



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA
KARLOVA

ORPHA kódy, standard kódování vzácných onemocnění v ČR

Kateřina Hanušová

Kla si fi Kon

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

seminář 9. 11. 2021

Seminář Výstupy projektu NCMNK

KlasifiKon, 9. listopadu 2021

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.

Vzácná onemocnění

- klinicky heterogenní, převážně dědičná multisystémová onemocnění s velmi nízkým výskytem
- prevalence méně než 5 z 10 000 obyvatel



orphanet

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

 <p>Seznam, klasifikace a encyklopedie vzácných onemocnění se souvisejícími geny</p>	 <p>Seznam léčivých přípravků pro vzácná onemocnění</p>	 <p>Adresář patientských organizací</p>	 <p>Adresář odborníků a institucí</p>
 <p>Adresář specializovaných center</p>	 <p>Adresář lékařských laboratoří poskytujících diagnostické testy</p>	 <p>Adresář probíhajících výzkumných projektů, klinických hodnocení, registrů a biobank</p>	 <p>Sbírka tematických reportů: Série reportů Orphanet</p>



Vyhledat onemocnění

Hledat

www.orpha.net



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

NC NÁRODNÍ CENTRUM
MNK PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE

UZIS



UNIVERZITA
KARLOVA

Orphanet

- přes 6000 vzácných onemocnění
- klasifikace
- léčiva pro vzácná onemocnění
- 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



Hledat vzácné onemocnění

Hledat

Klinické příznaky a symptomy

Klasifikace

Geny

Disabilita

Encyklopedie pro pacienty

Encyklopedie pro odborníky

Postupy pro urgentní stavy

Zdroje / postupy

(*) povinné pole

- Název onemocnění OMIM Název genu či symbolu
 ORPHAcode MKN-10

Další možnost(i) vyhledávání ▼

Cystická fibróza

Navrhnete aktualizaci

ORPHA:586

Úroveň klasifikace: [Onemocnění](#)

Synonyma:

CF

Mukoviscidóza

Prevalence: 1-9/100 000

Dědičnost: **Autosomálně recesivní**

Věk prvních příznaků: **Všechny věkové kategorie**

MKN-10: **E84.0 E84.1 E84.8 E84.9**

OMIM: [219700](#)

UMLS: **C0010674**

MeSH: **D003550**

GARD: [6233](#)

MedRA: **10011762**

ORPHAcodes

- Unikátní identifikátory vzácných onemocnění

ORPHA: 456298 Mikrodeleční syndrom 1p35.2

ORPHA: 64 Alströmův syndrom

ORPHA: 98619 Vzácná izolovaná myopie



RD-CODE



- podpora implementace ORPHA codes ve vybraných zemích
- v ČR zadávání kódovaných případů do Národního registru reprodukčního zdraví
- rd-code.ublg.cz; www.rd-code.eu



Stav české terminologie

- přibližně 23 000 položek
- 10 800 preferovaných termínů, 11 900 synonym
- bude doplněno dalších 1250 synonym

1	idDisorder	PatId	ORPHA	LbiEN	LbILNG	TypeLBL	Use	Sta	TypeInj	Ln
12122	9553	13655	98638	Rare disease with glaucoma as a major feature	Vzácná onemocnění s glaukomem jako hlavním příznakem	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12123	9555	13656	98639	Rare lens disease	Anomálie čočky a jejího závěsného aparátu	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12124	9557	13657	98640	Rare disorder with lens opacification	Vzácné katarakty	Pat	vla	U	Disorder	cs
12125	9559	13658	98641	Syndromic cataract	Syndromy s kataraktou	Pat	vla	U	Disorder	cs
12126	9561	13659	98642	Chromosomal anomaly with cataract	Chromozomové vady s kataraktou	Pat	vla	U	Disorder	cs
12127	9563	13660	98643	OBSOLETE: Systemic disease with cataract	NEAKTUÁLNÍ: Systémová onemocnění s kataraktou	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12128	9565	13661	98644	Metabolic disease with cataract	Katarakta asociovaná s metabolickým onemocněním	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12129	9567	13662	98645	OBSOLETE: Cerebral disease with cataract	NEAKTUÁLNÍ: Onemocnění mozku s kataraktou	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12130	9569	13663	98646	Renal disease with cataract	Onemocnění ledvin s kataraktou	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12131	9571	13664	98647	OBSOLETE: Cardiac disease with cataract	NEAKTUÁLNÍ: Onemocnění srdce s kataraktou	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12132	9573	13665	98648	Musculoskeletal disease with cataract	Muskuloskeletální onemocnění s kataraktou	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12133	9575	13666	98649	Dentocutaneous disease with cataract	Dentokutánní onemocnění s kataraktou	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12134	9577	13667	98650	Craniofacial anomaly with cataract	Kraniofaciální anomálie s kataraktou	Pat	vla	U	Disorder	cs
12135	9579	13669	98652	Lens size anomaly	Anomálie velikosti čočky	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12136	9581	13670	98653	Lens position anomaly	Anomálie umístění čočky	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12137	9583	13672	98655	Lens shape anomaly	Anomálie tvaru čočky	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12138	9585	13674	98657	OBSOLETE: Genetic vitreous-retinal disease	NEAKTUÁLNÍ: Geneticky podmíněné vitreoretinální choroby	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12139	9587	13675	98658	Color-vision disease	Poruchy barevného vidění	Pat	Cze	U	Disorder	cs
12140	9589	13678	98661	Syndromic rod-cone dystrophy	Syndromy s retinitis pigmentosa	Pat	vla	U	Disorder	cs
12141	9591	13679	98662	OBSOLETE: Unclassified familial retinal dystrophy	NEAKTUÁLNÍ: Neklasifikované familiární retinální dystrofie	Pat	vla	U	Disorder	cs



Katalogizaci vzácných onemocnění se zabývá portál Orphanet. Ke každému onemocnění je přiřazen tzv. ORPHAkód (anglicky ORPHAcóde, v některých zdrojích občas také ORPHA number), který toto onemocnění jednoznačně identifikuje. Orphanet na webu 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](#).

ORPHA number	Název	OMIM	MKN-10
98808	Autozomálně dominantní dopa-responzivní dystonie (<i>Autosomal dominant dopa-responsive dystonia</i>) Hereditární progresivní dystonie s výraznou diurnální fluktuací (<i>Autosomal dominant Segawa syndrome, DYT5a, GTPCH1-deficient DRD, GTPCH1-deficient dopa-responsive dystonia, HPD with marked diurnal fluctuation, Hereditary progressive dystonia with marked diurnal fluctuation</i>)	128230	G24.1
329466	Autozomálně dominantní izolovaná dystonie, DYT25 (<i>Autosomal dominant focal dystonia, DYT25 type</i>) DYT25, Dystonia 25 (<i>DYT25, Dystonia 25</i>)	615073	G24.1
101150	Autozomálně recesivní dopa-responzivní dystonie (<i>Autosomal recessive dopa-responsive dystonia</i>) Tyrosin hydroxyláza-deficientní dopa-responzivní dystonie (<i>Autosomal recessive Segawa syndrome, DYT5b, Tyrosine hydroxylase deficiency, Tyrosine hydroxylase-deficient dopa-responsive dystonia</i>)	605407	G24.1
420492	Cervikální dystonie nastupující v dospělosti, typ DYT23 (<i>Adult-onset cervical dystonia, DYT23 type</i>) Dystonie 23 (<i>DYT23, Dystonia 23</i>)	614860	G24.8
255	Dopa-responzivní dystonie (<i>Dopa-responsive dystonia</i>) Hereditární progresivní dystonie s diurnální fluktuací (<i>HPD with diurnal fluctuation, Hereditary progressive dystonia with diurnal fluctuation</i>)		G24.8

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

Aktualizace české terminologie

- Aktualizace pravidelně vydávány Orphanetem
- Dříve revize pouze jednou ročně
- Nový online nástroj umožňující pravidelné drobné úpravy a přidávání synonym
- Výstupy poskytovány zdravotním pojišťovnám, aktualizovány v NRVV a zveřejněny na stránkách ÚZIS



Aktualizace české terminologie

orphanet

Printing tool for ORPHACZECH users 

Search **Extract**

Table choice

Scientific data

Diseases Classification's name Disease's abstracts Disability terms HPO terms Substances and Tradenames

Expert resources

All type of expert resources Locations Professionals

Quality management








Quality Organisms and Normes Accreditations and EqA


Translations used by the Orphanet website

Multi-local terms Professional's function Countries' List

Please, enter the data ID and click on « OK » to display result(s):

Results

Disease ID	ORPHAnum	English label	Local label*	Language code	Label type	Update date	Translation date	Display on Consor	User	Edit
13690	98673	Autosomal dominant optic atrophy, classic form	Autozomálně dominantní dědičná atrofie optiku, klasická	cs	Pat	23/07/2019	26/07/2021	y	CzechTeam	
13690	98673		Kjerova atrofie optiku	cs	Syn	-	31/03/2021	y	vianneau	 
13690	98673		Atrofie optiku, typ 1	cs	Syn	-	31/03/2021	y	vianneau	 
13690	98673		Kjerova autozomálně dominantní atrofie optiku	cs	Syn	-	26/07/2021	y	CzechTeam	 

Add Syn/Kwd : 



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost



NÁRODNÍ CENTRUM
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE



UNIVERZITA
KARLOVA

Děkuji za pozornost.

Kontakt: *Kateřina Hanušová*
Katerina.Hanusova@uzis.cz

vzacne.nemoci@uzis.cz

Kla si fi Kon

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

seminář 9. 11. 2021

Seminář Výstupy projektu NCMNK

KlasifiKon, 9. listopadu 2021

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.