a 'Guardar consentir donación de Muestras' button. There's also a text input field for 'Código de Donante Bio-e-Bank' and a 'Guardar' button. A 'Cancelar' button is located at the bottom right.

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

Manual de Usuario

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 Interes

■ Datos CIE-10

Nombre Enfermedad	CIE-10	CIE-10 Ampliado
ADS 46,XX por luteoma materno	D270	01

Gen

■ 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 Interes

Nombre de la Asociación	Descripción	Logo	Enlace
 Acció Psoriasis	Acció Psoriasis		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  :

Manual de Usuario

► Información de la Enfermedad

[◀ Volver](#)

■ ENFERMEDAD: ADS 46,XX por luteoma materno

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 (EUROQUOL 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

Nombre	Descripción	Logo	Enlace	Documento
Lesch-Nyhan MedlinePlus	Lesch-Nyhan MedlinePlus		Visitar	
Lesch-Nyhan Scielo	Lesch-Nyhan Scielo		Visitar	