



# Proč sbírat informace o vzácných nemocech

Miroslav Zvolský

Oddělení klinických klasifikací, ÚZIS ČR

Školení RD-CODE

Poslední změna 13. 5. 2021

★ <http://rd-code.eu>

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

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



# Motivace ke sběru dat o RD

- > V rámci EU je onemocnění považováno za vzácné, pokud postihuje méně než 5 osob z každých 10 000 (dle prevalence) – RARE DISEASE (RD)
- > Žádný zdroj NZIS/ÚZIS (ani jiný centrální zdroj dat v ČR) nesbírá data přímo dle prevalence! (... ale dle incidence, dle poskytnutí služby, dle úmrtí, případně podle jiného mechanismu)
- > Jednotlivá onemocnění v ČR jsou identifikována kódem MKN-10. To však pro RD zdaleka nestačí.
- > **Jen 240 kódů MKN-10 je specifických** pro některá vzácná onemocnění, těch je však zhruba 7 000 – je tedy více než žádoucí zavést klasifikaci podle ORPHAcodes!

# ... vždyť ale existují klinické registry!

- > Pro některá onemocnění (například cystická fibróza, dětský diabetes nebo svalové dystrofie) nebo jejich varianty/skupiny existují specifické sběry dat – **klinické registry (KR)**.
- > KR mají i výhody v podobě podrobných dat (včetně výsledků vyšetření).
- > Data KR mají však několik omezení:
  - ★ vykazování není povinné (nejen pro lékaře; pro pacienty podmíněno souhlasem) = není plně pokryto, není zde centrální podpora,
  - ★ často se jedná jen o výzkumný projekt = omezená doba sběru dat,
  - ★ zaměřeno na jedno pracoviště či výběr pracovišť,
  - ★ různé datové sady = navzájem nekompatibilní (ač aktuálně aktivity k jejich konsolidaci).
- > **KR tedy nejsou vhodné pro celkový přehled o RD (spektrum)** a pro sběr dat o prevalenci.

# ... vždy existují „data pro pojišťovny“!

- > Data pro vykazování poskytnuté péče z pojišťoven mají významná omezení:
  - ★ nepostihují péči mimo zdravotní pojištění,
  - ★ jsou deformována metodikami a pravidly pro vykazování (např. kontroly vykázaní diagnostického výkonu na kód onemocnění!), jsou odlišná pro lůžkovou a ambulantní péči,
  - ★ postihují jen epizody péče (fragmentace), nikoliv jednotlivé případy/pacienty,
  - ★ diagnózy/stavy jsou kódovány dle MKN-10.

# ... takže Národní registr vrozených vad?

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

Není to však všespásné řešení!

Důležité je identifikovat případy RD ve zdravotnické dokumentaci, standardizovat pomocí ORPHA kódů a propojit v informačních systémech poskytovatelů (aby nebylo nutné zadávat data dvakrát).

# Pokroky v implementaci ORPHAcodes

- > Překlad portálu [Orpha.net](http://Orpha.net) do češtiny
- > Vykazování RD pojišťovněm - změna rozhraní pro doklad 01, 02 a 06 (VZP od 1. 1. 2021)
- > Aktualizace českého překladu terminologie Orphanet (včetně synonym)
  - ★ Zveřejněno na <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat--klasifikace--orphanet>
  - ★ Připravována verze pro rok 2022
  - ★ Průběžné otevřeno připomínkám klinických expertů
- > Aktualizace klasifikací Orphanetu na mezinárodní úrovni – PROBÍHÁ (ale je především otázkou spolupráce Orphanet vs. ERNy)
- > Zavádění do standardů výměny dat a zdravotnické dokumentace (eHealth, ERN, přeshraniční péče)
- > Orpha kódy i v nové aktualizaci [portálu MKN-10](#)

# Budoucnost?

## Připravovaná MKN-11

ICD-11 (ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics) Last Update: May

Search  [ Advanced Search ] [Foundation](#) [Linearizations](#) [Proposals](#) [Info](#) [More...](#)

- ▶ LD27 Syndromes with skin or mucosa<sup>1</sup> as a major feature
- ▼ LD28 Syndromes with connective tissue involvement as a major feature
  - ▼ LD28.0 Marfan syndrome or Marfan-related disorders
    - LD28.00 Congenital contractural arachnodactyly
    - LD28.01 Marfan syndrome**
    - LD28.0Y Other specified Marfan syndrome or Marfan-related disorders
    - LD28.0Z Marfan syndrome or Marfan-related disorders, unspecified
  - ▶ LD28.1 Ehlers-Danlos syndrome
  - LD28.2 Genetically-determined cutis laxa
  - LD28.Y Other specified syndromes with connective tissue involvement as a major feature
  - LD28.Z Syndromes with connective tissue involvement as a major feature, unspecified
- ▶ LD29 Syndromes with obesity as a major feature
- ▶ LD2A Malformative disorders of sex development
- LD2B Syndromes with premature ageing appearance as a major feature

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

### LD28.01 Marfan syndrome

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

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

**All Index Terms**  

- Marfan syndrome
- Marfan disease
- Marfan syndrome type 1 ⇒
- Marfan syndrome type 2 ⇒
  - Loeys-Dietz syndrome type 2

Hide index terms

**Caveats**

# Budoucnost?

## Připravovaná MKN-11

ICD-11 (ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics) Last Update: May

Search  [Advanced Search] Foundation Linearizations Proposals Info More...

- ▶ LD27 Syndromes with skin or mucosa<sup>1</sup> as a major feature
- ▼ LD28 Syndromes with connective tissue involvement as a major feature
  - ▼ LD28.0 Marfan syndrome or Marfan-related disorders
    - LD28.00 Congenital contractural reduplication
    - LD28.01 Marfan syndrome**
    - LD28.0Y Other specified Marfan syndrome or Marfan-related disorders
    - LD28.0Z Marfan syndrome or Marfan-related disorders, unspecified
  - ▶ LD28.1 Ehlers-Danlos syndrome
  - LD28.2 Genetically-determined cutis laxa
  - LD28.Y Other specified syndromes with connective tissue involvement as a major feature
  - LD28.Z Syndromes with connective tissue involvement as a major feature, unspecified
- ▶ LD29 Syndromes with obesity as a major feature
- ▶ LD2A Malformative disorders of sex development
- LD2B Syndromes with premature ageing appearance as a major feature

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

### LD28.01 Marfan syndrome

**Parent**  
LD28.0

**Description**  
Marfan syndrome is a connective tissue disorder characterized by progressive deformities of the musculo-skeletal system, including tall stature, long limbs, and aortic aneurysm. It is caused by a mutation in the FBN1 gene. Other features include mitral insufficiency, lens dislocation, and arachnoid cysts. The condition is named after the physician John H. Marfan, who first described it in 1896. It is a complex disorder with a wide range of clinical manifestations, including dolichocephaly, myopia, which can be severe.

**All Index Terms**

- Marfan syndrome
- Marfan disease
- Marfan syndrome type 1 ⇒
- Marfan syndrome type 2 ⇒
  - Loeys-Dietz syndrome type 2

[Hide index terms](#)

**Caveats**

### Orphanet classification of rare genetic diseases

- > [Rare genetic disease](#) ORPHA:98053
  - └ [Rare genetic eye disease](#) ORPHA:101435
    - └ [Rare genetic disorder of the visual organs](#) ORPHA:522504
      - └ [Rare genetic disorder of the anterior segment of the eye](#) ORPHA:522538
        - └ [Rare genetic corneal disorder](#) ORPHA:522556
          - └ [Rare genetic disorder with corneal involvement as a major feature](#) ORPHA:522558
            - └ [Syndromic genetic keratoconus](#) ORPHA:522564
              - └ [Marfan syndrome](#) ORPHA:559
                - └ **Marfan syndrome type 1** ORPHA:284963
                - └ **Marfan syndrome type 2** ORPHA:284973

ta ale nemusí řešit vše...



# DĚKUJI ZA POZORNOST

**MUDr. Miroslav Zvolský**

vedoucí Oddělení klinických klasifikací DRG

tel.: +420 22497 2718

email: [Miroslav.Zvolsky@uzis.cz](mailto:Miroslav.Zvolsky@uzis.cz)