

Conferencia EUROPLAN: “La situación de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras en Europa”



5 y 6 Noviembre de 2010. Burgos.

‘EUROPLAN: una acción conjunta de Estrategias Nacionales para las Enfermedades Raras en todos los estados miembros de la UE’

Contenido de la presentación

1. Presentación miembros Grupo de Trabajo
2. Indicadores



EUROPLAN - 2.- Definición, codificación y registros en enfermedades raras				
Lista de distribución: europlan-registros@feder.org.es				
Nº	Entidad	Nombres y Apellidos	Cargo	Cargo en EUROPLAN
1	IIER - ISCIII	Ignacio Abaitua Borda	Jefe de Área del Instituto de Salud	Moderador
2	Fundación FEDER	Mercedes Pastor	Directora de Fundación FEDER	Co moderadora
3	PACIENTES	Shane Fitch	Presidenta Asociación Española para el Déficit de Alfa 1 Antitripsina (A1EA)	
4	PACIENTES	Isabel Fernández Aldeguer	TS de Asociación de ER de Totana (D´Genes)	
5	SEMFyC	José Vicente Sorli Guerola	Representante	
6	CIBERER - MCI	Oscar Zurriaga	Área de Epidemiología. Dir. Gral. Salud Publica, C. de Sanitat. G Valenciana	
7	CREER - MSPS	Ana Santamaría	Registro CREER IIER	
8	MSPS	Isabel Peña Rey	Oficina de Planificación Sanitaria y Calidad. MSPS	
9	Asoc Esp de Genética Humana	Antonio Pérez-Aytés	Representante	
10	MSPS	Dolores Pastor Sanmillán	Instituto de Información Sanitaria de la Agencia de Calidad del SNS. MSPS	
11	ENERCA	Joan Lluís Vives Corrons	Head of Project de ENERCA y Jefe de Servicio de la Unidad de Eritropatología del Hospital Clínic de Barcelona	
12	Área de Valoración de la Discap y dependencia - IMSERSO	Ángel Calle Montero	Jefe de Área	
13	IMSERSO - Servicio de Valoración y codificación	Olga Giménez Ribota	Representante	
14	PACIENTES	José Luis González Cerezo	Secretario General de la Asociación Miastenia de España (AMES)	

Contenido de la presentación

1. Presentación miembros Grupo de Trabajo
2. Indicadores



DEFINICIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

- ¿Se utiliza la definición oficial de la UE (ER son aquellas que afectan a 5 de cada 10.000 personas) en vuestro país?

En España se ha adoptado la definición de enfermedad rara que en su día estableció la Unión Europea, esta definición se basa en la prevalencia y fue establecida por consenso.

DEFINICIÓN DE ENFERMEDADES RARAS

▪ ¿Hay definiciones alternativas o más específicas que se utilicen en su lugar o de forma adicional?

La definición es universalmente aceptada, sin embargo hay algunas enfermedades que tienen una prevalencia por debajo del límite pero dado que existen otras estructuras que se ocupan de ellas no se suelen englobar entre las ER, este es el caso algunas enfermedades infecciosas.

Por la posible connotación negativa que pueda entrañar el significado del término “raro” se utiliza también la denominación de “enfermedades minoritarias”.

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- ¿Qué sistema de clasificación se utiliza en vuestro país? ICD9, ICD10, SNOMED, OMIM, ORPHAN...

En España se utiliza la Modificación Clínica de la 9ª revisión de la Clasificación Internacional de Enfermedades (ICD9-RC) para codificar las altas hospitalarias del “Conjunto mínimo básico de datos” (CMBD). El Instituto Nacional de Estadística (INE) utiliza la décima revisión de dicha clasificación (ICD-10) para elaborar las estadísticas de mortalidad.

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- ¿Qué sistema de clasificación se utiliza en vuestro país? ICD9, ICD10, SNOMED, OMIM, ORPHAN...

El IIER considera muy útil el uso de la lista de ORPHANET por su exhaustividad. Por esta razón el IIER está trabajando, en establecer las correspondencias entre su modificación de la ICD-10 y los números Orphan, estableciéndose para ello un acuerdo de colaboración con ORPHANET que permite recibir periódicamente sus tablas actualizadas e incluir las variaciones en el sistema del IIER

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- ¿Qué sistema de clasificación se utiliza en vuestro país? ICD9, ICD10, SNOMED, OMIM, ORPHAN...

La CIF (OMS 2001) es referente en el Instituto de Mayores y Servicios Sociales en los procedimientos de valoración y reconocimiento de la situación de discapacidad y/o dependencia asociada a la condición de salud de las personas afectadas por alguna enfermedad que determina el acceso a sistema de protección social de las referidas situaciones

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- ¿Qué sistema de clasificación se utiliza en vuestro país? ICD9, ICD10, SNOMED, OMIM, ORPHAN...

El Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, dependiente del IMSERSO proyecta un observatorio de las situaciones de discapacidad y dependencia asociadas a las enfermedades raras y completar con datos sociosanitarios sus perfiles y atención a estas personas en nuestro país. La información proyecta codificarla en ICD-10 y CIF (OMS-2001), apoyándose en bases estatales de datos de personas con calificación y reconocimiento oficial de discapacidad y/o dependencia, que se obtienen en el procedimiento de valoración

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

▪ ¿Con qué propósito se utilizan los sistemas de clasificación, por ejemplo, seguimiento, gasto, provisión de ayuda social, etc.?

La ICD-9-MC se utiliza para la codificación de los registros de altas hospitalarias del SNS y sus principales finalidades son la gestión, planificación y evaluación de la asistencia sanitaria, además sirve de base para la investigación clínica y epidemiológica.

La ICD-10 es utilizada por el Instituto Nacional de Estadística (INE) para la realización de las estadísticas de mortalidad siendo además utilizada para estudios epidemiológicos.

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

▪ ¿Está vuestro país preparado para adoptar el último sistema de la Organización Mundial de la Salud, el ICD-11, recomendado por la UE en la Recomendación del Consejo sobre ER, cuando esté listo (2014)?

No parece probable que a esa fecha de 2014 pueda adoptarse la CIE -11 en España.

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

▪ ¿Qué nivel de concienciación y conocimiento tiene los profesionales sanitarios de la clasificación y codificación de ER?

En nuestro país el nivel de concienciación y conocimiento de los profesionales sanitarios en clasificación y codificación es bajo tanto para las enfermedades raras como para el resto. Sin embargo se está avanzando gracias a la implantación de sistemas informáticos en la atención socio - sanitaria.

CLASIFICACIÓN Y PRESENCIA DE LAS ER EN EL SISTEMA NACIONAL DE SALUD

- ¿Qué se puede hacer para mejorarlo?

Poner a disposición de los médicos de atención primaria un dispositivo útil para comprobar si una enfermedad es o no rara así como unas pautas de actuación, pueden ser de gran utilidad. Como ejemplo, la iniciativa de la Sociedad Española de Médicos de Familia y Comunitaria (SEMFyC) en colaboración con el IIER a través de la página DICE-APER (<http://dice-aper.semfy.es>)

Este tipo de iniciativas se deben extender a otras sociedades médicas.

También sería de utilidad para mejorar el conocimiento de los profesionales en este aspecto la realización de cursos de formación específicos tanto a nivel de pregrado como de postgrado.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

- ¿Hay listados oficiales de ER en vuestro país?

No existen listados oficiales de ER en España aunque el IIER está haciendo un gran esfuerzo por facilitar un listado útil y lo más exhaustivo posible partiendo de los listados de ORPHANET y añadiendo variables de codificación tales como la ICD-9- CM y ICD-10-CM cuando ello es posible.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

- ¿Hay un registro público oficial de ER?

En el año 2005 se crea mediante una Orden Ministerial el “Registro Enfermedades Raras y banco de muestras” sin embargo hasta comienzos del año 2009 no se pone en marcha desde el punto de vista práctico esta iniciativa.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

• ¿Y/o bases de datos de ER específicas, por ejemplo, dirigidas por Centros Especializados? ¿Hay proyectos o programas de seguimiento (por ejemplo, programas de prevención, estudios)?

Existen registros en las CCAA, algunos ya en marcha (Extremadura), otros dando sus primeros pasos (Andalucía, Canarias, etc) y otros en proyecto (Cataluña, etc).

También existen registros específicos de diferentes patologías o grupos de patologías.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

- ¿Qué clase de iniciativas deberían adoptarse o reforzarse en vuestro país?

Se ha de potenciar el Registro de Enfermedades Raras del IIER como Registro Nacional dada la conveniencia de sumar esfuerzos en las enfermedades raras.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

▪ ¿Qué clase de iniciativas deberían adoptarse o reforzarse en vuestro país?

Un marco normativo que establezca la coordinación y colaboración entre administraciones e instituciones público y/o privadas a efectos de Registro Nacional encomendado al IIER. Este Registro Nacional está preparado y estructurado de tal manera que puede servir de plataforma para que las CCAA alojen su registro autonómico en él.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

- ¿Reciben estos registros y programas ayuda gubernamental?

El Registro Nacional de Enfermedades Raras pertenece a la Administración del Estado y actualmente dispone de mecanismos de financiación pública aunque debe garantizarse un incremento de fondos y recursos a medida que las necesidades aumenten.

Los Registros de ámbito autonómico cuentan con los recursos propios de las CCAA.

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

▪ ¿Cómo asegurar, a través de apropiados mecanismos de financiación, la sostenibilidad a largo plazo de registros y bases de datos?

Se han de establecer los necesarios mecanismos de financiación que garanticen la sostenibilidad a largo plazo del Registro Nacional de Enfermedades Raras para ello es especialmente necesario dotarlo de los recursos necesarios.

La misma necesidad se precisa para los Registros autonómicos.

Además, los fondos de Cohesión pueden dotarse para garantizar esta sostenibilidad

INVENTARIOS, REGISTROS Y LISTADOS

- ¿Participa vuestro país en el desarrollo de un inventario de ER de la UE como se recoge en las Recomendaciones del Consejo sobre las ER?
- **España participa en la Joint Action de Orphanet, EPIRARE (Executive Agency for Health and Consumers) y EUROCAT**

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS
Adoptar oficialmente la definición de la UE de ER (no más de 5 casos / 10.000 habitantes)	Adopción de la definición de ER de la UE	Proceso	Sí No Definición de la UE modificada con una definición adicional.

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS
Incluir la mejor clasificación de Enfermedades Raras existente actualmente en los servicios públicos relacionados con la atención sanitaria	Tipo de clasificación utilizada por el sistema sanitario	Proceso	ICD-9 ICD-10 OMIM SNOMED ORPHAN MESH Otras

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS
Incluir la mejor clasificación de Enfermedades Raras existente actualmente en los servicios públicos relacionados con la atención sanitaria	Desarrollo de políticas de reconocimiento de ER por los sistemas de atención informativos	Proceso	<ul style="list-style-type: none"> •No existen, no claramente dispuestos •Existen, claramente dispuestos, parcialmente implementados y ejecutados •Existen, claramente dispuestos y sustancialmente implementados y ejecutados

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS
Definición de un sistema de seguimiento basado en un registro de aparición de pacientes	Actividad de registro	Proceso	<ul style="list-style-type: none"> • Registro de ER centralizado • Múltiples registros de ER pero bien coordinados y estandarizados • Múltiples registros de ER no estandarizados • Ningún registro

ACCIONES	INDICADORES	CLASE	RESPUESTAS
Definición de un sistema de seguimiento basado en un registro de aparición de pacientes	Número de enfermedades incluidas	Resultados	•Rango de cumplimiento del 1 al 20

- **GRUPO DE TRABAJO 2: Definición, codificación y registros nacionales de Enfermedades Raras**

Muchas gracias