



CRITERIOS DE INCLUSIÓN DE ACTIVIDADES EN ORPHANET: ESPAÑA

CENTROS EXPERTOS

Los centros expertos que se detallan en Orphanet son los que ofrecen un conocimiento específico para una enfermedad rara o un grupo de enfermedades raras.

En primer lugar, se recogen los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud (CSUR) en relación con las enfermedades raras, así como los designados a nivel regional (en ambos casos, destacados en la web de Orphanet como *centro de referencia oficial* ) , y aquellos pertenecientes a las Redes Europeas de Referencia (ERN, también identificados como *miembro de una ERN* ).

Además, el comité científico de Orphanet-España valora la inclusión de otros centros expertos no designados oficialmente pero que se ajustan a los siguientes criterios: plataforma técnica adaptada, equipo multidisciplinar en caso necesario, y experiencia en investigación clínica.

Estos centros tendrán que dar pruebas de su experiencia en el campo de las enfermedades raras completando un [cuestionario](#) basado en los criterios definidos por el Grupo de Expertos en Enfermedades Raras de la Comisión Europea: [EUCERD Recommendations on Quality Criteria for Centres of Expertise for Rare Diseases in Member States \(24 October 2011\) \(PDF\)](#)

Se recogen dos tipos de centros expertos: los centros de asistencia médica y los de consejo genético. Además se diferencian los pediátricos y los de adultos.

FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS:

- Administraciones públicas a nivel nacional y regional
 - Centros, Servicios y Unidades de Referencia ([CSUR](#)) del Sistema Nacional de Salud
 - Unidades de referencia del sistema sanitario público de la Comunitat Valenciana ([DECRETO 64/2016](#))
 - Redes de unidades de experiencia clínica ([XUJEC](#)) en enfermedades minoritarias (MM) en Cataluña
- Redes Europeas de Referencia ([ERN](#))
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#))
- Contacto personal con profesionales

TEST DIAGNÓSTICOS

Los laboratorios clínicos listados en Orphanet son aquellos que ofrecen pruebas diagnósticas para una enfermedad o un grupo de enfermedades raras, o aquellos que hacen pruebas genéticas independientemente de la prevalencia de la enfermedad.

FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS:

- Administraciones públicas a nivel nacional y regional
 - Registro General de centros, servicios y establecimientos sanitarios ([Regcess](#))
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#))
- Contacto personal con profesionales

ENSAYOS CLÍNICOS

Los ensayos clínicos registrados en Orphanet son aquellos focalizados en una enfermedad o grupo de enfermedades raras.

FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS:

- Administraciones públicas a nivel nacional y regional
 - [REec- Registro Español de Estudios Clínicos](#)
- [EU Clinical Trials Register](#)
- [ClinicalTrials.gov](#)
- [International Clinical Trials Registry Platform](#)
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#))
- Contacto personal con profesionales

PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN

Los proyectos de investigación registrados en Orphanet son aquellos que, focalizados en una enfermedad o grupo de enfermedades raras, están respaldados por un organismo oficial de investigación en el ámbito nacional o europeo, y cuya financiación pública o privada haya sido concedida en un proceso competitivo.

En especial, se recogen aquellos proyectos financiados por instituciones que forman parte del [IRDIRC](#) (*International Rare Diseases Research Consortium*), consorcio internacional al que pertenece Orphanet. En el caso de los proyectos españoles, serían aquellos financiados por el Instituto de Salud Carlos III.

FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS:

- Administraciones públicas a nivel nacional y regional
 - Instituto de Salud Carlos III (ISCIII): [Fondo de Investigación en Salud](#)
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#))
- Instituciones financiadoras privadas con programas específicos para enfermedades raras:
 - [Fundació La Marató de TV3](#)
 - [Fundación Ramón Areces](#)
 - [Fundación Isabel Gemio](#)
 - Federación Española de Enfermedades Raras ([FEDER](#))
- Contacto personal con profesionales

REGISTROS DE PACIENTES, BASES DE DATOS Y BIOBANCOS

Los registros de pacientes, bases de datos y biobancos registrados en Orphanet son aquellos focalizados en una enfermedad o grupo de enfermedades raras y que están abiertos a colaborar con la comunidad investigadora.

FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS:

- Administraciones públicas a nivel nacional y regional
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#))
- Contacto personal con profesionales

ASOCIACIONES DE PACIENTES

Las asociaciones de pacientes listadas en Orphanet son aquellas cuya actividad está focalizada en una enfermedad o grupo de enfermedades raras, y que cuentan un estatus legal como asociación/fundación sin ánimo de lucro.

Se priorizará la inclusión de asociaciones/federaciones nacionales frente a las regionales. Estas últimas tan solo se registrarán en el caso de que no exista ninguna nacional para la misma enfermedad.

FUENTES DE INFORMACIÓN UTILIZADAS:

- Administraciones públicas a nivel nacional y regional
 - [Registro nacional de asociaciones](#)
- Federación Española de Enfermedades Raras ([FEDER](#))
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras ([CIBERER](#))
- Contacto personal con profesionales