



Evropská unie  
Evropský sociální fond  
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM  
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY  
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA  
KARLOVA

# Klasifikace RD pomocí 11. revize Mezinárodní klasifikace nemocí

Dana Krejčová, Miroslav Zvolský

ÚZIS ČR

Marek Turnovec

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK

KlasifiKon 2020, 2. prosince 2020

Akce je pořádána v rámci projektu NCMNK - Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, registrační číslo

CZ.03.4.74/0.0/0.0/15\_025/0016089.

# Kla si fi Kon

Konference  
o klinických  
klasifikačních  
a terminologických  
systémech  
a jejich  
použití  
v českém  
zdravotnictví

## 11. revize MKN (ICD-11)

- ICD-11 založena na základní sémantické síti termínů a významů – Foundation
- ICD-11 vytváří derivační linearizace se zbytkovými kategoriemi – např. „nezařazený jinde“
- Zavedení „postkoordinace“ – detailnější popis
- Vzácná onemocnění ve Foundation dobře zastoupena – spolupráce pracovní skupiny z konsorcia Orphanet

## Problémy RD v ICD-11

- 1) objevují se často pouze ve Foundation pod hranicí statistik mortality a morbidit (MMS)
- 2) který primární rodič je nejúčelnější v monohierarchii MMS?
- 3) aktualizace velkého množství 4x ročně
  - identifikace nových jednotek = dynamický proces

## Fanconiho anémie

- objevuje se ve Foundation
- zařazena do obecnější kategorie: vrozená aplastická anémie (3A70.0)
- má ve Foundation identifikátor URI (<http://id.who.int/icd/entity/1500851497>), který se liší od kódu báze-34 v MMS
- OMIM obsahuje 19 záznamů ve fenotypové sérii pro Fanconiho anémii, Foundation ICD-11 má pouze jeden záznam

## Kódování detailu RD

- V souladu s Orphanetem- evropskou platformou pro vzácná onemocnění
- Uchovává všechny podrobnosti pomocí „jedinečného identifikátoru“ (URI) v elektronické dokumentaci

Příklad z ICD-11:

- **Fetal Valporate Syndrome**
- **URI:** <http://id.who.int/icd/entity/1055155432>
- **StatisticalCode:** LD2F.0Y *Other specified toxic or drug-related embryofetopathies*

## Příklady neidentifikovatelné v MKN-10

### ICD-11 (Foundation)

Search  [Advanced Search]

Foundation

Linearizations

Proposals

Info

More...

Foundation URI : <http://id.who.int/icd/entity/516501338>

### Emery-Dreifuss muscular dystrophy, X-linked

#### Parent(s)

- [Emery-Dreifuss muscular dystrophy](#)

#### Description

X-linked Emery-Dreifuss muscular dystrophy-1 is a degenerative myopathy characterised by weakness and atrophy of muscle without involvement of the elbows dating from early childhood, mild pectus excavatum, signs of cardiac involvement and absence of muscle pseudohypertrophy, i mutation in the gene encoding emerin on chromosome Xq28.

#### Synonyms

- Muscular dystrophy, tardive, Dreifuss-Emery type, with contractures
- EMD1 - [Emery-Dreifuss muscular dystrophy 1]

#### Exclusions

- Myasthenia gravis or certain specified neuromuscular junction disorders ⇒
- Secondary myopathies ⇒

**X-vázaná Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie**

## Příklady neidentifikovatelné v MKN-10

### ICD-11 (Foundation)

Search  [ Advanced Search ]

Foundation Linearizations Proposals Info More...

ICD-11

- Certain infectious or parasitic diseases
- Neoplasms
- Diseases of the blood or blood-forming organs
- Diseases of the immune system
- Endocrine, nutritional or metabolic diseases
  - Endocrine diseases
  - Nutritional disorders
  - Metabolic disorders
    - Inborn errors of metabolism
      - Inborn errors of amino acid or other organic acid metabolism
      - Inborn errors of carbohydrate metabolism
      - Inborn errors of lipid metabolism
      - Inborn errors of energy metabolism
      - Inborn errors of glycosylation or other specified protein modification
    - Inborn errors of purine, pyrimidine or nucleotide metabolism
      - Disorders of purine metabolism
      - Disorders of pyrimidine metabolism
        - Beta-aminoisobutyrate-pyruvate transaminase deficiency
        - Beta-ureidopropionase deficiency
        - Dihydroorotate dehydrogenase deficiency
        - Dihydropyrimidinase deficiency

Foundation URI : <http://id.who.int/icd/entity/1998720114>

### Dihydropyrimidinase deficiency

Parent(s)

- Disorders of pyrimidine metabolism

Description

This refers to deficiency in the enzyme that belongs to the family of hydrolases, those acting on carbon-nitrogen bonds other than p

Synonyms

- Dihydropyrimidinuria
- Dihydrouracil amidohydrolase deficiency

**Deficit dihydropyrimidinázy**

Evropská unie  
Evropský sociální fond  
Operační program Zaměstnanost

NC  
MKN  
NÁRODNÍ CENTRUM  
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY  
A KLASIFIKACE

UZIS

UNIVERZITA  
KARLOVA

7

## Příklady neidentifikovatelné v MKN-10

### ICD-11 (Foundation)

Search



[ Advanced Search ]

Foundation

Linearizations

Proposals

Info

More...

- ▶ Disorders of lysine or hydroxyl metabolism
- ▶ Disorders of the gamma-glutamyl cycle
- ▶ Disorders of serine metabolism
- ▶ Disorders of glycine metabolism
- ▶ Disorders of proline or hydroxyproline metabolism
- ▶ Disorders of ornithine metabolism
- ▶ Disorders of urea cycle metabolism
- ▶ Disorders of methionine cycle or sulphur amino acid metabolism
- ▶ Disorders of beta or omega amino acid metabolism
- ▶ Disorders of branched-chain amino acid metabolism
- ▼ Organic aciduria
  - ▶ Classical organic aciduria
  - ▼ Cerebral organic aciduria
    - Glutaric aciduria type 1
    - ▶ 2-hydroxyglutaric aciduria
    - ▶ Aminoacylase deficiency
    - Malonic aciduria
    - Ethylmalonic encephalopathy
    - 4-hydroxybutyric aciduria
- ▶ Disorders of peptide metabolism

Foundation URI : <http://id.who.int/icd/entity/2031643850>

### 4-hydroxybutyric aciduria

#### Parent(s)

- Cerebral organic aciduria
- Disorders of gamma aminobutyric acid metabolism

#### Description

The 4-hydroxybutyricaciduria deficiency is a metabolic disorder with a neurological presentation ranging from mild to severe. It is a rare disease with clinical features including psychomotor retardation, delayed speech development, hypotonia and ataxia. Transmission is autosomal recessive and mutations in the SSA12 gene on chromosome 6p22, have been reported. The key biochemical feature is an accumulation of gamma-hydroxybutyrate in urine, plasma and cerebrospinal fluid.

#### Synonyms

- Succinic semialdehyde dehydrogenase deficiency
- Gamma-hydroxybutyric acidemia

**Deficit sukcinátsemialdehyddehydrogenázy**



## Závěr

- ICD-11
  - expresivnější, komplexnější
  - ucelenější linearizace statistik mortality a morbidit (MMS)
  - vzácným onemocněním kód linearizace není vždy přiřazen
  - vývoj přinese vazby na robustnější ontologie a posílí aplikaci linearizace MMS v klinickém popisu
  - předpoklad vytvoření převodové tabulky ORPHAcodes–MKN-11

Děkuji za pozornost.

