

# Početní odchylky chromozomů u narozených dětí v České republice

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

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



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

**Data o narozených – zdroj: ÚZIS**



**Data o prenatálně diagnostikovaných případech:  
SLG**

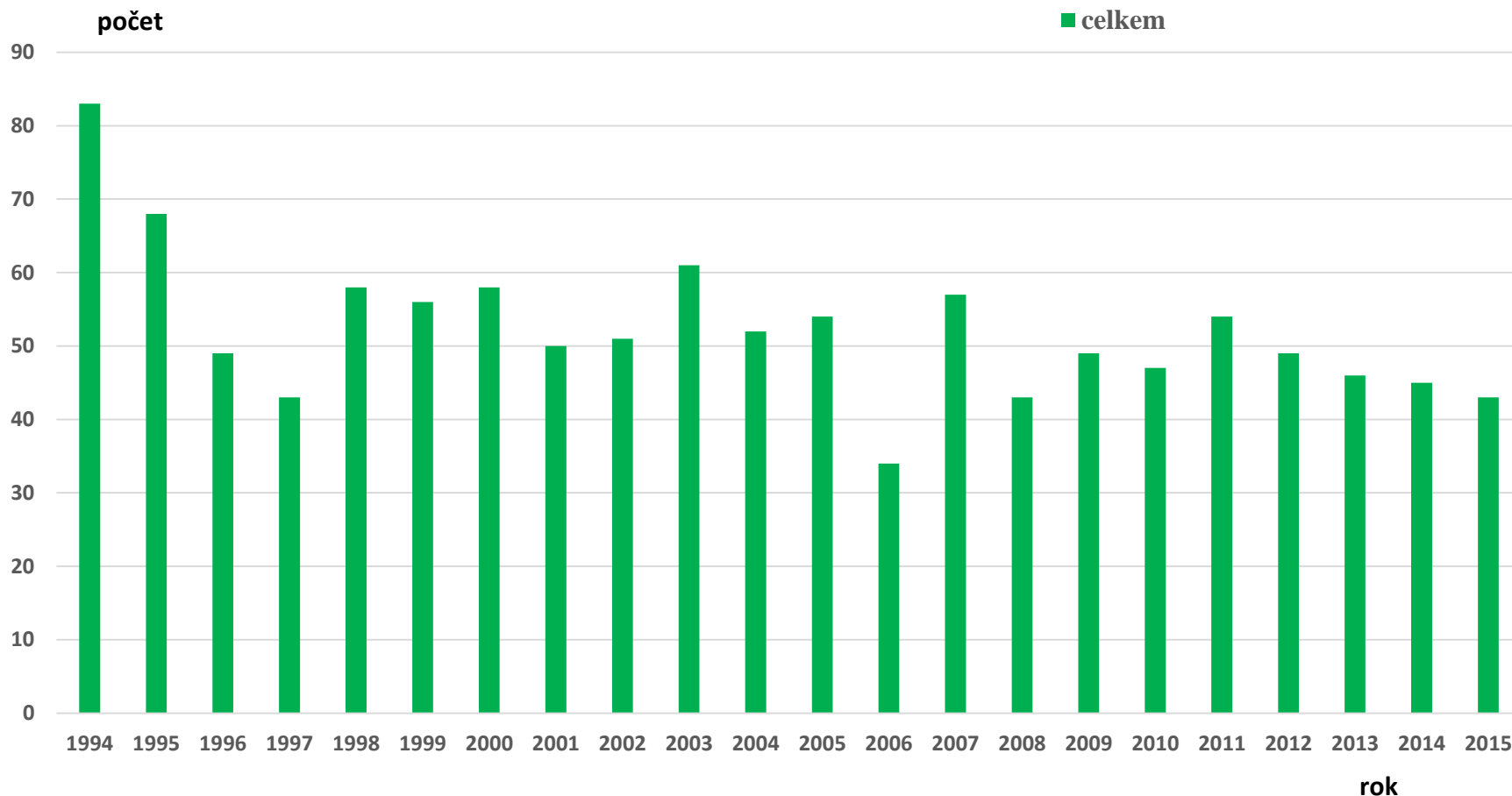


Národní registr vrozených vad (NRVV) je celoplošným populačním registrem, který navazuje na Informační systém Vrozené vady, provozovaný v ÚZIS ČR od roku 1964.

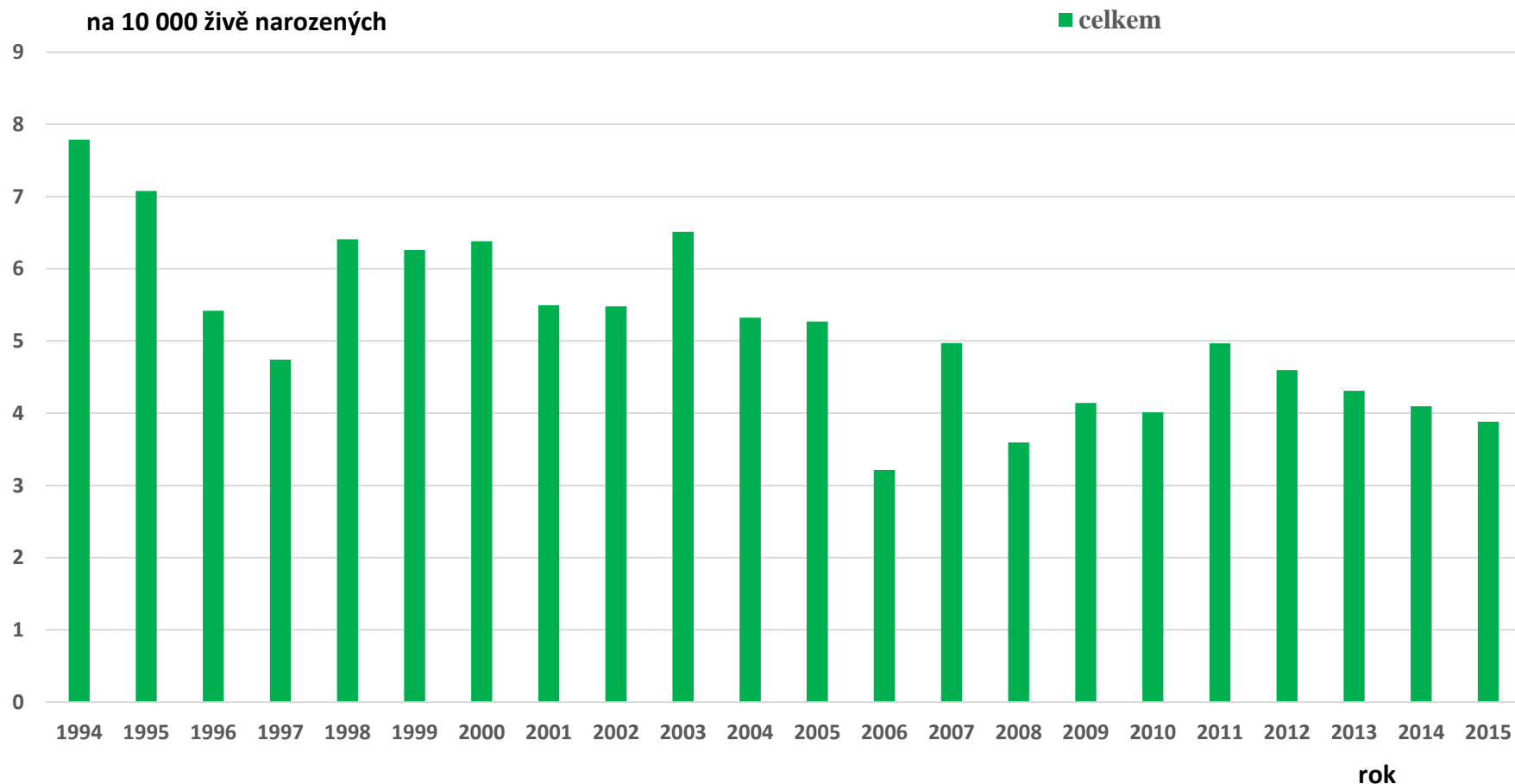
V NRVV jsou evidovány všechny vrozené vady zjištěné u dětí a dospělých (bez ohledu na věk) a vady plodu zjištěné v průběhu těhotenství a dále u mrtvě narozených dětí.

NRVV je součástí Národního registru reprodukčního zdraví (NRRZ). Účelem zjišťování požadovaných údajů je registrace prenatálně a postnatálně diagnostikovaných vrozených vad v populaci, která je v současné době jedním ze základních faktorů potřebných pro hodnocení zdravotního stavu populace a je nedílnou součástí hodnocení prenatální, perinatální a postnatální péče.

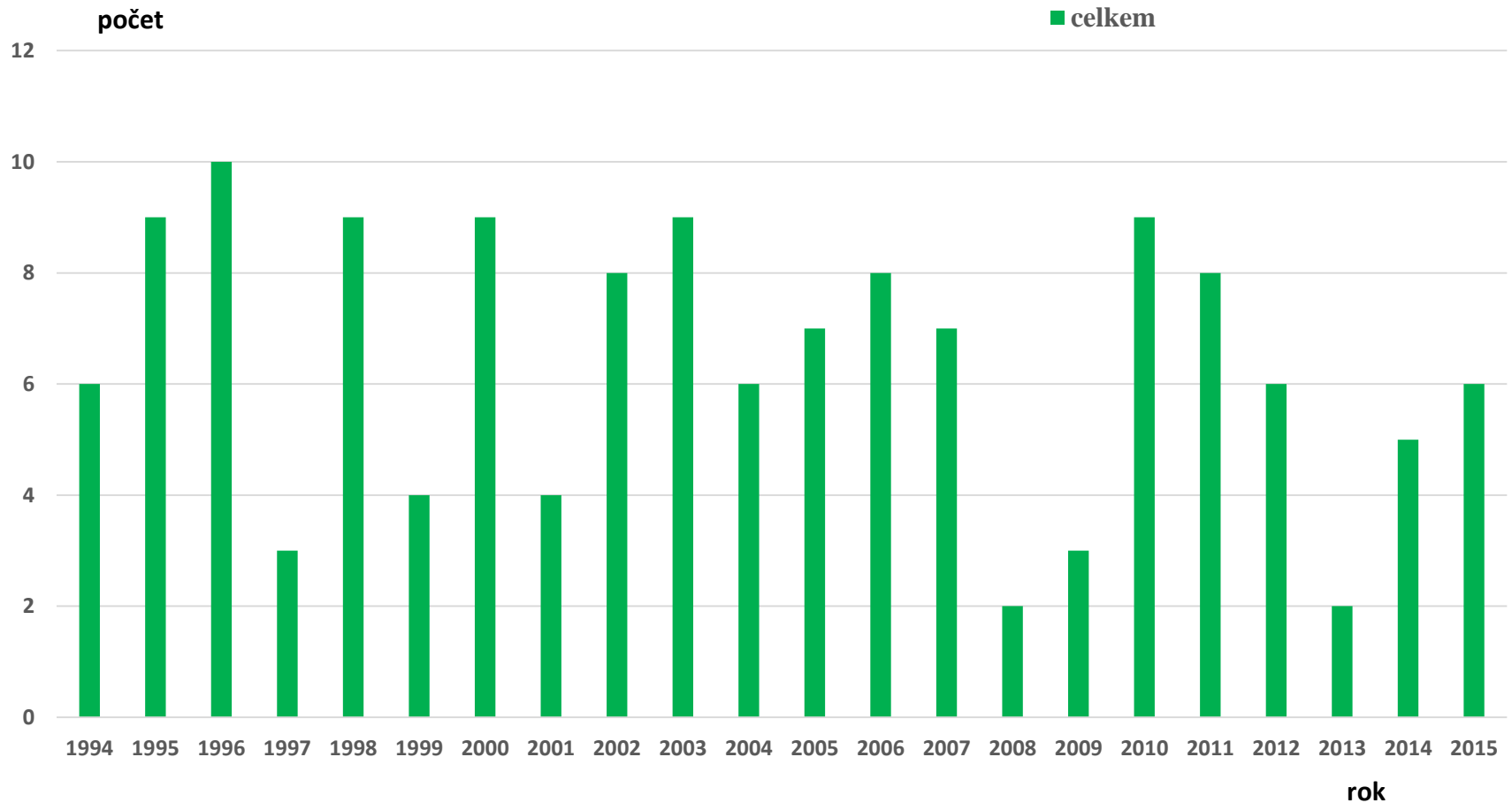
# Downův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



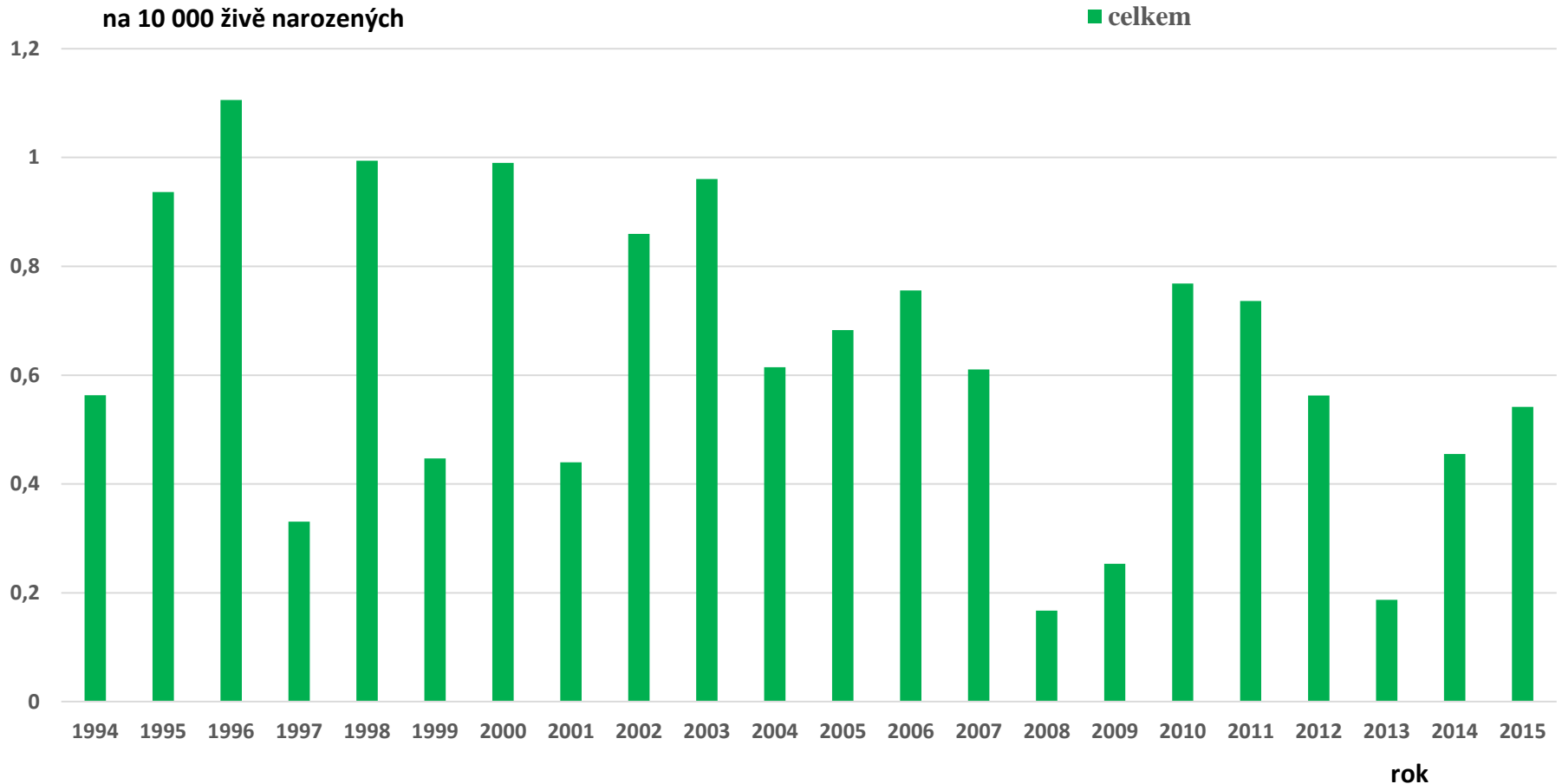
# Downův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



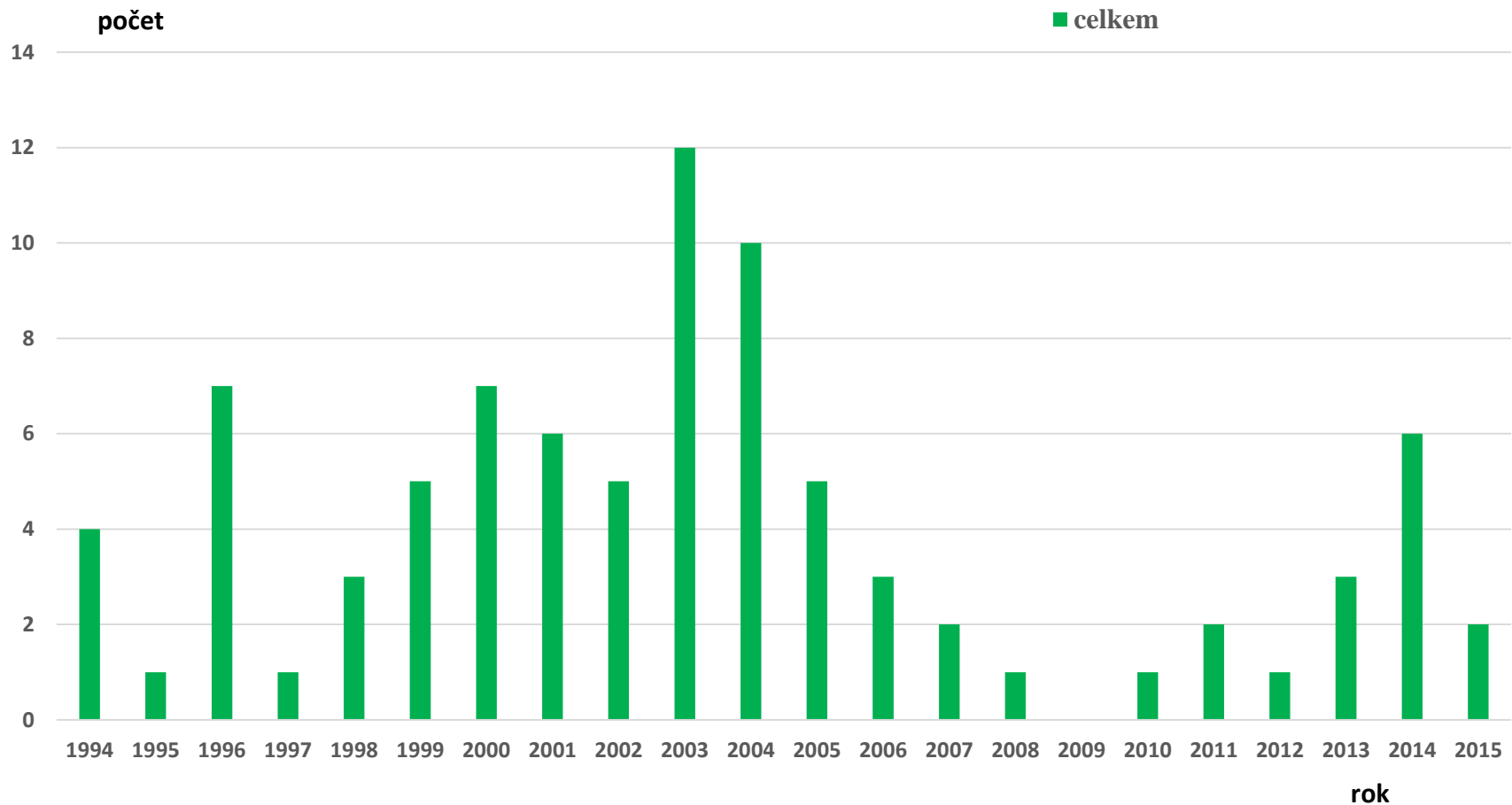
# Edwardsův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



# Edwardsův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených

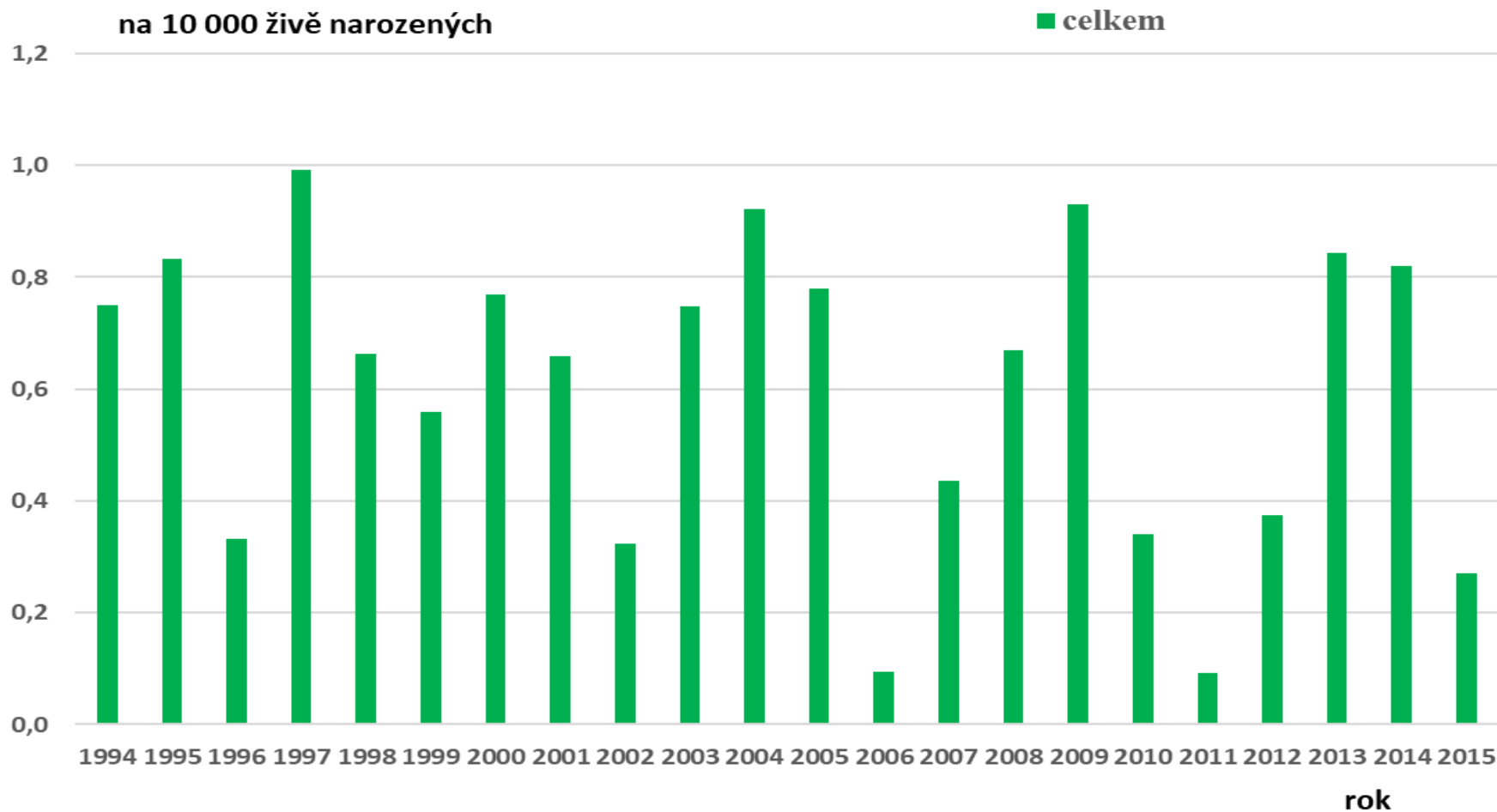


# Patuův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty





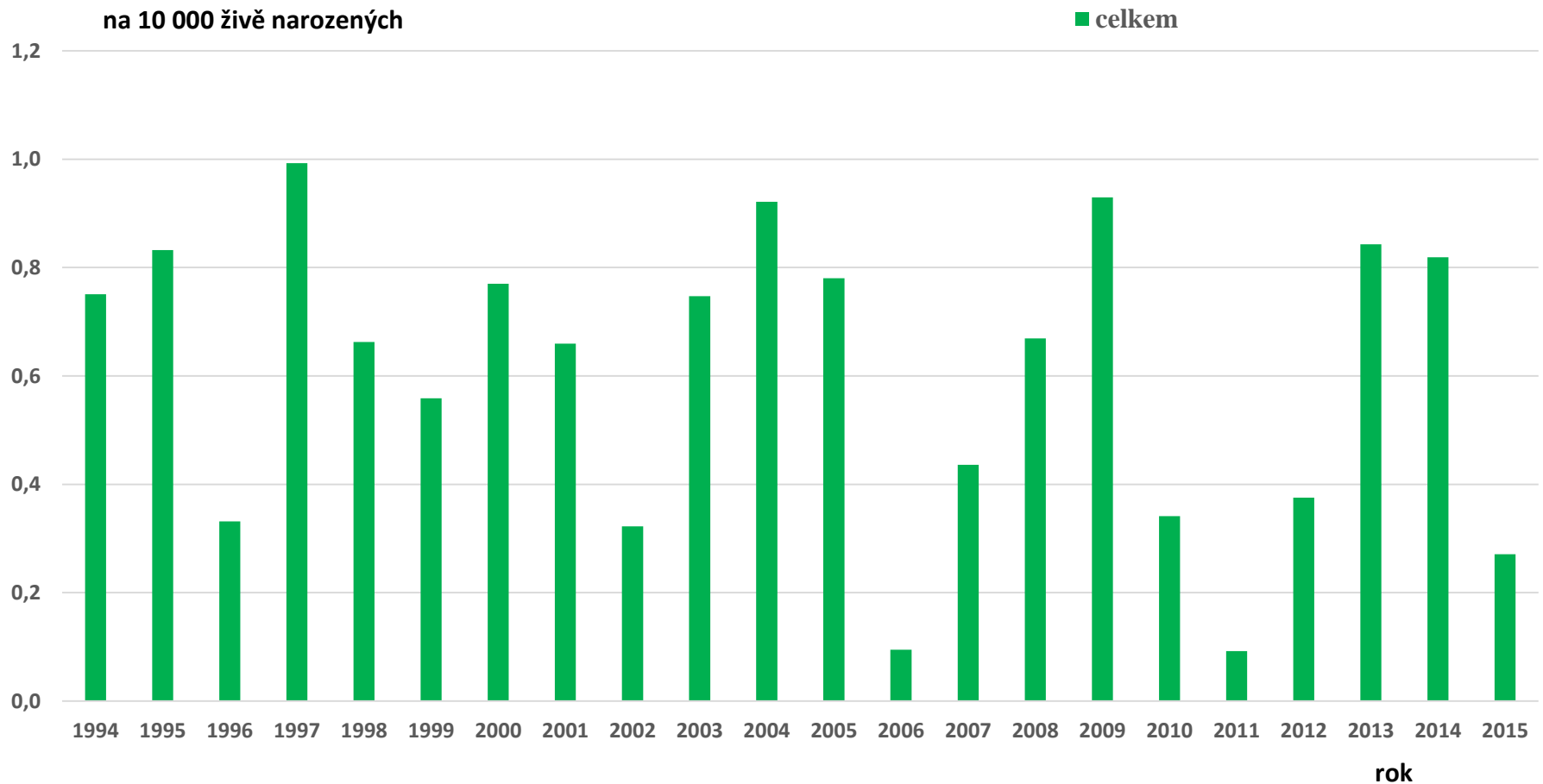
# Patuův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



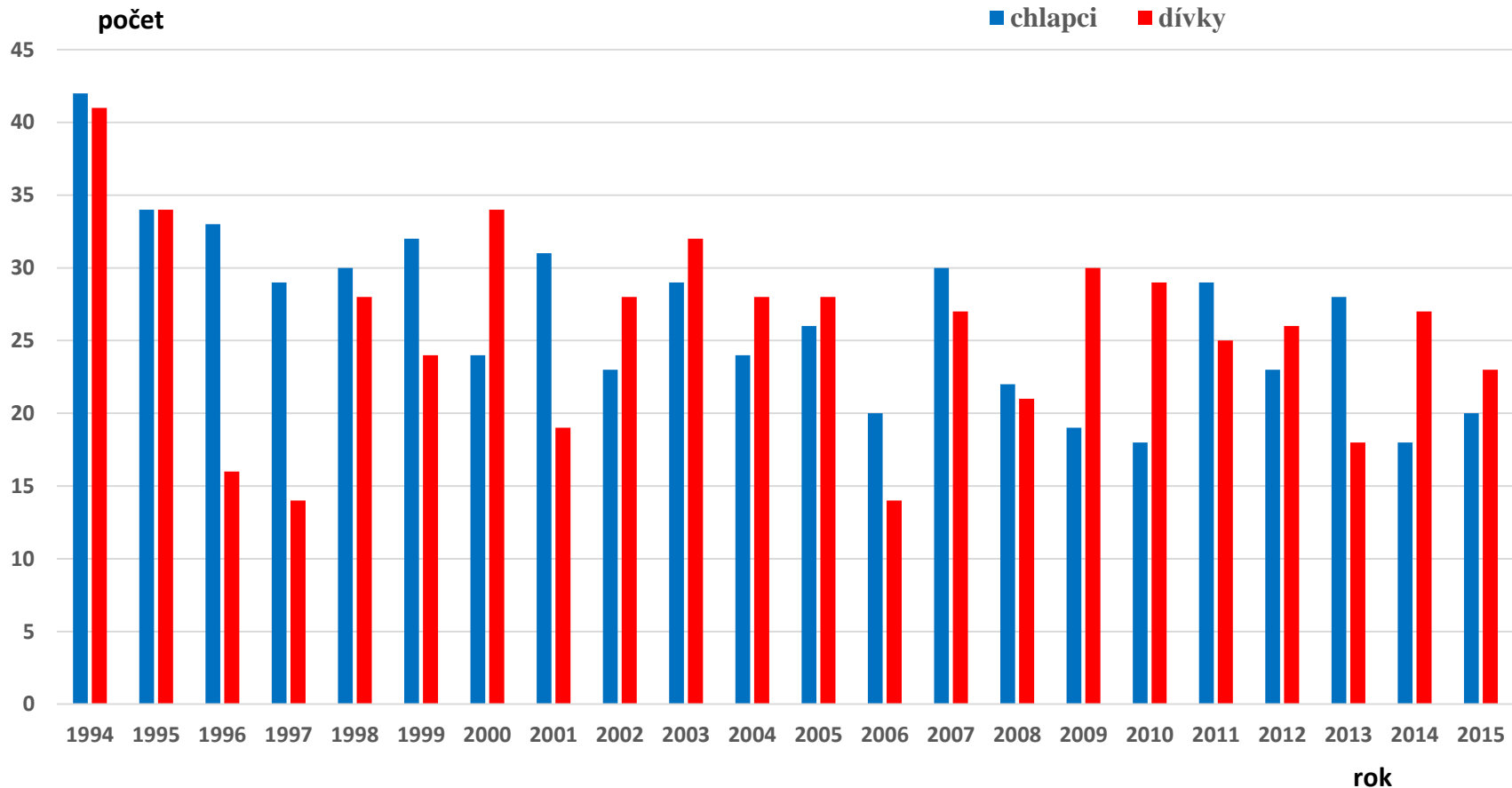
# Turnerův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



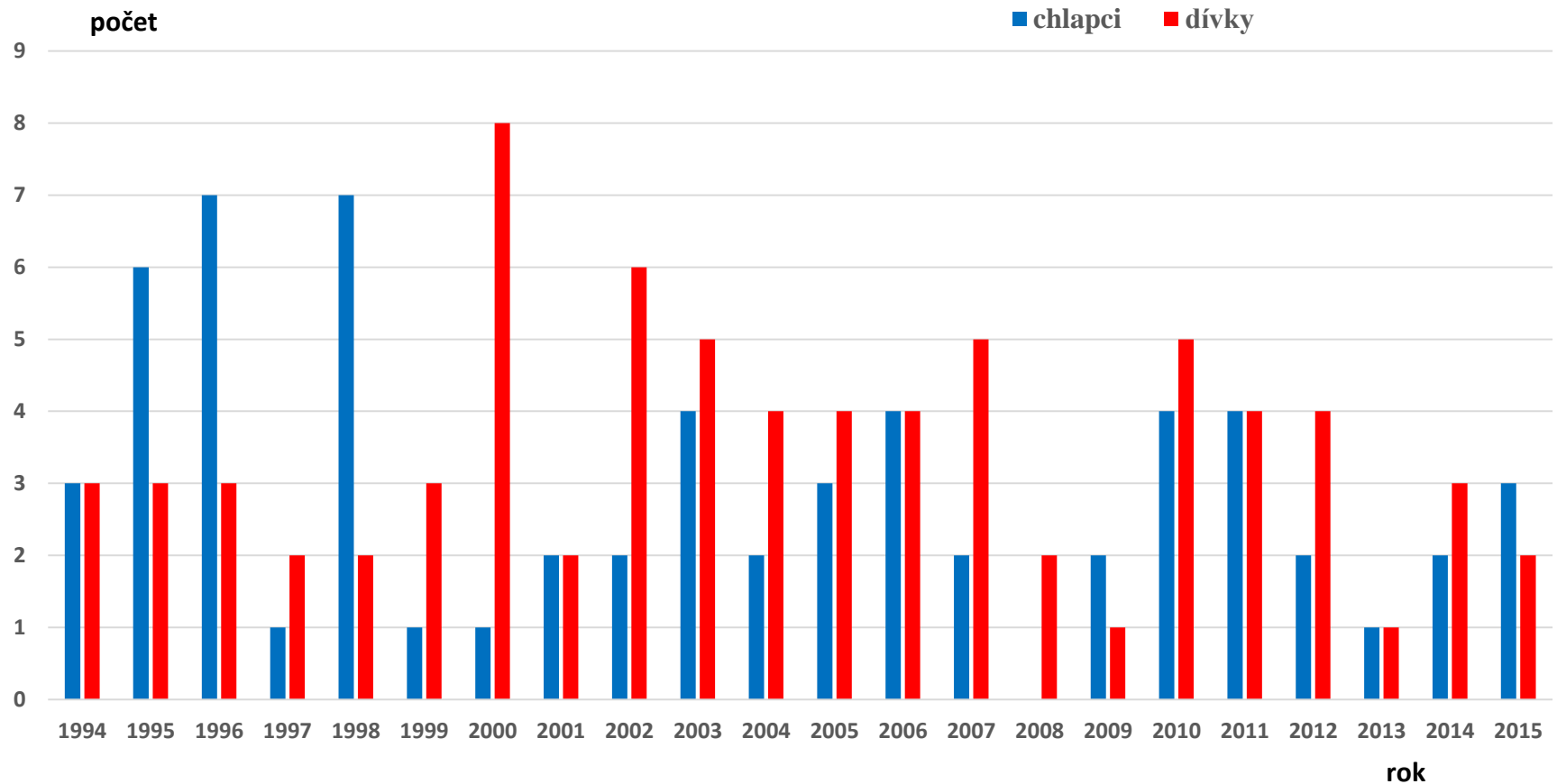
# Turnerův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



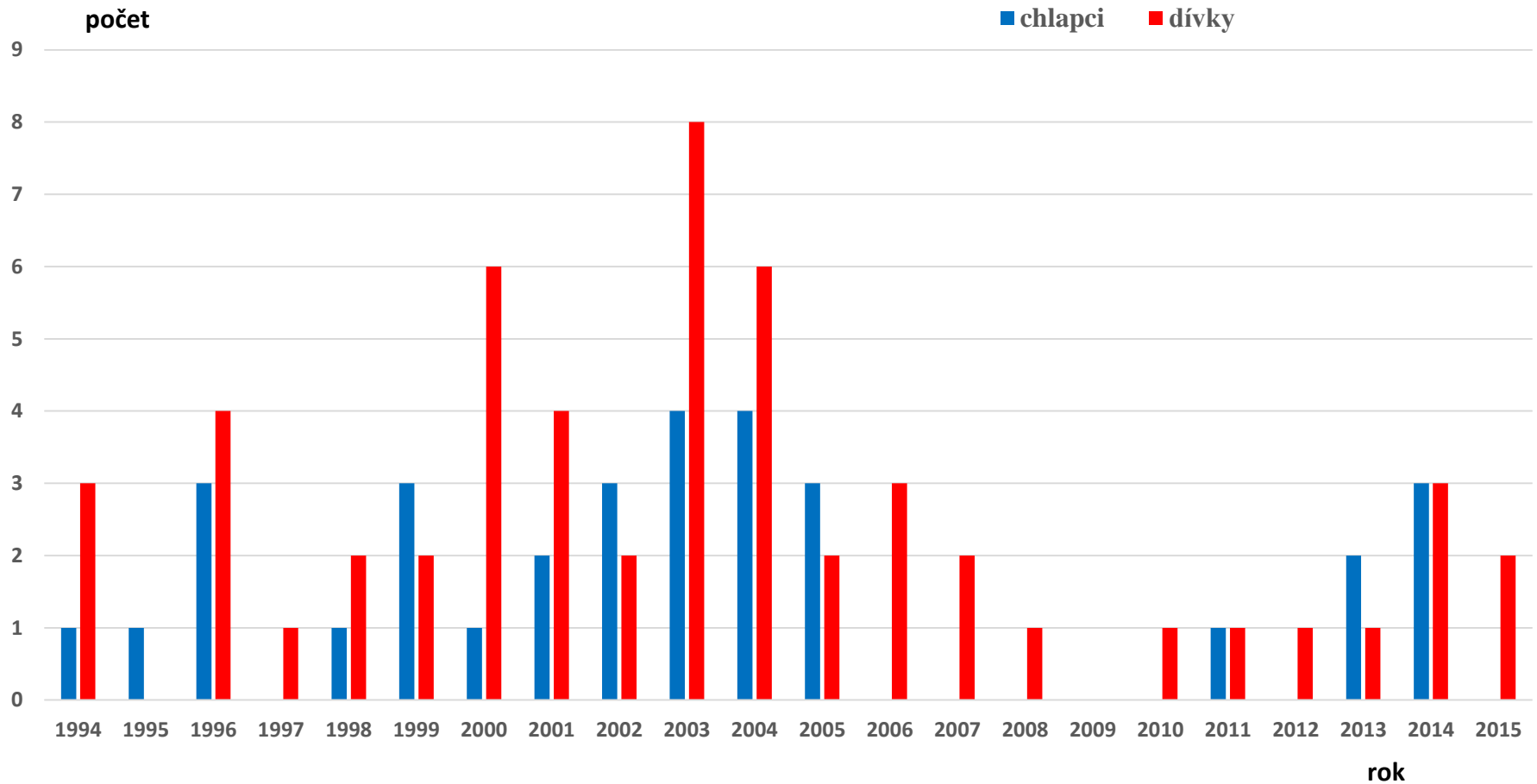
# Downův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty, chlapci/dívky



# Edwardsův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty, chlapci/dívky



# Patuův syndrom u narozených dětí, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty, chlapci/dívky



## Nově hlášené proměnné

- V roce 2016 došlo k významné změně v metodice NRVV
- Hlášení probíhá elektronicky
- Zrušen limit 15 let pro hlášení diagnózy
- Doplněny klasifikační systémy OMIM, ORPHA a SSIEM
- Doplněna řada nových proměnných, například právě k prenatální diagnostice

# Nově hlášené proměnné

IV. Společné údaje

Asistovaná reprodukce 0 - ne	Prenatální diagnostika 1 - pozitivní	Prenatální diagnostika invazivní 1 - ano	Důvod provedení invazivní prenatální diagnostiky 1 - patologické screeningové vyšet
V případě známého výsledku prenatálního screeningu uveďte 1 - pozitivní kombinovaný screening v I. trín	Provedená invazivní prenatální diagnostika Metoda 2 - odběr choriových kulků	Vyšetření v rámci invazivní prenatální diagnostiky 3 - QFPCR (kvantitativní fluorescenční polymerázová fetézová reakce)	
Důvod neprovedení invazivní prenatální diagnostiky	Prenatální diagnostika neinvazivní	Postnatální diagnostika	Vyšetření v rámci postnatální diagnostiky
Onemocnění matky v těhotenství 1	Onemocnění matky v těhotenství 2	Lék v těhotenství 1	
Lék v těhotenství 2	Lék v těhotenství 3	Užívání kyseliny listové	
Pořadí gravidity	Pořadí parity	Počet předcházejících samovotných potratů	Počet předcházejících UPT
Dokončený týden těhotenství	Četnost těhotenství	Dvojčata	

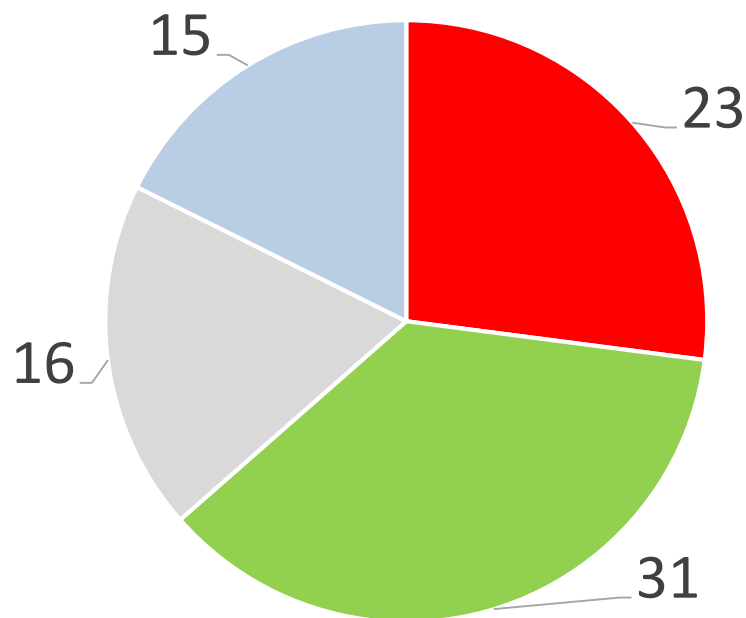


## Případů T21

2016: 44

2017: 41

## Prenatální diagnostika



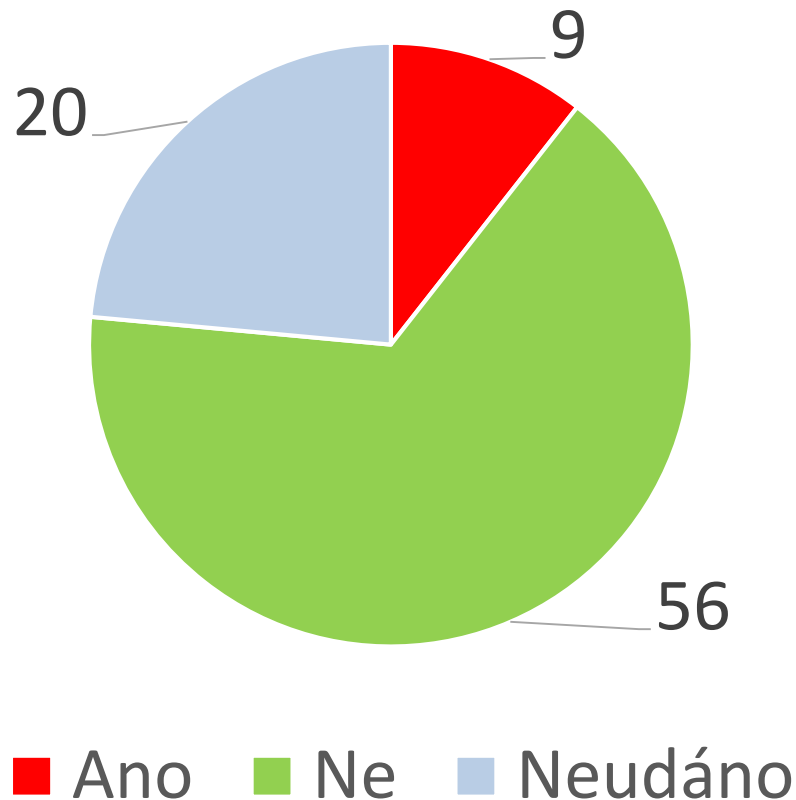
■ Pozitivní ■ Negativní ■ Nedělána ■ Neudáno

## Invazivní prenatální diagnostika

### Případů T21

2016: 44

2017: 41



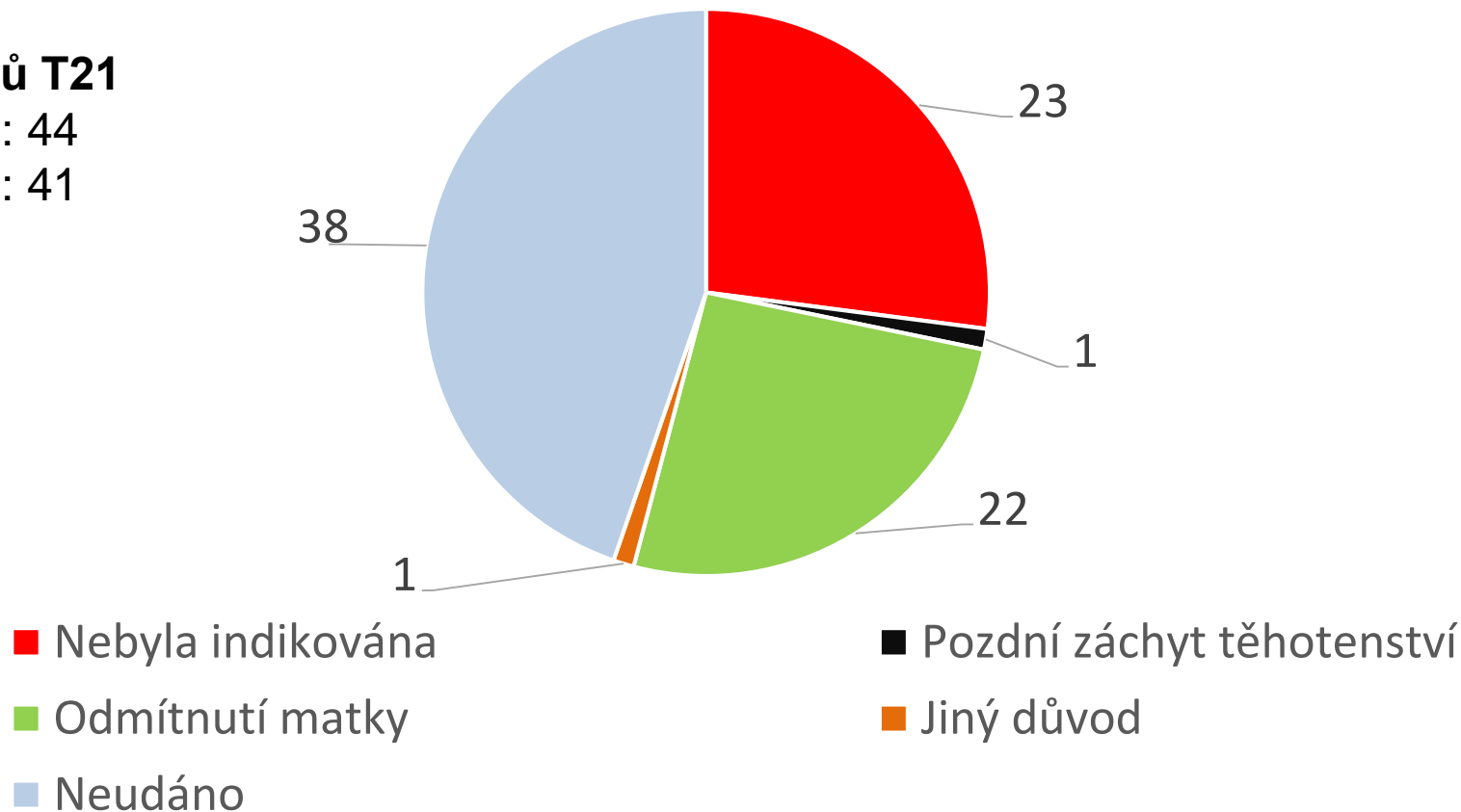
# Narození s T21 – podrobnější údaje (2016-2017)

## Důvod neprovedení invazivní diagnostiky

### Případů T21

2016: 44

2017: 41



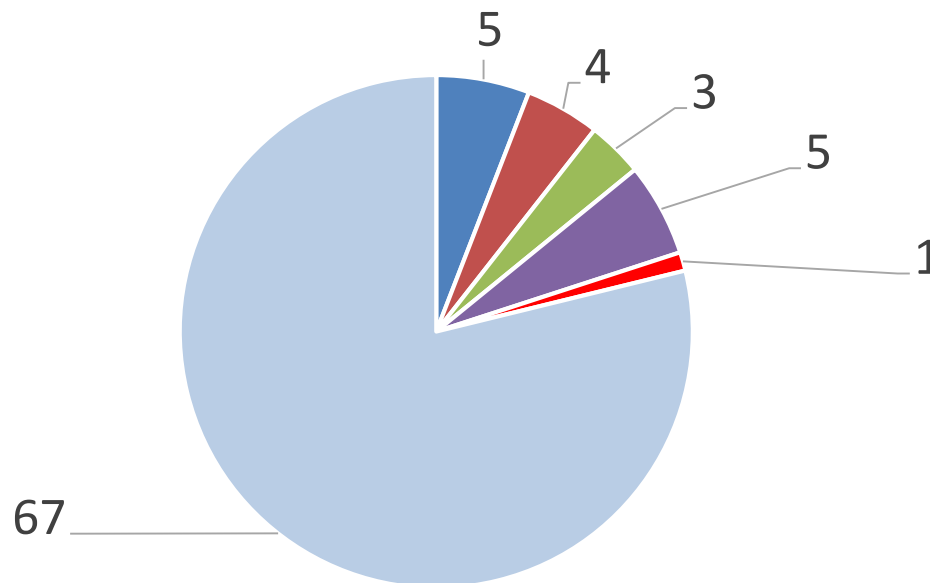
# Narození s T21 – podrobnější údaje (2016-2017)

Výsledek screeningu

## Případů T21

2016: 44

2017: 41



■ Pozitivní I. trim. screening

■ Pozitivní II. trim. screening

■ Atypický screening

■ Atypie na UZ vyšetření

■ NIPT

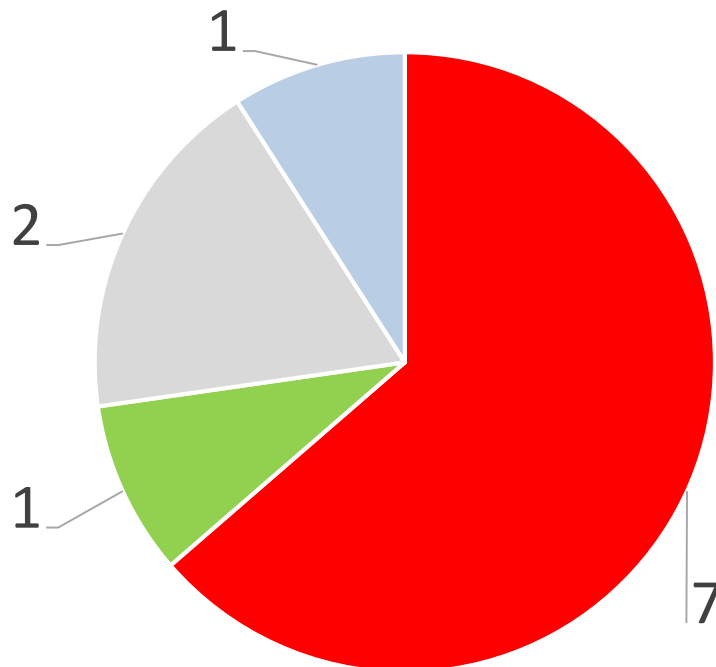
■ Neudáno

## Prenatální diagnostika

### Případů T13 a T18

2016: 6

2017: 5



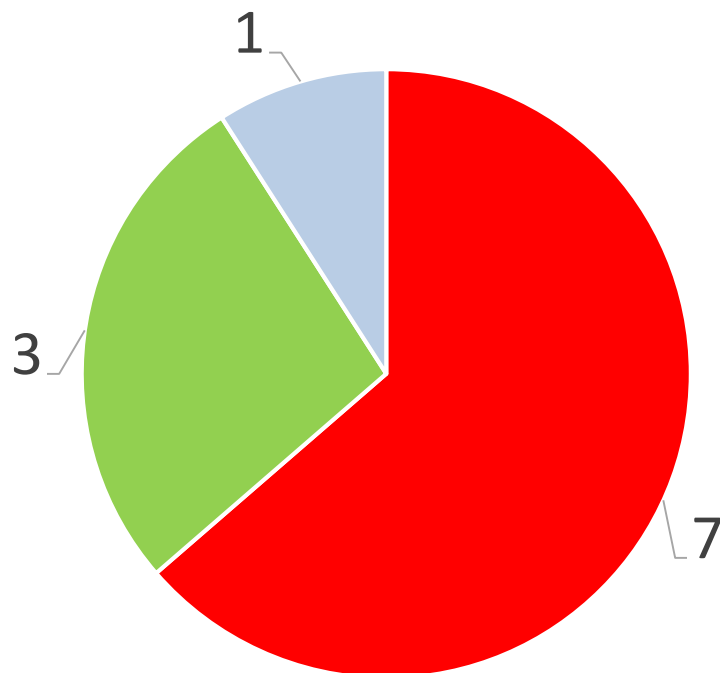
■ Pozitivní   
 ■ Negativní   
 ■ Nedělána   
 ■ Neudáno

## Invazivní prenatální diagnostika

### Případů T13 a T18

2016: 6

2017: 5



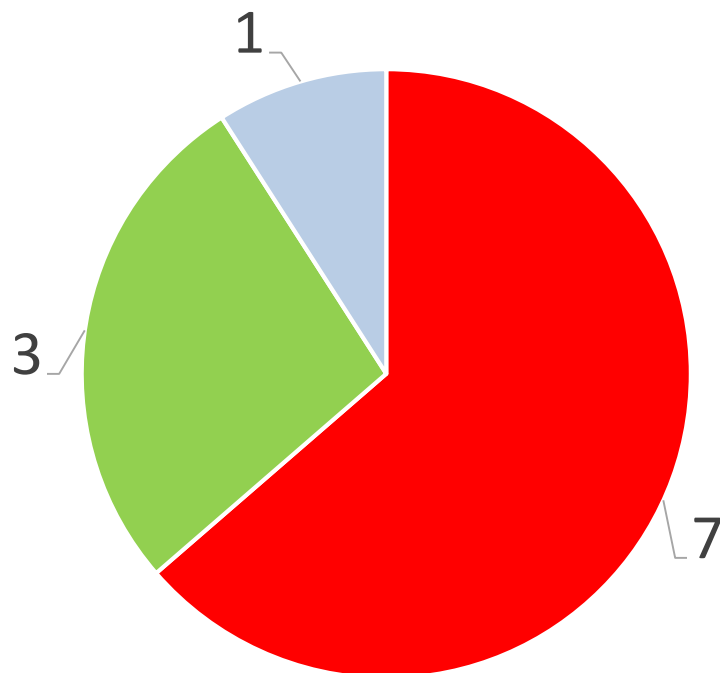
■ Ano ■ Ne ■ Neudáno

## Invazivní prenatální diagnostika

### Případů T13 a T18

2016: 6

2017: 5



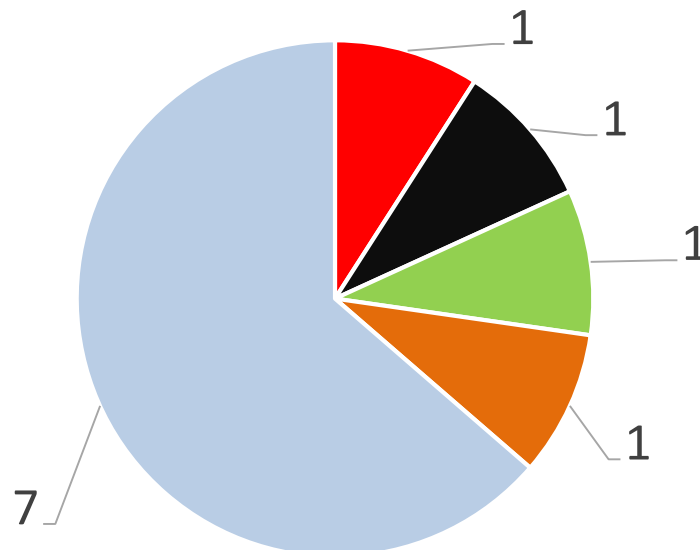
■ Ano ■ Ne ■ Neudáno

## Důvod neprovedení invazivní diagnostiky

### Případů T13 a T18

2016: 6

2017: 5



■ Nebyla indikována

■ Pozdní záchyt těhotenství

■ Odmítnutí matky

■ Jiný důvod

■ Neudáno



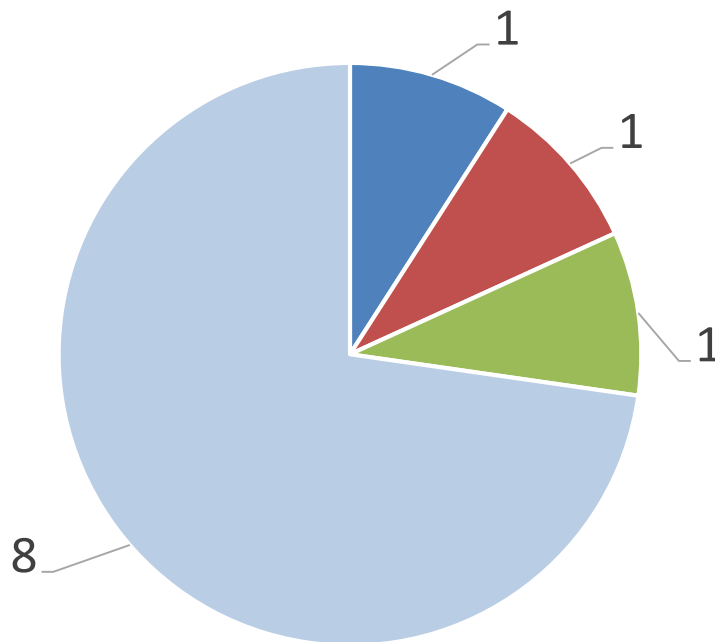
# Narození s T13 a T18 – podrobnější údaje (2016-2017)

Výsledek screeningu

## Případů T13 a T18

2016: 6

2017: 5



- Pozitivní II. trim. screening
- Pozitivní integr. screening
- Atypie na UZ vyšetření
- Neudáno

## Závěry

- Pokles výkonů invazivní prenatální diagnostiky se v posledních letech stabilizoval.
- Rovněž prenatální záchytnost T13, T18 a T21 zůstává stabilní.
- Podrobnější analýzy ukazují, že ne všechny případy výše uvedených trizomií u narozených lze považovat za „selhání screeningu“.
- Řadu analýz stále brzdí (i znemožňuje) neúplné hlášení případů/proměnných do nové verze NRVV.

## Poděkování

*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*

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

# Poděkování

*Děkuji za pozornost*

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