



LEDEN 2021

Seznam vzácných nemocí a synonym v abecedním pořadí

Metodika

www.orpha.net

www.orphadata.org

Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

Metodika

Orphanet poskytuje komplexní seznam všech vzácných onemocnění registrovaných v databázi Orphanet, který je každoročně zveřejňován.

V Orphanetu jsou vzácná onemocnění popsána následujícím způsobem:

- Každá entita je definována svou klinickou homogenitou, bez ohledu na její etiologii nebo počet identifikovaných kauzálních genů;
- Vzácnost je definována v souladu s evropskými právními předpisy, které definují prahovou hodnotu prevalence méně než 5 postižených osob na 10 000 evropské populace (Regulation (EC) N°141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products, <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/CS/TXT/PDF/?uri=CELEX:32000R0141&from=CS>).

Aby mohlo být onemocnění registrováno v Orphanetu, musí být popsáno nejméně u dvou nezávislých osob v mezinárodní vědecké literatuře (recenzované články), což potvrzuje, že nejde o náhodnou asociaci klinických příznaků.

Každé onemocnění je registrováno s jedním preferovaným názvem a vhodným počtem synonym. Každému onemocnění databáze náhodně přidělí jedinečný číselný identifikátor, ORPHAcod. Tento kód se nikdy znovu nepoužívá pro jinou entitu, takže je časově stabilní.

Terminologie Orphanet je organizována v multi-hierarchickém a polyparentálním klasifikačním systému vytvořeném pro hlavní lékařské specializace a na základě klinických kritérií podle diagnostických a terapeutických významů.

Jedna z následujících úrovní detailu/úrovní klasifikace je přiřazena každé entitě registrované v terminologii: skupina onemocnění, onemocnění nebo podtyp onemocnění. Tyto tři úrovně vytvářejí relační strukturu klasifikace Orphanet.

Některé kódy ORPHAcod vytvořené v minulosti mohou na aktuálním seznamu vzácných onemocnění chybět. Důvodem je odstranění

některých nemocí z nomenklatury Orphanet ve 3 možných situacích:

- Zastarávání (obsolence): entita nemá důvod existovat v Orphanetu z jednoho z následujících důvodů: přesný duplikát jiné aktivní nemoci; nejasná entita, kterou nelze přesně charakterizovat; nemoc pouze s jedním publikovaným případem; nebo kategorie se již nepoužívá.
- Ukončení podpory (deprecation): nemoc byla původně popsána jako nezávislá diagnóza, ale nyní je považována za součást jiného stávajícího onemocnění v důsledku vývoje znalostí. V tomto případě jsou informace související se zastaralou chorobou přerazeny a uživatelé jsou přesměrováni na cílové aktivní onemocnění.
- Nevzácné (NON RARE): onemocnění podle evropské epidemiologické znalosti nesplňuje evropskou definici vzácného onemocnění.

Sběr dat

Jak se objevují nové vědecké poznatky, nomenklatura vzácných onemocnění v Orphanetu se aktualizuje pravidelným přidáváním nových nemocí nebo úpravou záznamů stávajících chorob. Proces tvorby a aktualizace názvosloví se opírá o dva neexkluzivní zdroje: dokumentované zdroje (recenzovaná literatura) a odborné poradenství. Vědecké znalosti jsou sledovány prostřednictvím:

- Analýzy definovaného souboru mezinárodních recenzovaných vědeckých časopisů pokrývajících široké portfolio lékařských specializací zastoupených v Orphanetu (probíhá jednou za dva měsíce);
- Vyhledávací algoritmus Medline: (nosology[Title] OR classification[Title] OR nomenclature[Title] OR terminology[Title]) AND (rare disease* OR syndrome* OR disorder*) (s frekvencí jednou za měsíc);
- Specifické dotazy Medline podle požadavků odborníků, uživatelů databáze nebo potřeb vyplývajících ze služeb nově registrovaných v Orphanet (např. diagnostický test, expertní centrum, organizace pacientů).

Rozhodnutí týkající se aktualizace nomenklatury vzácných onemocnění jsou každý měsíc hodnocena

lékařským a vědeckým výborem v rámci Orphanet a dále potvrzována konzultovanými odborníky.

Názvosloví vzácných onemocnění Orphanet je tvořeno v angličtině a je překládáno do jazyků překladu databáze Orphanet (francouzština, němčina, italština, španělština, portugalština, polština, čeština a holandština). Provádí se lékařská validace překladů.

Další informace o procesu tvorby a aktualizace nomenklatury a klasifikace Orphanet najdete v našem souvisejícím [postupu](#).

Prezentace dat

Preferované názvy a synonyma všech onemocnění přítomných v nomenklatuře Orphanet (aktivní nemoci) jsou uvedena v abecedním pořadí s příslušnými kódy ORPHAcode v tabulce dostupné na následujícím odkazu:

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/Seznam_vzacnych_onemocneni_a_synonym.xlsx

Patří sem všechny tři úrovně klasifikace přítomné v Orphanetu (skupina onemocnění, onemocnění nebo podtyp onemocnění). Hvězdička (*) je přidána k označení aktivních entit / kódů ORPHAcode, které jsou konkrétně přítomny na úrovni onemocnění a podtyp onemocnění, protože se jedná o úroveň, **které se musí použít pro kódování potvrzených diagnóz ve zdravotních záznamech.**

Kompletní seznam zastaralých nemocí, které již nejsou součástí nomenklatury Orphanet, je uveden v abecedním pořadí na druhé záložce tabulky, kde je vyznačeno cílové aktivní onemocnění (a odpovídající kód ORPHAcode), které musí být použity místo kódů zastaralých.

Zastaralé položky nejsou v tomto souboru uvedeny. V případě duplicit je nomenklatura zastaralého záznamu obvykle přiřazena aktivnímu vzácnému onemocnění uvedenému v souboru nomenklatury.

Termonologie Orphanet je k dispozici také v následujících formátech:

- počítačově zpracovatelné [datové sady XML](#) odvozené z databáze Orphanet, které umožňují rozsáhlou analýzu dat. Patří mezi ně [soubory nomenklatury Orphanet pro kódování \(balíček Nomenclature\)](#), speciálně navržené pro implementaci kódů ORPHAcodes do zdravotnických informačních systémů.
- Orphanet Rare Disease Ontology (ORDO), strukturovaný a strojově čitelný slovník užitečný pro výpočetní analýzu vzácných onemocnění.

K těmto zdrojům lze přistupovat a stáhnout je na platformě [Orphadata](#).

- Informace o nomenklatuře (včetně definic) jsou také k dispozici u jednotlivých vzácných onemocněních na [webových stránkách Orphanet](#).

V případě jakýchkoli dotazů nebo připomínek nás prosím kontaktujte: contact.orphanet@inserm.fr

Šéfredaktorka: Ana Rath -

Vydavatel: MUDr. Radka Kremlíková Pourová, Ph.D., MUDr. Pavel Tesner, MUDr. Markéta Vlčková, Ph.D., prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc., MHA, Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním, Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FN Motol MUDr. Eva Košťálová, Ústav dědičný metabolických poruch 1. LF UK a VFN Praha Mgr. Dalibor Slovák, MUDr. Miroslav Zvolský, Ing. Dana Krejčová, Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR

Technická podpora: Valérie Lanneau, David Lagorce

- Fotografie: Alliance Maladies Rares / Karine Lhémon

Správná forma citace tohoto dokumentu je: «Seznam vzácných chorob a synonym uvedených v abecedním pořadí», Orphanet Report Series, Sběrka vzácných nemocí, Leden 2021,

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/Seznam_vzacnych_onemocneni_a_synonym.pdf

Tento dokument Orphanet Report Series je součástí přímého grantu č. 831390, který získal financování z programu Evropské unie v oblasti zdraví (2014–2020). Obsah této publikace Orphanet Report Series představuje pouze názory autora a je jeho výhradní odpovědností; nelze jej považovat za vyjádření názorů Evropské komise a / nebo Výkonné agentury pro spotřebitele, zdraví, zemědělství a potravinu nebo jakéhokoli jiného orgánu Evropské unie. Evropská komise a agentura nepřijímají žádnou odpovědnost za použití informací, které tato publikace obsahuje.

