

Metodología de trabajo del Registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER-CAE)

Se ha desarrollado en Osakidetza un sistema de inscripción de personas afectadas por enfermedades minoritarias, denominado “**Formulario de enfermedad rara**”. La información que se recoge en el mismo, es de carácter clínico.

El conjunto de formularios recogidos por personal clínico de Osakidetza se remite al RER-CAE dos veces al año (enero y julio). Tras un análisis inicial, de depuración de posibles errores o duplicados, a cada uno de los casos se les asigna un código de EERR, basado en el sistema de codificación de [ORPHANET](#). Con ello se busca:

- Constatar que el proceso comunicado corresponde a un caso registrable, es decir se incluye en el listado de Orphanet de enfermedades raras, tal como se establece en el Decreto 473/2013.
- La unificación de todos los casos de la misma patología con un mismo código, y una denominación estandarizada; aunando en un mismo código los casos descritos con diferentes sinónimos, e incluso acrónimos de una misma entidad, facilitando su análisis y evaluación.
- Homogenizar, dentro de lo posible, el nivel de especificidad de los distintos casos. La sistemática de codificación de Orpha diferencia tres niveles de especificidad o detalle (granularidad):
 - **Nivel 1:** Grupo de Fenomas-Enfermedades.
 - **Nivel 2:** Enfermedad (incluyendo síndromes, malformaciones y anomalías).
 - **Nivel 3:** Subtipo.

El objetivo del RER-CAE, en su procedimiento de trabajo, es registrar los casos con el Nivel 2 de especificidad (Enfermedad). Si la información aportada es insuficiente para concretar este Nivel 2, se le asigna el código y descriptor del grupo de Fenomas-Enfermedades (Nivel 1) al que pertenece.

Si, por el contrario, los datos suministrados permiten una mayor especificidad, pudiendo establecerse el subtipo de la enfermedad (Nivel 3), este se registra en un campo adicional: subtipo de enfermedad.

- Completar la información específica de la ER diagnosticada. La asignación del código Orpha posibilita incluir o disponer de una serie de datos propios de la enfermedad, a partir de la información que sobre la misma proporciona la propia organización Orpha.

Los datos de carácter personal, tales como edad, sexo, residencia o estado vital, no constan en el formulario, y por tanto no son comunicados desde Osakidetza. Junto a los datos clínicos se incluye un código anonimizado a partir del cual, se recupera esta información del paciente, desde las bases de datos existentes en el Departamento de Salud. Con el fin de asegurar la privacidad de la información, los datos clínicos y los personales se mantienen en bases de datos disociadas.

Para la elaboración de los datos que se describen en los informes anuales se utiliza el paquete estadístico **SAS 9.4** (SAS Institute Inc., Cary, NC, USA).