



Evropská unie  
Evropský sociální fond  
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM  
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY  
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA  
KARLOVA

# Česká verze terminologie ORPHAcodes, její aktualizace a dostupné nástroje

Mgr. Kateřina Hanušová

MUDr. Miroslav Zvolský

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

## Aktualizace vydávané konsorciem Orphanet

- Ke stažení několikrát ročně na stránce Orphanetwork
- Zahrnuje položky „modification“ (změněné) a „creation“ (nově přidané)

| A  | B     | C      | D   | E                   | F                        |
|----|-------|--------|---|---------------------|--------------------------|
| 52 | 28103 | 555402 | NAD(P)HX dehydratase defici Creation        | Disease             | 30576410[PMID]_29884839[ |
| 53 | 28104 | 555407 | NAD(P)HX epimerase deficien Creation        | Disease             | 27616477[PMID]_27122014[ |
| 54 | 28105 | 555434 | Fibrohistiocytic inflammatory Creation      | Clinical subtype    | 30022921[PMID]_17571078[ |
| 55 | 28106 | 555437 | Lymphoplasmacytic inflamma Creation         | Clinical subtype    | 30022921[PMID]_17571078[ |
| 56 | 28118 | 555874 | Congenital tricuspid valve dys Creation     | Morphological anoma | 31104143[PMID]           |
| 57 | 28119 | 555877 | FLNA-related X-linked myxom Creation        | Morphological anoma | 17190868[PMID]_27004951[ |
| 58 | 28120 | 555905 | IgA pemphigus Creation                      | Disease             | 29479654[PMID]_30085605[ |
| 59 | 28123 | 556030 | Early-onset familial hypoaldo Creation      | Clinical subtype    | 22801770[PMID]           |
| 60 | 28124 | 556037 | Late-onset familial hypoaldos Creation      | Clinical subtype    | 22801770[PMID]           |
| 61 | 26442 | 506210 | Rare disorder potentially indi Modification | Category            | neant                    |
| 62 | 26443 | 506213 | Rare disorder potentially indi Modification | Category            | neant                    |
| 63 | 26444 | 506216 | Rare disorder potentially indi Modification | Category            | neant                    |
| 64 | 26445 | 506219 | Rare disorder potentially indi Modification | Category            | neant                    |
| 65 | 26446 | 506222 | Rare disorder potentially indi Modification | Category            | neant                    |
| 66 | 26447 | 506225 | Rare disorder potentially indi Modification | Category            | neant                    |
| 67 | 14279 | 99706  | Obsolete: Progeria-associatc Modification   | Disease             | neant                    |
| 68 | 27248 | 519357 | Obsolete: Syndromic malform Modification    | Category            | neant                    |
| 69 | 13681 | 98664  | OBSOLETE: Genetic macular d Modification    | Category            | neant                    |
| 70 | 10898 | 67037  | OBSOLETE: Squamous cell car Modification    | Disease             | neant                    |
| 71 | 1903  | 1956   | OBSOLETE: Erythromelalgia Modification      | Disease             | 26419464[PMID]           |
| 72 | 2153  | 2286   | OBSOLETE: Solitary median m Modification    | Clinical subtype    | neant                    |

8. Translation procedures - Translation report

Search

Governance & coordination

- 01. Welcome info
- 1. General procedures
- 2. Governing Boards
- 3. Ongoing contract(s) & reports
- 4. Previous contracts & reports
- 5. Annual meetings & reports
- 6. OrphaNetWork newsletters
- 7. Editorial procedures
- 8. Translation procedures
  - > Tools for translation
  - Translation report
- 9. National websites procedures
- 9.1 Tools for communication
- Management board conference calls

Data collection, update & validation

Agenda

November 2020

S M T W T F S

Translation Report

Current issue:

|                         |              |
|-------------------------|--------------|
| September-December 2019 | Download.pdf |
|-------------------------|--------------|

Archives:

|                              |              |
|------------------------------|--------------|
| March 2019-July 2019         | Download.pdf |
| December 2018- February 2019 | Download.pdf |
| September- November 2018     | Download.pdf |
| March 2018-July 2018         | Download.pdf |
| December 2017-February 2018  | Download.pdf |
| July-November 2017           | Download.pdf |
| April-June 2017              | Download.pdf |
| October 2016- March 2017     | Download.pdf |
| May-September                | Download.pdf |
| March-April                  | Download.pdf |
| January-February             | Download.pdf |
| September-December           | Download.pdf |
| January-May 2015             | Download.pdf |
| September-October 2014       | Download.pdf |
| June-July 2014               | Download.pdf |
| April-May 2014               | Download.pdf |
| January 2014                 | Download.pdf |
| October 2013                 | Download.pdf |
| August-September 2013        | Download.pdf |

## Postup českých aktualizací

- Od r. 2021 bude aktualizace probíhat jednou ročně, vždy na začátku nového roku (původně aktualizace probíhaly nepravidelně, po částech)
- Stažené soubory jsou vždy upraveny a rozděleny podle položek
- Doplněna synonyma ze souhrnného souboru
- Překládány editory na ÚZIS ČR z anglického jazyka do češtiny
- Odborné revize ve spolupráci s lékařským týmem z Ústavu biologie a lékařské genetiky z FN Motol

## Generování číselníku

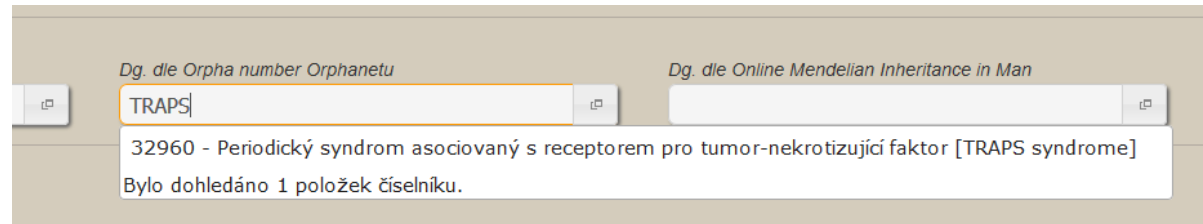
- doplněn z mezinárodního standardu o vazby na MKN-10 a OMIM
- podklad pro číselníky do NRRV (Národní registr vrozených vad), pro zdravotní pojišťovny a také k dispozici na webových stránkách ÚZIS ČR

| Připojení ke službě MDS: MDS( <a href="https://mds.int.ereg.cz/mds">https://mds.int.ereg.cz/mds</a> ) Model: UZIS Verze: VERSION_1 Entita: TabulkaVazebObecna Načteno: 27. 4. 2020 8:49:37 |          |           |          |      |       |            |         |              |         |         |        |       |            |        |           |         |              |          |
|--|----------|-----------|----------|------|-------|------------|---------|--------------|---------|---------|--------|-------|------------|--------|-----------|---------|--------------|----------|
|  | \$Origin | \$Valida  | \$Input  | Name | Code  | Vazba      | ZdrojTy | ZdrojKc      | ZdrojId | CilTypC | CilKod | CilId | Vztah      | VerzeV | PlatnostO | Platnos | ZdrojId      | ZdrojKod |
| 4163   | 25962    | Ověření b | Nezměněn |      | 25962 | 4161 Orpha | 173     | 726 MKN-10   | A000    |         | -1 2   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 726 173      |          |
| 4164   | 25963    | Ověření b | Nezměněn |      | 25963 | 4162 Orpha | 795     | 734 MKN-10   | A010    |         | -1 2   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 734 795      |          |
| 4165   | 25964    | Ověření b | Nezměněn |      | 25964 | 4163 Orpha | 99745   | 14318 MKN-10 | A010    |         | -1 3   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 14318 99745  |          |
| 4166   | 25965    | Ověření b | Nezměněn |      | 25965 | 4164 Orpha | 324648  | 21797 MKN-10 | A020    |         | -1 2   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 21797 324648 |          |
| 4167   | 25966    | Ověření b | Nezměněn |      | 25966 | 4165 Orpha | 810     | 754 MKN-10   | A030    |         | -1 2   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 754 810      |          |
| 4168   | 25967    | Ověření b | Nezměněn |      | 25967 | 4166 Orpha | 90078   | 11969 MKN-10 | A048    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 11969 90078  |          |
| 4169   | 25968    | Ověření b | Nezměněn |      | 25968 | 4167 Orpha | 1267    | 861 MKN-10   | A051    |         | -1 3   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 861 1267     |          |
| 4170   | 25969    | Ověření b | Nezměněn |      | 25969 | 4168 Orpha | 178475  | 18029 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 18029 178475 |          |
| 4171   | 25970    | Ověření b | Nezměněn |      | 25970 | 4169 Orpha | 178478  | 18030 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 18030 178478 |          |
| 4172   | 25971    | Ověření b | Nezměněn |      | 25971 | 4170 Orpha | 178481  | 18031 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 18031 178481 |          |
| 4173   | 25972    | Ověření b | Nezměněn |      | 25972 | 4171 Orpha | 178487  | 18032 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 18032 178487 |          |
| 4174   | 25973    | Ověření b | Nezměněn |      | 25973 | 4172 Orpha | 228371  | 19116 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 19116 228371 |          |
| 4175   | 25974    | Ověření b | Nezměněn |      | 25974 | 4173 Orpha | 230800  | 19141 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 19141 230800 |          |
| 4176   | 25975    | Ověření b | Nezměněn |      | 25975 | 4174 Orpha | 254504  | 19754 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 19754 254504 |          |
| 4177   | 25976    | Ověření b | Nezměněn |      | 25976 | 4175 Orpha | 254509  | 19755 MKN-10 | A051    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 19755 254509 |          |
| 4178   | 25977    | Ověření b | Nezměněn |      | 25977 | 4176 Orpha | 67      | 3534 MKN-10  | A060    |         | -1 2   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 3534 67      |          |
| 4179   | 25978    | Ověření b | Nezměněn |      | 25978 | 4177 Orpha | 1223    | 3596 MKN-10  | A070    |         | -1 3   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 3596 1223    |          |
| 4180   | 25979    | Ověření b | Nezměněn |      | 25979 | 4178 Orpha | 1549    | 813 MKN-10   | A072    |         | -1 3   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 813 1549     |          |
| 4181   | 25980    | Ověření b | Nezměněn |      | 25980 | 4179 Orpha | 210     | 8542 MKN-10  | A073    |         | -1 1   | 1     | 01.01.2016 |        |           |         | 8542 210     |          |

## Vyhledávání ORPHAcodes v českém jazyce

- NRRV (Národní registr vrozených vad)

<https://ereg.ksrzis.cz>



Dg. dle Orpha number Orphanetu: TRAPS

Dg. dle Online Mendelian Inheritance in Man:

32960 - Periodický syndrom asociovaný s receptorem pro tumor-nekrotizující faktor [TRAPS syndrom]

Bylo dohledáno 1 položek číselníku.

- portál Společnosti lékařské genetiky a genomiky

<https://slg.cz/vzacna-onemocneni/>



Společnost lékařské genetiky a genomiky  
České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

SLG.CZ Starý web SLG ORPHAkódy / Vzácná onemocnění Databáze pracovišť

Katalogizaci vzácných onemocnění se zabývá portál Orphanet. Ke každému onemocnění je přiřazen tzv. ORPHAkód (anglicky ORPHAcode, v některých zdrojích občas také ORPHA number), který toto onemocnění jednoznačně identifikuje. Orphanet na webu [www.orphadata.org](http://www.orphadata.org) nabízí některá data ze své databáze k volnému stažení ve strojově čitelných formátech (XML, JSON), mimo jiného i seznam všech vzácných onemocnění a k nim náležejícími ORPHAkódy, v některých případech i s odkazy do dalších databází (např. OMIM) a klasifikačních systémů (MKN-10).

Další informace o klasifikaci a kódování vzácných onemocnění naleznete také v tomto článku.

Zde máte možnost vyhledávat v seznamu těchto onemocnění. Případně se můžete podívat i na kompletní tabulku se všemi onemocněními. Ale pozor, tabulka se vzhledem ke své velikosti do prohlížeče načítá docela dlouho. Také si ji můžete stáhnout ve formátu pro Microsoft Excel 2007 nebo vyšší.

trisomie Najít

| ORPHA number | Název  | OMIM   | MKN-10 |
|--------------|--|--------|--------|
| 238446       | 15q11q13 mikroduplikační syndrom (15q11q13 microduplication syndrome)<br>Trisomie 15q11q13<br>(15q11q13 duplication syndrome, Dup(15)(q11q13), Trisomy 15q11q13) | 608636 | Q92.3  |
| 228415       | 5q35 mikroduplikační syndrom (5q35 microduplication syndrome)<br>Trisomie 5q35   |        | Q92.3  |

## Vyhledávání ORPHAcodes v českém jazyce

- portál MKN-10 (český překlad integrován do abecedního seznamu)

The screenshot shows the MKN-10 portal interface. The search bar contains 'cystinurie'. The left sidebar shows a tree view of categories, with 'E72.0 Poruchy transportu aminokyselin' selected. The main content area displays the search results for 'cystinurie', including a list of related terms and a detailed view for 'E72.0 Poruchy transportu aminokyselin'. The detailed view lists 'Porucha ukládání cystinu+ (N29.8\*)', 'Cystinóza', 'Cystinurie', 'Fanconiho(-de Toniho)(-Debréův) syndrom', 'Hartnupova nemoc', and 'Loweho syndrom'. A red box highlights a list of related ORPHA codes: 'Atypický syndrom hypotonie a cystinurie [Atypical hypotonia-cystinuria syndrome] ORPHA 238523' and 'Cystinóza [Cystinosis] ORPHA 213'.

## Vyhledávání ORPHAcodes v angličtině

- Portál Orphanet <https://www.orpha.net/>

orphanet

acidem

Search

- acidemia
- acidemia and hyperammonemia
- acidemia due to methylmalonyl-CoA epimerase deficiency
- acidemia due to methylmalonyl-CoA racemase deficiency
- acidemia type 1
- acidemia type 2
- acidemia type 3
- acidemia type cbIA
- acidemia type cbIB
- acidemia type mut-
- acidemia type mut0
- acidemia with homocystinuria
- acidemia with homocystinuria type cbIF
- acidemia with homocystinuria, type cbIC
- acidemia with homocystinuria, type cbID
- acidemia with homocystinuria, type cbIJ
- acidemia with homocystinuria, type cbIX
- acidemia without homocystinuria
- acidemia, TCb1R type
- acidemia, TCbIR type

What is Orphanet ?

## Shrnutí

- standardizace české terminologie vzácných onemocnění
- tvorba číselníku použitelného v informačních systémech
- pravidelné aktualizace
- spolupráce s klinickými experty

**Budeme rádi za vaši zpětnou vazbu a připomínky, pokud se chcete podílet na aktualizacích a vylepšit existující překlady.**

# Děkuji za pozornost.

