

Klinické klasifikace a jejich použití v českém zdravotnictví I.
8. listopadu, 2016 Emauzský klášter, Praha

Klasifikace vzácných onemocnění, Orphanet

prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc.

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol



- Vzácne nemoci (rare diseases, RD) jsou definovány prevalencí méně než 5 případů na 10.000 osob (v Evropě).
- Definice Evropské komise: život ohrožující či invalidizující onemocnění s velmi nízkou prevalencí, které vyžaduje zvláštní péči
- Pro zjištění epidemiologických charakteristik diagnostiku i léčbu je nutné jasné pojmenování a přesné vymezení (definice) každého onemocnění.



- Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10) jako široce používaná klasifikace používaná pro sběry dat ve zdravotnictví není při pojmenování (vymezení) jednotlivých vzácných nemocí dostatečně podrobná.
- Jeden kód MKN-10 zahrnuje často více RD. Příklad:

E70.8 - Jiné poruchy metabolismu aromatických aminokyselin

= 11 různých onemocnění:

Blue diaper syndrome, Carnosinemia,
Encephalopathy due to hydroxykynureninuria,
Formiminoglutamic aciduria, Histidinemia, ...



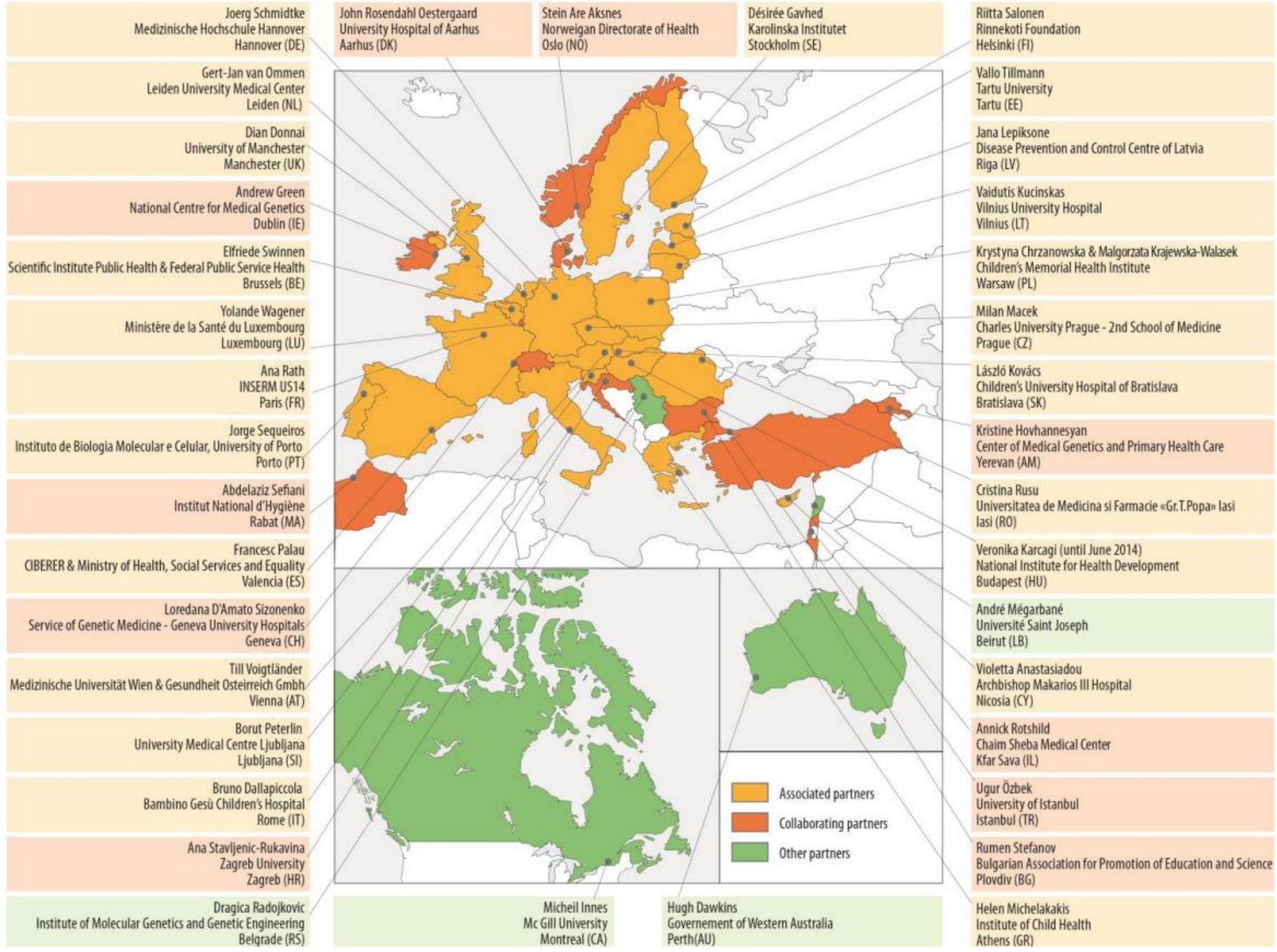
- Původně francouzský národní projekt, nyní mezinárodní konsorcium, podpořené evropským projektem RD-action.
- Provozuje rozsáhlý informační portál o vzácných nemocech a orphan drugs
- Obsahuje cca 7000 jednotek (názvů) vzácných onemocnění. Ke každému onemocnění navíc seznam synonym nebo zkratek. U většiny jednotek je k dispozici encyklopedický popis, odkazy na literaturu.



- Recommendation on Ways to Improve Codification for Rare Diseases in Health Information Systems (2014):

... Členské státy EU MSs by měly zvážit zařazení Orpha codes (termíny Orphanetu a jejich jednoznačné kódování) do svých národních zdravotních informačních systémů (sběrů dat ve zdravotnictví) a prozkoumat udržitelnost a potřebné zdroje pro tento krok. Kódování vzácných nemocí by mělo být zařazeno do Národních plánů pro vzácná onemocnění.





Orphanet jako komplexní informační zdroj, mimo seznam vzácných onemocnění obsahuje:

- Orphan drugs
- Laboratoře, testy
- Specializovaná centra
- Výzkumné projekty a klinické studie
- Pacientské organizace
- Experti a instituce
- Registry



orphanet

The portal for rare diseases and orphan drugs

Inserm

Rare diseases are rare, but rare disease patients are not

Access our Services

Search a disease

OK

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

- Pomůcka pro diferenciální diagnostiku – vyhledávání nemocí dle příznaků
- Doporučené postupy pro neodkladnou péči u vybraných vzácných onemocnění
- OrphaNews – pravidelný přehled novinek o vzácných onemocněních, 2x měsíčně, anglicky, francouzsky a italsky
- Orphanet Journal of Rare Diseases - recenzovaný časopis (IF 3.36)

Definované cíle EUCERD: Podpořit správné klasifikování a kódování vzácných nemocí

- Pomoci s přípravou 11. revize Mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-11) tak, aby bylo zajištěné podrobné kódování vzácných nemocí a jejich vhodná klasifikace v rámci revizního procesu definovaného WHO.
- Podporovat používání nomenklatury Orphanet ve zdravotnických informačních systémech a především v národních úložištích dat o vzácných nemocech.
- Vzájemné odkazování s jinými terminologickými systémy, například s UMLS and HPO



Cross referencing terminologií RD založený na termínech Orphanetu

- Každý termín (název vzácného onemocnění) je proaktivně navázán na termíny jiných systémů MKN-10, Snomed CT, HPO, OMIM, MedDRA, MeSH
- Odkazy vytvořeny a pravidelně aktualizovány v INSERMu týmem Orphanet

:: Marfan syndrome

ORPHA558		ICD-10:	Q87.4
Synonym(s):	MFS	OMIM:	154700 [↗] 610168 [↗]
Prevalence:	1-5 / 10 000	UMLS:	C0024796
Inheritance:	Autosomal dominant	MeSH:	D008382
Age of onset:	All ages	MedDRA:	10026829

Home

About Orphadata

Catalogue of products (Academia)

Catalogue of products (Industry)

How are the data produced?

About Orphanet

Access Orphanet[→]

Contact

FAQ

Freely accessible datasets

Disorders, cross referenced with other nomenclatures **new!**

Orphanet classifications

Phenotypes associated with rare disorders

Disorders with their associated genes

Linearisation of disorders

Orphanet Rare Disease Ontology

Sparql ENDPOINT

Documentation

Tuesday, 8 November, 2016

Welcome to Orphadata

The mission of Orphadata is to provide the scientific community with a comprehensive, high-quality and freely-accessible dataset related to rare diseases and orphan drugs, in a reusable format.

The epidemiological data

Users from Academia can access the catalogue (<http://orphanet.eu>) for more information.

Users from Industry can contact us for more information, please see the catalogue (<http://orphanet.eu>) for more information.

For more information on Xref

See "[How the data are produced](#)"

Freely-accessible datasets

Orphanet
Rare
Diseases
Ontology
(ORDO)

Disorders,
cross
referenced
with other
nomenclatures

Orphanet
Classifications

SPARQL
ENDPOINT
(beta)

Disorders with
their
associated
genes

Phenotypes
associated
with rare
disorders

Linearisation
of disorders

- Portál Orphadata poskytuje veškerý datový obsah Orphanetu ve formě stažitelných souborů
- Terminologii s křížovými odkazy, klasifikace a mnohé další

ORDO

Orphanet Rare Disease Ontology

Summary Classes Properties Notes Mappings Widgets

Details

ACRONYM	ORDO
VISIBILITY	Public
BIOPORTAL PURL	http://purl.bioontology.org/ontology/ORDO
DESCRIPTION	<p>The Orphanet Rare Disease ontology (ORDO) is jointly developed by Orphanet and the EBI to provide a structured vocabulary for rare diseases capturing relationships between diseases, genes and other relevant features which will form a useful resource for the computational analysis of rare diseases. It derived from the Orphanet database (www.orpha.net <http://www.orpha.net>), a multilingual database dedicated to rare diseases populated from literature and validated by international experts. It integrates a nosology (classification of rare diseases), relationships (gene-disease relations, epidemiological data) and connections with other terminologies (MeSH, SNOMED CT, UMLS, MedDRA), databases (OMIM, UniProtKB, HGNC, ensembl, Reactome, IUPHAR, Geantlas) or classifications (ICD10). The ontology will be maintained by Orphanet and further populated with new data. Orphanet classifications can be browsed in the OLS view. The Orphanet Rare Disease Ontology is updated monthly and follows the OBO guidelines on deprecation of terms. It constitutes the official ontology of rare diseases produced and maintained by Orphanet (INSERM, US14).</p>
STATUS	Production
FORMAT	OWL
CONTACT	Ana Rath, ordo.orphanet@inserm.fr
HOME PAGE	http://www.orpha.net
PUBLICATIONS PAGE	
DOCUMENTATION PAGE	
CATEGORIES	Biomedical Resources, Health, Human
GROUPS	

- Terminologie Orphanetu je dostupná také ve formě strukturovaného slovníku – ontologie, „ORDO“



Orphanet Rare Diseases Ontology (ORDO)

- strukturovaný výčet vzácných onemocnění, se vzájemnými vztahy, vztahy ke genům
- ve spolupráci s European Bioinformatics Institute
- vazby na jiné terminologie: – MeSH, UMLS, MedDRA, MKN-10
- vazby na jiné databáze: – OMIM, UniProt, HGNC, Ensembl, Reactome, IUPHAR, GeneAtlas

http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/ordo_orphanet.inc.php

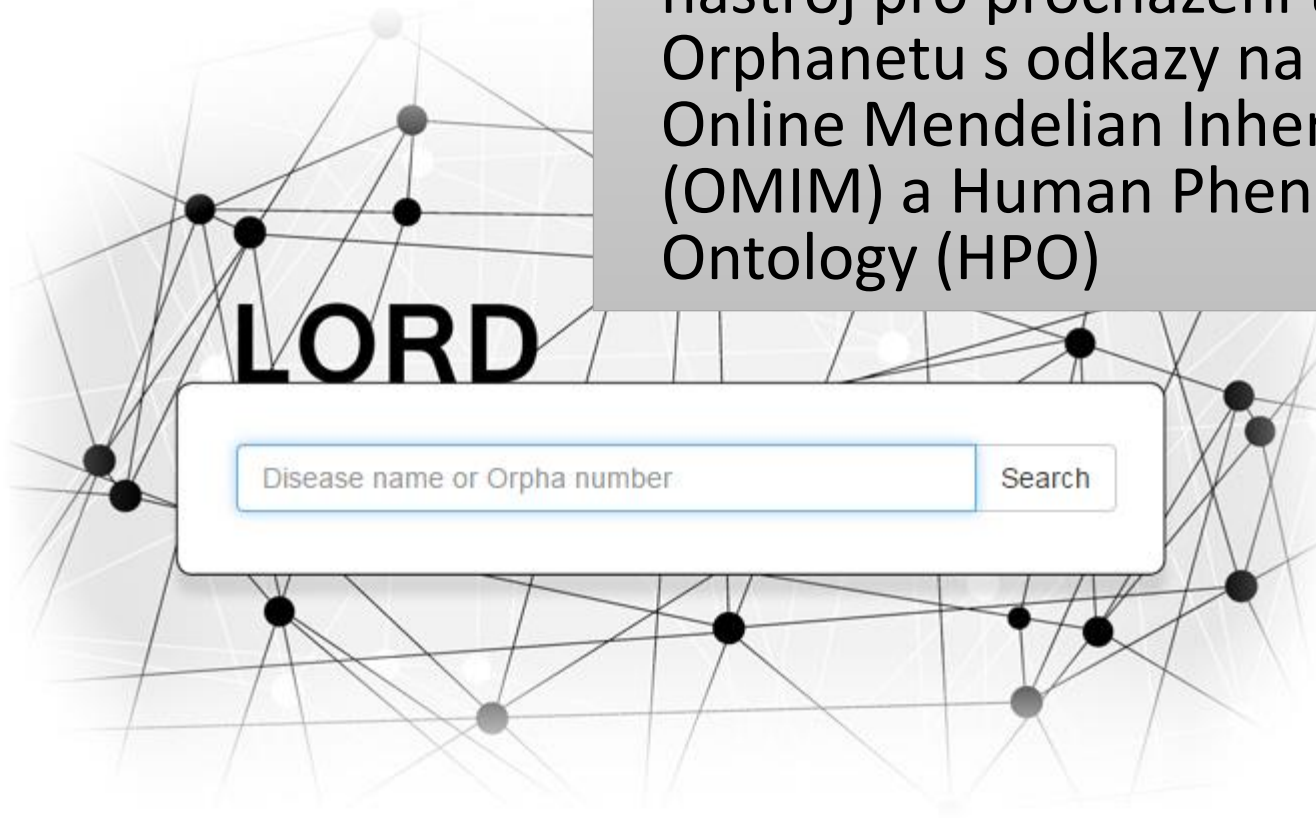
<http://bioportal.bioontology.org/ontologies/ORDO>

<http://www.ebi.ac.uk/ontology-lookup/browse.do?ontName=Orphanet>



LORD

- LORD je vyhledávací a vizualizační nástroj pro procházení termínů Orphanetu s odkazy na databáze Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) a Human Phenotype Ontology (HPO)



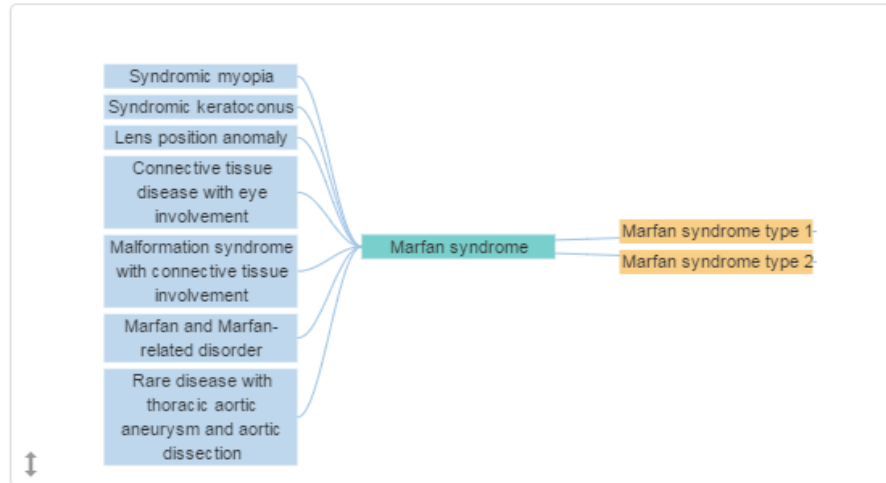
LORD is a visualization tool of [Orphanet](#) data enriched with genotypic ([OMIM](#)) and phenotypic ([HPO](#)) data.

LORD – příklad vyhledání termínu Marfanův syndrom

Marfan syndrome ORPHA number: 558 +

ORPHANET ▼ CIM-10 ▼ MeSH ▼ MedDRA ▼ OMIM ▼ UMLS ▼

Classification Orphanet
Rare eye disease
Rare circulatory system disease
Rare systemic or rheumatologic disease
Rare developmental defect during embryogenesis



Groups of involved signs Orphanet
Anomalies of cartilages, joints and periarticular tissue
Anomalies of the abdominal wall
Anomalies of eyes and vision
Anomalies of teeth and dentition
Structural anomalies of the cardio

Legend:

- Group of diseases (blue)
- Disease (teal)
- Subtype (orange)

General information Orphanet
Synonyms: MFS
Type: Disease
Point prevalence: 1-5 / 10 000 (Europe, Validated)
Inheritance: Autosomal dominant
Age of onset: All ages

Genes ORPHANET	Source ▼
FBN1 (fibrillin 1)	
TGFBR2 (transforming growth factor, beta receptor II (70/80kDa))	

Further information	Source ▼	Sections ▼
OMIM_154700: MARFAN SYNDROME		

Description

A heritable disorder of fibrous connective tissue, Marfan syndrome shows striking pleiotropism and clinical variability. The cardinal features occur in 3 systems--skeletal, ocular, and cardiovascular (McKusick, 1972; Pyeritz and McKusick, 1979; Pyeritz, 1993). It shares overlapping features with congenital contractural arachnodactyly (121050), which

Signs HPO	Source ▼
--------------	-----------------------

- Very frequent :
- Pes planus
 - Arachnodactyly
 - Muscular hypotonia
 - Disproportionate tall stature
 - Dilatation of the ascending aorta
 - Skeletal muscle atrophy
 - Striae distensae

Frequent :

Shrnutí

- Pro popis vzácných nemocí nestačí hlavní termíny masově používaných terminologických/klasifikačních systémů (MKN-10)
- Speciálně pro popis vzácných onemocnění existuje terminologický systém v rámci projektu Orphanet
 - Cca 7000 jednotek vzácných onemocnění, sestavováno na základě sledování EBM literatury
 - Mapování na jiné významné terminologické a klasifikační systémy a databáze – provázání informací
 - Doporučeno expertní radou EK



Klinické klasifikace a jejich použití v českém zdravotnictví I.
8. listopadu 2016 Emauzský klášter, Praha

Překlad termínů Orphanet do českého jazyka

MUDr. Miroslav Zvolský

Mgr. Dalibor Slovák

Oddělení klinických klasifikací DRG

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR



Překlad termínů Orphanet

- Na základě dohody s konsorciem Orphanet
- Vícefázový proces:
 - Vyhledání odborných ekvivalentů v českém jazyce
 - Sjednocení termínů editorem (preferovaná slova a obraty, jednotné postupy, „čištění“)
 - Ověření expertem na vzácná onemocnění (ověření správnosti termínu)
 - Finální úprava editorem
- Výstupem seznam termínů (názvů onemocnění) a jejich synonym ve strukturované podobě

