

ONERO y el Registro De Pacientes De Enfermedades Raras (RePER): Un modelo colaborativo para impulsar la investigación y el desarrollo de terapias avanzadas

Miren Agurtzane Rivas González¹, Isabel Hermosilla Gimeno² y Verónica Alonso Ferreira².

(1) Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO)_registro@onero.org

(2) Registro de pacientes de Enfermedades Raras (RePER)_registro.raras@isciii.es

Introducción

Las enfermedades raras oculares (EROs) representan una importante causa de discapacidad visual y ceguera. Su baja prevalencia dificulta la obtención de datos epidemiológicos, el conocimiento de su historia natural y la identificación de pacientes para ensayos clínicos. En este contexto, los registros de pacientes constituyen una herramienta esencial para impulsar la investigación y favorecer el desarrollo de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas. El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (RePER), coordinado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), cuenta con la colaboración del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) para el registro específico de las EROs.

Objetivo

Describir el papel de ONERO en la promoción y fortalecimiento del RePER, coordinado por el Instituto de Salud Carlos III, como herramienta para impulsar la investigación en EROs.

Desarrollo

ONERO desarrolla una labor continuada de información, captación y

acompañamiento de pacientes mediante actividades divulgativas, colaboración con sus asociaciones miembro y coordinación con profesionales de la visión. Asimismo, presta apoyo durante el proceso de inscripción y facilita la incorporación de nuevos pacientes al RePER. Este modelo colaborativo ha incrementado progresivamente la participación de personas con EROs en el registro, fortaleciendo una infraestructura clave para la investigación clínica y traslacional. Además, contribuye a mejorar el conocimiento de estas patologías, generar cohortes de pacientes, facilitar estudios de historia natural, favorecer la identificación de candidatos para ensayos clínicos y apoyar el desarrollo de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas.

Conclusiones

La colaboración entre instituciones públicas, asociaciones de pacientes y profesionales sanitarios constituye un elemento clave para consolidar registros de calidad. La

experiencia demuestra que las organizaciones de pacientes desempeñan un papel estratégico en la identificación, información y acompañamiento de las personas afectadas, fortaleciendo la investigación y favoreciendo el desarrollo de nuevas opciones terapéuticas para las EROs.