



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA
KARLOVA

Nediagnostikovaní RD pacienti dle dokumentu „Existing experiences and Guidelines about the coding of undiagnosed rare diseases patients“

RD-CODE Deliverable

Miroslav Zvolský

Národní centrum pro medicínské
nomenklatury a klasifikace, ÚZIS ČR

KlasifiKon 2020, 2. prosince 2020

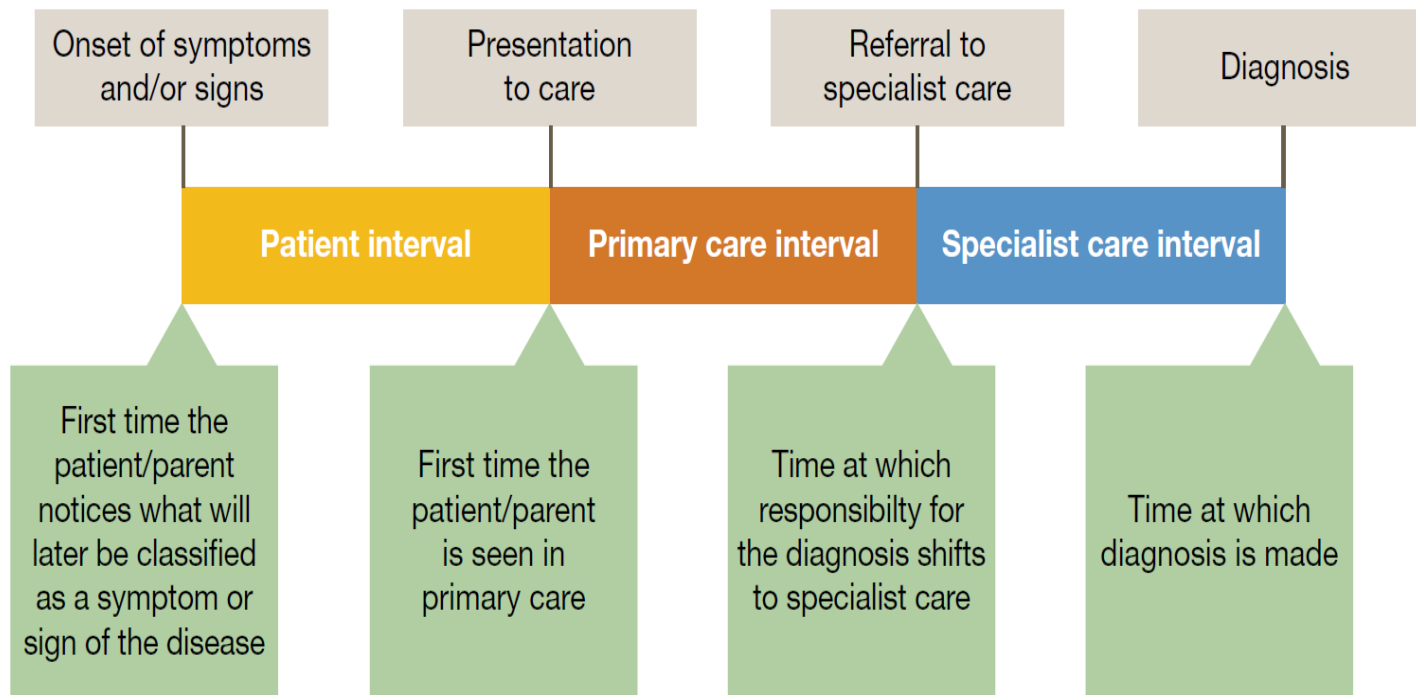
Akce je pořádána v rámci projektu NCMNK - Národní centrum pro medicínské
nomenklatury a klasifikace, registrační číslo
CZ.03.4.74/0.0/0.0/15_025/0016089.

Kla si fi Kon

Konference
o klinických
klasifikačních
a terminologických
systémech
a jejich
použití
v českém
zdravotnictví

Undiagnosed RD Patients

Schéma průchodu pacienta zdravotnickým systémem až k určení diagnózy



Conceptual framework of the diagnostic odyssey (Black, N.; Martineau, F.; Manacorda, T. Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators. Policy Innovation Research Unit. 2015. Available online: <http://piru.lshtm.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf>)

Undiagnosed RD Patients

Stavy pacienta (případu) z hlediska klinického a etiologického určení diagnózy – tabulka dle projektu RD-CODE



In the frame of the RD-CODE project, the following diagnostic assessment has been decided considering the type of confirmation:

Clinical diagnosis	Etiological diagnosis	Diagnostic status for RD-CODE
Established	Established	Diagnosed
Established	Unknown	Diagnosed
Suspected	Established	Undiagnosed
Suspected	Unknown	Undiagnosed
Unknown	Established	Undiagnosed
Unknown	Unknown	Undiagnosed

Table 1: RD-CODE diagnosed and undiagnosed status by type of diagnostic assessment

RD-CODE Deliverable (document): Existing experiences and Guidelines about the coding of undiagnosed rare diseases patients

Guidelines for coding undiagnosed patients

Recommendation #1:

Whenever possible capture the information of the diagnostic assertion for all RD cases. Use the options “Suspected rare disease”, “Confirmed rare disease” and “Undetermined diagnosis”. Additional options might be helpful.

Zaznamenejte informaci o síle diagnostického tvrzení: „Podezření na vzácné onemocnění“, „Potvrzené vzácné onemocnění“ nebo „Neurčená diagnóza“...

Recommendation #2:

In registries, each undiagnosed patient should be described by its phenotype, using HPO. When available, the genotype should be associated to help future diagnosis, using HGVS. Additional phenotypic descriptors could be used (for instance ICD; SNOMED...) as well as genetics descriptors (HGNC genes...).

V registrech (sběrech dat) popište případy fenotypem (HPO), genotypem (HGVS) a pokud je to možné, pak dalšími deskriptory (MKN, SNOMED CT, HGNC, ...).

Guidelines for coding undiagnosed patients

Specific guidelines for coding undiagnosed patients in EHRs

Even though the previous recommendations could also apply for coding undiagnosed patients in EHRs, it might be difficult to modify all diverse EHRs to collect new items. Focus should thus be made on been able to identify undiagnosed patients to count them and produce comparable statistics in the different countries, without adding any new item.

In the frame of the RD-CODE project, the best so classification that is currently implemented in the Three options were discussed:

- **Use of the Orphanet classification levels**
- **Use of a new dedicated Orphacode**
- **Use of a normalized prefix / markers**

Those three options will be tested in the voluntary implementing countries to make sure the final recommendation will be based on the most reliable option.

Připadá v úvahu v ČR, protože máme kompletní přeloženou terminologii, na druhou stranu klasifikace jako nadstavby Orphanet terminologie (ORPHAcodes) nejsou používány!

Závěr a take-home message pro ČR

- Je velmi důležité identifikovat pacienty s RD neurčenou nebo nepotvrzenou diagnózou
- Doposud neexistovala shoda, jak pacienty v datech najít, kódovat
- Výstup RD-CODE nabízí možnosti s různým stupněm náročnosti pro implementaci
 - v ČR směrem k využití různého stupně detailu v ORPHAKódech
 - Mnoho „ale“ (kvalita dat, proškolenost, uzpůsobení IS, doba do náběhu reálných dat, ...)

Příklad hierarchické struktury klasifikací (v tomto případě Vzácná neurologická onemocnění) a zařazení Noonanové syndromu v Orphanetu:

Orphanet classification of rare neurological diseases

- [Rare neurologic disease](#) ORPHA:98006
 - └ [Rare central nervous system and retinal vascular disease](#) ORPHA:71281 -
 - └ [Moyamoya angiopathy](#) ORPHA:477768 -
 - └ [Rare disorder with a moyamoya angiopathy](#) ORPHA:477771 -
 - └ [Noonan syndrome](#) ORPHA:648 -

Děkuji za pozornost.