

# 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\*

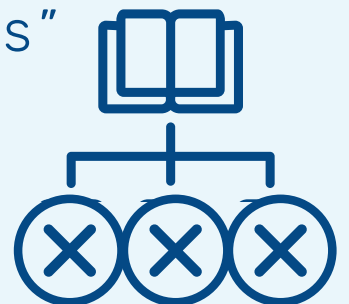
SNOMED CT: 7% de las ERs no tienen un código PRECISO\*



## 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.



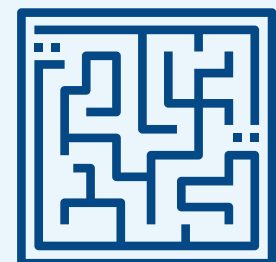
Los diagnósticos de ER no pueden ser trazados de forma precisa



- **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\*



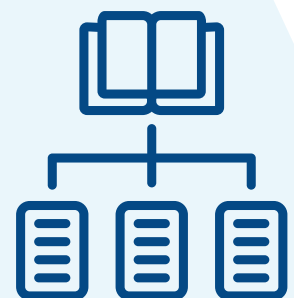
## Precisión

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**.



# CÓDIGOS ORPHA

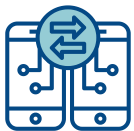
## Implementación en los Registros Sanitarios

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](http://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).