

Terminologické, kódovací a klasifikační systémy pro vzácná onemocnění

Vzácná onemocnění jsou širokou, heterogenní skupinou chorob charakterizovanou právě jen nízkým výskytem v populaci (prevalence menší než 5 případů na 10 000 obyvatel). Zařazení do této skupiny tedy velmi závisí na naší schopnosti onemocnění co nejpejněji poznat, popsat a zařadit.

Pro klasifikaci a kategorizaci onemocnění ve zdravotnickém systému České republiky je majortně používána Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10). MKN-10 má však pro použití v oblasti identifikace vzácných onemocnění některé nevýhody. Především je málo podrobná a některé nosologické jednotky neobsahuje.

MKN-10 je používána pro vyznačování (identifikaci onemocnění kódem, kódování) diagnóz jak v plotextové zdravotní dokumentaci pacienta, tak v informačních systémech a v mechanizmech úhrady zdravotní péče. Bez jednoznačného pojmenování (lépe v informačních systémech „okódování“) diagnostické jednotky v dokumentaci (a lépe v elektronickém záznamu pacienta) v informačním systému není možné případy vzácných onemocnění systematicky sledovat a statisticky vyhodnocovat. Pro systematické označování vzácných onemocnění je možné využít v zahraničí používané terminologické a klasifikační systémy. Evropská komise doporučuje v dokumentu „Recommendation on Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems“ používat komplexní systém konsorcia Orphanet.



MKN– 10

Mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů, 10. decennální revize je mezinárodní systém pro terminologii, klasifikaci a kódování nemocí. Garantem vývoje je Světová zdravotnická organizace (WHO). MKN-10 byla v ČR přijata v roce 1994 a je používána pro označení diagnózy v registrech Národního zdravotnického informačního systému, v systémech vykazování a úhrady plátouc zdravotní péče, ve vykazování invalidity, pracovní neschopnosti a v dalších agendách. **Její nevýhodou pro použití v oblasti vzácných onemocnění je její malá podrobnost.** Některé diagnózy sloučuje pod obecnější kódy a skupiny diagnóz, což může být vhodné pro úhrnné statistiky nemocnosti a úmrtnosti, ale nikoliv pro sledování jednotlivých druhů onemocnění.

Český překlad zajišťuje ÚZIS ČR.

Více informací lze získat a kompletní obsah lze nalézt na <http://www.uzis.cz/cz/mkn/index.html>

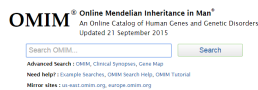


Orphanet (databáze, terminologický systém a další nástroje)

Mezinárodní konsorcium Orphanet (s vedoucí úlohou francouzského institutu INSERM) vytvořilo a udržuje unikátní databázi vzácných onemocnění, registrů, institucí a vyšetření. Databáze je pravidelně aktualizována a dostupná pod otevřenou licenci Creative Commons prostřednictvím Internetu jako jedinečný informační zdroj a mezinárodní standard mimo jiné pro terminologii vzácných nemocí. Prostřednictvím jednoznačných identifikátorů (Orpha codes) je možné vzácná onemocnění kódovat v informačních systémech. V současné době je možné prostřednictvím databáze Orphanet identifikovat více než 6000 vzácných onemocnění. Použití Orpha codes pro kódování vzácných onemocnění je podpořeno doporučením Evropské komise. Orphanet zároveň spolupracuje s WHO na 11. revizi Mezinárodní klasifikace nemocí, kde by kódování vzácných nemocí mělo být usnadněno. Databáze Orphanetu obsahuje známé vazby jednotlivých položek na další terminologické systémy (OMIM, MKN, MeSH, UMLS, MedDRA).

Podrobnější informace lze získat na

<http://www.orpha.net/> <http://www.orphanet.cz/>



OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)

OMIM je obsáhlou volně dostupnou databází onemocnění s genetickou složkou s odkazy na konkrétní zúčastněné geny s popisem známých mutací. Vznikl ve spolupráci National Center for Biotechnology Information a Johns Hopkins University School of Medicine. Pro identifikaci onemocnění a konkrétních příslušných genů používá unikátní identifikátor (MIM number), pomocí něž je možné identifikovat (kódovat) onemocnění v informačních systémech. Obsah OMIM je dostupný na internetovém portále a pravidelně aktualizovaný. Je pravidelně využívaným odborným zdrojem a je běžně citován v odborné literatuře.

Podrobnější informace lze získat na

<http://www.omim.org/>

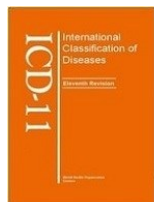


SSIEM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism)

SSIEM je mezinárodní odbornou společností zabývající se vrozenými vadami metabolismu. V roce 2012 vydala aktualizovanou klasifikaci obsahující přibližně 1200 diagnostických jednotek a jejich vazeb na některé jiné terminologické systémy (OMIM, MKN-10). Elektronickou verzi této klasifikace lze použít pro kódování v informačních systémech nebo pro kategorizaci onemocnění pro statistické analýzy. Pokrývá významnou část vzácných onemocnění, z principu však ne všechna (vzácná onemocnění jsou definována prevalencí).

Podrobnější informace lze získat na

<http://www.ssiem.org/resources/IEC.asp>



MKN-11 (Mezinárodní klasifikace nemocí, 11. revize, ICD-11)

Světová zdravotnická organizace (WHO) již dlouhou dobu připravuje 11. „decennální revizi“ Mezinárodní statistické klasifikace nemocí. MKN-11 by měla obsahovat několik úrovní detailu, přičemž ta nejjednodušší bude mít dostatečné rozlišení pro identifikaci (a kódování) vzácných nemocí. Na zavzetí co nejkompletnější sady vzácných onemocnění spolupracuje WHO s konsorciem Orphanet, od kterého bude přebírat výstupy a průběžně aktualizace databáze Orphanet. Uvedení MKN-11 bylo již několikrát posunuto, nyní je předpokládaným termínem uvedení na mezinárodní úrovni rok 2018. Je otázkou, jak budou jednotlivé státy MKN-11 přebírat (překládat a implementovat do svých zdravotnických systémů). Předpokládáme, že v ČR bude MKN-11 použitelná nejdříve v roce 2020.

MKN-11 bude umožňovat více hierarchických pohledů na terminologický systém diagnóz, např. se počítá s tzv. linearizací (hierarchickou strukturou) určenou speciálně pro vzácná onemocnění.

Podrobnější informace lze získat na

<http://www.who.int/classifications/icd11>

Další terminologické, klasifikační a kódovací systémy

MeSH (Medical Subject Headings) - tento terminologický systém používaný k indexaci odborné literatury neobsahuje v základním stromu dostatečně podrobné rozlišení pro vzácné nemoci. Přesto na něj např. databáze Orphanet odkazuje, výhodou je snadné odkazování na relevantní literaturu. MeSH má specifické využití především v knihovnictví, českou verzi překládá Národní lékařská knihovna.

SNOMED CT (Systemized Nomenclature of Medicine - Clinical Terms) je kompletní terminologický slovník medicíny a přidružených oborů lidské činnosti. Přestože obsahuje velké množství hesel, není zaměřen na oblast vzácných onemocnění a pokrytí této oblasti v něm není dostatečně podrobné. SNOMED CT je určen především pro kódování klinických termínů v informačních systémech. ČR dlouhodobě uvažuje o použití SNOMED CT, které by ovšem znamenalo přeložení a udržování českých překladů statistických medicínských termínů. Termín zavedený v ČR proto není znám.

UMLS (Unified Medical Language System) je metathesaurum, tedy souborem sdručujícím velké množství medicínských slovníků. Přiřazením jednoznačného identifikátoru jednomu termínu např. slovníky umožňuje jednoznačnou identifikaci v informačních systémech. Jedná se však o poměrně složitý systém udržovaný Národní lékařskou knihovnou v USA, který je zaměřen hlavně na anglickojazyčné zdroje, především je ale závislý na vývoji jednotlivých slovníků, které integruje. Orphanet obsahuje v databázi vazbu i na tento systém.

MedDRA (Medical Dictionary for Regulatory Activities) je medicínský slovník používaný v mezinárodním měřítku ve farmaceutickém průmyslu. Orphanet obsahuje vazbu i na tento systém.