



orphanet



**Los proyectos OD4RD/OD4RD2 abordan la invisibilidad de las enfermedades raras en los sistemas sanitarios de los Estados miembros europeos, promueven la armonización de las prácticas y facilitan la generación de datos interoperables y estandarizados relativos a las enfermedades raras, contribuyendo así a cumplir los objetivos marcados por RARE2030 en materia de datos.**



**OD4RD**

**Orphanet Data For Rare Diseases**

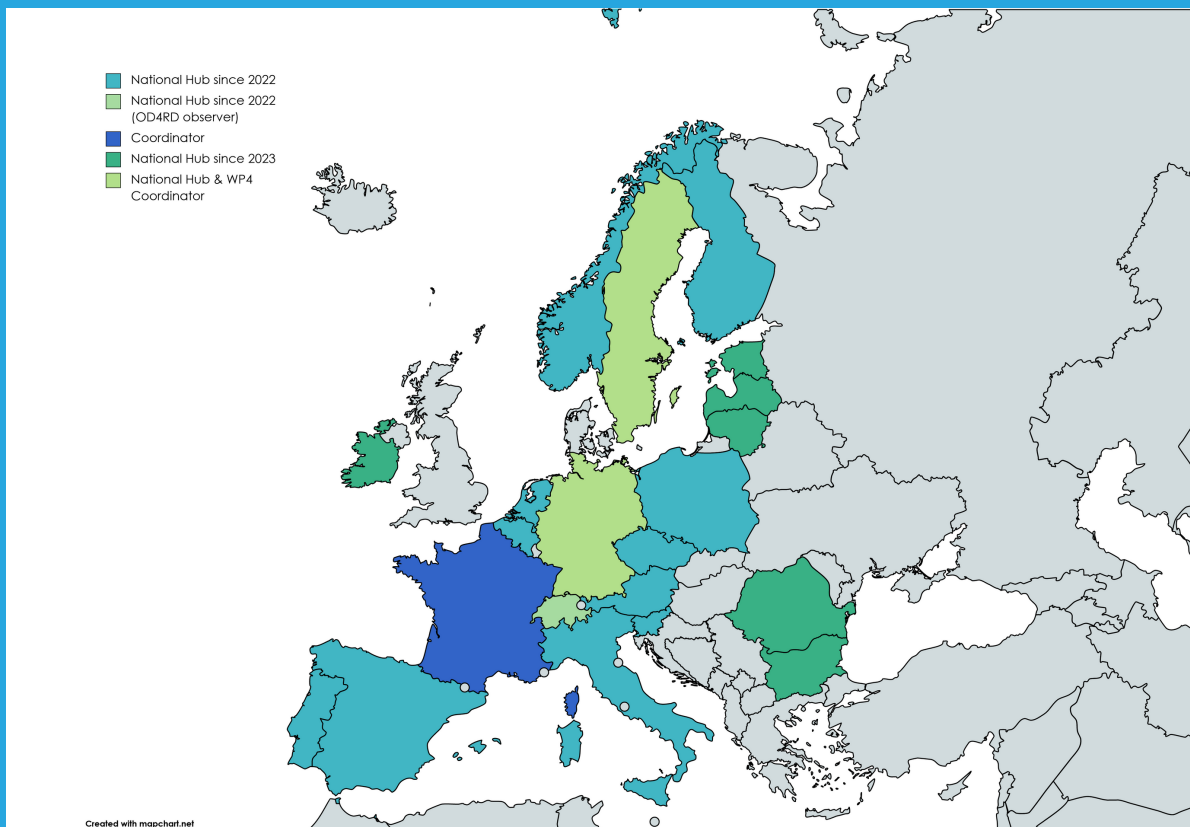
**El proyecto produce y mantiene los códigos ORPHA, reconocidos como buena práctica por la Comisión Europea, y los pone a disposición con anotaciones e información para la transcodificación en una variedad de formatos que pueden adaptarse a los distintos entornos de codificación y necesidades de las partes interesadas.**

**El proyecto proporciona apoyo coordinado para la implementación de códigos ORPHA en los sistemas de información sanitaria de los hospitales de 20 Estados miembros que albergan ERN gracias a la creciente red de Nodos Nacionales de Nomenclatura que refuerzan la implementación a nivel nacional y que añaden valor a nivel europeo.**

**El proyecto también proporciona evidencia de apoyo a la coordinación de las ERN, al Consejo Europeo y a la Estrategia de la Comisión Europea relativa a las ERN y a la toma de decisiones.**

## SOCIOS

1. **France** – Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM).
2. **Austria** - Medical University of Vienna (MUW)
3. **Belgium** - Sciensano
4. **Czech Republic** - Charles University Prague and its 2nd Faculty of Medicine
5. **Germany** – BfArM The Federal Institute for Drugs and Medical Devices (BfArM)
6. **Spain** - CIBER
7. **Finland**- Kehitysvammaisten Tukiliitto (Norio Centre)
8. **Italy** – IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù (OPBG)
9. **Poland** - The Children’s Memorial Health Institute (CMHI)
10. **Portugal** - Directorate-General of Health (DGS)
11. **Sweden** - Karolinska University Hospital (KS)
12. **Slovenia** - University Medical Centre Ljubljana (UMCL)
13. **Norway**- Oslo University Hospital- OUS-BAR
14. **The Netherlands**- Stichting Radboud universitair medisch centrum
15. **Estonia** – University of Tartu (UTartu)
16. **Lithuania** – Vilnius University Hospital Santaros Klinikos (VUH)
17. **Romania** – University of Medicine and Pharmacy GR.T.Popa Iasi Orphanet center (*starting 2024*)
18. **Ireland**- Health Service Executive (HSE)
19. **Bulgaria** – Bulgarian association for promotion of education and science/Rare disease institute (BAPES)
20. **Latvia** – Center of Rare Diseases (BKUS) (*starting 2024*)
21. **Switzerland**- University Hospital of Geneva (HUG) (Observer)



*El proyecto produce y mantiene los códigos ORPHA, reconocidos como buena práctica por la Comisión Europea, y los pone a disposición con anotaciones e información para la transcodificación en una variedad de formatos que pueden adaptarse a los distintos entornos de codificación y necesidades de las partes interesadas*

**+6300  
ER**

Clasificación de Orphanet en revisión en colaboración con las ERN para cubrir las necesidades de los codificadores

Alineada con CIE-10, CIE-11, SNOMED-CT y OMIM para facilitar la transcodificación

Con definiciones y anotaciones genéticas para facilitar la selección de códigos

Disponible en distintos formatos adaptables a diferentes entornos de codificación

Representación precisa del conocimiento actual y satisfacción de las necesidades de los usuarios, plasmada en los resultados de la encuesta bibliográfica diaria y en los comentarios de los expertos y las ERN

Información completa disponible en: [www.orpha.net](http://www.orpha.net) & [www.orphadata.com](http://www.orphadata.com)

*El proyecto también proporciona apoyo coordinado para la implementación de los códigos ORPHA en los sistemas de información sanitaria de los hospitales de 20 Estados miembros que albergan ERN gracias a la creciente red de Nodos Nacionales de Nomenclatura.*



Fortalecer las capacidades en relación a la nomenclatura y herramientas de Orphanet



Evaluar las necesidades de los usuarios a nivel nacional



Brindar soporte y asesoramiento para la implementación y uso de códigos ORPHA

Enfoque coordinado para garantizar la mutualización y el desarrollo de las capacidades de la red

*El proyecto también proporciona evidencia de apoyo a la coordinación de las ERNs, al Consejo Europeo y a la Estrategia de la Comisión Europea relativa a las ERN y a la toma de decisiones*

Disponible el informe preliminar sobre el análisis de la cobertura de enfermedades por parte de las ERN

## ACTIVIDADES 2023

- **Helpdesks de nomenclatura operativos en 20 países**
- **Nuevos contenidos en el Paquete de Nomenclatura**

+6.300 trastornos, de los que el 96% cuenta con una definición y ficheros de alineamiento con la CIE-11 mejorados

+4.000 nuevos alineamientos con enlaces web MMS y URI

- **Mapeo SNOMED-CT - ORPHA disponible**

Acuerdo de colaboración entre el INSERM/Orphanet y SNOMED-CT International

Acceso al mapeo legible por humanos en Orphadata y en formato RF2 en el Servicio de Distribución y Licencias para miembros de SNOMED-CT.

- **Estado de la situación de la codificación con ORPHA en 20 países**
- **Formación continua en codificación ORPHA en toda la red de centros vinculados a las ERN**
- **Síguenos en @orphacodes (Twitter & Instagram)**

## PRÓXIMAMENTE

- **Encuesta sobre hábitos de codificación en los centros hospitalarios vinculados a ERN en 20 países**
- **Organización de eventos específicos para las ERN y la Dirección de hospitales**
- **Lanzamiento del paquete de nomenclatura actualizado (julio 2024) con nuevas funcionalidades adaptadas a las necesidades de los usuarios**
- **Análisis de la cobertura de ER, complementariedades y brechas de las ERN**

## INFORMACIÓN ADICIONAL

 [www.od4rd.eu](http://www.od4rd.eu)     [pmt.orphanet@inserm.fr](mailto:pmt.orphanet@inserm.fr)     [@orphacodes](https://www.instagram.com/orphacodes)

 <https://github.com/OD4RD/Main-Help-Desk>  
@ [GitHub country alias]     [www.orphadata.com/  
orphanet-nomenclature-for-coding](http://www.orphadata.com/orphanet-nomenclature-for-coding)