

NOMENCLATURA E CODIFICA DELLE MALATTIE RARE

Yllka Kodra

Centro Nazionale Malattie Rare, Istituto Superiore di Sanità

Introduzione

Un importante problema connesso alle Malattie Rare (MR) è la loro nomenclatura/classificazione e codifica che risultano estremamente complesse e difficoltose a causa di vari fattori, fra i quali eterogeneità delle patologie, difficoltà dell'accuratezza diagnostica, inadeguatezza dei correnti sistemi di codifica e classificazione. Questi ultimi sono processi di traduzione della diagnosi di una malattia in codici e rappresentano un'operazione difficile, nella misura in cui la terminologia medica utilizzata è diversa da quella contenuta nella classificazione adoperata. In modo particolare per le MR, i problemi riguardanti la codifica hanno un impatto ancora maggiore. Codici inappropriati possono, infatti, influenzare in maniera significativa le statistiche di queste malattie che per definizione, essendo rare, si basano su pochi casi. L'attuale riferimento internazionale per la classificazione delle malattie è l'*International Classification of Diseases (ICD)*, coordinato dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS).

Considerando che i sistemi attuali di classificazione (ICD-9 CM e ICD 10) non sono soddisfacenti per la maggior parte delle MR, il miglioramento della loro codifica e classificazione è un obiettivo prioritario a livello nazionale e internazionale per migliorare la rintracciabilità dei casi nei sistemi informativi sanitari (es. Schede di Dimissioni Ospedaliere-SDO e Base dati di Mortalità). Tali flussi rappresentano una fonte informativa importante sui bisogni assistenziali, costituiscono una delle basi di dati per la produzione di statistiche di morbosità e di efficacia e qualità dei sistemi sanitari, e rappresentano uno strumento indispensabile per adottare appropriate ed efficaci misure di sanità pubblica. Con tale consapevolezza, nel 2004 la Commissione Europea (CE) ha istituito un Gruppo di Lavoro (GdL) sulla Codifica e classificazione delle MR. Questo Gruppo, coordinato dalla chairperson dell'EUCERD (*European Union Committee of Experts on Rare Diseases*), collabora con l'OMS per il processo di revisione dell'ICD. Uno degli obiettivi principali di questo GdL, al quale collaborano direttamente il CNMR e come Coordinatori di work-packages alcune Regioni italiane, è di creare un forum di discussione e di confronto tra vari operatori interessati alla classificazione e codifica (clinici, epidemiologi, statistici, ecc.) per contribuire attivamente al processo di revisione dell'ICD, in particolare, della revisione dell'ICD-10 e alla realizzazione dell'ICD-11.

In armonia con le iniziative europee, il CNMR, oltre a partecipare al GdL internazionale, ha collaborato con le Regioni, il Ministero della Salute e altri esperti del settore a varie attività a livello nazionale, finalizzate a migliorare la codifica e classificazione delle MR. Di particolare rilievo è stata la creazione e il coordinamento di una community italiana (Gruppo di lavoro italiano) con lo scopo di a) condividere la codifica ICD-9-CM delle MR incluse nell'allegato del DM 279/2001; b) contribuire al processo di aggiornamento e revisione dell'ICD-10 verso l'ICD-11. Per quanto riguarda la codifica ICD-9-CM delle MR incluse nell'allegato del DM 279/2001, il Gruppo di lavoro italiano (costituito da componenti delle Regioni, del Ministero, dell'ISTAT e dell'ISS), ha completato la codifica delle malattie rare dell'Allegato 1 del DM 279/2001. È stato prodotto un file finale contenente tutte le malattie dell'Allegato 1 codificate con l'ICD-9-CM. Per quanto riguarda il processo di aggiornamento e revisione dell'ICD-10

verso l'ICD-11, le attività del Gruppo di Lavoro Italiano si sono focalizzate sul processo di aggiornamento e revisione dell'ICD10; in particolare, il Gruppo di lavoro si è concentrato su modalità e contenuti per sviluppare proposte di modifica e di integrazione delle MR all'interno del sistema di codifica ICD 10. Nell'ambito di questa attività sono state elaborate 70 proposte relative al Capitolo III dell'ICD 10: "Malattie del Sangue e degli organi ematopoietici e alcuni disturbi del sistema immunitario". Nella Tabella 1 sono riportate le tipologie delle proposte.

Tabella 1. Proposte elaborate relativamente al Capitolo III dell'ICD10

Tipo di proposta	Numero	%
Miglioramento della terminologia	25	35,7
Introduzione di una nuova malattia	20	28,6
Spostamento della malattia in un'altra categoria o capitolo	3	4,3
Eliminazione della malattia dalla classificazione	18	25,7
Errori tipografici	4	5,7
Totale	70	100,0

Come si nota dalla tabella, la maggior parte delle proposte riguarda il miglioramento della terminologia clinica (35,7%) e l'introduzione di nuove malattie all'interno del sistema di classificazione (28,6%). A seguito di questo lavoro, il capitolo III, che nella versione attuale dell'ICD-10 include solo le forme acquisite delle malattie del sangue e non le forme congenite o costituzionali è stato modificato con l'aggiunta di un nuovo capitolo "Anemie deficitarie costituzionali".

Inoltre, relativamente al IV capitolo dell'ICD, sono state elaborate dal GdL italiano 16 proposte riguardanti le "Patologie del sistema endocrino". In sintesi i risultati delle proposte sono riportati nella Tabella 2. Come si nota dalla Tabella, la maggior parte delle proposte riguardano il miglioramento della terminologia clinica (50%) e l'introduzione di nuove malattie all'interno del sistema di classificazione (37,5%). Inoltre, questa parte ha subito un cambiamento importante nella struttura generale. Infatti, la classificazione dell'attuale versione dell'ICD-10 si basa principalmente sull'asse anatomico (tipo di ghiandola coinvolta), mentre la struttura della classificazione futura ICD-11 sarà basata sul criterio funzionale.

Parallelamente a questa attività internazionale di revisione, il CNMR ha anche curato l'allineamento dei codici delle malattie rare dell'Allegato 1 del DM 279/2001 con gli ORPHAcodes, che sono i codici attribuiti ad ogni malattia rara nell'ambito della classificazione di Orphanet dedicata specificamente alle malattie rare e che è anche un riferimento importante nella revisione del sistema ICD. La codifica mediante Orphacode e la sua integrazione nei flussi informativi correnti è infatti fortemente promossa da una Joint Action tra gli Stati Membri dell'Unione Europea.

Tabella 2. Proposte elaborate relativamente al Capitolo IV dell'ICD-10

Tipo di proposta	Numero di proposte presentate	%
Miglioramento della terminologia	8	50,0
Introduzione di una nuova malattia	6	37,5
Eliminazione della malattia dalla classificazione	2	12,5
Totale	16	100,0

Bibliografia

Kodra Y, Fantini B, Taruscio D. Classification and codification of rare diseases. *J Clin Epidemiol.* 2012 Sep;65(9):1026-7.

Kodra Y, Gainotti S, Taruscio D. Classificazione e codifica delle malattie rare. *L'ARCO DI GIANO* n° 71 - 2012