



Kódování vzácných nemocí: současný stav a trvající výzvy

Milan Macek

Seminář Vzácné nemocí – terminologie, klasifikace, kódování

11. 11. 2015 Praha

Sékolène Aymé, INSERM, Paris

EJA Final Partner Meeting, 15 September 2015, Luxembourg

Cíl definovaný před třemi lety: Podpořit správné klasifikování a kódování vzácných nemocí

1. Pomoci s přípravou **11. revize Mezinárodní klasifikace nemocí** tak, aby bylo zajištěné podrobné (vyčerpávající) kódování vzácných nemocí a jejich vhodná klasifikace v rámci revizního procesu definovaného WHO.
2. Podporovat používání **nomenklatury Orphanet** ve zdravotnických informačních systémech a především v národních úložištích dat o vzácných nemocech.
3. **Vzájemné odkazování** s jinými terminologickými systémy, například s UMLS and HPO



Jaký je stav vzájemného odkazování (cross referencing) mezi nomenklaturami?

Úspěchy : Cross referencing terminologií RD

- Vzájemné odkazy mezi Orpha codes, MKN-10, Snomed CT, HPO, OMIM, MedDRA, MeSH vytvořeny a pravidelně aktualizovány v INSERMu týmem Orphanet
- Zveřejňovány na webové stránce Orphanet
- Data vystavena na Orphadata.org

:: Marfan syndrome

Orpha number	: ORPHA558	ICD-10	: Q87.4
Synonym(s)	: MFS	OMIM	: 154700 [↗]
Prevalence of rare diseases	: 1-5 / 10 000	UMLS	: C0024796
Inheritance	: Autosomal dominant	MeSH	: D008382
Age of onset	: Variable	MedDRA	: 10026829
		SNOMED CT	: 19346006

Úspěchy : Cross referencering terminologií RD

- Dohoda u 2000 základních termínů, publikovaných a doporučených k používání
- MKN-11 a SNOMED CT je zahrnou
- Vytvořeno International Consortium for Human Phenotype Terminologies (ICHPT) (vedené Peterem Robinsonem)
- Zveřejněno na stránkách IRDiRC

Fichier Rechercher Alignement Statistiques

Ontologie 1: file:C:\Martin\Annotations\Mapping\%20Signes%20Cliniques\Ada_Amosh\Features_AdaAmosh.owl
Ontologie 2: file:C:\Martin\Annotations\Mapping\%20Signes%20Cliniques\HPO_downloads\human_phenotype_ontology_unknown_300812_biportal.owl

Score: Type: Apoter Supprimer ligne Tout supprimer

Label1	Label2	Type	Score	Validité	Method	Date
Hyperplastic	Hypoplast	EQUIV	0.9472653	OK	3-Sub distance	201209
Aplasia	Absent radi	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Dysplastic	Toenat dys	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Toes	Nail dyspla	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Dystrophic	Dystrophic	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Toes	Nail dyspla	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Toes	Nail dyspo	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Hemolytic	Hemolytic	EQUIV	0.9454545	OK	3-Sub distance	201209
Hypermetr	Hypermetr	EQUIV	0.9448995	OK	3-Sub + deduction	201209
Hypogam	Hypergam	EQUIV	0.9445402	OK	3-Sub + deduction	201209
Hypoplasia	Malar flat	EQUIV	0.9444444	OK	3-Sub distance	201209
Intrauterin	Severe int	EQUIV	0.9437909	OK	3-Sub distance	201209
Intrauterin	Severe int	EQUIV	0.9437500	OK	3-Sub distance	201209
Arnold-Chi	Arnold-Chi	EQUIV	0.9433962	OK	3-Sub distance	201209
Cognitive i	Cognitive i	EQUIV	0.9429571	OK	3-Sub distance	201209
Horizontal	Horizontal	EQUIV	0.9428571	OK	3-Sub distance	201209
Hypobetall	Hypopogp	EQUIV	0.9428571	OK	3-Sub distance	201209
Frued int	Frued int	EQUIV	0.9423484	OK	3-Sub distance	201209
Opacit	Opacitcat	EQUIV	0.9422116	OK	3-Sub distance	201209
Decreased	Limited eit	EQUIV	0.9421342	OK	3-Sub + deduction	201209
Hypertipide	Hypertipide	EQUIV	0.9419354	OK	3-Sub + deduction	201209
Dystunction	Decreased	EQUIV	0.9411764	OK	3-Sub distance	201209
Refrusion	Miface ref	EQUIV	0.9411764	OK	3-Sub distance	201209
Insulin-dep	Type II diab	EQUIV	0.9411764	OK	3-Sub distance	201209
Paresis	Vocal cord	EQUIV	0.9411764	OK	3-Sub distance	201209

Lexique Commentaires

Lexique: FragURC: AdaAmosh-186
Lexique: FragURC: HPO_0000272

PrefLabels: Hypoplasia
PrefLabels: Malar flattening



Jaký je stav šíření a podpory Orpha Codes?

Orpha Codes: Úspěchy

- Informační leták vytvořen a distribuován
- Dva workshopy expertů v roce 2014 k prozkoumání možných přístupů a metod
 - Německo v pilotní fázi/Francie ve fázi implementace
- Většina členských států se zajímá o použití Orphacodes
- Doporučení pro kódování RD přijato Expertní skupinou pro RD v listopadu 2014

Workshop on Orphacodes (Ispra, říjen 2014)

- **Workshop financován JRC (Joint Research Centre)**
- **Účastníci:** zástupci členských států, experti na kódování, zástupci pacientů, zástupci Evropské komise
- **Cíle:**
 - Nalézt způsoby pro zlepšení situace a pro a proti jednotlivých alternativ
 - Vytvořit „road map“ na úrovni EU a členských států pro další kroky

Zájem o Orphacodes

Country	Interest in Orphacodes	Consideration of use of Orphacodes foreseen in scope of national plan (current/future)	Pilot phase	Implementation in centres of expertise	Implementation in healthcare system
Austria	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Belgium	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Bulgaria	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Croatia	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Cyprus	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Czech Republic	Green	Light Green	Grey	Grey	Grey
Denmark	Orange	Grey	Grey	Grey	Grey
Estonia	Green	Grey	Grey	Grey	Grey
Finland	Orange	Grey	Grey	Grey	Grey
France	Green	Green	Green	Green	Green
Germany	Green	Green	Green	Grey	Grey
Greece	Green	Grey	Grey	Grey	Grey
Hungary	Green	Green	Green	Grey	Grey
Ireland	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Iceland	Green	Green	Grey	Grey	Grey
Italy	Green	Light Green	Light Green	Light Green	Light Green
Latvia	Green	Green	Green	Grey	Grey

Zájem o Orphacodes

Country	Interest in Orphacodes	Consideration of use of Orphacodes foreseen in scope of national plan (current/future)	Pilot phase	Implementation in centres of expertise	Implementation in healthcare system
Lithuania	Green				
Luxembourg	Green				
Malta	Green				
Netherlands	Green	Green		Green	
Norway	Green		Green		
Poland	Green				
Portugal	Green	Green			
Romania	Green				
Slovakia	Green				
Slovenia	Green			Green	
Spain	Orange				
Sweden	Orange				
UK	Orange				

Kroky k přijetí doporučení ke kódování vzácných nemocí

2009-2012:	RDTF Joint Action: podpora vzájemného odkazování mezi terminologiemi a revizní proces MKN-11 u vzácných nemocí
březen 2012:	Start projektu EUCERD Joint Action – pokračování této podpory
září 2012:	EUCERD JA workshop o vzájemném odkazování terminologií
2013:	Vytvoření International Consortium for Human Phenotype Terminologies (ICHPT)
březen 2014:	EUCERD JA workshop o Orphacodes ve zdravotnických informačních systémech
červenec 2014:	Diskuse Expertní skupiny EK o RD nad návrhem doporučení pro kódování vzácných nemocí Finalizace doporučení
říjen 2014:	Workshop nad dalšími kroky k uvedení/usnadnění implementace Orphacodes na národní úrovni
listopad 2014:	Přijetí doporučení Expertní skupinou EK

Závěry (1)

- Situace na úrovni členských států je velmi rozmanitá
 - Kódovací nástroje, systémy a praxe jsou heterogenní
 - identifikace **jednoho řešení** pokrývající univerzálně potřeby všech států je **nerealistická**
- Shoda, že kódovací systémy používané pro řízení a úhrady zůstanou na bázi MKN-10

Závěry (2)

- Shoda, že **Orphacodes jsou nejlepším nástrojem** doplňujícím MKN-10 pro onemocnění, která nemají v MKN-10 specifický kód
- Státy mající zájem implementovat Orphacodes by měly začít kódovat především ve **specializovaných centrech** tak, aby bylo efektivně demonstrováno jejich využití

Závěry (3)

- Zainteresované členské státy si chtějí **vyměňovat zkušenosti** prostřednictvím pracovní skupiny v projektu RD-Action.
- Zahrnutá témata:
 - **Verzování** Orphacodes/sledování změn
 - Vytvoření **masterfile** (srovnání Orphacodes a verzí MKN používaných ve členských státech)
 - Vytvoření metodik (guidelines) pro kodéry
- Udržitelnost **Orphanetu**

Závěry (4)

- Na **národní úrovni** vedení implementace Orphacodes jako doplňku k MKN-10 vzhledem k národním specifikům
- **Společný přístup** na Evropské úrovni je nezbytný k **využití dat**
 - Aktivity vyžadující dodatečné náklady jsou v následujícím JA RD nepředvídatelné
 - Předpokládané pracovní skupiny by měly definovat další postup do budoucna



Implementation of ORPHA codes supported by the upcoming Joint Action RD-Action

DĚKUJI ZA POZORNOST