



RARE COMMONS: UNA INNOVADORA PLATAFORMA 2.0 DE XARXES SOCIALS PER A LA RECERCA CLÍNICA COL·LABORATIVA EN DISTRÒFIES HEREDITÀRIES DE RETINA

Jaume Català-Mora, Ana Morales, Jesús Díaz, Joan Prat, Begonya Nafria
Hospital Sant Joan de Déu

INTRODUCCIÓ: Rare Commons és un projecte de recerca centrat en l'estudi biomèdic de les malalties minoritàries que utilitza una plataforma 2.0, on pacients, familiars i metges col·laboren per generar coneixement científic a través de la recollida exhaustiva de dades clíniques. **OBJECTIUS:** • Estudi d'un grup de cinc distròfies hereditàries de retina: malaltia de Stargardt, acromatòpsia, amaurosi congènita de Leber, retinosquisi lligada al X i distròfia de cons. • Obtenció d'una mostra significativa de pacients per millorar el coneixement de la història natural. • Estudiar la correlació entre genotip i fenotip. • Catalitzar el desenvolupament d'assaigs clínics. **MÈTODES:** La metodologia amb les famílies es basa en un senzill cicle que es repeteix per a cada especialitat mèdica / científica. El primer pas és un capítol de lectura fàcil amb informació mèdica; a continuació, les famílies omplen un qüestionari exhaustiu per recollir les dades clíniques i finalment aconseguixen l'accés a un resum amb els resultats preliminars recollits amb la seva col·laboració. Els metges, convidats a participar per part dels seus pacients, omplen una enquesta específica sobre els seus pacients. **RESULTATS:** Mostra: 288 pacients (79% amb malaltia de Stargardt); història familiar positiva entre un 25 i 100% de les malalties; presència d'escotomes entre un 0 i un 67 % dels casos; fotofòbia entre un 72 i 100%; diagnòstic genètic confirmat: 30%; 43,75% prenen o han pres complements vitamínics. **CONCLUSIÓ:** Les xarxes socials són una poderosa eina per recollir dades clíniques d'alta qualitat i crear registres extensos i exhaustius de pacients amb malalties minoritàries.

