



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA
KARLOVA

Implementace ORPHAcodes v České republice, Integrace ORPHAcodes v klinických informačních systémech

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

ORPHAcodes v ČR

Standardizace terminologie a klasifikace vzácných onemocnění v ČR prostřednictvím implementace mezinárodní databáze vzácných onemocnění Orphanet (ÚZIS ČR, 2016)

- publikace prvního českého překladu ORPHAcodes

RD-Action (2015–2018)

- přehled stavu implementace v EU, další rozvoj terminologie ORPHAcodes
- Standard procedure and guide for coding with Orphacodes
- Specification and implementation manual of the Master file for statistical reporting with Orphacodes

RD-CODE (2019–2021)

- revize české terminologie, ale kontinuální správa překladu je nezbytná
- zahájení sběru dat případů RD s ORPHAcodes ve 2-3 centrech ERN
- školení o ORPHAcodes (bude o něm ještě řeč)

ORPHAcodes v ČR – kde je možné je použít

V roce 2020 změna Metodiky vyúčtování VZP

- doklad VZP 06 Poukaz na vyšetření/ošetření

7. typ – ostatní diagnózy – výskyt podle počtu uvedení, max. 7.
5. typ – ORPHA kódy – výskyt podle počtu uvedení, max. 10.

Atributy 5. typu věty – ORPHA kódy:

Název	Typ	Délka	Začátek	Popis
TYP	C	1	0	Typ věty „K“ – ORPHA kódy
GCIS	C	6	1	ORPHA kód onemocnění
GTYP	C	1	7	Doplňek typu věty ORPHA kódy. Rezerva, nevyplňuje se.
Celkem délka věty 8				

Změna DR – číselníky: ORPHA kódy vzácných onemocnění

Atributy:

Název	Typ	Délka	Popis
KOD	C	6	ORPHA kód
NAZ	C	254	Název onemocnění
MKN	C	254	Diagnózy dle MKN

Zdrojem číselníku je portál Orphanet nabízející všem zájemcům informace o vzácných onemocněních a léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění [zde](#).

Možnost vyhledávání seznamu vzácných onemocnění najdete na webových stránkách Společnosti lékařské genetiky a genomiky [zde](#)

ORPHAcodes v ČR – kde je možné je použít

Od 1. 1. 2021 rozšíření i na doklady 01 a 02 !!!

4. typ – ostatní diagnózy – výskyt podle počtu uvedení, max. 7.
5. typ – ORPHA kódy – výskyt podle počtu uvedení, max. 10.

Atributy 5. typu věty – ORPHA kódy:

Název	Typ	Délka	Začátek	Popis
TYP	C	1	0	Typ věty „K“ – ORPHA kódy
GCIS	C	6	1	ORPHA kód onemocnění
GTYP	C	1	7	Doplňek typu věty ORPHA kódy. Rezerva, nevyplňuje se.
Celkem délka věty 8				

Změna DR – číselníky: ORPHA kódy vzácných onemocnění

Atributy:

Název	Typ	Délka	Popis
KOD	C	6	ORPHA kód
NAZ	C	254	Název onemocnění
MKN	C	254	Diagnózy dle MKN

Zdrojem číselníku je portál Orphanet nabízející všem zájemcům informace o vzácných onemocněních a léčivých přípravcích pro vzácná onemocnění [zde](#).

Možnost vyhledávání seznamu vzácných onemocnění najdete na webových stránkách Společnosti lékařské genetiky a genomiky [zde](#)

ORPHAcodes v ČR – kde je možné je použít

Předskokan v roce 2020:

99976 (VZP) SIGNÁLNÍ VÝKON - DISPENZARIZACE PACIENTA S DIAGNOSTIKOVANÝM VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM (PACIENT MÁ PŘIDĚLEN SPECIFICKÝ KÓD ORPHA)

→ **99976** (VZP) SIGNÁLNÍ VÝKON - VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ - PACIENT V DIAGNOSTICKÉM NEBO TERAPEUTICKÉM PROCESU

Signální výkon je potřeba ukotvit s ohledem na potřebu identifikace pacienta se VO, neboť identifikace dle ORPHA kódu prozatím informační systém neumožňuje, a dále s ohledem na potřebu mapování péče o pacienty s VO.

[Úvod](#) » [O nás](#) » [Aktuality](#)

Nová verze číselníku zdravotních výkonů od 1. 5. 2020

5. 5. 2020

Dovolujeme si vás upozornit na vydání nové verze číselníku VYKONY (verze 01238) s platností od 1. 5. 2020.

Ve verzi 01238 došlo k aktualizaci JPL/ZS VZP výkonů 10190, 10194, 10402, 10417 a VZP výkonu 99976. Dále došlo k zařazení VZP výkonů 99782, 99786, 99886 a 99887.



ORPHAcodes v ČR – NRRZ

Národní systém reprodukčního zdraví – Modul vrozené vady

- od roku 2016 je možné zadávat ORPHAcodes do hlášení VV jako přesnější specifikaci diagnózy GPO

Výběr z číselníku

Vyhledávání: Jen platné Vyhledat Zrušit filtr

Kód	Název
238446	15q11q13 mikroduplikační syndrom [15q11q13 microduplication syndrome]
485405	16p12.1p12.3 triplication syndrome
500055	16p13.2 microdeletion syndrome
79154	2-aminoadipová 2-oxoadipová acidurie [2-aminoadipic 2-oxoadipic aciduria]
31	2-oxoglutarová acidurie [Oxoglutaricaciduria]
7	3C syndrom [3C syndrome]
20	3-hydroxy-3-methylglutarová acidurie [3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria]
939	3-hydroxyzobutyřátová acidurie [3-hydroxyisobutyric aciduria]
2616	3M syndrom [3M syndrome]
293843	3MC syndrom [3MC syndrome]
289902	3-methylglutakonová acidurie [3-methylglutaconic aciduria]
67046	3-methylglutakonová acidurie, typ 1 [3-methylglutaconic aciduria type 1]
67047	3-methylglutakonová acidurie, typ 2 [3-methylglutaconic aciduria type 2]

Vybrat Zrušit

ORPHAcodes v ČR – kde hledat

Česká verze terminologie je

- Součástí DASTA MZ ČR jako DgOro
- Ke stažení na orphadata.org
- Ke stažení na <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat--klasifikace--orphanet#publikace>
- Součástí Abecedního seznamu/Vyhledávání na <https://mkn10.uzis.cz>
- Browser na SLG.CZ

Společnost lékařské genetiky a genomiky
České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

SLG.cz Starý web SLG ORPHAkódy / Vzácná onemocnění Databáze pracovišť ▾

Katalogizací vzácných onemocnění se zabývá portál Orphanet. Ke každému onemocnění je přiřazen tzv. ORPHAkód (anglicky ORPHACode, v některých zdrojích občas také ORPHA number), který toto onemocnění jednoznačně identifikuje. Orphanet na webu www.orphadata.org nabízí některá data ze své databáze k volnému stažení ve strojově čitelných formátech (XML, JSON), mimo jiného i seznam všech vzácných onemocnění a k nim náležejícími ORPHAkódy, v některých případech i s odkazy do dalších databází (např. OMIM) a klasifikačních systémů (MKN-10).

Další informace o klasifikaci a kódování vzácných onemocnění naleznete také v tomto článku.

Zde máte možnost vyhledávat v seznamu těchto onemocnění. Případně se můžete podívat i na [kompletní tabulku](#) se všemi onemocněními. Ale pozor, tabulka se vzhledem ke své velikosti do prohlížeče načítá docela dlouho. Také si ji můžete stáhnout ve formátu pro Microsoft Excel 2007 nebo vyšší.

Search:

ORPHA number	Název	OMIM	MKN-10
238523	Atypický syndrom hypotonie a cystinurie (<i>Atypical hypotonia-cystinuria syndrome</i>) Atypický HCS (Atypický HCS)	606407	E72.0
213	Cystinóza (<i>Cystinosis</i>)	219750	E72.0

ORPHAcodes v ČR – návrh metodiky pro vykazování ORPHAcodes na dokladech 01, 02, 06 pro rok 2021

Metodika vzniká v rámci jednání zástupců MPS RD, ZP

Teze:

- Doplnková informace k povinnému vykázání MKN-10
- ORPHAcodes mohou být vykazovány opakovaně – cílem je identifikace a následné trasování pacienta
- ORPHAcodes vykazují u případů VO pouze členská pracoviště European Reference Networks, ERN (budoucí Centra vysoce specializované péče o pacienty s VO)
- Diagnóza je součástí skupiny VO, pro kterou je dané pracoviště v rámci své ERN registrováno
- ORPHAcodes se pacientovi v rámci EHR poprvé přiřadí ve chvíli, kdy je mu poskytována péče v rámci diagnostiky či terapie VO na pracovišti ERN (výhledově Centrum vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním).

Kdy přiřadit, kdy zrušit, kdy a kdo může vykázat, co v případech, kdy není diagnóza potvrzena...

Závěr

- S vykazováním ORPHAcodes nutné začínat v centrech ERN
- Co nejméně zatížit kliniky a poskytovatele
 - = nutné upravit informační systémy
 - = nutné uživatele systému vyškolit
- Pilotní sběr dat (probíhá u 3 poskytovatelů v roce 2020 – signální výkon) a JEJICH VYHODNOCENÍ

OroID	Kod	PatTag (english label)	Lbl	Typ	Aktualizace
21517	314701	Primary systemic amyloidosis	Systémová AL amyloidóza	Syn	
21518	314709	Primary localized amyloidosis	Lokalizovaná AL amyloidóza	Syn	
21509	314652	Variant ABeta2M amyloidosis	Autozomálně dominantní amyloidóza s beta2-mikroglobulinem	Syn	
21509	314652	Variant ABeta2M amyloidosis	Varianta amyloidózy chronicky dialyzovaných	Syn	
22517	371054	X-linked congenital disorder of glycosylation with intellectual disability as a	X-vázaná CDG s mentálním postižením jako hlavním příznakem	Syn	
22516	371047	Congenital disorder of glycosylation with neurological involvement	CDG s neurologickým postižením	Syn	
22519	371071	Congenital disorder of glycosylation with epilepsy as a major feature	CDG s epilepsií jako hlavním příznakem	Syn	
22518	371064	Non-X-linked congenital disorder of glycosylation with intellectual disability	X-nevázaná CDG s mentálním postižením jako hlavním příznakem	Syn	
22515	371040	Primary qualitative or quantitative defects of alpha-dystroglycan	Primární alfa-dystroglykanopatie	Syn	
22515	371040	Primary qualitative or quantitative defects of alpha-dystroglycan	Primární dystroglykanopatie	Syn	
22514	371024	Qualitative or quantitative defects of alpha-dystroglycan	Alfa-dystroglykanopatie	Syn	
22514	371024	Qualitative or quantitative defects of alpha-dystroglycan	Dystroglykanopatie	Syn	
22525	371183	Congenital disorder of glycosylation with cardiac malformation as a major	CDG se srdeční malformací jako hlavním příznakem	Syn	
22524	371176	Congenital disorder of glycosylation with dilated cardiomyopathy	CDG s dilatační kardiomyopatií	Syn	
22527	371195	Congenital disorder of glycosylation-related bone disorder	Kostní porucha související s CDG	Syn	
22526	371188	Congenital disorder of glycosylation with intestinal involvement	CDG s postižením střeva	Syn	
22521	371157	Congenital disorder of glycosylation with hepatic involvement	CDG s postižením jater	Syn	
22500	370921	STT3A-CDG	CDG syndrom, typ lw	Syn	
22500	370921	STT3A-CDG	CDG-lw	Syn	
22500	370921	STT3A-CDG	CDG1W	Syn	

Děkuji za pozornost.