

Vykazování vzácných onemocnění – kdo a kdy vykazuje v ČR ORPHA kódy

MUDr. Miroslav Zvolský, ÚZIS ČR

Kla si fi Kon

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

Brýle



E71.1 Jiné poruchy metabolismu aminokyselin s rozvětveným řetězcem



E71.1 Jiné poruchy metabolismu aminokyselin s rozvětveným řetězcem

Barthův syndrom [Barth syndrome] ORPHA 111

Deficit beta-ketothiolázy [Beta-ketothiolase deficiency] ORPHA 134

Deficit izobutyryl-CoA dehydrogenázy [Isobutyryl-CoA dehydrogenase deficiency] ORPHA 79159

Deficit 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenázy [2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiency] ORPHA 79157

Deficit 3-methylcrotonyl-CoA karboxylázy [3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency] ORPHA 6

Dilatační kardiomyopatie s ataxií [Dilated cardiomyopathy with ataxia] ORPHA 66634

Fatální kojenecká laktátová acidóza s methylmalonovou acidurií [Fatal infantile lactic acidosis with methylmalonic aciduria] ORPHA 17

Isovalerová acidémie [Isovaleric acidemia] ORPHA 33

Kombinovaná malonová a methylmalonová acidémie [Combined malonic and methylmalonic acidemia] ORPHA 289504

MEGDEL syndrom [MEGDEL syndrome] ORPHA 352328

Methylmalonová acidémie bez homocystinurie [Methylmalonic acidemia without homocystinuria] ORPHA 293355

Methylmalonová acidémie nonresponsivní na vitamín B12, typ mut- [Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut-] ORPHA 79312

Methylmalonová acidémie odpovídající na vitamín B12 [Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia] ORPHA 28

Methylmalonová acidémie reagující na vitamín B12, typ cblDv2 [Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia, type cblDv2] ORPHA 308442

Methylmalonová acidémie responsivní na vitamín B12, typ cblA [Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblA] ORPHA 79310

Methylmalonová acidémie responsivní na vitamín B12, typ cblB [Vitamin B12-responsive methylmalonic acidemia type cblB] ORPHA 79311

Methylmalonová acidémie s homocystinurií [Methylmalonic acidemia with homocystinuria] ORPHA 26

Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblJ [Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblJ] ORPHA 369955

Methylmalonová acidémie s homocystinurií, typ cblX [Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblX] ORPHA 369962

Methylmalonová acidémie, typ mut0, non-responsivní na vitamín B12 [Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia type mut0] ORPHA 289916

Methylmalonová acidémie způsobená deficitem methylmalonyl-CoA-epimerázy [Methylmalonic acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency] ORPHA 308425

Methylmalonová acidurie způsobená poruchou v transkobalaminovém receptoru [Methylmalonic aciduria due to transcobalamin receptor defect] ORPHA 280183

Neurodegenerace způsobená deficitem 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolázy [Neurodegeneration due to 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiency] ORPHA 88639

Propionová acidémie [Propionic acidemia] ORPHA 35

Syndrom zahrnující autismus a epilepsii, způsobený deficitem kinázy a dehydrogenázy větvených ketokyselin [Autism-epilepsy syndrome due to branched chain ketoacid dehydrogenase kinase deficiency] ORPHA 308410

Vitamín B12-neresponsivní methylmalonová acidémie [Vitamin B12-unresponsive methylmalonic acidemia] ORPHA 27

Vývojové opoždění způsobené deficitem methylmalonátsemialdehyddehydrogenázy [Developmental delay due to methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiency] ORPHA 289307

3-hydroxyizobutyryátová acidurie [3-hydroxyisobutyric aciduria] ORPHA 939

3-hydroxy-3-methylglutarová acidurie [3-hydroxy-3-methylglutaric aciduria] ORPHA 20

3-methylglutakonová acidurie, typ 1 [3-methylglutaconic aciduria type 1] ORPHA 67046

3-methylglutakonová acidurie, typ 3 [3-methylglutaconic aciduria type 3] ORPHA 67047

3-methylglutakonová acidurie, typ 4 [3-methylglutaconic aciduria type 4] ORPHA 67048

3-methylglutakonová acidurie, typ 7 [3-methylglutaconic aciduria type 7] ORPHA 445038

3-methylglutakonová acidurie [3-methylglutaconic aciduria] ORPHA 289902

34 ORPHA kódů, tedy
onemocnění a podtypů

E71.1 Jiné poruchy metabolismu aminokyselin s rozvětveným řetězcem

Barthův syndrom

[Barth syndrome]

ORPHA 111

34 ORPHA kódů, tedy
onemocnění a podtypů

Methylmalonová acidemie s homocystinurií, typ cblX

[Methylmalonic acidemia with homocystinuria, type cblX]

ORPHA 369962

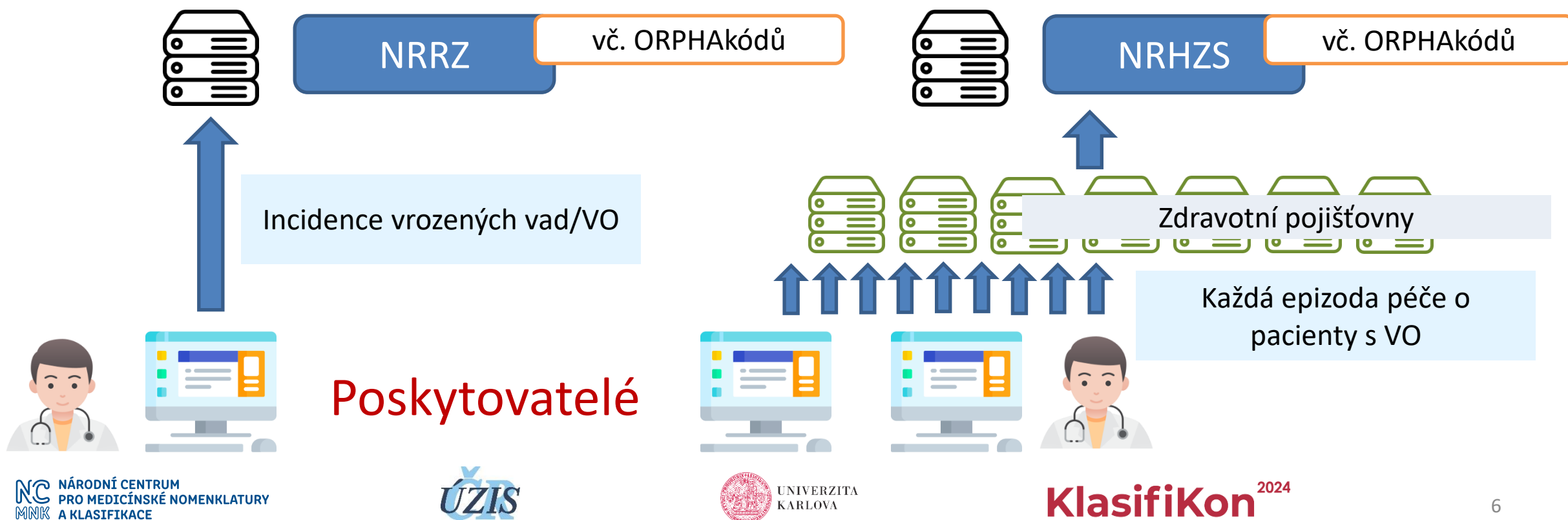
Syndrom zahrnující autismus a epilepsii, způsobený deficitem kinázy a dehydrogenázy větvených ketokyselin

[Autism-epilepsy syndrome due to branched chain ketoacid dehydrogenase kinase deficiency]

ORPHA 308410

Současný stav sběru dat o vzácných nemocech

- Dostupné ORPHAkódy – vykazují se do dvou datových sběrů (diagram níže)
- Metodika pro kódování vzácných onemocnění v České republice prostřednictvím ORPHAkódů



Metodika pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHAkódů byla zveřejněna ve [Věstníku Ministerstva zdravotnictví ČR 4/2024](#).

Pokyny/podmínky pro kódování prostřednictvím ORPHAkódů

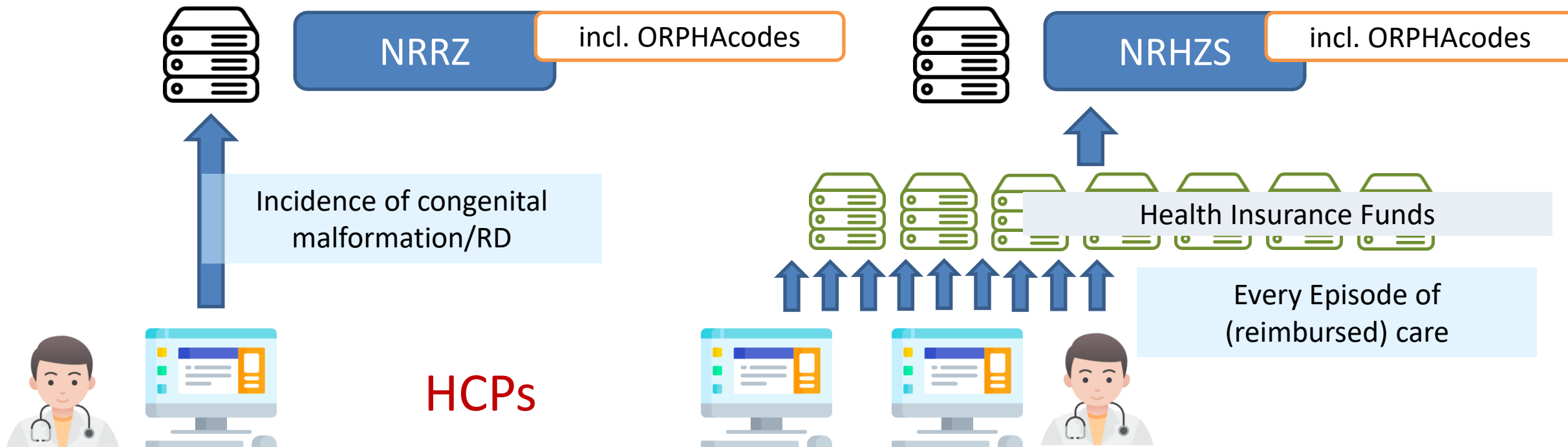
- 1) ORPHAkód je zaznamenán do informačního systému poskytovatele zdravotních služeb ve chvíli, kdy je stanovena klinická diagnóza vzácného onemocnění.
- 2) O přidělení ORPHAkódu pacientovi rozhoduje kvalifikovaný odborník na klinickém pracovišti vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním dané skupiny definované příslušnou ERN (8). Je pravděpodobné, že oprávnění k přidělení ORPHAkódu, které je vázáno na potvrzení diagnózy vzácného onemocnění, se v budoucnu rozšíří na další specializovaná klinická pracoviště v závislosti na plánovaných úpravách systému péče o pacienty s vzácnými onemocněními (v rámci projektu SYPOVO).
- 3) ORPHAkód daného onemocnění je v informačním systému poskytovatele zdravotních služeb zaznamenán v samostatném datovém poli.
- 4) ORPHAkód je v informačním systému poskytovatele zdravotních služeb přiřazen na úrovni pacienta, nikoliv pouze na úrovni případu poskytování péče.
- 5) Preferovanou úrovní podrobnosti ORPHAkódů je „onemocnění“. Jeden stav (diagnóza vzácného onemocnění, bez ohledu na to, zda se jedná o hlavní nebo vedlejší diagnózu) je v informačním systému kódován právě jedním ORPHAkódem o nejpodrobnější možné úrovni. V případě, že přesné onemocnění není známo (diagnózu není možné jednoznačně potvrdit dostupnými metodami), ale klinik učiní závěr, že se jedná o vzácné onemocnění na úrovni skupiny onemocnění, může zvolit ORPHAkód na úrovni „skupina onemocnění“.

Vývoj sběru dat ORPHA kódů

Typ poskytovatele	Počet osob s vykázaným ORPHA kódem	
	2023	2024 (leden-červen)
Poskytovatelé s ERN centrem – nově 2024	1	576
Poskytovatelé s ERN centrem – nově 2024	8	2 046
Poskytovatelé s ERN centrem	10 881	2 699
Poskytovatelé s ERN centrem	1 153	1 540
Poskytovatelé s ERN centrem	111	75
Poskytovatelé s ERN centrem	281	1 234
Poskytovatelé s ERN centrem	11 035	13 038
Krajské a regionální nemocnice	452	318
Krajské a regionální nemocnice	2 565	1 368
Poskytovatelé s ERN centrem – nově 2024	0	2 229
Poskytovatelé s ERN centrem	11 480	7 516
Poskytovatelé s ERN centrem – nově 2024	22	2 142
Celkem za uvedené poskytovatele*	37 989	34 781

National Health Information System (NHIS)

- RDs (ORPHAcodes) relevant to the National Register of Reproductive Health
- Since 2023 RDs (ORPHAcodes) visible in the National Register of Reimbursed Healthcare Services (in-patient + out-patient cases)



Další kroky – v řešení

- 1) Aktualizace ORPHAkódů pro rok 2025
- 2) Aktualizace Metodiky vykazování ORPHAkódů pro rok 2025
- 3) Do budoucna předpokládané rozšíření vykazování
 - na všechny poskytovatele s ERN
 - i na další poskytovatele (bez ERN)

Validace, zda informační systémy a postupy vykazování u poskytovatelů fungují správně a efektivně (v oblasti vykazování vzácných nemocí).

Orphanet.cz

orphanet

Orphanet slouží jako specializovaná webová encyklopedie spravovaná konsorciem mezinárodních expertů různých oborů, ve které lze dohledávat informace o vzácných onemocněních.

Pokračujte na tento portál dostupný od roku 2021 i v české jazykové mutaci na následující adrese:

www.orpha.net

The screenshot shows the ÚZIS website interface. The top navigation bar includes 'Titulní stránka', 'Nástěnka', 'Moje kurzy', and 'Správa stránek'. On the right, there are notification icons, a user profile 'MZ', and a 'Režim úprav' toggle. A left sidebar menu is open, showing options like 'Úvodní informace', 'Úvod, definice vzácného...', 'Úvod do Orphanetu', 'Cvičení v hledání na Orp...', 'Národní registr reproduk...', and 'Postup zadávání případu vz...'. The main content area is titled 'Kódování vzácných onemocnění pomocí ORPHAcodes' and includes sub-tabs for 'Kurz', 'Nastavení', 'Účastníci', 'Známky', 'Sestavy', and 'Další'. The 'Úvodní informace' tab is active, displaying introductory text about the course's purpose and the organizing institutions (ÚZIS ČR and LF UK a FN Motol).

KlasifiKon²⁰²⁴

NC NÁRODNÍ CENTRUM
MNK PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE

Děkuji za pozornost!
miroslav.zvolsky@uzis.cz