



Závěrečné informace ... a známé problémy

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.



Osnova

- > Co je RD-CODE
- > European Reference Networks for Rare Diseases
- > Kdy hlásit vzácné onemocnění
- > 99976 - (VZP) SIGNÁLNÍ VÝKON - DISPENZARIZACE PACIENTA S DIAGNOSTIKOVANÝM VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM (PACIENT MÁ PŘIDĚLEN SPECIFICKÝ KÓD ORPHA)
- > Vykazování Orpha kódu na Dokladu 06 VZP
- > RD-CODE Multistakeholder Workshop Prague 2020
- > KlasifiKon 2020

Co je RD-CODE

- > Vychází z projektu RD-ACTION a dalších projektů vytvářejících Orphanet (důležité metodické materiály: [Standard procedure and guide for coding with Orphacodes, Master file for statistical reporting](#))
- > Pomáhá realizovat pilotní projekty implementace Orpha codes ve Španělsku, Rumunsku, na Maltě a v České republice
- > Odborný „dozor“, asistence INSERM (Fr), DIMDI (Něm), Itálie
- > V ČR zaměřeno na udržování českého překladu, vzdělávání, metodiky zadávání do NRVV a integrace do NIS, zadávání identifikace vzádných onemocnění do Národního registru vrozených vad

European Reference Networks for Rare Diseases

- > **Evropské referenční sítě pro vzácná onemocnění** ([European Reference Networks, ERN](#)) jsou tzv. evropské virtuální sítě mezi jednotlivými poskytovateli zdravotní péče v celé Evropě. ERN vznikly s cílem spojit znalosti a zkušenosti o vzácných, málo rozšířených a komplexních onemocněních a chorobách, které vyžadují vysoce specializovanou péči a soustředění poznatků a zdrojů, díky kterým se snadněji určí přesná diagnóza a zajistí se včasná léčba pacientů bez ohledu na to, z jaké země pacient pochází. Sítě ERN nabízejí lékařům a pacientům z celé EU přístup k nejlepším odborným poznatkům a včasné určení diagnózy a léčby, aniž by bylo nutné cestovat za hranice státu.
- > *Za účelem posouzení pacientovy diagnózy a léčby koordinátoři ERN svolají prostřednictvím vyhrazené IT platformy (CPMS) a nástrojů telemedicíny „virtuální“ konzilium lékařských odborníků z nejrůznějších specializací. Tak cestují lékařské znalosti a zkušenosti místo pacientů, kteří mohou zůstat v pohodlí svého domácího podpůrného prostředí.*

European Reference Networks for RD

Zkratka sítě ERN	Plný název sítě ERN (En/Cz)	Poskytovatelé v ČR zapojení do dané ERN
1. ERN BOND	European Reference Network on bone disorders	Fakultní nemocnice v Motole
2. ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders	Fakultní nemocnice v Motole
3. Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions	Fakultní nemocnice v Motole Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
4. ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies	Fakultní nemocnice v Motole Fakultní nemocnice U Sv. Anny v Brně Fakultní nemocnice Brno
5. ERKNet	European Reference Network on kidney diseases	Fakultní nemocnice v Motole
6. ERN-RND	European Reference Network on neurological diseases	Fakultní nemocnice v Motole Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
7. ERNICA	European Reference Network on inherited and congenital anomalies	
8. ERN LUNG	European Reference Network on respiratory diseases	Thomayerova nemocnice Všeobecná fakultní nemocnice v Praze Fakultní nemocnice v Motole
9. ERN Skin	European Reference Network on skin disorders	Fakultní nemocnice Královské Vinohrady Nemocnice Na Bulovce Fakultní nemocnice U Sv. Anny v Brně Fakultní nemocnice Brno
10. ERN EURACAN	European Reference Network on adult cancers (solid tumours)	Fakultní nemocnice v Motole Masarykův onkologický ústav
11. ERN EuroBloodNet	European Reference Network on haematological diseases	Fakultní nemocnice Brno
12. ERN eUROGEN	European Reference Network on urogenital diseases and conditions	
13. ERN EURO-NMD	European Reference Network on neuromuscular diseases	Fakultní nemocnice v Motole Fakultní nemocnice Brno
14. ERN EYE	European Reference Network on eye diseases	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
15. ERN GENTURIS	European Reference Network on genetic tumour risk syndromes	
16. ERN GUARD-HEART	European Reference Network on diseases of the heart	Fakultní nemocnice v Motole Fakultní nemocnice v Motole
17. ERN ITHACA	European Reference Network on congenital malformations and rare intellectual disability	Fakultní nemocnice v Motole
18. MetabERN	European Reference Network on hereditary metabolic disorders	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
19. ERN PaedCan	European Reference Network on paediatric cancer (haemato-oncology)	Fakultní nemocnice v Motole Fakultní nemocnice Brno
20. ERN RARE-LIVER	European Reference Network on hepatological diseases	
21. ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases	
22. ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
23. ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children	
24. VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases	

European Reference Networks for RD

Zkratka sítě ERN	Plný název sítě ERN (En/Cz)	Poskytovatelé v ČR zapojení do dané ERN
1. ERN BOND	European Reference Network on bone disorders	Fakultní nemocnice v Motole
2. ERN CRANIO	European Reference Network on craniofacial anomalies and ear, nose and throat (ENT) disorders	Fakultní nemocnice v Motole
3. Endo-ERN	European Reference Network on endocrine conditions	Fakultní nemocnice v Motole Fakultní nemocnice Královské Vinohrady
4. ERN EpiCARE	European Reference Network on epilepsies	Fakultní nemocnice v Motole
5. ERN		
6. ERN		
7. ERN		
8. ERN		
9. ERN		
10. ERN		
11. ERN		
12. ERN		
13. ERN		
14. ERN		
15. ERN		
16. ERN		
17. ERN		
18. Meta		
19. ERN		
20. ERN		
21. ERN ReCONNET	European Reference Network on connective tissue and musculoskeletal diseases	
22. ERN RITA	European Reference Network on immunodeficiency, autoinflammatory and autoimmune diseases	Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
23. ERN TRANSPLANT-CHILD	European Reference Network on Transplantation in Children	
24. VASCERN	European Reference Network on Rare Multisystemic Vascular Diseases	

Start v březnu 2017, projekt zahrnuje 956 vysoce specializovaných zdravotnických pracovišť v rámci 313 poskytovatelů (nemocnic) ve 26 zemích (24 EU + Norsko + UK).

Aktuálně druhá výzva – 2019
Rozšíření sítí ERN

The Board of Member States - Výbor členských států byl zřízen 5. února 2014 na základě prováděcího rozhodnutí Evropské komise.

Za ČR prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

Hlavní úkoly výboru:

- schvalovat návrhy na zřízení sítě a žádosti poskytovatelů zdravotní péče o členství v síti
- schvalovat žádosti poskytovatelů zdravotní péče o členství v již existující síti
- ukončovat fungování sítě (vyhodnocení)
- rozhodovat o ztrátě členství

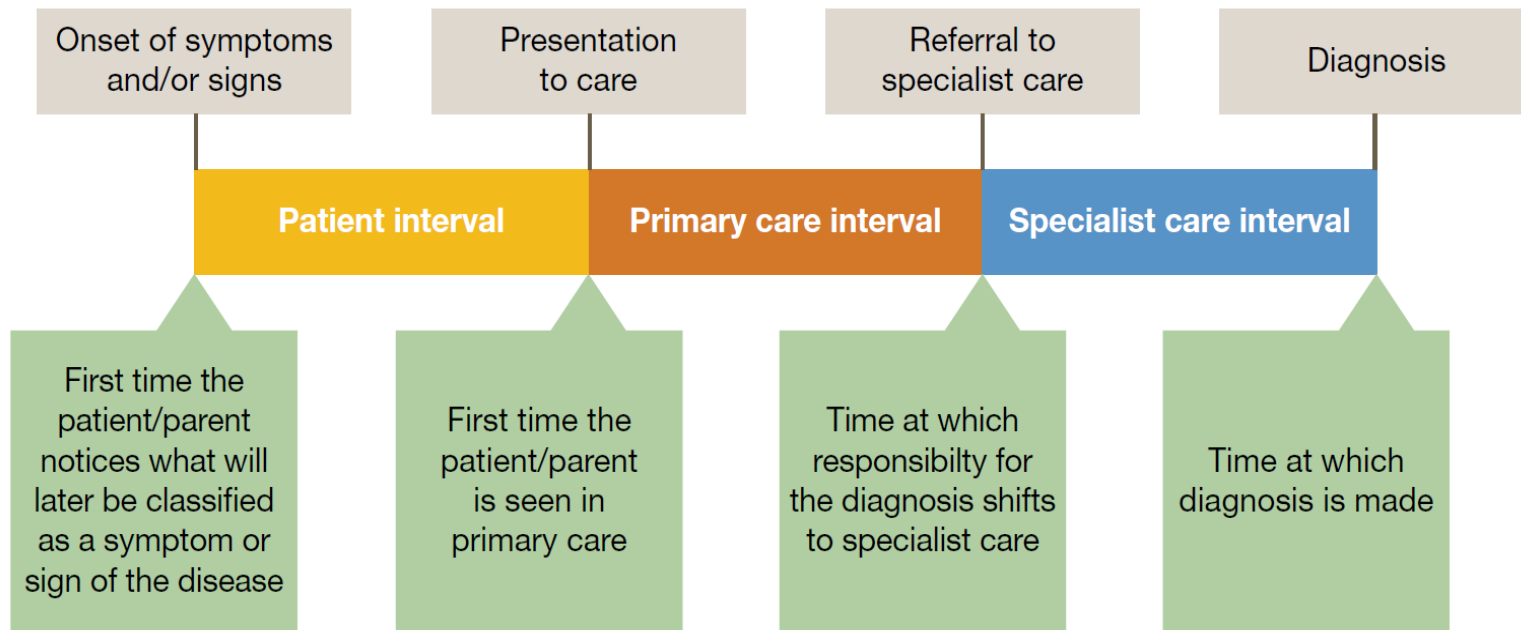
Kdy hlásit vzácné onemocnění

- > Do NRVV, když je pacient diagnostikován = když je možné kódovat prostřednictvím Orpha kódů
- > Co dělat s případy, kdy nemám potvrzenou diagnózu?
 - ★ Nebo pokud je diagnostický proces stále v běhu?
 - ★ Nebo pokud není zatím znám subtyp (např. diagnóza klinická, čeká se na výsledek genetického vyšetření)?

Doporučení: Hlaste ve chvíli, kdy máte nejpřesnější informace = kdy je diagnóza uzavřena.

Undiagnosed patients

RD-CODE Milestone 5.3 *Collection of existing experiences about the coding of undiagnosed or suspected rare diseases patients in Electronic Health Records*



Black, N.; Martineau, F.; Manacorda, T. Diagnostic Odyssey for Rare Diseases: Exploration of Potential Indicators. Policy Innovation Research Unit. 2015. Available online: <http://piru.lshtm.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf> (accessed on 09 August 2019)

Undiagnosed patients

RD-CODE Milestone 5.3 *Collection of existing experiences about the coding of undiagnosed or suspected rare diseases patients in Electronic Health Records*

GROUP	ELEMENT N°	ELEMENT NAME	ELEMENT DESCRIPTION	CODING
6 Diagnosis	6.1.	Diagnosis of the rare disease	Diagnosis retained by the specialised centre	Orpha code (strongly recommended – see link) / Alpha code/ ICD-9 code/ ICD-9-CM code / ICD-10 code
	6.2.	Genetic diagnosis	Genetic diagnosis retained by the specialised centre	International classification of mutations (HGVS) (strongly recommended – see link) / HGNC / OMIM code
	6.3	Undiagnosed case	How the undiagnosed case is defined	<ul style="list-style-type: none">• Phenotype (HPO)• Genotype (HGVS)

Undiagnosed patients



Search ...     

Welcome

The Project ^

The Group ^

Platforms & Tools ^

Results ^

Meetings ^

News

Welc

WP 1: Unique RD patients and phenotypes

WP 2: Novel molecular causes

WP 3: Changing patient lives: Translation to the clinic

WP 4: Bioinformatics and knowledge management

WP 5: Engagement and impact

WP 6: Coordination and innovation management

WP 7: Ethics requirements

"Solve-RD is funded by the European Commission under the Horizon 2020 programme for most rare diseases management

disease patients – the unsolved RD cases. For these unsolved rare diseases, we are unable to explain the etiology responsible for the disease phenotype, predict the individual disease rate of disease progression, and/or quantitate the risk of relatives to develop the

funded by the various goals set out by over diagnostic tests at therapeutic proportion of rare

QUICK LINKS

[RDMM-Europe](#)

LATEST NEWS

Signální kód

- > 99976 - (VZP) SIGNÁLNÍ VÝKON - DISPENZARIZACE PACIENTA S DIAGNOSTIKOVANÝM VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM (PACIENT MÁ PŘIDĚLEN SPECIFICKÝ KÓD ORPHA)

- > Zdravotní pojišťovně vykázat SIGNÁLNÍ KÓD nyní když:
 - ★ Jsem na vybraném pracovišti VFN (metabolické vady, revmatická a inflamatorní onemocnění dětského věku), FN Motol (neurologie, CF) nebo FN Brno
 - ★ Poskytuji péči pacientovi se vzácným onemocněním nebo podezřením na něj
 - ★ Vykazuji při každém kontaktu s pacientem = cílem plný záchyt všech pacientů, o které je pečováno

Vykazování Orpha kódu na Dokladu 06 VZP

> Datové rozhraní individuálních dokladů

II – 4.06. Poukaz na vyšetření/ošetření

DR pro tento doklad vychází z dokladu 01 – „Vyúčtování výkonů v ambulantní péči“. Všechny speciální varianty dokladu 06 mají stejné DR.

Poukaz na vyšetření/ošetření se skládá z pěti typů vět:

1. typ – záhlaví dokladu – vyskytuje se pro každý doklad jednou,
2. typ – provedené výkony – výskyt podle počtu provedených výkonů, max. 99,
3. typ – náhrady za zdrav. péči – výskyt podle počtu uvedení, max. 2,
4. typ – ostatní diagnózy – výskyt podle počtu uvedení, max. 4,
5. typ – ORPHA kódy – výskyt podle počtu uvedení, max. 10.

Atributy 1. typu věty – záhlaví:

Název	Typ	Délka	Začátek	Popis
TYP	C	1	0	Typ věty „E“ – záhlaví dokladu (dílu A i dílu B)
ECID	N	7	1	Číslo dokladu
ESTR	N	1	8	Pořadové číslo listu dokladu
EPOC	N	1	9	Celkový počet listů dokladu
EPOR	N	3	10	Pořadové číslo dokladu v dávce
ECPO	C	3	13	Číslo pojišťovny
ETPP	C	1	16	Typ připojištění

Vykazování Orpha kódu na Dokladu 06 VZP

- > Datové rozhraní individuálních dokladů

Atributy 5. typu věty – ORPHA kódy:

Název	Typ	Délka	Začátek	Popis
TYP	C	1	0	Typ věty „K“ – ORPHA kódy
GCIS	C	6	1	ORPHA kód onemocnění
GTYP	C	1	7	Doplňek typu věty ORPHA kódy. Rezerva, nevyplňuje se.
Celkem délka věty 8				

- > Číselník VZP „Orpha kódy“
 - ★ Kód, Preferovaný název, MKN-10 diagnóza/y
- > Vykazování Orpha kódů hlavně genetickými laboratořemi jako výsledek vyšetření, ale je možné vykázat na jakémkoliv dokladu 06

RD-CODE Multistakeholder Workshop

Day one (29th April)

13:00 Registration

14:00 Introduction, RD-CODE Project Overview

14:20 Presentations from implementing countries (implementation progress and problems and opportunities (15 mins each country + discussion))
Spain, Czech Republic

16:10 Roundtable discussion on implementation barriers and solutions, commonalities and differences in implementation projects, with advice from WP5 team

17:10 Presentation of phacodes webpage/Helpdesk

17:30 Presentation from WP5 team about documentation produced

Byl z důvodu koronaviru přesunut na červen 2020

**KlasifiKon 2020 –
kódování RD
2. prosince 2020
Praha**
... pozvání půjde na
všechna pracoviště ERN



DĚKUJI ZA POZORNOST