

Celostátní sjezd lékařské genetiky a 48. výroční cytogenetická konference ,
Masarykova univerzita v Brně, 23. a 24. září 2015.

<http://www.vrozene-vady.cz>



Výsledky prenatální diagnostiky vývojových vad v ČR

Antonín Šípek^{1,2,3}, Vladimír Gregor^{1,2,4}, Antonín Šípek jr.^{2,5}, Jiří Horáček^{2,6}

Sanatorium Pronatal, Praha¹

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha²

Ústav obecné biologie a genetiky, 3. lékařská fakulta University Karlovy, Praha³

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky⁴

Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha⁵

Gennet, Praha⁶

Materiál:

Data o vývojových vadách v České republice v období 1994 – 2014 (21 let).

Data o narozených s vývojovou vadou – zdroj: ÚZIS



Data o prenatalně diagnostikovaných případech – zdroj : SLG



Diagnózy:

defekty neurální trubice (NTD – Neural Tube Defects),

anencefalie, spina bifida, encefalokéla

rozštěpy stěny břišní (AWD – Abdominal Wall Defects),

omfalokéla, gastroschíza

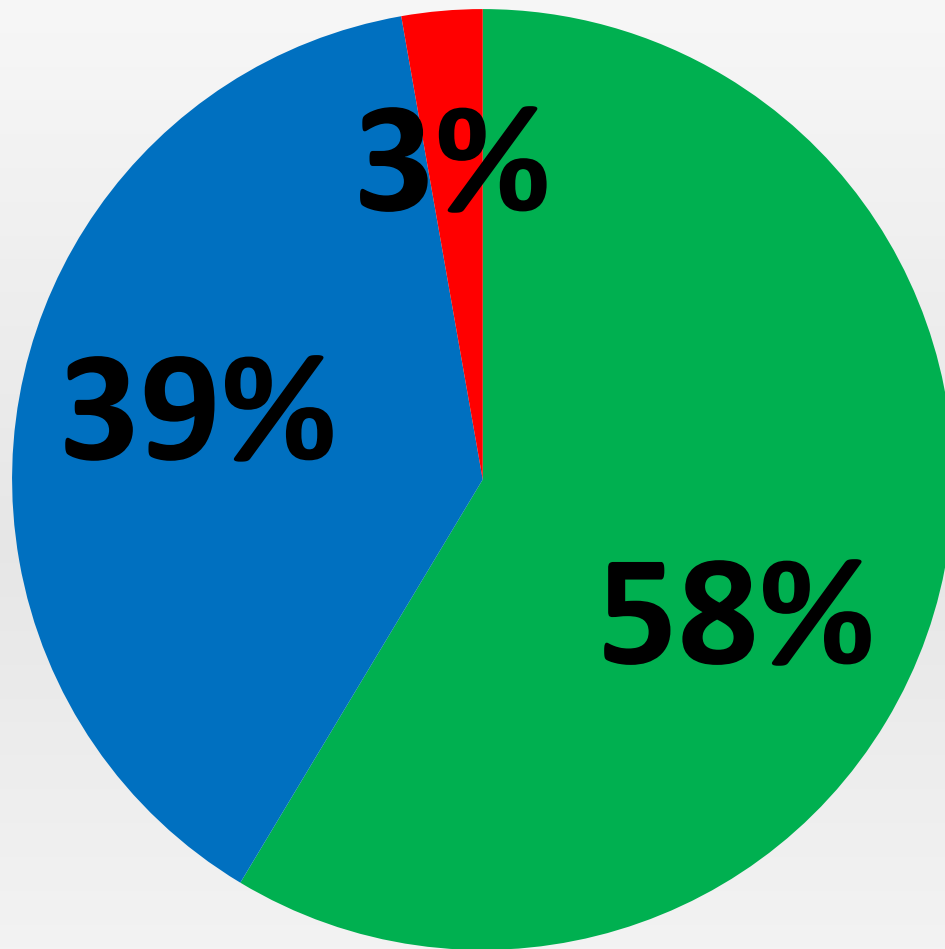
vady ledvin

ageneze/hyoplázie ledvin, cystóza ledvin

vybrané srdeční vady

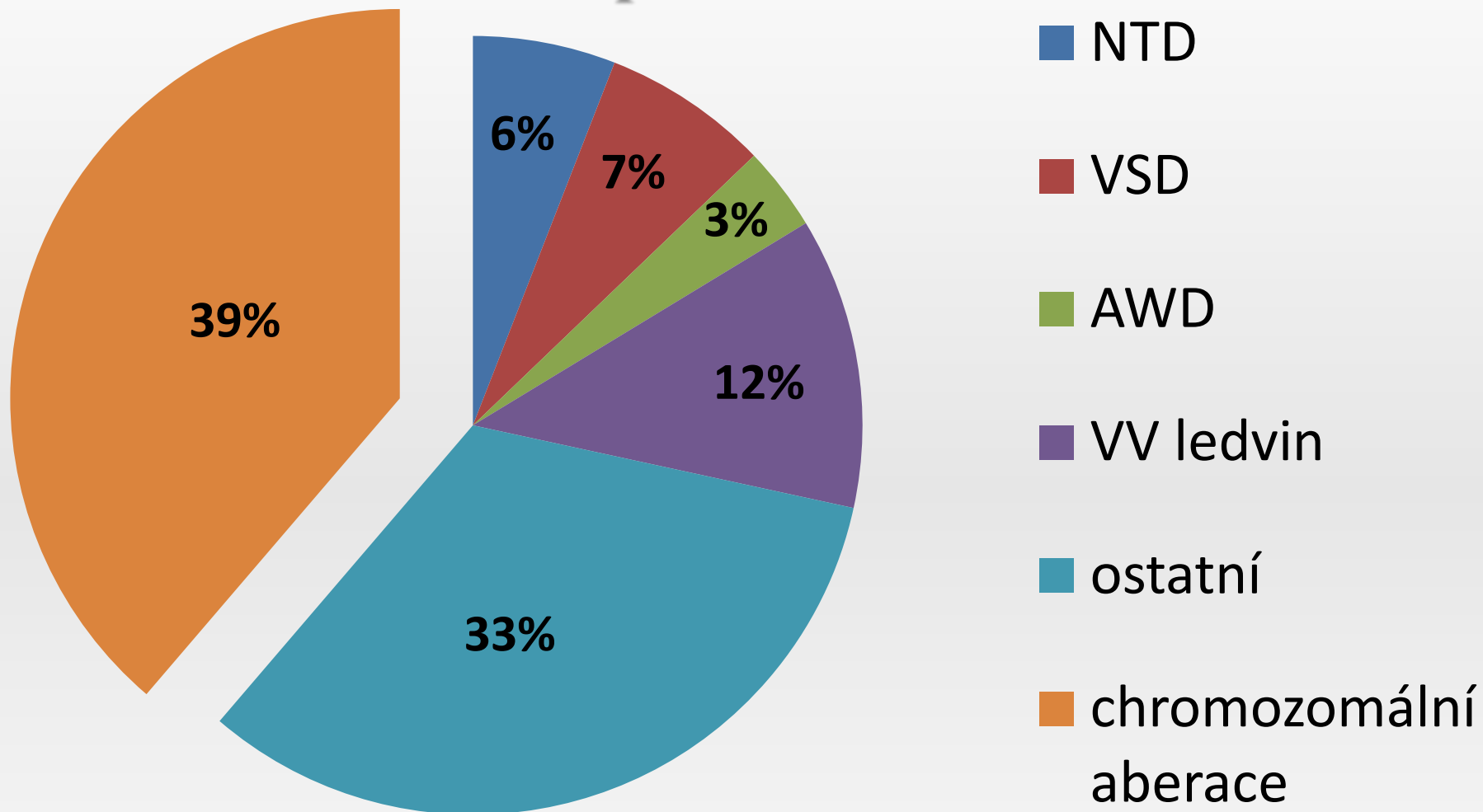
hypoplastické levé srdce, transpozice velkých cév

Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2014



- **Ultrazvuk**
- **Cytogenetická vyšetření**
- **Molekulárně genetická vyšetření**

Podíl skupin diagnóz v prenatální diagnostice v České republice v roce 2014

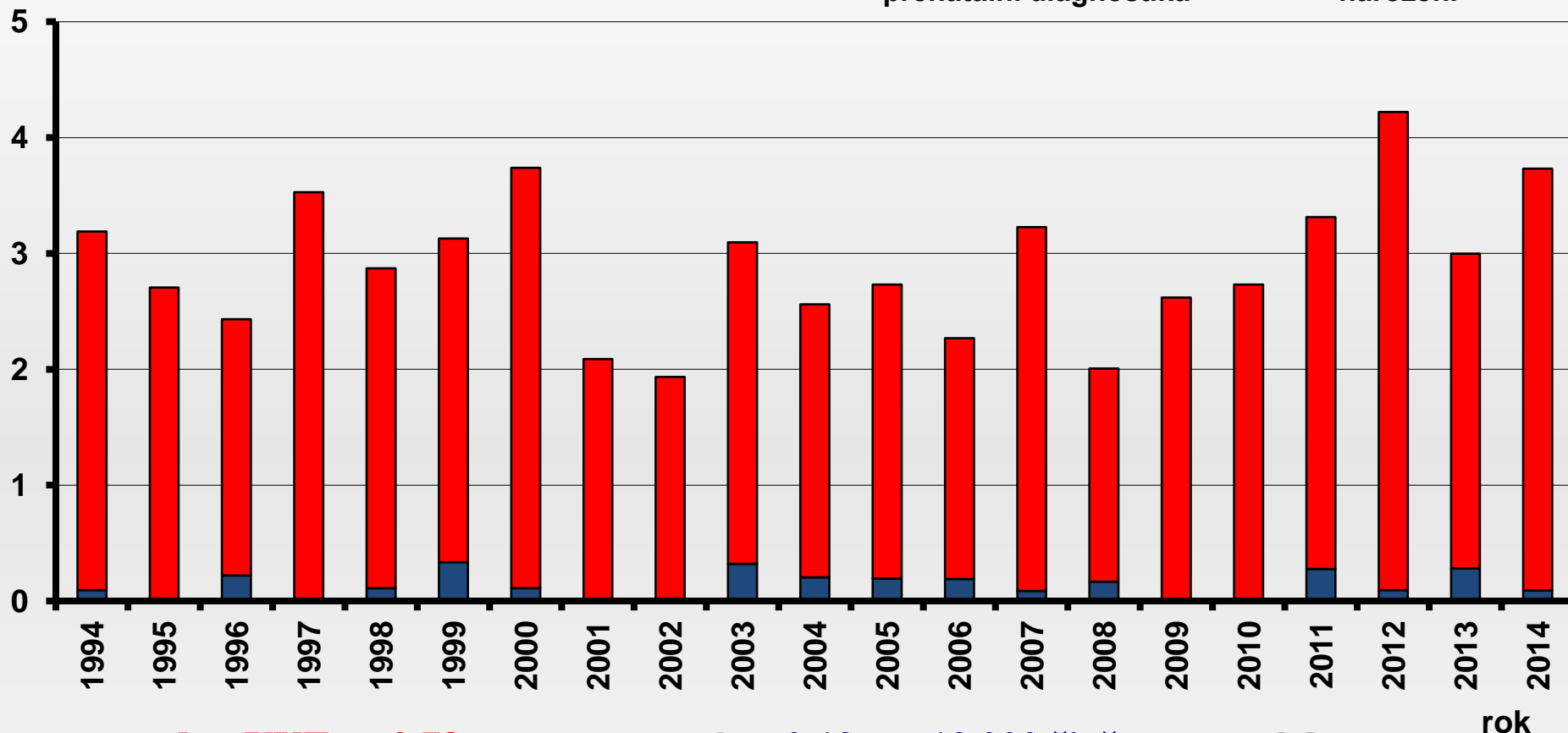


Anencefalie v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ prenatalní diagnostika

■ narození

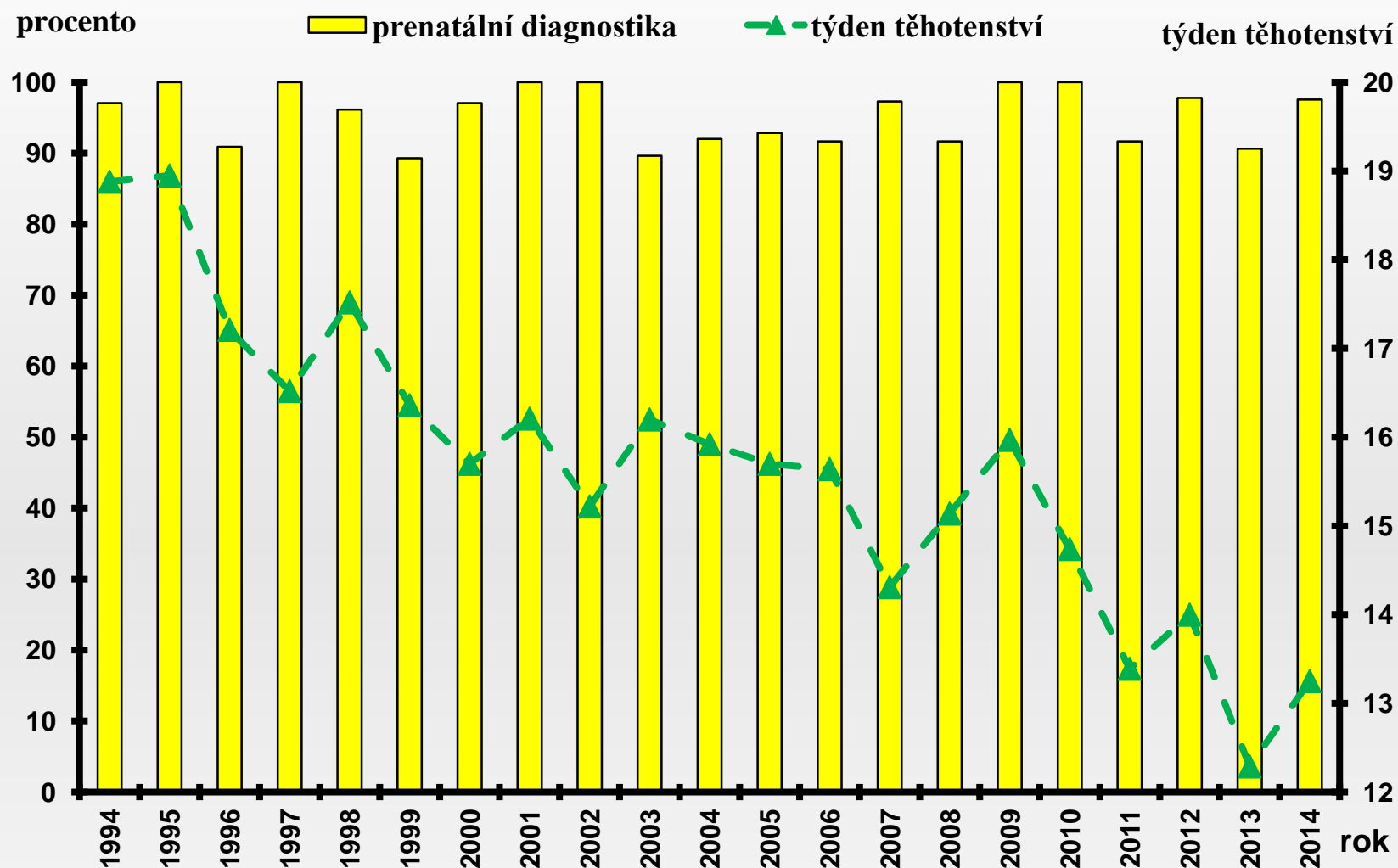


pren.dg.+UUT 2,78

narození 0,13 na 10 000 živě narozených

rok

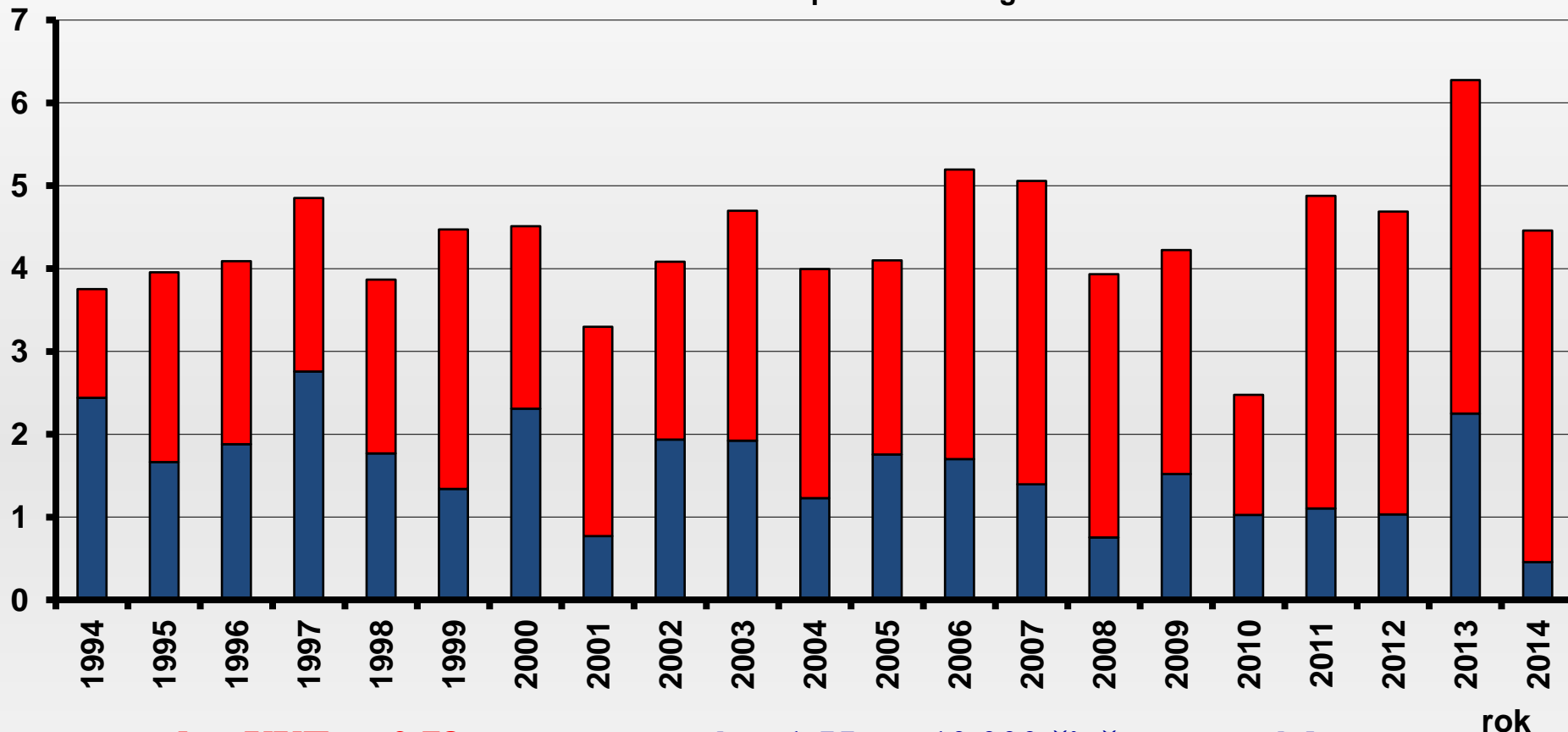
Anencefalie v České republice, 1994 - 2014



Spina bifida v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ prenatalní diagnostika ■ narození

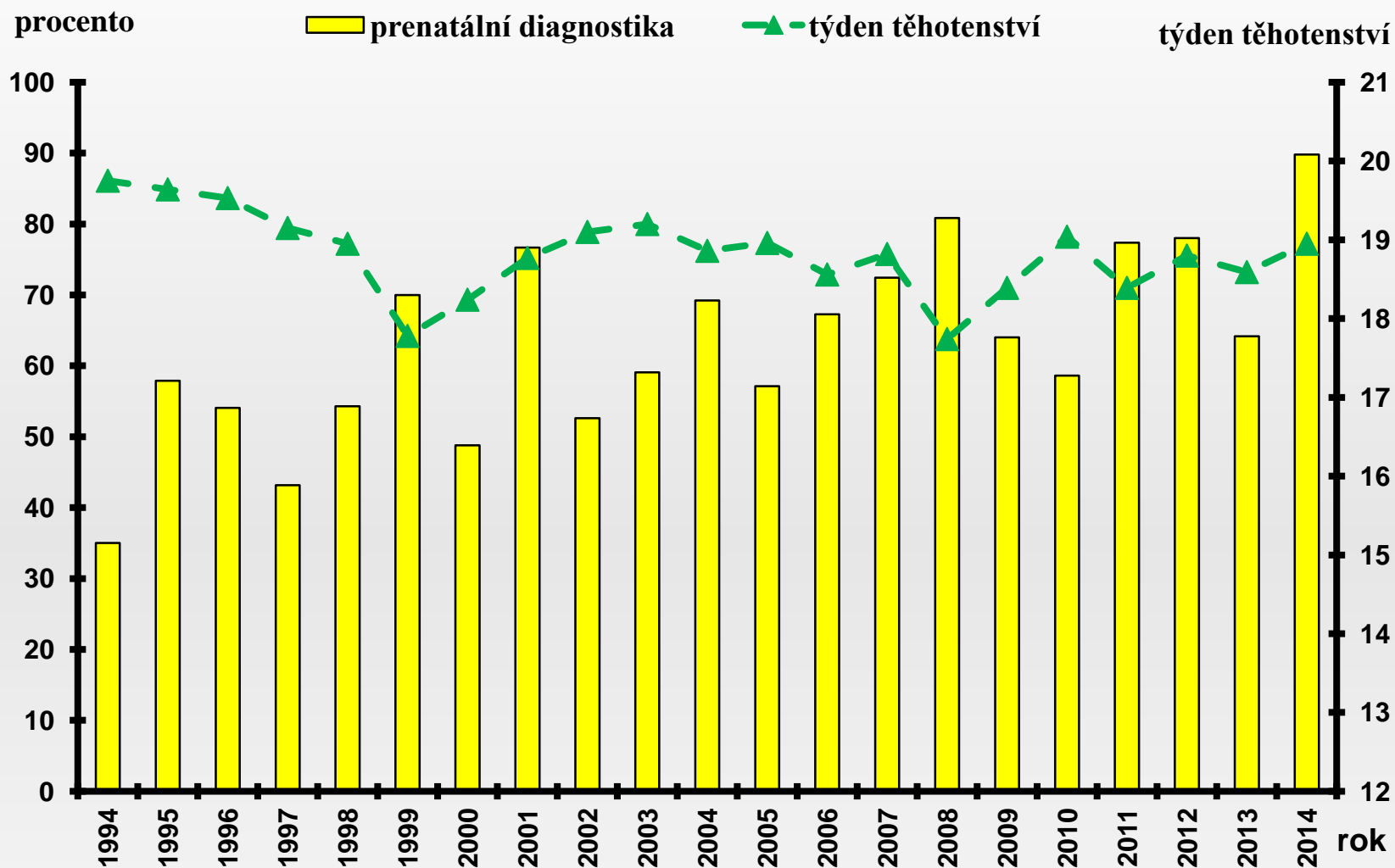


pren.dg.+UUT 2,78

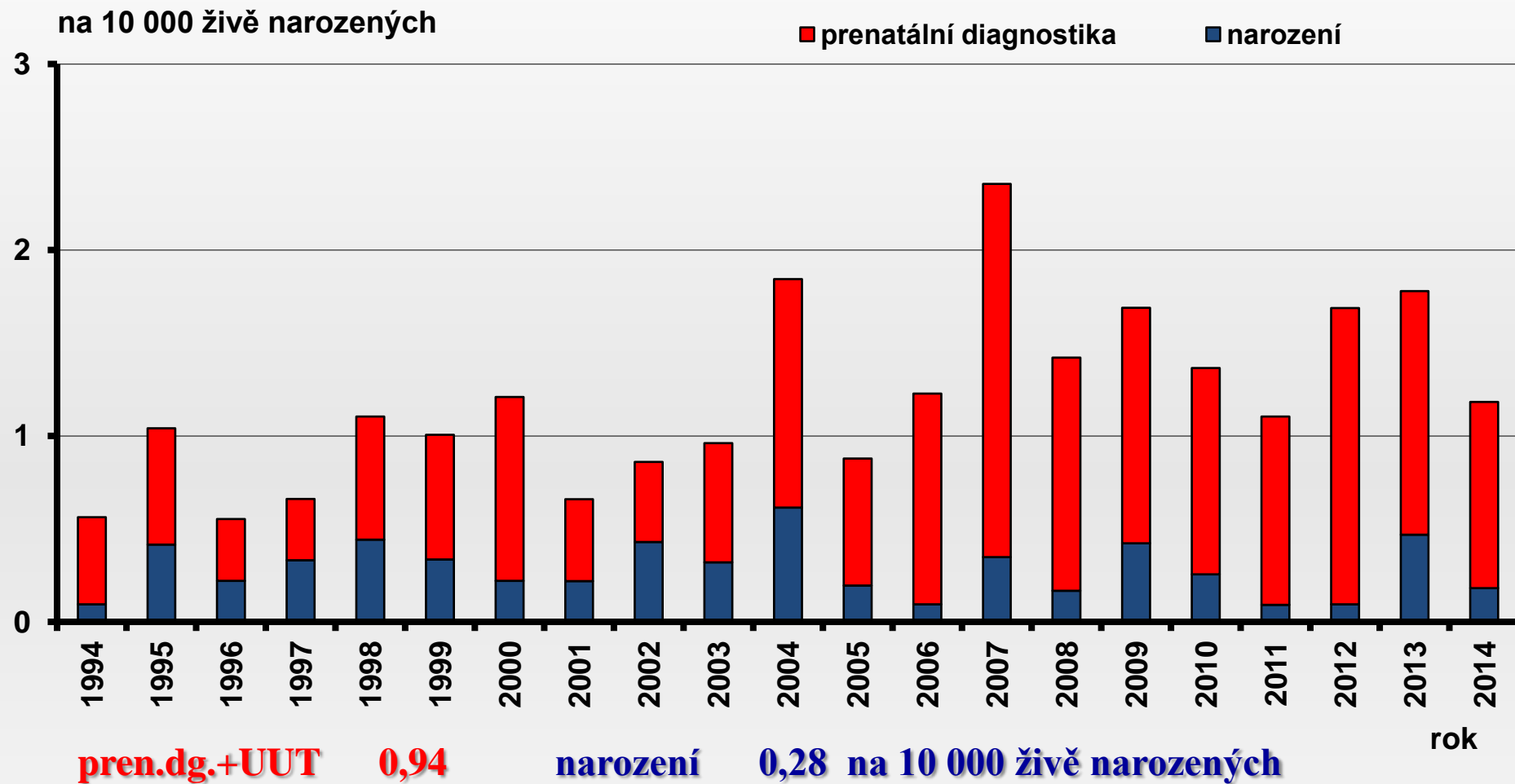
narození 1,55 na 10 000 živě narozených

rok

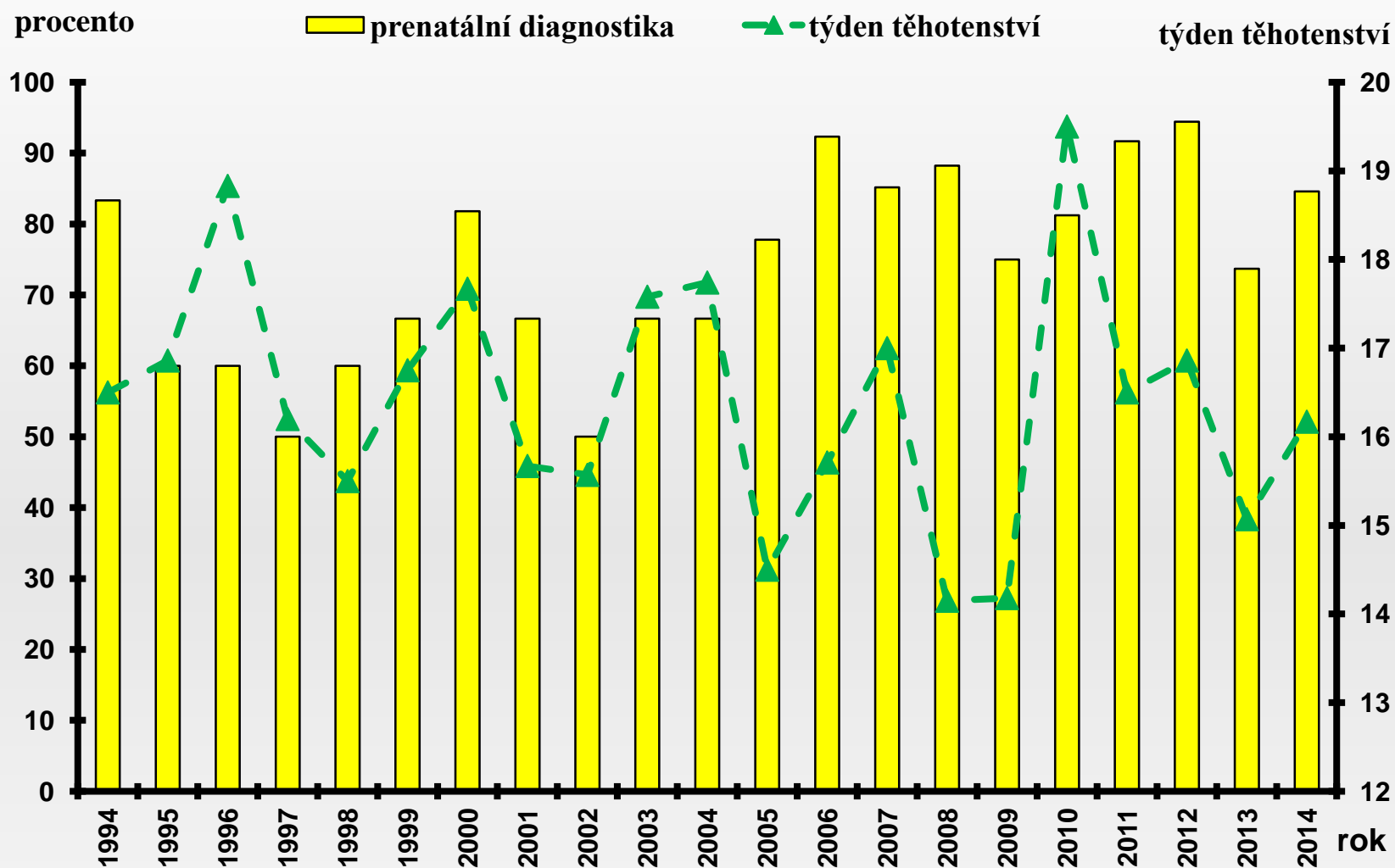
Spina bifida v České republice, 1994 - 2014



Encefalokéla v České republice, 1994 - 2014



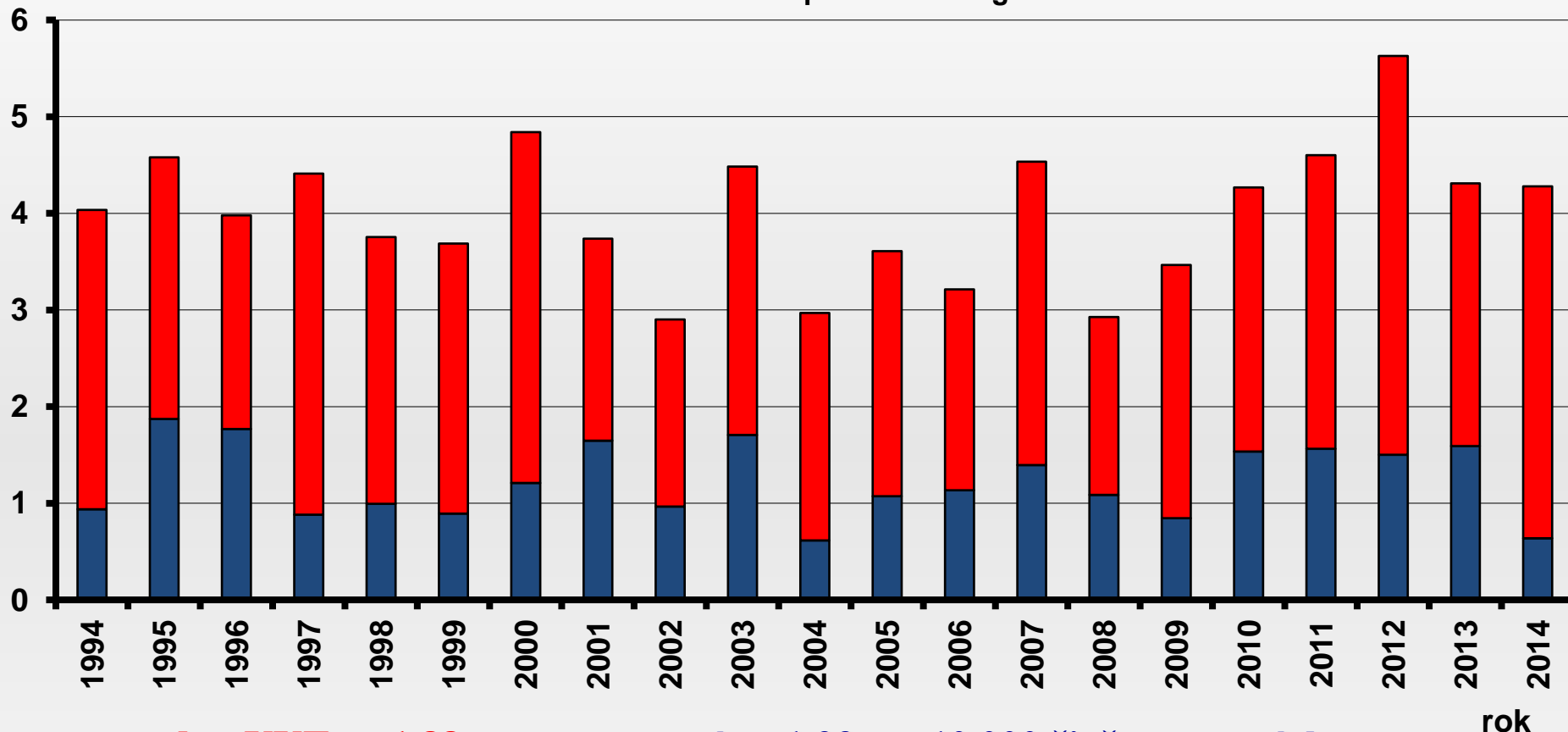
Encefalokéla v České republice, 1994 - 2014



Omfalokéla v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ prenatalní diagnostika ■ narození

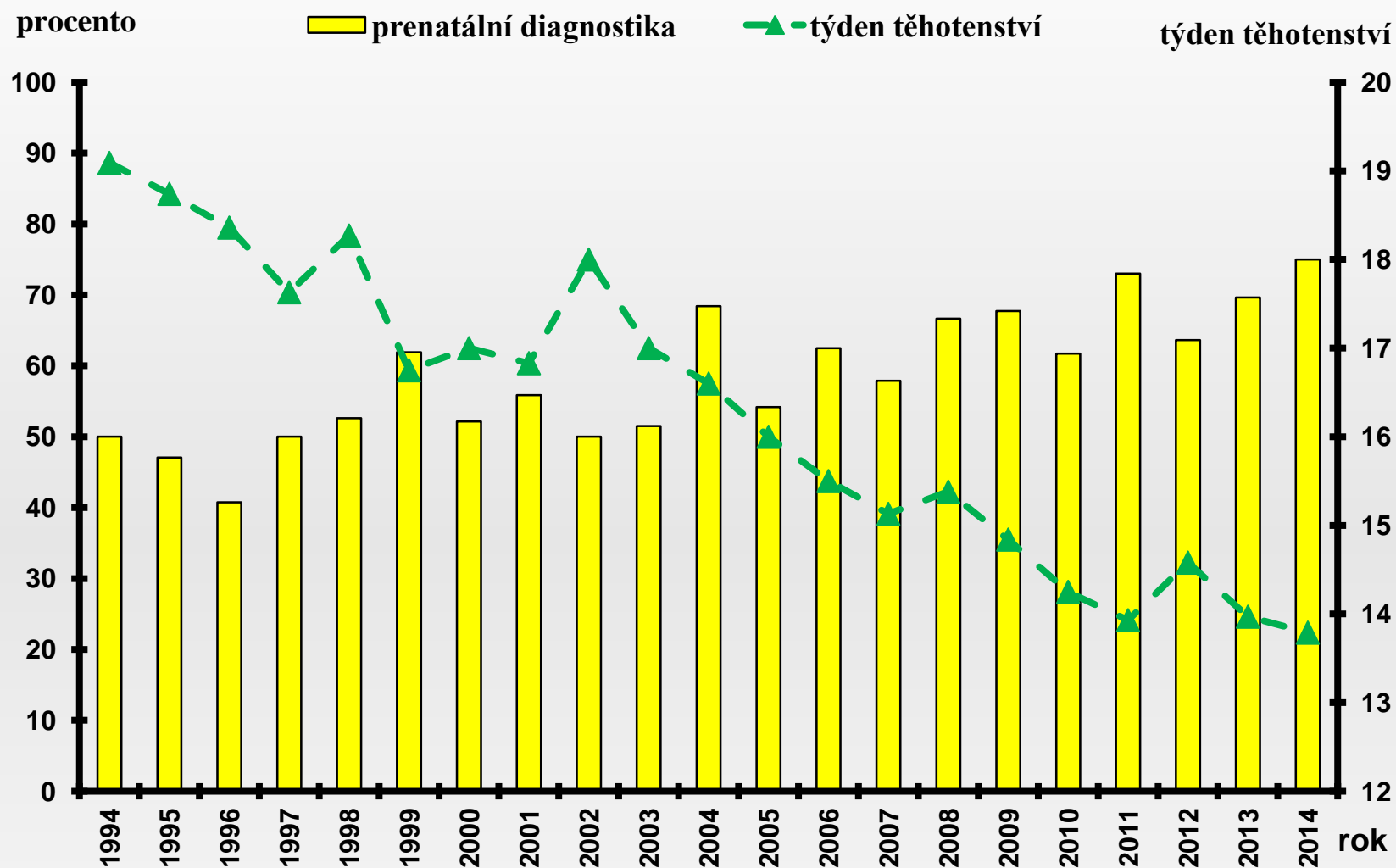


pren.dg.+UUT 1,88

narození 1,23 na 10 000 živě narozených

rok

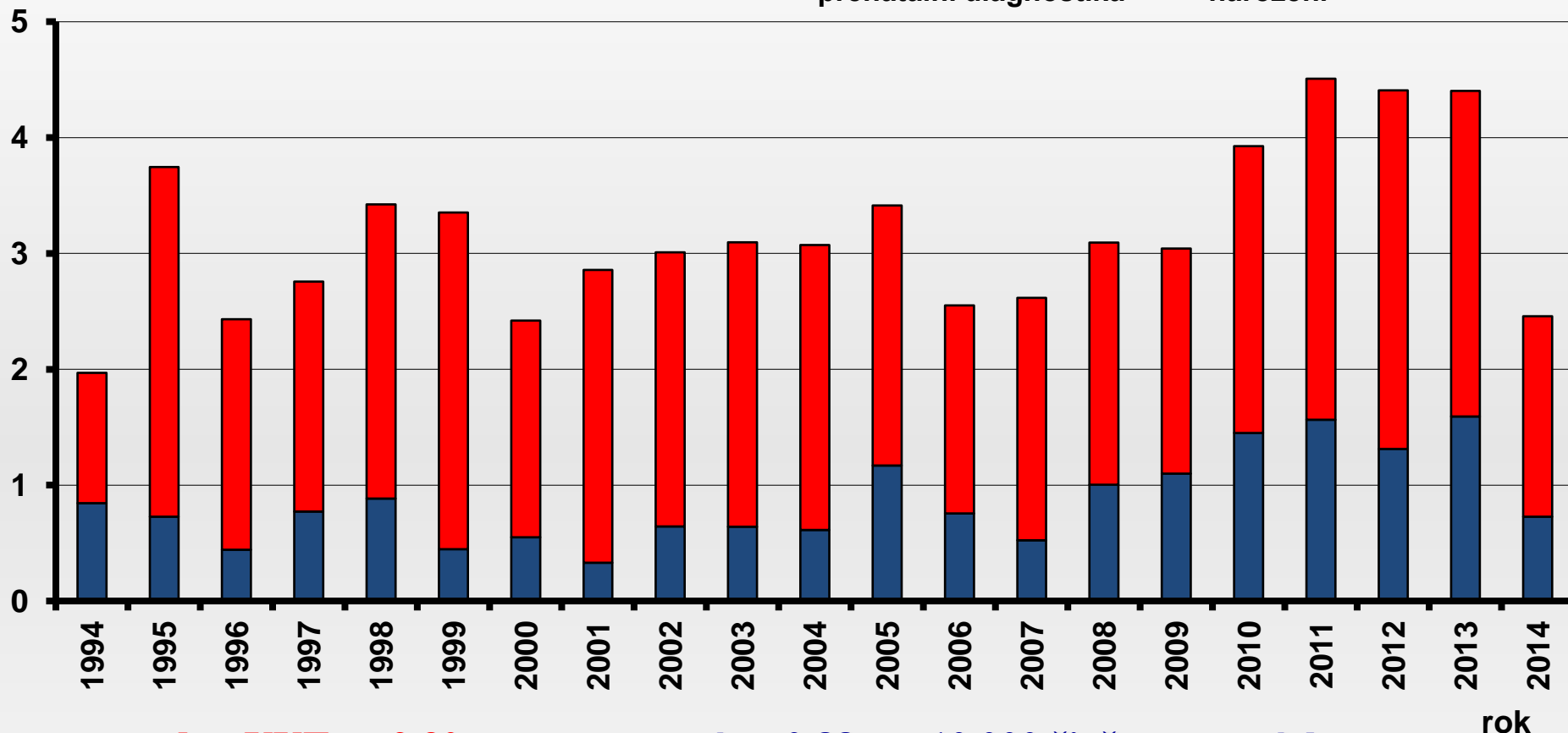
Omfalokéla v České republice, 1994 - 2014



Gastroschíza v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ prenatalní diagnostika ■ narození

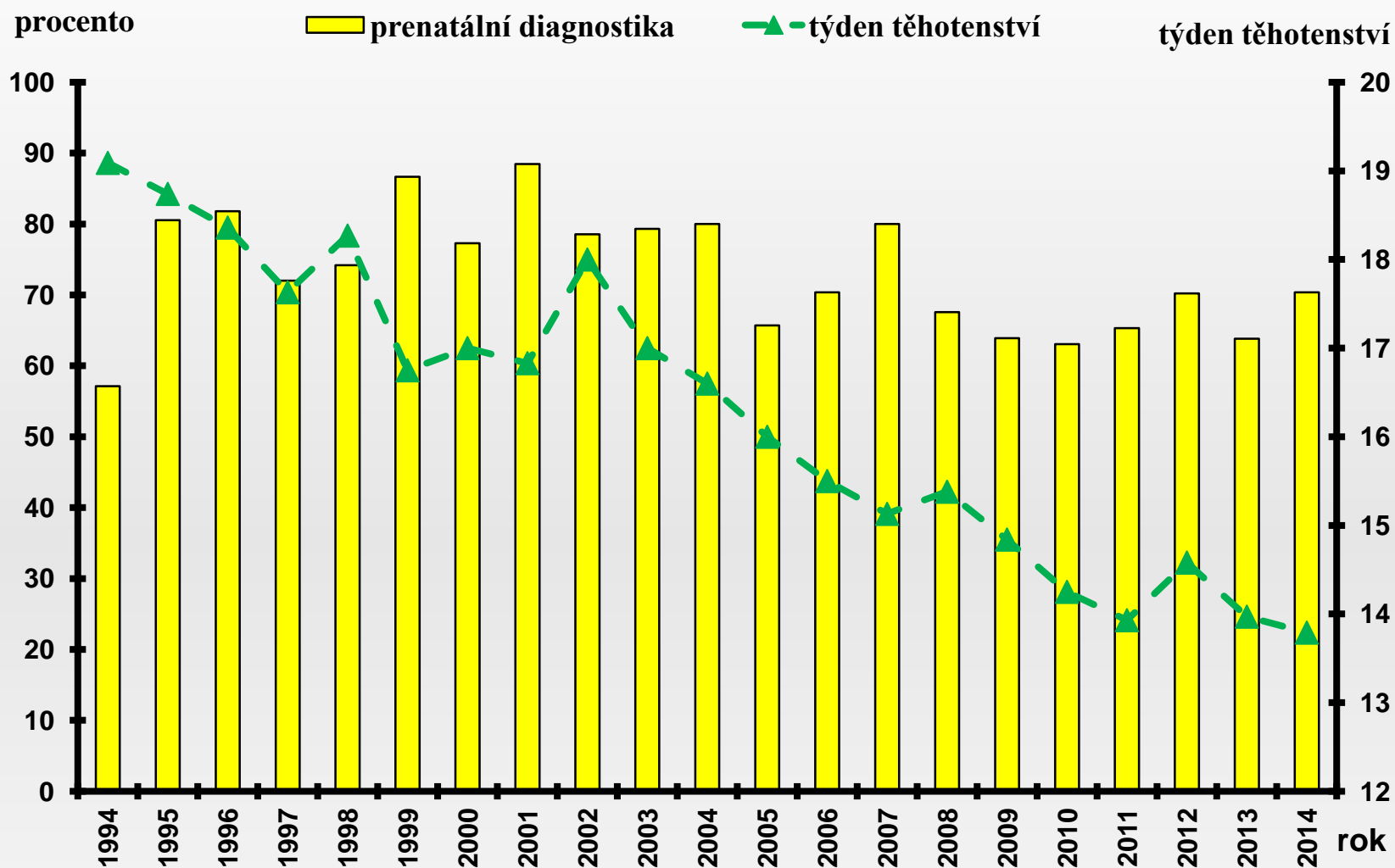


pren.dg.+UUT 2,30

narození 0,88 na 10 000 živě narozených

rok

Gastroschíza v České republice, 1994 - 2014

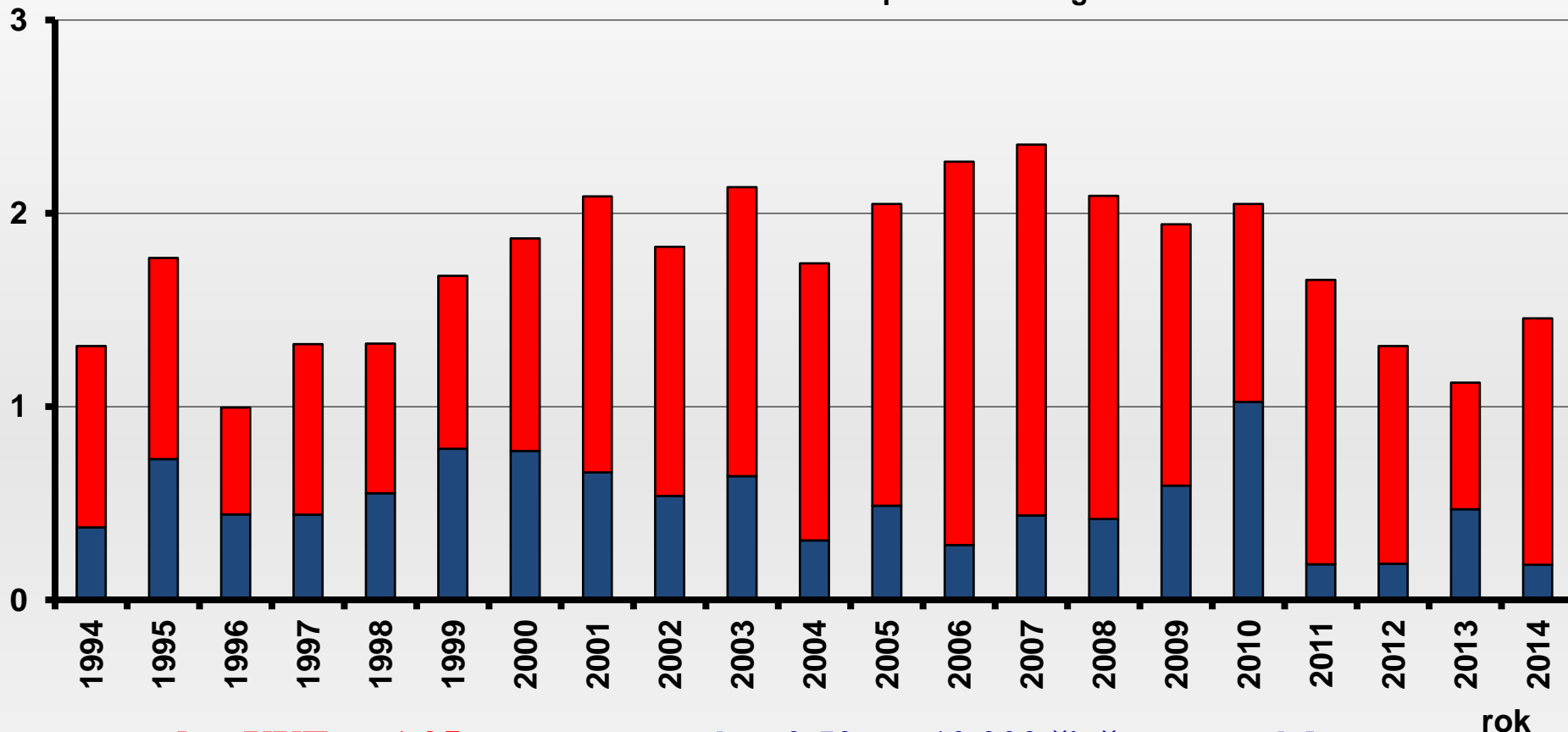


Ageneze/hypoplázie ledvin v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ prenatální diagnostika

■ narození

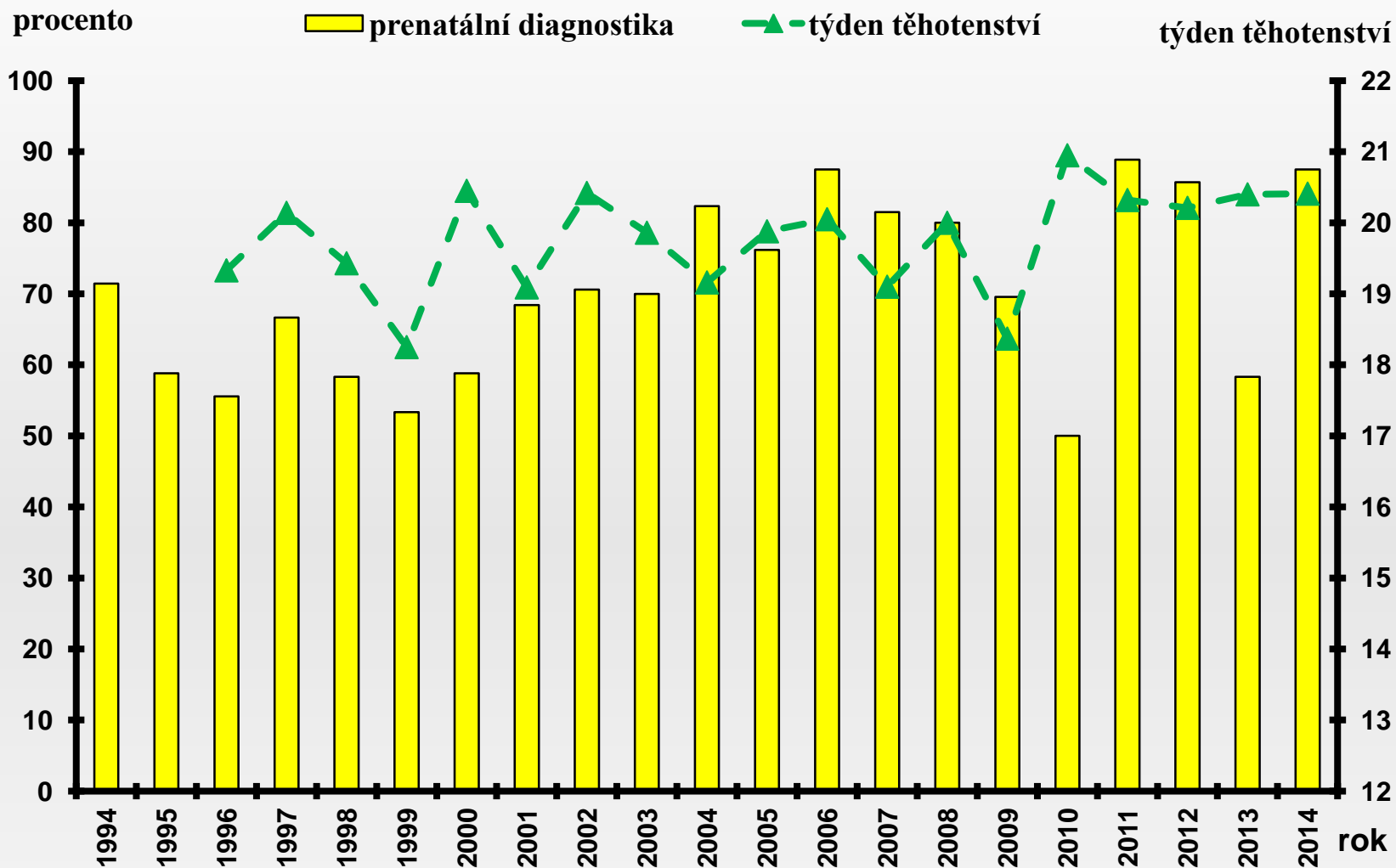


pren.dg.+UUT 1,25

narození 0,50 na 10 000 živě narozených

rok

Ageneze/hypoplázie ledvin v České republice, 1994 - 2014

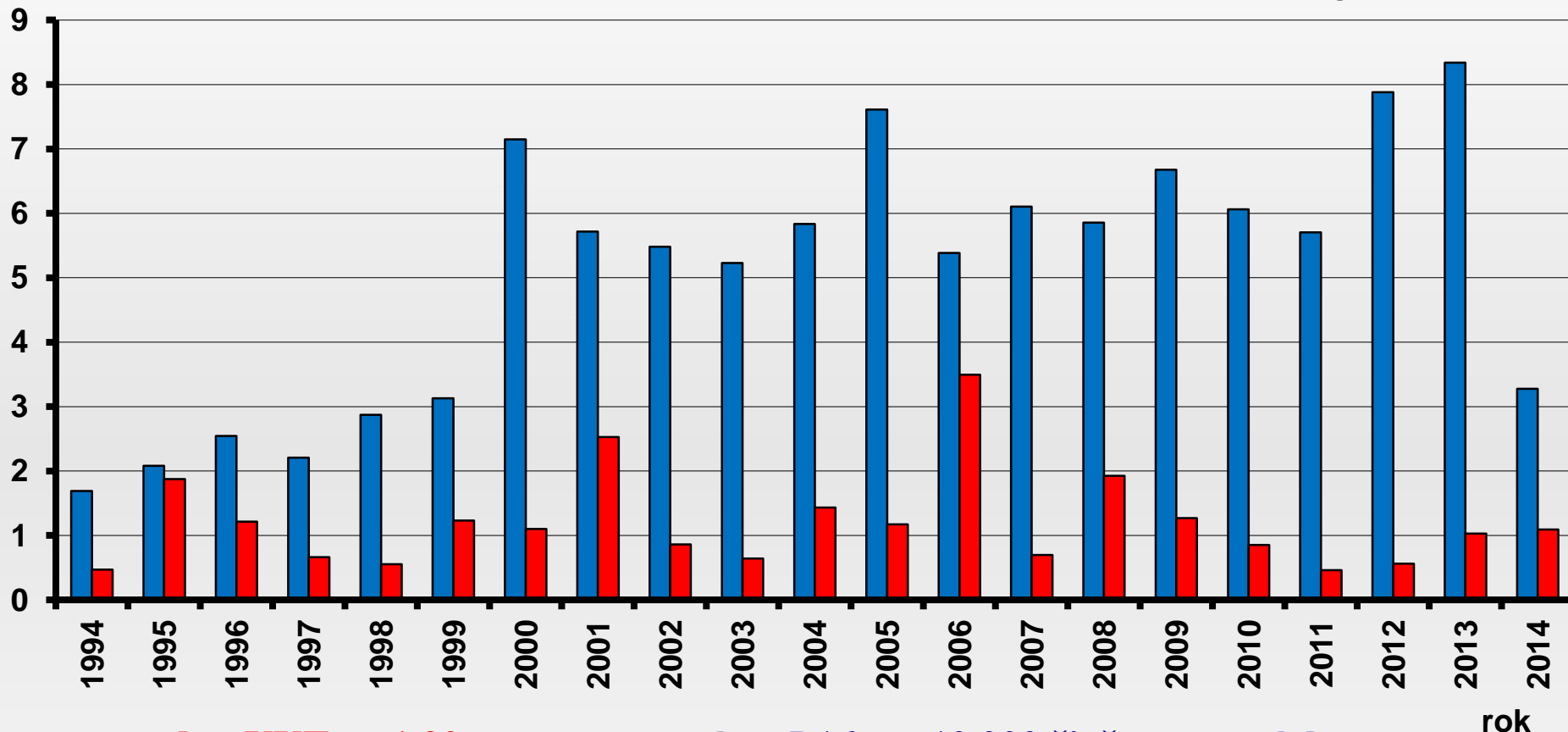


Cystické ledviny v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

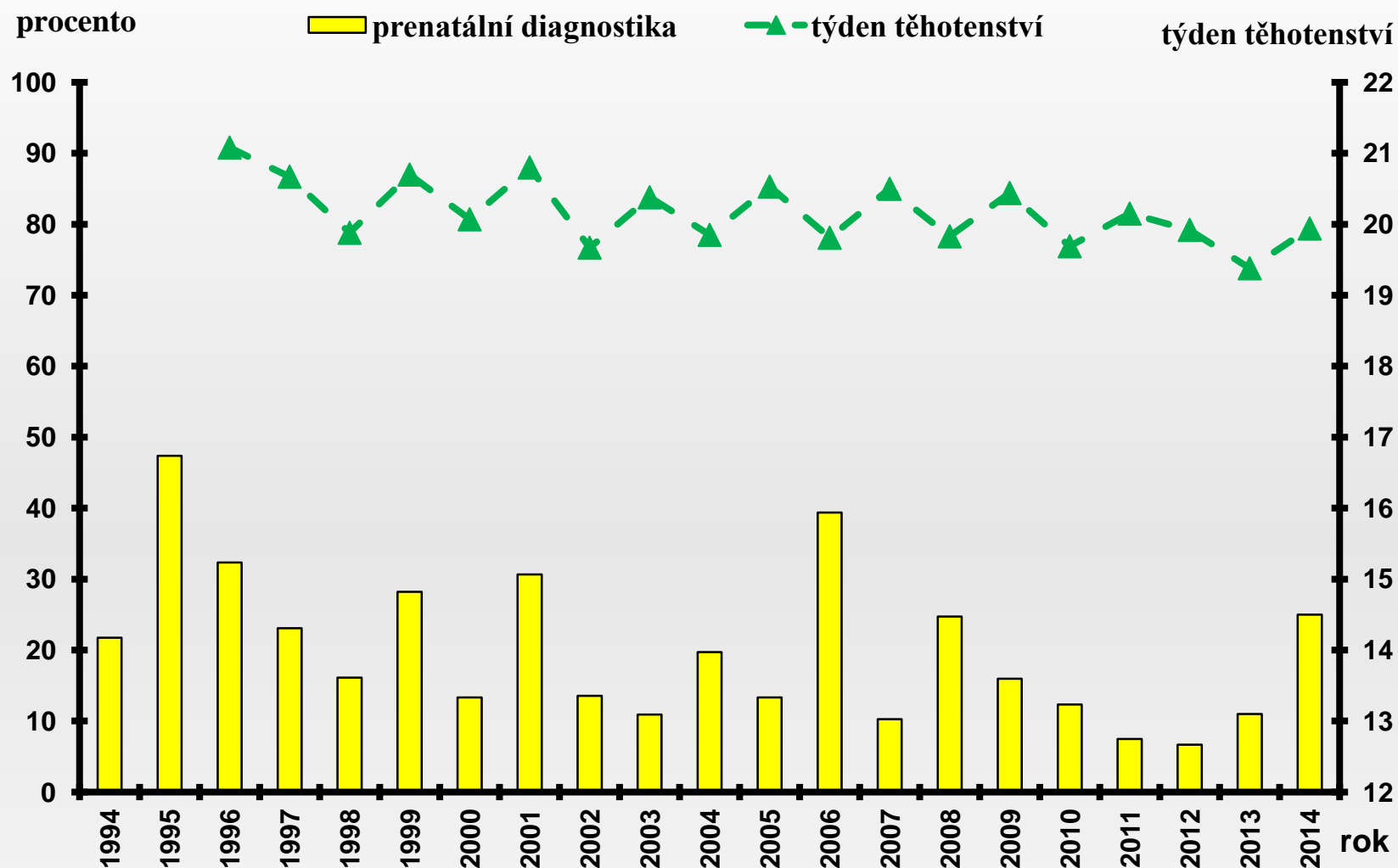


pren.dg.+UUT 1,20

narození 5,16 na 10 000 živě narozených

rok

Cystické ledviny v České republice, 1994 - 2014

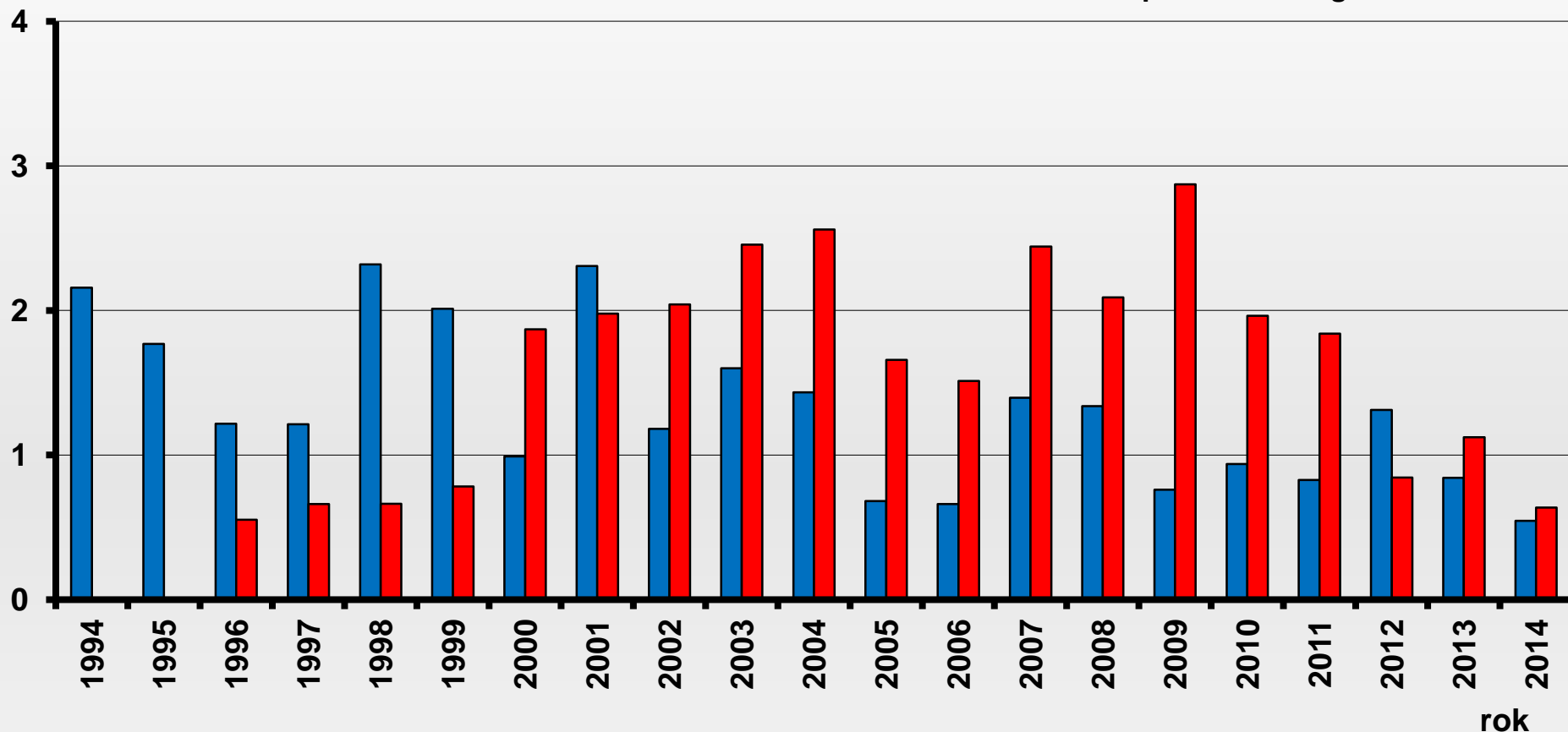


Syndrom hypoplastického levého srdce v České republice, 1994 - 2014

na 10 000 živě narozených

■ narození

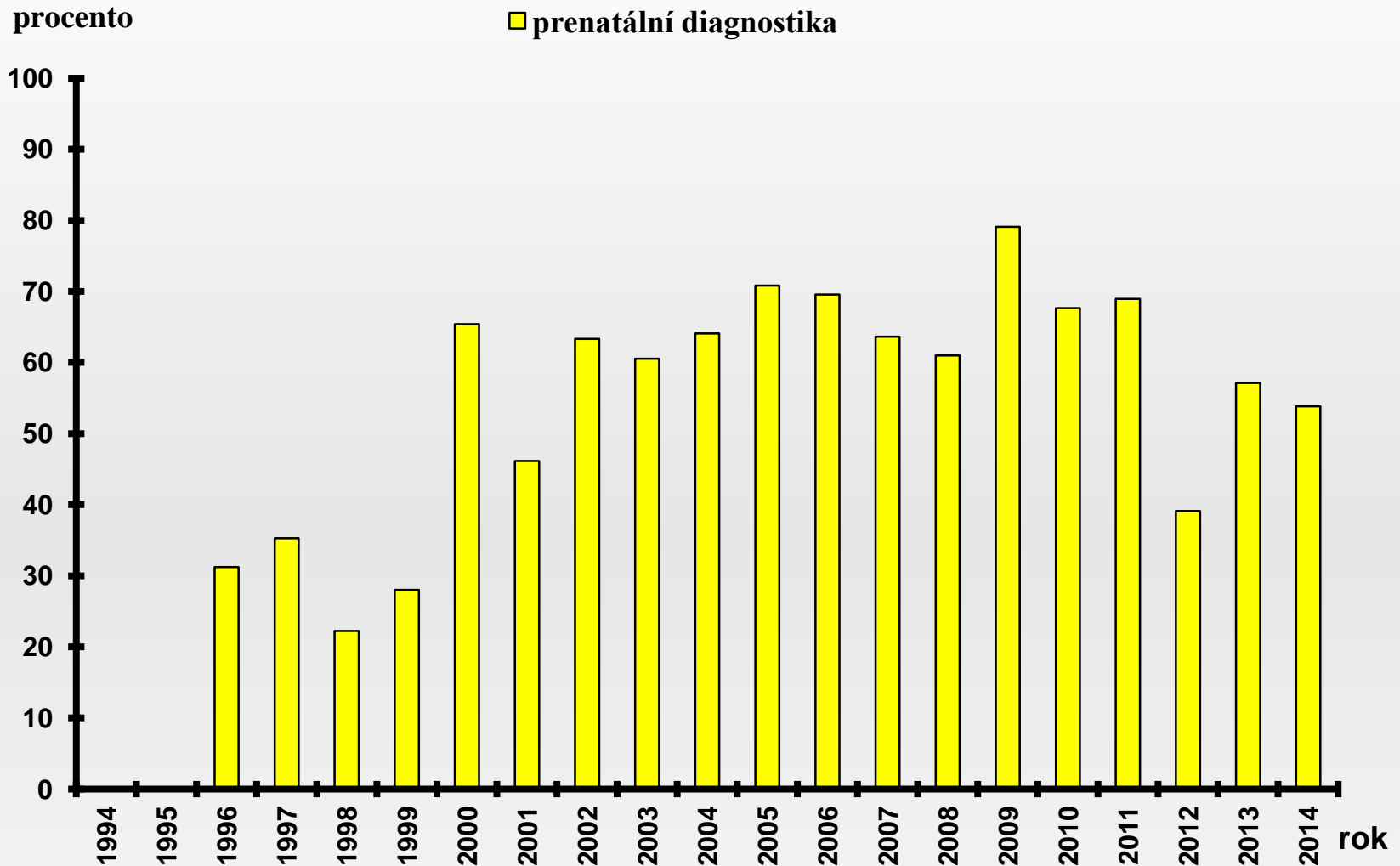
■ prenatalní diagnostika



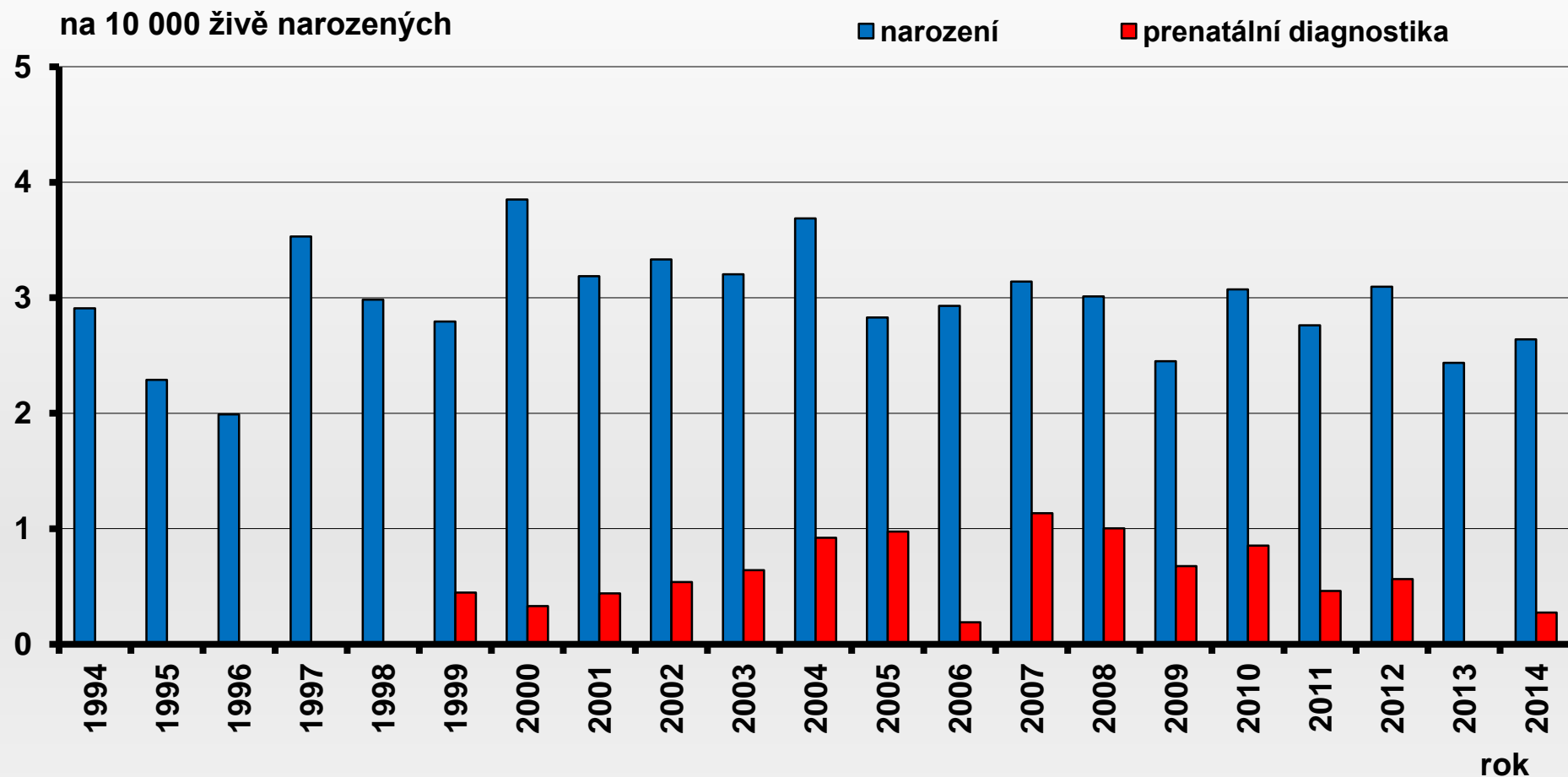
pren.dg.+UUT 1,48

narození 1,29 na 10 000 živě narozených

Syndrom hypoplastického levého srdce v České republice, 1994 - 2014



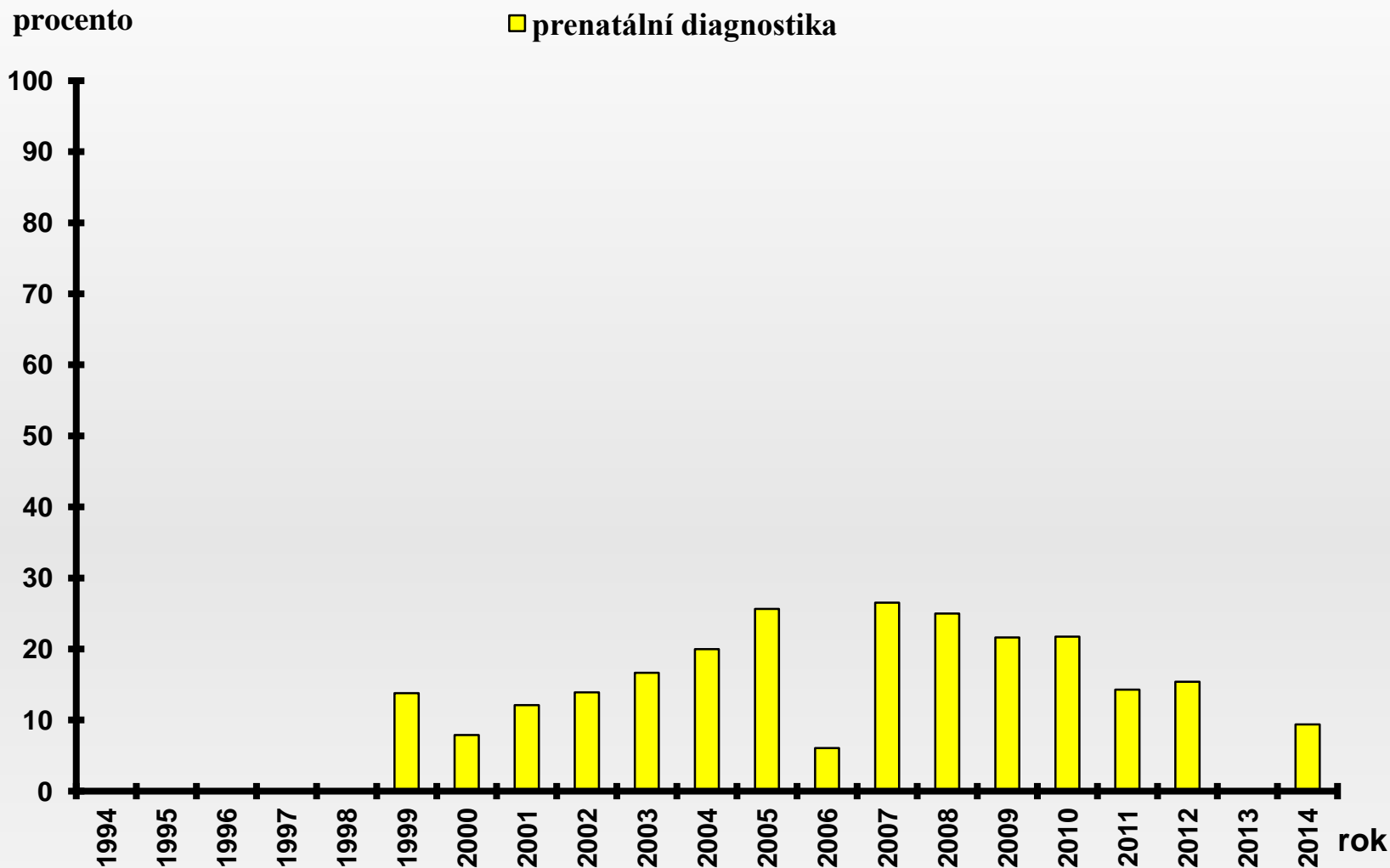
Transpozice velkých cév v České republice, 1994 - 2014



pren.dg.+UUT 0,47

narození 2,95 na 10 000 živě narozených

Transpozice velkých cév v České republice, 1994 - 2014



Strukturální vývojové vady tvoří v současné době v prenatální diagnostice 58 % diagnostikovaných případů.

Do této skupiny patří vady jak letální (anencefalie, oboustranná ageneze ledvin, syndrom hypoplastického levého srdce), tak vady závažné svoji prognózou pro mortalitu a morbiditu narozených dětí (omfalokéla, spina bifida, encefalokéla)

Některé z těchto diagnóz jsou v současné době postnatálně již řešitelné s relativně dobrou prognózou – transpozice velkých cév, gastroschíza.

Prenatální diagnostika je v současné době nejúspěšnější v případě anencefalie a encefalokély, zvyšuje se v případě omfalokély a gastroschízy.

Na druhé straně se však v případě letálních diagnóz – oboustranná ageneze/hypoplázie ledvin nebo syndrom hypoplastického levého srdce – významně nemění.

Průměrný týden diagnostiky se snižuje pro diagnózy anencefalie, encefalokély, omfalokély a gastroschízy. V případě spina bifida a vrozených vad ledvin se nemění, u srdečních vad nemáme nyní údaje k dispozici.

Děkuji za pozornost

Celostátní sjezd lékařské genetiky a 48. výroční cytogenetická konference ,
Masarykova univerzita v Brně, 23. a 24. září 2015.

<http://www.vrozene-vady.cz>

