

MANUAL DE PROCEDIMIENTOS DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

SANIDAD 2020

MINISTERIO DE SANIDAD

Versión del manual	Fecha de aprobación
	21-06-2017
	15-11-2018
V-noviembre 2020	

Índice

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN	4
2. NORMATIVA APLICABLE	5
2.1. Legislación sanitaria	5
2.2. Legislación sobre protección de datos.....	6
3. OBJETIVOS DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS	6
4. METODOLOGÍA	6
4.1. Definición de caso	6
4.2. Enfermedades raras a registrar en el ReeR.....	7
4.3. Descripción y contenido de los ficheros a enviar desde las CC. AA. al ReeR.....	7
4.4. Flujo de información	9
4.4.1. En la comunidad autónoma.....	9
4.4.2. Envío de los casos desde los registros autonómicos al ReeR	9
4.4.3. Envío de información del ReeR a los registros autonómicos.	10
4.5. Periodicidad del envío de los casos al ReeR	12
5. ACCESO A LA INFORMACIÓN DEL REGISTRO.....	12
6. ENTRADA EN VIGOR Y ACTUALIZACIÓN DEL MANUAL	15
GLOSARIO	16
BIBLIOGRAFÍA	17

1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

En la Unión Europea (UE), el programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003) adoptó la actual definición de enfermedades raras (EE. RR.) o poco frecuentes como aquellas que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes (1).

El tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud (2014-2020) contempla las EE. RR. como objetivo prioritario de sus acciones, dedicando una atención específica a mejorar el conocimiento y a facilitar el acceso a la información sobre estas enfermedades (2). La Comunicación de la Comisión Europea al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones, «Las enfermedades raras: un reto para Europa» [COM (2008) 679 final], establece la estrategia comunitaria en este campo, uno de cuyos puntos fundamentales es mejorar el reconocimiento y visibilidad de estas enfermedades (3).

La Recomendación del Consejo, de 8 de junio de 2009, relativa a una acción en el ámbito de las EE. RR. (2009/C 151/02), encomienda a los Estados miembros que garanticen que estas enfermedades tengan una codificación y trazabilidad apropiadas en todos los sistemas de información sanitaria para favorecer un reconocimiento adecuado en los sistemas nacionales de asistencia sanitaria y contribuir activamente al desarrollo de un inventario dinámico de EE. RR. de la Unión Europea basado en la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) dentro del respeto de los procedimientos nacionales (4).

La Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS), aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud (CISNS) el 3 de junio de 2009, y actualizada el 11 de junio de 2014, en uno de sus objetivos recoge la necesidad de obtener la información epidemiológica necesaria que permita el desarrollo de políticas sociales, sanitarias y de investigación, recomendando fomentar el desarrollo e implementación de registros de enfermedades raras en las comunidades autónomas y de un registro estatal (5).

En la mayoría de las comunidades autónomas han ido creándose, en los últimos años, registros o sistemas de información de enfermedades raras que han ido conformando, junto con las actividades desarrolladas desde el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), la Red española de registros de enfermedades raras para la investigación (SpainRDR), por lo que resultaba necesario establecer la normativa que permitiera una adecuada colaboración y coordinación entre ellos.

El 24 de diciembre de 2015 se publica en el BOE el Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. En él se establece la definición del registro y distintos aspectos que afectan a

su funcionamiento (6). En el Artículo 3 se establece la obligatoriedad de coordinación del Registro Estatal de Enfermedades Raras (en adelante ReeR) con los registros autonómicos, encargados de transmitir los datos al primero (artículo 8 punto 1).

Por otro lado, se fija (artículo 5 punto 1 a) que el manual de procedimientos del ReeR será elaborado y modificado por el órgano responsable del registro (Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación del Ministerio de Sanidad) en coordinación con los órganos responsables de las comunidades autónomas y ciudades con Estatuto de Autonomía (en adelante CC. AA.), y del ISCIII. Este manual deberá establecer la forma de comunicación de los datos de los registros de las CC. AA. (artículo 8 punto 1), datos que habrán sido validados antes de su envío al registro estatal (artículo 9).

Con el fin de coordinar y consensuar el funcionamiento del ReeR, se creó el Grupo de Trabajo del Registro Estatal de Enfermedades Raras (en adelante GT.ReeR). Este grupo está constituido por representantes de: 1) los sistemas de información y registros autonómicos de enfermedades raras (RAER), 2) las asociaciones de pacientes, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM), 3) el Ministerio de Sanidad y 4) del ISCIII. Una de las encomiendas de este GT.ReeR es la elaboración y actualización del procedimiento de trabajo que debe concretarse en un manual.

El objetivo de este manual es triple: (i) establecer la forma en que los datos correspondientes a casos de EE. RR. existentes en los RAER, una vez hayan sido validados, sean remitidos o comunicados al ReeR, (ii) definir la manera en que el ReeR comunicará a las CC. AA. los datos correspondientes a casos de personas residentes en las mismas que hayan sido comunicados por otras CC. AA. y (iii) definir las modalidades y condiciones de acceso a los datos del ReeR.

2. NORMATIVA APLICABLE

2.1. Legislación sanitaria

LEY 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Boletín Oficial del Estado nº 102; 29 de abril de 1986 (7).

LEY 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado nº 128; 29 de mayo de 2003 (8).

LEY 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº 240; 5 de octubre de 2011 (9).

REAL DECRETO 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado nº 307; 24 de diciembre de 2015 (6).

2.2. Legislación sobre protección de datos

Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). Diario Oficial de la Unión Europea nº 119; 4 de mayo de 2016 (10). En adelante, RGPD.

LEY ORGÁNICA 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales. Boletín Oficial del Estado nº 294; 6 de diciembre de 2018 (11). En adelante, LOPDGDD.

3. OBJETIVOS DEL REGISTRO ESTATAL DE ENFERMEDADES RARAS

- a) Proporcionar información epidemiológica sobre las enfermedades raras, sobre la incidencia y prevalencia de las mismas y sobre sus factores determinantes asociados.
- b) Facilitar la información necesaria para orientar la planificación y gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas y asistenciales en el ámbito de las enfermedades raras.
- c) Proveer los indicadores básicos sobre enfermedades raras que permitan la comparación entre las comunidades autónomas y con otros países.

4. METODOLOGÍA

4.1. Definición de caso

Enfermedad rara (E. R.) diagnosticada en una persona, de cualquier sexo y edad, que cumpla con todos los siguientes criterios:

- a) Criterios relativos a la persona:

Tener su residencia habitual en España en el momento de su inclusión en el RAER correspondiente. La residencia habitual es la que aparece en la tarjeta sanitaria.

Estar viva o que su fecha de fallecimiento sea posterior al 31 de diciembre de 2009.

- b) Criterios relativos a la enfermedad:

Haber sido diagnosticada de alguna de las EE. RR. contempladas en el anexo I.

Sólo se enviarán al ReeR los casos con clínica excluyéndose los diagnósticos prenatales de no natos, los portadores y los presintomáticos

c) Criterios relativos a la validación:

Se considerará validado un caso cuando cumpla, al menos, uno de los siguientes criterios:

- ha sido confirmada por historia clínica
- es notificada por el clínico
- procede de un registro que incluya su validación
- cumple los criterios especificados para cada enfermedad en la ficha de validación de dicha enfermedad (anexo II)

4.2. Enfermedades raras a registrar en el ReeR

Se han seleccionado unas enfermedades (anexo I) en base a la experiencia de los RAER en estas enfermedades. Este listado se irá ampliando progresivamente.

Desde el RAER se notificará al ReeR la mayor granularidad de la enfermedad de que disponga. Por ejemplo, se notificará un caso con síndrome de Marfan tipo 1 en vez de síndrome de Marfan si se dispone de esta información.

Para cada enfermedad a registrar se ha elaborado una ficha de validación que contiene la siguiente información: el nombre y sinónimos de la enfermedad (fuente: ORPHANET), definición, origen y clasificación de la enfermedad, variantes y codificación, tratamiento farmacológico, fuentes de validación, criterios de validación y definición de caso probable y dudoso. Las fichas de validación de las enfermedades se recogen en el anexo II. Las fichas son susceptibles de revisión y actualización.

Al ReeR sólo se enviarán casos validados. Los casos definidos como probables y dudosos en las fichas de validación se reservarán para los registros autonómicos.

El listado de enfermedades se revisará anualmente.

4.3. Descripción y contenido de los ficheros a enviar desde las CC. AA. al ReeR

Se utilizará un mensaje estructurado electrónico y estandarizado de recogida de datos, que se ajustará a las especificaciones que se exponen en el Anexo III. Al tratarse de un mensaje de naturaleza electrónica, cada comunidad autónoma o ciudad con estatuto de autonomía (C. A.) desarrollará su propio sistema de extracción de la información ajustado al modelo de datos previamente definido y aprobado.

Las variables consideradas para ser incluidas en el ReeR y sus definiciones se describen en el Anexo III.1. En el Anexo III.2 se describe las diferencias y definiciones relacionadas con la obligatoriedad de los datos. En relación con esto, el Anexo III.3 describe un tipo especial de datos, denominados *valores nulos*, utilizados cuando un dato no se ha podido incluir en la declaración.

Los recursos de normalización terminológica están disponibles en la web del Ministerio de Sanidad a través del enlace <http://www.msbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/ReeRRecursosNormalizacionTerminologica.htm>

La transmisión de datos desde las CC. AA. al ReeR se hará de la siguiente forma:

- 1) Utilizando un mensaje XML, con arreglo al esquema establecido para la puesta en marcha (anexo III.4). El fichero XML se enviará sin comprimir y sin clave a través de un canal seguro. Para su envío será necesario disponer de certificado digital.
- 2) La información que permita identificar a personas se deberá comunicar de manera dissociada de los datos de salud. Las CC. AA. utilizarán los sistemas de disociación establecidos en el Anexo III, de tal forma que permitan a los titulares de la información ejercer sus derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición en los términos habilitados por el RGPD.

Solo se admitirán datos si ambos ficheros dissociados llegan simultáneamente.

La estructura del fichero contendrá las siguientes variables (Anexo III.1):

- Datos de contexto y enlace de la declaración: C. A. declarante, fecha y hora de la notificación y número de registro autonómico.
- Datos del individuo: número ReeR de individuo, grupo de variables de identificación (código único del SNS, código de identificación personal (CIP) autonómico, número y tipo de documento identificativo), grupo de variables del nombre y apellidos, fecha de nacimiento, sexo, país de nacimiento, grupo de variables del domicilio (país, CC. AA., provincia, municipio, código postal), grupo de variables del estado vital (defunción, fecha de defunción, causa de defunción y fecha de último estado vital).
- Datos de las enfermedades: nombre de la enfermedad, grupo de codificación (sistema, edición, código y descriptor), fuente de captación, fecha de captación, bases de diagnóstico, fecha de diagnóstico y criterios de validación.

Los ficheros que se enviarán al ReeR se nombrarán siguiendo la metodología descrita en el Anexo III.5.

4.4. Flujo de información

4.4.1. En la comunidad autónoma

a) Captura de casos

Los RAER realizarán la captura de los casos correspondientes al período que estén analizando, de las fuentes de captación que tengan disponibles.

Si la fuente de captación es un CSUR (Centro, Servicio y Unidad de Referencia del Sistema Nacional de Salud) que atiende casos de EE. RR. éste deberá notificar los casos atendidos al registro de EE. RR. de su C. A. para que lo notifique al ReeR de acuerdo a lo establecido en el manual de procedimientos.

b) Validación de casos

En cada ficha de validación de las EE. RR. se muestran los cruces de fuentes que se han considerado adecuados para validar un caso en base a los estudios específicos de valor predictivo positivo realizados en las CC. AA. para estas enfermedades.

A los casos cuya validación sea positiva, caso validado, se les asignará, al menos, el código Orpha (con granularidad mínima de trastorno) y Snomed-CT específico (de la patología correspondiente), señalada en la ficha de validación. Si uno de estos códigos no aparece en la ficha de validación se les asignará el valor nulo N. A.

c) Inclusión de casos

Al menos, los casos validados se integrarán en el RAER correspondiente siguiendo el procedimiento que se tenga establecido.

4.4.2. Envío de los casos desde los RAER al ReeR

Los casos se enviarán anualmente desde los RAER al ReeR tal y como se indica en el punto 4.5 del manual y de acuerdo con la estructura recogida en el Anexo III.

4.4.3. Envío de información del ReeR a los RAER.

a) Acceso al repositorio de datos del ReeR

Las CC. AA. tendrán acceso a todos aquellos casos del repositorio de datos del ReeR, cuyo domicilio de residencia corresponda al código de su C. A. De esta manera, cada RAER podrá disponer de los registros pertenecientes a las personas residentes en su C. A. y de los de sus residentes captados por otras CC. AA.

La C. A. podrá incorporar a su registro los casos de sus residentes declarados por otra C. A. y enviarlos al ReeR en la siguiente actualización del fichero.

Los mismos casos declarados por la C. A. de residencia y por otra C. A. que también captó el caso tendrán el mismo número de registro estatal. El ReeR creará un fichero con los casos declarados por una C. A. y residentes en otra para evaluar el posible interés de esta información (desplazamientos, concentración de la atención sanitaria).

b) Envío a las CC. AA. del número de registro estatal asignado al caso

El número de registro estatal es el número asignado por el ReeR a cada individuo una vez que haya sido incorporado a la base de datos central.

En el anexo III.6 se muestra el esquema y un ejemplo del fichero que enviará el ReeR a las CC. AA. con la asignación del número de registro estatal.

c) Información sobre duplicados

c.1) Duplicados intracomunitarios

Se considerará caso duplicado intracomunitario aquel en el que coincida el mismo número de registro autonómico y el grupo de codificación de la enfermedad (ORPHA y SNOMED-CT) con otro caso declarado en el mismo fichero.

El sistema detectará si existen casos duplicados en el fichero enviado por cada C. A. En tal situación, se rechazará el fichero completo, avisando de la existencia de casos duplicados. La C. A. deberá corregir el fichero y enviarlo nuevamente.

c.2) Duplicados intercomunitarios

Se considerarán posibles duplicados intercomunitarios a aquellos casos en los que coincidan las siguientes variables: CIPSNS o el número de documento identificativo (DNI/NIF/NIE/Pasaporte) o nombre y apellidos, fecha de nacimiento y sexo.

La detección de posibles casos duplicados se llevará a cabo en el proceso de carga.

Los posibles duplicados intercomunitarios serán marcados y enviados a una base de datos secundaria (subgrupo de casos potencialmente duplicados).

Una vez detectados los posibles duplicados las CC. AA. implicadas recibirán un aviso para acceder al módulo de gestión de duplicados de la aplicación y se podrán descargar los posibles casos duplicados de su C. A. y los casos coincidentes de otras CC. AA. Las CC. AA. se coordinarán entre ellas y decidirán si son o no duplicados.

Una vez las CC. AA. confirmen que dos casos son duplicados, se revisarán todas las variables de ambos casos para, si lo consideran necesario, homogeneizar lo comunicado sobre el caso y decidir a qué C. A. se le asigna el caso.

El ReeR asignará un número al caso de la C. A. a la que es asignado y a sus duplicados se les asignará el mismo número ReeR con un sufijo que indique que es un duplicado. El sufijo corresponderá al código de la C. A.

Por ejemplo:

- El registro principal es de CLM ReeR_012
- El registro duplicado es de AND ReeR_012_d01
- El registro duplicado es de MUR ReeR_012_d14

A efectos del análisis epidemiológico, solo se considerará la información incluida en el caso principal (en el ejemplo ReeR_012) pudiendo mantener los duplicados ciertas variables clínicas diferentes que permitan mantener la trazabilidad del caso a lo largo del tiempo.

Es importante que los nuevos números ReeR ocasionados al confirmar los duplicados se incorporen en los RAER para que no vuelva a tener que repetirse el trabajo de revisión de esos casos potencialmente duplicados en los envíos sucesivos. La búsqueda de nuevos posibles duplicados del año siguiente sólo incluirá el caso principal (en el ejemplo ReeR_012).

d) Información sobre mortalidad

Las administraciones públicas sanitarias de las CC. AA., en aras de la colaboración entre Estado y Autonomías y de la Orden de 25 de febrero de 2000 por la que se crea y regula el Índice Nacional de Defunciones (INDEF) (12), pueden solicitar el acceso a la información del INDEF siempre y cuando atienda a las funcionalidades descritas en dicha Orden siguiendo los criterios indicados en el “Manual de Acceso al INDEF” (13).

Además del cruce de los RAER con el INDEF, la base de datos del ReeR se cruzará anualmente con el INDEF. Las modificaciones en relación a la mortalidad de los casos declarados por las CC. AA. serán comunicadas a los RAER para que lleven a cabo la actualización en sus casos.

4.5. Periodicidad del envío de los casos al ReeR

La frecuencia de remisión de información desde las CC. AA. al ReeR tendrá una periodicidad anual. La información deberá enviarse desde cada C. A., durante el segundo semestre del año, no después del 31 de diciembre, con los datos de los casos prevalentes desde el 2010 (es decir, todos los casos para los que no conste fecha de defunción previa a 2010) hasta dos años antes del año de envío y con las actualizaciones correspondientes de los años anteriores al último año que se envía. Por ejemplo, durante el segundo semestre de 2020, la comunidad autónoma deberá enviar los casos nuevos captados hasta 2018 y validados, así como la actualización de los casos previamente enviados al ReeR.

El sistema permitirá acortar los plazos de notificación a periodos semestrales o trimestrales, para aquellos casos en que los datos estén disponibles y validados con antelación.

5. ACCESO A LA INFORMACIÓN DEL REGISTRO

5.1 Acceso a los datos del ReeR

El artículo 7.1 del Real Decreto 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras establece que el ReeR recogerá información del siguiente tipo:

- a) Datos de carácter identificativo: nombre y apellidos, dirección e identificador de tarjeta sanitaria.*
- b) Datos socio-demográficos.*
- c) Datos clínico-epidemiológicos.*

Asimismo, el artículo 10 del Real Decreto mencionado normaliza el acceso al registro estableciendo que:

- 1. El acceso a los datos del registro únicamente podrá realizarse para el cumplimiento de los fines previstos en el artículo 3 y se realizará utilizando únicamente medios electrónicos.*
- 2. El intercambio de datos del registro con las instituciones de la Unión Europea se realizará de acuerdo con lo previsto en la normativa española y comunitaria.*

3. *Para la necesaria asistencia sanitaria al paciente, las administraciones sanitarias podrán acceder a la información contenida en el registro, incluidos los datos identificativos, de conformidad con lo previsto en el artículo 10.5 del Reglamento de desarrollo de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal, aprobado por el Real Decreto 1720/2007, de 21 de diciembre.*
4. *En cualquier otro supuesto de acceso a los datos para los fines previstos en el artículo 3, éste será siempre de forma disociada y conforme a lo establecido en el manual de procedimientos del registro.*

A efectos de este apartado definimos los siguientes términos:

- **Base de datos:** conjunto de datos correspondientes a la información de cada caso (datos identificativos y datos de la enfermedad).
- **Información:** resultados del análisis epidemiológico de la base de datos. La información anonimizada puede ser **desagregada** por sexo, edad, comunidad autónoma de residencia, etc o **agregada** (ejemplo: número de casos vivos de esclerosis lateral amiotrófica en España).

La consulta de la Base de datos podrá realizarse utilizando los siguientes filtros:

- Enfermedad: se podrá hacer la búsqueda por literal o códigos.
- Año de captación inicio periodo
- Año de captación fin periodo

Las CC. AA., el ISCIII y el Ministerio de Sanidad podrán acceder directamente a la base de datos. Tras aplicar los filtros de selección, la descarga de datos será total tanto en formato CSV o como en Excel.

La C. A. tendrá acceso a los datos que envió al ReeR y a los enviados por otra C. A. que correspondan a personas que residan en esa C. A..

Ejemplo: Andalucía se podrá descargar los datos de C. A. declarante=Andalucía y los datos enviados por Cataluña de personas cuya C. A. del domicilio = Andalucía.

El Ministerio de Sanidad y el ISCIII podrán descargarse toda la información de la Base de datos.

5.2 Informes del ReeR

5.2.1 Informe epidemiológico interno provisional

Todos los usuarios (CC. AA., ISCIII y Ministerio de Sanidad) accederán al mismo tipo de filtros y de informe. Las CC. AA. podrán obtener un informe del análisis de los datos de toda España.

Los indicadores presentados serán el número de casos registrados vivos a 31 de diciembre y fallecidos durante el periodo de análisis y la prevalencia registrada por 10.000 habitantes. Para el cálculo de la prevalencia se tendrá en cuenta el número absoluto de casos registrados vivos a 31 de diciembre de cada año y se utilizará como denominadores las estimaciones de datos de población a 1 de enero del año siguiente al año de análisis del Instituto Nacional de Estadística (http://www.ine.es/inebaseDYN/cp30321/docs/meto_cifras_pobla.pdf).

La información se dará desagregada por grupo de edad, sexo y C. A.. Se puede ver el modelo del informe con ejemplos de enfermedades en el anexo IV.

Dado que las prevalencias son a 31 de diciembre se utilizará para la prevalencia la C. A. donde residiera el caso en esa fecha independientemente de que residiera en otra C. A. al inicio o durante otro momento del periodo de análisis.

5.2.2 Informe epidemiológico anual

El grupo de trabajo del ReeR elaborará anualmente un informe epidemiológico que, una vez consensuado, se difundirá públicamente.

El informe presentará los mismos indicadores que el informe epidemiológico interno provisional.

La información se dará, siempre cumpliendo con la legislación vigente en protección de datos, desagregada por grupo de edad, sexo y C. A.. Se puede ver el modelo del informe con ejemplos de enfermedades en el anexo V.

5.3 Tramitación de las solicitudes de acceso a los datos del ReeR

La solicitud de acceso a datos identificativos del ReeR se realizará cumplimentando un formulario de solicitud (Anexo VI) que se dirigirá al ReeR.

5.3.1. Solicitud de acceso a datos identificativos del ReeR.

Cuando el ReeR reciba el formulario de solicitud lo remitirá al RAER correspondiente.

5.3.2. Solicitud de acceso a datos no identificativos del ReeR

Cuando el ReeR reciba el formulario de solicitud será analizada por una comisión de cesión de datos (CCD). La CCD estará compuesta por un representante del Ministerio de Sanidad, un representante del ISCIII y 4 representantes de las CC. AA., que irán rotando anualmente por orden alfabético.

El Ministerio de Sanidad asumirá además la función de secretaría de la CCD.

La CCD se reunirá con una periodicidad mensual como máximo para evaluar y dar respuesta a las solicitudes recibidas hasta ese momento.

Posteriormente se desarrollará una plataforma que permitirá el acceso público filtrado de los datos no identificativos. Mientras tanto, la información a la se podrá acceder sin solicitud estará disponible en los informes anuales que se publiquen relacionados en el apartado 5.2.2. del presente Manual.

5. ENTRADA EN VIGOR Y ACTUALIZACIÓN DEL MANUAL

El manual de procedimientos se revisará anualmente durante el primer semestre de cada año introduciéndose en el mismo aquellas modificaciones que se consideren pertinentes y sean consensuadas por el grupo elaborador del mismo.

Cada nueva versión del manual se elevará al pleno del CISNS durante el segundo semestre del año y será la utilizada para el envío de datos del año siguiente a su aprobación.

Este documento constituye el manual de procedimientos que ha sido informado favorablemente por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en su reunión plenaria de xxxxxxxx y aprobado por la Dirección General de Salud Pública, Calidad e Innovación por resolución de fecha xxxxxxxxx..

GLOSARIO

- Caso captado: Caso proveniente de alguna de las fuentes de captación de caso que es susceptible de incluirse en el registro, tras la validación correspondiente.
- Caso validado: Caso captado que cumple con los criterios de validación acordados en la ficha correspondiente, que permiten considerar que se trata de un caso de enfermedad rara y que, por tanto, debe ser comunicado al ReeR.
- Enfermedades raras seleccionadas: Conjunto de enfermedades raras consensuadas en el GT.ReeR para su captura, validación e inclusión en el ReeR.
- Ficha de validación: Documento consensuado en el GT.ReeR, que especifica el procedimiento que se deberá seguir para que un caso se considere validado.
- Fuente de captación: Fuente de información utilizada para identificar posibles casos de EE. RR.. El conjunto de fuentes de captación utilizadas por cada RAER puede variar en función de la disponibilidad y accesibilidad.
- Registro Estatal de Enfermedades Raras (ReeR): El ReeR es la base de datos en la que se aúna la información de los pacientes con alguna enfermedad rara comunicada por los RAER, en consonancia con lo establecido en el RD 1091/2015 (6).
Es de naturaleza poblacional y recoge la información que le permite cubrir los objetivos que la normativa (RD 1091/2015) fija para este registro.
- Variable: Cada uno de los elementos o unidades de información, previamente definidos y estructurados, que en su conjunto constituyen el caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes (1999 – 2003). Decisión nº 1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo de 29 de abril de 1999 (DO L 155 de 22.6.1999, p. 1). Disponible en: http://ec.europa.eu/health/archive/ph_overview/previous_programme/rare_diseases/raredis_wpgm99_es.pdf
2. Propuesta de REGLAMENTO DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO por el que se establece el Programa de Salud para el Crecimiento, tercer programa plurianual de acción de la UE en el ámbito de la salud para el período 2014-2020 /* COM/2011/0709 final - 2011/0339 (COD) */. Disponible en: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52011PC0709&from=ES>
3. Comisión de las Comunidades Europeas. Comunicación de la Comisión al Parlamento Europeo, al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones. Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 2008. {SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf
4. Comisión de las Comunidades Europeas. Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Bruselas: Comisión de las Comunidades Europeas; 11.11.2008. COM(2008) 726 final. SEC(2008)2713}{SEC(2008)2712}. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_rec_es.pdf
5. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Sanidad, 2013. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf
6. REAL DECRETO 1091/2015, de 4 de diciembre, por el que se crea y regula el Registro Estatal de Enfermedades Raras. Boletín Oficial del Estado, nº 307 (24 de diciembre de 2015). Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2015/12/24/pdfs/BOE-A-2015-14083.pdf>
7. LEY 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad. Boletín Oficial del Estado, nº 102 (29 de abril de 1986). Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/1986/04/29/pdfs/A15207-15224.pdf>

8. LEY 16/2003, de 28 de mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud. Boletín Oficial del Estado, nº. 128 (29/05/2003). Disponible en:
<https://www.boe.es/buscar/pdf/2003/BOE-A-2003-10715-consolidado.pdf>
9. LEY 33/2011, de 4 de octubre, General de Salud Pública. Boletín Oficial del Estado, nº. 240 (05/10/2011). Disponible en:
<https://www.boe.es/buscar/pdf/2011/BOE-A-2011-15623-consolidado.pdf>
10. Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 27 de abril de 2016, relativo a la protección de las personas físicas en lo que respecta al tratamiento de datos personales y a la libre circulación de estos datos y por el que se deroga la Directiva 95/46/CE (Reglamento general de protección de datos). (DO L 119 de 4.5.2016, p. 1).
<https://www.boe.es/doue/2016/119/L00001-00088.pdf>
11. Ley Orgánica 3/2018, de 5 de diciembre, de Protección de Datos Personales y garantía de los derechos digitales (LOPDGDD). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2018/12/06/pdfs/BOE-A-2018-16673.pdf>
12. Orden de 25 de febrero por la que se crea y regula el Índice Nacional de Defunciones, BOE 3/3/2000, modificada por Órdenes de 5 de septiembre de 2001, 29 de junio de 2005 y 2 de agosto de 2013. Boletín Oficial del Estado, nº 54 (3 de marzo de 2000). Disponible en:
<https://www.boe.es/boe/dias/2000/03/03/pdfs/A09036-09038.pdf>
13. Manual de usuario del Índice Nacional de Defunciones del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. Disponible en:
https://www.mscbs.gob.es/estadEstudios/estadisticas/docs/indNacDefunciones/Manual_IN_DEF_2019.pdf

Grupo de trabajo del Manual de Procedimientos del Registro Estatal de Enfermedades Raras

Ministerio de Sanidad:

Dirección General de Salud Pública.

Subdirección General de Promoción, Prevención y Calidad.

Yolanda Agra Varela, **Subdirectora General Adjunta**

Pilar Soler Crespo

Marta Otero González

Jesús del Moral

Subdirección General de Información Sanitaria

Arturo Romero

Jorge Rangil

Ministerio de Ciencia e Innovación:

Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III

Manuel Posada

Verónica Alonso

Asociaciones de Pacientes:

Fernando Torquemada, **FEDER**

Cristina Fuster, Mónica Suárez, **ASEM**

Comunidades autónomas:

Dolores Muñozerro, Nieves Caro, **Andalucía**

M^a Luisa Compés Dea, Ana Regalado Iturri, **Aragón**

Mario Juan Margolles, **Principado de Asturias**

Mercedes Caffaro Rovira, **Iles Balears**

Patricia Carrillo Ojeda, **Canarias**

Francisco Díaz, **Cantabria**

Rufino Álamo Sanz, María García López, José Manuel Guinaldo Muñoz, **Castilla y León**

Gonzalo Gutierrez, Pilar Peces, Marta Sedano, **Castilla-La Mancha**

Roser Francisco, Cristina Mallol, Ariadna Sanz, Laia Benito, **Cataluña**

Óscar Zurriaga Llorens, Sandra Guardiola Vilarroig, **Comunitat Valenciana**

Julian Mauro Ramos, **Extremadura**

Consuelo Benito Torres, Raquel Vázquez Mourelle, **Galicia**

María Felicitas Domínguez Berjón, Ana Clara Zoni Matta, María Dolores Esteban Vasallo, Juan Pablo Chalco Orrego, Leticia Hernández Vicente, **Comunidad de Madrid**

Pilar Mira Escolano, Fernando Cano Candela, Joaquín Palomar Rodríguez, **Región de Murcia**

Esther Vicente Cemborain, Eva Ardanaz Aicua, **Comunidad Foral de Navarra**

M^a Mercedes Ruiz-Uzkiano Viñegra, Luis Javier Echevarría González De Garibay, **País Vasco**

Enrique Ramalle, **La Rioja**

Rebeca Benarroch, José Maldonado, Mercedes Forja, **Ceuta**

Daniel Castrillejo, Francisco Espínola, **Melilla**

