

ERNy a sběr dat o VO

Ing. Zdeněk Doležal

Centrum dětské revmatologie a autoinflatorních onemocnění,
Všeobecná fakultní nemocnice v Praze



Network
Immunodeficiency,
Autoinflammatory and
Autoimmune Diseases
(ERN RITA)



Rare
Immunodeficiency
autoinflammatory
Autoimmune

Agenda

1. Úvod

- a. ERNy
- b. CPMS
- c. ERN registry / MERITA

1. Kódování a sběr dat o VO z pohledu ERNů

Background

- **5000 – 8000** různých diagnóz vzácných onemocnění
- ... na které trpí **30mil.** lidí v Evropě (cca 0,5 milionu v ČR)

Co jsou to ERNy

- European Reference Networks = Virtuální sítě, které propojují specializovaná zdravotnická pracoviště po celé Evropě
- Cílem je:
 - Sdílení vědomostí a expertízy
 - Pomoc s diagnostikou a léčbou
 - Zajištění dostupnosti léčebných postupů

Kdo je v projektu zapojen?

- Více než **900 vysoce specializovaných zdravotnických zařízení** nacházejících se ve **25 členských státech**

=> **24 ERNů**



Clinical Patient Management System

- Webové rozhraní umožňující virtuální konzultace pacientů

CPMS - Hlavní funkcionality 1

- Zabezpečený přenos a úložiště dat, v souladu s GDPR
 - 2-faktorové ověření
 - Pseudonymizovaná data o pacientech

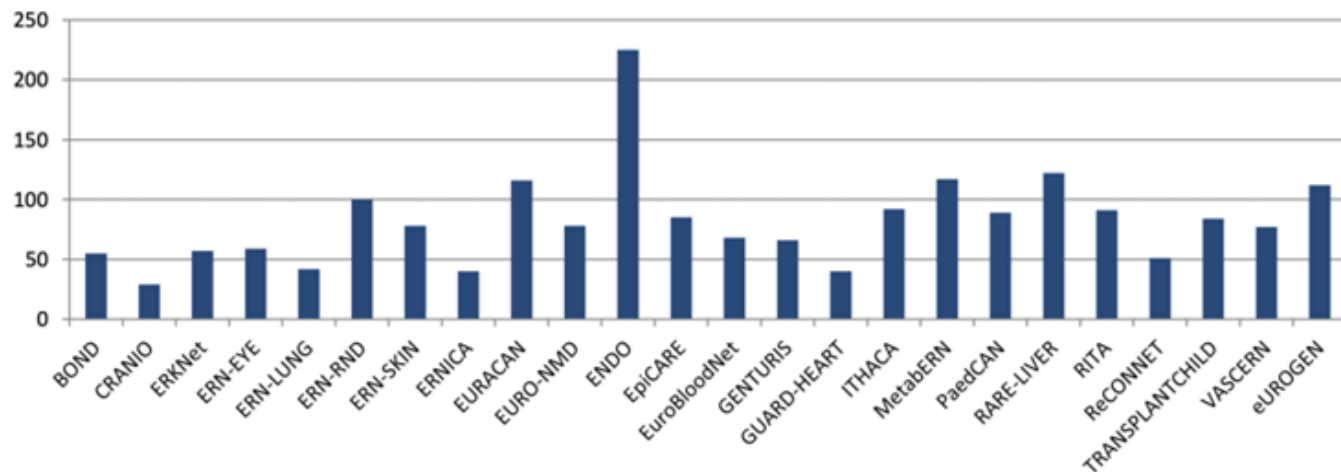
- Sdílení informací o případě, včetně dokumentů a medií
 - Data sety uzpůsobené na míru jednotlivým ERNům
 - Zabudovaný DICOM viewer

CPMS - Hlavní funkcionality 2

- Zakládání a procesování virtuálního konzilia
 - Online diskuze
 - Virtuální meeting
 - Možnost sdílení a konzultace případů napříč ERNy

- Databáze případů

CPMS - Statistika



- Téměř **2000** aktivních uživatelů & více než **1500** panelů

ERNy a Registry VO

- Propojení existujících evropských registrů vzácných onemocnění („metaregistry“)
- MERITA - Interoperabilita a souhrnné reportování základního souboru klinických dat navržených Evropskou komisí

= **CDE**

CDE - Common Data Elements

- Definiuje 16 položek (*)
- Pseudonym
 - EUPID (**)

* https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/sites/default/files/CDS/EU_RD_Platform_CDS_Final.pdf

** https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri/pseudonymisation-tool_en

CDE - Common Data Elements

- Diagnóza VO
 - Orpha (preferováno)
 - Alpha
 - ICD-9 / ICD-9-CM / ICD-10

- Genetická diagnóza
 - [HGVS](#) (pref.)
 - HGNC
 - OMIM

CPMS - kódování a klasifikace dat

- Základní dataset má přes 200 položek
 - Každý ERN má možnost nechat si upravit dataset na míru své oblasti (či oblastem)
- 16 systémů kódování

<input checked="" type="checkbox"/> Consultation Request	<input checked="" type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Patient Information	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Episode Description	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Rare Disease Diagnosis	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Comorbidities	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Phenotype/Genetic Features and Biobanks	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Family History	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Health Behaviours	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Allergies and Other Adverse Reactions	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> History of Past Illness and Disorders	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Special Treatment Intervention	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Surgical Procedures	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Transplantation History	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Medication Summary	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Others	<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Medical Documents	<input type="checkbox"/>

CPMS - kódování a klasifikace dat

- Obecnější
 - ISCED (vzdělání)
 - ISCO (zaměstnání)
 - ISO 3166-1 (kódy států)

PATIENT INFORMATION

[+ Add birth complication](#)

Age when panel opened: Years Months

Gender: Female Male Undifferentiated
 Unknown

* Country of Residence (ISO 3166-1): ▼


Place of Residence: ▼

Country of birth (ISO 3166-1): ▼

Education Level (ISCED 2011): ▼

Occupation: ▼

[+ Add functional status and/or disability](#)



CPMS - kódování a klasifikace dat

- Symptomy
 - LOINC
 - medDRA
 - ICD-10

Episode Description - Main Symptoms

Main Symptoms: LOINC medDRA ICD-10 Text
 Attachment

LOINC:

medDRA:

ICD-10:

CPMS - kódování a klasifikace dat

- Diagnóza
 - ICD-10
 - ICC3-3
 - Orphanet

Search All Coding Systems:

Diagnosis Coding System: ICD-10 ICC3-3 Orphanet Other

ICD-10 classification:

ICC3-3 Diagnostic Group:

ICC3-3 Histology/Morphology:

ICC3-3 Topography:

Orphanet nomenclature:

Date of first symptoms onset:

Date of current Diagnosis:

Status of current Diagnosis: Active
 In Remission
 Resolved
 Relapse
 Other

CPMS - kódování a klasifikace dat

- Fenotyp / genotyp
 - HGNC
 - HPO
 - NCBI genomic nucleotide
RefSeq Id/LRG Id

Gene Affected: HGNC Symbols Text

HGNC Symbols:

DNA Variant:

DNA Nucleotide reference sequence
(RefSeq Id/LRG Id):

DNA Nucleotide variant description:

RNA Variant:

CPMS - kódování a klasifikace dat

- Medikace

- ATC
- EDQM (forma dávky)
- UCUM (měrné jednotky)

Is the patient receiving medication for his/her rare disease? Yes No

Medication for Rare Disease
Description:

Active Ingredient (ATC):

If not ATC:

Strength:

Type of unit:

Frequency of intake:

Díky za pozornost!

Kontakt: zdenek.dolezal@vfn.cz

Více o RITĚ: <https://ern-rita.org/>

...a ERNeCh: https://ec.europa.eu/health/ern_en