



Evropská unie
Evropský sociální fond
Operační program Zaměstnanost

NC NÁRODNÍ CENTRUM
PRO MEDICÍNSKÉ NOMENKLATURY
A KLASIFIKACE
MNK



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



UNIVERZITA
KARLOVA

Orphanet, jako zdroj informací o vzácných onemocněních

Miroslav Zvolský, Marek Turnovec

Národní centrum pro medicínské nomenklatury a klasifikace
ÚZIS ČR

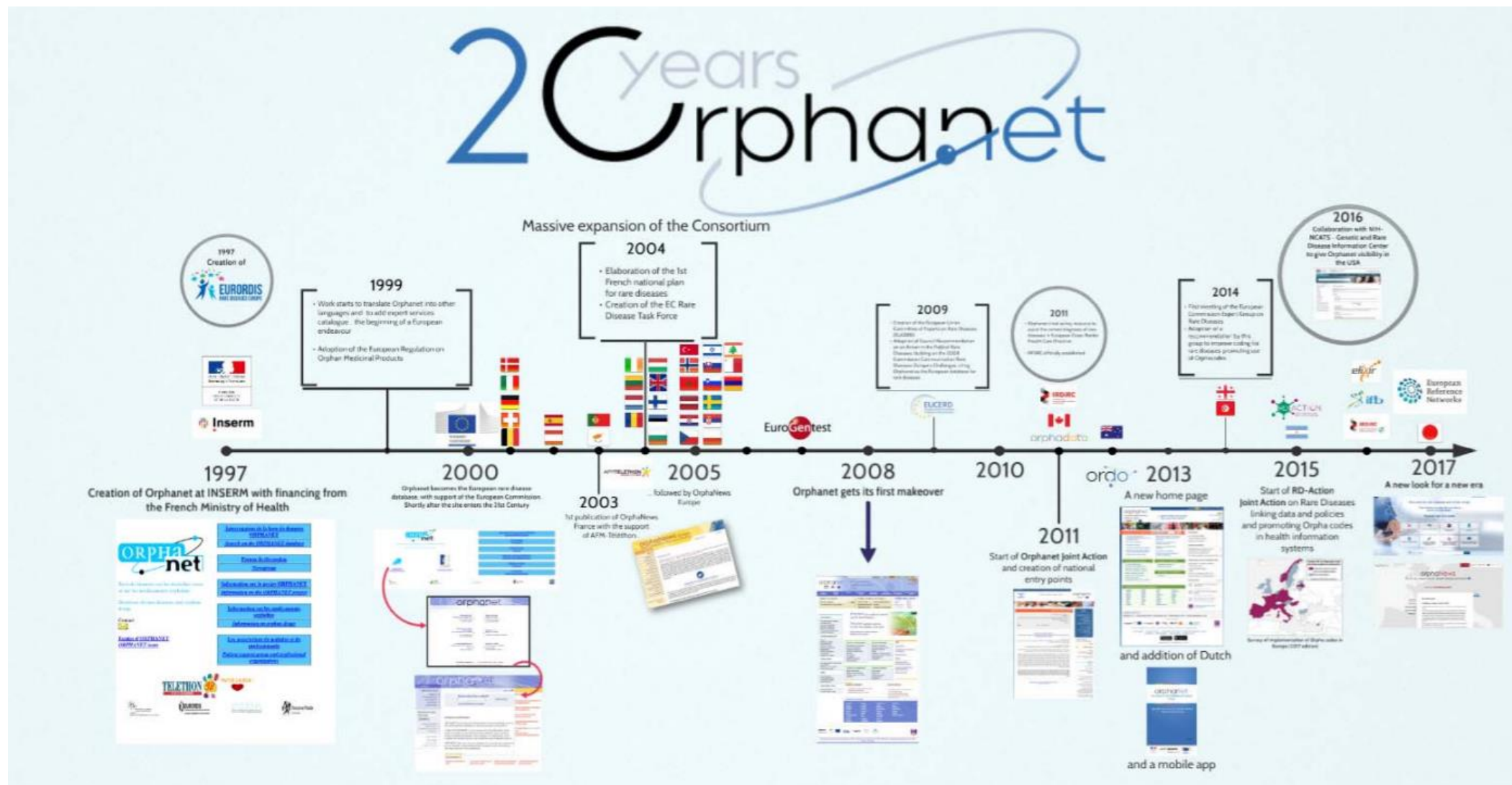
1. setkání Platformy Ultra-vzácní a nedidiagnostikovaní

Vzácná onemocnění



Source: Global Genes. <https://globalgenes.org/rare-diseases-facts-statistics/>

Orphanet stálicí v mapování vzácných nemocí



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>

Hledat odborné centrum

(*) povinné pole

Hledat

Lékařská péče


Genetické poradenství

Obojí

Klinika pro dospělé


Dětská klinika

Vše

Všechny země 

Ustanovená odborná centra

Glykogenóza způsobená deficitem GLUT2

 Navrhnete aktualizaci

ORPHA:2088

Úroveň klasifikace: Onemocnění

Synonyma:

GSD typ 11

GSD typ XI

Glykogenóza, typ 11

Fanconiho-Bickelova choroba

GSD způsobená deficitem GLUT2

Glykogenóza způsobená GLUT2
deficitem

Bickelova-Fanconiho glykogenóza

Glykogenóza, typ XI

Prevalence: **Unknown**

Dědičnost: **Autosomálně recesivní**

Věk prvních příznaků: **Rané dětství,
Novorozenecké**

MKN-10: **E74.0**

OMIM: [227810](#)

UMLS: **C3495427**

MeSH: -

GARD: [2268](#)

MedRA: -

Glykogenóza způsobená deficitem GLUT2

Navrhněte aktualizaci

ORPHA:2088

[Úroveň klasifikace](#)

Synonyma:

GSD typ 11

GSD typ XI

Glykogenóza, typ 11

Fanconiho-Bickelova

GSD způsobená deficitem GLUT2

Glykogenóza způsobená deficitem GLUT2

Doplňující informace

Další informace o tomto onemocnění

- > [Klasifikace \(4\)](#)
- > [Geny \(1\)](#)
- > [Klinické příznaky a symptomy](#)
- > [Publikace v PubMedu](#)
- > [Další webové stránky \(3\)](#)

Zdroje zdravotní péče pro toto onemocnění

- > [Specializovaná centra \(237\)](#)
- > [Sítě odborných center \(8\)](#)
- > [Diagnostické testy \(35\)](#)
- > [Pacientské organizace \(62\)](#)
- > [Designace léčebných prostředků pro vzácná onemocnění a Orphan drugs \(0\)](#)

Výzkumné činnosti týkající se tohoto onemocnění

- > [Výzkumné projekty \(14\)](#)
- > [Klinické studie \(0\)](#)
- > [Registry/biobanky \(31\)](#)
- > [Síť expertů \(5\)](#)

Specializované sociální služby

- > [Adresář Eurordis](#)

Orphanet stálicí v mapování vzácných nemocí

- Mezinárodní konsorcium pod vedením INSERM
 - „víceúčelový“ webový portál jako unikátní informační zdroj:
 - Encyklopedie vzácných onemocnění
 - Katalog orphan drugs
 - Adresář patientských organizací
 - Adresář institucí a expertů
 - Adresář odborných center
 - Adresář laboratoří provádějících diagnostické testy
 - Adresář výzkumných projektů, klinických studií, registrů
 - Publikace odborných materiálů
- a...

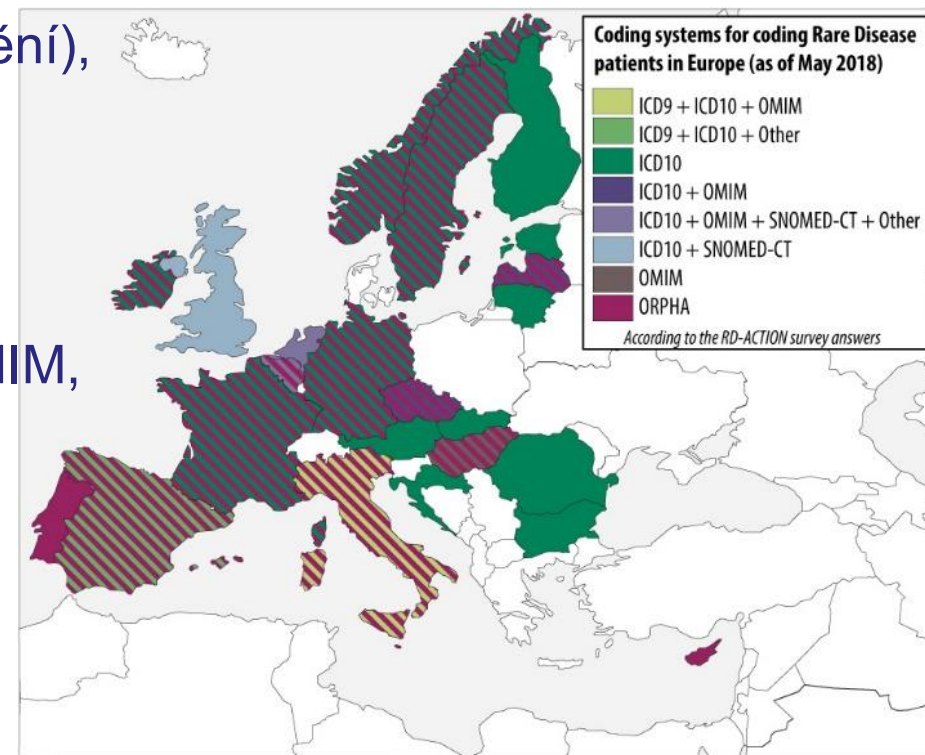


<http://www.orpha.net>

ORPHAcodes

- Proč? Protože nebylo nic jiného.
- Co? Komplexní terminologický systém vzácných onemocnění.
 - Koncepty jsou nosologické jednotky (jednotlivá onemocnění), jejich subtypy a skupiny
 - Každý koncept má preferovaný název a libovolný počet synonym
 - Odkud se bere těch 7000?
 - Součástí ORPHAcodes systém mapování na ICD-10, OMIM, UMLS, MeSH, GARD, MedDRA
 - Pravidelné aktualizace
- Pozor!
TERMINOLOGIE vs. KLASIFIKACE

Nad terminologií ORPHAcodes postaveny
Oborové klasifikace!



<http://www.orpha.net>

ORPHAcodes

- Proč? Protože nebylo nic jiného.
- Co? Komplexní terminologický systém vzácných onemocnění.

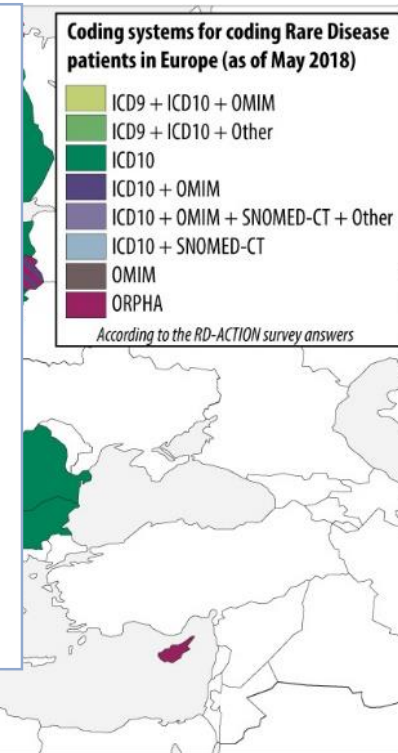
- Koncepty jsou jejich subtypy
- Každý koncept synonym
- Odkud se berou
- Součástí ORPHA UMLS, MeSH
- Pravidelné aktualizace
- Pozor!

Jednoduše:
ORPHA codes „rozsvítí“ záznamy pacientů se vzácným onemocněním v datech Národního zdravotnického informačního systému!

TERMINOLOGIE VS. KLASIFIKACE

Nad terminologií ORPHAcodes postaveny
Oborové klasifikace!

<http://www.orpha.net>



Orphanet, ÚZIS, projekty

Meziresortní a mezioborová pracovní skupina pro vzácná onemocnění, ČAVO

Národní koordinační centrum pro vzácná onemocnění, ÚBLG 2. LF UK a FN Motol

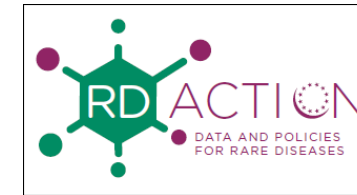
ERN

Pilotní projekt sběru dat o vzácných onemocněních

ÚZIS ČR – RD-CODE, NCMNK, projekt Optimalizace postupů při integraci prvků elektronického zdravotnictví do procesů ÚZIS a tvorba dokumentace k informačnímu systému vzácných onemocnění v ČR

Aktuálně:

- aktualizace českého překladu terminologie ORPHAcodes (průběžně)
- překlad webu Orphanet do češtiny (hotovo)
- spolupráce na překladu HPO
- překlad MKN-11 včetně vzácných nemocí
- analýzy (dat pilotního projektu vykazování RD) a NZIS



Jak na nediagnostikované případy?



Jak na nediodnostikované případy?

Problém identifikace případů v datech – různé návrhy řešení:

- popsat projevy/geny (HPO/HGNC, OMIM) [Set of common data elements for rare diseases registration]
- kódováno nespecificky na úrovni skupina onemocnění
- speciální datová položka „vzácné onemocnění s neurčenou diagnózou“
- nový ORPHA kód se stejným významem

Bude do budoucna součástí standardu pro sběr dat

Co si odnést domů

- Vzácná onemocnění v datech / data ve vzácných onemocněních
- Poznej vzácnou nemoc do detailu = Orphanet
- Terminologie a nároky na vyznačení v dokumentaci a vykazovaných datech, elektronizace a výměna dat v eHealth
- Mezinárodní spolupráce (Orphanet, ERN)
- Data – Informace - Znalosti

BMC Part of Springer Nature

OJRD Orphanet Journal of Rare Diseases

[Home](#) [About](#) [Articles](#) [Submission Guidelines](#)

Search articles within this journal

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

i 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.



**Děkuji za
pozornost.**
