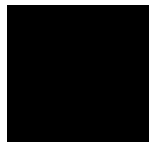


Spektrum vrožených vad a chromozomových aberací zachycených u narozených dětí v České republice

*Antonín Šípek^{1,2,3,4}; Vladimír Gregor^{1,3}; Antonín Šípek Jr.^{1,4,5}; Jan Klaschka^{6,7};
Marek Malý^{6,8}; Jitka Jírová⁹*

- 1) Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
- 2) Oddělení lékařské genetiky, Gennet, Praha
- 3) Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
- 4) Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
- 5) Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
- 6) Ústav informatiky Akademie věd ČR, Praha
- 7) Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
- 8) Státní zdravotní ústav, Praha
- 9) Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, Praha



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

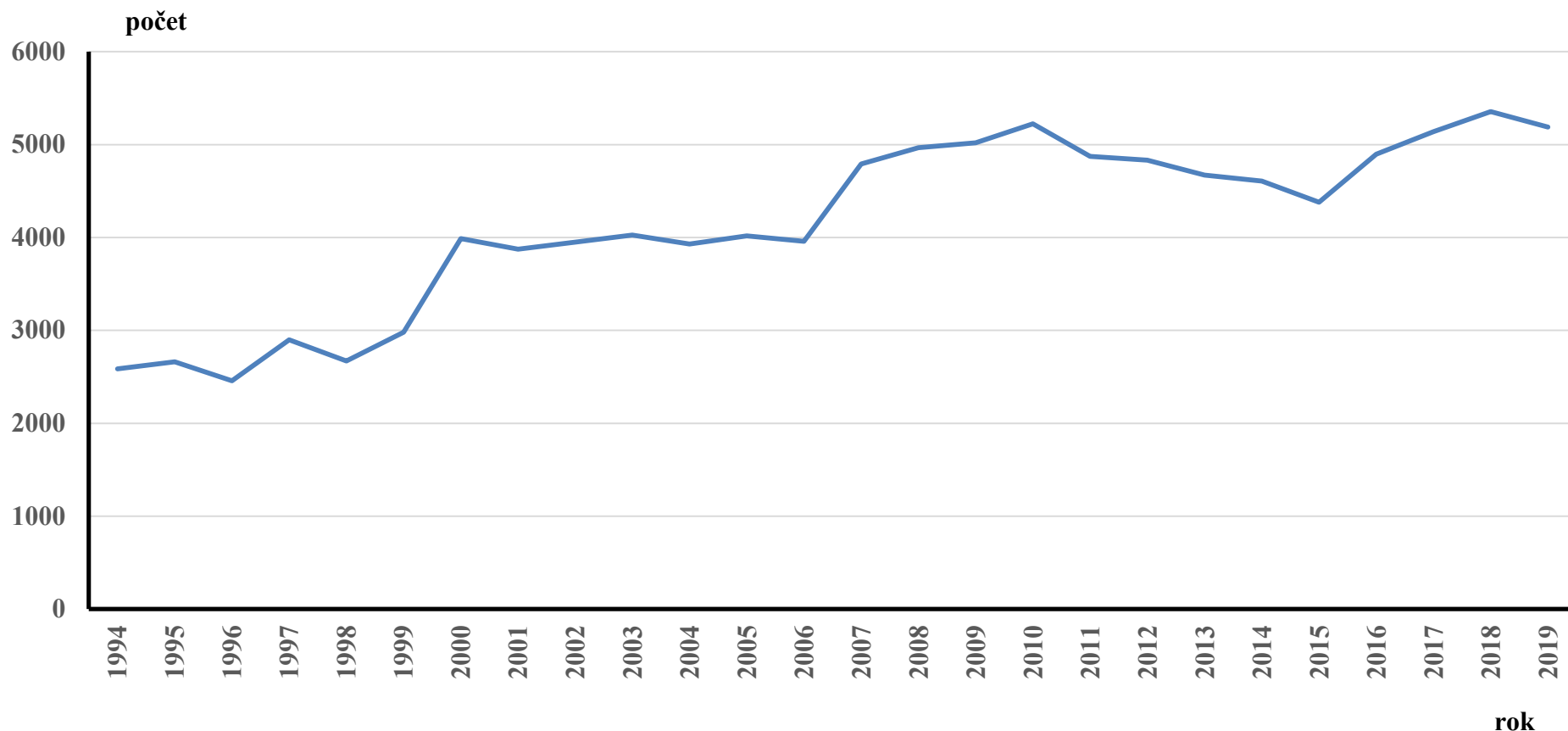
Data o narozených – zdroj: ÚZIS



**Modul vrozených vad (VV) je součástí
Národního registru reprodukčního zdraví (NRRZ).**

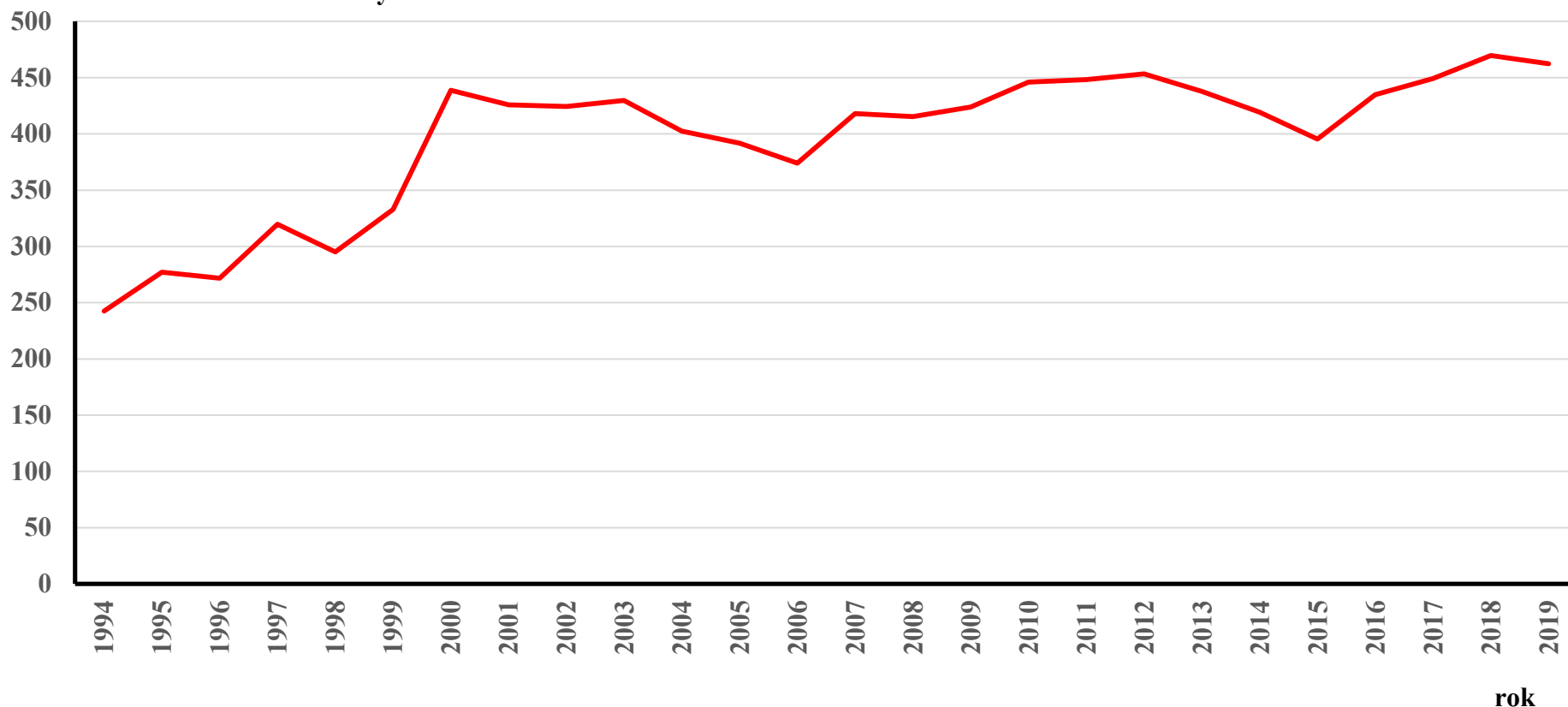
**Účelem je zjišťování požadovaných údajů,
registrace prenatálně a postnatálně
diagnostikovaných vrozených vad v populaci.**

Vývoj počtu narozených dětí s vrozenou vadou, ČR, 1994 - 2020

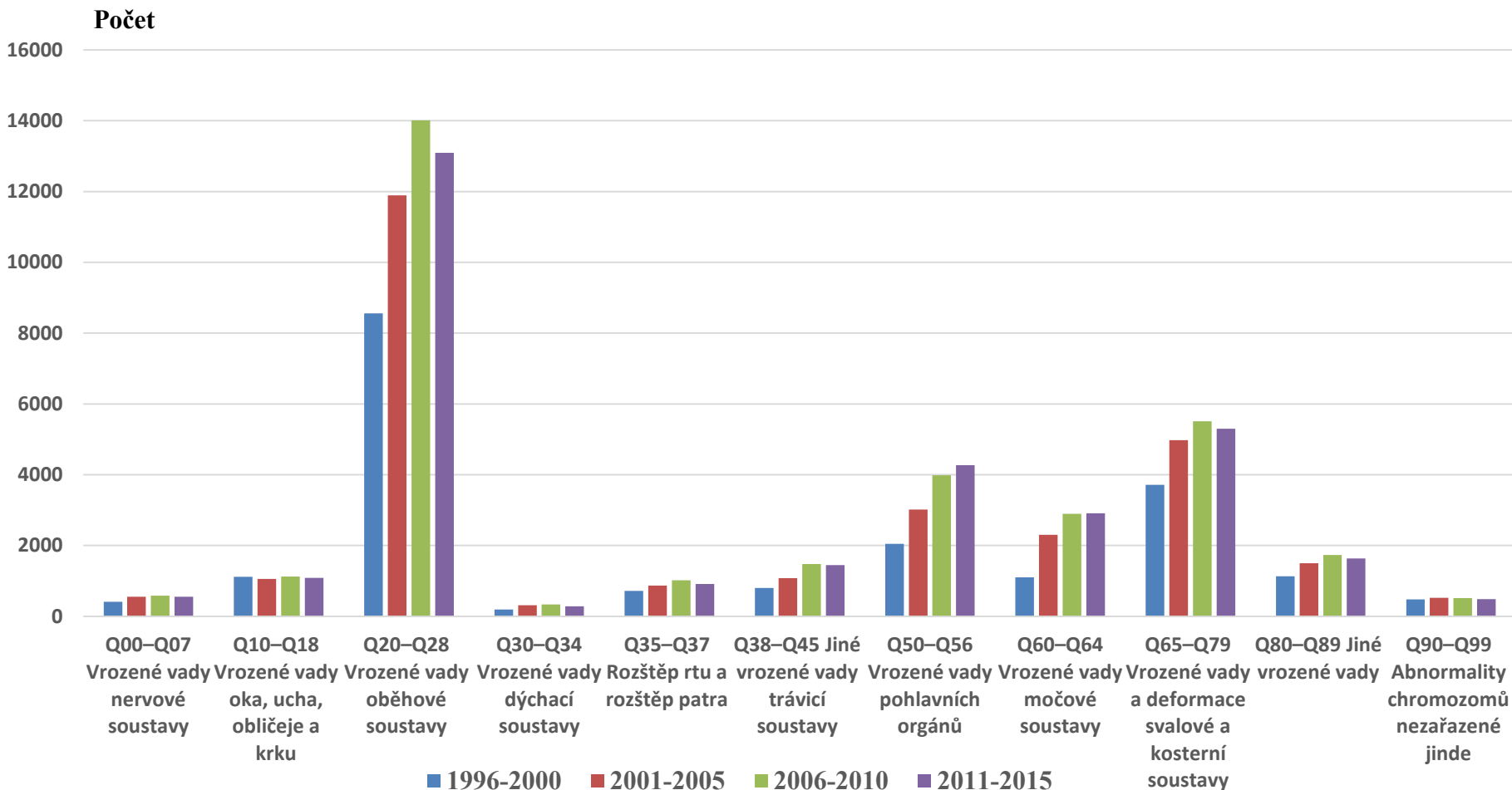


Vývoj incidence narozených dětí s vrozenou vadou, ČR, 1994 - 2020

na 10 000 živě narozených

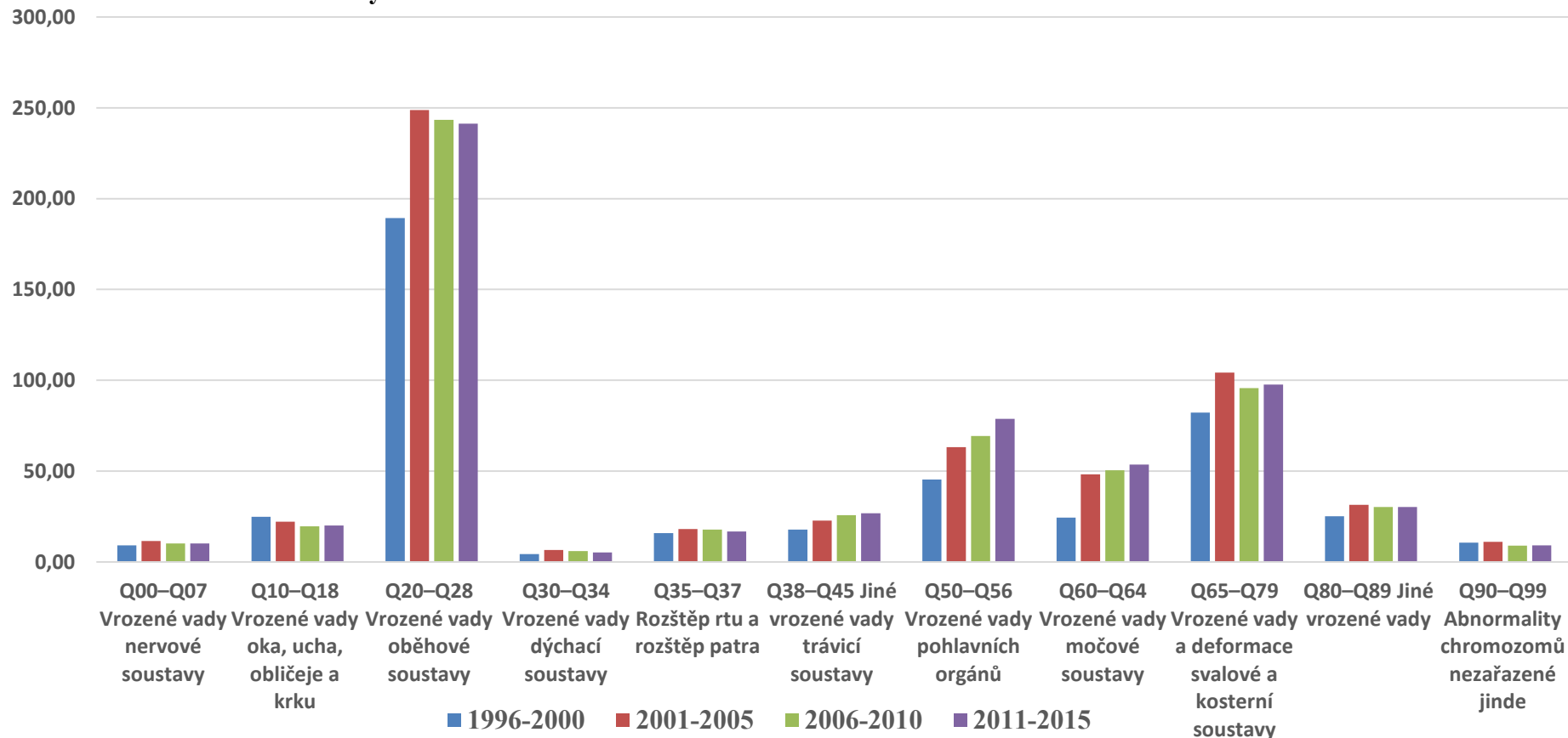


Vývoj počtu narozených dětí s vrozenou vadou podle skupin MKN X, ČR, 1994 - 2015



Vývoj incidence narozených dětí s vrozenou vadou podle skupin MKN X, ČR, 1994 - 2015

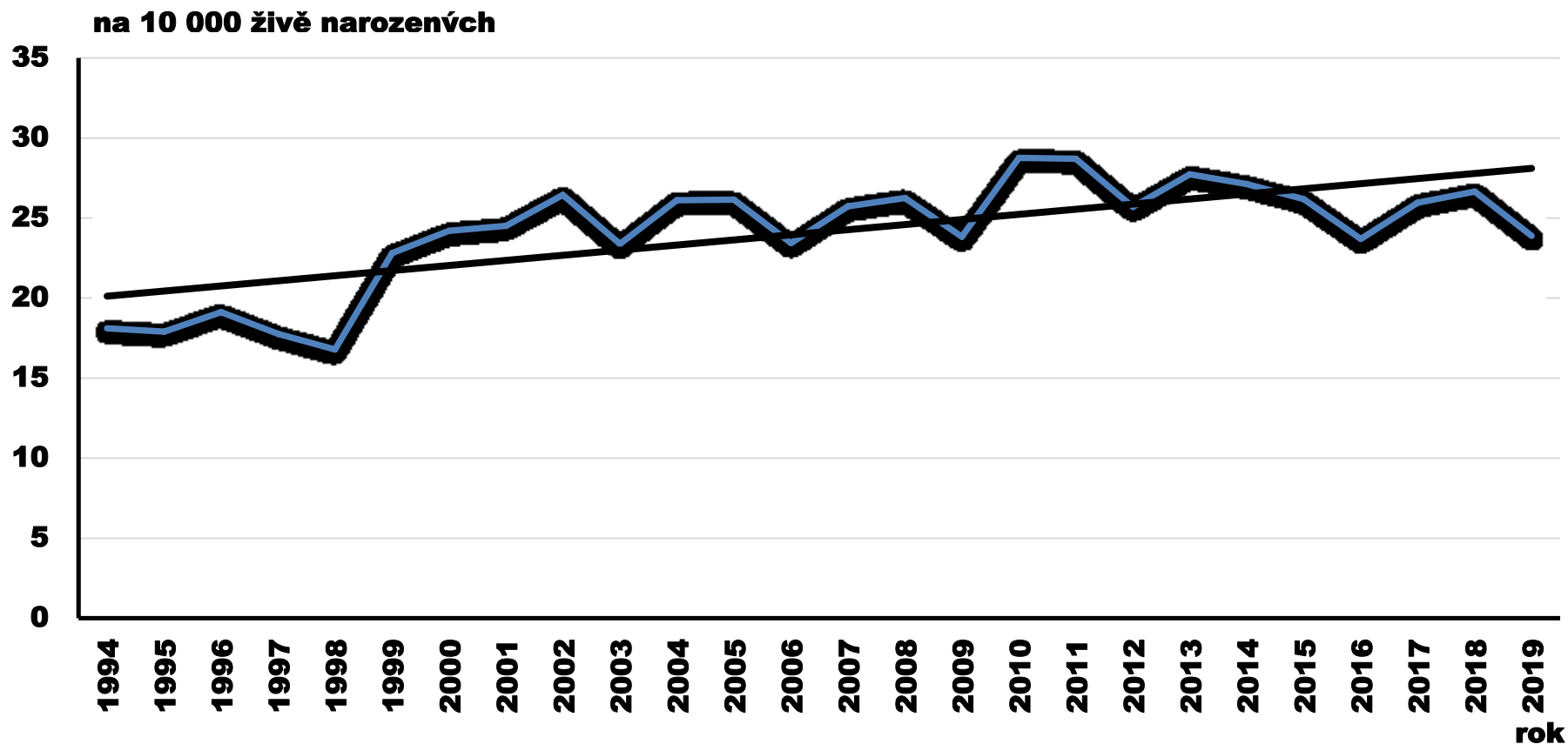
Na 10 000 živě narozených



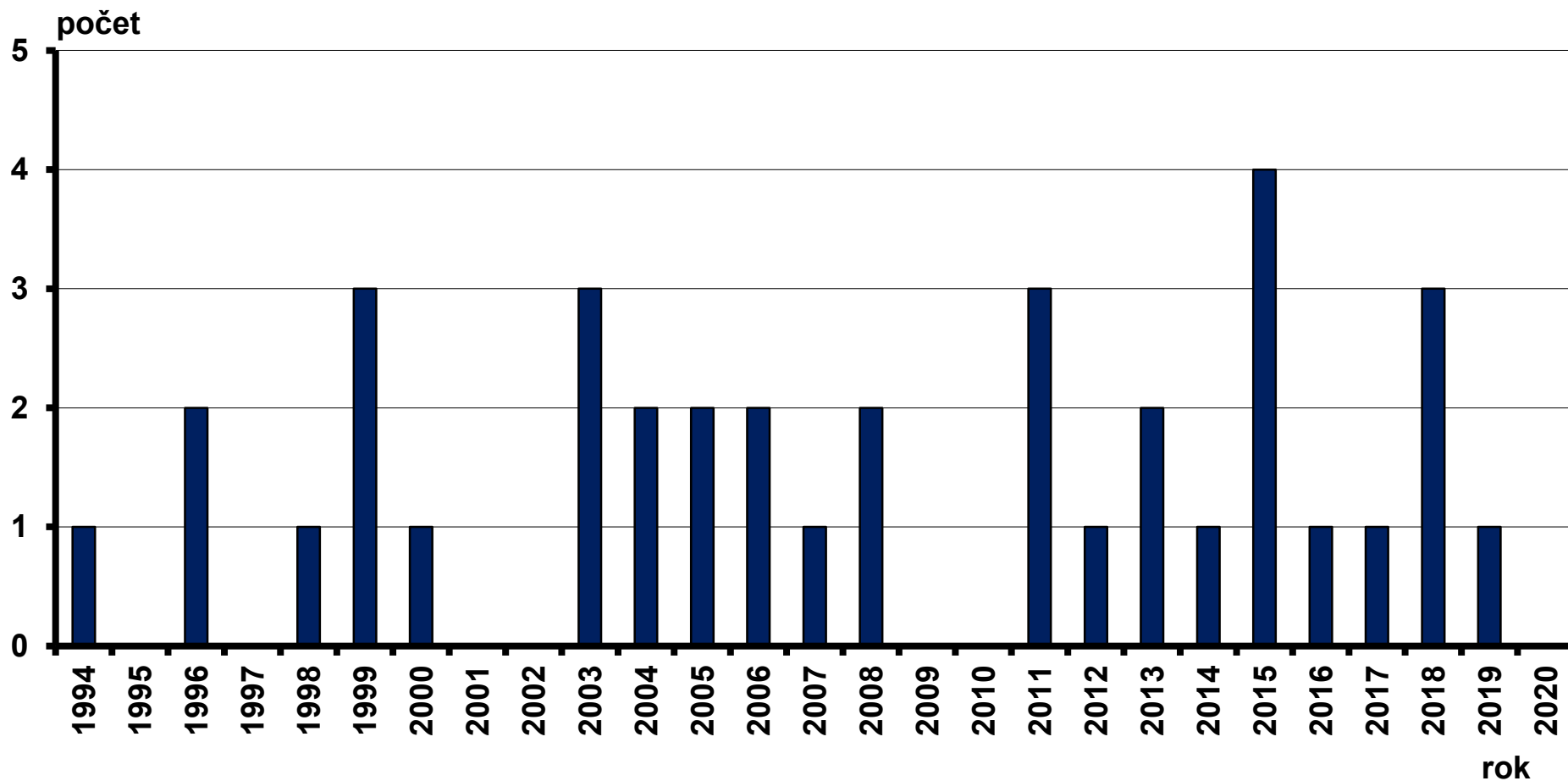
Procentuální zastoupení diagnóz podle skupin MKN X, ČR, 1994 - 2015

Q00–Q07 Vrozené vady nervové soustavy	1,73 - 2,27
Q10–Q18 Vrozené vady oka, ucha, obličeje a krku	3,38 - 6,23
Q20–Q28 Vrozené vady oběhové soustavy	40,94 - 47,61
Q30–Q34 Vrozené vady dýchací soustavy	0,89 - 1,11
Q35–Q37 Rozštěp rtu a rozštěp patra	2,85 - 3,98
Q38–Q45 Jiné vrozené vady trávicí soustavy	3,85 - 4,54
Q50–Q56 Vrozené vady pohlavních orgánů	10,75 - 13,36
Q60–Q64 Vrozené vady močové soustavy	6,11 - 9,10
Q65–Q79 Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy	20,67 - 16,56
Q80–Q89 Jiné vrozené vady	5,12 - 6,31
Q90–Q99 Abnormality chromozomů nezařazené jinde	1,53 - 2,67

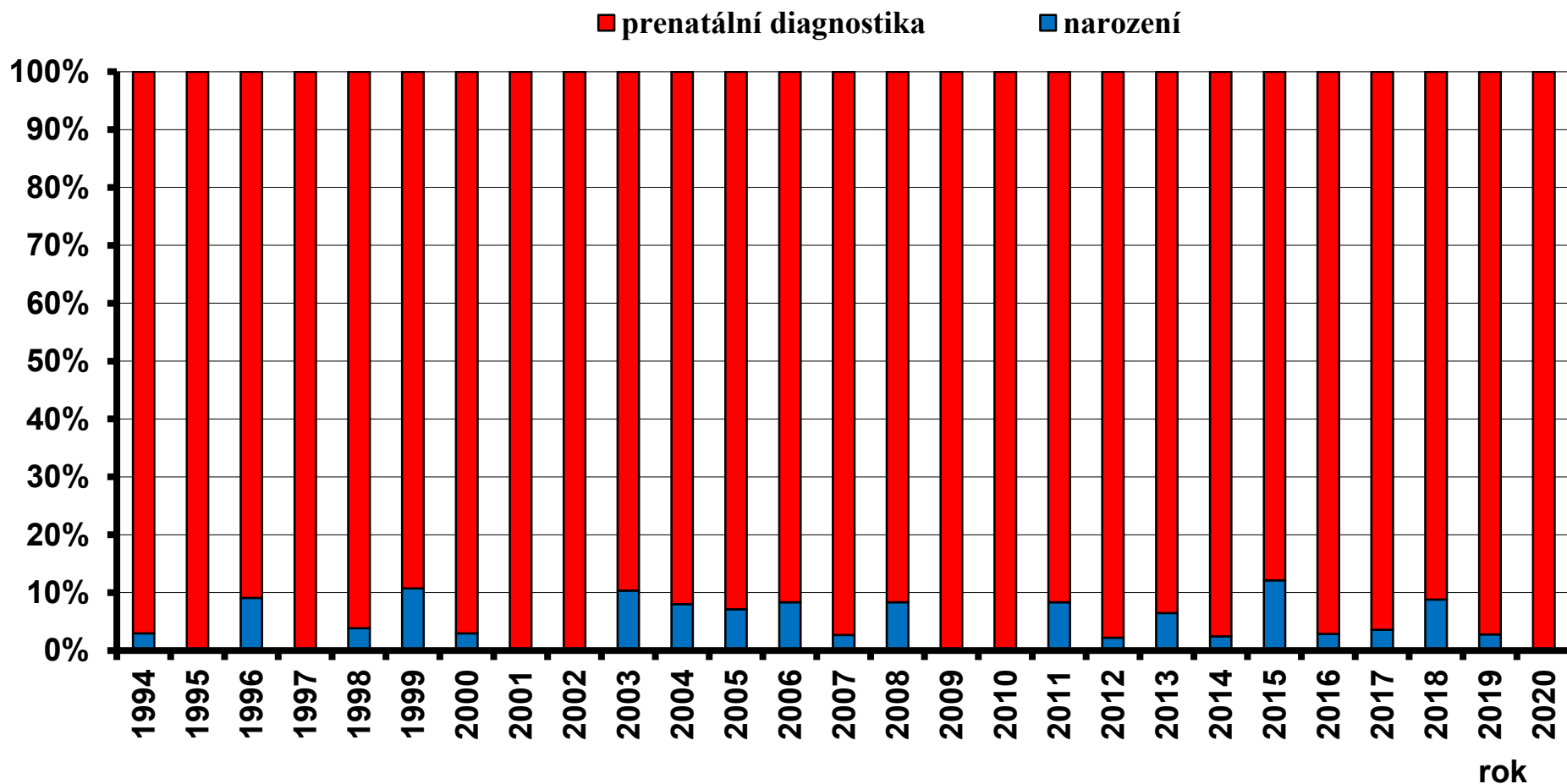
Incidence hypospadie, 1994 - 2019



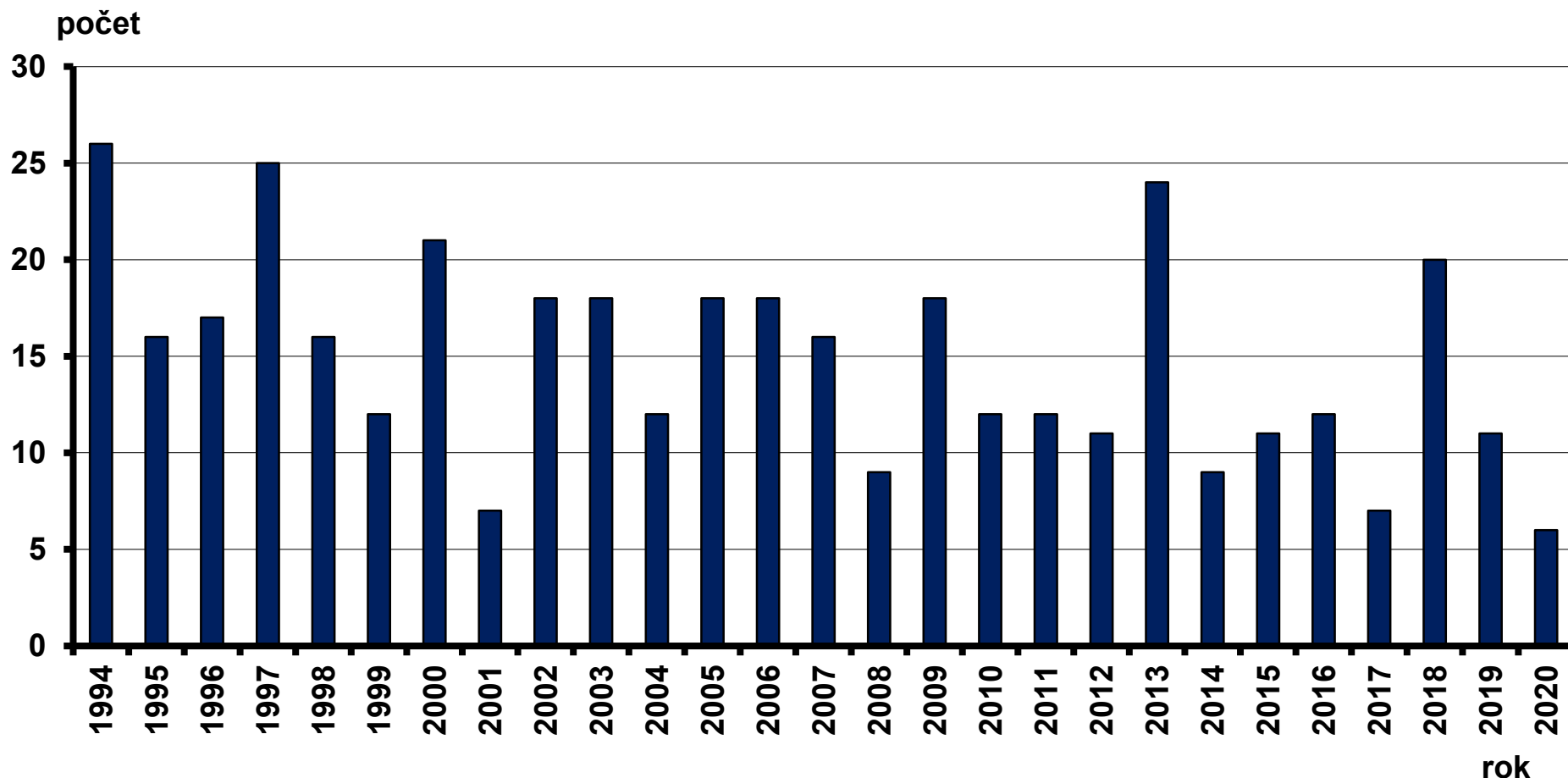
Vývoj počtu narozených dětí s Anencefalií, ČR, 1994 - 2020



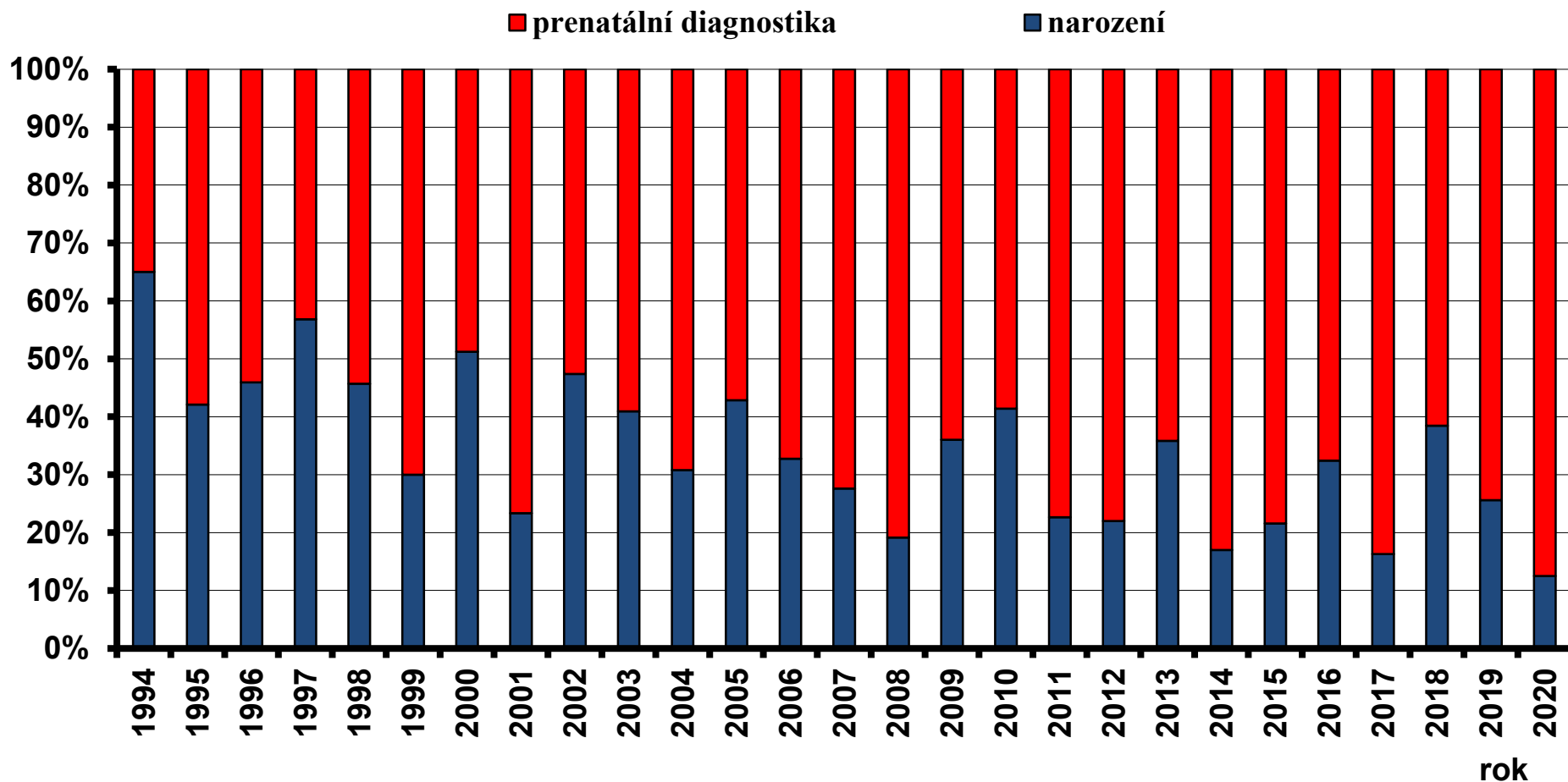
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Anencefalie, ČR, 1994 - 2020



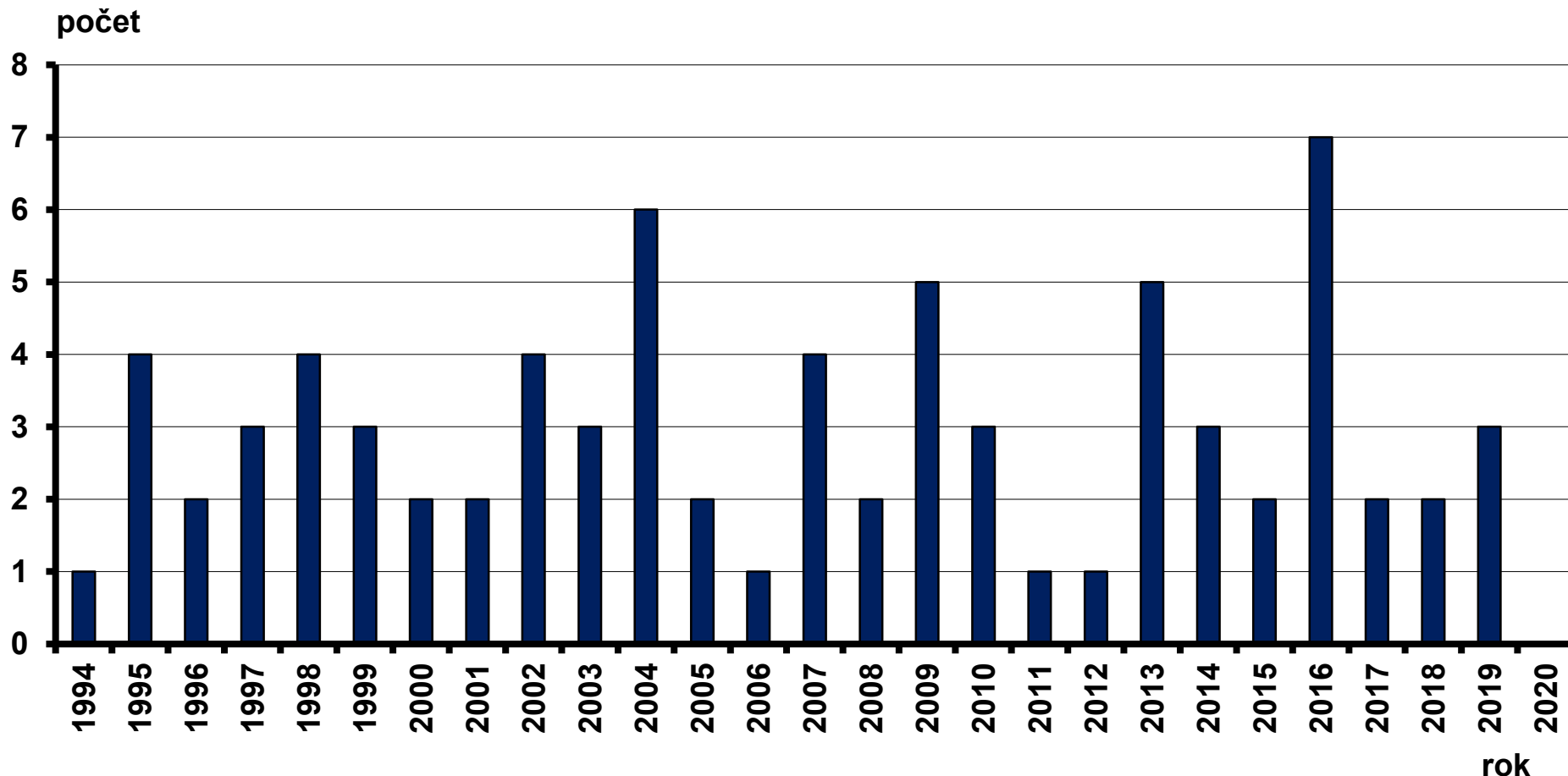
Vývoj počtu narozených dětí se Spina bifida, ČR, 1994 - 2020



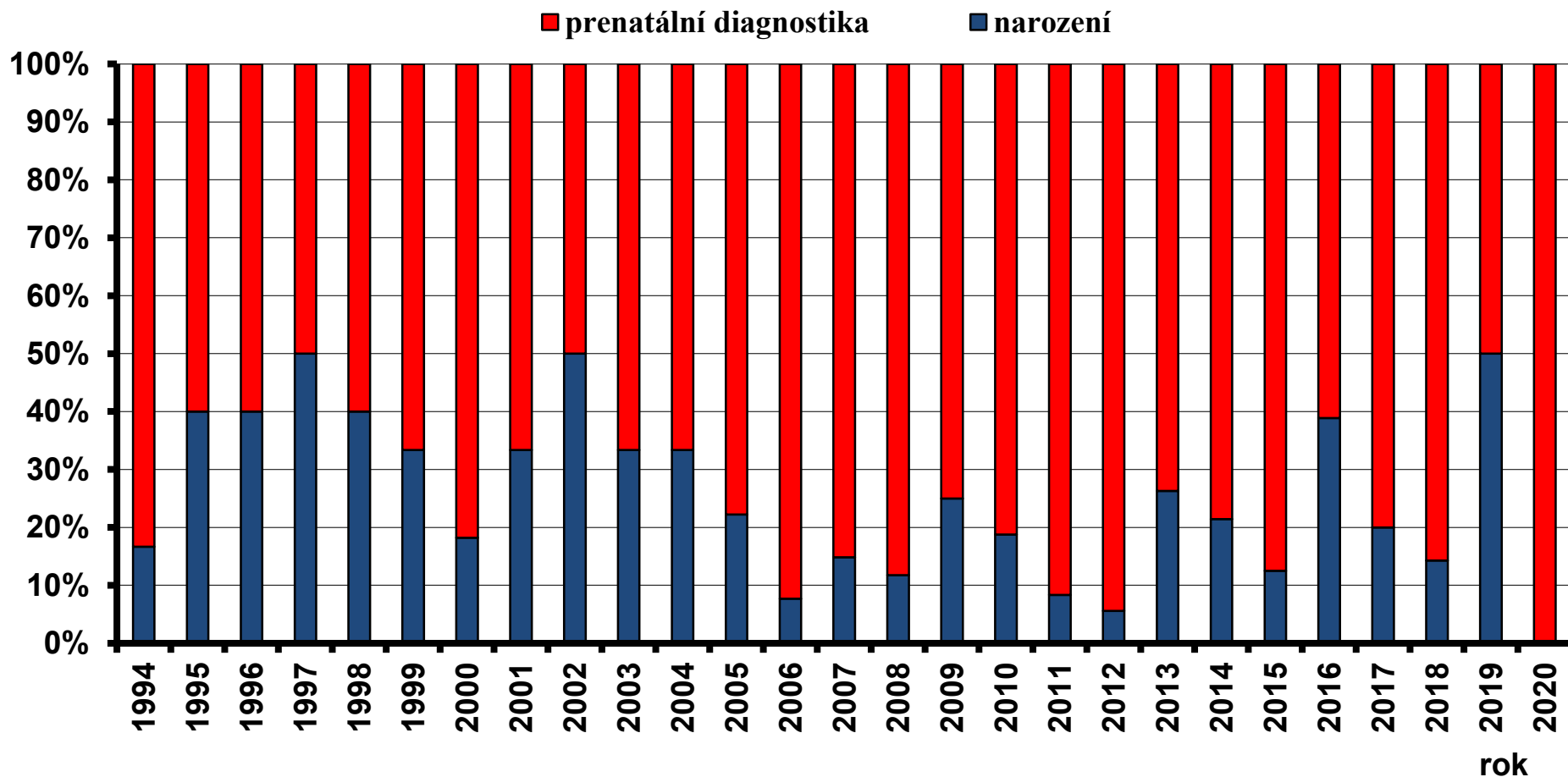
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Spina bifida, ČR, 1994 - 2020



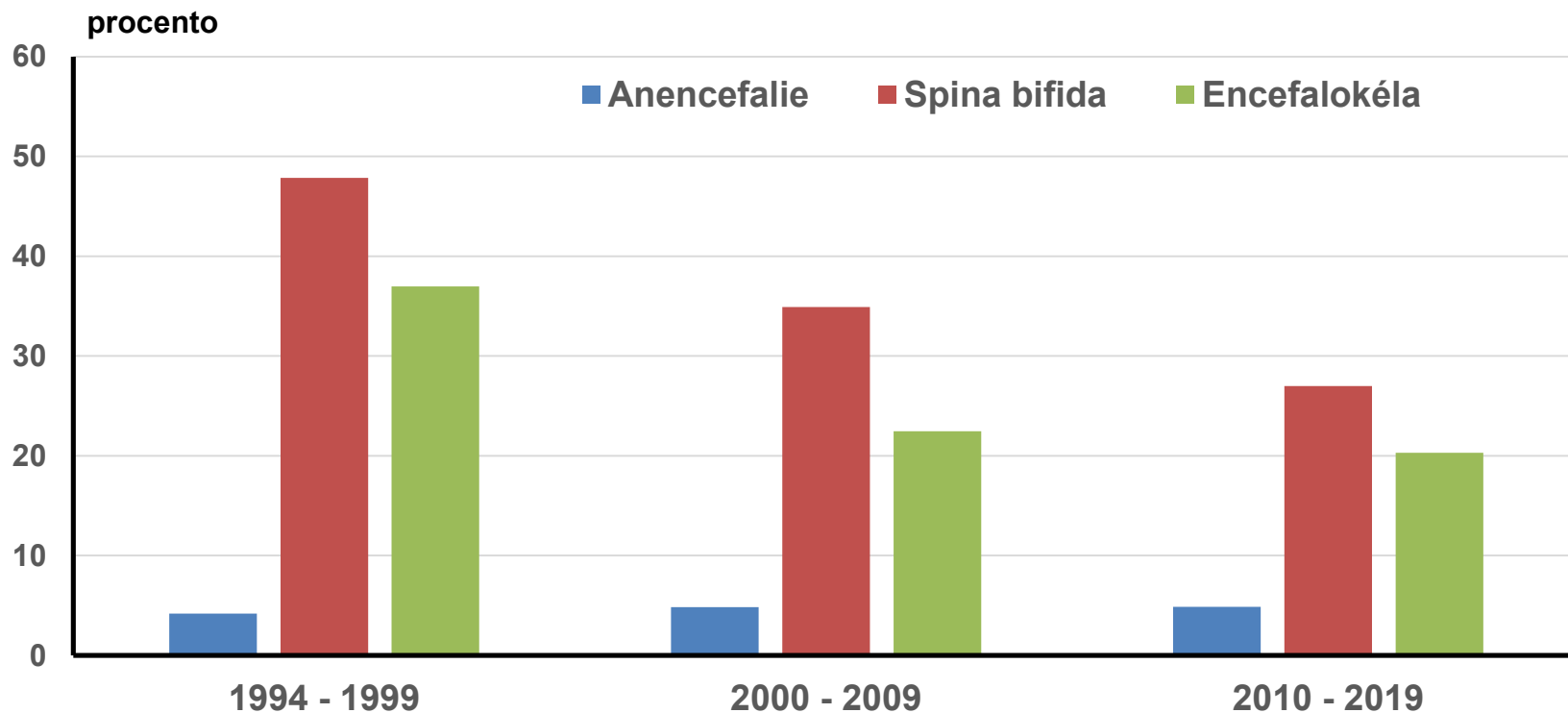
Vývoj počtu narozených dětí s Encefalokélou, ČR, 1994 - 2020



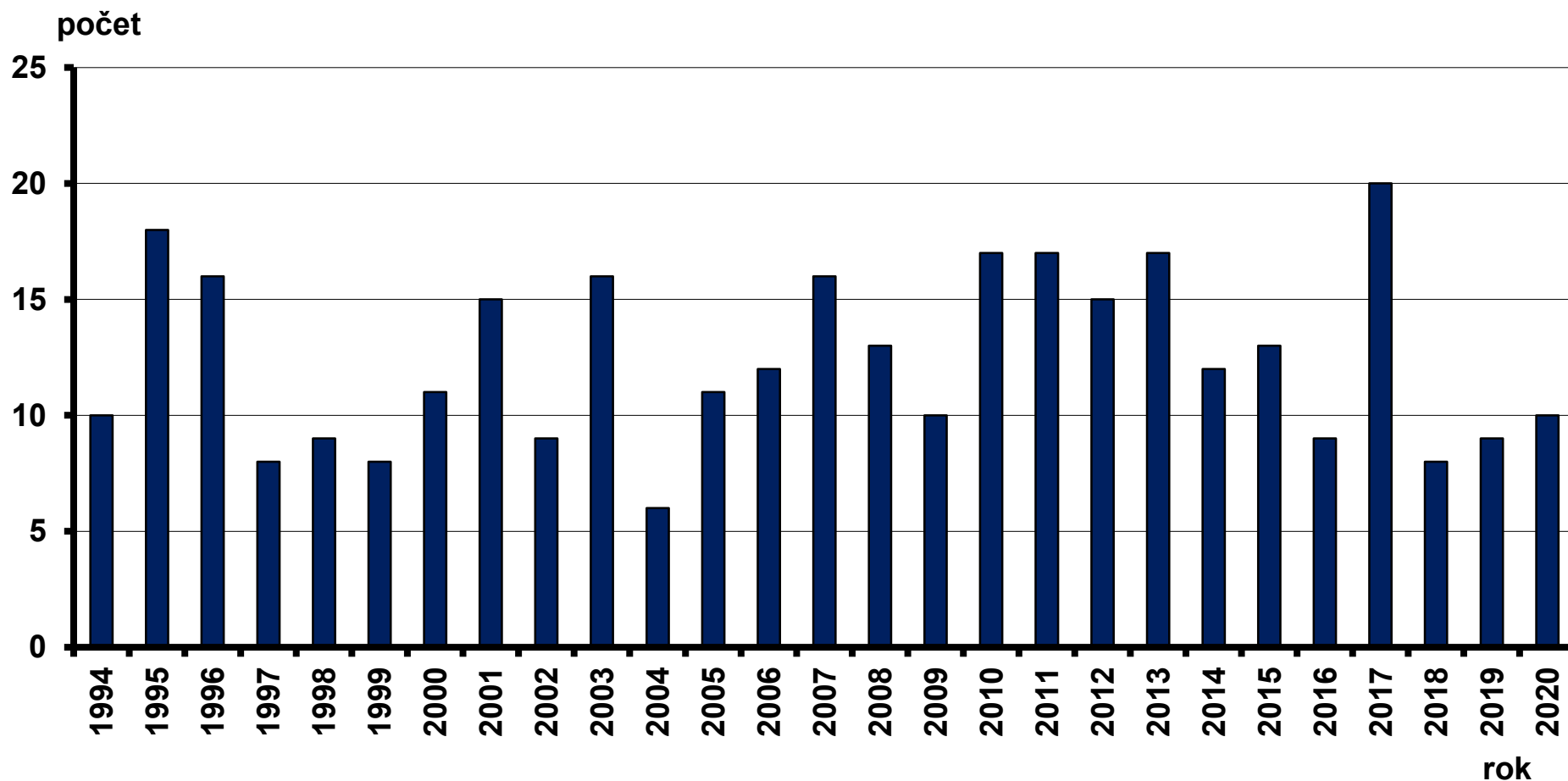
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Encefalokéla, ČR, 1994 - 2020



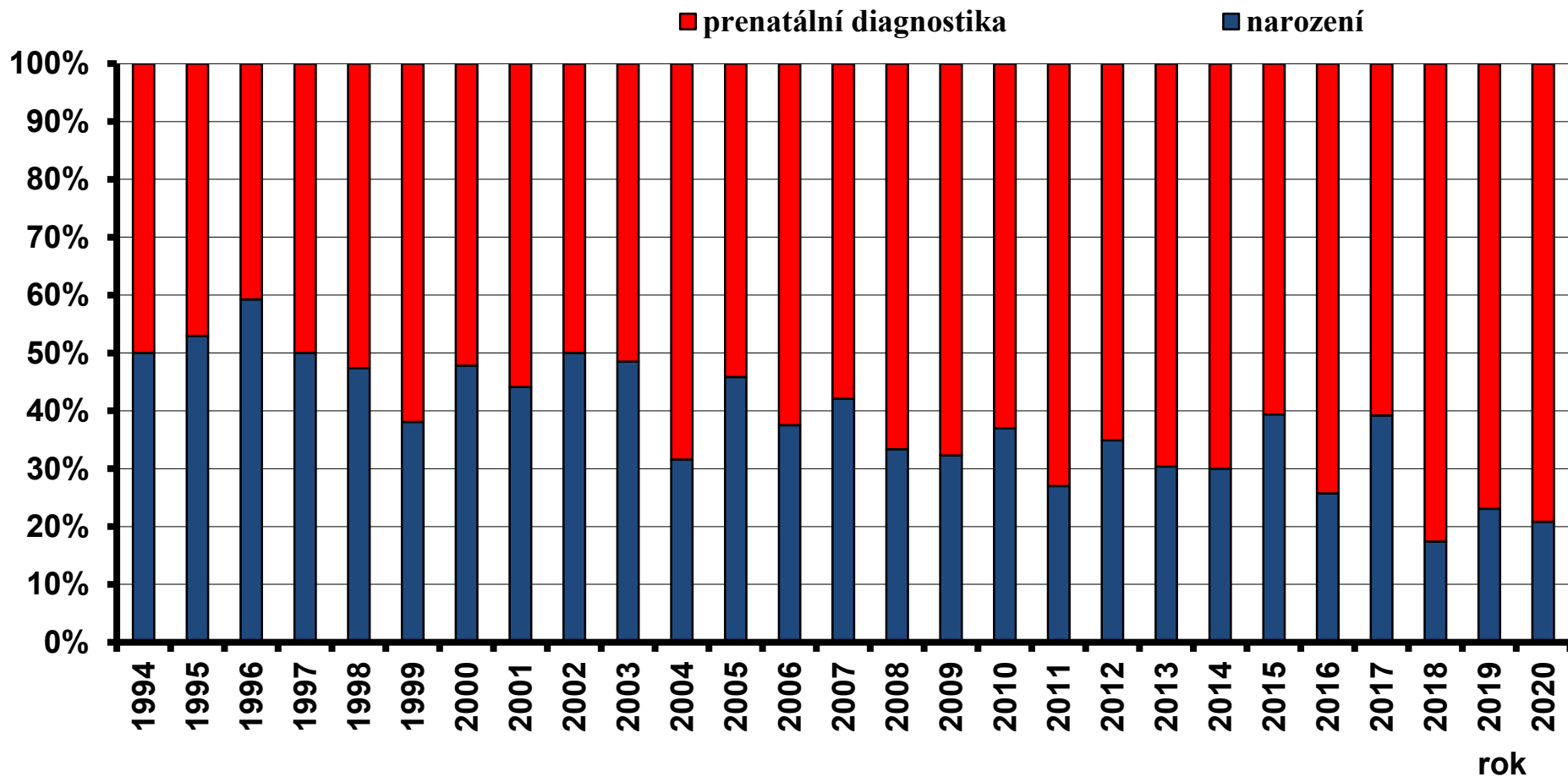
Narozené děti s diagnózou z celkového počtu hlášených diagnóz, ČR, 1994 - 2020



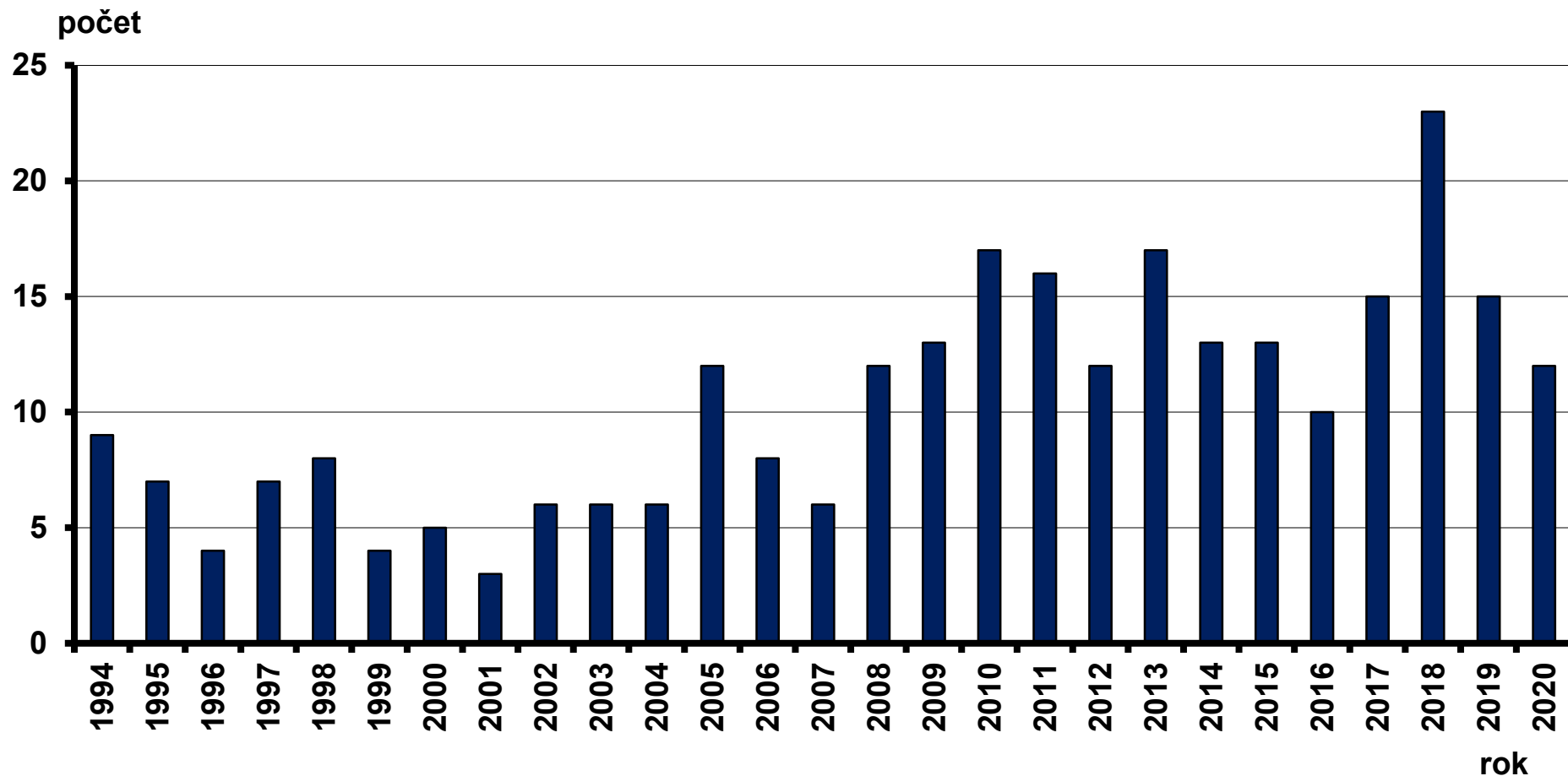
Vývoj počtu narozených dětí s Omfalokélou, ČR, 1994 - 2020



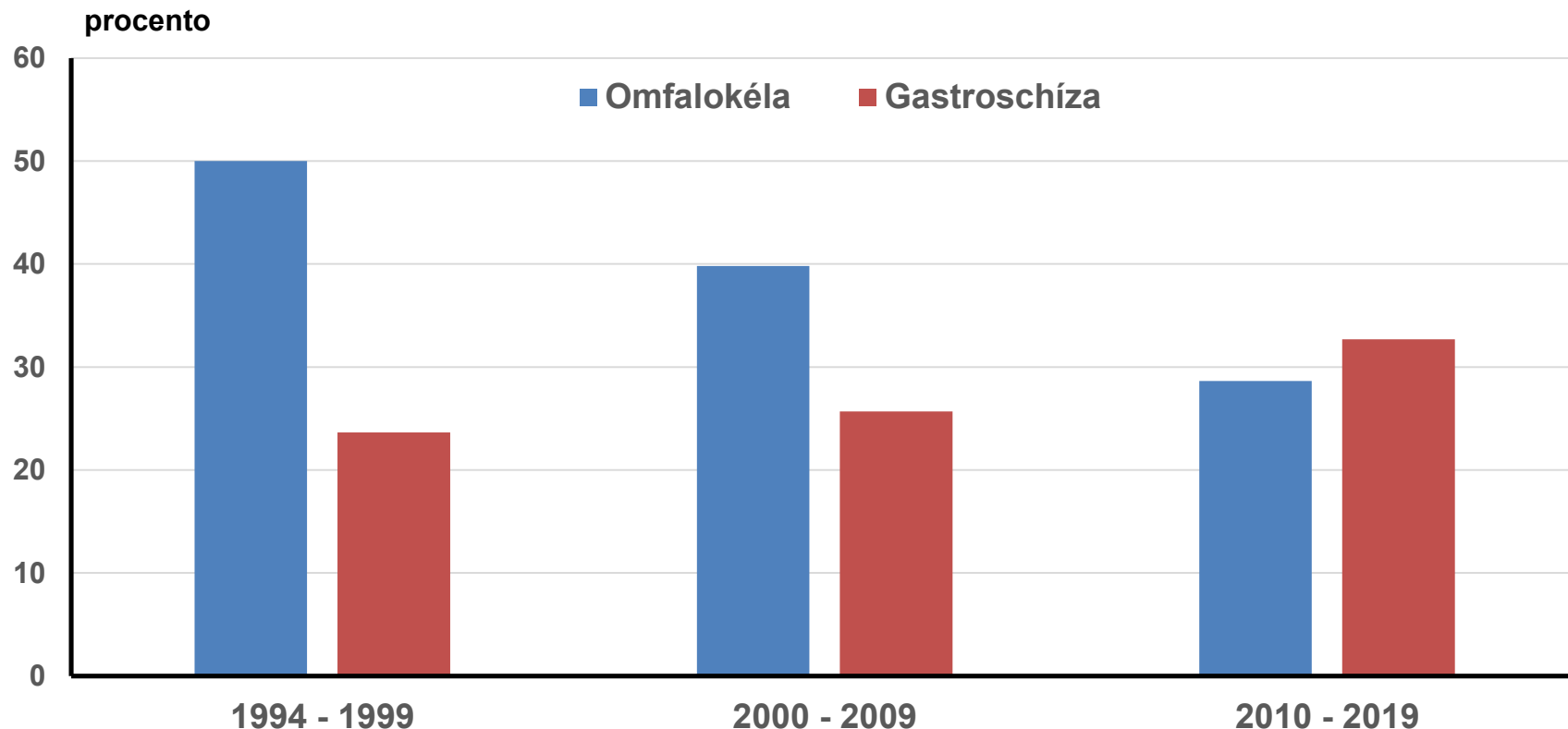
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Omfalokéla, ČR, 1994 - 2020



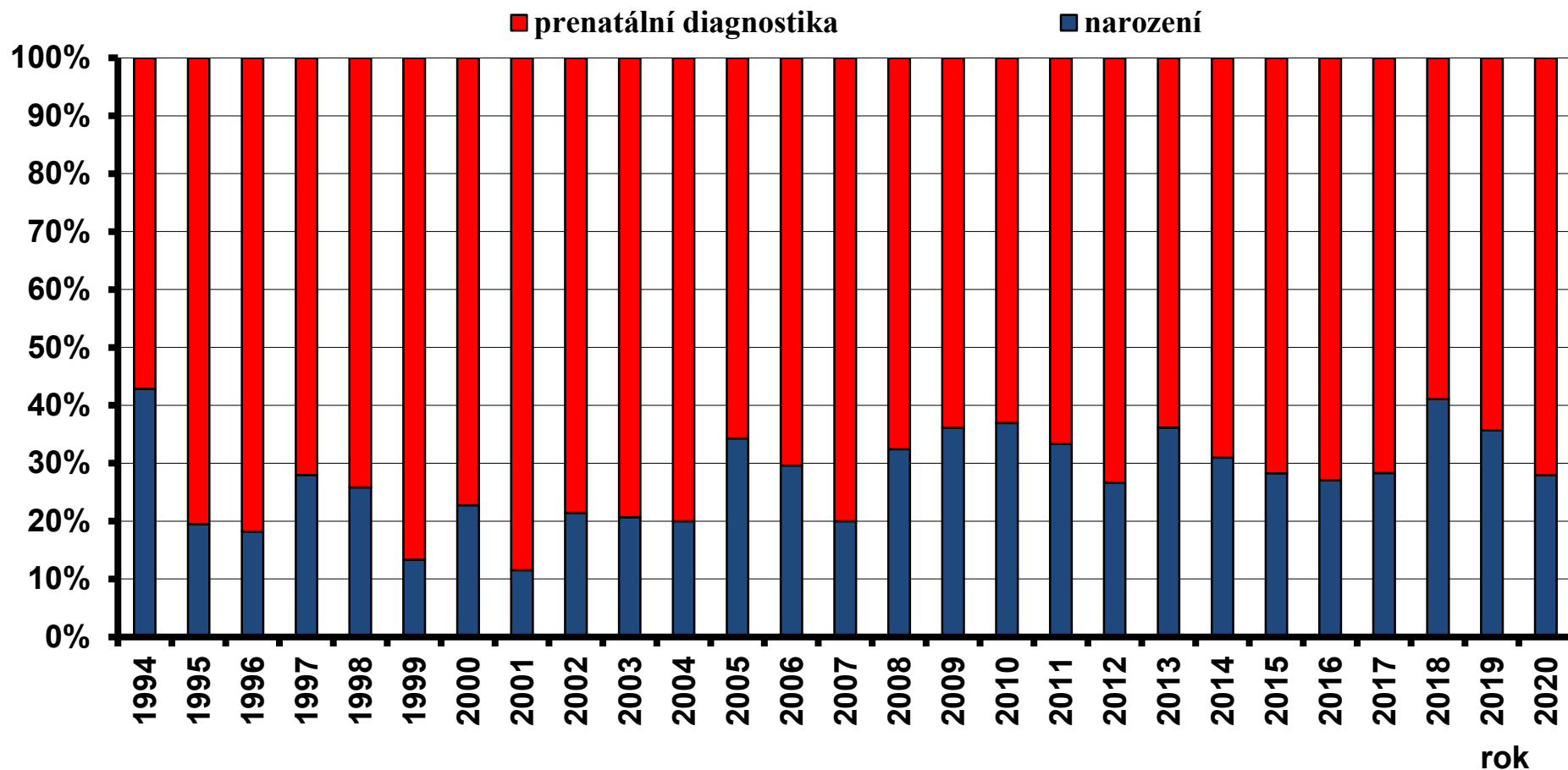
Vývoj počtu narozených dětí s Gastroschízou, ČR, 1994 - 2020



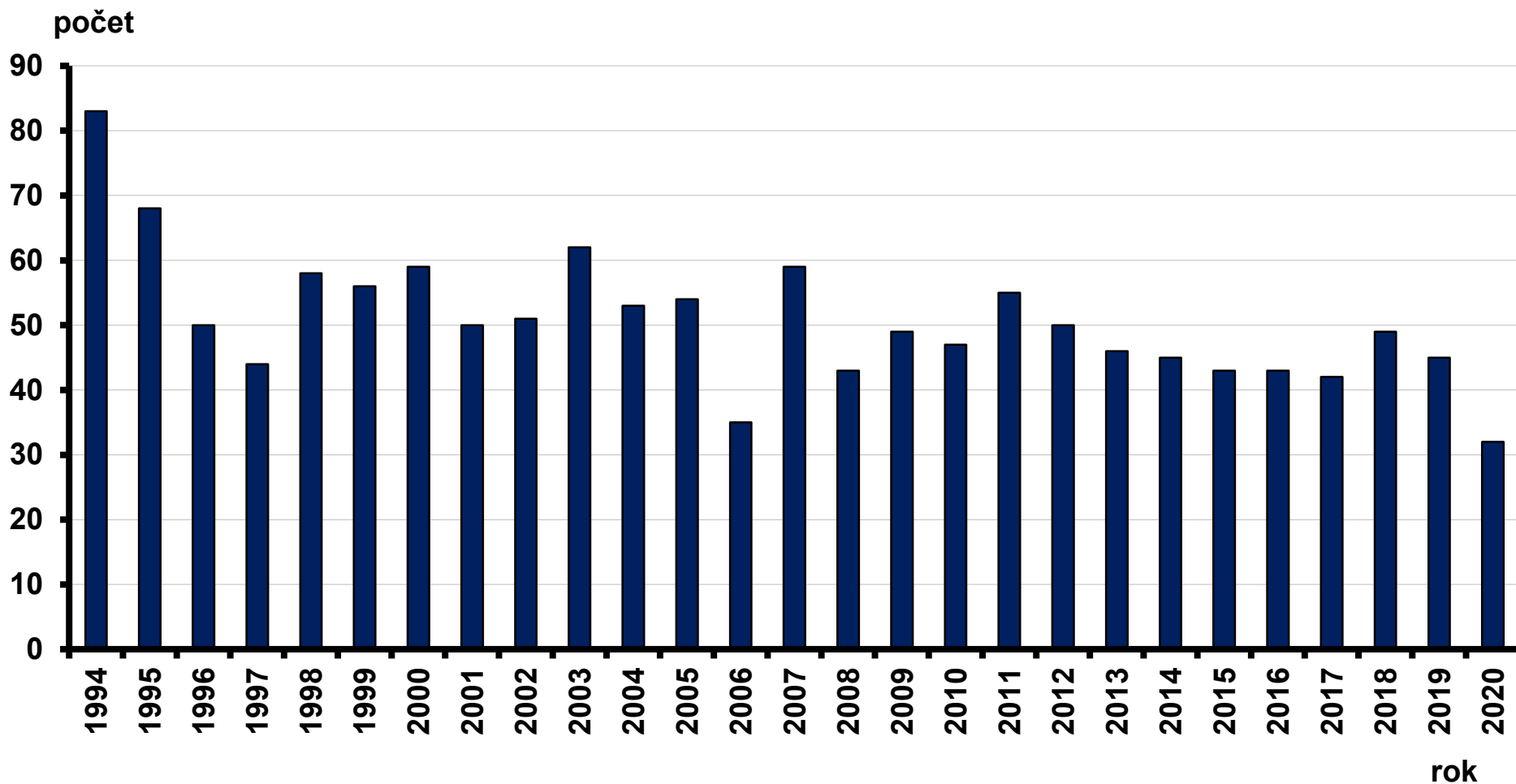
Narozené děti s diagnózou z celkového počtu hlášených diagnóz, ČR, 1994 - 2020



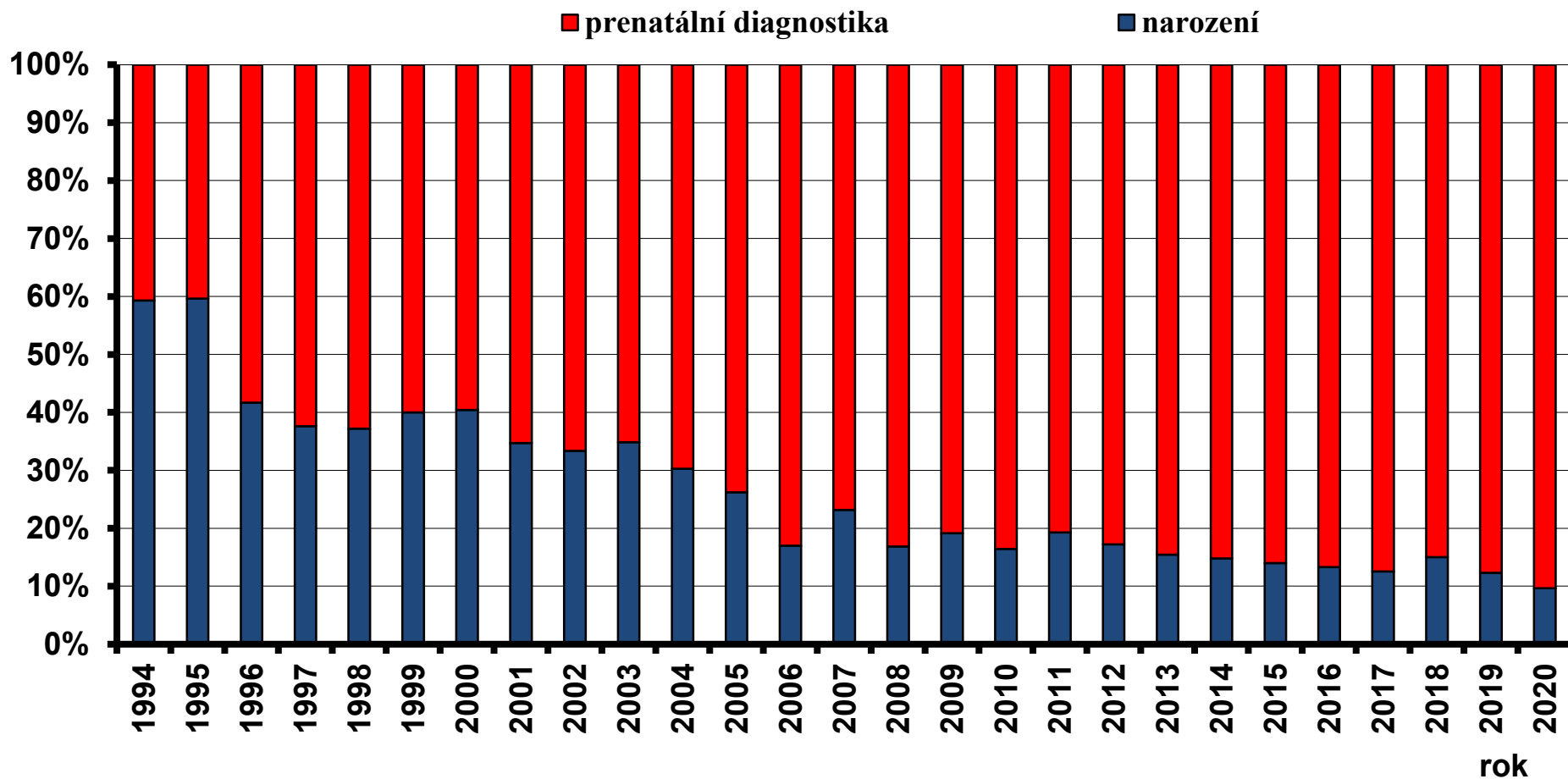
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Gastroschíza, ČR, 1994 - 2020



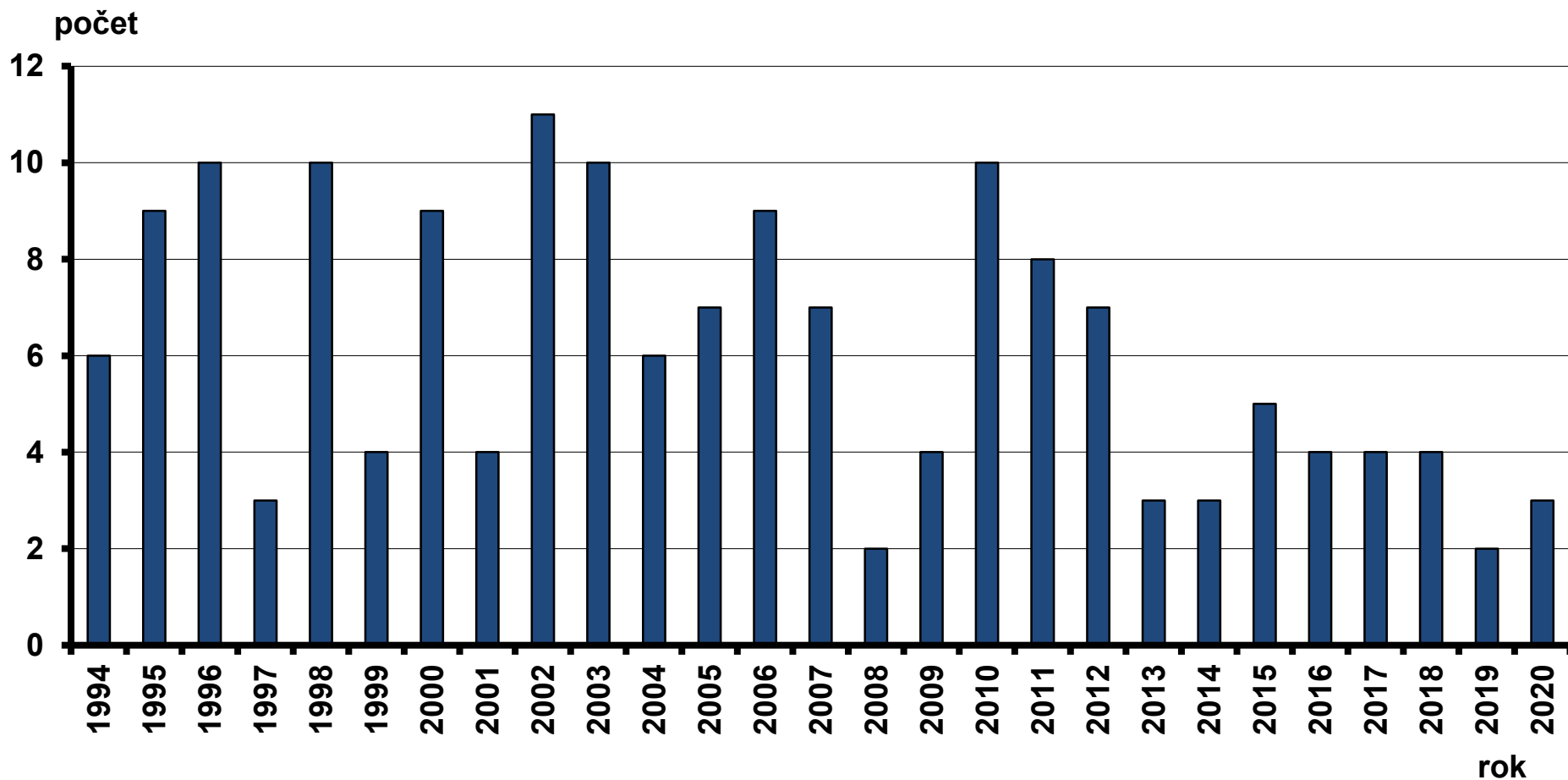
Vývoj počtu narozených dětí s Downovým syndromem, ČR, 1994 - 2020



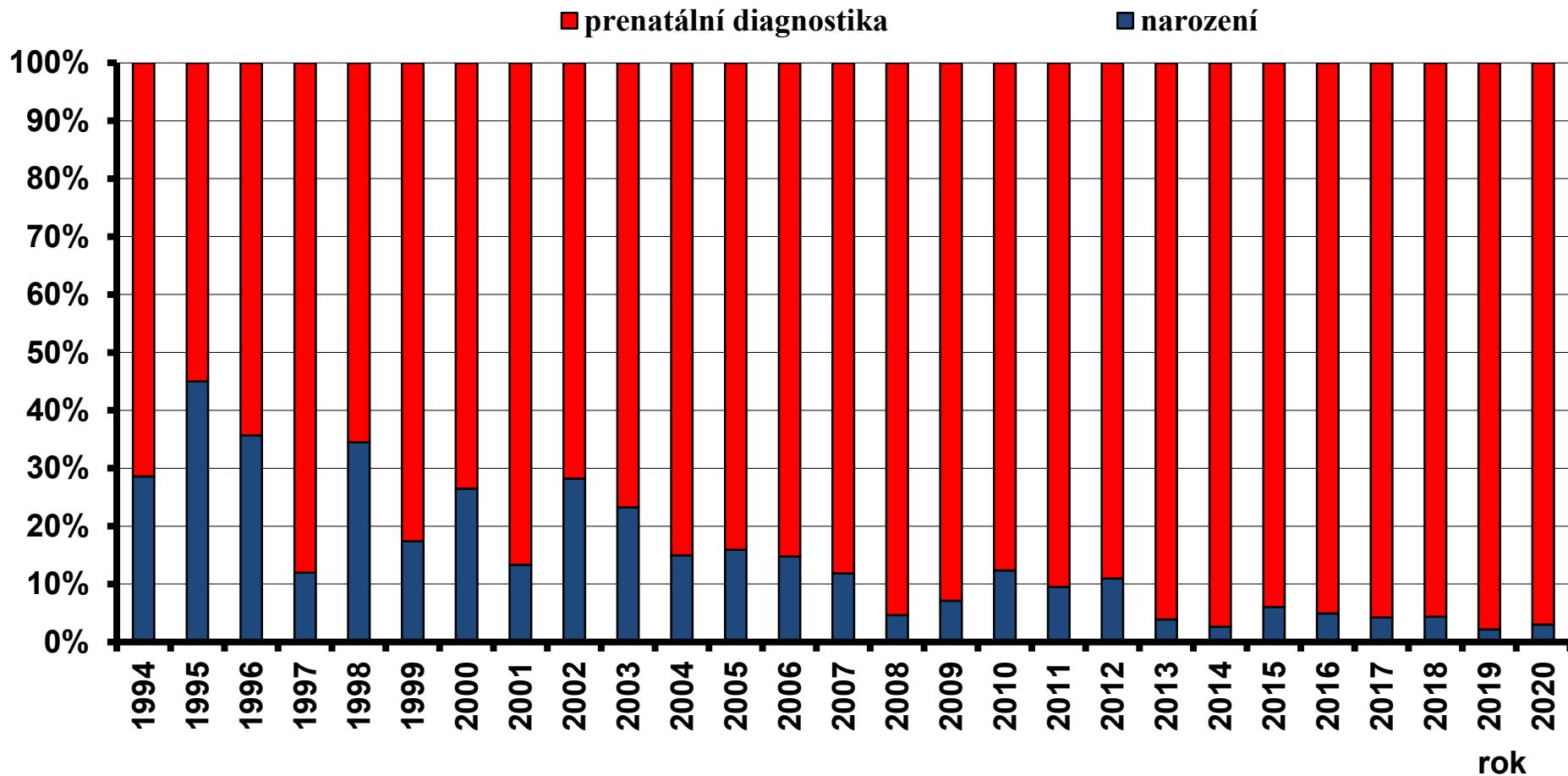
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Downův syndrom, ČR, 1994 - 2020



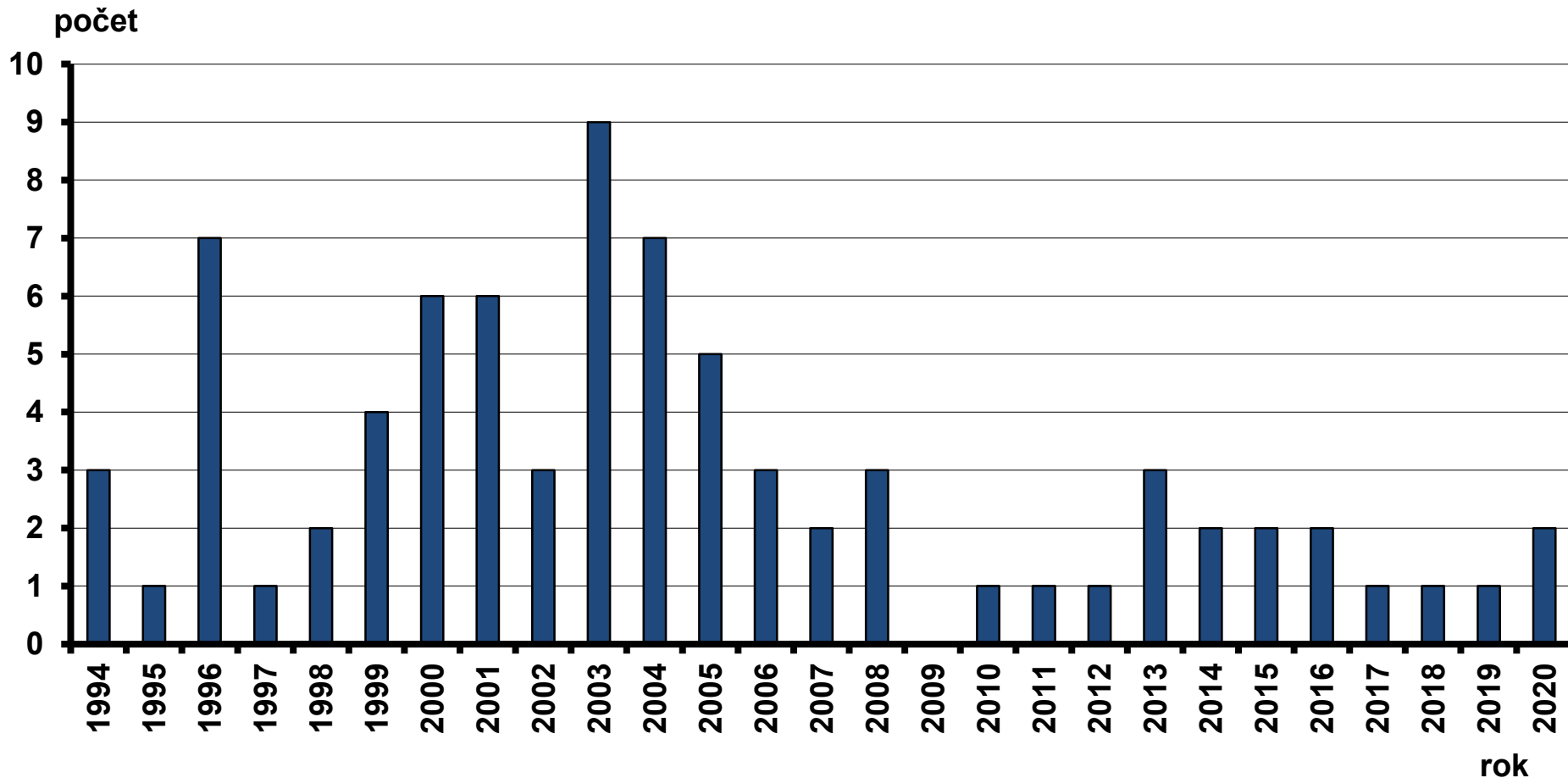
Vývoj počtu narozených dětí s Edwardsovým syndromem, ČR, 1994 - 2020



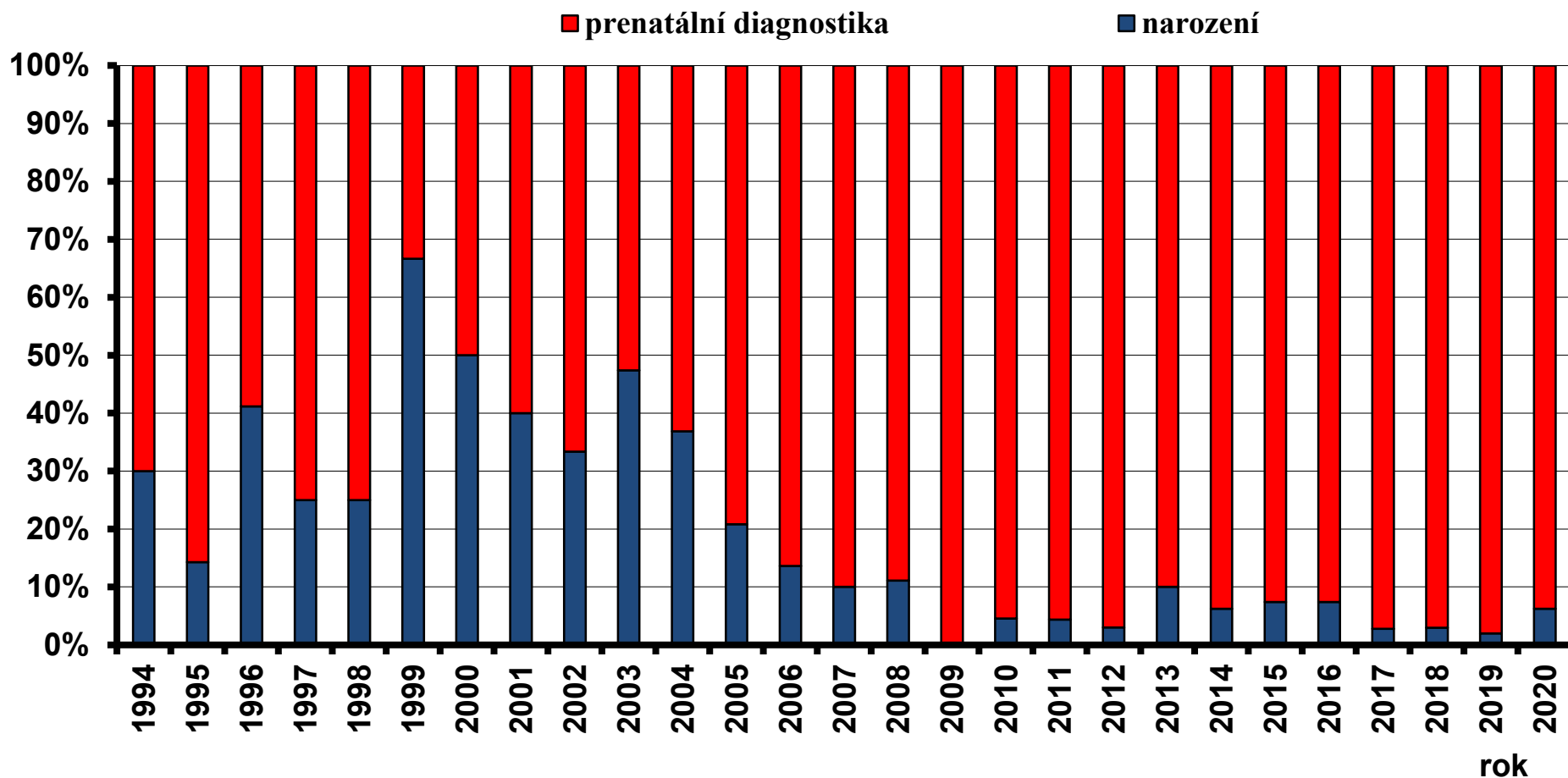
Podíl narozených dětí z celkového počtu: Edwardsův syndrom, ČR, 1994 - 2020



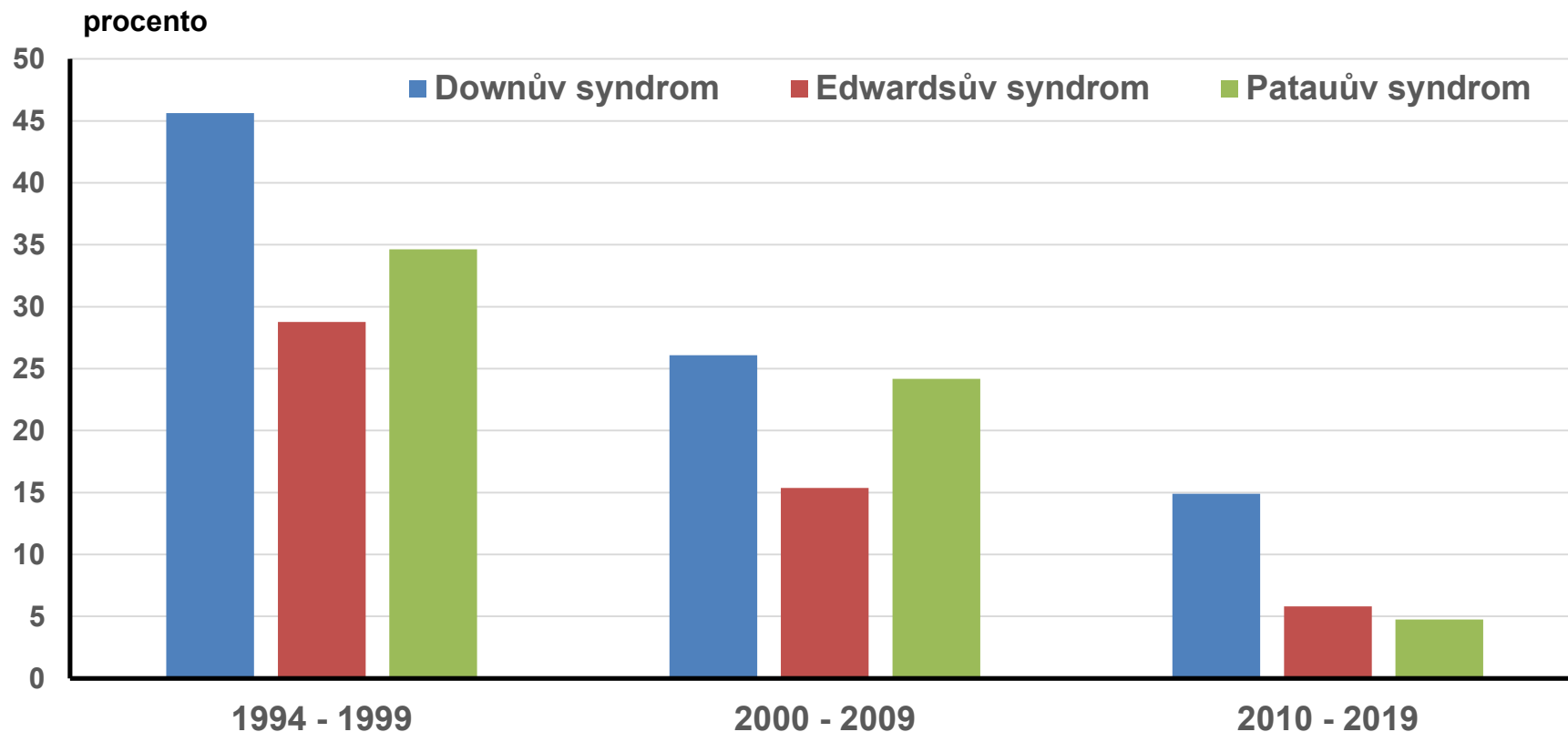
Vývoj počtu narozených dětí s Patauovým syndromem, ČR, 1994 - 2020



Podíl narozených dětí z celkového počtu: Patauův syndrom, ČR, 1994 - 2020



Narozené děti s diagnózou z celkového počtu hlášených diagnóz, ČR, 1994 - 2020



Závěry:

Počty dětí narozených s vrozenou vadou se od roku 2017 pohybují nad 5 000 případy za rok.

To představuje více než 4,5 % z celkového počtu narozených dětí.

Nejčastěji jsou u narozených dětí hlášeny diagnózy ze skupiny Q20–Q28 - Vrozené vady oběhové soustavy (40,94 – 47,61 %). Duhou nejčastější skupinou jsou diagnózy ze skupiny Q65–Q79 - Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy (16,56 – 20,67 %).

Nejméně častou, navíc s poklesem je zastoupena skupina Q90–Q99- Abnormality chromozomů nezařazené jinde (1,53 – 2,67 %).

Závěry:

V případě sledovaných diagnóz ze skupiny defektů neurální trubice, defektů břišní stěny a chromozomových aberací byly v období 1994 – 2020 zjištěny následující nálezy:

Ve skupině defektů neurální trubice zůstává procentuální zastoupení narozených dětí s diagnózou stejné v případě anencefalie. V případě spina bifida a encefalokély dochází ve sledovaném období k poklesu zastoupení narozených dětí z celku diagnostikovaných případů.

Ve skupině defektů břišní stěny procentuální zastoupení narozených dětí s diagnózou klesá v případě omfalokély, v případě gastroschízy se naopak zvyšuje.

Ve skupině chromozomových aberací procentuální zastoupení narozených dětí s diagnózou klesá u všech tří syndromů – Downův, Edwardsův a Patauův.

Poděkování

Závěrem by autoři rádi poděkovali všem osobám, které se podílely, podílejí nebo budou v budoucnosti podílet na procesu registrace vrozených vývojových vad na území České republiky.

*Podpořeno z programového projektu
Ministerstva zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A*

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

Poděkování

Děkuji za pozornost

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

