

# Četnosti vybraných typů vrozených vývojových vad v České republice.

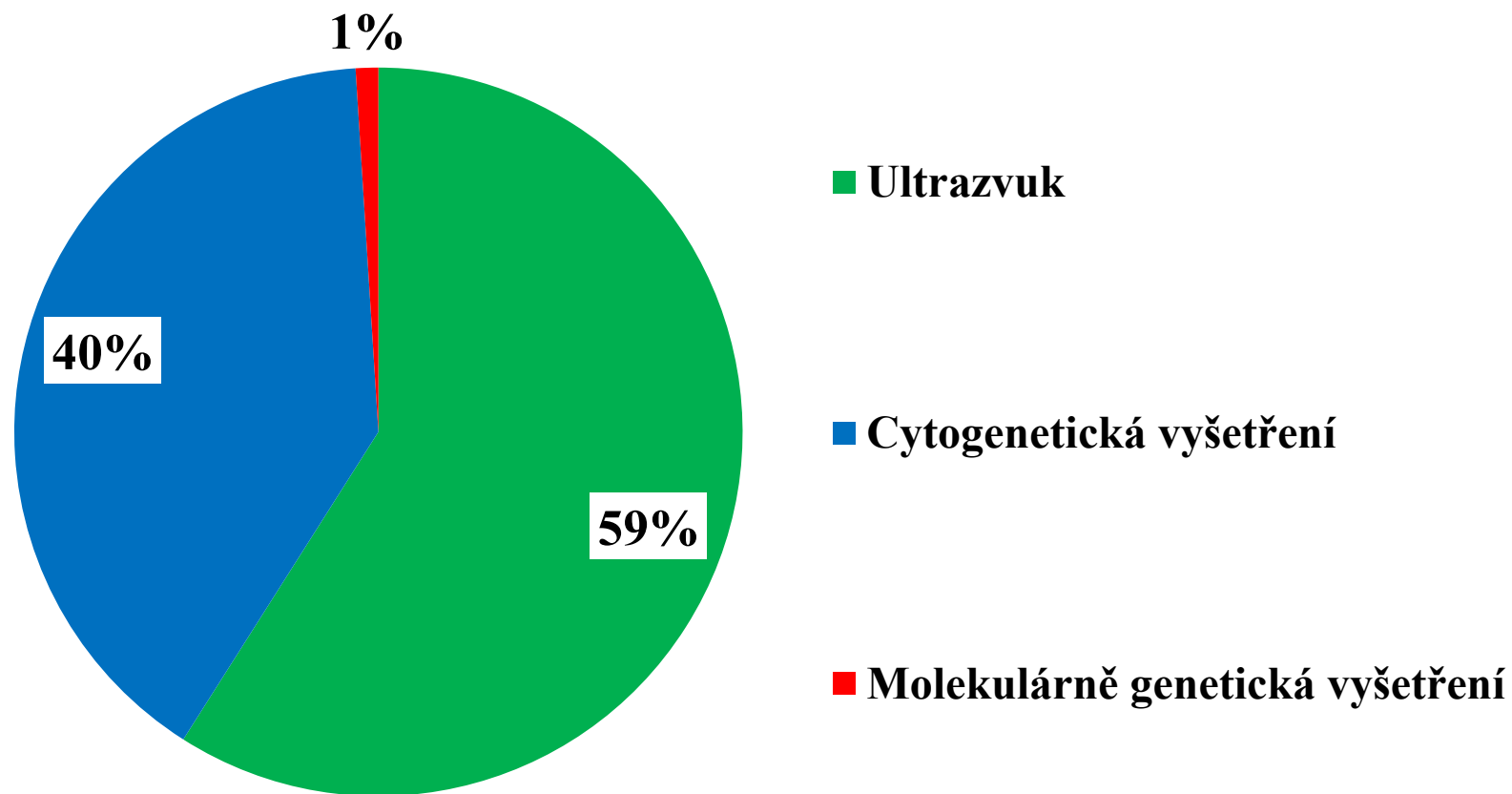
A. Šípek<sup>1,2,3,4</sup>, V. Gregor<sup>1,2</sup>, A. Šípek Jr.<sup>1,4,5</sup>, J. Klaschka<sup>6,7</sup>,  
M. Malý<sup>6,8</sup>, J. Jírová<sup>9</sup>

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
3. Gennet, 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 České republiky, Praha
7. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
8. Státní zdravotní ústav, Praha
9. Ústav zdravotnických informací a statistiky

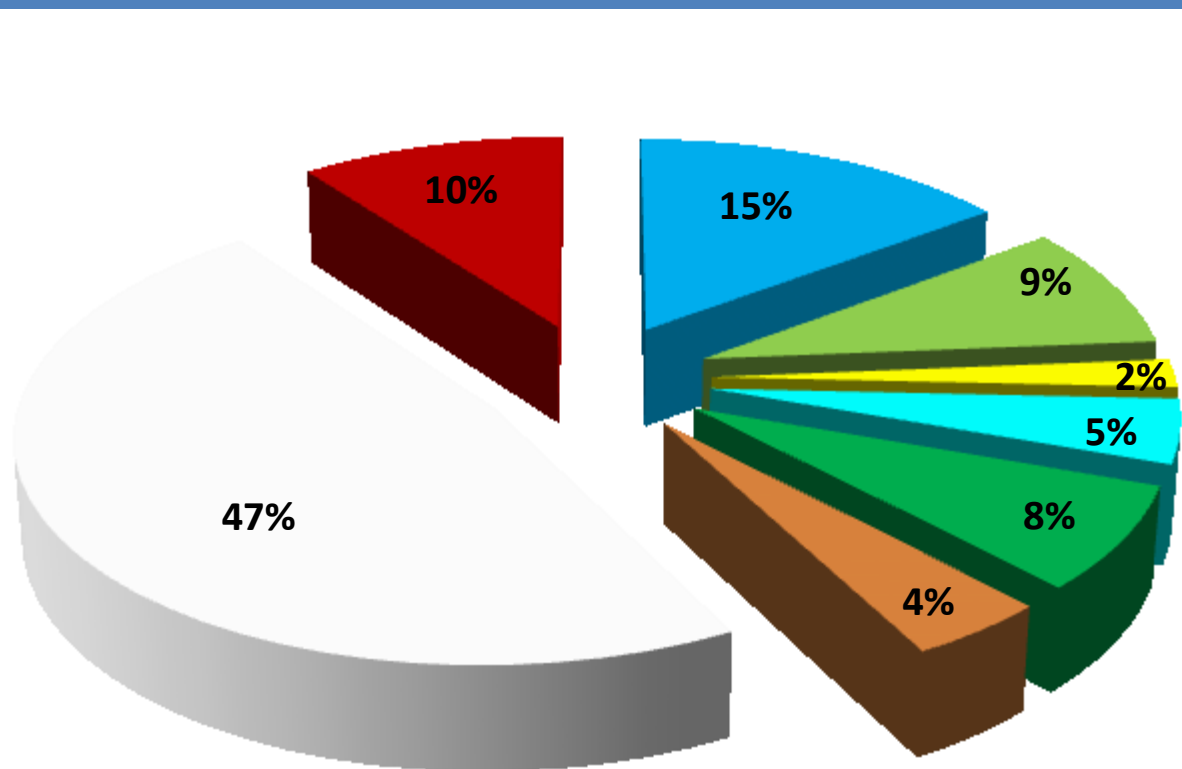


<http://www.vrozene-vady.cz/>

# Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2018



# Prenatální diagnostika v ČR: 2013-2015, případy ukončené



- VV nervové soustavy
- VV oběhové soustavy
- Rozštěp rtu/patra
- VV močové soustavy
- Brániční hernie, rozštěp stěny břicha
- VV svalové a kosterní soustavy
- Chromosomové aberace
- Ostatní VV

# Rozštěpové vady břišní stěny:

**Období 1990 – 2018, celá ČR: absolutní počty**

**Omfalokéla – celkem 1028 případů,  
ukončená těhotenství s dg. 597  
431 narozených dětí s dg.**

**Gastroschíza – celkem 956 případů,  
ukončená těhotenství s dg. 677  
279 narozených dětí s dg.**

# Rozštěpové vady břišní stěny:

Období 1990 – 2018, celá ČR: na 10 000 živě narozených

**Omfalokéla – celkem 3,32,**

**ukončená těhotenství s dg. 1,93**

**u narozených dětí s dg. 1,39**

**Gastroschíza – celkem 3,09,**

**ukončená těhotenství s dg. 2,19**

**u narozených dětí s dg. 0,90**

**Defekty břišní stěny** vznikají během vývoje plodu v děloze matky.

V průběhu nitroděložního vývoje se střeva a další orgány (játra, močový měchýř, žaludek, ale i vaječníky nebo varlata) vyvíjí nejprve mimo vlastní tělní dutinu a teprve poté se vracejí na správné místo uvnitř těla.

U dětí s **gastroschízou** střeva (a někdy i žaludek) zůstávají mimo břišní dutinu a to bez krycí blány, která je normálně překrývá.

U dětí s **omfalokélou** jsou vyhřezlé orgány ve vaku krytém membránou.

Přesná příčina vzniku defektů v břišní stěně není dosud známá.

**Omfalokéla** = centrální defekt břišní stěny s výhřezem různého množství nitrobřišních orgánů (střevní kličky, játra, žlučník, žaludek a ev. i další orgány) do úponu pupečníku. Vyhřezlé orgány jsou ve vaku krytém membránou, kterou tvoří peritoneum na povrchu kliček, Whartonův rosol uvnitř pupečníku a amniální membrána na povrchu pupečníku.

**Gastroschíza** = menší defekt celé břišní stěny obvykle vpravo od úponu pupečníku, při kterém dochází k výhřezu střevních kliček a ev. i dalších orgánů (nejčastěji žaludek) mimo dutinu břišní. Játra zůstávají u gastroschízy zpravidla v dutině břišní. Vyhřezlé střevní kličky nejsou kryty žádnou membránou a volně plavou v plodové vodě.

# Rozštěpové vady břišní stěny - omfalokéla



WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.  
Geneva: World Health Organization; 2014.

Kaprasův den 2020 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 20. února 2020, Praha

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





# Rozštěpové vady břišní stěny - omfalokéla



WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.  
Geneva: World Health Organization; 2014.

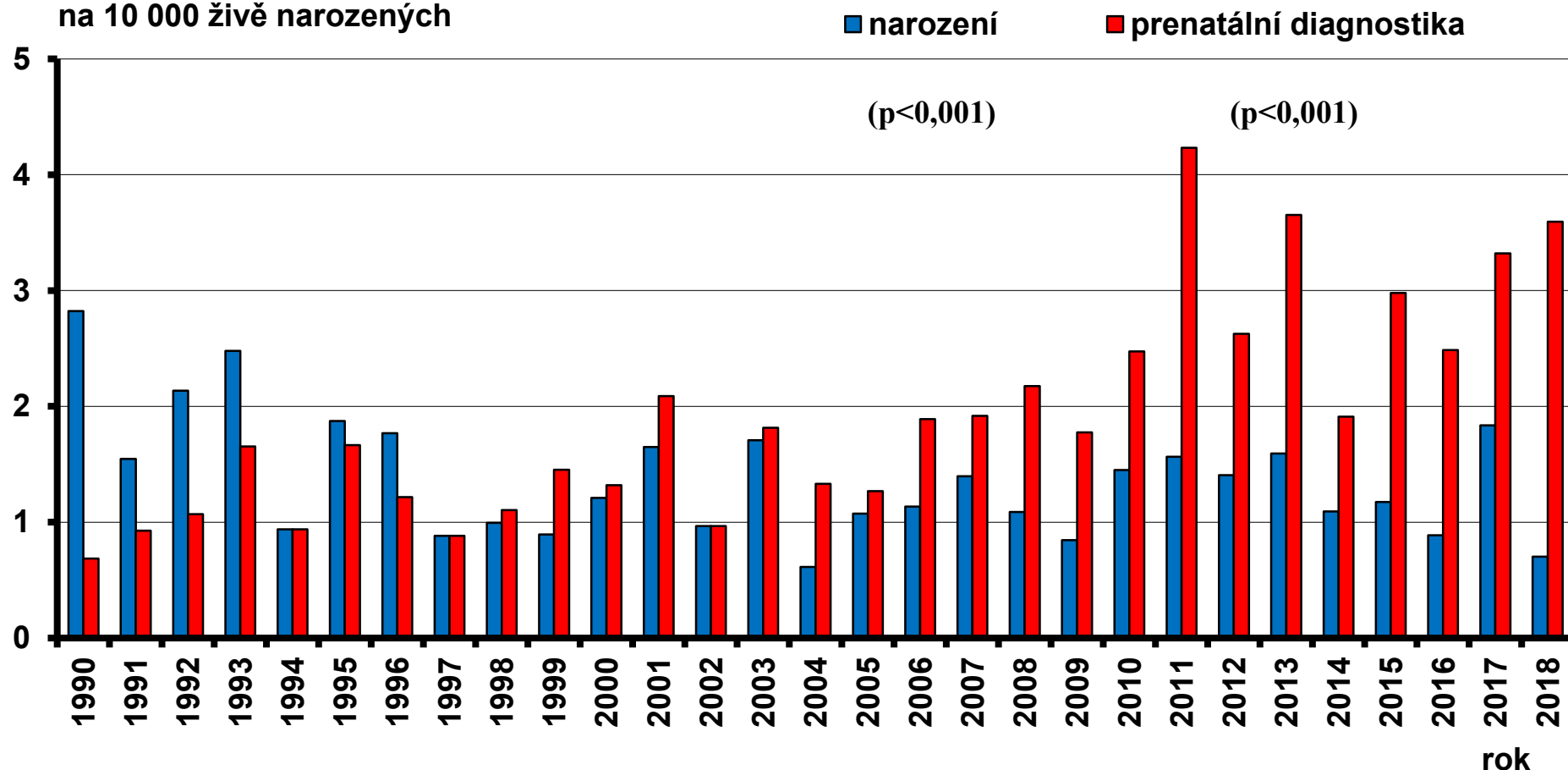
Kaprasův den 2020 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 20. února 2020, Praha

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



# Rozštěpové vady břišní stěny - omfalokéla

na 10 000 živě narozených



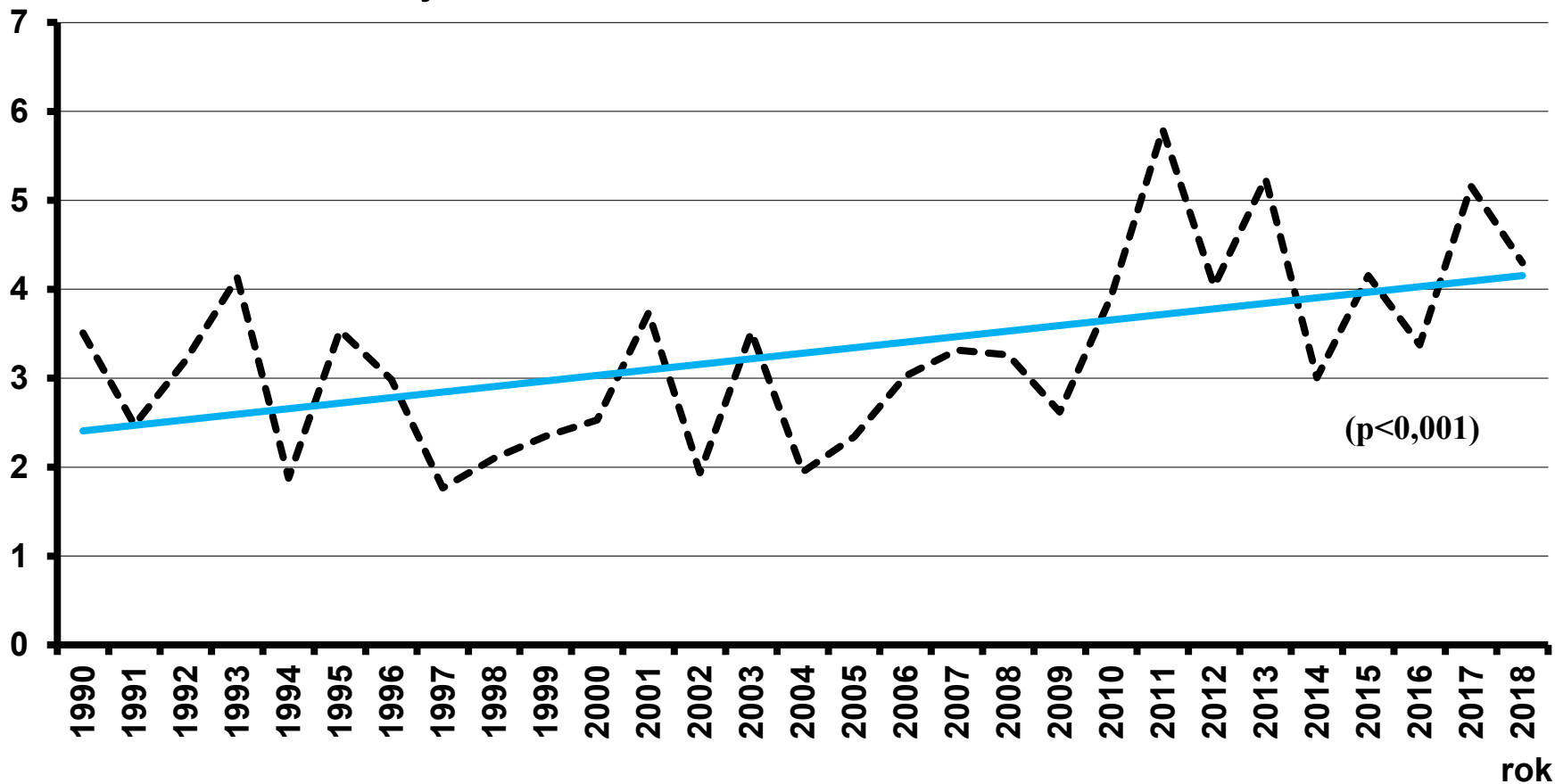
Kaprasův den 2020 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 20. února 2020, Praha

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

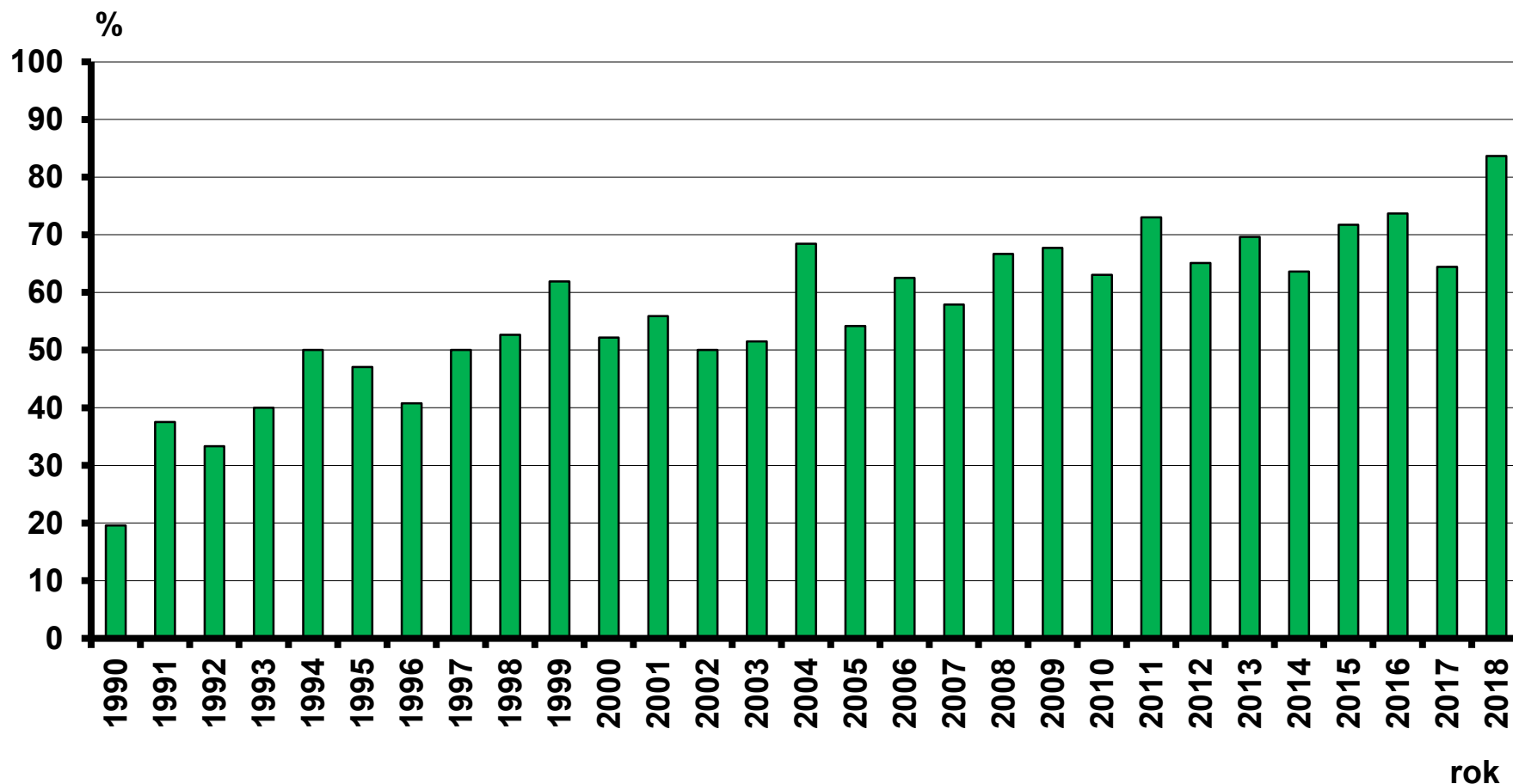


# Rozštěpové vady břišní stěny - omfalokéla

na 10 000 živě narozených



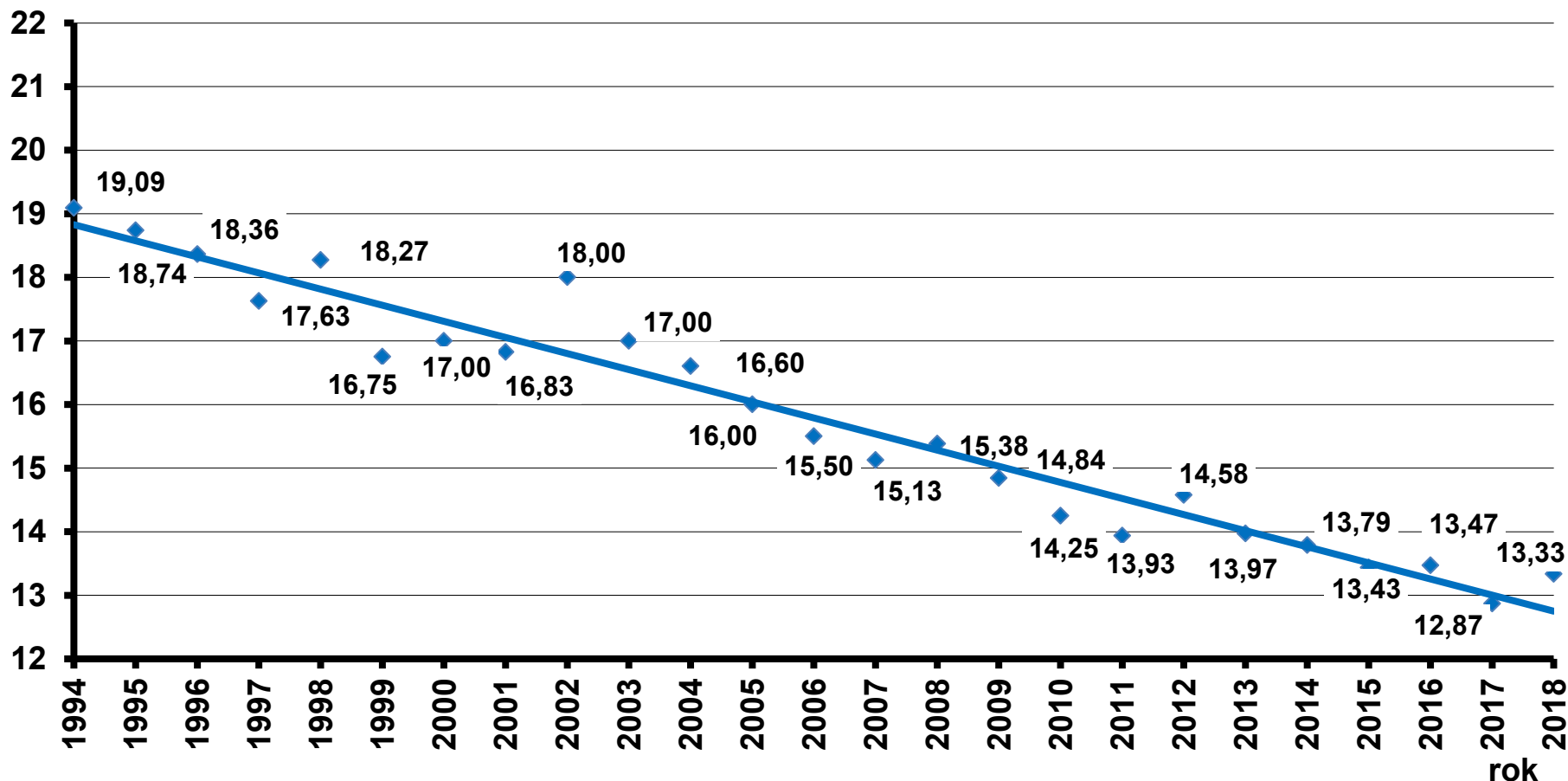
# Rozštěpové vady břišní stěny - omfalokéla



# Rozštěpové vady břišní stěny - omfalokéla

týden těhotenství

( $p < 0,001$ )



# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza



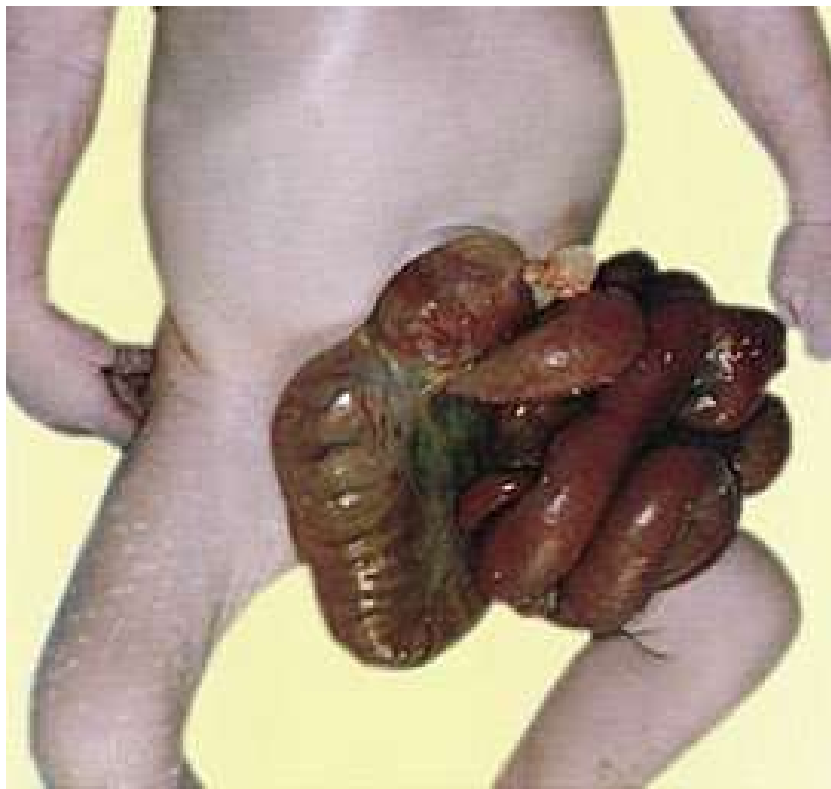
WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.  
Geneva: World Health Organization; 2014.

Kaprasův den 2020 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 20. února 2020, Praha

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



# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza



WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.  
Geneva: World Health Organization; 2014.

Kaprasův den 2020 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 20. února 2020, Praha

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

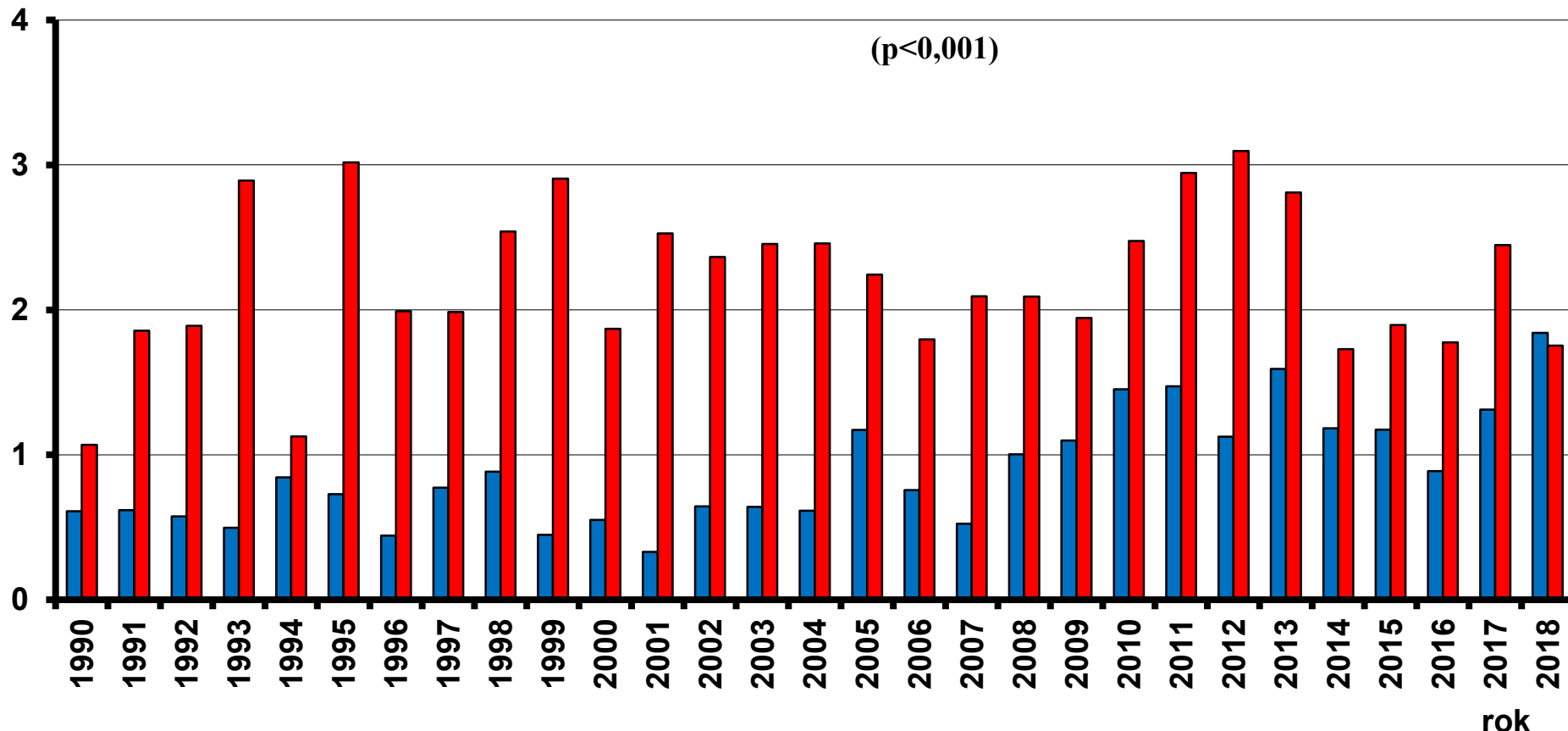


# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza

na 10 000 živě narozených

■ narození

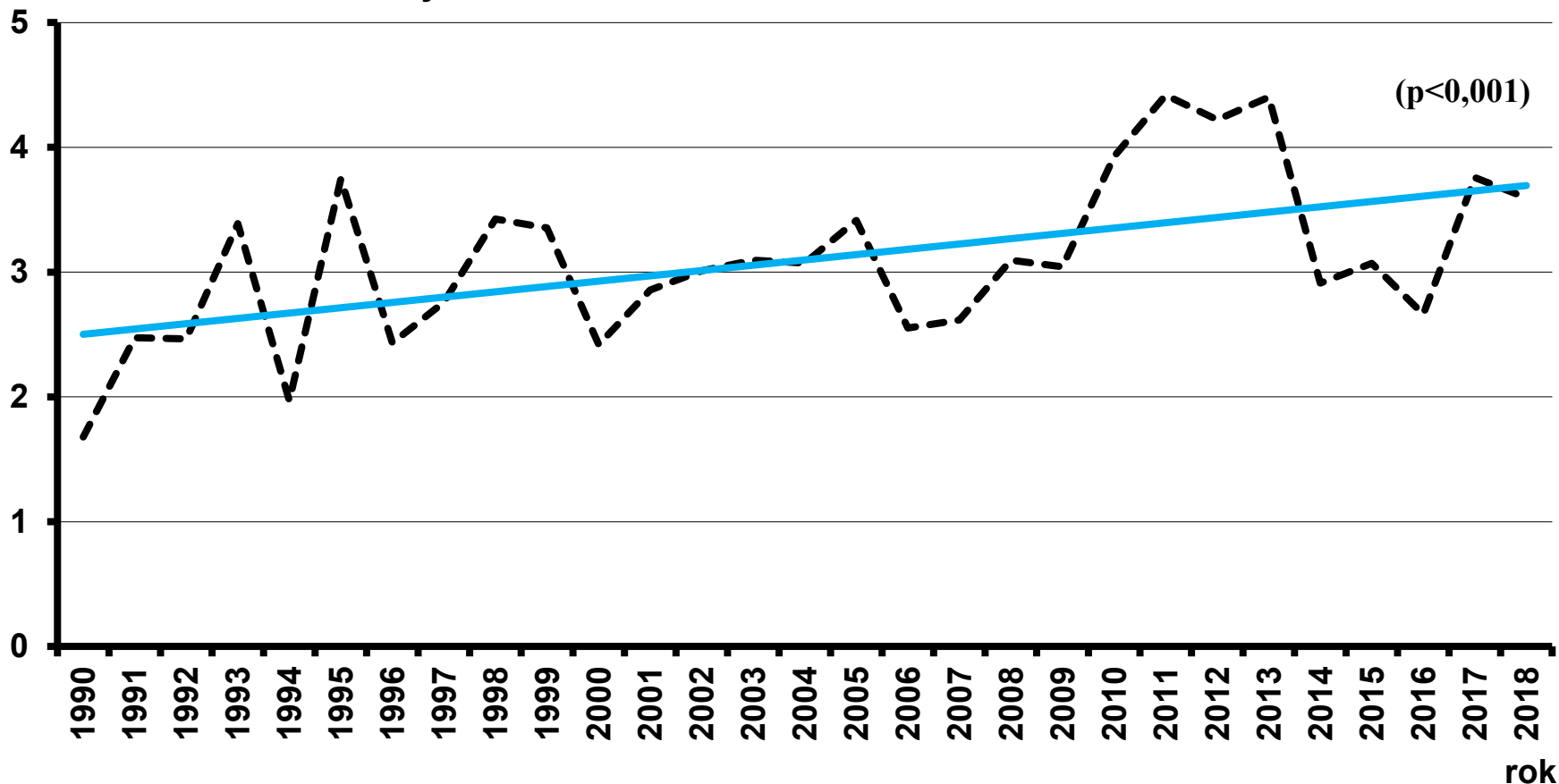
■ prenatální diagnostika



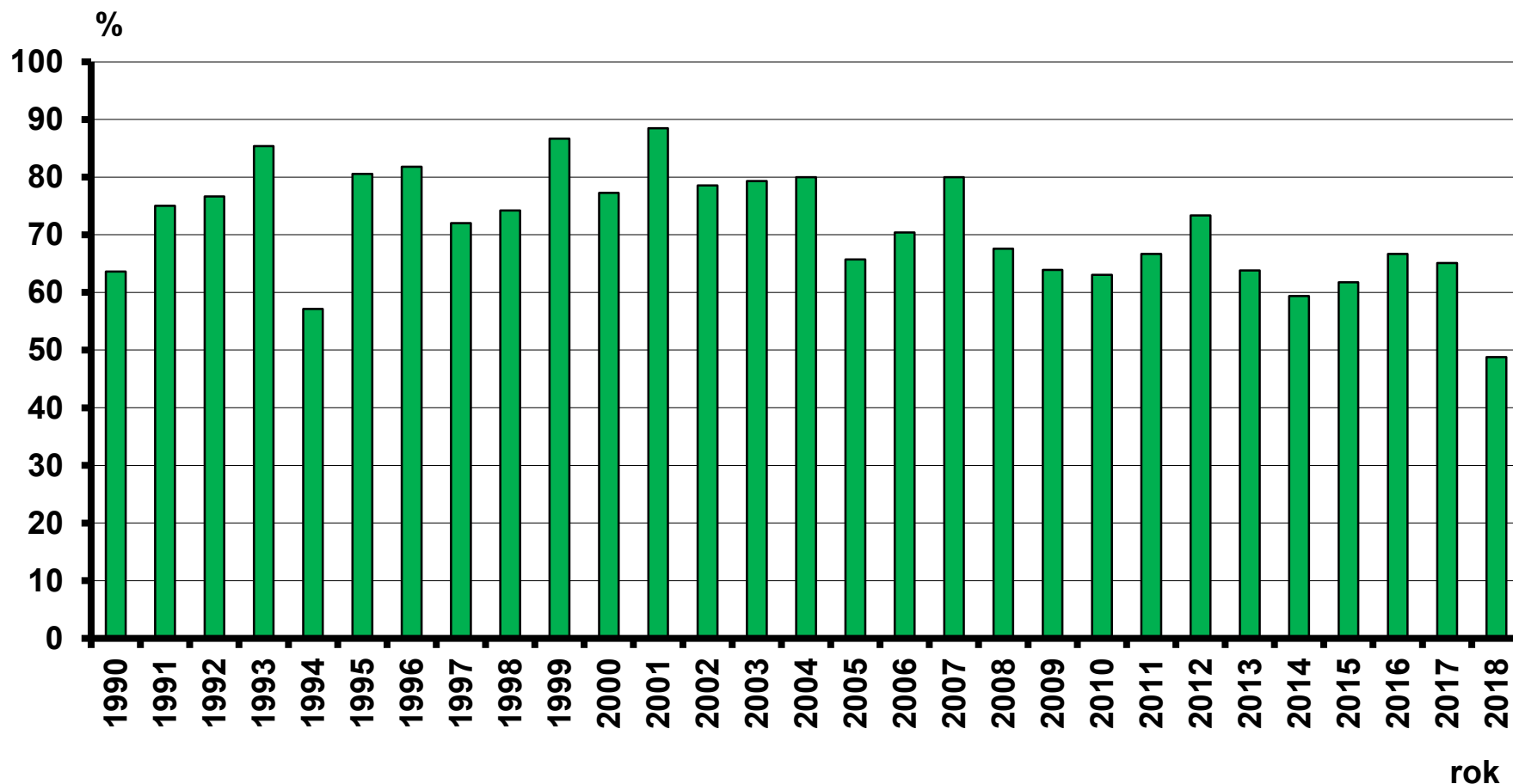


# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza

na 10 000 živě narozených



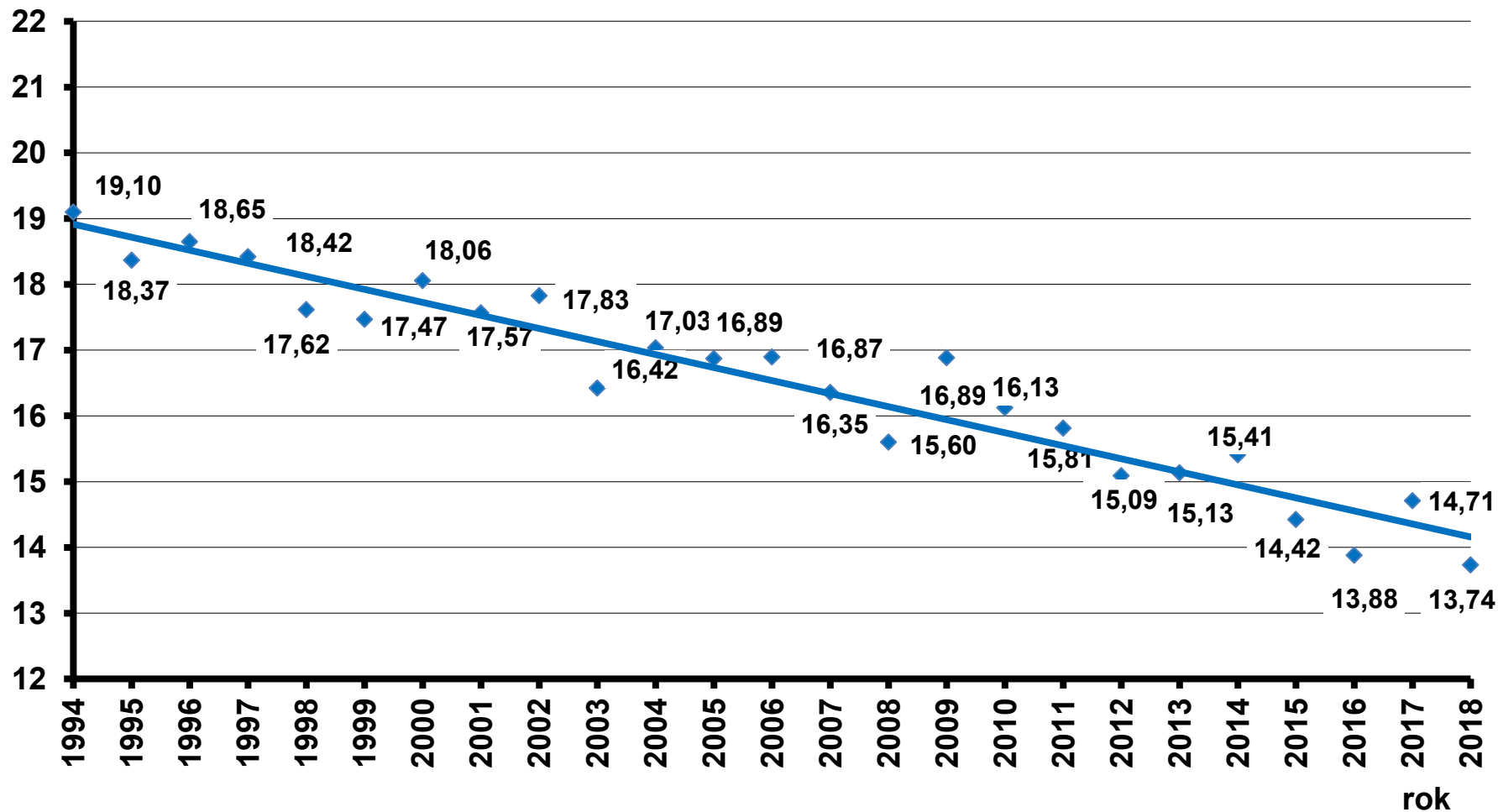
# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza



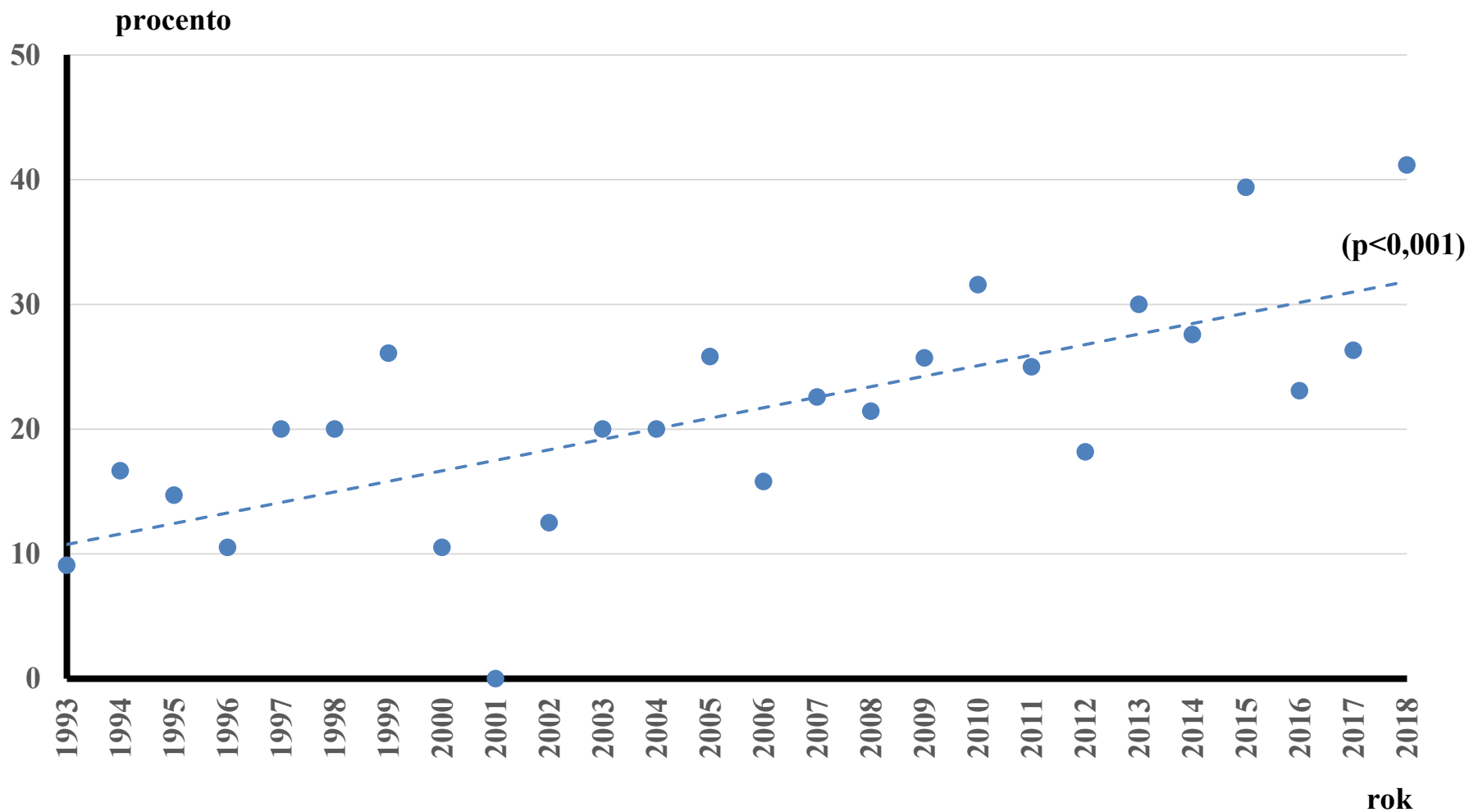
# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza

týden těhotenství

( $p < 0,001$ )



# Rozštěpové vady břišní stěny - gastroschíza



***Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub. 2017  
Mar; 161(1):75-79.75***

**Quality of life in patients with gastroschisis is comparable with the general population: A questionnaire survey**

Barbora Frybova, Alena Kokesova, Daniela Zemkova, Vladimir Mixa, Radovan Vlk, Michal Rygl

**Conclusion.**

The study has shown that the majority of patients after operation of gastroschisis have a very good quality of life without limitation in comparison with the general population. The presented anthropometric data confirm that the development of patients with gastroschisis is favourable.

*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*

*Děkuji za pozornost*

## Mezinárodní den vrozených vad



*3. března*