



Motivace, proč sbírat informace o RD

Miroslav Zvolský

Oddělení klinických klasifikací, ÚZIS ČR

Školení RD-CODE

Poslední změna 22. 4. 2020

★ <http://rd-code.eu>

This presentation is part of the project 826607/ RD-CODE' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).

The content of presentation represents the views of the author only and is his/her sole responsibility; it can not be considered to reflect the views of the European Commission and/or the Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency or any other body of the European Union. The European Commission and the Agency do not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.



Motivace ke sběru dat o RD

- > V rámci EU je onemocnění považováno za vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000 (dle prevalence).
- > To předpokládá, že víme, kolik kterých onemocnění v populaci je. Víme to?
- > Žádný zdroj NZIS/ÚZIS (ani jiný centrální v ČR) nesbírá data přímo dle prevalence! (... ale dle incidence, dle poskytnutí služby, dle úmrtí, případně podle jiného mechanismu)
- > Jednotlivá onemocnění v ČR identifikována dle kódu MKN-10. Stačí to?
- > Nestačí! **Jen 240 kódů MKN-10 je specifických** pro některé vzácné onemocnění. Jenže těch je celkem cca 7000...

... vždyť ale existují klinické registry!

- > Pro některá onemocnění (například cystická fibróza, dětský diabetes nebo svalové dystrofie) nebo jejich varianty/skupiny existují specifické sběry dat – **klinické registry (KR)**.
- > KR sbírají podrobná data, mají ale mnoho omezení:
 - ★ Vykazování není povinné (nejen pro lékaře, pro pacienty podmíněno souhlasem), není plné pokrytí, není centrální podpora
 - ★ Často jen výzkumný projekt = omezená doba
 - ★ Jedno pracoviště, nebo výběr pracovišť (což může, ale spíše nemusí být populační pokrytí)
 - ★ Různé datové sady = navzájem nekompatibilní
- > ... ale i výhody, třeba právě ta podrobná data, včetně výsledků vyšetření
- > **Nejsou vhodné pro celkový přehled o RD** (spektrum) a pro sběr dat o prevalenci.

... vždyť existují „data pro pojišťovny“!

> Data pro vykazování poskytnuté péče mají významná omezení:

- ★ Nepostihují péči mimo zdravotní pojištění
- ★ Jsou deformována metodikami a pravidly pro vykazování (např. kontroly vykázaní diagnostického výkonu na kód onemocnění!), různé pro lůžkovou a ambulantní péči
- ★ Postihují epizody péče (fragmentace), nikoliv jednotlivé případy/pacienty
- ★ Diagnózy/stavy jsou kódovány dle MKN-10*

*) Výrazná poznámka pod čarou: Cílem je identifikovat onemocnění prostřednictvím Orpha codes/Oprha kódů i ve výkaznictví pojišťovnám, první vlašťovkou je změna dat. rozhraní pro doklad 06 (více v dalších přednáškách)

... takže Národní registr vrozených vad?

- > Pro velkou část RD důležité a plně legální řešení
- > Přínosné pro zavedení Orpha (do informačních systémů poskytovatelů a pojišťoven)
- > ... krom toho alternativní možnost zadávání OMIM, SSIEM
- > Metodika vhodná pro sběr prevalenčních dat (v rámci NZIS)
- > Identifikace případů RD s možností vytěžení dalších datových zdrojů NZIS pro analýzy prospěšné pro výzkum RD a identifikaci cest pacientů zdravotnickým systémem

Není to všespásné řešení!

Důležité je identifikovat případy RD ve zdravotnické dokumentaci, standardizovaně (Orpha kódy) a v informačních systémech poskytovatelů (aby nebylo nutné dvojí zadávání dat).

Blízké kroky

- > Překlad rozhraní orpha.net do češtiny
- > Aktualizace českého překladu terminologie Orphanet
- > Na mezinárodní úrovni aktualizace klasifikací Orphanetu
- > Zavádění do standardů výměny dat a zdravotnické dokumentace (eHealth, ERN, přeshraniční péče)

Budoucnost?

MKN-11 nemusí řešit vše...

ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (Version : 04 / 2019) EN

Search [Advanced Search] Browse Coding Tool Special Views Info

- LD26 Syndromes with limb anomalies as a major feature
- LD27 Syndromes with skin or mucosal anomalies as a major feature
- LD28 Syndromes with connective tissue involvement as a major feature
 - LD28.0 Marfan syndrome or Marfan-related disorders
 - LD28.00 Congenital contractual arachnodactyly
 - LD28.01 Marfan syndrome**
 - LD28.0Y Other specified Marfan syndrome or Marfan-related disorders
 - LD28.0Z Marfan syndrome or Marfan-related disorders, unspecified
 - LD28.1 Ehlers-Danlos syndrome
 - LD28.2 Genetically-determined cutis laxa
 - LD28.Y Other specified syndromes with connective tissue involvement as a major feature
 - LD28.Z Syndromes with connective tissue involvement as a major feature, unspecified
- LD29 Syndromes with obesity as a major feature
- LD2A Malformative disorders of sex development
- LD2B Syndromes with premature ageing appearance as a major feature
- LD2C Overgrowth syndromes
- LD2D Phakomatoses or hamartoneoplastic

Foundation Id : <http://id.who.int/icd/entity/236564145>

LD28.01 Marfan syndrome

Parent

[LD28.0 Marfan syndrome or Marfan-related disorders](#) Show all ancestors

Description

Marfan syndrome is a systemic disease of connective tissue characterized by a variable combination of cardiovascular, musculo-skeletal, ophthalmic and pulmonary manifestations. Cardiovascular involvement is characterized by 1) progressive dilation of the aorta accompanied by an increased risk of aortic dissection, which affects prognosis and 2) mitral insufficiency. Skeletal involvement is often the first sign of the disease and can include dolichostenomelia, large size, arachnodactyly, joint hypermobility, scoliotic deformations, acetabulum protrusion, thoracic deformity, dolichocephaly of the anteroposterior axis, micrognathism or malar hypoplasia. Ophthalmic involvement results in axile myopia, which can lead to retinal detachment and lens displacement.

Orphanet classification of rare genetic diseases

- > [Rare genetic disease](#) ORPHA:98053
 - ↳ [Rare genetic eye disease](#) ORPHA:101435
 - ↳ [Rare genetic disorder of the visual organs](#) ORPHA:522504
 - ↳ [Rare genetic disorder of the anterior segment of the eye](#) ORPHA:522538
 - ↳ [Rare genetic corneal disorder](#) ORPHA:522556
 - ↳ [Rare genetic disorder with corneal involvement as a major feature](#) ORPHA:522558
 - ↳ [Syndromic genetic keratoconus](#) ORPHA:522564
 - ↳ [Marfan syndrome](#) ORPHA:558
 - ↳ [Marfan syndrome type 1](#) ORPHA:284963
 - ↳ [Marfan syndrome type 2](#) ORPHA:284973

Dotazy? Doufám, že ano!

DĚKUJI ZA POZORNOST