

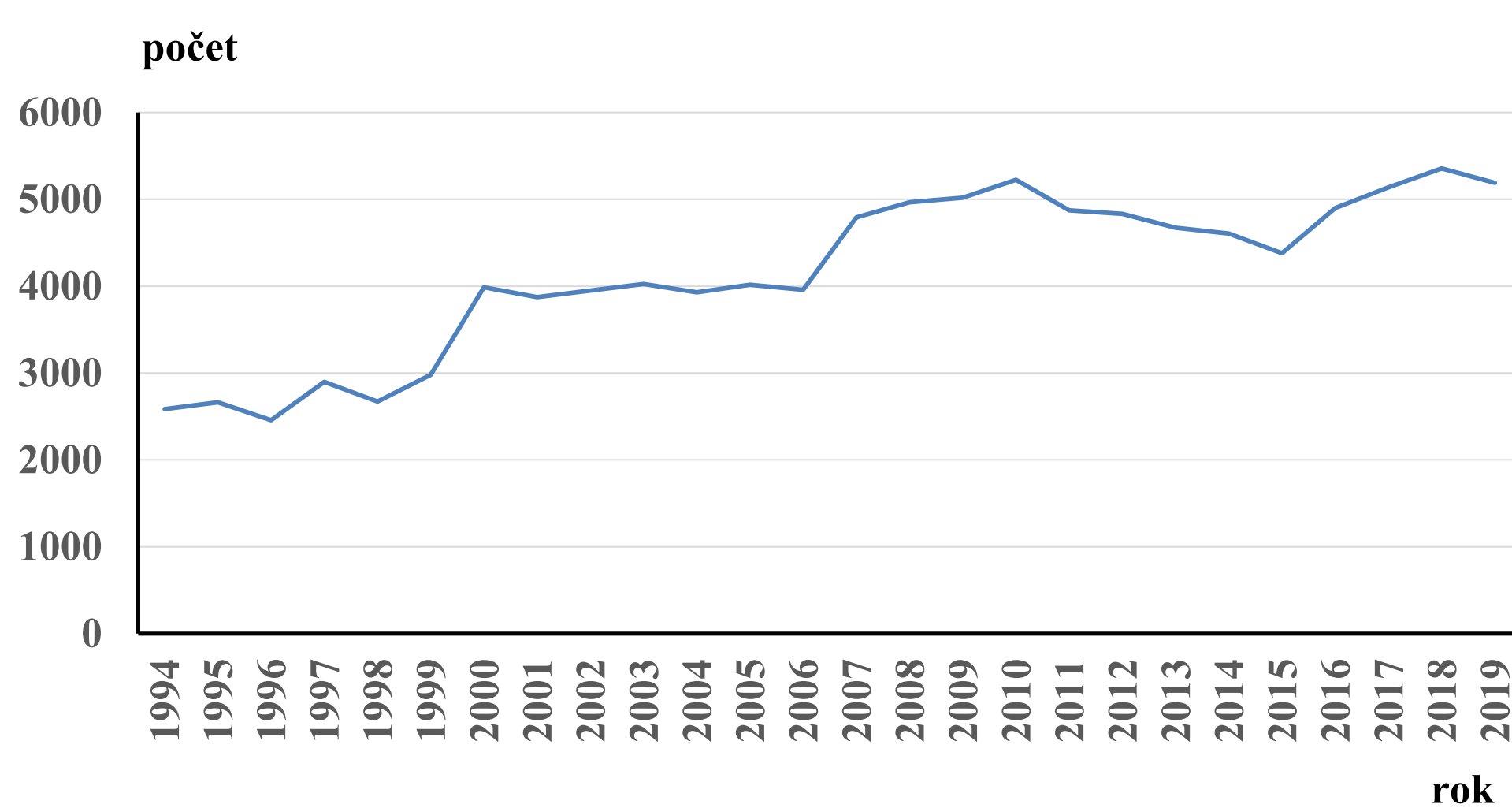
# Národní registr vrozených vad České republiky

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

Antonín Šípek<sup>1,2,3,4</sup>; Vladimír Gregor<sup>1,3</sup>; Antonín Šípek Jr.<sup>1,4,5</sup>; Jan Klaschka<sup>6,7</sup>; Marek Malý<sup>6,8</sup>; Jitka Jírová<sup>9</sup>

- 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

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

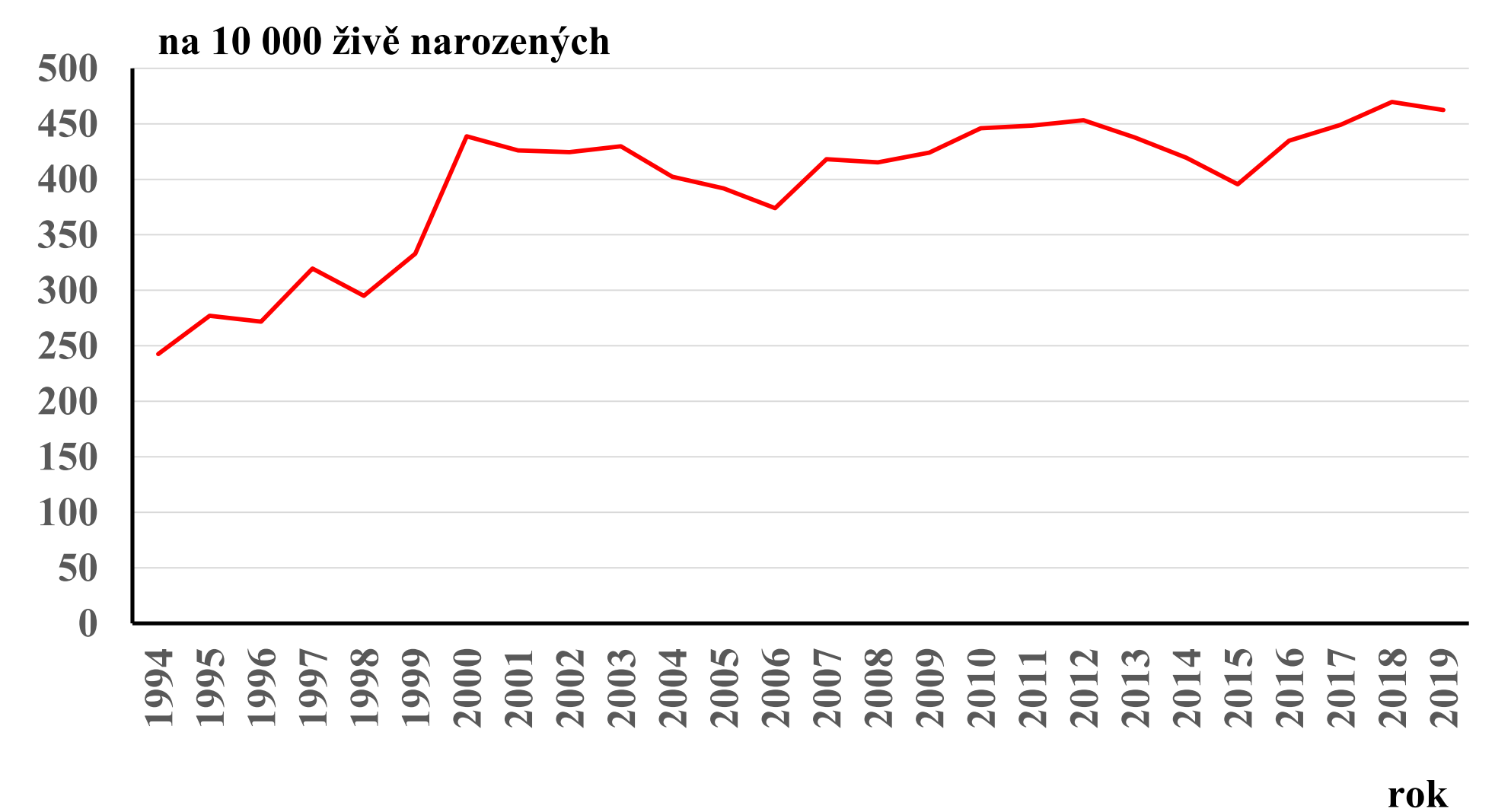


### Data o narozených – zdroj: ÚZIS

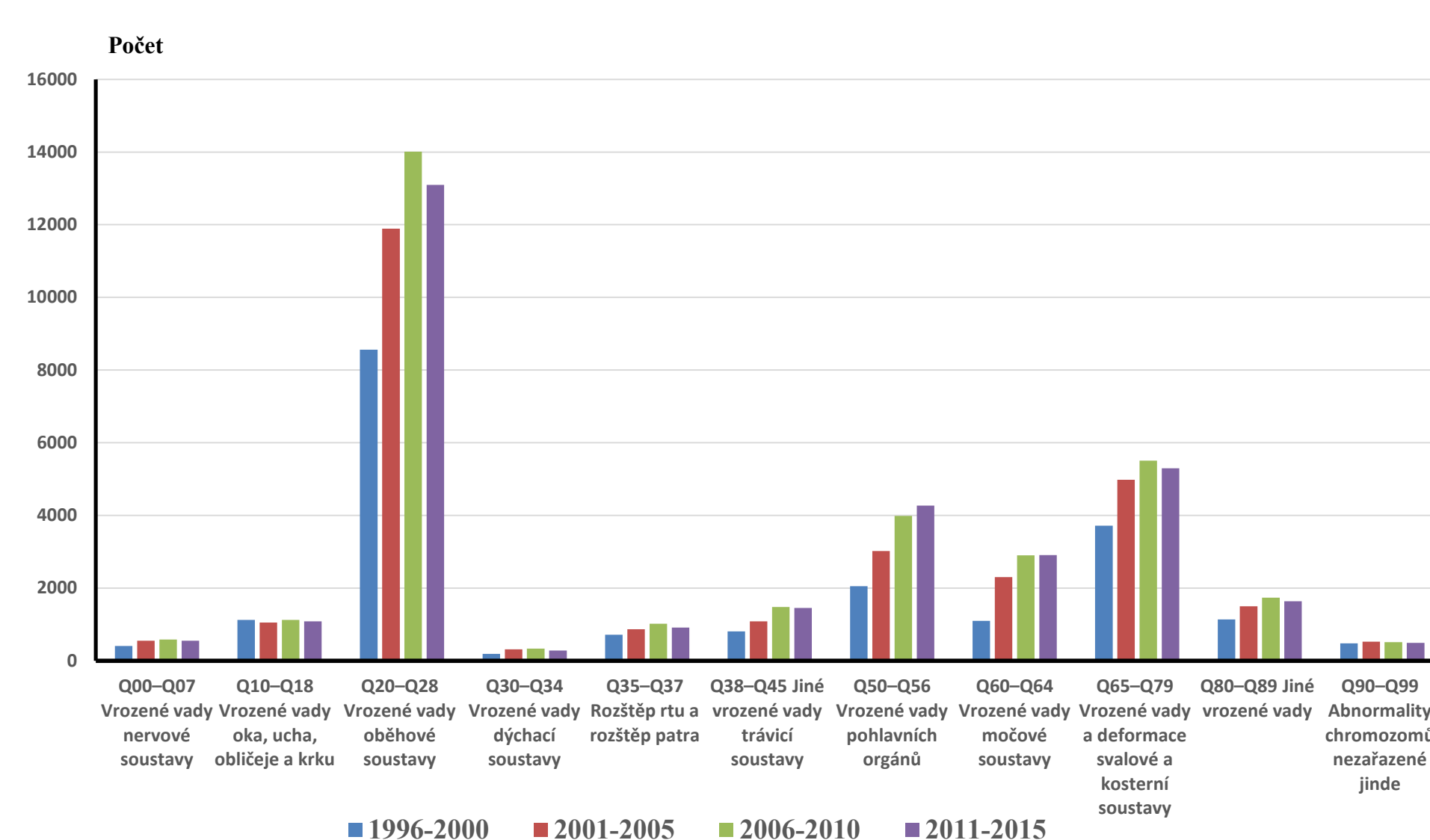
Modul vrozených vad (VV) je součástí [Národního registru reprodukčního zdraví \(NRRZ\)](#).

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

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



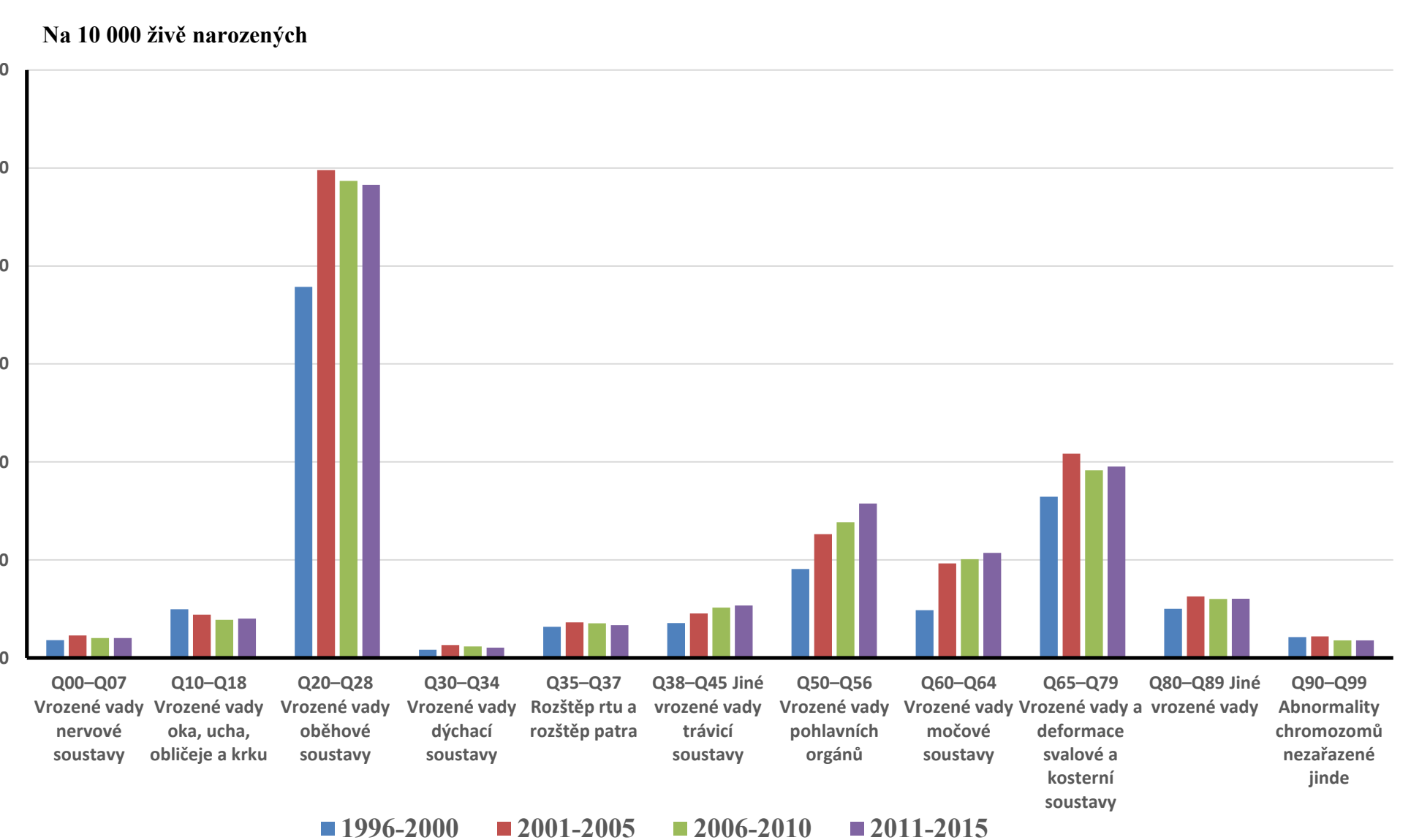
### Vývoj počtu narozených dětí s vrozenou vadou podle skupin MKN X, ČR, 1994 - 2015



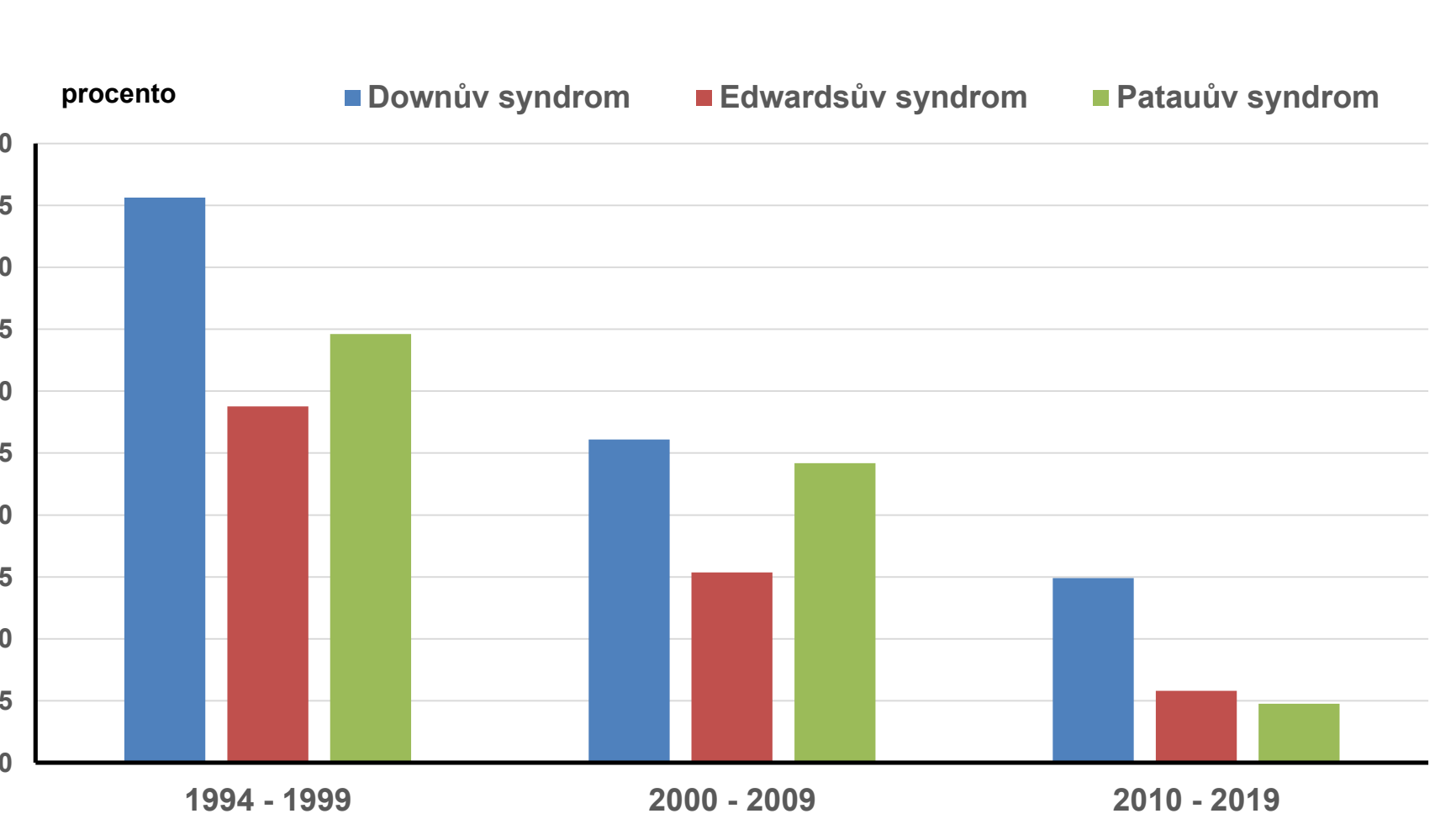
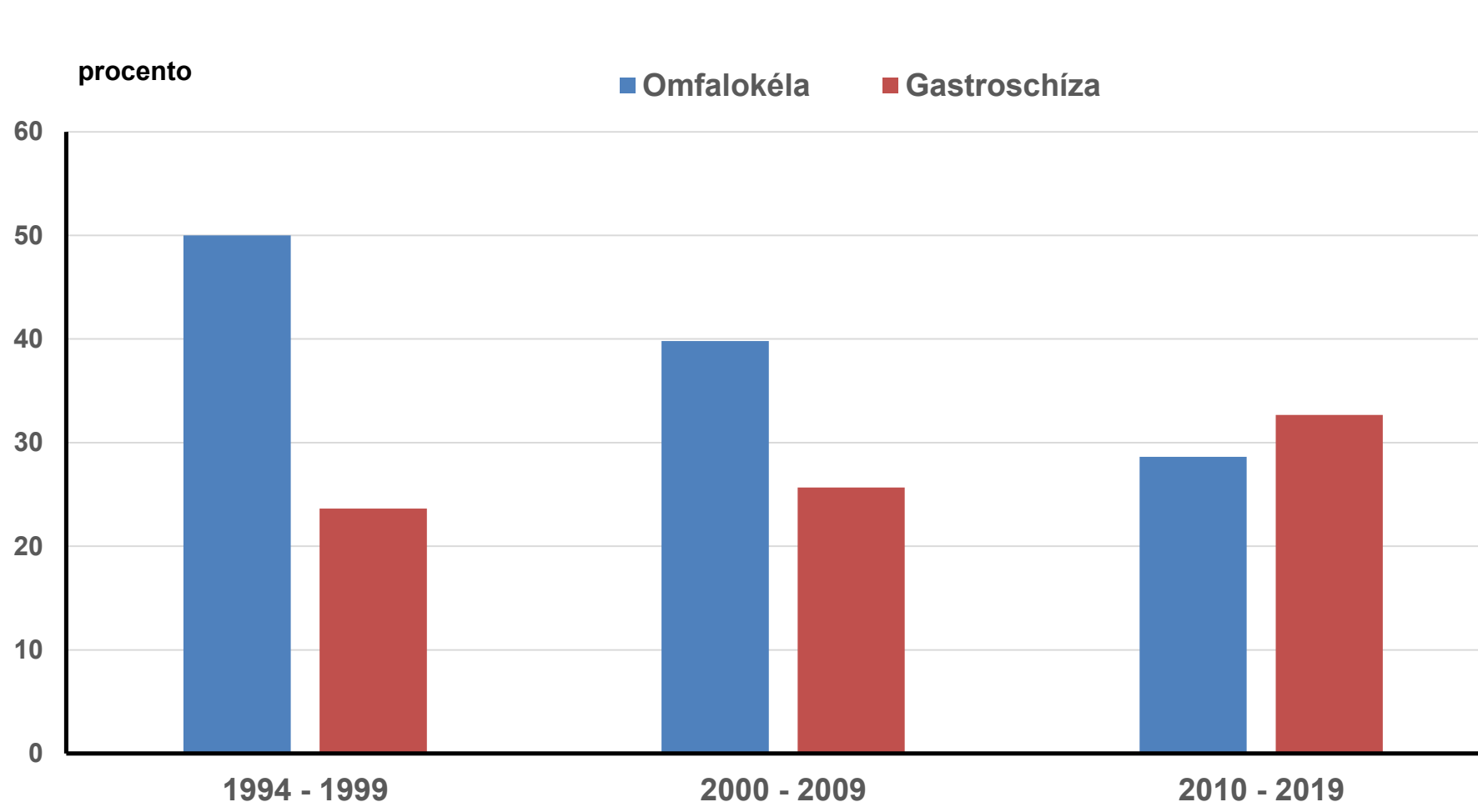
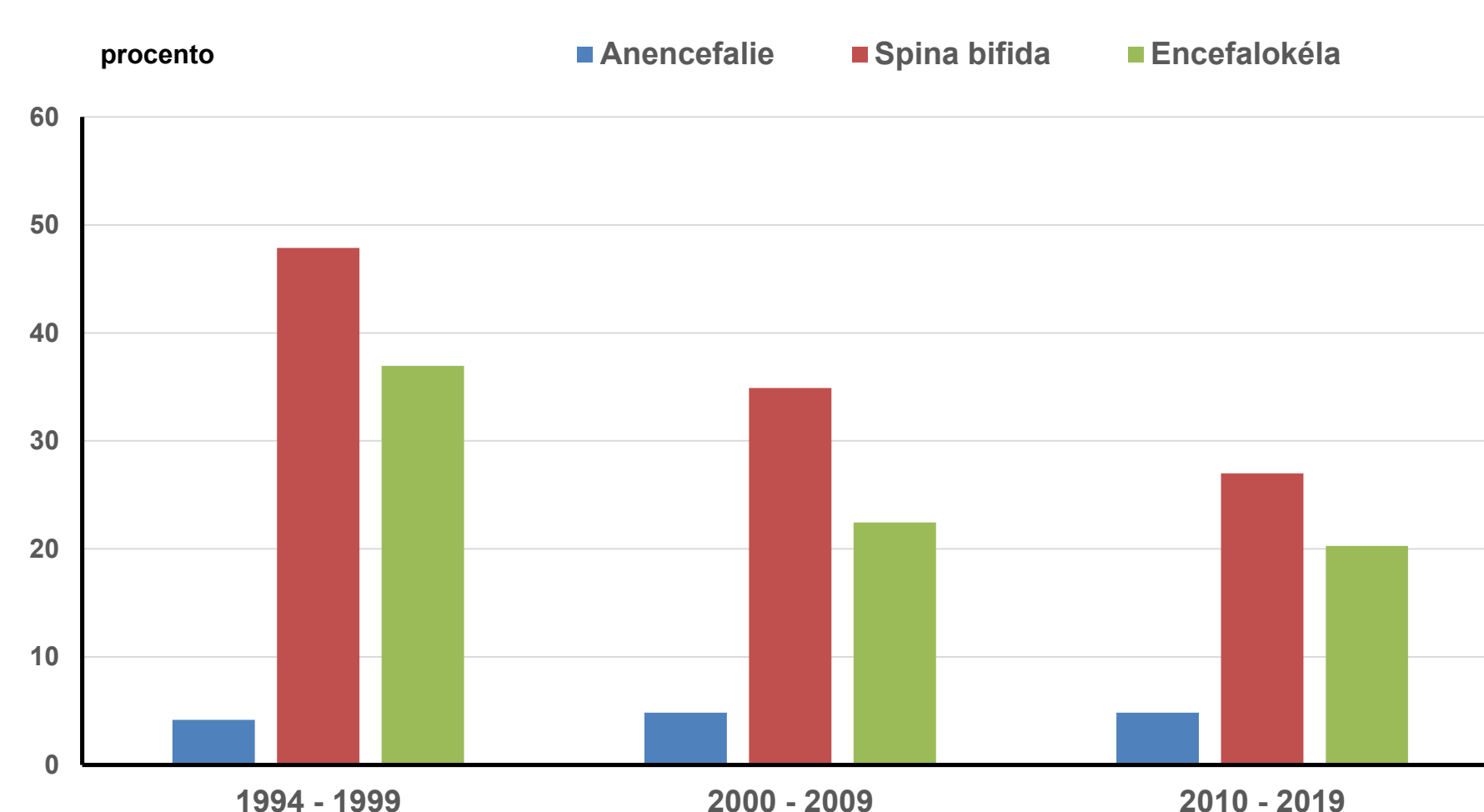
### Procentuální zastoupení diagnóz podle skupin MKN X, ČR, 1994 - 2015

|                                                              |               |
|--------------------------------------------------------------|---------------|
| 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   |

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



### 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 případů 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 %). Druhou nejčastější skupinou jsou diagnózy ze skupiny Q65–Q79 - Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy (16,56 – 20,67 %).

Nejméně častou skupinou jsou diagnózy Q30–Q34 - Vrozené vady dýchací soustavy (0,89 - 1,11 %).

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

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 procentuální zastoupení narozených dětí s diagnózou zůstává 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.

*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**