

Register redkih bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

Eva Murko, dr. med
Dr. Dalibor Stanimirovič
Terme Zreče, 19.10. 2017



Register redkih bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

Definicija redke bolezni v Evropi:

Pojavnost pri manj kot 1 pacientu na leto na 2000 oseb (zboli največ 5/10.000 oseb) (ZDA: stanje, ki prizadene manj kot 200.000 posameznikov)

Skupno število bolezni: cca. 7000

Značilnosti bolezni:

- v 80% genetskega izbora
- v 75% prizadenejo otroke
- prizadenejo 6 – 8 % prebivalstva; 30 mio ljudi v Evropi, 25 mio v ZDA, 400 mio po celem svetu
- po grobih ocenah 150.000 pacientov z redko boleznijo v SLO, natančnih epidm. podatkov ni
 - presnovne, nevrološke, ortopedske, infekcijske, onkološke, itd. (Marfan sy, Huntingtonova b., von Hippel Lindau sy., cistična fibroza, itd.)

Izzivi za zdravstvo:

- težavna diagnostika, diagnoze MKB so neustrezno opredeljene, vzrok bolezni neznan, primanjkuje specializirane in koordinirane oskrbe, kompleksno zdravljenje, razvoj zdravil je počasen, draga/neobstoječa, standardi oskrbe niso podprti z dokazi (majhni vzorci oseb v raziskavah), malo je longitudinalnih zbirk podatkov, itd.



Register redkih bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

Redke bolezni se smatrajo za prioritete aktivnosti v programu javnega zdravja Evropske Unije.

Številni EU dokumenti : - komunikacija EK iz leta 2008, Priporočila Sveta Evrope in EU parlamenta iz 2009 poudarjata potrebo po kreiranju registrov in podatkovnih baz RB.

EU je financirala projekt EPIRARE, kreira pa tudi evropsko platformo za registracijo pacientov z RB.

Register redkih bolezni (RB) omogoča sistemski nadzor nad celotnim področjem redkih bolezni in omogoča obvladovanje izzivov, vezanih na RB.

Nacionalni register RB obstaja v Franciji, Italiji, Španiji, Belgiji, Slovaškem, v pripravi tudi v Bolgariji in na Švedskem. Pri nas ga še ni.

Slovenski Načrt dela na področju RB: vzpostavitev nacionalnega registra RB je ena od ključnih aktivnosti.



Redke bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

Kodiranje: v Sloveniji se uporablja se avstralska modifikacija 10. revizije MKB (MKB – 10-AM verzija 6) in sorodnih zdravstvenih problemov.

V tej klasifikaciji ima le majhen delež RB svojo kodo: 250 oz. 466 bolezni (v SNOMED CT, ki se uporablja v Veliki Britaniji, ima 2883 RB svojo kodo). Incidenca redkih rakov se v SLO spremlja v okviru OI preko vključenosti v panevropski projekt RARECARE.

Posledično ne moremo slediti pacientov z RB v zdravstvenih informacijskih sistemih na nacionalni ali mednarodni ravni.

V pripravi je nova verzija MKB-11 (naj bi bila pripravljena 2018), ki bo vsebovala kode za večino RB.

Pričakujemo, da uvedba MKB – 11 v Sloveniji ne bo hitra, lahko traja več let.

Celovit nabor/enciklopedija RB se nahaja v zbirki portala Orphanet:
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>



Register redkih bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

orphanelt

This site uses Google Analytics. If you continue to navigate on this site, you authorise the use of cookies to help us measure visitor statistics. [OK](#) [Read more](#)

[Help](#) [Contact us](#) [EN](#)

The portal for rare diseases and orphan drugs

"Rare diseases are rare, but rare disease patients are numerous"

Access our Services

- 
Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved
- 
Inventory of orphan drugs
- 
Directory of patient organisations
- 
Directory of professionals and institutions
- 
Directory of expert centres
- 
Directory of medical laboratories providing diagnostic tests
- 
Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks
- 
Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series

 [Search](#)

Redke bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

Za 5400 RB, ki so navedene v podatkovni zbirki Orphanet, je potrjena vključitev v MKB-11 in dodelitev unikatnega identifikatorja.

Orphanet daje prost dostop do nomenklature RB, ki je usklajena z MKB10 in MKB 11 (beta verzijo) ter s SNOMED CT, OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) in drugimi nomenklaturami (lahko se integrira z različnimi informacijskimi sistemi – xml, OWL, obo).

Po mnenju strokovne skupine za RB pri Evropski komisiji bi morale države članice razmisliti o dodajanju Orphanet državnim informacijskim sistemom.



Redke bolezni – sistemska izhodišča in razvojne usmeritve

Države, ki načrtujejo v svojih načrtih dela za RB implementacijo ORPHA kod v svojih zdravstvenih informacijskih sistemih: **Francija, Nemčija, Madžarska, Belgija. Španija** bo do določene mere uporabila Orpha kode v nacionalnem registru RB.

Francija: konec leta 2012 je Ministrstvo za zdravje zahtevalo, da vse bolnišnične zdravstvene kartoteke (hospital records) vsebujejo tudi Orpha kodo hkrati z MKB kodo, za kodiranje RB. Razvili so orodje LORD (Linking Open Rare Disease data for diagnosis coding in health information systems), ki pomaga koderjem najti ustrezno kodo za RB preko uporabe Orphanet podatkov (<http://lord.bndmr.fr>).



Redkih bolezni – trenutno stanje v Sloveniji

Zakon o zbirkah podatkov s področja zdravstvenega varstva (2000) določa vrsto in vsebino zbirk podatkov s področja zdravstvenega varstva; register RB ni omenjen.

V praksi obstajajo naslednji registri RB:

- Register prirojenih anomalij
- Register rizičnih otrok
- Register oseb z motnjo strjevanja krvi

Obstaja več kliničnih registrov RB, ki nimajo urejene zakonske pravne podlage, vendar nekateri izmed njih že pošiljajo podatke v evropske registre.

Ime registra

Register pacientov s cistično fibrozo

Register pacientov s prirojenimi presnovnimi boleznimi

Nacionalni register pacientov s Fabryjevo boleznijo

Register oseb z motnjo strjevanja krvi

Register pacientov z odpovedjo ledvic

Register pacientov z živčnomišičnimi boleznimi

Slovenski nacionalni register pacientov s primarno imunsko pomanjkljivostjo

Register prirojenih anomalij



Redke bolezni – trenutno stanje

Leta 2016 je bila v Slo vzpostavljena Nacionalna kontaktna točka za RB (spletna):
<http://www.redkebolezni.si/>

redkebolezni

NACIONALNA
KONTAKTNA TOČKA

(• 080 8845

SPLOŠNO ■

ZDRAVLJENJE ■

PODROČJA BOLEZNI ■

USTANOVE ■

DRUŠTVA BOLNIKOV ■

BLOG ■

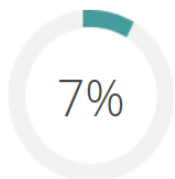
Želim najti

Išči

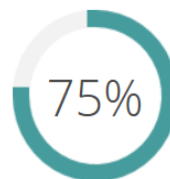
Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni

Redke bolezni so kronične, napredujoče, povzročajo okvare in so pogosto življenjsko ogrožujoče. Večinoma so neozdravljive in doživljenjske.

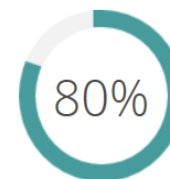
Spletna stran **Nacionalne kontaktne točke za redke bolezni** je projekt Ministrstva za zdravje Slovenije, njen cilj pa je povezati med seboj inštitucije, strokovnjake, bolnike z redkimi boleznimi in njihove svojce ter obenem bolnikom in strokovnjakom omogočiti dostop do kakovostnih informacij o obravnavi redkih bolezni v Sloveniji. Uporabnikom zagotavlja možnost telefonskega ali elektronskega stika z informatorjem v času uradnih ur, dostop do aktualnih, zanesljivih in razumljivih informacij o redkih boleznih, načinih zdravljenja, izvajalcih, registrih in društvih.



prebivalstva prizadenejo
redke bolezni (po ocenah)



bolnikov z redkimi
bolezni so otroci



redkih bolezni je
genetskega izvora

Register redkih bolezni - prednosti

Učinkovito upravljan register RB ponuja številne priložnosti za izboljšanje stanja na področju RB:

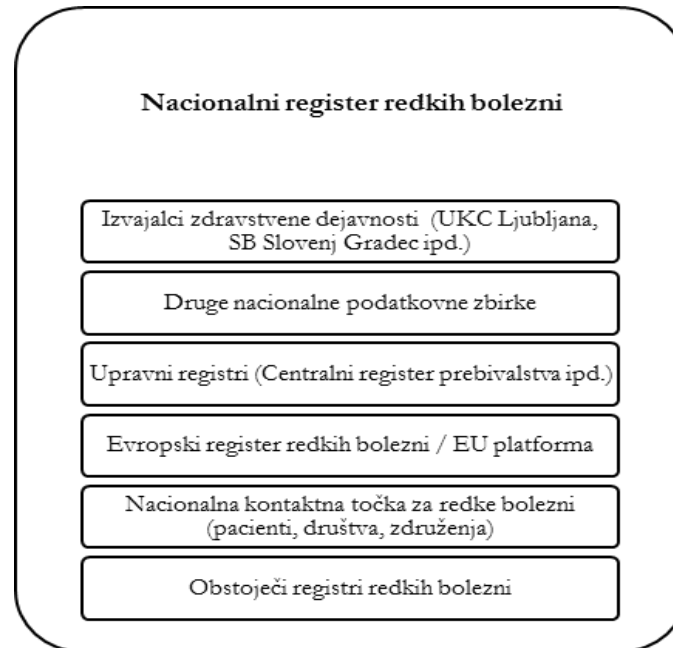
- nadzor nad prevalenco in incidenco ter signaliziranje zgodnjih opozoril;
- zagotovitev informacij za razvoj ustreznih storitev na nacionalni ravni oz. razvoj ustreznih kliničnih poti z uporabo specialističnih storitev v tujini;
- razkritje naravnega poteka bolezni – značilnosti bolezni, vodenje in izidi z ali brez zdravljenja;
- spremljanje varnosti po vpeljavi novega oz. eksperimentalnega načina zdravljenja;
- vrednotenje klinične učinkovitosti novih intervencij;
- spremljanje izidov oskrbe in omogočanje primerjave z evropskimi ali mednarodnimi standardi;
- zagotavljanje seznama pacientov, h katerim se lahko pristopi za klinične raziskave in sodelovanje multicentričnih študijah;
- zagotavljanje podatkov o ekonomskih ocenah zdravja, kot so stroški bolezni in študije stroškovne učinkovitosti.

Obenem je dokazano, da kjer obstajajo dobro implementirani registri RB in aktivne organizacije pacientov, se verjetnost **razvoja zdravila** za obravnavano RB poveča. Dosledno longitudinalno zbiranje pac. podatkov olajša **izdelavo standardov oskrbe** in znatno **izboljša rezultate zdravljenja** in **pričakovano preživetje** tudi v odsotnosti novih terapij.



Nacionalni register redkih bolezni - predlog

Potencialni viri podatkov v slovenskem nacionalnem registru redkih bolezni:



Nacionalni register redkih bolezni - predlog

CRP 2015

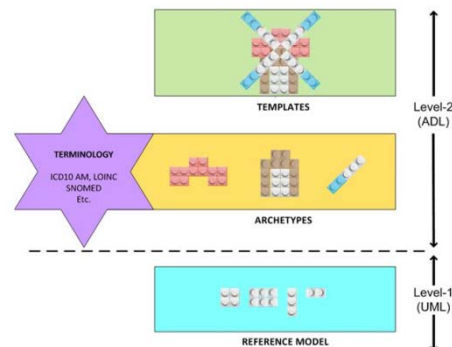
„Analiza in razvoj področja redkih bolezni v Sloveniji“ – vključuje med drugim zasnovo pilotnega registra RB - konzorcij 3 ustanov (Pediatrična klinika, NIJZ, MF Mb) v sodelovanju z Marandom.

Pilotni register je zasnovan kot spletna aplikacija. Sodeluje 5 poročevalskih ustanov.

Izgradnja temelji na metodologiji OpenEHR (klinična vsebina se obravnava ločeno od preostale IT podpore).



openEHR: Multi-level modelling



Register redkih bolezni – izzivi v Sloveniji

- standardizirano kodiranje RB v zdravstvenih informacijskih sistemih (kdaj privzem MKB-11?/ vpeljava Orphanet kod za RB v bolnišnične informacijske sisteme?)
- pravna zakonska podlaga za register RB je za enkrat še odsotna
- potrebno je načrtovati ustrezen model upravljanja in trajnostnega financiranja razvite IT rešitve (finančni, kadrovski, organizacijski, informacijski viri)
- področje zdravstvene informatike je v Sloveniji izredno heterogeno (izzivi na področju interoperabilnosti IT rešitev); funkcionalna pa je rešitev Centralni register podatkov o pacientih, v katerega pa podatkov še ne pošiljajo vsi javni zdravstveni zavodi.



Register redkih bolezni

Ustrezen register RB bi tudi v Sloveniji prispeval k bolj učinkovitemu nadzoru in spremljanju teh bolezni, izboljšanju zdravstvene oskrbe pacientov in zmanjševanju neenakosti.

Kratkoročno bi pomemben korak naprej pomenila že **uvedba Orphakod v procese kodiranja** (sledenje in evidentiranje pacientov, izboljšano kodiranje teh bolezni). Morda v sodelovanju z Orphanetom.





Nacionalni inštitut
za javno zdravje



HVALA ZA POZORNOST

