

REGISTRIKANDE TEGEMINE

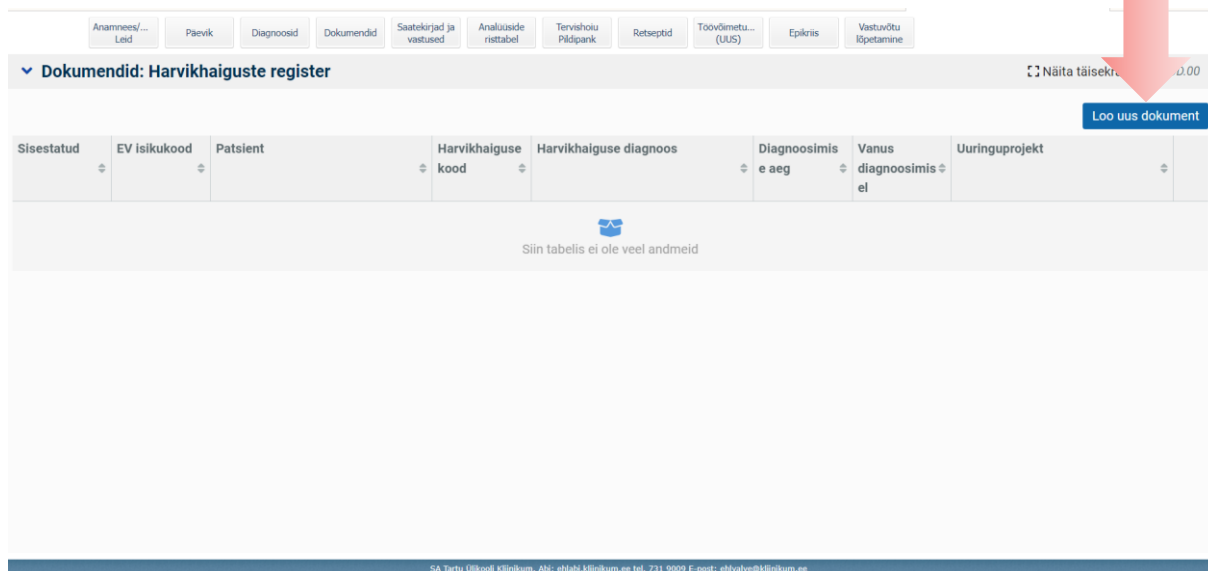
Registrikannet saab teha osakonnas arsti töölaual avatud haigusloole.

1. Väljunddokumendid -> harvikaigused (joonis 1).



Joonis 1. Väljunddokumendid.

2. Loo uus dokument (joonis 2).



Joonis 2. Uue dokumendi loomine

3. Vali menüüst vastav RHK 10 diagnoos (vajadusel täpsusta diagnoosi).
4. Leia haigusele sobiv ORPHA kood (vt peatükk ORPHA koodi leidmine).

Allikad korrektse Orpha koodi leidmiseks (pikem seletus dokumendi lõpus):

<https://www.orpha.net/en/disease/list>

<https://dataviz.orphacode.org/>

NB! ORPHA kood ja nimetus tuleb panna muutumatul kujul. Ei tohi lisada tühikuid, täiendusi nendele ridadele ega tõlkida eesti keelde. Ära lisa sünonüüme. Kõige kindlam on Orphanetist otse kopeerida kood ja nimetus.

5. Lisa diagnoosimine „postnataalne“ ja kontrolli üle diagnoosimise aeg, et see klappiks uuringutulemuse vastuse ajaga (kui pole kliiniline diagnoos) (joonis 3).

Joonis 3. RHK 10 diagnoosi valimine ja ORPHA koodi ning nimetuse lahtrid.

VALI SOBIV E-LABORI VASTUS, MIS KINNITAB REGISTRIKANDE TEGEMINE

6. Lisa diagnoosi kinnituse meetod. Võib valida ka mitu, näiteks kliiniline ja molekulaarne.
7. Lisa patsiendi staatus, kas elus või surnud.
8. Vali sobiv e-labori vastus, mis kinnitab diagnoosi ja märgi see ära. Võib ka mitu uuringut valida (Joonis 4).

▼ Harvikaigused □ Näita tühistatud vaatluste komplekte Autor: ÖUNAP, KATRIN - D05386 □ Näita täisekraanil DD.01

▼ Diagnoosid

RHK10 diagnoos ? G71.1 - Müotoonilised haigusseisundid
Vastamata

Harvikaiguse kood ? ORPHA:614

Harvikaiguse nimetus ? Thomsen and Becker disease

Diagnoosimine ? postnataalne

Sünnipäev ? 26.03.1999

Diagnoosimise aeg ? 03.05.2023

Vanus diagnoosimisel ? Vastamata

▼ Diagnoosi kinnitus

Diagnoosi kinnituse meetod ☒ kliiniline ☒ molekulaarne ☐ tsütogeneetiline ☐ biokeemiline (k.a mikrobioloogia, viroloogia jne)

Patsiendi staatus ? elus

▼ e-Labori uuringute tulemused

Analüüs	Materjal	Vastus	Vastuse aeg	Kinnitab diagnoosi
Perekonnas kirjeldatud mutatsioonid lähisugulasel,	Venoosne veri	Leiti CLCN1 geenis heterosügootsena muutused: NM_000083.2(CLCN1):c.503 del p.(Pro168Hisfs*2) ja c.2680C>T p.(Arg894*). Uuritav on liitheterosügoot leitud muutuste suhtes, analüüs kinnitab Beckeri tüüpi müotoonia diagnoosi.	17.05.2017	☒

Tagasi dokumentide nimekirja Tühista Dokumendi ajalugu Saada ... Muuda andmeid

De novo muutus
või AR haigusega
ainus pereliige

Viimane
samm

Joonis 4. Diagnoosi kinnituse meetodi ja staatuse valimine.

- Kui e-labor ei anna õiget vastust, siis tuleb see käsitsi sisestada. Selleks vali sisestamise põhjuseks „paber kandjal“. Vali sobiv analüüs, kui see puudub, siis vali „muu“. Vali sobiv materjal ning vastusesse kopeeri laborivastus ning lisa vastuse saamise aeg.
- Teadustöö ja konsulteerimise nõusolekutesse pane „ei“, kui pole teisiti teada.
- Nõusolek konsulteerida haigust EL-s. Juhul kui oled võtnud ERN nõusoleku, siis märgista JAH ja lisa nõusolek dokumendi arhiivi. Kõikidel teistel juhtudel on vastus EI.
- Perekonna info alla *de novo* muutuse korral „Ei“. Kui on perekonnas muutus, siis vali „jah“ ja täpsusta, mis pereliikmel. Saab kirjutada juurde ka kliinilist jms infot (joonis 5). **NB! Lahtritesse ei tohi lisada nimesid ega isikukode.**

▼ Käsitsi sisestatud Labori analüüs

Käsitsi sisestamise põhjus	Analüüs	Materjal	Vastus	Vastuse aeg
Vali	Vali	Vali		pp.kk.aaaa

+ Uus komplekt

▼ Teadustöö ja EU-s konsulteerimise nõusolekud

Uuringuprojekt	Nõusolek osalemiseks projektis	Uuritava kood uuringus	Nõusolek konsulteerida haigust EU-s	Täpsustus
Vali	☐ Ei ☐ Jah		☐ Ei ☐ Jah	

+ Uus komplekt

▼ Perekonna info

Sama haigusega isikud perekonnas ? ☒ Ei ☐ Jah ☐ Teadmata

Tagasi Täida tühjad eeltäidetavad andmeväljad **Salvesta**

▼ Osalemine teadustöös

Uuringuprojekt	Nõusolek osalemiseks projektis	Uuritava kood uuringus
	🔊 Ei	

▼ Perekonna info

🔊 Sama haigusega isikud perekonnas

Jah

☐ õde

🔊

☒ vend

🔊 Vastamata

☐ ema

☐ isa

☐ tütar

☐ poeg

☐ tädi

☐ onu

☐ vanaema

☐ vanaisa

☐ lapselaps

☐ muu sugulane

Jah korral
vali pereliige

Joonis 5. Käsitsi analüüside sisestamine, teadustöö ja ERN nõusolekud ja perekonna info.

13. Lõpetuseks vajuta Salvesta (joonis 5).

RISKITEGURI TEGEMINE

1. Vali päevikust riskitegur.

Vali lisamiseks: Riskitegur ▼ Jätka

2. Riskiteguri loendist vali harvikaigus.

Harvikaigus

- vali -

Agressioon

Anesteesia risk

Antikoagulantravi

B-hepatiit

C-hepatiit

Diabeet

Erakorraline raviteekond

Erisus doonorvere sobitamisel

Harvikaigus

Hemofiilia

HIV

Hüpertoonia

Kaasasündinud haigused

Lähikontaktne

Keemiaravi

Keha üle-või alakaal

Kiiritusravi

Meditisiinilised abiseadmed

Metallimplantaat

3. Kirjuta lahtrisse täpsustus, mis harvikaigusega tegemist, võimalusel lisa ka ORPHA kood.

23.09.2025; TARS-HURT, ELIS RIIN; Abiarst

☐	10:40	Riskitegur: Harvikaigus. Mõõdukalt tõusnud rinnavähi riskiga seotud ATM geenis heterosügootne rs758081262 c.2554C>T p.Gln852X tõenäoliselt haigusseoseline muutus; ORPHA:145. Kehtivuse algus: 23.09.2025 Kehtivuse lõpp: Määramata	 
☐	10:36	Dokument Harvikaigused on vormistatud.	

RISKITEGURI LISAMINE LÕPETATUD LOO KORRAL

1. Mine vastuvõtu lõpetamine.

Haigusjuht	Tellimused	Väljunddokumendid	Broneerimine	Ajalugu	Arveldus
- Meditsiinilised andmed - Anamnees/Obj. Leid - Raviplaan - Päevik - Diagnoosid - Dokumendid - Operatsiooniprotokollid - Onkokonsiilium - Anesteesia - Epikriis - HJ dokumendid - Juurdepääsu lubamised - Immuniseerimised - Vastuvõtu lõpetamine - Dok. lõpetamine	- Analüüside tellimine - Tellitud analüüsid - Analüüside risttabel - Mikrobioloogia ja viroloogia analüüsid - Analüüside vastused - Analüüsitellimuste tühistamine - Uuringute tellimine - Saatekirjad ja vastused - Tüüpsaatekirjad - Tüüpvastused - Tellimused ja vastused UUS - Kabinetiüringud	- Nõusolekud - Töövõimetusleht - Retseptid - Med.seadme kaardid - Haigusjuhu väljavõtted - Tõendid - Nakkushaiguse teatis - Nakkushaiguse kahtluse teatis - Vähiregistri teatis - Harvikaigused	- Amb. broneerimine - Stats. broneerimine	- Haigusjuhu vastuvõtud - Haigusjuhtude ajalugu - Erialast lähtuvalt - Epikriiside koond - Patsiendi analüüside risttabel - Patsiendi mikrobioloogia ja viroloogia analüüsid - Patsiendi analüüside vastused - Tervishoiu Pildipank - Dokumendiarhiiv - Digiloo päringud - Dermtest - Andmevaatur	- RTL - Visiiditasu

2. Võta ära linnuke lõpeta dokumenteerimine lahtris ja vajuta valmis.

Vastuvõtu lõpetamise andmed

* Kuhu: Väljakirjutamine ja suunamine Kliinikumi teise eriarsti amb. vastuvõtule ▼

* Vastuvõtu lõpetamise aeg: 06.12.2018 14:51

* Haiguse lõpe: Muutusteta ▼

* Eriala HJ otsimiseks ajaloost: E500 - meditsiinigeneetika ▼

Lõpeta dokumenteerimine: ☐

3. Edasi mine päevikusse ja tee riskitegur vastavalt eelmise peatüki juhistele.

4. Peale riskiteguri tegemist mine uuesti vastuvõtu lõpetamine ja pane linnuke lõpeta dokumenteerimine ning vajuta valmis.

Vastuvõtu lõpetamise andmed

* Kuhu: Väljakirjutamine ja suunamine Kliinikumi teise eriarsti amb. vastuvõtule ▼

* Vastuvõtu lõpetamise aeg: 06.12.2018 14:51

* Haiguse lõpe: Muutusteta ▼

* Eriala HJ otsimiseks ajaloost: E500 - meditsiinigeneetika ▼

Lõpeta dokumenteerimine: ☒

SOBIVA ORPHA KOODI LEIDMINE

Orpha koodi saab otsida Orphanet lehel: <https://www.orpha.net/en/disease>

[Help](#)
[Print](#)
[Contact Us](#)
[EN](#)

Knowledge on rare diseases and orphan drugs

[COVID-19 & Rare diseases](#)
[Rare Diseases Resources for Refugees/Displaced Persons](#)

Rare diseases

[Search](#)
[Clinical Signs and Symptoms](#)
[Classifications](#)
[Genes](#)
[Disability](#)
[Encyclopaedia](#)
[Emergency guidelines](#)
[Newborn screening library](#)
[App RDK TM](#)
[Sources/procedures](#)
[Orphanet Reports series](#)
[Download Dataset](#)

Homepage > Rare diseases > Search

Search for a rare disease

Disease name

(*) mandatory field

☒ Disease name
☐ OMIM disease
☐ Gene name or symbol
☐ ORPHAcode
☐ ICD-10
☐ ICD-11

Other search option(s) ▼

Kõige lihtsam on kasutada geeni nimetust otsinguks.

(*) mandatory field

☐ Disease name
☐ OMIM disease
☒ Gene name or symbol
☐ ORPHAcode
☐ ICD-10
☐ ICD-11

Other search option(s) ▼

3 Result(s)

> [ATM serine/threonine kinase - ATM](#)

> [BRCA1 associated ATM activator 1 - BRAT1](#)

Synonym(s): **BRCA1-associated protein required for ATM activation protein 1**

Previous symbol(s) and name(s): **BRCA1-associated ATM activator 1**

> [ATP binding cassette subfamily B member 7 - ABCB7](#)

Synonym(s): **Atm1p**

8 Result(s)

ORPHA:100 (Disorder) [Ataxia-telangiectasia](#)

ORPHA:370109 (Disorder) [Ataxia-telangiectasia variant](#)

ORPHA:67038 (Disorder) [B-cell chronic lymphocytic leukemia](#)

ORPHA:440437 (Disorder) [Familial colorectal cancer Type X](#)

ORPHA:1331 (Disorder) [Familial prostate cancer](#)

ORPHA:145 (Disorder) [Hereditary breast and/or ovarian cancer syndrome](#)

ORPHA:227535 (Disorder) [Hereditary breast cancer](#)

ORPHA:52416 (Disorder) [Mantle cell lymphoma](#)

Disease definition

A rare autosomal recessive cerebellar ataxia due to a DNA repair defect characterized by progressive neurological impairment with cerebellar syndrome, oculocutaneous telangiectasia, defects in B and T cell-mediated immunity, and increased susceptibility to malignancies (mainly lymphoid neoplasms). High sensitivity to ionizing radiation limits patient treatments.

ORPHA:100

[Classification level: Disorder](#)

Synonym(s):

Louis-Bar syndrome

Prevalence: 1-9 / 1 000 000

Inheritance: Autosomal recessive

Age of onset: Childhood, Infancy

ICD-10: G11.3

ICD-11: [4A01.31](#)

OMIM: [208900](#) [208910](#)

UMLS: C0004135

MeSH: D001260

GARD: [5862](#)

MedDRA: 10003594

Summary

Kui spetsiifilist koodi ei ole või on vaja üldisemat koodi, saab seda otsides vajutades „*classification level*“

Disease definition

A rare autosomal recessive cerebellar ataxia due to a DNA repair defect characterized by progressive neurological impairment with cerebellar syndrome, oculocutaneous telangiectasia, defects in B and T cell-mediated immunity, and increased susceptibility to malignancies (mainly lymphoid neoplasms). High sensitivity to ionizing radiation limits patient treatments.

ORPHA:100

[Classification level: Disorder](#)

Synonym(s):

Louis-Bar syndrome

Prevalence: 1-9 / 1 000 000

Inheritance: Autosomal recessive

Age of onset: Childhood, Infancy

ICD-10: G11.3

ICD-11: [4A01.31](#)

OMIM: [208900](#) [208910](#)

UMLS: C0004135

MeSH: D001260

GARD: [5862](#)

MedDRA: 10003594

[Return to list of classifications](#)

Orphanet classification of rare developmental anomalies during embryogenesis

➤ [Rare developmental defect during embryogenesis](#) ORPHA:93890

↳ [Rare developmental defect with skin/mucosae involvement](#) ORPHA:139027

↳ [Ataxia-telangiectasia](#) ORPHA:100

[Return to list of classifications](#)

The documents contained in this website are presented for information purposes only. The material is in no way intended to replace professional medical care by a qualified specialist and should not be used as a basis for diagnosis or treatment.

Või kasutada veebilehte: <https://dataviz.orphacode.org/>

Search by ORPHAcode, preferred term, synonym, ICD-10, ICD-11, OMIM or SNOMED-CT code: 1 result

Due to legal restrictions please remember the SNOMED-CT codes will NOT show in your exports. They will however be displayed correctly on the present website.

Select a result to obtain hierarchical information below [Download CSV](#)

Preferred term	Synonym	ORPHAcode	Classification level	ICD-10	ICD-11	OMIM	SNOMED-CT	Status	Aggregation code
Hereditary breast and/or ovarian cancer sy...	None	145	Disorder	C50.9 C56	2C65	604370 612555 613399 614291	71822008	Active	145

First Prev Next Last

Use "right-click" to obtain more options

Orphanet classification name

- Orphanet classification of rare genetic diseases
- Orphanet classification of rare neoplastic diseases
- Orphanet classification of rare gynecological and obstetric diseases

Spetsiifiliste kromosoomsete deletsioonide/duplikatsioonide korral (kui puudub spetsiifiline ORPHA kood) saab kasutada näiteks:

- Partial deletion of the long arm of chromosome 3 syndrome

<https://www.orpha.net/en/disease/detail/262019?name=long%20arm%20of%20chromosome%203&mode=name>

- Partial duplication of the long arm of chromosome 1 syndrome
- Partial duplication of the short arm of chromosome 2 syndrome

NB! Kontrolli üle kas on pika õla või lühikese õla deletsioon/duplikatsioon. Riskitegurisse lisa ka spetsiifiline regioon nagu epikriisis.

- ✓ **Kandes nimetus ja kood valesti või vahetuses.** Kontrolli, et koodi real on muutmata kujul ORPHA kood ja nimetuses muutmata kujul Orphanetist kopeeritud nimetus.
- ✓ **Patsiendi staatus, kinnitab diagnoosi, perekonna info või mõni muu lahter täitmata.** Veendu, et on linnuke igas lahtris ning kui perekonna infot ei tea, siis pane teadmata.
- ✓ **Pole sobivat ORPHA koodi.** Lisa üldisem kood, mida saab otsida kasutades Orphanet klassifikatsiooni või *dataviz* kodulehte. Kui ikka koodi ei leia või on kahtlus kas õige kood, saab üle küsida HHKK meeskonnalt.
- ✓ **Ei saa kannet teha, sest diagnoosiks geneetiline konsultatsioon ilma ühegi täpsustusest.** **Palume panna võimalikult spetsiifilise RHK10 koodi ning kui kasutada geneetilise konsultatsiooni koodi, siis vähemalt lisada diagnoosireale geneetiline leid** (kui kliiniliselt/riskide osas oluline). Kui on ainult geneetiline konsultatsioon ilma ühegi täpsustusest, siis kannet teha ei saa.
- ✓ **ORPHA koodi real on RHK 10 kood.** RHK 10 koodi on vaja ainult esimeses lahtris RHK 10 diagnoos, kust saab rippmenüüst valida sobiva diagnoosi. Võib valida ühe ORPHA koodi kohta ka mitu RHK 10 diagnoosi. Harvikaiguse kood lahtrisse läheb ainult ORPHA kood. Kui sobivat ei leia, siis saab HHKK meeskonnalt üle küsida.
- ✓ **Riskiteguri täpsustuse lahtris puudub täpsustus.** Kuna erinevaid harvikaigusi palju, siis võiks kasvõi nimetuse või ORPHA koodi riskiteguris ka ära märkida.
- ✓ **Ühel geenil mitu võimalikku haigust, mida võib põhjustada ning pole selge täpselt milline haigus loetelust on.** Kui kliiniline pilt pole avaldunud ning haigus läheks mitme ORPHA koodi alla, siis on võimalik leida klassifikatsioonist üldisem kood. Küsimuste korral aitavad harvikaiguste meeskonna inimesed. Mitme haiguse korral saab teha mitu kannet (näiteks leid põhjustab kõrgenenud riski ja ka spetsiifilist haigust või patsiendil on mitu eri harvikaigust).
- ✓ **Harvikaiguse nimetus on tõlgitud eesti keelde.** Palume mitte tõlkida nimetusi, kuna statistilisi analüüse on keeruline teha kui on mitu eri variatsiooni. Varsti tulevad ka automaattõlked, mis kirjutavad inglise keelsed nimetused üle.
- ✓ **Vanus diagnoosimisel vale.** Hetkel arvutab süsteem automaatselt vanuse sünniaja ja diagnoosimise aja järgi. Suuremate kuude osas paneb miinustega (nt 9k-8p ehk 9 kuud miinus 8 päeva). Kui vanus on vale, saab käsitsi seda üle kirjutada.