

XXVII . Izakovičov memoriál,
12. – 14.10.2016, Bratislava

1

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



Trendy v prenatální diagnostice strukturních vývojových vad v České republice

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

Sanatorium Pronatal, Praha ¹

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha ²

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

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky ⁴

Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha ⁵

Gennet, Praha ⁶

Material:

Data o vývojových vadách v České republice v období 1994 – 2015 (22 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

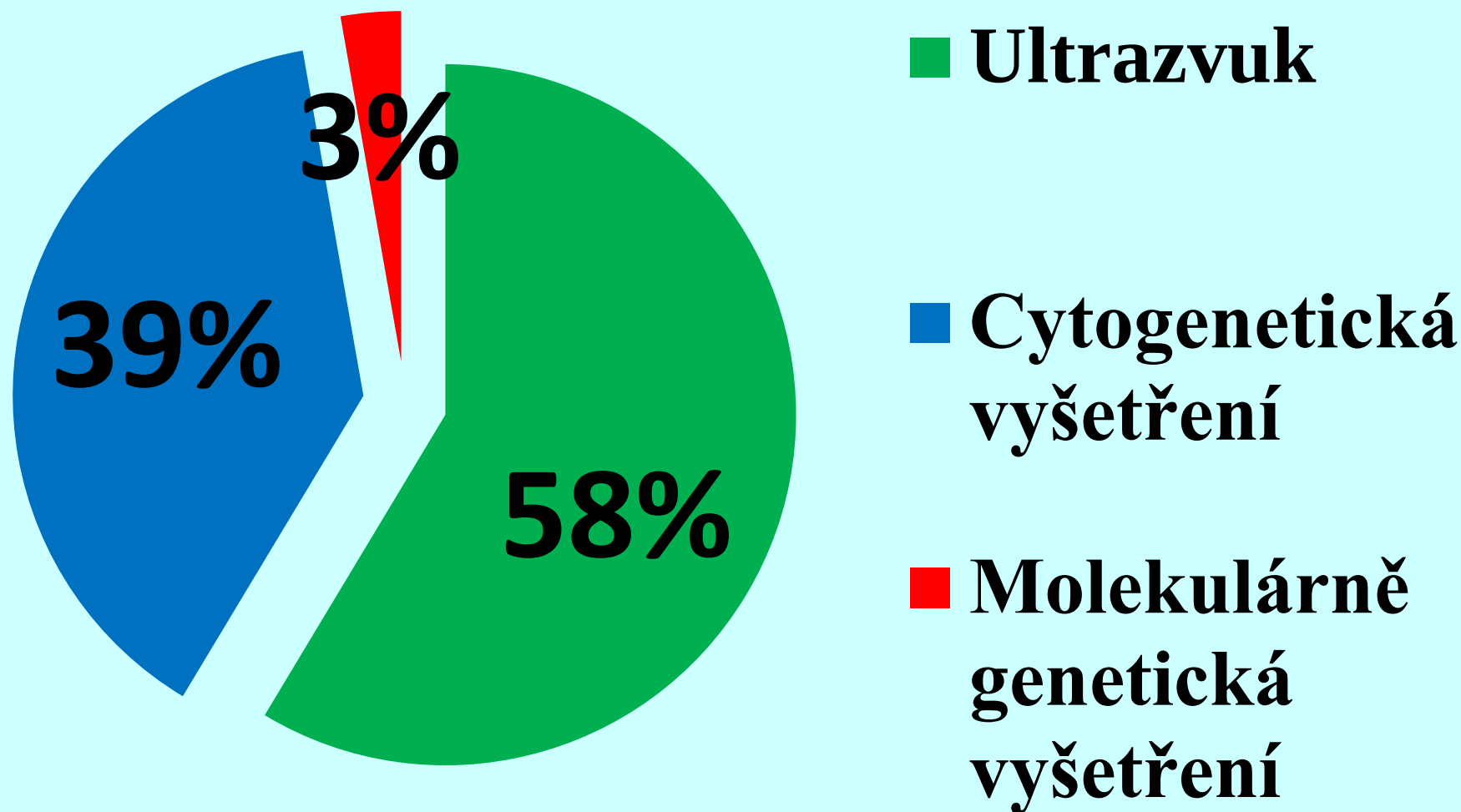
rozštěpy stěny břišní (AWD – Abdominal Wall Defects),

omfalokéla, gastroschíza

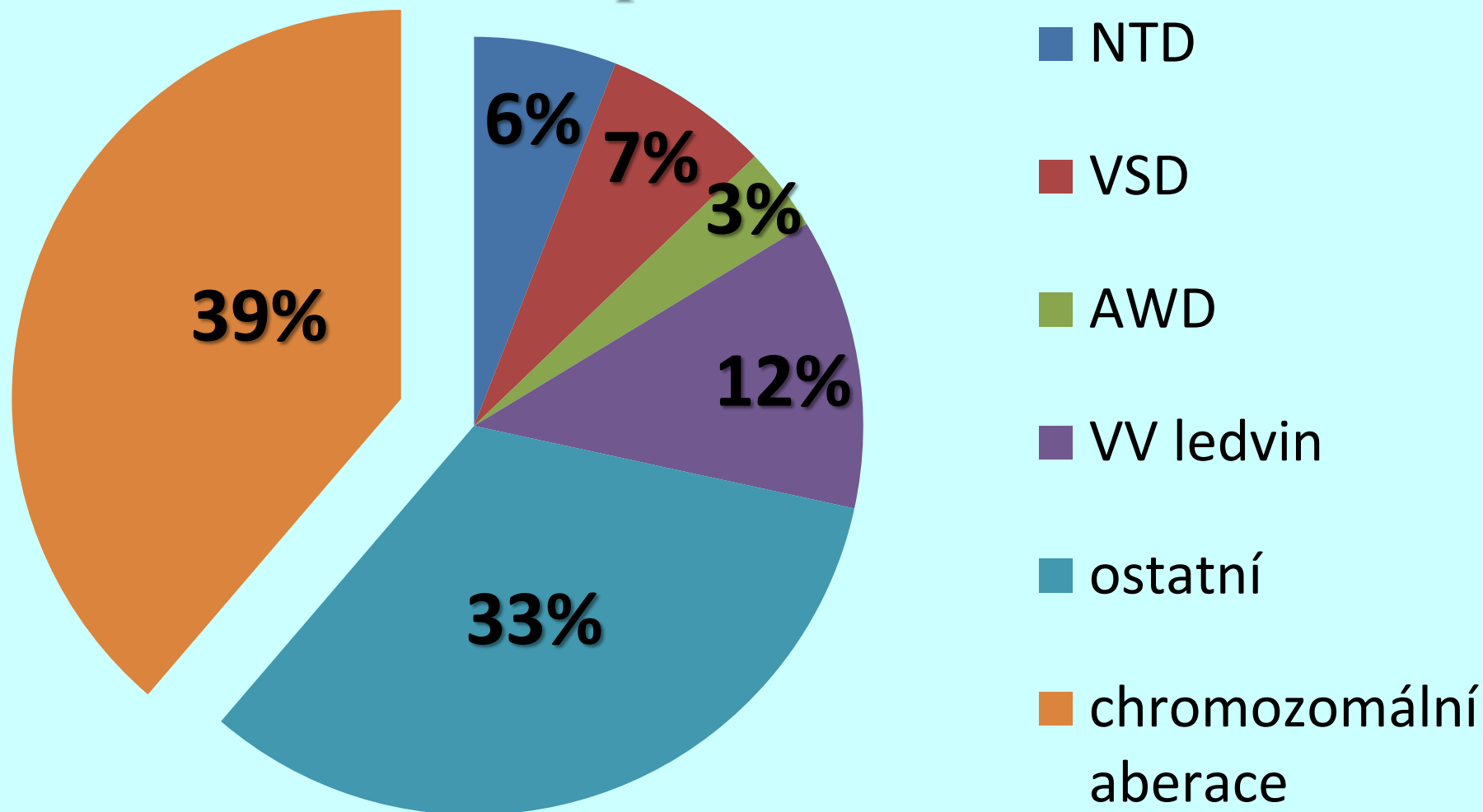
vady ledvin

ageneze/hypoplázie ledvin, cystóza ledvin

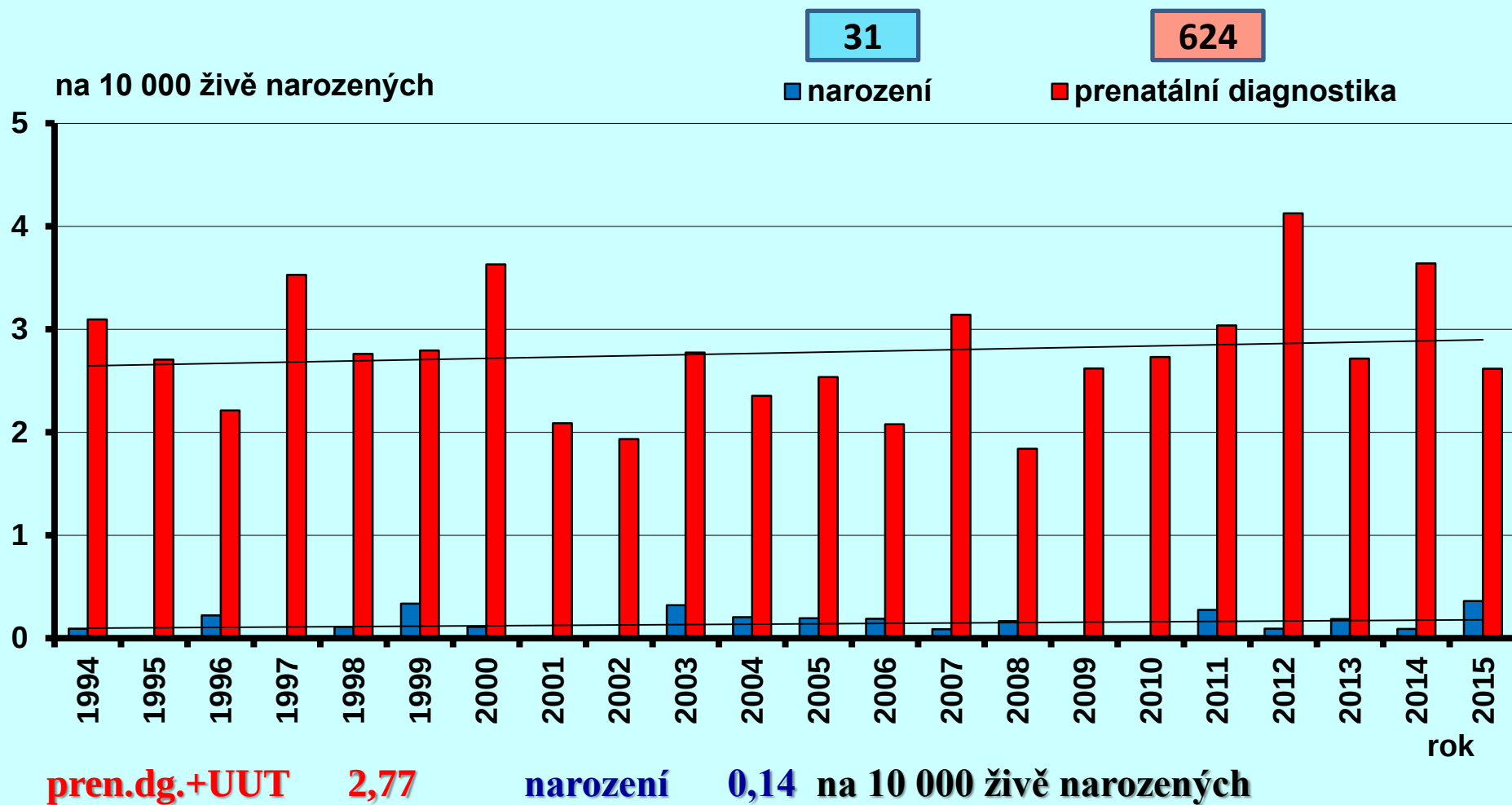
Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2015



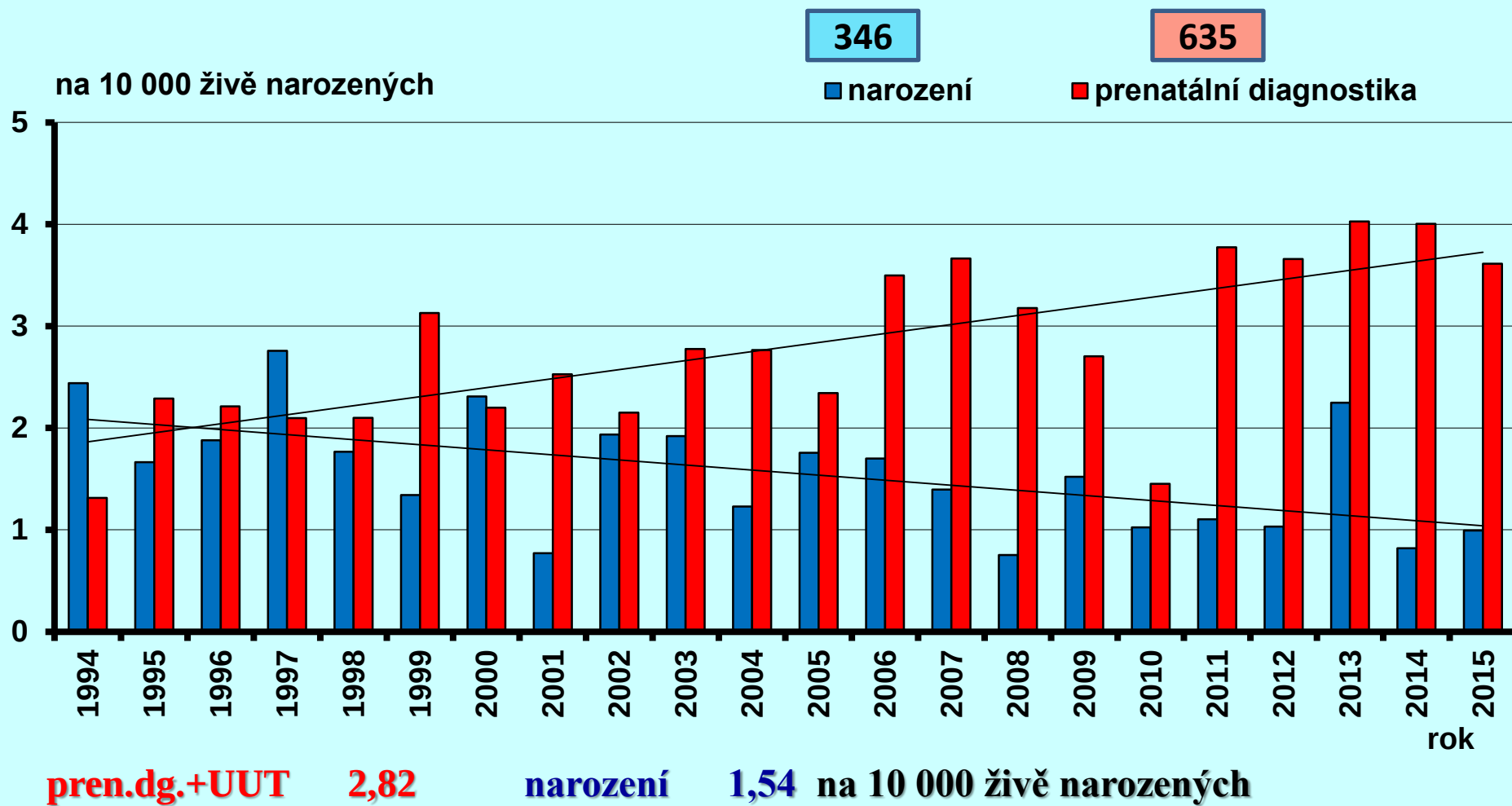
Podíl skupin diagnóz v prenatální diagnostice v České republice v roce 2015



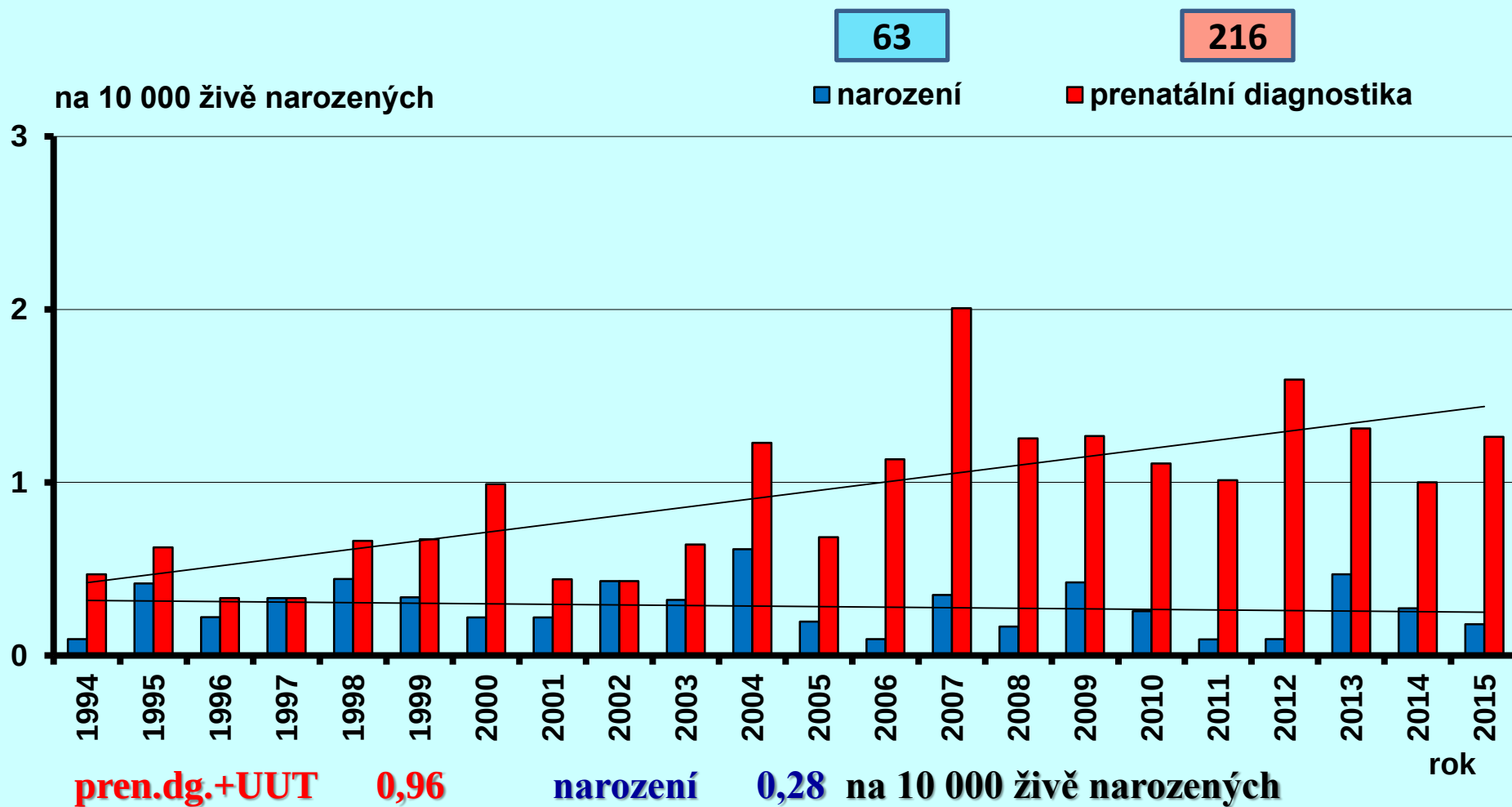
Anencefalie v České republice, 1994 - 2015



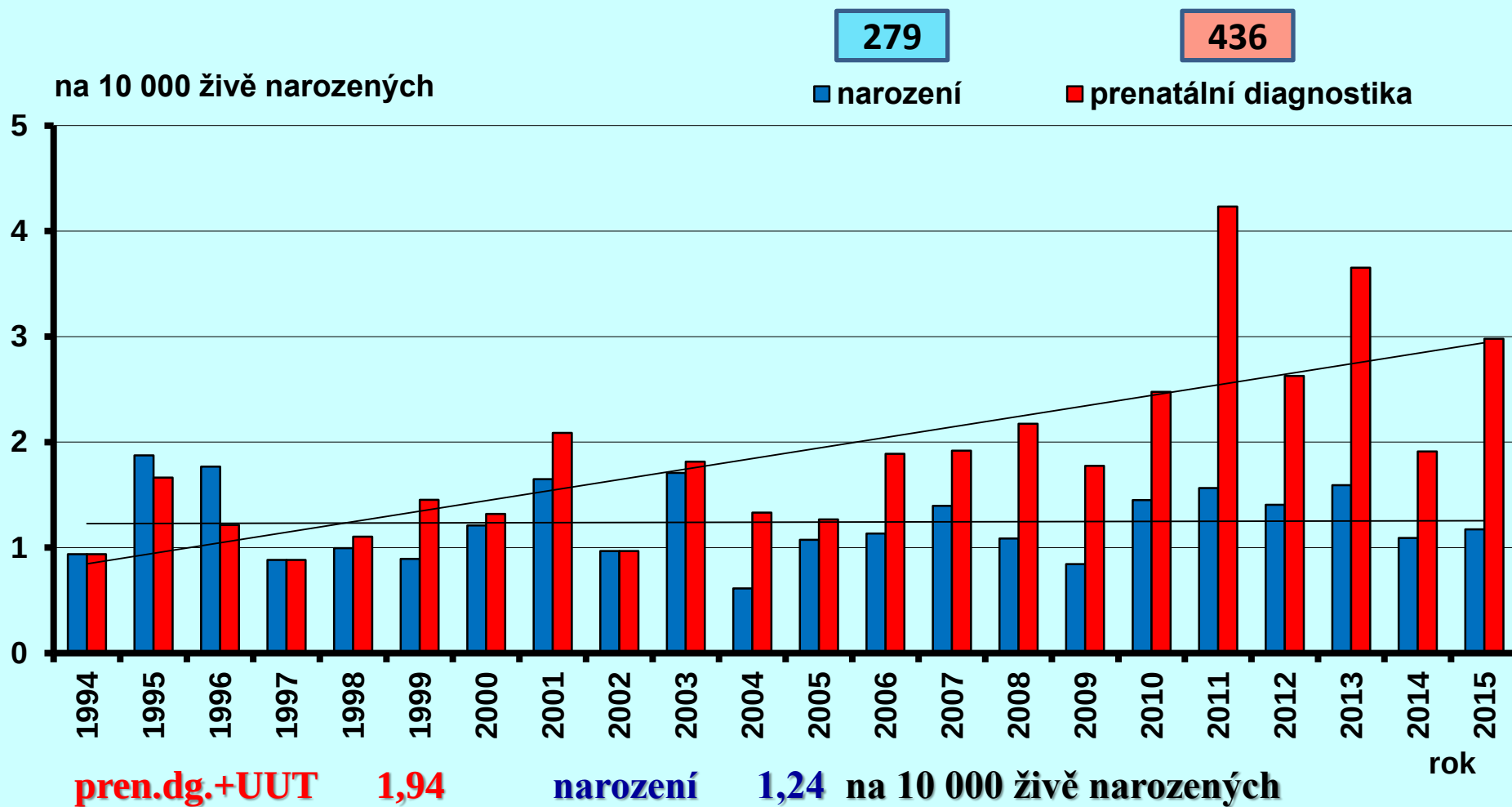
Spina bifida v České republice, 1994 - 2015



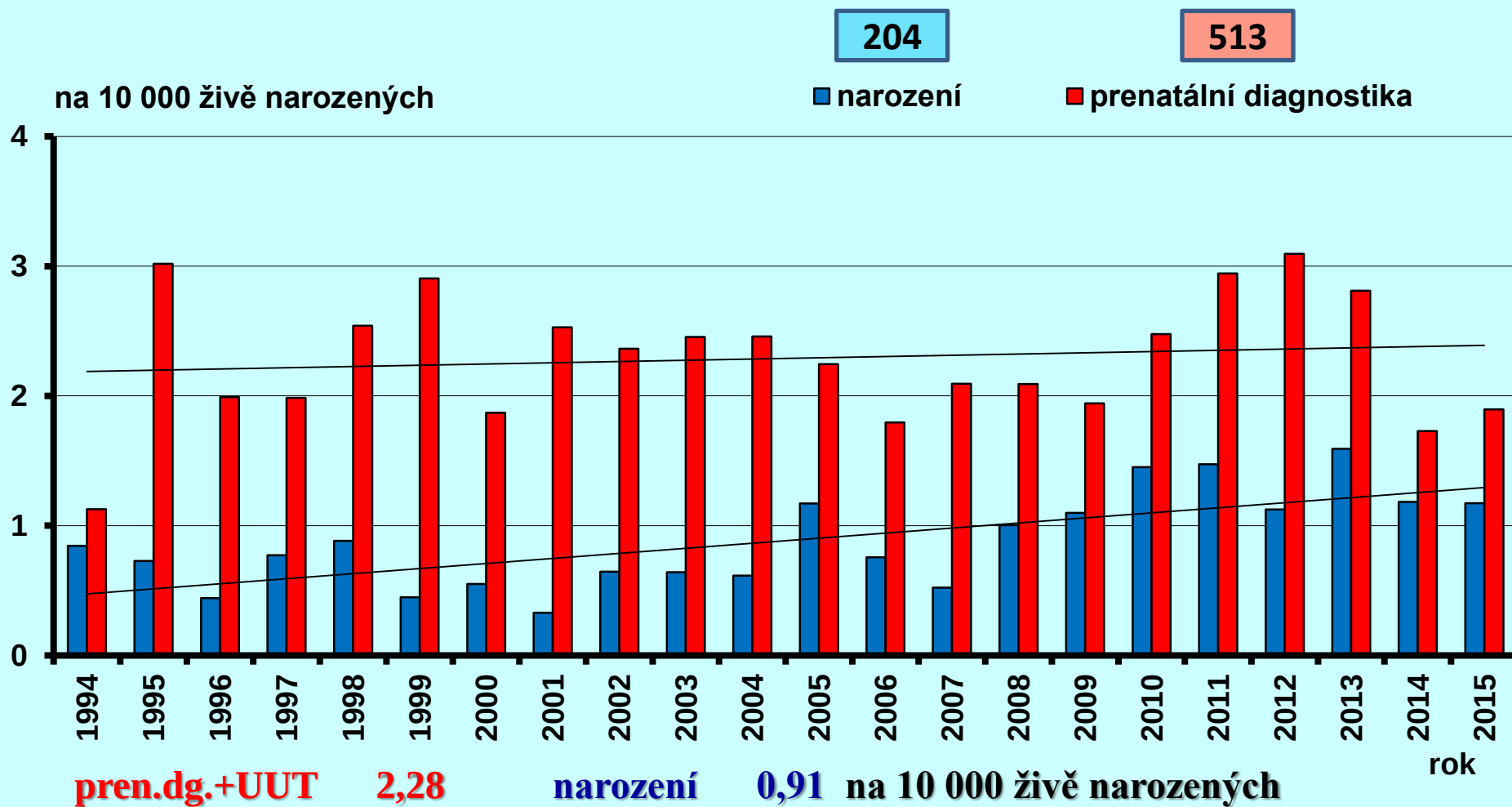
Encefalokéla v České republice, 1994 - 2015



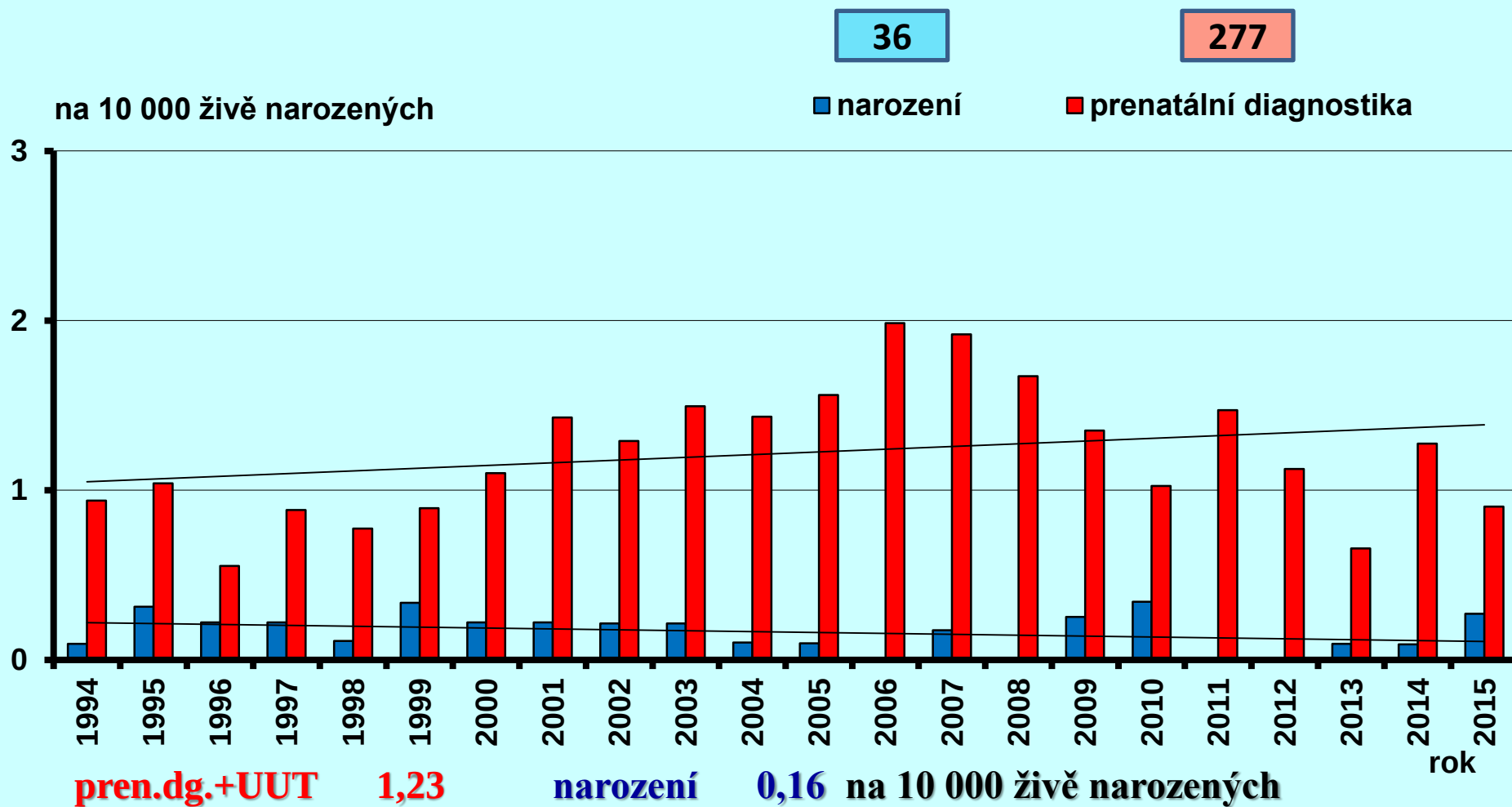
Omfalokéla v České republice, 1994 - 2015



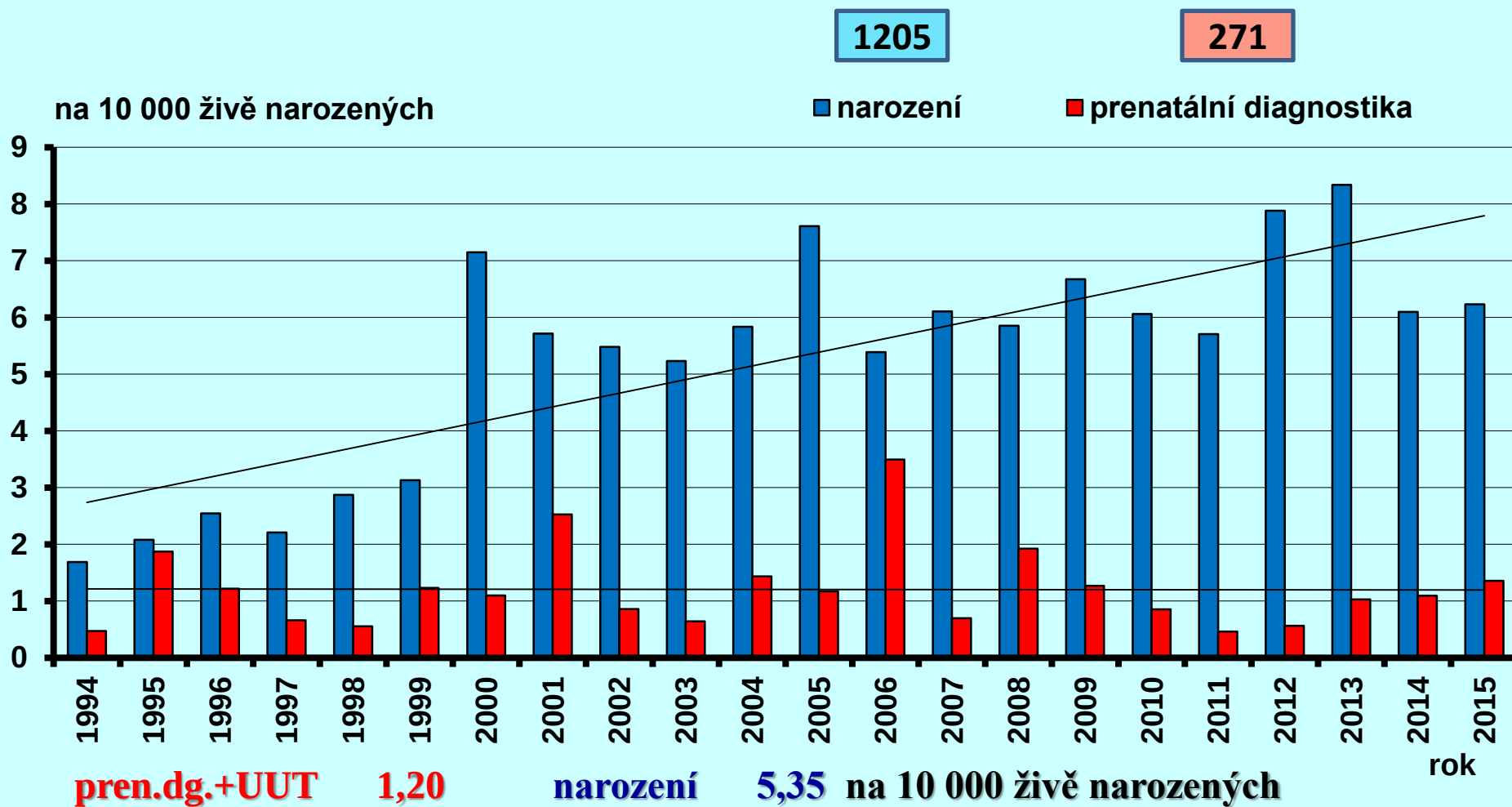
Gastroschíza v České republice, 1994 - 2015



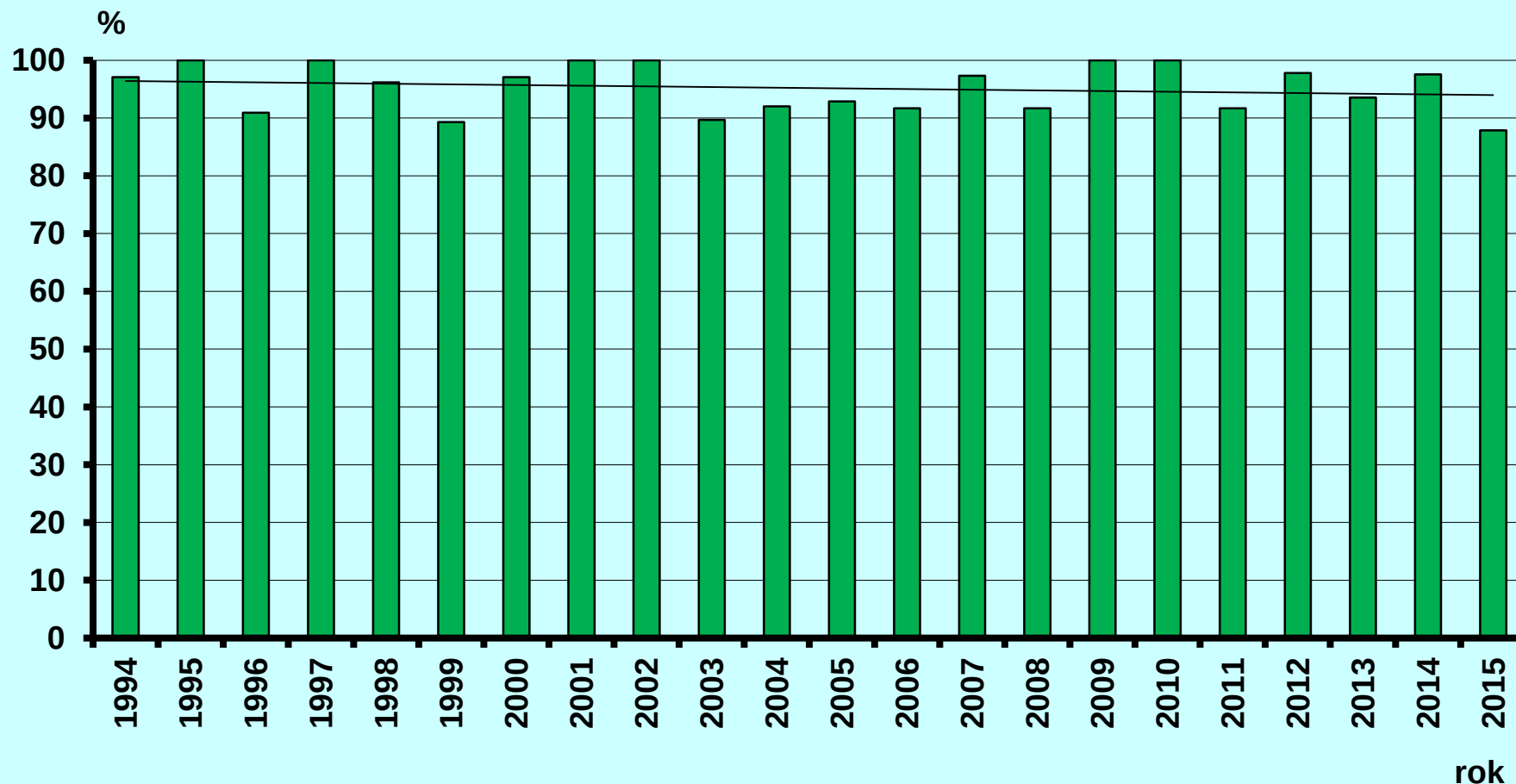
Oboustranná ageneze ledvin v České republice, 1994 - 2015



Cystická nemoc ledvin v České republice, 1994 - 2015

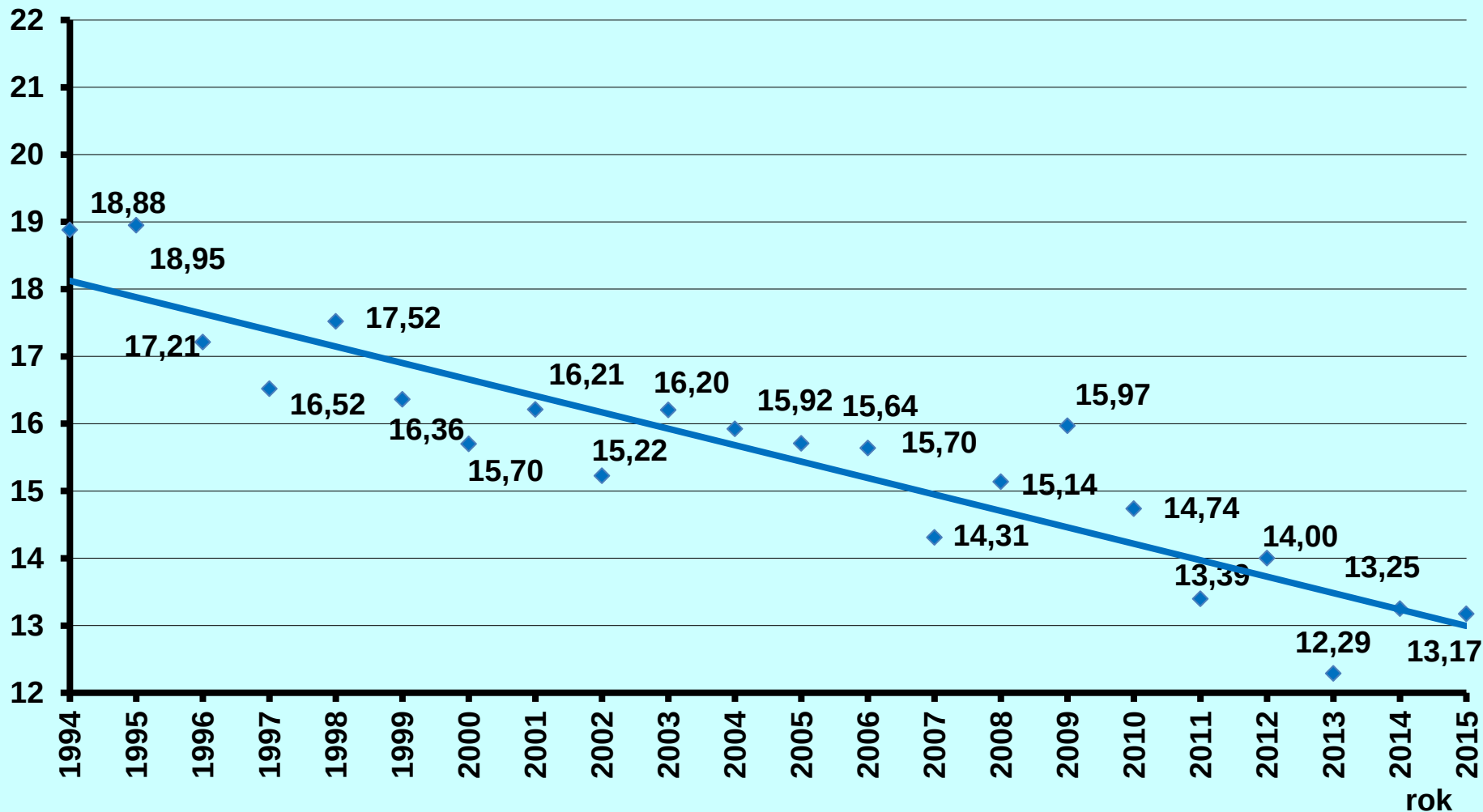


Anencefalie v České republice, 1994 - 2015

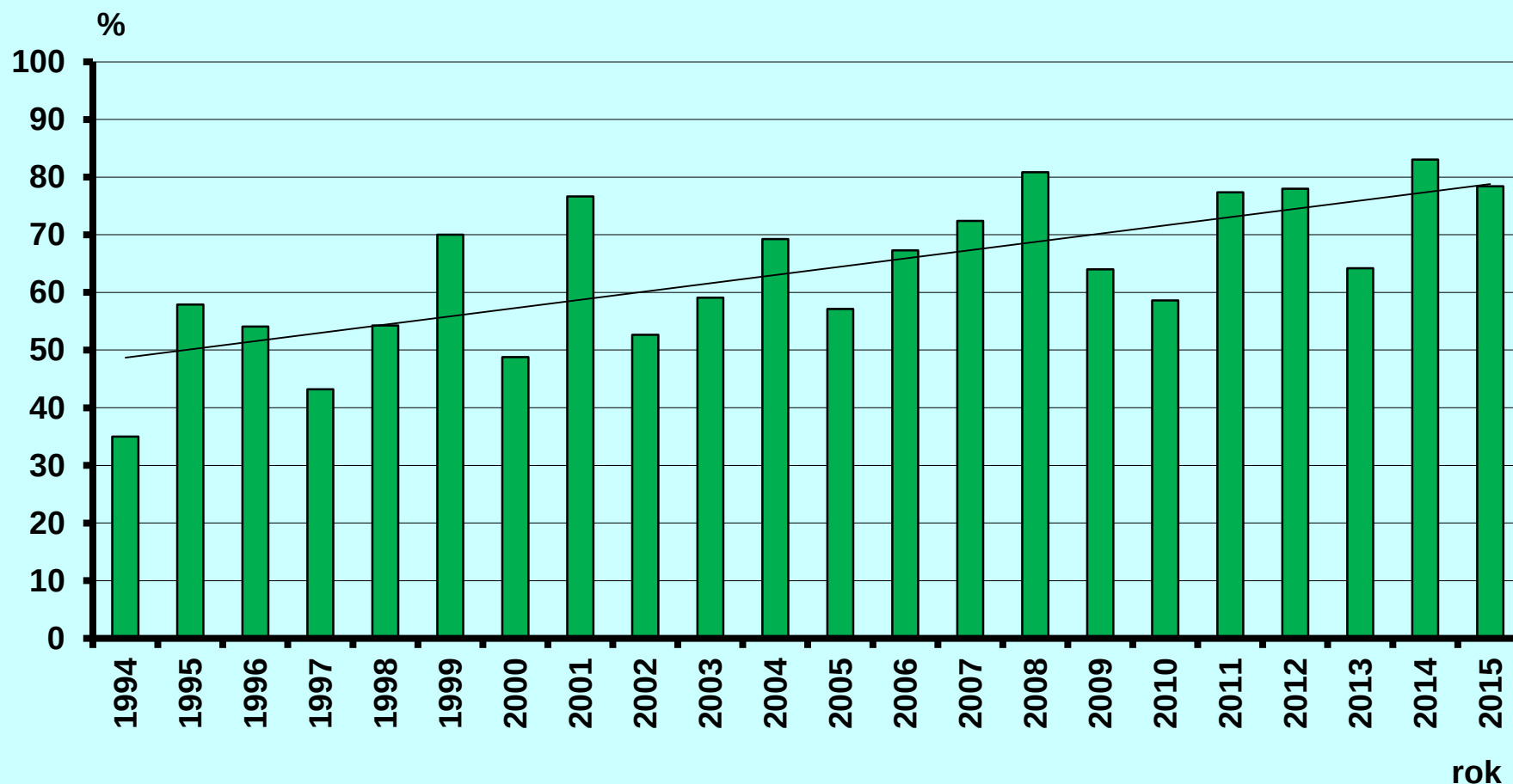


Anencefalie v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015

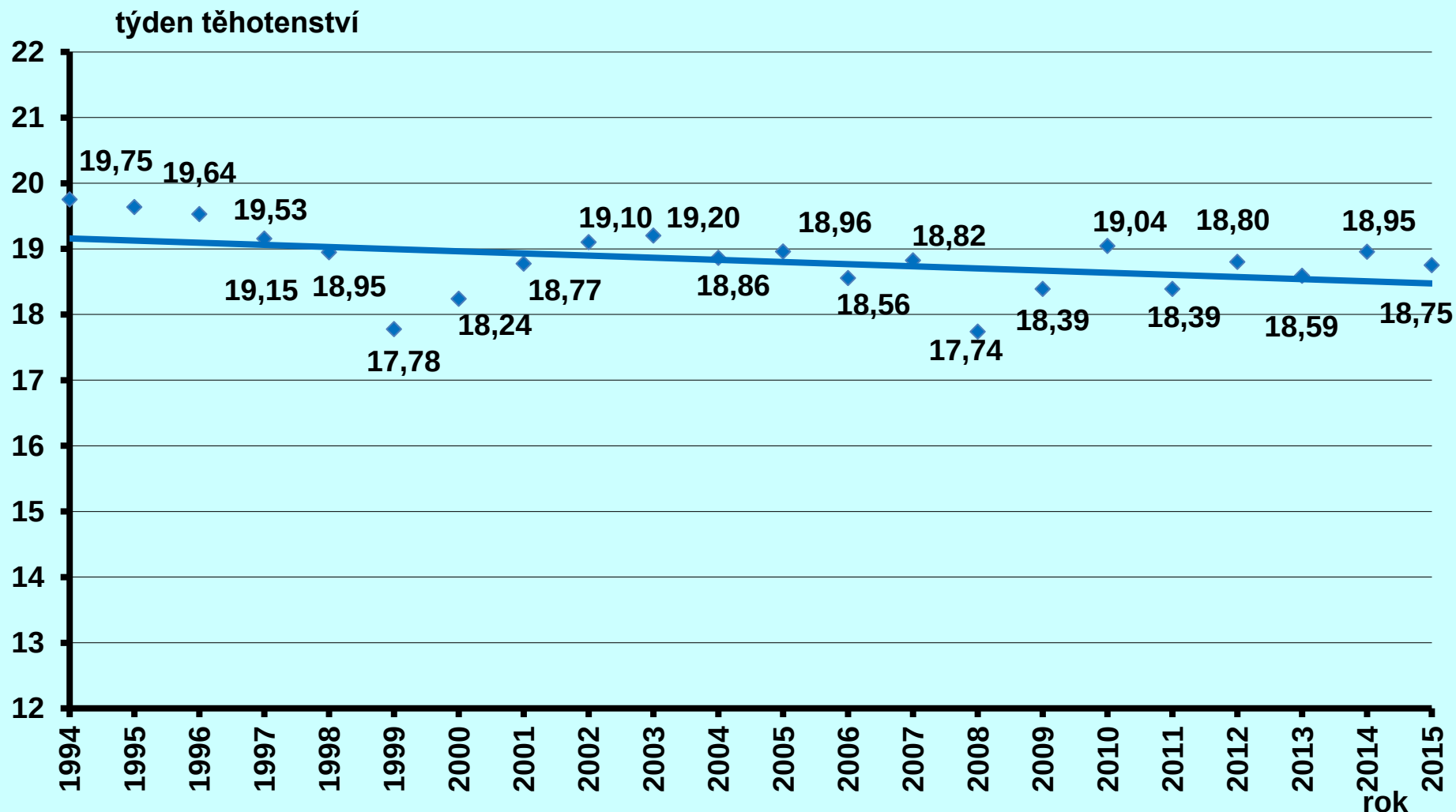
týden těhotenství



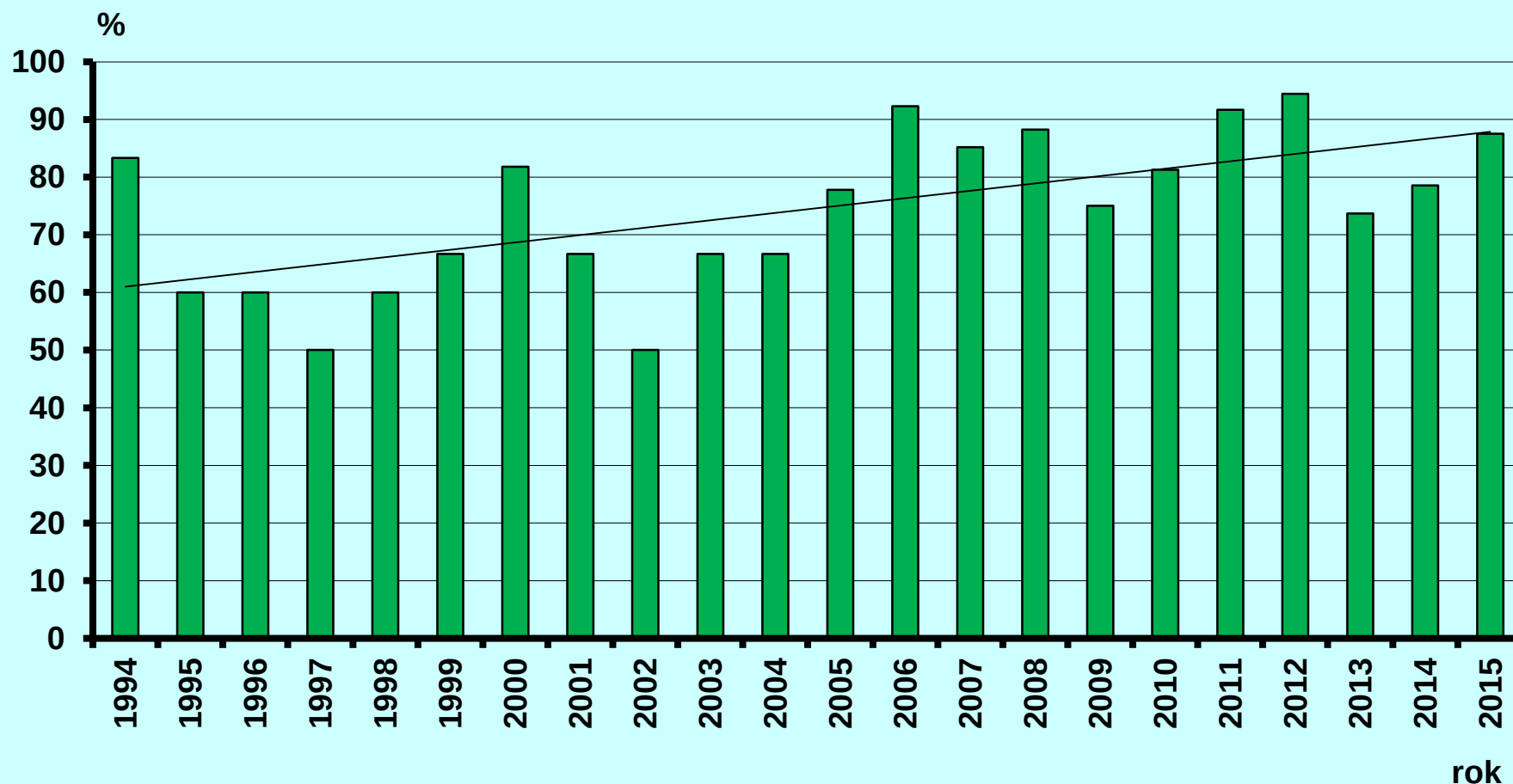
Spina bifida v České republice, 1994 - 2015



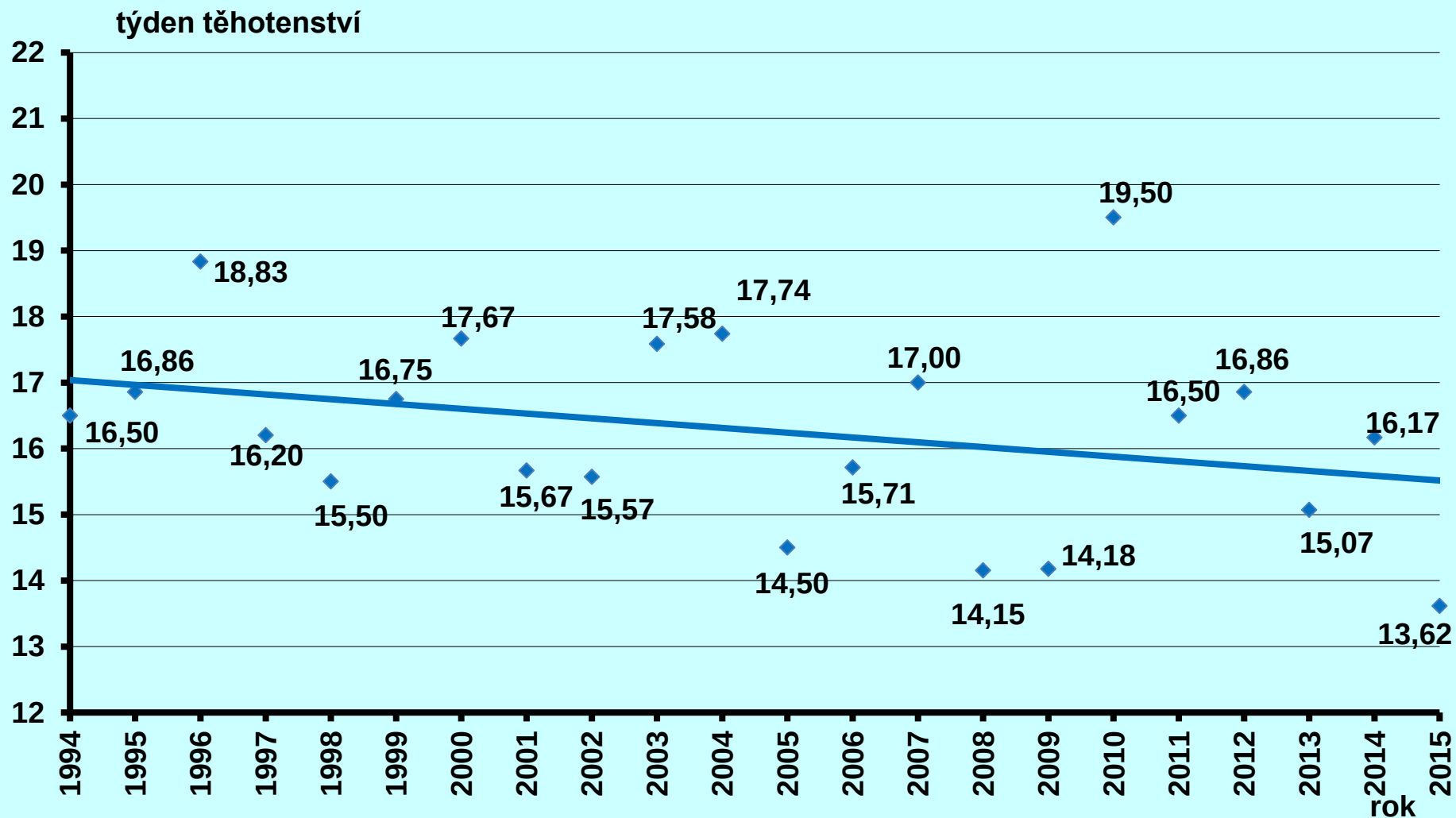
Spina bifida v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015



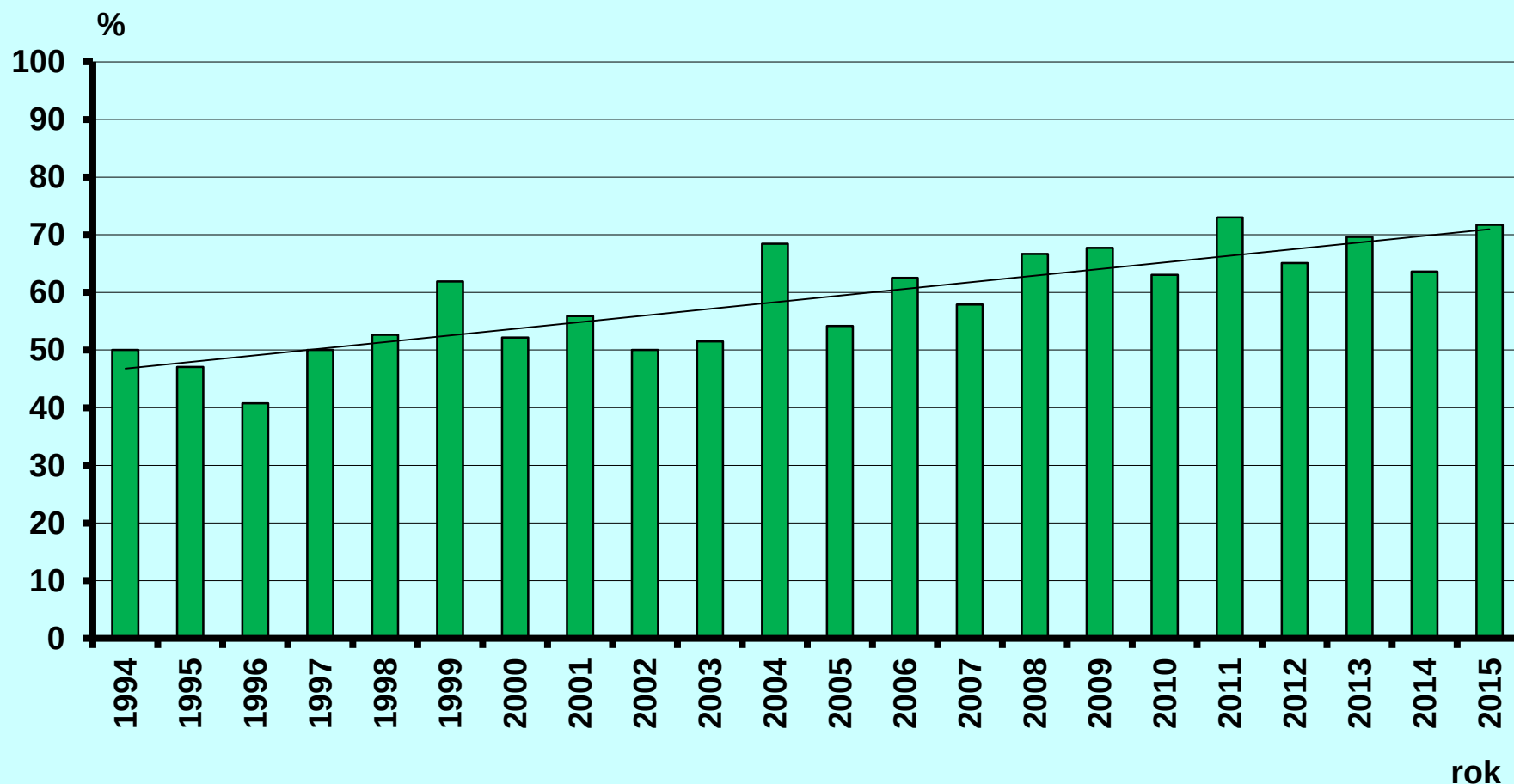
Encefalokéla v České republice, 1994 - 2015



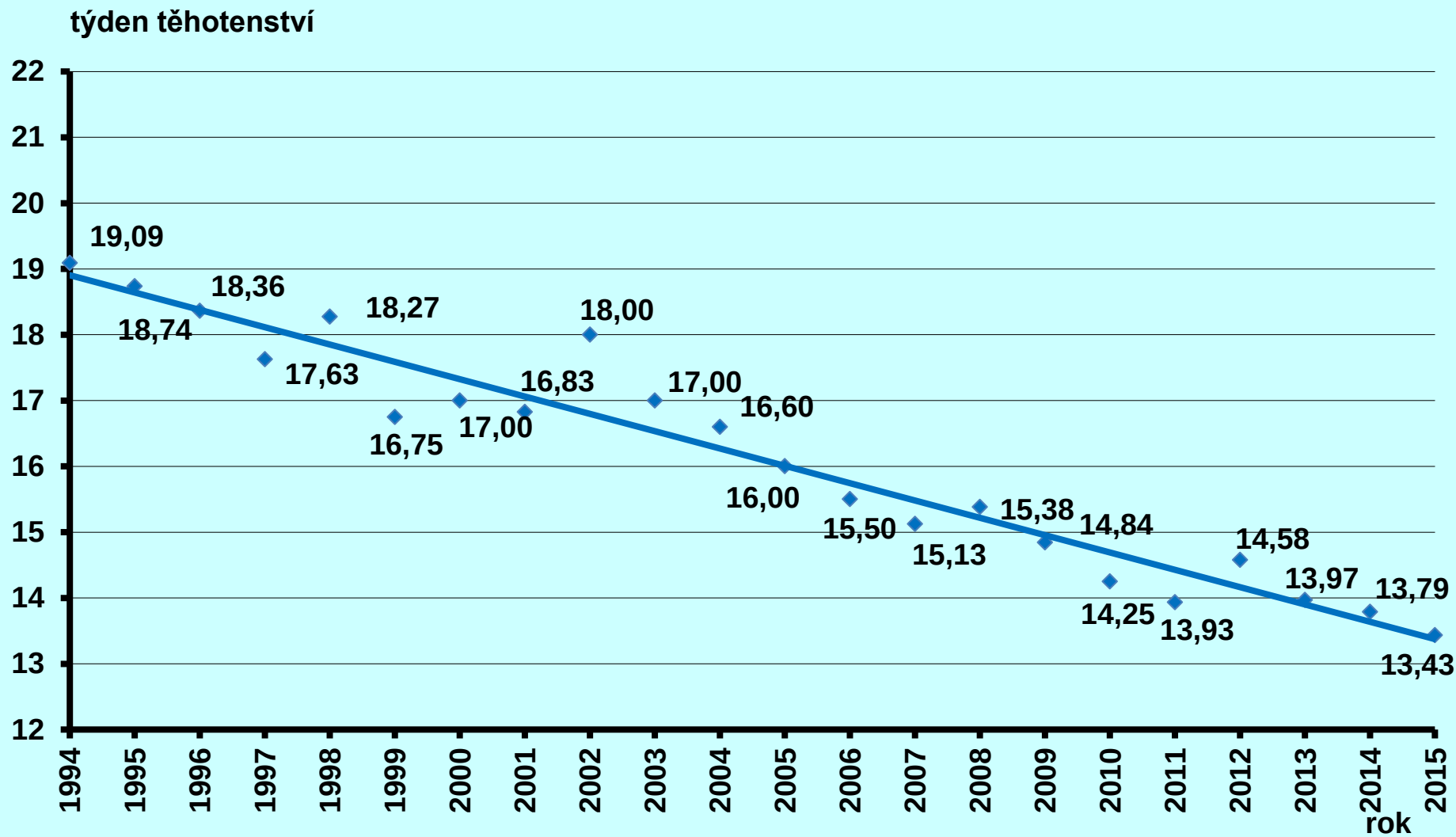
Encefalokéla v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015



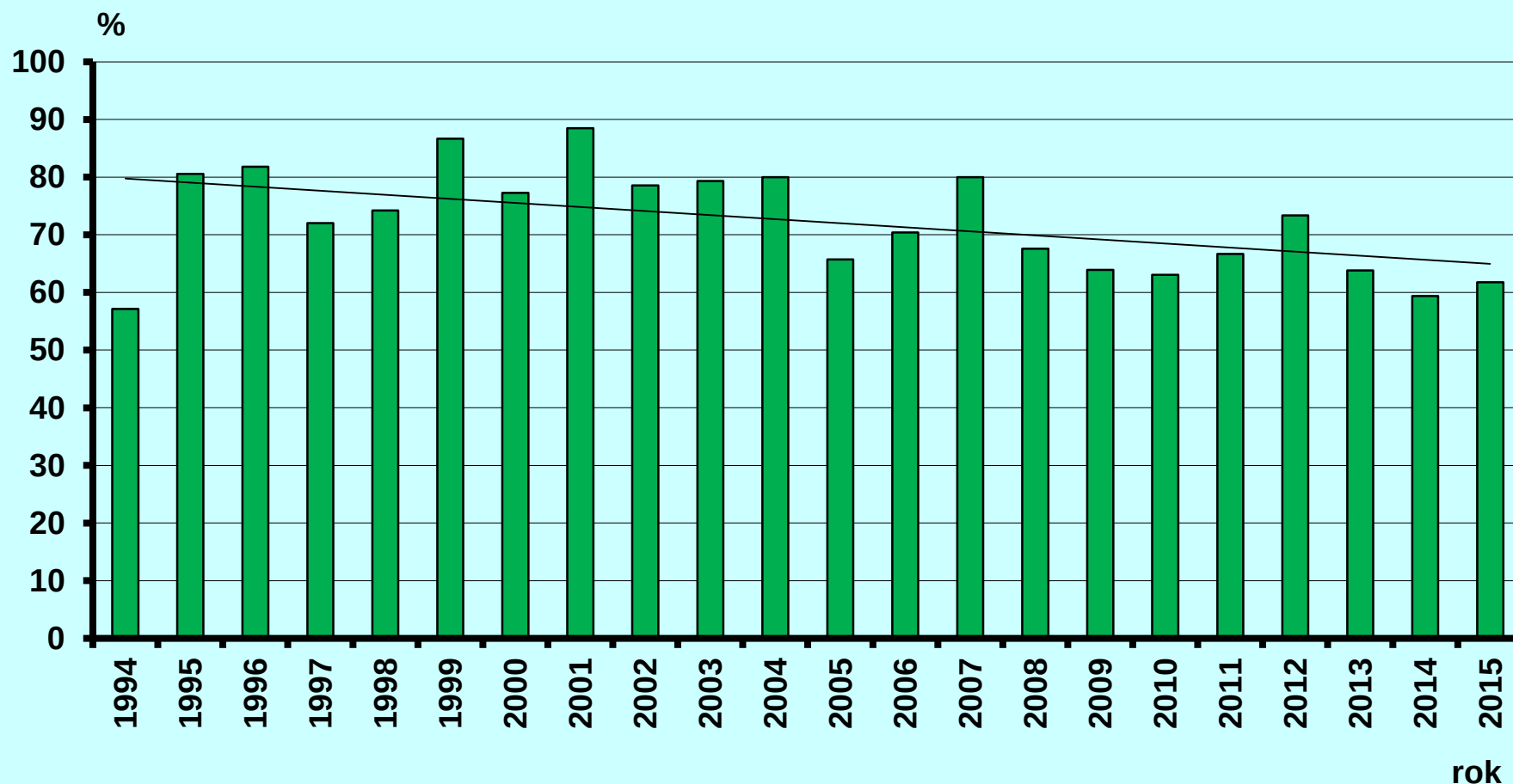
Omfalokéla v České republice, 1994 - 2015



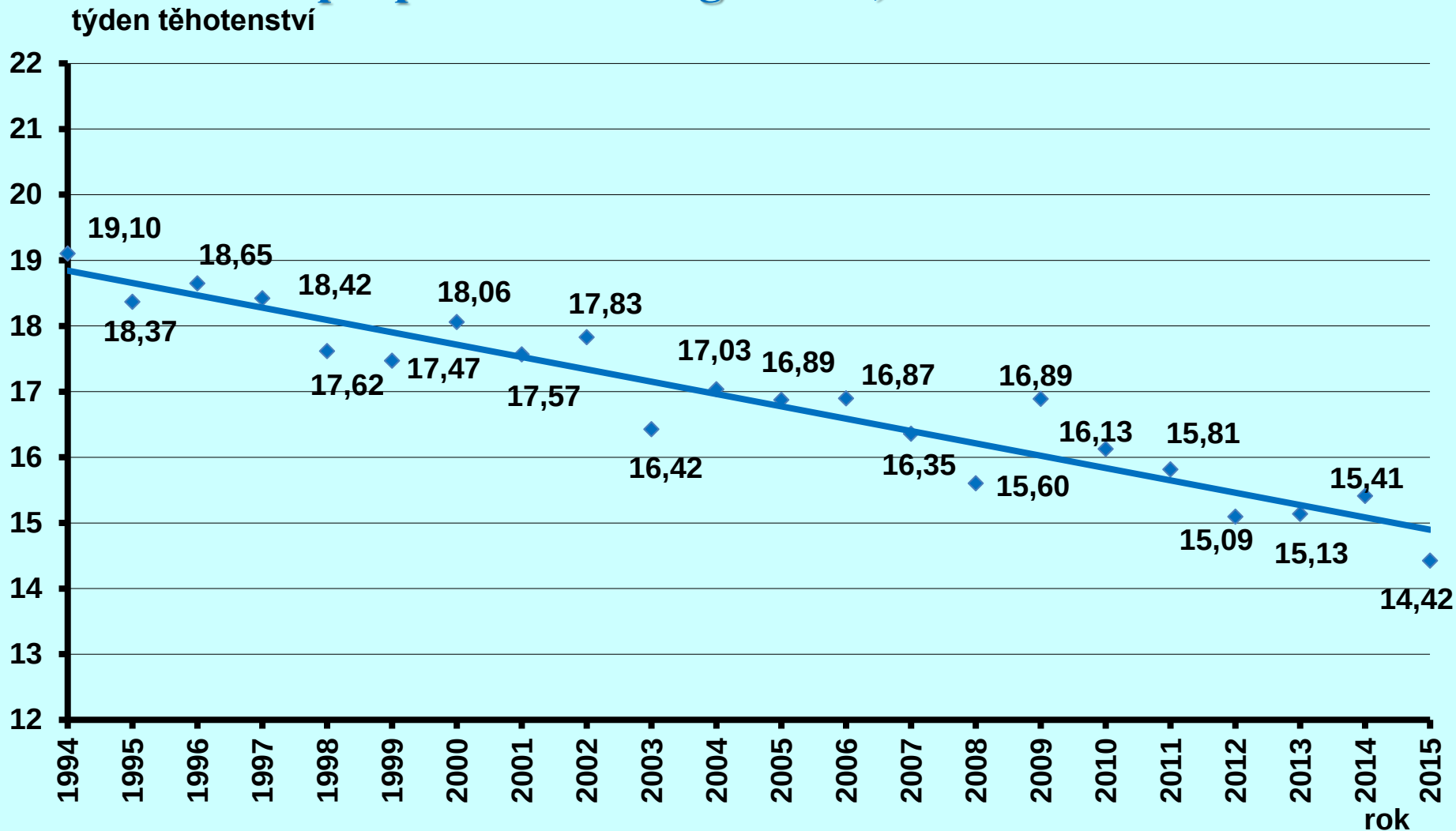
Omfalokéla v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015



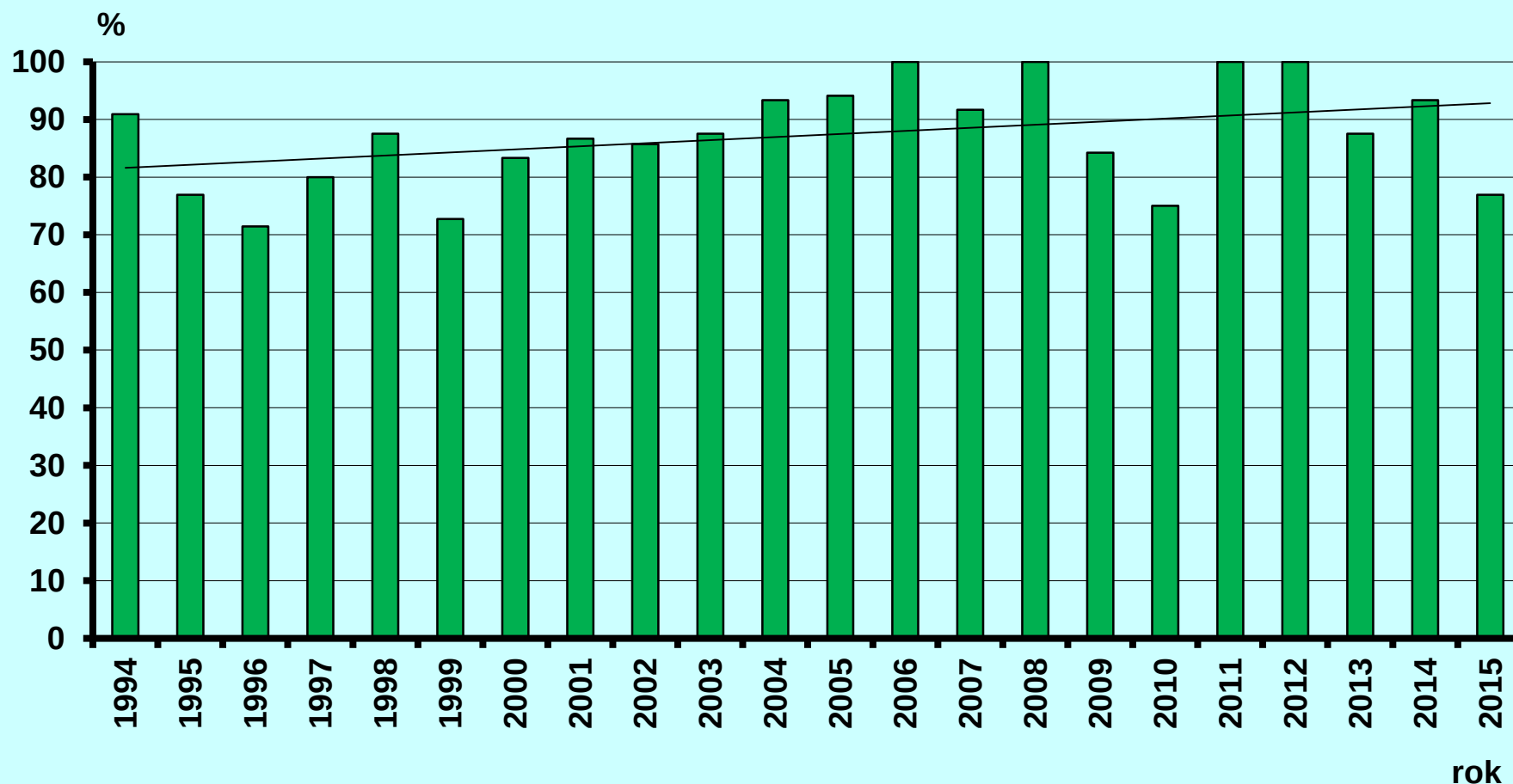
Gastroschíza v České republice, 1994 - 2015



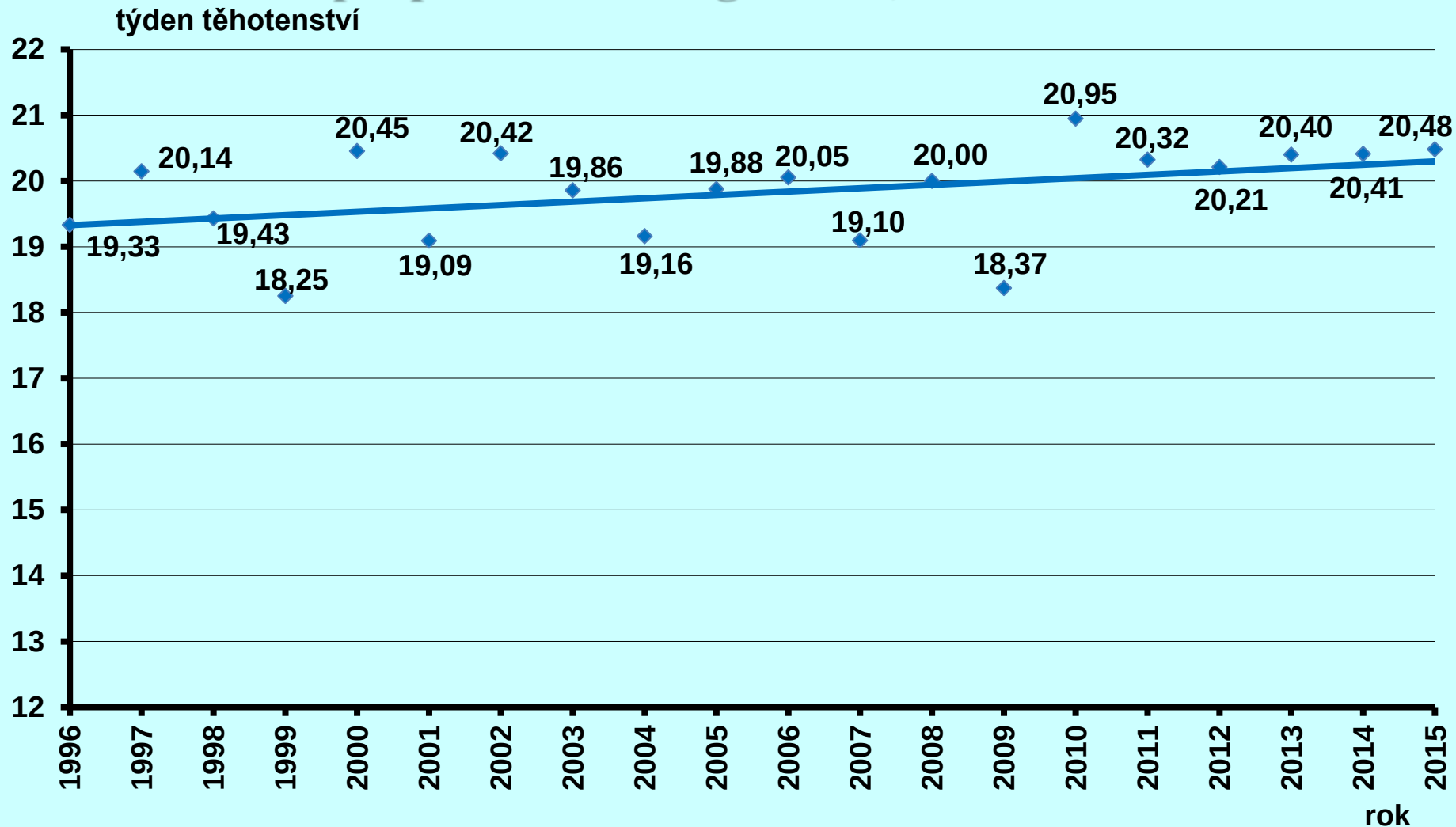
Gastroschíza v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015



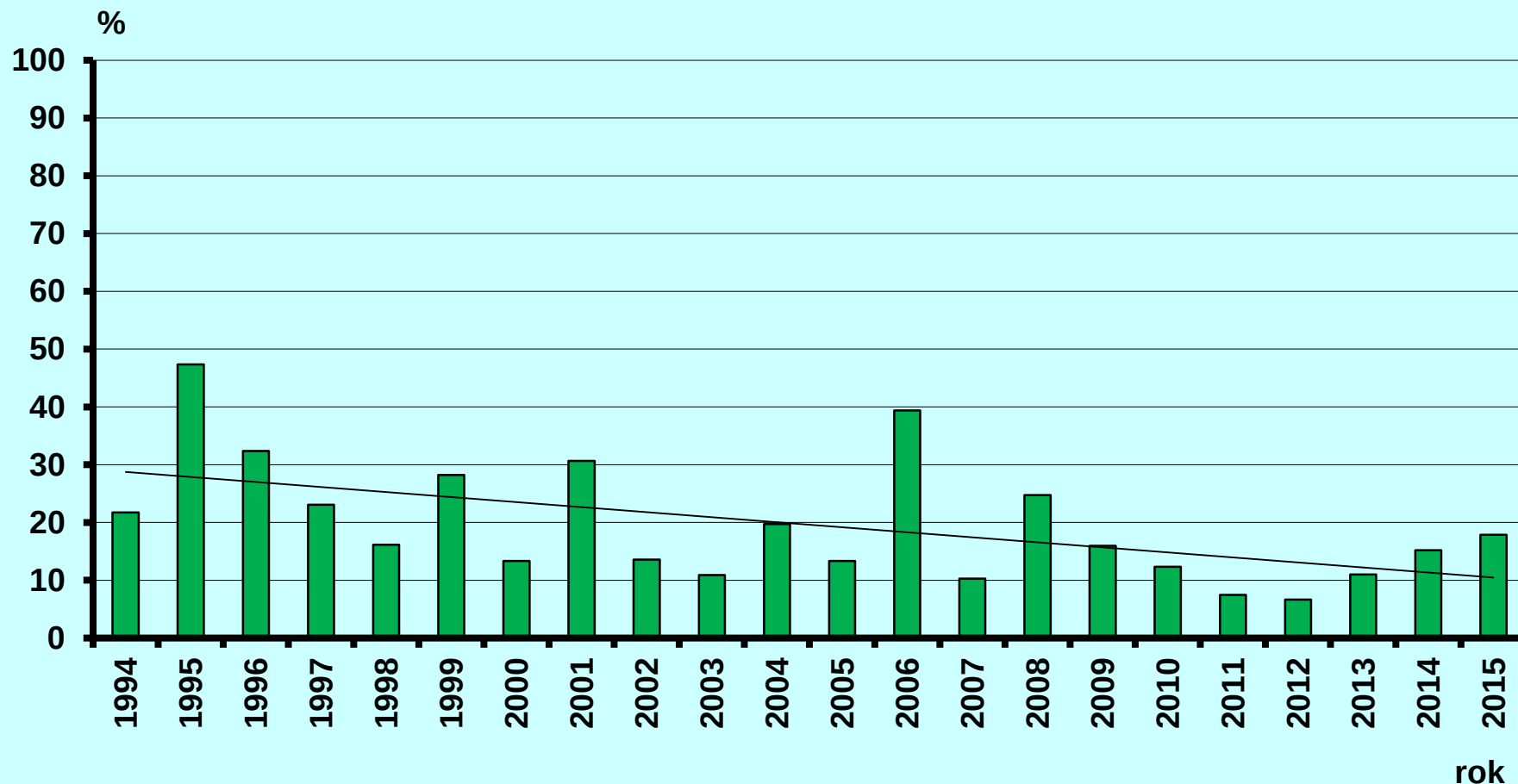
Oboustranná ageneze ledvin v České republice, 1994 - 2015



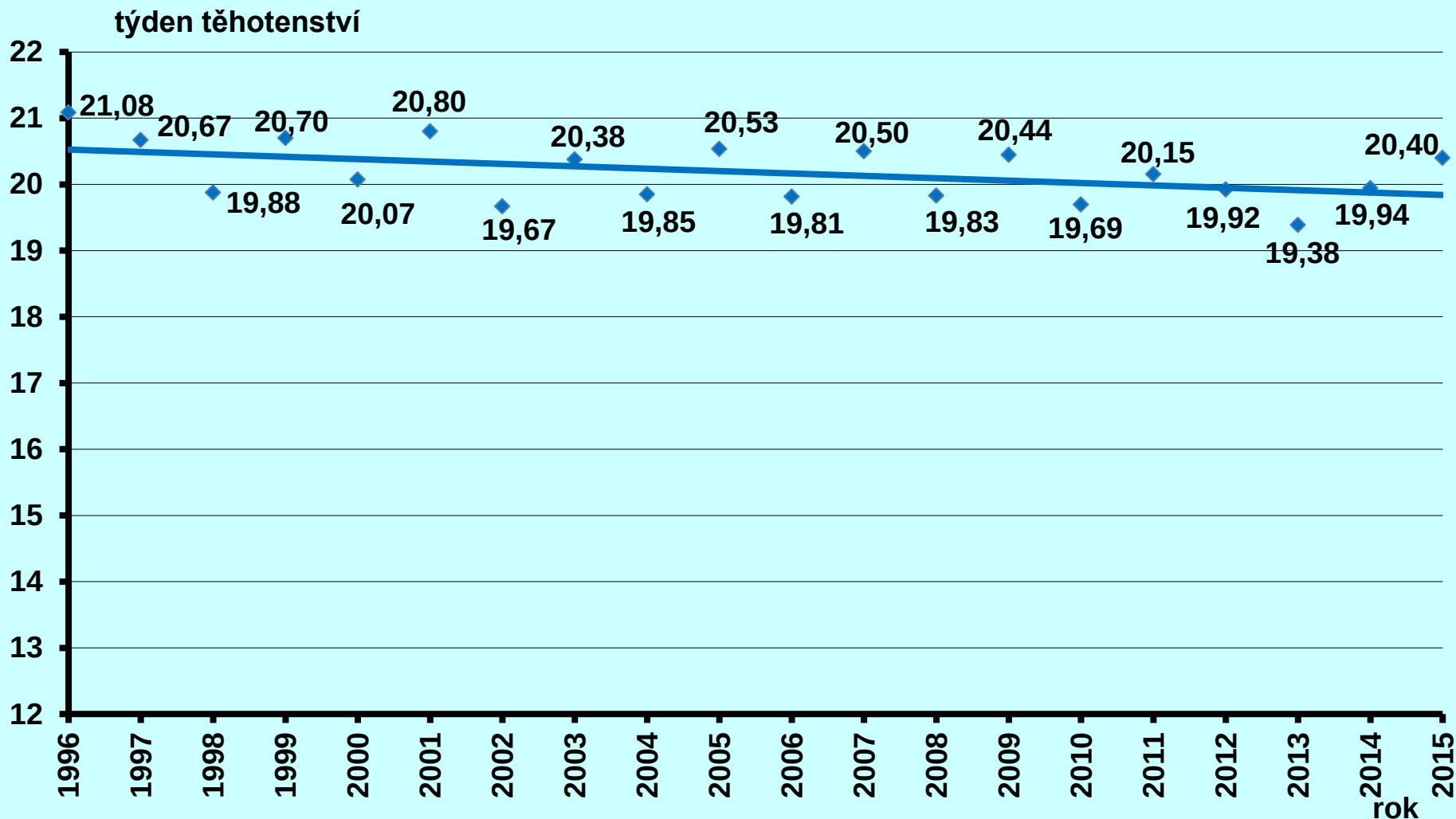
Oboustranná ageneze ledvin v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015



Cystická nemoc ledvin v České republice, 1994 - 2015



Cystická nemoc ledvin v České republice, týden těhotenství při prenatální diagnostice, 1994 - 2015



Závěry:

Strukturální vývojové vady tvoří v současné době v prenatální diagnostice více než polovinu (58 %) diagnostikovaných případů.

Do této skupiny patří vady jak letální (anencefalie, oboustranná ageneze ledvin), 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 – gastroschíza.

Závěry:

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

Na druhé straně se však v případě letálních diagnóz – oboustranná ageneze/hypoplazie 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 podle jednotlivých diagnóz k dispozici.

**Autoři děkují všem spolupracovníkům,
kteří se účastní sběru dat nezbytných pro
celorepublikovou evidenci údajů o
vrozených vadách a jejich prenatální
diagnostice, bez jejichž trpělivé a
spolehlivé práce by nemohla vzniknout
tato analýza.**

Děkuji za pozornost

XXVII . Izakovičov memoriál,
12. – 14.10.2016, Bratislava

1

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