

 <b>Instituto de Salud Carlos III</b>	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

## Manual Investigador / Administrador de Enfermedad

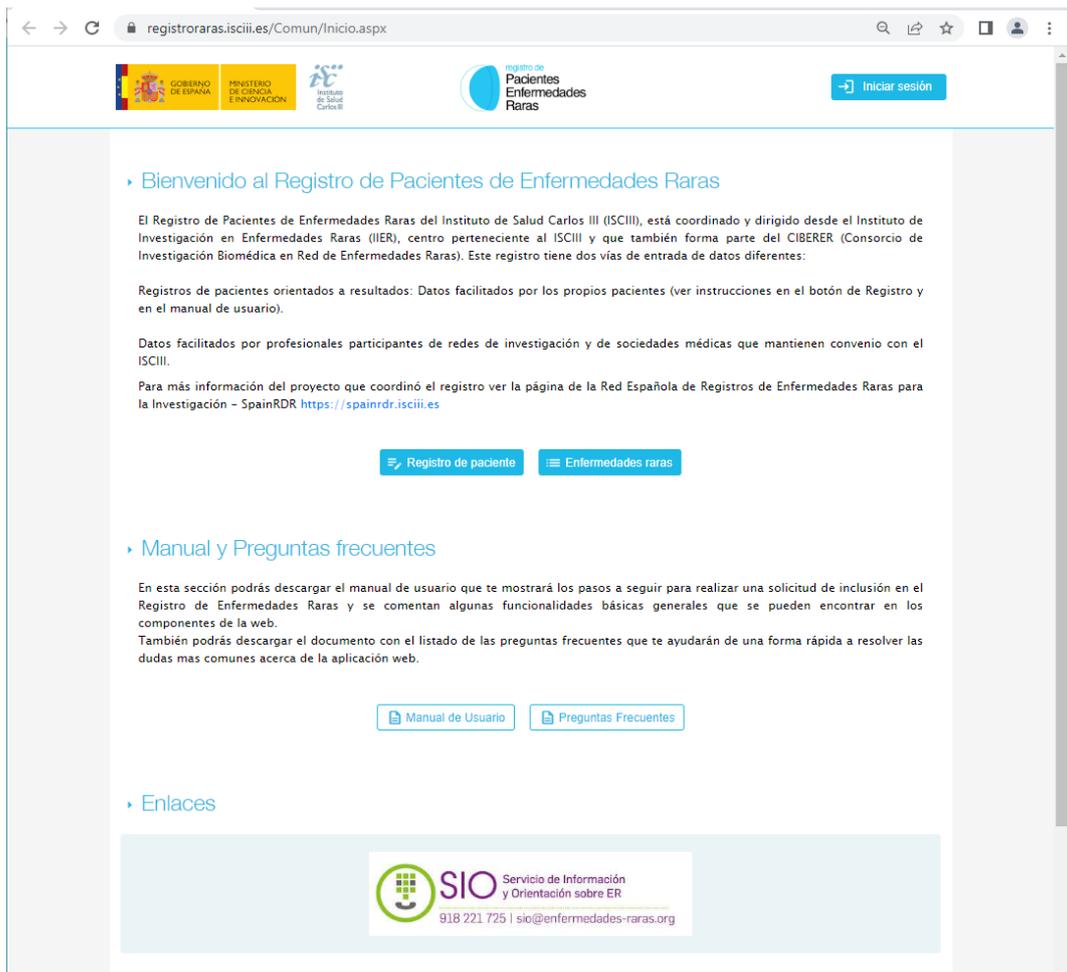
### Contenido

REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS .....	1
INCLUSIÓN DIRECTA .....	7
PESTAÑA PARA EL CUESTIONARIO DE IUIS REDIP .....	19
DESCARGA DE DATOS DEL CUESTIONARIO .....	21
DAR DE BAJA POR FALLECIMIENTO UN PACIENTE .....	26

## REGISTRO DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

La página del registro es : <https://registroraras.isciii.es/>

Pulsar en 'Iniciar sesión', poner usuario y contraseña y pulsar 'Conectar'.



La primera vez que se registre, sale una pantalla donde se le pide que cambie la contraseña.

	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

Una vez en la aplicación sale una pantalla donde se ven las enfermedades para las que es administrador con el CIE10 y CIE10 Ampliado de cada una de ellas. (Ver ejemplo abajo).

El CIE 10 ampliado es una codificación específica desarrollada por el IIER asociada a la CIE10.




[Cerrar Sesión](#)  
 Usuario: Inmunodef  
 Administrador de Enfermedad

Fecha de última conexión: 23/02/2024 10:10:31  
 Número de intentos fallidos anteriores: 1

Inicio » Registro Pacientes » Registro Enfermedades » Cuestionarios

## Bienvenido al Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

Volver

■ Enfermedad/es que Vd. Administra

Cie10	Cie10_Amp	Descripcion
➔ B004	01	Deficiencia de TLR3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TLR3 deficiency.
➔ B004	02	Deficiencia de UNC93B1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), UNC93B1 deficiency.
➔ B004	03	Deficiencia de TRAF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TRAF3 deficiency.
➔ B004	04	Deficiencia de TRIF AD. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), AD TRIF deficiency.
➔ B004	05	Deficiencia de TRIF AR. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), AR TRIF deficiency.
➔ B004	06	Deficiencia de TBK1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TBK1 deficiency.
➔ B004	07	Deficiencia de IRF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), IRF3 deficiency.
➔ B004	08	Deficiencia de DBR1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), DBR1 deficiency.
➔ B004	09	Deficiencia de SNORA31. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), SNORA31 deficiency.
➔ B004	10	Deficiencia de ATG4A. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), ATC4A deficiency.
➔ B004	11	Deficiencia de MAP1LC3B2. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), MAP1LC3B2 deficiency.
➔ B070	01	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER1. Epidermodysplasia verruciformis, EVER1 deficiency.
➔ B070	02	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER2. Epidermodysplasia verruciformis, EVER2 deficiency.
➔ B070	03	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de CIB1. Epidermodysplasia verruciformis, CIB1 deficiency.
➔ B271	01	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de IRF8 AR. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD), AR IRF8 deficiency.

Total de registros: 52 1 de 35

### Últimas Noticias

» ver más noticias

Si la/s enfermedad/es que le aparece/n en esta área no se corresponde/n con la/s enfermedad/es para la cual ha sido designado como administrador por parte del IIER, le rogamos se ponga en contacto con el IIER en el correo registro.raras@isciii.es para poder solucionar el problema cuanto antes.

Como administrador de esta/s enfermedad/es tiene capacidad de modificar datos, crear cuestionarios ad hoc y extraer datos para su estudio y análisis. Por favor, proceda con arreglo a las condiciones de seguridad y confidencialidad con las que se ha comprometido en el acuerdo de confidencialidad firmado en el momento de darse de alta como usuario administrador del IIER para esta/s enfermedad/es.

Para cualquier problema, utilice los contactos siguientes:  
 Ana Cabornero tel: +34 91 822 2590  
 Nieves Calvo tel: +34 91 822 2043  
 Manuel Posada email: mposada@isciii.es tel: +34 91 822 2044



 Instituto de Salud Carlos III	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

Tenga en cuenta que la lista de enfermedades de las que es administrador / investigador puede contar con más de una página.



Para buscar un paciente ya registrado, ir a la pestaña **Registro de Pacientes**. Podemos buscar de diferentes maneras:

- 1) si sabemos el **Apellido** del paciente, se puede buscar por el apellido.
- 2) si no conocemos el Apellido, se puede buscar por **enfermedad** introduciendo el nombre, por **gen** o por **CIE 10 y Ampliado** si lo sabemos. Pulsamos buscar para ver los pacientes con esa enfermedad que ya están incluidos en el registro (en este ejemplo ponemos el código CIE10 D800 y Ampliado 02) y se busca al paciente en la lista.

También se puede buscar por **grupo de enfermedad** y en este caso aparecerán todos los pacientes registrados con alguna enfermedad del grupo UIS REDIP.

Los administradores del grupo pueden ver todos los pacientes registrados con enfermedades del grupo IUIS REDIP mientras que los investigadores sólo pueden ver los pacientes que han incluido o los que les han sido asignados.

Inicio > Registro Pacientes > Registro Enfermedades > Cuestionarios Volver

### Búsqueda de Paciente

**Datos Personales**

Primer Apellido  Segundo Apellido  Nombre  DNI del Paciente  Sexo

Fecha de Nacimiento  País de Nacimiento  Provincia de Nacimiento  País de Residencia  CCAA de Residencia

CCAA Declarante  Provincia de Residencia  Fecha Inicio Inclusión  Fecha Fin Inclusión

Email

**Otros Datos**

ID\_PAC  Tipo de Paciente  Edad Inicial  Edad Final  Bajas

CIE-10  CIE-10 Ampliado  Dona Muestra  Código Bio-e-Bank

Investigador de enfermedad asignado

Grupo de enfermedades  Enfermedad  Gen

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029, Madrid - Tel.: 91 822 2590 / 91 822 2043 - Fax: 91 387 78 95 registro.raras@isciii.es  
 Inicio | Contacto | Accesibilidad | Política de Privacidad

Inicio > Registro Pacientes > Registro Enfermedades > Cuestionarios Volver

### Búsqueda de Paciente

**Datos Personales**

Primer Apellido  Segundo Apellido  Nombre  DNI del Paciente  Sexo

Fecha de Nacimiento  País de Nacimiento  Provincia de Nacimiento  País de Residencia  CCAA de Residencia

CCAA Declarante  Provincia de Residencia  Fecha Inicio Inclusión  Fecha Fin Inclusión

Email

**Otros Datos**

ID\_PAC  Tipo de Paciente  Edad Inicial  Edad Final  Bajas

CIE-10  CIE-10 Ampliado  Dona Muestra  Código Bio-e-Bank

Investigador de enfermedad asignado

Grupo de enfermedades  Enfermedad  Gen

**Resultados de la Búsqueda**

	IdPac	Nombre	1ºApellido	2ºApellido	F. Nac	DNI	CIE-10	CIE-10 Amp	Descripción	Tipo Pac	CCAA
	36385	Inmunodef	Prueba		03/08/2007		D800	02	Agammaglobulinemia ligada al X (Síndrome de Bruton). Agammaglobulinemia, BTK deficiency, X-linked agammaglobulinemia (XLA).	E	Madrid, Comunidad de

Total de registros: 1

Resultados de la Búsqueda

IdPac	Nombre	1ºApellido	2ºApellido	F. Nac	DNI	CIE-10	CIE-10 Amp	Descripción	Tipo Pac	CCAA
36385	Inmunodef	Prueba		03/08/2007		D800	02	Agammaglobuliemia ligada al X - BTK. BTK deficiency, X-linked agammaglobulinemia (XLA).	E	Madrid, Comunidad de

Total de registros: 1

[Descargar](#)
[Imprimir](#)

Una vez encontrado, pulsamos en el lápiz y se abre el registro de ese paciente donde podemos ver todas las pestañas, incluida la del **Cuestionario**.



GOBIERNO DE ESPAÑA  
MINISTERIO DE CIENCIA, INNOVACIÓN Y UNIVERSIDADES





[Cerrar Sesión](#)

Usuario: Inmunodef  
Administrador de Enfermedad

Fecha de última conexión: 22/01/2024  
Número de intentos fallidos anteriores: 0

Inicio
Registro Pacientes
Registro Enfermedades
Cuestionarios

[Volver](#)

### Modificar Registro

Información adicional:

[Cuestionarios](#)
[Información](#)

Paciente
Enfermedad
Documentos
Diagnóstico
Familiares
Sintomas
Trazabilidad
Cuestionarios

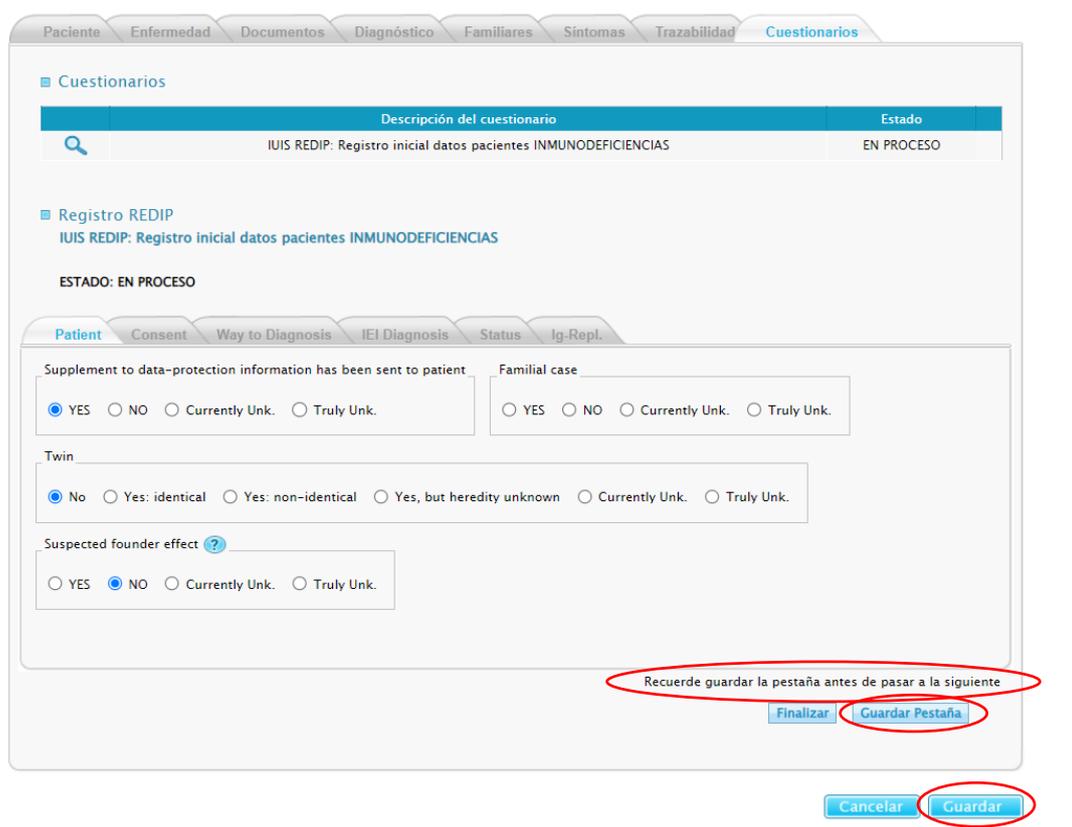
**Datos Personales del Paciente**

ID_PAC	Primer Apellido (*)	Segundo Apellido	Nombre (*)	Sexo (*)
<input type="text" value="36385"/>	<input type="text" value="Prueba"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="Inmunodef"/>	<input type="text" value="Hombre"/>
Fecha Nacimiento (*)	Año Nacimiento	Mes Nacimiento	Día Nacimiento	
<input type="text" value="03/08/2007"/>	<input type="text" value="2007"/>	<input type="text" value="Agosto"/>	<input type="text" value="3"/>	
DNI / NIE / NIF	Tarjeta Sanitaria Autonómica	Tarjeta Sanitaria Nacional		
<input type="text" value="00000000A"/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>		
CIPSNS	CODSNS	Número de Seguridad Social		
<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>		
País Nacimiento (*)	País Nacimiento (ALFA) (*)	Provincia Nacimiento (*)	Población Nacimiento (*)	
<input type="text" value="ESPAÑA"/>	<input type="text" value="ESP"/>	<input type="text" value="Madrid"/>	<input type="text" value="Madrid"/>	
Ingresos (Euros/Mes)	Fecha Registro			
<input type="text" value="Selecciona"/>	<input type="text" value="12/01/2024 8:19:56"/>			

**Datos de Contacto del Paciente**



Una vez dentro del cuestionario, es importante guardar los datos pulsando el botón de ‘Guardar pestaña’ al final de cada pestaña.



El botón ‘Finalizar’ es para dar por completado y cerrado el cuestionario, y si lo pulsamos ya no se podrán incluir o modificar los datos introducidos.

 Instituto de Salud Carlos III	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

## INCLUSIÓN DIRECTA

El manual de inclusión directa de cada paciente es tedioso porque se piden datos que en ocasiones no son fácilmente accesibles desde la historia clínica del paciente. Por ello sugerimos que se informe/sugiera al paciente que sea él mismo o que sean los padres o tutores quienes en caso de que el paciente sea menor, quienes completen los datos personales.

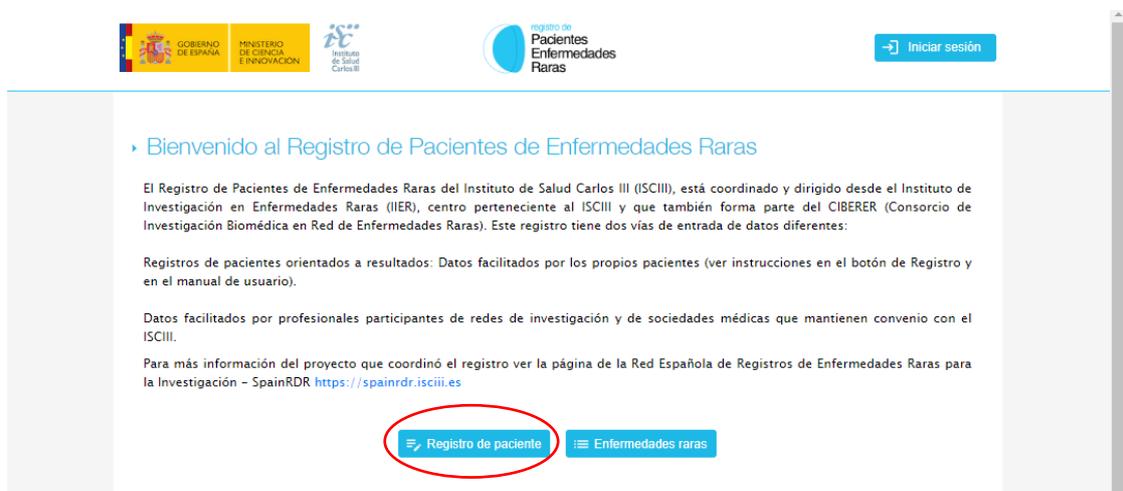
En el caso de que sea el paciente o sus tutores legales quienes completen los datos del registro, el profesional pasará directamente a introducir los datos y pruebas clínicas en cada cuestionario desarrollado ad hoc para cada entidad clínica o grupo de enfermedades.

Por ello, es importante que en **Observaciones** el paciente incluya el nombre de su médico (investigador de la enfermedad dado de alta en la aplicación) y el nombre del hospital donde trabaja su médico para poder asignar el paciente al profesional que le atiende.

El sistema de solicitud de alta de un paciente realizado por él mismo tiene dos opciones: vía online (descrita en el manual de usuario accesible en la página web) y vía documentación impresa.

El acceso es a través del siguiente enlace: <https://registoraras.isciii.es>

Pulsar el botón de 'Registro de paciente' (ver imagen abajo).



En la siguiente pantalla se ven las dos opciones (Registro Web o Registro por Correo Postal). La del registro postal ofrece los documentos a imprimir, habrá que rellenarlos y enviarlos a la dirección postal del IIER dónde se procesan. Son tres documentos disponibles: **Consentimiento Informado**; **ficha de datos del paciente** e **información sobre el envío postal**. El paciente debe incluir en su carta junto a estos documentos **una copia de un informe clínico donde aparezca el diagnóstico clínico y genético**. Este sistema es cómodo, de modo que el médico puede tener los documentos impresos y facilitárselos al paciente en el momento de la consulta.

 <b>Instituto de Salud Carlos III</b>	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	



Si se opta por la inclusión directa desde la consulta, el procedimiento se describe a continuación: **(NOTA: ES IMPORTANTE QUE EL PACIENTE HAYA FIRMADO EL CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA SER INCLUIDO EN EL REGISTRO)**.

El acceso es el mismo que se describe arriba (ver enlace en la página anterior). Una vez entramos (login) en la aplicación buscamos en la pestaña **registro de pacientes** la opción 'Inclusión directa'.



Y nos sale la pantalla para incluir los **Datos Personales del Paciente**. Los datos obligatorios (señalados con un asterisco) en esta sección son: Primer Apellido, Nombre, Sexo, Fecha de Nacimiento, País de Nacimiento. En los Datos de contacto es obligatorio poner el Teléfono.

► Modificar Registro

Paciente
Enfermedad
Documentos
Diagnóstico
Familiares
Síntomas

**Datos Personales del Paciente**

ID_PAC	Primer Apellido (*)	Segundo Apellido	Nombre (*)	Sexo (*)
<input type="text" value=""/>	<input type="text" value="Redip"/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value="Inclusion1"/>	<input type="text" value="Hombre"/>
Fecha Nacimiento (*)	Año Nacimiento	Mes Nacimiento	Día Nacimiento	
<input type="text" value="05/04/2001"/>	<input type="text" value="aaaa"/>	<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value="Seleccione"/>	
DNI / NIE / NIF	Tarjeta Sanitaria Autonómica	Tarjeta Sanitaria Nacional		
<input type="text" value="00000000A"/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>		
CIPSNS	CODSNS	Número de Seguridad Social		
<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>		
País Nacimiento (*)	País Nacimiento (ALFA) (*)	Provincia Nacimiento	Población Nacimiento	
<input type="text" value="ESPAÑA"/>	<input type="text" value="ESP"/>	<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value=""/>	
Ingresos (Euros/Mes)	Fecha Registro			
<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value=""/>			

**Datos de Contacto del Paciente**

Teléfono 1 (*)	Teléfono 2	Fax	E-Mail
<input type="text" value="918222037"/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value="Incluir e-mail del paciente"/>

**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="Seleccione"/>	<input type="text" value="Seleccione"/>
ID municipio	Nombre del municipio de Residencia		
<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value=""/>		
ID núcleo de población	Nombre del núcleo de población de Residencia		
<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value=""/>		
Población Residencia (*)	CP (*)	Número	Escalera
<input type="text" value="campo obligatorio"/>	<input type="text" value="campo obligatorio"/>	<input type="text" value=""/>	<input type="text" value=""/>
Tipo Vía (*)	Dirección Completa (*)		
<input type="text" value="Seleccione"/>	<input type="text" value="campo obligatorio"/>		

Es importante **incluir el e-mail de paciente** en los datos personales del paciente, así recibirá notificación de su registro en el Registro de Enfermedades Raras con su usuario y contraseña.

En la sección **Datos de Residencia del Paciente** es obligatorio completar el 'País de Residencia'. Al poner España en los datos de residencia del paciente se abren las pestañas para incluir los datos, siendo algunos obligatorios para poder continuar (País de residencia, Comunidad Autónoma, Provincia, Población, Código postal, Tipo de vía y Dirección completa). La aplicación no deja incluir pacientes no residentes en España.

Una vez que se ha rellenado los datos, pulsar el botón 'Enfermedad', y se accederá a la siguiente pantalla.

Para incluir la enfermedad hay que pulsar en la lupa que hay al lado del campo CIE10 Amp. Nos sale una pantalla de 'Búsqueda de Enfermedades' (ver abajo).

**NOTA:** Este ejemplo para inclusión directa es genérico. Y en este caso se ilustra la inclusión de un paciente con encefalopatía, pero cada administrador o investigador de enfermedad solo puede incluir pacientes con enfermedades para las que se le ha autorizado.

► Modificar Registro ◀ Volver

Paciente **Enfermedad** Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas

■ Buscar enfermedad

CIE-10 (\*)  CIE-10 Amp  Descripción(\*)

Gen

Nombre de la Enfermedad rara

Observación al Nombre de la Enfermedad rara

CIE-9 Inicial  Descripción

CIE-9 Final  Descripción

Día Diagnóstico  Base Diagnóstico  ORPHANET  CIE9-MC  SNOMED

CIE10-BPA  CIE10-IIER  EDTA Antiguo  EDTA Nuevo  Otros Códigos

CCAA Declarante1  CCAA Declarante2  CCAA Declarante3  CCAA Declarante4  CCAA Declarante5

Fecha traspaso CCAA1  Fecha traspaso CCAA2  Fecha traspaso CCAA3  Fecha traspaso CCAA4  Fecha traspaso CCAA5

■ Códigos OMIM

OMIM Diagnosticado  Descripción OMIM Diagnosticado

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

Comprobar si el/la paciente ya está registrado/a

La información contenida en esta sección hace referencia a coincidencias con otros pacientes incluidos ya en el Registro de Pacientes de Enfermedades Raras, si no existiese coincidencia alguna es obligatorio marcar la caja de: "Comprobar si el paciente ya está registrado" para confirmar la tramitación. Si existiese alguna coincidencia se mostraría una tabla debajo de este texto con los datos de las coincidencias, pudiendo seleccionarse una de ellas, de esta forma se agregaría la enfermedad a un paciente ya existente. Si aún existiendo coincidencias no se desea agregar a ninguna de ellas se debe marcar la casilla "Comprobar si el paciente ya está registrado" al comienzo de estas instrucciones. Para cualquier otra duda puede referirse al manual del usuario.

\* Para comprobar coincidencias debe cumplimentar el campo Cie10 previamente.

Enviar e-mail al paciente Anterior

Se puede buscar la enfermedad por texto, por gen o también buscar en la lista de grupo de enfermedades que nos aparece en la lista del grupo REDIP-IUIS. Una vez localiza la enfermedad que se busca, pulsar en la flecha a la izquierda de la enfermedad para auto-completar la enfermedad.

» **Búsqueda de Enfermedades** ← Volver

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10	CIE-10 Ampliado	Texto a Buscar
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Código OMIM	Descripción OMIM	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	
Grupo de Enfermedades	Gen	
Seleccione <input type="button" value="v"/>	<input type="text"/>	

Insertar nombre o el gen y pulsar buscar

■ Criterios de Búsqueda por árbol

Códigos Cie-10

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029, Madrid - Tel.: 91 822 2590 / 91 822 2043 - Fax: 91 387 78 95 registro.raras@isciii.es  
Inicio | Contacto | Accesibilidad | Política de Privacidad

» Inicio » Registro Pacientes » Registro Enfermedades » Cuestionarios ← Volver

» **Búsqueda de Enfermedades**

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10	CIE-10 Ampliado	Texto a Buscar	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	
Código OMIM	Descripción OMIM	Código ORPHAN	Descripción ORPHAN
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Grupo de Enfermedades	Gen		
IUIS REDIP <input type="button" value="v"/>	<input type="text"/>		

Localizar enfermedad en el grupo y pulsar en la flecha

■ Resultados de la Búsqueda

	CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
➔	B004	01	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency.
➔	B070	01	Suceptibilidad a epidermodisplasia verruciforme tipo 1-EVER1 (TMC6). EVER1 deficiency.
➔	B271	01	Inmunodeficiencia 32B y susceptibilidad a infección crónica por VEB - IRF8-AR. IRF8 deficiency AR.
➔	B372	01	Candidiasis familiar AR - IL-17RA. IL-17RA deficiency.
➔	B569	01	Resistencia o susceptibilidad a la tripanosomiasis-APOL1. Trypanosomiasis.
➔	C836	01	Linfoma de células T subcutáneo paniculítico- TIM3.T-cell lymphoma subcutaneous panniculitis-like (TIM3 deficiency).
➔	D479	01	Síndrome autoinmune linfoproliferativo - FAS (TNFSF6). ALPS-FAS.
➔	D512	01	Deficiencia de transcobalamina II (TCN2). Transcobalamin 2 deficiency.
➔	D528	01	Malabsorción hereditaria de folato - SLC46A1/PCFT. SLC46A1/PCFT deficiency causing hereditary folate malabsorption.
➔	D550	01	Deficiencia de G6PD clase I. G6PD deficiency class I.
➔	D710	01	Deficiencia de gránulos específicos de neutrófilos-CEBPE. CEBPE neofunction.
➔	D711	01	Aciduria-metilglutacónica 3 tipo 7b-CLPB. 3-Methylglutaconic aciduria.
➔	D728	01	Inmunodeficiencia 73B con quimiotaxis defectuosa de neutrófilos y linfopenia - RAC2. RAC2 deficiency.
➔	D761	01	Linfocitosis hemofagocítica familiar tipo 2-FHL2(PRF1). Perforin deficiency (FHL2).
➔	D801	01	Hipogammaglobulinemia- SEC61A1. SEC61A1 deficiency.

Total de registros: 508 « « Ir a 1 de 34 » »

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029, Madrid - Tel.: 91 822 2590 / 91 822 2043 - Fax: 91 387 78 95 registro.raras@isciii.es  
Inicio | Contacto | Accesibilidad | Política de Privacidad

Por ejemplo:

Al introducir la palabra 'encefalopatía' y pulsar 'buscar' nos dará las opciones con el CIE10 de cada una. Se pueden incluir más palabras o parte de una palabra (por ejemplo: encefala).

## ► Búsqueda de Enfermedades

[Volver](#)

### ■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10	CIE-10 Ampliado	Texto a Buscar
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="encefalopatía"/>
Código OMIM	Descripción OMIM	Código ORPHAN
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Grupo de Enfermedades	Gen	
IUIS REDIP	<input type="text"/>	

Buscar

Limpiar

Cancelar

### ■ Resultados de la Búsqueda

CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
➔ B004	01	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency
➔ B004	02	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - UNC93B1. UNC93B1 deficiency.
➔ B004	03	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TRAF3. TRAF3 deficiency.
➔ B004	04	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TRIF (TICAM1). TRIF deficiency.
➔ B004	05	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TBK1. TBK1 deficiency.
➔ B004	06	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -IR3F. IRF3 deficiency.
➔ D898	09	Enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia y encefalopatía - TGFB1. TGFB1 deficiency.
➔ D898	12	Inmunodeficiencia 90 con encefalopatía, hiposplenismo funcional y disfunción hepática - FADD. FADD deficiency.
➔ E721	02	Síndrome de retraso del desarrollo-inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocisteinemia - NFE2L2. Activating de novo mutations in nuclear factor, erythroid 2- like (NFE2L2).
➔ G934	03	Encefalopatía necrotizante aguda-RANBP2. Acute necrotizing encephalopathy.

### ■ Criterios de Búsqueda por árbol

Códigos Cie-10

Fecha de última conexión: 22/01/2024 8:24:38  
Número de intentos fallidos anteriores: 0



Usuario: iherno  
Administrador del sistema

Inicio
Solicitud de Inclusión
Registro Pacientes
Registro Enfermedades
Mantenimientos
Cuestionarios
Noticias
Usuarios

## Búsqueda de Enfermedades ← Volver

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10	CIE-10 Ampliado	Texto a Buscar
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="encefalopatía"/>
Código OMIM	Descripción OMIM	Código ORPHAN
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Grupo de Enfermedades	Gén	
Seleccione ▼	<input type="text"/>	

■ Resultados de la Búsqueda

CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
➔ A812	00	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
➔ A812	01	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
➔ B004	01	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency
➔ B004	02	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - UNC93B1. UNC93B1 deficiency.
➔ B004	03	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TRAF3. TRAF3 deficiency.
➔ B004	04	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TRIF (TICAM1). TRIF deficiency.
➔ B004	05	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TBK1. TBK1 deficiency.
➔ B004	06	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -IR3F. IRF3 deficiency.
➔ B220	00	Enfermedad por VIH, resultante en encefalopatía
➔ D898	09	Enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia y encefalopatía - TCFB1. TCFB1 deficiency.
➔ D898	12	Inmunodeficiencia 90 con encefalopatía, hiposplenismo funcional y disfunción hepática - FADD. FADD deficiency.
➔ E512	00	Encefalopatía de Wernicke
➔ E721	02	Síndrome de retraso del desarrollo-inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocisteinemia - NFE2L2. Activating de novo mutations in nuclear factor, erythroid 2- like (NFE2L2).
➔ E752	25	Leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y médula espinal y elevación del lactato - DARS2
➔ E752	26	Leucoencefalopatías con sustancia blanca evanescente: eIF2B5, R113H

Total de registros: 49 ⏪ ⏩ Ir a 1 de 4 ⏪ ⏩

Si no está en la primera hoja avanzamos hasta encontrar la enfermedad que buscamos

Buscar la enfermedad que queremos seleccionar, por ejemplo: 'Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency'

## ► Búsqueda de Enfermedades

← Volver

### ■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10	CIE-10 Ampliado	Texto a Buscar	
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text" value="encefalopatía"/>	
Código OMIM	Descripción OMIM	Código ORPHAN	Descripción ORPHAN
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>
Grupo de Enfermedades	Gen		
Seleccione ▼	<input type="text"/>		

Buscar Limpiar Cancelar

### ■ Resultados de la Búsqueda

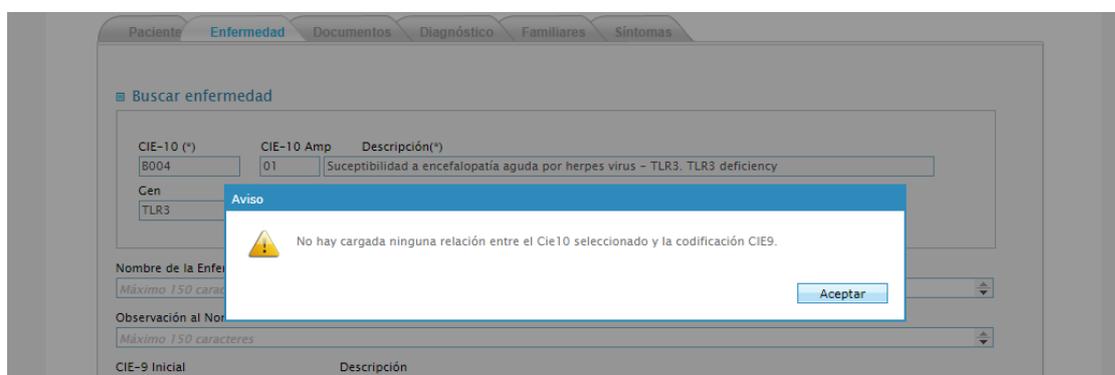
	CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
→	A812	00	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
→	A812	01	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
→	B004	01	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency
→	B004	02	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - UNC93B1. UNC93B1 deficiency.
→	B004	03	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TRAF3. TRAF3 deficiency.
→	B004	04	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TRIF (TICAM1). TRIF deficiency.
→	B004	05	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TBK1. TBK1 deficiency.
→	B004	06	Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -IR3F. IRF3 deficiency.
→	B220	00	Enfermedad por VIH, resultante en encefalopatía
→	D898	09	Enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia y encefalopatía - TGFβ1. TGFβ1 deficiency.
→	D898	12	Inmunodeficiencia 90 con encefalopatía, hiposplenismo funcional y disfunción hepática - FADD. FADD deficiency.
→	E512	00	Encefalopatía de Wernicke
→	E721	02	Síndrome de retraso del desarrollo-inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocisteinemia - NFE2L2. Activating de novo mutations in nuclear factor, erythroid 2- like (NFE2L2).
→	E752	25	Leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y médula espinal y elevación del lactato - DARS2
→	E752	26	Leucoencefalopatías con sustancia blanca evanescente: eIF2B5, R113H

Total de registros: 49

Ir a 1 de 4

Pulsar en la flecha a la izquierda del CIE10 de la enfermedad que queremos y la incluirá automáticamente.

NOTA: En algunos casos nos puede aparecer una pantalla con el siguiente aviso:



Pero al pulsar 'Aceptar' vemos que nos ha incluido la enfermedad y el CIE10 correctamente y podemos seguir sin problemas.

No hace falta incluir los datos incluidos dentro del recuadro rojo del siguiente pantallazo (CIE9 inicial, etc.)

► **Modificar Registro**

Paciente **Enfermedad** Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas

■ **Buscar enfermedad**

CIE-10 (\*) D728 CIE-10 Amp 02 Descripción(\*) Deficiencia de GATA2. Other phagocyte defects, GATA2 deficiency.

Gen GATA2

Nombre de la Enfermedad rara  
Máximo 150 caracteres

Observación al Nombre de la Enfermedad rara  
Máximo 150 caracteres

CIE-9 Inicial Descripción

CIE-9 Final Descripción

Día Diagnóstico Base Diagnóstico ORPHANET CIE9-MC SNOMED

CIE10-BPA CIE10-IIER EDTA Antiguo EDTA Nuevo Otros Códigos

CCAA Declarante1 CCAA Declarante2 CCAA Declarante3 CCAA Declarante4 CCAA Declarante5

Fecha traspaso CCAA1 Fecha traspaso CCAA2 Fecha traspaso CCAA3 Fecha traspaso CCAA4 Fecha traspaso CCAA5

■ **Códigos OMIM**

Código OMIM	Descripción OMIM
137295	GATA-BINDING PROTEIN 2; GATA2
614172	IMMUNODEFICIENCY 21; IMD21

OMIM Diagnosticado Descripción OMIM Diagnosticado

Palabra Clave 1 (\*) Deficiencia de GATA2. Other phag Palabra Clave 2 Palabra Clave 3

Inicio » Registro Pacientes » Registro Enfermedades » Cuestionarios

» Volver

» Modificar Registro

Paciente Enfermedad Documentos Diagnóstico Familiares Síntomas

■ Buscar enfermedad

CIE-10 (\*) CIE-10 Amp Descripción(\*)  
 B004 01 Suceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency

Gen  
 TLR3

Nombre de la Enfermedad rara  
 Máximo 150 caracteres

Observación al Nombre de la Enfermedad rara  
 Máximo 150 caracteres

CIE-9 Inicial Descripción

CIE-9 Final Descripción

Día Diagnóstico Base Diagnóstico ORPHANET CIE9-MC SNOMED

CIE10-BPA CIE10-IER EDTA Antiguo EDTA Nuevo Otros Códigos

CCAA Declarante1 CCAA Declarante2 CCAA Declarante3 CCAA Declarante4 CCAA Declarante5

Fecha traspaso CCAA1 Fecha traspaso CCAA2 Fecha traspaso CCAA3 Fecha traspaso CCAA4 Fecha traspaso CCAA5

■ Códigos OMIM

Código OMIM	Descripción OMIM
603029	TOLL-LIKE RECEPTOR 3; TLR3
613002	IMMUNODEFICIENCY 83; SUSCEPTIBILITY TO VIRAL INFECTIONS; IMD83

OMIM Diagnosticado Descripción OMIM Diagnosticado

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

Suceptibilidad a encefalopatía agu

■ Investigador de Enfermedad:

Investigador de enfermedad asignado  
 CB99A9 3803C5CB6A3 67B87E1

Admin REDIP

Avala que el paciente tiene diagnosticada la enfermedad en la que se está registrando

Comprobar si el/la paciente ya está registrado/a

Enviar e-mail al paciente

Anterior Crear Paciente

Aquí aparece el nombre de la persona que está incluyendo al paciente

El **campo obligatorio** 'Palabra Clave 1' de la zona inferior, rellena automáticamente. En la 'Palabra clave 2' se puede incluir otros sinónimos que pueda tener la enfermedad.

Marcar la casilla **Comprobar** para ver si el paciente ya está registrado/a.

	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

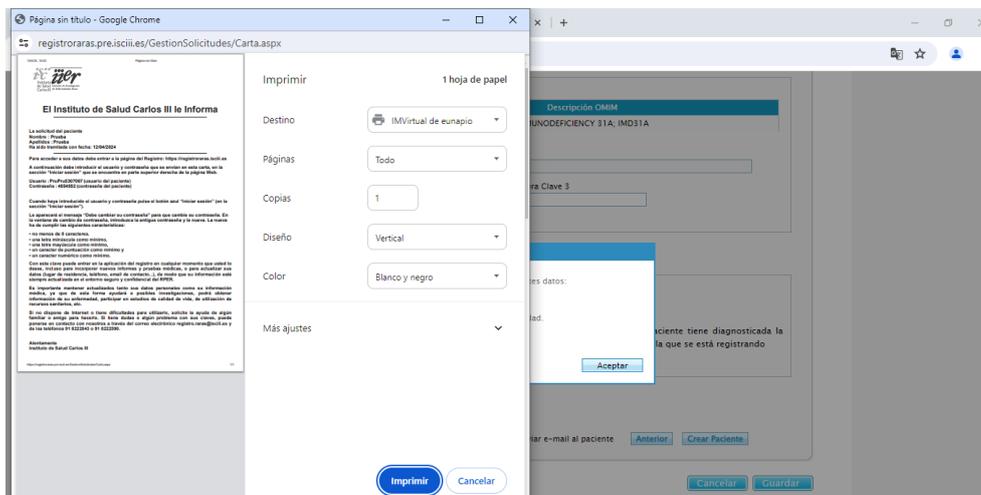
**Incluir el nombre del investigador asignado** (normalmente es el mismo profesional que incluye los datos) y marcar la casilla en la que **usted avala que el paciente tiene diagnosticada la enfermedad con la que se está registrando**.

Al marcar la casilla 'Enviar e-mail al paciente', el paciente recibirá un email notificándole que se le ha dado de alta, con un usuario y contraseña para que pueda entrar y ver su registro, modificar su dirección u otros datos demográficos si es necesario y rellenar los cuestionarios dirigidos a los pacientes como por ejemplo el cuestionario de calidad de vida o de determinantes del retraso diagnóstico. El paciente no puede modificar los datos incluidos en la pantalla enfermedad.

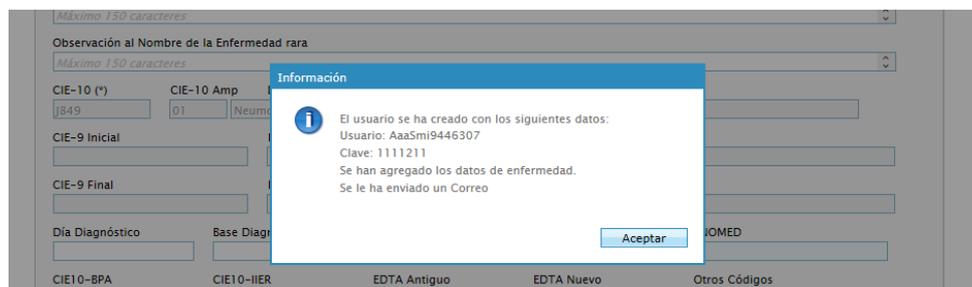
**NOTA IMPORTANTE: El paciente NO tendrá acceso a los datos que el médico/investigador incluya en el cuestionario específico de la enfermedad destinado al investigador (el paciente no puede ver este cuestionario).**

Una vez incluidos los datos y marcadas las casillas, pulsar el botón 'Crear paciente'.

Aparecerá un aviso como el que se ve en el siguiente pantallazo donde muestra el correo que se le envía al paciente de forma automática. También puede imprimir este correo y dárselo al paciente si está en su consulta mientras lo incluye en el registro.



Al cerrar el correo se puede leer el siguiente el mensaje en la pantalla:

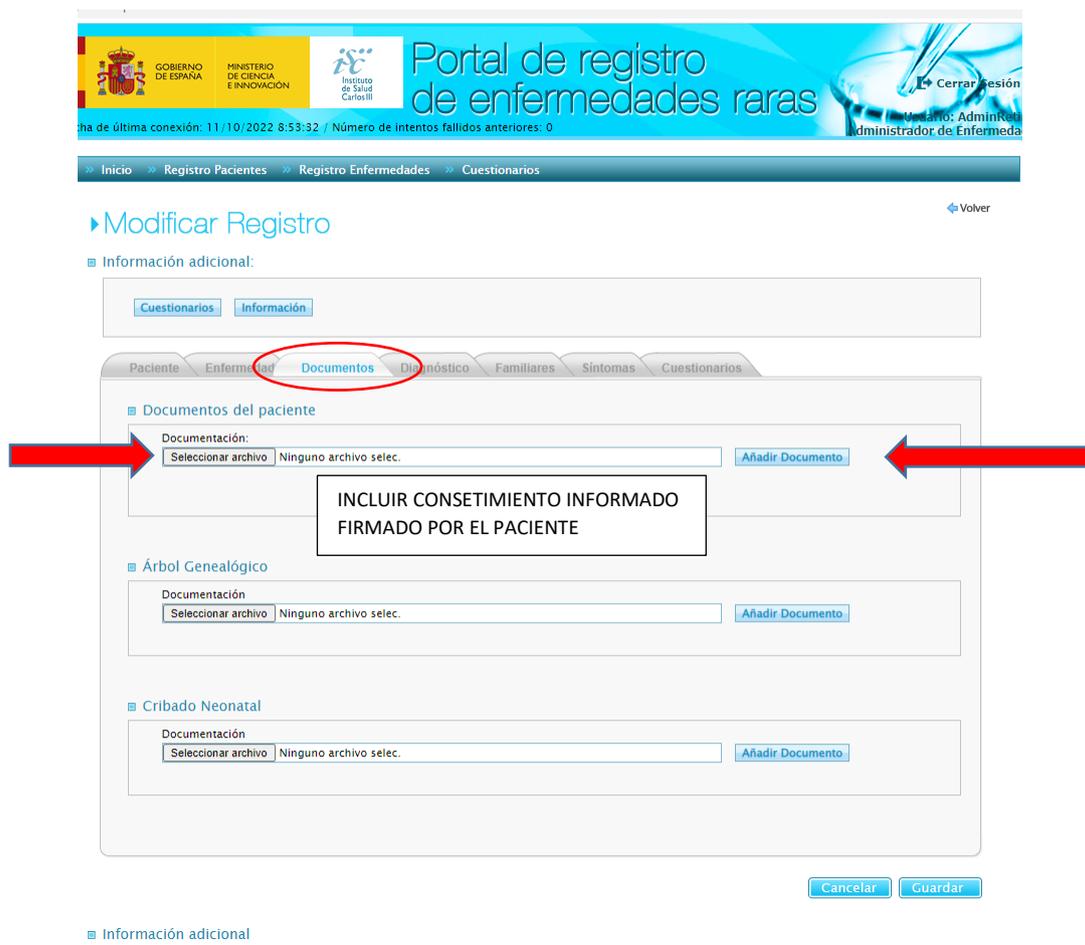


Pulsamos 'aceptar' y como vemos, ya nos ha generado el paciente, al pulsar 'Aceptar' en la pantalla, ya nos aparece la pestaña para acceder al cuestionario de IUIS REDIP (en este ejemplo).

 Instituto de Salud Carlos III	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

También vemos la pestaña **Documentos** donde debe incluir un **informe clínico completo del paciente** (no es necesario si usted como su médico avala que el paciente tiene diagnosticada la enfermedad con la que se le está registrando) **y, MUY IMPORTANTE, el CONSENTIMIENTO INFORMADO debidamente firmado por el paciente** (por favor, enviar el original del consentimiento al registro, a la dirección que puede ver abajo, excepto en el caso que el paciente haya firmado con firma electrónica en cuyo caso basta con subir el documento firmado electrónicamente).

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



Portal de registro de enfermedades raras

Inicio > Registro Pacientes > Registro Enfermedades > Cuestionarios

Modificar Registro

Información adicional:

Cuestionarios Información

Paciente Enfermedad **Documentos** Diagnóstico Familiares Síntomas Cuestionarios

Documentos del paciente

Documentación: Seleccionar archivo Ninguno archivo selec. Añadir Documento

INCLUIR CONSETIMIENTO INFORMADO FIRMADO POR EL PACIENTE

Árbol Genealógico

Documentación: Seleccionar archivo Ninguno archivo selec. Añadir Documento

Cribado Neonatal

Documentación: Seleccionar archivo Ninguno archivo selec. Añadir Documento

Cancelar Guardar

Información adicional

**Nota: Si por cualquier razón salimos de la aplicación al pulsar 'Crear el paciente' y nos tenemos que volver a logear, es importante comprobar si se ha creado el paciente antes de asumir que no se ha creado y volver a iniciar el proceso.**

 Instituto de Salud Carlos III	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

Para ver si el paciente está creado en la primera página que aparece al entrar en la aplicación, en registro de paciente pulsamos **'búsqueda de paciente'** e incluimos el apellido y nombre del paciente.

Una vez el paciente está creado, ya podemos rellenar los cuestionarios específicos de la enfermedad (solo en algunas enfermedades). Recuerde que los cuestionarios pueden estar en un link aparte o en una pestaña como es el caso del cuestionario del grupo de enfermedades IUIS REDIP.

## PESTAÑA PARA EL CUESTIONARIO DE IUIS REDIP

Al pulsar en la pestaña accedemos al cuestionario:



Este cuestionario en particular ha sido desarrollado para los investigadores/administradores de REGISTRO ESPAÑOL DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS (REDIP) y no lo pueden ver los pacientes.

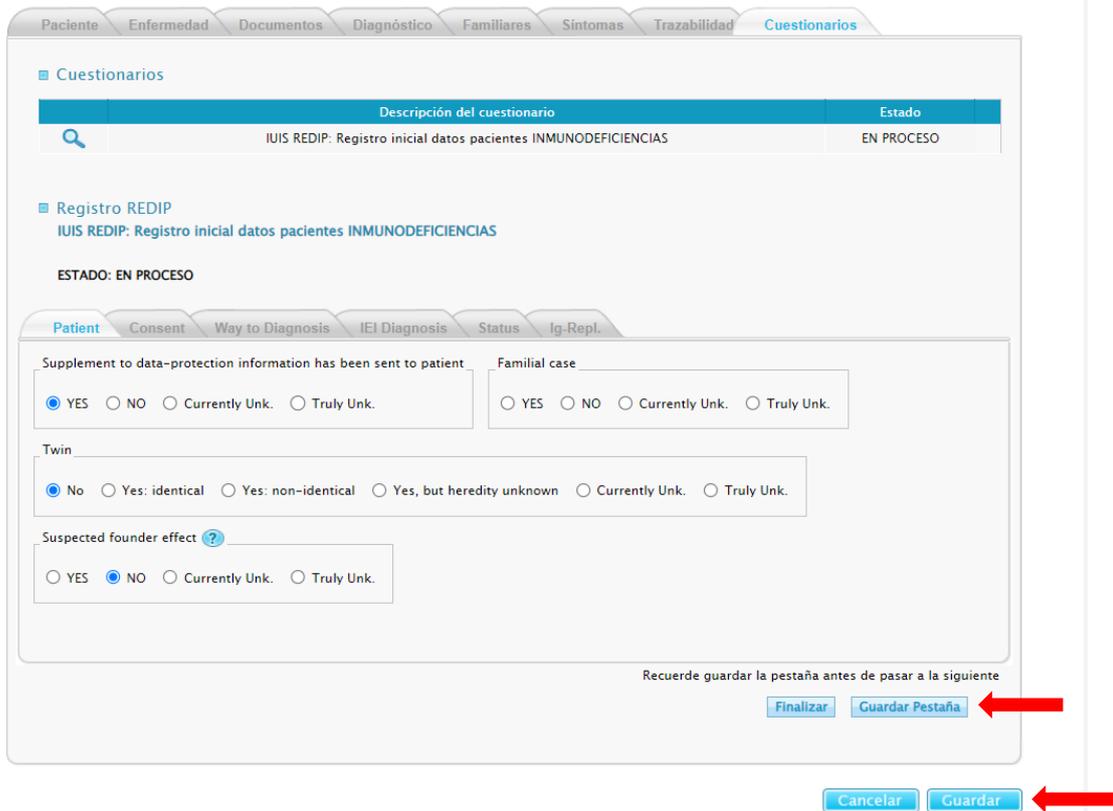
Una vez dentro de la pestaña, sólo hay que pulsar en la lupa para acceder al cuestionario.



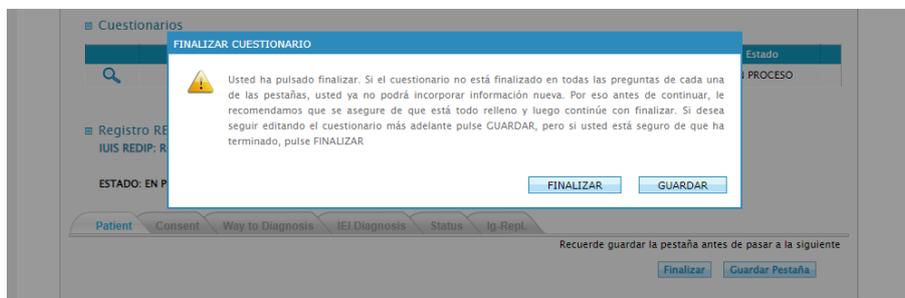
Si pone **finalizado** ya no se pueden incluir datos nuevos.

 <b>Instituto de Salud Carlos III</b>	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

Y ya podrá empezar a rellenar la información en las diferentes pestañas. Recuerde guardar los datos incluidos en la pestaña pulsando ‘Guardar Pestaña’ antes de pasar a la siguiente página y guardar todas las modificaciones hechas antes de salir dándole a ‘Guardar’.



Al final tiene la posibilidad de guardar la pestaña en el caso de que vaya a continuar incluyendo más datos en un futuro o finalizar el cuestionario si ya ha incluido todos los datos y ha terminado. **Si pulsa ‘Finalizar’ NO podrá incluir ningún dato nuevo en el cuestionario.**



## DESCARGA DE DATOS DEL CUESTIONARIO

Poner el cursor en **Cuestionarios** y cuando salga **Extracción Datos**, pulsar esa opción.



Inicio >> Registro Pacientes >> Registro Enfermedades >> Cuestionarios

**Extracción Datos**

Volver

▶ Bienvenido al Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

■ Enfermedad/es que Vd. Administra

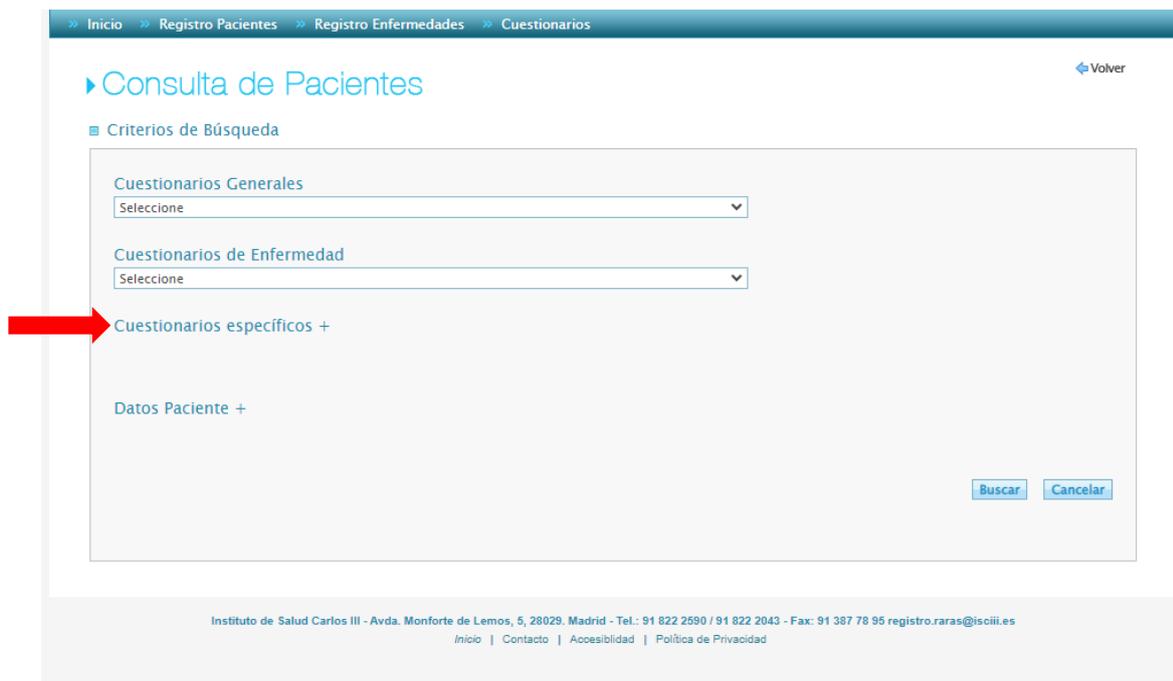
Cie10	Cie10_Amp	Descripcion
▶ B004	01	Deficiencia de TLR3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TLR3 deficiency.
▶ B004	02	Deficiencia de UNC93B1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), UNC93B1 deficiency.
▶ B004	03	Deficiencia de TRAF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TRAF3 deficiency.
▶ B004	04	Deficiencia de TRIF AD. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), AD TRIF deficiency.
▶ B004	05	Deficiencia de TRIF AR. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), AR TRIF deficiency.
▶ B004	06	Deficiencia de TBK1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TBK1 deficiency.
▶ B004	07	Deficiencia de IRF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), IRF3 deficiency.
▶ B004	08	Deficiencia de DBR1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), DBR1 deficiency.
▶ B004	09	Deficiencia de SNORA31. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), SNORA31 deficiency.
▶ B004	10	Deficiencia de ATG4A. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), ATG4A deficiency.
▶ B004	11	Deficiencia de MAP1LC3B2. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), MAP1LC3B2 deficiency.
▶ B070	01	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER1. Epidermodysplasia verruciformis, EVER1 deficiency.
▶ B070	02	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER2. Epidermodysplasia verruciformis, EVER2 deficiency.
▶ B070	03	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de CIB1. Epidermodysplasia verruciformis, CIB1 deficiency.
▶ B271	01	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de IRF8 AR. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD), AR IRF8 deficiency.

Total de registros: 524 Ir a 1 de 35

Últimas Noticias

» ver más noticias

Abrir la opción de **Cuestionarios específicos**.



Inicio >> Registro Pacientes >> Registro Enfermedades >> Cuestionarios

▶ Consulta de Pacientes

Volver

■ Criterios de Búsqueda

**Cuestionarios Generales**

**Cuestionarios de Enfermedad**

**Cuestionarios específicos +**

**Datos Paciente +**

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Monforte de Lemos, 5, 28029. Madrid - Tel.: 91 822 2590 / 91 822 2043 - Fax: 91 387 78 95 registro.raras@isciii.es  
Inicio | Contacto | Accesibilidad | Política de Privacidad

Y seleccionar el cuestionario de **IUIS REDIP**.

» Inicio » Registro Pacientes » Registro Enfermedades » Cuestionarios

» Consulta de Pacientes ← Volver

■ Criterios de Búsqueda

**Cuestionarios Generales**  
Seleccione

**Cuestionarios de Enfermedad**  
Seleccione

**Cuestionarios específicos -**

<b>Cuestionarios</b> Datos Pacientes con Síndrome de Angelman Cuestionario para variables PXE <b>FICHA RECOGIDA DATOS PROYECTO EUROWABB-Síndrome de Wolfram</b> IUIS REDIP: Registro inicial datos pacientes INMUNODEFICIENCIAS Ficha de recogida de datos de enfermedades oculares	<b>Preguntas</b> 
--	----------------------

Agregar Pregunta
Limpiar Pregunta

Datos Paciente +

Buscar
Cancelar

Al pulsarlo, aparecen en el recuadro de la derecha las preguntas del cuestionario para que seleccione cuáles quiere que aparezcan en la lista, pulsar 'Agregar Pregunta' después de seleccionarlas (en este ejemplo hemos seleccionado todas).

» Inicio » Registro Pacientes » Registro Enfermedades » Cuestionarios

» Consulta de Pacientes ← Volver

■ Criterios de Búsqueda

**Cuestionarios Generales**  
Seleccione

**Cuestionarios de Enfermedad**  
Seleccione

**Cuestionarios específicos -**

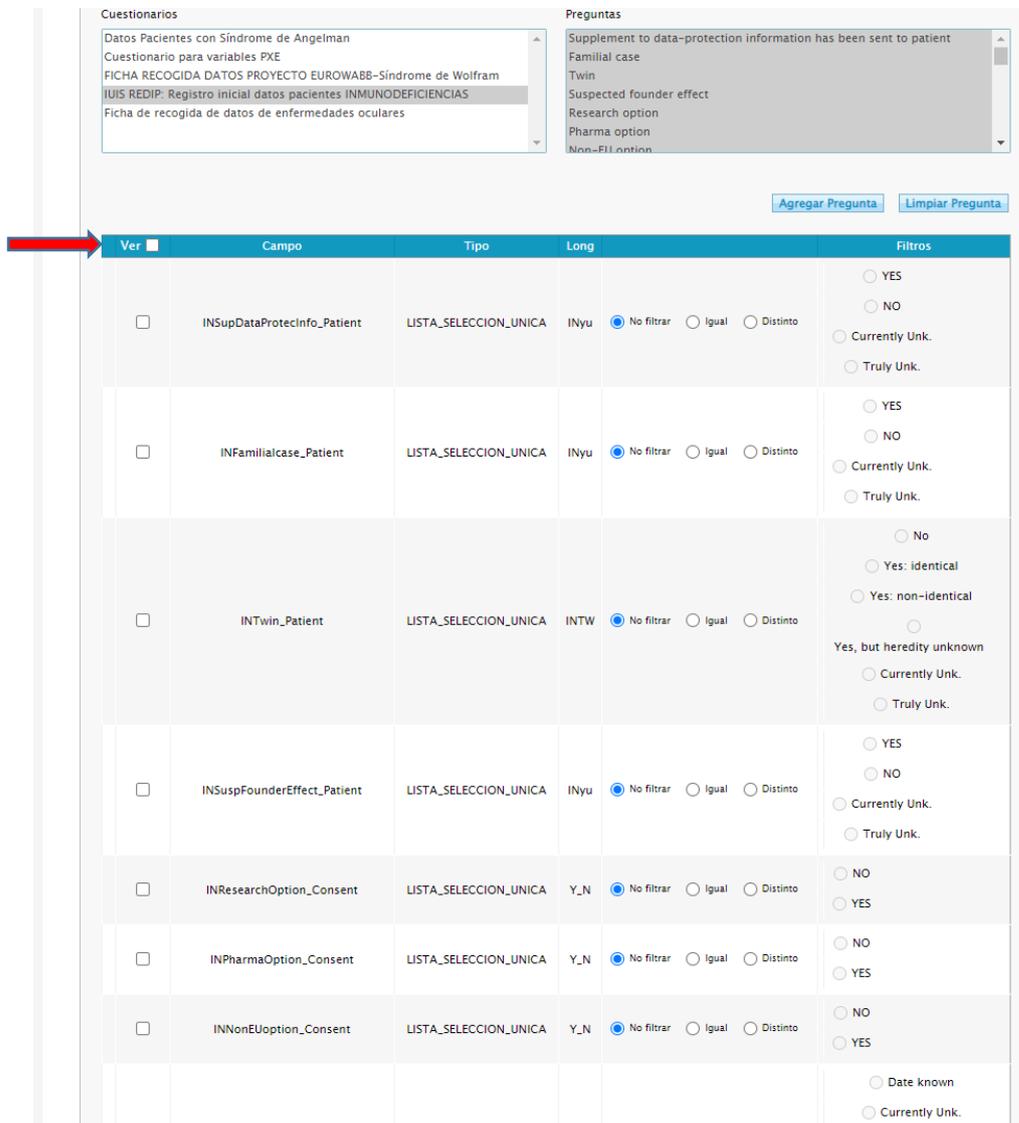
<b>Cuestionarios</b> Datos Pacientes con Síndrome de Angelman Cuestionario para variables PXE FICHA RECOGIDA DATOS PROYECTO EUROWABB-Síndrome de Wolfram IUIS REDIP: Registro inicial datos pacientes INMUNODEFICIENCIAS Ficha de recogida de datos de enfermedades oculares	<b>Preguntas</b> Patient's current weight in Kg Dose (mg/Kg) Every (x number) Interval period Side Effects *Specify other side effects + description
---	--

Agregar Pregunta
Limpiar Pregunta

Datos Paciente +

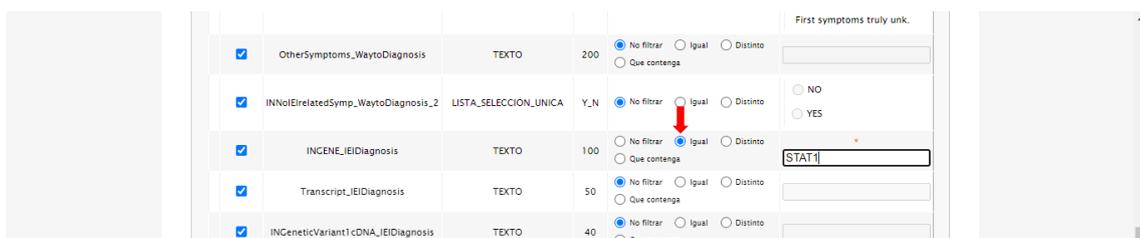
Agregar Pregunta

Al pulsar 'Agregar pregunta' aparecen todas las variables para que seleccione cuales quiere que parezcan en el Excel, para ello, debe marcar los recuadros de las preguntas que quiere descargarse. Si quiere descargar todas, puede pulsar en el recuadro 'Ver' y se marcarán todas.



Ver	Campo	Tipo	Long	Filtros
<input type="checkbox"/>	INSupDataProtecInfo_Patient	LISTA_SELECCION_UNICA	INyu	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> YES <input type="radio"/> NO <input type="radio"/> Currently Unk. <input type="radio"/> Truly Unk.
<input type="checkbox"/>	INFamilialcase_Patient	LISTA_SELECCION_UNICA	INyu	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> YES <input type="radio"/> NO <input type="radio"/> Currently Unk. <input type="radio"/> Truly Unk.
<input type="checkbox"/>	INTwin_Patient	LISTA_SELECCION_UNICA	INTW	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> No <input type="radio"/> Yes: identical <input type="radio"/> Yes: non-identical <input type="radio"/> Yes, but heredity unknown <input type="radio"/> Currently Unk. <input type="radio"/> Truly Unk.
<input type="checkbox"/>	INSuspFounderEffect_Patient	LISTA_SELECCION_UNICA	INyu	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> YES <input type="radio"/> NO <input type="radio"/> Currently Unk. <input type="radio"/> Truly Unk.
<input type="checkbox"/>	INResearchOption_Consent	LISTA_SELECCION_UNICA	Y_N	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> NO <input type="radio"/> YES
<input type="checkbox"/>	INPharmaOption_Consent	LISTA_SELECCION_UNICA	Y_N	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> NO <input type="radio"/> YES
<input type="checkbox"/>	INNonEUoption_Consent	LISTA_SELECCION_UNICA	Y_N	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> NO <input type="radio"/> YES
				<input type="radio"/> Date known <input type="radio"/> Currently Unk.

Si lo desea, puede filtrar respuestas, por ejemplo, si sólo le interesa descargar cuestionarios de los pacientes con un gen específico afectado, se puede marcar la opción 'igual' en esa pregunta y escribir en la casilla el gen.



<input checked="" type="checkbox"/>	OtherSymptoms_WaytoDiagnosis	TEXTO	200	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Que contenga <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto	<input type="text"/>
<input checked="" type="checkbox"/>	INNoIrelatedSymp_WaytoDiagnosis_2	LISTA_SELECCION_UNICA	Y_N	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Que contenga <input checked="" type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto	<input type="text"/>
<input checked="" type="checkbox"/>	INGENE_IElDiagnosis	TEXTO	100	<input type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Que contenga <input checked="" type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto	<input type="text" value="[STAT]"/>
<input checked="" type="checkbox"/>	Transcript_IElDiagnosis	TEXTO	50	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Que contenga <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto	<input type="text"/>
<input checked="" type="checkbox"/>	INGeneticVariantIcDNA_IElDiagnosis	TEXTO	40	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Que contenga <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto	<input type="text"/>

Una vez marcadas las variables que quiere descargar, también puede incluir datos de los pacientes pulsando en datos de pacientes y seleccionando aquellos que quiere incorporar a la descarga.

<input checked="" type="checkbox"/>	INPatientWeightKg1IgRepl	TEXTO	6	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga	
<input checked="" type="checkbox"/>	INDosemgKg_IgRepl	NUMERO		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Mayor <input type="radio"/> Entre <input type="radio"/> Menor	
<input checked="" type="checkbox"/>	INNumberperiod_IgRepl	NUMERO		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Mayor <input type="radio"/> Entre <input type="radio"/> Menor	
<input checked="" type="checkbox"/>	INIntervalPeriod_IgRepl2	LISTA_SELECCION_UNICA	INTP	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto	<input type="radio"/> Weeks <input type="radio"/> days <input type="radio"/> Unknown
<input checked="" type="checkbox"/>	INSideEffects_IgRepl	LISTA_SELECCION_MULTIPLE	SEFF	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Que contenga	<input type="checkbox"/> Anaphylaxis <input type="checkbox"/> Aseptic meningitis <input type="checkbox"/> Fever <input type="checkbox"/> Headache <input type="checkbox"/> Renal failure <input type="checkbox"/> Venous Thrombosis <input type="checkbox"/> Arterial Thrombosis <input type="checkbox"/> Local side effects <input type="checkbox"/> Other side effects*
<input checked="" type="checkbox"/>	INOtherSideEffect_IgRepl	TEXTO	500	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga	

**Datos Paciente -**

**Datos Paciente -**

Ver	Campo	Tipo Campo	Filtros
<input type="checkbox"/>	Nombre	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Apellido1	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Apellido2	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Fecha nacimiento	FECHA	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Anterior <input type="radio"/> Entre <input type="radio"/> Posterior (dd/mm/aaaa)
<input type="checkbox"/>	Sexo		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto Seleccione
<input type="checkbox"/>	País		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto Seleccione
<input type="checkbox"/>	CCAA		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto Seleccione
<input type="checkbox"/>	Provincia		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto Seleccione
<input type="checkbox"/>	Nombre Enfermedad	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	CIE10	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	CIE10Amp	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Año Diagnóstico	NÚMERO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga (aaaa)
<input type="checkbox"/>	Años Sintomas	NÚMERO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga (aaaa)
<input type="checkbox"/>	Dona Muestra		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto Seleccione
<input type="checkbox"/>	Código Bio-e-Bank		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Fecha inclusión	FECHA	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="radio"/> Anterior <input type="radio"/> Entre <input type="radio"/> Posterior (dd/mm/aaaa)

Pulsar 'Buscar' y aparecerán los datos solicitados de los cuestionarios rellenos que se puede descargar.

	<b>REGISTRO DE ENFERMEDADES RARAS</b>	registro.raras@isciii.es
	<b>Manual de Usuario Investigador / Administrador Enfermedad e Inclusión Directa (REDIP)</b>	

TOTAL REGISTROS: 4

Id Pac	Nombre Enfermedad	Gen Enf.	Omlm Enf.	Orphan Enf.	INSupDataProtectInfo_Patient	INFamilialcase_Patient	INTwin_Patient	INSuspFounderEffect_Patient	INResearchOpt
	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de STAT1. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD), STAT1 deficiency.	STAT1	614892	319595	YES	NO	No	NO	YES
	Ganancia de función de STAT1. Predisposition to Mucocutaneous Candidiasis (CMC), STAT1 GOF.	STAT1	600555 / 614892	319595	YES	NO	No	NO	YES
	Ganancia de función de STAT1. Predisposition to Mucocutaneous Candidiasis (CMC), STAT1 GOF.	STAT1	600555 / 614892	319595	YES	NO	No	NO	YES
	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de STAT1. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD).	STAT1	614892	319595	YES		No	YES	YES

[Preguntas asociadas a los campos --](#)

IMMUNODEFICIENCIAS: INSupDataProtectInfo\_Patient: Supplement to data-protection information has been sent to patient  
 IMMUNODEFICIENCIAS: INFamilialcase\_Patient: Familial case  
 IMMUNODEFICIENCIAS: INTwin\_Patient: Twin  
 IMMUNODEFICIENCIAS: INSuspFounderEffect\_Patient: Suspected founder effect  
 IMMUNODEFICIENCIAS: INResearchOption Consent: Research option

Debajo de la tabla aparecen las preguntas asociadas a los campos.

Una vez aparece la tabla, se puede descargar en un Excel. Pulsar 'Descargar', le pedirá el usuario y contraseña para poderse descargar el Excel de los datos.



**NOTA:** Los investigadores de la enfermedad solo se pueden descargar los datos de sus pacientes mientras que los administradores de la enfermedad se pueden descargar los datos de todos los pacientes.

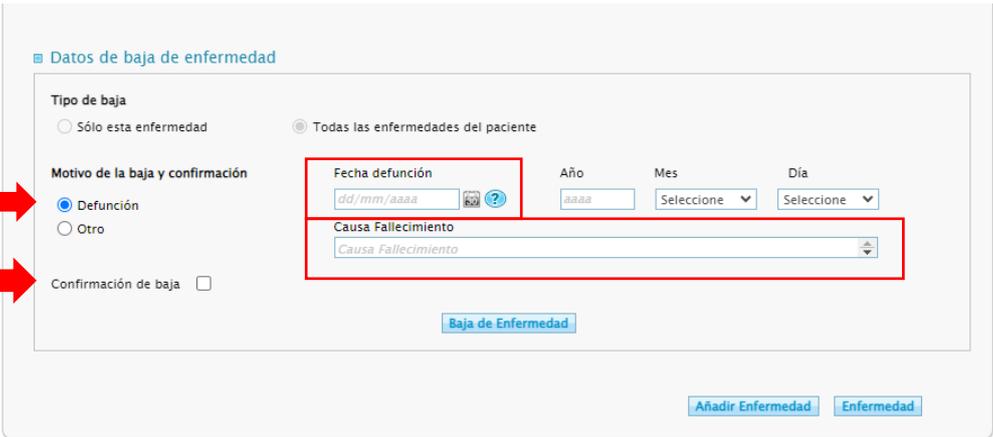
## DAR DE BAJA POR FALLECIMIENTO UN PACIENTE

Para dar de baja a un paciente que se ha incluido hay que ir a la pestaña **'PACIENTE'** y en la parte de debajo de la página se puede ver la sección **'Datos de baja de enfermedad'**



Marcar **'Defunción'** y

Aparece unas casillas para poder incluir la fecha y la causa del fallecimiento



Introducimos la **'Fecha defunción'** y la **'Causa fallecimiento'** y

Marcar **'Confirmación de baja'** y **'Guardar'**

**NOTA:** Para la inclusión de pacientes ya fallecidos no hay que incluir ningún consentimiento