



# 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\_025/0016089



## Obsah

Zkratky .....	3
Shrnutí .....	3
Definice a odkazy.....	4
Podklady pro kódování a místa vykazování vzácných onemocnění	5
Výchozí předpoklady .....	6
Pokyny/podmínky pro kódování prostřednictvím ORPHAkódů	7
Reference .....	8



## Zkratky

ÚZIS ČR	Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky
EU	Evropská unie
MZČR	Ministerstvo zdravotnictví
VO	Vzácná onemocnění
ERN	Evropské referenční síť
EHR	Electronic Health Record

## Shrnutí

ORPHAcodes v systému vykazování zdravotní péče o pacienty s vzácnými onemocněními (VO) umožní přesnou identifikaci pacientů s VO na všech stávajících pracovištích ERN (budoucích Centrech vysoce specializované péče o pacienty s VO, dle navrhovaného §113a v rámci novelizace zákona 372/2011 Sb) dle jednotlivých diagnóz. Vykazování má následující cíle (use case):

- 1) Pokračování „pilotního projektu VO“ s cílem objektivně zhodnotit současnou nákladovost péče o pacienty s celým spektrem VO na všech definovaných specializovaných pracovištích, která jsou členy ERN (v roce 2020 probíhá pilotní projekt pouze na 5 vybraných pracovištích dle metodiky uvedené v Příloze 1)
  - a. V současné době je v ČR celkem 26 pracovišť pokrývajících spektrum onemocnění 17 z 24 ERN (přehled hlavních skupin onemocnění zařazených do jednotlivých ERN – viz Příloha 2)
  - b. Přesná analýza „nákladovosti“ je předpokladem pro stanovení potřebných úprav vedoucích k optimalizaci úhrad v oblasti vysoce specializované péče o pacienty s VO
- 2) Identifikace VO v elektronické zdravotní dokumentaci poskytovatelů (EHR, Electronic Health Record)
  - a. je základním předpokladem pro plánování úprav systému komplexní péče o tuto skupinu pacientů ve smyslu organizace péče („patient pathway“)
  - b. je předpokladem pro vytvoření národních i mezinárodních databází (registrů) vzácných onemocnění
  - c. je součástí evropské strategie směřující k interoperabilitě zdravotních dat pacientů umožňující kontinuitu péče v rámci členských zemí EU



## **Definice a odkazy**

Evropská unie definuje vzácná onemocnění jako život ohrožující nebo závažné chronické nemoci s nízkým výskytem v populaci (méně než 5 na 10 000). (1)

Pro popis zdravotního stavu pacienta ve vztahu k vykazování zdravotních služeb, pro potřeby zdravotních statistik, resp. obecněji ve zdravotních datech, je v České republice používána Mezinárodní klasifikace nemocí v aktuální verzi (MKN-10). (2, 3).

Podle doporučení Evropské komise je třeba zlepšit identifikaci vzácných onemocnění ve zdravotnických datech (4, 5), protože kódování pomocí MKN-10 umožňuje přesně identifikovat pouze cca 250 vzácných onemocnění (6). Jako terminologický a kódovací systém pro zaznamenání případů vzácných onemocnění a případů poskytování zdravotní péče o pacienty se vzácným onemocněním je doporučen systém ORPHA kódů.

Doporučené postupy pro kódování vzácných onemocnění v evropském kontextu obsahuje dokument Standard procedure and guide for the coding with Orphacodes (7), který je výstupem mezinárodního projektu RD-ACTION European Joint Action.

V České republice jsou centra vysoce specializované péče o pacienty se vzácnými onemocněními zapojena do mezinárodního projektu [European Reference Networks for Rare Diseases](#). Seznam těchto pracovišť je uveřejněn ve Věstníku MZ č. 1/2022. (8)



## **Podklady pro kódování a místa vykazování vzácných onemocnění**

Případy vzácných onemocnění jsou identifikovány a zadávány:

- Pro vzácné vrozené vývojové vady (včetně geneticky podmíněných onemocnění bez morfologických projevů) do Národního registru reprodukčního zdraví, modul vrozené vady (součást Národního zdravotnického informačního systému),
- V rámci systému pořizování a předávání dokladů pro provedení úhrady poskytnuté zdravotní péče hrazené z veřejného zdravotního pojištění (dle Metodiky pro pořizování a předávání dokladů), prostřednictvím dokladů 01, 02, 06,
- Do Národního registru hrazených zdravotních služeb (zprostředkované z informačních systému zdravotních pojišťoven, viz bod výše),
- Do informačního systému RARE na vybraných pracovištích zapojených do Evropských referenčních sítí (ERN),
- Do elektronické zdravotnické dokumentace v rámci Standardů elektronického zdravotnictví (propouštěcí zpráva, patientský souhrn).

Podkladové číselníky obsahující ORPHAkódy vycházejí z mezinárodní databáze Orphanet publikované prostřednictvím portálu Orpha.net nebo služeb portálu Orphadata. V českém prostředí se jedná o:

- 1) komplexní tabulku ORPHAkódů včetně preferovaných termínů, synonym, úrovně ORPHAkódů, vazeb na MKN-10 na webu ÚZIS ČR (<https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat--klasifikace--orphanet#publikace>)
- 2) číselník ORPHAkódů dostupný prostřednictvím portálu VZP point (odvozeno z bodu 1)
- 3) číselník ORPHAkódů použitý v Národním registru reprodukčního zdraví, dostupný prostřednictvím Datového standardu MZ ČR (DASTA) na stránce [https://dastacr.cz/dasta/hyper-text/UZIScis\\_seznam.htm](https://dastacr.cz/dasta/hyper-text/UZIScis_seznam.htm) číselník DgOro (odvozeno z bodu 1)

On-line nástroje pro kódování prostřednictvím ORPHAkódů jsou k dispozici například na:

- 4) <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=CS>
- 5) <https://slg.cz/vzacna-onemocneni/>
- 6) <https://mkn10.uzis.cz/>
- 7) <https://dataviz.orphacode.org/>



## Výchozí předpoklady

- Informace o klinickém stavu pacienta s vzácným onemocněním vedoucí k přidělení ORPHA-kódu jsou primárně zaznamenávány do klinického informačního systému definovaných center vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním.
- Zadávání ORPHAkódu do různých informačních systémů (opakovaným ručním vkládáním dat) je považováno za 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 ORPHAkód. Protože pro vykázaní případů poskytované zdravotní péče v ČR je zároveň vždy používán kód MKN-10, kód MKN-10 (pokud existuje) je prakticky získán za použití převodních tabulek vytvářených konsorciem Orphanet a dostupných spolu s ORPHAkódy.
- ORPHAkódy mohou být v jedné ze tří úrovní:
  - skupina onemocnění,
  - onemocnění,
  - varianta (subtyp) onemocnění.



## **Pokyny/podmínky pro kódování prostřednictvím ORPHAkódů**

- 1) ORPHAkód je zaznamenán ve chvíli, kdy je stanovena klinická diagnóza vzácného onemocnění.
- 2) O přidělení ORPHAkódu pacientovi rozhoduje kvalifikovaný odborník na 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 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 zaznamenán v samostatném datovém poli.
- 4) ORPHAkód je v informačním systému přiřazen na úrovni pacienta, nikoliv pouze na úrovni případu poskytování péče.
- 5) Preferovanou úrovní podrobnosti ORPHAkódů je „onemocnění“. Jeden stav (diagnóza vzácného onemocnění) 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 použít ORPHAkód na úrovni skupiny onemocnění.
- 6) Výjimečně může mít pacient víc než jedno vzácné onemocnění – v tom případě může mít zaznamenán v informačním systému víc než jeden ORPHAkód.



## Reference

- 1) Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. [http://eur-lex.europa.eu/smartapi/cgi/sga\\_doc?smartapi!celexapi!prod!CELEXnumdoc&lg=en&numdoc=32000R0141&model=guichett](http://eur-lex.europa.eu/smartapi/cgi/sga_doc?smartapi!celexapi!prod!CELEXnumdoc&lg=en&numdoc=32000R0141&model=guichett))
- 2) Sdělení ČSÚ ze dne 5. prosince 2022 o aktualizaci Mezinárodní statistické klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů (MKN-10). <https://www.czso.cz/csu/czso/mezinarodni-statisticka-klasifikace-nemoci-a-pridruzenych-zdravotnich-problemu-mkn-10->
- 3) Všeobecná zdravotní pojišťovna. Metodika pro pořizování a předávání dokladů verze popisu 6.2.XLV vytvořená v součinnosti se zástupci zdravotních pojišťoven a zástupci profesních sdružení poskytovatelů zdravotních služeb Účinná od 1. 11. 2022. <https://www.vzp.cz/poskytovatele/vyuctovani-zdravotni-pece/metodika-vyuctovani-aktualni-stav>
- 4) Council Recommendation of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
- 5) Moliner, A.M., Waligora, J. (2017). The European Union Policy in the Field of Rare Diseases. In: Posada de la Paz, M., Taruscio, D., Groft, S. (eds) Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. Advances in Experimental Medicine and Biology, vol 1031. Springer, Cham. [https://doi.org/10.1007/978-3-319-67144-4\\_30](https://doi.org/10.1007/978-3-319-67144-4_30)
- 6) Rath, A., Olry, A., Dhombres, F., Brandt, M.M., Urbero, B. and Ayme, S. (2012), Representation of rare diseases in health information systems: The orphanet approach to serve a wide range of end users. Hum. Mutat., 33: 803-808. <https://doi.org/10.1002/humu.22078>
- 7) RD-ACTION European Joint Action. 2017. Standard procedure and guide for the coding with Orphacodes. [http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2\\_Standard-procedure-and-guide\\_final.pdf](http://www.rd-action.eu/wp-content/uploads/2017/05/D5.2_Standard-procedure-and-guide_final.pdf)
- 8) Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním, Věstník MZ č. 1/2022, <https://www.mzcr.cz/narodni-sit-center-vysoce-specializovane-pece-o-pacienty-se-vzacnym-onemocnenim/>