



# Národní Registr Reprodukčního Zdraví - VROZENÉ VADY

Jolana Čady, Jitka Jírová, Radka Pohlová

Školení RD-CODE

Aktualizace: 29. 4. 2021

 <http://rd-code.eu>



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

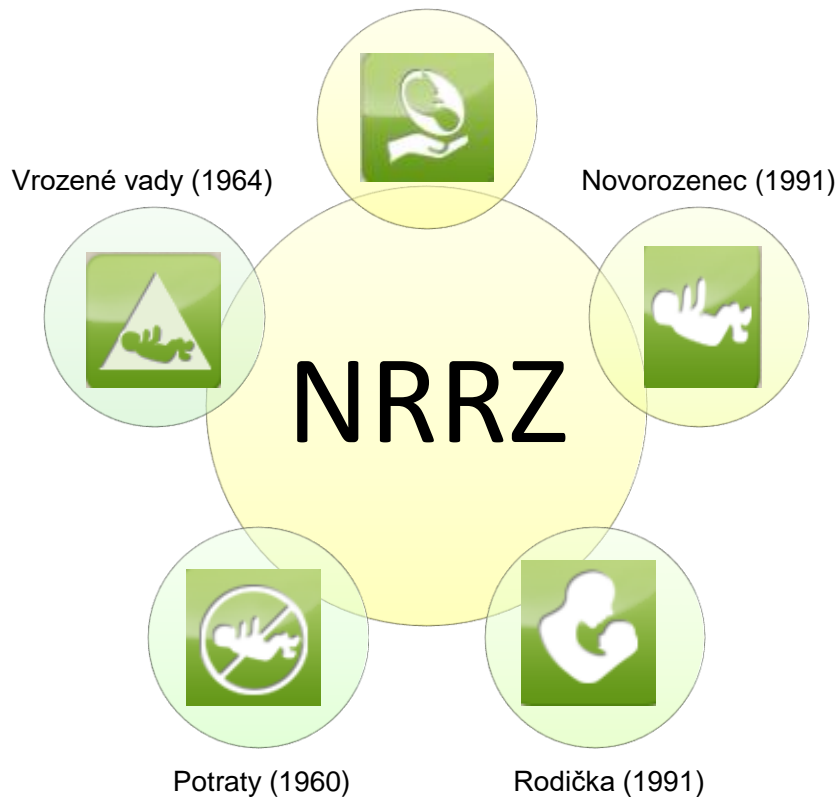


*This presentation is part of the project 826607/ RD-CODE' which has received funding from the European Union's Health Programme (2014-2020).*

*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.*

# Národní Registr Reprodukčního Zdraví

Asistovaná reprodukce (2007)



- **Celoplošný populační registr**, který shromažďuje údaje o reprodukčním a zdravotním stavu mužů a žen, zdravotním stavu novorozenců a dětí a údaje o potratech.
- **5 modulů**
- Data jsou sbírána **od r. 2016 výhradně elektronicky**.
- Přístup mají registrovaní uživatelé (pouze ke svým záznamům).

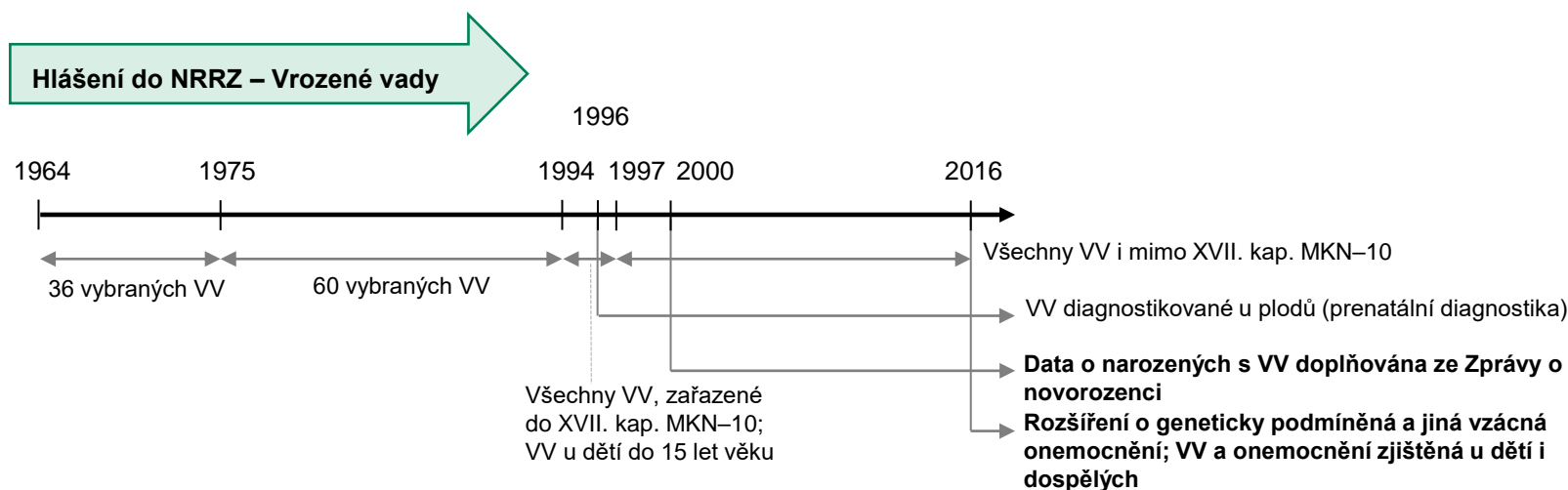
[ereg.ksrzis.cz](http://ereg.ksrzis.cz)

# LEGISLATIVA

- [Zákon č. 372/2011 Sb.](#), o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách)
- [Zákon č. 110/2019 Sb.](#), o zpracování osobních údajů
- [Vyhláška č. 373/2016 Sb.](#), o předávání údajů do Národního zdravotnického informačního systému
- [Nařízení Evropského parlamentu a Rady \(EU\) 2016/679 ze dne 27. dubna 2016](#) o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (obecné nařízení o ochraně osobních údajů) – GDPR

# NRRZ – Vrozené vady

- Celoplošný populační registr **fungující od r. 1965**
- Sledují se **vrozené vady (VV)**, **geneticky podmíněná onemocnění (GPO)** a **jiná vzácná onemocnění (RD)** zjištěné:
  - **u plodu**, kdy se VV zjistila při prenatální diagnostice a u samovolných potratů nad 500 gramů
  - **mrtvě narozeného dítěte**
  - **živě narozeného dítěte bez omezení věku** (do r. 2015 do 15. roku života)
- Do registru hlásí **jakákoliv odborná oddělení poskytovatelů zdravotnických služeb, kde byla VV, GPO, RD diagnostikována**. VV/GPO/RD se hlásí tehdy, kdy je jednoznačně rozpoznáno a jmenovitě určeno. Onemocnění se nehlásí ve fázi podezření. **Každou nově (i dodatečně) zjištěnou VV/GPO/RD je třeba hlásit samostatně.**
- V průběhu let se měnil počet vrozených vad, které bylo do registru možné zadat. Do roku 2016 se zadávaly pouze dg. dle klasifikace MKN-10. **Od r. 2016** lze do registru zadat geneticky podmíněná a jiná vzácná onemocnění dle klasifikace **Orphanet, SSIEM a OMIM**.



# Elektronické hlášení

- **Vyplněním elektronického formuláře**

- Okamžitá zpětná vazba
- Pracné, časově náročné

Národní registr vrozených vad - Vrozená vada plodu nebo dítěte

Identifikace zařízení

IČO a PČZ zdravot. zařízení:  Zdravotnické oddělení:

Hlášená diagnóza - VV, GPO

Vrozená vada  GPO

1 VV, GPO

Dg. dle MKX-10:  Dg. dle Orpha number Orphanet:  Dg. dle Online Mendelian Inheritance in Man:  Dg. dle Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism:

Přidat VV, GPO

Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu

Zjištění vrozené vady/GPO:  Těhotenství:  Dokončený výkon sňatkem/ při zjištění VV:  Ukordování sňatkem:

Spontánní potrat:

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

Zjištění vrozené vady/GPO:  Rodné číslo dítěte:  Státní občanství:  Porodní frekvence v gramech:

- **Dávkovým vkládáním pomocí XML souboru**

- Exportována z nemocničního informačního systému
- Snadné pro zdravotnický personál
- Ověření trvá 24 h., musíte najít chybu, opravit záznam, znovu poslat

0 nezpracovaných úloh / tasks to do 0 nových zpráv / new messages

UD, CUD, verze: 1.4.5

Domů / Home **Import dávek** Seznam dávek Validační schémata Ztotožnění

Nahrát soubor s dávkou (XML/ZIP)

Nahrát soubor s dávkou (XML/ZIP)

Soubor

Vyberte...

Uložit Zpět

# Hlášení formulář - vrozené vady x GPO

- Množství hlášených položek se liší z hlediska:
  - Vrozená vada \* geneticky podmíněné onemocnění** (zjednodušená datová struktura)
  - Plod \* dítě do 1 roku věku \* pacient staršího 1 roku** (nehlásí se položky o rodičích)

**VROZENÁ VADA A GENETICKY PODMÍNĚNÉ ONEMOCNĚNÍ**

Identifikace zařízení: IČO/PČZ/oddělení: \_\_\_\_\_

1. Vrozená vada (VV) \* Geneticky podmíněné onemocnění \*

Dg. dle MKN-10 \* Dg. dle Orpha number \* Dg. dle OMIM \* Dg. dle SSIEM \*

2. VV a GPO plodu

Těhotenství předčasné ukončeno 4 pokročuje 5 Dokončený týden těhotenství při zjištění VV, GPO Ukončení těhotenství spontánní potrat 5 Datum zjištění VV, GPO Šponátní potrat

3. VV a GPO dítěte

Rodné číslo dítěte \* Státní občanství \* Datum zjištění VV, GPO \* Porodní hmotnost (g) Pohlaví \* Výsledek těhotenství Datum úmrtí \* Porodní délka (cm)

4. Společné údaje (2. část)

Asistovaná reprodukce \* Prenatální diagnostika Prenatální diagnostika invazivní Důvod neprovedení invazivní prenatální diagnostiky (max. 2)

Provedená invazivní prenatální diagnostika Důvod provedení invazivní prenatální diagnostiky

V případě známého výsledku pren. screeningu uveďte

Prenatální diagnostika neinvazivní Postnatální diagnostika \* Výšetření v rámci postnatální diagnostiky \*

Obec bydliště \* Číslo obce \* Číslo obce a rozšířenou působnost Číslo kraje a okresu

Rodné číslo matky \* Narození matky \* Státní občanství matky \* Věk otce \*

Rodinný stav 4 ovdovělá 5 vdava 6 rozvedená 7 nezvěstná 8 svobodná 9 vdova 10 rozvedená 11 nezvěstná 12 svobodná 13 vdava 14 rozvedená 15 nezvěstná

Vzdělání 1 základní s nižší střední 2 střední s maturitou 3 vysokozškolácké 4 neznámo

Zaměstnání matky 1 zákonodárci, vedoucí a řídící pracovníci 2 specialisté 3 technici a jiní odborníci 4 úředníci 5 provozní pracovníci ve službách, obchodu a prodeji 6 kvalifikovaní pracovníci v zemědělství, lesnictví a rybnářství 7 řemeslníci a pracovníci v příbuzných oborech - opraváři 8 obsluha strojů a zařízení, montáž 9 pomocní a nekvalifikovaní pracovníci 10 pracovníci v armádě 11 studující 12 osoba samostatně výdělečně činná 13 nezaměstnaná 14 ženská v domácnosti 15 neznámé

Zaměstnání otce 1 zákonodárci, vedoucí a řídící pracovníci 2 specialisté 3 technici a jiní odborníci 4 úředníci 5 provozní pracovníci ve službách, obchodu a prodeji 6 kvalifikovaní pracovníci v zemědělství, lesnictví a rybnářství 7 řemeslníci a pracovníci v příbuzných oborech - opraváři 8 obsluha strojů a zařízení, montáž 9 pomocní a nekvalifikovaní pracovníci 10 pracovníci v armádě 11 studující 12 osoba samostatně výdělečně činná 13 nezaměstnaný 14 neznámé

Dokončený týden těhotenství v plodu (při ukončení těhotenství) 1 jednočetné 2 dvojčata 3 trojčata 4 čtyřčata 5 více 6 více 7 více 8 více 9 neznámo

Vrozená vada v rodině a její diagnóza \*

Matka 1 MKN-10 2 MKN-10 3 Orphanet 4 Orphanet 5 OMIM 6 OMIM 7 SSIEM 8 SSIEM 9 ostatní

Oncemčení matky v těhotenství 1 2 3 4 5 6 7 8 9

Užívání kyseliny listové 1 0,4 mg, pravidelně, již prekoncepčně 2 nepravidelně, postkoncepčně nebo neznámá dávka 3 nebyla užívána 4 neznámo 5 neznámo 6 neznámo 7 neznámo 8 neznámo 9 neznámo

Lék v těhotenství 1 (jakýkoli v průběhu I. trimestru) Lék v těhotenství 2 (jakýkoli v průběhu I. trimestru) Lék v těhotenství 3 (jakýkoli v průběhu I. trimestru)

Pořadí gravidity \* Pořadí parity \* Počet předcházejících samovolných potratů \* Počet předcházejících UUT

Pokyny k vyplnění:   
 - Položky zkrácené čarou sří hlášení GPO   
 - Pokud jsou z této označených položek hlášené i jiné položky, viz. Pokyny k obsahu datové struktury.   
 - Pokud jsou z této označených položek hlášené i jiné položky, viz. Pokyny k obsahu datové struktury.   
 - Pokud jsou z této označených položek hlášené i jiné položky, viz. Pokyny k obsahu datové struktury.   
 - Pokud jsou z této označených položek hlášené i jiné položky, viz. Pokyny k obsahu datové struktury.

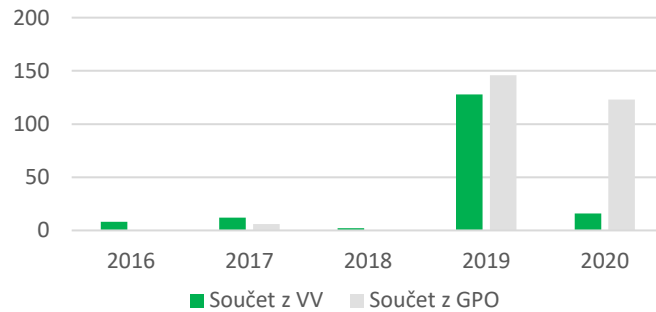
# Orpha kódy – stav registru k 1.7.2020

## Oddělení vykazující ORPHA kódy



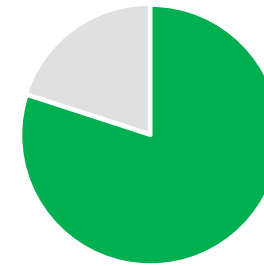
■ dětské ■ genetika ■ ostatní léčebná péče

## Počet záznamů dle typu vad



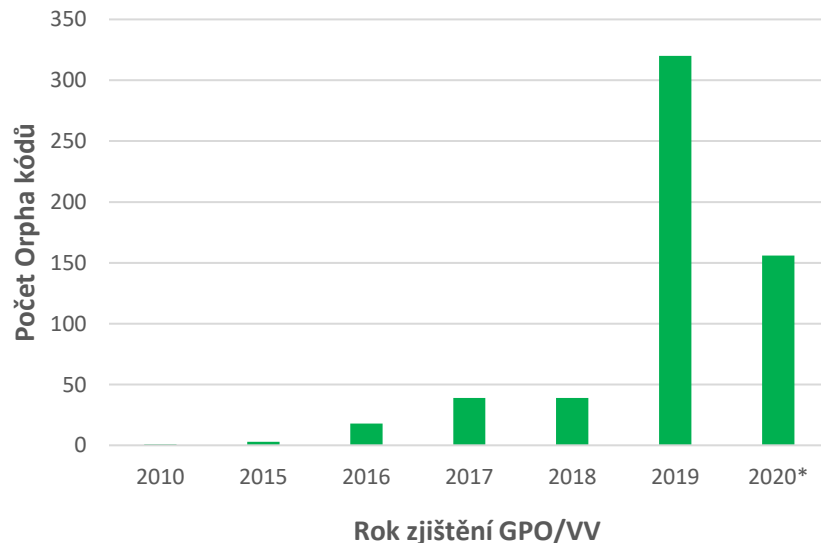
■ Součet z VV ■ Součet z GPO

## Diagnózy Orpha podle kraje zdravotnického zařízení



■ Hl. m. Praha ■ ostatní

## Diagnózy dle klasifikace Orpha podle roku zjištění



\*1. pololetí roku 2020

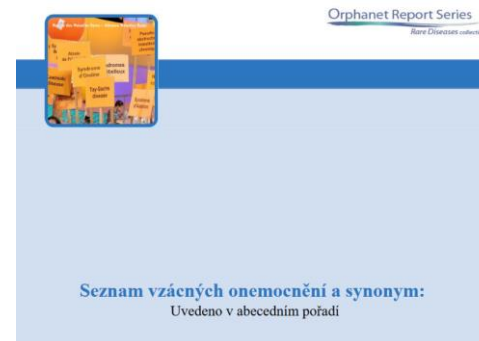
## Nejčtenější diagnózy dle klasifikace Orpha

Orpha kód	Název	Počet zadaných diagnóz
42642	PFAPA syndrom	21
404580	Juvenilní polyartritida	21
247846	Oligoartikulární juvenilní artritida bez antinukleárních protilátek	19
85438	Artritida s entezitidou	9
42	Deficit dehydrogenázy acyl-CoA se středně dlouhým řetězcem, MCADD	7
90636	Autozomálně recesivní nesyndromová sensorineurální hluchota	7
79254	Klasická fenylketonurie	6
85408	Juvenilní revmatoidní faktor-negativní polyartritida	6
85414	Systémová forma juvenilní idiopatické artritidy	6
247854	Juvenilní idiopatická polyartritida s negativním revmatoidním faktorem s antinukleárními protilátkami	6

**Pozn.:** Analyzovány jsou všechny diagnózy Orpha, které byly od r. 2016 do registru zadány. V současnosti nelze vyvozovat závěry o výskytu vzácných onemocnění. **Výsledky jsou ovlivněny specializací oddělení, které do registru tyto onemocnění zadávají, a počtem oddělení, které se přidávají k zadávání diagnóz dle klasifikace Orpha.**

# Mezinárodní spolupráce

- Data z NRVV jsou **cenným zdrojem informací i na mezinárodní úrovni** - data jsou sdílena např. Světovou zdravotnickou organizací (WHO), Organizací pro hospodářskou spolupráci a rozvoj (OECD).
- **Evropské referenční sítě** ([European Reference Networks, ERN](#)) jsou tzv. evropské virtuální sítě mezi jednotlivými poskytovateli zdravotní péče, jejíž odborníci se zabývají vzácnými onemocněními.
- V oblasti epidemiologie VV jsou důležitými partnery organizace **EUROCAT** a International Clearinghouse for Birth defects Surveillance and Research (**ICBDSR**) – monitoring incidence a efektivity prenatální diagnostiky → nezbytné pro srovnání výsledků četností VV a jejich trendů (problematika reprodukčního zdraví v ČR).
- **Orphanet Reports Series / Procedures** – <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education.php?lng=EN>





# Závěrem - proč hlásit

- Rutinní hlášení se může jevit jako nepříjemná povinnost, ale ... **online podoba registru dává hlásícím zařízení zpětnou vazbu** => možnost pracovat uceleně se svými daty, kontrola nad daty, vyhledávání podle rodného čísla pacienta (zamezení duplicity), možnost dodatečné opravy / doplnění v hlášení.
- Do budoucna možnost vygenerování základních údajů vlastního zdravotnického zařízení či **možnost porovnání s celorepublikovými daty**.
- **Podklady pro vědeckou činnost** – zpřesňování diagnostiky na úroveň genotypu pacienta.
- Databáze je jedním z podkladů při **tvorbě koncepce plánování současné zdravotní péče** a s ní spojenou ekonomickou náročností – je tedy důležité ji vyplňovat co nejpřesněji a nejkompletněji.
- **Změna úhradového mechanismu pojišťoven** – jeden z možných podkladů.

# Kontakty

**Mgr. Radka Pohlová**

metodik a analytik NRRZ

tel.: +420 22497 2264

email: [Radka.Pohlova@uzis.cz](mailto:Radka.Pohlova@uzis.cz)

**Mgr. Jolana Čady**

analytik, specialista

tel.: +420 22497 2832

email: [Jolana.Cady@uzis.cz](mailto:Jolana.Cady@uzis.cz)

**Mgr. Jitka Jírová**

metodik a analytik NRRZ

tel.: +420 22497 2832

email: [Jitka.Jirova@uzis.cz](mailto:Jitka.Jirova@uzis.cz)

**MUDr. Miroslav Zvolský**

vedoucí Oddělení klinických  
klasifikací DRG

tel.: +420 22497 2718

email: [Miroslav.Zvolsky@uzis.cz](mailto:Miroslav.Zvolsky@uzis.cz)

