

Defekty břišní stěny v České republice

Šípek A Jr.^{1,2,3}, Gregor V^{1,2}, Šípek A^{1,2,4}, Klaschka J^{5,6},
Malý M^{5,7}, Jírová J⁸

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
3. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN
4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha v Praze
5. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha
6. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha
8. Ústav zdravotnických informací ČR, Praha

Defekty břišní stěny:

(AWD – z anglické Abdominal Wall Defects) -

Do této skupiny patří tyto diagnózy:

omfalokéla,

gastroschíza,

extrofie močového měchýře,

Cantrellova pentalogie,

Limb-body wall a

extrofie kloaky

,

Materiál:

Data o vývojových vadách v České republice v období 1994 – 2015 (22 let).

Data o narozených s vývojovou vadou – zdroj: ÚZIS



Data o prenatálně diagnostikovaných případech – zdroj: SLG



Diagnózy:

defekty břišní stěny (AWD – Abdominal Wall Defects),

omfalokéla,

gastroschíza,

extrofie močového měchýře

Omfalokéla je ventrální defekt přední břišní stěny, při kterém dochází k herniaci intraabdominálních orgánů do báze pupečníku. Pro vznik omfalokély je důležitý jednak narušený vývoj břišní stěny, jednak porušená rotace prvního období, kdy se fyziologická kýla spontánně nereponuje a klička středního střeva zůstává zadržena v pupečním stvolu až do porodu. Herniované orgány jsou kryty amnioperitoneální membránou. Během vývoje vzniká vada chybným spojením čtyř ektomezodermových plotének. Pokud převažuje defekt kaudální či kraniální ploténky, může být omfalokéla provázena extrofií močového měchýře, defektem sternu či srdeční ektopií.

Gastroschíza je paraumbilikální defekt břišní stěny s herniací (na rozdíl od omfalokély) - nekrytých intraabdominálních orgánů do amniální dutiny. Příčinou vzniku této vady je ischemie při involuci umbilikální vény či omfalomezenterické arterie. Přibližně v 25 % je současně přítomna další porucha gastrointestinálního traktu - malrotace, atrezie či stenóza. V 15 % bývá součástí Beckwiteův-Wiedemannova syndromu (organomegalie, makroglosie a hypoglykémie).

Extrofie močového měchýře je defekt v dolní části přední břišní stěny s rozštěpem přední stěny močového měchýře. Sliznice zadní stěny močového měchýře zůstává nezakrytá a volně se otevírá ven do plodové vody.

Cantrellova pentalogie je kombinace několika vrozených vad: centrální rozštěp horní části přední břišní stěny; rozštěp hrudní kosti; defekt přední části bránice; vrozená vada srdce; výhřez části nebo celého srdce mimo tělo plodu (ektopie srdce).

Limb-body wall je komplex je pravděpodobně projev časně ruptury amnia. Zahrnuje amniální pruhy; encefalokélu; meningomyelokélu; defekty a redukce končetin; rozštěpy obličeje; defekty břišní a hrudní stěny.

Extrofie kloaky je defekt v dolní části přední břišní stěny s rozštěpem přední stěny společného konce urogenitálního a zažívacího traktu (takzvané kloaky).

Omfalokéla:

**V období 1994 – 2015 bylo celkem diagnostikováno 715 případů:
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 436,
u narozených dětí – 279.**

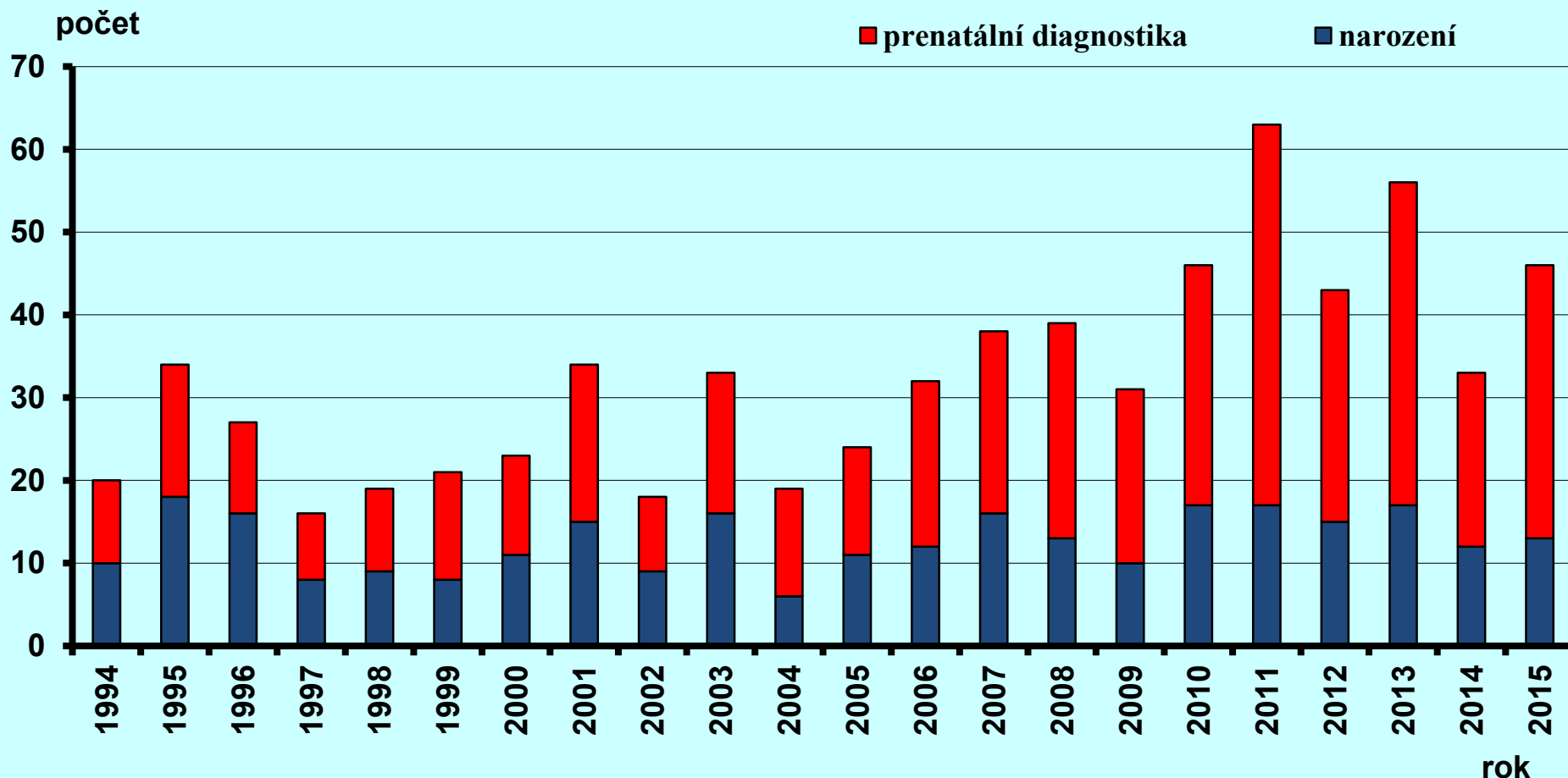
**V relativních počtech (na 10 000 živě narozených):
celkem – 3,18,
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 1,94,
u narozených dětí – 1,24.**

Omfalokéla

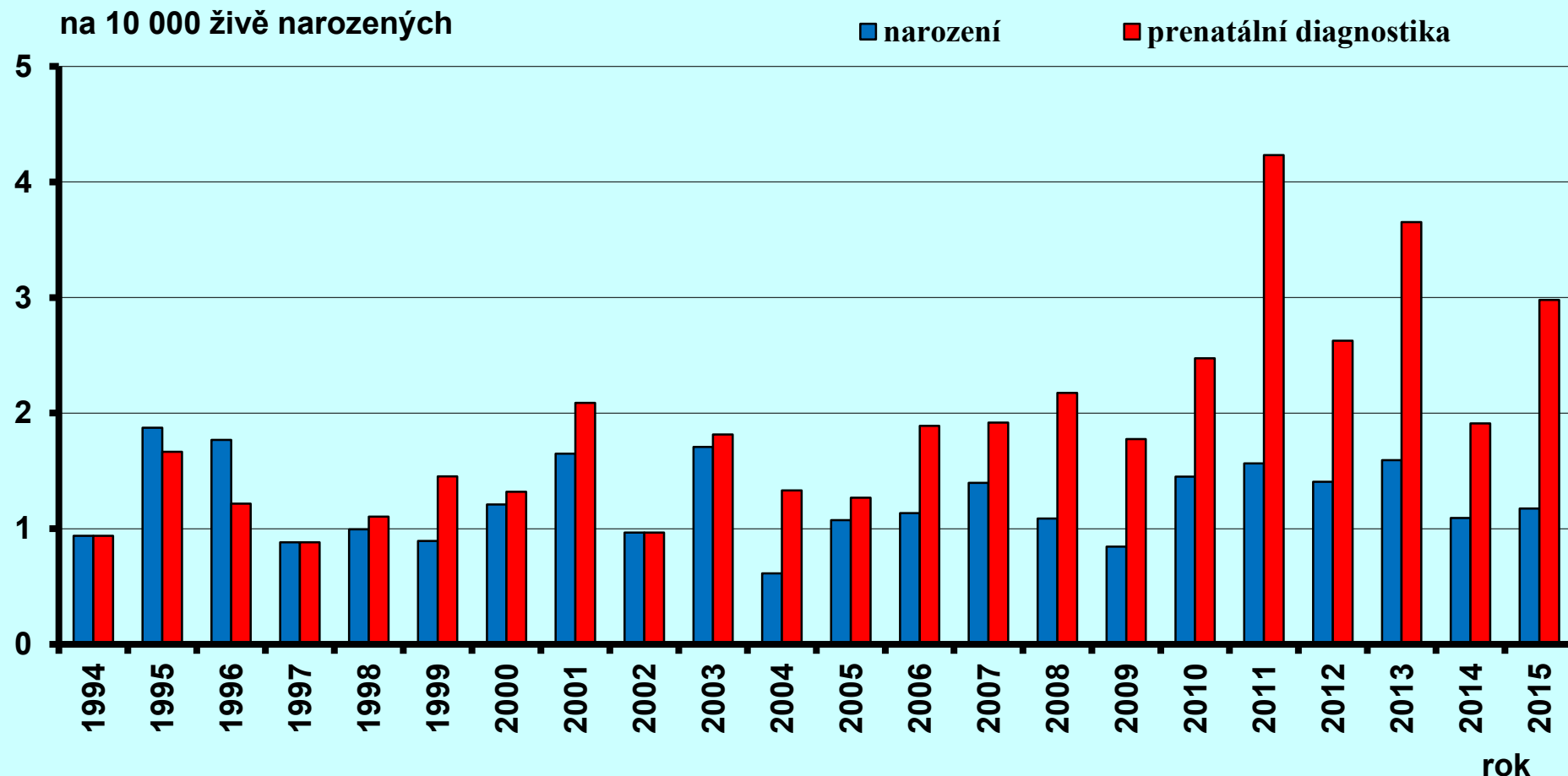


WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance:
atlas of selected congenital anomalies.
Geneva: World Health Organization; 2014.

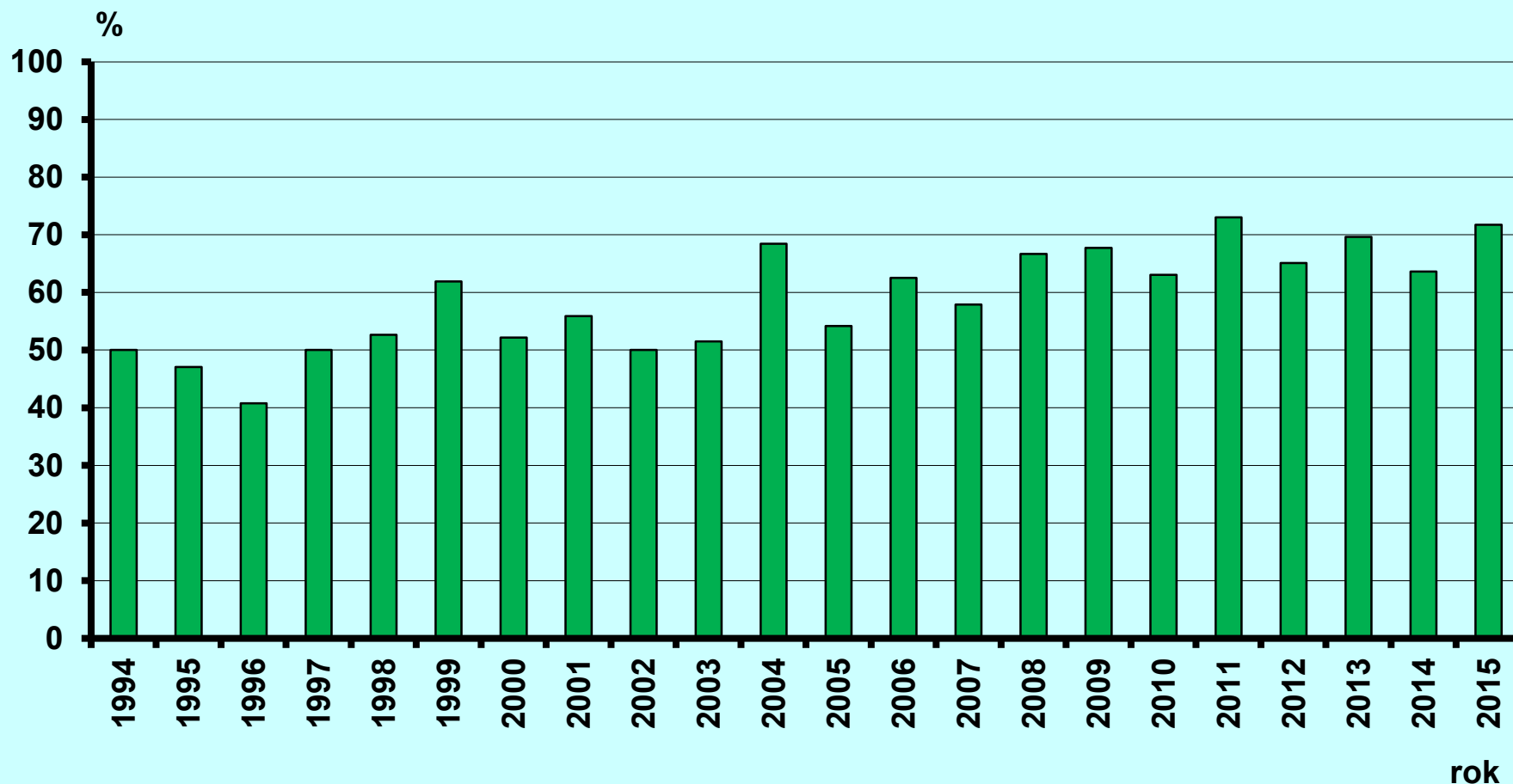
Omfalokéla, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



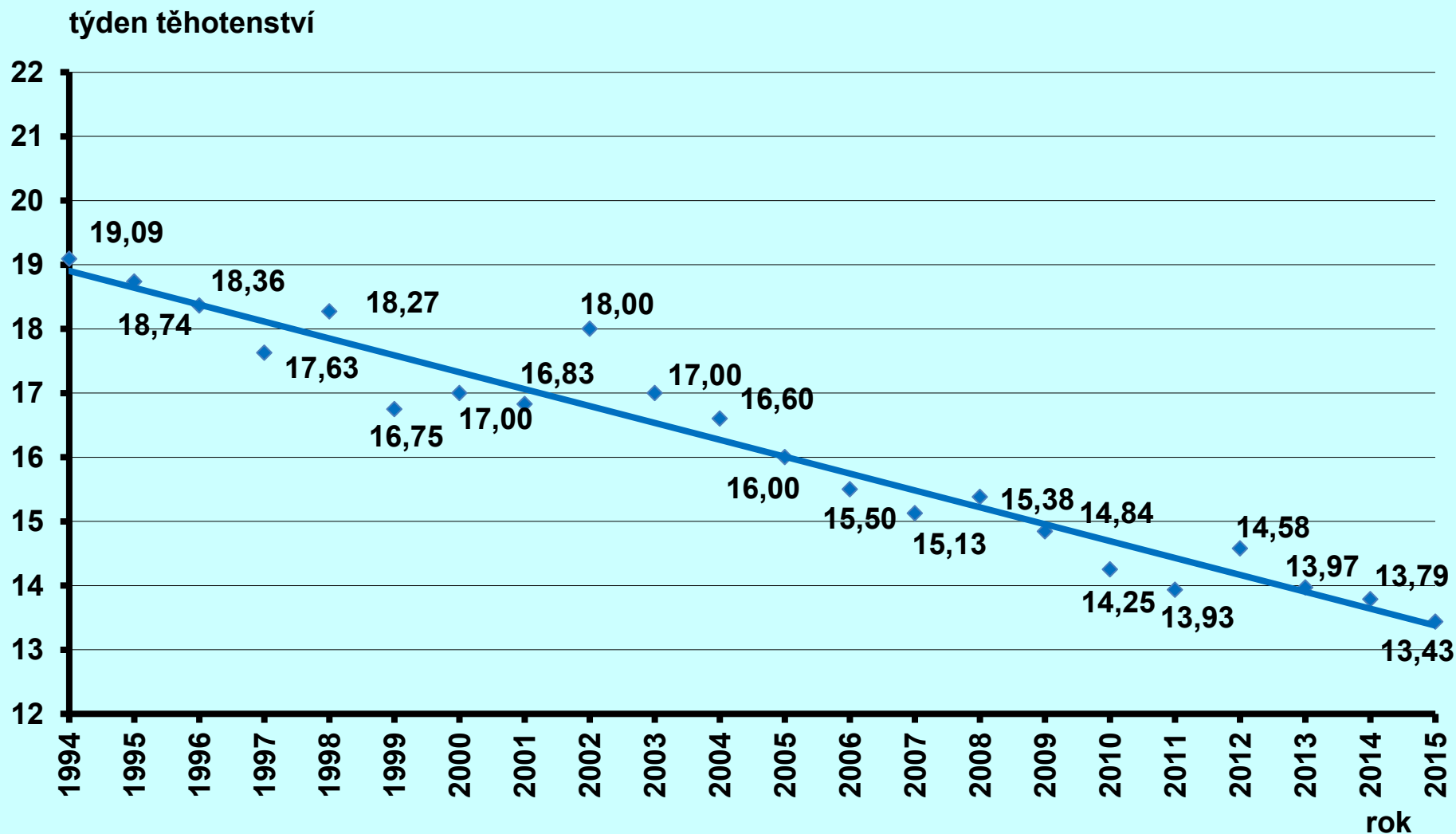
Omfalokéla, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



Omfalokéla, ČR, 1994 – 2015, úspěšnost prenatální diagnostiky



Omfalokéla, ČR, 1994 – 2015, týden těhotenství při diagnóze



Gastroschíza:

**V období 1994 – 2015 bylo celkem diagnostikováno 717 případů:
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 513,
u narozených dětí – 204.**

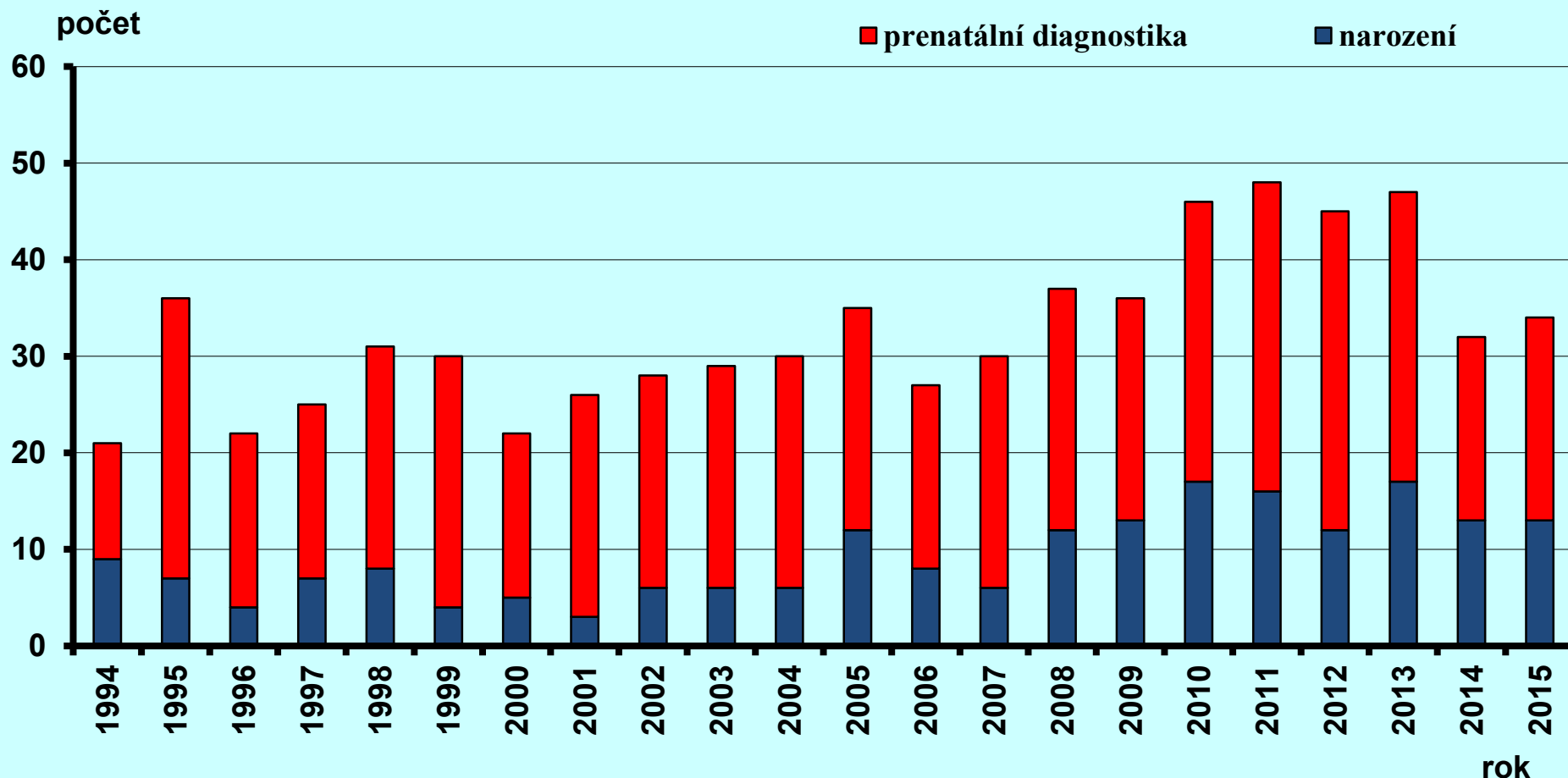
**V relativních počtech (na 10 000 živě narozených):
celkem – 3,19,
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 2,28,
u narozených dětí – 0,91.**

Gastroschíza

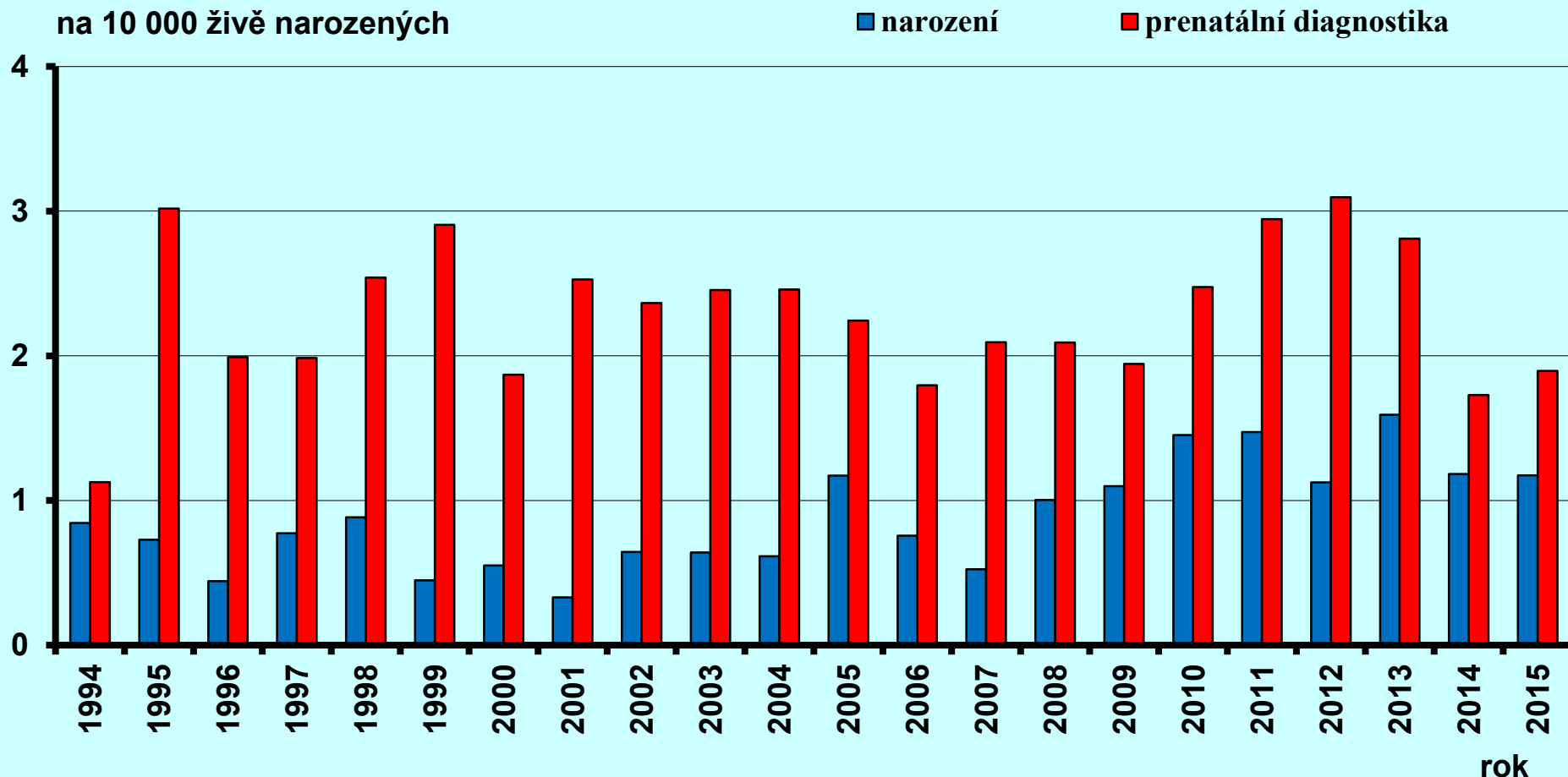


WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance:
atlas of selected congenital anomalies.
Geneva: World Health Organization; 2014.

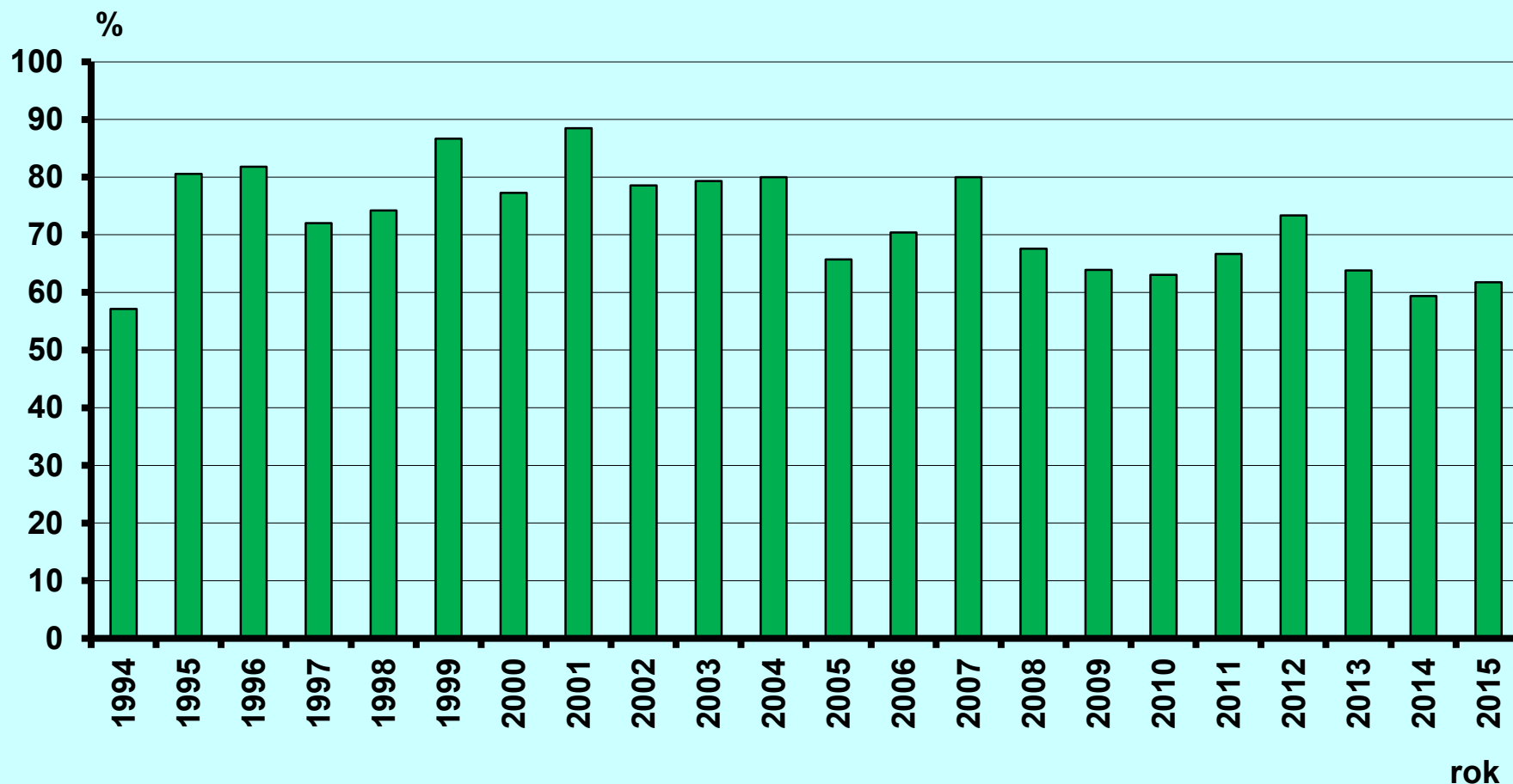
Gastroschíza, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



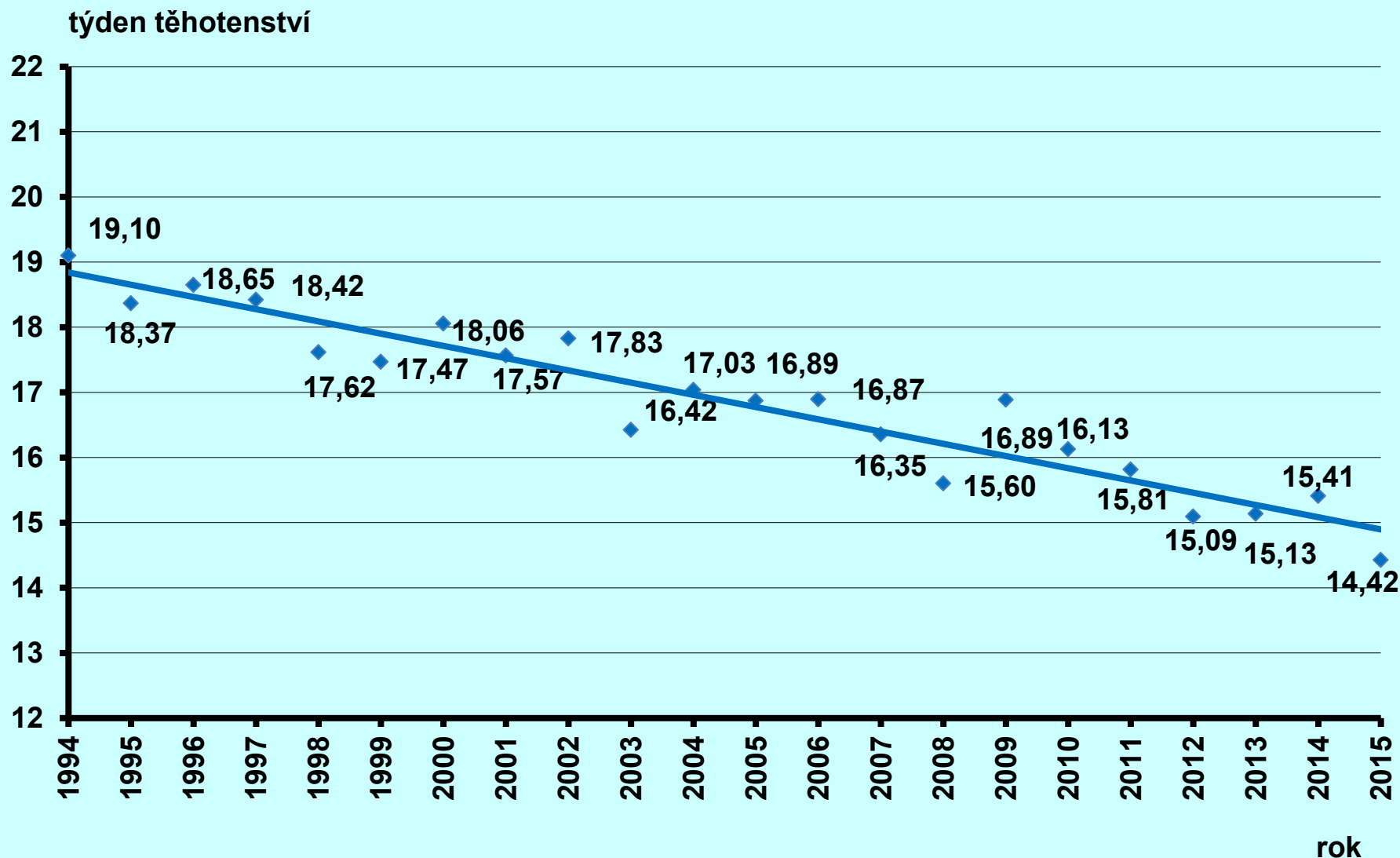
Gastroschíza, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



Gastroschíza, ČR, 1994 – 2015, úspěšnost prenatální diagnostiky



Gastroschíza, ČR, 1994 – 2015, týden těhotenství při diagnóze

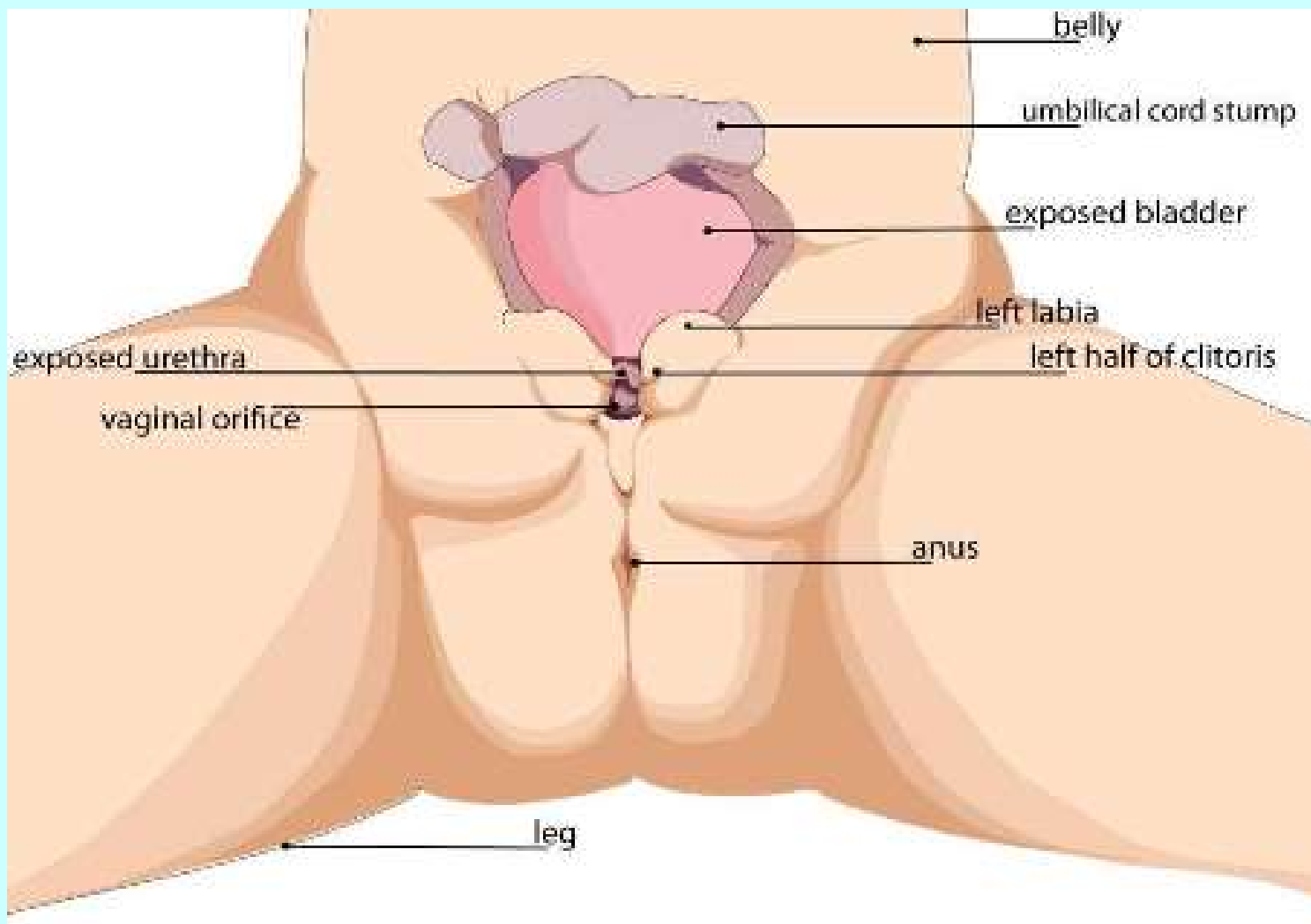


Extrofie močového měchýře:

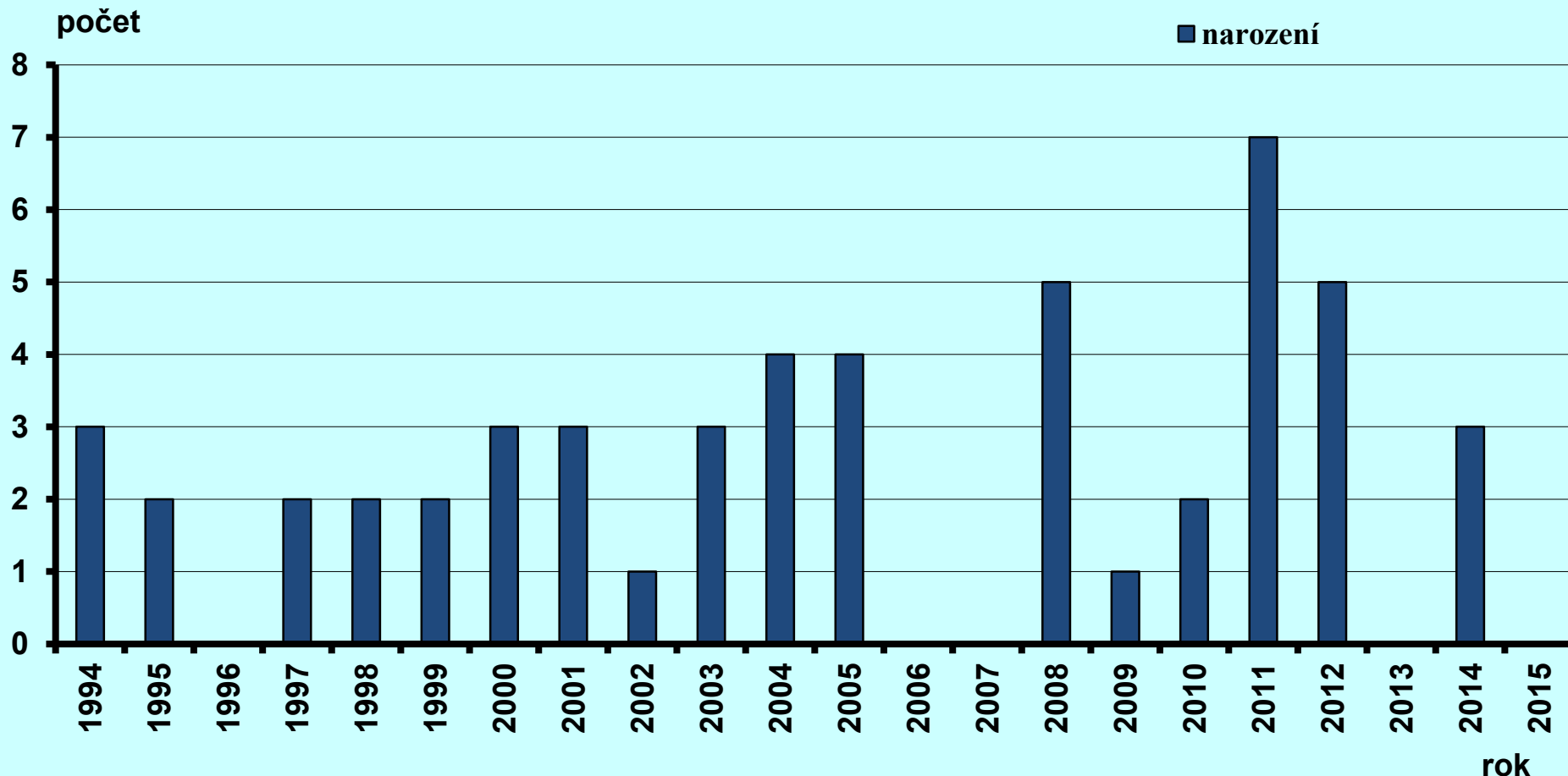
**V období 1994 – 2015 bylo celkem diagnostikováno 52 případů:
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – ?,
u narozených dětí – 52.**

**V relativních počtech (na 10 000 živě narozených):
celkem – 0,23,
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – ?
u narozených dětí – 0,23**

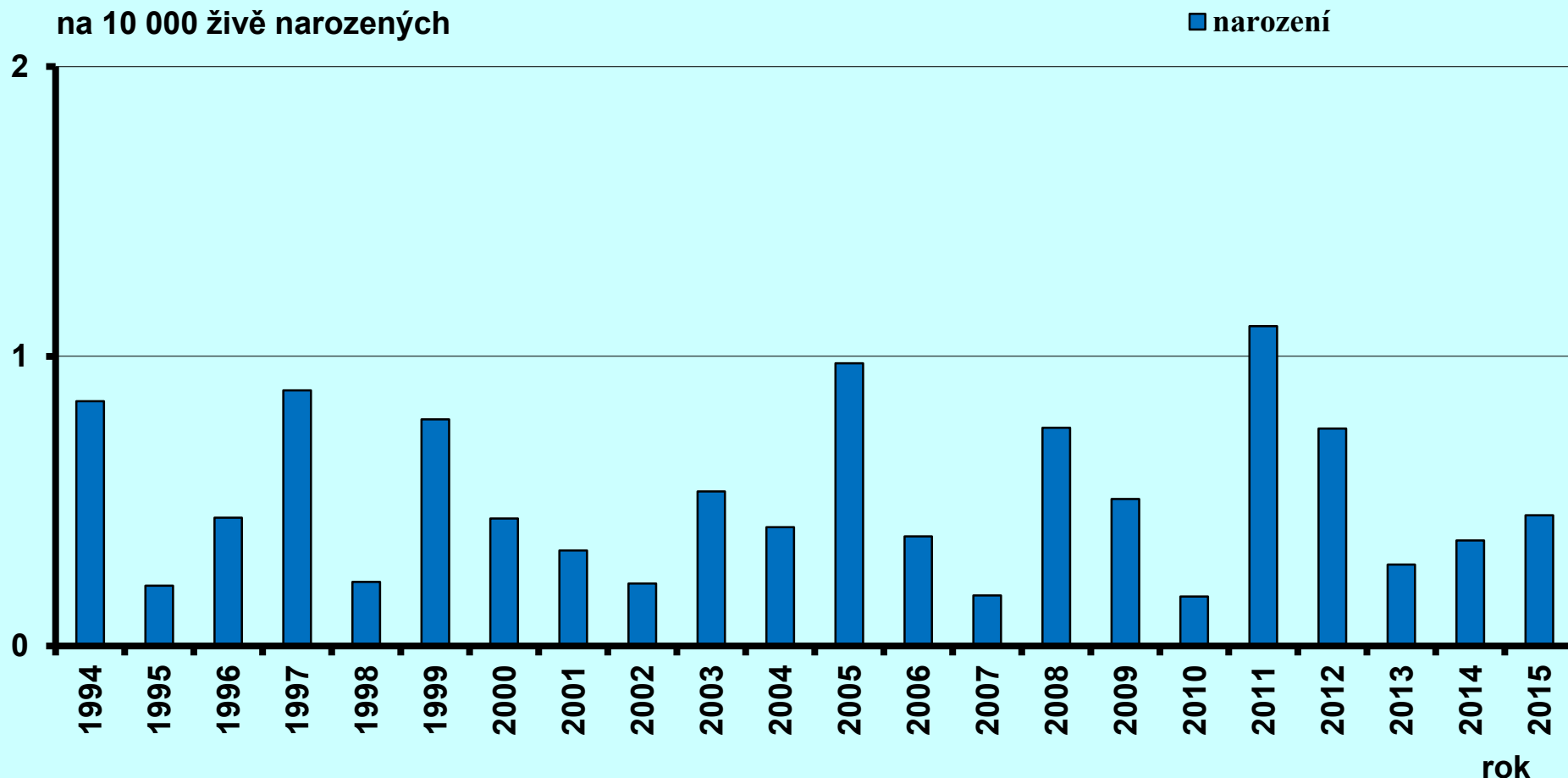
Extrofie močového měchýře



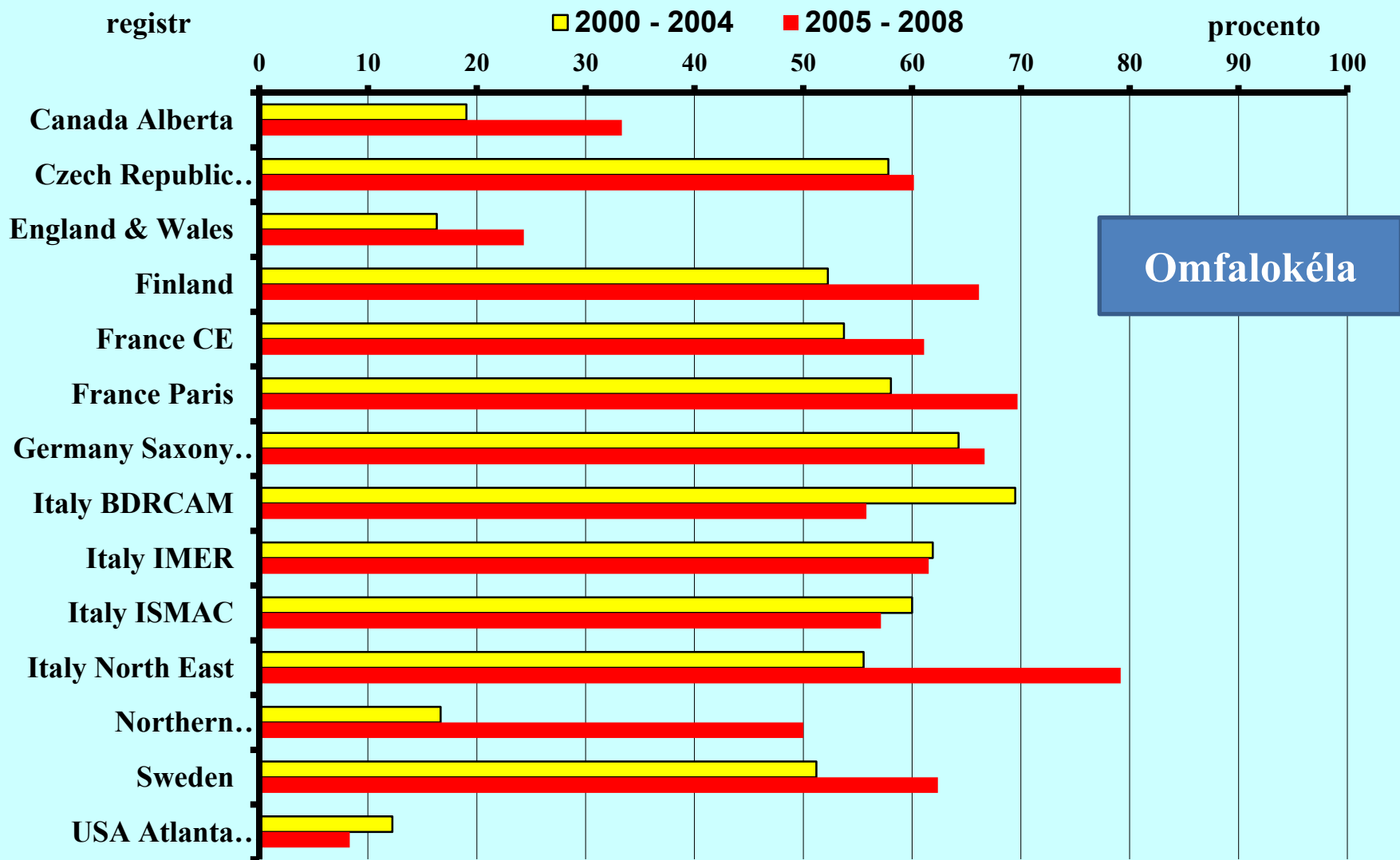
Extrofie močového měchýře, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



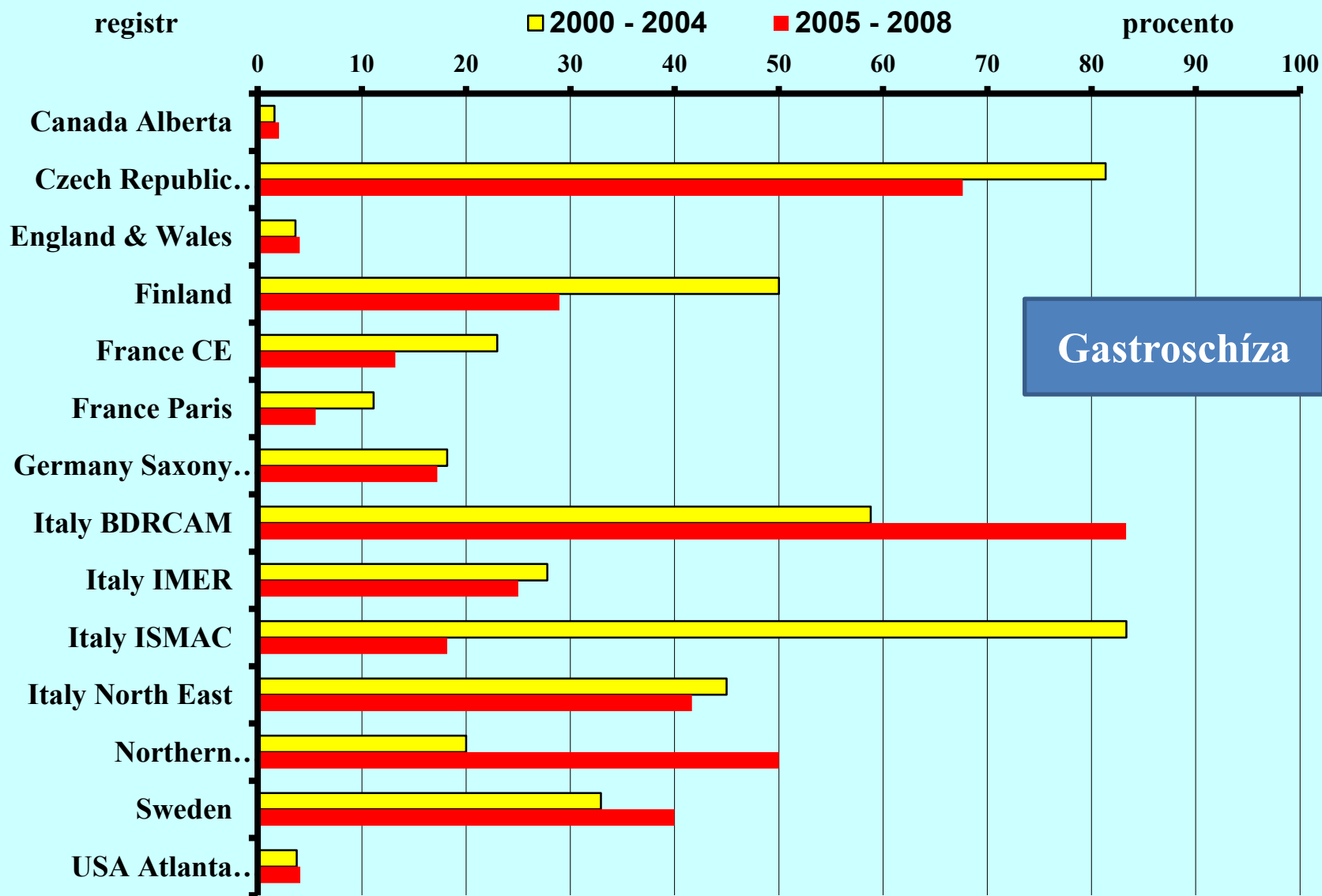
Extrofie močového měchýře, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



Mezinárodní srovnání, procento prenatální diagnostiky (ICBDSR)



Mezinárodní srovnání, procento prenatální diagnostiky (ICBDSR)



Závěry 1:

Omfalokéla:

U prenatálně zjištěných případů lze celkově pozorovat nárůst ($p < 0.001$). Jsou tam ale patrné tři fáze: neprokazatelný růst do roku 2005 ($p = 0.393$), výrazný růst do 2011 ($p < 0.001$) a v posledním období výkyvy, ale bez významného trendu ($p = 0.249$). Vývoj celkových incidencí kopíruje do značné míry vývoj u prenatálně diagnostikovaných. Za celé sledované období vychází trend růstu ($p < 0.001$), ale i zde jsou tři fáze, z nichž jen v té prostřední (2005-2011) je prokazatelný růst ($p < 0.001$).

Závěry 2:

Gastroschíza

U prenatálně diagnostikovaných není průkazný trend ($p = 0.517$).

U narozených je významný růst ($p < 0.001$). V důsledku toho i trend celkových incidencí vychází významně ($p = 0.009$).

Při bližším pohledu vidíme u narozených velmi mírný a statisticky nevýznamný pokles do roku 2001 a pak statisticky významný nárůst ($p < 0.001$).

Poděkování:

Autorský kolektiv děkuje všem kolegyním a kolegům, kteří hlásí příslušné diagnózy do Národního registru vrozených vad.

Hlásit je možno již pouze elektronicky:

<http://eregpublic.ksrzis.cz/cms/web/Stranky/default.aspx>

Děkuji za pozornost

*Podpořeno z programového projektu Ministerstva
zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A*

