

Defekty neurální trubice v České republice: výskyt, prenatální diagnostika a poměr pohlaví

Šípek Antonín ^(1,2,3,4), *Gregor Vladimír* ^(1,3), *Šípek Antonín Jr.* ^(1,4,5), *Horáček Jiří* ^(1,2),
Klaschka Jan ⁽⁶⁾, *Malý Marek* ^(6,7)

1. Oddělení lékařské genetiky, 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 České republiky, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha



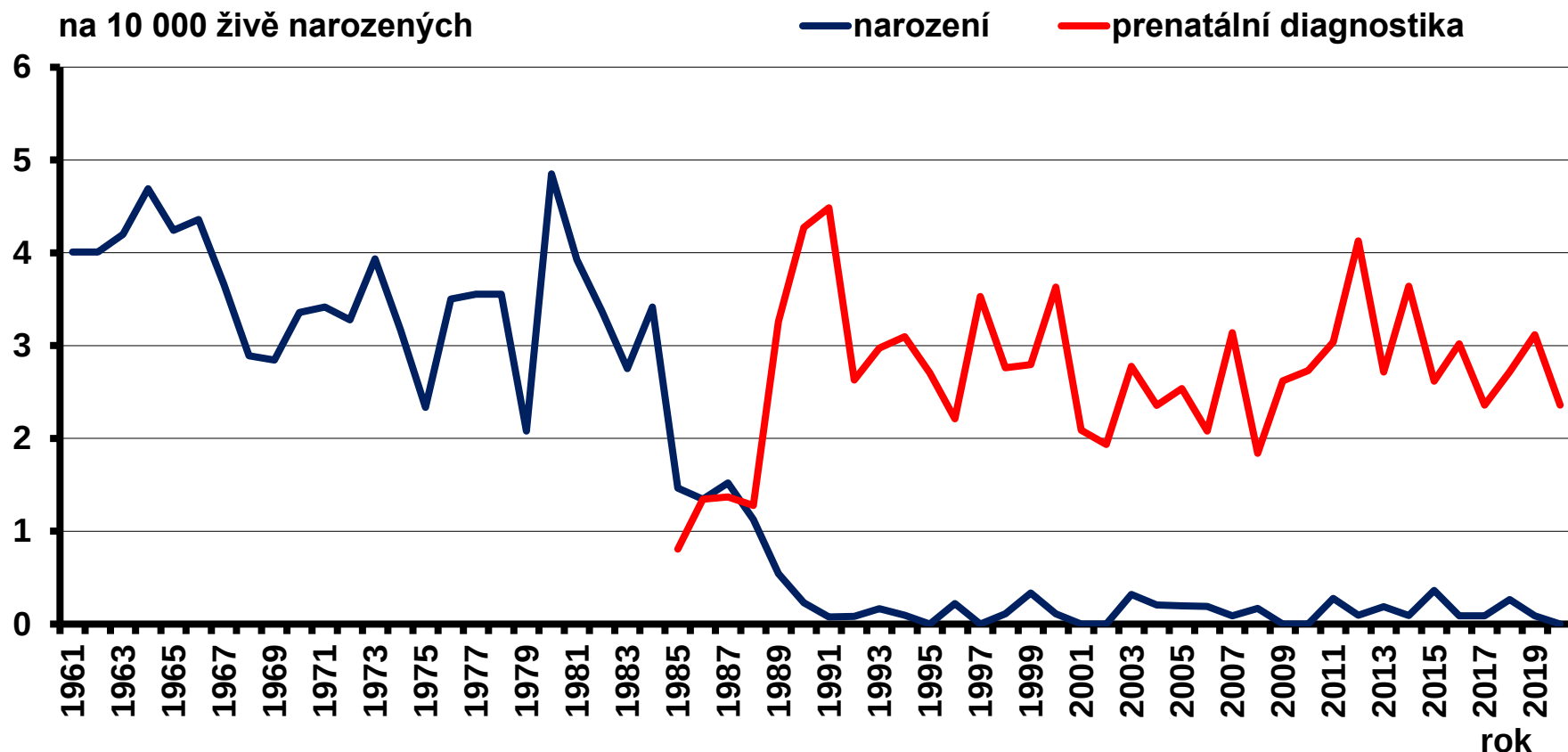
<http://www.vrozene-vady.cz/>

**Data o narozených – zdroj: ÚZIS,
publikované údaje**

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

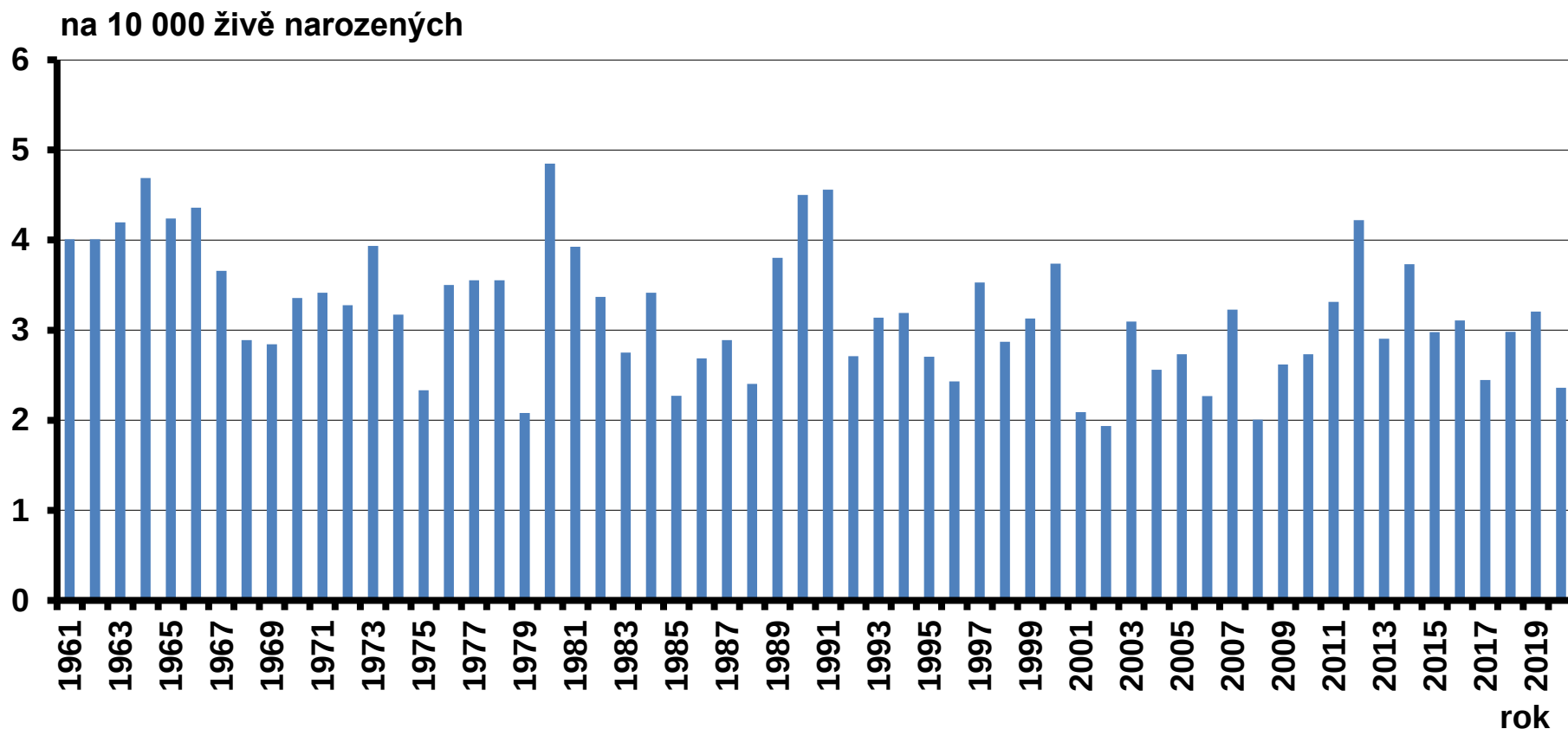
Data o prenatálně diagnostikovaných: SLG

Anencefalie v České republice, 1961 – 2020, narození a prenatálně diagnostikované případy



Anencefalie v České republice, 1961 – 2020, případy celkem

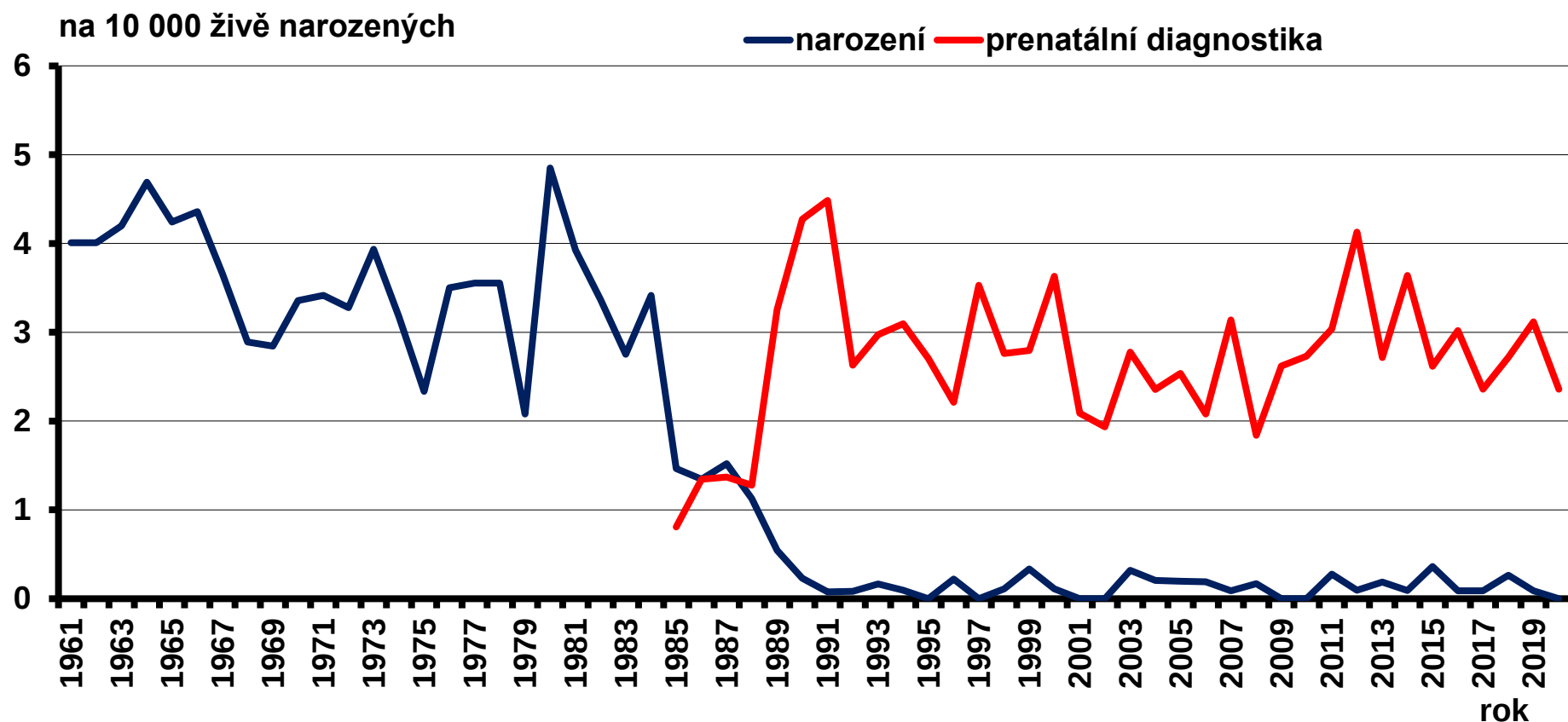
2521 případů



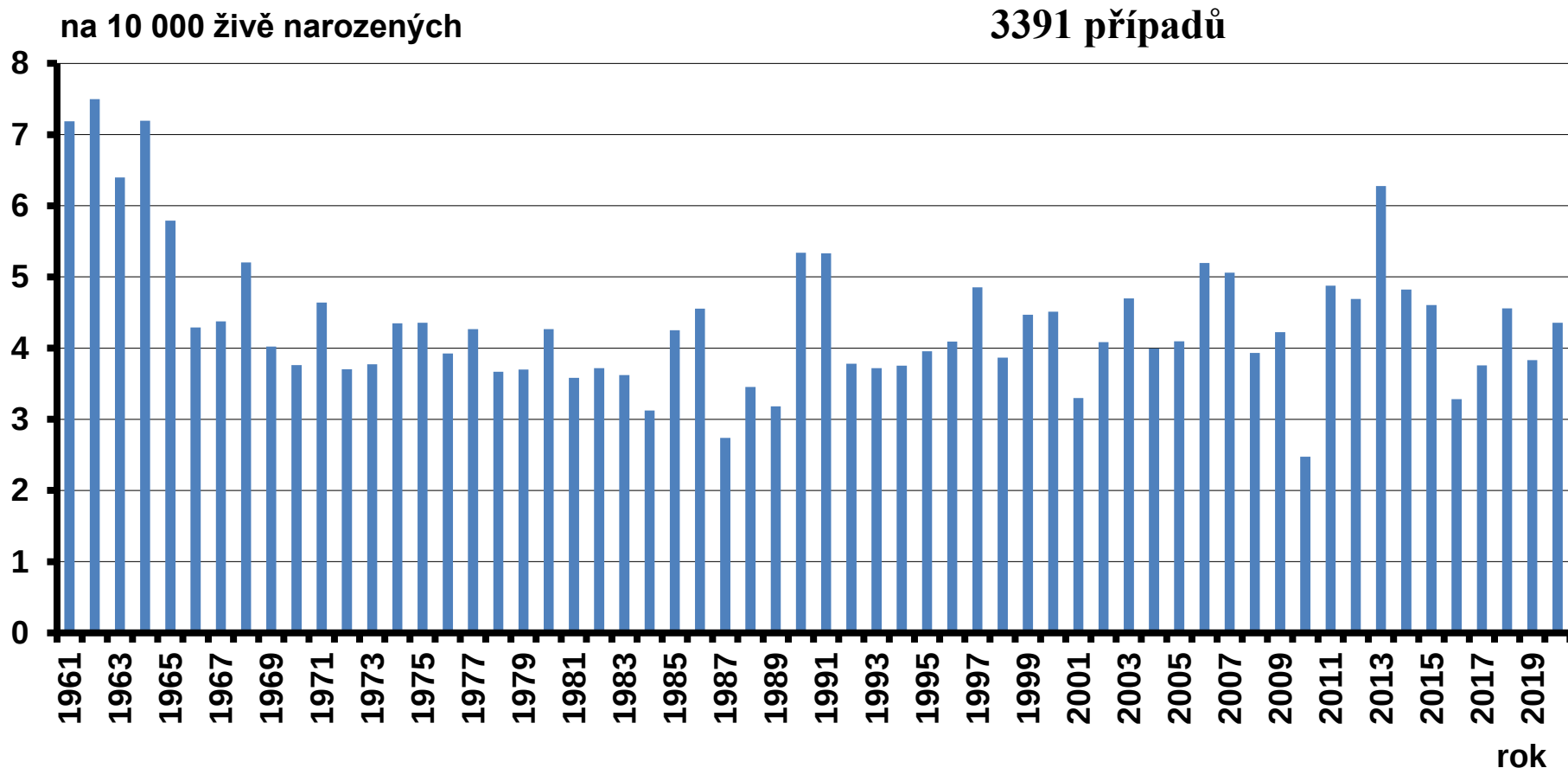
Hodnocení:

- V letech 1961 – 1965 byla celková incidence nejvyšší, poté významně poklesla a nikdy se už na úroveň těchto let nevrátila. |Následujících 7 pětiletých období až do r. 2000 byla incidence víceméně stabilní (všech 7 incidencí se liší vzájemně nevýznamně).
- Období 1996 – 2000 je přechodové – incidence je z dosavadních hodnot zatím nejnižší, ale liší se nevýznamně jak od 6 předcházejících období (od r. 1966), tak ode všech období následujících.
- V desetiletí 2001 – 2010 jsou incidence významně nižší než kdykoli do r. 1995 V období 2011 – 2015 nastává významný vzestup incidence oproti předchozímu 10letí. V období 2016 – 2020 incidence oproti předchozímu 5letému období nevýznamně poklesla.
- Empirický podíl prenatální diagnostiky prvních 6 období (do r. 2015) kontinuálně rostl.
- V posledních dvou 5letých obdobích (2011 – 2020) byl podíl prenat. diagnostiky významně vyšší než kdykoli do r. 2005.

Spina bifida v České republice, 1961 – 2020, narození a prenatálně diagnostikované případy



Spina bifida v České republice, 1961 – 2020, případy celkem



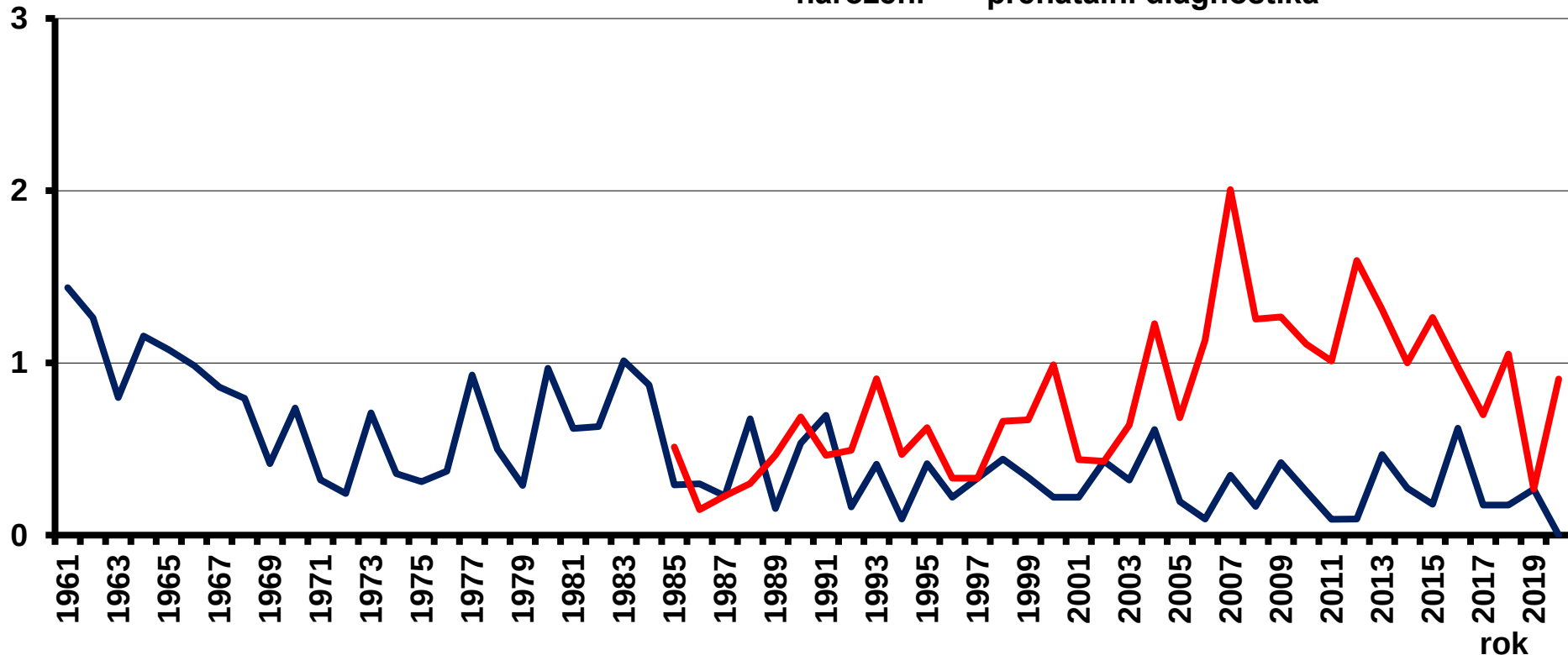
Hodnocení:

- Celková incidence v období 1961 – 1965 je významně vyšší než ve všech dalších obdobích.
- Po 4 následující období do r. 1985 incidence postupně nevýznamně klesaly, jen mezi obdobími 1966 – 1970 a 1981 – 1985 je pokles významný.
- S jedinou výjimkou let 2011 – 2015 jsou incidence od r. 1971 do 2020 vzájemně nevýznamně odlišné a většina z nich se liší nevýznamně i od období 1966 – 1970.
- Období 2011 – 2015 znamenalo druhou nejvyšší incidenci, významně vyšší než ve většině ostatních období.
- Podíl prenatální diagnostiky prvních 6 období (do r. 2015) kontinuálně rostl.
- V období 1991 – 1995 podíl prenatální diagnostiky významně vzrostl oproti období 1986 – 1990 a v období 1996 – 2000 podíl prenatální diagnostiky významně vzrostl oproti předcházejícímu období.
- V posledních dvou 5letých obdobích (2011 – 2020) byl podíl prenatální diagnostiky významně vyšší než kdykoli do r. 2005.

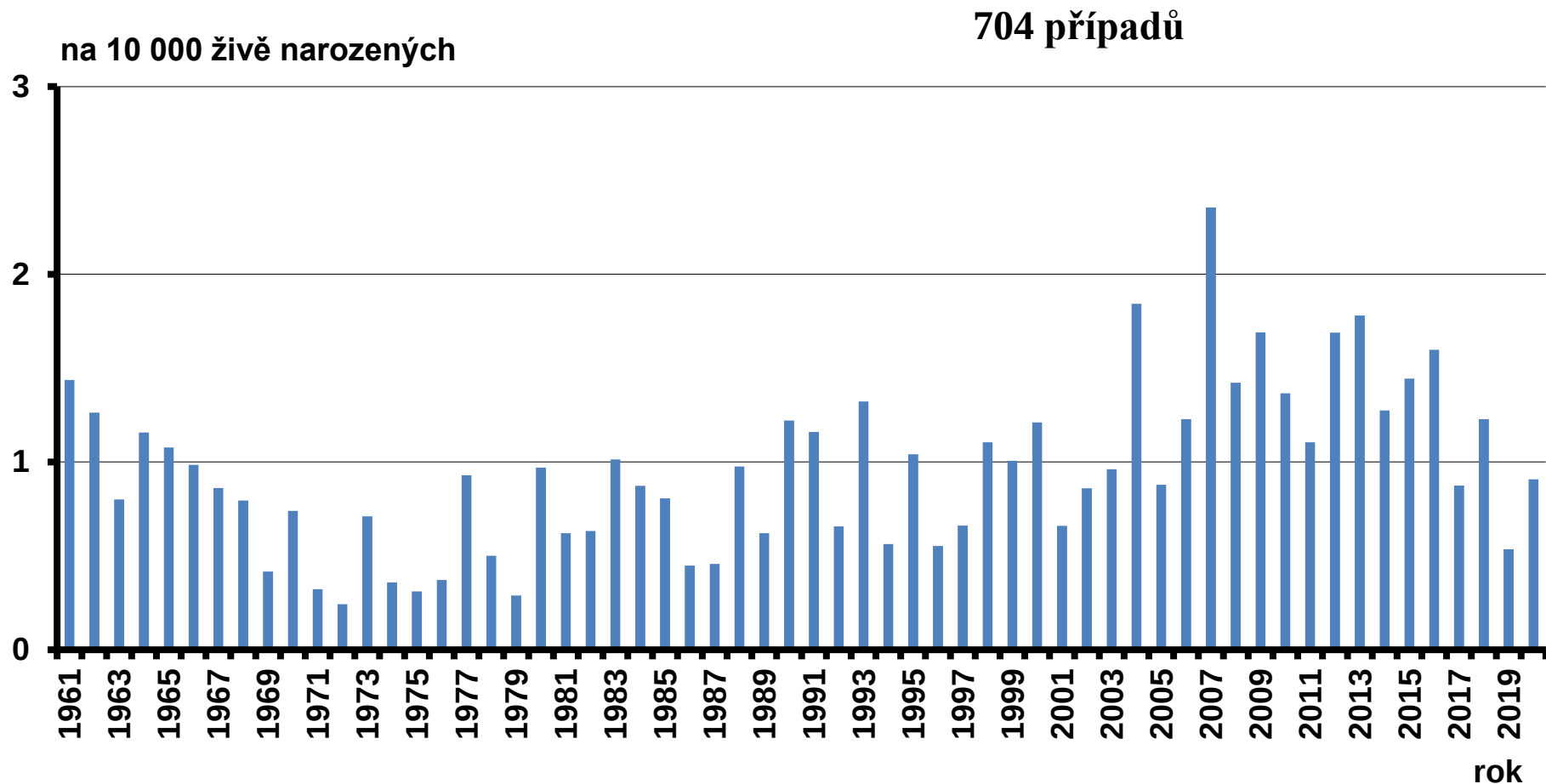
Encefalokéla v České republice, 1961 – 2020, narození a prenatálně diagnostikované případy

na 10 000 živě narozených

— narození — prenatální diagnostika



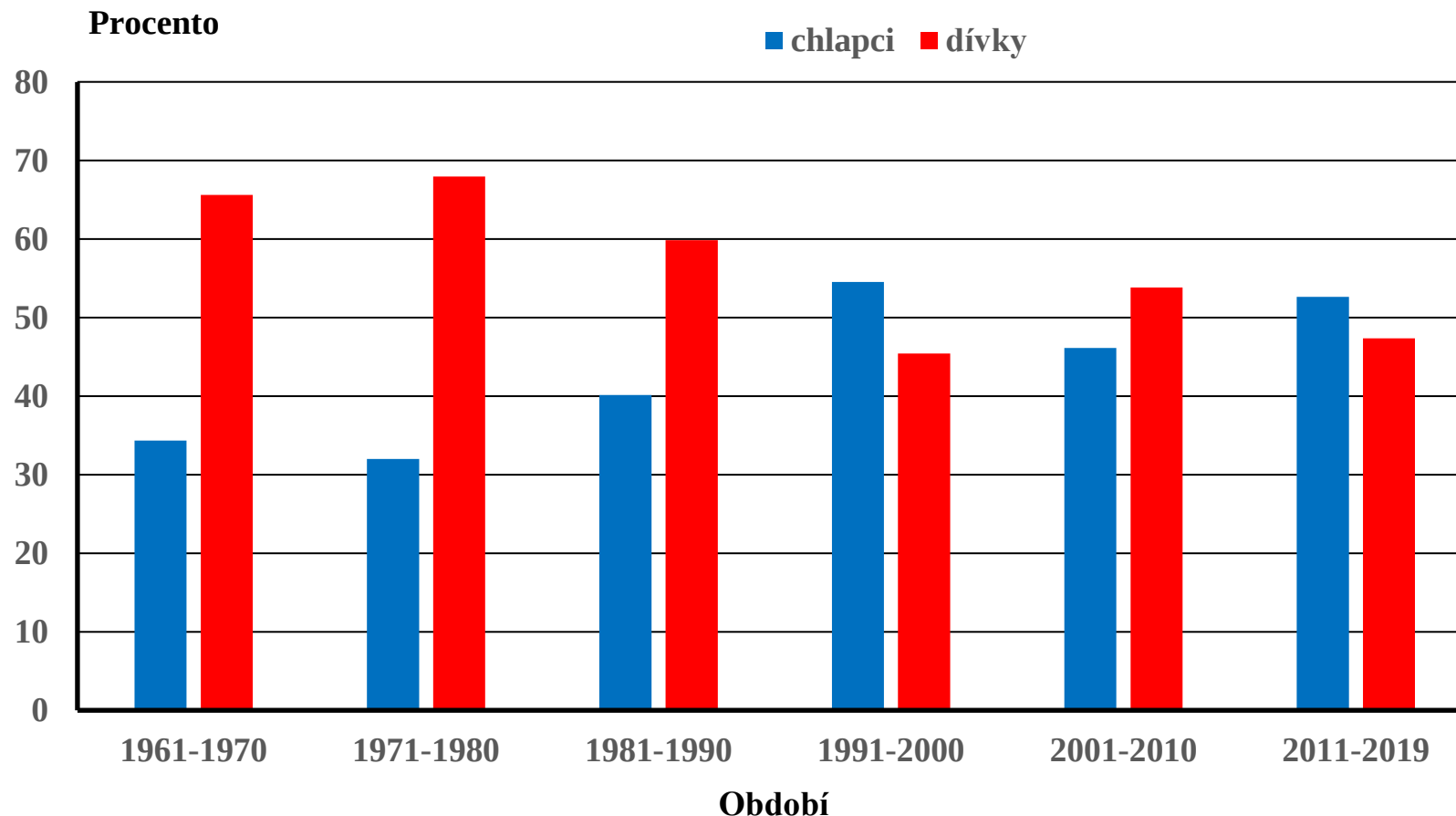
Encefalokéla v České republice, 1961 – 2020, případy celkem



Hodnocení:

- Prvních 15 let od r. 1961 do r. 1975 celková incidence významně klesala. V období 1971 – 1975 byla vůbec nejnižší za celých 60 let a lišila se významně ode všech dřívějších i pozdějších období.
- Posléze incidence nabraly rostoucí trend, v letech 1976 – 1990 byly srovnatelné s roky 1966 – 1970 a v letech 1991 – 2005 dokonce s roky 1961 – 1965. V letech 2006 – 2010 incidence stoupla na nejvyšší úroveň za celých 60 let, významně vyšší než kdykoliv dříve.
- V letech 2011 – 2015 incidence jen nevýznamně, v období 2016 – 2020 pak oproti předchozím 10 rokům významně klesla.
- Podíl prenatální diagnostiky v prvních 4 pětiletých obdobích (1986 – 2005) kontinuálně stoupal, ale rozdíly mezi těmito 4 obdobími jsou statisticky nevýznamné.
- V dalších dvou obdobích (2006 – 2015) podíl prenatální diagnostiky nadále rostl a byl v obou těchto obdobích významně vyšší než kdykoli do r. 2005.
- V posledním období 2016 – 2020 podíl prenatální diagnostiky nevýznamně klesl.

Anencefalie v České republice, 1961 – 2019, chlapci a dívky

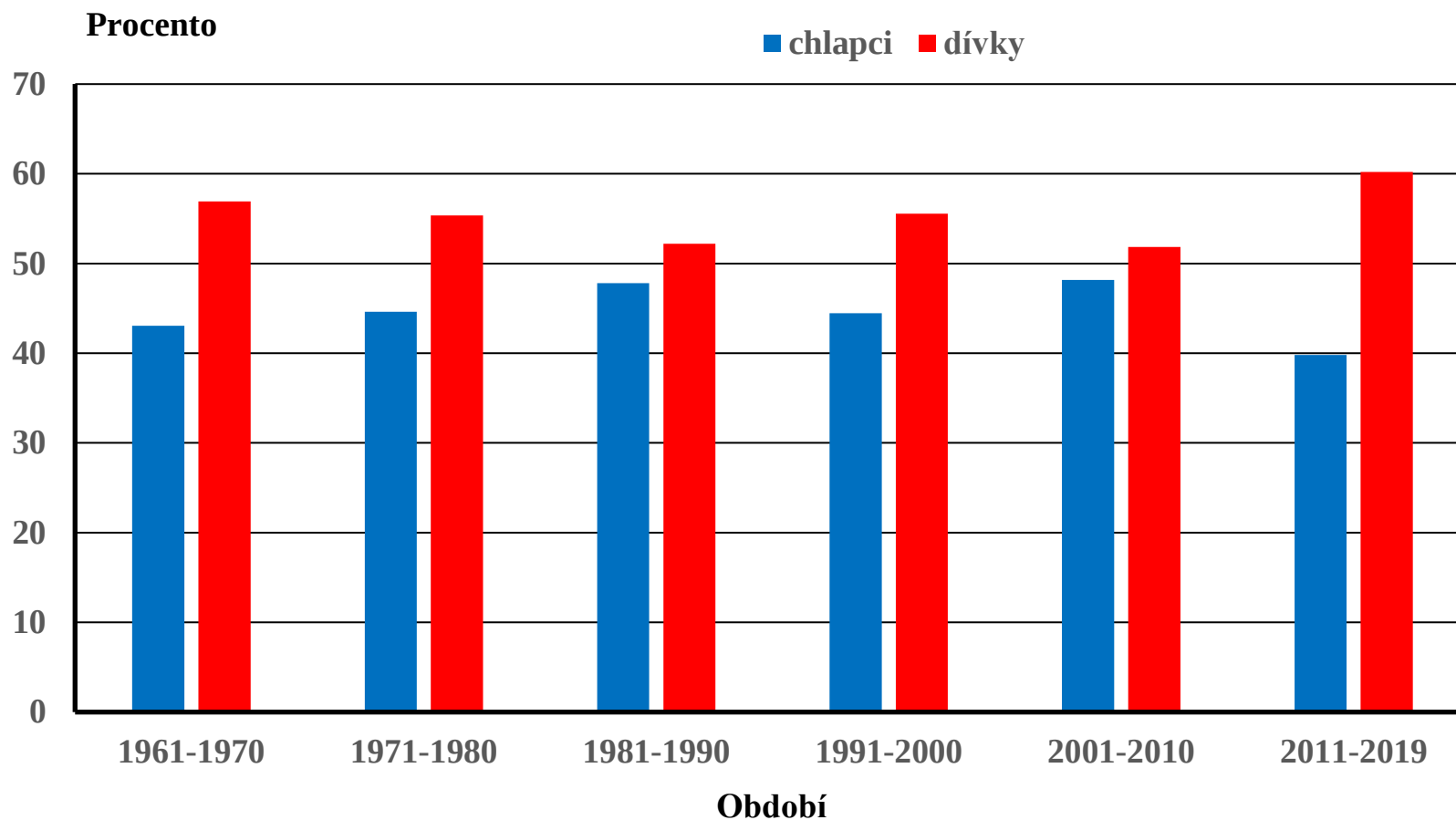


Anencefalie v České republice, 1961 – 2019, chlapci a dívky

období	Pearson chi2 (1)	Fisher's exact
1961-1970	Pr <0,001	Pr <0,001
1971-1980	Pr <0,001	Pr <0,001
1981-1990	Pr <0,001	Pr <0,001
1991-2000	Pr =0,828	Pr =1,00
2001-2010	Pr = 0,726	Pr = 0,787
2011-2019*	Pr = 0,878	Pr = 1,00

* Rok 2020 v době statistického zpracování ještě nebyl z ÚZIS zpracován

Spina bifida v České republice, 1961 – 2019, chlapci a dívky

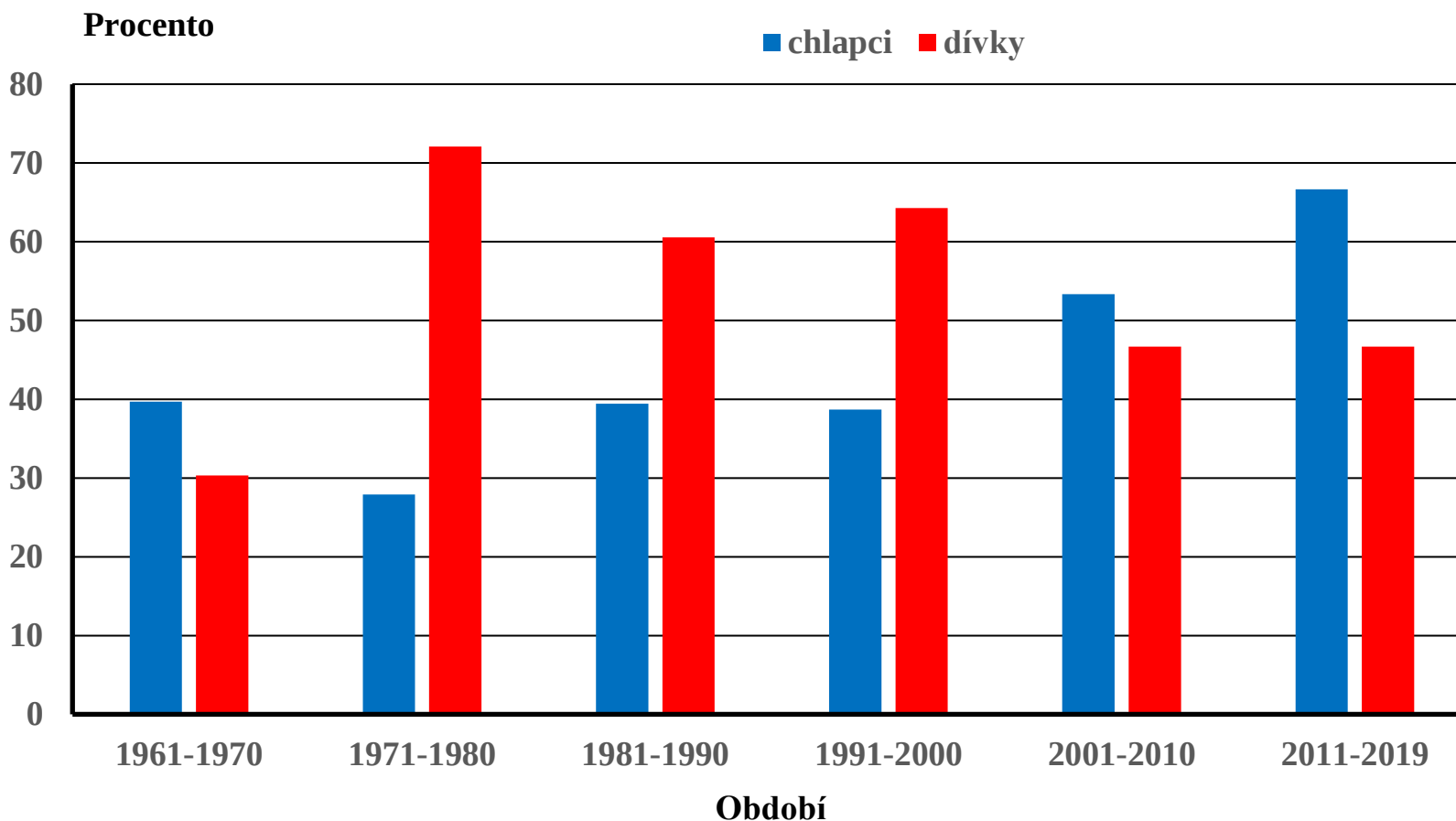


Spina bifida v České republice, 1961 – 2019, chlapci a dívky

období	Pearson chi2 (1)	Fisher's exact
1961-1970	Pr <0,001	Pr <0,001
1971-1980	Pr <0,001	Pr <0,001
1981-1990	Pr <0,173	Pr <0,187
1991-2000	Pr = 0,055	Pr = 0,055
2001-2010	Pr = 0,505	Pr = 0,547
2011-2019*	Pr = 0,021	Pr = 0,026

* Rok 2020 v době statistického zpracování ještě nebyl z ÚZIS zpracován

Encefalokéla v České republice, 1961 – 2019, chlapci a dívky



Encefalokéla v České republice, 1961 – 2019, chlapci a dívky

období	Pearson chi2 (1)	Fisher's exact
1961-1970	Pr = 0,007	Pr = 0,009
1971-1980	Pr <0,001	Pr <0,001
1981-1990	Pr = 0,046	Pr = 0,057
1991-2000	Pr = 0,100	Pr = 0,130
2001-2010	Pr = 0,800	Pr = 0,856
2011-2019*	Pr = 0,101	Pr = 0,124

* Rok 2020 v době statistického zpracování ještě nebyl z ÚZIS zpracován

Diskuze:

Bylo již publikováno, že ve dvou zemích, kde byl účinek obohacování kyselinou listovou zaznamenán, došlo ke snížení prevalence NTD po fortifikaci kyselinou listovou ve vyšší míře u žen než u mužů a že tento rozdíl byl patrnější u anencefalie a rozštěpu páteře (totální a cerviko-hrudní typ). *

Výsledky dalších studií také ukázaly větší míru snížení počtů u žen než u mužů po fortifikaci kyselinou listovou, což má za následek změnu poměru pohlaví kojenců s NTD. **, ***

* Lopez-Camelo JS, Castilla EE, Orioli IM. Folic acid flour fortification: Impact on the frequencies of 52 congenital anomaly types in three South American countries. *Am J Med Genet A*. 2010. Epub 2010/09/04.

** Poletta FA, Rittler M, Saleme C, Campaña H, Gili JA, Pawluk MS, et al. (2018) Neural tube defects: Sex ratio changes after fortification with folic acid. *PLoS ONE* 13(3): e0193127.

*** Liu J, Xie J, Li Z, *et al.* Sex differences in the prevalence of neural tube defects and preventive effects of folic acid (FA) supplementation among five counties in northern China: results from a populationbased birth defect surveillance programme. *BMJ Open* 2018;8

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 MZ ČR - RVO
(Fakultní Thomayerova nemocnice – FTN, 00064190)**

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

Poděkování

Děkuji za pozornost

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

