



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA
KARLOVA

Metodika, kompletnost a kvalita dat Modulu Vrozené vady NRRZ

Mgr. Jolana Čady

Mgr. Jitka Jírová

Mgr. Radka Pohlová

KlasifiKon 2020, 2. prosince 2020

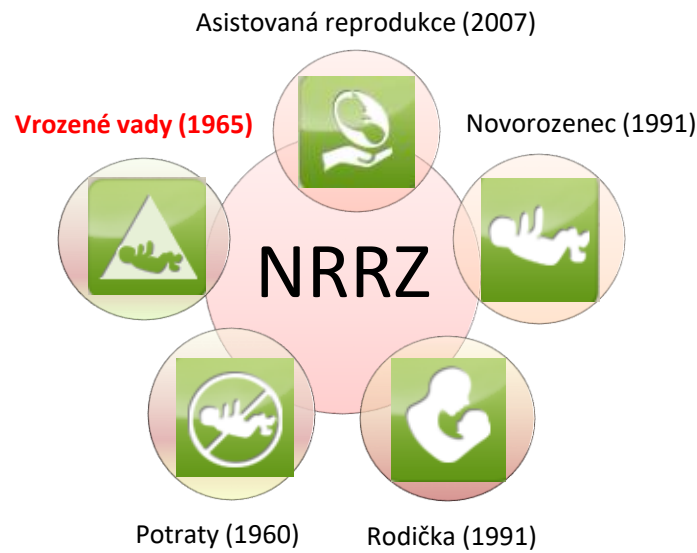
Akce je pořádána v rámci projektu NCMNK - Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace, registrační číslo

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

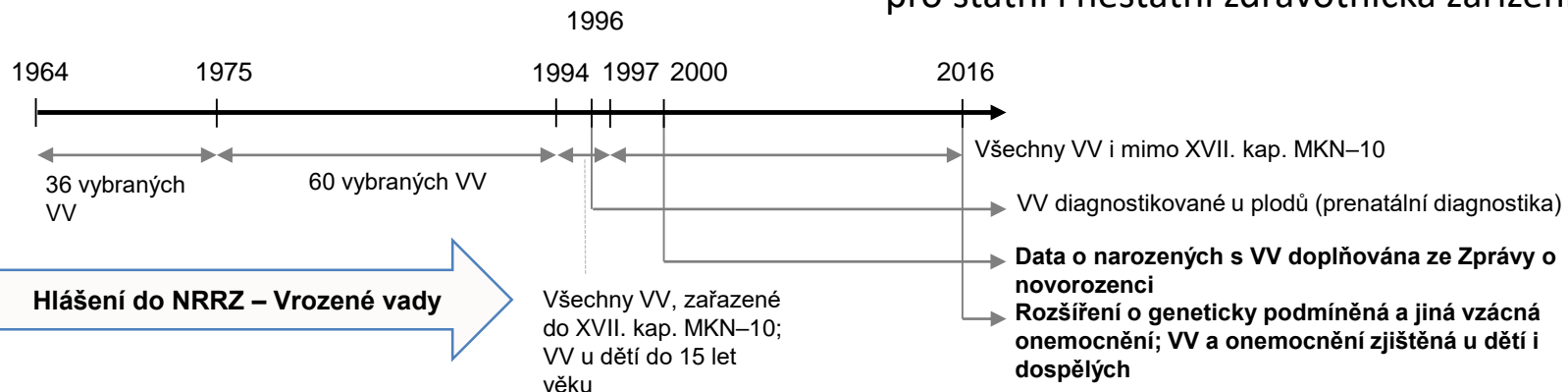
Kla si fi Kon

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

Národní registr reprodukčního zdraví



- **Celoplošný populační registr fungující od r. 1965**, který shromažďuje údaje o reprodukčním a zdravotním stavu mužů a žen, zdravotním stavu novorozenců a dětí či údajů o potratech - **5 modulů**.
- Data jsou sbírána **od r. 2016 výhradně elektronicky**.
- Přístup mají registrovaní uživatelé (pouze ke svým záznamům).
- Vyplňování hlášenky za VV je povinné pro státní i nestátní zdravotnická zařízení.



Modul vrozených vad

- Sledovány **vrozené vady (VV)**, **geneticky podmíněná onemocnění (GPO)** a **jiná vzácná onemocnění (RD)** zjištěné:
 - **u plodu**, kdy se VV zjistila při prenatální diagnostice, u samovolných potratů a porodů mrtvého plodu nad 500 gramů
 - **mrtvě narozeného dítěte**
 - **živě narozeného dítěte bez omezení věku** (do r. 2015 do 15. roku života).
- Do registru hlásí **jakákoliv odborná oddělení poskytovatelů zdravotnických služeb, kde byla VV, GPO, RD diagnostikována.**
- VV/GPO/RD se hlásí tehdy, kdy je jednoznačně rozpoznáno a jmenovitě určeno. Onemocnění se nehlásí ve fázi podezření. **Každou nově (i dodatečně) zjištěnou VV/GPO/RD je třeba hlásit samostatně.**
- V průběhu let se měnil počet VV, které bylo do registru možné zadat. Do roku 2016 se zadávaly pouze dg. dle klasifikace MKN-10. **Od r. 2016** lze do registru zadat geneticky podmíněná a jiná vzácná onemocnění dle klasifikace **Orphanet, SSIEM a OMIM.**

Technologická platforma Modulu VV

- Jednotná technologická platforma JTP pro všechny dílčí registry NRRZ => výhradně elektronická podoba
- Data ukládána v jednotném databázovém uložišti (dle Zákona č. 181/2014 Sb.)
- 3 základní způsoby zadávání dat do Modulu VV:

- přímé vyplnění online webového formuláře,
- odeslání dávkového XML souboru pomocí webového formuláře,
- dávkovým přímým odesláním z informačních systémů poskytovatelů b2b rozhraním.

- Datové rozhraní a číselníky k nahlédnutí na <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat--narodni-zdravotni-registry--narodni-registr-reprodukčního-zdravi--modul-vrozenych-vad#datove-rozhrani>

Formulář hlášených vrožených vad

Počet hlášených položek se liší z hlediska: VV x GPO nebo podle „pacienta“ za kterého je formulář vyplněn

- Identifikace zařízení (IČO, PČZ, oddělení)
- Hlášená diagnóza – VV, GPO
- Vrožené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu
- Vrožené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u dítěte nebo dospělého
- Společné údaje

VROŽENÁ VADA
A GENETICKY PODMÍNĚNÁ ONEMOCNĚNÍ

Kontaktní zařízení: IČO/PČZ/oddělení

1. Hlášená diagnóza

2. VV a GPO plodu

3. VV a GPO dítěte nebo dospělého

4. Společné údaje

5. Společné údaje

6. Společné údaje

7. Společné údaje

8. Společné údaje

9. Společné údaje

10. Společné údaje

11. Společné údaje

12. Společné údaje

13. Společné údaje

14. Společné údaje

15. Společné údaje

16. Společné údaje

17. Společné údaje

18. Společné údaje

19. Společné údaje

20. Společné údaje

21. Společné údaje

22. Společné údaje

23. Společné údaje

24. Společné údaje

25. Společné údaje

26. Společné údaje

27. Společné údaje

28. Společné údaje

29. Společné údaje

30. Společné údaje

31. Společné údaje

32. Společné údaje

33. Společné údaje

34. Společné údaje

35. Společné údaje

36. Společné údaje

37. Společné údaje

38. Společné údaje

39. Společné údaje

40. Společné údaje

41. Společné údaje

42. Společné údaje

43. Společné údaje

44. Společné údaje

45. Společné údaje

46. Společné údaje

47. Společné údaje

48. Společné údaje

49. Společné údaje

50. Společné údaje

51. Společné údaje

52. Společné údaje

53. Společné údaje

54. Společné údaje

55. Společné údaje

56. Společné údaje

57. Společné údaje

58. Společné údaje

59. Společné údaje

60. Společné údaje

61. Společné údaje

62. Společné údaje

63. Společné údaje

64. Společné údaje

65. Společné údaje

66. Společné údaje

67. Společné údaje

68. Společné údaje

69. Společné údaje

70. Společné údaje

71. Společné údaje

72. Společné údaje

73. Společné údaje

74. Společné údaje

75. Společné údaje

76. Společné údaje

77. Společné údaje

78. Společné údaje

79. Společné údaje

80. Společné údaje

81. Společné údaje

82. Společné údaje

83. Společné údaje

84. Společné údaje

85. Společné údaje

86. Společné údaje

87. Společné údaje

88. Společné údaje

89. Společné údaje

90. Společné údaje

91. Společné údaje

92. Společné údaje

93. Společné údaje

94. Společné údaje

95. Společné údaje

96. Společné údaje

97. Společné údaje

98. Společné údaje

99. Společné údaje

100. Společné údaje

Rodné číslo matky

Narození matky

Státní občanství matky

Věk otce

Rodinný stav

Zaměstnání matky

Zaměstnání otce

4. Společné údaje (Z. údaje)

Vrožená vada v rodině a její diagnóza

Onemocnění matky v těhotenství 1

Onemocnění matky v těhotenství 2

Užívání kyseliny listové

Lék v těhotenství 1

Lék v těhotenství 2

Lék v těhotenství 3

Pořadí gravidity

Pořadí parity

Počet předcházejících samovolných potratů

Počet předcházejících UUT

Pokyny k vyplnění:

• Povinné položky při hlášení VV nebo GPO u otce starší než 1 rok věku.
• Při hlášení VV/GPO u dítěte do 1 roku věku a plodu jsou povinné všechny položky (mimo logicky se vylučující), vz. Pokyny k obsahu datových struktur.
• Všechny položky jsou povinné při hlášení GPO.

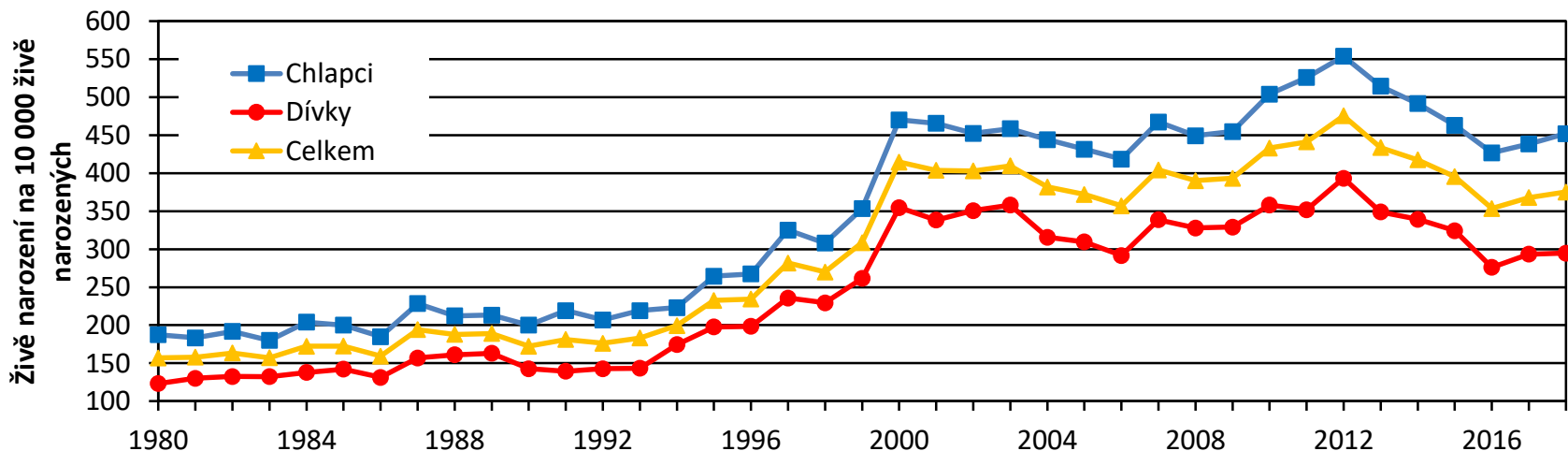
Modul VV – Kontrola dat

- **Pravidelná průběžná kontrola**
 - provádí regionální pracovníci ÚZIS – kontrolují, zda zařízení poslala data za všechny měsíce, zda odeslali všichni (alespoň velcí) poskytovatelé v příslušném regionu.
- **Jednorázová kontrola před „uzavřením“ dat** pro analýzy (registr se neuzavírá, hlášení probíhá průběžně)
 - opět kontrola kompletnosti,
 - pohlaví „neudáno“ a „nespecifikováno“ – opravuje se podle Modulu novorozence, příp. dle dat ČSÚ,
 - kontrola diagnóz – vyřazeny ty, které tam nepatří (např. infekce)
- **Další možné kontroly:**
 - dohráno z novorozence a nemá samostatnou hlášenku v Modulu VV => vyzvat zařízení k dohlášení,
 - prenatální diagnostika s výsledkem „těhotenství pokračuje“ – kontrola zda zařízení nahlásilo i po narození.

Vývoj počtu VV

- Výskyt vrozených vad v populaci ČR lze v čase srovnatelně hodnotit od roku 2000, kdy jsou do registru dohlášeny vady z Hlášení o novorozenci. Vrožené vady se uvádějí za narozené, kterým byla vrožená vada diagnostikována do 1 roku života (z tohoto důvodu je metodicky vhodnější posuzovat buď jednotlivé sledované diagnózy, nebo posuzovat incidence vrozených vad pouze za období, ve kterém nedošlo ke změně metodiky či rozsahu sledovaných diagnóz).
- Celková **incidence vrozených vad** se v posledních letech **výrazně nemění**. Mírné kolísání je způsobené kolísáním četnosti vybraných diagnóz. U některých diagnóz navíc dochází ke změně poměru mezi diagnózami prenatálně a postnatálně diagnostikovanými. Díky tomu se mění spektrum zastoupení závažných vrozených vad u narozených.
- Patrné rozdíly v počtu hlášených případů podle pohlaví.

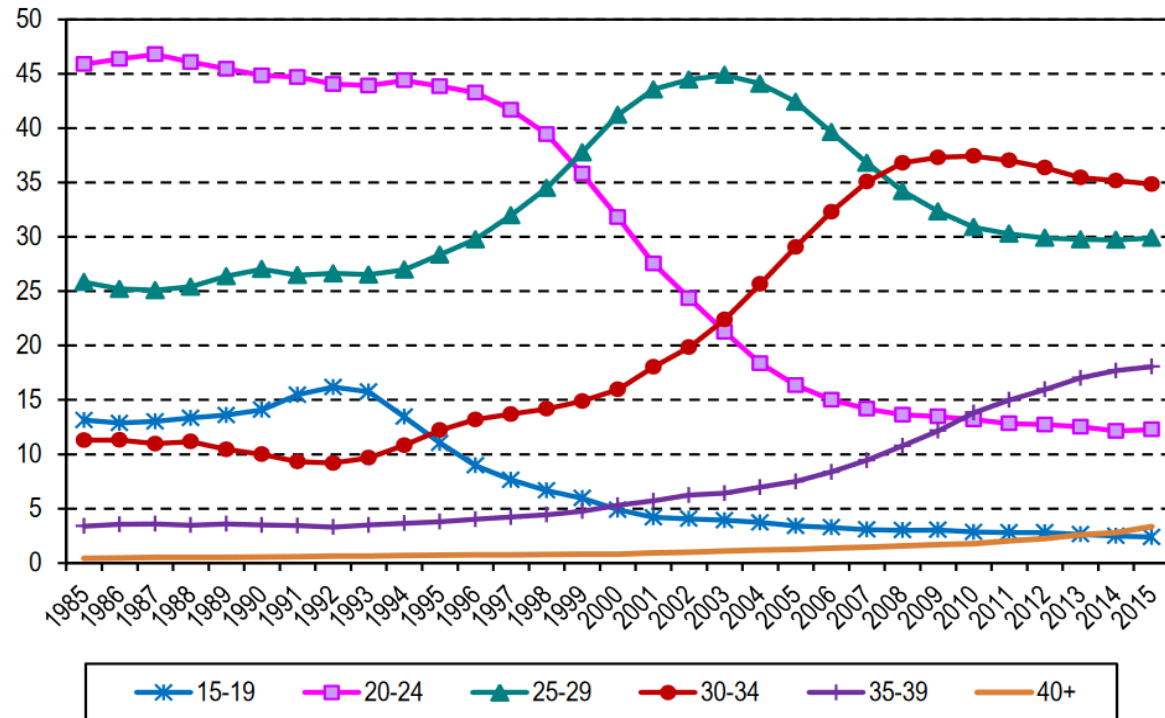
Vývoj počtu živě narozených s vrozenou vadou v letech 1980-2018



Věk rodiček jako nepříznivý faktor

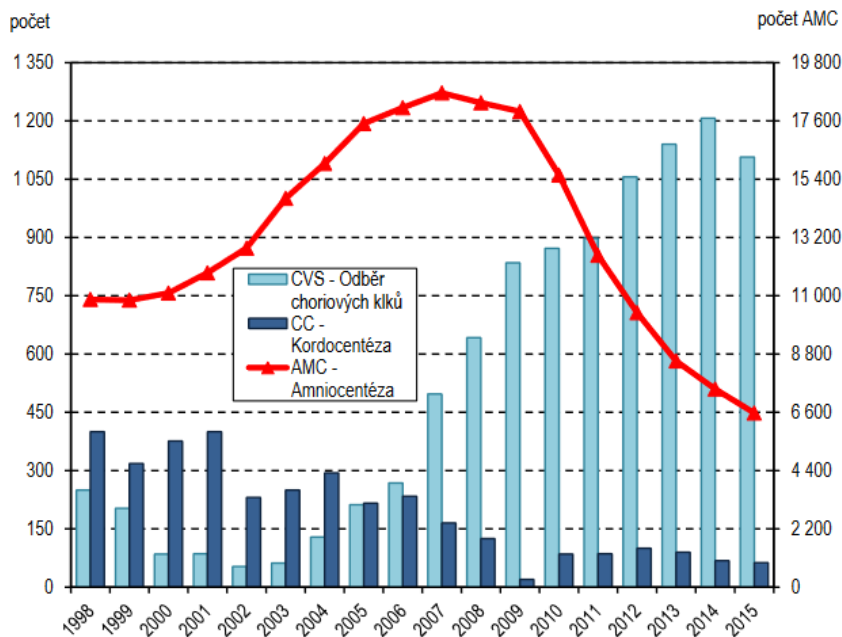
- Zvyšující se průměrný věk rodiček nepříznivě ovlivňuje nejen reprodukční status ČR, ale předpokládá se, že také nepříznivě ovlivňuje **výskyt vrozených vad**. Vliv vyššího věku rodiček byl jednoznačně prokázán **u vrozených chromozomových aberací**. V případě jiných vrozených vad tento vliv nebyl jednoznačně prokázán, ale v některých případech ani vyloučen.
- V roce 2018 byl průměrný věk 31,1 let (předběžná data).

Vývoj počtu živě narozených dětí podle věku matky, 1985 – 2015



Prenatální diagnostika

Vývoj prenatální diagnostiky VV v ČR, 1998 – 2015



- Mezioborová disciplína ve které se uplatňují poznatky z gynekologie a porodnictví, klinické biochemie, genetiky a zobrazovacích metod.
- Cílem je odhalení a určení abnormálně se vyvíjejícího plodu.
- Stále více ovlivňuje výsledné četnosti závažných VV.
- Trend přesunu prenatální diagnostiky do časnějšího stádia těhotenství.
- Nejčastěji prenatálně zachycovanými vadami jsou vrozené chromozomové aberace, především Downův syndrom.

Vrozené vady 2018

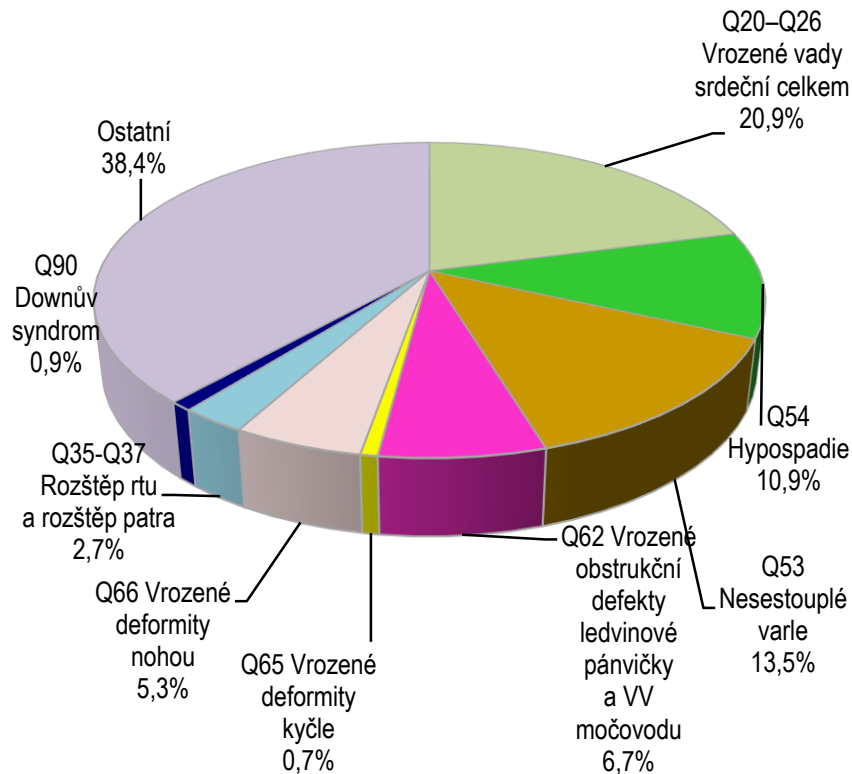
- Z předběžných dat z roku 2018 vyplývá, že bylo nahlášeno více než 5 tisíc vývojových vad (z toho 0,15 % GPO s dg Q00 – Q99).
- Nejčetněji byly zastoupeny VV oběhové soustavy (téměř 30 %), dále VV a deformace svalové a kosterní soustavy (zhruba 18 %) a VV pohlavních orgánů (kolem 16 %).
- Nejméně bylo zaznamenáno VV dýchací soustavy (přes 1 %).
- Z jednotlivých onemocnění bylo nejčastěji hlášena dg s kódem Q21 (VV srdečních komor a spojení).

Celkové počty vrozených vad u živě narozených dětí, 2018

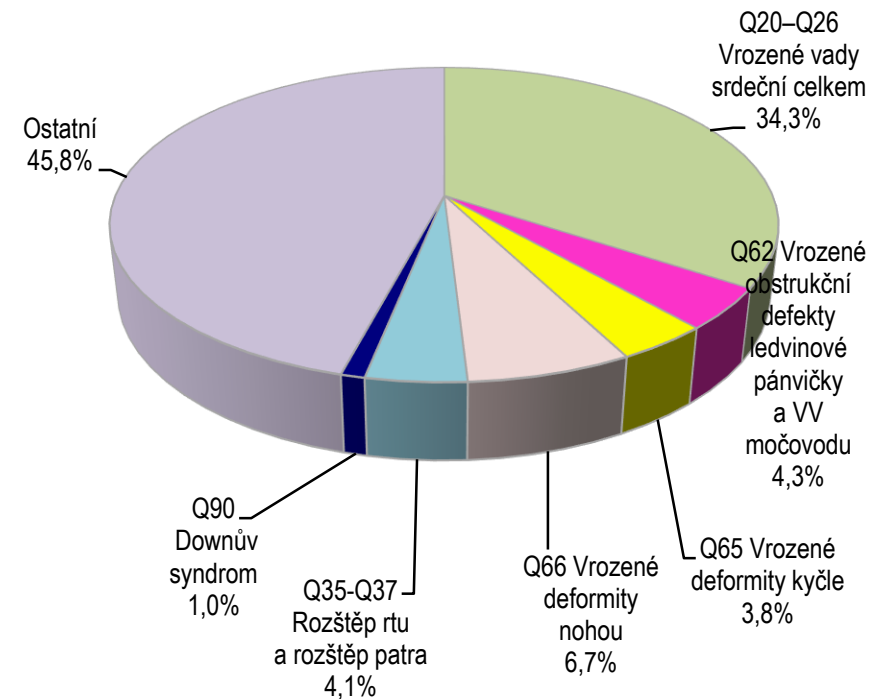
Kód dg. VV	Druh vrozené vady	2018			
		celkem	chlapci	dívky	neurčené pohlaví
Q00-Q07	Vrozené vady nervové soustavy	133	66	67	-
Q10-Q18	Vrozené vady oka, ucha, obličeje a krku	194	97	97	-
Q20-Q28	Vrozené vady oběhové soustavy	1 509	728	779	2
Q30-Q34	Vrozené vady dýchací soustavy	63	32	31	-
Q35-Q37	Rozštěp rtu a rozštěp patra	168	84	84	-
Q38-Q45	Jiné vrozené vady trávicí soustavy	328	201	127	-
Q50-Q56	Vrozené vady pohlavních orgánů	844	810	33	1
Q60-Q64	Vrozené vady močové soustavy	570	383	187	-
Q65-Q79	Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy	959	542	416	1
Q80-Q89	Jiné vrozené vady	318	135	183	-
Q90-Q99	Abnormality chromozomů nezařazené jinde	98	56	42	-
Q00-Q99	celkem	5 184	3 134	2 046	4

Struktura vrožených vad podle diagnóz

Struktura vrožených vad u živě narožených chlapců, 2018



Struktura vrožených vad u živě narožených dívek, 2018



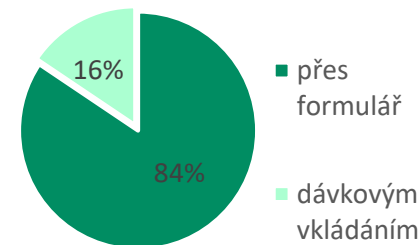
Vzácná onemocnění v Modulu VV

- Zařazení do této skupiny závisí na schopnosti onemocnění co nejpřesněji poznat a popsat.
- Pro klasifikaci a kategorizaci je majoritně používána MKN - 10 => není však na tolik podrobná a nemá všechny nosologické jednotky.
- V průběhu let se měnil počet VV, které bylo do registru možné zadat. Do roku 2016 se zadávaly pouze dg. dle klasifikace MKN-10. **Od r. 2016** lze do registru zadat geneticky podmíněná a jiná vzácná onemocnění dle klasifikace zahraniční klasifikace **Orphanet (Orpha codes), SSIEM a OMIM**.

Nejčtenější diagnózy dle klasifikace Orpha

Orpha kód	Název	Počet zadaných diagnóz
42642	PFAPA syndrom	21
404580	Juvenilní polyartritida	21
247846	Oligoartikulární juvenilní artritida bez antinukleárních protilátek	19
85438	Artritida s entezitidou	9
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem, MCADD	7
90636	Autozomálně recesivní nesyndromová senzoreurální hluchota	7
79254	Klasická fenylketonurie	6
85408	Juvenilní revmatoidní faktor-negativní polyartritida	6
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy	6
247854	Juvenilní idiopatická polyartritida s negativním revmatoidním faktorem s antinukleárními protilátkami	6

Diagnózy Orpha dle způsobu zadání hlášení



>RD-CODE

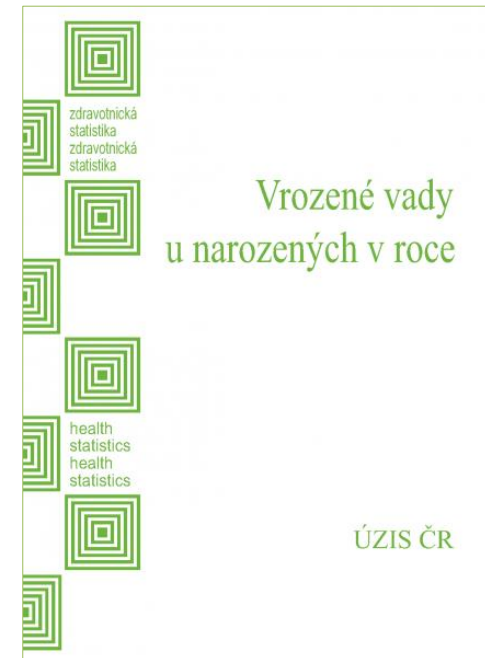
5 YEARS
OMIM
Human Genetics Knowledge
For the World



SSIEM

Publikování dat

- Publikace za vrozené vady vychází se zpožděním především kvůli velké náročnosti kontroly dat (rovněž propojení s Modulem rodičky), dále kvůli možnosti průběžného hlášení vad do registru (data podle roku narození nikoliv podle roku hlášení).
- Data jsou publikována za děti do 1 roku života, za plody a za děti do 15 let.
- Metodika, Datové rozhraní, Publikace a další informace naleznete na stránkách [webových stránkách ÚZIS](#).



Regionální zpravodajství NZIS

<https://reporting.uzis.cz/>

9.3.6 Vrozené vady u živě narozených podle prenatalní diagnostiky (VV zjištěna do 1 roku dítěte)

Název	9.3.6 Vrozené vady u živě narozených podle prenatalní diagnostiky (VV zjištěna do 1 roku dítěte)
Klíčová slova	vrozené vady, novorozeneček, narozené živého dítěte, prenatalní diagnóza
Území	Hlavní město Praha
Rok	2014
Popis	Vrozené vady podle prenatalní diagnostiky u živě narozených v daném roce, zjištěné a nahlášené do 1 roku těchto dětí, absolutní počty
Zdroj	ÚZIS (NRVV)
Důležité upozornění	Data odpovídají stavu registru 29.6.2017
Poznámka	Počty za ČR zahrnují jaké případy cizinců, bezdomovců a osob s neudaným bydlištěm

[Tabulka](#)
[Graf](#)
[Mapa](#)
[Další výstupy](#)
[Názor](#)

Změna nastavení
 [Hodnoty pro region/ČR](#)
[Rok](#)

Prenatalní diagnostika					
Vrozené vady	Pozitivní	Negativní	Neodělána	Neudána	Celkem
Q00-Q07, nervové soustavy	1	1	0	19	21
Q10-Q18, oka, ucha, obličej a krku	0	1	0	24	25
Q20-Q28, oběhové soustavy	13	24	2	338	377
Q30-Q34, dýchací soustavy	1	0	0	5	6
Q35-Q37, rozštěp rtu a rozštěp patra	2	0	0	19	21
Q38-Q45, jiné VV trávící soustavy	1	1	0	27	29
Q50-Q56, pohlavních orgánů	1	7	1	96	105
Q60-Q64, močové soustavy	17	3	0	38	58
Q65-Q79, VV a deformace svalové a kosterní soustavy	1	5	4	105	115
Q80-Q89, jiné VV	2	1	0	23	26
Q90-Q99, abnormality chromozomů nezařazené jinde	3	0	0	16	19
Celkem	42	43	7	710	802

Žádost o analýzu nebo export dat

• <https://www.uzis.cz/index.php?pg=kontakt--zadosti-o-data-analyzy>

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic

[O NÁS](#)
[NZIS](#)
[KONFERENCE](#)
[KOMUNIKACE S ÚZIS](#)
[AKTUALITY](#)

[cs / en](#)

Registry a sběr dat

Statistické výstupy

Metodická podpora

Elektronická podatelna

Poskytování informací

Žádosti o data a analýzy

Úhrady za poskytování informací

Napište nám

Připomínky k novému webu

Doporučené články

Zdravotnická ročenka České republiky 2018

Nová webová prezentace ÚZIS ČR

Konference NZIS Open 2019

IV. ročník symposia Dekubity – sdílení zkušeností na mezinárodní úrovni

Epidemiologie nádorů u dětí a mladistvých na interaktivním webovém portálu

Otevřená data ÚZIS ČR na Hackathonu 2019

Publikace datové sady NRPZS

Podání žádosti o export, analýzu dat z NZIS

Podání žádosti o export dat

Formulář slouží pro podání žádosti o export dat z NZIS.

Žádost může být zaslána jako podepsaný (event. s ověřeným podpisem) papírový formulář na adresu ÚZIS ČR nebo odeslána jako .pdf dokument (event. podepsaný kvalifikovaným elektronickým podpisem) na adresu uzis@uzis.cz.

V případě, že je žádost podávána za poskytovatele zdravotních služeb, který požaduje konkrétní údaje o svých pacientech (dále jen „žadatel“), může být žádost učiněna pouze prostřednictvím statutárního zástupce daného poskytovatele, a to jen pro jeho pacienty a pouze z národních zdravotních registrů, které jsou uvedeny v příloze zákona o zdravotních službách (§ 23). V tomto případě poskytovatel zdravotních služeb zašle žádost na ÚZIS ČR v listinné podobě s úředně ověřeným podpisem statutárního zástupce žadatele, nebo .pdf dokument podepsaný kvalifikovaným elektronickým podpisem statutárního zástupce žadatele.

Pro organizace státní správy je možné použít i předání formou datové schránky.

Standardní lhůta pro vyřízení žádosti je neprodleně po rozhodnutí porady vedení ÚZIS ČR, nejdéle však do 30 dní od jejího doručení, resp. od doručení všech podkladů ze strany žadatele.

[Formulář - Podání žádosti o export dat z NZIS \(60 KB\)](#)

Podání žádosti o analýzu dat

Formulář slouží pro podání žádosti o analýzu dat z NZIS.

Žádost může být zaslána jako podepsaný papírový formulář na adresu ÚZIS ČR nebo odeslána jako .pdf dokument na adresu uzis@uzis.cz.

Pro organizace státní správy je možné použít i předání formou datové schránky.

Na rozdíl od exportu dat znamená analýza předání výsledků ve formě tabulek, grafů nebo sumárních čísel, které vznikají statistickou analýzou dat NZIS.

Standardní lhůta pro vyřízení žádosti je neprodleně po rozhodnutí porady vedení ÚZIS ČR, nejdéle však do 30 dní od jejího doručení, resp. od doručení všech podkladů ze strany žadatele.

[Formulář - Podání žádosti o analýzu dat z NZIS \(55 kB\)](#)

[Request for analysis of data from NHIS \(55 kB\)](#)

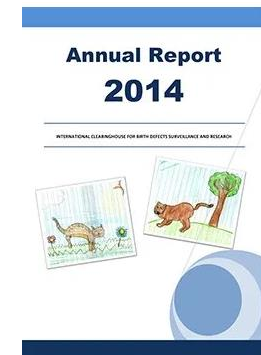
Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR
Palackého náměstí 4, P.O. BOX 60, 128 01 Praha 2
E-mail: uzis@uzis.cz
tř. 00000000 0000 0000000000

Díla vystavená na stránkách ÚZIS ČR podléhají licenci Creative Commons.

[Prohlášení přístupnosti](#)
[Informace o souborech cookie](#)

Mezinárodní spolupráce

- Data za VV jsou **cenným zdrojem informací i na mezinárodní úrovni** - data jsou sdílena např. Světovou zdravotnickou organizací (WHO), Organizací pro hospodářskou spolupráci a rozvoj (OECD).
- **Evropské referenční sítě** ([European Reference Networks](#), ERN) jsou tzv. evropské virtuální sítě mezi jednotlivými poskytovateli zdravotní péče, jejíž odborníci se zabývají vzácnými onemocněními.
- V oblasti epidemiologie VV jsou důležitými partnery organizace **EUROCAT** a International Clearinghouse for Birth defects Surveillance and Research (**ICBDSR**) – monitoring incidence a efektivity prenatální diagnostiky nezbytné pro srovnání výsledků četností VV a jejich trendů (problematika reprodukčního zdraví v ČR). Tuto spolupráci dlouhodobě rozvíjí MUDr. Antonín Šípek, CSc.
- **Orphanet Reports Series / Procedures** – <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education.php?lng=EN>



Kontakty

Mgr. Jolana Čady

analytik, specialista

tel.: +420 22497 2832

email: Jolana.Cady@uzis.cz

Mgr. Jitka Jírová

metodik a analytik NRRZ

tel.: +420 22497 2832

email: Jitka.Jirova@uzis.cz

Mgr. Radka Pohlová

metodik a analytik NRRZ

tel.: +420 22497 2264

email: Radka.Pohlova@uzis.cz

MUDr. Miroslav Zvolský

vedoucí Oddělení klinických
klasifikací DRG

tel.: +420 22497 2718

email: Miroslav.Zvolsky@uzis.cz

