



RD-CODE Workshop Country Presentation

Czech Republic

Miroslav Zvolský

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.

Country Info – Session 1, 2

RD-CODE – Czech Republic - Key Activities, Milestones

- **Start reporting ORPHAcodes coded RD cases** in 2 major healthcare providers (hospitals) with at least 50 new cases per year in each to the National Registry of Reproductive Health (NRVV, web interface or b2b data interface)
- **Analyse technical readiness** of used Hospital Information System for producing such data
 - Motol University Hospital (UNIS)
 - General University Hospital (Medea)
- Extend the reporting routines to **other healthcare providers** (mainly those with ERN centres)
 - At least 7 hospitals/200 cases per year
- **Train coding clinical experts** in the use of ORPHAcodes focused on hospitals participating to ERNs
 - At least 3 training sessions (in Prague and Brno)

Country Info – Session 1, 2

RD-CODE – Czech Republic - Recent progress and results

- Motol University Hospital (MUH) and General University Hospital (GUH) **reported 306 cases** with ORPHAcodes (as of 5th June)

Side effect: 113 OMIM codes

- Survey in MUH and GUH performed, **Report on Orphanet awareness** produced (end of 2019)
- RD-CODE **Training Course** produced (<http://rd-code.ublg.cz/>), 1 training session implemented (19th February 2020)

Technical issues:

- Czech ORPHAcodes browser updated at <https://slg.cz/vzacna-onemocneni/>
- Value set of ORPHAcodes in NRVV updated (Czech terminology)
- Mapping table from ORPHAcodes to ICD-10 implemented in NRVV
- Translation of Orphanet portal started
- Czech ICD-10 portal updated with all Orphanet terminology (<https://mkn10.uzis.cz/>)
- Czech Health Insurance Funds will accept ORPHAcodes in 2021 reporting

Country Info – Session 1, 2

RD-CODE – Czech Republic - **Next steps and To do**

- Expand to other Healthcare providers (7 HCP with ERNs)
- Push SW developers to improve the primary data collection in HISs and b2b data interfaces
 - Intesify the communication with SW developers
 - KlasifiKon conference with stakeholders and SW developers in December 2020 = RDs and ORPHAcodes will be main topics
- Perform at least 2 other Training Sessions in hospitals
- Finalise the Czech translation of Orphanet portal
- Regular updates of the Czech translation of Orphanet terminology
- Health Insurance Funds reporting

MKN-10

Kódovací nástroj

Prohlížeč struktury klasifikace

O MKN-10

Související projekty

FAQ

COG6-CGD

Sbalit vše

+ E74 Jiné poruchy metabolismu uhlovodanů

+ E75 Poruchy metabolismu sfingolipidů a jiné poruchy ukládání lipidů

+ E76 Poruchy metabolismu glykosaminoglykanů

- E77 Poruchy metabolismu glykoproteinů

E77.0 Poruchy v potranslační modifikaci lyzozomálních enzymů

E77.1 Vady v odbourávání glykoproteinů

E77.8 Jiné poruchy metabolismu glykoproteinů

E77.9 Poruchy metabolismu glykoproteinů NS

+ E78 Poruchy metabolismu lipoproteinů a jiné lipidemie

+ E79 Poruchy metabolismu purinu a pyrimidinu

+ E80 Poruchy metabolismu porfyrinu a bilirubinu

+ E83 Poruchy metabolismu minerálů

+ E84 Cystická fibróza

+ E85 Amyloidóza

E77.1 **Vady v odbourávání glykoproteinů**

Aspartylglucosaminurie

Fucosidóza

Manosidóza

Sialidóza (mukolipidóza)

E77.8 **Jiné poruchy metabolismu glykoproteinů**

E77.9 **Poruchy metabolismu glykoproteinů NS**

E78 **Poruchy metabolismu lipoproteinů a jiné lipidemie**

Nepatří sem:

sphingolipidosis (E75.0–E75.3)

E78.0 **Čistá hypercholesterolemie**

Familiární hypercholesterolemie

Fredricksonova hyperlipoproteinemie, typ IIa

Hyperbetalipoproteinemie

Hyperlipidemie, skupina A

Hyperlipoproteinemie, typ lipoproteinů s nízkou densitou [LDL]

E78.1 **Čistá hyperglyceridemie**

Endogenní hyperglyceridemie

Fredricksonova hyperlipoproteinemie, typ IV

Hyperlipidemie, skupina B

Hyperprebetalipoproteinemie

Hyperlipoproteinemie typ s velmi nízkou densitou [VLDL]

E78.2 **Smíšená hyperlipidemie**

- CDG syndrom, typ IIh [COG8-CDG] [ORPHA 95428](#)
- CDG syndrom, typ IIk [TMEM165-CDG] [ORPHA 314667](#)
- COG1-CDG [COG1-CDG] [ORPHA 263508](#)
- COG2-CDG [COG2-CDG] [ORPHA 435934](#)
- COG4-CDG [COG4-CDG] [ORPHA 263501](#)
- COG5-CDG [COG5-CDG] [ORPHA 263487](#)
- COG6-CGD [ORPHA 464443](#)
- COG7-CDG [COG7-CDG] [ORPHA 79333](#)
- Defekty V-ATPázy [Defect in V-ATPase] [ORPHA 309778](#)
- Defekty v konzervovaném oligomerním Golgiho komplexu [Defect in conserved oligomeric Golgi complex] [ORPHA 309568](#)
- DK1-CDG [DK1-CDG] [ORPHA 91131](#)
- DPAGT1-CDG [DPAGT1-CDG] [ORPHA 86309](#)
- DPM1-CDG [DPM1-CDG] [ORPHA 79322](#)
- DPM3-CDG [DPM3-CDG]

★ <http://rd-code.eu>

> RD-CODE

5

0 nezpracovaných úloh / tasks to do 0 nových zpráv / new messages Miroslav Zvolský UZIS Praha (Středočeský kraj) / Správce databáze RP 22. 6. 2020 9:50

NRVV, NRVV, verze: 2.0.1

Domů / Home Seznam zaznamů Nový záznam Vyhledávání podle rodného čísla Kontrolní sestavy Standardní sestavy Schovat / Hide

Národní registr vrozených vad - Vrozená vada plodu nebo dítěte

Identifikace IČO a PČZ

I. Hlášení Vrozené vady 1. VV, GPO Dg. die M

Přidat V

II. Vrozené vady Zjištění vrozené vady Spontánní

III. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u dítěte nebo dospělého

Výběr z číselníku

Vyhledávání: CDG Jen platné ☒ Vyhledat Zrušit filtr

Kód	Název
79324	ALG12-CDG [ALG12-CDG]
324422	ALG13-CDG [ALG13-CDG]
79327	ALG1-CDG [ALG1-CDG]
79326	ALG2-CDG [ALG2-CDG]
79321	ALG3-CDG [ALG3-CDG]
79320	ALG6-CDG [ALG6-CDG]
79325	ALG8-CDG [ALG8-CDG]
79328	ALG9-CDG [ALG9-CDG]
79332	B4GALT1-CDG [B4GALT1-CDG]
448010	CAD-CDG [CAD-CDG]
468684	CCDC115-CDG
95428	CDG syndrom, typ IIIh [COG8-CDG]
314667	CDG syndrom, typ IIIk [TMEM165-CDG]

1 - 20 of 43 items

Vybrat Zrušit

Czech Republic

Czech Society of Medical Genetics and Genomics ORPHAcodes browser
(credit Marek Turnovec)

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



Společnost lékařské genetiky a genomiky

České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně, z. s.

Přihlásit

SLG.cz

Starý web SLG

ORPHA number / Vzácná onemocnění

Databáze pracovišť ▾

Katalogizaci vzácných onemocnění se zabývá portál [Orphanet](#). Ke každému onemocnění je přiřazen tzv. Orphacode, který toto onemocnění jednoznačně identifikuje. Orphanet na webu 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](#).

Najít

ORPHA number Název

OMIM

MKN-10

464443

Vrozená slepota způsobená odchlípením sítnice (COG6-CGD)

Nesyndromické vrozené odchlípení sítnice

(CDG syndrome type III, CDG-III, CDG2L, Congenital disorder of glycosylation type 2I, Congenital disorder of glycosylation type III)

614576

E77.8

Czech Republic

Health Information Systems (UNIS, Medea) implementation of NRVV form

The UNIS form is a web-based interface for entering NRVV data. It includes sections for patient information, pregnancy details, and fetal or child health. The form is divided into three main parts: I. Hlášená diagnóza – VV, GPO; II. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu; and III. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u dítěte nebo dospělého. The form is currently displaying the 'I. Hlášená diagnóza – VV, GPO' section.

Fields visible in the UNIS form include:

- Zjištění VV - datum: 16.04.2019
- lékař: Turnovec Marek
- oddělení: [empty]
- I. Hlášená diagnóza – VV, GPO: [empty]
- II. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu
 - Těhotenství: ?
 - Dokončený týden těhotenství: 0
 - Ukončení těhotenství: [empty]
 - Spontánní potrat: [empty]
- III. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u dítěte nebo dospělého
 - RČ dítěte: [empty]
 - Státní občanství: CZ
 - Porodní hmotnost v gramech: 0
 - Porodní délka v cm: 0
 - Datum úmrtí: [empty]
 - Výsledek těhotenství: není znám
 - Pohlaví: neudáno



UNIS

Medea



The Medea form is a web-based interface for entering NRVV data. It includes sections for patient information, pregnancy details, and fetal or child health. The form is divided into three main parts: I. Hlášená diagnóza – VV, GPO; II. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu; and III. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u dítěte nebo dospělého. The form is currently displaying the 'I. Hlášená diagnóza – VV, GPO' section.

Fields visible in the Medea form include:

- Rodné číslo matky: /
- Rodinný stav matky: 0
- Státní přísl. matky: CZ
- Vzděl. matky: 9
- Zaměstnání matky: 15
- Dat. nar. matky: 23.09.1973
- Obec bydliště matky: 500119
- Asist. reprod.: 0
- Prenatální diagnostika: 1
- Prenatální diagnostika neinvazivní: 112
- Důvod podř. výř.: 1
- Prenatální diagnostika invazivní: 1
- Metoda: 1
- Vyšetření: 311
- Výsledek screeningu: 3
- Postnatální diagnostika: [empty]
- Vyšetření v rámci postn. diag.: [empty]
- Dvojčata: [empty]
- Důvod neprovedení invazivní prenatální diagnostiky: [empty]
- Kyselina listová: 9
- Pohlaví: 1
- Diag. VV 1: Q90.0
- Diag. VV 2: [empty]
- Diag. VV 3: [empty]
- Diag. VV 4: [empty]
- Dokončený týden těhotenství: 00
- Četnost těhotenství: [empty]
- VVV v rodině: [empty]
- Onemocnění matky v těhotenství: [empty]
- Léky 1: [empty]
- Léky 2: [empty]
- Léky 3: [empty]
- Pořadí gravidity: 00
- Pořadí parity: 00
- Počet samovolných potratů: 0
- Počet UPT: 0
- Věk otce: 00
- Zaměstnání otce: [empty]
- Zapsal: [empty]