



Základní informace k používání systému ORPHAcodes

Co jsou ORPHA kódy?

- ORPHAcodes je mezinárodní kódovací systém vzácných onemocnění identifikující unikátním kódem nosologické jednotky, jejich skupiny a varianty.
- Důvodem pro jeho zavádění je skutečnost, že systém MKN-10 není vhodný pro přesnou identifikaci vzácných onemocnění, zejména pro nedostatečnou míru podrobnosti (granularity). Pod jedním kódem MKN-10 se mohou vyskytnout vzácná onemocnění, která se vzájemně liší klinickým obrazem, průběhem i prognózou.
- System ORPHAcodes nabízí různé úrovně klasifikace v rámci dané skupiny onemocnění od stanovení širší skupiny (např. nervosvalová onemocnění) až po zcela konkrétní, obvykle (ale ne vždy) geneticky definovanou jednotku (např. Duchennova svalová dystrofie).
- ORPHAcodes pro potřeby popisu vzácných onemocnění by měly být, resp. budou součástí strukturovaného elektronického zdravotního záznamu pacienta (EHR) v prostředí Klinických informačních systémů.

Kdo kóduje ORPHA kódy a kdo je vykazuje?

- Vzácné nemoci kódují v systému ORPHAcodes výhradně členská pracoviště European Reference Networks, ERN (budoucí Centra vysoce specializované péče o pacienty se vzácnými onemocněními), podle pravidel, která jsou jim známá. Kód přiděluje (ošetřující) lékař.
- ORPHAcodes vykazují (podmínkou je podle výše uvedeného bodu stanovený kód) i další pracoviště stejného poskytovatele. Pokud přidělí některé z center ERN-EpiCAR kód ORPHA (např. ORPHA 263516, tedy kód pro *Progresivní myoklonickou epilepsii způsobenou deficitem KCTD7*) vykazují tento kód všechna pracoviště stejného poskytovatele péče (stejně nemocnice).
- Pracoviště jiných poskytovatelů ORPHAcodes nevykazují, avšak mohou jich využít spolu s převodními tabulkami k určení kódu MKN-10. Např. kódu ORPHA 263516 odpovídá MKN-10 kód G40.3 - Generalizovaná idiopatická epilepsie a epileptické syndromy.
- ORPHAcodes se vykazuje - při splnění výše uvedených bodů - vždy (tedy nezkoumá se, zda nemoc měla vliv na péči v rámci dané epizody péče).
- Příslušný MKN-10 kód se vykazuje podle pravidel kódování MKN-10.

Vyhledání kódu MKN-10 v Aplikaci PVD podle ORPHA kódu

Abecedně	Tabelárně	Novotvary	Látky a chemikálie	Revize
263516			<input type="checkbox"/> Zohlednit diakritiku	<input checked="" type="checkbox"/> Zobrazit Orpha kódy
Hledej	Zpět	Vpřed	<input checked="" type="radio"/> Hledat ve větvích	<input type="radio"/> Hledat shora
Počet nalezených řádků: 5				
EPM3 (synonymum ORPHA 263516) G40.3				
PME typ 3 (synonymum ORPHA 263516) G40.3				
Progresivní myoklonická epilepsie způsobená deficitem KCTD7 (synonymum ORPHA 263516) G40.3				
Progresivní myoklonická epilepsie, typ 3 (ORPHA 263516) G40.3				
Progresivní myoklonická epilepsie, typ 3 (synonymum ORPHA 263516) G40.3				

Vyhledání kódu MKN-10 v Aplikaci PVD podle pojmenování vzácné nemoci

Abecedně	Tabelárně	Novotvary	Látky a chemikálie	Revize
KCTD7			<input type="checkbox"/> Zohlednit diakritiku	<input checked="" type="checkbox"/> Zobrazit Orpha kódy
Hledej	Zpět	Vpřed	<input checked="" type="radio"/> Hledat ve větvích	<input type="radio"/> Hledat shora
Počet nalezených řádků: 1				
Progresivní myoklonická epilepsie způsobená deficitem KCTD7 (synonymum ORPHA 263516) G40.3				

Nadále platí, že velmi uvítáme všechny vaše připomínky k současnému uspořádání PVD a také podněty pro další zlepšování.