



## 5. soubor pracovních úkolů

### Standardní postup a průvodce kódováním systémem orphakódů

RD-CODE, 2. aktualizace

Aktualizaci ze dne 15. prosince 2021

provedli členové týmu 5. souboru pracovních úkolů projektu RD-CODE

v souladu s dokumentem vydaným 30. května 2017

členy týmu 5. souboru pracovních úkolů společné evropské akce RD-ACTION



Spolufinancováno  
Programem zdraví  
Evropské unie

Tato aktualizace je součástí projektu / společné akce ‚826607/RD-CODE‘ financované Programem zdraví Evropské unie (2014-2020).

Aktualizaci, která spadá pod Úkol 5.4: Dopracování verzí „Standardního postupu a průvodce kódováním systémem orphakódů“ a „Příručky specifikace a implementace základního dokumentu (Master File)“, provedli členové týmu 5. souboru pracovních úkolů. Aktualizace vychází z prací provedených v rámci 5. souboru pracovních úkolů projektu / společné akce ‚677024/RD-ACTION‘ financované Programem zdraví Evropské unie (2014-2020).

Další informace k aktivitám projektu RD-CODE naleznete na adrese <http://www.rd-code.eu/>

Další informace k aktivitám společné akce RD-ACTION naleznete na adrese [www.rd-action.eu](http://www.rd-action.eu)

### **Zřeknutí se odpovědnosti:**

Tento dokument odráží výhradně názory autorů a jedině ti za něj nesou odpovědnost. V žádném případě se nejedná o názory Evropské komise a/nebo Výkonné agentury pro spotřebitele, zdraví, zemědělství a potraviny ani jakéhokoliv jiného orgánu Evropské unie. Za to, jak bude se zde uvedenými informacemi naloženo, nenese Evropská komise ani Agentura žádnou odpovědnost.

## Shrnutí

Zastoupení vzácných onemocnění v kódovacích systémech je nedostatečné, což komplikuje sledování průchodu pacienta zdravotnickými systémy. Jedná se o zásadní problém, jež má vliv na odhadovaný celkový počet osob se vzácným onemocněním a jejich přístup ke zdravotnickým službám. Nedostatek údajů lze jako významný problém vnímat v několika rovinách: u pacientů, u lékařů a vědců a ve vnitrostátních/oblastních zdravotnických úřadech, které plánují činnost a přidělování lidských, technických i ekonomických zdrojů.

Roku 2007 začal Orphanet tento problém řešit polyhierarchickou klasifikací vzácných onemocnění, která zatím stále pokračuje. Každé klinické entitě z nomenklatury Orphanetu je v ní přidělen jedinečný a trvalý identifikátor, tzv. ORPHAkód. Jak se objevují nové klinické entity, seznam vzácných onemocnění na Orphanetu se neustále rozrůstá a průběžně upravuje. Na základě této práce rozhodla Světová zdravotnická organizace (WHO) o ustavení speciální Poradenské skupiny pro vzácná onemocnění koordinované Orphanetem, která má za úkol zvýšit zastoupení vzácných onemocnění v 11. revizi Mezinárodní statistické klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, (MKN-11).

5. soubor pracovních úkolů společné akce RD-Action (2015-2018) pracuje na zavedení standardizovaného a konzistentního kódování vzácných onemocnění ORPHAkódy po celé Evropě. Vyvinuli proto postupy kódování, pokyny a nástroje, které vycházejí z kódovacích systémů a pokynů, jež se v členských státech již používají.

Revize provedených technických implementací kódování vzácných onemocnění v členských státech zveřejněná v květnu 2016 ukázala, že většina členských států kóduje údaje o morbiditě a mortalitě v klasifikaci MKN. ORPHAkódy začalo k běžnému kódování vzácných onemocnění používat na vnitrostátní úrovni jen několik málo členských států. Na základě výsledků revize vyvinul 5. soubor pracovních úkolů projektu RD-ACTION strategie a nástroje k šíření a prosazování konzistentního kódování vzácných onemocnění napříč všemi členskými státy.

V lednu 2019 byl spuštěn projekt Evropský KÓD vzácných onemocnění (European Rare Disease CODE – RD-CODE). Jeho hlavním cílem bylo na základě podkladů z projektu RD-Action zavést ORPHAkódy do vnitrostátních kódovacích systémů čtyř evropských zemí. Výsledné zkušenosti vedly k provedení potřebných změn dokumentů příp. jejich doplnění.

Zde uvádíme obecná pravidla a pokyny k běžnému kódování ORPHAkódy, jejichž výsledkem by měl být mezinárodně standardizovaný soubor údajů. Vzhledem k tomu, že soubory údajů vznikaly k různým účelům a v různých prostředích, může se ukázat, že bude potřeba stanovit ještě další pravidla a pokyny.

V dokumentu uvádíme pokyny a jejich odůvodnění. Pro lepší přehlednost i snadnější implementaci pokyny na konci dokumentu shrnujeme.

<b>1. MEZINÁRODNÍ PRAVIDLA A POKYNY KE KÓDOVÁNÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ.....</b>	<b>5</b>
<b>2. OBECNÉ ÚVAHY O KÓDOVÁNÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ.....</b>	<b>7</b>
<b>3. POPIS OBECNÝCH PŘÍPADŮ UŽITÍ KODIFIKACE VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ.....</b>	<b>12</b>
3.1 Kódování v plánování zdravotnické péče.....	12
3.2 Kódování v odborných centrech vzácných onemocnění .....	13
3.3 Kódování ve výzkumných centrech vzácných onemocnění.....	14
3.4 Kódování do souhrnných mezinárodních statistik .....	15
3.5 Kódování údajů o péči o pacienty se vzácným onemocněním na mezinárodní výměnu	16
<b>4. OBECNÉ ÚVAHY O PROCESU KÓDOVÁNÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ.....</b>	<b>17</b>
4.1 Rozčlenění klasifikace na kódování .....	17
4.2 Možnost určení síly diagnostického tvrzení .....	19
4.2.1 Potvrzená diagnóza.....	19
4.2.2 Podezření na konkrétní diagnózu .....	20
4.2.3 Neurčená diagnóza: kódování poruchy vzácného onemocnění, když konkrétní onemocnění dosud neznáme.....	20
4.2.4 Kódování „vyloučené diagnózy“ .....	20
<b>5. REFERENČNÍ METODY IMPLEMENTACE.....</b>	<b>21</b>
5.1. 1. stupeň: nástavba systému MKN .....	21
5.1.1 Používání ORPHAkódů spolu s dalšími klasifikacemi při běžném kódování (např. v systémech úhrad) .....	21
5.2 2. stupeň: nástroje center vzácných onemocnění .....	22
5.2.1 První případ: Využití kompletní nomenklatury Orphanetu: zkušenosti s registrem vzácných onemocnění na Benátsku.....	22
5.2.2 Rozšířený popis pacientů se vzácným onemocněním.....	24
5.3 3. stupeň: nástroje registrů/kohort/atd. ....	25
<b>6. TECHNICKÉ POŽADAVKY .....</b>	<b>28</b>
6.1 Aktualizace souboru kódů .....	28
6.2 Současné kódování pro mezinárodní i vnitrostátní účely .....	29

# 1. Mezinárodní pravidla a pokyny ke kódování vzácných onemocnění

Když budeme používat unifikovaný klasifikační systém, získáme soubor údajů, které budou porovnatelné na mezinárodní úrovni. Po zavedení klasifikace MKN-10 po celém světě se ukázalo, že používají-li se spolu s klasifikací i pokyny ke kódování, získané údaje lze porovnávat efektivněji. Statistické údaje o mortalitě podle jasných kódovacích pravidel a s každoročně synchronizovanou klasifikací lze na mezinárodní úrovni velmi úspěšně porovnávat. Morbiditu podle MKN-10 kóduje každá země podle jiných pravidel, někdy se dokonce v jedné zemi používá několik různých pokynů kódování pro různé účely. Výsledné údaje o morbiditě se pak těžko porovnávají a do mezinárodních statistik je lze zahrnout jen v omezené míře.

Kódování je nutno přizpůsobit vnitrostátním potřebám, proto začaly vznikat různé pokyny ke kódování morbidit v MKN-10 a ukázalo se, že bude nezbytné vnitrostátní kódování definovat dohromady s klasifikačním systémem.

Ze zkušeností s MKN-10 vyplývá, že kódování ORPHAkódy by se mělo držet pokynů, jež jsou na mezinárodní úrovni srovnatelné a zároveň ponechávají prostor k vnitrostátním úpravám, aniž by ohrozily mezinárodní kompatibilitu. Následující pravidla a pokyny by se tedy měly zkoušet a implementovat současně s implementací kódování ORPHAkódy. Tím dosáhneme evropského cíle porovnatelných údajů a zároveň získáme o počtech pacientů se vzácným onemocněním a jejich distribuci přesnější představu.

Pokyny ke kódování sice zde popsané případy užití uvažují, ale soustředí se více na případy mezinárodního slučování údajů o vzácných onemocněních a jejich výměny.

V této kapitole pokyny ke kódování pro přehlednost shrnujeme. Podrobnější vysvětlení viz kapitoly 2-6.

1. pokyn – Údaje o vzácných onemocněních či jejich statistikách lze v členských státech získávat několika různými nástroji a strategiemi. Každá země by si svou strategii měla zvolit tak, aby se co nejlépe využily již existující soubory údajů, které by se však zároveň daly používat i opakovaně...16
2. pokyn – Údaje kódujte tak, aby hlášení odpovídala stupni rozčlenění mezinárodního doporučeného seznamu ORPHAkódů (MF-granularity). Pokud hlášení žádné další vnitrostátní požadavky splňovat nemusí, použijte kódy přímo ze základního dokumentu.....17
3. pokyn – Kde je to možné, zaznamenejte u případů vzácného onemocnění sílu diagnostického tvrzení. **Vyberte z možností.....**.....19
4. pokyn – Zdroj kódu aktualizujte v mezinárodně odsouhlaseném cyklu, budete tak mít vždy k dispozici nejnovější soubor kódů a údaje budou porovnatelné.....28
5. pokyn – U každé složky pacienta zapisujte všechny různé ORPHAkódy a jejich verze, které se k popisu diagnostické cesty pacienta použily.....28
6. pokyn – Pokud se Orphakódy používají spolu s jiným vnitrostátním kódováním morbidit, oba systémy se musejí standardně propojit, abychom získali standardizované kombinace kódů a uživatelé to stálo co nejméně úsilí.....28



## 2. OBECNÉ ÚVAHY O KÓDOVÁNÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Cílem činnosti 5. souboru pracovních úkolů projektu RD-ACTION je stanovit pravidla a nástroje k používání ORPHAkódů v členských státech. Pacienty se vzácným onemocněním to ve zdravotnických informačních systémech zviditelní a bude také snadnější odhadnout, jaký dopad budou mít vzácná onemocnění na sociální a zdravotnické systémy.

Při zavádění ORPHAkódů závisejí všechny strategie nejen na vlastnostech a strukturách vyvíjených monitorovacích systémů, ale také na celé řadě dalších faktorů, které se stát od státu liší. To se týká zejména:

- dostupnosti služeb prostřednictvím různých zdravotnických organizací i jinak
- rozdílného uspořádání zdravotních statistik včetně zdrojů, informačních drah, stupně slučování, nejčastějšího užití, možností sledování jednotlivých interakcí pacienta se zdravotnictvím v registračních systémech, existence jedinečného identifikátoru pacienta a rozdílů v platné legislativě o ochraně soukromí a ochraně údajů.

V jednotlivých zemích tyto základní faktory ovlivňují proveditelnost činností nezbytných k zavedení monitorovacích systémů s ORPHAkódů, jejich náročnost i náklady na ně. Na druhou stranu nás však ke vhodnému monitorovacímu systému nasměrují a ovlivní i jeho koncepci a vývoj.

Monitorovací systémy lze koncipovat různě. Lišit se mohou v těchto bodech:

1. Kdo (nebo co) se registruje? Tato otázka se týká výběru monitorovaného předmětu statistické položky. Může se jednat o příhodu (tj. hospitalizaci, ambulantní vyšetření, lékařský zákrok atd.), nebo o případ, např. stanovení diagnózy vzácného onemocnění pacienta.
2. Který poskytovatel zdravotní péče (nebo specialista) má za úkol informace o statistické jednotce (příhodě nebo osobě) zaznamenat? Při stanovení diagnózy to může být lékař, při psaní propouštěcí zprávy kodér a při hlášení výsledků diagnostického vyšetření genetik z laboratoře.
3. Odkud zjištěné informace a hlášení pocházejí? Od poskytovatelů zdravotní péče, kteří pro skupiny vzácných onemocnění fungují jako odborná centra, nebo z jiných nemocnic, ambulancí atd.
4. Jak se informace získávají, která klasifikace a kódovací systém se používá a jak?

Společná akce RD-Action, projekt RD-CODE a zejména 5. soubor pracovních úkolů se věnují všem těmto bodům a jejich možnostem a snaží se stanovit pravidla a navrhnout nástroje, které by všechny základní situace, jež se v členských státech vyskytují, zohlednily. Je však třeba zdůraznit, že ideální nástroj ani pravidlo, které by se daly použít ve všech situacích jednotlivých členských států, neexistují.

Situace mohou být různorodé, přesto je nutné popisovat pravidla stanovená v rámci projektů RD-Action/RD-CODE ve všech členských státech společnou terminologií. Navrhli jsme proto definice několika základních pojmů (klasifikace, kódovací systém), které jsou základními pilíři při začleňování ORPHAkódů do zdravotnických systémů.

**Klasifikaci** lze definovat jako logický nástroj, který podle předem stanovených logických kritérií systematicky seskupuje entity do kategorií nebo skupin. Klasifikace může být hierarchická, nebo nehierarchická, v závislosti na tom, zda ji na základě zvoleného stupně rozčlenění lze použít k vytváření širších či užších kategorií. Vyšší úroveň v sobě obsahuje všechny pojmy zahrnuté v nižších kategoriích. Různé stupně rozčlenění (granularitu) může používat pouze hierarchická klasifikace.

**Kód** je posloupnost symbolů. Může se jednat o kvalitativní znaky (např. barvy), nebo o číselné či alfanumerické řady. Posloupnost symbolů danou entitu nebo kategorii jednoznačně určuje bez ohledu na stupeň rozčlenění nebo sloučení. Pro každou entitu či kategorii je tedy kód jednoznačný.

Všechny subjekty či statistické jednotky označené stejným kódem lze sloučit dohromady, protože všechny patří do té kategorie, kterou daný kód označuje. Hierarchické mohou být i kódy, ale nemusejí. Kódy považujeme za hierarchické, když je stupeň rozčlenění nebo sloučení entit zahrnutých v téže kategorii přímo vyznačen počtem nebo posloupností použitých symbolů.

Díky svému uspořádání může být hierarchická klasifikace i kód, jako je tomu v MKN, nebo může být hierarchická pouze klasifikace ale kódy nikoliv, jako je tomu v klasifikaci Orphanetu. Jinde mohou být i struktura klasifikace i kódy nehierarchické, např. v terminologii OMIM (Online Mendelian Inheritance in Men)<sup>1</sup>.

Ve specializovaných monitorovacích systémech (nebo v obecných zdravotnických informačních systémech) bychom ORPHAkódy měli používat proto, že pacienti se vzácným onemocněním potřebujeme zviditelnit v souborech údajů o zdravotním stavu populace a/nebo ve zdrojích, z nichž se zjišťuje využívání zdravotnických služeb. Je to o to naléhavější, že klasifikační systémy, které se v současné době v evropských zemích i jinde ve světě používají, zejména MKN, tomuto účelu příliš dobře neslouží. Jistá omezení představuje například fakt, že konkrétní kódy označují vzácná onemocnění jen zřídka, nebo že současně používaný systém DRG (Diagnosis Related Group), který je zaměřen spíše na snižování nákladů než na epidemiologii, může být zavádějící (kód diagnózy označuje důvod přijetí k hospitalizaci a výdaje za zdravotní služby, spíše než kód vzácného onemocnění – např. selhání ledvin spíše než cystinózu, nebo respirační selhání spíše než cystickou fibrózu). Díky MKN-11 se těchto omezení sice lze částečně zbavit, ale výsledky těchto snah se projeví až za velmi dlouho. Správné pokyny ke kódování by se tedy měly vypracovat v každém případě, i kdyby kódy pro vzácná onemocnění nebyly k dispozici. Speciální klasifikace je nutno vypracovat i v dalších oblastech. Konkrétní klasifikační systémy jsou hotové například pro konkrétní skupiny poruch či příhod, např. DSM pro psychiatrické poruchy, MKN-O pro onkologická onemocnění či ICECI pro traumata atd.

Fakt, že ve zdravotnických informačních systémech je údajů o vzácných onemocněních nedostatek, představuje na evropské úrovni zásadní problém, který je třeba řešit. Proto byla vydána důležitá doporučení, aby se při zapisování údajů pacientů se vzácným onemocněním do zdravotnických informačních systémů používaly spolu s MKN i ORPHAkódy. Konkrétně doporučení *„Jak zlepšit kodifikaci vzácných onemocnění ve zdravotnických informačních systémech“* v závěru uvádí, že *„členské státy by měly zvážit přidání ORPHAkódů do svých zdravotnických informačních systémů a zjistit, jak takové přidání provést, a co k tomu bude zapotřebí“*. Zdravotní informační systémy se v Evropě většinou spoléhají na různé verze MKN, a první otázka tedy zní, jak tyto dvě klasifikace logicky propojit.

---

<sup>1</sup> <https://www.omim.org>



Klasifikace nemocí lze v různých situacích používat společně s nomenklaturou nemocí. Víme, že produkty Orphanetu poslouží v těchto situacích:

1. Pomoc s kódováním: orientace v klasifikacích nemocí podle odbornosti lékaře (jako v databázi dataviz<sup>2</sup>, která klasifikace Orphanetu používá podle lékařské odbornosti), proces diferenciální diagnózy
2. Obecné/nekonkrétní kódování pacientů: při hledání přesné diagnózy vzácného onemocnění pacienta lze k dočasnému kódování využít vyšší kategorie (např. *malformační syndrom postihující kůži/sliznice*)
3. Přesný popis variant fenotypu onemocnění (např. případ *cystinózy* jako *metabolického onemocnění s vadou opacity rohovky*),
4. Statistický nástroj: k přeskupování postižených pacientů podle skupiny nemocí.

Přestože při běžném kódování nejsou klasifikace Orphanetu povinné, ke statistickému zpracování by se měly používat opatrně. MKN i klasifikace Orphanetu jsou sice hierarchické, ale jednou důležitou strukturní vlastností se liší: multiaxialitou. MKN-10 je jednodimenzionální, zatímco klasifikace Orphanetu je multidimenzionální. V MKN-10 má entita v hierarchii jednu jedinou pozici bez ohledu na všechny další případné doplňující informace. V MKN-11 má entita v hierarchii určeného preferovaného rodiče (preferred parent), ale pro usnadnění ji lze nalézt i na jiných pozicích klasifikace. Klasifikace Orphanetu je multihierarchická – každý záznam je zařazen do jedné nebo více hierarchií většinou podle řazení lékařských odborností, a do jednoho nebo více oddílů jedné hierarchie. Stav, který popisuje vztah mezi záznamy, se označuje jako „několikanásobné rodičovství“. Díky němu je u konkrétního pacienta onemocnění v MKN označeno vedle fenotypu i kódem makrokategorie. Desítkový kódovací systém navíc v MKN u onemocnění zařazených do jedné skupiny nedovolí používat více různých kódů. U některých způsobů použití nebo účelů, k nimž se MKN používá, tento nedostatek podrobností nevádí, ale při kódování vzácných onemocnění představuje jistá omezení. Například možnost zaznamenávat širokou variabilitu fenotypu ve smyslu klinických projevů u jednotlivých pacientů se stejnou diagnózou, nebo u téhož pacienta v průběhu času.

Díky multidimenzionalitě lze v klasifikaci Orphanetu jeden záznam zařadit do různých makrokategorií, tj. do různých ramen klasifikace, podle fenotypové variability klinických projevů onemocnění. Vzácné poruchy často postihují několik systémů najednou, takže jedna entita vzácného onemocnění spadá do různých makrokategorií většinou podle orgánových soustav.

Důsledkem rozdílných struktur těchto dvou klasifikací je, že kódy na rozdíl od klasifikací jsou v MKN hierarchické ale v Orphanetu nikoliv. Struktura kódu MKN kódy ke statistickému zpracování seskupovat umožňuje, zatímco klasifikace Orphanetu k tomu potřebuje doplňující informace, např. linearizaci. Orphanet má sice linearizaci klasifikace nastavenou automaticky, ale každý uživatel si navíc může dle potřeby nadefinovat i vlastní linearizaci. Po nastavení vztahu mezi ORPHAKódem a MKN kódem lze díky logické struktuře MKN provést projekci pro statistiku. Po zvážení všech těchto vlastností nám vychází, že ORPHAKódy a MKN lze integrovat dvěma různými způsoby. Za prvé se držet jednodimenzionální logiky a hierarchie MKN a do jejích kategorií včlenit skupinu zařazených vzácných entit, které momentálně v klasifikaci jako termíny výslovně vedené nejsou. Začínalo by se základním seznamem (nomenklaturou) entit vzácných onemocnění, který již Orphanet vypracoval a spravuje jej (bez mezilehlých úrovní).

---

<sup>2</sup> <https://dataviz.orphacode.org/>

Druhou možností je držet se kombinované nebo multidimenzionální logiky, která umožňuje integraci kategorií MKN a kategorií nebo entit, jež lze v jednotlivých větvích sdružovat podle převažujícího projevu fenotypu.

Výsledkem prvního přístupu je elektronická tabulka. Výsledek druhého přístupu získáme zmapováním vztahů mnoha na mnoho (many-to-many) mezi entitami MKN a Orphanetu. Tento úkol již Orphanet podle definovaných pravidel<sup>3</sup> splnil. Mapování se provádělo na MKN-10, ale nesmíme zapomínat, že některé evropské země nepoužívají 10. revizi MKN, ale její předchozí či upravené verze, např. MKN-9-KM (ICD-9-CM), nebo své vnitrostátní upravené verze, např. v Německu je to ICD-10-GM, a to zejména k zaznamenávání morbidity.

Při zavádění do zdravotnických informačních nebo monitorovacích systémů lze v řadě členských států propojit klasifikace MKN a Orphanetu následujícími metodami:

- Vztah jednoho na jeden: jeden ORPHAKód se namapuje přímo na jeden MKN kód;
- Vztah jednoho na mnoho: jeden ORPHAKód se namapuje přímo na několik MKN kódů;
- Vztah mnoha na jeden: několik ORPHAKódů se namapuje přímo na jeden MKN kód;
- Vztah mnoha na mnoho: jeden ORPHAKód lze namapovat na několik MKN kódů a obráceně.

Vedle již uvedených zásadních bodů zjištěných základní analýzou situace jednotlivých členských států a analýzou klasifikace a kódovacího nástroje, je u konkrétní implementace do reálných monitorovacích systémů, které používají ORPHAKódy, dále nezbytně nutné zvážit i tyto otázky:

1. Jak v různých situacích a zemích zaručit kvalitní a jednotné přiřazování konkrétní diagnózy pacientovi a dále kvalitní a jednotnou abstrakci, z níž kódování vychází?
2. Které nomenklatury (např. názvy patologických entit) a které klasifikace (tj. hierarchické uspořádání patologických entit) si v jednotlivých zemích odpovídají?
3. V jakých situacích údaje vznikají: při diagnostice/lékařském vyšetření nebo při administrativním zpracování (tj. kvůli úhradám)?
4. Kdy je nejlépe informace pořizovat? Při stanovení diagnózy, nebo dokonce později v průběhu onemocnění s dohledáním konkrétního údaje, i když není nominativní?
5. Jak je kódovací systém uspořádán? Nezávisle (double coding) nebo propojeně (joint coding)?
6. Jak omezit rozdíly mezi kodéry a mít údaje co nejúplnější a nejkvalitnější?

A konečně, skutečná implementace každého monitorovacího systému závisí na předběžné důkladné analýze dalších výdajů na zavedení ORPHAKódů ve smyslu zdrojů (technických a odborných) a očekávaných výsledků, kterou si sami pro sebe vypracují členské státy. Případ od případu se výsledky mohou týkat jednoho či několika z těchto bodů:

- Zkvalitnění a zpřesnění zdravotní statistiky, jež přispěje ke zdokonalení strategie a plánování zdravotnictví;
- Vylepšení systémů úhrad;
- Posouzení výkonnosti zdravotnických služeb a průchodu pacienta zdravotnickým systémem;
- Prohloubení epidemiologických a klinických poznatků o vzácných onemocněních a potřebách pacientů;
- Možnosti případného systému náboru pacientů vhodných do klinických hodnocení.

<sup>3</sup> [http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet\\_ICD10\\_coding\\_rules.pdf](http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_ICD10_coding_rules.pdf)

Jedinečný monitorovací systém a jedinečný klasifikační a kódovací systém dokážou díky přesnosti, úplnosti, kvalitě údajů a úrovni rozčlenění při jejich analýze v různých situacích dosáhnout různých cílů.

Zvážit musíme i další již existující parametry, např. přítomnost odborných center vzácných onemocnění, legislativu kódování vzácných onemocnění, existenci vnitrostátního identifikátoru pacienta atd. Následující kapitoly by měly orgánům členských států, které budou implementaci provádět, pomoci s řešením otázky kódování vzácných onemocnění jako celku.

# 3. POPIS OBECNÝCH PŘÍPADŮ UŽITÍ

## KODIFIKACE VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

V první kapitole jsme zmínili, že výběr kódovacího systému závisí z velké míry na tom, k čemu se údaje sbíraly. Abychom vyhověli potřebám všech situací a zároveň údaje generovali standardně, kódování by mělo splňovat minimum předpisů, jež umožňují porovnávání údajů. Tím bychom získali a zároveň zkrátili čas potřebný na kódování, protože by se kódovalo pouze jednou, ale údaje by se mohly využít několikrát pokaždé v jiné situaci.

V této kapitole popisujeme hlavní cíle využití statistických údajů, které lze odděleně nebo souběžně použít k implementaci této strategie na úrovni členských států.

### 3.1 Kódování v plánování zdravotnické péče

V mnoha zemích jsou vnitrostátní hlášení a statistické údaje o vzácných onemocněních v současné době nedostatkové a nedostačující. Některé se spoléhají na údaje z MKN, některé používají vzorkovací metody. Zjišťování přesného počtu pacientů se vzácným onemocněním a rozložení výskytu konkrétních vzácných onemocnění vyžaduje zavedení detailnějšího kódovacího systému, než je MKN. Speciální kódovací systém (nový nástroj) umožní údaje v běžných MKN údajích popsat lépe. To je také v souladu s doporučením<sup>4</sup> Komise skupiny odborníků na vzácná onemocnění (Commission Expert Group on Rare Diseases, CEGRD). Komise CEGRD konstatovala, že ke splnění tohoto cíle jsou ORPHAkódy nejvhodnějším kandidátem.

Ve studiích plánování zdravotnictví se v minulosti používalo speciální kódování diagnóz a zdravotnických úkonů, které otázky plánování zdravotnictví popisovalo v konkrétních podmínkách a pro konkrétní populace, případně je rovnou i řešilo. Úřady mohou zavést i speciální průzkumné informační systémy, které reagují na konkrétní problémy daných populací. Tyto systémy nejsou určeny jen pro vzácná onemocnění, bývají uzpůsobené pro celou populaci. Když je vzácné onemocnění uznáno jako konkrétní nemoc, na níž se vztahuje konkrétní úhrada, lze některá z nich v informačních systémech řádně vysledovat, většinu vzácných onemocnění však takto dohledat nelze.

I tyto systémy mají samozřejmě své problémy a může jich být celá řada, zejména u slabých signálů. Na zaznamenávání morbidit má mnoho evropských zemí své vlastní systémy, které ovšem většinou bývají spojeny se systémem DRG, což může opět přinášet jisté komplikace. Stávající systémy využívají většinou MKN-10 s úpravami pro konkrétní zemi.

Stávající systém zaznamenávání morbidit lze pro vzácná onemocnění vylepšit přidáním speciální nastavy k MKN. Plný potenciál této úpravy pro vzácná onemocnění se využije při dodržení následujících opatření:

- Celostátně jedinečný identifikátor pacienta, nebo mechanismus, jež nedovolí jednoho pacienta se vzácným onemocněním započítat dvakrát, protože takový pacient může v průběhu života projít celou řadou zdravotnických zařízení.

---

<sup>4</sup> [http://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare\\_diseases/docs/recommendation\\_coding\\_cegrd\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/sites/health/files/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf)

- Dostatečné kapacity k zaznamenání všech interakcí pacienta se zdravotnickými zařízeními (hospitalizace i ambulantně).
- Jednoznačný vnitrostátní pokyn (a/nebo předpis) okódotovat diagnózu pacienta se vzácným onemocněním alespoň jedenkrát, aby ji bylo možné sledovat v průběhu celého jeho života. Je totiž nepravděpodobné, že se vzácné onemocnění podaří řádně okódotovat při každé interakci se zdravotnickým systémem, protože pacienti se vzácným onemocněním mívají celou řadu fenotypových projevů.
- Pacient by měl být okódotován při potvrzení diagnózy vzácného onemocnění (nebo by se měl přidat mechanismus, který uvede a jasně označí buď podezření na diagnózu, nebo určenou diagnózu).

Uvědomte si, prosím, že metody vnitrostátního hlášení i statistik by měly jít ruku v ruce s mezinárodním užíváním, v konkrétních oblastech však mohou být v jednotlivých zemích podrobnější.

Dále je důležité, aby fungovaly mechanismy, díky nimž bude diagnostikovaný pacient při průchodu zdravotnickou péčí schopen poznatky o své diagnóze předávat dál.

Zavádění ORPHAkódů musí být součástí komplexní kódovací strategie<sup>5</sup>, podobně jako když si jednotlivé země zavádějí lékařskou terminologii.

Někdy je třeba postarat se o vnitrostátní případy užití, což bude při zavádění kódování samozřejmě hlavní hnací silou. Při kódování MKN bylo v posledních letech klíčovou hnací silou zavádění kódovacího systému úhrad. Výsledkem je, že po celé Evropě se používají různé metody v různých verzích. V této situaci by se mělo zavádění ORPHAkódů držet mezinárodních požadavků a zároveň brát v úvahu vnitrostátní potřeby. Nehledě na rozdíly verzí MKN a místní pravidla musí být kódování morbidity mezi evropskými zeměmi srovnatelné, a Eurostat proto vypracoval pokyny, kterými se členské státy budou řídit.

Toho lze dosáhnout propojením MKN s ORPHAkódů, tj. namapováním obou kódovacích systémů do jednoho souboru s cílem co nejméně kodéra implementací zatížit, ale zároveň získat standardizované údaje. Výsledek se pak začlení do místního vydání MKN k běžnému kódování.

V základním dokumentu k hlášení statistiky s ORPHAkódů vydaném společně s těmito pokyny ke kódování, je navržen následující postup: Název každého vzácného onemocnění z nomenklatury Orphanetu se označí jedním ORPHAkódem a k němu se podle Orphanetem stanovených pravidel (viz kapitolu 1) namapuje ještě doplňkový kód MKN-10. Aby se základní dokument mohl v konkrétní zemi pohodlně používat, bude v něm možná nutné nahradit kódy MKN-10 vnitrostátními kódy morbidity.

### **3.2 Kódování v odborných centrech vzácných onemocnění**

Některé země si v rámci všeobecného zdravotnictví vybudovaly speciální zdravotnické struktury, které pacientům se vzácným onemocněním poskytují vysoce odbornou a spravedlivou péči. Požadavky těchto poskytovatelů zdravotnických služeb na zdroje zdravotní péče, hlášení či výzkumu mohou mít svá specifika. Nové diagnostické techniky (celogenomové sekvenování, exom,...), nové léčebné metody (farmakologické i jiné) i nízký počet případů se stejným fenotypem nebo genotypem mimoto oproti pouhému vypracovávání zdravotní statistiky vedou i

<sup>5</sup> [http://assess-ct.eu/fileadmin/assess\\_ct/final\\_brochure/assessct\\_final\\_brochure.pdf](http://assess-ct.eu/fileadmin/assess_ct/final_brochure/assessct_final_brochure.pdf)

k širšímu využívání přesných velkokapacitních identifikačních systémů na diagnostiku pacientů, jejich fenotypu a/nebo genotypu.

Stanoveného cíle lze dosáhnout několika způsoby a nástroji. Využít můžeme registry i systémy, které budou údaje z elektronických zdravotních záznamů (například i2b2) využívat opětovně. Nejúčinnější ale systémy budou, když budou používat stejný soubor údajů a stejný slovník: stejné významy, díky nimž budou údaje porovnatelné (a interoperabilní).

K přesné identifikaci případů vzácných onemocnění se klasifikace MKN většinou příliš nehodí. A protože zdravotnická zařízení, která se věnují vzácným onemocněním, mohou mít také povinnost poskytovat statistické údaje pro účely zdravotnického plánování, soubor těchto údajů lze propojit se souborem údajů na plánování zdravotnické péče.

Aby se příslušné údaje mohly využít pro potřeby plánování zdravotnictví, měla by zdravotnická zařízení, která se věnují vzácným onemocněním, do svých dokumentačních systémů uvádět alespoň ORPHAkódy ze základního dokumentu. Některé země se rozhodly pro minimální sady údajů, kde vedle ORPHAkódů běží ještě další kódovací systém. Shromažďovat lze samozřejmě i další údaje a nabízí se také možnost do dokumentačního systému daného zdravotnického zařízení začlenit celou nomenklaturu Orphanetu. Důraz bychom však měli klást na to, aby se údaje daly vždy automaticky vyvolávat podle obsahu základního dokumentu a podle zde uvedených základních pravidel a pokynů ke kódování. Nástroje a metody se mohou lišit v závislosti na infrastruktuře centra, vnitrostátních předpisech pro zdravotnickou dokumentaci a dalších lokálních nastaveních, stále by však měla splňovat zde uvedená základní pravidla.

### **3.3 Kódování ve výzkumných centrech vzácných onemocnění**

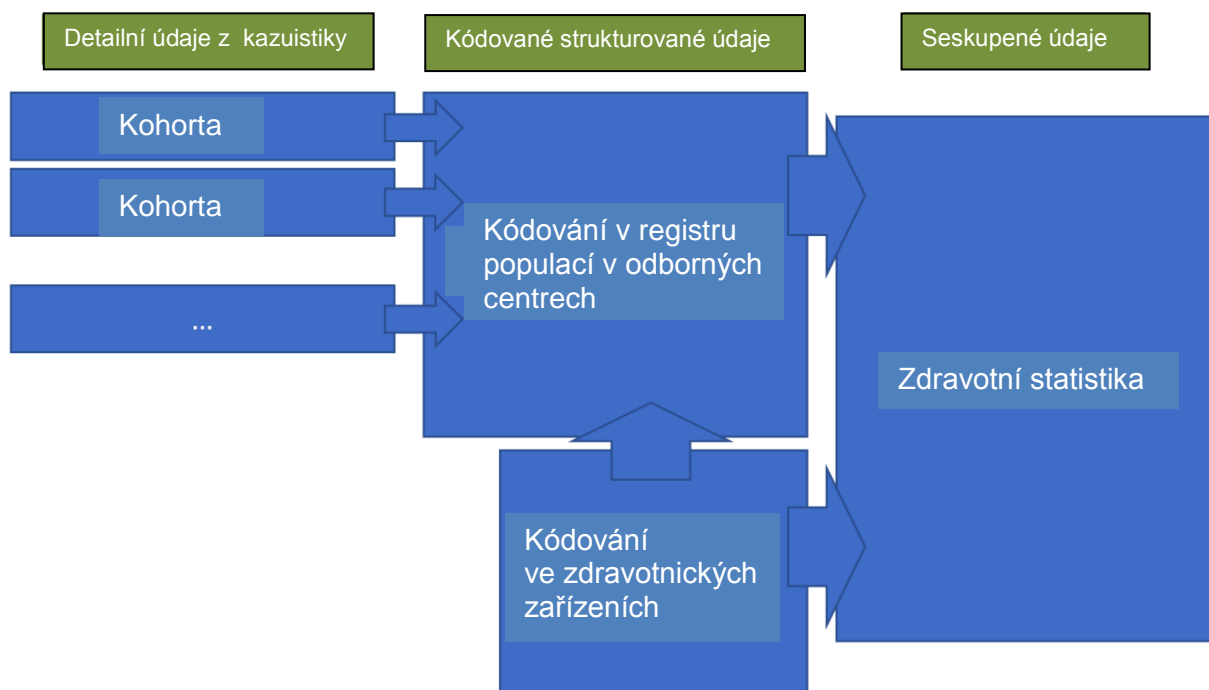
Ve výzkumu bude pravděpodobně potřeba používat detailnější kódování a kódem zaznamenávat doplňující informace. To by mělo být definováno podle požadavků příslušné situace. Zároveň je však třeba mít stále na paměti mezinárodní výměnu a slučování údajů, kdy by implementace kódování měla stejně jako ve všech ostatních případech umožňovat sběr údajů i k mezinárodnímu využití.

Pacientova diagnóza a fenotyp či genotyp by se v ideálním případě přesně zaznamenaly při zápisu údajů pro výzkumné účely (byť kohorty nemusejí být úplné). Lze-li jednotlivé údaje exportovat a používá-li se na úrovni kohorty/registru i státu běžný identifikátor pacienta, pak je možné získávat z těchto údajů kódy i do zdravotnické statistiky. Je-li to proveditelné z legislativního hlediska, údaje se musí získat a udržovat.

Stejně jako při běžné péči o pacienty další podrobnosti lze doplnit zařazením celé nomenklatury Orphanetu do systému, kam se údaje zadávají. Přidat se mohou i další kódovací nebo ontologické systémy, např. HPO<sup>6</sup> (Human Phenotype Ontology), OMIM a další. To vše vyplývá z výzkumných záměrů centra, a proto zde nemůžeme stanovit nic víc než mezinárodní pravidla či pokyny k běžnému kódování. Přesto výzkumným centrům doporučujeme, aby si v případě, že se chystají doplňující údaje sdílet mezinárodně, projednala a domluvila další pravidla kódování.

---

<sup>6</sup> Robinson P.N., Mundlos S.; The human phenotype ontology; Clin. Genet. 2010 Jun; 77(6):525-34



**Obr. 1 – Možná spojení mezi soubory údajů, jejichž výsledkem je zdravotní statistika**

Jediný kódovací systém nemusí vždy stačit. V některých situacích mohou být potřeba další ORPHAkódy (genetické podtypy, nosologické kategorie) nebo doplňkové kódy (MKN-10, HPO, genetické kódy). Některý region nebo země se také mohou rozhodnout zapisovat doplňující informace i do souboru statistických údajů.

Hlavní ORPHAkód se však v každém případě musí dát použít k mezinárodnímu porovnání, a proto musí být v souboru údajů vždy zjistitelný.

### 3.4 Kódování do souhrnných mezinárodních statistik

Hlavním cílem 5. souboru pracovních úkolů RD-Action bylo v souladu s výše zmíněným doporučením komise CEGRD prosadit zavedení ORPHAkódů. Standardně získané údaje lze na úrovni EU a výše porovnávat a počty pacientů se vzácným onemocněním analyzovat podle zemí a rozšíření jednotlivých nemocí. Díky tomu budou EU a její jednotlivé země schopné odhadovat výskyt, závažnost a trvání vzácného onemocnění a plánovat pro tuto skupinu pacientů lepší péči. Na tomto úkolu se pracovalo v rámci projektu RD-CODE a hlavním cílem projektu zůstává i nadále. 5. soubor pracovních úkolů RD-CODE se tedy zaměřil na realizaci tohoto případu.

Údaje, které máme o vzácných onemocněních nyní k dispozici, lze zatím porovnávat jen v malé míře. MKN-10 používá sice celá řada zemí, ale různými způsoby a většinou podle vlastních vnitrostátních předpisů. Údaje lze proto použít pouze k všeobecnému plánování, ale k odhadům ohledně vzácných onemocnění nikoliv, protože ta se v MKN-10 kódují většinou nespécifickými kategoriemi.

Souhrnné mezinárodní statistiky bude možné vypracovávat jedině, až se bude kódovací systém, kterým se údaje získávají, ve všech zemích používat stejně. Kódování pomocí nomenklatury Orphanetu nás ke kódu zavede několika cestami, a nebude-li kódování regulováno, výsledkem mohou být rozdílné kódovací postupy. Tomu se lze vyhnout

nadefinováním podskupiny kódů z nomenklatury Orphanetu, určených ke kódování údajů do souhrnné mezinárodní statistiky a stanovením několika základních pravidel jejich kódování.

Zároveň se samozřejmě údaje musejí sbírat tak, aby bylo možné je pak slučovat. Je potřeba se ujistit, že vše je v souladu s mechanismy dané země a proces je kompatibilní s příslušným vnitrostátním procesem a naopak.

### **3.5 Kódování údajů o péči o pacienty se vzácným onemocněním na mezinárodní výměnu**

Může nastat situace, že pacient se vzácným onemocněním se bude potřebovat léčit v jiné zemi, než kde žije, protože poblíž svého bydliště centrum specializované na onemocnění, kterým trpí, nemá, ale důvodem může být i zvýšená mobilita lidí. Proto bude nejspíš potřeba vyměňovat si informace konkrétního člověka přes hranice států i jazyků.

Podobný případ nastal, když se řešilo kódování ošetření první pomoci v projektu epSOS. Tento projekt měl za cíl vytvořit centrální zdroje k překladům zdravotních údajů každého pacienta, který v EU podstoupí ošetření první pomoci. Údaje pořízené ve vlasti pacienta by tak byly přeložitelné do jazyka země, kde se mu péče poskytuje a naopak. Při tom bylo potřeba dohodnout se i na tom, který kódovací systém se na příslušné údaje použije. Pokud se v zemi, kde projekt probíhal, používal jiný kódovací systém, bylo nutné jej na vybraný kódovací systém namapovat. V projektu epSOS byl pro nemoci zvolen kód MKN-10.

Následné projekty myšlenku centrálního archivu na jazykové překlady údajů pacientů, kteří vyhledávají péči v zahraničí, dále rozvíjely a struktura archivu se začala rýsovat. V současnosti již centrální archiv máme (MyHealth@EU) a je odsouhlaseno, že do přehledu informací pacienta se budou přidávat údaje o pacientech se vzácným onemocněním<sup>7</sup>. Strukturu základního dokumentu lze přizpůsobit struktuře zdrojů ostatních klasifikací a terminologií, a tak se může stát součástí centrálního evropského archivu. Strukturu i obsah základního dokumentu lze snadno převést na jiný datový formát.

---

<sup>7</sup> [http://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ehealth/docs/ehn\\_guidelines\\_patientsummary\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/sites/health/files/ehealth/docs/ehn_guidelines_patientsummary_en.pdf)



## 4. OBECNÉ ÚVAHY O PROCESU KÓDOVÁNÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Když při implementaci metod kódování vzácných onemocnění přihlídneme k úvahám uvedeným v této kapitole, podaří se nám cíle kódování naplnit. Vzácná onemocnění jsou různorodé povahy a stanovení diagnózy proto obvykle vyžaduje odborné znalosti, technologie a čas. Celý proces může trvat velmi dlouho a míra přesnosti kolísá podle toho, jaké poznatky a technologie jsou k potvrzení diagnózy aktuálně k dispozici (např. genetické testy atd.). Diagnózy se také mohou průběžně vyvíjet, protože nové entity nemocí se stále doplňují a mohou se objevit i nové technologie. Sledování „nediagnostikovaných“ pacientů může v některých případech na vnitrostátní i mezinárodní úrovni přispět k posunu strategií veřejného zdraví.

Kódování lze zavádět několika způsoby. Používání ORPHA kódů společně s MKN u diagnostikovaných pacientů lze například doplnit „další skupinou kódů nemocí“ nebo podobným mechanismem. Nediagnostikované pacienty nebo pacienty, kteří vyšetření momentálně podstupují, pak lze označit dočasnými kódy, dokud se diagnóza klinicky nebo geneticky nepotvrdí. Strategie sběru konkrétního souboru údajů dokáže při implementaci zachytit i konkrétní informaci o síle diagnostického tvrzení. V některých (nediagnostikovaných<sup>8</sup>) případech lze při implementaci vedle ORPHA kódů přidat ještě soubor další speciální terminologie, např. fenotypy HPO či nomenklaturu genů HUGO HGNC doporučenou dokumentem Časté prvky údajů při registraci vzácných onemocnění centra JRC (Joint Research Center). Díky těmto terminologiím budou údaje do jisté míry interoperabilní např. s korelačními studii fenotypu/genotypu projektu Solve-RD<sup>9</sup> nebo podpůrného projektu Match Maker Exchange<sup>10</sup> konsorcia IRDiRC (International Rare Disease Research Consortium) a dalšími iniciativami a databázemi genomů-fenomů.

---

*1. pokyn – Údaje o vzácných onemocněních či jejich statistikách lze v členských státech získávat několika různými nástroji a strategiemi. Každá země by si svou strategii měla zvolit tak, aby se co nejlépe využily již existující soubory údajů, které by se však zároveň daly používat i opakovaně.*

---

### 4.1 Rozčlenění klasifikace na kódování

Nomenklatura Orphanetu má poskytovat vyčerpávající podklady ke všem vzácným onemocněním. Vzácných onemocnění je mnoho a bývají poměrně komplexní s řadou variant a podvariant. Kvůli velkému objemu informací však při běžném kódování vzácných onemocnění nastávají komplikace: nalezení správného kódu v komplexní klasifikaci s tolika podrobnostmi může být pro nezkušené kodéry velmi náročné. Je-li kódovací systém příliš složitý, má uživatel

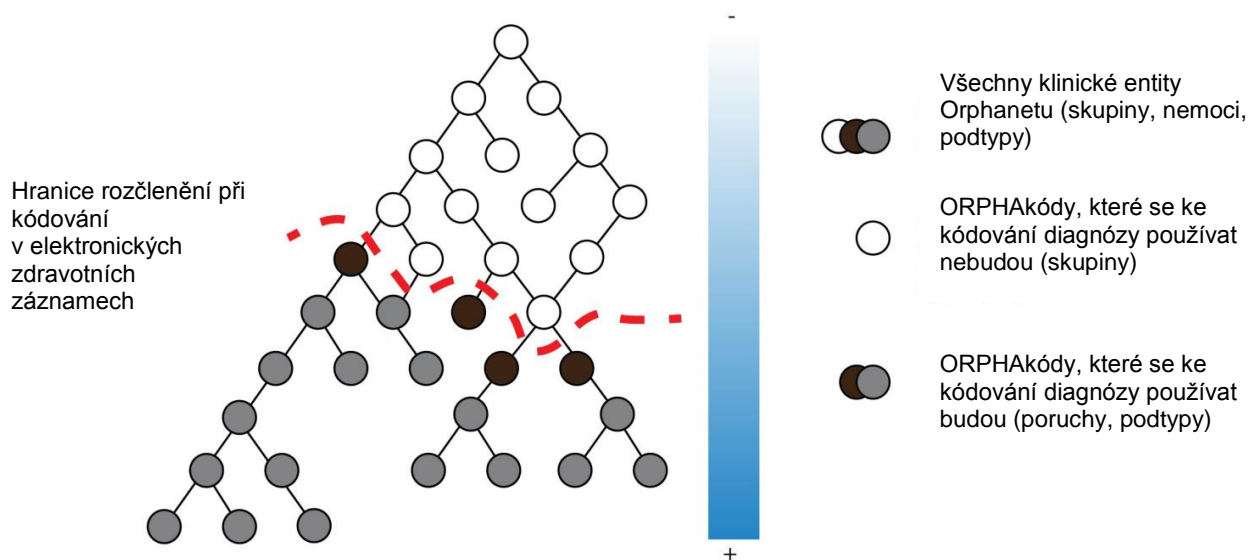
<sup>8</sup> Viz doporučení RD-Code ohledně kódování nediagnostikovaných pacientů ve zdravotnických informačních systémech: <http://www.rd-code.eu/workpackage-5-enhancements/>

<sup>9</sup> [www.solve-rd.eu](http://www.solve-rd.eu)

<sup>10</sup> <http://www.matchmakerexchange.org>

dané klasifikace potíže nalézt správný kód dostatečně rychle. To jej může frustrovat a kvůli časové tísní vyústit v chybné kódování.

Při běžném kódování je třeba se těmto problémům vyhnout, a proto doporučujeme, aby uživatelé dostali klasifikaci se zjednodušeným kódováním, která jim s výběrem správného kódu pomůže. To se týká jak ORPHAkódů, tak ostatních kódovacích systémů.



**Obr. 2 – Francie se rozhodla klasifikaci Orphanetu používat následujícím způsobem: kódovací entity podezření na diagnózu či potvrzené diagnózy (tj. klasifikace na úrovni poruchy nebo podtypu) kategoričkových entit (tj. klasifikace na úrovni skupiny poruch) oddělila k nosologickému uspořádání nemocí (Francie používá vedle Orphanetu ještě další doplňující nomenklatury)**

V rámci 5. souboru pracovních úkolů RD Action se toto odzkoušelo vytvořením zkráceného seznamu kódů nezbytných k mezinárodnímu porovnání, které je třeba implementovat při kódování. Seznam (uvedený v základním dokumentu) může být samozřejmě mnohem rozsáhlejší, ale zde se jedná o minimum potřebné k mezinárodnímu porovnávání a hlášení údajů. Pokud to tedy nebude absolutně nezbytné, nebude kódéra zatěžovat příliš mnoho detailů.

Protože seznam představuje jen výtah z klasifikace Orphanetu, stejného výsledku lze dosáhnout i implementací klasifikace Orphanetu při kódování s náročnějším zadáním, které hledá komplexnější a podrobnější výsledky, např. specializovaný výzkum. Při tvorbě souborů údajů k mezinárodnímu porovnávání, lze větší podrobnosti (=klasifikace na úrovni podtypu) sloučit na úroveň podrobností mezinárodně odsouhlaseného seznamů kódů (=klasifikace na úrovni poruch), viz obr. 2.

---
















*2. pokyn – Údaje kódujte tak, aby hlášení odpovídala stupni rozčlenění mezinárodního doporučeného seznamu ORPHAkódů. Pokud hlášení žádné další vnitrostátní požadavky splňovat nemusí, použijte kódy přímo ze základního dokumentu.*

---

## 4.2 Možnost určení síly diagnostického tvrzení

Diagnostickou cestu pacienta se vzácným onemocněním lze označit přidáním značky k ORPHAkódu, která určí jistotu diagnostického tvrzení – ke kódu se přidá speciální kvalifikátor. Nejdůležitějšími případy jsou potvrzená diagnóza, podezření na konkrétní diagnózu a po důkladné kontrole je možná i vyloučená diagnóza. Při mezinárodním slučování údajů si lze vybrat, zda se budou registrovat pouze potvrzené případy, nebo zda se do výběru zahrnou i podezření na konkrétní diagnózu.

Následující tabulka uvádí příklad francouzského mechanismu kódování síly tvrzení u pacientů se vzácným onemocněním pomocí klasifikace Orphanetu a doplňkovými nepovinnými nomenklaturami či sadami hodnot značícími vyšetření, jež diagnózu vzácného onemocnění potvrdila.

	Síla diagnostického tvrzení			
	vyšetřuje se	podezření	potvrzeno	neurčeno
Diagnóza vzácné nemoci (ORPHAkÓD)				—
Provedená vyšetření				
Fenotyp				
Genotyp				

Obr. 3 – Označení pacienta se vzácným onemocněním: Diagnóza, vyšetření, fenotyp a genotyp

*Důležité: Uvědomte si, prosím, že ve Francii údaje zadávají odborná centra vzácných onemocnění a předpokládá se, že označení „neurčeno“ použili odborníci schválně. Ve všeobecném zdravotnictví se nepoužívá.*

Navrhujeme stanovit několik předem definovaných možností síly diagnostického tvrzení. Tento mechanismus by se měl používat velice opatrně a doporučujeme jej doplnit jasnými pokyny určenými pro odborníky na vzácná onemocnění.

### 4.2.1 Potvrzená diagnóza

Diagnózu případu by měl dle vlastního uvážení potvrzovat lékař. Metody potvrzení by měly být u diagnózy uvedeny (ve francouzském systému je tato informace povinná). Když v rámci implementace sledujeme pacienta v odborném centru (které funguje jako filtr vzácných onemocnění) celým procesem diagnózy, stav diagnózy by se měl uvést spolu s ORPHAkódem.

Pokud se navíc na základě souboru údajů snažíme formulovat hypotézu korelace mezi genotypy a fenotypy, kódování genotypových informací (i podrobných fenotypových informací) bude pravděpodobně zcela zásadní.

#### 4.2.2 Podezření na konkrétní diagnózu

Stává se, že s ohledem na klinické projevy nebo rodinnou anamnézu existuje podezření na vzácné onemocnění. V těchto situacích není diagnóza zatím potvrzená, ale dle názorů odborníků představuje nejsilnější hypotézu.

Neuromuskulární porucha se například klasifikuje jako podezření na *pletencovou svalovou dystrofii*, a když se po letech příslušný gen konečně najde, onemocnění se překlasifikuje na potvrzenou *autosomálně dominantní pletencovou svalovou dystrofii typu 1A*.

#### 4.2.3 Neurčená diagnóza: kódování poruchy vzácného onemocnění, když konkrétní nemoc není dosud známá

Další důležité informace, které je třeba zaznamenat, představují pacienti s nediodagnostikovaným vzácným onemocněním. V projektu RD-CODE jsou nediodagnostikovanými pacienty pacienti, jimž ani přes veškerou snahu určit diagnózu nejmodernějšími diagnostickými metodami nebylo odborné centrum vzácných onemocnění žádnou klinicky známou poruchu schopno potvrdit. Takových pacientů je mnoho<sup>11,12</sup> a bude potřeba se jim intenzivně věnovat, protože nejdůležitější je navést je na správnou diagnostiku a pak jim zajistit vhodného poskytovatele péče. Nejen že tak těmto pacientům zvýší kvalita péče, ale zdravotnickým systémům se tím zároveň sníží náklady.

Je proto třeba vymyslet, jak tyto pacienty okódotovat. Nejvhodnější způsob kódování byl vypracován v rámci 5. souboru pracovních úkolů RD-CODE a předložen v samostatném dokumentu.

*Viz doporučení projektu RD-Code ohledně kódování nediodagnostikovaných pacientů se vzácným onemocněním do zdravotnických informačních systémů: <http://www.rd-code.eu/workpackage-5-enhancements/>*

#### 4.2.4 Kódování „vyloučené diagnózy“

Při diferenciální diagnóze provedená vyšetření některé diagnózy otestují a vyloučí. Výsledná informace může být užitečná, ale na mezinárodní úrovni není povinná.

---

*3. pokyn – Kde je to možné, zaznamenejte u případů vzácného onemocnění sílu diagnostického tvrzení. Vyberte z možností: „podezření na vzácné onemocnění“, „potvrzené vzácné onemocnění“ a „neurčená diagnóza“\*. Užitečné mohou být i další možnosti.*

---

*\*Viz Doporučení projektu RD-Code ohledně kódování nediodagnostikovaných pacientů se vzácným onemocněním do zdravotnických informačních systémů: <http://www.rd-code.eu/workpackage-5-enhancements/>*

---

<sup>11</sup> <http://undiagnosed.hms.harvard.edu>

<sup>12</sup> <http://www.rarenewengland.org/Undiagnosed.html>

## 5. REFERENČNÍ METODY IMPLEMENTACE

Je třeba se držet doporučení komise CEGRD, a mít na paměti hlavní cíl kódování stanovený expertními skupinami: „Kdybychom měli pro každé vzácné onemocnění kód, evropské i vnitrostátní zdravotnické úřady by si mohly udělat lepší představu o tom, jaké dráhy se v této oblasti zdravotnictví nalézají, a jaký dopad mají na specializované zdravotnické služby a plánování státního rozpočtu zdravotnictví a sociálních služeb.“ To se týká i následujících dvou situací.

Nesmíme však zapomenout plnit také požadavky státu či přesněji výzkumu. Těmi se budeme zabývat zde ve 3. kapitole.

### 5.1. 1. stupeň: rozšíření systému MKN

#### 5.1.1 Používání ORPHAkódů spolu s dalšími klasifikacemi při běžném kódování (např. v systémech úhrad)

V mnoha zemích se běžně kóduje jak pro vnitrostátní, tak pro mezinárodní účely. Jedním z důvodů je pochopitelně kódování údajů o mortalitě do vnitrostátních i mezinárodních statistik, které probíhá už dlouhá léta téměř ve všech evropských zemích. Poslední dobou ale nabývá na důležitosti vnitrostátní kódování i pro další účely: vybrané údaje o morbiditě kóduje do statistik morbidity většina zemí, hlavní pozornost se nicméně stále častěji přesunuje ke kódování kvůli úhradám. V každé evropské zemi k této otázce přistupují jinak a výsledkem jsou různé klasifikace s různými stupni rozčlenění.

ORPHAkódy by měly usnadnit slučování údajů a jejich opětovné využití k řadě dalších účelů, při běžném kódování ale zároveň musejí se stávajícími kódovacími systémy spolehlivě fungovat, protože ve výsledku potřebujeme nejlepší možné standardizované údaje při co nejmenší námaze kodérů. Toho lze dosáhnout začleněním ORPHAkódů do vnitrostátních souborů kódů. Členské státy se sice mohou rozhodnout, zda ke kódům přidají ještě další podrobnosti (např. kódy projevů nebo stádií onemocnění), základní kódování by se však mělo skládat z kombinací kódů z kmenového souboru určeného všem evropským zemím pro všechny situace, kde se dvojitě kódování provádí. Tyto premisy se vyzkoušely v pilotním projektu v Německu a od roku 2023 se tam začnou používat ve všech nemocnicích. Abychom kodéra zbytečně nezatěžovali a zároveň se vyvarovali nekonzistentním kombinacím kódu, přidali se ORPHAkódy do již používaných souborů kódů ICD-10-GM. Když kodér z tohoto souboru vybere text diagnózy, zobrazí se mu kód z obou kódovacích systémů a do pacientových záznamů je může přidat oba. Přiřazená diagnóza tak bude mít ve výsledku vždy tutéž základní kombinaci kódu. Tento postup je shodný s postupem, který zde členským státům navrhuje. Umožňuje integraci základního dokumentu (viz 5. kapitola) do vnitrostátních souborů kódů a pokyny mezinárodní implementace uvádí do souladu s vnitrostátní praxí.

Jakmile budou údaje dostupné v běžném provozu, lze jich využívat k různým účelům. Příkladem mohou být doplňující informace o úhradách, kontrola kontraindikací léčiv, rady k léčbě, pokyny pro doporučené zdravotnické zařízení a odkazy na další informace o onemocnění na Orphanetu pro lékaře mimo danou specializaci. V těchto případech je pochopitelně potřeba splňovat ještě další podmínky, samotná implementace ORPHAkódů nestačí. Přijmout se musí i některá další opatření, např. do standardního souboru údajů se musí vložit kolonka kódu vzácného onemocnění, nebo se kód s údaji pacienta musí propojit jinak.

Dále je důležité správně definovat, jak se budou údaje získávat a slučovat, aby mohly proudit bez ohledu na to, jak je kódování vzácného onemocnění naimplementováno. Pokud se například údaje získávají jen lokálně ve specializovaném centru vzácných onemocnění, a pak se již sloučené hlásí dál, vnitrostátní dráha údajů se pro běžné údaje upravovat nemusí. Pokud se ale údaje zjišťují k porovnávání mezi specializovanými centry vzácných onemocnění, nebo k vnitrostátním hlášením, příslušná dráha údajů se stanoví při implementaci kódování, aby se všechny zjištěné údaje aplikovaly správně.

Kvůli odlišným předpisům/legislativě o ochraně údajů a kvůli různé historii vývoje vnitrostátních zdravotnických systémů se v každé zemi údaje zjišťují jinak, doporučení EU proto musí k těmto rozdílům přihlídnout a regulovat jen jejich společného jmenovatele. I přesto ale doporučujeme, aby byl postup v celé Evropě co nejpodobnější a sebrané údaje byly srovnatelné. Tak to uvádí i Společná sémantická strategie (Common Semantic Strategy) sítě eHealth a ustanovení MyHealth@EU.

Dále je třeba uvážit, že pacienti se vzácným onemocněním mají většinou celoživotní postižení. Když bude daná země schopná záznamy pacienta propojit, k dohledání interakce pacienta s lékařem kdykoliv v průběhu celého pacientova života by mělo stačit diagnózu vzácného onemocnění okódotovat pouze jednou.

## **5.2 2. stupeň: nástroje center vzácných onemocnění**

### **5.2.1 První případ: Využití kompletní nomenklatury Orphanetu: zkušenosti s registrem vzácných onemocnění na Benátsku**

V italském plánu pro vzácná onemocnění 2013-2016 se dohledatelnost vzácných onemocnění ve zdravotnických informačních systémech považuje za důležitý bod. Konkrétně tento plán navrhoval využívat ve vybraných zdravotnických zařízeních vedle MKN kódů na zkoušku i ORPHAkódy, zejména na oblastní úrovni.

V benátském registru vzácných onemocnění se ORPHAkódy používají od roku 2006. Registr je koncipován jako informační systém, který odborným centrům a dalším zainteresovaným subjektům sítě péče o vzácná onemocnění pomáhá s komplexní péčí o pacienty se vzácným onemocněním. Italské právní předpisy stanovují, že pacient s klinickým podezřením na vzácné onemocnění musí být odeslán do speciálního odborného centra, kde jej čekají kompletní vyšetření. Tato vyšetření má pacient zdarma pouze v případě, že je provádí oficiálně uznané odborné centrum vzácných onemocnění. Do informačního systému se zdravotní údaje zapisují i se v něm archivují odděleně od ostatních údajů. Po přidělení identifikátoru ve formě náhodně vygenerovaného číselného algoritmu lze obě složky propojit. Identifikátor nenese žádný jiný význam a slouží k epidemiologickému nebo klinickému výzkumu založeném na údajích registru. Oprávnění uživatelé mají k osobním identifikovatelným údajům přístup, jen když se informační systém používá k poskytování péče, tj. při poskytování služeb a jiných výhod pacientům.

Nejprve bylo nezbytné jednoznačně identifikovat entity vzácných onemocnění, které registr sleduje, protože italský seznam vzácných onemocnění se skládá jak z jednotlivých entit vzácných onemocnění, tak z jimi tvořených skupin. Některé skupiny jsou složené z mnoha různých entit včetně takových, jež se na vnitrostátním seznamu samostatně neobjevují. Při vývoji informačního systému bylo nutné zajistit, aby byl systém schopen identifikovat každou entitu vzácného onemocnění, a to ze dvou důvodů. Za prvé, spolehlivé epidemiologické údaje získáme jedině přesnou identifikací entity vzácného onemocnění. Při plánování zdravotnictví je

třeba v souhrnu všech epidemiologických údajů o vzácných onemocněních znát nejen podíly jednotlivých nosologických skupin, ale také konkrétní podíl jednotlivých entit vzácných onemocnění. Jako příklad uveďme, že pacientům se vzácným onemocněním se mimo tzv. základní péče stanovené na celostátní úrovni přiznávají ještě další konkrétní výhody na oblastní úrovni.

V informačním systému je zápis ORPHAkódu součástí diagnostického modulu. Diagnóza vzácného onemocnění se do informačního systému zapisuje, **jen když ji stanoví lékař pracující v centru vzácných onemocnění oficiálně označeném jako „odborné centrum“ pro konkrétní vzácné onemocnění nebo jejich skupinu**. Lékař nemá možnost zapisovat text volně, ale používá tezaurus názvů nemocí, který se nabídne jako rozbalovací seznam. Seznam se průběžně aktualizuje podle nomenklatury Orphanetu a mezinárodních klasifikací. Každému názvu nemoci je přiřazen mezinárodní kód. Tuto práci provádí už od roku 2002 zdravotnický personál registru, kterým dle potřeby pomáhají odborní lékaři z odborných center. Když se do informačního systému zadává nový pacient, lékaři stačí jen vybrat název nemoci, např. „Alportův syndrom“, žádný kód není potřeba. Systém automaticky nabídne dostupnou klasifikaci Orphanetu, kde je Alportův syndrom uveden, a lékař zvolí větev, která klinickým projevům pacienta nejlépe odpovídá. Příslušné MKN kódy a ORPHAkódy Alportova syndromu se ve formuláři pacienta objeví automaticky. Formulář si lékař může zobrazit a používat jej při vyplňování nemocničních záznamů. Všechny získané a okódované informace se registrují do systému a vytváří „kódovací dráhu“. Podle stupně rozčlenění ORPHAkódů lze takto zaznamenávat jednotlivá onemocnění, nebo jejich podskupinu či skupinu a podle toho, která větev onemocnění byla vybrána, poskytovat informace o tom, jakou zdravotní péči pacient potřebuje. Záznam dráhy kódů je multidimenzionální vlastností této klasifikace, která by se měla určitě zachovat a plně využít. V klinické praxi se tato metoda hodí při popisování fenotypové variability projevů vzácného onemocnění pacienta. Lze ji využít i při výzkumu, v klinické praxi a pro účely veřejného zdraví. Tato automatická pomůcka začleněná do informačního systému, kam se pacienti se vzácným onemocněním musejí povinně registrovat, pomáhá při diagnostice všem odborným centrům v 8 italských regionech čítajících dohromady téměř 25 milionů obyvatel.

Výhody metody:

- Široké využití klasifikace Orphanetu, která má více hierarchických stupňů než MKN. Nepřicházíme tak o zajímavé termíny na mezistupních, které by mohly popisovat konkrétního pacienta. Když se v určitém bodě diagnostického procesu zvolí hrubší stupeň rozčlenění, označovat lze i pacienty bez diagnózy.
- Klasifikaci Orphanetu lze šířeji využívat i proto, že je uspořádána flexibilněji, entity onemocnění totiž mohou mít několik rodičů. To se hodí například, když potřebujete údaje opětovně použít k zápisu pacientů, kteří spadají do vybraných kategorií, vhodnější je např. „genetické glomerulární onemocnění“, než se soustředit jen na konkrétní nemoc tj. „Alportův syndrom“. Klasifikaci Orphanetu tedy lze při analýze sekundárních údajů pacientů se vzácným onemocněním použít i v případě, že klasifikace není v kódovacím systému začleněna celá.

Lékařům stačí do systému zadat pouze název onemocnění a vybrat příslušnou nemoc ze seznamu – žádný kód zadávat nemusejí – nebo vybrat odpovídající MKN a ORPHAkód. Díky tomuto postupu je výběr všech případů daného onemocnění velice snadný.

## 5.2.2 Rozšířený popis pacientů se vzácným onemocněním

Odborná centra vzácných onemocnění se v Itálii od roku 2002 a ve Francii od roku 2007 oficiálně vybírají na základě výběrového řízení. Ve Francii byl v průběhu druhého plánu pro vzácná onemocnění (2011-2016) spuštěn projekt národní databáze vzácných onemocnění, který zmodernizoval a doplnil projekt předchozí a zaznamenával minimální ORPHAkódy spolu s minimálním souborem údajů. Zatímco předchozí implementace ORPHAkódů, která byla srovnatelná s italskou situací, umožnila identifikovat cca 850 000 pacientů se vzácnými onemocněními (k 1. prosinci 2021), nyní se ukázalo, že kvůli dalším případům užití je potřeba doplnit další deskriptory. Byla proto zahájena odborná revize ORPHAkódů i klasifikace Orphanetu spolu se zdravotnickými sítěmi vzácných onemocnění. Francie se rozhodla začít se připravovat na personalizovanou medicínu (plán *France Medicine Genomique 2025*) a v rámci toho zdokonalovat propojení mezi elektronickými zdravotními záznamy nemocnic a celostátním projektem. Byl proto vznesen návrh rozšířit ORPHAkódy o doplňující podklady ke kódování fenotypu a genů, které by se v některých situacích mohly používat společně s ORPHAkódy. Tato nastavba není povinná pro všechna centra, ale v některých situacích se doporučuje.

Popis případu vzácného onemocnění (který by odpovídal popisu celého pacientova fenotypu a/nebo genotypu) nelze zadat jen jedním kódovacím systémem. Stav pacienta však lze přesně a v úplnosti zaznamenat pomocí doplňujících podkladů, viz obr. 5. *Povšimněte si, prosím, že doplňující podklady kódování mohou v některých případech zahrnovat tytéž pojmy.*

V podstatě se zde jedná o nastavbu italského modelu. Zdravotní odborníci byli vyzváni, aby pacienty okódovali dalšími deskriptory, když:

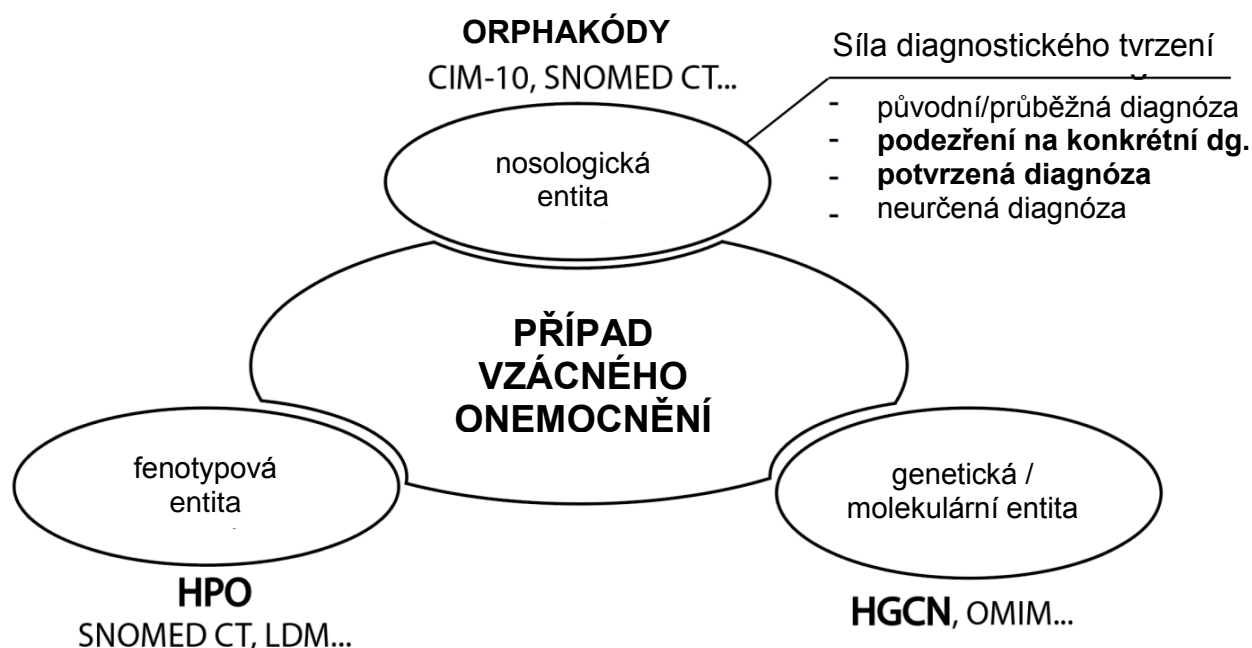
- vzácné onemocnění zatím nelze potvrdit. Odborníci mohou podezřelé případy okódovat ORPHA kategoriemi (na úrovni „skupiny poruch“ dle klasifikace Orphanetu) a MKN kódy nebo HPO fenotypy.
- je diagnóza potvrzená. Příslušné ORPHAkódy se musejí použít povinně a doplňující deskriptory slouží např. k popisu nezvyklých příznaků.
- je diagnóza neurčená. Lékařům se doporučuje pacienty dále sdružovat do skupin nebo korelačních studií populací pomocí konkrétních popisů fenotypu dle HPO a/nebo genetických popisů (jsou-li k dispozici), aby byli kompatibilní s koordinovanými výzkumnými aktivitami (-omik) (např. SOLVE-RD) či jinými místními studii.

Když je diagnóza potvrzená, nebo na ní existuje podezření, jsou v této nastavbě ORPHAkódy povinné.

Nový mechanismus byl začleněn do celostátního systému výměny elektronických zdravotních údajů, který reguluje francouzská agentura pro elektronické zdravotnictví (Agence du Numérique en Santé). Elektronické formáty jsou k dispozici prodejcům zdravotních aplikací, kteří je začleňují do elektronických zdravotních záznamů či speciálních aplikací nemocnic. Technické formáty používají ke standardizaci zdravotních údajů mezinárodní standardy (HL7, CDA, SNOMED, ORPHACODES, HPO atd.). Tyto jsou volně dostupné<sup>13</sup>.

<sup>13</sup> <http://www.bndmr.fr/un-cadre-dinteroperabilite-pour-les-maladies-rare/>





Obr. 4 – 3 dimenze kódování vzácných onemocnění: nosologie, fenotyp, genotyp. Nosologickou entitu, podle které se kóduje, upravuje stupeň jistoty (síla diagnostického tvrzení).

Přispívat do projektu národní databáze (BNDMR) sběrem údajů je ve Francii povinné (předpis) a na jeho financování byl zřízen speciální mechanismus.

### 5.3 3. stupeň: nástroje registrů/kohort/atd.

Klíčovými nástroji na zjišťování poznatků o pacientech se vzácným onemocněním jsou registry. Většina vzácných onemocnění se vyskytuje velmi zřídka, a k získání spolehlivých poznatků, v závislosti na tom, k čemu registr slouží, proto bude velmi pravděpodobně zapotřebí údajů z mnoha nemocnic.

Doporučení komise EUCERD k registrům vzácných onemocnění a souborům údajů<sup>14</sup> uvádí, že, *registr pacientů je uspořádaný systém, který ke sběru uniformních údajů (klinických či jiných) využívá pozorovací metody a pro určitou nemoc, poruchu či expozici vyhodnocuje její konkrétní důsledky v populaci, zároveň také slouží k jednomu či několika předem stanoveným vědeckým, klinickým či strategickým účelům.*

*Obvykle rozlišujeme mezi registry populací, které se zabývají geograficky definovanými populacemi a registrují všechny případy této populace, a registry, které nejsou orientovány na populace a bývají v lékařských zařízeních, nebo se řídí jinými kritérii – např. stádium onemocnění, členové pacientských organizací, účastníci registrovaní v ERN nebo jiném registru konkrétního onemocnění atd. – přičemž celá populace zde nemusí pokryta. Tyto registry jsou sice určeny k jiným účelům, ale pokud splňují stanovené cíle, oba typy jsou užitečné. Doporučení komise EUCERD je určeno oběma typům registrů. V Evropě existuje již celá řada registrů vzácných onemocnění (>750)<sup>15</sup>. Navržené klíčové principy se vztahují také na tyto stávající soubory údajů, které se přizpůsobují podmínkám, jež se pro registry*

<sup>14</sup> [http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD\\_Recommendations\\_RDRegistryDataCollection\\_adopted.pdf](http://www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/06/EUCERD_Recommendations_RDRegistryDataCollection_adopted.pdf)

<sup>15</sup> Disease Registries in Europe, Orphanet Report Series, Rare Diseases Collection, 2020

v evropském i mezinárodním kontextu mění. Aktuální doporučení ohledně základních principů registrace vzácných onemocnění by mělo vycházet z obecně přijímaných pokynů pro rozvoj registrů, na kterých bude pro registry vzácných onemocnění nadále pracovat platforma EU JRC.

Návrh klasifikace využití registrů<sup>16</sup>:

- **Šíření znalostí:** poskytování informací o nových lécích, správné praxi a bezpečnosti pacientům a jejich lékařům
- **Nábor pacientů:** poskytování informací o populacích pacientů k vypracování protokolů klinických hodnocení, aby hodnocení měla optimální rozsah a trvání
- **Klinická epidemiologie:** deskriptivní statistika populace, přirozený vývoj onemocnění, varianty lékařské praxe
- **Klinická účinnost:** vyhodnocení účinků preventivní, diagnostické a léčebné intervence v praxi
- **Sledování bezpečnosti:** léky orphan se většinou nezkoušejí ve velkých 3fázových hodnoceních, a proto je sledování bezpečnosti po uvedení na trh prostřednictvím registrů ještě důležitější než u běžných léků
- **Zlepšování kvality a výsledků:** zlepšování výsledků léčby pacientů standardizací praxe a omezováním jejích variant
- **Studie genotypových/fenotypových souvislostí:** registr poskytuje údaje o fenotypu, které lze propojit s genetickými údaji a dalšími informacemi o expozici
- **Propojení s biologickými vzorky a archivy:** zjišťování fenotypových korelátů buněčné a tkáňové biologie

Údaje z EHR nejsou příliš podrobně strukturované a řešení informačních a telekomunikačních technologií bývají velmi různorodá, nejčastější možností implementace registrů ve velkém je proto bohužel opětovné zadávání údajů. Velké množství různých vzácných onemocnění i nesourodost dostupných poznatků ztěžuje vypracování generického řešení či nástroje na úrovni EU. Vezmeme-li mimo to v úvahu, že na léčbu těchto nemocí máme jen relativně málo léků (péče), lokální, vnitrostátní nebo evropské registry, které zdravotníci v minulosti vybudovali, často vedle ostatních výše uvedených požadavků zahrnují i všeobecnou péči a výzkum.

Elektronické systémy zdravotních záznamů poskytují zejména při dlouhodobých potížích, jakými vzácná onemocnění jsou, spolehlivý a detailní pohled na pacientovu poruchu. Zpřístupnit pacientům se vzácným onemocněním soubory údajů na evropské i vnitrostátní úrovni je čím dál důležitější. Jedním z příkladů nově se objevujících iniciativ, které se snaží údaje shromažďovat, je plánovaný Evropský prostor na zdravotní údaje (European Health Dataspace). Ať už bude soubor údajů umístěn v registru populací, nebo v registru kohort, v každém případě je potřeba zasadit se o to, aby spolu tyto zdravotní informační systémy a nástroje dokázaly spolupracovat.

---

<sup>16</sup> The case for a global rare-diseases registry, Forrest, Christopher B. et al. The Lancet, Volume 377, Issue 9771, 1057-1059

Požadavky na následnou péči o pacienty se vzácným onemocněním jsou různé. Přestože mnoho z nich stále nemá genetickou diagnózu, většinou se jedná o celoživotní postižení, jež vyžaduje speciální odbornost i následné sledování. Protože každým onemocněním trpí jen malé množství pacientů, vypracovat ucelený katalog pacientů se vzácným onemocněním k provedení vstupního vyšetření do výzkumu trvá dlouho, neboť některé pacienty se vzácným onemocněním odborník prohlížel třeba jen jednou. Shromažďování údajů se po čase může stabilizovat a přizpůsobit celé řadě místních IT řešení. Tento katalog, podobně jako francouzský a italský projekt, však většině vědeckých studií nestačí. Registry nemocí se stále budují a jsou potřeba. Další možností je vytvoření registrů konkrétních onemocnění a jejich začlenění do obecnějších registrů určených k jiným účelům, které však budou sdílet společnou infrastrukturu.

## 6. TECHNICKÉ POŽADAVKY

Chceme-li ORPHAkódy používat k běžnému kódování vzácných onemocnění jako mezinárodní standard, musejí splňovat určité technické požadavky. Jde o pravidelné (každoroční) pořízení standardizovaného základního dokumentu z Orphanetu spolu se seznamem jeho změn a také všech předchozích souborů z archivu. Soubory jsme se rozhodli zveřejňovat jednou ročně.

### 6.1 Aktualizace souboru s kódy

Jak jsme již uvedli, 5. soubor pracovních úkolů RD Action začal zjišťovat, jaké možnosti běžného kódování vzácných onemocnění jsou v členských státech k dispozici. Jednou z možností je i základní dokument, který běžný kódovací proces zjednoduší a dá mu strukturu. Základní dokument používání nomenklatury Orphanetu usnadní, protože nabídne jen údaje určené k běžnému kódování. Když se názvy diagnóz propojí se souborem údajů s ORPHAkódy i koncovými MKN-10 kódy, administrativní zátěž způsobená používáním různých klasifikací by se tím měla snížit a standardizace naopak posílit. Pokud dále členským státům nabídneme možnost propojit tyto soubory údajů s dalšími klasifikacemi, které jednotlivé státy používají ke kódování morbidity, hodnota základního dokumentu by tím mohla dokonce stoupnout. Základní dokument by měl nicméně umožnit implementaci na různých úrovních tak, aby jej všechny členské státy mohly používat nezávisle na dostupných zdrojích.

Výše uvedené začlenění klasifikace MKN a nomenklatury Orphanetu do jednoho souboru posílí standardizaci kódování vzácných onemocnění a následně i zdokonalí proces sdílení údajů. V situacích, kdy se údaje sdílejí, je interoperabilita údajů klíčovým bodem. V oblasti vzácných onemocnění je sdílení údajů mnohem důležitější než u běžných nemocí. Na jednu stranu je potřeba, aby se vzhledem k omezenému počtu odborníků na každé onemocnění posílil mezi poskytovateli zdravotní péče networking. Na druhou stranu zase vzhledem k omezenému počtu pacientů potřebujeme údaje kvůli epidemiologii a výzkumu slučovat.

Vedle již uvedených aspektů by základní dokument měl poskytovat také rámec běžného kódovacího procesu, v němž by kódování bylo praktické a stabilní. Toho lze dosáhnout správou verzí souboru a regulací cyklu aktualizací. Soubory kódů je nutné pravidelně aktualizovat, protože obor vzácných onemocnění se rychle rozvíjí. Když budou všechny země dodržovat dohodnutý cyklus aktualizací, bude se ve všech zemích používat tatáž verze. Po zkušenostech s MKN jsme se dohodli a doporučujeme, že aktualizace by měla probíhat v ročních cyklech. Častější zveřejňování souboru určeného k běžnému kódování by mohlo mít za následek administrativní zátěž při implementaci a nekonzistentní údaje.

Informace o správě verzí by se měly zaznamenávat spolu se sebranými údaji. Seznam kódů (základní dokument) k implementaci se bude standardně poskytovat každý rok<sup>17</sup>. V ideálním případě by tato aktualizace probíhala souběžně s aktualizací MKN, protože oba kódovací systémy se v mnoha situacích budou používat společně. Soubor si v ročních cyklech musejí jednotlivé země implementovat samy. Pacientovu diagnostickou cestu nám vedle změn stavu ORPHAkódu (ukončená podpora, zastarání, v Evropě nevzácné, nebo klasifikace na úrovni změny) pomohou lépe pochopit také doplňující podrobnosti diagnostického kódu, a proto je důležité různé kódy archivovat v podobě, v níž se k označení pacientovy poruchy použily.

<sup>17</sup> <http://www.orphadata.org/cgi-bin/ORPHAnomenclature.html>

---

*4. pokyn – Zdroj kódu aktualizujte v mezinárodně odsouhlaseném cyklu, budete tak mít vždy k dispozici nejnovější soubor kódů a údaje budou porovnatelné.*

---

---

*5. pokyn – U každé složky pacienta zapisujte všechny různé ORPHAkódy a jejich verze, které se k popisu diagnostické cesty pacienta použily.*

---

## **6.2 Kódování současně pro mezinárodní i vnitrostátní účely**

Před jakoukoliv integrací je nejprve nutné analyzovat hlavní vlastnosti dvou zmíněných zdrojů, tedy MKN a Orphanetu, a konkrétně se zaměřit na otázku zastoupení vzácných onemocnění v nich a tedy jejich kódování.

K provádění úhrad a hlášení údajů o veřejném zdraví se nejvíce používá Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN) Světové zdravotnické organizace (WHO) v 9. vydání s klinickou úpravou (ICD-9-CM) a MKN-10 (dokud nebude zavedeno MKN-11, doporučuje WHO používat nejnovější verzi MKN-10, včetně všech aktualizací). Tyto klasifikace tvoří základ celosvětových statistik morbidity a mortality. Vzhledem k jejich účelu je jasné, že použijeme-li je k něčemu jinému, projeví se jistá omezení.

Používáme-li MKN pro vzácná onemocnění, jsou její omezení jednoznačná a chceme-li s mapováním klasifikace MKN a nomenklatury Orphanetu pokračovat, je nutno s nimi počítat. Vzácná onemocnění tvoří velmi různorodou skupinu mnoha klinických entit a mají určité zvláštnosti, které ovlivňují jejich zastoupení v MKN.

I přes tato omezení se pravděpodobně nevyhneme používání obou systémů najednou. Ve většině případů se bude jednat o spojení MKN-10 s ORPHAkódy.

Aby mohl kódér při kódování používat oba kódovací systémy zároveň a výsledkem byly standardizované údaje, musíme oba systémy propojit standardním mapováním podle názvu onemocnění. V souboru, kde jsou uložena všechna onemocnění, která s danou situací souvisejí, ale najdeme zde jen málo onemocnění dle 1. pravidla kódování, by kódy obou systémů měly mít přiřazený název nemoci. To lze učinit napojením kódu ze základního dokumentu nebo z jiného lokálního systému.

---

*6. pokyn – Pokud se Orphakódy používají spolu s jiným vnitrostátním kódováním morbidity, oba systémy se musejí standardně propojit, abychom získali standardizované kombinace kódů a uživatele to stálo co nejméně úsilí.*

---