



Evropská unie  
Evropský sociální fond  
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM  
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY  
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA  
KARLOVA

# KlasifiKon Vzácná onemocnění Orphanet ORPHAcodes

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

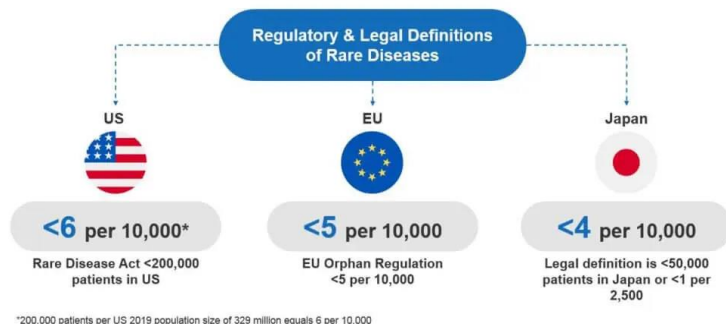
## Vzácná onemocnění



Source: Global Genes. <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>

## Vzácná onemocnění - inspirace

- napříč medicínskými obory, napříč zdravotnictvím
- komunita vzniklá z pocitu osamělosti a „ztracenosti“ v systému
- komunita a ztracenost často i expertů
- individualizace medicíny, individualizace přístupu
- boj s jedinečností a výjimečností
- proaktivní patientský přístup
- informovanost = pacient/rodina mají často více informací a znalostí, než nespécializovaný zdravotník
- potřeba šíření aktuálních informací (novinky ve výzkumu, léčbě, diagnostice) jak v odborné, tak laické komunitě – expanzivní růst medicíny, genetika

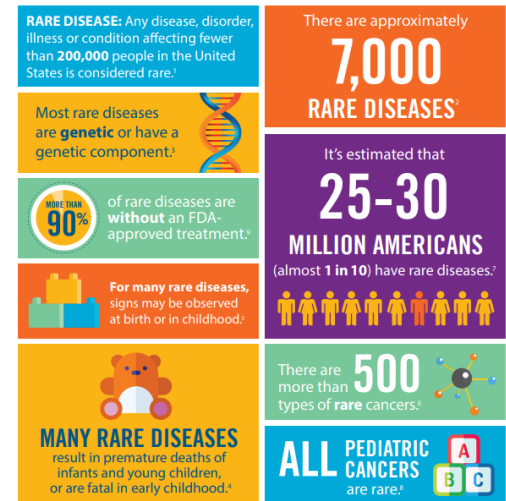


## Vzácná onemocnění - výzvy

- DATA – identifikace v datech
- ↕
- Identifikace vzácného onemocnění (má pacient vzácné onemocnění? Co je vzácné onemocnění?)
- Centralizace péče
- Průchod pacienta systémem – adekvátní péče na adekvátním místě
- Náklady
- Komunikace o případech/pacientech
- Diseminace aktuálních informací = identifikace RD i v informačních zdrojích (!!!)
- 7000

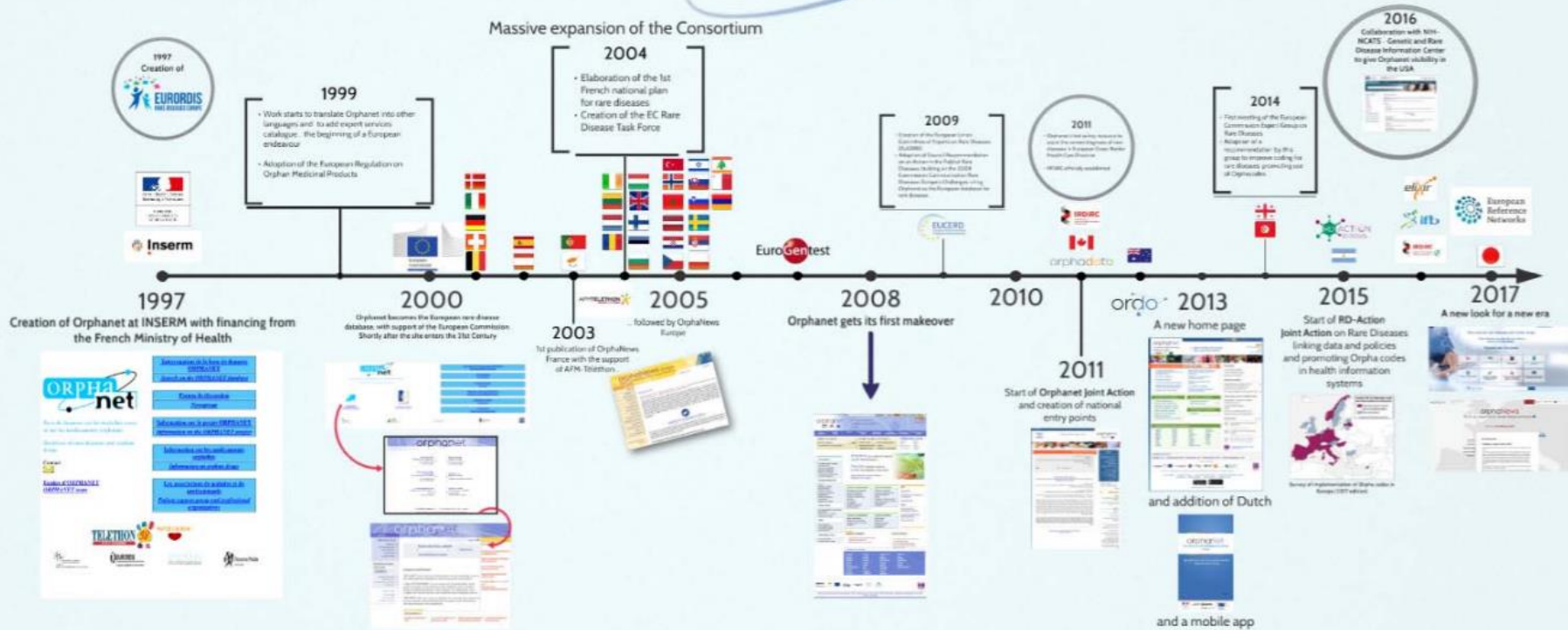
**RARE DISEASE FACTS**  
Learn more at [rarediseases.org](http://rarediseases.org)

**NORD<sup>®</sup> RARE INSIGHTS**



Sources: 1. CDC, 2016. 2. Orphanet, 2019. 3. National Human Genome Research Institute, 2016. 4. National Human Genome Research Institute, 2016. 5. National Human Genome Research Institute, 2016. 6. National Human Genome Research Institute, 2016. 7. National Cancer Institute, 2016. 8. National Cancer Institute, 2016.

## 20 years Orphanet



## Orphanet

- Mezinárodní konsorcium pod vedením INSERM
- „víceúčelový“ webový portál jako unikátní informační zdroj:
  - Encyklopedie vzácných onemocnění
  - Katalog orphan drugs
  - Adresář patientských organizací
  - Adresář institucí a expertů
  - Adresář odborných center
  - Adresář laboratoří provádějících diagnostické testy
  - Adresář výzkumných projektů, klinických studií, registrů
  - Publikace odborných materiálů
- a...

<http://www.orpha.net>



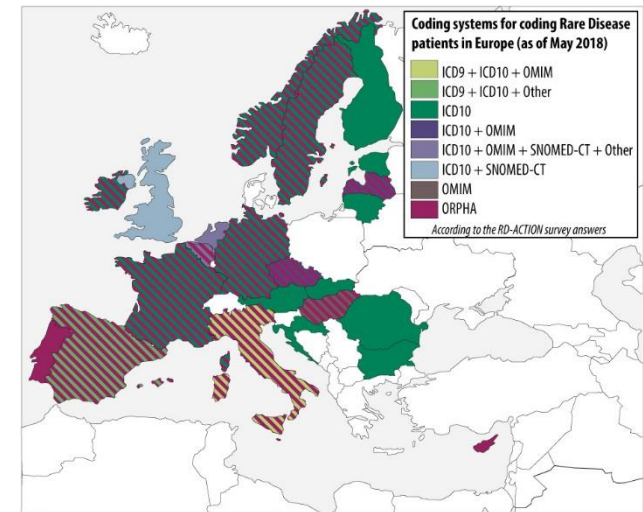
## ORPHAcodes

- Proč? Protože nebylo nic jiného.
- Co? Komplexní terminologický systém vzácných onemocnění.
  - Koncepty jsou nosologické jednotky (jednotlivá onemocnění), jejich subtypy a skupiny
  - Každý koncept má preferovaný název a libovolný počet synonym
  - Odkud se bere těch 7000?
  - Součástí ORPHAcodes systém mapování na ICD-10, OMIM, UMLS, MeSH, GARD, MedDRA
  - Pravidelné aktualizace čtvrtletně

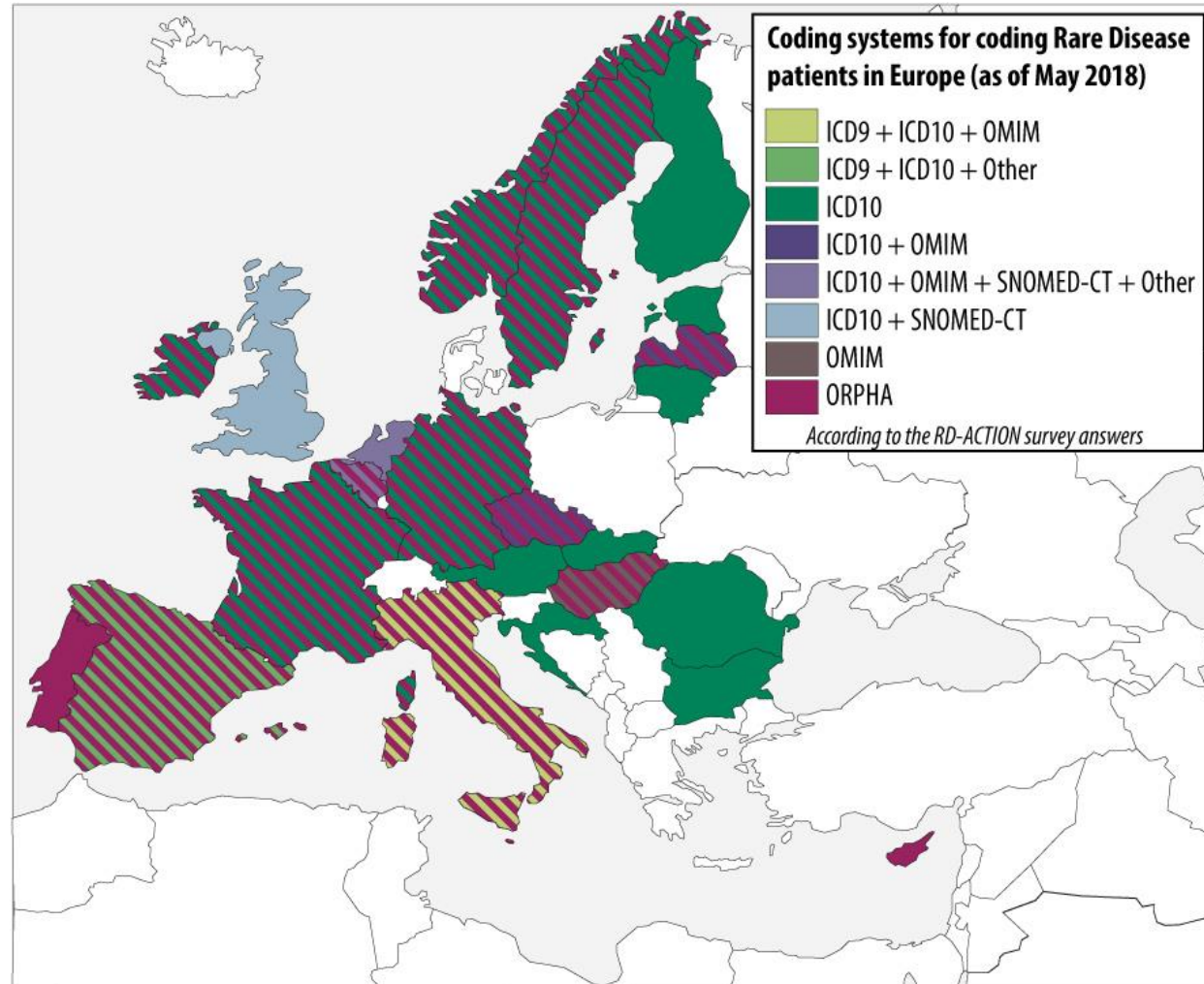
- **Pozor!**

TERMINOLOGIE vs. KLASIFIKACE

Nad terminologií ORPHAcodes postaveny  
Oborové klasifikace!




## ORPHAcodes





## Proč KlasifiKon 2020 o RD?

- Již dříve jsme o Orphanetu a RD informovali
  - RD v MKN-10
  - RD v MKN-11!!!
  - Orphanet
- 
- Co bylo dříve? Vzácné onemocnění, nebo jeho epidemiologické ukazatele?
  - Jak vytěžovat data v Národním zdravotnickém informačním systému?
  - Jak řídit péči o pacienty se vzácnými onemocněními bez dat?
    - Klinické registry
    - Výzkum – studie
    - Celo- nadnárodní extra sběry?
    - Zatím nedocenená administrativní data

## ČR, ÚZIS, NCMNK v mezinárodní spolupráci

Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění, ČAVO  
Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění, ÚBLG 2. LF UK a FN Motol  
ERN

Orphanet – český tým



RD-Action



ÚZIS ČR – RD-CODE, projekt NCMNK, projekt Optimalizace postupů při integraci prvků elektronického zdravotnictví do procesů ÚZIS a tvorba dokumentace k informačnímu systému vzácných onemocnění v ČR

**Aktuálně:**

- aktualizace českého překladu terminologie ORPHAcodes
- překlad webu Orphanet do češtiny (téměř hotovo)
- příprava strukturovaných podkladů k NRRZ
- spolupráce na překladu HPO
- překlad MKN-11 včetně terminologické vrstvy Foundation včetně vzácných nemocí
- analýzy (dat pilotního projektu vykazování RD?) a NZIS

## Závěr

- Vzácná onemocnění v datech / data ve vzácných onemocněních
- Poznej svou nemoc do detailu = extenzivní terminologie a nároky na kódování, elektronizace, výměna dat
- Mezinárodní spolupráce (Orphanet, ERN)
- Jeden dílek do skládačky standardního popisu sémantického obsahu zdravotnických informací



# 88

## DAYS TO GO!

RARE DISEASE DAY 2021

28 FEBRUARY

# Děkuji za pozornost.

