

## Importancia de los registros nacionales e internacionales de errores innatos del metabolismo

Dr. Roberto Giugliani \*

### RESUMEN

En el campo de las enfermedades raras la experiencia y conocimientos son limitados. Con un registro de enfermedades raras se pueden agregar datos longitudinales, incrementar su conocimiento, mejorar la calidad de la atención y los resultados en los pacientes. Los registros, a diferencia de los ensayos controlados aleatorizados, son una fuente de información en tiempo real para desarrollar guías de seguimiento y ayuda para el tratamiento de pacientes.

Los registros son esenciales para conocer la situación real de las enfermedades raras y establecer metas de gestión-diseño de un plan de investigación a fin de atender las necesidades insatisfechas de los pacientes.

**Palabras clave:** Enfermedades raras, registro, errores innatos del metabolismo, datos longitudinales.

### ABSTRACT

In the subject of rare diseases, experience and knowledge is limited. With a rare disease registry, longitudinal data can be added to increase information of them and to improve the quality of medical care and the patient outcome. Registries, unlike randomized controlled trials, provide a source of real-time information to develop guidelines for monitoring and to support patient management.

Registries are essential to show the real situation of rare diseases and to establish management goals in order to address the unmet needs of the patients.

**Key words:** Rare diseases, registry, inborn errors of metabolism, longitudinal data.

### ¿QUÉ ES UN REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS?

**E**n las enfermedades raras la experiencia y conocimientos son limitados, la caracterización de la enfermedad es incompleta y hay una falta de datos a largo plazo. Con un registro de enfermedades raras se pueden agregar datos longitudinales, incrementar el conocimiento de la enfermedad, mejorar la calidad de la atención y los resultados en los pacientes. Los objetivos del registro son: mejorar la atención al paciente y los resultados que se logran en las enfermedades raras,

comprender la eficacia a largo plazo y la seguridad de los tratamientos, mejorar la comprensión de la historia natural de las enfermedades raras y proporcionar datos de alta calidad y análisis para apoyar la toma de decisiones clínicas.

Se puede hablar de dos tipos de registros: 1) registros para las enfermedades raras sin tratamiento farmacológico, que dependerá de los intereses específicos de los investigadores, ya que hay poco o ningún financiamiento; 2) registros para las enfermedades raras con tratamiento farmacológico, donde hay parte del compromiso en relación con la aprobación de medicamentos, con el apoyo de las compañías farmacéuticas y suele ser estable en el largo plazo.

Los registros son una forma de incrementar el conocimiento acerca de los errores innatos del metabolismo, atienden a la necesidad de entender la efectividad del tratamiento a largo plazo, la necesidad de comprender los factores que normalmente no se contabilizan en los ensayos controlados aleatorios; adherencia, tratamiento del paciente, variedad de poblaciones y necesidad para la evaluación de la evidencia clara de tratamiento basado en valor.

\* Servicio de Genética Médica del Hospital de Clínicas, Universidade Federal del Rio Grande del Sur, en Porto Alegre, Brasil

Correspondencia: Dr. Roberto Giugliani. Email: rgiugliani@hcpa.ufrgs.br

Recibido: julio, 2012. Aceptado: octubre, 2012.

Este artículo debe citarse como: Giugliani R. Importancia de los registros nacionales e internacionales de errores innatos del metabolismo. Acta Pediatr Mex 2012;33(6):329-330.

El registro sirve para la elaboración de guías de seguimiento, ayuda al manejo de pacientes, al avance de la ciencia y la medicina. Las ventajas de los estudios observacionales del mundo real; por ejemplo, el tamaño de la muestra aumenta la probabilidad de detección de eventos adversos poco frecuentes, permite el análisis de subconjuntos y refleja la amplia población de los pacientes. Los estudios longitudinales ayudan a seguir la historia natural de la enfermedad en el tiempo, sirven para realizar el seguimiento de la eficacia a largo plazo y la seguridad de los tratamientos y puede analizar el tiempo transcurrido hasta el momento del análisis. También refleja la toma de decisiones clínicas del mundo real, genera nuevas hipótesis para futuras investigaciones y es una fuente de información real para enfermedades raras.

### ¿CÓMO SE ESTRUCTURAN LOS REGISTROS?

Primeramente, con la participación de los médicos, consejo nacional, consejo internacional y regional, comité ejecutivo, trabajo de grupos y posteriormente publicaciones, congresos científicos, reuniones. En conclusión, los

registros son esenciales para evidenciar la situación real de las enfermedades raras, es para los médicos y debe recibir el apoyo de las empresas; ayuda a mejorar el pronóstico y tratamiento de los pacientes. Conocer mejor la historia natural de la enfermedad y mayor conocimiento de la eficacia, son de gran ayuda para comprender mejor la enfermedad, evaluar los resultados del tratamiento y establecer metas de gestión-diseño de un plan de investigación para atender las necesidades insatisfechas.

---

### LECTURAS RECOMENDADAS

1. Clarke JT, Giugliani R, Sunder-Plassmann G, Elliott PM, Pintos-Morell G, Hernberg-Ståhl E, Malmenäs M, Beck M; FOS Investigators. Impact of measures to enhance the value of observational surveys in rare diseases: the Fabry Outcome Survey (FOS). *Value Health* 2011;14(6):862-6.
2. Jones S, James E, Prasad S. Disease registries and outcomes research in children: focus on lysosomal storage disorders. *Paediatr Drugs* 2011;13(1):33-47.
3. Cole JA, Taylor JS, Hangartner TN, Weinreb NJ, Mistry PK, Khan A. Reducing selection bias in case-control studies from rare disease registries. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:61.