

OD4RD

Orphanet Data For Rare Diseases

Codificación ORPHA

PARA QUE LAS ENFERMEDADES RARAS CUENTEN,
TENEMOS QUE PODER CONTARLAS

@orphanet @ORPHAcodes



Co-financiado por la Unión Europea. Los puntos de vista y opiniones expresados son únicamente los de los autores y no reflejan necesariamente los de la Unión Europea o HADEA. Ni la Unión Europea ni la autoridad otorgante pueden ser considerados responsables de ellos.

Co-funded by
the European Union



LAS ENFERMEDADES RARAS NO SON VISIBLES CUANDO SE HACE USO ÚNICAMENTE DE TERMINOLOGÍAS GENÉRICAS

Infrarrepresentadas

CIE-10: ~83% de las ERs no tienen ningún código*

CIE-11: ~37% de las ERs no tienen ningún código*

SNOMED CT: 7% de las ERs no tienen ningún código*

Ninguna de estas terminologías dispone de un código para pacientes con una ER sin diagnóstico.



Imprecisión

CIE-10: 93% de las ERs no tienen un código PRECISO*

CIE-11: 75% de las ERs no tienen un código PRECISO*

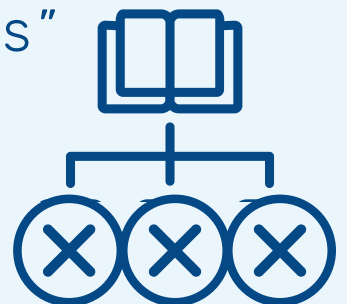
SNOMED CT: 7% de las ERs no tienen un código PRECISO*



No clasificadas como "raras"

Las ERs se "pierden" entre las enfermedades más comunes.

Las terminologías genéricas no pueden ser utilizadas con fines estadísticos en el caso de las ERs.



*Datos a fecha de 1 de septiembre de 2023.

PACIENTES CON ERs CON NECESIDADES NO CUBIERTAS E INEFICIENTE PLANIFICACIÓN SANITARIA



No todos los diagnósticos de ER son trazables



- **Planificación sanitaria inadecuada** para los pacientes con una ER o sin diagnóstico, que no están representados por las terminologías genéricas.



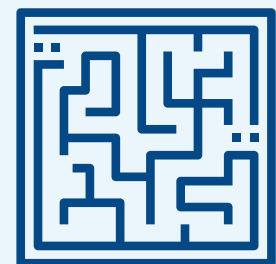
Los diagnósticos de ER no pueden ser trazados de forma precisa



- **Escasa capacidad de los Sistemas Sanitarios para abordar las NECESIDADES ESPECÍFICAS** de estos pacientes, muchas de ellas de **vital** importancia.



Perdidos entre las enfermedades comunes



- **Limitada monitorización sanitaria** en relación a una ER en concreto, un grupo de ERs, o el conjunto de las ERs.
- La **producción de indicadores** sobre ERs constituye un proceso **largo y complejo**

.... incluyendo las evaluaciones de las Redes Europeas de Referencia (ERNs) o las contribuciones al conocimiento epidemiológico.

LOS CÓDIGOS ORPHA VISIBILIZAN LAS ENFERMEDADES RARAS

... junto con la terminología genérica en uso



100% de las ER representadas

- **TODOS LOS DIAGNÓSTICOS DE ER** están representados por códigos ORPHA, incluyendo los casos sin diagnóstico.
- Proporcionan una **representación precisa** del conocimiento actual y cubren las necesidades de los codificadores*



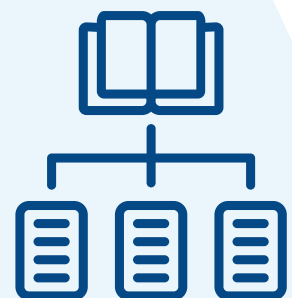
Precisión

Los códigos ORPHA incluyen todas las ERs con sus subtipos; esto garantiza que **TODAS LAS NECESIDADES DE LOS PACIENTES** quedan **cubiertas**, incluyendo las más específicas.



Clasificación

El sistema de clasificación específico para las ERs permite la monitorización efectiva de las prestaciones sanitarias para una ER en concreto, un grupo de ERs o la totalidad de las ERs al facilitar la **producción de indicadores**.



*gracias a las aportaciones de las ERNs y de expertos internacionales y a la labor del proyecto OD4RD (www.od4rd.eu)

CÓDIGOS ORPHA

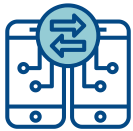
Implementación en los Registros Sanitarios

con mapeo automatizado a la terminología genérica en uso



Para velar por que todas las enfermedades raras sean visibles y por que no dejemos a nadie atrás

- para garantizar una asistencia sanitaria adecuada para TODOS los pacientes con una ER
...incluso cuando se viaja fuera del país de residencia y en situaciones de emergencia
- para garantizar la continuidad adecuada de la asistencia.
- para mejorar la evaluación y compensación de posibles discapacidades.
- para facilitar la planificación sanitaria.
- para contribuir a evaluar el desempeño del Sistema Sanitario, asignar recursos y planificar actuaciones para pacientes ambulatorios y hospitalizados, incluyendo la evaluación de las ERNs.



Para permitir la interoperabilidad de los datos entre sistemas y países

Los códigos ORPHA están alineados con las principales terminologías genéricas para que los usuarios puedan consultar las correspondencias con los códigos genéricos

- para facilitar el reanálisis de datos en colecciones sistemáticas (registros) con fines de investigación e innovación.
- para facilitar la identificación de pacientes susceptibles de participar en un estudio clínico, incluyendo a aquellos sin diagnóstico.
- para alcanzar una masa crítica de datos

... y así contribuir al impacto socioeconómico de una ER en concreto, de un grupo de ERs o de la totalidad de las ERs, mejorando el conocimiento epidemiológico y/o proporcionando cifras exactas de utilidad para el desarrollo o las negociaciones de precio de los productos farmacéuticos, así como de la investigación.



Herramientas y servicios disponibles para facilitar la implementación técnica y la labor de los codificadores

www.od4rd.eu

ACERCA DE LOS CÓDIGOS ORPHA

"El uso de códigos ORPHA en la historia clínica electrónica permitiría informar con facilidad de los casos de enfermedades raras"

Gunne et al. 2020. A retrospective review of the contribution of rare diseases to paediatric mortality in Ireland



"Los códigos ORPHA han resultado ser un recurso muy versátil para la codificación de las ER, capaz de garantizar la facilidad de uso y la comparabilidad entre países de los datos de registros poblacionales y hospitalarios"

Mazzucato et al. 2023. ORPHAcodes use for the coding of rare diseases: comparison of the accuracy and cross country comparability

"Los códigos CIE-10-ES no son lo suficientemente específicos para identificar enfermedades raras. El mapeo directo entre los códigos CIE y ORPHA o la integración de los códigos ORPHA en los sistemas de información sanitaria para la codificación de diagnósticos permitiría una mejor detección y análisis epidemiológico de las enfermedades raras."

Rico et al 2021. The interoperability between the Spanish version of the ICD and ORPHAcodes: towards better identification of RD



"Se pueden adoptar referencias cruzadas entre los códigos CIE-10 y ORPHA de diferentes conjuntos de datos de asistencia sanitaria para poder realizar comparaciones internacionales.."

Chiu et al 2018. Healthcare burden of RD in Hong Kong adopting ORPHAcodes in ICD-10 based Healthcare administrative datasets



La codificación con ORPHA es el sistema recomendado para trazar los diagnósticos de ER

Directrices sobre el 'Resumen del Paciente', versión 3,2, marzo de 2022 y Recomendación sobre la mejora de la codificación de enfermedades raras en los Sistemas de Información Sanitaria (2014) - Grupo de expertos de la Comisión Europea sobre Enfermedades Raras 2014 y Estrategia Semántica Común Europea 2019

Los códigos ORPHA están incluidos dentro del conjunto mínimo de datos para el Registro de Enfermedades Raras seleccionados por la plataforma de ERs de la UE para garantizar la interoperabilidad entre registros

Los códigos ORPHA han sido identificados como una buena práctica

por el Grupo Director sobre Promoción de la Salud, Prevención de Enfermedades y Gestión de las Enfermedades No Transmisibles

El proyecto X-eHealth ha demostrado que el uso de EHRxF para completar los registros de pacientes es altamente recomendable, contribuyendo a reducir los esfuerzos asociados con el mantenimiento de los registros (D8.5 – EHRxF como Infraestructura para la Innovación).