

# NATIONAL REGISTRY OF CONGENITAL ANOMALIES OF THE CZECH REPUBLIC

**Antonín Šípek Jr<sup>1,2</sup>, Vladimír Gregor<sup>2,3</sup>,  
Jiří Horáček<sup>2,4</sup>, Jitka Jírová<sup>5</sup>, Antonín Šípek<sup>2,3,6</sup>**

1. *Institute of Medical Biology and Genetics, 1st Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital, Prague, Czech Republic*
2. *Department of Medical Genetics, Thomayer Hospital, Prague, Czech Republic*
3. *Department of Medical Genetics, Pronatal Sanatorium, Prague, Czech Republic*
4. *Gennet, Centre for Fetal Medicine and Reproductive Genetics, Prague, Czech Republic*
5. *Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic, Prague, Czech Republic*
6. *Department of General Biology and Genetics, 3rd Faculty of Medicine, Charles University, Prague, Czech Republic*



**<http://www.vrozenevady.cz/>**



# Czech Republic

**Population:** 10 548 527

**Area:** 78,866 km<sup>2</sup>

**Regions:** 13 regions and the capital Prague; 76 districts in total

**Population density:** 133/km<sup>2</sup>

**Annual births:** approx. 100 000

**Capitol and largest city:** Prague (1 241 000 inhabitants)

**Life expectancy (years):** Males - 73.54; Females - 80.28

**Language:** Czech

**Ethnicity:** Czech 90.4%, Moravian 3.7%, Slovak 1.9%, other 4%

**Religions:** Roman Catholic 27%, Protestant 2%, unaffiliated 59%



# 1964 50 years anniversary 2014

## National Registry of Congenital Anomalies of the Czech Republic

### ***Selected congenital anomalies surveillance programs in the world - Timeline***

- 1962 – Hungary 
- 1963 – Finland 
- 1964 – Czechoslovakia 
- 1966 – Canada (British Columbia since r. 1952), Israel  
- 1967 – Georgia (USA), Norway, South Africa   
- 1968 – Denmark 
- 1970 – Northern Ireland (Belfast area since 1957) 

# Czech Republic - History

## National Registry of Congenital Anomalies of the Czech Republic (NRCA)

- Unofficial monitoring in former Czechoslovakia started in **1961**
- Official monitoring started on 1st of January **1964**
- **First stage (1964 – 1974)** – only **36** selected diagnoses of congenital anomalies (CA) were registered
- **Second stage (1975 – 1993)** – **60** diagnoses of CA registered
- **Present time: (1994 – now)** – **all cases** in terminations of pregnancies (TOPs), stillbirths and live births are registered (age limit for reporting = **15 years**)
- **Near future:** no age limit, additional diagnoses (rare diseases), electronic registration, OMIM and Orphanet codes etc.



# Czech Republic - History II

1971 – Cultivation of Amniocytes

1971 – First prenatally diagnosed M. Down

1977 – Placentocentesis

1978 – Fetoscopy

1980 – USG Diagnostics

1983 – CVS

1985 – The data on prenatal diagnosis became a part of Registration

1987 – Cordocentesis

1988 – Early amniocentesis

1990 – Biochemical screening

2000 – PGD

2012 – NIPT



# Czech Republic - Present State

**Registry:** population based (whole area of the Czech Republic)

**Law:** The registration is compulsory, required by the Internal Law of Ministry of Health (nr. 14/2001). The database is run by the Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic. Additional data on prenatally diagnosed cases are collected thanks to the country-wide cooperation.

**Cases:** all cases in TOPs, live births and stillbirths are reported

**Coding:** ICD-10 (international), no verbal description

**Sources:** Multiple sources, including departments of medical genetics, genetic laboratories, pediatric and neonatology departments, delivery units, ultrasound diagnostics departments etc.

**Termination of Pregnancy:** Legal, up to the 24th week of gestation (from genetic reasons)

# Down syndrome

50+ years

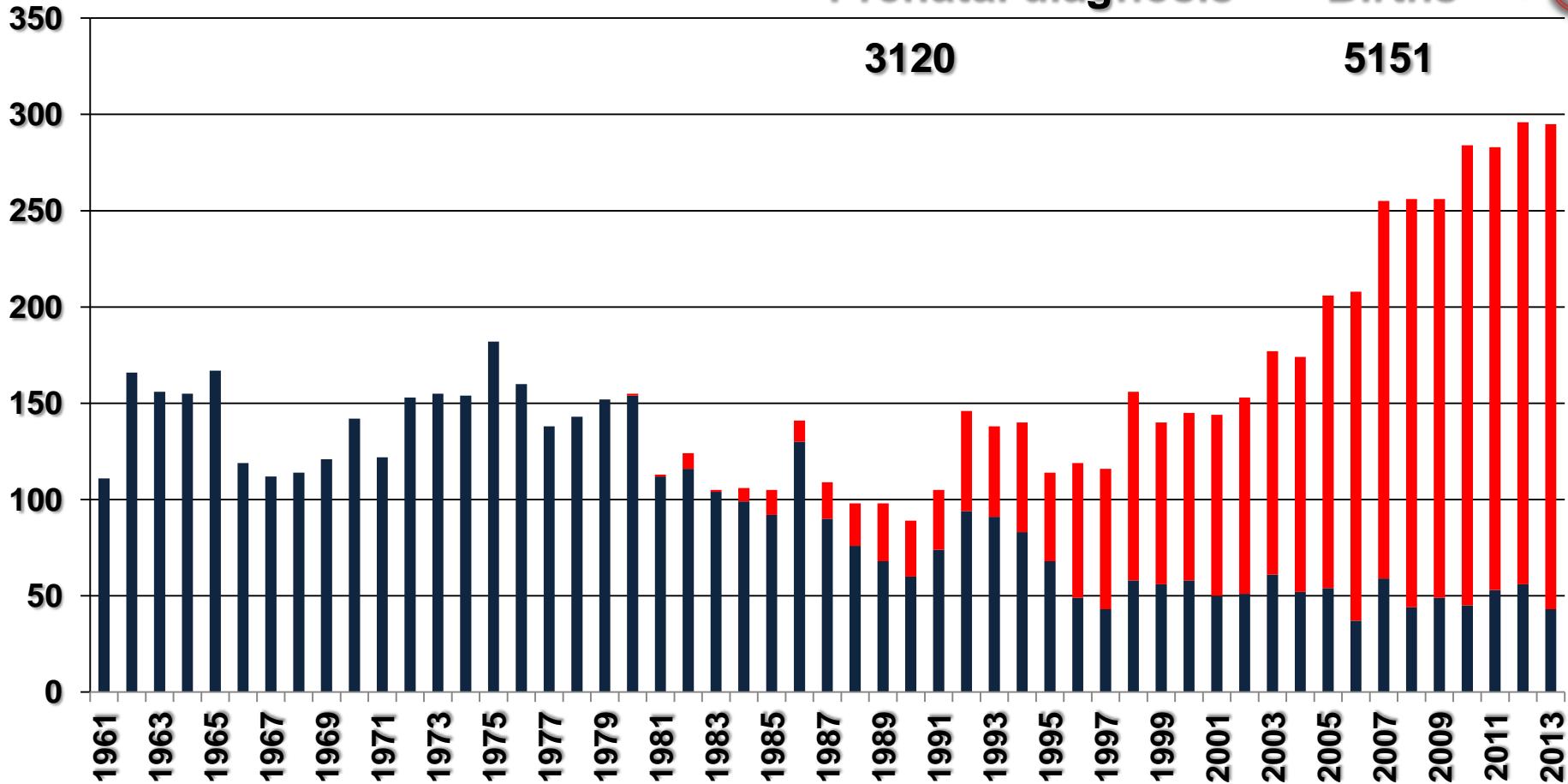
Absolute numbers

■ Prenatal diagnosis

■ Births

3120

5151



Down syndrome – All cases in births and prenatal diagnosis

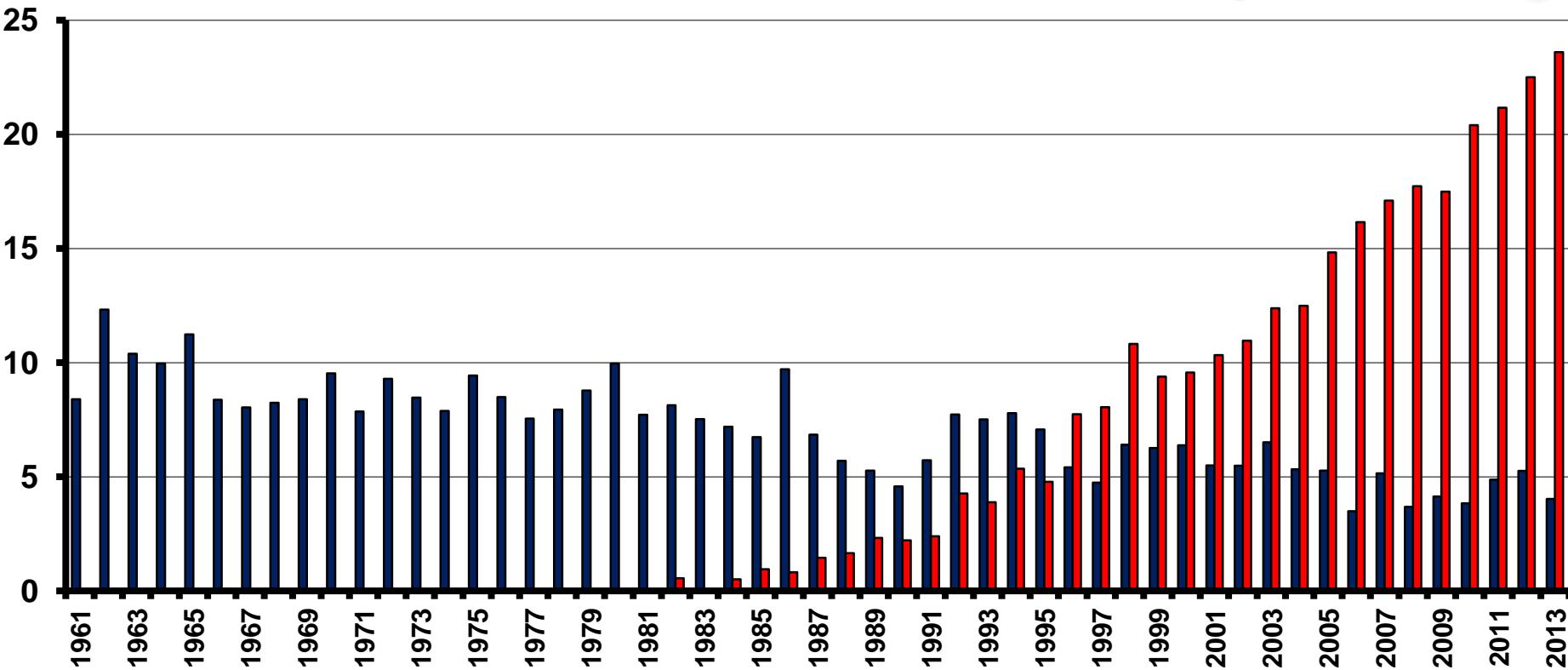
# Down syndrome

50+ years

Per 10.000 of live births

■ Births

■ Prenatal diagnosis



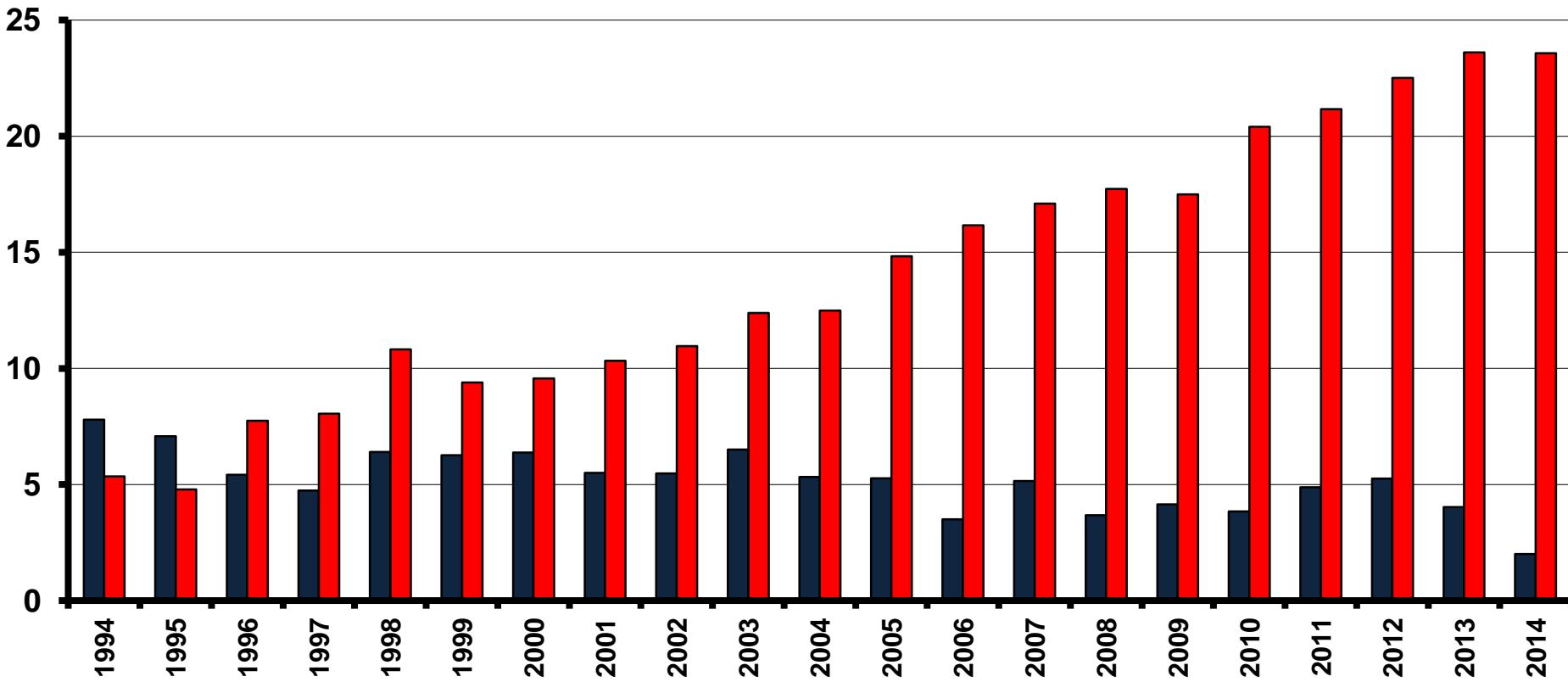
Down syndrome – All cases in births and prenatal diagnosis

# Down syndrome

Per 10.000 live births

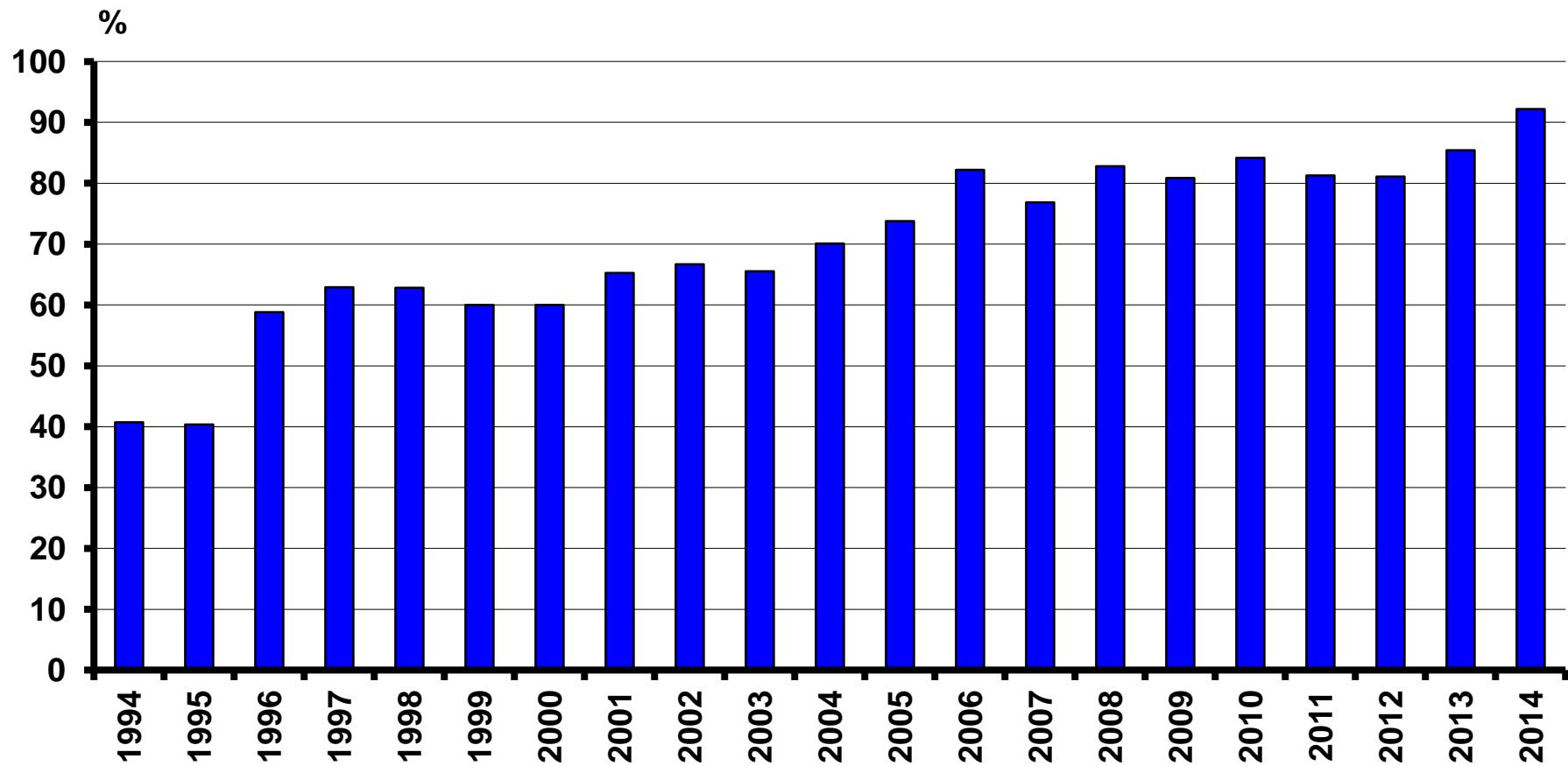
■ Births

■ Prenatal diagnosis



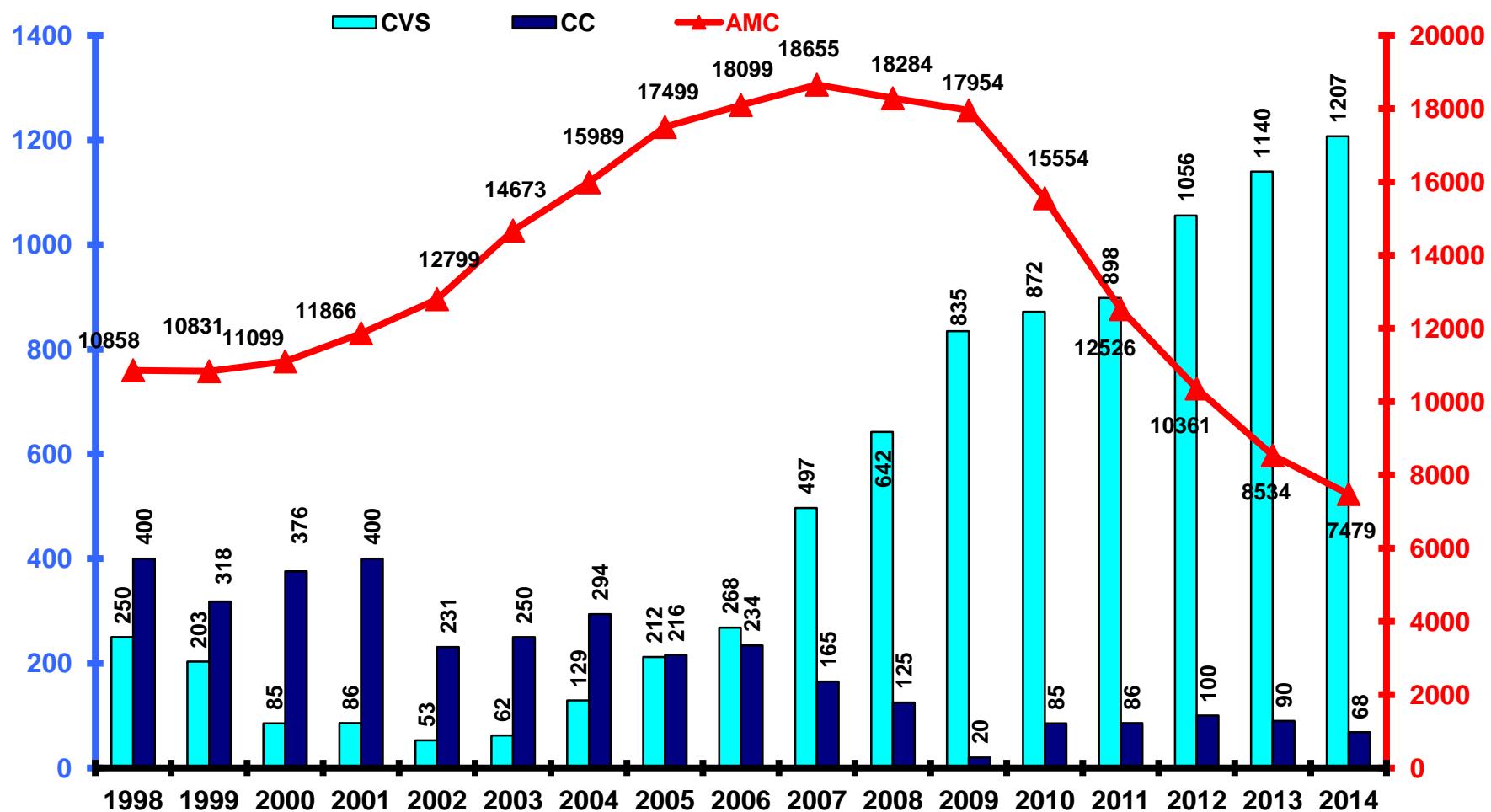
*Down syndrome – All cases in live births and TOPFAs*

# Down syndrome

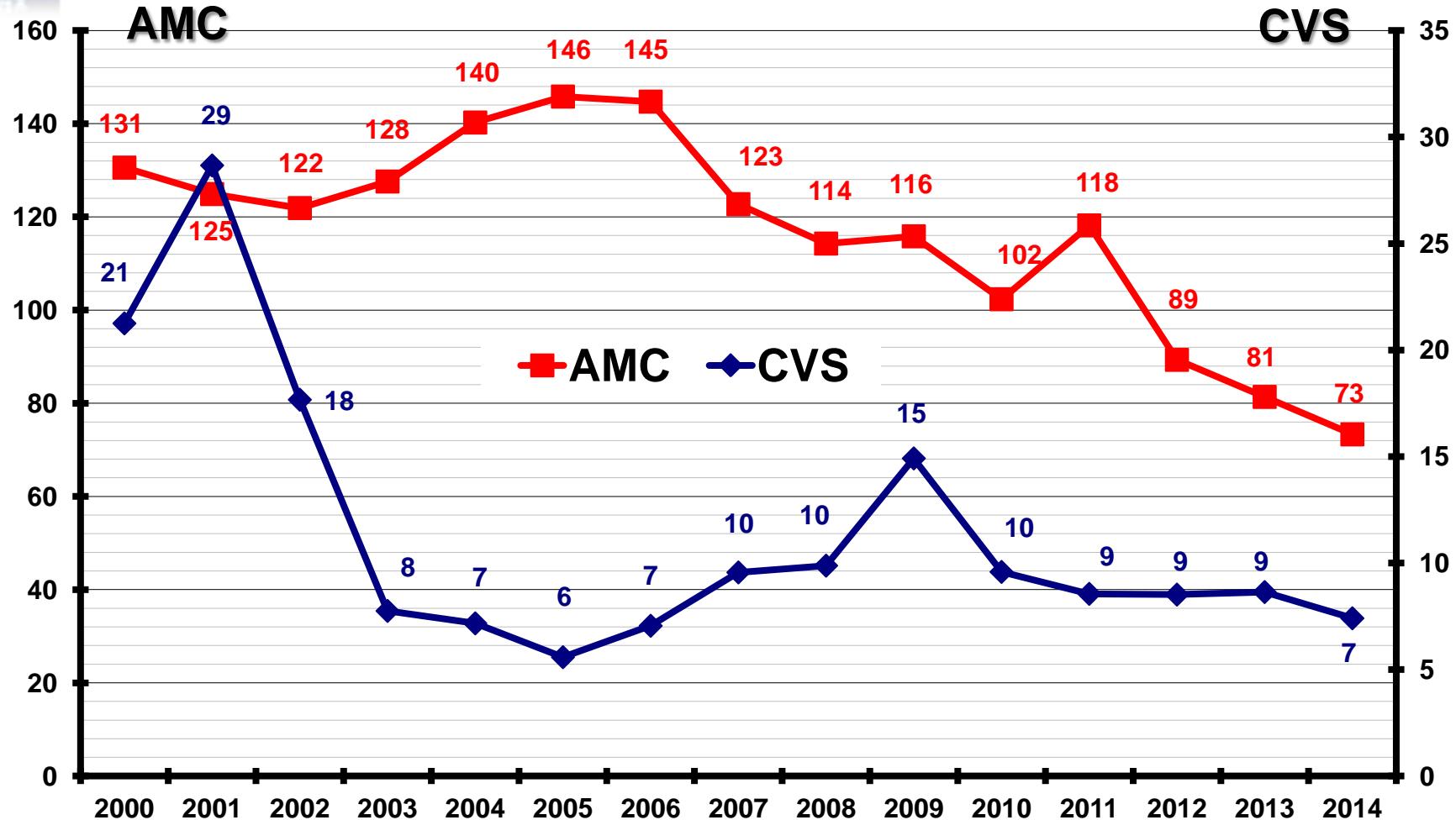


*Down syndrome – relative number of TOPFAs (%)*

# Invasive prenatal diagnosis



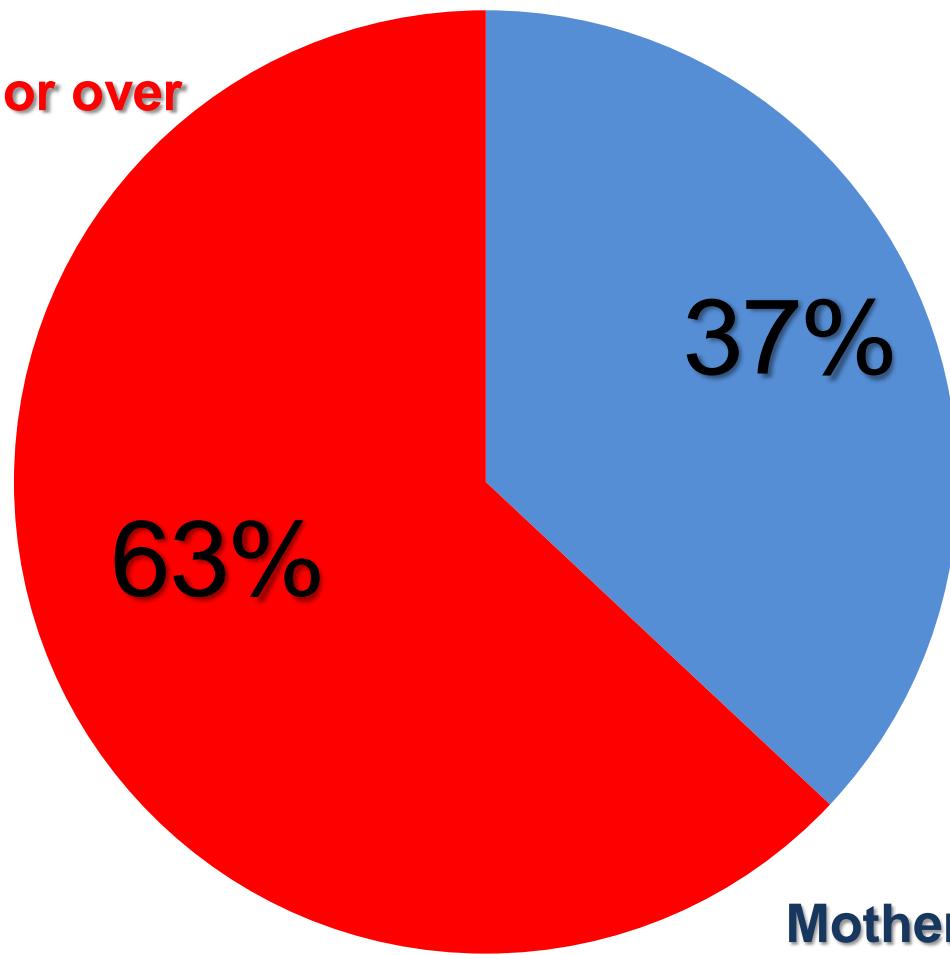
# Invasive prenatal diagnosis



*Number of procedures needed for 1 diagnose of Down syndrome*

# Down syndrome (2014)

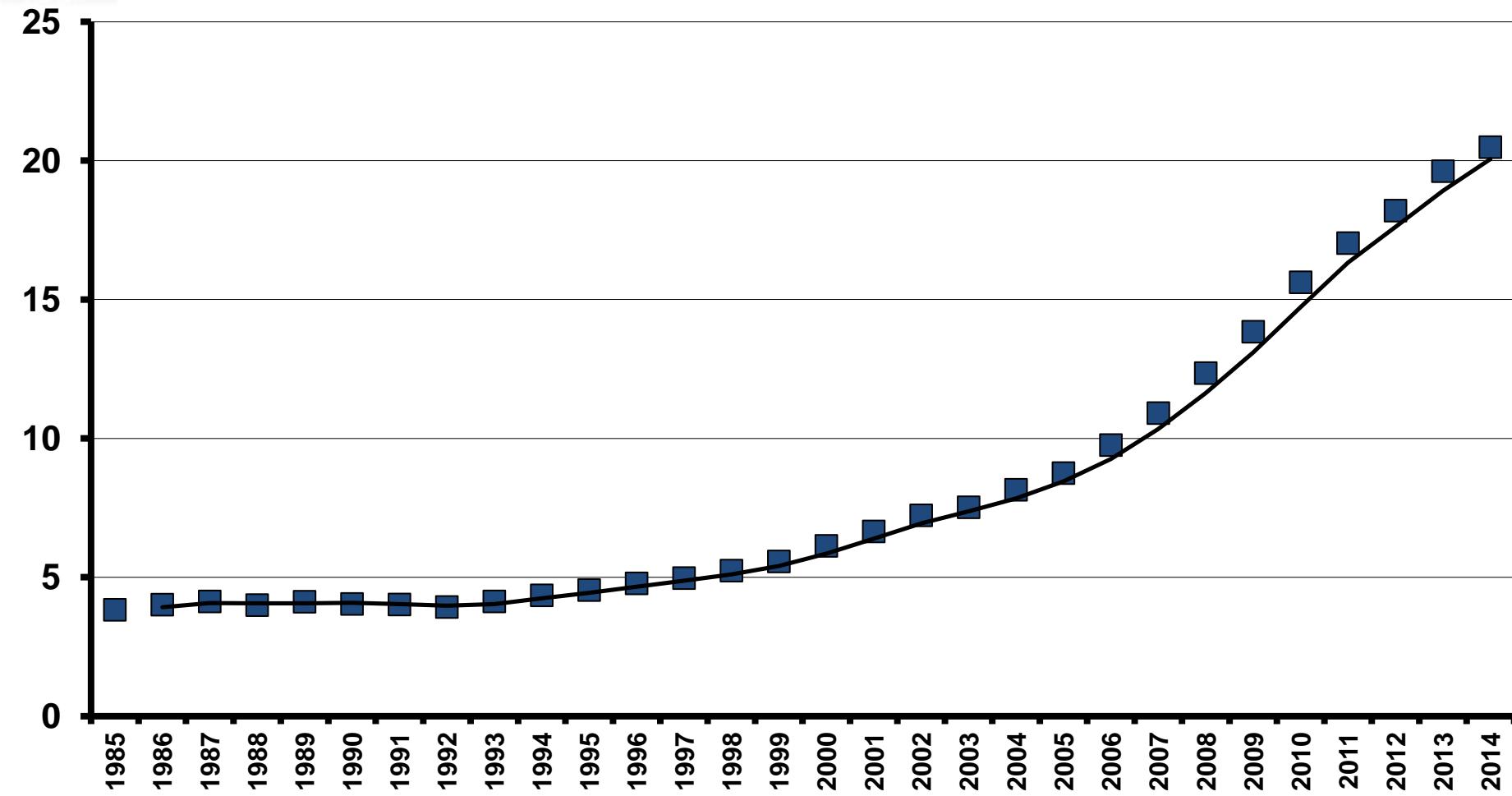
Mothers aged 35 or over



Mothers under 35 years

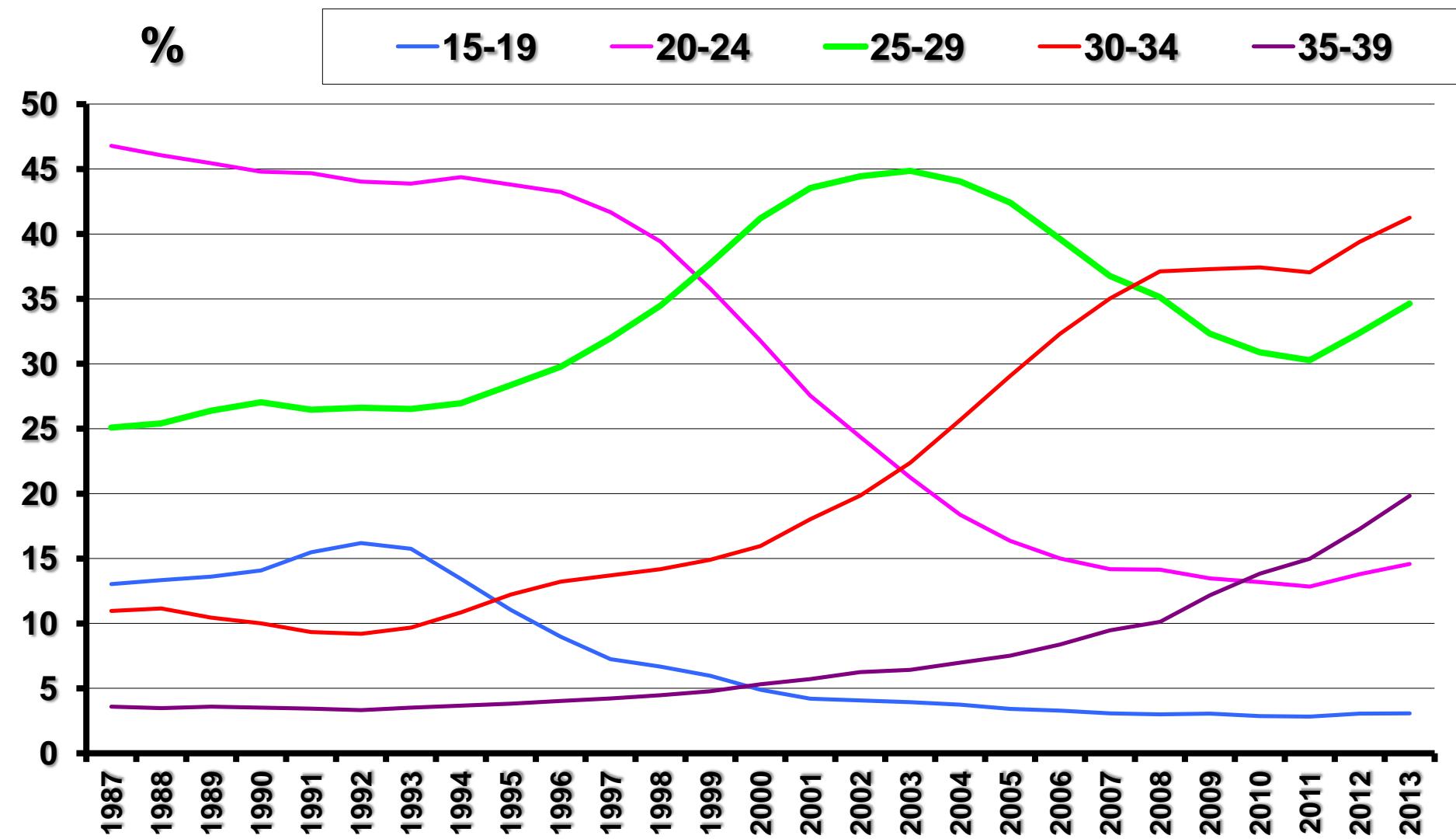
*Down syndrome cases (all) according to the maternal age*

# Maternal age – Time trends

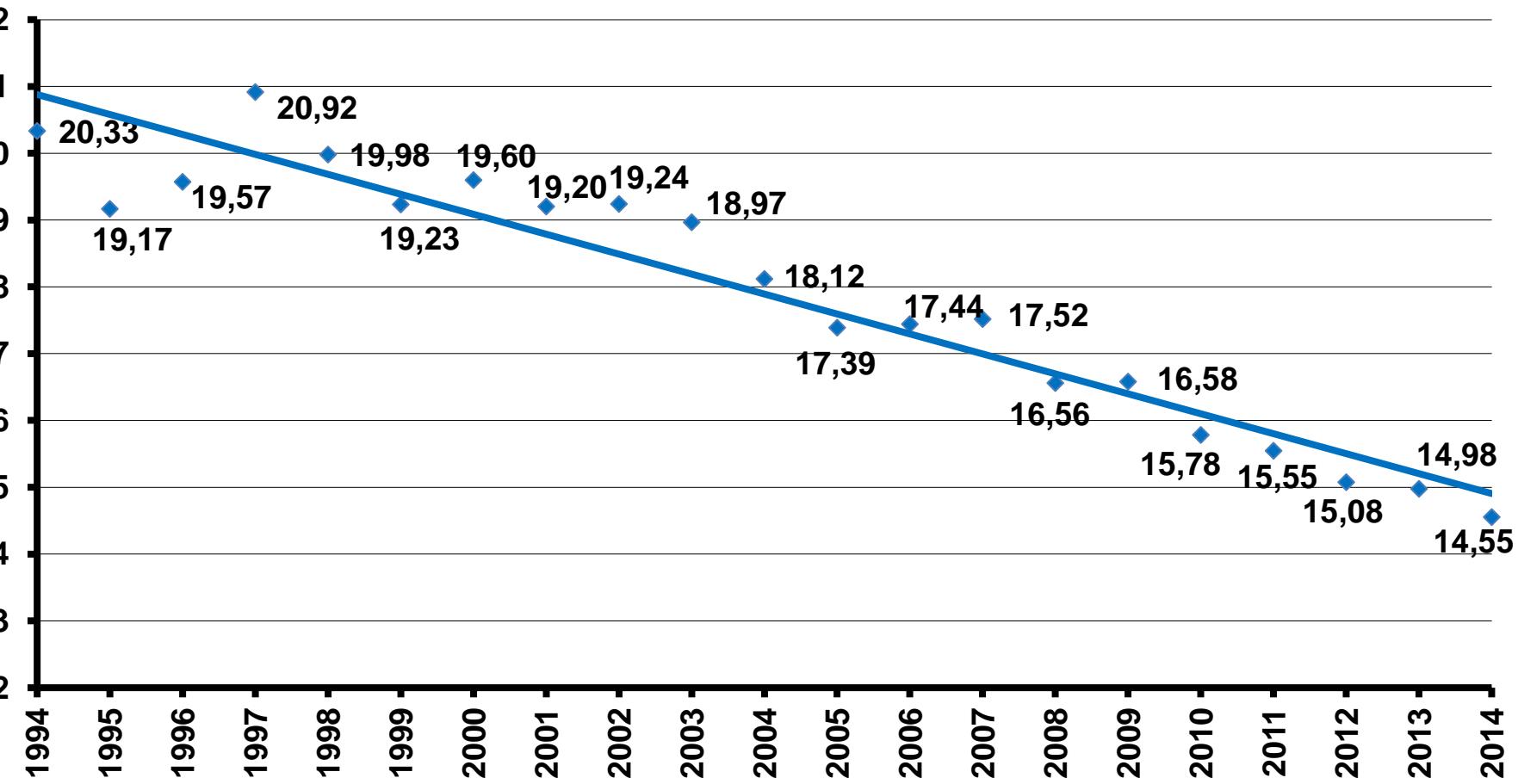


*Proportion of mothers aged 35 years or over*

# Maternal age – Time trends



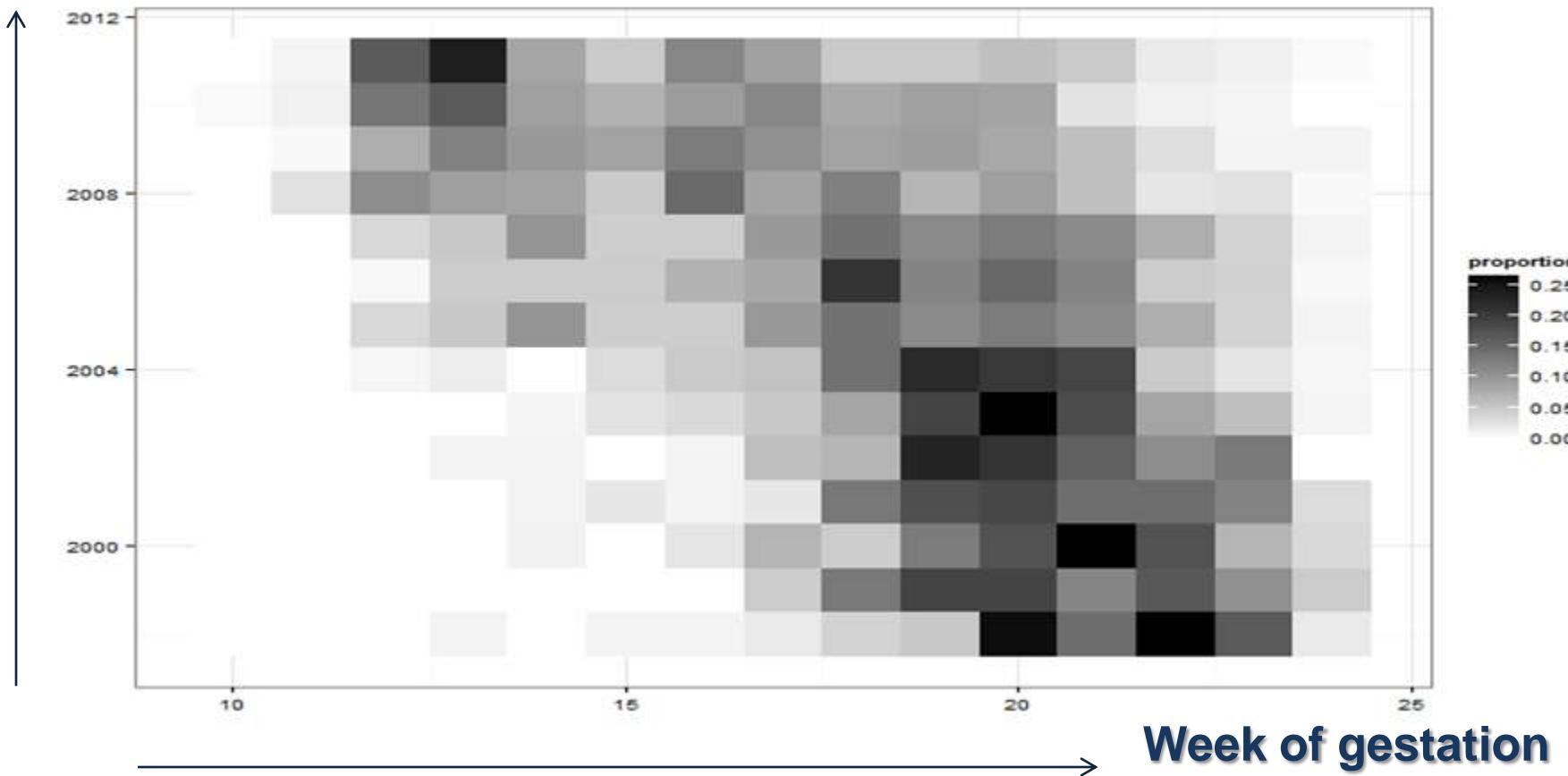
# Down syndrome - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Down syndrome*

# Time of diagnosis - weeks

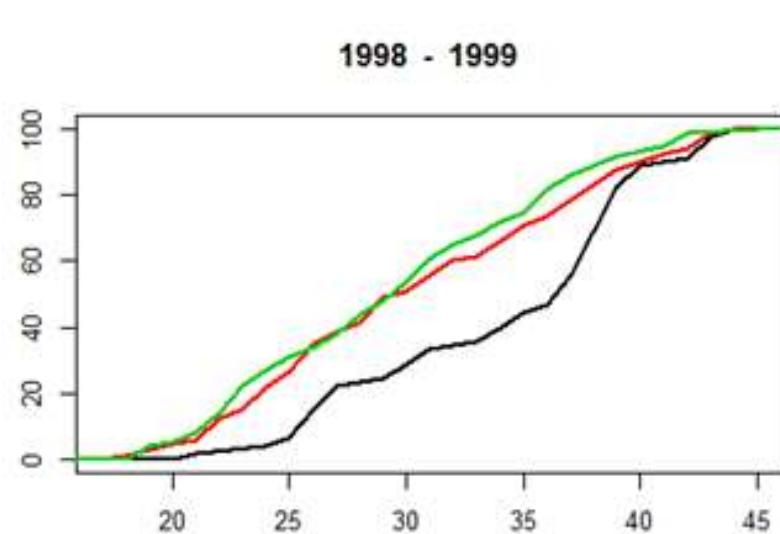
Year



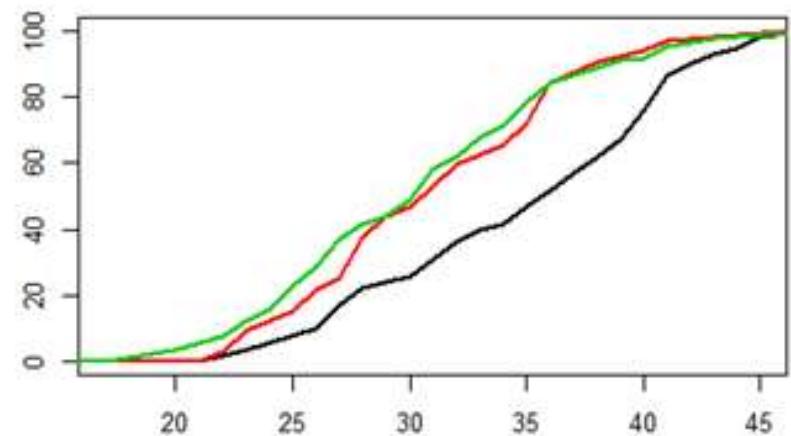
***Time trends – most common week of Down syndrome diagnosis***

# Down syndrome – 1998-2001

%



2000 - 2001



**Early diagnosis**

**Average diagnosis**

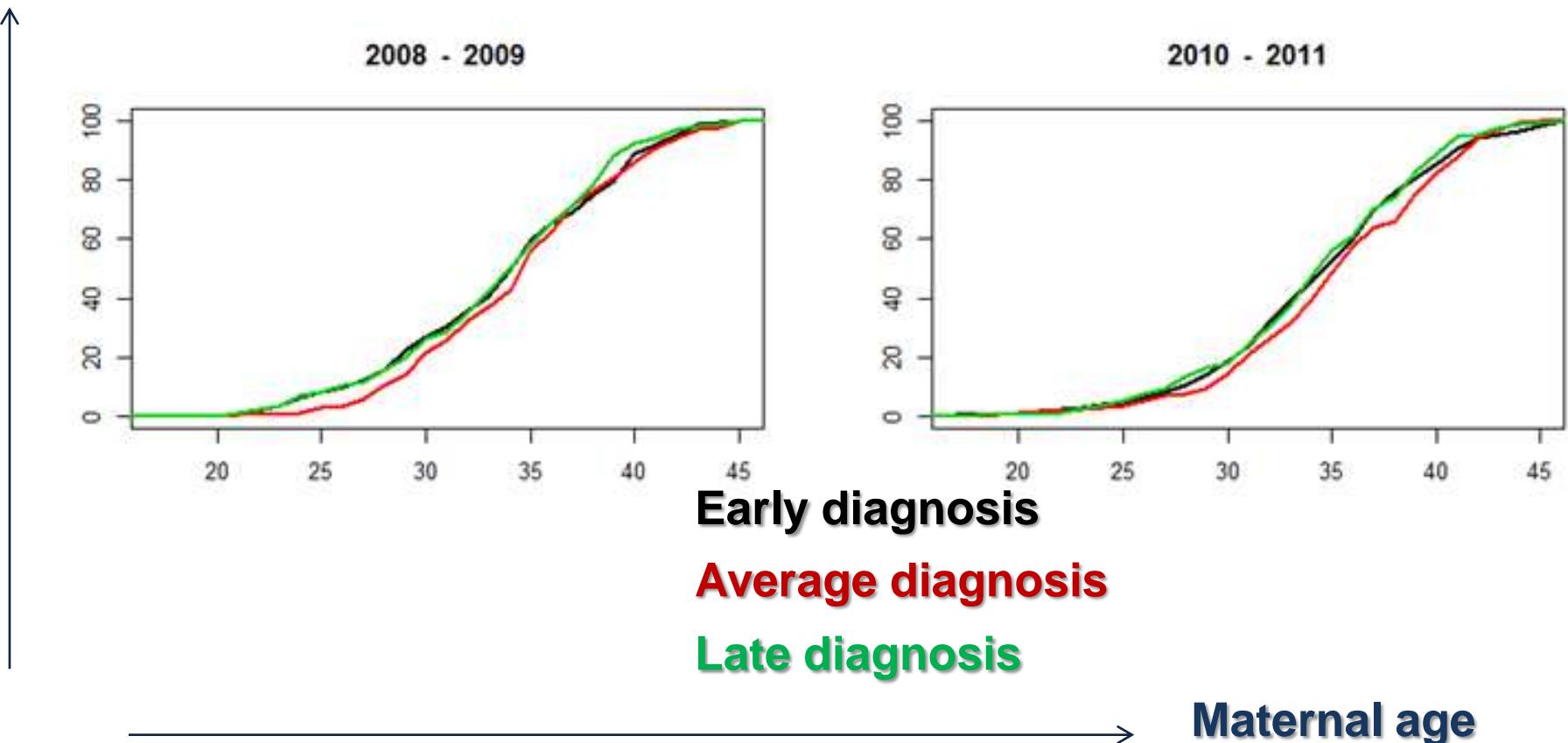
**Late diagnosis**

**Maternal age**

***Time trends – Early vs. Late diagnosis regarding the maternal age***

# Down syndrome – 2008-2011

%



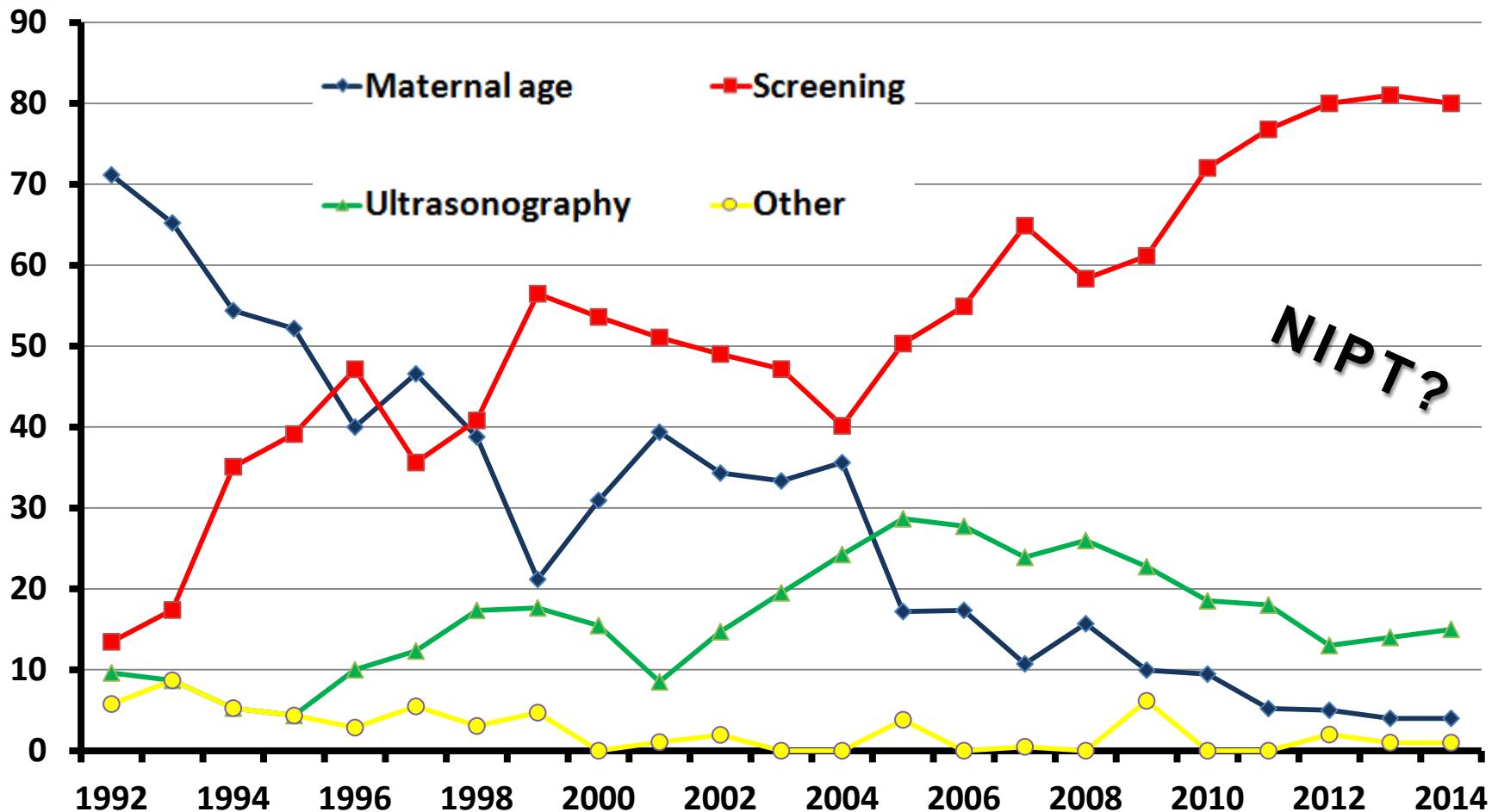
***Time trends – Early vs. Late diagnosis regarding the maternal age***

# What is the significance?

Years	EvSA	AvSL	EvSL
1998-1999	<b>0.039</b>	0.985	<b>0.002</b>
2000-2001	<b>0.025</b>	0.902	<b>0.001</b>
2002-2003	0.083	0.586	<b>0.038</b>
2004-2005	0.827	1.000	0.996
2006-2007	0.103	0.809	0.725
2008-2009	0.792	0.766	0.605
2010-2011	0.412	0.736	1.000

*p values computed using nonparametric Kolmogorov-Smirnov test*

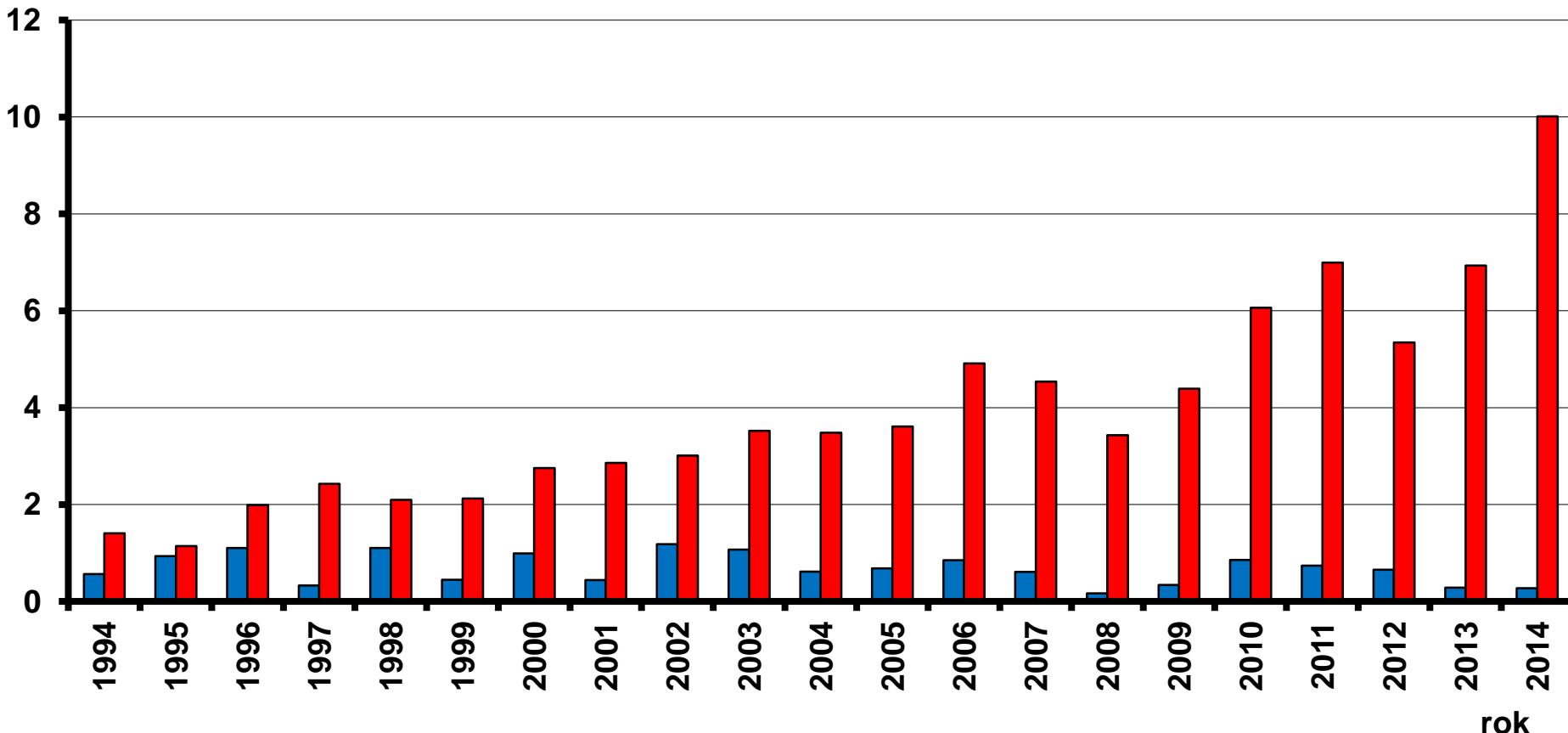
# The role of screening



*Changing role of screening programs in prenatal diagnosis*

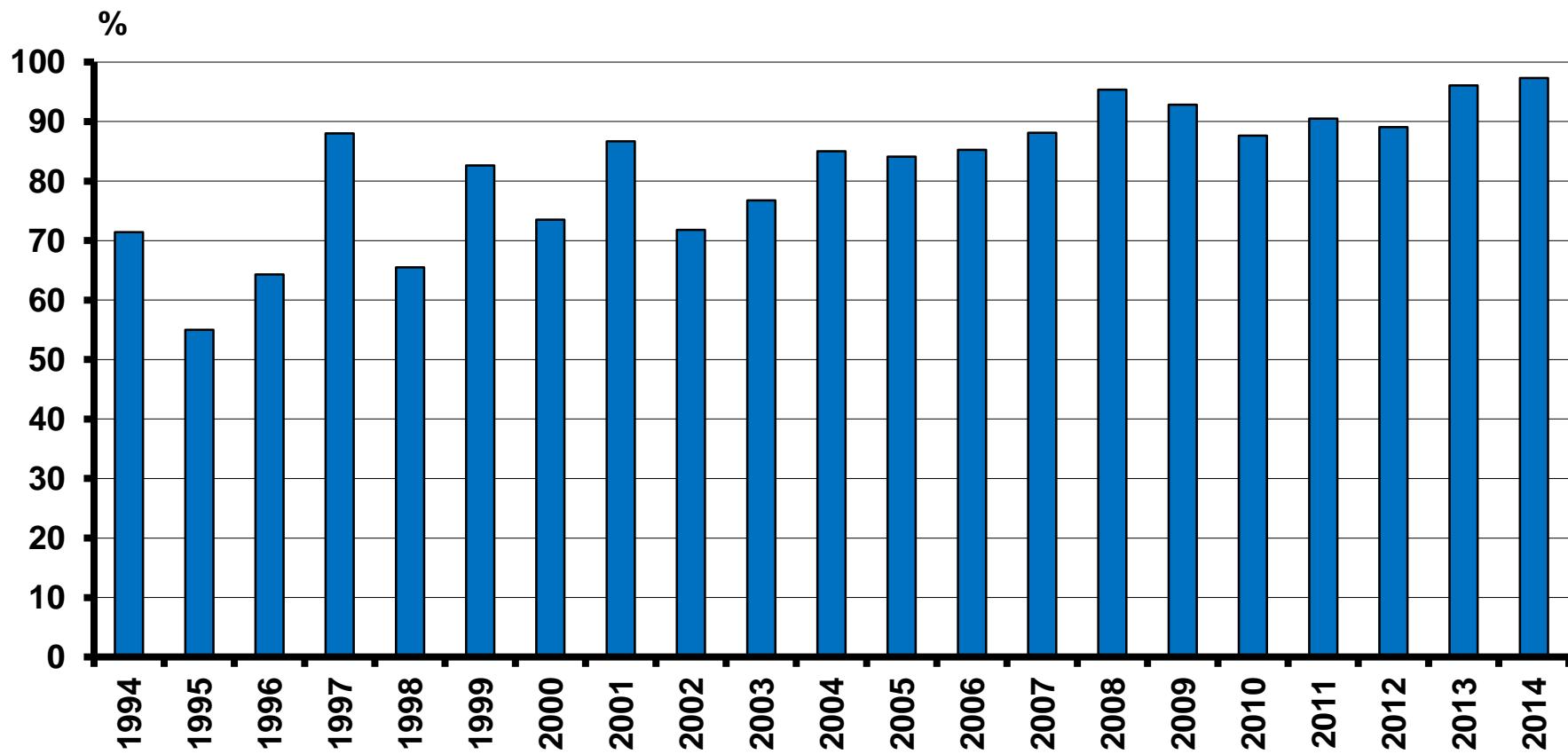
# Edwards syndrome

Per 10 000 live births



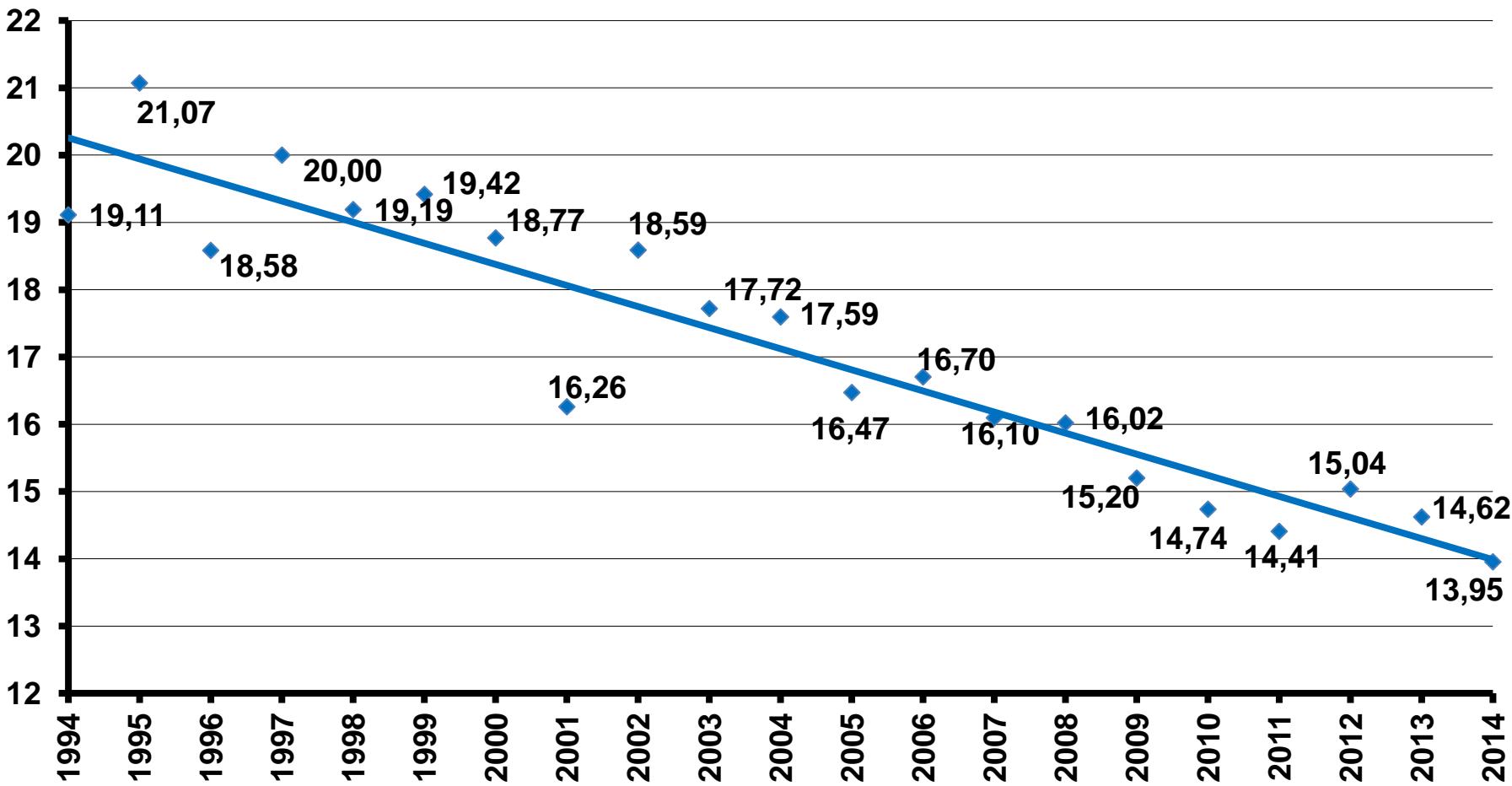
*Edwards syndrome – All cases in live births and TOPFAs*

# Edwards syndrome



*Edwards syndrome – relative number of TOPFAs (%)*

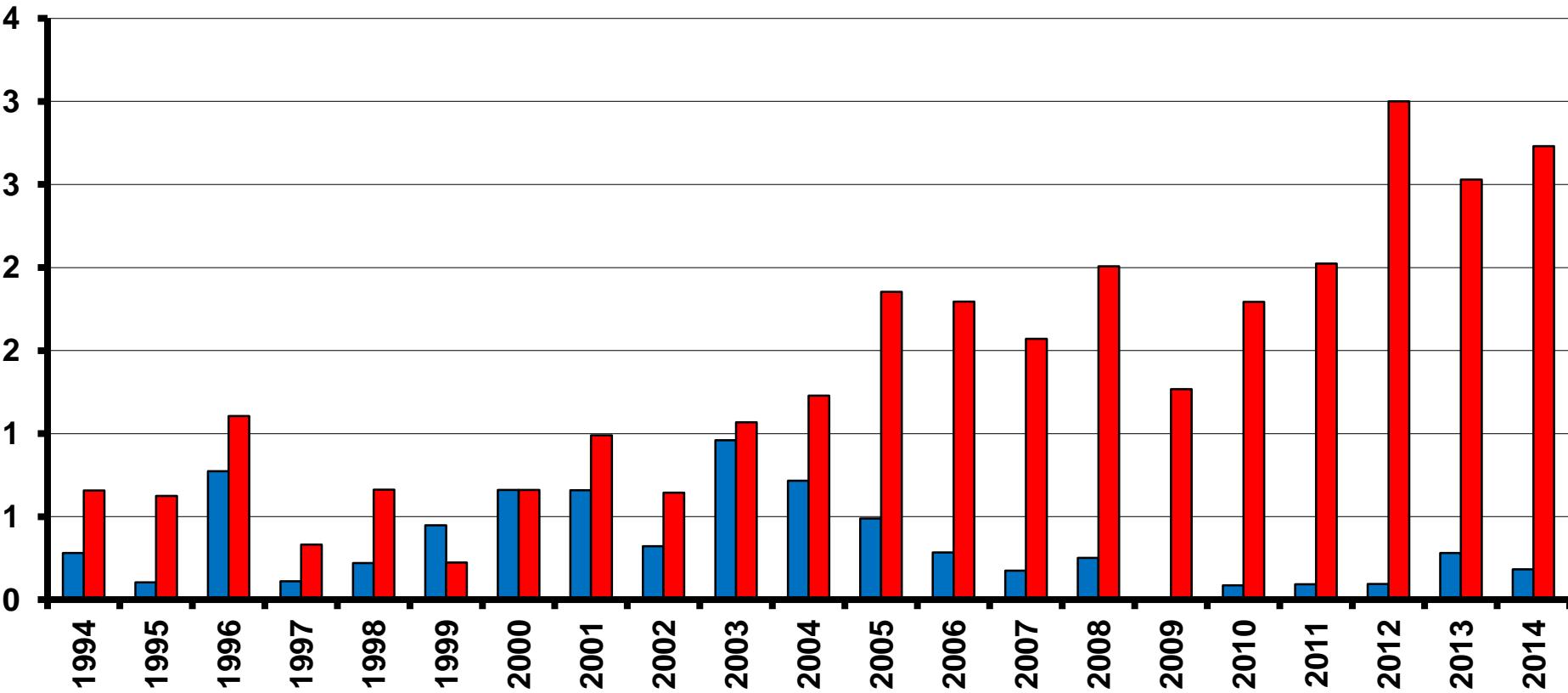
# Edwards syndrome - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Edwards syndrome*

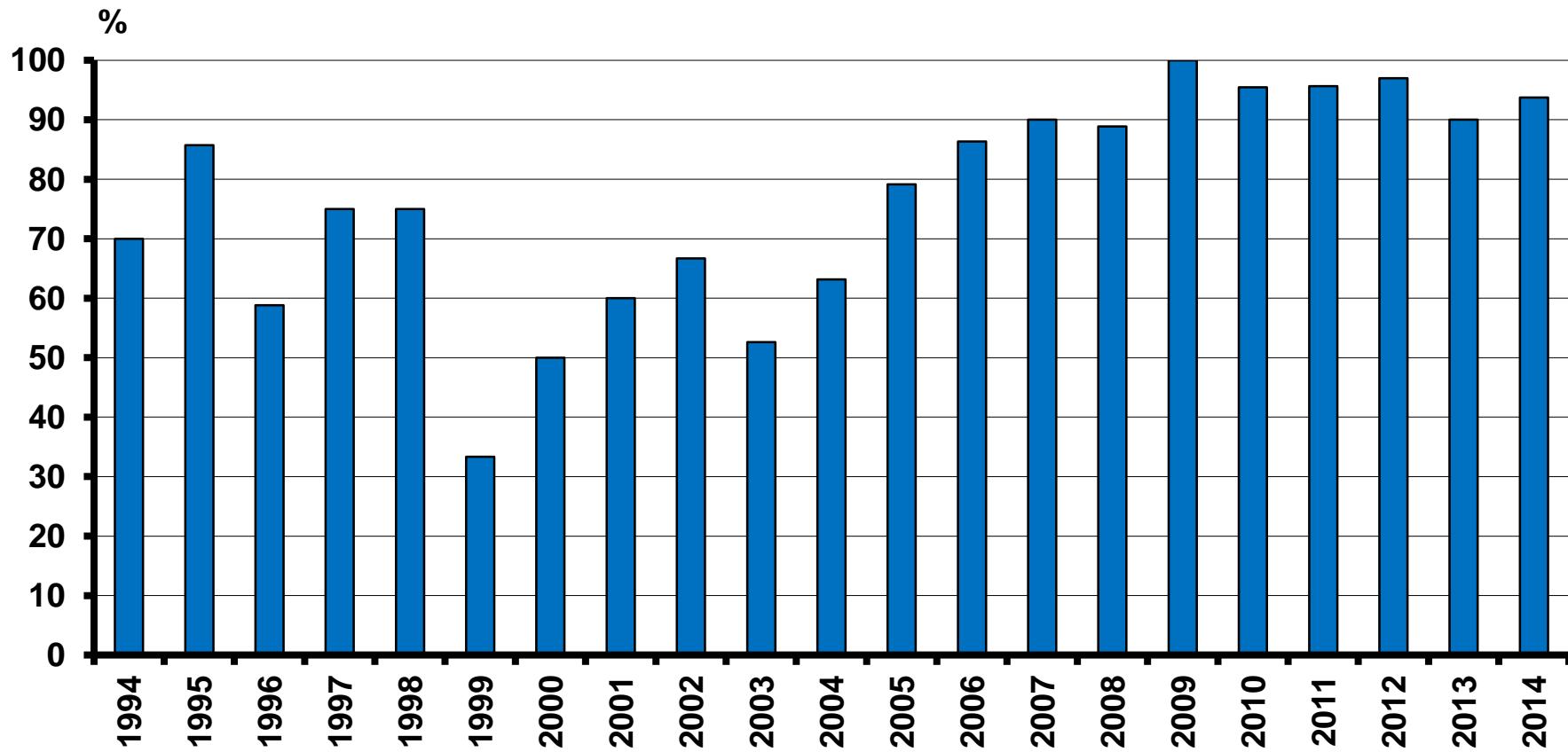
# Patau syndrome

Per 10 000 live births



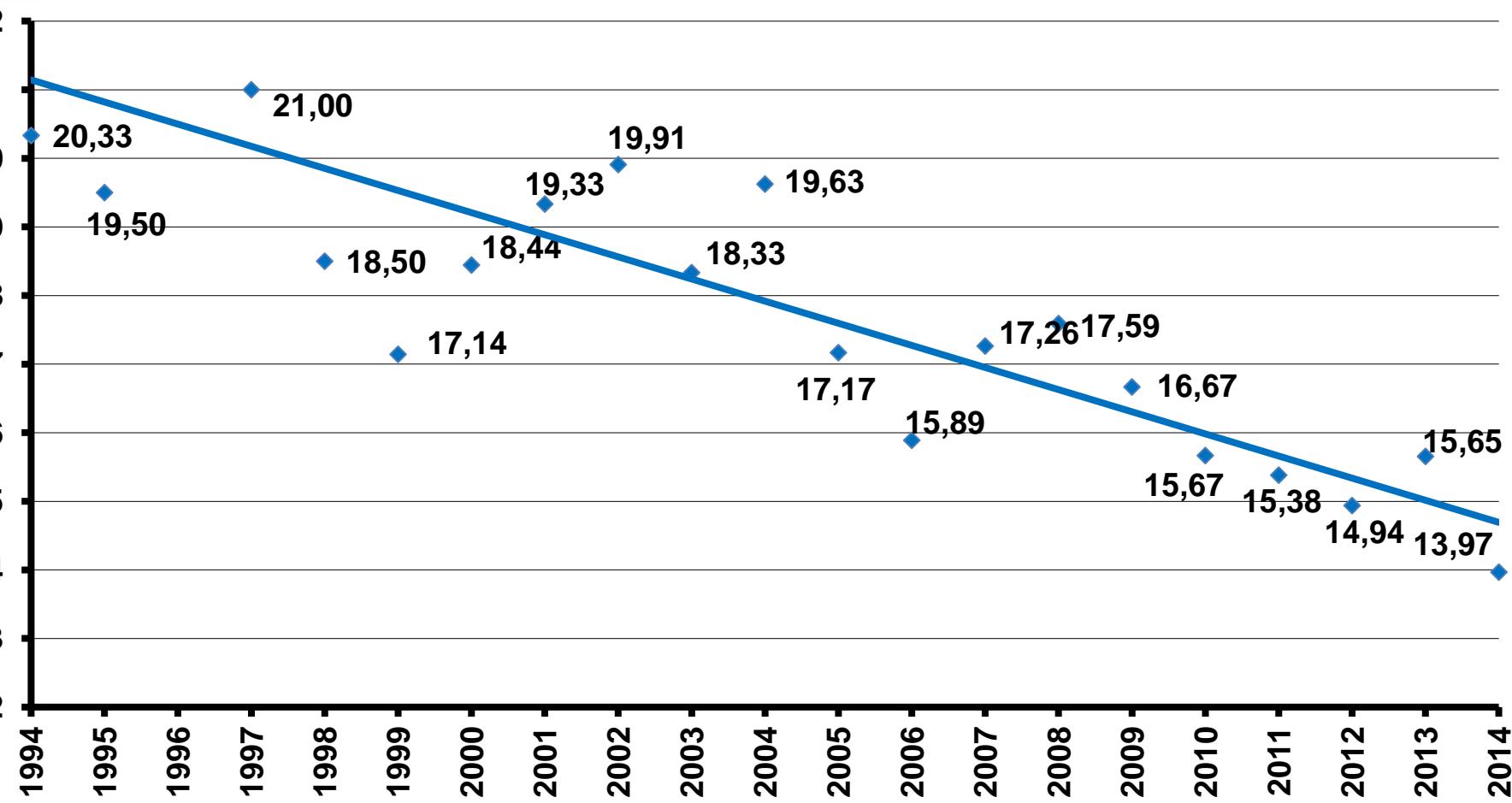
*Patau syndrome – All cases in live births and TOPFAs*

# Patau syndrome



**Patau syndrome – All cases in live births and TOPFAs**

# Patau syndrome - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Patau syndrome*

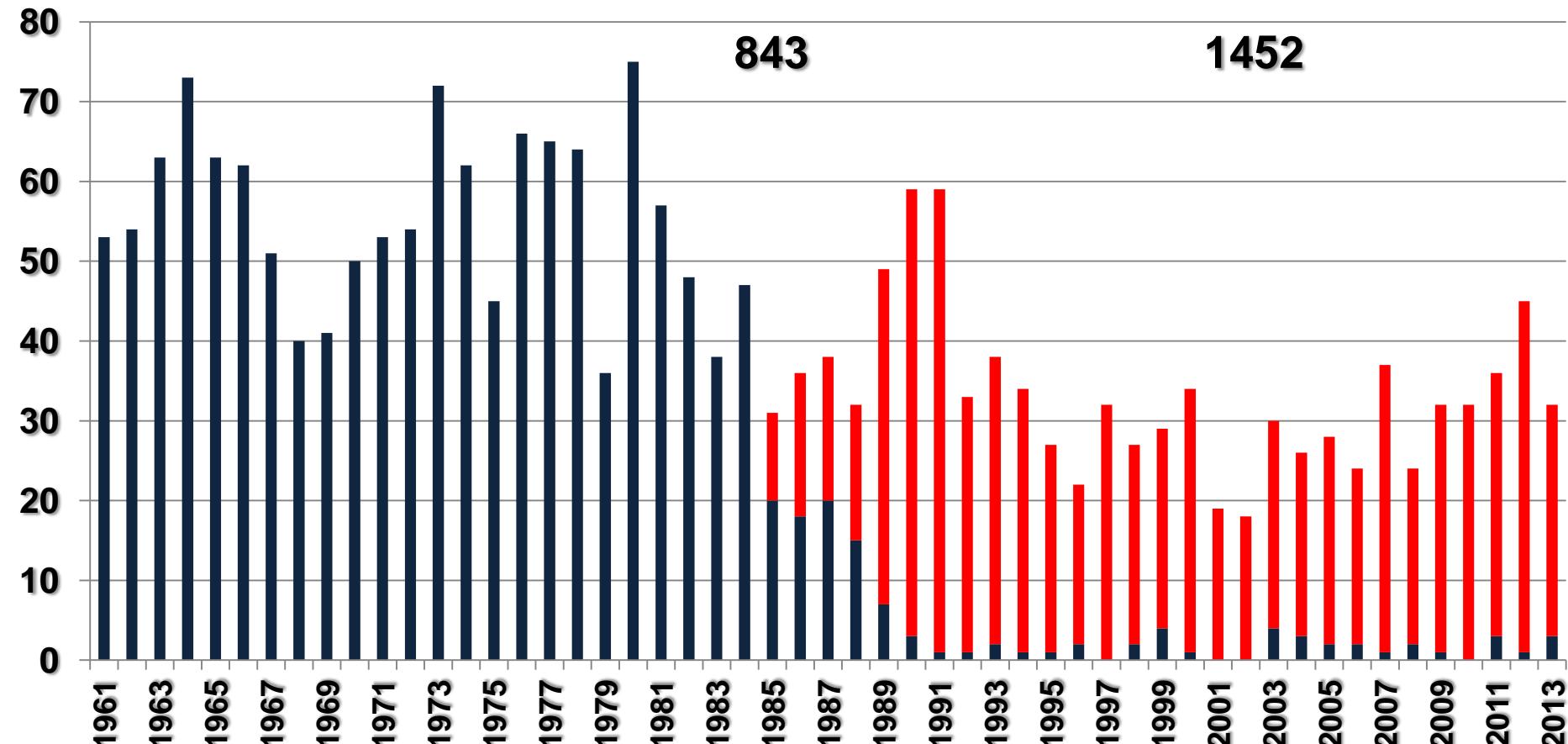
# Anencephaly

50+ years

Absolute numbers

■ Prenatal diagnosis

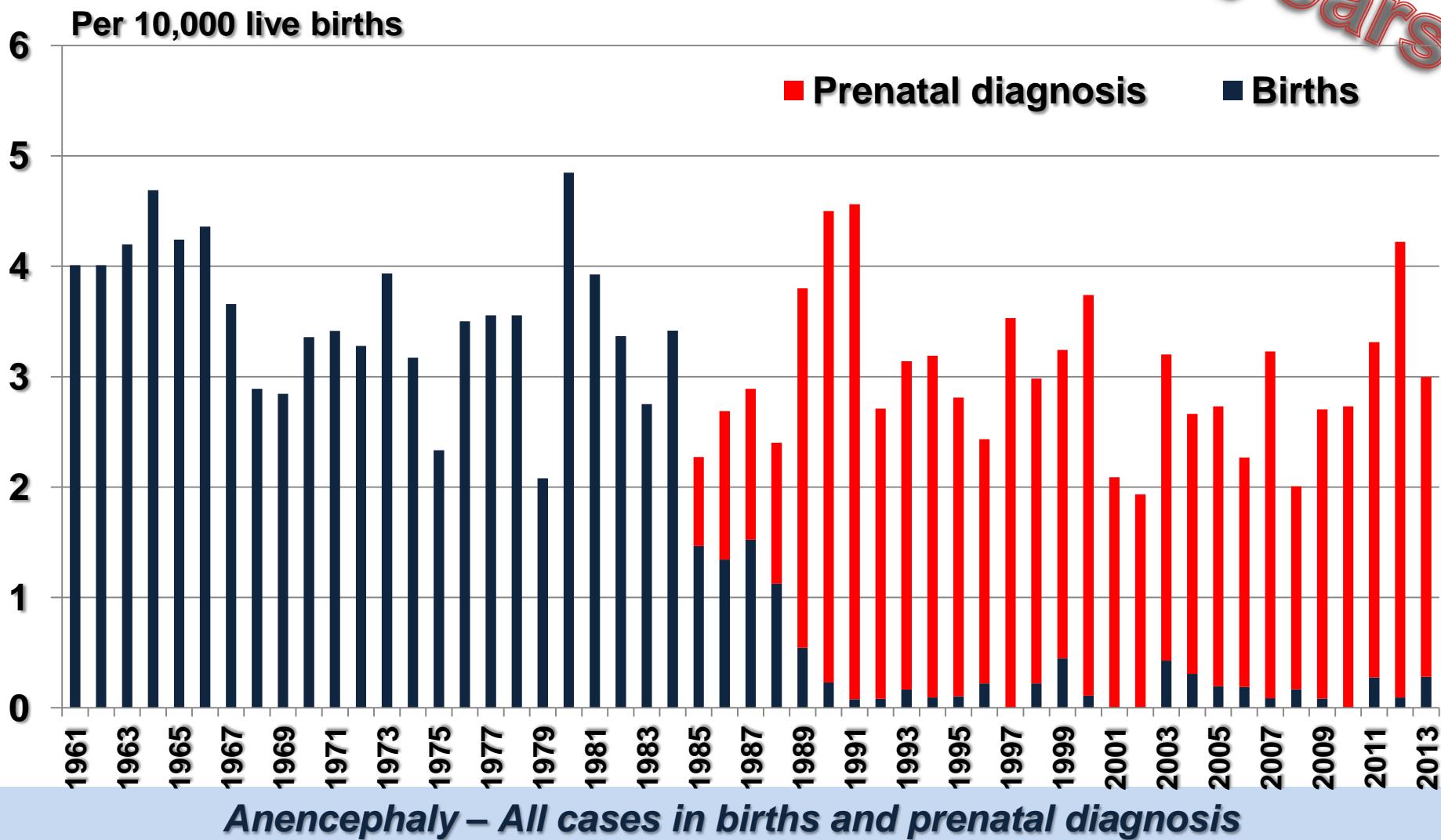
■ Births



Anencephaly – All cases in births and prenatal diagnosis

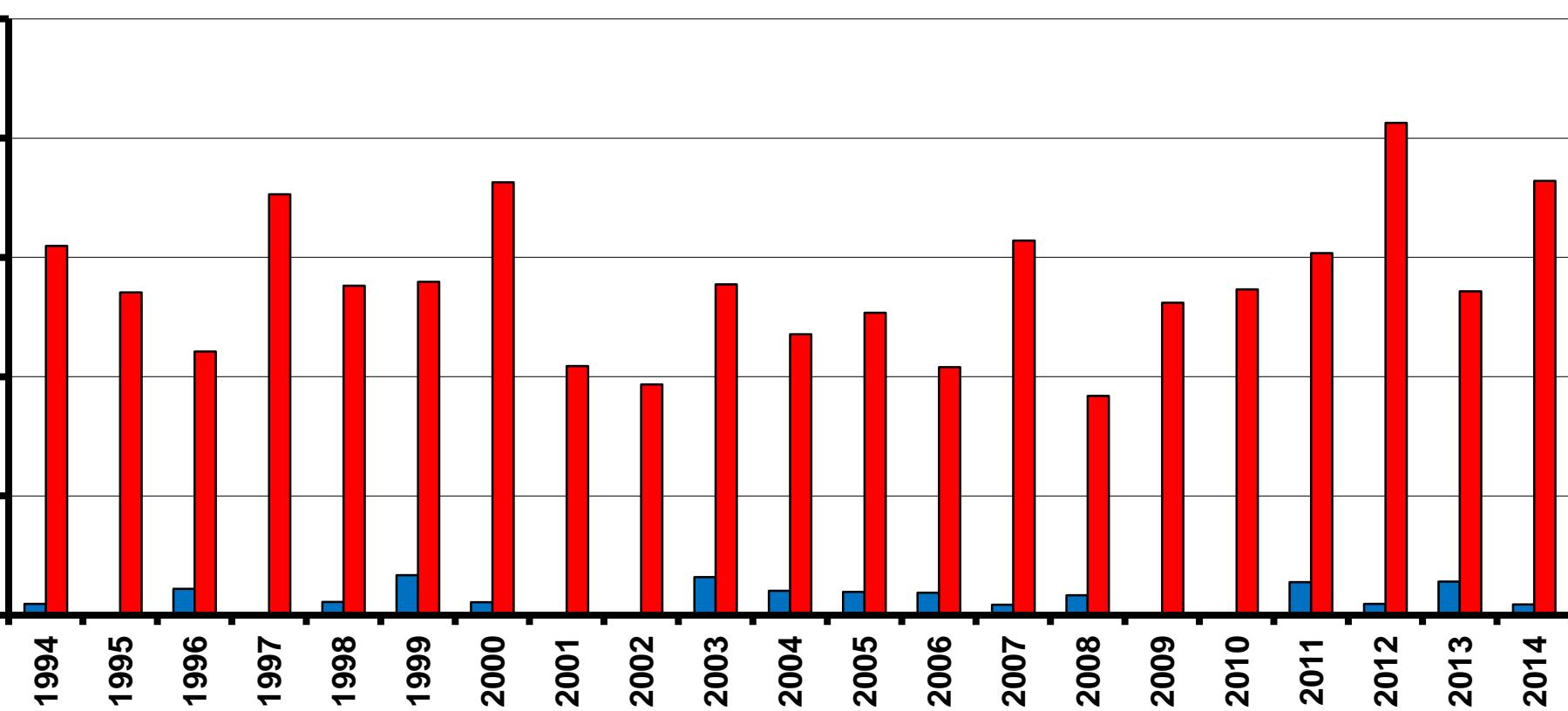
# Anencephaly

50+ years



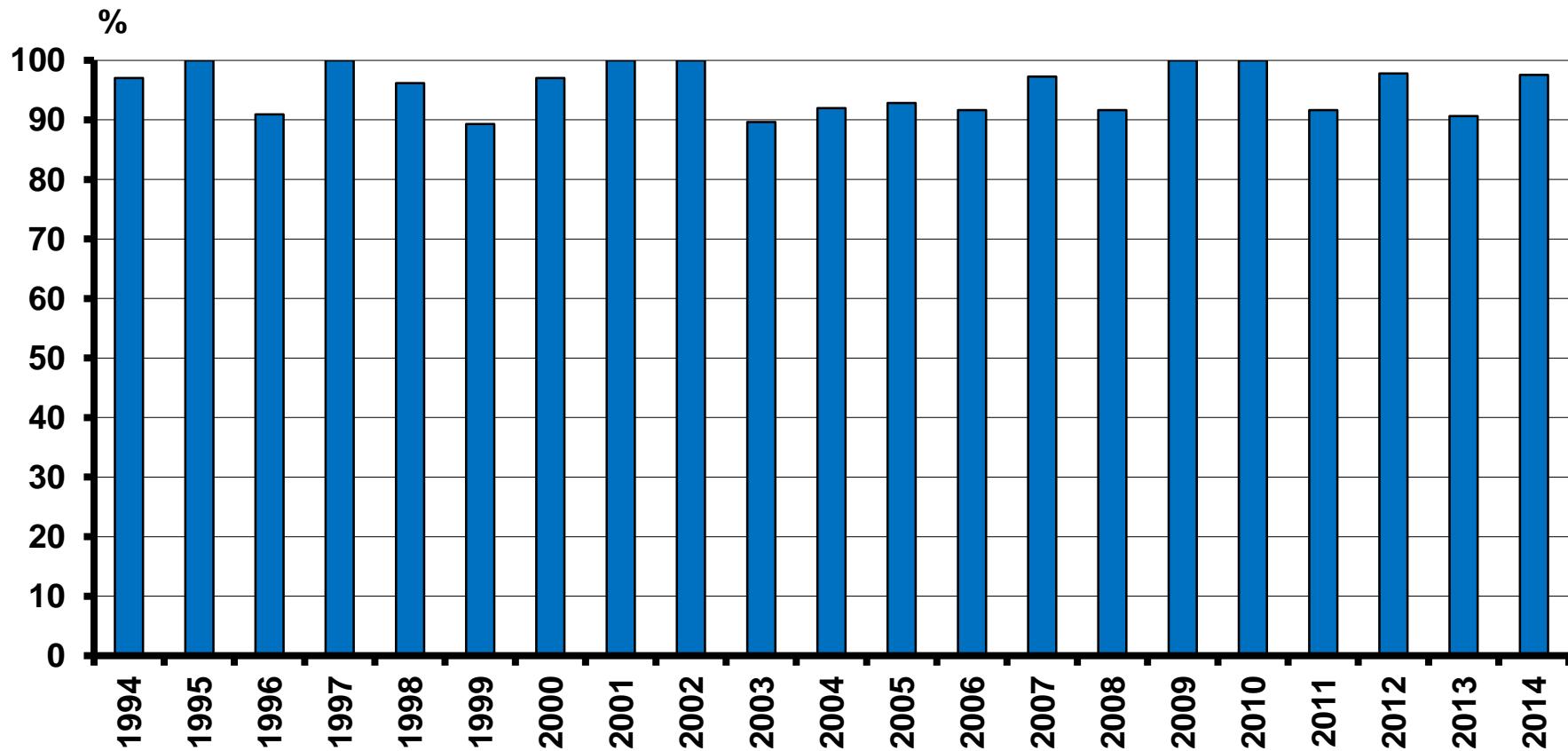
# Anencephaly

Per 10 000 live births



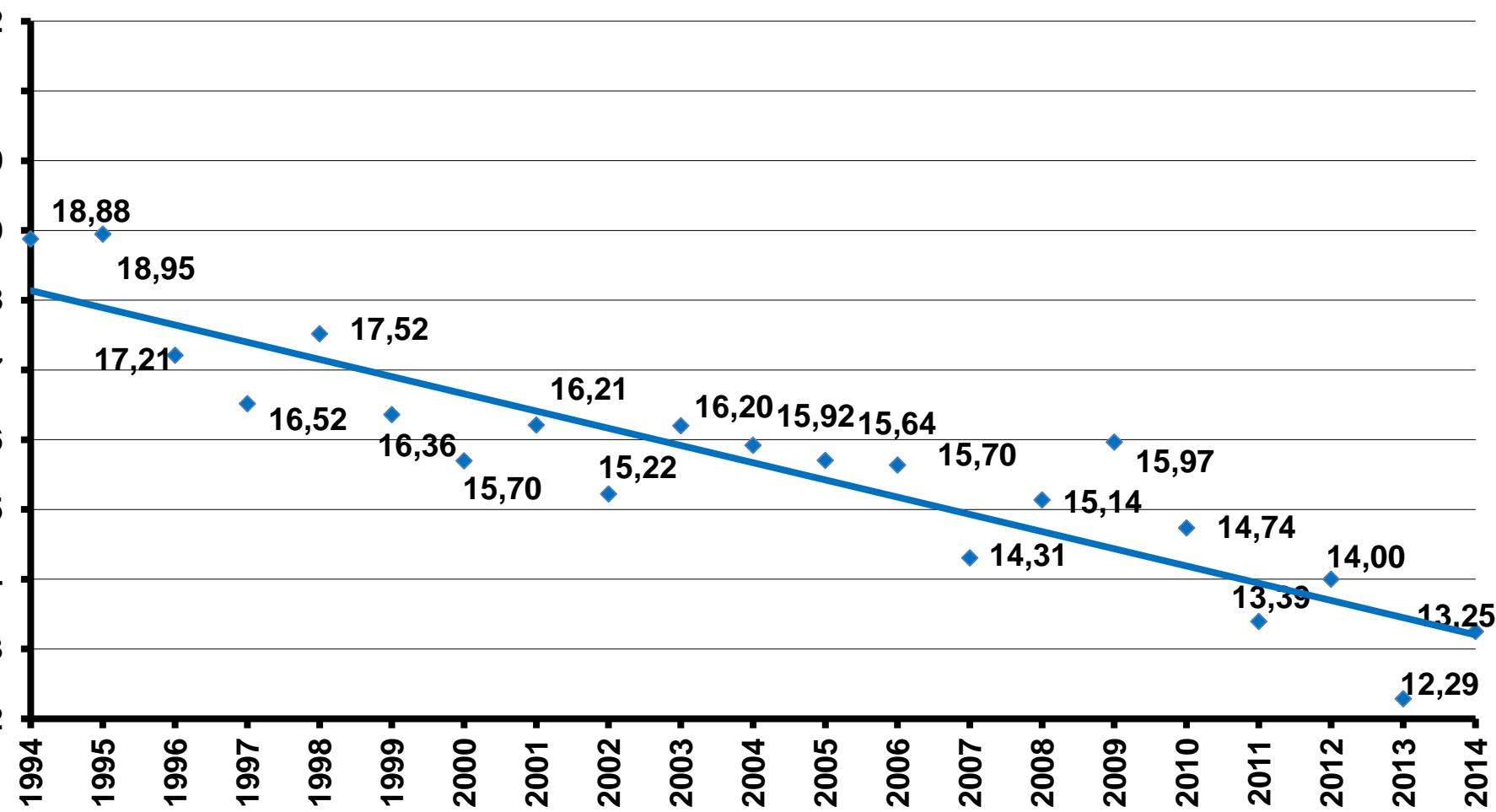
*Anencephaly – All cases in live births and TOPFAs*

# Anencephaly



*Anencephaly – relative number of TOPFAs (%)*

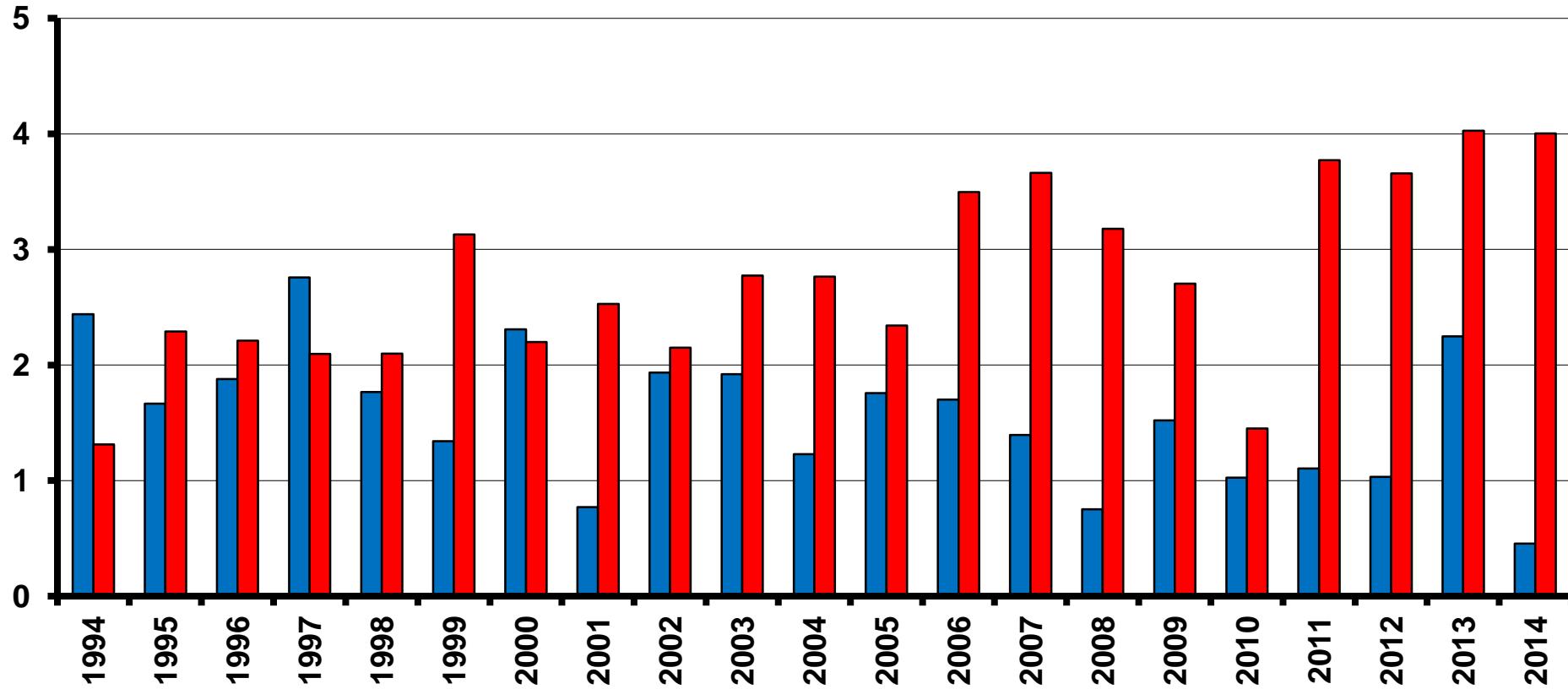
# Anencephaly - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Anencephaly*

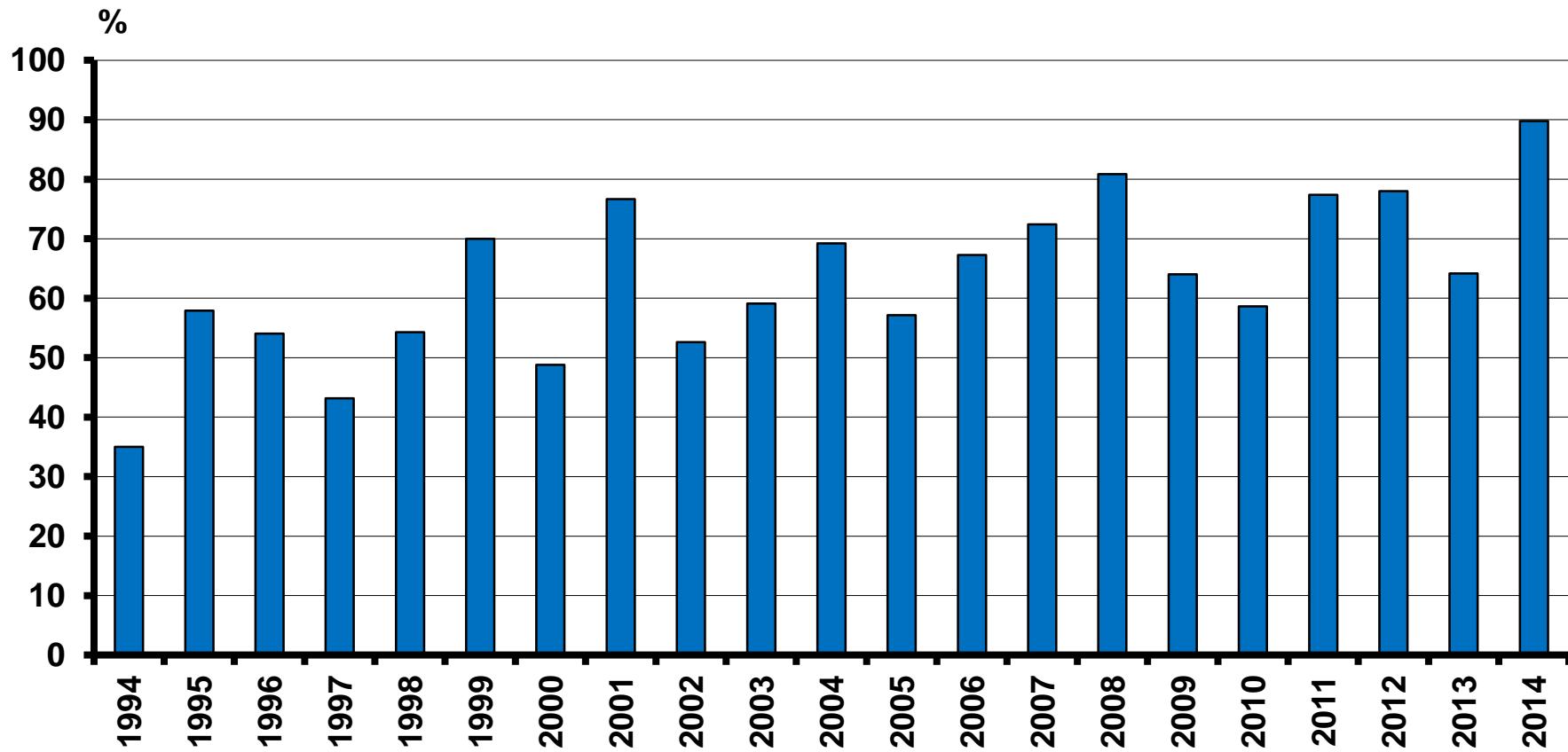
# Spina bifida

Per 10 000 live births



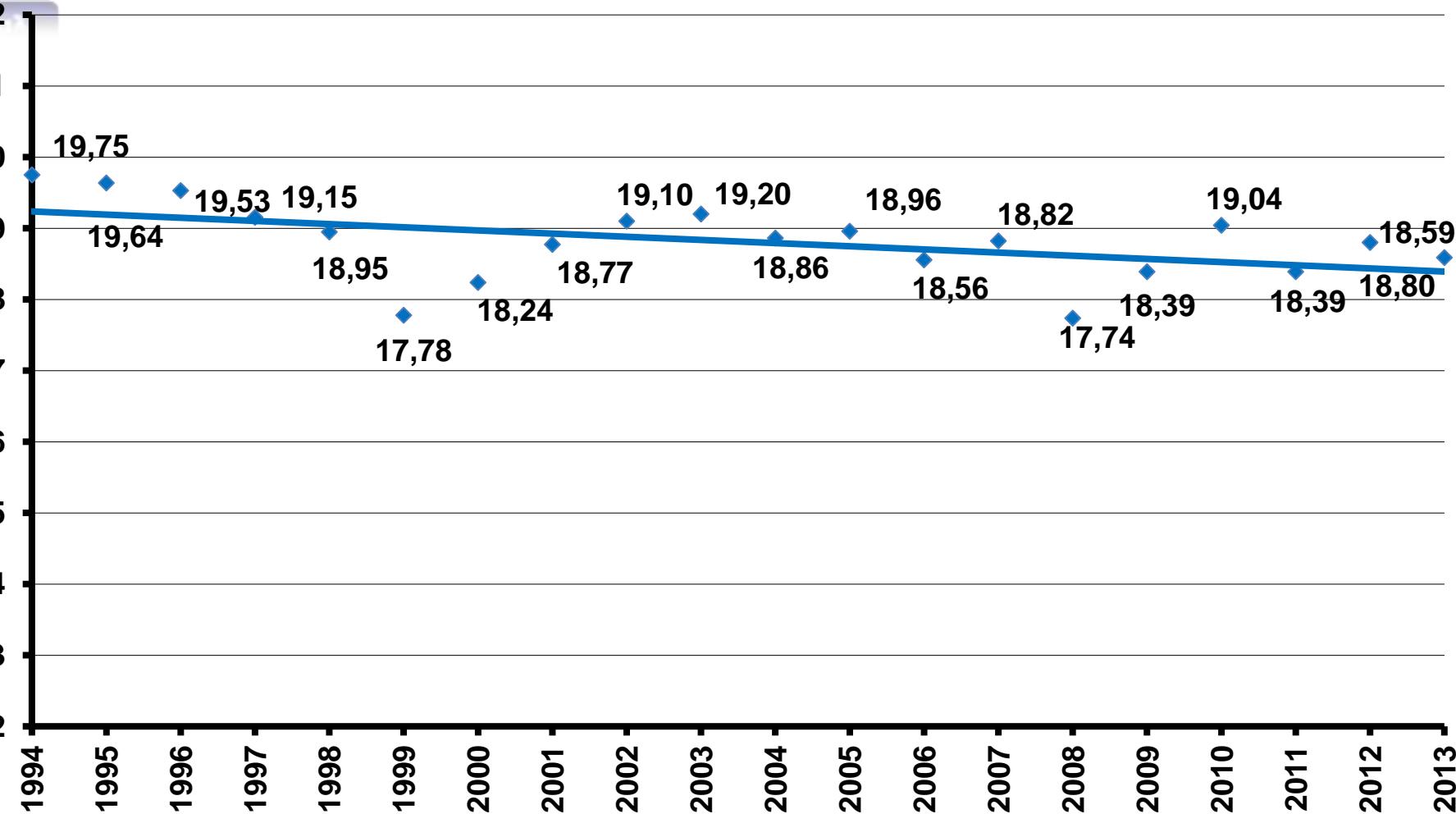
*Spina bifida – All cases in live births and TOPFAs*

# Spina bifida



*Spina bifida – relative number of TOPFAs (%)*

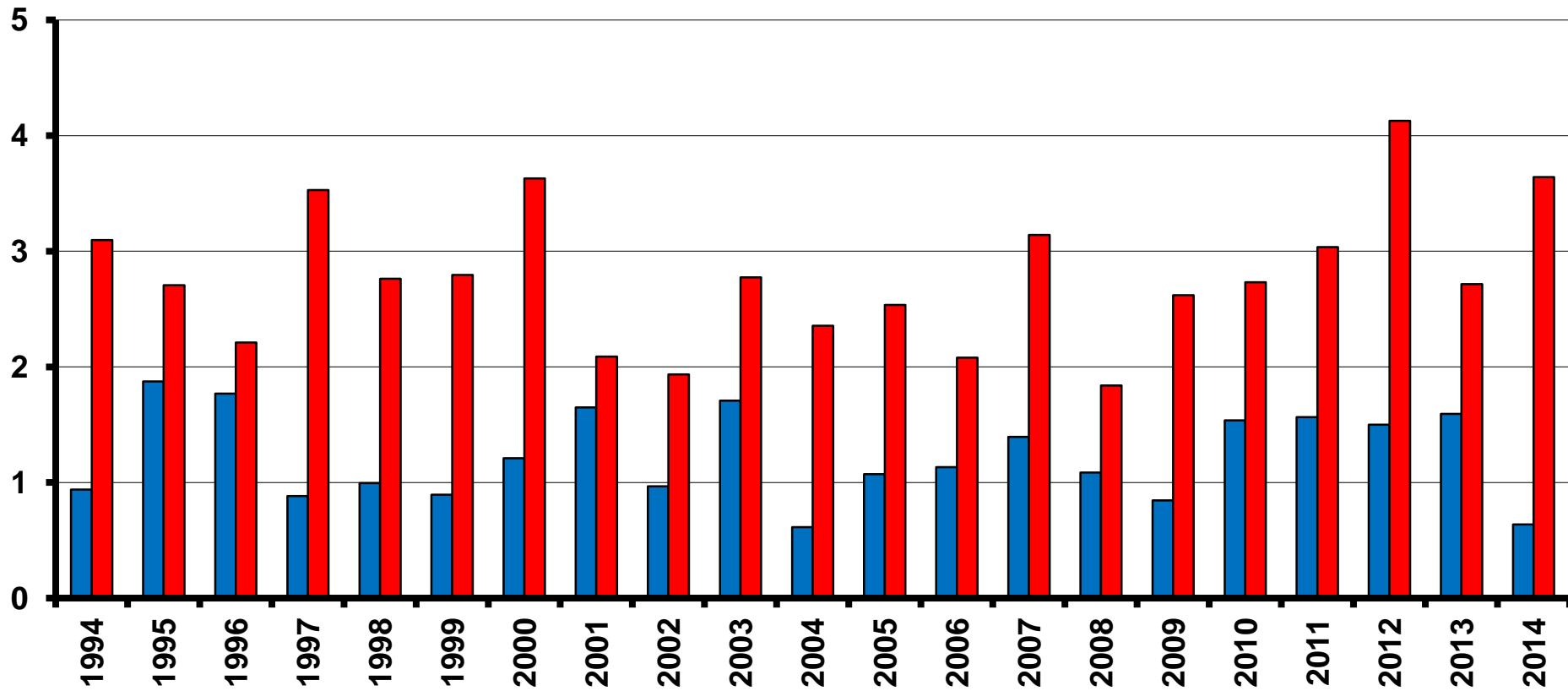
# Spina bifida - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Spina bifida*

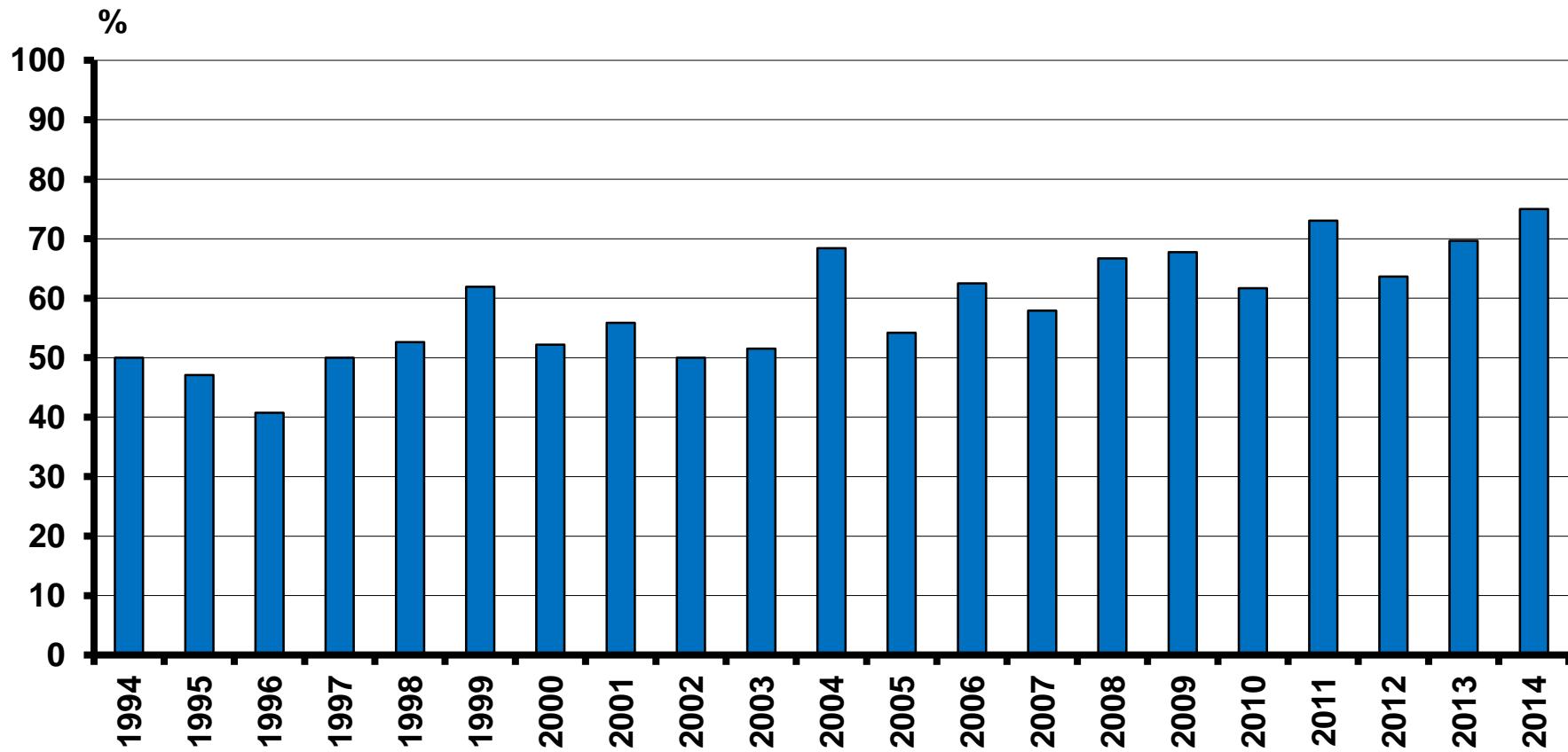
# Omphalocele

Per 10 000 live births



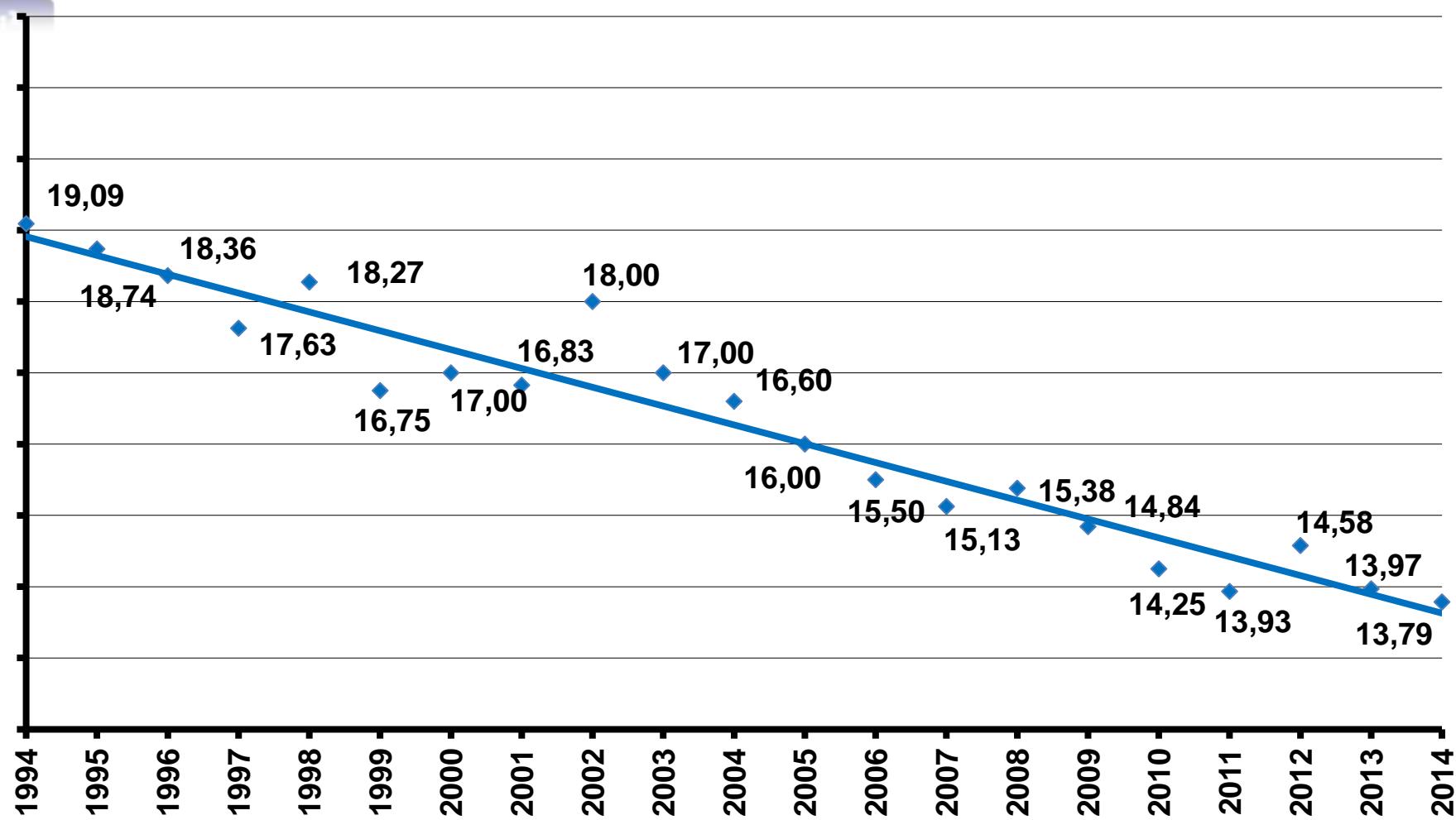
*Omphalocele – All cases in live births and TOPFAs*

# Omphalocele



*Omphalocele – relative number of TOPFAs (%)*

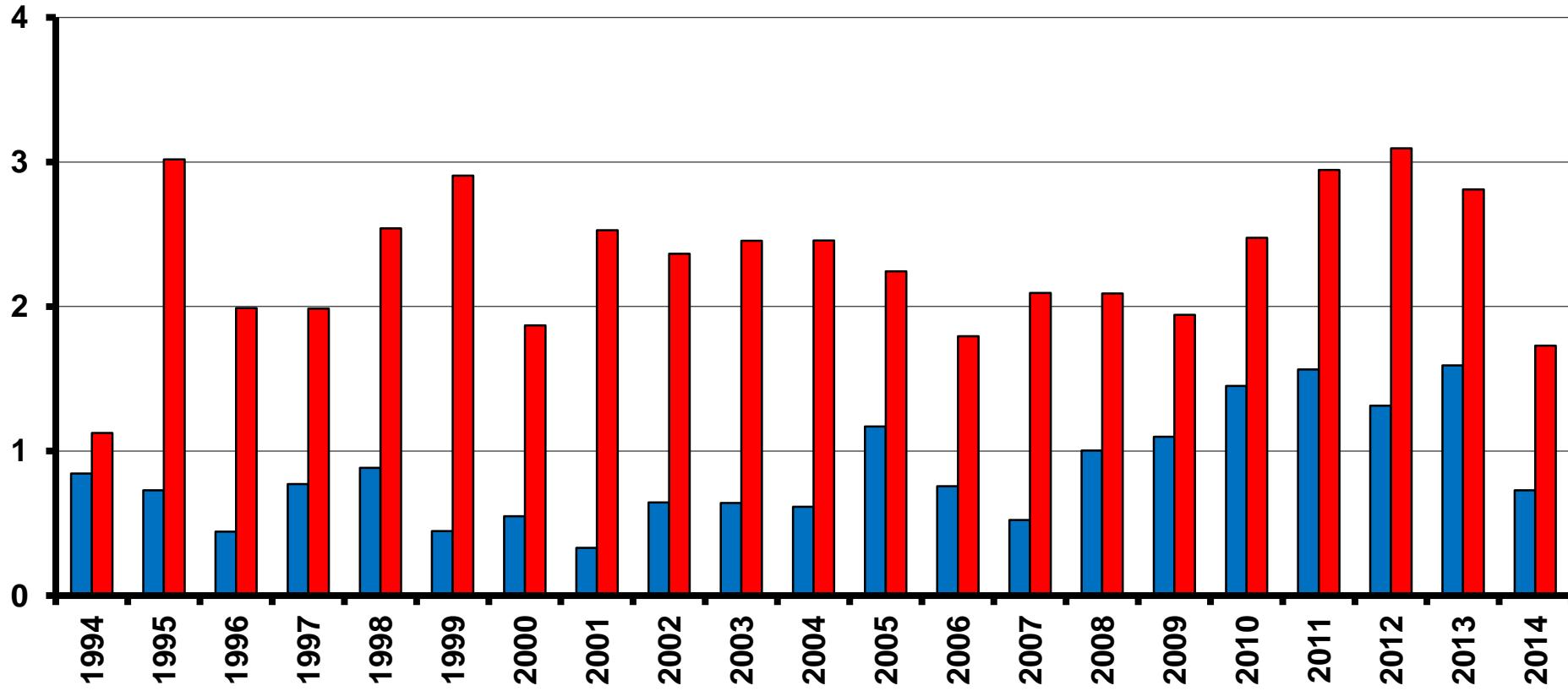
# Omphalocele - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Omphalocele*

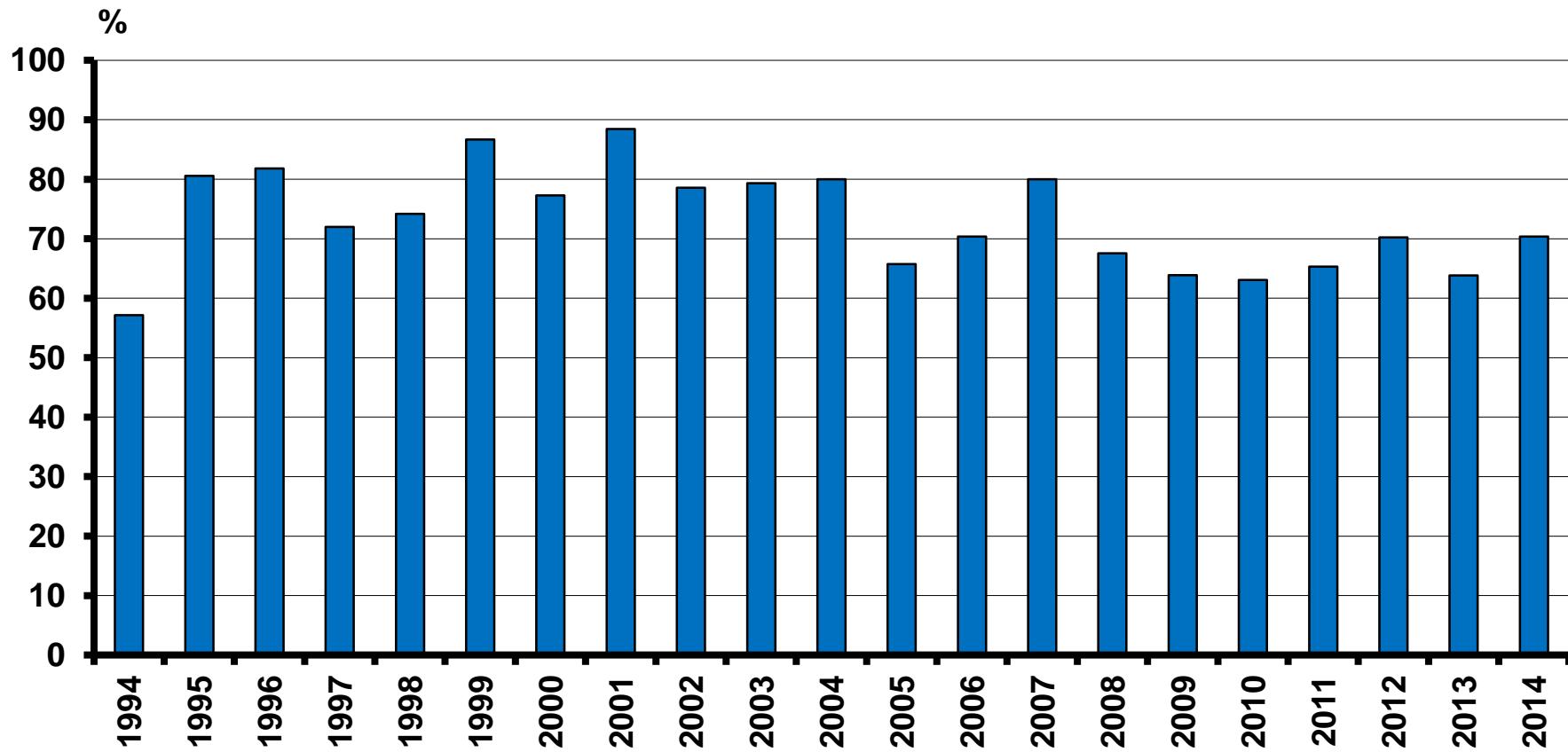
# Gastroschisis

Per 10 000 live births



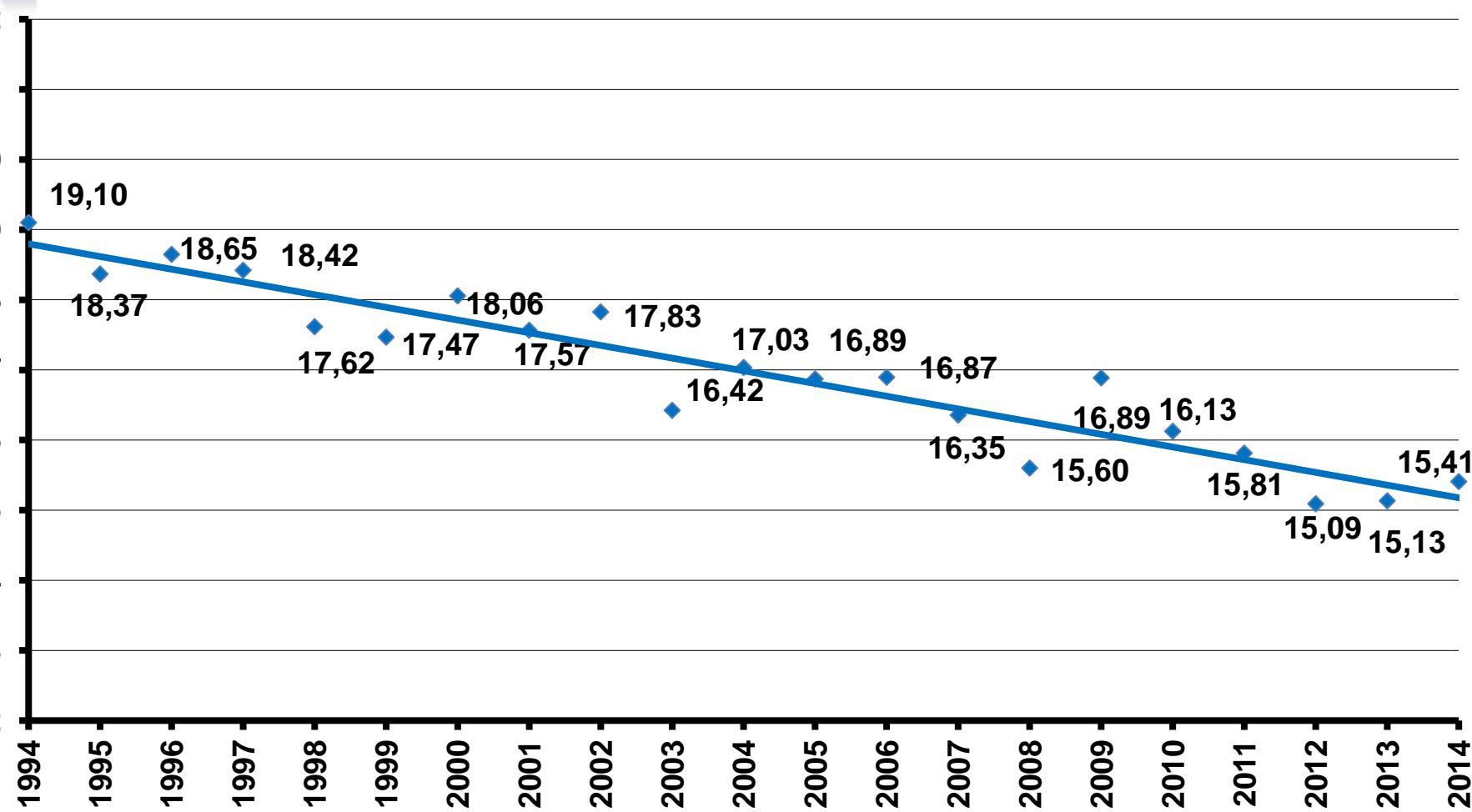
*Gastroschisis– All cases in live births and TOPFAs*

# Gastroschisis



*Gastroschisis – relative number of TOPFAs (%)*

# Gastroschisis - Time of diagnosis



*Average week of gestation at diagnosis of Gastroschisis*

# Other Duties

- Regular reports
- International cooperation
- Education
- Primary prevention
- Congenital anomalies awareness

# International Cooperation

## ICBDSR

Established in 1974

World-Wide organization

CZE: Full membership  
(1974)



<http://www.icbdsr.org>

## EUROCAT

Established in 1979

European organization

CZE: Associate membership  
(2009)



<http://www.eurocat-network.eu/>



# World Birth Defects Day

U.S. Centers for Disease  
Control and Prevention



eurocat  
european surveillance of  
congenital anomalies

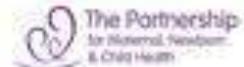


International Clearinghouse  
for Birth Defects  
Surveillance and Research

march of dimes

neonatal

WHO Regional Office  
For South-East Asia





# Primary Prevention

- *Czech program of primary prevention of congenital anomalies started in 2010.*
- *Recommendation concerning folic acid usage, alcohol, smoking, drug usage, planned pregnancy etc.*



# Primary Prevention

 **Mysli na mne učas ... CSU**  
... dříve, než se narodím

vice než 3 % dětí se v ČR ročně narodí s odchylkou, která vznikla v průběhu nitroděložního života  
může se jednat o malou nepravidelnost, nebo o závažnou, život dítěte omezujející poruchu  
příčiny vzniku jsou ovlivnitelné i neovlivnitelné

- 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně
- 10 % vrozených vad je způsobeno známými příčinami zevního prostředí
- 60 % vrozených vad je způsobeno dalšími příčinami

pravděpodobnost vzniku vrozené vady zvyšují takzvané rizikové faktory  
některé rizikové faktory se týkají životoprávy budoucí matky (patří sem nedostatek či nadbytek některých minerálů a vitaminů ve stravě, užívání některých léků, koufání, stres, infekční choroby a další příčiny působící v době před početím a během těhotenství)

*mysli na mne učas ...  
... a myšlím se na tebe,  
těloře můžete ovlivnit*

*mysli na mne učas,  
dříve než se narodím  
... a udělaj pro mnu oči,  
co je možné udělat*

*mysli na mne učas,  
jistě dříve, než mě počnute  
... plánuj své materskství  
... připravuj godpovědně k počáti  
a minu nitroděložnímu vývoji*

Vice informací na: [www.szu.cz](http://www.szu.cz), projekt "Mysli na mne učas"  
[www.vrozenevady.cz/primarni-prevention](http://www.vrozenevady.cz/primarni-prevention)

Projekt Internacionálního Centra pro Konsultativní a Diagnostickou pomoc (ICD) Ministerstva zdravotnictví České republiky (2011) projekt číslo: MZ/2011/M/0001. Mysli na mne učas.  
E-mail: ICD@Zdravotni.cz  
Adresa: ICD, Václavské náměstí 14, 110 00 Praha 1, Česká republika  
Tel. +420 222 111 111, Fax: +420 222 111 112

 **Mysli na mne učas ... CSU**  
... dříve, než se narodím

Narození zdravého dítěte je nejkulminačním okamžikem v životě rodiče. Je vždy spojeno s občerstvením, nadějí a s obavami. S obavami z toho, že si dítě na svět přinese odchylku, která vznikne v důsledku abnormálního vývoje v matčině těle od opožení až k porodu, a kterou nazýváme vrozenou vývojovou vadou.

V současnosti je až 10 % vrozených vad u dětí způsobeno zevními podmínkami, které jsou ovlivnitelné a jejich negativnímu vlivu lze tedy předcházet. Převážnou část z nich tvorí:

- nesprávný životní styl rodiče (konzumace alkoholu, koufání a jiné škodliviny);
- různá infekční onemocnění těhotné ženy;
- nedostatek vitamínu (především kyseliny listové) nebo jejich nežádoucí užívání;
- chronická onemocnění těhotné ženy a jejich léčba (léky).

Přibližně 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně – jsou ziskané od jednoho nebo obou rodičů. Existují však různé typy dědičnosti vrozených vad a onemocnění, to ale neznamená, že se vždy narozeni postížené dítě. O možných rizicích je vhodné se poradit s lékařem (genetikem).

U přibližně 60 % vrozených vad zůstávají stále neznámé příčiny a ty jsou neovlivnitelné, ale primární prevenci lze i některým téma případně čelit. Neovlivnitelná rizika bere na sebe člověk okamžikem zrození.

O maximální snížení rizika vzniku vrozené vývojové vady nebo genetického onemocnění u plodu ještě před vznikem této odchylky v těhotenství usiluje tzv. primární prevence vrozených vývojových vad. Mezi metody primární prevence patří: omezení škodlivých (tzv. mutagenických, teratogenních – vyvolávajících odchylky) a infekčních vlivů na budoucí matku, respektive rodiče; plánované rodičovství (vzájemná informace o zdravotním stavu partnera a výskytu vrozených vad či dědičných onemocnění v rodinách); ležba a uprava medikace (léku) u žen s chronickým onemocněním; doporučení vhodného termínu koncepcie (početi) vzhledem k úpravě pracovního prostředí a zdravotnímu stavu partnera; počet v optimálním věku aj.

Je velmi důležité, aby budoucí rodiče znali možné rizikové faktory, které mohou zvyšovat riziko vrozené vady. V určitých případech je možné riziko snížit nebo odstranit. Primární prevence však nemůže vzniku vrozené vady zabránit vždy. Proto i odhalení vrozených vad existuje ještě možnost provedení různých tzv. screeningových testů, ultrazvukových vyšetření a případně i cílené přetížení diagnostiky v průběhu těhotenství. Poradte se vždy se svým ošetřujícím gynekologem.

Primární prevenci jsou také věnovány webové stránky [www.vrozenevady.cz/primarni-prevention](http://www.vrozenevady.cz/primarni-prevention), na kterých jsou uvedeny informace a kontakty na příslušná odborná pracoviště.

Na webových stránkách Státního zdravotního ústavu (SZÚ) [www.szu.cz](http://www.szu.cz) si můžete zkontrolovat některé vaše rizikové faktory životního stylu a orientačně i vás denní příjem kyseliny listové – projekt Mysli na mne učas.

Úřad pro právní služby - Ministerstvo spravedlnosti  
Adresa: MŠJG, Adresa: Žižkov, 17  
Praha 1, 110 00 Praha 1, Česká republika  
Tel. +420 222 111 111, Fax: +420 222 111 112  
\* e-mail: UOZ@MSPS.MJ.GOV.CZ, Praha, 2011 - MZVZCZ.PDF  
Termíny občerstvení využívají. Příjemce byl nejdříve zařazen do polohy dle aktuálního programu MZ. Není zajištěn zájem o žádat. Příjemce počítá s výměnou, pokud je potřeba. Projekt číslo: CZ.02.07.01.00/09.0000.0000, Praha, 2011 - MZVZCZ.PDF



# Website

**Vrozené vývojové vady**  
Informační portál o vrozených vadách a jejich výskytu v ČR

[Hlavní](#) [Autoři](#) [O stránkách](#) [Odkazy](#) [Spolupráce](#)

**Vrozené vývojové vady**

Odbornici      Studenti      Veřejnost

Vítejte na stránkách [www.vrozenevady.cz](http://www.vrozenevady.cz).

We encourage all English-speaking visitors to proceed to the [English version](#) of our website.

Tyto stránky by Vám měly přinášet především aktuální informace (nejen) o výskytu vrozených vad v České republice. Naleznete zde aktuální informace o výskytu prenatálně a postnataльнě diagnostikovaných případů vrozených vad, úspěšnosti prenatální diagnostiky, podílu vrozených vad na milích úmrtností, vrozené vady jako takové a další související údaje. Další informace viz [Informace o stránkách](#).

Další informace viz [Informace o stránkách](#).

**Aktuálně**

**Nové prezentace**  
11.9. 2015  
[ICBDSR 2015 Annual Meeting](#)

• Trends in the prenatal diagnostics of the Down syndrome in the Czech Republic  
V sekci [Prezentace z akcí roku 2015](#)

**Poslední publikace**  
1. 9. 2015  
Prevalence vybraných vrozených vad v České republice - vývojové vady centrálního nervového systému a zažívacího traktu.  
(Epidemiol. Mikrobiol. Imunol. 64, 2015, č. 1, s. 47-53)  
Na webu [ProLekář.cz](#).

**Mezinárodní den vzácných onemocnění**  
27. 2. 2015  
Poslední únorový den (28. 2.) je Den vzácných onemocnění. Přečtěte si více v [tiskové zprávě](#)

**Mezinárodní den vrozených vad**  
18. 2. 2015  
Zcela první ročník Mezinárodního dne vrozených vad se uskuteční dne 3. března 2015.  
Přečtěte si více na stránce [Mezinárodní den VV](#).

**Partnerské stránky**



**[www.vrozenevady.cz](http://www.vrozenevady.cz)**



## Acknowledgements

***We would like to express our thanks to all helpful professionals (geneticists, neonatologists, pediatricians, gynecologists and many others) who are involved in the registration process and provide the data, necessary for the surveillance of the congenital anomalies in the Czech Republic***

*Thank you for your attention!*



[antonin.sipek@lf1.cuni.cz](mailto:antonin.sipek@lf1.cuni.cz)

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