

# PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA VROZENÝCH VAD V ČESKÉ REPUBLICĚ – AKTUÁLNÍ DATA

**Vladimír Gregor**<sup>1,2,3</sup>, **Antonín Šípek**<sup>1,2,4</sup>, **Pavel Langammer**<sup>5</sup>

Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha<sup>1</sup>

ředitel MUDr. K. Filip, CSc., MBA

Screeningové centrum Praha - Sanatorium PRONATAL<sup>2</sup>

Odborný vedoucí Doc. MUDr. T. Mardešić, CSc.

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky<sup>3</sup>

ředitel Mgr. et Bc. Radim Gabriel

3. Lékařská fakulta University Karlovy<sup>4</sup>

děkan prof. MUDr. Michal Anděl, CSc.

Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky<sup>5</sup>

ředitel Mgr. Ivo Hartmann, MBA

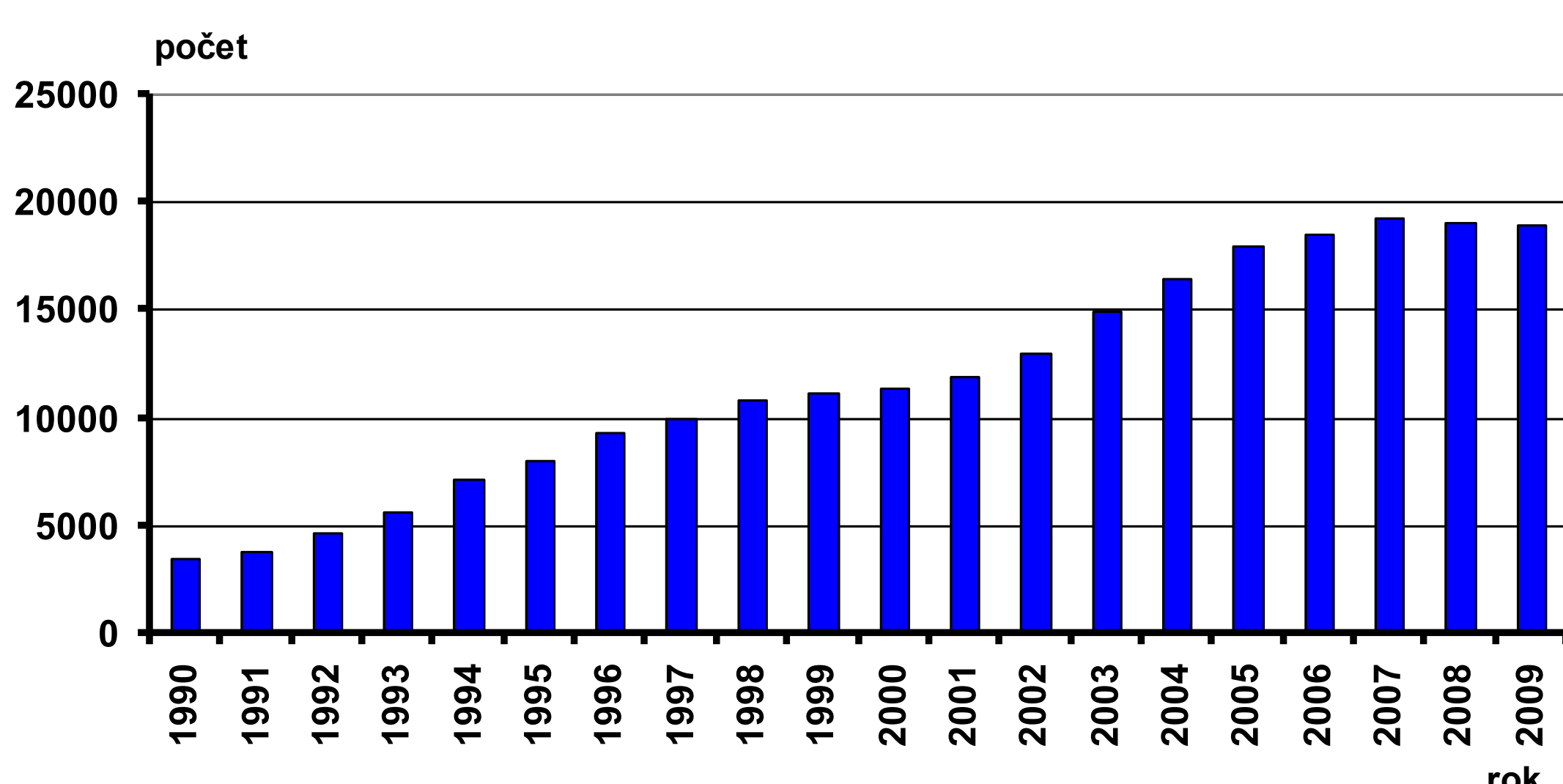


<http://www.vrozene-vady.cz>

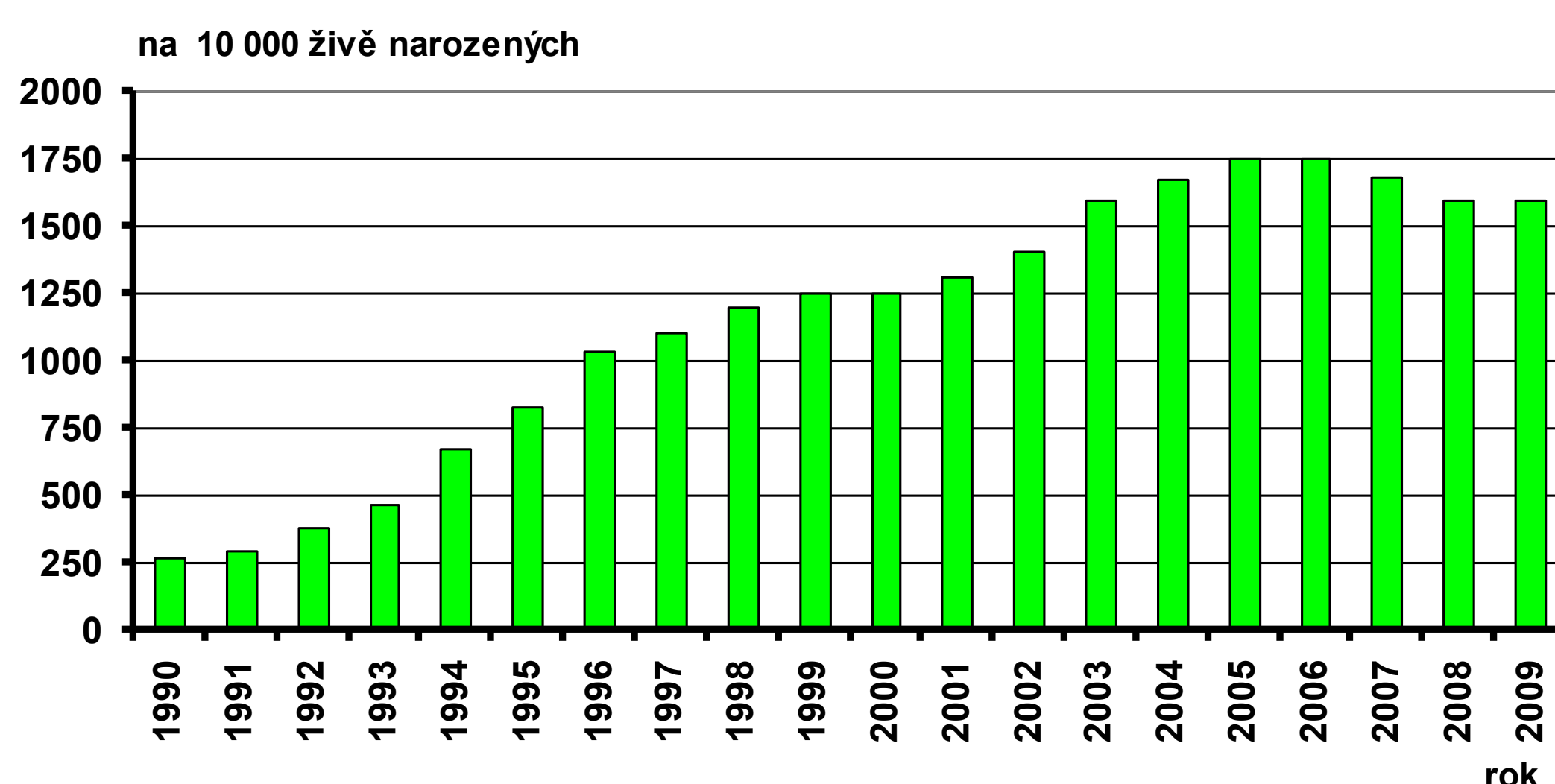
**Cíle a typ studie:** Retrospektivní epidemiologická analýza prenatalního a postnatalního záchytu vybraných typů vrozených vad (VV) a efektivity jejich prenatalní diagnostiky.  
**Materiál a metodika:** V práci byla použita data o prenatalně diagnostikovaných VV v České republice (ČR), získaná díky spolupráci s pracovníky oddělení lékařské genetiky, prenatalní diagnostiky a cytogenetických laboratoří. Údaje o vrozených vadách u narozených dětí byla čerpána z oficiální registrace vrozených vad (Národní registr vrozených vad). Sledovali jsme výskyt vybraných diagnóz v prenatalní diagnostice a u narozených dětí - stanovili jsme absolutní počet, frekvenci a incidenci pro jednotlivé vybrané diagnózy. Ve druhé části jsme hodnotili efektivitu sekundární prevence vybraných VV.

V letošním roce byl náš příspěvek rozhodnutím výboru sekce bohužel vyřazen z bloku vyzvaných přednášek. Vzhledem k možnému rozsahu posteru prezentujeme tedy jen vybraná celorepubliková data. Další údaje a data z jednotlivých krajů budou uvedena v připravované publikaci a jsou k dispozici na našich webových stránkách.

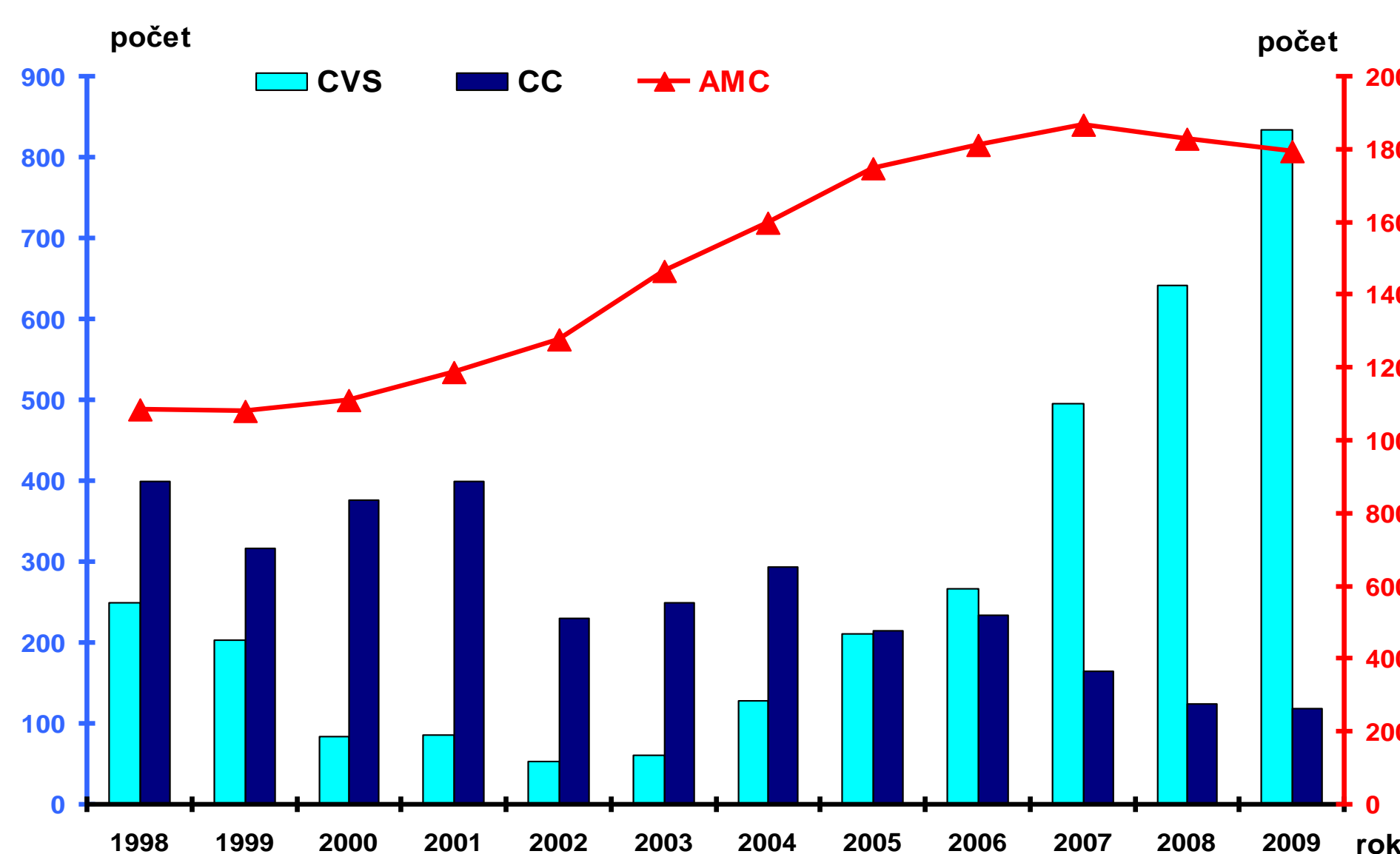
## Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2009



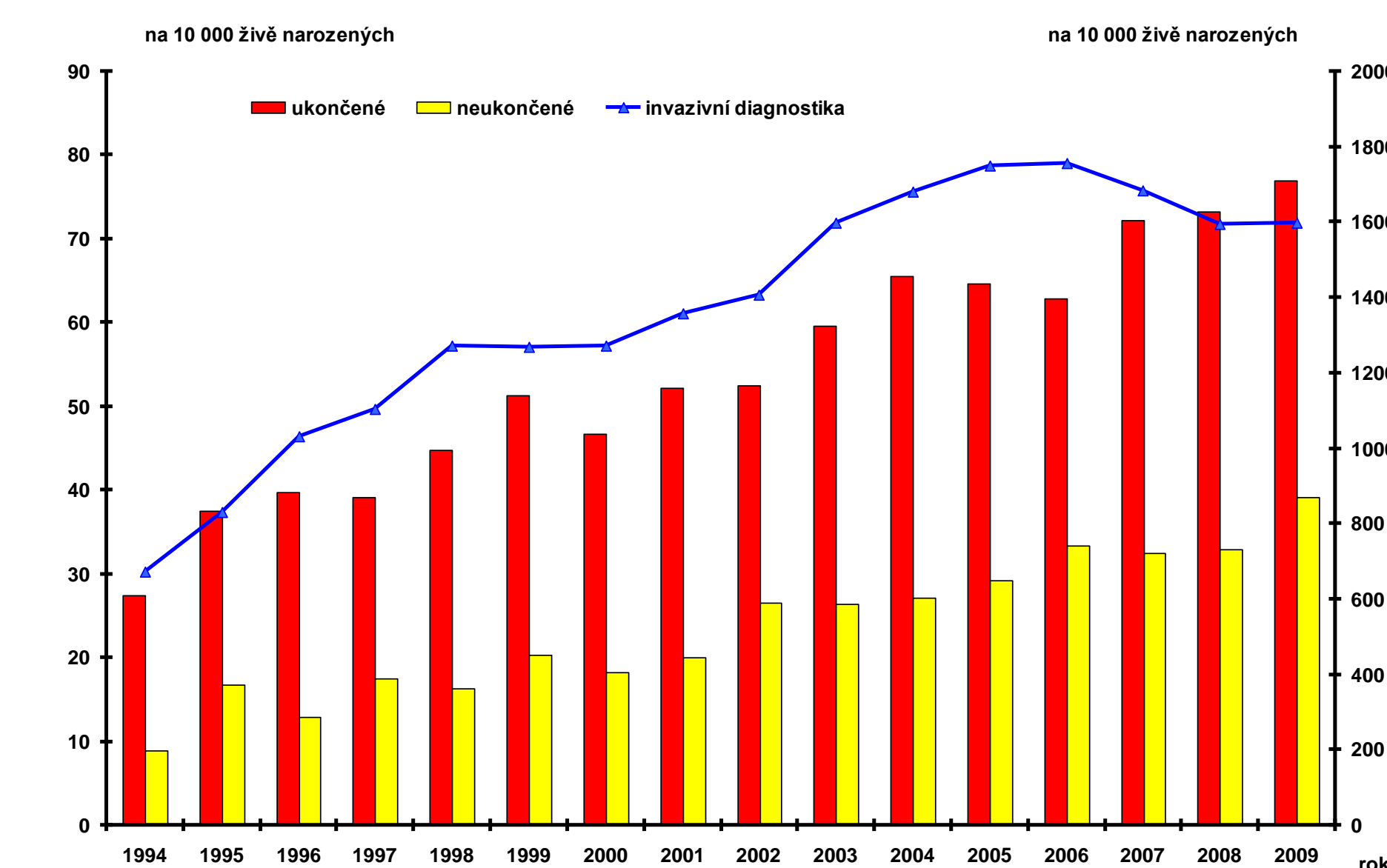
## Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2009



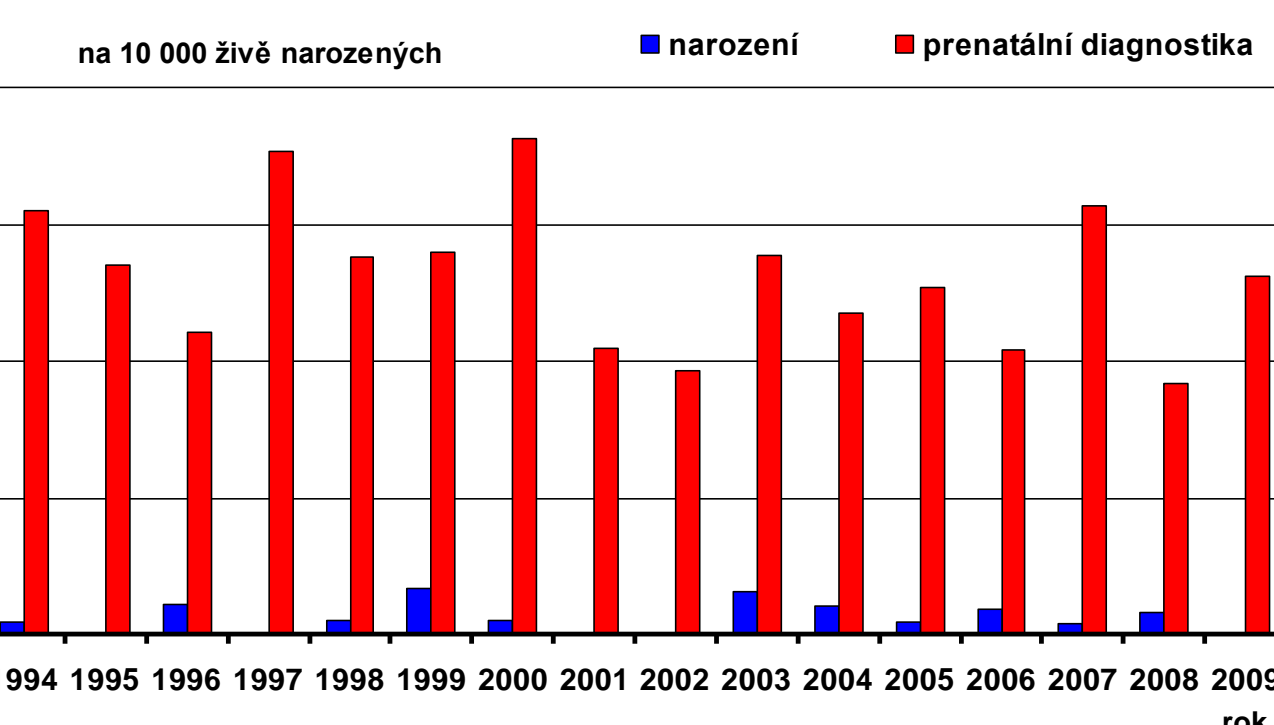
## Metody prenatalní diagnostiky



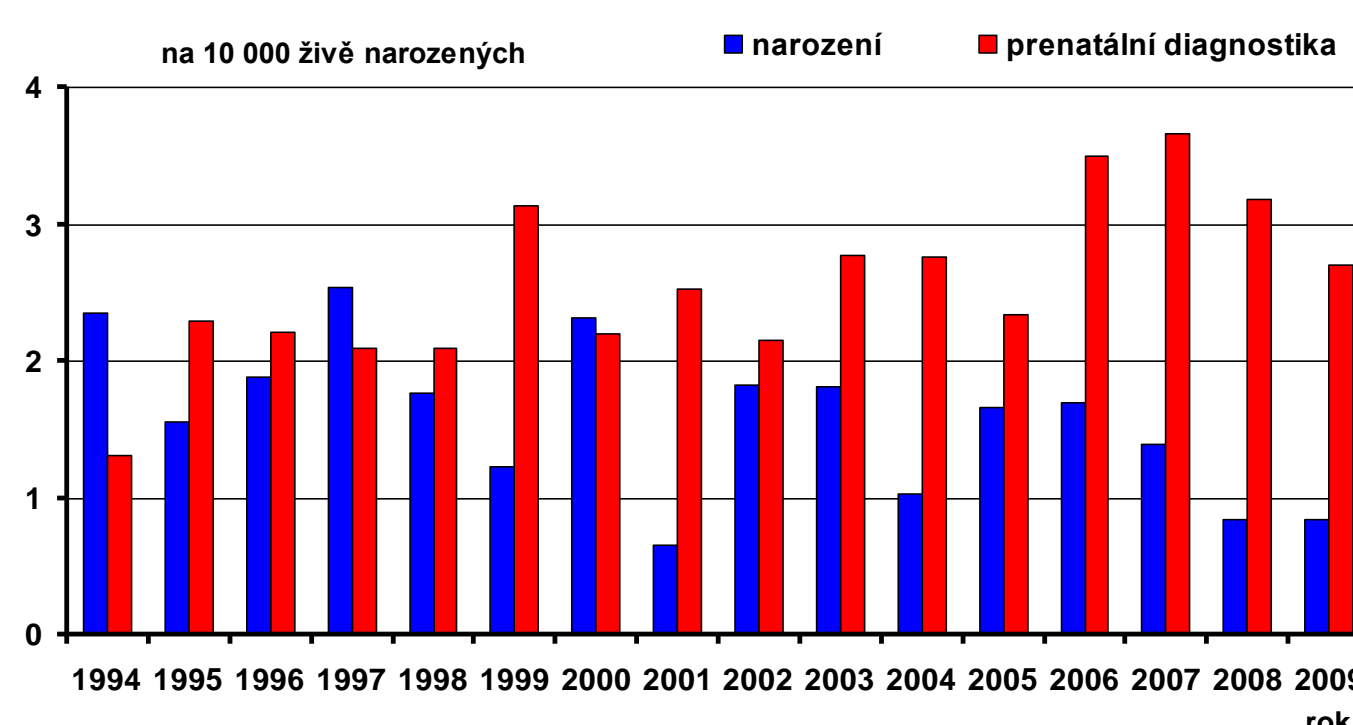
## Incidence prenatalně diagnostikovaných vrozených vad, ukončené / neukončené případy, invazivní prenatalní diagnostika, ČR 1994 - 2009



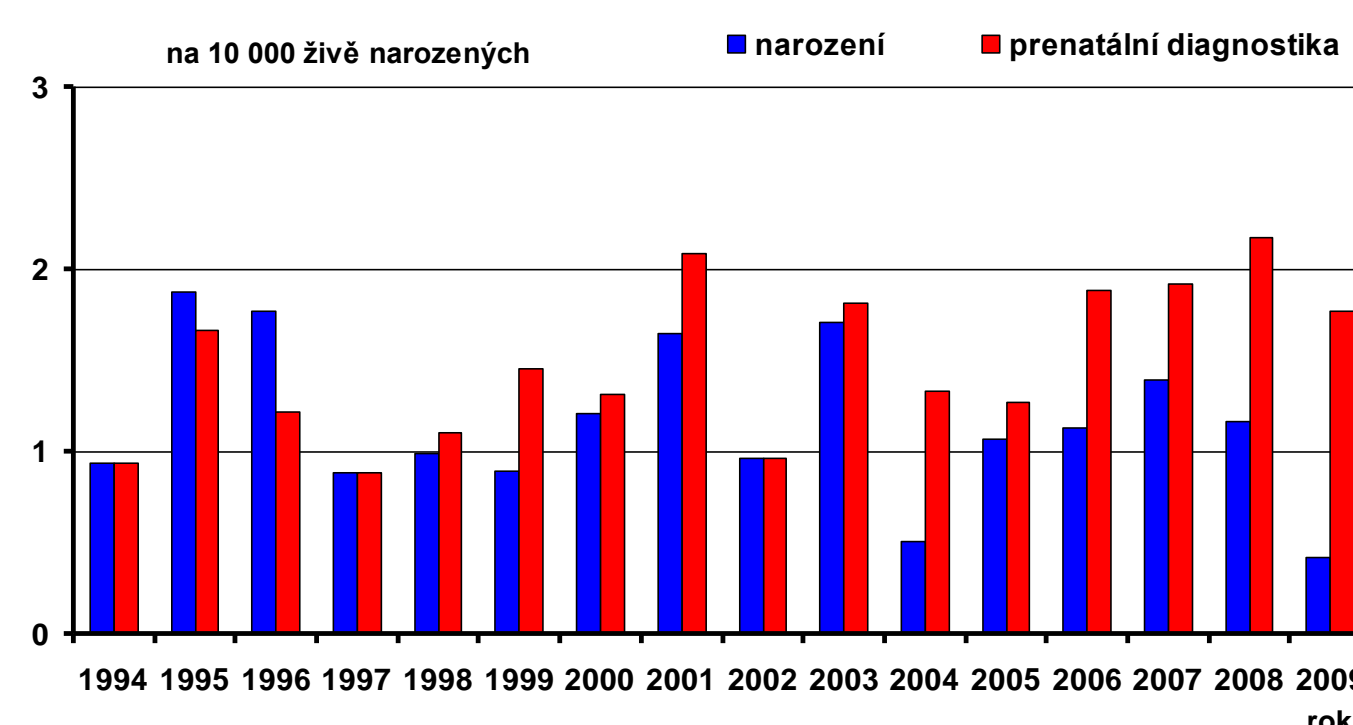
## Incidence anencefalie, ČR 1994 - 2009



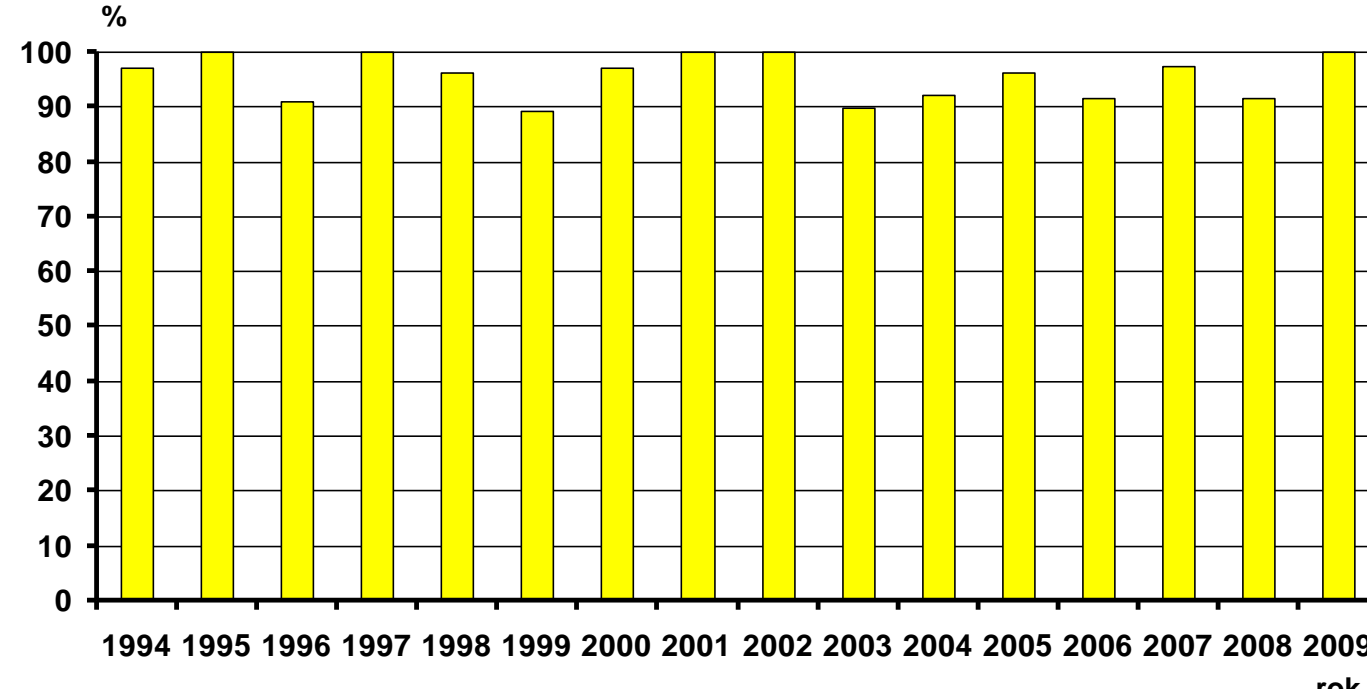
## Incidence spina bifida, ČR 1994 - 2009



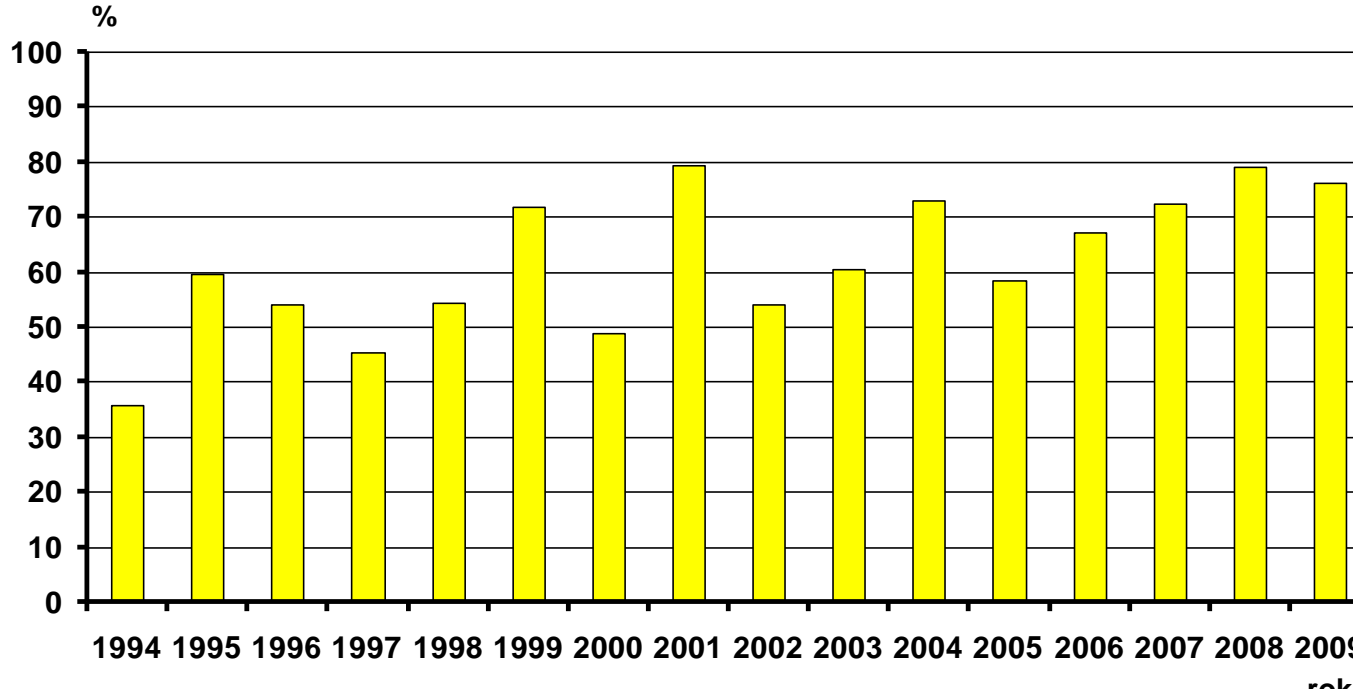
## Incidence omfalokély, ČR 1994 - 2009



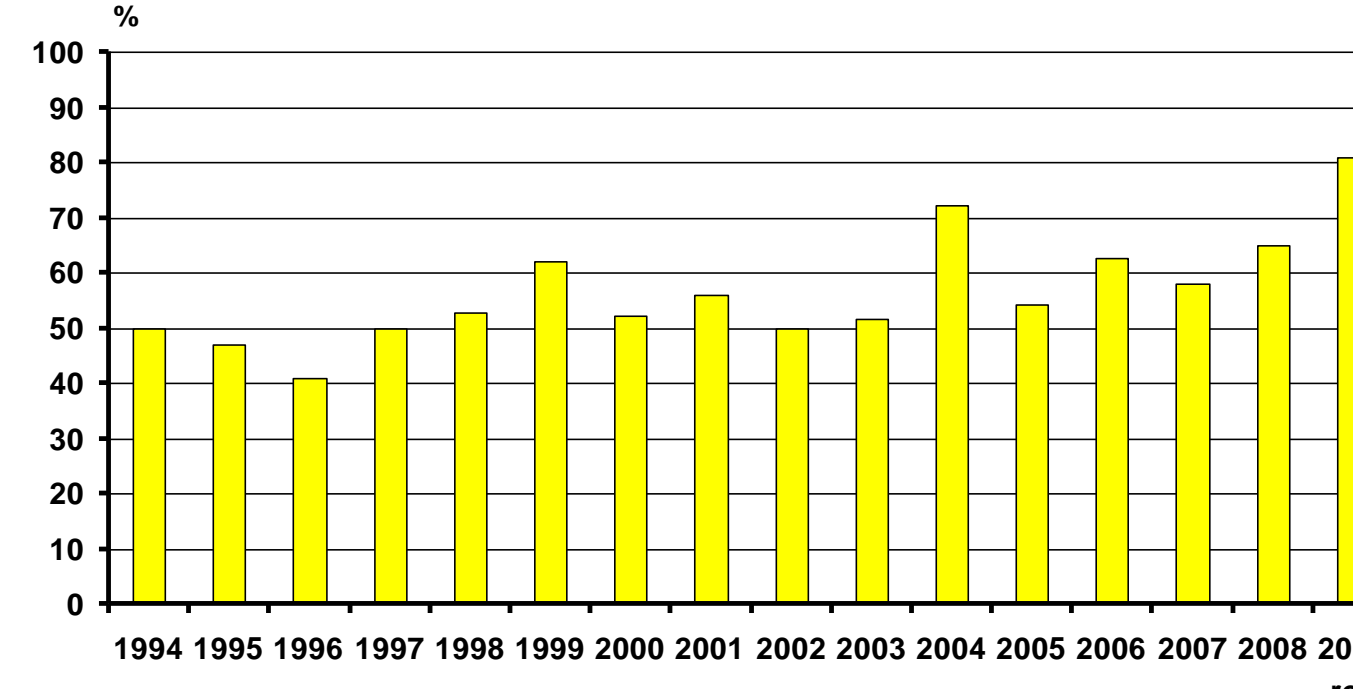
## Sekundární prevence anencefalie, ČR 1994 - 2009



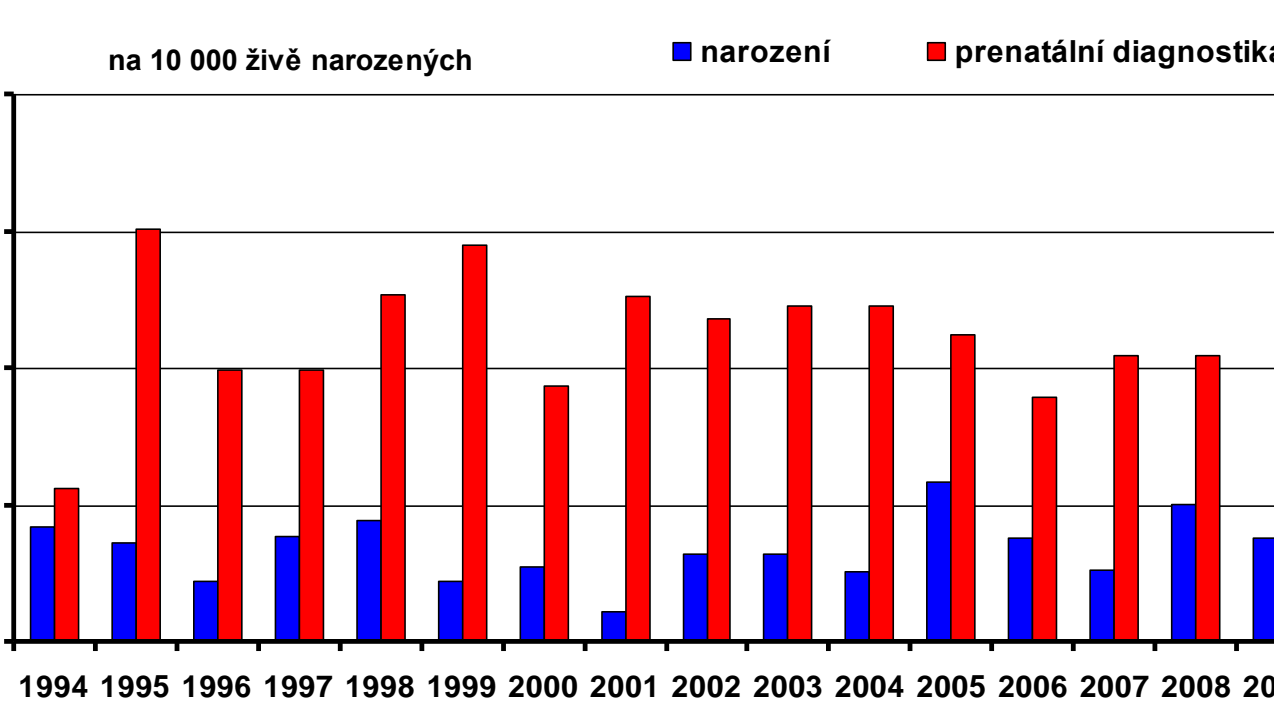
## Sekundární prevence spina bifida, ČR 1994 - 2009



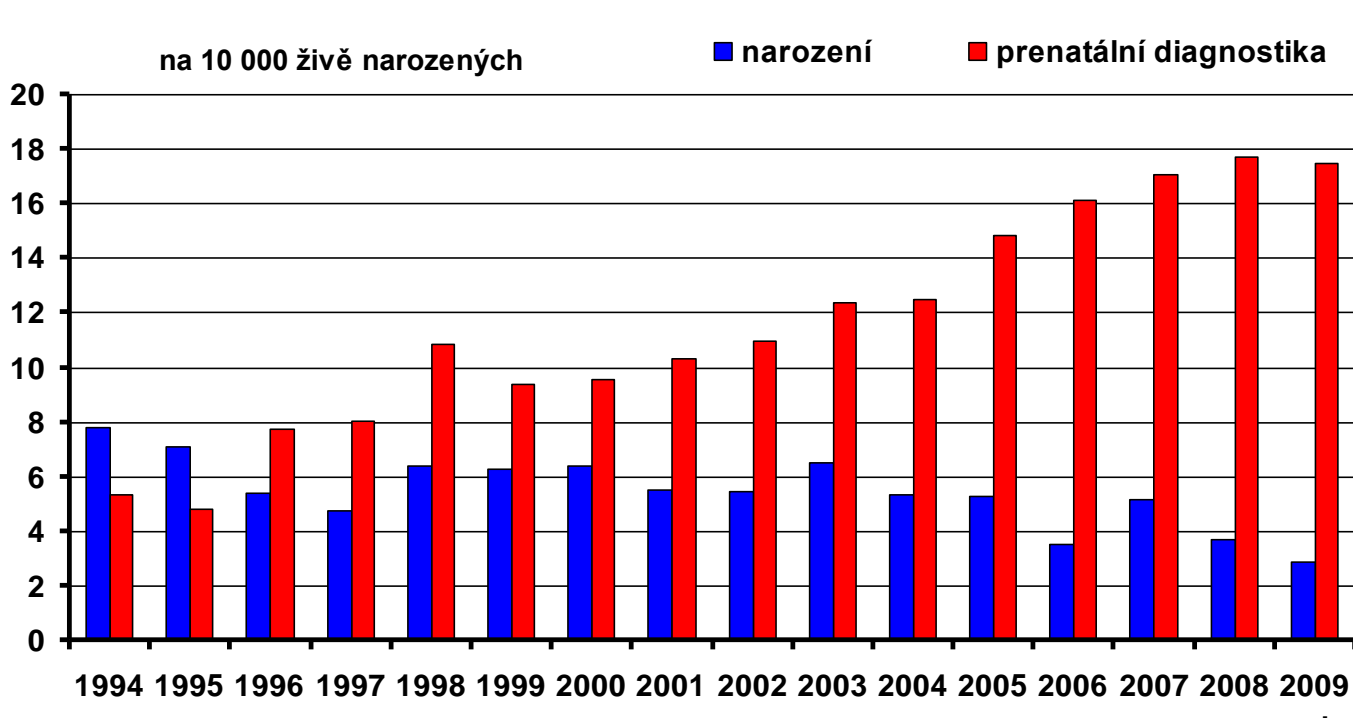
## Sekundární prevence omfalokély, ČR 1994 - 2009



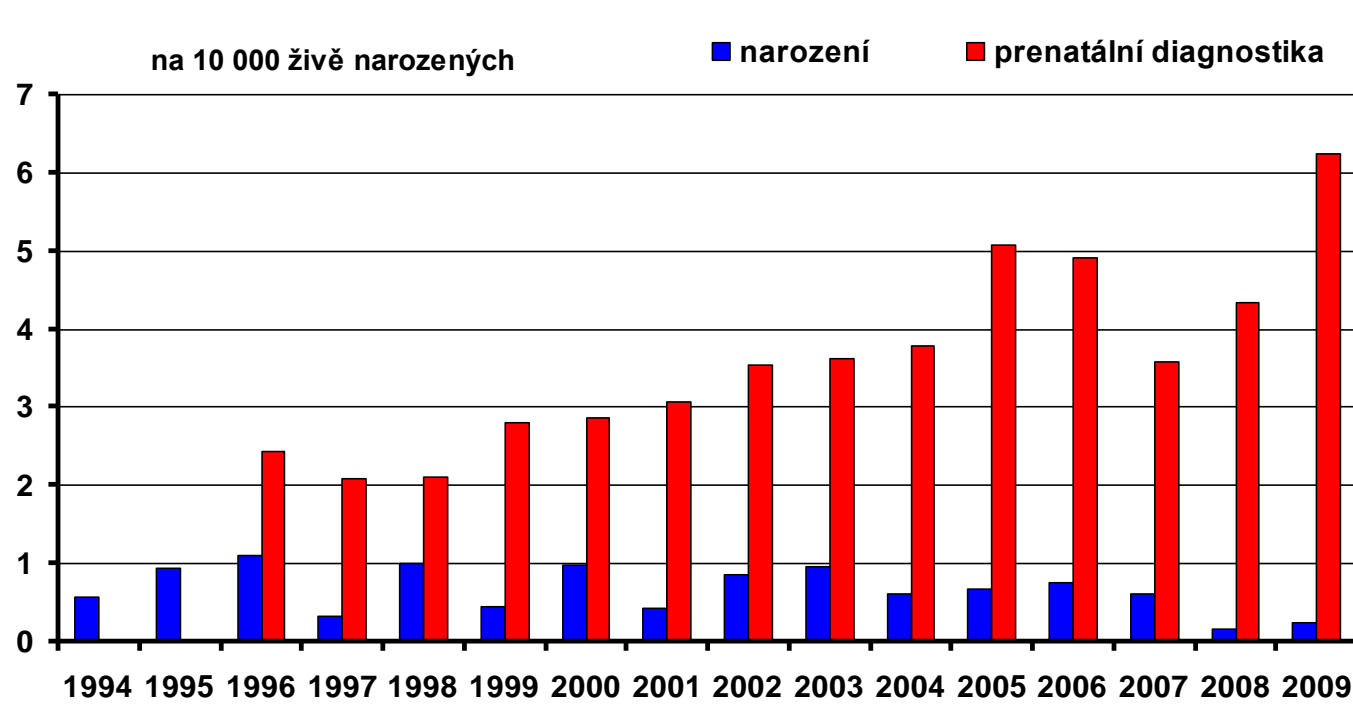
## Incidence gastroschizy, ČR 1994 - 2009



## Incidence Downova syndromu, ČR 1994 - 2009

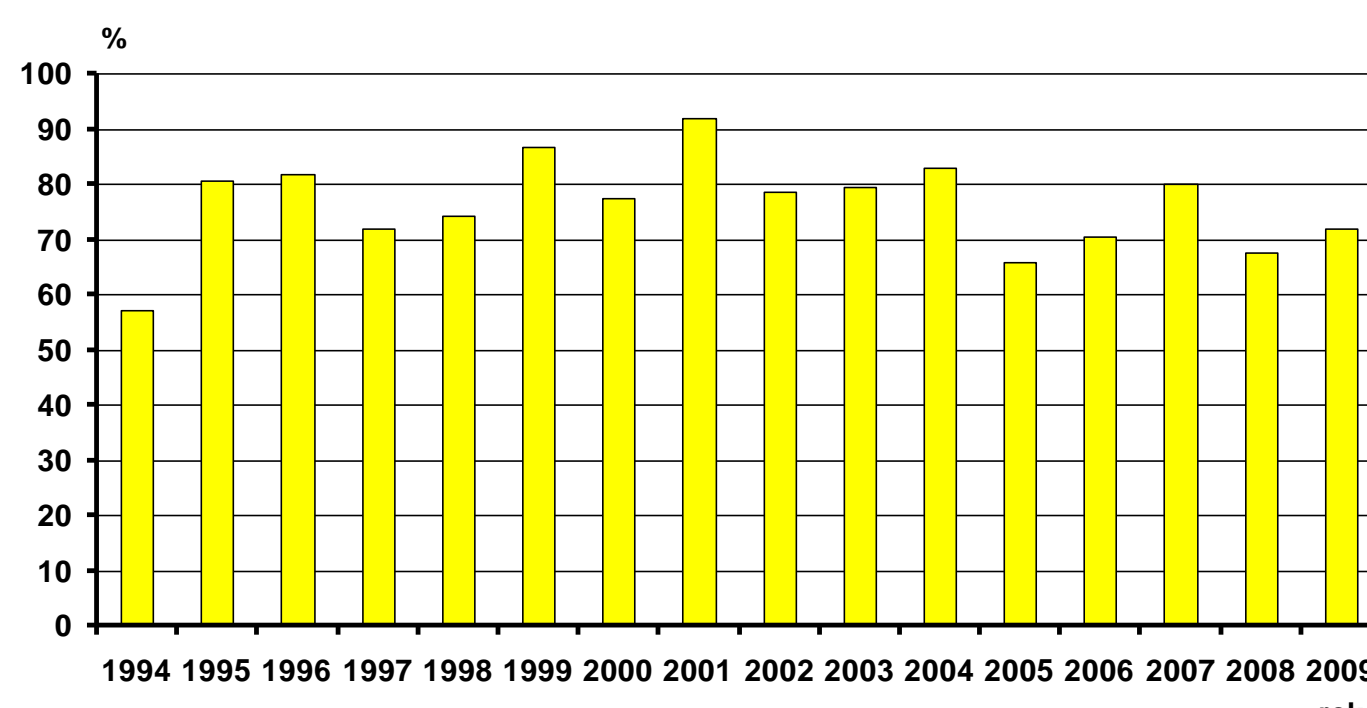


## Incidence Edwardsova syndromu\*, ČR 1994 - 2009

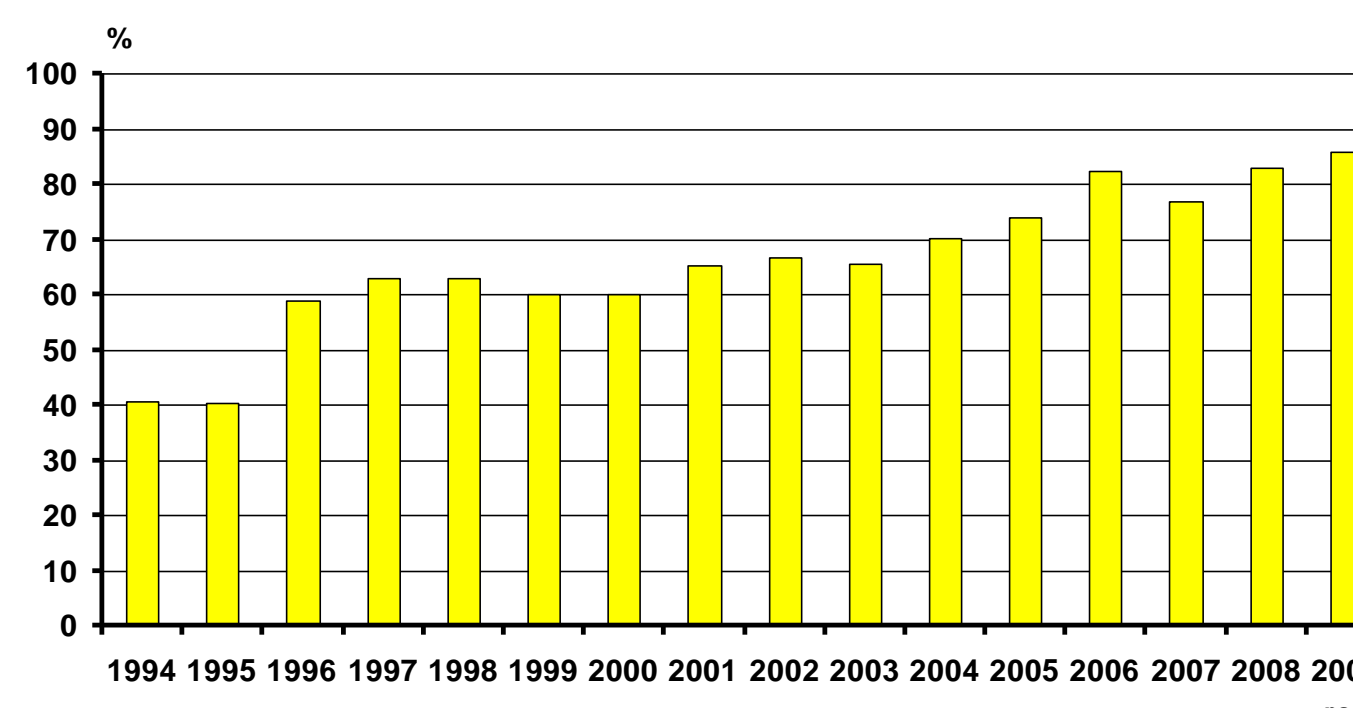


\* Prenatální diagnostika: do roku 1995 byl vykazován v rámci jiných abnormit chromozomů

## Sekundární prevence gastroschizy, ČR 1994 - 2009



## Sekundární prevence Downova syndromu, ČR 1994 - 2009



## Sekundární prevence Edwardsova syndromu\*, ČR 1994 - 2009

