

USMERNENIE PRE HLÁSENIE VRODENEJ CHYBY

ÚVOD

Predkladané usmernenie sa týka základných informácií pri poskytovaní údajov do národného registra pacientov s vrodenou vývojovou chybou.

Obsahuje všeobecné zásady, spôsob vyplňania jednotlivých položiek, metodologické pravidlá vrátane definícií základných pojmov, základné informácie o vyplňaní ukazovateľov v hlásení vrodenej chyby (VCH) - **Hlásenie vrodenej chyby – ZR (MZ SR) 12 – 12** (formulár, príloha 1) a zoznam VCH (orientačný) podľa 10.MKCH (príloha 2).

Hlásenie VCH je súčasťou štatistického zisťovania v zmysle zákona č. 576/2004 Z.z. o zdravotnej starostlivosti, službách súvisiacich s poskytovaním zdravotnej starostlivosti a o zmene a doplnení niektorých zákonov.

Zásadnou zmenou v hlásení VCH je vek dieťaťa s VCH, ktorý sa od roku 2012 týka detí do 15 rokov, ako je to v ČR, preto sa táto povinnosť musí vzťahovať aj na VLDD, ktorí budú kompletizovať hlásenie VCH potvrdené inými špecialistami v pediatrii u detí po ich prepustení z novorodeneckého oddelenia.

Obsahová náplň formulára bola pracovníkmi oddelenia národných zdravotných registrov chronických ochorení Národného centra zdravotníckych informácií (NCZI) konzultovaná s hlavným odborníkom MZ SR v odbore: neonatológia, všeobecný lekár pre deti a dorast (VLDD) a genetika. Zo vzájomnej komunikácie vyplynul návrh na efektívnejšiu spoluprácu pri objektivizácii údajov o výskyte VCH v SR, najmä s genetikmi. Z konzultácie s hlavným odborníkom MZ SR pre gynekológiu a pôrodníctvo vyplynul návrh na kvalitnejšie hlásenie UPT pre VCH na hlásení o potratoch a umelom prerušení tehotenstva.

Výstupy zo súčasného prehodnoteného formulára by mali byť väčším prínosom pri epidemiologickej analýze údajov z hlásení VCH pre odborné spoločnosti a medzinárodné požiadavky (v rámci databáz SZO, OECD, EÚ, ale aj pre ďalších domácich i zahraničných užívateľov), pričom autori brali do úvahy aj skutočnosť, že hlásenie duplicitných údajov aj v niektorých iných hláseniach (SOR,SON) je pre lekárov príťažou, preto boli v súčasnom formulári vynechané.

Súčasnými metodickými pokynmi sa upravujú metodické pokyny z roku 2010.

1. VŠEOBECNÉ ZÁSADY

Pre spracovateľské obdobie v roku 2012 bol schválený formulár **Hlásenie vrodenej chyby – ZR (MZ SR) 12-12**, uvedený v **prílohe č.1** predkladaných informácií.

Hláseniu podliehajú všetky **potvrdené** prípady s vrodenou chybou u detí do 15 rokov života.

Pokyny sú záväzné pre všetky zdravotnícke zariadenia, ktoré majú spravodajskú povinnosť vyplňať uvedené formuláre a odosielať ich elektronicky alebo poštou na Národné centrum zdravotníckych informácií (NCZI).

Kto hlási vrodenú chybu (VCH)?

Formuláre **Hlásenie vrodenej chyby** predkladajú

- všetky zdravotnícke zariadenia prostredníctvom novorodeneckých oddelení, resp. novorodeneckých úsekov na pediatrických oddeleniach, novorodenecké JIS (JIRS),
- všetci všeobecní lekári pre deti a dorast

Ktoré prípady sa hlásia?

Nemocničné novorodenecké oddelenia hlásia VCH u:

- mŕtvorodených novorodencov, u novorodenca, ktorý zomrie pri pôrode,
- u novorodencov pred prepustením z nemocnice, u ktorých sa VCH zistila v rámci prenatalnej diagnostiky, a u novorodencov, u ktorých sa VCH zistila postnatálne a dá sa diagnostikovať (popísať) ešte pred prepustením z nemocnice.

VLDD hlásia VCH:

- u novorodencov, ak sa VCH zistila postnatálne a nebola dodiagnostikovaná do ich prepustenia z novorodeneckého oddelenia VCH (najmä metabolické choroby),
- ostatné prípady VCH sa hlásia u detí do 15 rokov života.

2. SPÔSOB VYPLŇANIA A PREDKLADANIA FORMULÁROV

- **Elektronický formulár** zasiela spravodajská jednotka na NCZI :
 - a/ cez web aplikáciu NCZI alebo prostredníctvom nemocničného informačného systému (NIS) cez dátové rozhrania uvedené na web stránkach nczi prostredníctvom:
 - pracovníka (lekára) z príslušných lôžkových oddelení,
 - informatika alebo inej osoby zodpovednej za export dát z NIS (s implementovaným dátovým rozhraním pre zadávanie VCH) do ISZI NCZI.
 - b/ cez web aplikáciu v prípade VLDD (lebo NIS alebo iný amb.IS nemajú k dispozícii).
- **Papierový formulár sa od roku 2013 bude akceptovať iba od VLDD** (napriek uprednostneniu e-hlásenia).

Adresa papierového odosielania hlásenia VCH:

Národné centrum zdravotníckych informácií

Odbor NZR

Lazaretská 26

811 09 Bratislava

NEGATÍVNE HLÁSENIE -ZMENA: V prípade, že novorodenecké oddelenie, resp. novorodenecký úsek spravodajskej jednotky alebo VLDD v príslušnom roku nezaznamenali ani jeden prípad výskytu vrodenej chyby, o tejto skutočnosti musia povinne odoslať **NEGATÍVNE HLÁSENIE** e-mailom alebo poštou (telefonické oznamy, prosíme, zredukovať na minimum) **1x ročne, a to do 15.1.nasledujúceho roka..**

Hlásenie na spádové genetické oddelenia/ kliniky

UPOZORNENIE!

Od určitého času genetici ustúpili od toho, aby na základe hlásenia (hlásenky) VCH, ktoré dostávali v kópii rutinne dlhé roky od iných špecialistov (najčastejšie od neonatológov), pozývali rodičov na genetické vyšetrenie. V súčasnosti je situácia taká, že ak rodič súhlasí s odporúčaním lekára, aby sa jeho rodina podrobila genetickému vyšetreniu, genetikom úplne stačí iba výmenný lístok so žiadosťou o genetické vyšetrenie so zákl.údajmi pacienta.

3. DEFINÍCIE ZÁKLADNÝCH POJMOV A METODOLOGICKÉ PRAVIDLÁ

Spravodajské jednotky (SJ)

Hlásenie vrodenej chyby predkladá každý právny subjekt, aj začlenené zariadenie, ak majú spravodajskú povinnosť.

Kód PZS má 12 znakové pole:

- prvých **6** znakov (identifikátor z kódu poskytovateľa) prideluje ÚDZS podľa Metodického usmernenia č. 1/2007 k tvorbe a pridelovaniu kódov lekárom, vybraným pracovníkom v zdravotníctve a poskytovateľom zdravotnej starostlivosti (Vestníka ÚDZS č. 2/2009),
- ďalšie **3 znaky** identifikujú kód odborného útvaru, v tomto prípade *neonatológiu kód 051, novorodenecké postele kód 194, JIRS pre deti kód 203 alebo VLDD (008),*
- **10.** znak identifikuje druh odborného útvaru – najčastejšie kód **1/oddelenie**), kód **2/ambulancia**
- **11. a 12.** znak znamená poradové číslo odborného útvaru.

Vrodená chyba:

- **jednoduchá** – výskyt jednej vrodenej chyby definovanej diagnózou z MKCH-10 (XVII. kapitola – Vrodené chyby, deformácie a chromozómové anomálie (Q00-Q99) a ďalšie vybrané diagnózy – pozri prílohu č.2)

- **združená** – výskyt kombinácie (práve tejto kombinácie) :

Chyba Q03 + Q05/ Chyba Q16 + Q17/ Chyba Q69 + Q70/Chyba Q71 + Q72/Chyba Q90 + iná (-é) chyba (-y)/ Chyba Q91 + iná (-é) chyba (-y),/ Chyba Q96 + iná (-é) chyba (-y)

Každá združená chyba hore definovaná sa pokladá za jednu chybu.

- **kombinovaná** – výskyt viac ako jednej vrodenej chyby, t.j. napr. v kombinácii môžu byť dve a viac jednoduchých chýb (vo formulári možnosť zápisu 5 vrodených chýb) alebo jedna resp. viac jednoduchých chýb a jedna alebo viac združených chýb alebo viac združených chýb. Každá združená chyba hore definovaná sa pokladá za jednu chybu.

Pri viacplodovom tehotenstve každé dieťa, resp. mŕtvorodené dieťa, či úmrtie dieťaťa pri pôrode s vrodenou chybou sa hlási zvlášť (bude mať vyplnené zvlášť hlásenie).

4. ZÁKLADNÉ INFORMÁCIE O VYPLŇANÍ VYBRANÝCH UKAZOVATEĽOV V HLÁSENÍ VCH

Vybraná špecifikácia hláseného prípadu

Ak je to aktuálne, vyberie sa jedna z dvoch možností : 1 - dieťa z hniezda záchrany alebo 2 - dieťa z anonymného a pôrodu. Inak sa táto informácia preskočí

Meno a priezvisko dieťaťa - musí byť vyplnené s výnimkou dieťaťa z hniezda záchrany alebo dieťaťa z anonymného pôrodu)

Pohlavie - povinný údaj aj pre dieťa z hniezda záchrany alebo z anonymného pôrodu)

Rodné číslo dieťaťa - do desaťznakového poľa uvediete rodné číslo dieťaťa, ak je známe. Pokiaľ dieťa ešte nemá pridelené rodné číslo alebo je mŕtvonarodené (alebo zomrelo pri pôrode), vytvoríte ho z dátumu narodenia (ten istý ako dátum pôrodu) nasledovným spôsobom :

RR - posledné dvojčíslenie roka narodenia dieťaťa, **MM** - mesiac narodenia z intervalu (01 - 12) pre pohlavie mužské, pre ženské pohlavie MM+ 50, **DD** - deň narodenia

Koncovku (posledné štvorčíslenie) - doplňte: "0000", ak sa dieťa narodilo matke slov. štátnej príslušnosti.

Pri dieťati z hniezda záchrany alebo z anonymného pôrodu sa dátum narodenia ani rodné číslo nevyplňa.

Pôrodná hmotnosť - Pôrodná dĺžka (v cm) - Týždeň tehotenstva je povinný údaj s výnimkou dieťaťa z hniezda záchrany alebo z anonymného pôrodu (pri anonymnom pôrode sa však udať môže, zadávanie nie je blokované)

Stav dieťaťa - je povinným údajom pre všetky deti .

Prenatálne a postnatálne vyšetrenia

Vyplnenie 1 z možností (skriningové prenatálne vyšetrenie, dôvody vyšetrení nad rámec prenatálnej diagnostiky i druh špecifického vyšetrenia je povinné. Pri „dôvodoch vyšetrenia“ a „druhu vyšetrení“ so známymi údajmi je možné zaškrtnúť viac možností (ak bola VCH zistená postnatálne iba klinicky, je potrebné to dopísať do kolónky: „iné vyšetrenie“).

Upozornenie: pri papierovom vyplňaní si dajte pozor, aby ste nevyplnili napr.1 možnosť z „ dôvody známe" a inú v „ Iné okolnosti“, kde údaje nie sú známe - navzájom by si odporovali. Pri elektronickom zadávaní „ help" kontrola na túto nelogickosť lekára upozorní.

Záchytnosť vrodenej chyby

Prenatálne: uvedenie jednej z možností je povinné (vrátane - údaj neznámy/neudaný).

Postnatálne: ak išlo o postnatálny záchyt, vyplní sa 1 z možností.

Ak išlo o prenatálny záchyt, postnatálny záchyt VCH pri elektronickom vyplňovaní buď preskočíte, alebo ťuknete na modré prázdne políčko nad 1. možnosťou (do 7.dňa).

Záchytnosť VCH sa môže uviesť iba prenatálne alebo postnatálne. Vyšetrenia však môžu byť vykonané prenatálne aj postnatálne (vyšetrenia nesúvisia so záchytnosťou – prenatálne vyšetrenie VCH nezachytí, ale postnatálne je VCH zjavná, takže záchyt VCH je postnatálny, vyšetrenia však boli vykonané prenatálne a môžu sa doplniť aj postnatálne.

Diagnóza VCH u dieťaťa a výskyt VCH v príbuzenstve dieťaťa

Diagnóza VCH dieťaťa podľa MKCH - 10.

Pri elektronickom hlásení – výber diagnóz je možný z ponuky MKCH (5 možností pre uvedenie 5 rôznych diagnóz). Ak základná hlásená diagnóza /syndróm/ nebola v ponuke MKCH, vypíše sa slovne (je to možné aj v prípade, keď je potrebné diagnózu iba upresniť).

Pri papierovom hlásení - v prílohe č.2 je uvedený zoznam kódov diagnóz vrodených chýb. V prípade výskytu niekoľkých vrodených chýb, kód každej VCH uvediete v samostatnom poli. Na prvé miesto sa uvádza základná

(najdôležitejšia) diagnóza – kód/text. Zvyšné nevyužitú polia sa buď nevyplnia alebo sa prečiarknu vodorovnou čiarou.

Pri oboch spôsoboch hlásenia sa musí rešpektovať, že **niektoré diagnózy (kódy) sú viazané na pohlavie.**

Ak je uvedený kód: **Q50, Q51, Q52, Q97**, potom položka *Pohlavie* musí mať kód **2 (ženské)**.

Ak **Q56**, potom položka *Pohlavie* musí mať kód **0 (nezistené)**.

Ak **Q53, Q54, Q55, Q98**, potom položka *Pohlavie* musí mať kód **1 (mužské)**.

Vrodená chyba kombinovaná - do jednoznakového poľa sa vpiše kód 1 z možností

Ak je v položke **Diagnózy vrodených chýb dieťaťa podľa MKCH-10** uvedený len jeden kód diagnózy VCH, táto položka musí mať kód **2 (nie je kombinovaná vrodená chyba)**. Pozri definíciu kombinovanej vrodenej chyby.

Výskyt VCH v príbuzenstve dieťaťa – vyplniť jednu z možností **je povinné**.

Údaje o rodičoch dieťaťa

Matka - meno a priezvisko matky - musí byť vyplnené s výnimkou matky dieťaťa z hniezda záchrany alebo matky z anonymného pôrodu (alebo v iných výnimočných situáciách – matka ujde z nemocnice...). Rodné číslo matky je **povinný údaj**. V prípade matky dieťaťa z hniezda záchrany alebo matky z anonymného pôrodu (alebo v tej situácii, kde nevieme r.č. matky) sa zapíše v tvare : **005000000 (10 znakový)**.

Pri známom rodnom čísle jeho dátumová časť musí byť vyplnená v súlade so **Zákonom NR SR č.301/1995**

Z.z. o rodnom čísle zo 14.12.1995.

Pri známom rodnom čísle, ak sa matka narodila po roku 1953, musí mať **10- miestne číslo,**

pri narodení pred rokom 1953 (aj keď to bude len ojedinelý prípad) **9- miestne** rodné číslo, desiate miesto zostane nevyplnené.

Bydlisko matky – povinné je vyplniť aspoň obec /okres (v rámci SR)

Otec - rok narodenia otca – nie je povinné

Hlásenie vrodenej chyby

za mesiac rok 2013

Hlási: neonatológ (mŕtvorodené deti, perinatálne úmrtia, úmrtia po narodení pred prepustením z nemocnice a všetky prepustené deti z neonatol.odd.), všeobecný lekár pre deti a dorast
 Hlási ostatné deti do 15 rokov s novozistenou, ev. dodiagnostikovanou VCH. Údaje od gynekológov sa za rok 2012 budú získavať z ich iných hlásení (potraty).

Zdravotnícke zariadenie:

Kód poskytovateľa ZS

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Dátum vyplnenia hlásenia:

deň				mesiac				rok											

Správu vyplnil: (meno lekára)

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Kód lekára:

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

Údaje o dieťati	VYBRANÁ ŠPECIFIKÁCIA HLÁSENÉHO PRÍPADU	ZÁKLADNÉ IDENTIFIKAČNÉ ÚDAJE DIEŤAŤA	
	1 - dieťa z hniezda záchraný 2 - dieťa z anonymného pôrodu (v týchto prípadoch sa identif. údaje dieťaťa /okrem pohlavia/ nevyplývajú)	Priezvisko	Meno
Údaje o dieťati	PÔRODNÉ ÚDAJE	STAV DIEŤAŤA	
	Pôrodná hmotnosť (v g) Pôrodná dĺžka (v cm) Týždeň tehotenstva	1 - mŕtvonarodené / úmrtie pri pôrode 2 - zomrelo do 7 dní po narodení 3 - zomrelo od 7. dňa do 1 roka 5 - zomrelo staršie ako 1-ročné 4 - žije (č. 1-4 sa zachováva kvôli číselníku v pôv. e-verzii)	Pohlavie: 1 - mužské 2 - ženské 0 - nezistené
Vyšetrenia	PRENATÁLNE A POSTNATÁLNE VYŠETRENIA		
	Skriningové prenatálne vyšetrenie: 1 - pozitívne 2 - negatívne 3 - vyš. absolvované - nález nie je známy 4 - vyšetrenie neabsolvované 5 - žiadna informácia nie je k dispozícii	Dôvody vyšetrení nad rámec prenatálneho skriningu Dôvody známe: 1 - patologický nález pri skriningovom vyšetrení ultrazvukom 2 - patol. nález pri skriningovom biochemickom vyšetrení 3 - vek matky (< 17 r. a > 37 r. v čase počatia) 4 - rodinná anamnestická záťaž 5 - iné Iné okolnosti: 1 - vyšetrenia absolvované (údaje neznáme) 2 - vyšetrenia neindikované/ žiadna informácia nie je k dispozícii	Druh špecifického vyšetrenia (prenatálne a/alebo postnatálne) Dôvody známe: 1 - cytogenetické 2 - molekulárne genetické (DNA) 3 - biochemické iný (ak bola postnatálna VCH diagnostik. Be klíučky uvieďte to: napr. rastop. podoba) Iné okolnosti: 1 - vyšetrenia absolvované (údaje neznáme) 2 - vyšetrenia neindikované / žiadna informácia nie je k dispozícii Boli tieto vyšetrenia vykonané: 1 - iba prenatálne 2 - iba postnatálne 3 - prenatálne aj postnatálne
Záchytnosť a diagnóza VCH	ZÁCHYTNOSŤ VRODENEJ CHYBY		
	Prenatálne: 1 - áno 2 - nie 9 - údaj neznámy/neudaný/ vyšetrenie nevykonané	V ktorom gestačnom týždni bola zistená VCH:	Postnatálne: 1 - do 7. dňa 2 - od 7. dňa do 1 roka 3 - od 1 r. - 15 r.
Záchytnosť a diagnóza VCH	DIAGNÓZA VCH PODĽA 10. MKCH A RODINNÁ ANAMNEZÁ VCH		
	1 2 3 4	Islo o kombinovanú vrodenuú chybu u dieťaťa? 1-áno 2-nie 9- údaj neznámy/neudaný Výskyt vrodenej chyby v pribuzenstve dieťaťa: 1- rovnaká vrodená chyba 2- iná vrodená chyba 3- bez výskytu vrodenej chyby (anamnestický údaj rodiny) 9 - údaj neznámy / neudaný Bolo indikované genetické vyšetrenie? 1-áno 2-nie 9- údaj neznámy/neudaný	
Údaje o rodičoch	ÚDAJE O RODIČOCH DIEŤAŤA		
	Matka: (pri anonym. pôrode/dieťati z hniezda záchraný sa identif. údaje matky neuvádzajú, r.č. matky má mať tvar 0050000000) Priezvisko: Meno: Rodné číslo: Bydlisko: ulica, č.d. Obec: Otec: Rok narodenia:	Závažné ochorenia a RF v osobnej anamnéze matky: pred tehotenstvom Ak choroba/RF nie je vo výbere MKCH alebo sa nedala upresniť (uviesť) negatívna OA: počas 1. trimestra Ak choroba RF nie je vo výbere MKCH alebo sa nedala upresniť (uviesť) negatívna OA: Anamnéza rizikového tehotenstva (posledného): 1 - áno 2 - nie 9 - údaj neznámy/neudaný	
Správy	Správy, iné dôležité informácie od lekára, ktorý prípad hlási		

Zoznam diagnóz vrodených chýb - informačný zoznam iba s 3-miestnym kódom 10.MKCH

(aj pre „papierové“ hlásenie VCH je však povinné používať 4-miestny kód VCH, správnosť ktorého si môžete overiť v podrobnejšom zozname VCH podľa MKCH-10. Pri e-hlásení VCH sa diagnóza vyberá „automaticky“ z ponuky MKCH)

- Q00 Anencefalus a podobné vrodené chyby
- Q01 Encefalokéla
- Q02 Mikrocefália
- Q03 Kongenitálny hydrocefalus
- Q04 Iné vrodené chyby mozgu
- Q05 Spina bifida
- Q06 Iné vrodené chyby miechy
- Q07 Iné vrodené chyby nervového systému
- Q10 Vrodené chyby mihalnice, slzných orgánov a očnice
- Q11 Anoftalmus, mikroftalmus a makroftalmus
- Q12 Vrodené chyby šošovky
- Q13 Vrodené chyby predného segmentu oka
- Q14 Vrodené chyby zadného segmentu oka
- Q15 Iné vrodené chyby oka
- Q16 Vrodené chyby ucha zapríčiňujúce zhoršenie počutia
- Q17 Iné vrodené chyby ucha
- Q18 Iné vrodené chyby tváre a krku
- Q20 Vrodené chyby srdcových dutín a ich spojenia
- Q21 Vrodené chyby srdcových priehradiek
- Q22 Vrodené chyby pulmonálnej a trikuspidálnej chlopne
- Q23 Vrodené chyby aortálnej a mitrálnej chlopne
- Q24 Iné vrodené chyby srdca
- Q25 Vrodené chyby veľkých artérií
- Q26 Vrodené chyby veľkých žíl
- Q27 Iné vrodené chyby periférnej cievnej sústavy
- Q28 Iné vrodené chyby obehovej sústavy
- Q30 Vrodené chyby nosa
- Q31 Vrodené chyby hrtana
- Q32 Vrodené chyby priedušnice a priedušiek
- Q33 Vrodené chyby pľúc
- Q34 Iné vrodené chyby dýchacích orgánov
- Q35 Rázštep podnebia
- Q36 Rázštep pery
- Q37 Rázštep podnebia s rázštepom pery
- Q38 Iné vrodené chyby jazyka, úst a hltana
- Q39 Vrodené chyby pažeráka
- Q40 Iné vrodené chyby hornej tráviacej rúry
- Q41 Vrodené chýbanie, bezústie (atrézia) a zúženie tenkého čreva
- Q42 Vrodené chýbanie, bezústie (atrézia) a zúženie hrubého čreva
- Q43 Iné vrodené chyby čreva
- Q44 Vrodené chyby žlčníka, žlčových vývodov a pečene
- Q45 Iné vrodené chyby tráviacej sústavy
- Q50 Vrodené chyby vaječnikov, vajíčkovodov a širokých väzov maternice
- Q51 Vrodené chyby maternice a krčka maternice
- Q52 Iné vrodené chyby ženských pohlavných orgánov
- Q53 Nezostúpený semenník
- Q54 Hypospádia
- Q55 Iné vrodené chyby mužských pohlavných orgánov
- Q56 Neurčité pohlavie a pseudohermafroditizmus
- Q60 Agenéza a iné redukčné defekty obličiek
- Q61 Cystická choroba obličiek
- Q62 Vrodené obštrukčné chyby obličkovej panvičky a vrodené chyby močovodu
- Q63 Iné vrodené chyby obličiek
- Q64 Iné vrodené chyby močovej sústavy

Q65 Vrodené deformácie bedra
Q66 Vrodené deformácie nôh
Q67 Vrodené deformácie svalov a kostí hlavy, tváre, chrbtice a hrudníka
Q68 Iné vrodené deformácie svalov a kostí
Q69 Polydaktýlia
Q70 Syndaktýlia
Q71 Redukčné defekty hornej končatiny
Q72 Redukčné defekty dolnej končatiny
Q73 Redukčné defekty nešpecifikovanej končatiny
Q74 Iné vrodené chyby končatiny (končatín)
Q75 Iné vrodené chyby kostí lebky a tváre
Q76 Vrodené chyby chrbtice a kostí hrudníka
Q77 Osteochondrodysplázia s poruchami rastu dlhých kostí a chrbtice
Q78 Iné osteochondrodysplázie
Q79 Vrodené chyby svalov a kostí nezatriedené inde
Q80 Vrodená ichthyóza
Q81 Epidermolysis bullosa
Q82 Iné vrodené chyby kože
Q83 Vrodené chyby prsníka
Q84 Iné vrodené chyby spoločnej (kožnej) pokrývky (integumentum commune)
Q85 Fakomatózy nezatriedené inde
Q86 Syndrómy vrodených chýb zavinených známymi vonkajšími príčinami nezatriedené inde
Q87 Syndrómy iných špecifikovaných vrodených chýb postihujúce viaceré sústavy
Q89 Iné vrodené chyby nezatriedené inde
Q90 Downov syndróm
Q91 Edwardsov syndróm a Patauov syndróm
Q92 Iné trizómie a parciálne trizómie autozómov nezatriedené inde
Q93 Monozómie a delécie z autozómov nezatriedené inde
Q95 Vyvážená prestavba a štruktúrne markery nezatriedené inde
Q96 Turnerov syndróm
Q97 Iné anomálie pohlavných chromozómov, ženský fenotyp, nezatriedené inde
Q98 Iné anomálie pohlavných chromozómov, mužský fenotyp, nezatriedené inde
Q99 Iné chromozómové anomálie nezatriedené inde
D56 Talasémia
E03 Iné hypotyreózy
E70 Poruchy metabolizmu aromatických aminokyselín
E71 Poruchy metabolizmu aminokyselín s rozvetveným reťazcom a mastných kyselín
E72 Iné poruchy metabolizmu a aminokyselín
E73 Intolerancia laktózy
E74 Iné poruchy metabolizmu sacharidov
E75 Poruchy metabolizmu sfingolipidov a iné poruchy ukladania lipidov
E76 Poruchy metabolizmu glykozaminoglykánov
E77 Poruchy metabolizmu glykoproteínov
E78 Poruchy metabolizmu lipoproteínov a iné lipidémie
E79 Poruchy metabolizmu purínu a pyrimidínu
E80 Poruchy metabolizmu porfyrínu a bilirubínu
E83 Poruchy metabolizmu minerálov
E84 Cystická fibróza