

Kla si fi Kon

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

Kódování vzácných onemocnění v MKN-11

prof. MUDr. Milan Macek jr., DrSc.

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

Mgr. Dalibor Slovák

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR

- Vzácná onemocnění (rare diseases, RD) jsou definována svou prevalencí (v Evropě: méně než 5 případů na 10 000 osob).
- MKN-10 jako široce používaná klasifikace používaná pro sběry dat ve zdravotnictví není při pojmenování (vymezení) jednotlivých vzácných onemocnění dostatečně podrobná.
- Jeden kód MKN-10 zahrnuje často více vzácných onemocnění.
Příklad:

E70.8 - Jiné poruchy metabolismu aromatických aminokyselin

= 11 různých onemocnění:

Blue diaper syndrome, Carnosinemia, Encephalopathy due to hydroxykynureninuria, Formiminoglutamic aciduria, Histidinemia, ...

- Pro vzácná onemocnění existuje klasifikace Orphanet.



- Původně francouzský národní projekt, nyní mezinárodní konsorcium, podpořené evropským projektem RD-action.
- Provozuje rozsáhlý informační portál o vzácných onemocněních a „orphan drugs“.
- Obsahuje cca 7000 jednotek (názvů) vzácných onemocnění. Ke každému onemocnění navíc poskytuje seznam synonym nebo zkratk a u většiny jednotek je k dispozici encyklopedický popis či odkazy na literaturu.

Orphanet se podílel na tvorbě MKN-11 designovanou pracovní skupinou. Klasifikace Orphanet je v MKN-11 plně integrována, ačkoli...

MKN-11 (anglická zkratka ICD-11) je nyní oficiálně prezentována ve dvou podobách:

- MMS (ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics) = jednotlivým entitám jsou přiřazeny kódy, ale v mnoha případech je několik vzácných onemocnění agregováno pod jeden významový kód; je vhodné pro statistické výstupy
- také v podrobnější formě v podobě ICD-11 Foundation (kompletní slovník onemocnění a variant), kde je detail shodný s Orphanetem; je vhodné pro podrobnou identifikaci případů

Každé položce (entitě) ICD-11 Foundation je přiřazen ID kód. Pokud tedy vzácné onemocnění není samostatně kódováno přímo v MMS (kde má MKN významový kód i ID), lze mu přiřadit ID kód z Foundation a MKN kód z nadřazené položky. **Vzácné onemocnění je možné identifikovat, záleží pouze na implementaci MKN-11 v jednotlivých státech!**

ICD-11 for Mortality and Morbidity Statistics (2018)

Search [Advanced Search]

[Browse](#) [Coding Tool](#)

- ▼ ICD-11 - Mortality and Morbidity Statistics
 - ▶ 01 Certain infectious or parasitic diseases
 - ▶ 02 Neoplasms
 - ▶ 03 Diseases of the blood or blood-forming organs
 - ▶ 04 Diseases of the immune system
 - ▼ 05 Endocrine, nutritional or metabolic diseases
 - ▶ Endocrine diseases
 - ▶ Nutritional disorders
 - ▼ Metabolic disorders
 - ▼ Inborn errors of metabolism
 - ▼ 5C50 Inborn errors of amino acid or other organic acid metabolism
 - ▼ 5C50.0 Phenylketonuria
 - 5C50.00 Classical phenylketonuria
 - 5C50.01 Nonclassical phenylketonuria
 - 5C50.02 Embryofetopathy due to maternal phenylketonuria
 - 5C50.0Y Other specified phenylketonuria
 - 5C50.0Z Phenylketonuria, unspecified
 - ▶ 5C50.1 Disorders of tyrosine metabolism
 - ▶ 5C50.2 Disorders of histidine metabolism
 - 5C50.3 Disorders of tryptophan metabolism

ICD-11 (Foundation)

Search [Advanced Search]

[Foundation](#) [Linearizations](#)

Foundation Id : <http://id.who.int/icd/entity/2084504393>

5C50.00 Classical phenylketonuria

Parent

5C50.0 Phenylketonuria

Description

Classical phenylketonuria is a severe form of phe deficit and neuropsychiatric complications.

- ▼ ICD-11
 - ▶ Certain infectious or parasitic diseases
 - ▶ Neoplasms
 - ▶ Diseases of the blood or blood-forming organs
 - ▶ Diseases of the immune system
 - ▼ Endocrine, nutritional or metabolic diseases
 - ▶ Endocrine diseases
 - ▶ Nutritional disorders
 - ▼ Metabolic disorders
 - ▼ Inborn errors of metabolism
 - ▼ Inborn errors of amino acid or other organic acid metabolism
 - ▼ Disorders of phenylalanine metabolism
 - ▼ Phenylketonuria
 - ▼ Classical phenylketonuria
 - Classical phenylketonuria, phenylalanine hydroxylase partial deficiency
 - Classical phenylketonuria, phenylalanine hydroxylase total deficiency
 - Nonclassical phenylketonuria
 - Mild hyperphenylalaninaemia
 - Phenylketonuria - BH4 deficiency

Foundation Id : <http://id.who.int/icd/entity/2084504393>

Classical phenylketonuria

Parent(s)

- Phenylketonuria
- Genetic disorders of amino acid metabolism

Description

Classical phenylketonuria is a severe form of phe

Synonyms

- phenylpyruvic oligophrenia
- oligophrenia phenylpyruvica
- imbecilitus phenylpyruvica
- Typical phenylketonuria
- phenylpyruvic aciduria
- PAH - [phenylalanine hydroxylase] deficiency
- hyperphenylalaninaemia Type I
- Typical PKU - [phenylketonuria]
- Folling disease

Body System

- Skin System (Integumentary System)
- Metabolic System

Careyův-Finemanův-Ziterův syndrom

ICD-10 (vůbec CFZ syndrom nezmiňuje):

Q87.0 Congenital malformation syndromes predominantly affecting facial appearance

- Acrocephalopolysyndactyly
- Acrocephalosyndactyly [Apert]
- Cryptophthalmos syndrome
- Cyclopia
- Syndrome:
 - Goldenhar
 - Moebius
 - oro-facial-digital
 - Robin
- Whistling face

Orphanet (obsahuje i odkaz na Q87.0):

Carey-Fineman-Ziter syndrome

[Suggest an update](#)

Disease definition

Carey-Fineman-Ziter (CFZ) syndrome is a rare condition characterized by the association of hypotonia, Moebius sequence (bilateral congenital facial palsy with impairment of ocular abduction), Pierre-Robin sequence (micrognathia, glossoptosis, and high-arched or cleft palate), unusual face, and growth delay.

ICD-11:

Foundation Id : <http://id.who.int/icd/entity/1784462638>



Carey-Fineman-Ziter syndrome

Parent(s)

- Syndromes with multiple structural anomalies, not of environmental origin
- Syndromic conditions with disorders of intellectual development as a relevant clinical feature

Description

Carey-Fineman-Ziter syndrome is a rare condition characterized by the association of hypotonia, Moebius sequence (bilateral congenital facial palsy with impairment of ocular abduction), Pierre-Robin sequence (micrognathia, glossoptosis, and high-arched or cleft palate), unusual face, and growth delay.



Poruchy metabolismu cyklu močoviny

ICD-10:

- E72.2 Disorders of urea cycle metabolism**
 Argininaemia
 Argininosuccinic aciduria
 Citrullinaemia
 Hyperammonaemia
Excl.: disorders of ornithine metabolism (E72.4)



ICD-11 - Foundation

- ▼ Disorders of urea cycle metabolism
 - Argininosuccinic aciduria
 - Carbamoylphosphate synthetase deficiency
 - Argininaemia
- ▼ Citrullinaemia
 - ▼ Citrullinaemia type 1
 - Acute neonatal citrullinaemia type 1
 - Adult-onset citrullinaemia type 1
 - ▼ Citrin deficiency
 - Citrullinaemia type 2
 - N-acetylglutamate synthase deficiency
 - Neonatal intrahepatic cholestasis caused by citrin deficiency
- Ornithine carbamoyltransferase deficiency
- Hyperammonaemia due to N-acetylglutamate synthetase deficiency
- Transient hyperammonaemia of the newborn
- Hyperornithinaemia-hyperammonaemia-homocitrullinuria
- Hyperinsulinism-hyperammonaemia syndrome
- Other disorders of the urea cycle
- Unspecified hyperammonaemia

ICD-11 - MMS

- ▼ 5C50.A Disorders of urea cycle metabolism
 - 5C50.A0 Argininosuccinic aciduria
 - 5C50.A1 Carbamoylphosphate synthetase deficiency
 - 5C50.A2 Argininaemia
 - 5C50.A3 Citrullinaemia
 - 5C50.AY Other specified disorders of urea cycle metabolism
 - 5C50.AZ Disorders of urea cycle metabolism, unspecified

Cystická fibróza

- Nyní E84, tj. mezi metabolickými nemocemi (kapitola IV).
- V MKN-11 bude CA25, tj. mezi nemocemi dýchací soustavy (kap. XII).

- Nyní členění dle projevů:

E84	Cystic fibrosis <i>Incl.:</i> mucoviscidosis
E84.0	Cystic fibrosis with pulmonary manifestations
E84.1	Cystic fibrosis with intestinal manifestations Distal intestinal obstruction syndrome Meconium ileus in cystic fibrosis† (P75*) <i>Excl.:</i> meconium obstruction (ileus) in cases where cystic fibrosis is known not to be present (P76.0)
E84.8	Cystic fibrosis with other manifestations
E84.9	Cystic fibrosis, unspecified

- V MKN-11 členěno nejprve na klasickou, atypickou a subklinickou CF a teprve poté dle projevů:

- ▼ Diseases of the respiratory system
 - ▶ Symptoms, signs or clinical findings of the respiratory system
 - ▶ Neoplasms of the respiratory system
 - ▶ Developmental respiratory diseases
 - ▶ Upper respiratory tract disorders
- ▼ Certain lower respiratory tract diseases
 - ▶ Bronchitis
 - ▶ Emphysema
 - ▶ Chronic obstructive pulmonary disease
 - ▶ Asthma
 - ▶ Bronchiectasis
- ▼ Cystic fibrosis
 - ▶ Classical cystic fibrosis
 - ▶ Atypical cystic fibrosis
 - ▶ Subclinical cystic fibrosis
 - ▶ Pulmonary manifestations of unspecified cystic fibrosis

Amyloidóza

- V MKN-10 pod E85, v MKN-11 pod 5D00.

Ve Foundation:

- detailnější členění
- dodatečné informace
- seznam synonym

Signed in as: dalibor.slovak@uzis.cz | Manage Account | Log Out | Last Update: Oct 2018

Advanced Search | Foundation | Linearizations | Contributions | Info

Foundation Id : <http://fd.who.int/fcd/entity/2078467774>

Amyloidosis

Parent(s)

- [Other metabolic disorders](#)

Description

Amyloidosis is a vast group of diseases defined by the presence of insoluble protein deposits in tissues. Its diagnosis is based on histological findings. Amyloidoses are classified according to clinical signs and biochemical type of amyloid protein involved. Most amyloidoses are multisystemic, "generalized" or "diffuse". There are a few forms of localized amyloysis. The most frequent forms are AL amyloidosis (immunoglobulins), AA (inflammatory), and ATTR (transthyretin accumulation).

Additional Information

Amyloidosis is a vast group of diseases defined by the presence of insoluble protein deposits in tissues. Its diagnosis is based on histological findings. Amyloidoses are classified according to clinical signs and biochemical type of amyloid protein involved. Most amyloidoses are multisystemic, "generalize" or "diffuse". Mainly affected are the kidneys, heart, GI tract, liver, skin, peripheral nerves and eyes, but any organ can be affected. Progression is usually severe, as affected organs are destroyed. There are a few forms of localized amyloysis. The most frequent forms are AL amyloidosis (immunoglobulins), AA (inflammatory), and ATTR (transthyretin accumulation). Treatment is symptomatic when irreversible kidney failure occurs (dialysis or transplant). Chemotherapy of AL amyloidosis strives to reduce the levels of monoclonal immunoglobulin. Patients with AA amyloidosis should first and foremost be treated for the underlying inflammation. Finally, for amyloidosis due to deposits of transthyretin, which is produced in the liver, liver transplant has been suggested to stop the production of the causative protein. The use of new anti-inflammatory therapies (anti-TNF, anti-IL1) requires some more studies. Prenatal diagnosis is available for severe forms, especially Portuguese amyloid neuropathies.

Synonyms

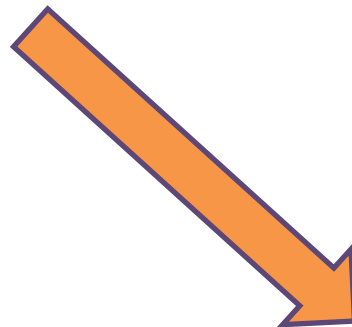
- amyloid
- amyloid disease
- amyloid degeneration
- amyloidosis NOS
- amyloid deposition
- amyloid infiltration
- idiopathic amyloidosis
- hyaloid degeneration

Amyloidóza

- V MKN-10 pod E85, v MKN-11 pod 5D00.

V MMS:

- možnost postkoordinace, tj. lze například dodatečným kódem specifikovat anatomickou lokalizaci



5D00 Amyloidosis

Parent

[Other metabolic disorders](#)

Description

Amyloidosis is a vast group of diseases defined by the presence of insoluble protein deposits in tissue classified according to clinical signs and biochemical type of amyloid protein involved. Most amyloidosis is localized amyloidosis. The most frequent forms are AL amyloidosis (immunoglobulins), AA (inflammation)

Exclusions

- [Dementia due to Alzheimer disease \(6D80\)](#)

Coded Elsewhere

- [Monoclonal immunoglobulin deposition disease \(2A83.5\)](#)

Postcoordination ?

Add detail to **Amyloidosis**

Specific anatomy (use additional code, if desired)

Search ?

Vzácná onemocnění v XVII. kapitole MKN-10

- Většina vzácných onemocnění nyní spadá do kapitoly XVII *Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality (Q00-Q99)*, obvykle pod položku *Jiné vrozené vady...* (.8 na čtvrtém místě). Taková položka nyní neumožňuje rozlišit jednotlivá onemocnění, kdežto v MKN-11 bude tato položka dále členěna
- ⇒ 20. kapitola MKN-11 (*Developmental anomalies*) je o dost bohatší.
- Např. položka *LD90 Conditions with disorders of intellectual development as a relevant clinical feature* v sobě zahrnuje 160 určených vzácných onemocnění, které lze kódovat pomocí jejich vlastního ID kódu.

Spojená (srostlá) dvojčata

ICD-10:

ICD-11:

Q89.3 Situs inversus
 Dextrocardia with situs inversus
 Mirror-image atrial arrangement with situs inversus
 Situs inversus or transversus:
 • abdominalis
 • thoracis
 Transposition of viscera:
 • abdominal
 • thoracic
Excl.: dextrocardia NOS (Q24.0)
 laevocardia (Q24.1)

Q89.4 Conjoined twins
 Craniopagus
 Dicephaly
 Double monster
 Pygopagus
 Thoracopagus

Q89.7 Multiple congenital malformations, not elsewhere clas
 Monster NOS
 Multiple congenital:
 • anomalies NOS
 • deformities NOS

ICD-11 (Foundation)

Search [] [Advanced Search] Foundation Linearizations Contributions Info

Foundation Id : <http://id.who.int/icd/entity/1550169484>

Conjoined twins

Parent(s)

- Multiple developmental anomalies or syndromes
- 5-94 Other and unspecified congenital malformations

Description

A condition characterized as twins that are physically united at some part or parts of their bodies at the time of birth.

Synonyms

- siamese twin
- twin fusion

Narrower Terms

- parasitic twin

Etiology Type

- Congenital (qualifier value)

ICD-10: Q89.4

Classification tree (highlighted in red):

- Syndromes with multiple structural ... without predominant body system involvement
 - Conjoined twins
 - Thoracopagus
 - Sternopagus
 - Xiphopagus
 - Omphalopagus
 - Pygopagus
 - Ischiopagus
 - Rachipagus
 - Craniopagus
 - Cephalopagus
 - Dicephalus
 - Dipygus
 - Parapagus
 - Cephalothoracopagus
 - Thoracopagus
 - Cephalopagus
 - Thoracoomphalopagus
 - Thoracopagus
 - Omphalopagus

K výrazu Thoracophagus lze v klasifikačním stromě dojít z několika různých stran, nicméně ID kód zůstává vždy stejný.

Závěr

- Co se detailu týče, MKN-11 nabízí mnohem větší možnosti než MKN-10.
- Pro sledování vzácných onemocnění není postačující MMS, ale je nutné použít Foundation.
- V MKN-11 jsou mnohem častější definice (v případě vzácných onemocnění převzaté z Orphanetu).
- Bude nutné dynamické napojení na Orphanet, který se průběžně mění -> otázka aktualizací a vytvoření a udržování mapovací tabulky.