



# Terminologie vzácných nemocí – Orphanet

Tesner Pavel, Vlčková Markéta,  
Kremlíková Pourová Radka

Ústav biologie a lék. genetiky 2.LF UK a FNM



# Orphanet

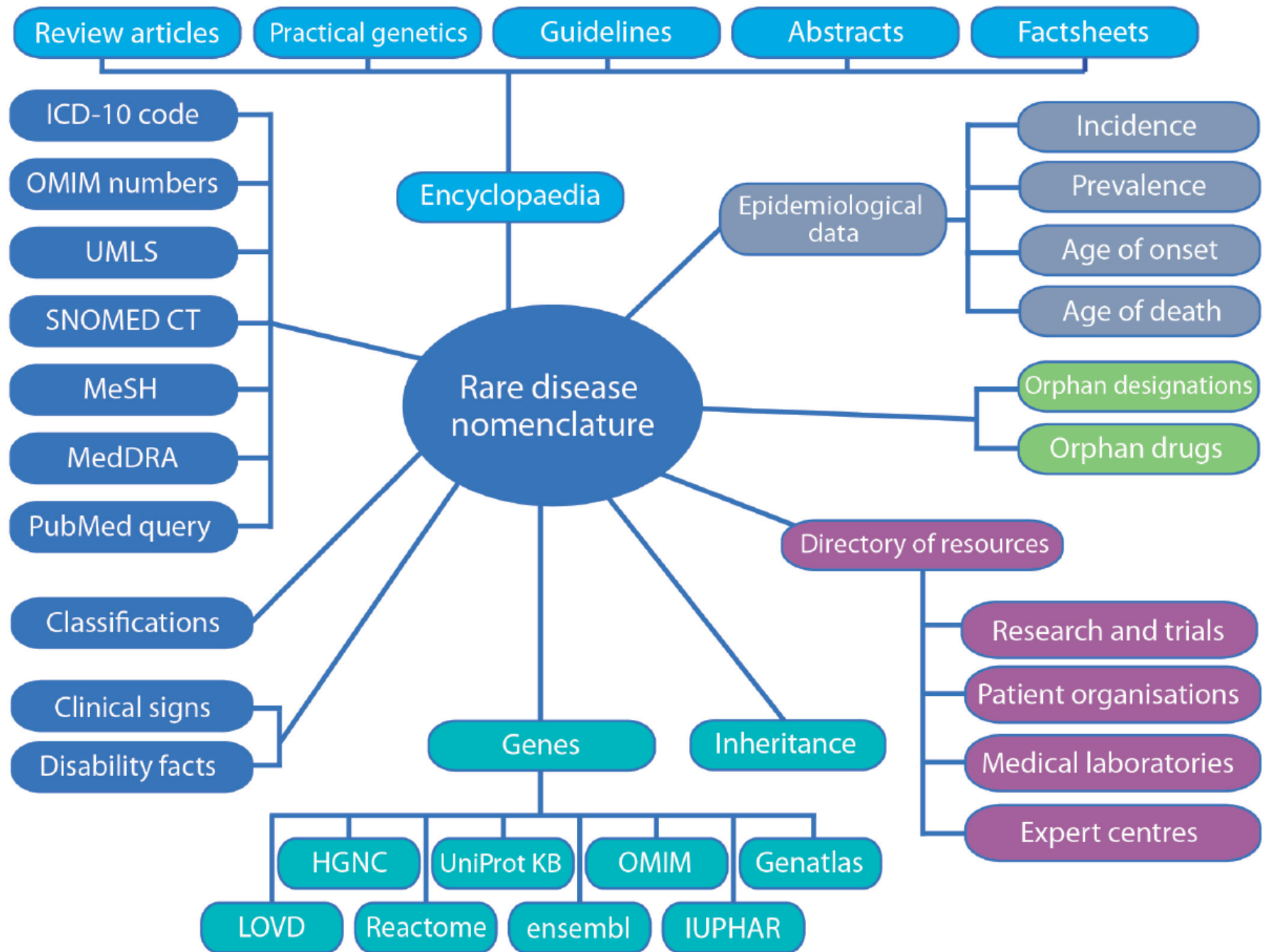
- portál o **vzácných onemocněních** a orphan drugs (léčivé přípravky pro léčbu vzácných onemocnění)
- projekt původně francouzský, dnes **celoevropský** a zapojují se i země mimo Evropu (Kanada, Maroko, Austrálie)

# vzácná onemocnění

- *rare disease, rare disorder, orphan disease*
- **život ohrožující či invalidizující onemocnění s velmi nízkou prevalencí (<1:2000), které vyžaduje zvláštní péči**
- jednotlivá jsou vzácná, ale dohromady (asi 6-8 tisíc onemocnění) početná a častá (6-8%)
- v MKN-10 asi 200 jednotek

# Orphanet obsahuje (výběr)

- **klasifikace** vzácných onem. (spolupráce na MKN-11)
- **encyklopedie** vzácných onem. (~6000), odkazy na další databáze
- **doporučené postupy** pro neodkladnou péči u vybraných vzácných onem.
- soupis **léčivých přípravků** pro léčbu vzácných onem. ve všech stádiích vývoje (European Medicines Agency)
- **adresáře** specializovaných služeb a patientských organizací
  - specializovaná centra a kliniky, laboratoře
  - výzkumné projekty, klinické studie, registry



# Orphanet – překlad termínů

- spolupráce ÚBLG, ÚDMP, mediků – koordinace ÚZIS
- téměř 9500 termínů - onemocnění a skupin onemocnění
- mnohé z nich s několika (až 14) synonymy
- většinou tak vzácné, že se v ČR nikdy neobjevily
- popisnost angličtiny (Nephrosis-deafness-urinary tract-digital malformations syndrome)

# postup

- Orphanet
  - někdy již vzhledem k aktualizaci heslo neexistuje
  - velká část „under construction“
- OMIM
  - originální popis – článek
- Pubmed
- **Google**

# anketa

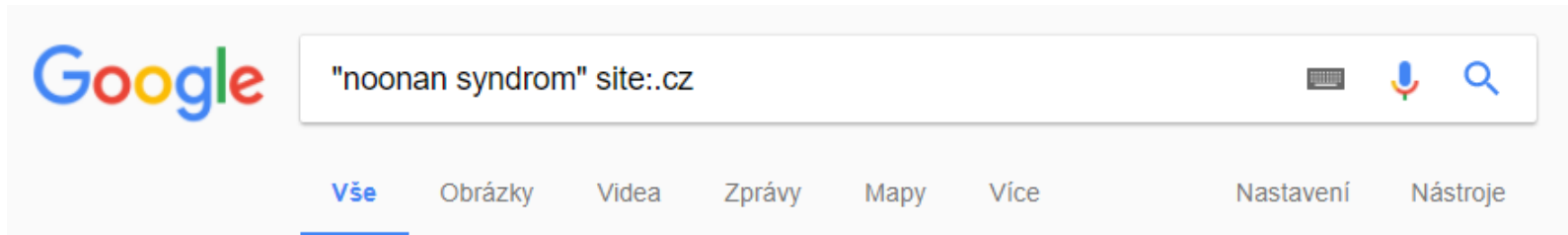
- Jak byste přeložili termín „chromosomal“?
- chromosomální
- chromozomální
- chromosomový
- chromozomový
- chromozómový
- ? další návrhy



# eponyma

- Furukawa-Takagi-Nakao syndrome
- Furukawaův-Takagiův-Nakaové syndrom
  
- Charcot-Marie-Tooth disease
- Charcotova-Marieova-Toothova nemoc
- Charcot-Marie-Tooth

# Noonan syndrom



The screenshot shows a Google search interface. The search bar contains the text "noonan syndrom" site:.cz. To the left of the search bar is the Google logo. To the right are icons for keyboard, voice search, and search. Below the search bar are navigation tabs: Vše (selected), Obrázky, Video, Zprávy, Mapy, Více, Nastavení, and Nástroje.

Přibližný počet výsledků: 86 (0,38 s)

## [Syndrom dysmorfie, Noonanův syndrom – příznaky, projevy, symptomy](#)

[www.priznaky-projevy.cz](#) > [Genetické nemoci, vrozené vývojové vady](#) ▼

19. 9. 2012 - Noonanův syndrom (**Noonan-syndrom**, Male-Turnerův syndrom) je vrozené genetické onemocnění, jehož příčinou jsou genové mutace, které ...

## [Zkušenosti s Noonan syndromem - Diskuse - eMimino.cz](#)

<https://www.emimino.cz/diskuse/noonan-syindr-183345/> ▼

8. 3. 2014 - **Noonan syndrom**. Ahoj Nellii! Nevím, jestli Ti pomůžu, ale možná trochu ano... Mám tříletou holčičku a NS potvrzený u ní nemáme, nicméně má ...

## [Noonan syndrom a FB skupina - Diskuse - eMimino.cz](#)

<https://www.emimino.cz/diskuse/noonan-syndrom-fb-218514/> ▼

18. 2. 2015 - **Noonan syndrom** a FB skupina už rozebírají maminky na webu eMimino. Podívejte se na jejich rady a přidejte do diskuze své zkušenosti.

## [Zkušenosti s Noonan syndromem \(5\) - Diskuse - eMimino.cz](#)

<https://www.emimino.cz/diskuse/noonan-syindr-183345/strankovani/5/> ▼

Ahojte mám dceru 10 let a diagnostikovali nám **Noonan syndrom**...bojovali jsme s kde čím od mala a od 5 let byla pro malý vzrůst vedena na endokrinologii až ...

# Noonanův syndrom



noonanův syndrom site:.cz



Vše

Obrázky

Videa

Mapy

Nákupy

Více

Nastavení

Nástroje

Přibližný počet výsledků: 1 100 (0,41 s)

## Syndrom dysmorfie, Noonanův syndrom – příznaky, projevy, symptomy

[www.priznaky-projevy.cz](http://www.priznaky-projevy.cz) › Genetické nemoci, vrozené vývojové vady ▼

19. 9. 2012 - **Noonanův syndrom (Noonan-syndrom, Male-Turnerův syndrom)** je vrozené genetické onemocnění, jehož příčinou jsou genové mutace, které ...

## Noonanův syndrom - Modrý koník

<https://www.modrykonik.cz/noonanuv-syndrom/> ▼

**Noonanův syndrom** (anglicky **Noonan syndrome**) je nevyлéčitelné vrozené onemocnění, možná je pouze terapie napravující nebo zmírňující jeho příznaky.

## Zkušenosti s Noonan syndromem - Diskuse - eMimino.cz

<https://www.emimino.cz/diskuse/noonan-syndr-183345/> ▼

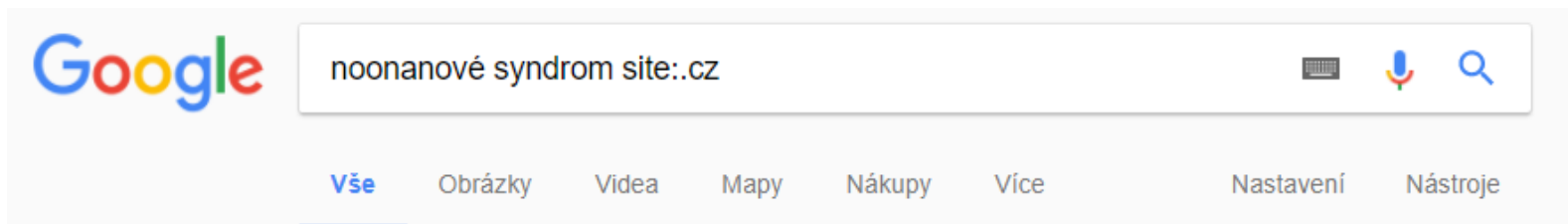
8. 3. 2014 - Zkušenosti s **Noonan syndromem** už rozebírají maminky na webu eMimino. Podívejte se na jejich rady a přidejte do diskuze své zkušenosti.

## Syndrom Noonanové | Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK

[www.stefajir.cz/?q=syndrom-noonanove](http://www.stefajir.cz/?q=syndrom-noonanove) ▼

**Syndrom Noonanové** je relativně časté geneticky podmíněné onemocnění. Vyskytne se asi u jednoho z 1-2 tisíc narozených dětí a postihuje chlapce i dívky.

# Noonanové syndrom



Přibližný počet výsledků: 3 590 (0,61 s)

## [Syndrom Noonanové | Medicína, nemoci, studium na 1. LF UK](http://www.stefajir.cz/?q=syndrom-noonanove)

[www.stefajir.cz/?q=syndrom-noonanove](http://www.stefajir.cz/?q=syndrom-noonanove) ▼

**Syndrom Noonanové** je relativně časté geneticky podmíněné onemocnění. Vyskytne se asi u jednoho z 1-2 tisíc narozených dětí a postihuje chlapce i dívky.

## [Noonanův syndrom - Modrý koník](https://www.modrykonik.cz/noonanuv-syndrom/)

<https://www.modrykonik.cz/noonanuv-syndrom/> ▼

**Noonanův syndrom** (anglicky **Noonan syndrome**) je nevléčitelné vrozené onemocnění, možná je pouze terapie napravující nebo zmírňující jeho příznaky.

## [syndrom Noonanové | Velký lékařský slovník On-Line](http://lekarske.slovniky.cz/pojem/syndrom-noonanove)

[lekarske.slovniky.cz/pojem/syndrom-noonanove](http://lekarske.slovniky.cz/pojem/syndrom-noonanove) ▼

**syndrom Noonanové** pseudo-Turnerův **syndrom** – **syndrom** podobný Turnerovu **syndromu** s možným postižením obou pohlaví. Ve srovnání s Turnerovým ...

## [Syndrom dysmorfie, Noonanův syndrom – příznaky, projevy, symptomy](http://www.priznaky-projevy.cz)

[www.priznaky-projevy.cz](http://www.priznaky-projevy.cz) › Genetické nemoci, vrozené vývojové vady ▼

19. 9. 2012 - Noonanův **syndrom** (**Noonan-syndrom**, Male-Turnerův **syndrom**) je vrozené genetické onemocnění, jehož příčinou jsou genové mutace, které ...

# Noonanové syndrom



This Issue



Article



October 1968

More ▾

## **Hypertelorism With Turner Phenotype** A New Syndrome With Associated Congenital Heart Disease

Jacqueline A. Noonan, MD

» [Author Affiliations](#)

Jacqueline A. Noonan, MD

*Am J Dis Child.* 1968;116(4):373-380. doi:10.1001/archpedi.1968.02100020377005

# Schnitzler syndrom I.

28

*Sdělení z praxe*

## **Schnitzlerův syndrom = chronická urtika + monoklonální gamapatie typu IgM + osteolytické-osteosklerotické kostní změny**

prof. MUDr.

CSc.<sup>1</sup>

prof. MUDr.

CSc.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Interní hematologická klinika LF MU a FN Brno

<sup>2</sup>Radiologická klinika LF MU a FN Brno

<sup>3</sup>Klinika nukleární medicíny LF MU a FN Brno

Schnitzlerův syndrom je vzácná choroba, charakterizovaná chronickou kopřivkou a přítomností monoklonálního imunoglobulinu třídy IgM a dalšími znaky. Diagnózu jsme u našeho pacienta stanovili v roce 1996 a v průběhu 12 let jsme u něj testovali a vyhodnocovali četné léčebné postupy. Bolesti kostí v oblastech s prokázanými osteolyticko-osteosklerotickými změnami zcela vymizely při pravidelné aplikaci bisfosfonátů (pamidronat a později klodronat). Dočasně a částečně přínosnou byla léčba interferonem alfa a následně světloléčba PUVA. Jako zcela nepřínosné byly vyhodnoceny následující postupy: vysoké dávky dexametazonu, léčba 2-chlordeoxyadenosinem, léčba cyklosporinem, léčba kombinací borteomib, thalidomid dexametazon. Teprve podání preparátu anakinra zásadně změnilo život nemocného, zcela odstranilo kožní projevy a upravilo hodnoty CRP a hemoglobinu na normu.

**Klíčová slova:** Schnitzler syndrom, gamapatie, urtika, anakinra.

### ***Schnitzler syndrome – chronic urticaria + monoclonal gammopathy IgM + osteolytic-osteosclerotic bone changes***

Schnitzler syndrome is a rare disorder characterized by chronic urticaria, the presence of monoclonal class IgM immunoglobulin, lymphadenopathy and fevers. We report on a patient who was diagnosed in 1996 and over the next 12 years underwent a number of therapies. Bone pain associated with proven osteolytic and osteosclerotic lesions resolved on regular bisphosphonate treatment with pamidronate and, later, clodronate. The patient had transient benefit from treatments with interferon-alpha and with PUVA. No therapeutic effects were seen with high-dose dexamethasone, 2-chlordeoxyadenosin, cyclosporine, or the combination of borteomib, thalidomide, and dexamethasone. However, on therapy with anakinra the patient's skin symptoms resolved completely and the values of CRP and hemoglobin normalized.

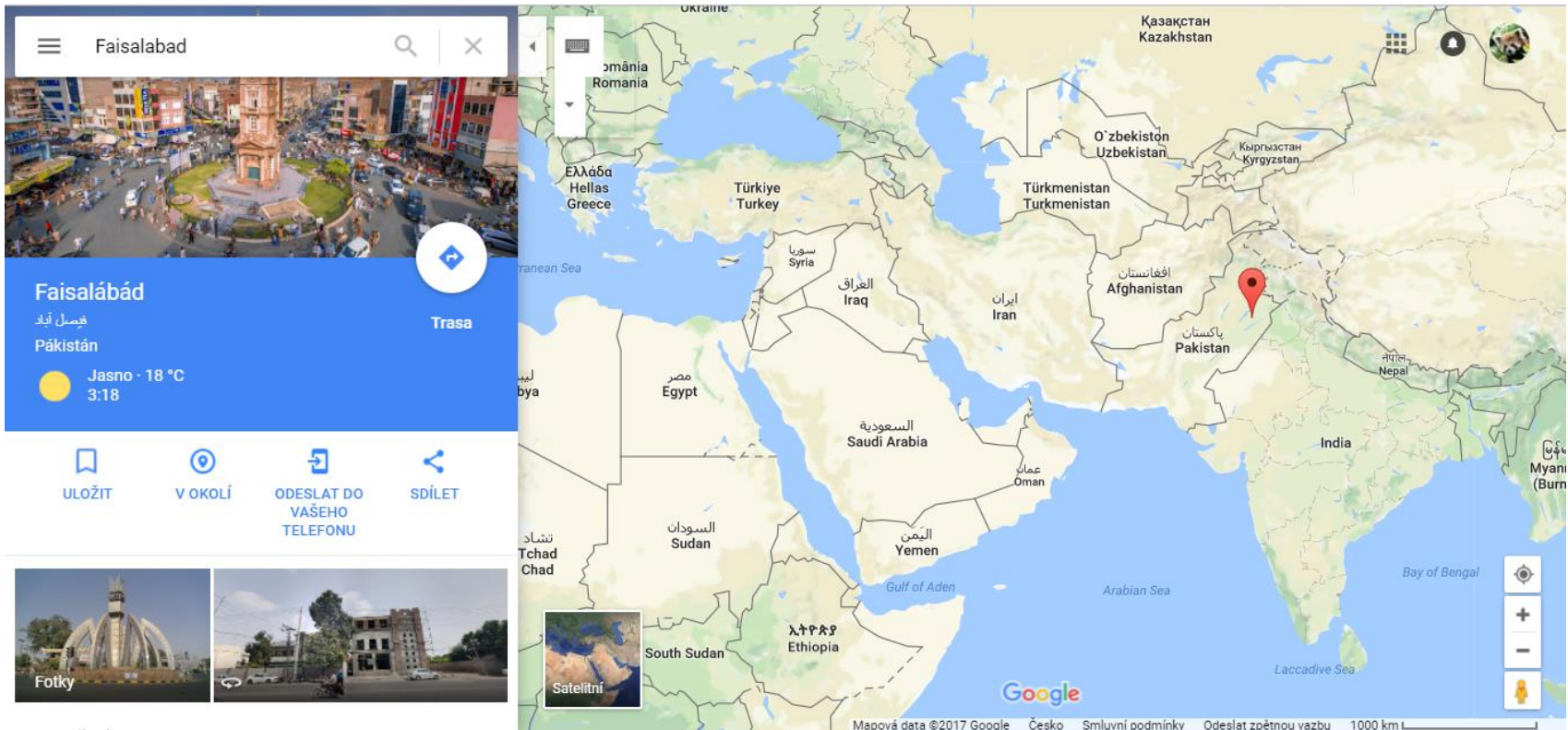
**Key words:** Schnitzler syndrome, gammopathy, urticaria, anakinra.

# Schnitzler syndrome II.

- Schnitzler L: Lésions urticariennes chroniques permanentes (érythème pétaaloïde ?) Cas cliniques, n°46B. Journée Dermatologique d'Angers (1972) Abstract 46.
- Dr. Liliane Schnitzler, první francouzská profesorka dermatologie
- **Schnitzlerové syndrom**



# Faisalabad histiocytosis



# Faisalabadská histiocytóza



# White platelet syndrome

- To bude jednoduché, přeci:

Syndrom bílých destiček

- moment, článek: White JG et al. (2004) The White platelet syndrome: a new autosomal dominant platelet disorder. Platelets. 15(3):173-184.

Whiteův destičkový syndrom

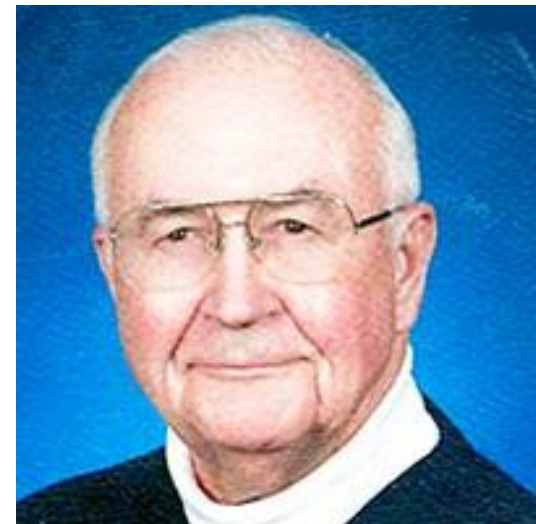
- A nebude to náhodou žena? 😊

Ne, James G. White:

**Whiteův destičkový syndrom**

- A co máme dál?

Gray platelet syndrome...



# Kleefstra syndrome

- Kleefstra, **Tjitske** et al. (2009) Further clinical and molecular delineation of the 9q subtelomeric deletion syndrome supports a major contribution of EHMT1 haploinsufficiency to the core phenotype. J. Med. Genet. 46: 598-606.



- Ale co publikace z roku 1920...

# Pozor!!!

- Záchvaty vyvolané jídlem
- Záchvaty vyvolané čtením
- Záchvaty vyvolané močením
- Záchvaty vyvolané orgasmem
- Záchvaty vyvolané přemýšlením

# teď vážněji

- překlad termínů je hotový
- ale jistě ne definitivní, neměnný
- terminologie (nejen) vzácných onemocnění je trvalá práce
- nikdy se překlad nezavděčí každému
- nemáme monopol – objevíte-li chybu, nestyděte se na ni poukázat

# doporučené samostudium

- Pokud vás problematika češtiny v genetice zaujala, doporučuji:
- Názvosloví genetické národa českého v Čechách a na Moravě (O. Scheinost a kol.)
- <https://www.youtube.com/watch?v=dta1OaQexJw>

# Děkuji!

- kolegům za spolupráci
- vám za pozornost

## Orphanet in numbers



**5856**  
Diseases



**3573**  
Genes



**7135**  
Expert centres



**3367**  
Laboratories



**20739**  
Professionals



**41644**  
Daily visitors

## With the support of



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union

