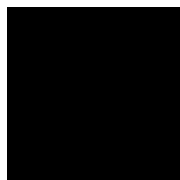


Přežívání dětí narozených s genetickými syndromy v České republice: Downův, Edwardsův a Patauův syndrom.

A. Šípek^{1,2,3,4}, V. Gregor^{1,3}, A. Šípek Jr.^{1,4,5}, J. Klaschka⁶, M. Malý^{6,7}

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
2. GENNET, s.r.o., 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 České republiky, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha



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

Zdroj dat a počty případů:

Zdroj dat – Národní registr vrozených vad – Ústav zdravotnických informací a statistiky

Období 1994 – 2015, celá ČR: diagnózy u narozených dětí

Downův syndrom – celkem 1162 případů,

živě narozeno 1153

mrtvě narozeno 9

Edwardsův syndrom – celkem 138 případů,

živě narozeno 129

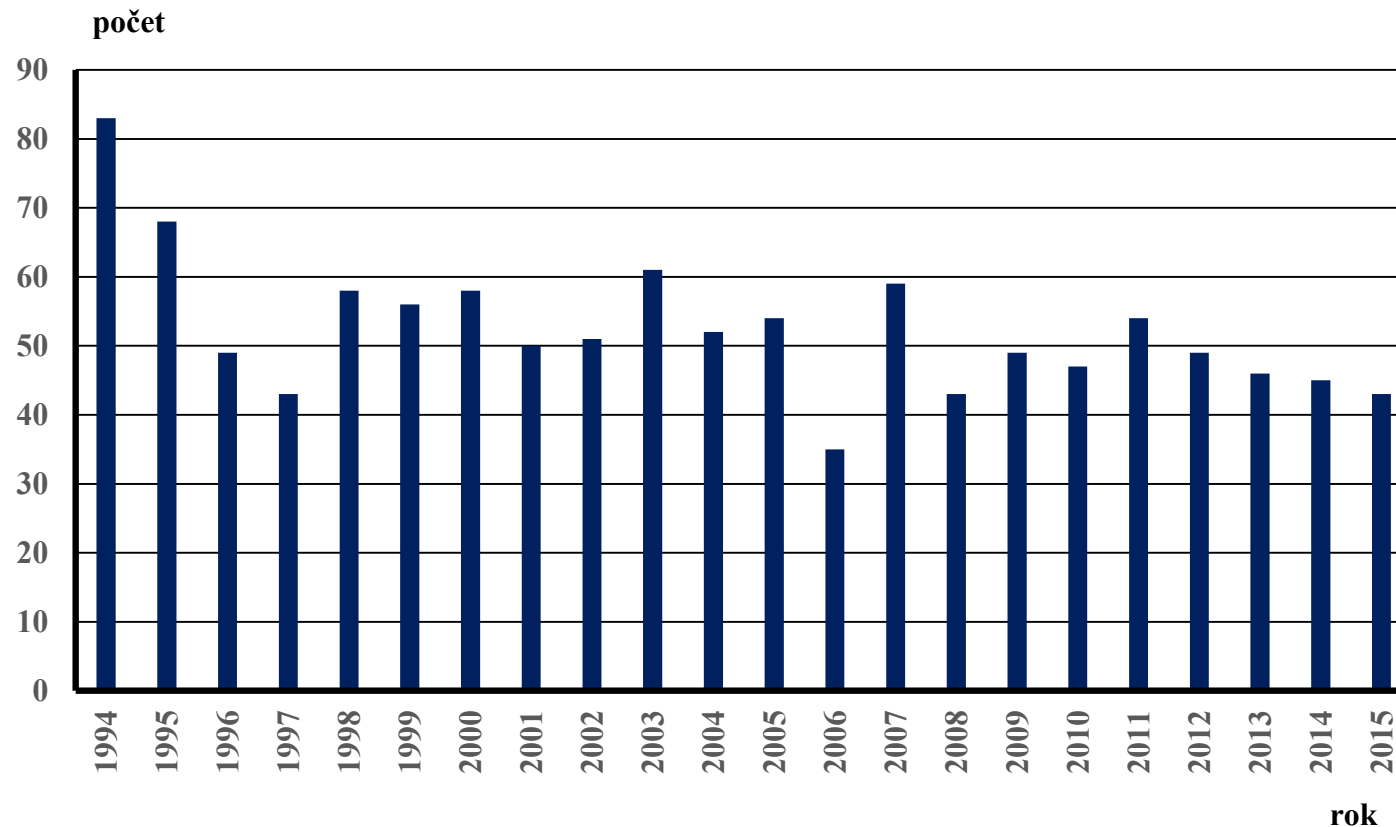
mrtvě narozeno 9

Patauův syndrom – celkem 65 případů,

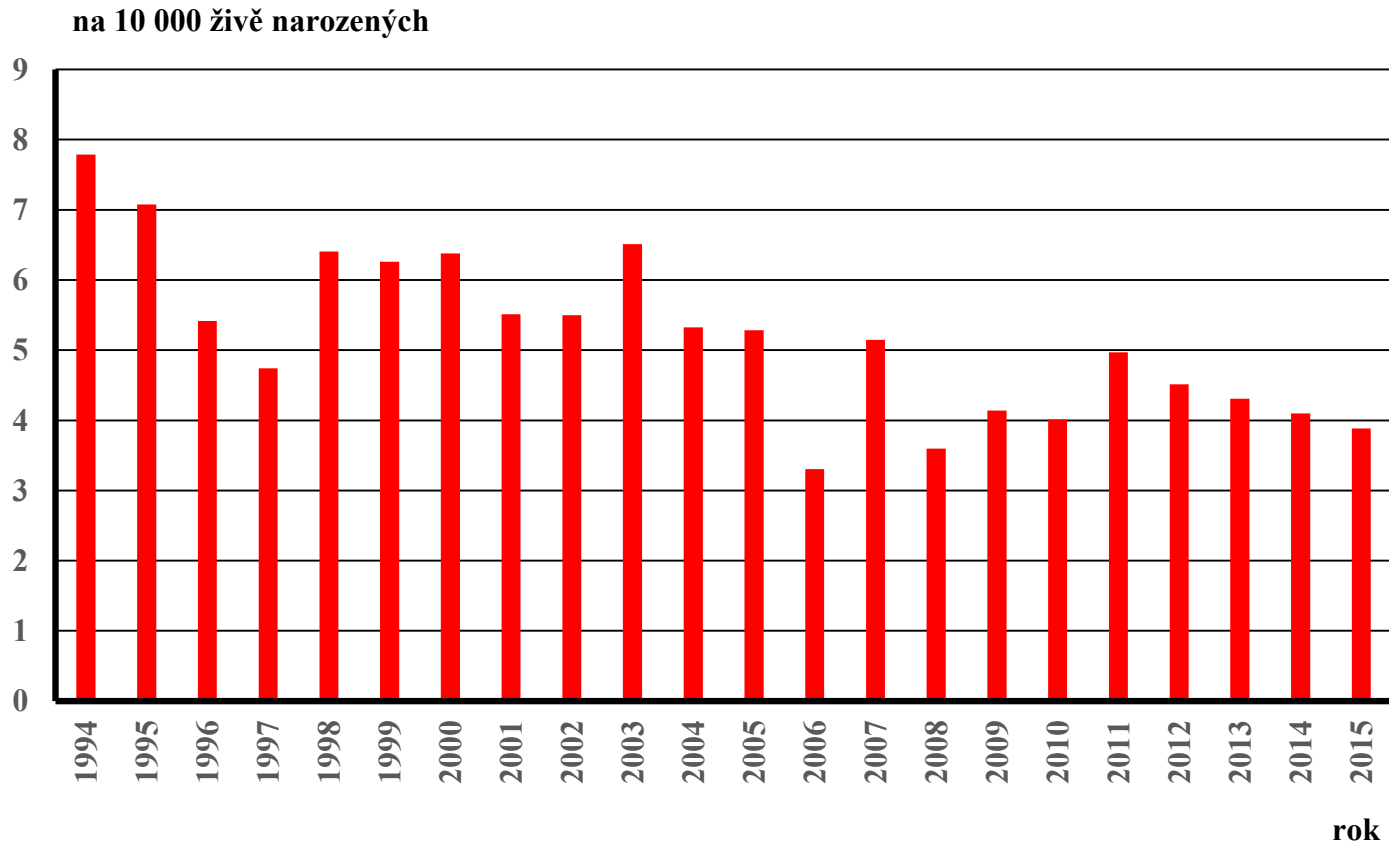
živě narozeno 63

mrtvě narozeno 2

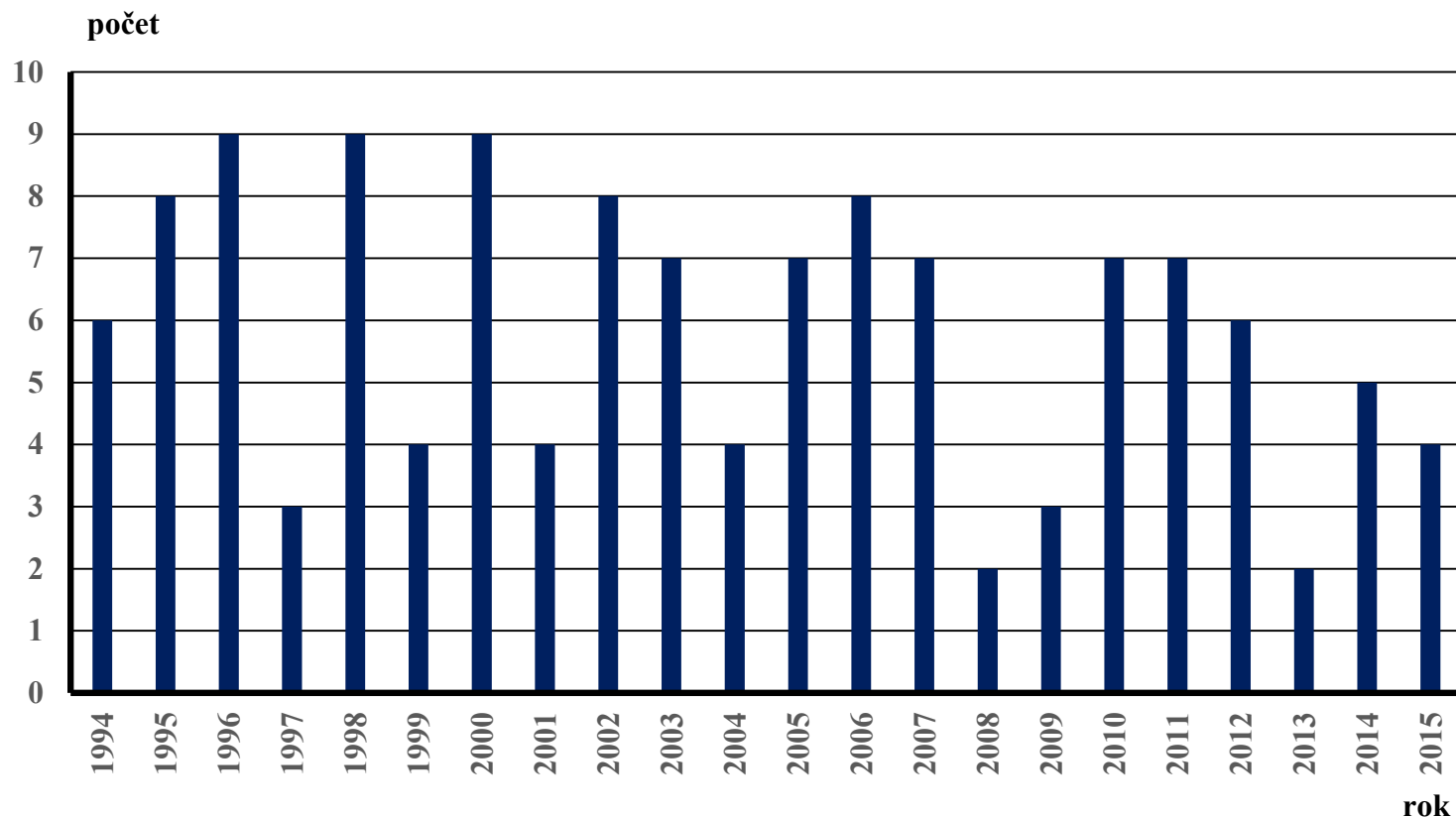
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, absolutní počty



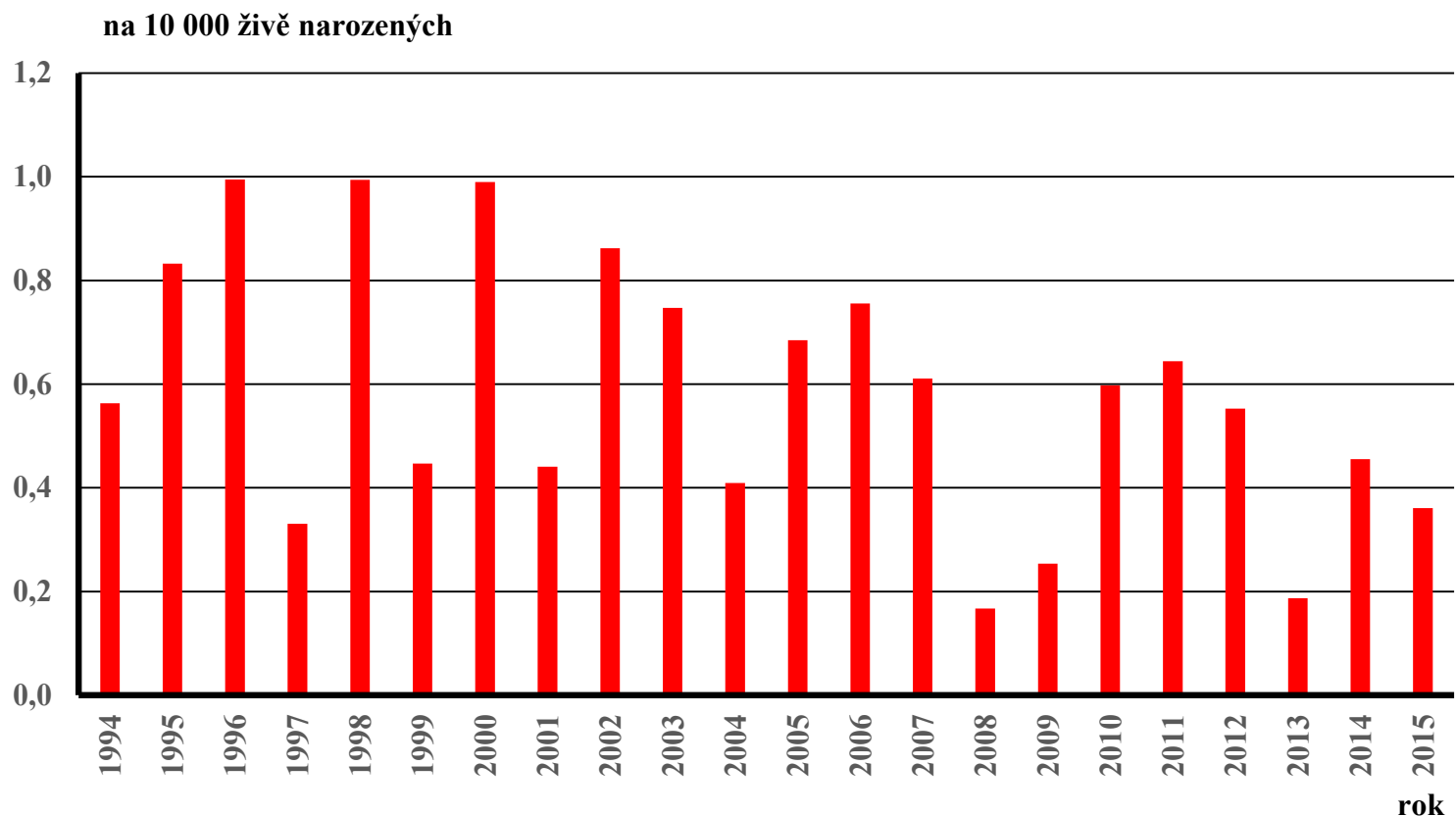
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



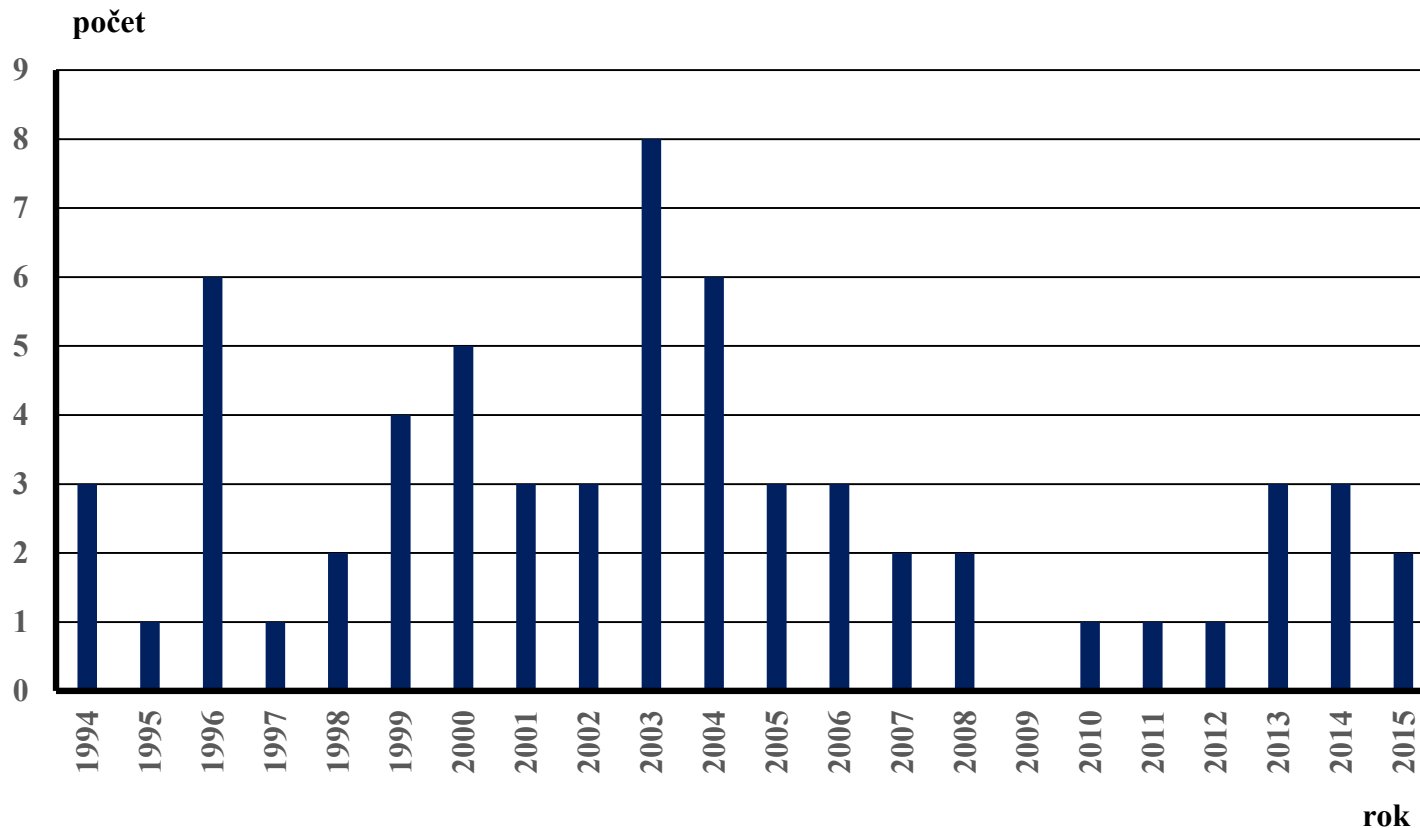
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015, absolutní počty



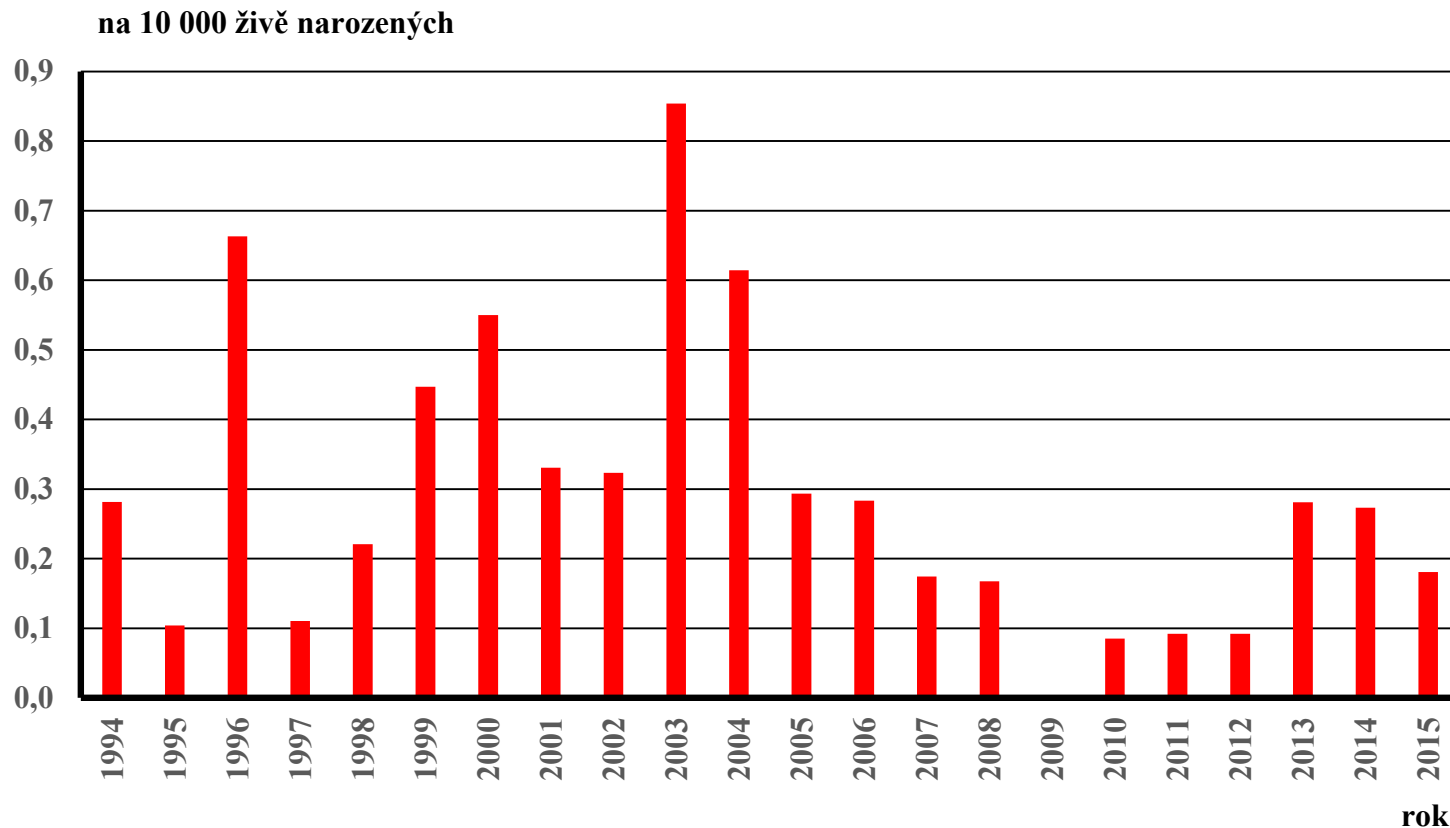
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



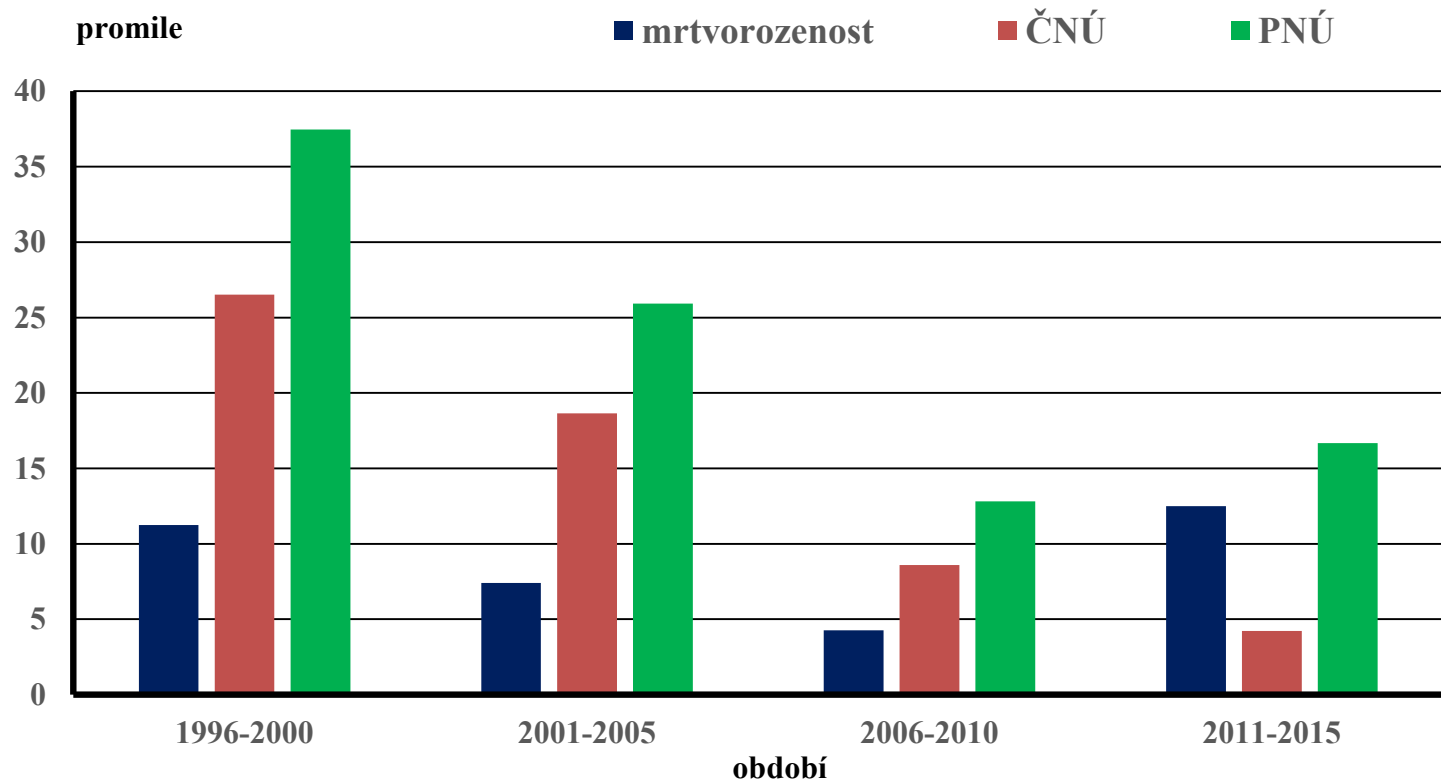
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2015, absolutní počty



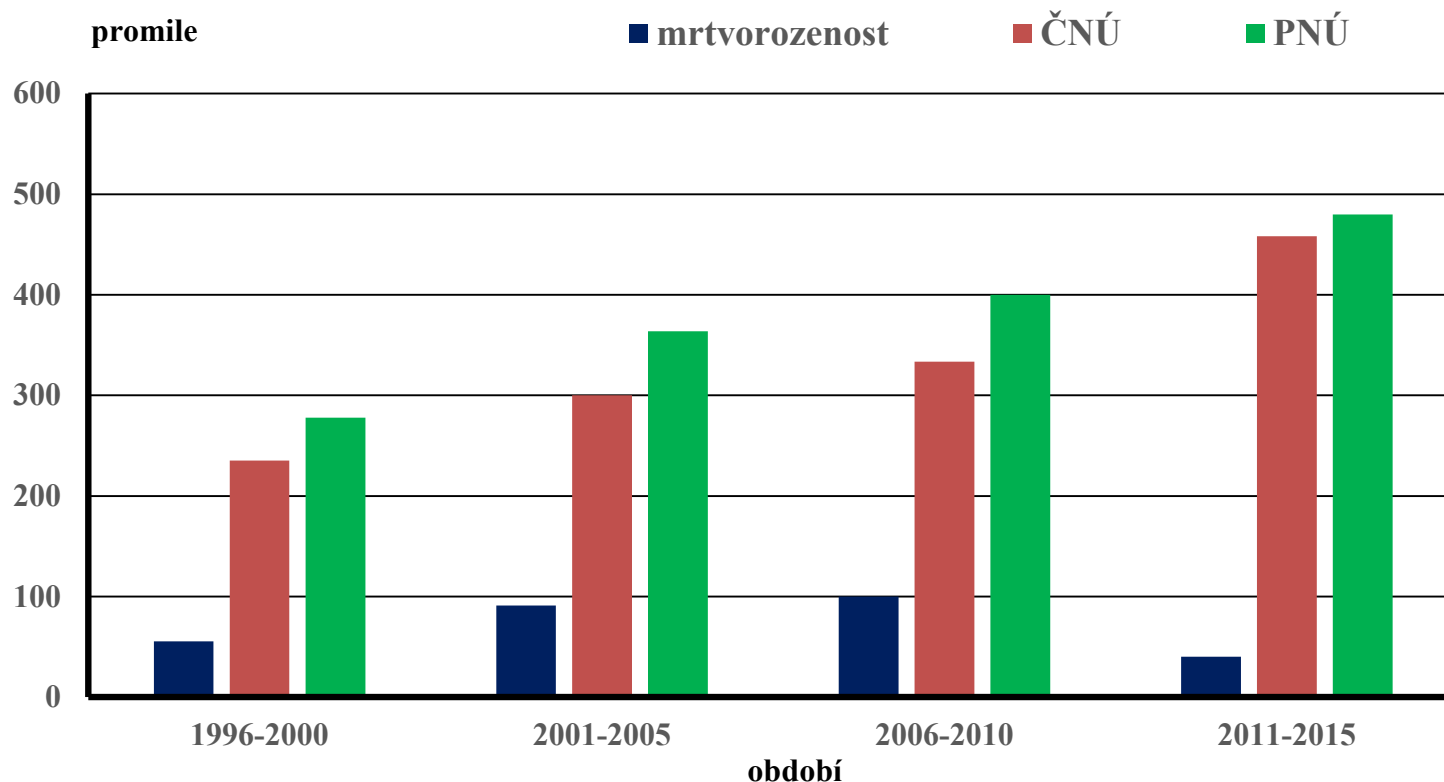
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



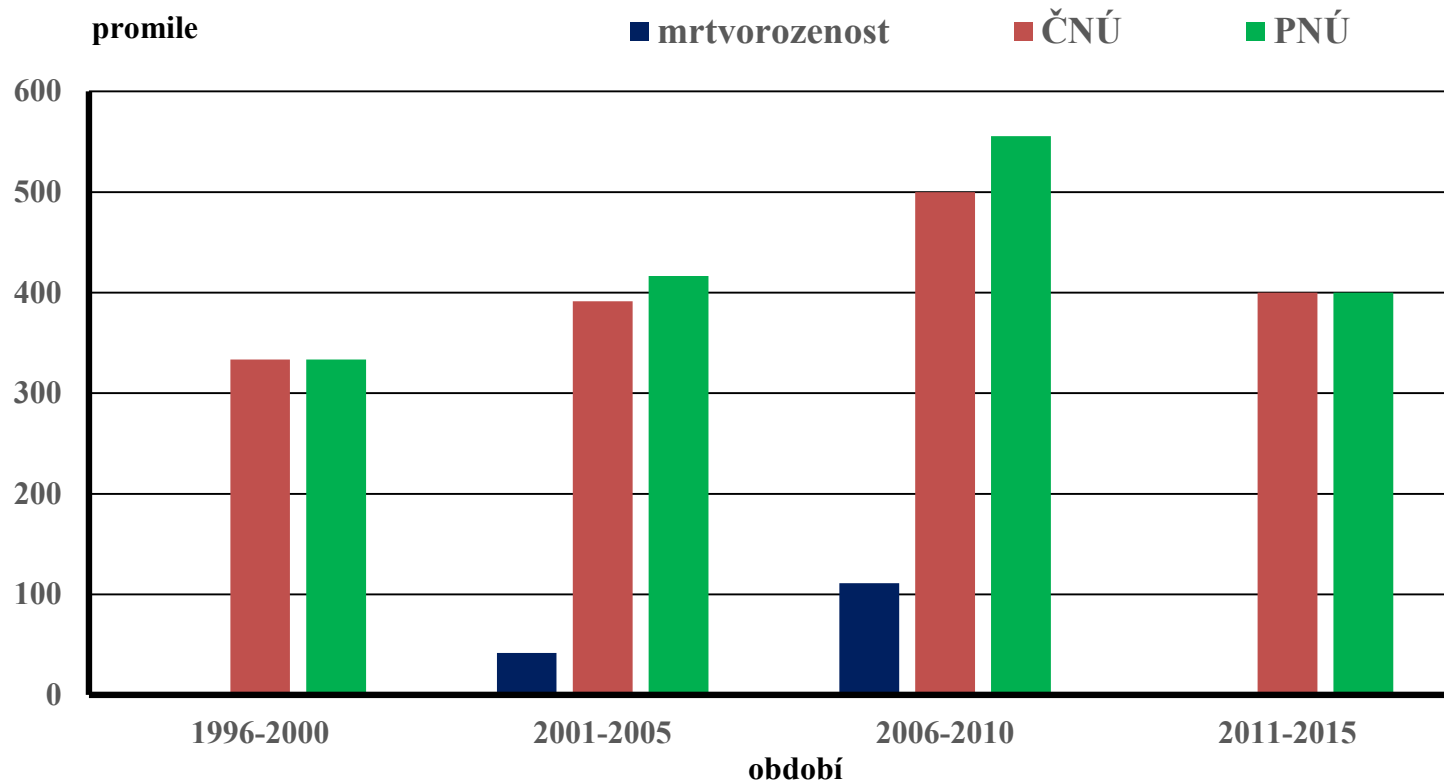
Downův syndrom v České republice, 1996 – 2015, mrtvorozenost, ČNÚ a PÚ



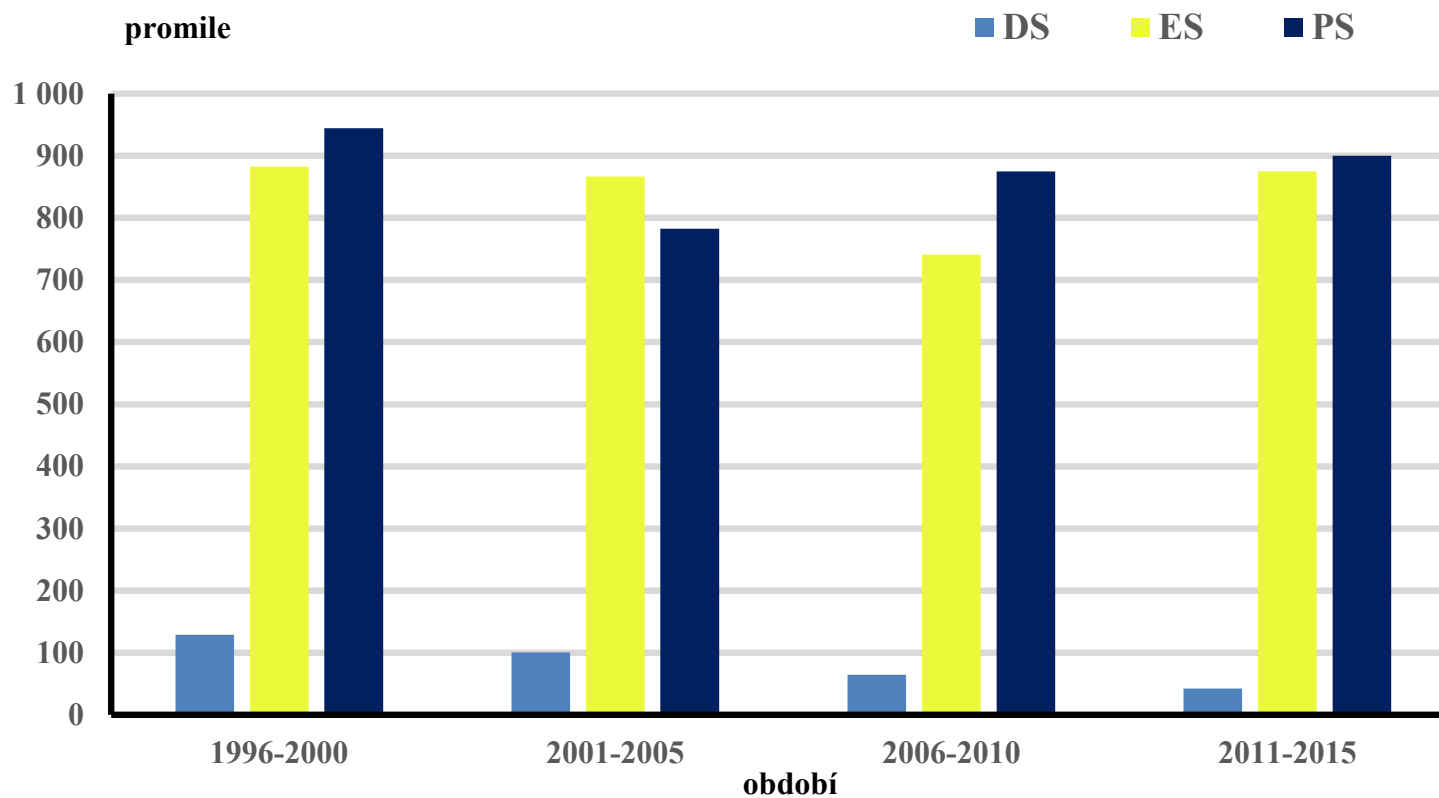
Edwardsův syndrom v České republice, 1996 – 2015, mrtvorozenost, ČNÚ a PNÚ



Patauův syndrom v České republice, 1996 – 2015, mrtvorozenost, ČNÚ a PÚ

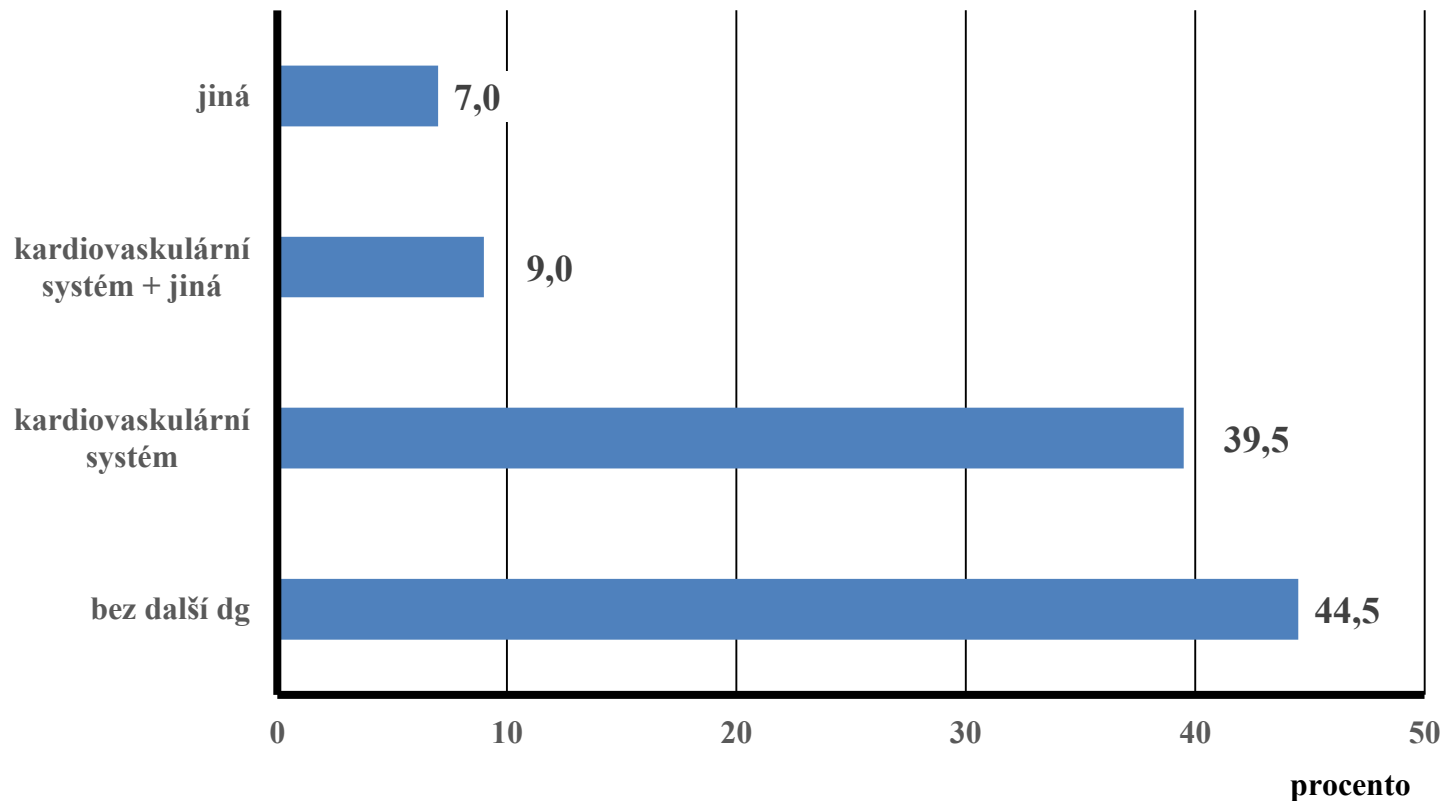


Kojenecká úmrtnost v České republice, 1996 – 2015, DS, ES, PT



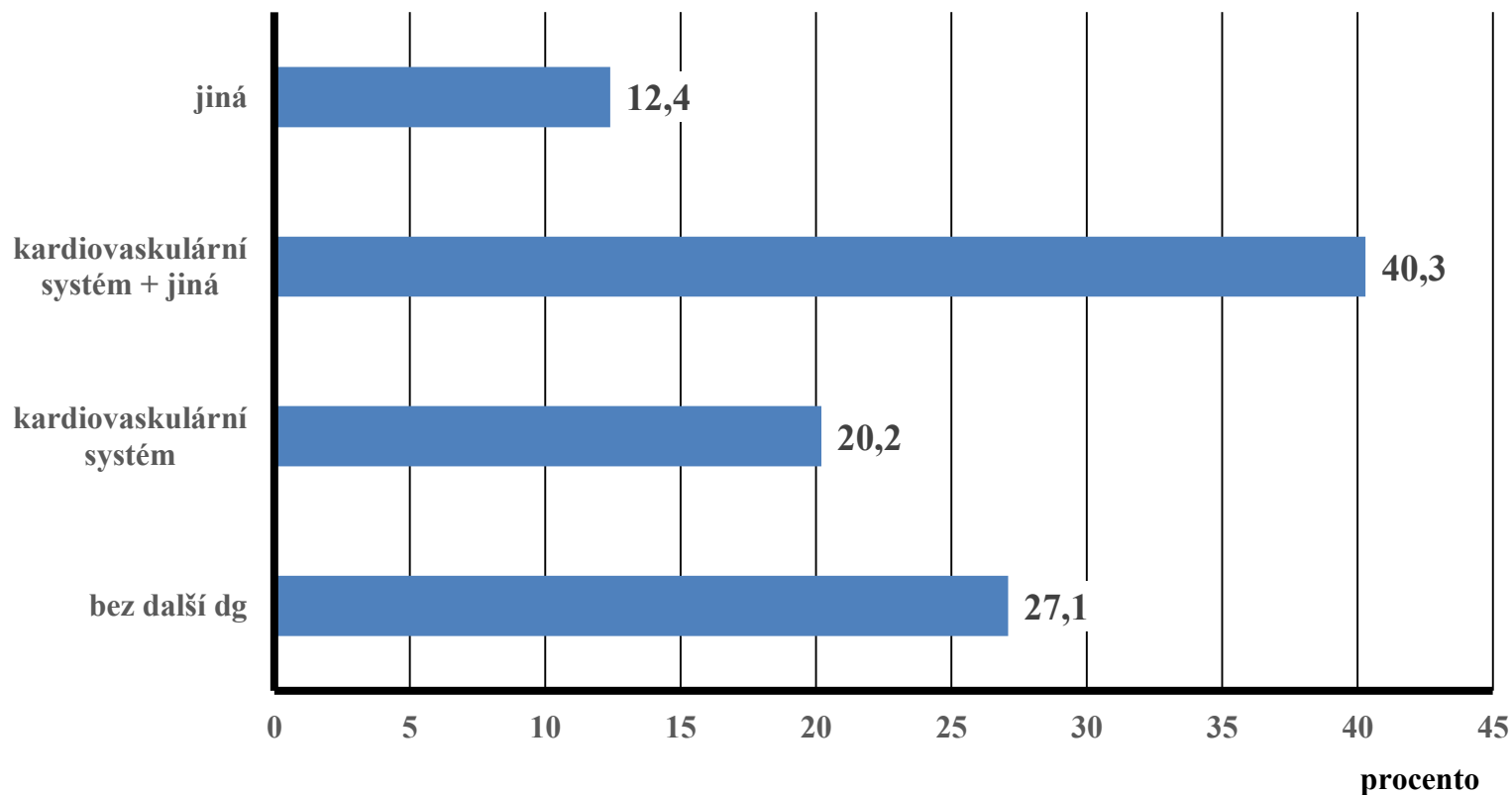
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, zastoupení nechromozomálních diagnóz

nechromozomální dg.



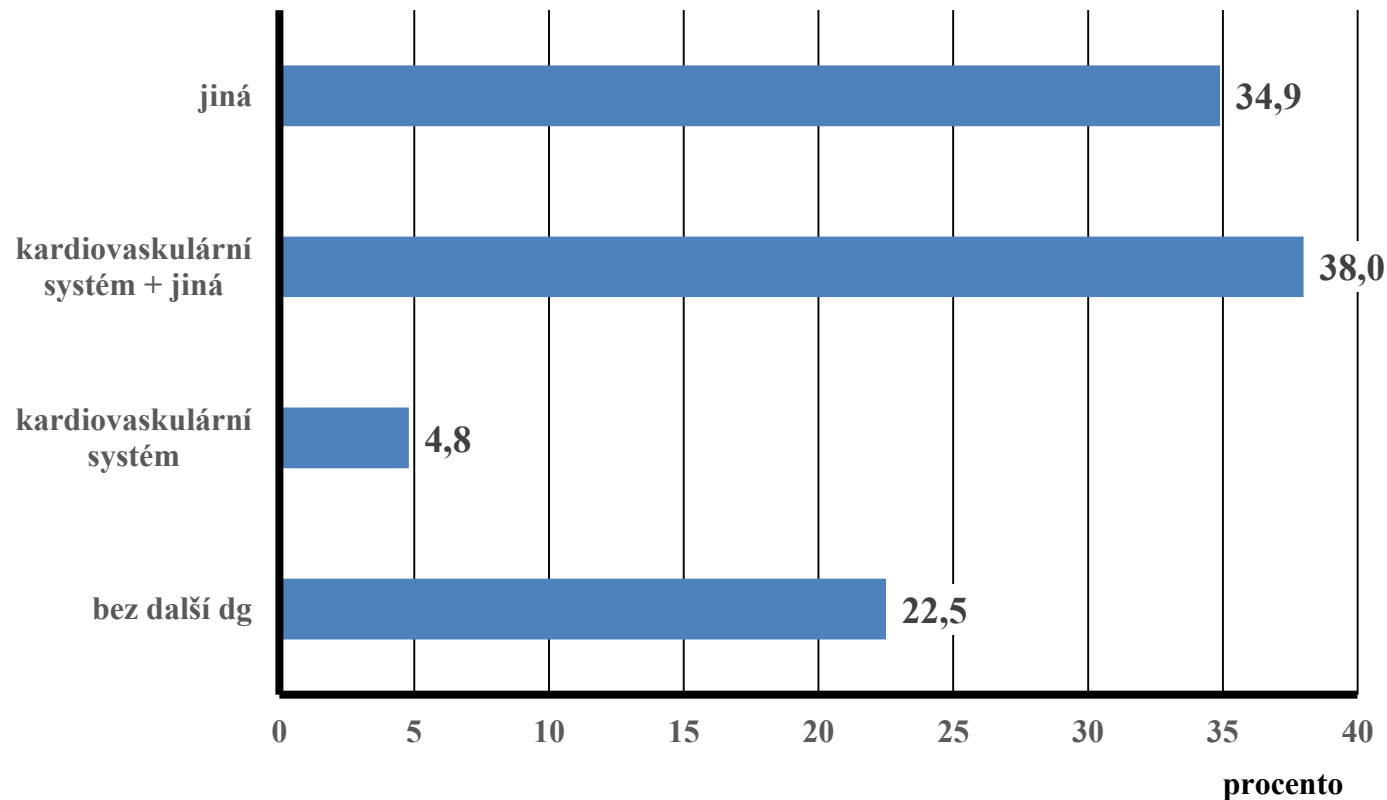
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015, zastoupení nechromozomálních diagnóz

nechromozomální dg.

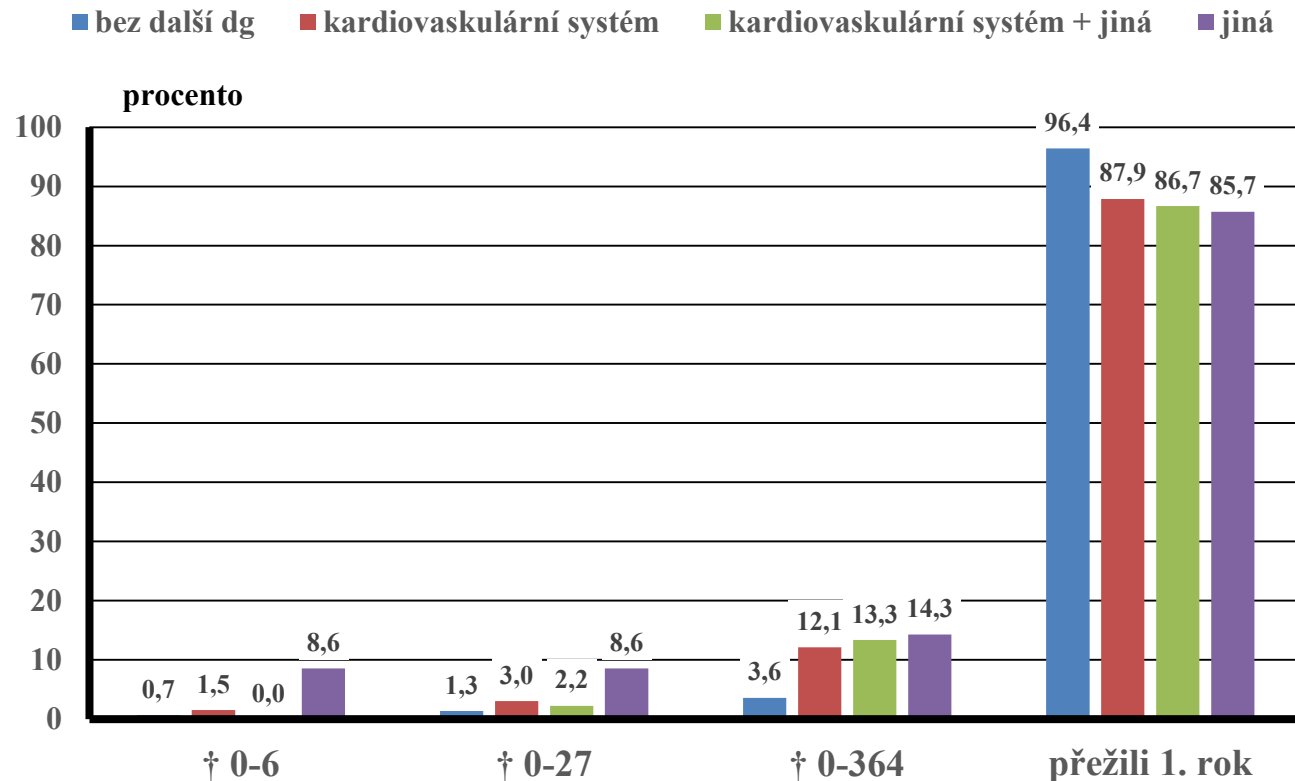


Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2015, zastoupení nechromozomálních diagnóz

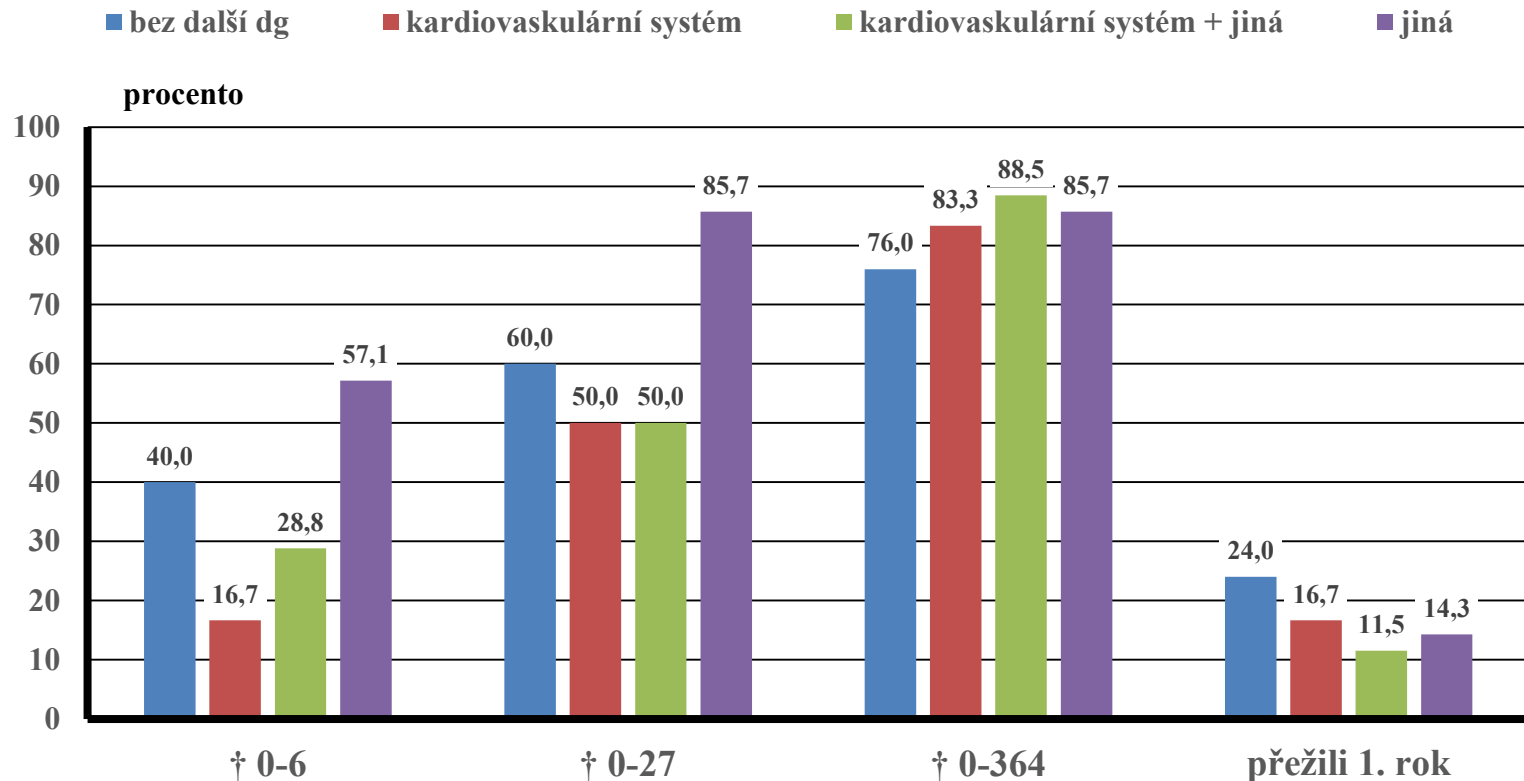
nechromozomální dg.



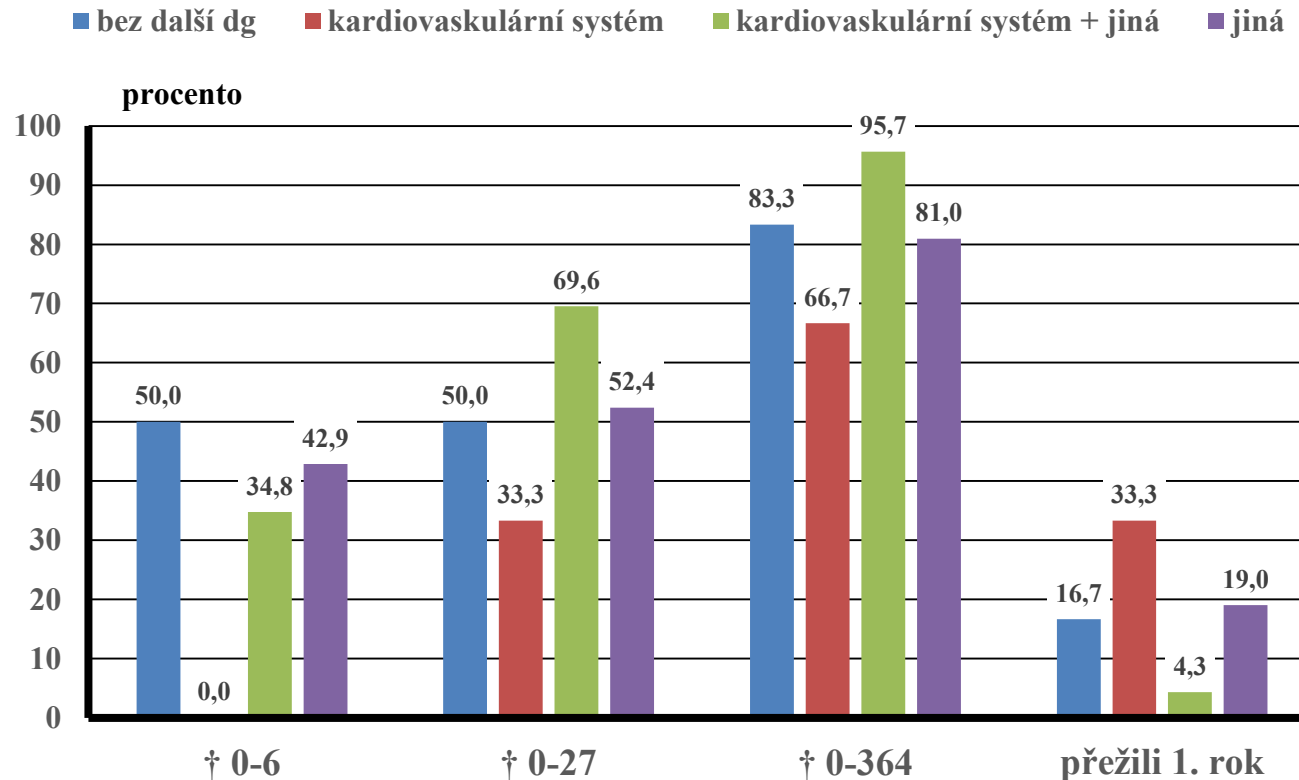
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, přežívání podle zastoupení nechromozomálních diagnóz



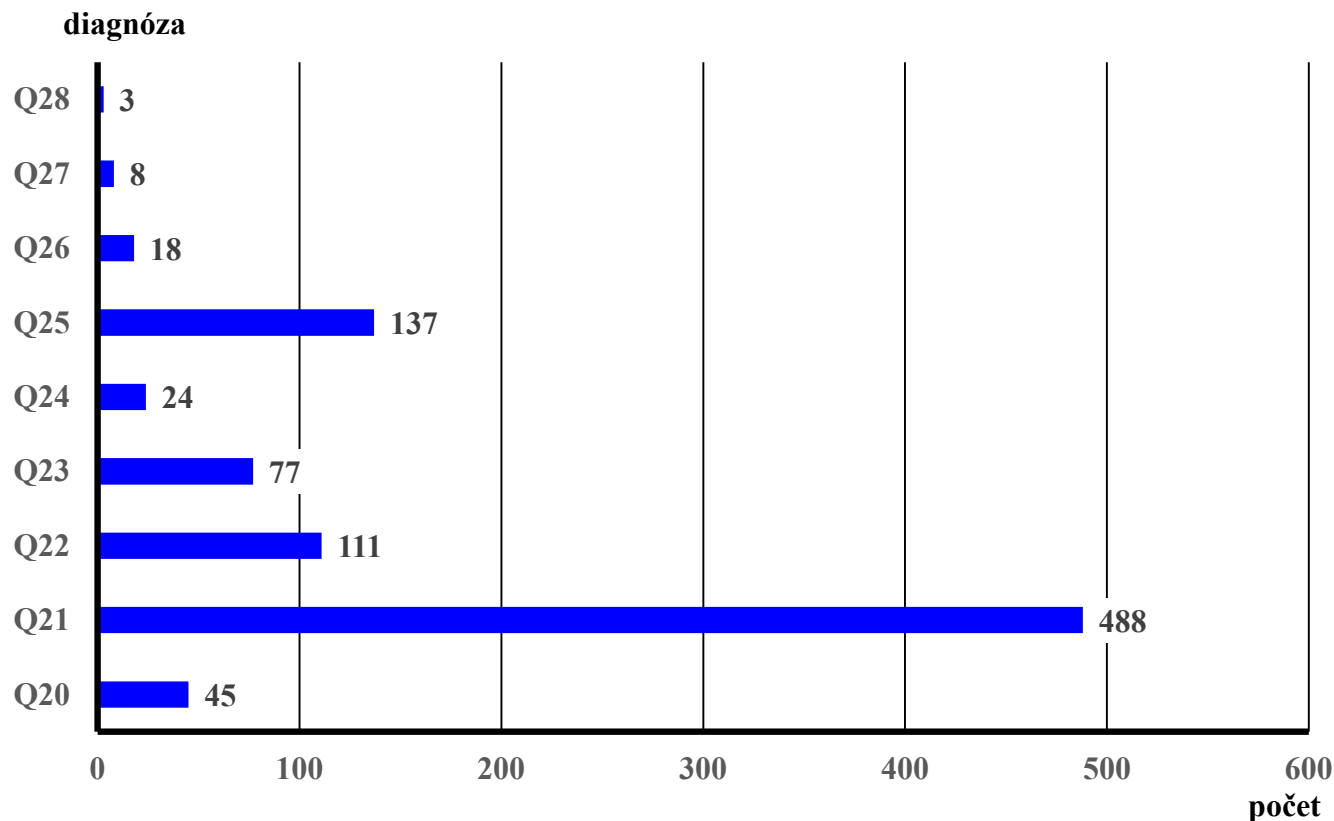
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015, přežívání podle zastoupení nechromozomálních diagnóz



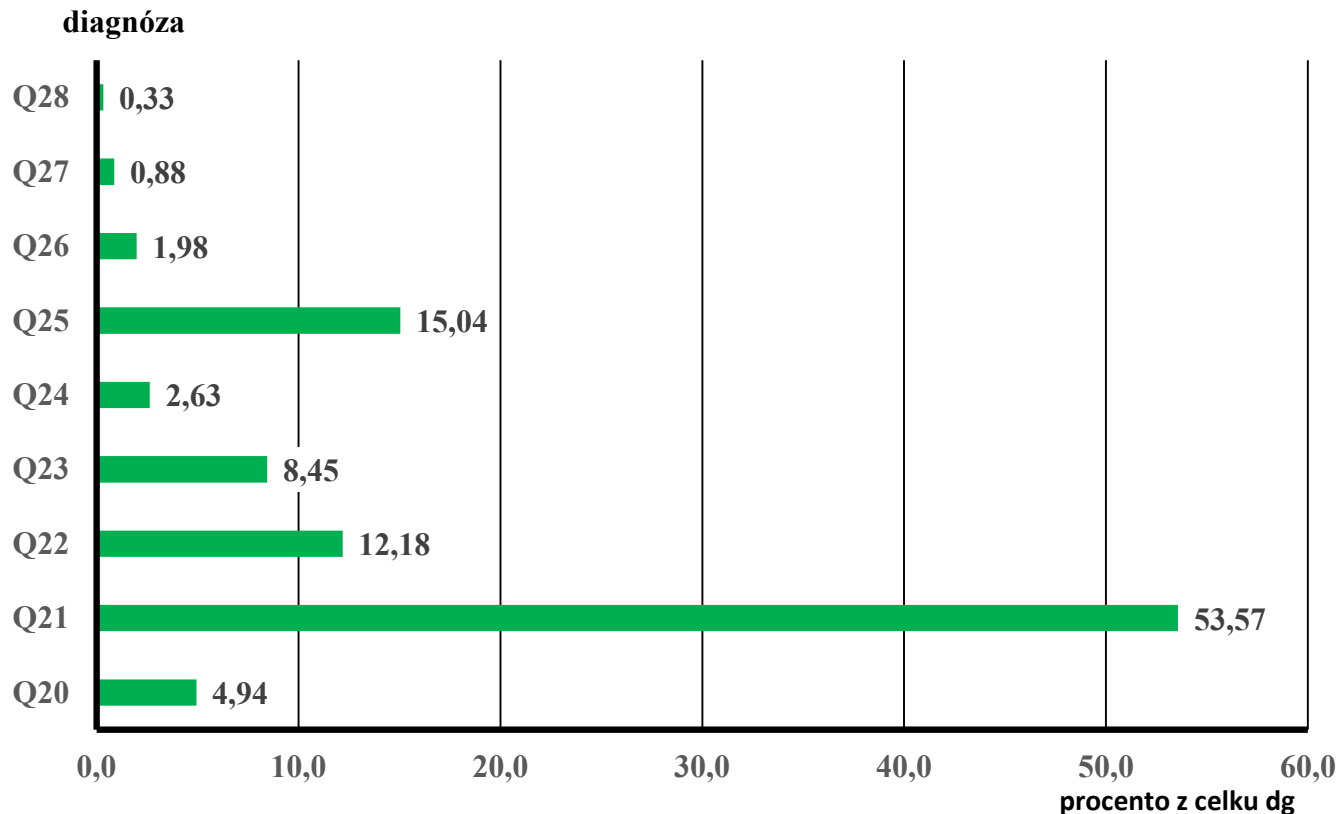
Patuův syndrom v České republice, 1994 – 2015, přežívání podle zastoupení nechromozomálních diagnóz



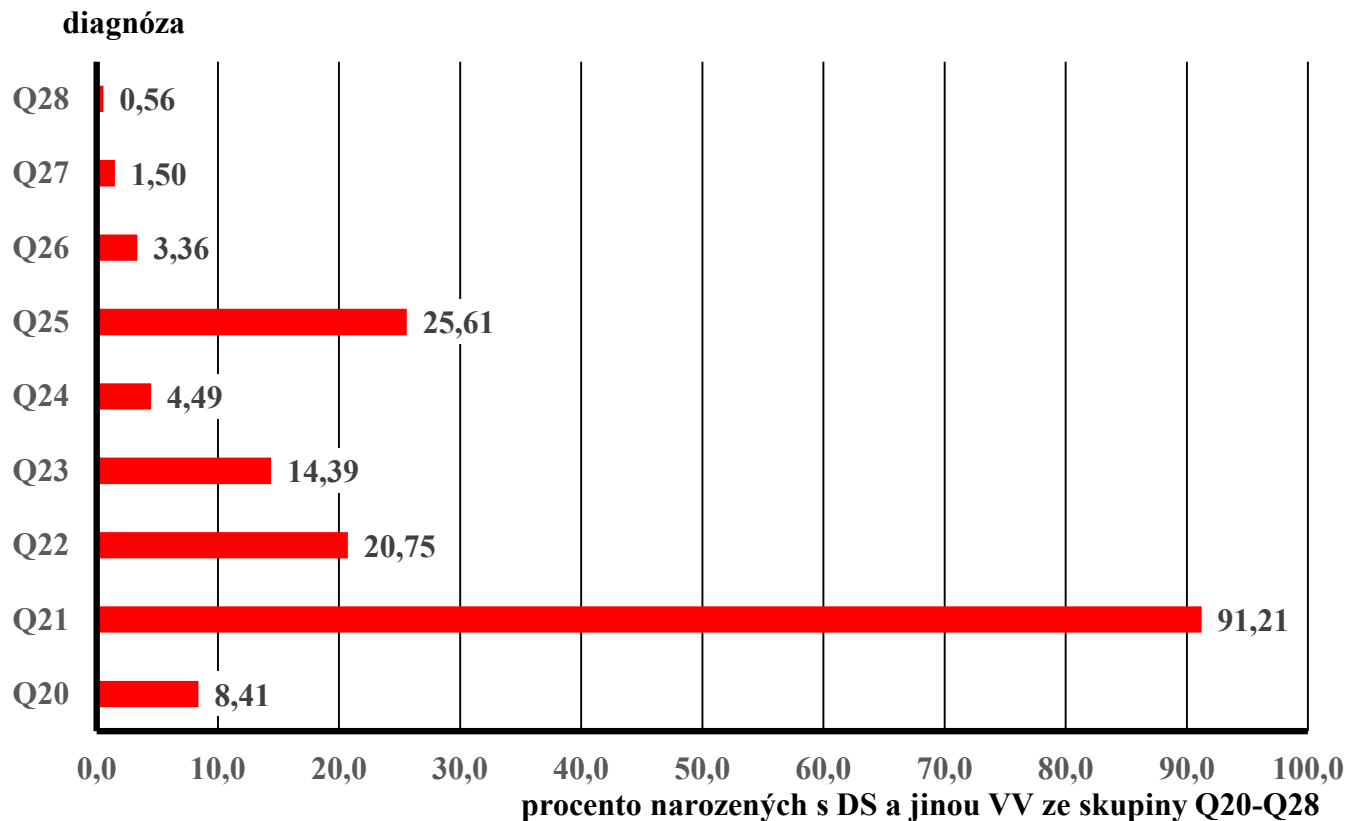
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, zastoupení diagnóz ze skupiny Q20-Q28



Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, zastoupení diagnóz ze skupiny Q20-Q28



Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, zastoupení diagnóz ze skupiny Q20-Q28



Závěry:

Downův syndrom

- celkem 1162 případů, živě narozeno 1153 a mrtvě narozeno 9 dětí
- 46,4 % případů bez dalších strukturálních vad, 53,6% s další vadou
- perinatální úmrtnost u dětí narozených s DS klesá z 37,5 ‰, (1996-2000) na 16,7 ‰ (2011-2015)
- 8,6 % dětí umírá \leq 364 dne, 1.rok života přežívá 91,4 % narozených s DS
- nejčastější další diagnózy ze skupiny:

VROZENÉ VADY OBĚHOVÉ SOUSTAVY (Q20–Q28)

Q21 Vrozené vady srdeční přepážky

Q25 Vrozené vady velkých arterií

Q22 Vrozené vady pulmonální a trojcípé chlopně

Q23 Vrozené vady aortální a dvojcípé chlopně

Závěry:

Edwardsův syndrom

- celkem 138 případů, živě narozeno 129 a mrtvě narozeno 9 dětí
- 27,1 % případů bez dalších strukturálních vad, 72,9 % s další vadou
- perinatální úmrtnost u dětí narozených s DS stoupá z 277,8 ‰, (1996-2000) na 480,0 ‰ (2011-2015)
- 84,3 % dětí umírá \leq 364 dne, 1.rok života přežívá 15,7 % narozených s ES

Patauův syndrom

- celkem 65 případů, živě narozeno 63 a mrtvě narozeny 2 dětí
- 46,4 % případů bez dalších strukturálních vad, 53,6% s další vadou
- perinatální úmrtnost u dětí narozených s DS stoupá z 333,3 ‰, (1996-2000) na 555,6 ‰ (2006-2010), pak opět pokles na 400,0 ‰ (2011-2015)
- 86,4 % dětí umírá \leq 364 dne, 1.rok života přežívá 13,6 % narozených s PT

Závěry:

Statistické hodnocení (Cochran-Armitage test):

Downův syndrom

- pokles KÚ je statisticky významný – ($p < 0.001$)
- pokles ČNÚ je významný – ($p = 0.025$)
- pokles PÚ je hraničně významný – ($p = 0.08$)

Edwardsův syndrom

- ani u jedné z úmrtností není statisticky významný trend

Patuův syndrom

- ani u jedné z úmrtností není statisticky významný trend

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