

# > RD\*CODE

## Orphanet

MUDr. Marek Turnovec

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

Ústav zdravotnických informací a statistiky

★ <http://rd-code.eu>

*This presentation is part of the project 826607/ RD-CODE' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*

*The content of presentation represents the views of the author only and is his/her sole responsibility; it can not be considered to reflect the views of the European Commission and/or the Consumers, Health, Agriculture and Food Executive Agency or any other body of the European Union. The European Commission and the Agency do not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.*



# orphane.net

- Portál o **vzácných onemocněních** a **orphan drugs** (léčivé přípravky pro léčbu vzácných onemocnění).
- Původně francouzský projekt, dnes **celoevropský** a zapojují se i země mimo Evropu (Kanada, Japonsko...)



Ministère de la Santé  
et des Solidarités

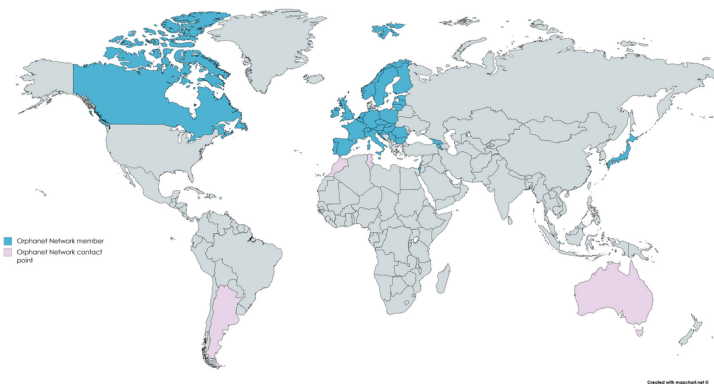
Ministère délégué  
à la Sécurité sociale,  
aux Personnes âgées,  
aux Personnes handicapées  
et à la Famille



EUROPEAN  
COMMISSION

**Inserm**

Institut national  
de la santé et de la recherche médicale











# Vzácné onemocnění

- *rare disease, rare disorder, orphan disease*
- Definice **Evropské komise**: *život ohrožující či invalidizující onemocnění s velmi nízkou prevalencí, které vyžaduje zvláštní péči*
- Evropská unie: „méně než 5 z 10 000“ = **1 : 2 000**<sup>1</sup>
- USA: „méně než 200 000 obyvatel USA“<sup>2</sup> ≈ **1 : 1 590**
- Japonsko: „<50 000 obyvatel Japonska“ ≈ **1 : 2 500**
- I když jsou vzácná, je jich hodně (asi 7-8 tisíc). Ve vyspělých zemích **6-8 % obyvatel** trpí některou ze vzácných nemocí<sup>1</sup>.
- 1) Nařízení EC 141/2000
- 2) Rare Diseases Act of 2002 (PUBLIC LAW 107–280—NOV. 6, 2002)

# The portal for rare diseases and orphan drugs

" Rare diseases are **rare, but** rare disease patients are **numerous** "

## Access our Services

 <p>Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved</p>	 <p>Inventory of orphan drugs</p>	 <p>Directory of patient organisations</p>	 <p>Directory of professionals and institutions</p>
 <p>Directory of expert centres</p>	 <p>Directory of medical laboratories providing diagnostic tests</p>	 <p>Directory of ongoing research projects, registries and biobanks</p>	 <p>Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series</p>













The portal for rare diseases and orphan drugs

" Rare diseases are **rare, but** rare disease patients are **numerous** "

## Access our Services

 <p>Inventory, classification and encyclopaedia of rare diseases, with genes involved</p>	 <p>Inventory of orphan drugs</p>	 <p>Directory of patient organisations</p>	 <p>Directory of professionals and institutions</p>
 <p>Directory of expert centres</p>	 <p>Directory of medical laboratories providing diagnostic tests</p>	 <p>Directory of ongoing research projects, clinical trials, registries and biobanks</p>	 <p>Collection of thematic reports: Orphanet Reports Series</p>

[Search](#)


## Orphanet in numbers


  
**6172**  
Diseases

  
**5835**  
Genes

  
**8238**  
Expert centres

  
**45734**  
Diagnostic tests

  
**28325**  
Professionals

  
**104000**  
Daily visitors

Portál pro vzácná onemocnění a léčiva pro  
vzácná onemocnění

"Jedním vzácným onemocněním trpí  
vždy jen hrstka lidí, ale **dohromady je  
pacientů se vzácným onemocněním  
mnoho**"

Přístup k našim službám



Seznam, klasifikace a  
encyklopedie vzácných  
onemocnění se  
souvisejícími geny



Seznam léčivých přípravků  
pro vzácná onemocnění



Adresář patientských  
organizací



Adresář odborníků a  
institucí



Adresář specializovaných  
center



Adresář lékařských  
laboratoří poskytujících  
diagnostické testy



Adresář probíhajících  
výzkumných projektů,  
klinických hodnocení,  
registrů a biobank



Sbírka tematických  
reportů: Série reportů  
Orphanet



Vyhledat onemocnění

Hledat

## Orphanet v číslech



**6172**

Onemocnění



**5454**

Geny



**8497**

Specializovaná centra



**45089**

Diagnostické testy



**26903**

Odborníci



**92740**

Denní návštěvníci

# Mucopolysaccharidosis type 3

[Suggest an update](#)

## Disease definition

Mucopolysaccharidosis type III (MPS III) is a lysosomal storage disease belonging to the group of mucopolysaccharidoses and characterised by severe and rapid intellectual deterioration.

## ORPHA:581

[Classification level: Disorder](#)

<b>Synonym(s):</b>	<b>Prevalence:</b> 1-9 / 1 000 000	<b>252940</b>
<b>MPS3</b>	<b>Inheritance:</b> Autosomal recessive	<b>UMLS:</b> C0026706 C0086648
<b>MPSIII</b>	<b>Age of onset:</b> Childhood	<b>MeSH:</b> D009084
<b>Mucopolysaccharidosis type III</b>	<b>ICD-10:</b> E76.2	<b>GARD:</b> <a href="#">3807</a>
<b>Sanfilippo disease</b>	<b>OMIM:</b> <a href="#">252900</a> <a href="#">252920</a> <a href="#">252930</a>	<b>MedDRA:</b> 10056890

## Summary

### Epidemiology

The disorder is underdiagnosed (due to the generally very mild dysmorphism); it is the most frequent MPS in the Netherlands and Australia with respective prevalences of 1/53 0000 and 1/67 000. The frequency of the different subtypes varies between countries: subtype A is more frequent in England, the Netherlands and Australia and subtype B is more frequent in Greece and Portugal, whereas types IIIC and IIID are much less common.

### Clinical description

The first symptoms appear between the ages of 2 and 6 years, with behavioural disorders (hyperkinesia, aggressiveness) and intellectual deterioration, sleep disorders and very mild dysmorphism. The neurological involvement becomes more prominent around the age of 10 years with loss of motor milestones and communication problems. Seizures often occur after the age of 10. A few cases of attenuated forms have also been reported.

### Etiology

Deficiencies in one of the four enzymes required for HS degradation are responsible for each of the MPS III subtypes: heparan sulfamidase for MPS IIIA, alpha-N-acetylglucosaminidase for MPS IIIB, alpha-glucosaminide N-acetyltransferase for MPS IIIC, and N-acetylglucosamine-6-sulfate sulfatase for MPS IIID. The four genes coding for these enzymes have been located (*MPS IIIA* on 17q25, *MPS IIIB* on 17q21, *MPS IIIC* in the pericentromeric region of chromosome 8, *MPS IIID* on 12q14), and numerous mutations have been identified.

### Diagnostic methods

Diagnosis is based on detection of increased levels of heparan sulfate (HS) in urine. Demonstration of one of the four enzyme deficiencies in cultivated leukocytes or fibroblasts allows determination of the type of MPS III. For types IIIA and IIID, the measurement of the activity of another sulfatase is compulsory for exclusion of multiplesulfatase deficiency (Austin disease, see this term). When mutations have been identified in the index patient, heterozygous individuals in the family can be accurately detected.

## Antenatal diagnosis

In the absence of any efficient treatment, prenatal diagnosis (by mutation analysis or measurements of enzyme activity in trophoblasts or amniocytes) is the only option available to parents with a risk of transmitting the disease.

## Genetic counseling

Transmission is autosomal recessive for each type of MPS III.

## Management and treatment

Allogenic bone marrow grafts are contraindicated as they do not slow the mental deterioration, even in patients engrafted pre-symptomatically. Gene therapy is currently under investigation in animal models for the IIIA and IIIB subtypes. The neurological degradation accompanied by multiple complications requires a multidisciplinary management to allow adapted symptomatic treatment.

## Prognosis

The prognosis is poor with death occurring in most cases of type IIIA at the end of the second decade. Longer survival times (30/40 years) have been reported for the B and D subtypes.

*Expert reviewer(s): Dr Roseline FROISSART - Dr Irène MAIRE - Last update: February 2007*

## Detailed information

### Article for general public

[Svenska \(2012\)](#)

[Suomi \(2013, pdf\)](#)

[Français \(2009, pdf\)](#)

### Professionals

[Summary information](#)

[Slovak \(2007, pdf\)](#)

[Anesthesia guidelines](#)

[English \(2015, pdf\)](#)

[Italiano \(2015, pdf\)](#)

[Clinical practice guidelines](#)

[Français \(2016, pdf\)](#)

## Additional information

### Further information on this disease

[Classification\(s\) \(8\)](#)

[Gene\(s\) \(4\)](#)

[Disability](#)

[Clinical signs and symptoms](#)

[Publications in PubMed](#)

[Other website\(s\) \(12\)](#)

### Health care resources for this disease

[Expert centres \(294\)](#)

[Diagnostic tests \(193\)](#)

[Patient organisations \(74\)](#)

[Orphan drug\(s\) \(16\)](#)

### Specialised Social Services

[Eurordis directory](#)

### Research activities on this disease

[Research projects \(48\)](#)

[Clinical trials \(25\)](#)

[Registries/biobanks \(27\)](#)

[Network of experts \(0\)](#)

> [Rare inborn errors of metabolism](#) ORPHA:68367

- ↳ [Lysosomal disease](#) ORPHA:68366 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis](#) ORPHA:79213 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis type 3](#) ORPHA:581 -
- ↳ [Sanfilippo syndrome type A](#) ORPHA:79269
- ↳ [Sanfilippo syndrome type B](#) ORPHA:79270
- ↳ [Sanfilippo syndrome type C](#) ORPHA:79271
- ↳ [Sanfilippo syndrome type D](#) ORPHA:79272

> [Rare neurologic disease](#) ORPHA:98006

- ↳ [Rare epilepsy](#) ORPHA:101998 -
- ↳ [Metabolic diseases with epilepsy](#) ORPHA:166481 -
- ↳ [Lysosomal disease with epilepsy](#) ORPHA:225681 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis type 3](#) ORPHA:581 -
- ↳ [Sanfilippo syndrome type A](#) ORPHA:79269
- ↳ [Sanfilippo syndrome type B](#) ORPHA:79270
- ↳ [Sanfilippo syndrome type C](#) ORPHA:79271
- ↳ [Sanfilippo syndrome type D](#) ORPHA:79272

> [Rare neurologic disease](#) ORPHA:98006

- ↳ [Neurometabolic disease](#) ORPHA:68385 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis type 3](#) ORPHA:581 -
- ↳ [Sanfilippo syndrome type A](#) ORPHA:79269
- ↳ [Sanfilippo syndrome type B](#) ORPHA:79270
- ↳ [Sanfilippo syndrome type C](#) ORPHA:79271
- ↳ [Sanfilippo syndrome type D](#) ORPHA:79272

> [Rare genetic disease](#) ORPHA:98053

- ↳ [Rare genetic neurological disorder](#) ORPHA:71859 -
- ↳ [Rare genetic epilepsy](#) ORPHA:183512 -
- ↳ [Metabolic diseases with epilepsy](#) ORPHA:166481 -
- ↳ [Lysosomal disease with epilepsy](#) ORPHA:225681 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis type 3](#) ORPHA:581 -
- ↳ [Sanfilippo syndrome type A](#) ORPHA:79269
- ↳ [Sanfilippo syndrome type B](#) ORPHA:79270
- ↳ [Sanfilippo syndrome type C](#) ORPHA:79271
- ↳ [Sanfilippo syndrome type D](#) ORPHA:79272

> [Rare genetic disease](#) ORPHA:98053

- ↳ [Rare genetic eye disease](#) ORPHA:101435 -
- ↳ [Rare genetic disorder of the visual organs](#) ORPHA:522504 -
- ↳ [Rare genetic disorder of the anterior segment of the eye](#) ORPHA:522538 -
- ↳ [Genetic lens and zonula anomaly](#) ORPHA:183607 -
- ↳ [Rare genetic disorder with lens opacification](#) ORPHA:522546 -
- ↳ [Syndromic genetic cataract](#) ORPHA:522548 -
- ↳ [Metabolic disease with cataract](#) ORPHA:98644 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis type 3](#) ORPHA:581 -
- ↳ [Sanfilippo syndrome type A](#) ORPHA:79269
- ↳ [Sanfilippo syndrome type B](#) ORPHA:79270
- ↳ [Sanfilippo syndrome type C](#) ORPHA:79271
- ↳ [Sanfilippo syndrome type D](#) ORPHA:79272

> [Rare bone disease](#) ORPHA:93419

- ↳ [Lysosomal storage disease with skeletal involvement](#) ORPHA:93448 -
- ↳ [Mucopolysaccharidosis type 3](#) ORPHA:581 -
- ↳ [Sanfilippo syndrome type A](#) ORPHA:79269
- ↳ [Sanfilippo syndrome type B](#) ORPHA:79270
- ↳ [Sanfilippo syndrome type C](#) ORPHA:79271
- ↳ [Sanfilippo syndrome type D](#) ORPHA:79272



# Co Orphanet dále nabízí?

- ≈ 6000 vzácných onemocnění
  - ≈ polovina encyklopedicky zpracovaných
- klasifikace
- léčiva pro vzácná onemocnění – ve všech fázích vývoje/výroby
- adresáře:
  - expertní klinická pracoviště
  - diagnostické a genetické laboratoře
  - patientské organizace

## Orphanet v číslech

  
**6172**  
Onemocnění  


  
**5454**  
Geny

  
**8497**  
Specializovaná centra

  
**45089**  
Diagnostické testy

  
**26903**  
Odborníci

  
**92740**  
Denní návštěvníci

# Orphanet Rare Diseases Ontology (ORDO)

- ve spolupráci s European Bioinformatics Institute
- strukturovaný výčet vzácných onemocnění, se vzájemnými vztahy, vztahy ke genům
- 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/index.php#ontologies>

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

<https://www.ebi.ac.uk/ols/ontologies/ordo>

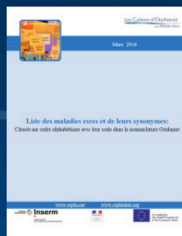
# Orphanet Report Series

## Souhrnné zprávy Orphanet

Orphanet vytváří řadu široce využívaných zpráv uvádějících agregovaná data pokrývající témata týkající se všech vzácných onemocnění.

Tato série zahrnuje seznam vzácných onemocnění, zprávy o epidemiologických údajích, seznamy léčivých přípravků pro vzácná onemocnění, registry vzácných onemocnění v Evropě, seznam výzkumných infrastruktur užitečných pro vzácná onemocnění v Evropě, výroční zprávu o činnosti Orphanetu a průzkumy spokojenosti Orphanetu, jakož i seznam odborníků, kteří přispěli k údajům v Orphanetu.

[Nahlédnout do zpráv](#)



### Vzácná onemocnění



[Seznam vzácných onemocnění a jejich synonym v abecedním pořadí](#) Leden 2020

Tento dokument byl přeložen do [češtiny](#) (Leden 2020)



[Prevalence, výskyt nebo hlášený počet publikovaných případů uvedených v abecedním pořadí onemocnění](#) Leden 2020 - č. 1

[Seznam onemocnění podle klesající prevalence, výskytu nebo počtu publikovaných případů](#) Leden 2020 - č. 2



[Registry onemocnění v Evropě](#) Květen 2019



[Seznam výzkumných infrastruktur využitelných pro vzácná onemocnění v Evropě](#) Květen 2019



# Orphanet Journal of Rare Diseases

The official journal of Orphanet, the portal for rare diseases and orphan drugs.

As a result of the significant disruption that is being caused by the COVID-19 pandemic we are very aware that many researchers will have difficulty in meeting the timelines associated with our peer review process during normal times. Please do let us know if you need additional time. Our systems will continue to remind you of the original timelines but we intend to be highly flexible at this time.

### Featured supplement: French recommendations for the management of Behçet's disease



We are proud to publish a supplement on recommendations for the management of Behçet's disease. Behçet's disease (BD) is a systemic variable vessel vasculitis that involves the skin, mucosa, joints, eyes, arteries, veins, nervous system and gastrointestinal system, presenting with remissions and exacerbations. We thank The French Rare Diseases Healthcare Network: auto-immune and auto-inflammatory rare diseases (FAI2R) for funding.



### Rare Disease Day

Each year, the last day in February is designated as Rare Disease Day around the world. It was started in 2008 to raise awareness about rare diseases, the research being conducted to treat them, and the patients who live with them. Please come back on Monday, February 22nd, when we will start presenting our annual Rare

- Editorial Board
- Instructions for Editors
- Sign up for article alerts and news from this journal

Affiliated with orphanet Orphanet Journal of Rare Diseases is the official journal of Orphanet, the portal for rare diseases and orphan drugs.

Follow

### Annual Journal Metrics

Speed 79 days to first decision for



IF: 3,523

# Orphakód

- Orphacode, Orpha number, Orpha číslo
- unikátní identifikátor pro onemocnění
- peer review, volně dostupný, není nutná licence
- aktualizace 1× měsíčně, v ČR 1× ročně
- u jednotek, kde není kód dle MKN-10 ani SNOMED CT
- odkazy z jiných zdrojů:  
ORPHA:číslo

# MKN10 vs. Orphakód

- Marfanův syndrom:  
**ORPHA:558** (ORPHA:284963, ORPHA:284973 a další)  
**Q87.4**
- Ehlersův-Danlosův syndrom:  
**ORPHA:98249** (a dalších 15 podtypů)  
**Q79.6**
- Loyesův-Dietzův syndrom:  
**ORPHA:60030**  
**Q87.4?**

# MKN10 vs. Orphakód

- **D61.0**

- Aplastická anémie (ORPHA:182040)
- Syndrom zahrnující ataxii a pancytopenii (ORPHA:2585)
- Autozomálně dominantní aplázie kostní dřeve a myelodysplázie (ORPHA:314399)
- Blackfanova-Diamondova anémie (ORPHA:124)
- Vrozená amegakaryocytová trombocytopenie (ORPHA:3319)
- Fanconiho anémie (ORPHA:84)
- Hereditární izolovaná aplastická anémie (ORPHA:397692)
- Hoyeraaluv-Hreidarssonuv syndrom (ORPHA:3322)
- Idiopatická aplastická anémie (ORPHA:88)
- Syndrom zahrnující pancytopenii a opožděný vývoj (ORPHA:401764)
- Vzácná konstitucní aplastická anémie (ORPHA:68383)
- Shwachmanuv-Diamonduv syndrom (ORPHA:811)
- WT syndrom (ORPHA:3466)

# WELCOME TO ORPHADATA

ACCESS TO AGGREGATED DATA FROM

orphanet

UPDATED MONTHLY

Cookie settings

- seznam vzácných onemocnění
- epidemiologická data
- klasifikace
- nemoci a příznaky
- tezaurus příznaků (slovník synonym)
- nemoci a geny

[www.orphadata.org](http://www.orphadata.org)

# Orphadata

- Data ve formátech **XML** a **JSON**
- Nomenklatura je dostupná v:  
**angličtině**, francouzštině, němčině,  
španělštině, nizozemštině, italštině,  
portugalštině, polštině a **češtině**

# Český překlad nomenklatury

- překlad názvů a synonym
- 2016-2017, ÚBLG 2. LF UK a FNM
- revize 1× ročně, ve spolupráci s ÚZIS
- nově přidávané jednotky, opravy

## Překlad portálu Orphanet

- překlad uživatelského rozhraní portálu
- 2020-2021 ÚZIS+ÚBLG





Katalogizací vzácných onemocnění se zabývá portál [Orphanet](#). Ke každému onemocnění je přiřazen tzv. Orphacode, 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 čitelném formátu, mimo jiného i seznam všech vzácných onemocnění a k nim náležejícími Orphacode, 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](#).

ORPHA number	Název	OMIM	MKN-10
2464	Marfanoidní syndrom, De Silvaův typ ( <i>Marfanoid syndrome, De Silva type</i> )	223330	
558	Marfanův syndrom ( <i>Marfan syndrome</i> )	610168 154700	Q87.4
284993	Marfanův syndrom a onemocnění příbuzná Marfanovu syndromu ( <i>Marfan and Marfan-related disorder</i> )		
284963	Marfanův syndrom, typ 1 ( <i>Marfan syndrome type 1</i> )	154700	Q87.4
284973	Marfanův syndrom, typ 2 ( <i>Marfan syndrome type 2</i> )	610168	Q87.4
284979	Neonatální Marfanův syndrom ( <i>Neonatal Marfan syndrome</i> )		Q87.4

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

# Odkazy & kontakty

**MUDr. Marek Turnovec**

[marek.turnovec@fnmotol.cz](mailto:marek.turnovec@fnmotol.cz)

**Orphanet**

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

**Společnost lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP**

[www.slg.cz](http://www.slg.cz)

[slg.cz/vzacna-onemocneni](http://slg.cz/vzacna-onemocneni)

# Cvičení

- SLO (Smithův-Lemliho-Opitzův syndrom)
- Kartagenerův syndrom
- tetrazomie chromozomu X
- morbus von Recklinghausen
- neuroblastom
- syndrom Scimitar
- alfa-talasémie
- Fanconiho anémie
- Kabuki make-up syndrom
- Freemanův-Sheldonův syndrom