

Reunión Equipo Wilson, Enero 2017

“La situación de la Enfermedad de Wilson en España”

• **Objetivos del proyecto:**

Objetivo general: Determinar la situación de la Enfermedad de Wilson (EW) en España, durante el periodo 2010-2014.

Objetivos específicos:

- Identificar la prevalencia e incidencia de la enfermedad a nivel nacional.
- Establecer la distribución de mortalidad de la enfermedad.
- Estudiar la calidad de los datos de los registros autonómicos de enfermedades raras para la EW de manera que permita realizar la corrección de los estimadores de incidencia, prevalencia y mortalidad, en caso de que sea necesario.
- Describir las características clínicas y sociodemográficas de las personas afectadas por la enfermedad.

• **Estado actual del proyecto:**

Actualmente se está realizando un estudio epidemiológico observacional transversal de la EW durante el periodo 2010-2014 en España. Este estudio está coordinado por el Área de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación FISABIO con la colaboración del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y de las comunidades autónomas (CCAA) que deseen participar. Las CCAA que han manifestado su interés en colaborar son: Andalucía, Aragón, Asturias, Cantabria, Castilla La Mancha, Castilla y León, Extremadura, Galicia, Illes Balears, Islas Canarias, La Rioja, Madrid, Murcia, Navarra y País Vasco.

Las principales actividades que se han realizado desde el inicio del proyecto en Mayo de 2017 han sido:

1) Contratación del técnico de apoyo a la investigación.

Elaboración de la oferta de empleo, publicación de la oferta en la web de FISABIO, selección del candidato y contratación del candidato.

2) Redacción y confección de la versión final del protocolo de investigación.

- Definición de objetivos, metodología, población de estudio, criterios de inclusión y exclusión, definición de variables y fuentes de información disponibles para la detección de casos, recogida de datos, análisis de datos, dificultades y limitaciones, consideraciones éticas, condiciones de acceso a la información, y política de autoría.

Definición de las variables para la obtención de información relativa a:

- Datos sociodemográficos.
- Proceso diagnóstico.
- Tratamiento.
- Seguimiento de los casos.
- Consenso y aprobación del protocolo de investigación por todos los colaboradores (IIER y CCAA).
- Elaboración del cuaderno de recogida de datos, con el fin de unificar criterios entre todas las fuentes de información de las diferentes CCAA y facilitar así la explotación de datos.
- Obtención de las autorizaciones pertinentes.

3) Identificación y confirmación de los casos de EW en la Comunitat Valenciana.

- Obtención de los posibles casos de EW a partir del Registro Autonómico de Enfermedades Raras (RAER) desde 2010 a 2014.
- Validación de casos de EW mediante la revisión de la documentación clínica disponible. Tal y como se define en el protocolo, a partir de los datos clínicos, se realizó la comprobación caso a caso del diagnóstico de EW y se recopiló en cada caso la información relativa a las variables incluidas en el cuaderno de datos (datos sociodemográficos, proceso diagnóstico, tratamiento y seguimiento de los casos).
- Cumplimentación y estandarización de las variables en el cuaderno de recogida de datos relativas a los casos de la Comunitat Valenciana.
- Realización del control de calidad del cuaderno de datos.

4) Recopilación de datos de posibles casos de EW en otras CCAA

Por el momento se ha recibido la información de 5 CCAA (la fecha límite consensuada es 31/12/2017).

- Revisión de los datos facilitados por otras CCAA. Ante la heterogeneidad de la información facilitada por cada comunidad autónoma, de cada documento recibido se realiza una comprobación consistente en: detección de casos duplicados, unificación de formato de la información, comprobación de valores de las variables o falta de información, detección de posibles errores de interpretación de las variables o sesgos de medición.
- Resolución de incidencias mediante el contacto con los responsables del proyecto en cada CCAA.
- Realización del control de calidad del cada cuaderno de datos.
- Inicio de elaboración de base de datos común a nivel nacional de los casos validados, a la que se irán incorporando los datos del resto de CCAA.

- **Siguientes pasos a 4/6 meses vista:**

- Finalizar el proceso de recopilación de datos de otras CCAA. El plazo de entrega para las CCAA finaliza en Diciembre de 2017.
- Finalizar el proceso de revisión y control de calidad de la información facilitada por las CCAA.
- Elaboración de la base de datos común de los casos validados a nivel nacional, con los datos de todas las CCAA y el IIER ya incluidos.
- Realización del análisis de datos.
- Elaboración de un abstract para solicitar la participación en la próxima XXXVI Reunión científica anual de la Sociedad Española de Epidemiología y XIII Congresso da Associação Portuguesa de Epidemiologia que tendrá lugar en 2018.

- **Dificultades detectadas durante el desarrollo del proyecto:**

- 1) Redacción del protocolo de investigación.

Para la definición de las variables relativas al proceso diagnóstico, ha sido necesario realizar una búsqueda de bibliografía exhaustiva al respecto y varias reuniones con especialistas clínicos para determinar cuáles son las

pruebas y determinaciones más relevantes utilizadas durante el proceso de diagnóstico de la enfermedad.

- 2) En la elaboración del cuaderno de recogida de datos, se han tenido que unificar criterios entre todas las CCAA colaboradoras en función de la calidad y acceso a la información disponible en cada una de ellas.

- 3) Revisión de los posibles casos de EW en la Comunitat Valenciana.

La validación de los casos se realiza mediante la consulta de la información clínica de cada caso. En algunas ocasiones la información disponible en los sistemas de información sanitaria no aparece de forma completa, bien porque el proceso diagnóstico se realizó muchos años atrás o bien porque se realizó en centros en los que la información no está disponible.

- 4) Disponibilidad de la información de otras CCAA.

Visto que a finales de noviembre de 2017 la participación de las CCAA colaboradoras ha sido de 1/3, (5 han sido recibidos) y a sabiendas de que la mayoría realizarán su envío cerca de la fecha límite establecida, cabe la posibilidad de que alguna CCAA solicite una pequeña prolongación del plazo.

- 5) Sustitución del técnico de apoyo a la investigación contratado durante su baja por maternidad.

La persona contratada fue sustituida durante las 16 semanas de baja por maternidad por la candidata que quedó en segunda posición en el proceso de selección realizado para esta plaza. Además, con subvenciones estatales y financiación de FISABIO se ha conseguido que esta candidata sustituya también a la persona contratada durante 4 semanas más (correspondientes al permiso de lactancia y parte de las vacaciones) para garantizar una continuidad en el proyecto y permitir una buena transición de las tareas del proyecto cuando la persona contratada se reincorpore a su puesto.

- **Colaboración con otros miembros de Equipo Wilson.**

Como se ha comentado anteriormente, ha sido necesario contactar con especialistas para determinar aspectos clínicos relacionados con el proceso de diagnóstico de la enfermedad.

Algunos de los especialistas contactados han sido miembros del Equipo Wilson, en concreto los doctores Juan Marín, María Álvarez y Begoña Polo.

- **Colaboración con gente externa al Equipo Wilson.**

Por el mismo motivo que se acaba de comentar y por solicitar información de algún caso en concreto, se ha contactado con especialistas que no son miembros del Equipo Wilson. Además, la colaboración del resto de CCAA (a través de los RAER) ha sido imprescindible para este proyecto.