

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA VROZENÝCH VAD V ČESKÉ REPUBLICĚ – STRUKTURÁLNÍ VROZENÉ VADY

Antonín Šípek^{1,2,3}, Vladimír Gregor^{1,2,4}, Jiří Horáček⁵, Antonín Šípek jr⁶, Pavel Langhammer⁷

Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha¹

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

Screeningové centrum Praha - Sanatorium PRONATAL²

Ústav obecné biologie a genetiky 3.LF UK, Praha³

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky⁴

Gennet, Praha⁵

Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN, Praha⁶

Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky⁷



Cíle a typ studie: Retrospektivní epidemiologická analýza prenatálního a postnatálního zachytu vybraných typů vrozených vad a efektivitu jejich prenatální diagnostiky v průběhu 16letého období z celorepublikových dat.

Materiál a metodika: V práci byla použita data o prenatálně diagnostikovaných vrozených vadách v České republice, získaná díky spolupráci s pracovníky oddělení lékařské genetiky, prenatální diagnostiky a cytogenetických laboratorí. Údaje o vrozených vadách u narozených dětí byla čerpána z oficiální registrace vrozených vad (Národní registr vrozených vad) vedené v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky. Nejprve jsme stanovili absolutní počet a incidenci pro jednotlivé vybrané diagnózy prenatálně a postnatálně diagnostikovaných případů sledovaných vad. Ve druhé části jsme hodnotili efektivitu sekundární prevence. Pro prezentaci jsme vybrali těchto 12 diagnóz vrozených vad: Anencefalie, spina bifida, encefalokéla, vrozený hydrocefalus, omfalokéla, gastroschíza, brániční kýla, ageneze ledvin, cystické ledviny, syndrom hypoplastického levého srdce, transpozice velkých cév a Fallotova tetralogie.

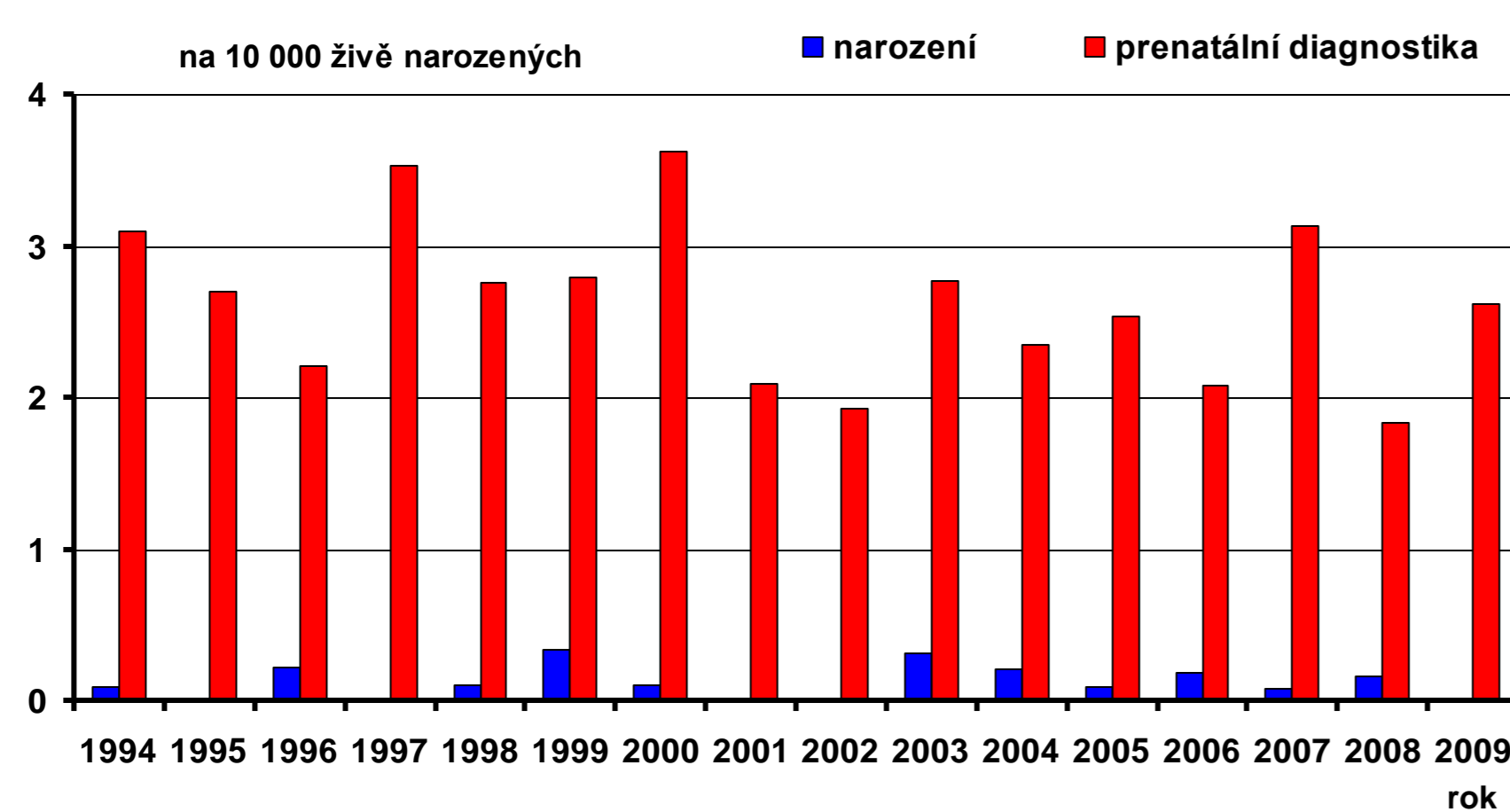
Výsledky: V období 1994 – 2009 se v České republice narodilo zhruba 1,6 milionu dětí. Z tohoto celkového počtu byla minimálně jedna vrozená vada zjištěna u více než 56 tisíc narozených dětí a bylo zjištěno více než 77 tisíc diagnóz vrozené vady. Strukturální vrozené vady představují téměř 98 % všech vrozených vad diagnostikovaných u narozených dětí, což je rozdíl oproti prenatálně diagnostikovaným vrozeným vadám, kdy chromozomální aberace představují necelou polovinu všech diagnóz. Ze závažných strukturálních vrozených vad u narozených dětí jsou nejčastěji diagnostikovány vrozené srdeční vady (Vrozené vady oběhové soustavy (Q20-Q28) = 39,63 %). Dále to jsou vrozené vady ze skupiny: Vrozené vady nervové soustavy (Q00-Q07) = 2,10 %; Rozštěp rtu a rozštěp patra (Q35-Q37) = 3,67 %;

Jiné vrozené vady trávicí soustavy (Q38-Q45) = 4,05%; Vrozené vady pohlavních orgánů (Q50-Q56) = 10,93%; Vrozené vady močové soustavy (Q60-Q64) = 7,08%; Vrozené vady svalové a kosterní soustavy (Q65-Q79) = 18,90%; Jiné vrozené vady (Q80-Q89) = 5,55%; Abnormality chromosomů (Q90-Q99) = 2,28%. V případě prenatální diagnostiky bylo ve stejném období zjištěno více než 12 tisíc případů vrozené vady a ve více než 8 tisících případech bylo pro letální nebo závažnou vrozenou vadu těhotenství předčasně ukončeno. Nejčastěji jsou prenatálně diagnostikovány chromozomální aberace. Ze strukturálních vad to jsou vrozené vady srdeční, dále vrozené vady CNS (především rozštěpy neurální trubice) a rozštěpové vady stěny břišní (omfalokéla, gastroschíza). Maximální úspěšnost průměrné sekundární prevence za celé období byla v případě anencefalie 95,64 %, u spina bifida 61,53 %, u encefalokély 73,21 %, u omfalokély 67,74 % a u gastroschízy 77 %. Více než 50 % v případě syndromu hypoplastického levého srdce, u Fallotovy tetralogie 10,13 % a transpozice velkých cév pak 11,25 %. V průběhu sledovaného období se hodnota zachytu sekundární prevence zvyšovala.

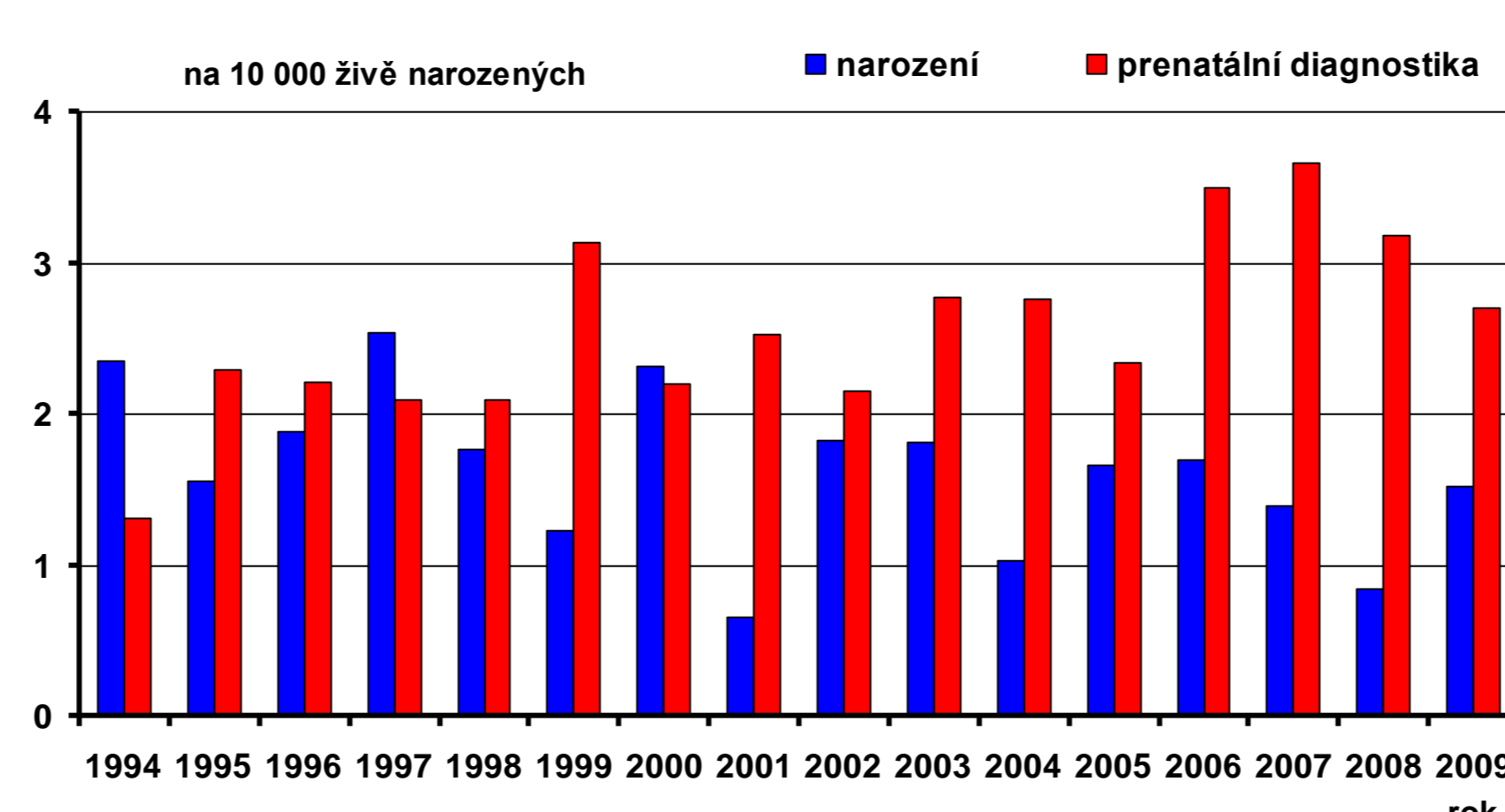
Závěr: I přes velké úspěchy prenatální diagnostiky v posledních letech však závažné vrozené vady, které uniknou systému prenatální diagnostiky, stále představují významnou složku perinatální mortality a morbidity. Podíl závažných vrozených vad se v perinatální úmrtnosti snížil z 1,8 % v roce 1993 na 0,2 % v roce 2008. Tento pokles jde jednak na vrub snížení podílu letálních a velmi závažných vrozených vad díky úspěšné prenatální diagnostice, jednak i na vrub zlepšené neonatální a specializované chirurgické a kardiokirurgické péče.

MUDr. Antonín Šípek, CSc.
Oddělení lékařské genetiky
Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou
Videňská 800, 140 59, Praha 4
Mail: registrvv@vrozene-vady.cz
<http://www.vrozene-vady.cz>

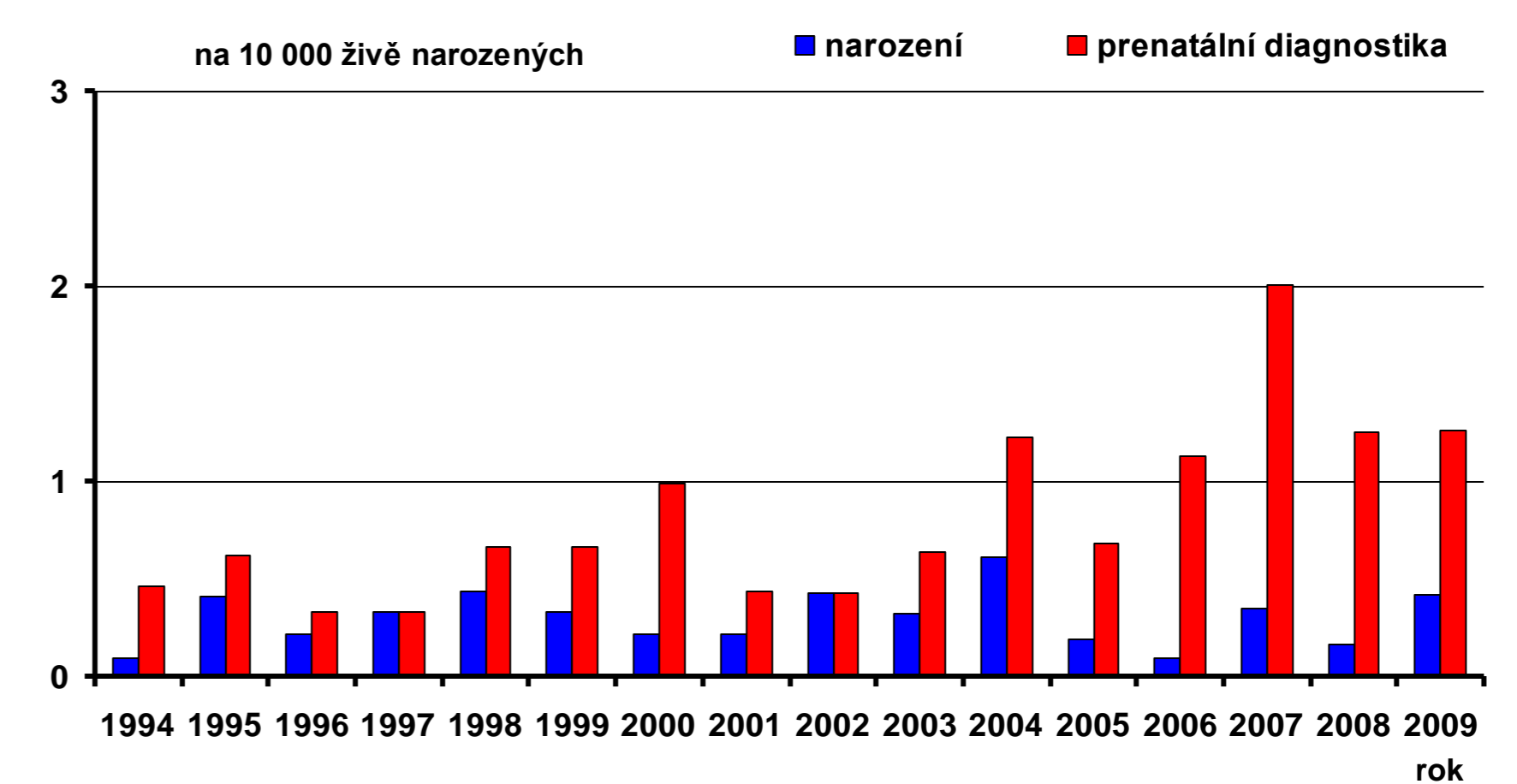
Incidence anencefalie (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



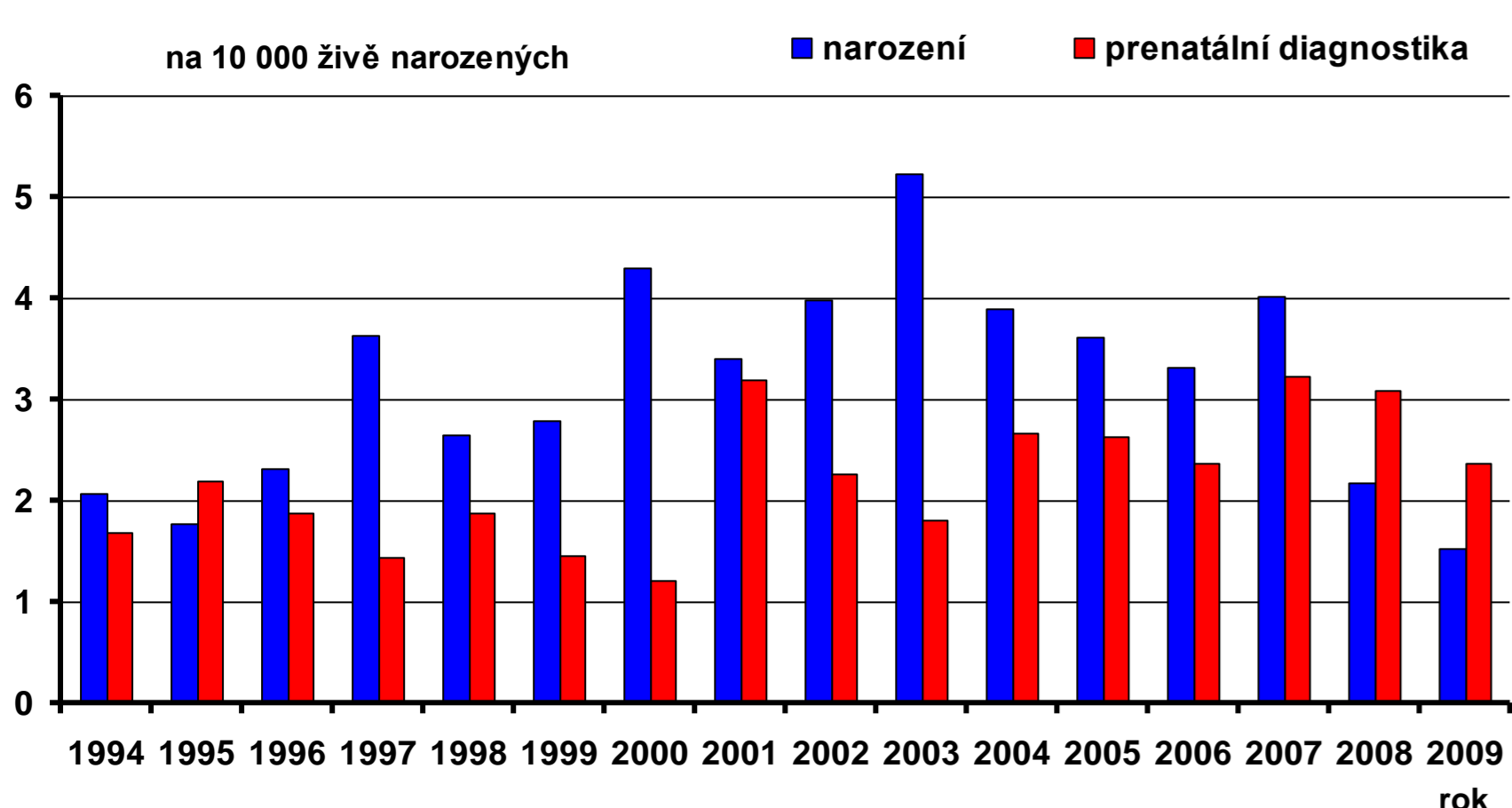
Incidence spina bifida (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



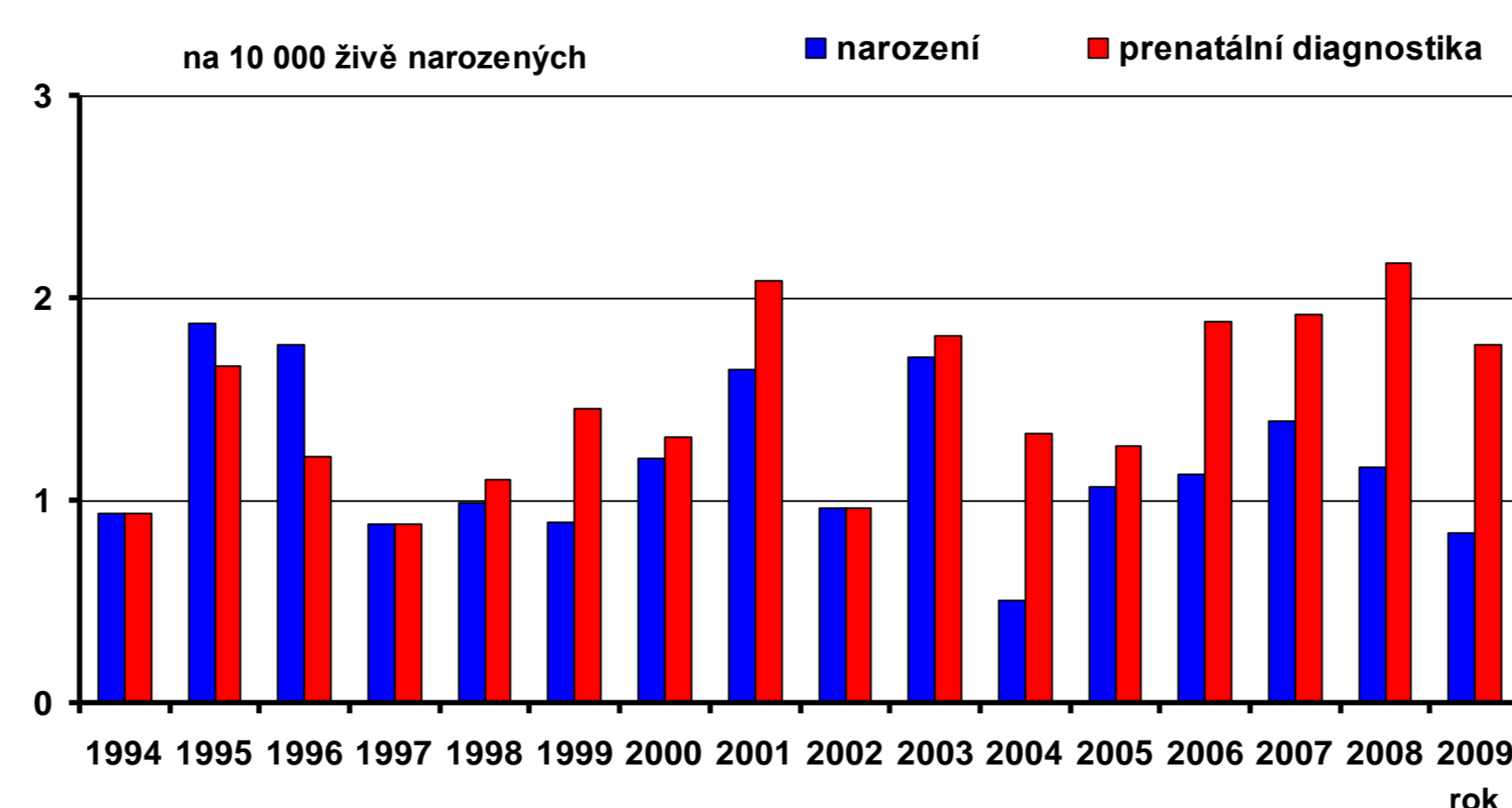
Incidence encefalokély (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



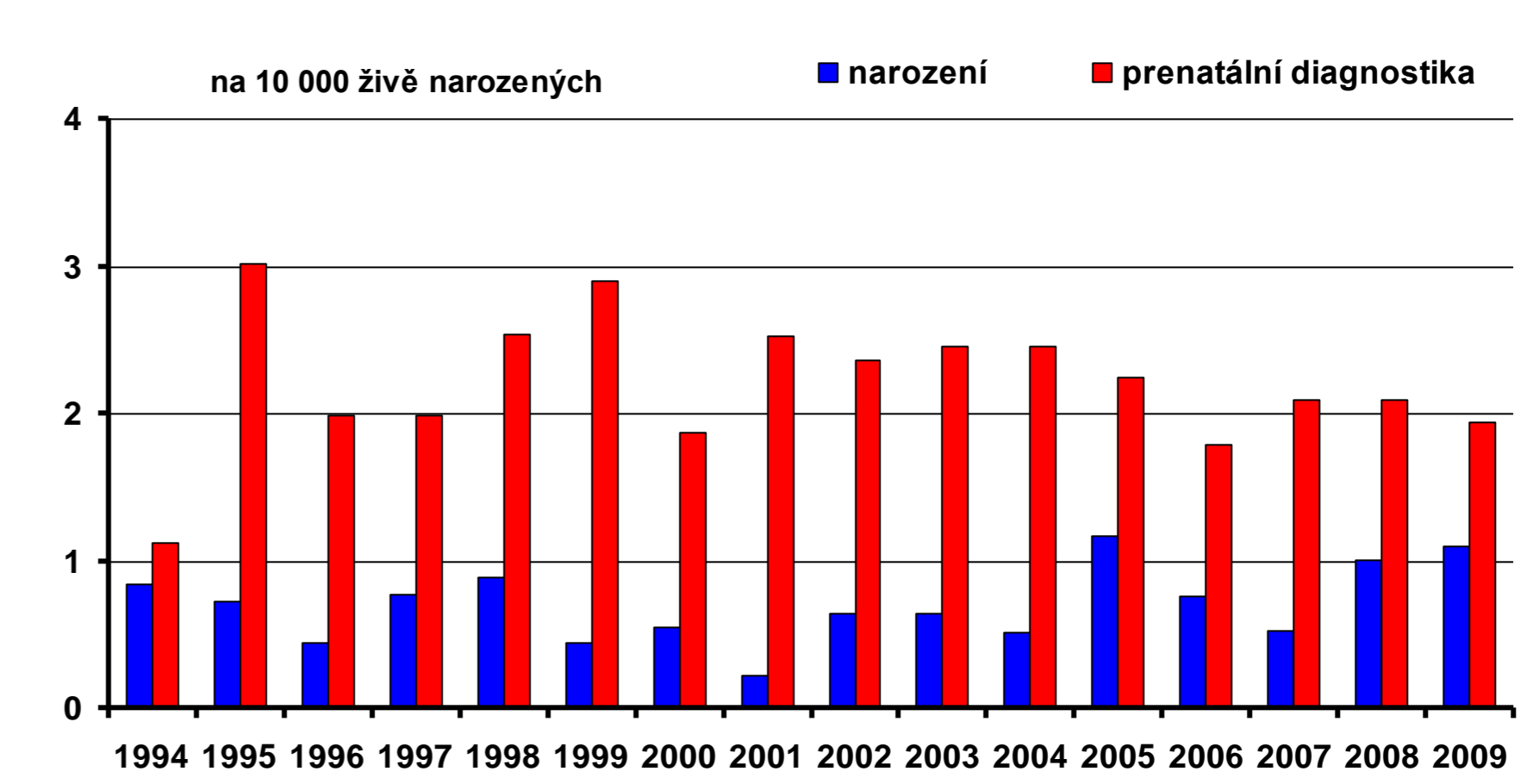
Incidence vrozeného hydrocefalu (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



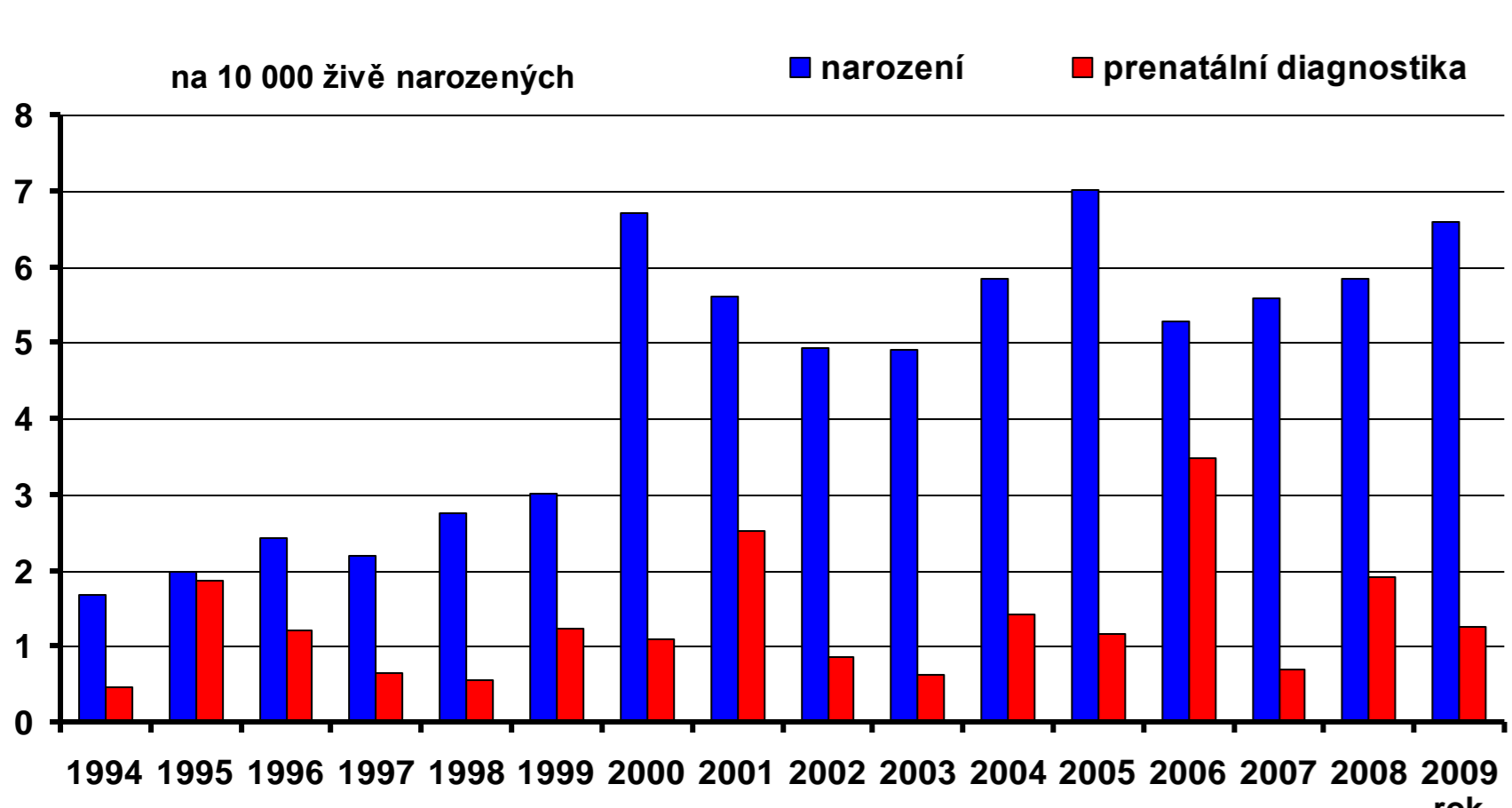
Incidence omfalokély (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



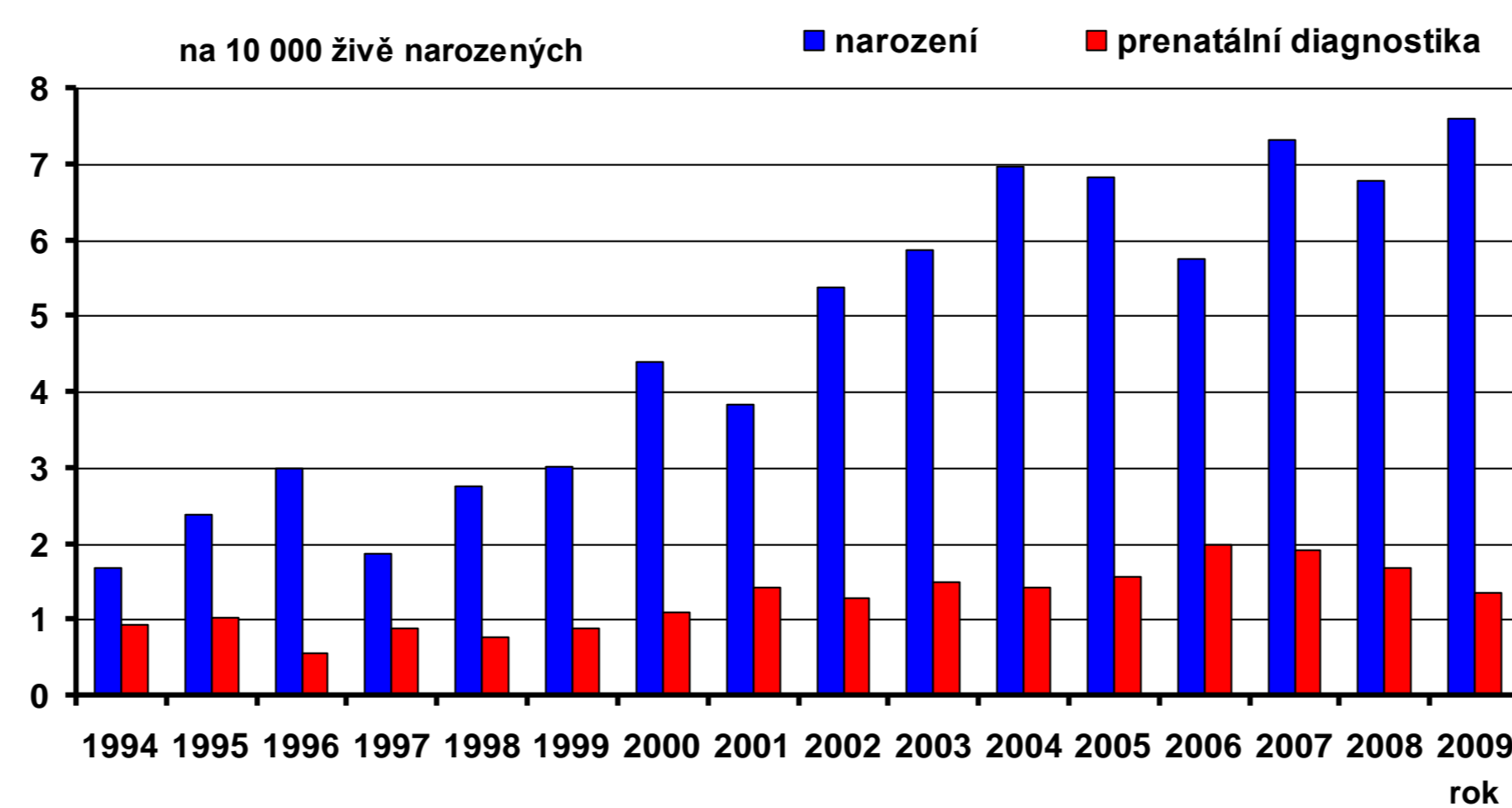
Incidence gastroschízy (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



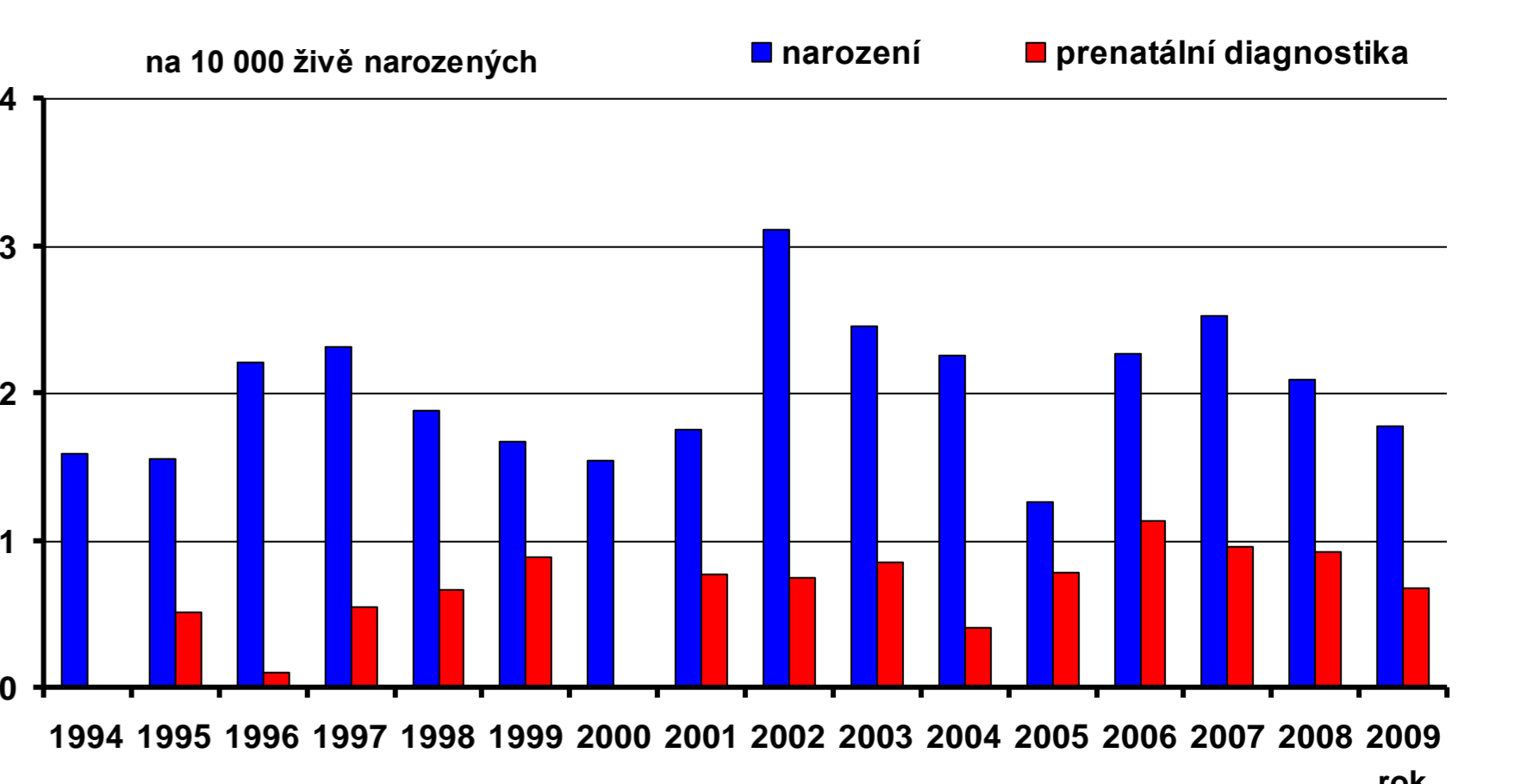
Incidence cystických ledvin (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



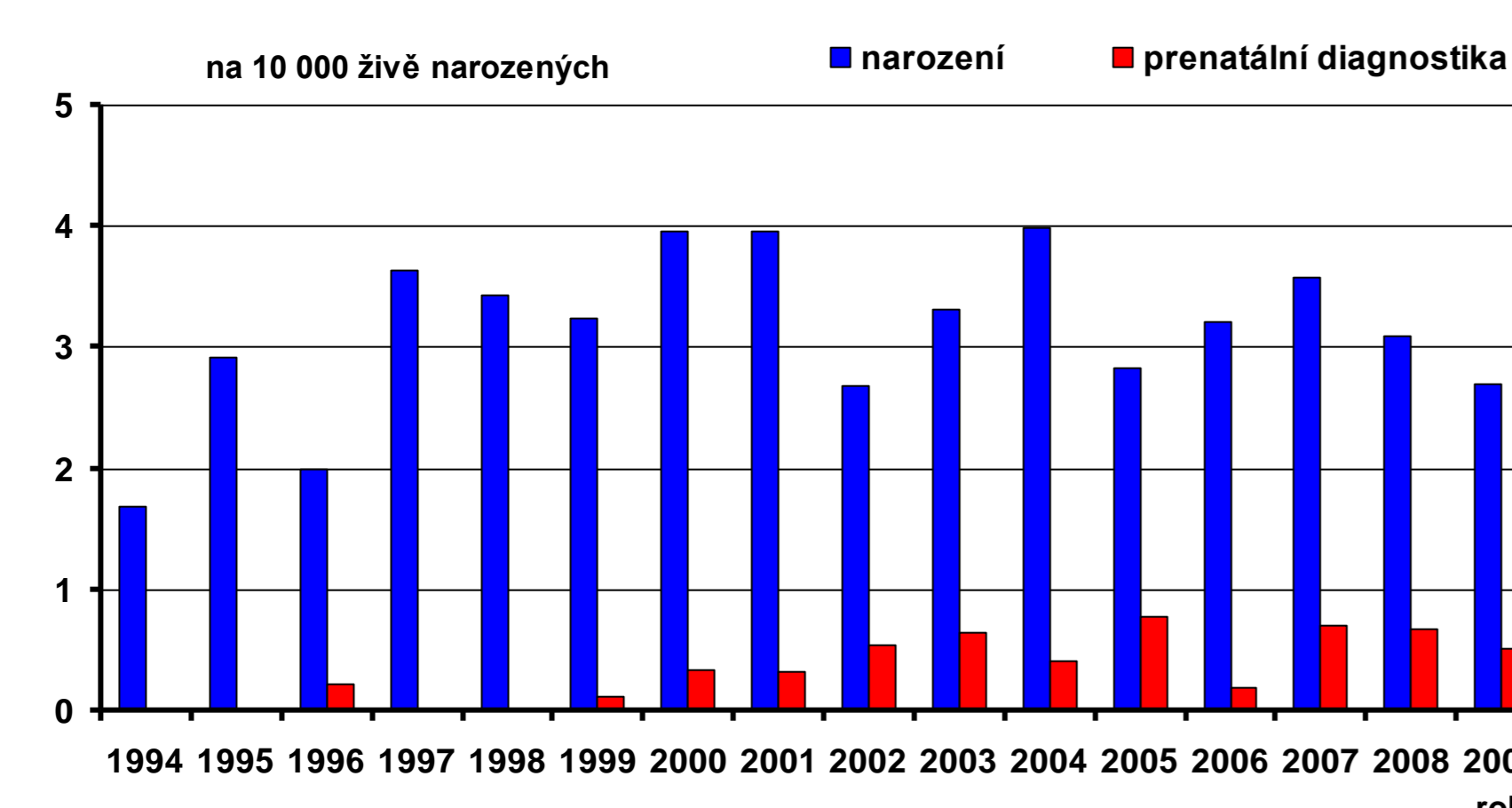
Incidence ageneze ledvin (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



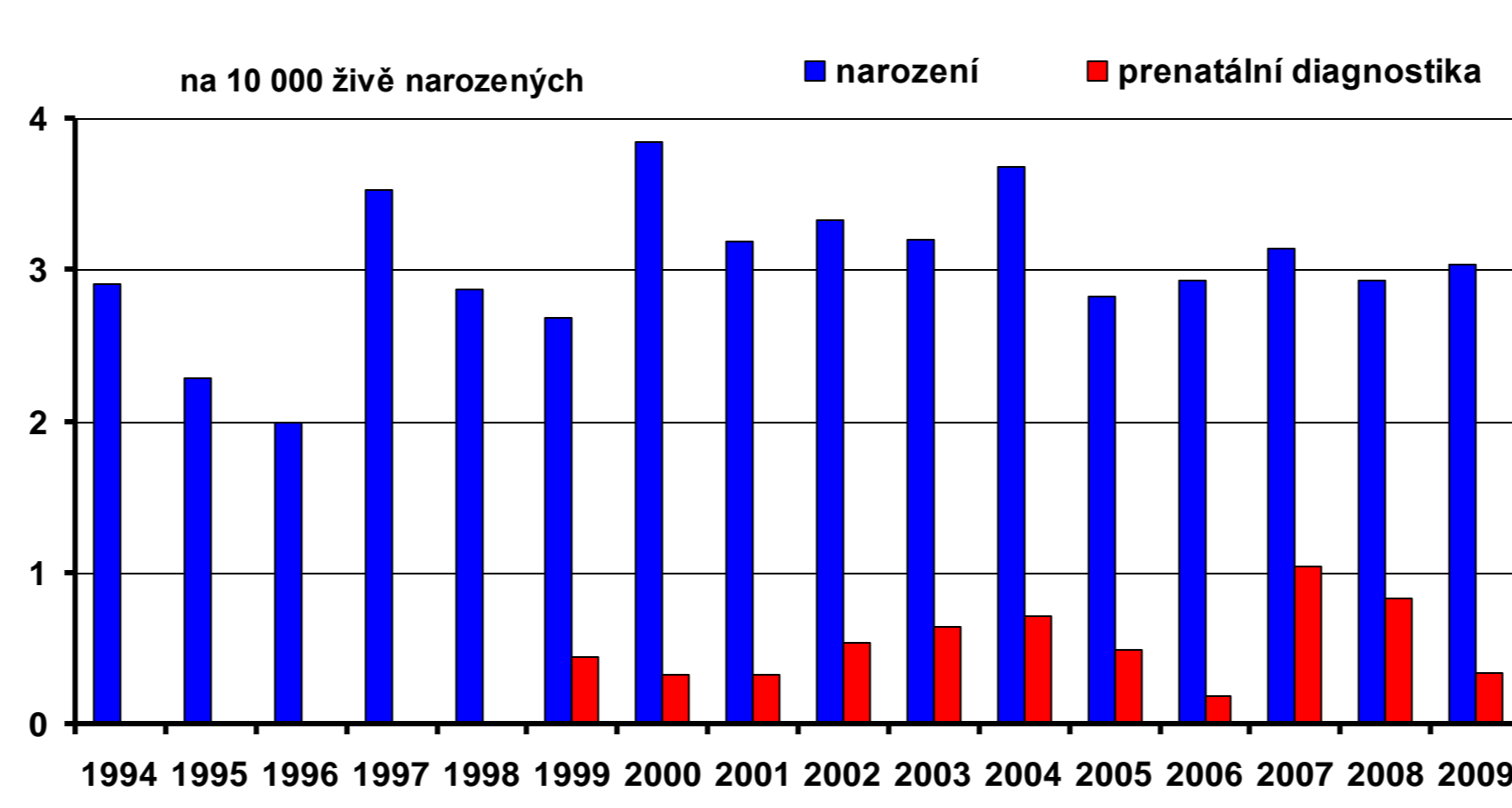
Incidence brániční kýly (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



Incidence Fallotovy tetralogie (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



Incidence transpozice velkých cév (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009



Incidence hypoplázie levého srdce (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) v České republice, 1994 - 2009

