

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 1/11 Účinnosť od: 01.01.2026

Hlásenie o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou

Národný register vrodenných chýb

Metodický pokyn

(reg. číslo: **Z008477-2025, NCZI-01046-2025-5230-047**)

Účel: Týmto metodickým pokynom Národné centrum zdravotníckych informácií poskytuje metodické usmernenie pre zápis údajov do Národného registra vrodenných chýb prostredníctvom Informačného systému zdravotníckych indikátorov.

Určené pre: Príslušných poskytovateľov zdravotnej starostlivosti.

História revízií:

Dátum revízie	Popis zmeny	Zmeny označené
	Nový metodický pokyn (reg. číslo: NCZI-01046-2025-5340-015)	
31.07.2025	Aktualizuje Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou, zo dňa 29.05.2025 (reg. číslo: NCZI-01046-2025-5340-015), ver. 01, z dôvodu doplnenia kapitoly „Lehoty a sankcie“	
24.10.2025	Aktualizuje Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou, zo dňa 31.07.2025 (reg. číslo: Z005968-2025, NCZI-01046-2025-5230-030), ver. 02, z dôvodu formálnej úpravy na ďalší kalendárny rok 2026 a v súvislosti so zmenou OS-110 Riadenie dokumentov, ver. 04, účinnej od 10.10.2025	Červené písmo

Dokument je účinný od: 01.01.2026	
Vypracoval: Všeobecná a technická časť: Oddelenie zdravotných registrov Špecifická časť: Meno a priezvisko: MUDr. Gabriela Trnková Funkcia: špecialista štatistik – lekár	Schválil: Meno a priezvisko: Ing. Martina Nagyová Funkcia: riaditeľka sekcie správy zdravotníckych dát Dátum: 24.10.2025
Gestor dokumentu: Meno a priezvisko: PhDr. Zuzana Hološová, PhD. Funkcia: vedúca oddelenia zdravotných registrov	
Meno a priezvisko: Ing. Martina Rafajová, PhD. Funkcia: riaditeľka odboru registrov a zberu údajov	

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 2/11 Účinnosť od: 01.01.2026

Distribúcia:

Tento dokument bol elektronicky distribuovaný:

Prostredníctvom	Komu
Oznamujúci mail	Všetci zamestnanci Oddelenia zdravotných registrov, NCZI
Webová stránka www.nczisk.sk	Poskytovatelia zdravotnej starostlivosti

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 3/11 Účinnosť od: 01.01.2026

OBSAH

1	POJMY A POUŽITÉ SKRATKY	4
1.1	SKRATKY.....	4
2	VŠEOBECNÁ ČASŤ	4
2.1	LEGISLATÍVNY RÁMEC	4
2.2	OCHRANA OSOBNÝCH ÚDAJOV.....	4
3	TECHNICKÁ ČASŤ	5
3.1	SPÔSOBY ZASIELANIA HLÁSENIA DO REGISTRA SR PROSTREDNÍCTVOM APLIKÁCIE ISZI	5
3.2	VYPŔĽNANIE FORMULÁRA.....	7
3.3	TYPY UPOZORNENÍ A STAVOV HLÁSENÍ V ISZI	7
4	ŠPECIFICKÁ ČASŤ.....	10
4.1	ZBIERANÉ ÚDAJE – ROZSAH DIAGNÓZ PODLIEHAJÚCICH HLÁSENIU	10
4.2	ŠPECIFIKÁCIA HLÁSENIA	10
4.3	OBSAHOVÁ CHARAKTERISTIKA.....	10
4.4	OKRUH SPRAVODAJSKÝCH JEDNOTIEK.....	10
5	ŠPECIFIKÁCIA MODULOV V HLÁSENÍ.....	10
6	LEHOTY A SANKCIE	11
7	KONTAKTY	11

	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 4/11 Účinnosť od: 01.01.2026

1 POJMY A POUŽITÉ SKRATKY

1.1 SKRATKY

GDPR	Nariadenie Európskeho parlamentu a Rady (EÚ) 2016/679 z 27. apríla 2016 o ochrane fyzických osôb pri spracúvaní osobných údajov a o voľnom pohybe takýchto údajov, ktorým sa zrušuje smernica 95/46/ES (všeobecné nariadenie o ochrane údajov)
IS	Informačný systém
ISZI	Informačný systém zdravotníckych indikátorov
MKCH-10	Medzinárodná štatistická klasifikácia chorôb a príbuzných zdravotných problémov, 10. revízia
MZ SR	Ministerstvo zdravotníctva Slovenskej republiky
NCZI	Národné centrum zdravotníckych informácií
PZS	Poskytovateľ zdravotnej starostlivosti
SJ	Spravodajská jednotka ako poskytovateľ zdravotnej starostlivosti s povinnosťou hlásiť do príslušného národného zdravotného registra
WHO	Svetová zdravotnícka organizácia (World Health Organization)

2 VŠEOBECNÁ ČASŤ

2.1 LEGISLATÍVNY RÁMEC

- (1) Národné zdravotné registre sú špecifické informačné systémy, ktoré vytvárajú prostredie pre zhromažďovanie, spracovávanie a analyzovanie údajov o hromadne sa vyskytujúcich a spoločensky závažných skupinách chorôb v SR.
- (2) Národné zdravotné registre spravuje podľa §12 ods. 3 písm. c) **zákona č. 153/2013 Z. z. o národnom zdravotníckom informačnom systéme** a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov (ďalej len „zákon č. 153/2013 Z. z.“) Národné centrum zdravotníckych informácií (ďalej len „NCZI“).
- (3) Spravodajské povinnosti poskytovateľov zdravotnej starostlivosti sú definované **vyhláškou MZ SR č. 434/2024 Z. z.**, ktorou sa ustanovujú charakteristiky a podrobnosti o obsahu národných zdravotných registrov, postupe, metódach, okruhu spravodajských jednotiek a lehotách hlásení údajov do národných zdravotných registrov (touto vyhláškou sa zrušuje vyhláška MZ SR č. 74/2014 Z. z. v znení vyhlášky č. 141/2016 Z. z. s účinnosťou od 01.01.2025), (ďalej len „vyhláška MZ SR č. 434/2024 Z. z.“).
- (4) **Výstupy z príslušných databáz** sú podnetom pre optimalizáciu intervenčných opatrení nielen v zdravotnej, ale aj v ekonomickej a sociálnej oblasti. Ich efektivita by mala určovať stratégiu zdravotnej politiky v SR. Pri správe registrov NCZI úzko spolupracuje s hlavnými odborníkmi MZ SR a ďalšími špecialistami. Obsahová náplň hlásení sa vypracováva v spolupráci s hlavným odborníkom Ministerstva zdravotníctva SR pre danú oblasť alebo klinickým garantom určeným odbornou spoločnosťou. Zohľadňuje klinicko-epidemiologické ukazovatele pre monitorovanie trendu vývoja ochorení s cieľom charakterizovať situáciu na úrovni regionálnej, národnej, ale aj prispievať do medzinárodných databáz.

2.2 OCHRANA OSOBNÝCH ÚDAJOV

- (1) Informácie zhromažďované v národných zdravotných registroch spĺňajú prísne kritériá na ochranu osobných údajov v informačných systémoch, ktoré sú definované v **Nariadení Európskeho parlamentu a Rady (EÚ) 2016/679 z 27. apríla 2016 o ochrane fyzických osôb pri spracúvaní osobných údajov a o voľnom pohybe takýchto údajov, ktorým sa zrušuje smernica 95/46/ES**

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 5/11 Účinnosť od: 01.01.2026

(všeobecné nariadenie o ochrane údajov), (ďalej len „GDPR“) a zákone č. 18/2018 Z. z. o ochrane osobných údajov a o zmene a doplnení niektorých zákonov v znení neskorších predpisov (ďalej len „zákon č. 18/2018 Z. z.“). Z registrov preto možno publikovať len súhrnné údaje o výskyte sledovaného ochorenia, ale v žiadnom prípade nie osobné údaje pacientov. V registroch sú spracúvané údaje týkajúce sa zdravia, ktoré majú vyššiu úroveň ochrany. Právnym základom na spracúvanie je zákon č. 153/2013 Z. z., ktorý k jednotlivým registrom upravuje rozsah spracúvaných osobných údajov, účely spracúvania osobných údajov, okruh dotknutých osôb a zároveň aj poskytovanie údajov tretím stranám. Zákon č. 153/2013 Z. z. zároveň obsahuje aj opatrenia na ochranu práv a slobôd dotknutých osôb (napr. anonymizácia pri poskytovaní údajov tretím stranám).

3 TECHNICKÁ ČASŤ

3.1 SPÔSOBY ZASIELANIA HLÁSENIA DO REGISTRA SR PROSTREDNÍCTVOM APLIKÁCIE ISZI

- (1) Spravodajskú povinnosť voči NCZI pre národné zdravotné registre je možné realizovať výlučne elektronicky, využitím web aplikácie Informačného systému zdravotníckych indikátorov (ďalej len „ISZI“).
- (2) Hlásenia je možné zasielať do národných zdravotných registrov týmito spôsobmi:
 1. **webovou službou** – prepojením IS spravodajskej jednotky a webovej aplikácie ISZI odoslať údaje exportované z vlastných informačných systémov podľa predpísaného dátového rozhrania platného pre daný rok (odporúčame prioritne tento spôsob);
 2. **uploadom** XML súboru vygenerovaného z IS spravodajskej jednotky v súlade so zverejnenou XSD schémou;
 3. **webovým formulárom** – manuálnym vyplnením a odoslaním údajov priamo v ISZI poverenou osobou zo strany spravodajskej jednotky (pomocou tlačidla „vytvoriť nový“).

Detailný popis jednotlivých spôsobov zasielania hlásení do NCZI:

3.1.1 Webovou službou:

- (1) Webová služba = je funkcionálna informačných systémov slúžiaca na výmenu dát medzi systémami. Realizuje sa na základe nadefinovaného API rozhrania. V jednoduchom ponímaní ide o funkcionálnu Upload, ktorá je automatizovaná tak, že nepotrebuje obsluhujúceho pracovníka. Pozn.: očakáva sa, že odosielaný údaj je technicky aj klinicky bezchybný, pretože služba nevedie evidenciu odosielaných hlásení, ktoré vyhodnotí ako chybné a ktoré zahodí („do koša“). Sfunkčnenie odporúčame po overení správnosti odoslaných údajov pomocou web aplikácie ISZI, t. j. porovnanie údajov v IS pracoviska a údajov odoslaných hlásení priamo vo web aplikácii ISZI.
- (2) Technickú dokumentáciu na sfunkčnenie webovej služby medzi informačným systémom spravodajskej jednotky a aplikáciou ISZI nájdete na [webe NCZI](#).

Zhrnutie: zasielanie hlásení sa realizuje uploadom podľa predom zadefinovaných pravidiel: čas, frekvencia, spôsob, tzn. že samotné odosielenie hlásení realizuje „automat“.

3.1.2 Cez web aplikáciu ISZI manuálne uploadom (hromadný upload):

- (1) Načítaním súboru vygenerovaným informačným systémom pracoviska. Celý popis manuálneho uploadu nájdete po prihlásení do ISZI v časti „Help“. V tomto type dokumentu chceme poukázať na okolnosti umožňujúce odoslanie hlásení do NCZI a na preferovaný spôsob uloženia xml súborov pri uploade. Pre overenie správnosti nastavenia uploadu z IS pracoviska, odporúčame po prvotnom odoslaní údajov do ISZI skontrolovať správnosť odoslaných údajov pomocou web aplikácie ISZI, t. j. porovnanie údajov v IS pracoviska a údajov v odoslaných hláseniach priamo vo web aplikácii ISZI.

- (2) Pre úspešnú realizáciu uploadu (podarilo sa odoslať hlásenia), je potrebné aby:
- výsledkom kontrolných mechanizmov boli: „bez chyby“ a „varovania“ (pokiaľ sa zistia „chyby“, nepodarí sa úspešne zrealizovať odoslanie hlásení)
 - štruktúra hlásení bola v súlade s relevantným zberom, do ktorého sa tieto hlásenia uploadujú (čiže xml štruktúry sú v súlade s publikovanou xsd schémou na webovej stránke NCZI pre daný zber – t. j. typ zberu a rok zberu)
- (3) Preferovaný spôsob uloženia xml súborov pri uploade:
- „Bezchybné“ výkazy/hlásenia odoslať a chybné uložiť ako rozpracované. Tento spôsob umožní odoslať hlásenia, u ktorých sa kontrolnými mechanizmami zistili hlásenia, ktoré sú „bez chýb“ alebo majú „varovania“. Hlásenia, u ktorých sa kontrolnými mechanizmami ISZI zistili „chyby“, sa zobrazia v časti „História uploadu“ (pracovisko si v časti „História uploadu“ v ISZI vie zobrazíť neúspešne uploadované hlásenia).
- (4) **Obrázok č. 1:** Zoznam spôsobov uloženia xml súborov pri uploade vrátane preferovaného spôsobu.

Produkčné prostredie
ISZI

Upload
 Pomoc

Upload

HISTÓRIA UPLOADU

VYBERTE SÚBORÝ ALEBO ŤAHAJTE A PUSTITE SÚBORÝ SEM.
 Následne sa súbory zobrazia v časti **Súbory pripravené na upload**. Súbory odošlete vykonaním akcie **Spustiť upload**.

Súbory pripravené na upload 1

Pre súbory **XML** zvolte spôsob, ako majú byť uložené. Po spustení a ukončení uploadu budú výkazy obsiahnuté v súboroch uložené priamo do ISZI.

☐ Zvalidovať všetky výkazy / hlásenia v súbore a neuložiť žiadne dáta. Slúži len ako kontrola správnosti obsahu súborov.

☐ Bezchybné výkazy / hlásenia odoslať a chybné neukladať.

☐ Uložiť všetky výkazy / hlásenia (chybné aj bezchybné) ako rozpracované.

☒ Bezchybné výkazy / hlásenia odoslať a chybné uložiť ako rozpracované.

☐ Bezchybné výkazy / hlásenia uložiť ako rozpracované a chybné neukladať.

UPLOAD VŠETKY
 PRERUŠIŤ UPLOAD
 ODSTRÁNIŤ VŠETKY

Názov	Veľkosť	Priebeh	Stav	Akcia
Davka-ZR_NOR	xml	236,17 kB	0%	Upload Prerušiť Odstrániť

SPUSTIŤ UPLOAD

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 7/11 Účinnosť od: 01.01.2026

3.1.3 Manuálnym vyplnením formulára cez web aplikáciu ISZI pomocou tlačidla „Vytvoriť nový“.

- (1) Zasielanie elektronickou formou cez internet prostredníctvom web aplikácie Informačného systému zdravotníckych indikátorov (ISZI) priamo, vyplnením elektronického formulára hlásenia („klient-server“).
- (2) Na stránke NCZI www.nczisk.sk je odkaz na adresu ISZI [Web aplikácia ISZI](http://www.nczisk.sk/iszi), alebo priamo na adrese <https://iszi.nczisk.sk/iszi> sa nachádza vstup do web aplikácie – prihlasovacie okno, do ktorého sa zadávajú prihlasovacie údaje prístupové meno (login) a heslo. Kliknutím na tlačidlo „Vytvoriť nový“ na riadku pre zber označený kódom ZR_xxx_xxx sa spustí režim manuálneho zadania hlásenia. Pre prvý vstup do aplikácie sú iníciaľne prihlasovacie údaje zasielané od NCZI na kontaktnú adresu SJ.
- (3) Systém ISZI umožňuje oddeliť od seba prácu viacerých pracovníkov tzv. správou referentských (užívateľských) účtov, ktorá je využívaná väčšími zdravotníckymi zariadeniami (účty pre jednotlivé oddelenia), v tomto prípade ohľadom prístupových údajov treba kontaktovať príslušného pracovníka (IT referent a pod.) daného zdravotníckeho zariadenia.

3.2 VYPŔĽNANIE FORMULÁRA

- (1) Každé hlásenie je rozdelené do niekoľkých častí (modulov). Základné moduly identifikujú zariadenie a hlásenú osobu. Je potrebné uviesť rodné číslo, z ktorého sa v niektorých hláseniach automaticky dopočíta dátum narodenia.
- (2) Ďalšie moduly sú špecifické, týkajú sa obsahového zamerania ukazovateľov, ktoré sú v hlásenom prípade sledované z rôzneho hľadiska s očakávanými epidemiologickými výstupmi. Podľa potreby je zadanie príslušného ukazovateľa obmedzené na výber zo zoznamu hodnôt (číselníky).
- (3) Pri každom uložení hlásenia prebehne kontrola vyplnenia všetkých povinných položiek. Ak niektoré **povinné položky** (označené *) nie sú vyplnené, objaví sa oznam, ktorý užívateľa naviguje na chýbajúcu položku. Pri chybnom zadaní kontrolovaného údaje sa v danom riadku zobrazí červený výkričník a upozornenie o akú chybu ide. Kým sa v hlásení nachádzajú chyby, hlásenie ostáva rozpracované a nemôže sa odoslať, kým sa chyby neodstránia.
- (4) Po vyplnení formulára sa stlačí tlačidlo „ukončiť úpravu“ alebo „uložiť priebežne“. Rozpracované hlásenia možno pred odoslaním kedykoľvek upravovať. Po stlačení tlačidla „Odoslať“ už nie je možné hlásenie upravovať, odoslané hlásenia sú pre spravodajskú jednotku dostupné len na čítanie. Ak SJ zistí chybu už v odoslanom hlásení, môže požiadať NCZI o spätné odoslanie na opravu.

3.3 TYPY UPOZORNENÍ A STAVOV HLÁSENÍ V ISZI

(1) Upozornenia

Výsledkom kontrolných mechanizmov nad údajmi v hlásení v ISZI môžu byť:

- a) **„Chyba“** („červená farba“ alebo ako dvojité výkričník „!!“ ) – „prísnejšia“ kontrola, ktorá poukazuje na neprípustnosť uvedenej hodnoty, napr. na neplatný dátum, nevyplnenú povinnú položku, existencia chyby neumožní odoslať hlásenie do NCZI.

Pri elektronickom zasielaní hlásenia, ktoré obsahuje „chybu“:

- o Webovou službou a manuálne uploadom – neumožní úspešne uploadovať hlásenia (neumožní do stavu hlásenia „odoslané“)
- o Manuálne vypísaním formuláru v aplikácii ISZI – neumožní zmeniť stav hlásenia z „rozpracované“ na „odoslané“

- b) **„Varovanie“** („oranžová farba“ alebo ako jednoduchý výkričník „!“ ) – „mäkšia“ kontrola, ktorá poukazuje na nezrovnalosť v hlásení.

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 8/11 Účinnosť od: 01.01.2026

Pri elektronickom zasielaní hlásenia, ktoré obsahuje „varovanie“:

- Webovou službou a manuálne uploadom – umožní úspešne uploadovať hlásenia
- Manuálne vypísaním formuláru v aplikácii ISZI – umožní zmeniť stav hlásenia z „rozpracované“ na „odoslané“

c) **Bez chýb („zelená farba“)** – kontrolné mechanizmy nezistili žiadne chyby ani varovania.

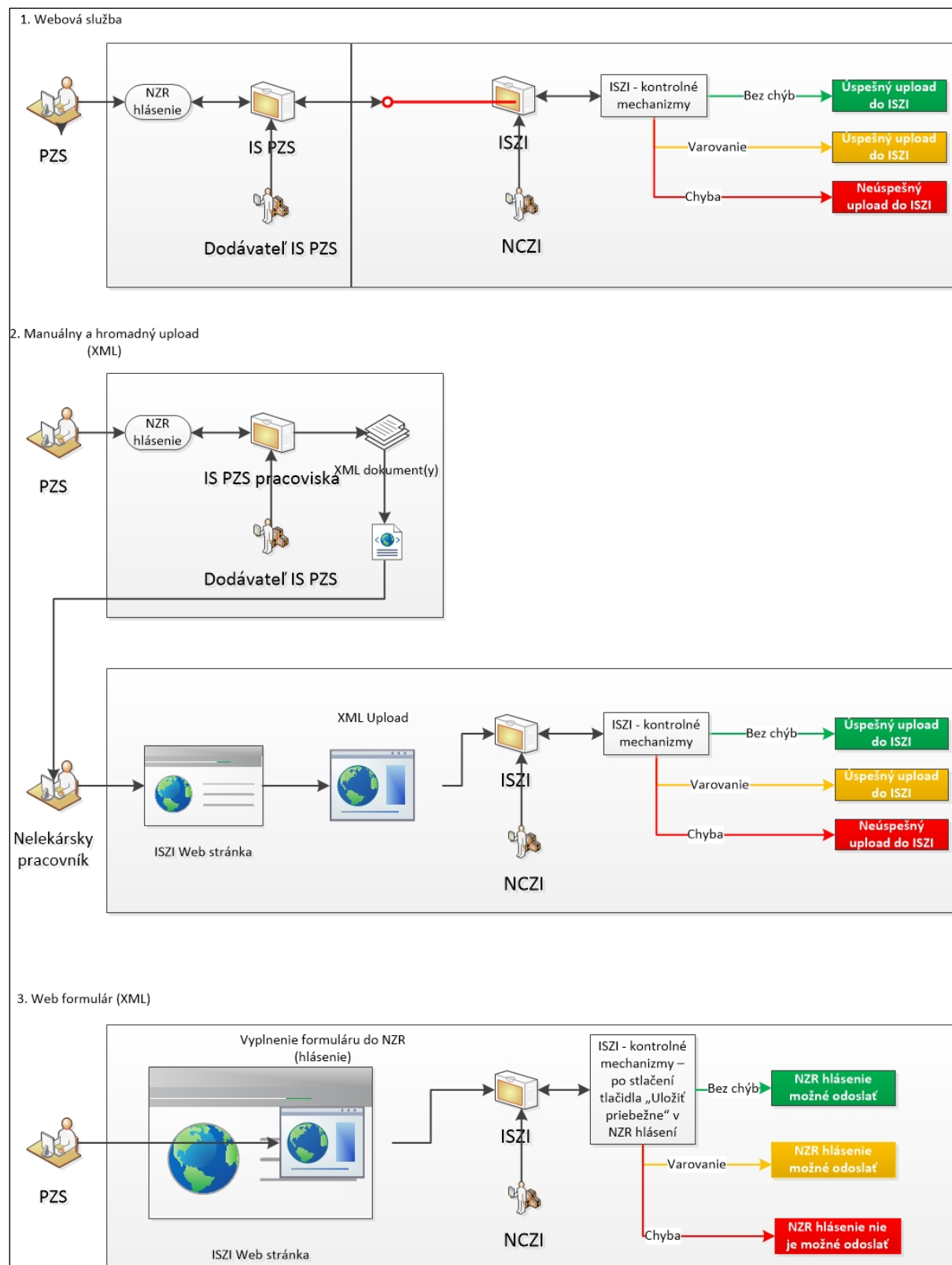
(2) Stavy

Elektronické hlásenia sa môžu nachádzať v ISZI v dvoch stavoch:

- a) **„Odoslané“** – elektronické hlásenie, ktoré spravodajská jednotka po prihlásení sa do web aplikácie ISZI môže vidieť ako ňou „odoslané“ hlásenie, ale už ho nevie upravovať/vymazať. NCZI toto hlásenie považuje za dokončené zo strany spravodajskej jednotky a môže ho následne spracovávať. V prípade potreby vie NCZI vrátiť hlásenie spravodajskej jednotke na opravu, tzn. zmeniť stav hlásenia v ISZI z "odoslaný" na "vrátený na opravu", a teda spravodajská jednotka ho môže upravovať a následne znova "odoslať".
- b) **„Rozpracované“** – elektronické hlásenie, ktoré spravodajská jednotka môže upravovať/vymazať/odoslať cez ISZI do NCZI. NCZI takéto hlásenie môže v ISZI vidieť, ale považuje ho za nedokončené zo strany spravodajskej jednotky. Takéto hlásenie môže zároveň obsahovať „chyby“ a kým sa neodstránia, tak nie je možné zmeniť stav hlásenia v ISZI na „odoslané“. Rovnako to platí pri nevyplnení „povinnej položky“.

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 9/11 Účinnosť od: 01.01.2026

Obrázok č. 2: Popis elektronického zasielania hlásení podľa výsledku kontrolných mechanizmov



	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 10/11 Účinnosť od: 01.01.2026

4 ŠPECIFICKÁ ČASŤ

4.1 ZBIERANÉ ÚDAJE – ROZSAH DIAGNÓZ PODLIEHAJÚCICH HLÁSENIU

Register dedičných, genetických a zriedkavých chorôb patrí tematicky pod Národný register vrodených chýb. Vzhľadom na to, že pacientov so zriedkavými chorobami sledujú odborníci rôznych špecializácií, patria sem dva druhy hlásení: „Hlásenie o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou“ (ZR_VCH_ZR) prichádzajú z genetických pracovísk, ktoré ochorenia diagnostikujú na geneticko-molekulárnej úrovni a zároveň „Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou II“ (ZR_VCH_ZR II) od klinických špecialistov pre zriedkavé choroby z iných odborností, ktorí zabezpečujú zdravotnú starostlivosť v tejto oblasti.

4.2 ŠPECIFIKÁCIA HLÁSENIA

- (1) Tento metodický pokyn sa týka „Hlásenia o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou“ (ZR_VCH_ZR).
- (2) Pre „Hlásenie o pacientovi so zriedkavou chorobou II“ (ZR_VCH_ZR II) viď metodický pokyn k ZR_VCH_ZR II.

4.3 OBSAHOVÁ CHARAKTERISTIKA

V registri sa zhromažďujú a spracúvajú údaje o osobách s dedičnými, genetickými a zriedkavými chorobami.

4.4 OKRUH SPRAVODAJSKÝCH JEDNOTIEK

Okruh spravodajských jednotiek pre hlásenie ZR_VCH_ZR tvoria poskytovatelia ambulantnej zdravotnej starostlivosti prevádzkujúci ambulanciu lekárskej genetiky.

5 ŠPECIFIKÁCIA MODULOV V HLÁSENÍ

Hlásenie o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou ZR_VCH_ZR pozostáva z troch modulov.

(1) Identifikácia zariadenia (Modul 00)

Do ISZI sa môžu prihlásiť a prispievať len oslovené spravodajské jednotky. Po otvorení formuláru sú požadované identifikačné údaje vyplnené automaticky (rok spracovania, mesiac spracovania, IČO a kód PZS, názov zariadenia). Ako kontaktná osoba sa uvádza meno lekára zodpovedného za vyplnenie hlásenia, čo je povinná položka.

(2) Identifikačné údaje pacienta (probanda) (Modul 01)

Vyplnia sa základné identifikačné údaje pacienta (probanda), vrátane mena, rodného čísla a miesta trvalého bydliska. Ostatné údaje sa automaticky dopočítajú (pohlavie, vek a dátum narodenia pacienta). Vyberie sa obec trvalého bydliska, môže sa určiť aj ulica. Z číselníka sa vyberie, či ide o pacienta

1 – sporadického, 2 – zo známeho rodokmeňa alebo 3 – z neznámeho rodokmeňa.

(3) Názov choroby / diagnózy (Modul 02)

Zisťuje sa, či ide o monogénovú chorobu alebo chromozómovú anomáliu. V prípade monogénovej choroby (MCH) sa vyberie choroba z číselníka/zoznamu, uvedie sa typ MCH (len v prípade ak choroba má svoj typ). Ak sa daná choroba nenachádza v číselníku/zozname, treba slovne uviesť jej názov.

Pri MCH sa taktiež určí presný typ dedičnosti výberom z možností: AD – autozómovo dominantná, AR – autozómovo recesívna, XRD – X-viazaná recesívna, XDD – X-viazaná dominantná, YL – Y-viazaná, MIT – mitochondriálna.

 Národné centrum zdravotníckych informácií	Národné centrum zdravotníckych informácií Lazaretská 26, 811 09 Bratislava 1	Verzia: 03
	Metodický pokyn - k Hláseniu o osobe s dedičnou, genetickou a zriedkavou chorobou	Strana: 11/11 Účinnosť od: 01.01.2026

Ďalej sa vypíše gén MCH podľa OMIM/ORPHA. V prípade chromozómovej anomálie sa následne textom vypíše názov ochorenia.

Osobu je možné označiť ako asymptomatického nosiča dominantnej mutácie len vtedy, ak ide o klinicky zdravú osobu (označí sa krížikom).

(4) Klasifikácia diagnózy, DNA analýza (Modul 03)

Hlásená diagnóza sa vyberie z číselníka „Diagnóza podľa MKCH“ (medzinárodnej klasifikácie chorôb). Následne sa vypíše ORPHA kód (The Orphanet nomenclature of rare diseases) a OMIM kód (Online Mendelian Inheritance in Man). Aspoň jeden z uvedených riadkov (1 až 4) musí byť vyplnený. U chromozómových anomálií sa zapíše karyotyp (symbol). Ak bola DNA odobratá, zapíše sa slovne výsledok DNA analýzy. Posledný riadok v module slúži na doplnenie informácií o pacientovi (probandovi).

6 LEHOTY A SANKCIE

- Lehota na zaslanie hlásenia je:
 - do 30 dní od určenia choroby,
 - do 30 dní od ukončenia genetického vyšetrenia.
- Hlásenia sa zadávajú priebežne do ISZI do 31.12. príslušného kalendárneho roku, kedy bola choroba určená, s možným dohlásením v januári nasledujúceho roku.
- V zmysle § 82 ods. 1 písm. a) zákona č. 578/2004 Z. z., orgán, ktorý vydal povolenie, uloží SJ, resp. poskytovateľovi zdravotnej starostlivosti pokutu vo výške až do 663 Eur za porušenie povinností poskytovať NCZI údaje podľa § 14 ods. 1 písm. a) až d) a f) zákona č. 153/2013 Z. z. v znení zákona č. 361/2024 Z. z. a aktualizovať ich.

7 KONTAKTY

- V prípade nejasnosti a problémov pri zrozumiteľnosti **metodických pokynov pre jednotlivé hlásenia** ako aj nejasnosti a problémov zrozumiteľnosti a prístupnosti jednotlivých hlásení kontaktujte konkrétneho metodického pracovníka NCZI v zmysle zoznamu <http://www.nczisk.sk> ► Registre ► Národne-zdravotne-registre ► HLÁSENIA PRE NÁRODNÉ ZDRAVOTNÉ REGISTRE 2026 ► [Hlasenia-pre-Narodne-zdravotne-registre-2026.aspx](https://www.nczisk.sk/Hlasenia-pre-Narodne-zdravotne-registre-2026.aspx).
- Funkčnosť a používanie web aplikácie ISZI:** konzultujte s pracovníkmi NCZI na telefónnom čísle 02 / 32 35 30 30 v pracovných dňoch od 8:00 do 16:00, alebo prostredníctvom [https://www.nczisk.sk - Kontaktný formulár](https://www.nczisk.sk/Kontaktny-formular) (prístupný z domovskej stránky NCZI cez červené tlačidlo v pravom dolnom menu).
- Metodické otázky ku konkrétnym národným registrom a hláseniam:** konzultujte s metodickými pracovníkmi NCZI v zmysle zoznamu <http://www.nczisk.sk> ► Registre ► Národne-zdravotne-registre ► HLÁSENIA PRE NÁRODNÉ ZDRAVOTNÉ REGISTRE 2026 ► [Hlasenia-pre-Narodne-zdravotne-registre-2026](https://www.nczisk.sk/Hlasenia-pre-Narodne-zdravotne-registre-2026) ► alebo zaslaním správy na podatelna@nczisk.sk.