

# USMERNENIE PRE HLÁSENIE VRODENEJ CHYBY V SR

## 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 č.1) a zoznam VCH 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 hlavnými odborníkmi MZ SR v odbore: neonatológia, všeobecný lekár pre deti a dorast (VLDD), genetika a pre gynekológiu a pôrodníctvo. Pracovníci NCZI pritom brali do úvahy skutočnosť, že hlásenie údajov, ktoré sa uvádzajú aj v niektorých iných hláseniach (SOR,SON) sú aj duplicitné, čo je pre lekárov zbytočnou príťažou. Preto boli v súčasnom formulári vynechané.

Zo vzájomnej komunikácie všetkých vyššie uvedených hlavných odborníkov MZ SR vyplynul návrh na efektívnejšiu vzájomnú spoluprácu pri objektivizácii údajov o výskyte VCH v SR.

Samotné hlásenie VCH na príslušnom formulári sa v súčasnosti nebude týkať gynekológov. Kvôli racionalizácii hlásnej povinnosti o VCH sa bude apelovať na zlepšenie hlásnej disciplíny pri hlásení UPT pre VCH na hlásenke o potratoch a umelom prerušení tehotenstva, ktoré sa doplnia údajmi zo SOR.

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.

Súčasnú usmernenie nahrádza metodický pokyn 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 vrozenú 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

- **Papierový formulár** (akceptovaný ešte v roku 2012) odosiela spravodajská jednotka prostredníctvom:
  - pracovníka (lekára) z príslušných lôžkových oddelení s hlásnou povinnosťou – zodpovedného za doručenie formulára naraz za celý mesiac, vždy do 25. kalendárneho dňa po sledovanom období (do 25. kalendárneho dňa nasledujúceho mesiaca)  
a l e b o
  - pracovníka (lekára) z ambulancie VLDD 1x za 2 mesiace do 25.dňa nasledujúceho mesiaca (3.mesiaca), pretože takýto pacientov budú mať VLDD pomerne málo na to, aby hlásenia posielali každý mesiac.
 Adresa papierového odosielania hlásenia VCH:  
**Národné centrum zdravotníckych informácií**  
**Odbor NZR**  
**Lazaretská 26**  
**811 09 Bratislava**
- **Elektronický formulár** zasiela spravodajská jednotka na NCZI 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 alebo ambulancií (VLDD) s hlásnou povinnosťou priebežne alebo naraz za celý mesiac, vždy do 25. kalendárneho dňa po sledovanom období (v prípade VLDD aj 1x za 2 mesiace do 25.dňa ďalšieho mesiaca, vid' vyššie) v prípade *web hlásenia*,
  - informatika alebo inej zodpovednej osoby exportom dát z NIS ( s implentovaným dátovým rozhraním pre zadávanie VCH) do ISZI NCZI.

Hlásenku o VCH ako dokument pre založenie do chorobopisu je možné vytlačiť v pdf pred odoslaním hlásenia na NCZI tak, že sa hlásenie uloží ako rozpracované, vytlačí sa pdf formát VCH (uvedený v ponuke) a až potom sa e-hlásenie odošle na NCZI.

Negatívne hlásenia: V prípade, že novorodenecké oddelenie, resp. novorodenecký úsek spravodajskej jednotky alebo VLDD v príslušnom mesiaci nezaznamenali ani jeden prípad výskytu vrodenej chyby, o **NEGATÍVNOM HLÁSENÍ** je možné informovať e-mailom alebo telefonicky.

### Hlásenie na spádové genetické oddelenia/ kliniky

#### **POZOR, ZMENA!**

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 METODOGICKÉ 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 vrodenej 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 vrodenuou 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 dvojčísle roka narodenia dieťaťa, **MM** - mesiac narodenia z intervalu (01 - 12) pre pohlavie mužské, pre ženské pohlavie **MM+ 50**, **DD** - deň narodenia

Koncovku (posledné štvorčísle) - doplníte: "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.

Výnimka platí pri vykonaných vyšetreniach (iba prenatálne, iba postnatálne, prenatálne i postnatálne). V prípade, že ani jedna možnosť nevyhovuje, tak sa pri:

- **elektronickom hlásení** údaje buď preskočia alebo sa ťukne na prázdne miesto nad možnosť „iba prenatálne“ (modré políčko).
- **papierovom hlásení** uvedie do štvorčeka krížik.

**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 slovné (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 nevyužitá 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 vrodenej chyby)**. 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 to **povinný údaj** aj v prípade matky dieťaťa z hniezda záchrany alebo matky z anonymného pôrodu (alebo v nej situácii, kde nevieme r.č. matky). Zapiše sa v ale 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 rok 1953 ide o 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 2012

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	<b>VYBRANÁ ŠPECIFIKÁCIA HLÁSENÉHO PRÍPADU</b>	<b>ZÁKLADNÉ IDENTIFIKAČNÉ ÚDAJE DIEŤAŤA</b>	
	1 - dieťa z hniezda záchrany 2 - dieťa z anonymného pôrodu <input type="checkbox"/> (v týchto prípadoch sa identif. údaje dieťaťa /okrem pohlavia/ nevyplývajú)	Priezvisko: <input type="text"/> Rodné číslo: <input type="text"/> / <input type="text"/> Dátum narodenia: <input type="text"/>	Meno: <input type="text"/> Pohlavie: 1 - mužské 2 - ženské 0 - nezistené <input type="checkbox"/>
Údaje o dieťati	<b>PÔRODNÉ ÚDAJE</b>	<b>STAV DIEŤAŤA</b>	
	Pôrodná hmotnosť (v g) <input type="text"/> Pôrodná dĺžka (v cm) <input type="text"/> Týždeň tehotenstva <input type="text"/>	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 <input type="checkbox"/> (č. 1-4 sa zachováli kvôli číselníku v pôv. e-verzii)	Ak ide o možnosť 5, koľko rokov malo dieťa pri úmrtí? (ide o prípady, keď sa VCH odhalí krátko pred úmrtím dieťaťa)
Výšetrenia	<b>PRENATÁLNE A POSTNATÁLNE VÝŠETRENIA</b>		
	<b>Skriningové prenatálne vyšetrenie:</b> 1 - pozitívne 2 - negatívne 3 - vyš. absolvované - nález nie je známy 4 - vyšetrenie neabsolvované 5 - žiadna informácia nie je k dispozícii <input type="checkbox"/>	<b>Dôvody vyšetrení nad rámec prenatálneho skriningu</b> <i>Dôvody známe:</i> 1 - patologický nález pri skriningovom vyšetrení ultrazvukom <input type="checkbox"/> 2 - patol. nález pri skriningovom biochemickom vyšetrení <input type="checkbox"/> 3 - vek matky (< 17 r. a > 37 r. v čase počatia) 4 - rodinná anamnestická záťaž 5 - iné <input type="checkbox"/> <i>Iné okolnosti:</i> 1 - vyšetrenia absolvované (údaje neznáme) 2 - vyšetrenia neindikované/ žiadna informácia nie je k dispozícii <input type="checkbox"/>	<b>Druh špecifického vyšetrenia (prenatálne a/alebo postnatálne)</b> <i>Dôvody známe:</i> 1 - cytogenetické <input type="checkbox"/> 4 - imunologické <input type="checkbox"/> 2 - molekulárne genetické (DNA) <input type="checkbox"/> 5 - virologické <input type="checkbox"/> 3 - biochemické <input type="checkbox"/> iný (uveďte) <input type="text"/> <i>Iné okolnosti:</i> 1 - vyšetrenia absolvované (údaje neznáme) 2 - vyšetrenia neindikované / žiadna informácia nie je k dispozícii <input type="checkbox"/> <b>Boli tieto vyšetrenia vykonané:</b> 1 - iba prenatálne 2 - iba postnatálne 3 - prenatálne aj postnatálne <input type="checkbox"/>
Záchytnosť a diagnóza VCH	<b>ZÁCHYTNOSŤ VRODENEJ CHYBY</b>		
	<b>Prenatálne:</b> 1 - áno 2 - nie 9 - údaj neznámy/neudaný <input type="checkbox"/>	V ktorom gestačnom týždni bola zistená VCH: <input type="text"/>	
Záchytnosť a diagnóza VCH	<b>DIAGNÓZA VCH PODĽA 10. MKCH A RODINNÁ ANAMNÉZA VCH</b>		
	1 <input type="text"/> slovné <input type="text"/> 2 <input type="text"/> slovné <input type="text"/> 3 <input type="text"/> slovné <input type="text"/> 4 <input type="text"/> s <input type="text"/> <input type="text"/>	Iná dg. slovné, ak nie je v ponúkanom výbere MKCH alebo ju nebolo možné upresniť	
Údaje o rodičoch	<b>ÚDAJE O RODIČOCH DIEŤAŤA</b>		
	<b>Matka:</b> (pri anonym. pôrode/dieťati z hniezda záchran sa identif. údaje matky neuvádzajú, r.č. matky má mať tvar 0050000000) Priezvisko: <input type="text"/> Meno: <input type="text"/> Rodné číslo: <input type="text"/> / <input type="text"/> Bydlisko: ulica, č.d. <input type="text"/> Obec: <input type="text"/> <b>Otec:</b> Rok narodenia: <input type="text"/>	<b>Závažné ochorenia a RF v osobnej anamnéze matky:</b> <b>pred tehotenstvom</b> <input type="text"/> (v e-formulári vyber z MKCH) Ak choroba/RF nie je vo výbere MKCH alebo sa nedala upresniť (uviesť) <input type="text"/> negatívna OÁ: <input type="checkbox"/> <b>počas 1. trimestra</b> <input type="text"/> (v e-formulári vyber z MKCH) Ak choroba RF nie je vo výbere MKCH alebo sa nedala upresniť (uviesť) <input type="text"/> negatívna OÁ: <input type="checkbox"/> Anamnéza rizikového tehotenstva (posledného): 1 - áno 2 - nie 9 - údaj neznámy/neudaný <input type="checkbox"/>	
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 uvedenom v samostatnej prílohe. 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, vajíčkododov 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 močovo­vodu  
 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 glykozaminoglykánu  
 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  
 K44 Bránicová prietrž - hernia diaphragmatica