

Metodika k informačnímu systému pro vzácná onemocnění

Registr vzácných onemocnění – RARE

autoři: Doležalová Pavla, prof. MUDr. CSc., Ješina Pavel, doc. MUDr. RNDr. Ph.D.,
Martina Hábová, Ing. Ph.D., Hak Jan, Bc.

verze: 1.0

datum: 09.06.2023



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost



Dokument je vytvořen v rámci projektu

„Optimalizace postupů při integraci prvků elektronického zdravotnictví do procesů ÚZIS a tvorba dokumentace k informačnímu systému vzácných onemocněních v ČR“

registrační číslo CZ.03.4.74/0.0/0.0/15_025/0015811



Obsah

1	Úvod	2
1.1	Popis aktivity	2
2	Registr vzácných onemocnění – RARE.....	3
2.1	Východiska.....	3
2.2	Metodika	4
2.3	Právní titul zpracování osobních údajů	4
2.4	Fáze projektu	5
2.5	Základní popis RARE	5
2.6	Přístupy do informačního systému RARE	6
2.7	Výčet zpracovávaných osobních údajů.....	6
3	Uživatelská příručka registru RARE.....	8
3.1	Přihlášení	8
3.2	Vyhledání vzácného onemocnění pacienta.....	8
3.3	Nový pacient.....	10
3.4	Úprava údajů pacienta	12
3.5	Nová kontrola a anamnéza pro již registrovaného pacienta.....	12
3.6	Nové onemocnění založeného pacienta	13
3.7	Smazání údajů u pacienta o vzácném onemocnění a o kontrolách	14
4	Vyhodnocení pilotního provozu	15



1 Úvod

Tento dokument představuje **Metodiku k informačnímu systému pro vzácná onemocnění - RARE** pro účely projektu „Optimalizace postupů při integraci prvků elektronického zdravotnictví do procesů ÚZIS a tvorba dokumentace k informačnímu systému vzácných onemocnění v ČR“, registrační číslo CZ.03.4.74/0.0/0.0/15_025/0015811, a jeho klíčové aktivity č. 2 Metodické nastavení a zpracování doplňujících analytických podkladů pro vytěžování dat NZIS v oblasti vzácných onemocnění a problematiky dárčovství kostní dřeně a infekčních chorob.

1.1 Popis aktivity

Projekt: *Optimalizace postupů při integraci prvků elektronického zdravotnictví do procesů ÚZIS a tvorba dokumentace k informačnímu systému vzácných onemocnění v ČR eHealth a vzácná onemocnění.*

KA02 – *Metodické nastavení a zpracování doplňujících analytických podkladů pro vytěžování dat NZIS v oblasti vzácných onemocnění a problematiky dárčovství kostní dřeně a infekčních chorob.*

V rámci aktivity dojde k vytvoření potřebné dokumentace, analytických podkladů a metodických materiálů pro vznikající komplexní a vícezdrojový informační systém (IS) pro vzácná onemocnění, který spojuje dostupná data generovaná v NZIS s daty zajištěnými v rámci realizace pilotního sběru dat o vzácných onemocněních. Tento informační systém buduje žadatel ve spolupráci s českými členy center vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění (ERN). (<https://www.mzcr.cz/vestnik/vestnik-c-1-2022/>). Aktuálně jsou zpracovávány analýzy dostupných datových zdrojů včetně identifikace nutných návazných datových sběrů. Jejich využití je brzděno chybějícím metodickým a procesním nastavením pro vytěžování a publikaci těchto dat, zpracováním analýzy právních aspektů užití těchto dat v kontextu s realizovanými legislativními změnami, absencí některých dat v NZIS i neexistujícími metodickými pokyny uživatelům pro správnou interpretaci těchto dat.

Pro plnou funkčnost IS pro vzácná onemocnění bude nutno rovněž doplnkově vytvořit podpůrnou aplikaci, která zajistí sběr průnikových údajů nad touto vysoce heterogenní skupinou pacientů a současně umožní v případě nutnosti selektivních, flexibilních a třeba i dočasných dosběrů dalších informací o konkrétním vzácném onemocnění.



2 Registr vzácných onemocnění – RARE

Tento dokument popisuje fungování IS pro vzácná onemocnění včetně podpůrné aplikace, která byla vytvořena pro sběr průnikových údajů nad vysoce heterogenní skupinou pacientů (geneticky podmíněná chronická onemocnění, metabolické poruchy, vzácná onkologická onemocnění atd.), a která umožní v případě nutnosti selektivní, flexibilní a třeba i dočasné dosběry dalších informací o konkrétním vzácném onemocnění.

Realizace tohoto nového informačního systému, pracovně nazývaného RARE (z anglického překladu „vzácný“), tak implikuje zavedení nového zpracování osobních údajů pacienta včetně informací o zdravotním stavu, diagnóze, provedených vyšetřeních a poskytované péči. Charakter onemocnění je v části případů (cca v 80%) rovněž podmíněn geneticky, resp. může úzce souviset s rodinnou anamnézou, která je mnohdy klíčovým indikátorem nemoci.

Cílem projektu, resp. jeho výstupů, je získat komplexní informaci o rozsahu a kvalitě poskytovaných zdravotních služeb ve vztahu k těmto pacientům, včetně zajištění transparentnosti poskytování a financování těchto specifických zdravotních služeb. Vzhledem ke specifčnosti onemocnění (vzácné diagnózy) a pacientů je nezbytné disponovat specifickými daty.

2.1 Východiska

Národní zdravotnický informační systém (NZIS) je jednotný celostátní informační systém veřejné správy, v němž jsou, mimo jiné, shromažďovány a zpracovávány údaje od poskytovatelů zdravotních služeb. Jejich správou je pověřen Ústav zdravotnických informací a statistik ČR (ÚZIS ČR) na základě § 70 odst. 3 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách. Součástí NZIS jsou národní zdravotní registry, ostatní registry obsahující např. data o infrastruktuře zdravotnického systému a data ze statistických zjišťování.

Údaje o vzácných onemocněních, v angličtině používán termín rare diseases (RD), jsou ne zcela systémově sbírány v rámci zdravotních registrů NZIS. Informace o zdravotním stavu, diagnóze nebo důvodu kontaktu se zdravotními službami jsou v NZIS převážně ukládány v kódované podobě prostřednictvím Mezinárodní klasifikace nemocí. Současné vydání Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10) neumožňuje tato onemocnění přesně identifikovat. Kódy v MKN-10 používané jsou málo podrobné a mají spíše úkol slučovat jednotky do větších skupin, dlouhodobě publikovaných v podobě popisných statistických ukazatelů. Pro vykazování vzácných onemocnění je však nutná přesnější klasifikace.

Portál Orphanet zřizovaný konsorciem 40 států v čele s Francií vytvořil mezinárodní systém označení vzácných onemocnění pomocí tzv. ORPHAcode. Díky tomuto jednotnému systému kódování lze všechny verze propojit s jednotlivými informačními zdroji ostatních evropských (i mimo evropských) zemí. Zároveň je možné mapovat položky ORPHAcode na položky jiných terminologických a klasifikačních systémů typu MKN-10, MeSH, OMIM a dalších. Slovník ORPHAcode obsahuje více než 10 tisíc diagnóz. Jejich pravidelnou aktualizaci každoročně zajišťoval ÚZIS ČR v rámci projektu RD-code.

Orpha kódy jsou považovány za standard identifikace vzácných onemocnění v elektronických informačních systémech a jsou mimo jiné podkladem pro katalogizaci a identifikaci vzácných onemocnění v 11. revizi Mezinárodní klasifikace nemocí.



2.2 Metodika

Evropskou komisí jsou vzácná onemocnění chápána jako život ohrožující nebo závažná chronická, často invalidizující onemocnění, která mají tak nízkou prevalenci, že k jejich řešení je zapotřebí zvláštního společného úsilí. Nízkou prevalencí je míněn výskyt menší než 1 případ na 2000 obyvatel. Z definice vzácného onemocnění nevyplývá omezení na konkrétní etiologii, v dalších zdravotních registrech v rámci NZIS je proto možné nalézt data o takových onemocněních a pacientech s nimi v rámci různých oborů a medicínských domén.

Většina zdravotnických registrů obecně umožňuje zadávání jednotlivých případů vzácných onemocnění přímo zdravotnickými pracovníky, a to jak na úrovni oddělení, tak i na úrovni zdravotnického zařízení či poskytovatele zdravotnických služeb. Zároveň řada z nich umožňuje hromadné odesílání zadaných případů formou importu (většinou ve formátu CSV či XML), které ulehčuje především export dat z jednotlivých zdravotnických zařízení. Dalším obohacujícím aspektem je možnost propojení dat mezi jednotlivými případy vzácných onemocnění napříč jednotlivými registry. Příkladem pro toto vzájemné propojení mohou být registry spadající pod NZIS.

2.3 Právní titul zpracování osobních údajů

Legislativním podkladem pro sběr osobních údajů a činnost v rámci projektu je dána účelem NZIS zakotveném zákonem č. 372/2011 Sb. o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách), ve znění pozdějších předpisů (dále jen „zákon o zdravotních službách“), konkrétně § 70 a § 73, kde je k účelu NZIS, mimo jiné, uvedeno:

„.....a) ke zpracování údajů o zdravotním stavu obyvatelstva, o činnosti poskytovatelů a jejich ekonomice, o zdravotnických pracovnících a jiných odborných pracovnících ve zdravotnictví a o úhradách zdravotních služeb hrazených z veřejného zdravotního pojištění, a to za účelem získání informací o rozsahu a kvalitě poskytovaných zdravotních služeb, pro řízení zdravotnictví a tvorbu zdravotní politiky, včetně zajištění transparentnosti poskytování a financování zdravotních služeb, zajištění rovného přístupu k zdravotním službám a hodnocení indikátorů kvality a bezpečnosti zdravotních služeb,....“

„d) k realizaci a zpracování výběrových šetření o zdravotním stavu obyvatel, o determinantách zdraví, o potřebě a spotřebě zdravotních služeb a spokojenosti s nimi a o výdajích na zdravotní služby,.....“

e) pro potřeby vědy a výzkumu v oblasti zdravotnictví,“

Dále je legislativním podkladem § 72 odst. 1 písm. j), kdy jednou ze součástí NZIS jsou „.....data ze statistických zjišťování prováděných statistickým ústavem....“ . V Národním zdravotnickém informačním systému jeho jednotlivé součásti vytvářejí ve smyslu ustanovení § 72 odst. 2 věta první vzájemně propojenou soustavu a pro účely uvedené v § 73 je možné sdružovat údaje v nich vedené.

Z důvodu zajištění ochrany osobních údajů ve smyslu zásad nastavených právní regulací Nařízením Evropského parlamentu a Rady (EU) 2016/679 ze dne 27. dubna 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (Obecné nařízení o ochraně osobních údajů), stejně tak i zákonem č. 110/2019 Sb., o zpracování osobních údajů, budou veškerá data shromažďovaná v rámci pilotního sběru do nového informačního systému–aplikace registru RARE získávána a pořizována pouze se Souhlasem pacienta, který bude pacient (nebo zákonný zástupce) potvrzovat u svého ošetřujícího lékaře u vybraných poskytovatelů zdravotní péče (člen Evropských sítí pro vzácná onemocnění).



Informace získané z výstupu projektu, popř. dalších návazných činností, budou využity pro analýzu potřebnosti shromažďovaných informací na plošné bázi, tj. za účelem vyhodnocení potřebnosti uzákonění nového specifického zdravotního registru.

Osobní údaje jsou zpracovávány dle čl. 6 odst. 1 písm. a), čl. 9 odst. 2 písm. a), čl. 22 odst. 2 písm. c) Obecného nařízení.

Údaje z informačního systému budou mazány po 25 letech od úmrtí pacienta.

V případě odvolání souhlasu dojde okamžitě k výmazu dat, v případě znovu udělení souhlasu pacientem nebude možné původní data obnovit.

2.4 Fáze projektu

Realizace projektu vzniku nového informačního systému má několik fází, **z nichž některé přesahují svým rozsahem tento konkrétní evropský projekt.** Několik fází má i postupné navyšování úrovně shromažďovaných osobních údajů.

Cílový souhrn osobních dat informačního systému RARE má několik úrovní:

1. **Obecný dataset:** Soubor základních dat o pacientech se vzácným onemocněním, která jsou označovaná jako Common Data Elements (CDE). Obsahuje hlavně demografická data, základní údaje o diagnóze a stavu pacienta. Pilotní implementace CDE do samostatné platformy je předmětem stávajícího projektu a předpokládá zadávání údajů ručně přímo do platformy.
2. **Rozšířený obecný dataset:** Podrobnější obecná charakteristika onemocnění včetně údajů o diagnostickém procesu a používané terapii.
3. **Specifický dataset:** Elementy pojící se specificky k dané skupině vzácných onemocnění.

Data na úrovni 2 a 3 (rozšířený a specifický dataset) budou shromažďována až po realizaci integrace cílového datasetu vzácných onemocnění do nemocničních informačních systémů.

Informační „bloky“ vycházejí z mezinárodních doporučení EUCERD Joint Action (DG SANCO No. 2011 2201), evropského registru vzácných onemocnění (European platform on Rare Disease Registration (https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/_en), datasetu obsaženého v evropském konzultačním systému vzácných onemocnění (Clinical Patient Management System, CPMS) vytvořeném pro Evropské referenční síť (ERN) pro vzácná onemocnění.

2.5 Základní popis RARE

ÚZIS je ze zákona správcem Národního zdravotnického informačního systému (NZIS).

NZIS je jednotný celostátní informační systém veřejné správy, v němž jsou shromažďovány a zpracovány osobní a další údaje ze základních registrů orgánů veřejné správy, ministerstev, od poskytovatelů zdravotních služeb, případně dalších osob předávajících údaje do NZIS.

Jak je uvedeno výše, Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS ČR) je na základě § 70 odst. 3 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách správcem Národního zdravotnického informačního systému (NZIS), jehož součástí jsou popsány v témže zákoně (§ 72 odst. 1).

Mezi významné komponenty NZIS patří mimo jiné:

- národní zdravotní registry,
- Národní registr poskytovatelů,



- Národní registr zdravotnických pracovníků,
- národní zdravotní registry vedené podle zákona upravujícího transplantace,
- data přebíraná z informačních systémů infekčních nemocí vedených podle zákona o ochraně veřejného zdraví,
- Národní registr hrazených zdravotních služeb.

Tyto informační systémy jsou provozovány v unikátním prostředí resortních zdravotnických registrů, jehož základní komponenta **Jednotná technologická platforma je součástí kritické infrastruktury státu** dle zákona č.181/2014 Sb., o kybernetické bezpečnosti a o změně souvisejících zákonů (zákon o kybernetické bezpečnosti), ve znění pozdějších předpisů (dále jen „ZoKB“). Prostředí resortních zdravotnických registrů umožňuje standardizovaný a snadný vývoj nových komponent registrů v souladu s požadavky ZoKB a ochrany osobních údajů.

Nově vznikající informační systém RARE bude vybudován na identické infrastruktuře a platformě jako je vybudován NZIS, s tím, že bude využívat všech technologických funkcionalit zajišťujících bezpečnost dat jako i dalších společných funkcionalit (např. číselníky) pro jednotnou práci s daty. Znamená to, že veškerá data budou stejně zabezpečena jako jiná data, která ÚZIS shromažďuje dle zákonných ustanovení. Z toho důvodu nejsou zaváděna žádná další specifická protipatření.

Přístup do informačního systému bude udělen pouze relevantním pracovníkům s příslušnou omezenou rolí (vlastní data, konkrétní zdravotnické pracoviště atd.) – tvorba rolí a přidělování přístupů bude podléhat stejným pravidlům, jako jsou nyní nastavená v případě ostatních registrů (viz dále).

Data budou pořizovat zaměstnanci poskytovatele zdravotní péče – pracoviště, které je členem Evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění. Tito pracovníci v současnosti data k dispozici mají v rámci vedené zdravotní dokumentace.

2.6 Přístupy do informačního systému RARE

Pro řízení přístupů NZIS slouží **jednotná správa uživatelů**, jež je komponentou resortních zdravotnických registrů Ministerstva zdravotnictví. O přístup mohou žádat pouze uživatelé, kteří jednoznačně prokážou svoji identitu prostřednictvím svých osobních údajů. Za subjekt údajů podává prvotní žádost o přístup statutární zástupce daného IČ. Po zřízení prvotního přístupu může uvedená osoba v oficiální žádosti přidávat řízeným způsobem přístupy pro další zaměstnance ve své organizaci. Přístupy jsou tímto zabezpečeným přístupem přidělovány definovaným subjektům, které mohou mít dle zákona zajištěný přístup. Jde zejména o poskytovatele zdravotních služeb.

Při přístupu k informačnímu systému RARE musí každý uživatel provést dvoufázovou autentifikaci¹, popř. přihlášení prostřednictvím Národní identitní autority. Veškeré akce přihlášeného uživatele jsou pak logovány pro případnou kontrolu.

2.7 Výčet zpracovávaných osobních údajů

Následující výčet údajů (kategorií) popisuje návrh cílového datasetu údajů o pacientech se vzácným onemocněním. Pilotním projektem jsou dotčeny pouze kategorie vyznačené **tučně**.

- 1) **Identifikační údaje** – konkrétně se jedná o rodné číslo (jako národní identifikátor), rodné příjmení, příjmení, jméno, datum narození (pokud se pacient již narodil, v opačném případě informaci, že se jedná o dosud nenarozený plod), pohlaví;

¹ Prostřednictvím webového rozhraní a sms.



- 2) **Sociodemografické údaje** – Místo narození (PSČ) včetně země narození, Místo trvalého bydliště (PSČ) včetně země trvalého pobytu;
- 3) Rodinná anamnéza – informace, zda se nemoc již v rodině vyskytla a jaký je případný příbuzenský vztah;
- 4) **Stav života pacienta** – v případě úmrtí informace o tom, zda příčinou bylo vzácné onemocnění případně jiná diagnóza.
- 5) Zahájení péče – na základě jakého doporučení (jiný poskytovatel zdravotní péče) byl pacient na specializované pracoviště odeslán, a kdy byla zahájena péče;
- 6) Poskytnutá péče – rozsah, cíle, kým byla péče poskytnuta;
- 7) **Anamnéza současného onemocnění – věk začátku potíží, věk při diagnóze**
- 8) **Diagnóza – diagnóza vzácného onemocnění (ORPHAkód)**, aktuální stav diagnózy, metoda jejího potvrzení, **gen a mutace**;
- 9) Léčba – zda je specifická léčba vzácného onemocnění, o jakou léčbu se jedná;
- 10) Pre a neo natální údaje – v případě specifických onemocnění, zejména vrozených vad;
- 11) **Výzkum** – údaje o účasti pacienta na výzkumu, údaje o poskytnutí biologického vzorku, **údaje o biobance**;

Jak je uvedeno výše, bude prováděno zpracování osobních údajů, včetně zvláštní kategorie osobních údajů, kam ve smyslu Obecného nařízení na ochranu osobních údajů spadají údaje o zdravotním stavu. Informační „bloky“ vycházejí z mezinárodních doporučení EUCERD Joint Action (DG SANCO No. 2011 2201), evropského registru vzácných onemocnění (European platform on Rare Disease Registration (<https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/en>), datasetu obsaženého v evropském konzultačním systému vzácných onemocnění (Clinical Patient Management System, CPMS) vytvořeném pro Evropské referenční síť (ERN) pro vzácná onemocnění.



3 Uživatelská příručka registru RARE

Registru vzácných onemocnění (RARE) slouží pro zadávání údajů o pacientech s vzácnými onemocněními českými členy evropských referenčních sítí pro vzácná onemocnění (ERN). Systém umožňuje zadávat údaje jednotlivých pacientů i jednotlivých vzácných onemocnění, která lze vyhledávat, filtrovat a třídit. RARE je provozován v testovací/pilotní verzi, kde se testují a zkoušejí nové úpravy.

3.1 Přihlášení

Pro přihlášení do registru potřebujete internetový prohlížeč a počítač s přístupem na internet.

Do prohlížeče zadáte adresu <https://ereg.ksrzis.cz/>

Pro práci s registrem je třeba využívat podporované prohlížeče, kterými jsou Microsoft Internet Explorer verze 11, Microsoft Edge aktualizovaný na verzi Chromium, Google Chrome a Mozilla Firefox.

Otevře se Vám přihlašovací formulář, kam zadáte vaše přihlašovací jméno a heslo.

Po odeslání bude systém čekat na další heslo dvoufázové autentifikace. To Vám přijde na email nebo mobilní telefon, podle Vašeho nastavení.

Po zadání hesla se dostanete do základního výběru registrů, na které máte přidělené oprávnění.

3.2 Vyhledání vzácného onemocnění pacienta

Po přihlášení do prostředí eREG vyberete v záhlaví ikonku **RARE** a dostanete se do modulu.



Nyní klikněte na ikonku **Vzácná onemocnění**:



Zde uvidíte **Přehled pacientů s poslední kontrolou**, viz níže. Při prvním přihlášení bude databáze prázdná, protože ještě žádná data nebyla vložena.

Přehled vzácných onemocnění pacientů s poslední kontrolou

Filtr

Příjmení: Rodné číslo: Vzácné onemocnění: Datum vyšetření (od-do): - Jen tohoto ERNu:

	Id	Příjmení, Jméno	Datum narození	Rodné číslo	Datum vyšetření	Vzácné onemocnění	Orpha kód	Stav pacienta	Datum úmrtí	
<input type="button" value="🔍"/>	7	Jami Cibulka	01.06.1960	6056010708	01.01.1900			Živý		<input type="button" value="🗑️"/>
<input type="button" value="🔍"/>	8	Stroj Jáchym	06.02.1964	6402069999	30.11.2022	Alternující hemiplegie dětského věku	ORPHA.2131	Živý		
<input type="button" value="🔍"/>	3	Jedna Paciente	05.12.2008	0812059999	10.11.2022	46,XX gonadální dysgeneze	ORPHA.243	Živý		
<input type="button" value="🔍"/>	2	Metabolik Metabol	10.04.1978	7804104352	21.11.2022	Fenyketonurie	ORPHA.716	Živý		
<input type="button" value="🔍"/>	1	Nula Pacient	03.02.2001	0102039999	29.11.2022	Distální myopatie anteriorního kompartmentu	ORPHA.178400	Živý		

Pokud chcete rychleji vyhledat konkrétního pacienta ze seznamu, použijte filtr, kdy zadáte některou z těchto hodnot – *Příjmení* a/nebo *Rodné číslo*.

Vyhledávat je možno též pomocí diagnózy *Vzácného onemocnění* nebo *Data vyšetření (od-do)*.

Vzácná onemocnění lze filtrovat dle příslušnosti k vybranému ERNu nebo v rámci celého subjektu (nejčastěji nemocnice – poskytovatel zdravotních služeb), viz filtr s názvem *Jen tohoto ERNu*. Pak klikněte na tlačítko **Vyhledat**.

Přehled vzácných onemocnění pacientů s poslední kontrolou

Filtr

Příjmení: Rodné číslo: Vzácné onemocnění: Datum vyšetření (od-do): - Jen tohoto ERNu:

	Id	Příjmení, Jméno	Datum narození	Rodné číslo	Datum vyšetření	Vzácné onemocnění	Orpha kód	Stav pacienta	Datum úmrtí	
<input type="button" value="🔍"/>	8	Stroj Jáchym	06.02.1964	6402069999	30.11.2022	Alternující hemiplegie dětského věku	ORPHA.2131	Živý		

Po nalezení pacienta s vzácným onemocněním kliknutím na ikonku lupy zobrazíte **Detail pacienta**.



Detail vzácného onemocnění pacienta (ORPHA:2131 - Alternující hemiplegie dětského věku)

Upravit pacienta ZPĚT

Osobní údaje

Jméno Jáchym	Příjmení Stroj	Rodné příjmení Stroj	Rodné číslo 6402069999
Pohlaví Muž	Datum narození 6. 2. 1964	Země narození Česko	Místo narození
Země trvalého pobytu Česko	Místo trvalého pobytu		

Stav života

Stav pacienta Živý	Datum úmrtí
-----------------------	-------------

Přidat záznam

Kontrola **Anamnéza**

Kontroly **Anamnéza** **Historie záznamu**

Id	Datum	Vzácné onemocnění	Orpha kód	Nediag. případ	Příznaky (HPO)	Mutace (HGVS)	Lze kontaktovat	Lze znovupoužít	Vzorek v biobance
9	30.11.2022	Alternující hemiplegie dětského věku	ORPHA.2131	Genotyp (HGVS)	příznak 1	mutace 1; mutace 2	ano	ne	

V Detailu pacienta naleznete **tři záložky**.

Záložka **Kontroly** zobrazuje již zadané kontroly vybraného pacienta. Přes zelenou tužku můžete kontrolu editovat.

Záložka **Anamnéza** zobrazuje již zadanou anamnézu pacienta. Přes tlačítko **Upravit anamnézu** lze anamnézu editovat.

Na záložce **Historie záznamu** jsou zaznamenány jednotlivé události (změny provedené v systému) ve vztahu k příslušnému pacientovi. Zaznamenáno je datum a identifikace uživatele, který zápis provedl, a popis dané události.

3.3 Nový pacient

Pokud pacienta v přehledu vzácných onemocnění nenajdete, klikněte na tlačítko **Nový pacient**.

Přehled vzácných onemocnění pacientů s poslední kontrolou

Filtr

Příjmení	Rodné číslo	Vzácné onemocnění	Datum vyšetření (od-do)	Jen tohoto ERN <u>u</u>
<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="text"/>	<input type="checkbox"/>

Vyhledat **Zrušit filtr**

Nový pacient **Nové onemocnění**

Nejprve je třeba vyplnit údaje o pacientovi. Do formuláře zadejte povinné údaje: *Jméno*, *Příjmení*, *Rodné číslo*, *Země narození* (výběr z číselníku) a *Země trvalého pobytu* (výběr z číselníku). *Pohlaví* a *Datum narození* se doplní automaticky dle zadaného *Rodného čísla*, pole *Stav pacienta* (výběr z číselníku) je předvyplněno s hodnotou *Živý*. V případě, že zvolíte hodnotu *Mrtvý*, zobrazí se pole *Datum úmrtí*.

Je možné vyplnit i nepovinné položky *Místo narození* (výběr z číselníku) a *Místo trvalého pobytu* (výběr z číselníku), je-li *Země narození* nebo *Země trvalého pobytu* s hodnotou *Česko*. *Rodné příjmení* se předvyplní pouze jednou dle první hodnoty *Příjmení* zadané uživatelem.



Nový pacient

Osobní údaje

Jméno *	Příjmení *	Rodné příjmení	Rodné číslo *
Jáchym	Stroj	Stroj	6402069999
Pohlaví *	Datum narození *	Země narození *	Místo narození
Muž	06.02.1964	Česko	
Země trvalého pobytu *	Místo trvalého pobytu		
Česko			

Stav života

Stav pacienta *

Živý

Zpět Založit pacienta

Má-li pacient vyplněno rodné číslo, které se již v databázi nachází, nebude umožněno takového pacienta založit a uživatel se formulář vrátí s chybovou hláškou.

Po uložení údajů pacienta tlačítkem **Založit pacienta** se zobrazí formulář **Nová kontrola**, kterou lze založit. Po vyplnění formuláře kontroly uložte tlačítkem **Založit kontrolu**.

Nová kontrola

Poskytnutá péče

Datum vyšetření *

30.11.2022

Diagnóza

Diagnóza vzácného onemocnění

ORPHA:2131 - Alternující hemiplegie dětského věku

Nediagnostikovaný případ

Genotyp (HGVS)

Příznaky (HPO)

příznak 1

Mutace (HGVS)

mutace 1; mutace 2

Výzkum

Lze kontaktovat v případě výzkumu

Lze údaje použít pro jiný výzkum

Je biologický vzorek

Odkaz do biobanky

ano ne ano webová stránka

Zpět Založit kontrolu

Verze: 1.0.0.23669

Diagnóza vzácného onemocnění (výběr z číselníku) je údaj, který lze zadávat prostřednictvím **ORPHA kódu** nebo názvu příslušného onemocnění. Mezi další výběry z číselníku lze nalézt *Nediagnostikovaný případ*, *Lze kontaktovat v případě výzkumu*, *Lze údaje použít pro jiný výzkum* a *Biologický vzorek*, který ovlivňuje, zda se zobrazí pole *Odkaz do biobanky*.

Diagnóza vzácného onemocnění, *Nediagnostikovaný případ*, *Příznaky (HPO)* a *Mutace (HGVS)* jsou při založení nové kontroly předvyplněny dle údajů z naposledy vytvořené kontroly. U první kontroly není vyplněn logicky žádný z těchto údajů.

Příznaky (HPO) a *Mutace (HGVS)* mají nad textovým polem šipku, kterou lze načíst jejich hodnoty z poslední kontroly v případě, že jste si jejich předvyplněnou hodnotu omylem ve formuláři smazali.

Odkaz do biobanky je třeba psát bez protokolu „http(s):/“ (např. pouze [ukbiobank.ac.uk](http://www.ukbiobank.ac.uk)) nikoliv jako celé URL (např. <https://www.ukbiobank.ac.uk/>). Kontrola se sice uloží, ale odkaz fungovat nebude.

Po uložení údajů kontroly tlačítkem **Založit kontrolu** se zobrazí formulář **Nová anamnéza**.



Období 1. potíží (výběr z číselníku) a *Období při diagnóze* (výběr z číselníku), u kterých, je-li vybrána položka Datum (rok–měsíc–den), zobrazí se za nimi další tři pole *Rok*, *Měsíc* a *Den* pro daný výběr.

Je-li vyplněn pouze *Rok*, doplní se automaticky *Měsíc* s hodnotou 7 a *Den* s hodnotou 1.

Je-li vyplněn *Rok* a *Měsíc*, doplní se automaticky *Den* s hodnotou 15.

Je-li vyplněno vše, ponechají se hodnoty zadané uživatelem.

Posledním polem je *Datum přijetí pacienta*. Žádné z těchto polí není povinné, to však neznamená, že by se neměly údaje z anamnézy vyplňovat.

Proto je nastaveno, že nemá-li pacient založenou (neznamená vyplněnou) anamnézu, je uživatel po založení nové/první kontroly automaticky přeměrován na formulář Nová anamnéza. Při vytváření nového záznamu, resp. první kontroly u daného pacienta se Nová anamnéza uživatelům proto z výše uvedeného nabízí.

3.4 Úprava údajů pacienta

Je-li třeba opravit údaje pacienta, přes lupu v seznamu vstupte do Detailu vzácného onemocnění pacienta. Pak klikněte na tlačítko **Upravit pacienta**, údaje změňte a uložte změny.

3.5 Nová kontrola a anamnéza pro již registrovaného pacienta

Chcete-li zadat novou kontrolu pro již registrovaného pacienta, vyhledejte ho nejprve v seznamu. Klikněte na lupu (**ta musí být oranžová, která značí mateřské pracoviště, resp. povolení úprav nad příslušným onemocněním**) a následně v **Detailu vzácného onemocnění pacienta** zvolte tlačítko **Kontrola** v sekci **Přidat záznam**. Formulář s názvem **Nová kontrola** vyplňte a uložte.

Mateřské pracoviště je takové pracoviště, které v minulosti založilo záznam pacienta s vzácným onemocněním.

Detail vzácného onemocnění pacienta (ORPHA:2131 - Alternující hemiplegie dětského věku)

Upravit pacienta Zpět

Osobní údaje

Jméno Příjmení Rodné příjmení Rodné číslo
Pohlaví Datum narození Země narození Místo narození
Země trvalého pobytu Místo trvalého pobytu

Stav života

Stav pacienta Datum úmrtí

Přidat záznam

Kontrola Anamnéza

Kontroly	Anamnéza	Historie záznamu							
<input checked="" type="checkbox"/>									
Id	Datum	Vzácné onemocnění	Orpha kód	Nediag. případ	Příznaky (HPO)	Mutace (HGVS)	Lze kontaktovat	Lze znovu použít	Vzorek v biobance
9	30.11.2022	Alternující hemiplegie dětského věku	ORPHA:2131	Genotyp (HGVS)	příznak 1	mutace 1, mutace 2	ano	ne	

Založenou kontrolu lze později i editovat pomocí zelené tužky. Formulář s názvem **Editace kontroly** je shodný s formulářem **Nová kontrola**, liší se jen v názvu.

Nemá-li pacient dosud založenou anamnézu, je možné k tomu využít tlačítko **Anamnéza** v sekci **Přidat záznam**. Jedná se o situaci, kdy uživatel ve formuláři **Nová anamnéza** kliknul na tlačítko **Zpět** a anamnéza tudíž dosud vytvořena nebyla. Podmínkou pro zobrazení tlačítka **Anamnéza** v sekci **Přidat záznam** je oranžová lupa v seznamu vzácných onemocnění (viz začátek této kapitoly).

Detail vzácného onemocnění pacienta (ORPHA:2131 - Alternující hemiplegie dětského věku)

Upravit pacienta Zpět

Osobní údaje

Jméno Příjmení Rodné příjmení Rodné číslo
Pohlaví Datum narození Země narození Místo narození
Země trvalého pobytu Místo trvalého pobytu

Stav života

Stav pacienta Datum úmrtí

Přidat záznam

Kontrola **Anamnéza**

Kontroly Anamnéza Historie záznamu

Anamnéza nebyla dosud založena. Chcete-li ji založit, klikněte na modré tlačítko Anamnéza výše.

3.6 Nové onemocnění založeného pacienta

Pokud má pacient diagnostikováno nové vzácné onemocnění, klikněte na **Nové onemocnění**.

Přehled vzácných onemocnění pacientů s poslední kontrolou

Filtr

Příjmení Rodné číslo Vzácné onemocnění Datum vyšetření (od-do) Jen tohoto ERINu

Vyhledat Zrušit filtr

Nový pacient **Nové onemocnění**

Pacienta lze vyhledat dle rodného čísla nebo příjmení. Poté uložte tlačítkem **Založit onemocnění**.

Nové onemocnění pacienta

Pacient

Rodné číslo / příjmení

Zpět Založit onemocnění



Zobrazí se následně formulář **Nová kontrola** pro její založení. Po vyplnění formuláře kontroly uložte tlačítkem **Založit kontrolu** viz kapitola 5 tohoto dokumentu a nezapomeňte vyplnit taktéž anamnézu.

3.7 Smazání údajů u pacienta o vzácném onemocnění a o kontrolách

V případě potřeby je možné záznam u pacienta o vzácném onemocnění smazat z **Přehledu vzácných onemocnění pacientů** pomocí ikonky popelnice. **Toto může učinit jen mateřské pracoviště.**

Přehled vzácných onemocnění pacientů s poslední kontrolou

The screenshot shows a search interface for rare diseases. A dialog box titled "RARE" is displayed in the center, asking for confirmation to delete a record with ID=7. The dialog text reads: "Onemocnění | Id=7 | bude smazáno. Chcete pokračovat?" with "Ano" and "Ne" buttons. In the background, a table lists patient records, and a red trash icon is visible in the bottom right corner of the table.

id	Příjmení, jméno	Datum narození	Rodné číslo	Dat	Orpha kód	Stav pacienta	Datum úmrtí	
7	wwwwww wwwwww	01.06.1960	6056010708	01.01.1900		Živý		

Údaje o kontrole můžete smazat v **Detailu vzácného onemocnění pacienta** pomocí ikonky popelnice. **Toto může učinit taktéž jen mateřské pracoviště.**

Detail vzácného onemocnění pacienta (ORPHA:2131 - Alternující hemiplegie dětského věku)

The screenshot shows the detailed view of a patient's record. A dialog box titled "RARE" is displayed in the center, asking for confirmation to delete a control record with ID=9. The dialog text reads: "Kontrola | Id=9 | bude smazána. Chcete pokračovat?" with "Ano" and "Ne" buttons. The background shows the patient's personal data and a table of controls. A red trash icon is visible in the bottom right corner of the table.

Kontroly	Anamnéza	Historie záznamu							
id	Datum	Vzácné onemocnění	Orpha kód	Nediag. případ	Priznaky (HPO)	Mutace (HGVS)	Lze kontaktovat	Lze znovu použít	Vzorek v biobance
9	30.11.2022	Alternující hemiplegie dětského věku	ORPHA.2131	Genotyp (HGVS)	priznak 1	mutace 1, mutace 2	ano	ne	

Anamnézu smazat nelze. Pakliže k ní nemáte žádná data, ponechejte ji prázdnou.



4 Vyhodnocení pilotního provozu

Pilotní provoz registru RARE byl spuštěn 1.12.2022.

Zahájení produkčního pilotního provozu předcházela testovací provoz, který probíhal od konce srpna 2022 do listopadu 2022. Součástí bylo rovněž školení, které proběhlo on-line, s demonstrací provozu aplikace a zadávání dat. K účasti na pilotním provozu bylo vyzváno 5 center u 3 poskytovatelů zdravotních služeb, kteří v ČR pokrývají nejširší spektrum vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním: Fakultní nemocnice Motol, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze a Fakultní nemocnice Brno. Výběr center byl proveden na základě jejich účasti na dalších aktivitách v rámci vzácných onemocnění. Pracovníci těchto center se účastnili testovacího provozu i školení. S účastí na pilotním provozu souhlasil pouze jeden z poskytovatelů, Všeobecná fakultní nemocnice v Praze.

Pilotní provoz probíhal na 3 pracovištích dvou center vysoce specializované péče o pacienty s vzácným onemocněním (VO) pokrývajících široké spektrum VO, tedy vrozené i multifaktoriální nemoci se začátkem v dětství i v dospělosti. Konkrétně se jednalo o vrozené poruchy metabolismu (centrum MetabERN), vzácná dětská revmatická onemocnění, autoinflatorní onemocnění a vzácné primární vaskulitidy (centrum ERN RITA). Zadáváni byli konsektivní pacienti s diagnostikovaným vzácným onemocněním a přiřazeným ORPHA kódem. Pro účely pilotního provozu nebyl počet pacientů omezen, limitace vyplývaly z kapacitních možností pracovišť. Během 7 měsíců pilotního provozu byla shromážděna data u celkem 372 pacientů s celkem 128 diagnózami.

Tabulka: Přehled pacientů dle pracovišť

ERN	diagnostická skupina	počet pacientů
MetabERN	metabolická	262
ERN RITA	dětská revmatická	48
ERN RITA	vaskulitidy	25
ERN RITA	autoinflatorní	37
Celkem		372

V rámci metabolických onemocnění centra MetabERN bylo identifikováno celkem **91 různých diagnóz VO u 262 pacientů**. Nejčastěji zastoupená diagnóza Klasická fenylketonurie byla zachycena u 27 pacientů, dalšími relativně častějšími onemocněními byl Deficit biotinidázy (17), Fenylketonurie (13), Galaktosémie (12), Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem (11), Deficit dehydrogenázy 3-hydroxyacyl-CoA s dlouhým řetězcem (10), Klasická homocystinurie (9), Leucinóza (9), Deficit ornitintraskarbamylázy (8).

Ve skupině dětských revmatických onemocnění se jednalo zejména o následující diagnózy: juvenilní artritida/polyartritida, různé podtypy (34), juvenilní systémový lupus erythematosus (8), vaskulitidy zahrnovaly zejména granulomatózu s polyangiitidou, ale i další podtypy (8), dále juvenilní dermatomyositis (5).

Autoinflatorní onemocnění zahrnovala zejména 25 pacientů se syndromy periodické horečky (familiární středozevní horečka, kryopyrinopatie, syndrom hyperIgD a další), a dále zejména syndrom

Zadávající zdravotníci hodnotili platformu jako uživatelsky přívětivou, mezi nezásadní problémy patřilo:

- Nemožnost automatického stažení rodného čísla a dalších identifikátoru pacienta (příjmení, jméno) z Nemocničního informačního systému, např. Medea. Následkem jsou vzniklé duplicity záznamů a samozřejmě chyby v přepisu jmen, příjmení a RČ.



- V záložce Anamnéza je vyžadováno zadání přesného data období 1.příznaku a období diagnózy. V případě neznalosti přesného data, nebo i nemožnost jej přesně stanovit (některé příznaky nemají přesný datum vzniku – psychomotorická retardace, neprospívání, atd) a taktéž datum diagnózy nemusí být přesně známo (v závislosti na které úrovni byla dg stanovena – biochemické, enzymologické, genetické), systém automaticky doplňuje v případě neznámého měsíce červenec a v případě neznámého dne 15. Což samozřejmě může být zavádějící. Bylo vhodnější umožnit buď položku vůbec nevyplnit anebo uvést „neznámo“ event. synonymum.
- Dalším místem vzniku nepřesností je u uvádění příznaků dle nomenklatury HPO.

Hlavním a zásadním faktorem limitujícím zadávání dat byla **časová náročnost spojená s nutností manuálního přepisování údajů z existujícího elektronického zdravotního záznamu** pacienta v nemocničním informačním systému (NIS) a extrakce údajů, které nejsou v NIS přítomny ve strukturované podobě, z lékařských zpráv.

Budoucnost informačního systému pro vzácná onemocnění

Z hlediska organizace a financování zdravotní péče je existence spolehlivých dat o vzácných onemocněních základním předpokladem pro správné nastavení systému péče a úhradových mechanismů u nezanedbatelného počtu pacientů, který je v ČR odhadován na 500 000. V současné době nejsou přesná data o vzácných onemocněních pro většinu z nich k dispozici, protože tito pacienti, resp. jejich speciální diagnosa, nejsou v Národním zdravotnickém informačním systému spolehlivě identifikovatelní. Proto by vytvoření jednotného systému shromažďování dat a pravidel pro jejich analýzu mělo být prioritou.

Platforma RARE a její pilotní validace se stává v oblasti vzácných onemocnění jedním z podkladů pro pomalu postupující proces digitalizace českého zdravotnictví. Řada datových elementů vzácných onemocnění je součástí navrhované sdílené zdravotnické dokumentace, tedy Propouštěcí zprávy a Pacientského souhrnu, vznikajících v rámci projektů Interoperabilita 0 a Interoperabilita 1.

Bezprostředně navazující projekt DIGOVO (Digitalizace a optimalizace systému péče o pacienty s vzácnými onemocněními) má za úkol dokončit specifikaci komplexního datasetu pro vzácná onemocnění a jeho standardizaci tak, aby odpovídal nejnovějším evropským požadavkům a byl kompatibilní s mezinárodními registry vzácných onemocnění. Součástí tohoto projektu je specifikace informačního modelu a jeho pilotní implementace do NIS vybraných poskytovatelů vysoce specializované péče o pacienty s vzácnými onemocněními. Zabudování standardizovaných dat do NIS všech poskytovatelů vysoce specializované péče je hlavní podmínkou pro jejich získávání a exportování k dalšímu zpracování, včetně propojení s národními i mezinárodními registry vzácných onemocnění. Manuální přepisování existujících dat z jedné elektronické platformy do druhé je v dnešní době neúnosným anachronismem. Zdravotníci pracovníci tuto činnost odmítají zejména pro její časovou náročnost i pro vysokou míru chybovosti.

Literatura

<https://www.healthinformationportal.eu/health-information-sources/spanish-rare-diseases-registries-research-network>

https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/erdri-description_en

https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/set-of-common-data-elements_en