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

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://registoraras.isciii.es/>


Poner usuario y contraseña y pulsar 'Iniciar sesión'.



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

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.

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



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

Inicio Registro Pacientes Registro Enfermedades Cuestionarios

Usuario: Immunodef Administrador de Enfermedad

Bienvenido al Registro de Pacientes de Enfermedades Raras

Enfermedad/es que Ud. Administra

Cie10	Cie10_Amp	Descripción
8004	01	Deficiencia de TLR3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). TLR3 deficiency.
8004	02	Deficiencia de UNC98B1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). UNC98B1 deficiency.
8004	03	Deficiencia de TRAF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). TRAF3 deficiency.
8004	04	Deficiencia de TRIF AD. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). AD TRIF deficiency.
8004	05	Deficiencia de TRIF AR. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). AR TRIF deficiency.
8004	06	Deficiencia de TBL1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). TBL1 deficiency.
8004	07	Deficiencia de IRF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). IRF3 deficiency.
8004	08	Deficiencia de DBR1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). DBR1 deficiency.
8004	09	Deficiencia de SNORA31. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). SNORA31 deficiency.
8004	10	Deficiencia de ATCAA. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). ATCAA deficiency.
8004	11	Deficiencia de MAP1LC8B2. Herpes Simplex Encephalitis (HSE). MAP1LC8B2 deficiency.
8070	01	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER1. Epidermodysplasia verruciformis. EVER1 deficiency.
8070	02	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER2. Epidermodysplasia verruciformis. EVER2 deficiency.
8070	03	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de CIS1. Epidermodysplasia verruciformis. CIS1 deficiency.
8271	01	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de IRF3 AR. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD). AR IRF3 deficiency.


Total de registros: 52 de 1 a 1 de 52

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 Cabernero tel: +34 91 822 2590
 Nieves Calvo tel: +34 91 822 2043
 Manuel Posada email: mposada@isciii.es tel: +34 91 822 2044

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

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



Para buscar un paciente ya registrado y asignado a usted como su investigador, 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

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:

CE-10: CE-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, 28002, Madrid - Tel.: 91 822 2851 - 91 822 2941 - Fax: 91 307 78 10 - registro.raras@isciii.es
Inicio | Contacto | Acreditación | Política de Privacidad

Inicio Registro Pacientes Registro Enfermedades Cuestionarios

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:

CE-10: CE-10 Ampliado: Dona Muestra: Código Bio-e-Bank:


Investigador de enfermedad asignado:

Grupo de enfermedades: Enfermedad: Gen:

Resultados de la búsqueda

ID_PAC	Nombre	1º Apellido	2º Apellido	F. Nac	DNI	CE-10	CE-10 Amp	Descripción	Tipo Pac	CCAA
 36385	Imunodef	Prueba		03/08/2007		D800	92	Agammaglobulinemia IgGida al X (Estróme de Boston) Agammaglobulinemia, ETK deficiencia, X-linked agammaglobulinemia (BLA)	E	Madrid, Comunidad de

Total de registros: 1

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




Resultados de la Búsqueda


ID Pac	Nombre	1ºApellido	2ºApellido	F. Nac	Dte	CE-10	CE-10 Amp	Descripción	Tipo Pac	CCAA
36385	Immunodef	Prueba		01/08/2007		D800	02	Agammaglobulinemia ligada al X - ETK - ETK 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**.



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

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

Inicio - Registro Pacientes - Registro Enfermedades - Cuestionarios

Modificar Registro

[Volver](#)

Información adicional


Cuestionarios
Información

Paciente
Enfermedad
Documentos
Diagnósticos
Familiares
Síntomas
Tratamientos
Cuestionarios

Datos Personales del Paciente

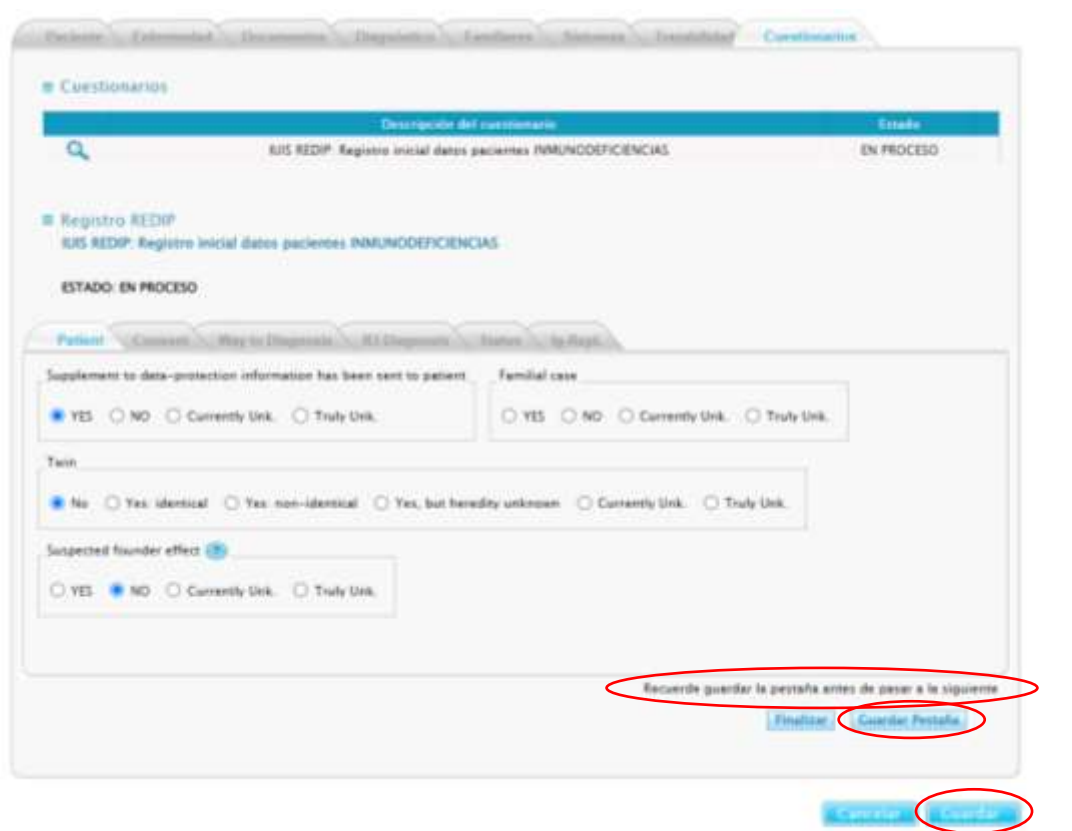
ID_PAC	Primer Apellido (*)	Segundo Apellido	Nombre (*)	Sexo (*)
36385	Prueba		Immunodef	Hombre
Fecha Nacimiento (*)	Año Nacimiento	Mes Nacimiento	Día Nacimiento	
01/08/2007	2007	Agosto	3	
DNI / NIE / NIF	Tarjeta Sanitaria Autonómica	Tarjeta Sanitaria Nacional		
CIPSNS	CODSNS	Número de Seguridad Social		
País Nacimiento (*)	País Nacimiento (ALFA) (*)	Provincia Nacimiento (*)	Población Nacimiento (*)	
ESPAÑA	ESP	Madrid	Madrid	
Ingresos (Euros/Mes)	Fecha Registro			
Selección	12/01/2024 8:19:56			

Datos de Contacto del Paciente


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



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.

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

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.

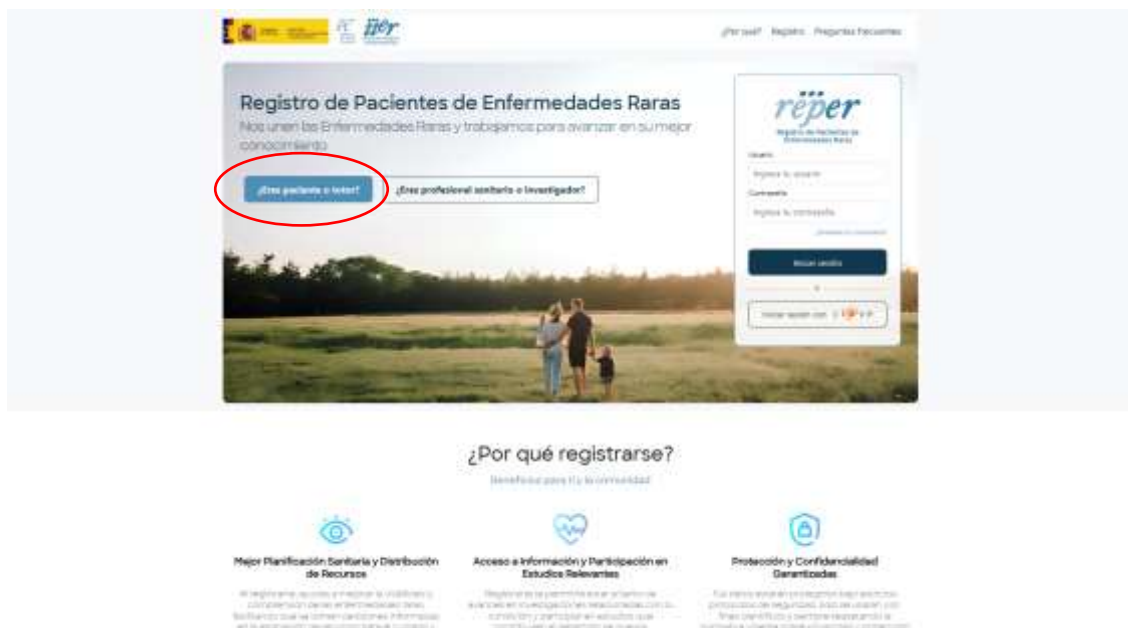
En el caso de que sea el paciente o sus tutores legales quienes completen los datos del registro, el profesional pasará directamente a introducir los datos y pruebas clínicas en cada cuestionario desarrollado ad hoc para cada entidad clínica o grupo de enfermedades.

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 ‘¿Eres paciente o tutor?’ (ver imagen abajo).



Le lleva a la sección donde se ven las opciones para registrarse (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 y de su médico** (importante para asignarle nosotros a **su investigador médico** una vez dado de alta) 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

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

el médico puede tener los documentos impresos y facilitárselos al paciente en el momento de la consulta.



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 | Historial

Datos Personales del Paciente

ID_PAC: Redip | Primer Apellido (*): (Inclusión) | Segundo Apellido: (Inclusión) | Nombre (*): (Inclusión) | Sexo (*): Nombre

Fecha Nacimiento (*): 03/04/2001 | Año Nacimiento: | Mes Nacimiento: | Día Nacimiento: | Incluir e-mail del paciente

DNI / NIE / NIF: | Tarjeta Sanitaria Autonómica: | Tarjeta Sanitaria Nacional: | Incluir e-mail del paciente

COPANS: | CODSAS: | Número de Seguridad Social: | Incluir e-mail del paciente

País Nacimiento (*): ESPAÑA | País Nacimiento (ALFA) (*): ESP | Provincia Nacimiento: | Población Nacimiento: | Incluir e-mail del paciente

Ingresos (Barro/Mes): | Fecha Registro: | Incluir e-mail del paciente

Datos de Contacto del Paciente

Teléfono 1 (*): 91-8222037 | Teléfono 2: | Fax: | E-Mail: | Incluir e-mail del paciente

Datos de Residencia del Paciente

País de Residencia (*): ESPAÑA | País de Residencia (ALFA) (*): ESP | Comunidad Autónoma Residencia (*): | Provincia Residencia (*): | Incluir e-mail del paciente

ID municipio: | Nombre del municipio de Residencia: | Incluir e-mail del paciente

ID núcleo de población: | Nombre del núcleo de población de Residencia: | Incluir e-mail del paciente

Población Residencia (*): | CP (*): | Número: | Escalera: | Piso: | Letra: | Incluir e-mail del paciente

Tipo Vía (*): | Dirección Completa (*): | Incluir e-mail del paciente

Enfermedad

Cancelar

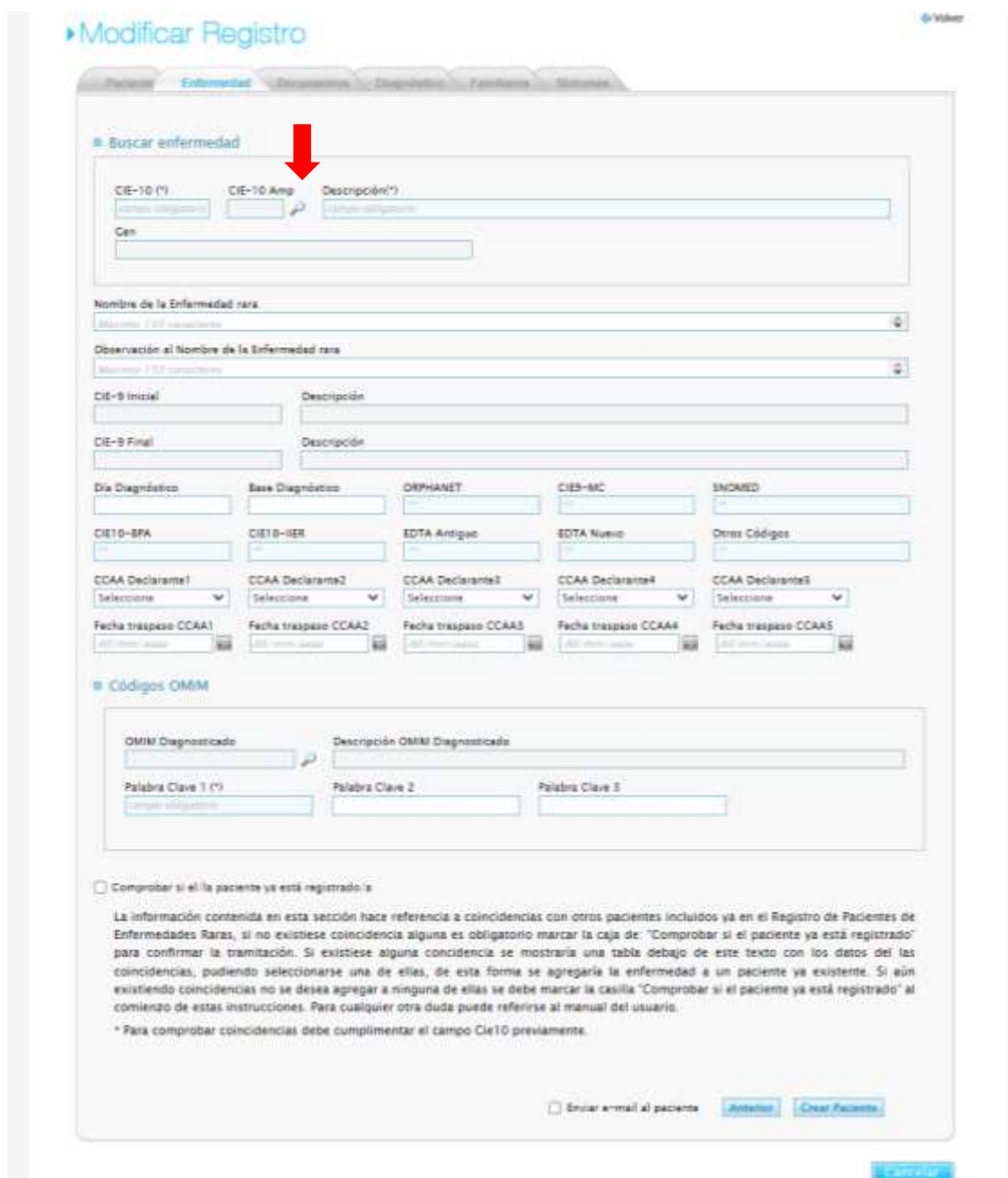
Es importante **incluir el e-mail de paciente** en los datos personales del paciente, así recibirá notificación de su registro en el Registro de Enfermedades Raras con su usuario y contraseña.

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.



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

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10: CIE-10 Ampliado: Texto a Buscar:

Código OMM: Descripción OMM:

Grupo de Enfermedades: Gen:

Botones:

Insertar nombre o el gen y pulsar buscar

■ Criterios de Búsqueda por árbol

■ Códigos CIE-10

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Sلفorte de Lencos, 5, 28002 Madrid - Tel: 91 822 2000 / 91 822 2043 - Fax: 91 827 70 50 registro.raras@isciii.es

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Sلفorte de Lencos, 5, 28002 Madrid - Tel: 91 822 2000 / 91 822 2043 - Fax: 91 827 70 50 registro.raras@isciii.es

► Búsqueda de Enfermedades

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10: CIE-10 Ampliado: Texto a Buscar:

Código OMM: Descripción OMM: Código ORPHAN: Descripción ORPHAN:

Grupo de Enfermedades: Gen:

Botones:

Localizar enfermedad en el grupo y pulsar en la flecha

■ Resultados de la Búsqueda

CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
B004	01	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3; TLR3 deficiency
B070	01	Susceptibilidad a epidermodisplasia verruciforme tipo I-EVER1 (TMC6); EVER1 deficiency.
B271	01	Inmunodeficiencia 32B y susceptibilidad a infección crónica por VEB - IRF3-AR; IRF3 deficiency AR.
B172	01	Candidiasis familiar AR - IL-17RA; IL-17RA deficiency.
B569	01	Resistencia o susceptibilidad a la tripanosomiasis-APOLI; Trypanosomiasis.
C836	01	Linfoma de células T subcutáneo pancutáneo-TM3; T-cell lymphoma subcutaneous panniculitis-like (TM3) 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.
D530	01	Deficiencia de GMPD clase I; GMPD deficiency class I.
D710	01	Deficiencia de gránulos específicos de neutrófilos-CEBPE; CEBPE neofunction.
D711	01	Aciduria-metilglutacónica tipo 7b-CLPE; 3-Methylglutaconic aciduria.
D728	01	Imunodeficiencia 73B con quimiotaxis defectuosa de neutrófilos e linfopenia - RAC2; RAC2 deficiency.
D761	01	Linfopneumosis hemofagocítica familiar tipo 2-ITHL2/IRF1; Perlecan deficiency (PHL2).
D801	01	Hipoparatiroidismo-SEC31A1; SEC31A1 deficiency.

Total de registros: 508

Instituto de Salud Carlos III - Avda. Sلفorte de Lencos, 5, 28002 Madrid - Tel: 91 822 2000 / 91 822 2043 - Fax: 91 827 70 50 registro.raras@isciii.es

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

Ver

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	Cen	
<input type="text" value="NIS REDIP"/>	<input type="text"/>	

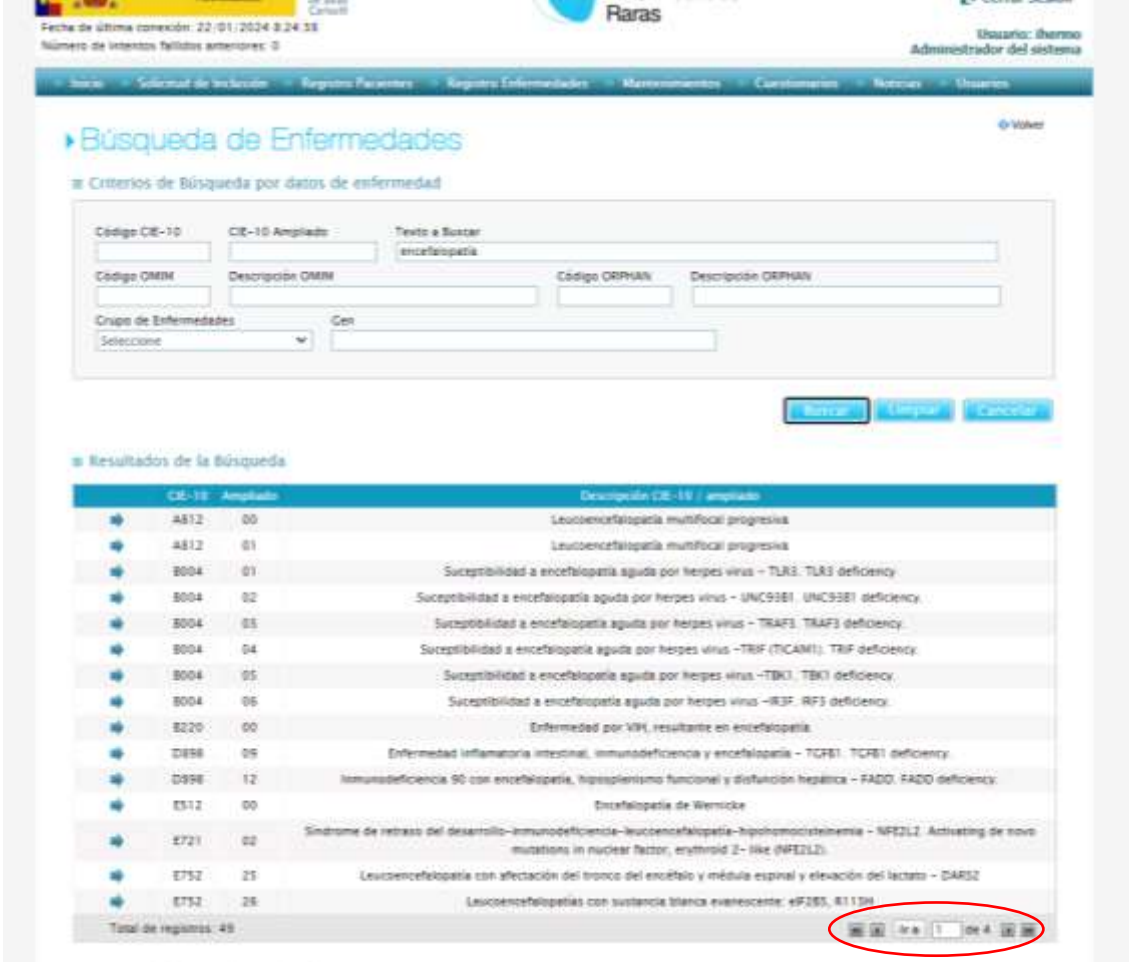
Resultados de la búsqueda

CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
➔ E004	01	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3, TLR3 deficiency.
➔ E004	02	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - UNC93B1, UNC93B1 deficiency.
➔ E004	03	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TRAF3, TRAF3 deficiency.
➔ E004	04	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TRIF (TICAM1), TRIF deficiency.
➔ E004	05	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TBK1, TBK1 deficiency.
➔ E004	06	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - IRF3, IRF3 deficiency.
➔ D898	09	Enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia y encefalopatía - TCFE1, TCFE1 deficiency.
➔ D898	12	Inmunodeficiencia 50 con encefalopatía, hiposplenismo funcional y disfunción hepática - FADD, FADD deficiency.
➔ E721	02	Síndrome de retraso del desarrollo-inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocitemia - NFE2L2, Activating of novel mutations in nuclear factor, erythroid 2- like (NFE2L2).
➔ C934	03	Encefalopatía necrotizante aguda-BANBP2, Acute necrotizing encephalopathy.

Criterios de búsqueda por árbol

Códigos CIE-10

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



Búsqueda de Enfermedades

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

Inicio | Selección de Inclusión | Registro Pacientes | Registro Enfermedades | Movimientos | Características | Noticias | Usuarios

Usuario: Ibero
Administrador del sistema

▼ Votar

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10: CIE-10 Ampliado: Texto a Buscar:

Código OMM: Descripción OMM: Código ORPHAN: Descripción ORPHAN:

Grupo de Enfermedades: Gen:

■ 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 - IRF3, IRF3 deficiency
▶ E220	00	Enfermedad por VIH, resultante en encefalopatía
▶ D188	09	Enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia y encefalopatía - TCFE1, TCFE1 deficiency
▶ D198	12	Inmunodeficiencia SC con encefalopatía, hiposplenismo funcional y distrofia hepática - FADD, FADD deficiency
▶ E312	00	Encefalopatía de Wernicke
▶ E721	00	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: eF3E5, R113H

Total de registros: 49

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**

■ Criterios de Búsqueda por datos de enfermedad

Código CIE-10: CIE-10 Ampliado: Texto a Buscar:

Código OMIM: Descripción OMIM: Código ORPHAN: Descripción ORPHAN:

Grupo de Enfermedades: Gen:

■ Resultados de la Búsqueda

	CIE-10	Ampliado	Descripción CIE-10 / ampliado
<input type="checkbox"/>	A812	00	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
<input type="checkbox"/>	A812	01	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
<input checked="" type="checkbox"/>	8004	01	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TLR3. TLR3 deficiency
<input checked="" type="checkbox"/>	8004	02	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - UNC93B1. UNC93B1 deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	8004	03	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus - TRAF3. TRAF3 deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	8004	04	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TRIF (TICAM1). TRIF deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	8004	05	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -TBK1. TBK1 deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	8004	06	Susceptibilidad a encefalopatía aguda por herpes virus -IRF3. IRF3 deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	E220	00	Enfermedad por VIH, resultante en encefalopatía
<input checked="" type="checkbox"/>	D898	09	Enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia y encefalopatía - TCFE1. TCFE1 deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	D898	12	Inmunodeficiencia 90 con encefalopatía, hipoplasia funcional y disfunción hepática - FADD. FADD deficiency.
<input checked="" type="checkbox"/>	E512	00	Encefalopatía de Wernicke
<input checked="" type="checkbox"/>	E721	02	Síndrome de retraso del desarrollo-inmunodeficiencia-leucoencefalopatía-hipohomocisteinemia - NFE2L2. Activating de novo mutations in nuclear factor, erythroid 2- like (NFE2L2).
<input checked="" type="checkbox"/>	E752	25	Leucoencefalopatía con afectación del tronco del encéfalo y médula espinal y elevación del tactato - DARS2
<input checked="" type="checkbox"/>	E752	26	Leucoencefalopatías con sustancia blanca evanescente: eIF2E5, R112H


Total de registros: 49

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

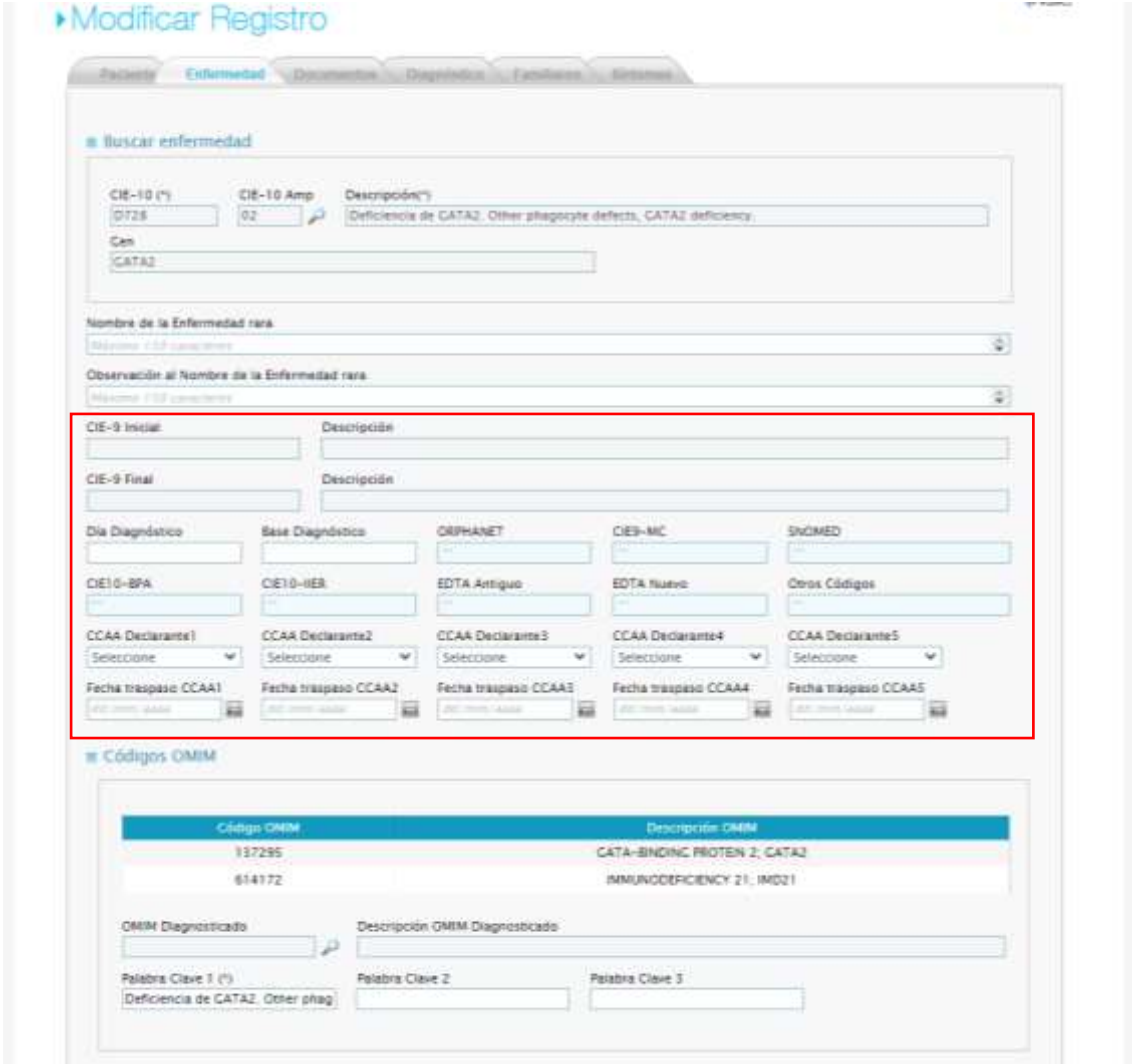
NOTA: En algunos casos nos puede aparecer una pantalla con el siguiente aviso:



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

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

No hace falta incluir los datos incluidos dentro del recuadro rojo si le aparece lo siguiente que se ve en el pantallazo de abajo (CIE9 inicial, etc.)



Inicio » Registro Pacientes » Registro Enfermedades » Cuestionarios

» Volver

Modificar Registro

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-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

■ Investigador de Enfermedad:

Investigador de enfermedad asignado
 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

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.

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

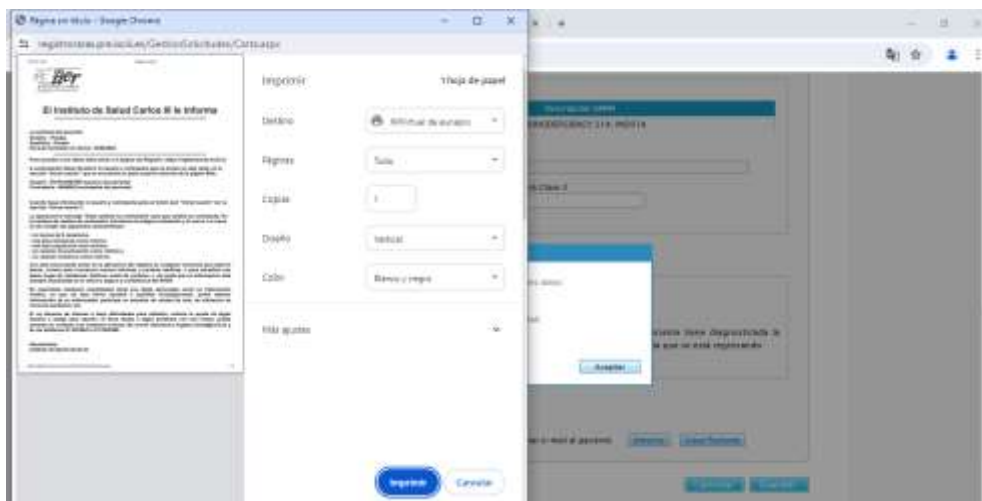
Incluir el nombre del investigador asignado (normalmente es el mismo profesional que incluye los datos) y marcar la casilla en la que **usted avala que el paciente tiene diagnosticada la enfermedad con la que se está registrando**.

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.

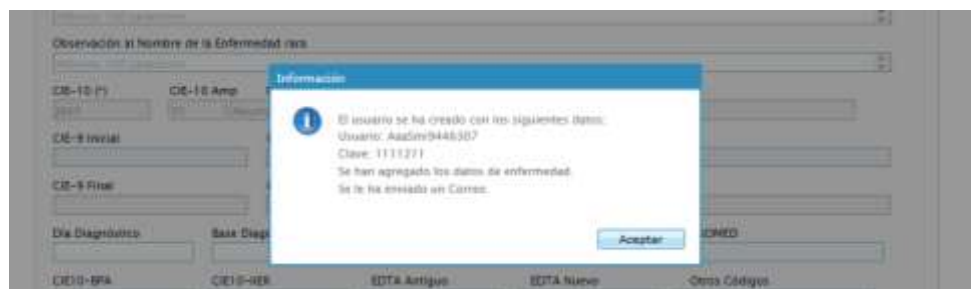
NOTA IMPORTANTE: El paciente NO tendrá acceso a los datos que el médico/investigador incluya en el cuestionario específico de la enfermedad destinado al investigador (el paciente no puede ver este cuestionario).

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).


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

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.



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

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.

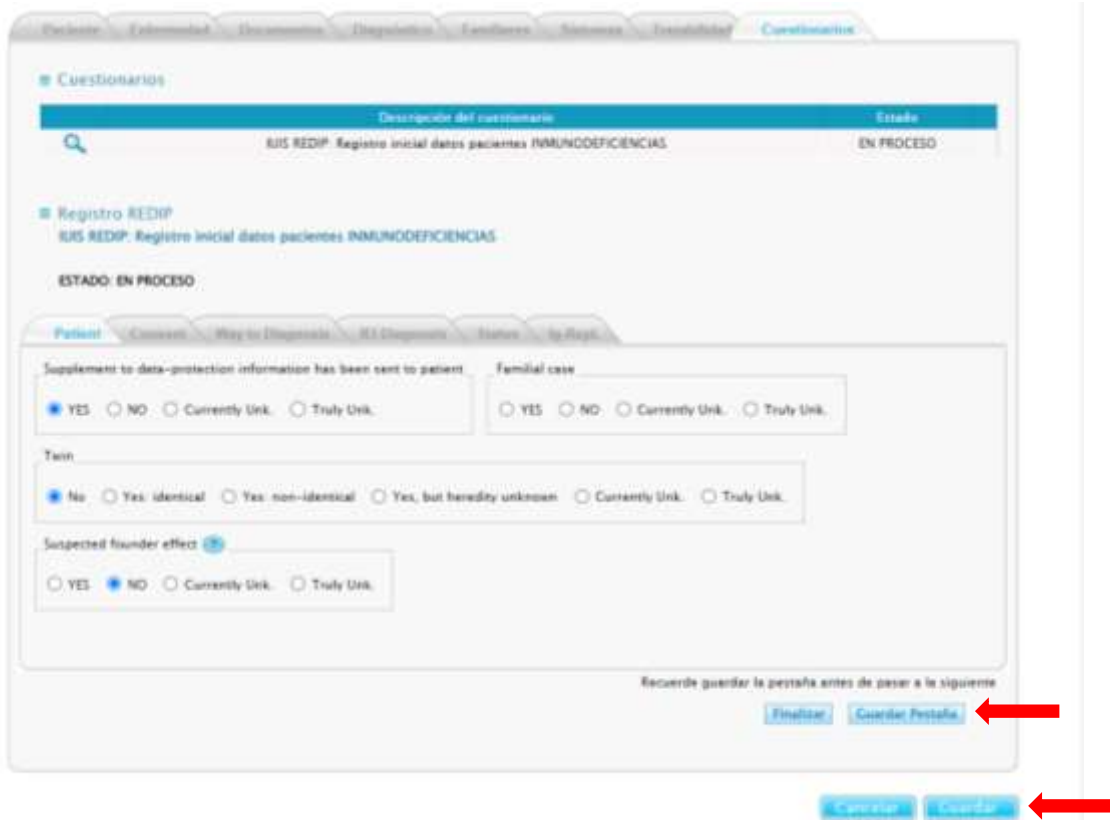
Una vez dentro de la pestaña, sólo hay que pulsar en la lupa para acceder al cuestionario.



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


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

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.**



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

DESCARGA DE DATOS DEL CUESTIONARIO

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

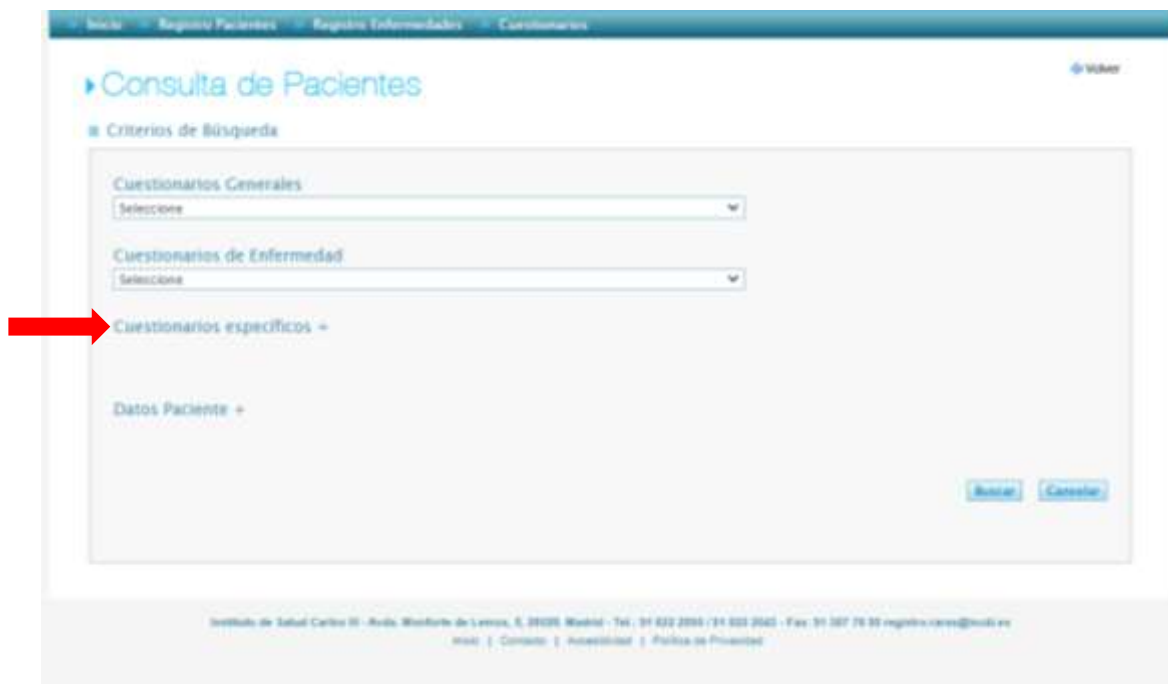


The screenshot shows the 'Cuestionarios' menu with 'Extracción Datos' highlighted. Below the menu is a table of diseases administered by the user.

Ce III	Ce III_Amp	Descripcion
8004	01	Deficiencia de TLR3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TLR3 deficiency.
8004	02	Deficiencia de UNC93B1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), UNC93B1 deficiency.
8004	03	Deficiencia de TRAF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TRAF3 deficiency.
8004	04	Deficiencia de TRIF AD. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), AD TRIF deficiency.
8004	05	Deficiencia de TRIF AR. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), AR TRIF deficiency.
8004	06	Deficiencia de TBK1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), TBK1 deficiency.
8004	07	Deficiencia de IRF3. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), IRF3 deficiency.
8004	08	Deficiencia de DBP1. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), DBP1 deficiency.
8004	09	Deficiencia de SNORA31. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), SNORA31 deficiency.
8004	10	Deficiencia de ATG4A. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), ATG4A deficiency.
8004	11	Deficiencia de MAP1LC8B2. Herpes Simplex Encephalitis (HSE), MAP1LC8B2 deficiency.
8070	01	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER1. Epidermodysplasia verruciformis, EVER1 deficiency.
8070	02	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de EVER2. Epidermodysplasia verruciformis, EVER2 deficiency.
8070	03	Epidermodisplasia verruciforme por deficiencia de CIB1. Epidermodysplasia verruciformis, CIB1 deficiency.
8271	01	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de IRF3 AR. Mendelian susceptibility to mycobacterial disease (MSMD), AR IRF3 deficiency.

Total de registros: 324

Abrir la opción de **Cuestionarios específicos**.



The screenshot shows the 'Consulta de Pacientes' search interface. A red arrow points to the 'Cuestionarios específicos' option.

Criterios de Búsqueda

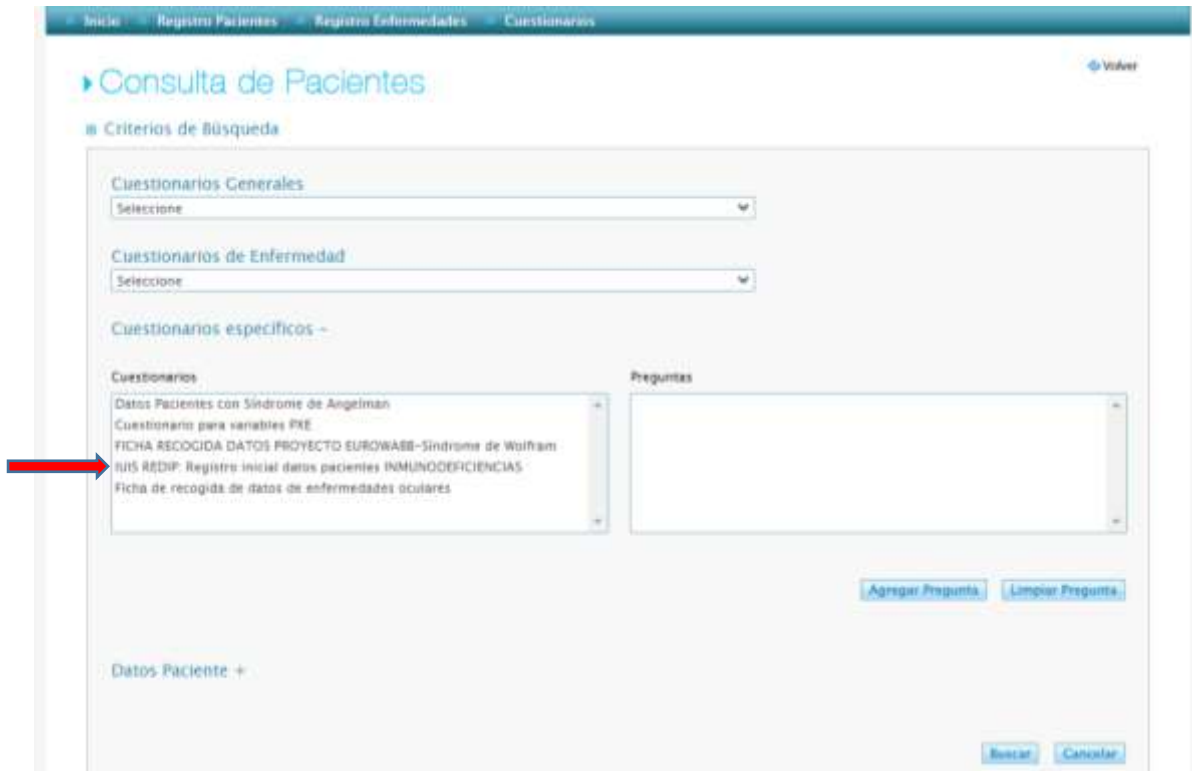
Cuestionarios Generales

Cuestionarios de Enfermedad

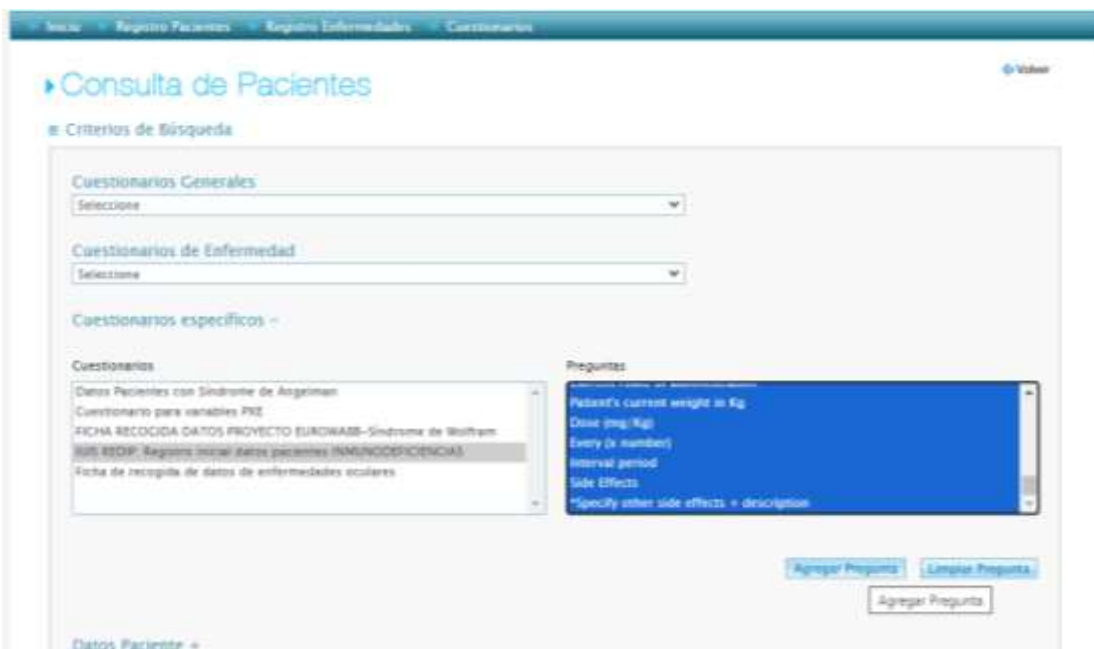
Cuestionarios específicos →

Datos Paciente +

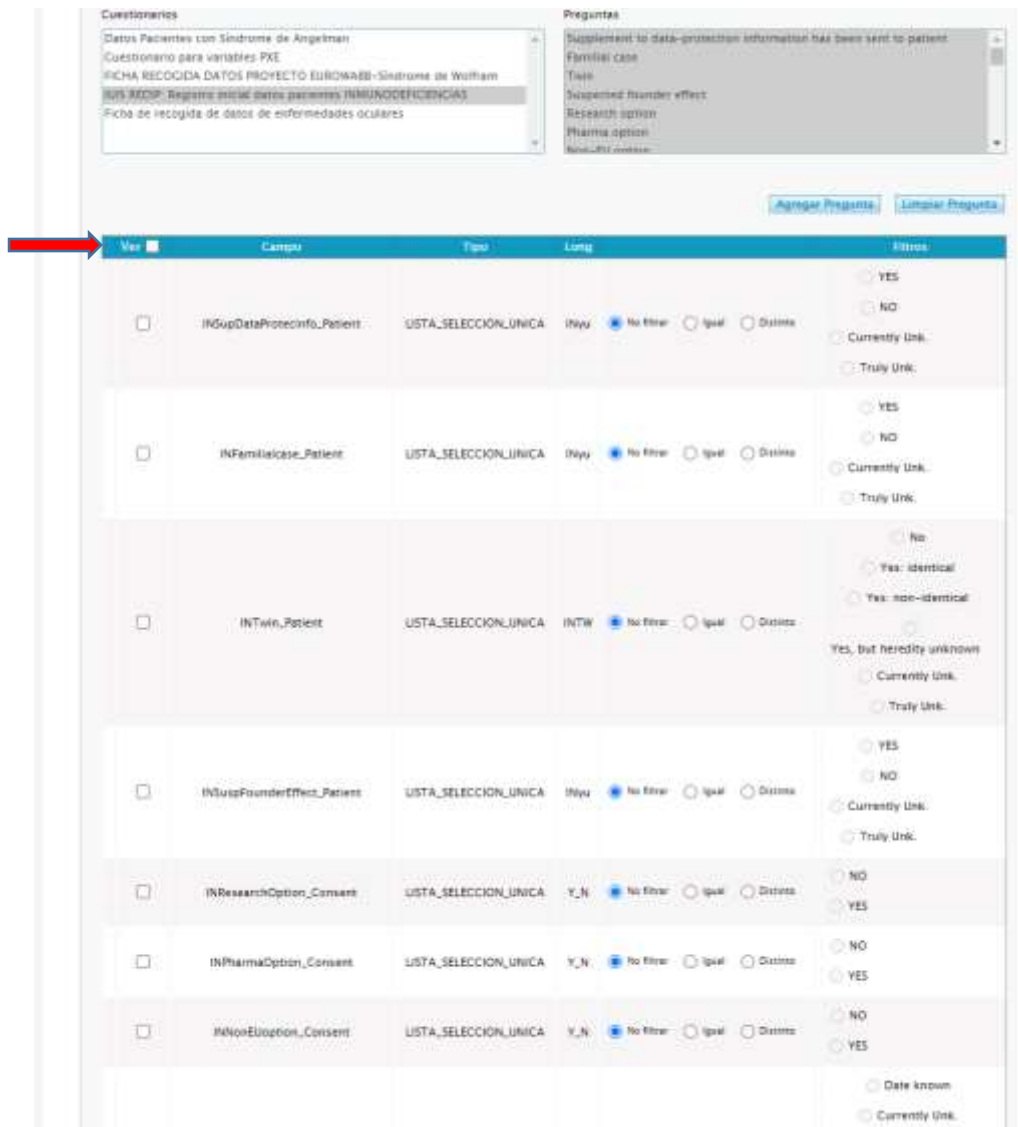
Y seleccionar el cuestionario de **IUIS REDIP**.



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).



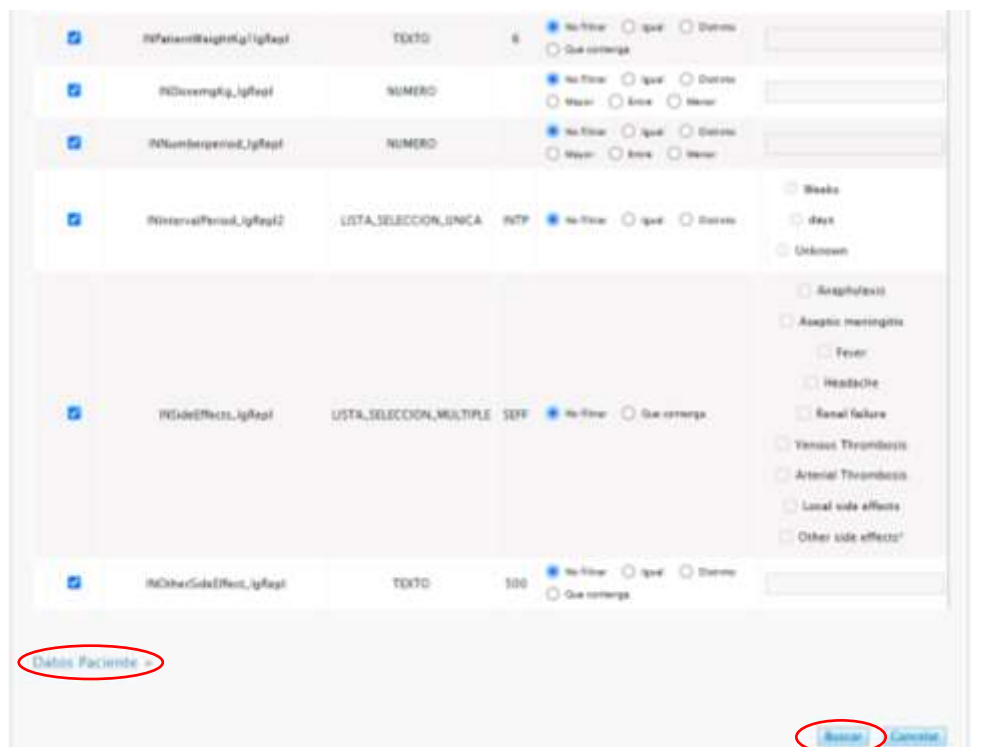
Al pulsar 'Agregar pregunta' aparecen todas las variables para que seleccione cuales quiere que parezcan en el Excel, para ello, debe marcar los recuadros de las preguntas que quiere descargarse. Si quiere descargar todas, puede pulsar en el recuadro 'Ver' y se marcarán todas.



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.



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.



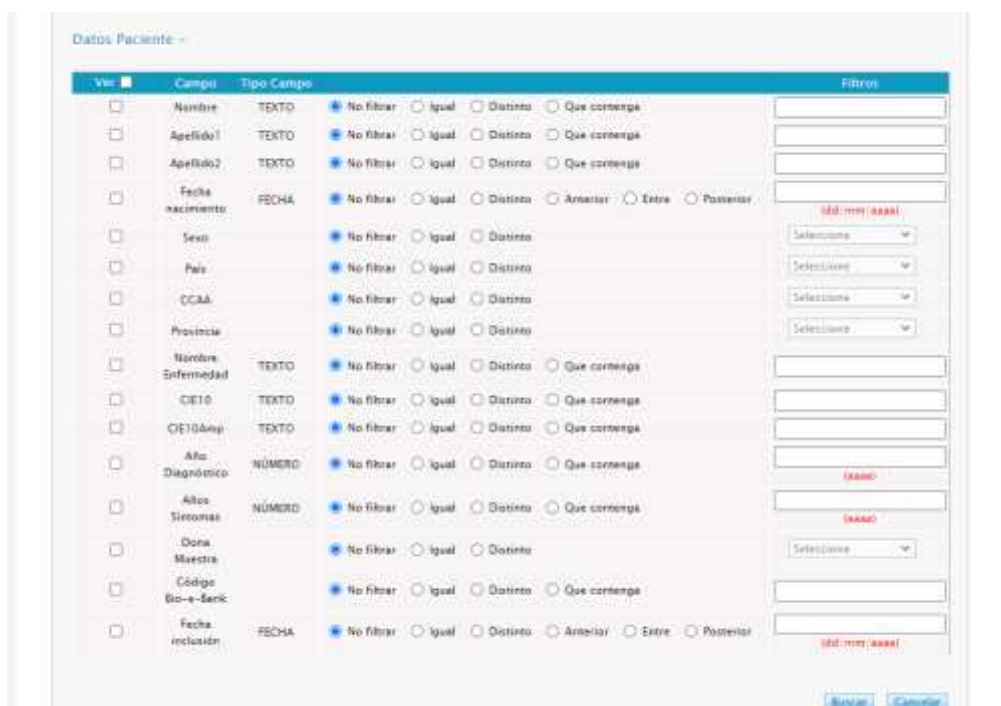
Variables to be downloaded:

- #PacienteIghtmL_igfeaf (TEXTO, 6)
- #Dosemgkg_igfeaf (NUMERO)
- #Numberperiod_igfeaf (NUMERO)
- #IntervalPercut_igfeaf2 (LISTA_SELECCION_UNICA, INT)
- #IGSideEffects_igfeaf (LISTA_SELECCION_MULTIPLE, DEF)
- #OtherSideEffect_igfeaf (TEXTO, 100)

Filters on the right:

- Weeks
- days
- Unknown
- Anaphylaxis
- Aseptic meningitis
- Fever
- Headache
- Basal failure
- Venous Thrombosis
- Arterial Thrombosis
- Local side effects
- Other side effects*

Buttons: **Datos Paciente** (circled in red), **Buscar** (circled in red), **Cancelar**



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="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Apellido1	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Apellido2	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Fecha nacimiento	FECHA	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Anterior <input type="checkbox"/> Entre <input type="checkbox"/> Posterior
<input type="checkbox"/>	Sexo		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto
<input type="checkbox"/>	País		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto
<input type="checkbox"/>	CCAA		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto
<input type="checkbox"/>	Provincia		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto
<input type="checkbox"/>	Nombre Enfermedad	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	CIEM	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	CIEMeq	TEXTO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Año Diagnóstico	NUMERO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Año Síntomas	NUMERO	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Dona Maestra		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto
<input type="checkbox"/>	Código Bo-e-BerE		<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Que contenga
<input type="checkbox"/>	Fecha inclusión	FECHA	<input checked="" type="radio"/> No filtrar <input type="radio"/> Igual <input type="radio"/> Distinto <input type="checkbox"/> Anterior <input type="checkbox"/> Entre <input type="checkbox"/> Posterior

Buttons: **Buscar** (circled in red), **Cancelar**

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

[Buscar] [Descargar] [Cancelar]

TOTAL REGISTROS: 4

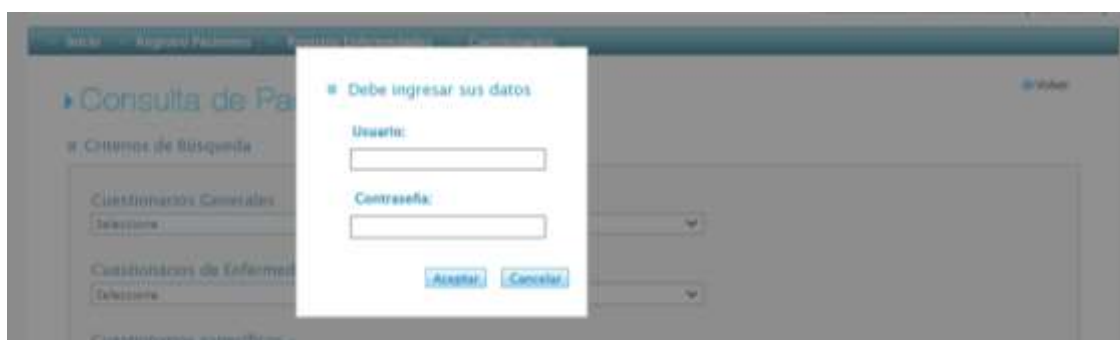
Id Pac.	Nombre Enfermedad/Caso Inf.	Código Inf.	Opciones Inf.	INSupDataProtection_Patient	INFamilialCase_Patient	INTwin_Patient	INSupFounderEffect_Patient	INResearchOption	
	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de STAT1. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD), STAT1 deficiency	STAT1	614882	319595	YES	NO	No	NO	YES
	Canancia de función de STAT1. Predisposition to Mucocutaneous Candidiasis (CMC), STAT1 CDF	STAT1	600555;614892	319595	YES	NO	No	NO	YES
	Canancia de función de STAT1. Predisposition to Mucocutaneous Candidiasis (CMC), STAT1 CDF	STAT1	600555;614892	319595	YES	NO	No	NO	YES
	Susceptibilidad mendeliana a micobacterias por deficiencia de STAT1. Mendelian Susceptibility to mycobacterial disease (MSMD)	STAT1	614882	319595	YES		No	YES	YES

Preguntas asociadas a los campos:


INMUNODEFICIENCIAS: INSupDataProtection_Patient: Supplement to data-protection information has been sent to patient
 INMUNODEFICIENCIAS: INFamilialCase_Patient: Familial case
 INMUNODEFICIENCIAS: INTwin_Patient: Twin
 INMUNODEFICIENCIAS: INSupFounderEffect_Patient: Suspected founder effect
 INMUNODEFICIENCIAS: INResearchOption: 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.

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

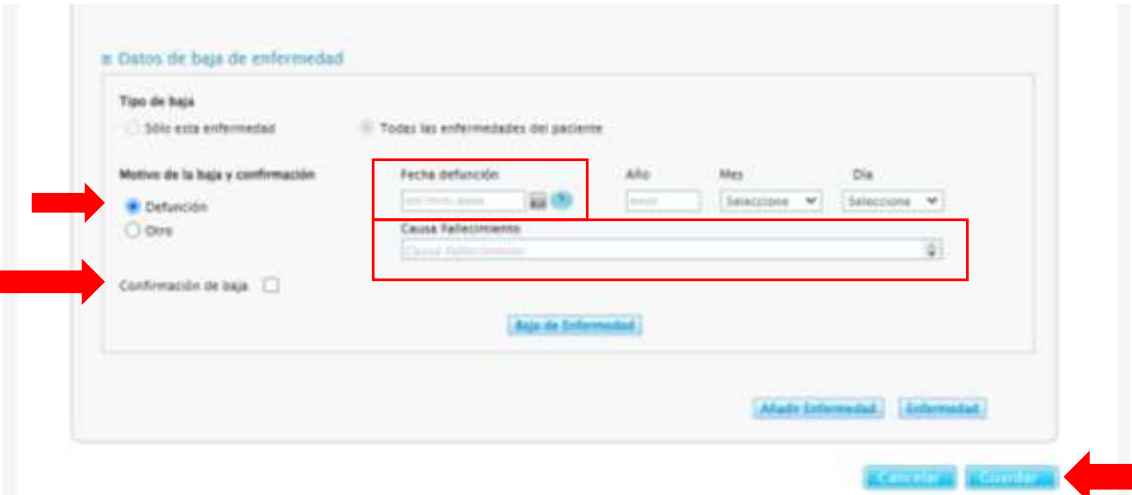
DAR DE BAJA POR FALLECIMIENTO UN PACIENTE

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