

Standardizovaná terminologie a kódování vzácných onemocnění

Zvolský M. ¹, Jírová J. ¹, Šípek A. ²

¹Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, Odbor analýz, publikací a externí spolupráce, Praha 2, ČR

²Thomayerova nemocnice, Oddělení lékařské genetiky, Praha 4, ČR.

Pojmenování – označování – kódování vzácných nemocí

Vzácná onemocnění jsou širokou, heterogenní skupinou chorob charakterizovanou právě jen nízkým výskytem v populaci (prevalence menší než 5 případů na 10 000 obyvatel). Zařazení do této skupiny tedy velmi závisí na naší schopnosti onemocnění co nejpřesněji poznat, popsat a zařadit.

Pro klasifikaci a kategorizaci onemocnění ve zdravotnickém systému České republiky je majoritně používána Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10). MKN-10 má však pro použití v oblasti identifikace vzácných onemocnění některé nevýhody. Především je málo podrobná a některé nosologické jednotky neobsahuje.

MKN-10 je používána pro vyznačování (identifikaci onemocnění kódem, kódování) diagnóz jak v plnotextové zdravotní dokumentaci pacienta, tak v informačních systémech a v mechanismech úhrady zdravotní péče. Bez jednoznačného pojmenování (lépe v informačních systémech „okódování“) diagnostické jednotky v dokumentaci (a lépe v elektronickém záznamu pacienta) v informačním systému není možné případy vzácných onemocnění systematicky sledovat a statisticky vyhodnocovat. Pro systematické označování vzácných onemocnění je možné využít v zahraničí používané terminologické a klasifikační systémy.

V zahraničí používané systémy – Orpha Codes, OMIM, SSIEM

Mezinárodní konsorcium Orphanet vytváří a udržuje databázi vzácných onemocnění. Databáze obsahuje přibližně 7000 jednotek onemocnění, jejich synonyma, textové popisy na základě EBM literatury a vazby na jiné terminologické systémy. Systém kódování v této databázi je označován jako **Orpha Codes**.

Databázi geneticky podmíněných onemocnění udržuje organizace Mendelian Inheritance in Man (**MIM**, resp. OMIM pro on-line), označující jednotlivá onemocnění a popis jednotlivých odpovědných lokusů systémem MIM Numbers (cca 23 000 jednotek).

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (**SSIEM**) vytvořila klasifikaci obsahující přibližně 1100 kódovaných termínů vrozených poruch metabolismu v hierarchické struktuře.

Kromě tří zmíněných existují další systémy pro širší terminologický popis diagnostických jednotek nebo medicíny a zdravotnictví komplexně, například MeSH (používán pro indexaci odborné literatury), SNOMED CT, UMLS a další.

Tabulka – příklad možností kódování onemocnění, která jsou předmětem novorozeneckého screeningu v ČR

Název onemocnění	Kód MKN-10 (přesný název jednotky MKN-10)	Kód Orpha	Kód MIM	Kód SSIEM
fenylketonurie	E70.0 (Klasická fenylketonurie)	79254	-	1.4.1
hyperfenylalaninémie	E70.1 (Jiné hyperfenylalaninémie)	238583 a dalších 41 jednotek	233910 a další jednotky	1.4.1
kongenitální hypotyreóza	E00.0, E00.1, E00.2, E00.9, E03.0, E03.1	442 a dalších 18 jednotek	-	-
kongenitální adrenální hyperplazie	E25.0 (Vrozené adrenogenitální poruchy spojené s nedostatkem enzymů)	418 a dalších 12 jednotek	201710 a další jednotky	-
cystická fibróza	E84 (Cystická fibróza)	586	219700	-
leucinóza	E71.0 (Nemoc javorového sirupu (Leucinóza))	511 a dalších 4 jednotky	248600 a další jednotky	1.3.2
glutarová acidurie typ 1	E72.3 (Poruchy metabolismu lyzinu a hydroxylyzinu)	25	231670	1.2.1.1
deficit MCAD	E71.3 (Poruchy metabolismu mastných kyselin)	42	201450	3.3.3
deficit LCHAD	E71.3 (Poruchy metabolismu mastných kyselin)	5	609016	3.3.2.1
deficit VLCAD	E71.3 (Poruchy metabolismu mastných kyselin)	26793	201475	3.3.1
deficit karnitinpalmitoyltransferázy I	E71.3 (Poruchy metabolismu mastných kyselin)	156	255120	3.2.2
deficit karnitinpalmitoyltransferázy II	E71.3 (Poruchy metabolismu mastných kyselin)	157	255110 a další 2 jednotky	3.2.4
deficit CACT	E71.3 (Poruchy metabolismu mastných kyselin)	159	212138	3.2.3
Izovalerová acidurie (IVA)	E71.1 (Jiné poruchy metabolismu aminokyselin s rozvětveným řetězcem)	33	243500	1.2.4

Legenda:

Umožňuje přesnou identifikaci

Umožňuje podrobnější členění

Podpora používání identifikace vzácných onemocnění v ČR

ÚZIS ČR na základě Národního akčního plánu pro vzácná onemocnění připravuje zveřejnění standardizovaných číselníků systémů Orpha Codes, MIM Numbers a klasifikace SSIEM pro použití v českém prostředí. Součástí by měl být v budoucnu překlad a standardizace českých termínů ekvivalentním k databázi Orphanet a převzetí a doplnění vazeb mezi jednotlivými systémy. Pokud bude onemocnění v dokumentaci pacienta (v informačním systému) identifikováno jedním kódovacím systémem, bude možný snadný převod do systémů ostatních s využitím jejich jedinečných možností (statistické výstupy, vyhledání související literatury, odkazy na znalostní zdroje a podobně).

Využití číselníků systémů Orpha Codes, MIM Numbers a klasifikace SSIEM bude pilotně ověřeno v Národním registru vrozených vad pro vykazování diagnostických jednotek. V případě rozšíření jejich používání je v budoucnu možné tyto kódovací systémy integrovat především do klinických informačních systémů a dalších systémů celonárodního sběru dat (datové modely Národního zdravotnického informačního systému, Národní registr hospitalizovaných, vykazování do úhradových systémů).

Užitečné odkazy

ÚZIS ČR

Orphanet

Online Mendelian Inheritance in Man

Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism

<http://uzis.cz/>

<http://orpha.net>

<http://www.omim.org/>

<http://www.ssiem.org>

 Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic





