

UNA RED PARA
MEJORAR LA VIDA DE

***LAS PERSONAS
AFECTADAS POR UNA
ENFERMEDAD RARA***



SERVICIOS DIRIGIDOS A:

Organizaciones de pacientes

Sociedades científicas

Grupos de investigación

Empresas de servicios científicos

Un proyecto colaborativo diseñado por y para los pacientes

para avanzar en la investigación de las enfermedades raras

www.share4rare.org/es

SERVICIOS DE INVESTIGACIÓN

1

Registros de
pacientes

2

Historia natural
de la enfermedad

3

Carga de la
enfermedad

4

Creación y validación
de escalas

5

Estudios de calidad
de vida

6

Correlación de imagen
clínica con datos
reportados por pacientes

SERVICIOS DE INVESTIGACIÓN

1

Registros de pacientes

Recolección de información sobre salud, percepción, experiencia de los pacientes, para crear bases de datos robustas y útiles.

Permiten conocer mejor la enfermedad y a los pacientes asociados, detectar necesidades y hacer un seguimiento de los pacientes de manera prospectiva

2

Historia natural de la enfermedad

Estudios que permiten entender cómo evoluciona una enfermedad rara a lo largo del tiempo, desde los primeros síntomas hasta sus etapas avanzadas.

3

Carga de la enfermedad

Evaluación del impacto físico, emocional, social y económico que una enfermedad rara tiene sobre los pacientes y sus familias.

4

Creación y validación de escalas

Desarrollo de herramientas específicas para medir síntomas, progresión o impacto de la enfermedad con rigor científico.

Validación de la herramienta en una muestra de pacientes segmentada por diagnóstico, edad, país o idioma.

5

Calidad de vida

Análisis de cómo una enfermedad afecta el bienestar general y la percepción de salud de los pacientes.

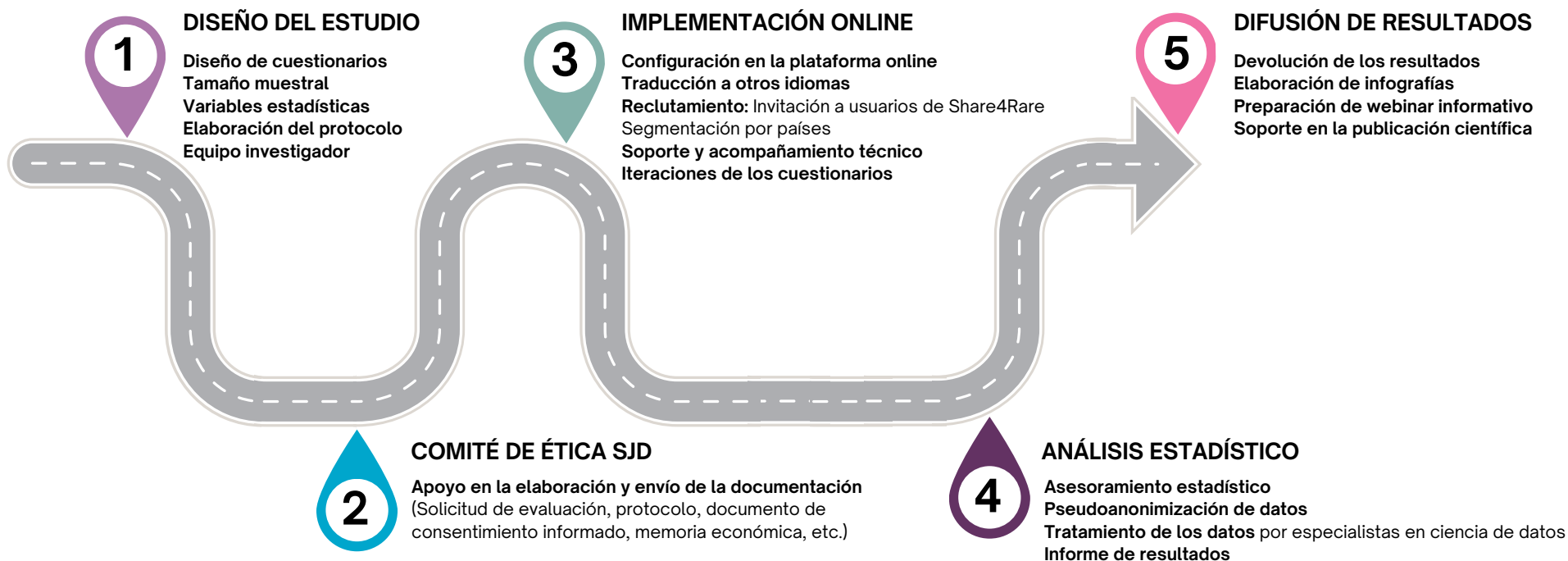
Pueden ser estudios transversales a todas las EERR o de un diagnóstico concreto.

6

Correlación de imagen clínica con datos reportados por pacientes

Vinculación de datos médicos de imagen (como resonancias magnéticas) con información proporcionada directamente por los pacientes para una comprensión integral.

SERVICIOS DE INVESTIGACIÓN



SERVICIOS DE INVESTIGACIÓN – Ejemplos

Registros de pacientes

- Observatorio de pacientes con **DAAT**: Estudio prospectivo. Duración 3 años. Impulsado por la **Asociación Alfa-1 España** (déficit de alfa-1 antitripsina) con el objetivo de estudiar la evolución de determinados aspectos sobre su salud y la percepción de la atención recibida.

Calidad de vida

- Estudio observacional sobre los beneficios de usar el calzado *barefoot* en niños con **epidermólisis bullosa**. Impulsado por la Asociación **DEBRA Piel de Mariposa**.

Creación y validación de escalas

Repositorio de escalas validadas disponibles:

- PROMIS Pediatric Item Bank v2.0 – Pain Interference;
- Neuro-QOL Item Bank v1.0 –Pediatric Social Relations
- NeuroQoL scale on paediatric mobility;
- Neuro-QOL Scale v1.1 –Ped. Upper Extremity Function
- Neuro-QOL Scale v1.1 –Ped. Lower Extremity Function
- Neuro-QOL Item Bank v1.0 –Ped. Social Relations
- PROMIS® Pediatric Item Bank v2.0 – Depressive Symptoms
- PROMIS® Pediatric Item Bank v2.0 – Anxiety – ;
- OVAMA questionnaires on symptoms/appearance;
- OVAMA questionnaires on satisfaction with treatment
- SF-36 Health measures;
- Sleep Disturbance Scale for Children: SDSC;
- Pediatric Sleep Questionnaire (PSQ);
- Brief Infant Sleep Questionnaire (BISQ);
- Morisky Medication Adherence Scale (MMAS).

Correlación de imagen clínica con datos reportados por pacientes

- Estudio piloto de la correlación genotipo-fenotipo de la estructura cerebral en **síndrome de Rett**. Huella radiológica de **MECP2**.
Objetivo principal: Identificar patrones radiológicos en pacientes pediátricos con RTT, observados en resonancias magnéticas (MRI), con el fin de acelerar la sospecha clínica de RTT.
Objetivos secundarios: Conocer si el fenotipo radiológico se correlaciona con la gravedad de las pacientes mediante los cuestionarios RSSS y RSBQ.

Propuesta de valor

- Entorno **privado y seguro**
- Opción de incorporar **idiomas** diversos
- Liderazgo de un centro de investigación de **prestigio mundial**
- Aprobación del **CEIM- FSJD**
- **Transferible** a enfermedades que no sean raras
- **Análisis estadístico** de resultados
- **Devolución** de resultados a los participantes





info@share4rare.org