

Metodika pro vykazování vzácných onemocnění

Pavla Doležalová

CVSP ERN RITA, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu
VFN a 1.LFUK Praha

Kla si fi Kon

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

Viditelnost VO v informačních systémech

Underrepresented

ICD-10: ~83% of RD do not have any code*

ICD-11: ~37% of RD do not have any code*

SNOMED CT: 7% of RD do not have any code*

None of these terminologies have a code for the patients
in a diagnostic dead-end/undiagnosed RD patients



Viditelnost VO v informačních systémech

Underrepresented

ICD-10: ~83% of RD do not have any code*

ICD-11: ~37% of RD do not have any code*

SNOMED CT: 7% of RD do not have any code*

None of these terminologies

in a diagnostic dead-end/und



Imprecise

ICD-10: 93 % of RD do not have a PRECISE code*

ICD-11: 75 % of RD do not have a PRECISE code*

SNOMED CT: 7 % of RD do not have a PRECISE code*



Viditelnost VO v informačních systémech

Underrepresented

ICD-10: ~83% of RD do not have any code*

ICD-11: ~37% of RD do not have any code*

SNOMED CT: 7% of RD do not have any code*

None of these terminologies

in a diagnostic dead-end/und



Imprecise

ICD-10: 93 % of RD do not have a PRECISE code*

ICD-11: 75 % of RD do not have a PRECISE code*

SNOMED CT: 7 % of RD do not have a PRECISE code*



Not classified as "rare"

RD are "lost" amongst common diseases

Generic terminologies are not exploitable for RD-specific statistics



ORPHA kódy

- Kódovací systém specifický pro VO
- Unikátní kód pro
 - skupinu VO („group“)
 - onemocnění („disorder“)
 - podtyp onemocnění
- Umožňuje primární a sekundární využití zdravotních dat
- Přístup k dalším informacím z oblasti VO
- <https://www.orphanet.net>

Orphanet classification of rare systemic and rheumatological diseases

➤ [Rare systemic or rheumatologic disease](#) ORPHA:98023

↳ [Rare rheumatologic disease](#) ORPHA:182231 -

↳ [Autoinflammatory syndrome](#) ORPHA:93665 -

↳ [Periodic fever syndrome](#) ORPHA:101995 -

↳ [Hereditary periodic fever syndrome](#) ORPHA:324924 -

↳ [CEBPE-associated autoinflammation-immunodeficiency-neutrophil dysfunction syndrome](#) ORPHA:566067

↳ [F12-associated cold autoinflammatory syndrome](#) ORPHA:617919

↳ [Familial Mediterranean fever](#) ORPHA:342

↳ [Infantile-onset periodic fever-panniculitis-dermatosis syndrome](#) ORPHA:500062

↳ [Mevalonate kinase deficiency](#) ORPHA:309025 +

↳ [NLRC4-related familial cold autoinflammatory syndrome](#) ORPHA:576349

↳ [NLRP12-associated hereditary periodic fever syndrome](#) ORPHA:247868

↳ [NLRP3-associated autoinflammatory disease](#) ORPHA:208650 +

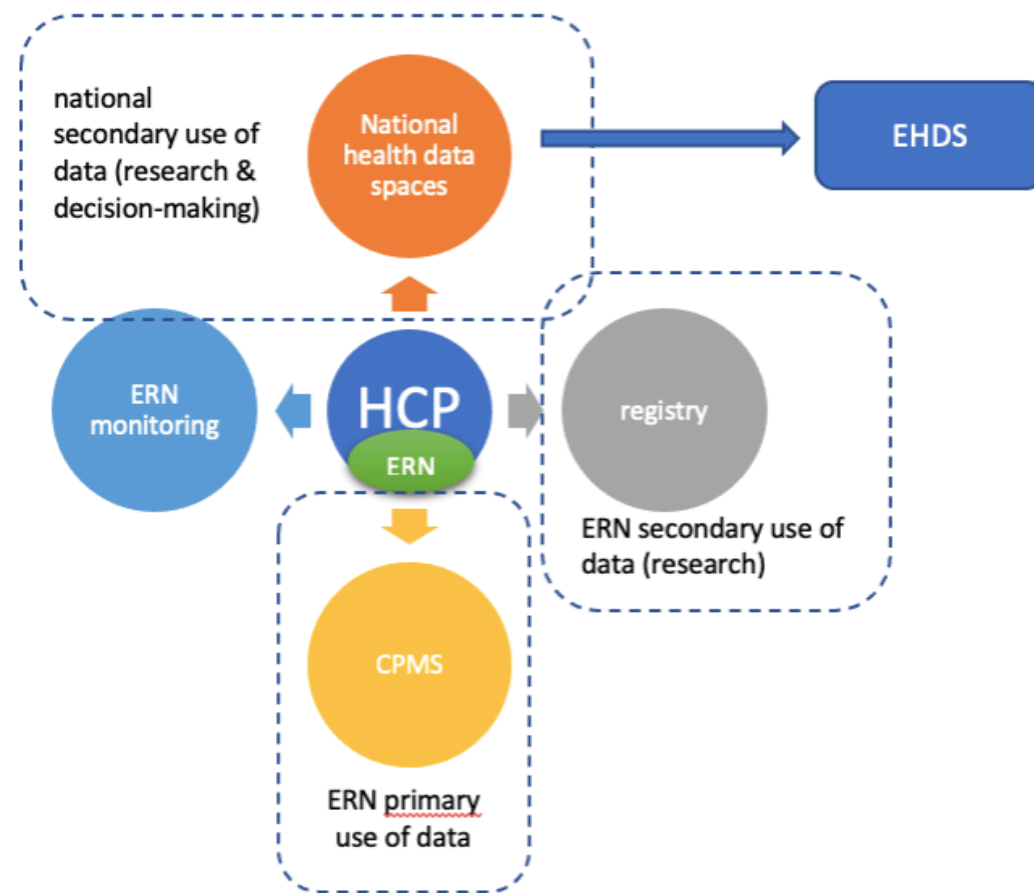
↳ [Periodic fever-immunodeficiency-thrombocytopenia syndrome](#) ORPHA:652522

↳ [Periodic fever-infantile enterocolitis-autoinflammatory syndrome](#) ORPHA:436166

↳ [Tumor necrosis factor receptor 1 associated periodic syndrome](#) ORPHA:32960

„Use cases“ sdílení dat

- **Primární**
 - Plánovaná péče
 - Neplánovaná péče
 - Virtuální konzultace (CPMS)
 - Registry VO (národní, ERN)
- **Sekundární**
 - Indikátory péče pro poskytovatele, plátce MZ – zdravotní politika
 - Výzkum
 - Monitorace ERN

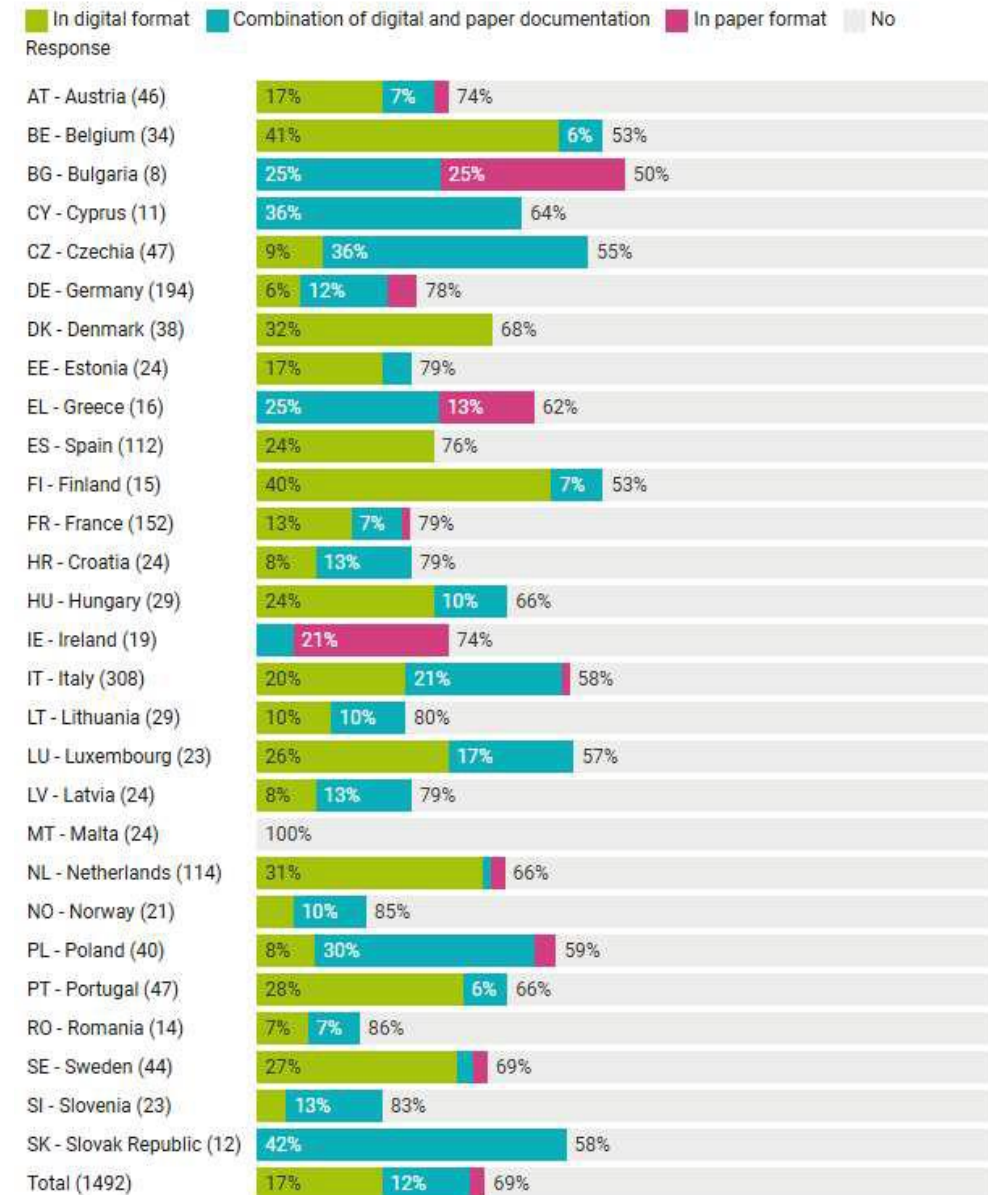


Primární zadání dat o pacientovi s VO

WP8 Survey, Joint Action JARDIN

- **How is the original patient information first captured in your institution?**
 - Otázka na představitele center ERN
 - Plná digitalizace zatím není implementovaná
 - Klinici často kombinují digitální a papírovou dokumentaci

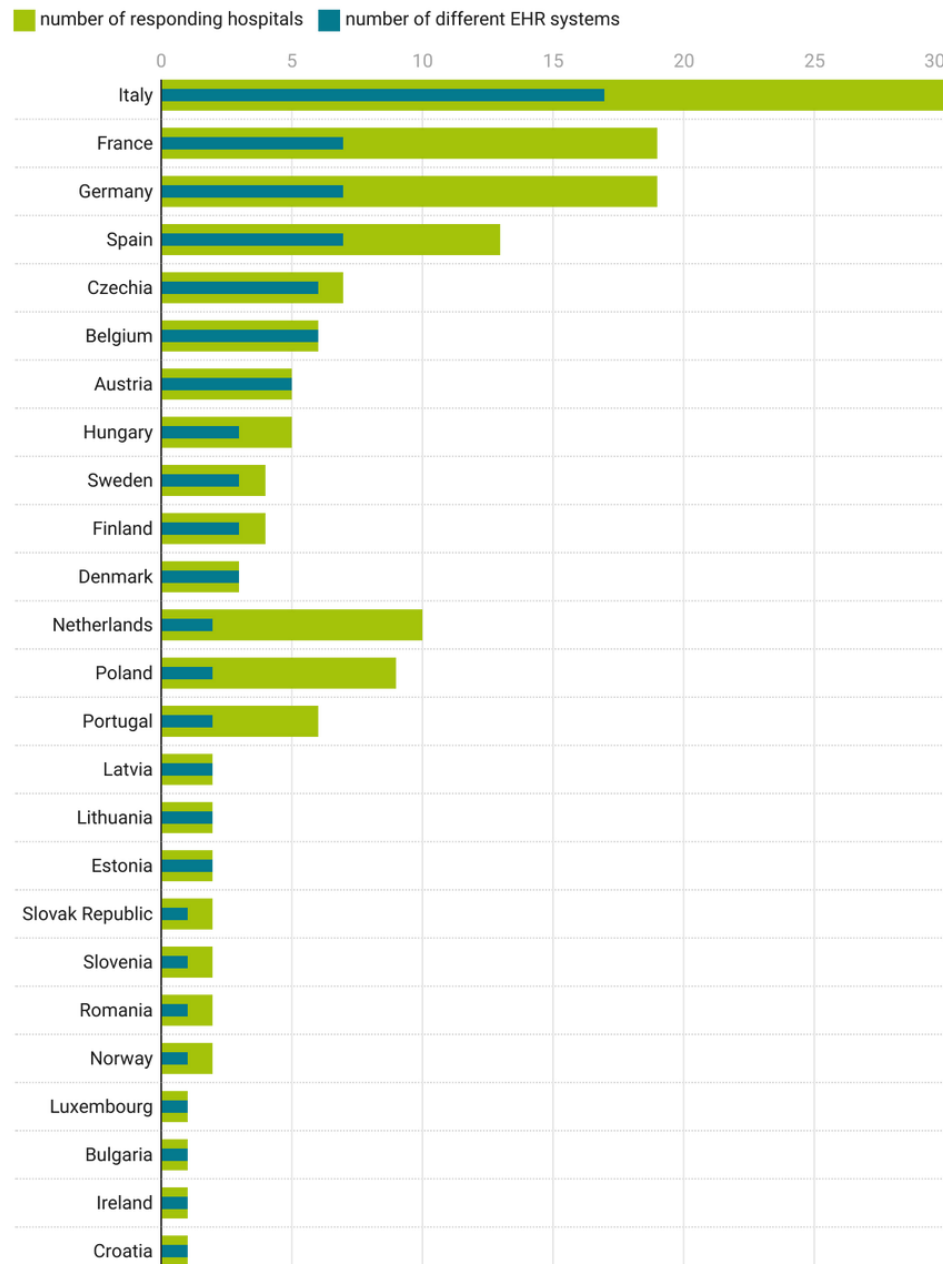
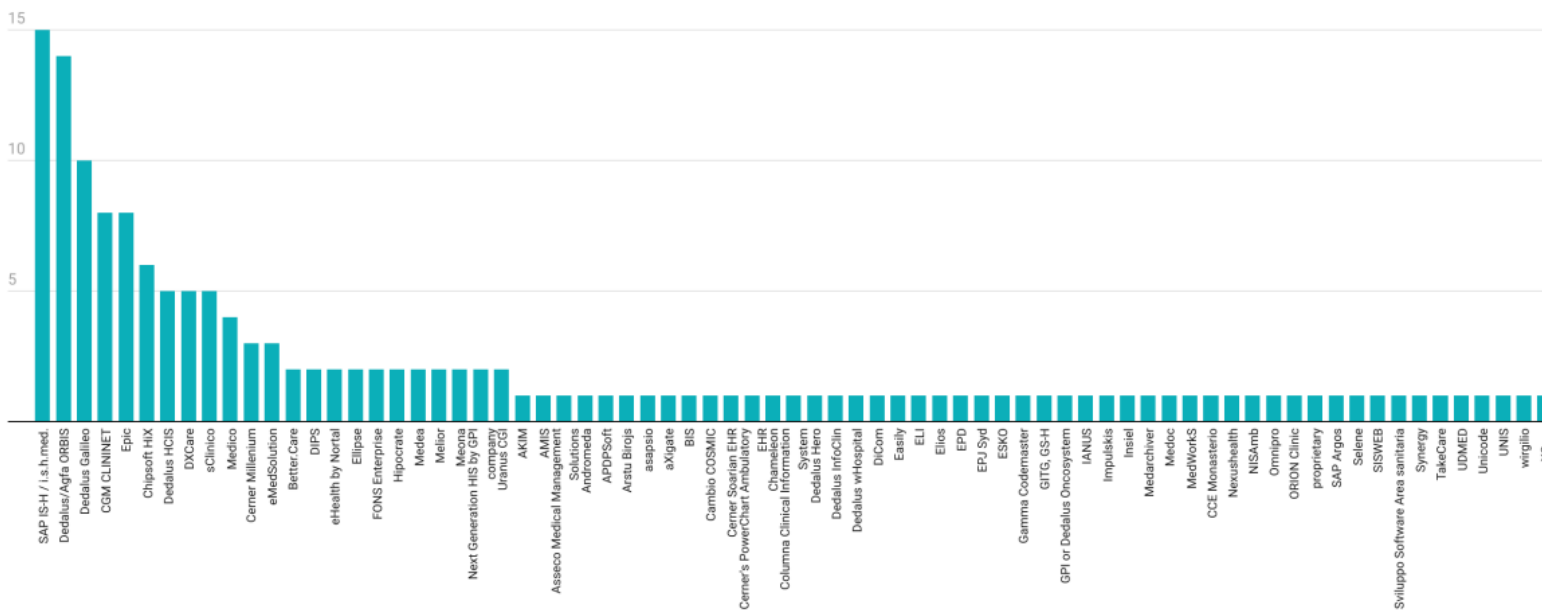
How is the original patient information first captured in your institution?



Primární záznam dat

WP8 Survey, Joint Action JARDIN

- Which Electronic Health Record systems are used?
 - 158 nemocnic z 25 zemí : přes 70 různých systémů...
 - Fragmentace EHR systémů



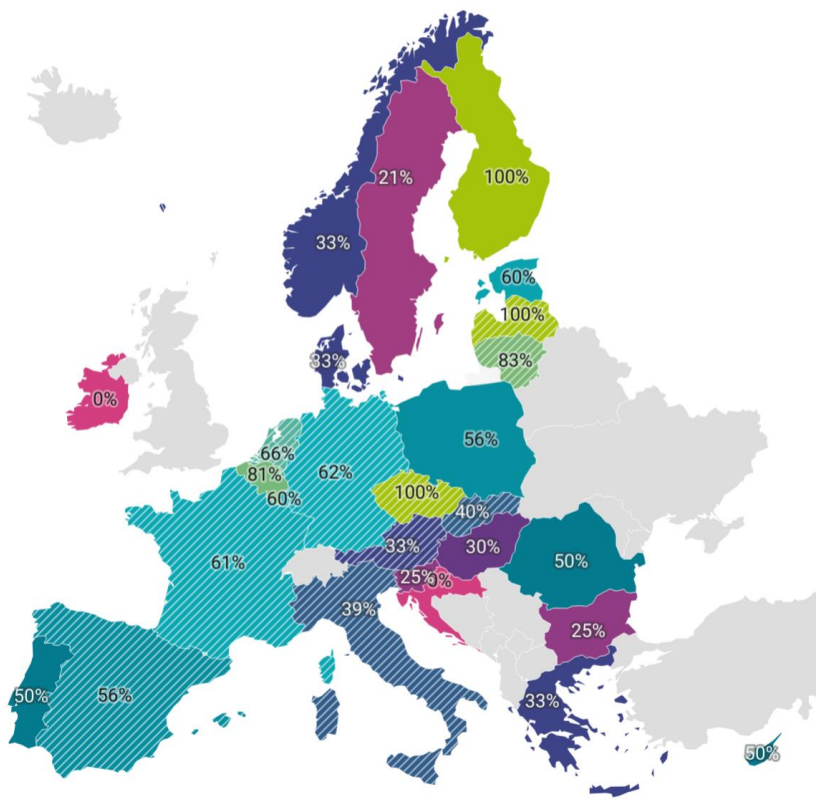
Implementace ORPHA kódů v zemích EU

WP8 Survey, Joint Action JARDIN

Implementation of Orphacodes in EU Member States



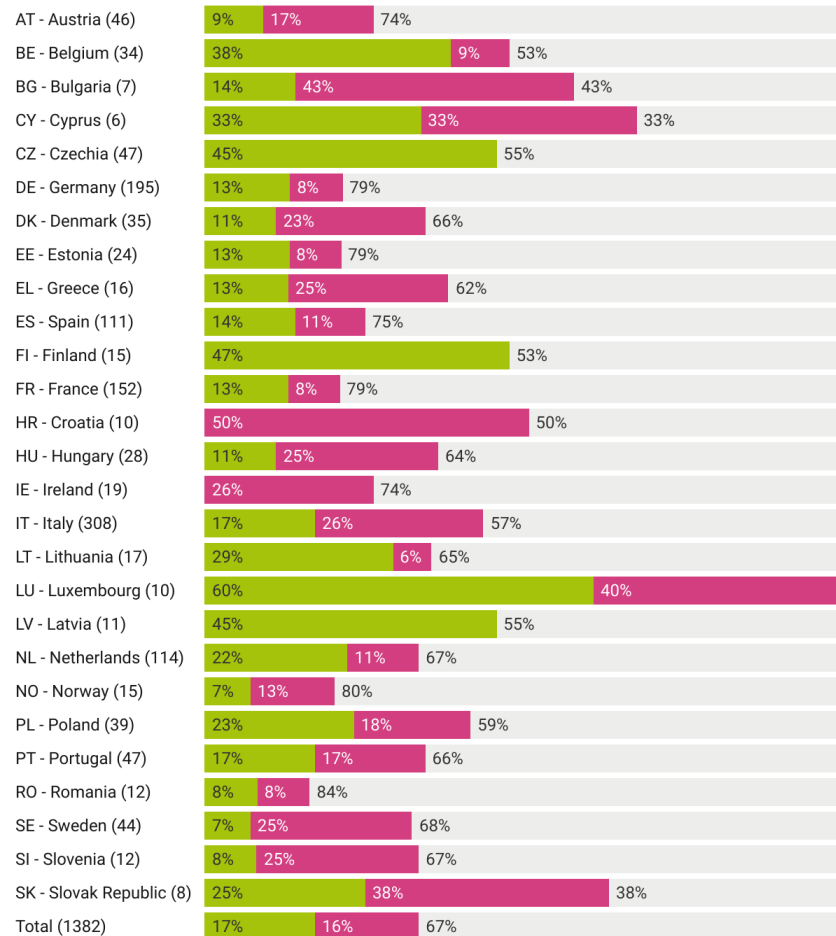
/// regional policy to enforce the implementation of ORPHAcodes in Health Information Systems



Created with Datawrapper

Are you using ORPHAcodes in your institution?

Yes No No Response



Created with Datawrapper

OBSAH:

- SEZNAM ESENCIÁLNÍCH ANTIINFektiv PRO ČR 2024 3
- Metodika pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHA kódů 31



Metodika pro kódování vzácných onemocnění v České republice prostřednictvím ORPHA kódů

Verze 0.5 ze dne 5. 5. 2023

Návrh textu k připomínkám institucí (zdravotní pojišťovny, Ministerstvo zdravotnictví ČR)

Autoři:

prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc. (Ministerstvo zdravotnictví České republiky)

MUDr. Miroslav Zvolský (Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, Ústav zdravotnických informací ČR)

Dokument byl vytvořen v rámci projektu NCMNK – Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, registrační číslo CZ.03.4.74/0.0/0.0/15_025/001/6089

KlasifiKon 2025

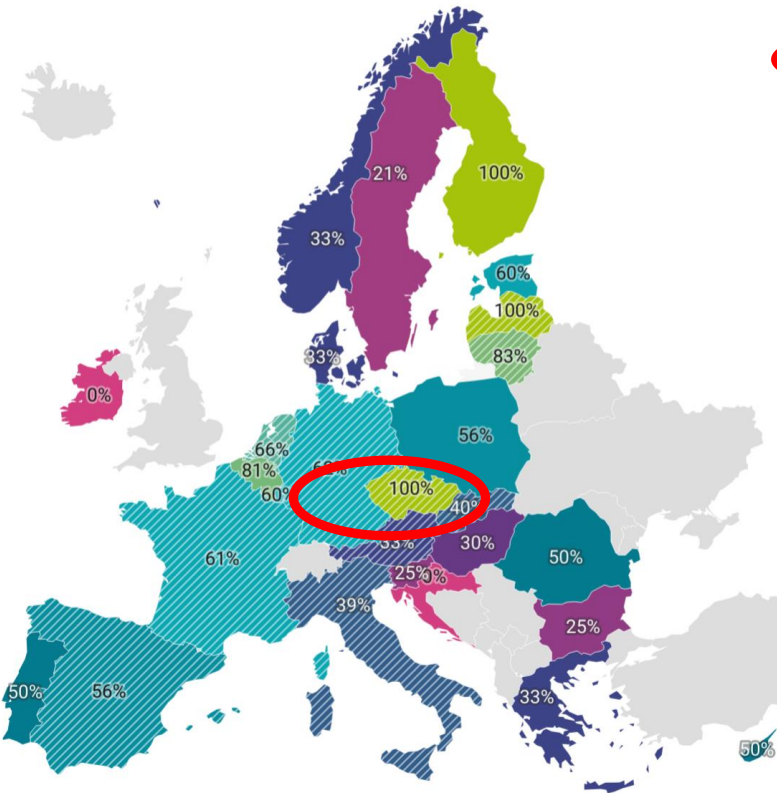
Implementace ORPHA kódů v zemích EU

WP8, Joint Action JARDIN

Implementation of Orphacodes in EU Member States

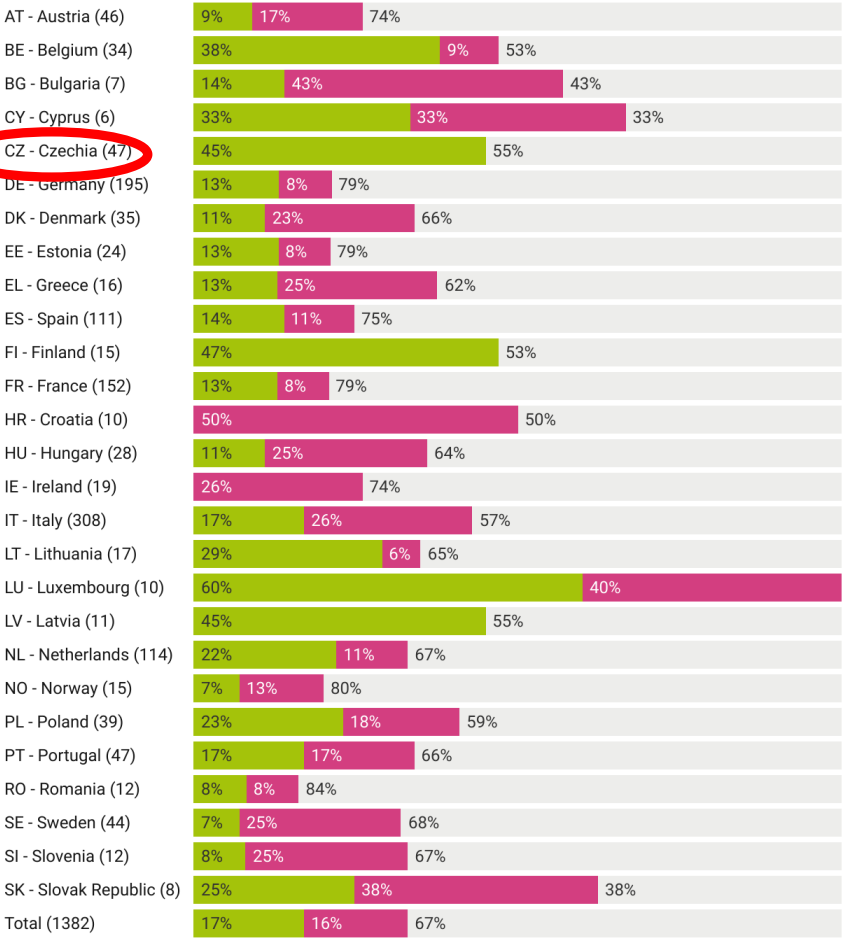


/// regional policy to enforce the implementation of ORPHAcodes in Health Information Systems



Are you using ORPHAcodes in your institution?

Yes No No Response



Obsah:

1. SEZNAM ESENCIÁLNÍCH ANTINFJEKTIV PRO ČR 2024	3
2. Metodika pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHA kódů	31



Metodika pro kódování vzácných onemocnění v České republice prostřednictvím ORPHA kódů

Verze 0.5 ze dne 5. 5. 2023
Návrh textu k připomínkám institucí (zdravotní pojišťovny, Ministerstvo zdravotnictví ČR)

Autoři:
prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc. (Ministerstvo zdravotnictví České republiky)
MUDr. Miroslav Zvolský (Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, Ústav zdravotnických informací ČR)

Dokument byl vytvořen v rámci projektu NCMNK – Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, registrační číslo CZ.03.4.74/0.0/0.0/15_025/001/6089

Created with Datawrapper

Created with Datawrapper



Update Metodiky pro vykazování ORPHA kódů



Work Package 5

Deliverable 5.2

Standard procedure and guide
for the coding with Orphacodes

Issued on the 30st of May 2017
by the WP5 members of the RD-ACTION European Joint Action



https://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2_Standard-procedure-and-guide_final.pdf

- Podklady pro kódování a místa vykazování VO
 - Identifikace případů VO
 - Online nástroje
- Výchozí předpoklady
- Pokyny a podmínky pro kódování
- ORPHAkódy v dokladech pro provedení úhrady péče



OBSAH:

1. SEZNAM ESENCIÁLNÍCH ANTINFECTIV PRO ČR 2024 3
2. Metodika pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHAkódů 31



Metodika pro kódování vzácných onemocnění v České republice prostřednictvím ORPHAkódů

Verze 0.5 ze dne 5. 5. 2023

Návrh textu k připomínkám institucí (zdravotní pojišťovny, Ministerstvo zdravotnictví ČR)

Autoři:

prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc. (Ministerstvo zdravotnictví České republiky)

MUDr. Miroslav Zvolský (Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, Ústav zdravotnických informací ČR)

Dokument byl vytvořen v rámci projektu NCMNK – Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, registrační číslo CZ.03.4.74/0.0/0.0/15_025/0016089

Podklady pro kódování

- Případy vzácných onemocnění jsou identifikovány a zadávány:
 - Do Národního registru reprodukčního zdraví, modul vrozené vady (pro vzácné vrozené vývojové vady)
 - V rámci systému pořizování a předávání dokladů pro provedení úhrady poskytnuté zdravotní péče prostřednictvím dokladů 01, 02, 06
 - Do Národního registru hrazených zdravotních služeb
 - Do elektronické zdravotnické dokumentace
 - Do Národního registru vzácných onemocnění (NRVO) po jeho legislativním ukotvení

Výchozí předpoklady

- **Informace o klinickém stavu pacienta s VO vedoucí k přidělení ORPHAkódu** jsou primárně zaznamenávány do NIS CVSP-VO
- Informace o klinickém stavu pacienta v NIS jsou považovány za elektronickou zdravotní dokumentaci a dle možností jsou **vedeny ve strukturované podobě** dle platných obsahových standardů.
- Zadávání ORPHAkódu do různých informačních systémů (opakovaným ručním vkládáním dat) je nevhodné, správným způsobem sdílení již jednou zadané informace o vzácném onemocnění je zajištění automatické komunikace informačních systémů prostřednictvím informačních standardů.
- Pro detailní identifikaci konkrétního onemocnění je používán ORPHA kód (kód MKN-10 - pokud existuje - je prakticky získán za použití převodních tabulek)
- ORPHAkódy mohou být v jedné ze tří úrovní:
 - skupina onemocnění,
 - onemocnění,
 - varianta (subtyp) onemocnění.

Základní pravidla kódování

- ORPHAkód je zaznamenán v rámci **stanovení klinické diagnózy** vzácného onemocnění.
- O přidělení ORPHAkódu **rozhoduje kvalifikovaný odborník** na specializovaném pracovišti (CVSP-VO a spolupracující pracoviště dané skupiny definované příslušnou ERN).
- ORPHAkód daného onemocnění je v NIS zaznamenán v samostatném datovém poli.
- ORPHAkód je **v NIS přiřazen na úrovni pacienta**, nikoliv pouze na úrovni případu poskytování péče.
- Preferovanou **úrovní podrobnosti ORPHAkódů** je „onemocnění“, pokud diagnózu není možné jednoznačně potvrdit dostupnými metodami, lze zvolit ORPHAkód na úrovni „skupina onemocnění“.
- Pokud je v průběhu diagnostického procesu **zpřesněna původní informace** ze „skupina onemocnění“ na konkrétní „onemocnění“, nahradí se obecnější ORPHAkód ORPHAkódem konkrétnějším.
- Pokud je **diagnóza přehodnocena** a nadále není považováno za vzácné, v informačním systému se ORPHA kód u daného pacienta odstraní a dále se nevykazuje. Historické záznamy nejsou zpětně korigovány.
- Výjimečně může mít pacient **víc než jedno vzácné onemocnění** – v tom případě může mít zaznamenán v informačním systému poskytovatele zdravotních služeb víc než jeden ORPHAkód.

ORPHA kódy v dokladech pro úhradu péče

- Nezávisle na kódech MKN-10 vykázaných na pozici Základní diagnóza a ostatní diagnózy se VO uvádějí na dokladech 01, 02 a 06 ve větě typ 5 - ORPHA kódy.
- VO na dokladech 01, 02 a 06 vykazují pracoviště poskytovatelů, kteří diagnostikovali nebo se podílejí na léčbě VO. Nemusejí je vykazovat na dokladech pracovišť komplementu.
- Nehledě na charakter poskytované péče a její vztah ke konkrétnímu VO jsou vždy poskytovatelem uvedeny všechny ORPHA kódy daného pacienta
- V případě předání pacienta mezi specializovanými pracovišti, přebírající specializované pracoviště nadále vykazuje již přidělený ORPHA kód.

Závěr

- ORPHA kód = základní položka
 - CDE datasetu VO



EUROPEAN PLATFORM ON RARE DISEASE REGISTRATION (EU RD Platform)

SET OF COMMON DATA ELEMENTS FOR RARE DISEASES REGISTRATION

- minimalního evropského datasetu VO
- národních datových standardů (PS, PZ)
- NRVO
- Implementace ORPHA kódů=parametr hodnocení poskytovatelů ERN center

1. Pseudonym	1.1.	Pseudonym	Patient's pseudonym	• String	https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/spider
2. Personal information	2.1.	Date of birth	Patient's date of birth	• Date (dd/mm/yyyy)	
	2.2.	Sex	Patient's sex at birth	• Female • Male • Undetermined • Foetus (Unknown)	
3. Patient Status	3.1.	Patient's status	Patient alive or dead	• Alive • Dead • Lost in follow-up • Opted-out	If dead then answer question 3.2
	3.2.	Date of death	Patient's date of death	• Date (dd/mm/yyyy)	
4. Care pathway	4.1.	First contact with specialised centre	Date of first contact with specialised centre	• Date (dd/mm/yyyy)	

5. Disease history	5.1.	Age at onset	Age at which symptoms/signs first appeared	• Antenatal • At birth • Date (dd/mm/yyyy) • Undetermined	
	5.2.	Age at diagnosis	Age at which diagnosis was made	• Antenatal • At birth • Date (dd/mm/yyyy) • Undetermined	
6. Diagnosis	6.1.	Diagnosis of the rare disease	Diagnosis retained by the specialised centre	Orpha code (strongly recommended – see link) / Alpha code/ ICD-9 code/ ICD-9-CM code / ICD-10 code	http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php
	6.2.	Genetic diagnosis	Genetic diagnosis retained by the specialised centre	International classification of diseases (ICD-9) (strongly recommended – see link) / HGNC / OMIM code	http://www.hgvs.org
	6.3.	Undiagnosed case	How the undiagnosed case is defined	• Phenotype (HPO) • Genotype (HGVS)	
7. Research	7.1.	Agreement to be contacted for research purposes	Patient's permission exists for being contacted for research purposes	• YES • NO	
	7.2.	Consent to the reuse of data	Patient's consent exists for his/her data to be reused for other research purposes	• YES • NO	
	7.3.	Biological sample	Patient's biological sample available for research	• YES • NO	If YES answer question 7.4
	7.4.	Link to a biobank	Biological sample stored in a biobank	• YES (if appropriate use link) • NO	https://directory.bbmri-eric.eu
8. Disability	8.1.	Classification of functioning/disability	Patient's disability profile according to International Classification of Functioning and Disability (ICF)	• Disability profile / Score	http://www.who.int/classifications/icf/whodasli/en/