

## ZAVEDENÍ KLASIFIKACÍ VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ V ČESKÉ REPUBLICE

**Miroslav Zvolský, Jitka Jírová, Milan Blaha, Daniel Klimeš, Antonín Šípek, Viktor Kožich, Milan Macek**

### **Anotace**

Vzácná onemocnění (rare diseases, RD) jsou definována prevalencí menší než 5 diagnostikovaných pacientů na 10 000 osob. Jedná se většinou o závažná chronická onemocnění představující velmi často enormní zátěž pro pacienta a jeho rodinu. Zmapování výskytu RD má velký význam pro jejich další výzkum, plánování zdravotní péče a ekonomiku jejich léčby. Problémem je identifikace pacientů s RD ve zdravotnickém systému, který v současnosti sleduje diagnózy pacientů z hlediska vedení dokumentace a vykazování péče pouze na úrovni Mezinárodní klasifikace nemocí, 10. revize (MKN-10). MKN-10 není pro rozlišení RD dostatečně podrobná. Mezinárodní konsorcium Orphanet udržuje řízený slovník RD doplněný systémem kódování, který se nazývá Orpha codes. Vroze- né poruchy metabolismu ÚZIS ČR aktuálně připravuje pilotní použití Orpha codes s mapováním na kódy klasifikace SSIEM a MIM Numbers v České republice pro kódování záznamů Národního registru vrozených vad od 1. 1. 2016.

### **Klíčová slova:**

*Vzácné nemoci, Mezinárodní klasifikace nemocí, Orphanet, Národní registr vrozených vad, terminologie jako téma*

### **Úvod**

Do skupiny vzácných onemocnění se řadí většinou závažná chronická onemocnění představující často enormní zátěž pro pacienta a jeho rodinu a čerpající nezanedbatelnou část prostředků na zdravotní a sociální péči. Zmapování výskytu RD má velký význam pro jejich další výzkum, plánování zdravotní péče i ekonomiku jejich léčby. Vzhledem k postupující personalizaci medicíny se také může jednat o jakýsi model zpřesňování diagnostiky na úroveň genotypu pacienta, který může být v budoucnu uplatňován u onemocnění s vyšší prevalencí.

### **Klasifikace vzácných nemocí**

Vzácná onemocnění jsou definována prevalencí menší než 5 diagnostikovaných pacientů na 10 000 osob. Tato jednoznačná definice ovšem předpokládá, že informace o prevalenci všech onemocnění jsou dostupná a známá. Podobné optimistické předpoklady narážejí na realitu dostupnosti epidemiologických informací. Druhým klíčovým momentem je měnění se úroveň medicínského poznání, kdy jsou identifikovány stále nové nosologické jednotky a další podléhají rozpadu a podrobnějšímu rozlišení.

Naprosto zásadní podmínkou debaty o tom, zda onemocnění je vzácné, je jeho jednoznačná identifikace ve zdravotnickém systému. Uvedení diagnózy

ve zdravotnické dokumentaci a vykazování péče v dostatečném detailu je ovšem problém. Většina RD ale nemá vlastní kód v rámci v ČR standardně používané Mezinárodní klasifikace nemocí 10. revize. V chystané 11. revizi MKN, která ovšem v ČR vejde v platnost nejdříve v roce 2020, se předpokládá dostatečná granularita. Již nyní však existují kódovací systémy a klasifikace zaměřené na RD.

Konsorcium Orphanet (<http://www.orpha.net>) systematicky katalogizuje RD a publikuje jejich seznam. Jedná se o řízený terminologický slovník přibližně 7000 onemocnění - jejich používaných názvů, synonym a jedinečných kódů. Tento systém je nazýván Orpha codes a vzhledem k probíhající spolupráci se Světovou zdravotnickou organizací by měl být podkladem pro kódování RD v MKN-11. Použití Orpha codes pro kódování RD doporučuje také skupina expertů Evropské komise pro RD v dokumentu „Recommendation on Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems“ ([http://ec.europa.eu/health/rare\\_diseases/docs/recommendation\\_coding\\_cegrd\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/recommendation_coding_cegrd_en.pdf)).

Existují i další systémy, jejichž použití je vhodné v některých subdoménách RD, respektive se se skupinou RD překrývají. Příkladem může být klasifikace Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM), která systematizuje vrozené poruchy metabolismu. Pro geneticky podmíněná onemocnění je široce používán systém Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM, vlastní kódy se nazývají MIM Numbers), který definuje jednotlivé fenotypové projevy a odpovíděné geny na úrovni lokusů.

### **Implementace klasifikací vzácných onemocnění v ČR**

ÚZIS ČR připravuje v současné době pilotní použití systémů Orpha codes, OMIM a SSIEM pro kódování záznamů Národního registru vrozených vad. Nové technologické řešení tohoto registru s uvedenou funkcionalitou bude spuštěno 1. ledna 2016 a umožní v budoucnu identifikaci záznamů s diagnózami pro analytické výstupy.

Nutnými kroky, které ÚZIS ČR provádí, jsou vytvoření a distribuce českých verzí číselníků Orpha codes, OMIM a SSIEM a vytvoření a publikace tabulky definující jejich vzájemné vztahy a také mapování na MKN-10. Část mapování již nyní poskytuje Orphanet, který vazby Orpha codes na OMIM, MKN-10 (a některé další terminologické systémy) zdarma poskytuje.

**Kontakt:**

**MUDr. Miroslav Zvolský**

Odbor analýz, publikací a externí spolupráce

Ústav zdravotnických informací a statistiky

České republiky

Palackého náměstí 4

P.O.Box 60

128 01 Praha 2

tel: 224 972 718

e-mail: [Miroslav.Zvolsky@uzis.cz](mailto:Miroslav.Zvolsky@uzis.cz)

<http://www.uzis.cz>