

Prenatální diagnostika anencefalie v České republice: zhodnocení 20-letého období

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

- 1) Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha
- 2) Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
- 3) Sanatorium Pronatal, Praha
- 4) Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky
- 5) Gennet s.r.o. – Centrum lékařské genetiky a asistované reprodukce, Praha
- 6) Ústav obecné biologie a genetiky, 3. lékařská fakulta University Karlovy, Praha

Česká republika

Obyvatelstvo: 10 553 843
Rozloha: 78,866 km²



Registrace

- 50+ let historie, oficiální registrace spuštěna v r. 1964.
- Celoplošná registrace; hlášení je povinné.
- Data jsou sbírána v rámci Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS ČR)
- Více zdrojů (genetici, neonatologové, gynekologové, centra USG diagnostiky a fetální medicíny atd.)
- Registr zahrnuje případy u živě i mrtvě narozených a také prenatálně diagnostikované případy.
- UUT z genetických důvodů – legální (do 24. GT)
- Hlavní klasifikační systém: MKN-10
- Informace o užívání kyseliny listové: nejsou dostupné

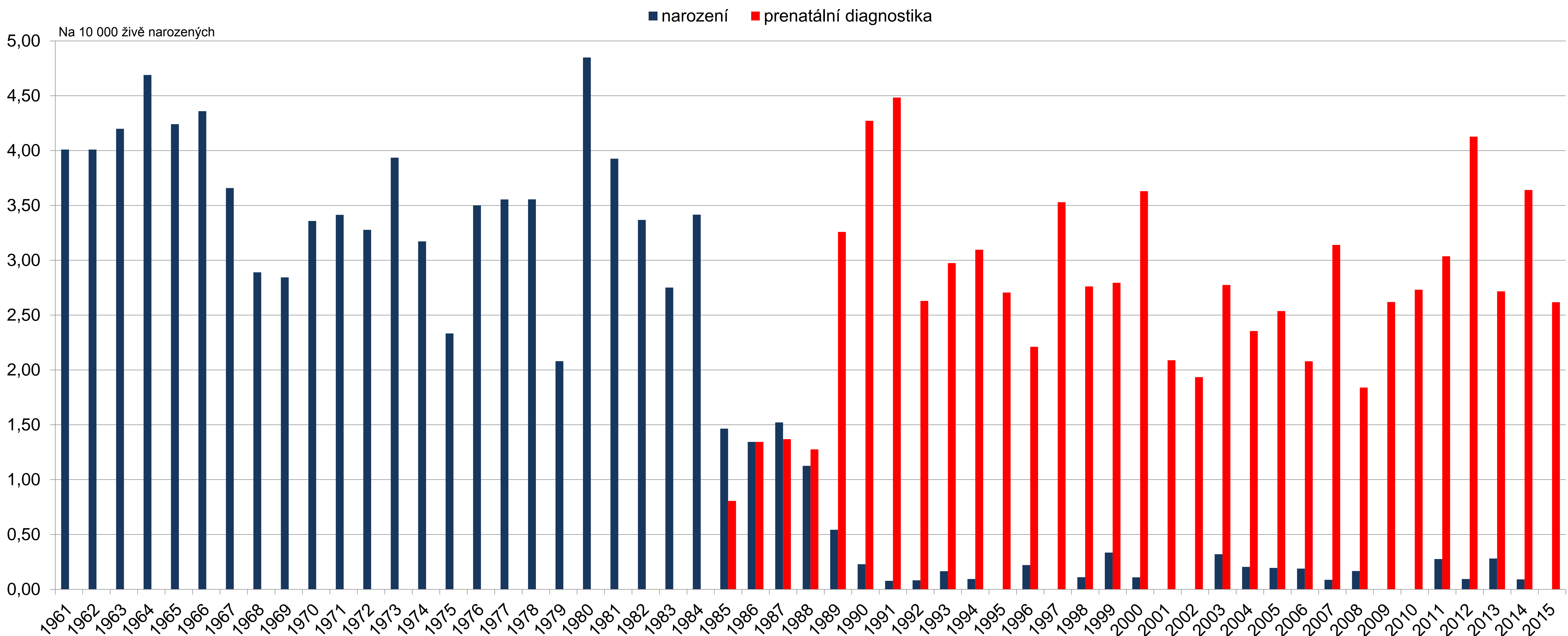
Anencefalie

- Absence významné části koncového mozku a mozkové části lebky
- Fatální vývojová vada ze skupiny Defektů neurální trubice (NTD)
- Etiologie: Multifaktoriální
- MKN-10: Q00.0
- MKN-9: 740.0
- OMIM: 206500
- ORPHANET: 1048



Image source: WHO/CDC/CBDSD. Birth defects surveillance: Atlas of selected congenital anomalies. Geneva: World Health Organization, 2014.

Anencefalie – Česká republika (1961-2015)



Anencefalie – Česká republika (1996-2015)

