

Metodika pro kódování vzácných onemocnění prostřednictvím ORPHA kódů

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 (dále také 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. 3/2024 a na webu MZ (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 (zprostředkovaně z informačních systémů 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 ORPHA kódy vycházejí z mezinárodní databáze Orphanet publikované prostřednictvím portálu Orpha.net nebo služeb portálu Orphadata. V českém prostředí se jedná o:

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

On-line nástroje pro kódování prostřednictvím ORPHAKódů

- 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 ORPHAKódu jsou primárně zaznamenávány do klinického informačního systému definovaných center vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním.
- Informace o klinickém stavu pacienta v informačním systému pacienta jsou považovány za elektronickou zdravotnickou dokumentaci (Electronic Health Record, EHR) a dle možností jsou vedeny ve strukturované podobě dle platných obsahových standardů.
- 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 vykazání 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 ORPHAKódem.
- ORPHAKódy mohou být v jedné ze tří úrovní:
 - o skupina onemocnění,
 - o onemocnění,
 - o varianta (subtyp) onemocnění.

Pokyny/podmínky pro kódování prostřednictvím ORPHAKódů

- 1) ORPHAKód je zaznamenán do informačního systému poskytovatele zdravotních služeb ve chvíli, kdy je stanovena klinická diagnóza vzácného onemocnění.
- 2) O přidělení ORPHAKódu pacientovi rozhoduje kvalifikovaný odborník na klinickém 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 klinická 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 poskytovatele zdravotních služeb zaznamenán v samostatném datovém poli.
- 4) ORPHAKód je v informačním systému poskytovatele zdravotních služeb přiřazen na úrovni pacienta, nikoliv pouze na úrovni případu poskytování péče.
- 5) Preferovanou úrovní podrobnosti ORPHAKódů je „onemocnění“. Jeden stav (diagnóza vzácného onemocnění, bez ohledu na to, zda se jedná o hlavní nebo vedlejší diagnózu) 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 zvolit ORPHAKód na úrovni „skupina onemocnění“.
- 6) Pokud je v průběhu diagnostického procesu na klinickém pracovišti vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním dané skupiny definované příslušnou ERN zpřesněna původní informace ze „skupina onemocnění“ na konkrétní „onemocnění“, nahradí se

v informačním systému poskytovatele zdravotních služeb původní obecnější ORPHAkód ORPHAkódem konkrétnějším.

- 7) Výjimečně může mít pacient víc než jedno vzácné onemocnění – v tom případě může mít zaznamenán v informačním systému poskytovatele zdravotních služeb více než jeden ORPHAkód.
- 8) Nehledě na charakter poskytované péče a její vztah ke konkrétnímu vzácnému onemocnění jsou vždy poskytovatelem uvedeny (vykázány na dokladech zdravotní pojišťovně dle Metodiky pro pořizování a předávání dokladů) všechny ORPHAkódy daného pacienta.
- 9) Uvedení ORPHAkódu (nebo ORPHAkódů) na dokladu vykázané zdravotní péče zdravotní pojišťovně nenahrazuje kód MKN-10, ten musí být na každém dokladu uveden vždy. ORPHAkód(y) a kód(y) MKN-10 na jednom dokladu nemusí popisovat stejný stav.

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
- 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., Groot, 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
- 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
- 8) Národní síť center vysoce specializované péče o pacienty se vzácným onemocněním, Věstník MZ <https://www.mzcr.cz/vestniky/> a <https://www.mzcr.cz/category/agendy-ministerstva/zdravotni-sluzby-agendy-ministerstva/centra-vysoce-specializovane-pece/>

Autoři:

prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.

MUDr. Miroslav Zvolský