

*Informe metodológico estandarizado***Registro SIERA (Sistema de información de enfermedades raras)****Organismo responsable**

Consejería de Salud.

**Unidad ejecutora**

Dirección General de Salud Pública.

**Participación de otros organismos**

Asociaciones de diversa índole.

**Objetivo de la operación estadística**

El objetivo general de esta operación es proporcionar información epidemiológica sobre enfermedades de baja frecuencia y defectos congénitos en el Principado de Asturias. Esta operación se basa en los trabajos iniciados en el seno de la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (REpIER), en los que la Consejería de Salud participó activamente, y ha venido dando continuidad en la medida en que los recursos disponibles lo permiten. Y en proyecto de investigación Spain-RDR, colaborativo a nivel internacional y en España, en particular, cuyo objetivo es implantar un registro nacional de enfermedades raras (ER) combinando los diseños y metodologías de los registros de base poblacional con los de pacientes

Intentando acotar el objeto de estudio, se puede definir una enfermedad rara atendiendo a dos criterios: cuantitativo y cualitativo.

Según el criterio cuantitativo, tal como se aplica en Europa, se considera enfermedad rara aquella cuya prevalencia es igual o superior a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Es decir, en el caso de Asturias, serían enfermedades raras aquellas de las que hubiera menos de 540 personas afectadas. Según este criterio habría como máximo unas 1.500 enfermedades raras excluyendo las congénitas (que son unas 5.000 enfermedades o síndromes distintos).

Según el criterio cualitativo, se considera enfermedad rara aquella que cumple alguna de las premisas siguientes:

- Se desconoce claramente su etiología
- No existe o se desconoce un adecuado tratamiento para la misma
- Es una enfermedad congénita
- Genera una gran alteración en el devenir del enfermo (discapacidad, escasez de recursos para su atención, etc.)

Al ser un número de enfermedades tan elevado, y atendiendo a criterios de alteración de calidad de vida, existencia de procedimientos diagnósticos y terapéuticos y conocimiento de su

etiología y capacidad de control, se han seleccionado unas 800 enfermedades para su investigación.

#### **Tipo de operación estadística**

Estadística propiamente dicha. Técnica mixta.

La metodología se basa en la búsqueda de casos con diagnóstico principal o secundario, clasificados como tal en la Clasificación Internacional de Enfermedades, Novena Revisión, Modificación Clínica (CIE-9MC) y en la Clasificación Internacional de Enfermedades, Décima Revisión, Modificación Clínica (CIE10-MC), a partir de las altas hospitalarias de los hospitales asturianos desde el 1 de enero de 2010 (registradas en el Conjunto Mínimo Básico de Datos-CMBD).

Posteriormente, se procede a seleccionar sólo los casos únicos de cada enfermedad (excluyendo los múltiples reingresos que una persona afectada pudiera tener) atendiendo al primer alta en el que la persona recibe un diagnóstico (como diagnóstico principal o secundario) de enfermedad rara.

Se analizan los casos por sexo, edad, evolución en el tiempo (del primer diagnóstico clínico en cada caso) y de los hospitales en los que se realizó el primer diagnóstico clínico.

Se realiza así una aproximación a la incidencia de enfermedades raras a través de los códigos de enfermedades raras considerados (ver tabla de códigos CIE9-MC y CIE10-MC) que se registran.

La asignación de código CIE-9MC y CIE10-MC se establece según los requisitos establecidos por el Ministerio competente en materia sanitaria, e incluidos en el eCIE9MC, accesible a través del siguiente enlace:

[https://eciemaps.mscbs.gob.es/ecieMaps/browser/index\\_9\\_mc.html](https://eciemaps.mscbs.gob.es/ecieMaps/browser/index_9_mc.html).

Esta estrategia de análisis tiene sus limitaciones, ya que al ser el Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) un registro de altas hospitalarias todas aquellas enfermedades que, por sus características clínicas, no requieran hospitalización para su diagnóstico o tratamiento estarán infra-representadas en este estudio. Se consideran sólo las primeras altas de cada caso, es decir, se eliminan los ingresos sucesivos de una misma persona en el mismo hospital con la misma enfermedad.

También se recogen casos (con el subsiguiente proceso posterior) de las siguientes fuentes, algunas de ellas enmarcadas en otras operaciones estadísticas:

- Registro de defectos congénitos de Asturias.
- Programas de cribado neonatal de Asturias.
- Registro de enfermedades renales crónicas.
- Registro de mortalidad de Asturias.
- Sistema de prescripción farmacéutica de Asturias.
- Historia clínica individual electrónica de cada caso.

#### **Ámbito de la operación**

El ámbito de esta operación estadística se define respecto a la población investigada, al espacio físico observado y al periodo de tiempo al que se circunscribe la observación.

**Población objetivo**

Casos de enfermedades raras detectados en la población residente en Asturias. Aunque se registran los casos detectados en Asturias en población no residente, éstos se imputan posteriormente a la comunidad de residencia de las personas afectadas. En el caso de población extranjera no residente, los casos se registran sólo provisionalmente.

**Unidad estadística**

Caso de enfermedad rara detectado en Asturias, según lo expuesto en el párrafo precedente.

**Ámbito geográfico**

La estadística cubre el conjunto del territorio de la Comunidad Autónoma del Principado de Asturias.

**Ámbito temporal**

El período de referencia para la estadística es el año natural o, si procede, un periodo superior. La estadística se lleva a cabo con periodicidad anual, siempre que se cuente con recursos para llevarla a cabo.

**Variables estadísticas**

En el marco de esta operación se realizan tanto informes generales, que ofrecen una panorámica global del tema, como estudios monográficos e informes breves sobre determinadas patologías.

Las variables básicas son los casos notificados y las características epidemiológicas de la enfermedad y del enfermo.

Para ampliar información al respecto, se remite al lector al siguiente enlace:

<https://www.astursalud.es/en/noticias/-/noticias/-que-son-enfermedades-raras->

**Desagregación territorial de resultados**

Los datos se ofrecen referenciados al conjunto de la comunidad autónoma, y se desagregan a nivel inferior (área de salud, zona básica de salud, concejo) siempre que resulte pertinente.

**Política de difusión****Calendario de difusión**

Informe epidemiológico global: Con carácter general, diciembre del año siguiente al de referencia.

Los estudios monográficos no están sujetos a un calendario prefijado.

**Medios de difusión**

Los resultados se difunden a través de los siguientes sitios web:

- Sitio web 'astursalud.es'
- Sitio web 'asturias.es' > Temas > Economía y finanzas > Estadísticas de Asturias
- Sitio web 'asturias.es' > Gobierno abierto > Transparencia > Publicidad activa > Estadísticas de Asturias

**Marco normativo**

La recogida y suministro de la información para el SIERA está regulada legalmente y se considera de declaración obligatoria atendiendo a la siguiente normativa:

- Real Decreto 2210/1995, de 28 de diciembre, por el que se crea la red nacional de vigilancia epidemiológica.
- Decreto 69/1997, de 30 de octubre, por el que se constituye el Sistema de Vigilancia Epidemiológica (SIVE), del Principado de Asturias.
- Resolución de 22 de abril de 2013, de la Consejería de Sanidad, por la que se crea el Sistema de Información de Enfermedades Raras del Principado de Asturias (SIERA).
- Resolución de 22 de abril de 2013, de la Consejería de Sanidad, por la que se acuerda la modificación de la lista de Enfermedades de Declaración Obligatoria.
- Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

Atendiendo a éste último, la información debe suministrarse periódicamente al Ministerio de Sanidad para su inclusión en el Registro Estatal de Enfermedades Raras.

En cuanto a la normativa estadística, esta operación está recogida en el Plan Asturiano de Estadística (PAE) 2022-2025, aprobado mediante la Ley del Principado de Asturias 3/2022, de 18 de mayo, con el código 06 013, y dentro del sector temático '06 Salud y servicios sociales'. Este estudio se incluye de forma regular en los programas estadísticos anuales elaborados en el marco del PAE 2022-2025.

**Confidencialidad y secreto estadístico**

Todo el personal que intervenga en la elaboración de esta operación estadística queda obligado al cumplimiento de la legislación vigente en materia estadística, y en particular, a la observancia del deber de secreto estadístico regulado en el Capítulo III del Título I de la Ley del Principado de Asturias 7/2006, de 3 de noviembre, de Estadística, así como a aplicar las medidas necesarias para el cumplimiento de la normativa en materia de protección de datos vigente en cada momento.