

**Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou
a zriedkavou chorobou**

**Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou
a zriedkavou chorobou II.**

Národný register vrodených chýb

Metodický pokyn

Obsah

Všeobecná časť	2
Ochrana osobných údajov	2
Spôsob poskytovania údajov do registra	3
Vypĺňanie formulára	3
Prístup k údajom pre zdravotníckych pracovníkov	4
Špecifická časť	4
Zbierané údaje	4
Špecifikácia hlásení	4
Obsahová charakteristika	5
Okruh spravodajských jednotiek	5
Špecifikácia modulov v hlásení	5
Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou	5
Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou II	6-7

Kontakt

MUDr. Alena Cvopová
Lazaretská 26, 811 09 Bratislava
telefón: +421 2 57 269 767, e-mail: alena.cvopova@nczisk.sk

Všeobecná časť

Národné zdravotné registre sú špecifické informačné systémy, ktoré vytvárajú prostredie pre zhromažďovanie, spracovávanie a analyzovanie údajov o hromadne sa vyskytujúcich a spoločensky závažných skupinách chorôb v SR.

Národné zdravotné registre vedie podľa **zákona č. 153/2013 Z. z. o národnom zdravotníckom informačnom systéme** a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI). Zoznam hlásení do národných zdravotných registrov, ich charakteristiky, podrobnosti o obsahu národných zdravotných registrov, postupe, metódach, okruhu spravodajských jednotiek a lehotách hlásení do národných zdravotných registrov ustanovuje **Vyhláška MZ SR č. 74 /2014 Z. z.**

Zákon č. 153/2013 Z. z. určuje **povinnosť hlásiť** vybrané ochorenia zdravotníckym zariadeniam Slovenskej republiky, ktorým bolo na základe povolenia Ministerstva zdravotníctva SR pridelené povolenie vykonávať činnosť v danej špecializácii.

Výstupy z príslušných databáz sú podnetom pre optimalizáciu intervenčných opatrení nielen v zdravotnej, ale aj v ekonomickej a sociálnej oblasti. Ich efektivita by mala určovať stratégiu zdravotnej politiky v SR. Pri správe registrov NCZI úzko spolupracuje s hlavnými odborníkmi MZ SR a ďalšími špecialistami. Obsahová náplň hlásení sa vypracováva v spolupráci s hlavným odborníkom Ministerstva zdravotníctva SR pre danú oblasť alebo klinickým garantom určeným odbornou spoločnosťou. Zohľadňuje klinicko - epidemiologické ukazovatele pre monitorovanie trendu vývoja ochorení s cieľom charakterizovať situáciu na úrovni regionálnej, národnej, ale aj prispievať do medzinárodných databáz.

Ochrana osobných údajov

Informácie zhromažďované v národných zdravotných registroch spĺňajú prísne kritériá na ochranu osobných údajov v informačných systémoch, ktoré sú definované v zákone **č. 18/2018 Z. z.** o ochrane osobných údajov a zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov. Z registrov preto možno publikovať len súhrnné údaje o výskyte sledovaného ochorenia, ale v žiadnom prípade nie údaje o jednotlivých pacientoch. S osobnými údajmi v registri sa zaobchádza ako so zdravotnou dokumentáciou v zmysle zákona **č. 576/2004 Z. z.** o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov.

Spôsob poskytovania údajov do registra

Údaje možno poskytovať dvomi spôsobmi:

A. zasielanie údajov prebieha cez „**Informačný systém zdravotníckych indikátorov**“ prístupný cez webové rozhranie <https://www.nczisk.sk/Web> aplikácia ISZI. Do systému sa užívateľ prihlási pomocou prideleného užívateľského mena a hesla. Prihlasovacie údaje do aplikácie sú identické, ako pri plnení iných vykazovacích povinností voči NCZI.

V prípade, že sa poverí zasielaním údajov iná osoba v rámci PZS, odporúča sa jej vytvoriť referentský prístup pre tento typ záznamu. Postup pre vytvorenie referentských prístupov je uvedený v časti Vysvetlivky v ISZI.

B. Spravodajská jednotka môže výstupy zo svojho informačného systému (vo forme XML súboru) uložiť cez zabezpečenú sieť do informačného systému ISZI aj využitím funkcionality Upload alebo Webovou službou a to podľa príslušných XML dátových rozhraní zverejnených na webovom sídle NCZI.

V prípade otázok týkajúcich sa **funkčnosti a používania webovej aplikácie ISZI** kontaktujte NCZI prostredníctvom [Kontaktného centra NCZI](#), alebo prostredníctvom mailovej adresy podatelna@nczisk.sk s **uvedením IČO** príslušného poskytovateľa zdravotnej starostlivosti.

Vypĺňanie formulára

Každé hlásenie je rozdelené do niekoľkých častí (**modulov**). Základne moduly identifikujú zariadenie a hlásenú osobu. Je potrebné uviesť rodné číslo, z ktorého sa v niektorých hláseniach automaticky prepočíta dátum narodenia.

Ďalšie moduly sú špecifické, týkajú sa obsahového zamerania ukazovateľov, ktoré sú v hlásenom prípade sledované z rôzneho hľadiska s očakávanými epidemiologickými výstupmi. Podľa potreby je zadanie príslušného ukazovateľa obmedzené na výber zo zoznamu hodnôt (číselníky).

Pri každom uložení hlásenia prebehne kontrola vyplnenia všetkých povinných položiek. Ak niektoré **povinné položky** nie sú vyplnené, objaví sa oznam, ktorý užívateľa naviguje na chýbajúcu položku. Pri chybnom zadaní kontrolovaného údaje sa v danom riadku zobrazí červený výkričník a upozornenie o akú chybu sa jedná. Kým sa v hlásení nachádzajú chyby, hlásenie ostáva rozpracované a nemôže sa odoslať, kým sa chyby neodstránia.

Po vyplnení formulára sa stlačí tlačidlo „ukončiť úpravu“ alebo „uložiť priebežne“. Rozpracované hlásenia možno pred odoslaním kedykoľvek upravovať. Po stlačení tlačidla „Odoslať“ už nie je možné hlásenie upravovať, odoslané hlásenia sú pre spravodajskú jednotku dostupné len na čítanie. Ak SJ zistí chybu už v odoslanom hlásení, môže požiadať NCZI o spätné odoslanie na opravu.

Prístup k údajom pre zdravotníckych pracovníkov

Ak má lekár záujem o zaslanie údajov vlastných pacientov, ktoré poskytol národnému registru, odošle mailom krátky text s požiadavkou na adresu info@nczisk.sk. Táto možnosť môže byť modifikovaná v zmysle zákona na ochranu osobných údajov, za predpokladu, že informačne systémy SJ budú databázu takýchto pacientov ukladať primárne v IS SJ.

Pokiaľ nejde o pacientov ošetrojúceho lekára, resp. lekára, ktorý prípady do registra hlásil, individuálne údaje o zdravotnom stave jednotlivcov nie sú poskytované.

Klinický garant príslušného registra (zvyčajne hlavný odborník MZ SR) má možnosť požiadať o databázu príslušného registra, redukovanú o základné identifikačné údaje pacienta.

Špecifická časť

Zbierané údaje

Register dedičných, genetických a zriedkavých chorôb (ďalej ako ZCH) patrí tematicky pod Národný register vrodenných chýb. Vzhľadom na to, že pacientov so zriedkavými chorobami sledujú odborníci rôznych špecializácií, patria sem dva druhy hlásení o ZCH (viď ďalej). Hlásenia prichádzajú z genetických pracovísk, ktoré ochorenia diagnostikujú na geneticko-molekulárnej úrovni a zároveň od klinických špecialistov pre zriedkavé choroby z iných odborností (ZR_VCH_ZR_II), ktorí zabezpečujú zdravotnú starostlivosť v tejto oblasti.

Špecifikácia hlásení

Hlásenia sú evidované pod názvom:

1. „Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou“ (ZR_VCH_ZR) ;
2. „Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou II“ (ZR_VCH_ZR II).

Obsahová charakteristika

V registri sa zhromažďujú a spracúvajú údaje o pacientoch s dedičnými, genetickými a zriedkavými chorobami, ako aj údaje o ich rodinných príslušníkoch (rodinná záťaž - klinicky zjavné/latentné formy).

Okruh spravodajských jednotiek

Okruh spravodajských jednotiek pre hlásenie ZR_VCH_ZR tvoria poskytovatelia ambulantnej zdravotnej starostlivosti prevádzkujúci **ambulanciu lekárskej genetiky**.

Okruh spravodajských jednotiek pre hlásenie ZR_VCH_ZR II tvoria poskytovatelia zdravotnej starostlivosti, ktorí určili zriedkavú chorobu (t.j. chorobu s výskytom menším ako 1:2 000), príp. poskytovatelia vedení ako **expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby**.

Špecifikácia modulov v hlásení

Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou

Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou ZR_VCH_ZR pozostáva zo štyroch modulov.

Identifikácia zariadenia (Modul 00)

Do systému sa môžu prihlásiť a prispievať len oslovené spravodajské jednotky. Po otvorení formuláru sú požadované identifikačné údaje vyplnené automaticky. Ako kontaktná osoba sa uvádza meno lekára zodpovedného za vyplnenie hlásenia, čo je povinná položka.

Údaj o pacientovi (Modul 01)

Vyplnia sa základné identifikačné údaje pacienta, vrátane mena, rodného čísla a miesta trvalého bydliska. Ostatné údaje sa automaticky dopočítajú (pohlavie, vek a dátum narodenia pacienta). Vyberie sa obec trvalého bydliska, môže sa určiť aj ulica.

Z číselníka sa vyberie, či ide o pacienta 1 - sporadického; 2 - zo známeho rodokmeňa alebo 3 - z neznámeho rodokmeňa. Pacienta je možné označiť aj ako asymptomatického nosiča dominantnej mutácie.

Názov choroby/ diagnózy (Modul 02)

Zisťuje sa, či sa jedná o monogénovú chorobu, chromozómovú anomáliu alebo klinicko - genetický syndróm. Vo zvolenej kategórii sa následne textom vpíše názov ochorenia.

Klasifikácia diagnózy, DNA vyšetrenie (Modul 03)

Hlásená diagnóza sa vyberie z číselníka diagnóz podľa medzinárodnej klasifikácie chorôb. Ak sa v uvedenej klasifikácii nenachádza, uvedie

sa slovom. Následne sa zaradí podľa ORPHA (The Orphanet nomenclature of rare diseases) a/alebo OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) značenia. Aspoň jeden z uvedených riadkov musí byť vyplnený.

Vypíše sa výsledok vyšetrenia karyotypu, označí sa či bola DNA odobratá. Následne, ak je známy, vypíše sa výsledok DNA analýzy. Posledný riadok v module slúži na doplnenie informácií o pacientovi (probandovi).

Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou II

Hlásenie osoby s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou ZR_VCH_ZR II pozostáva z piatich modulov.

Identifikácia zariadenia (Modul 00)

Do systému sa môžu prihlásiť a prispievať len oslovené spravodajské jednotky. Po otvorení formuláru sú požadované identifikačné údaje vyplnené automaticky. Ako kontaktná osoba sa uvádza meno lekára zodpovedného za vyplnenie hlásenia.

Identifikačné údaje pacienta (Modul 01)

Vyplnia sa základné identifikačné údaje pacienta, vrátane mena, rodného čísla a miesta trvalého bydliska. Ostatné údaje sa automaticky dopočítajú (pohlavie, vek a dátum narodenia pacienta).

Špecifikácia pacienta (Modul 02)

Vyberie sa, či sa jedná o pacienta s novodiagnostikovanou zriedkavou chorobou v hlásenom roku, ak nie, uvedie sa rok stanovenia diagnózy. Aspoň jeden z údajov je povinné zadať.

Špecifikácia diagnózy (Modul 03)

Hlásená diagnóza sa vyberie z číselníka diagnóz podľa medzinárodnej klasifikácie chorôb. Ak sa v uvedenej klasifikácii nenachádza, uvedie sa slovom. Následne sa zaradí podľa OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) a/alebo ORPHA (The Orphanet nomenclature of rare diseases) značenia. Aspoň jeden z uvedených riadkov musí byť vyplnený. Posledný riadok v module slúži na doplnenie informácií o pacientovi.

Iná informácia (Modul 04)

Ak dieťa ešte nemalo pridelené kompletne rodné číslo, uvedie sa rodné číslo matky.

Doplňujúce údaje (Modul 05)

V poslednom riadku v module je možné uviesť doplňujúce informácie o pacientovi.