



# **VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ.**

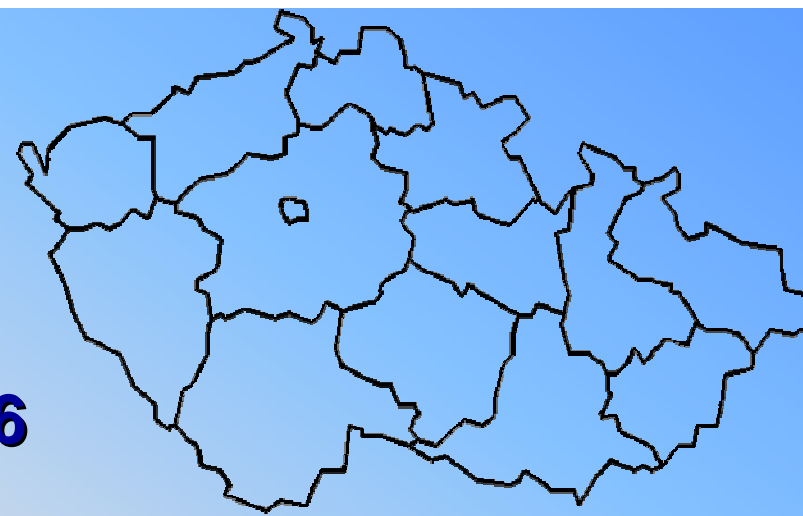
*Vladimír Gregor, Antonín Šípek,  
Zdeněk Štembera, Pavel Langammer*

# **VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ**

- **Celorepubliková data – vrozené vady u narozených**
- **Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy**
- **Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz**
- **Krajská data podle jednotlivých diagnóz**
- **Efektivita prenatální diagnostiky**
- **Zahraniční srovnání**

# **Materiál a metodika:**

**Období: 2007**  
**aktualizace dat 1994 - 2006**



## **Zdroj dat:**

**prenatální diagnostika:**

- **21 cytogenetických laboratoří**
- **32 ambulancí klinické genetiky**

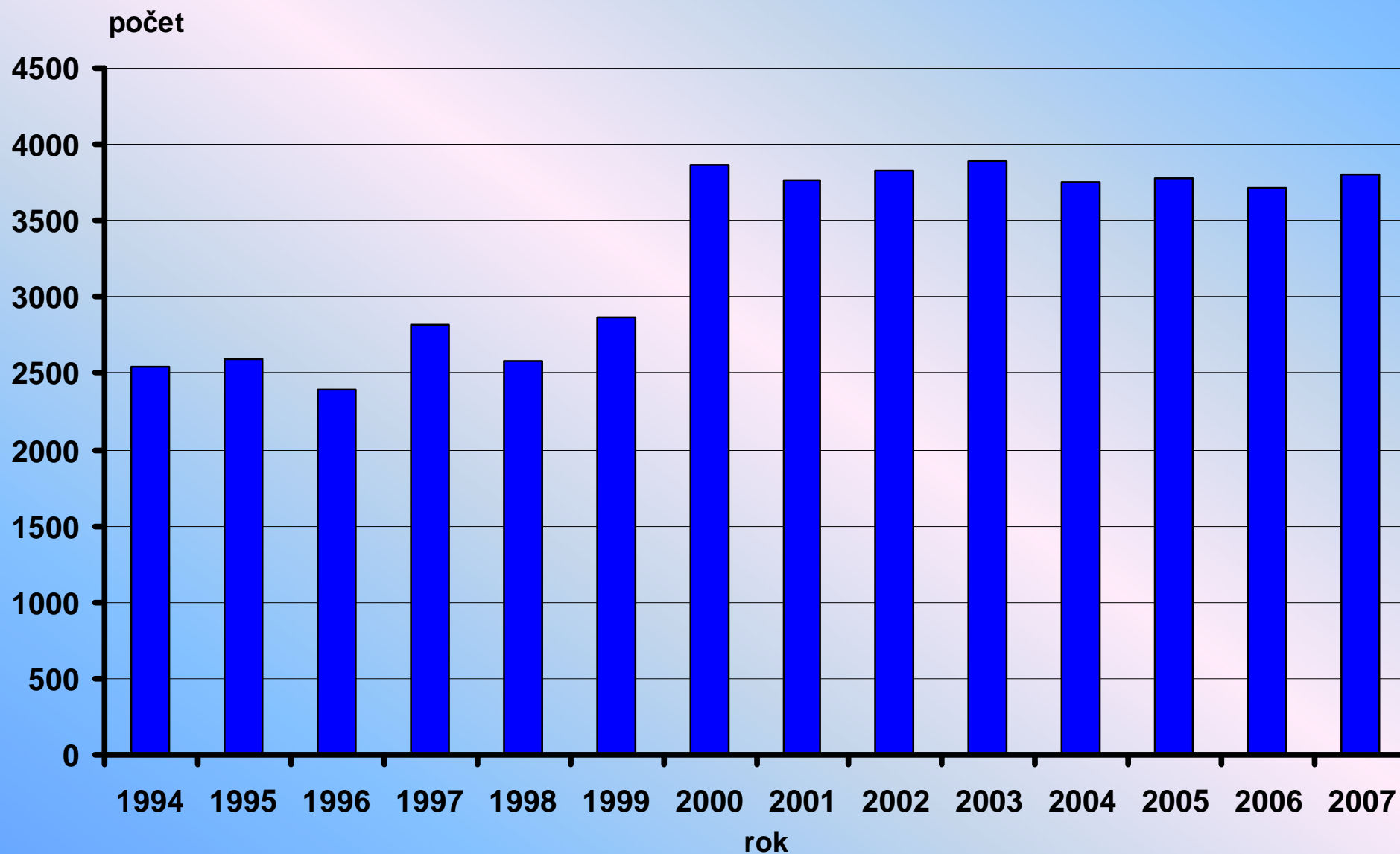
**vrozené vady u narozených:**

- **Ústav zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS)**
- **Předběžná data za rok 2007– stav k 31.3.2008**

# VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ

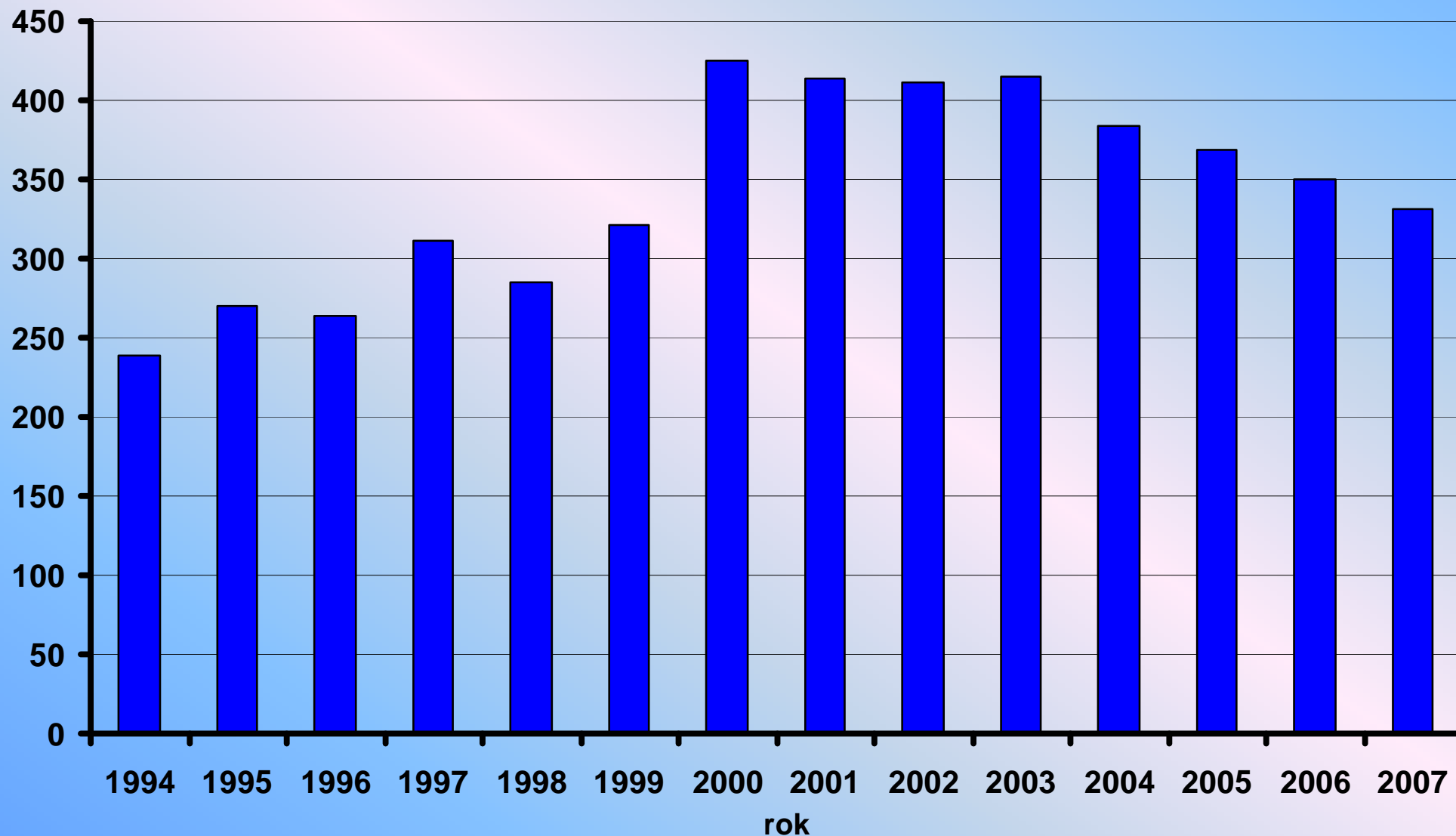
- **Celorepubliková data – vrozené vady u narozených**
- **Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy**
- **Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz**
- **Krajská data podle jednotlivých diagnóz**
- **Efektivita prenatální diagnostiky**
- **Zahraniční srovnání**

# Incidence vrožených vad u narozených v ČR, 1994 - 2007



# Incidence vrožených vad u narozených v ČR, 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených

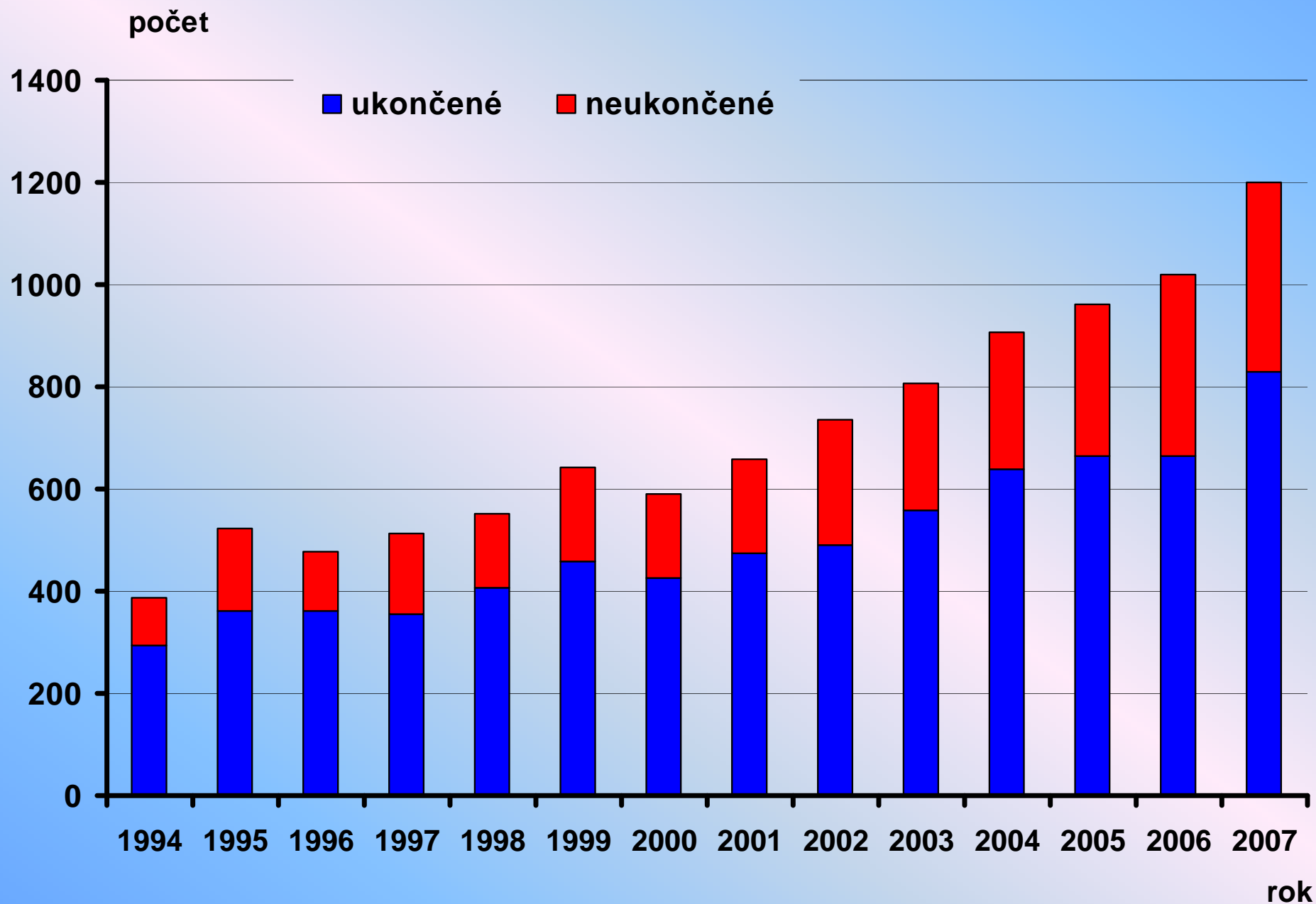


# VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ

- **Celorepubliková data – vrozené vady u narozených**
- **Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy**
- **Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz**
- **Krajská data podle jednotlivých diagnóz**
- **Efektivita prenatální diagnostiky**
- **Zahraniční srovnání**

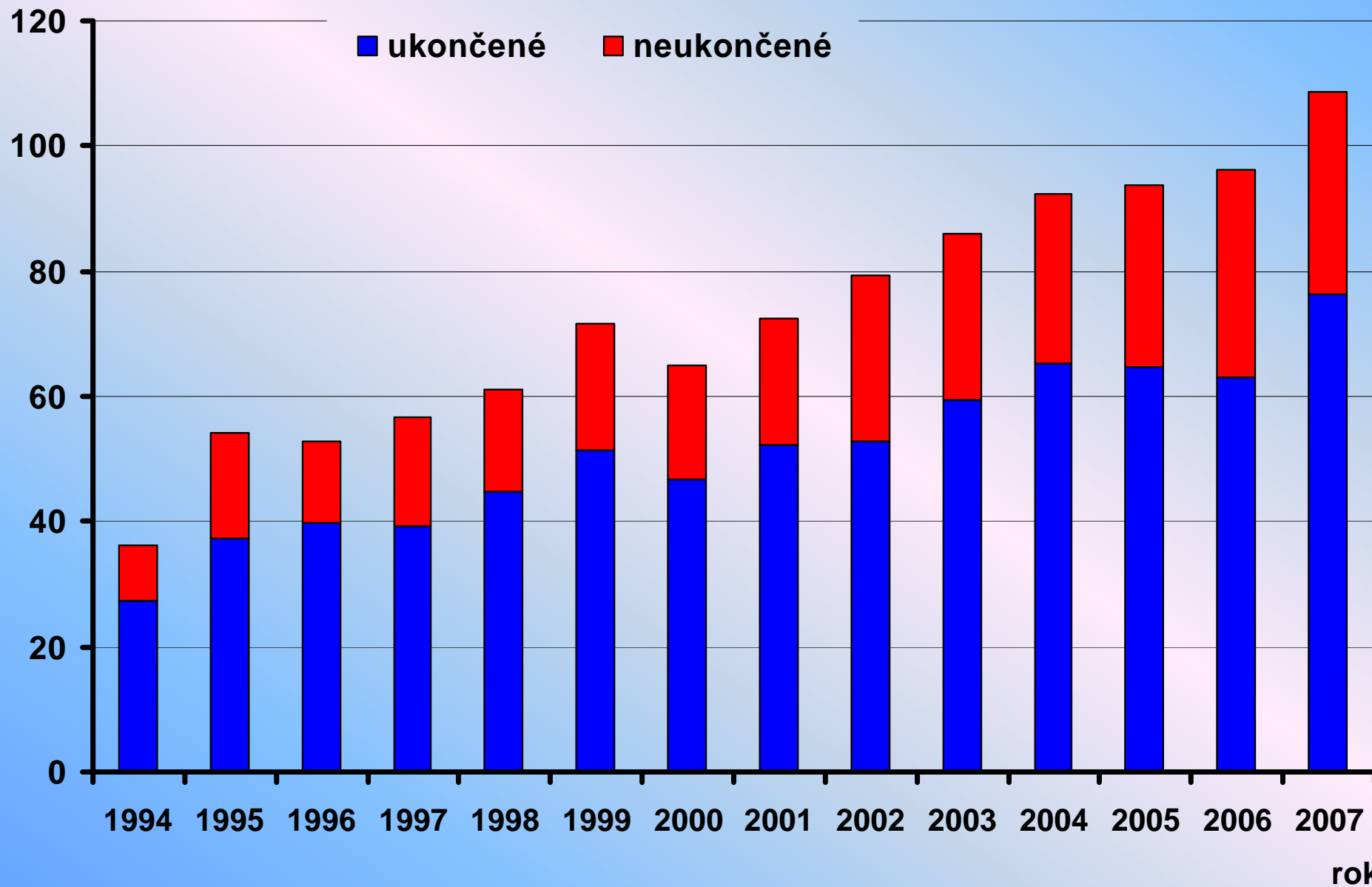


# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

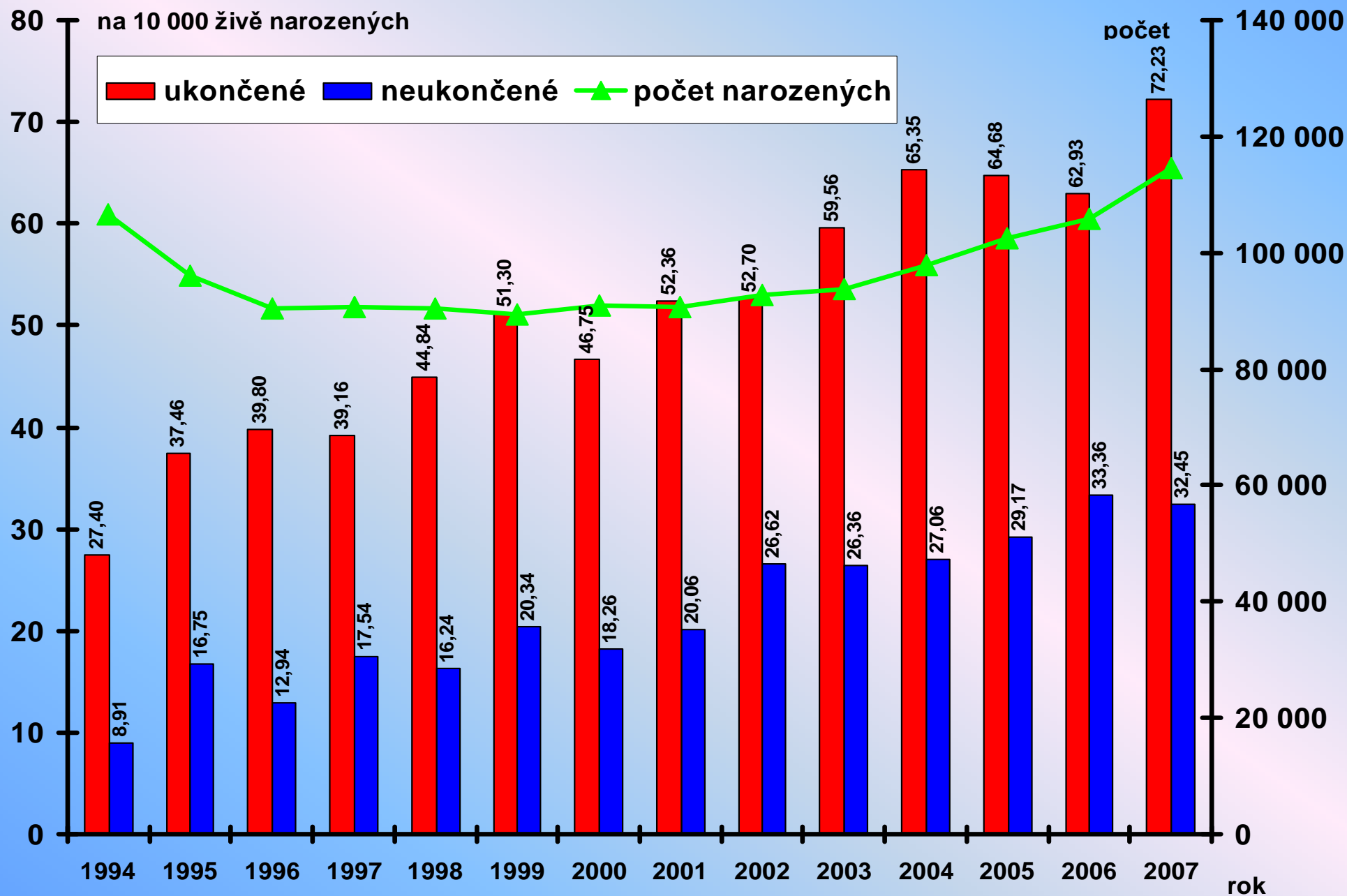


# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených



# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

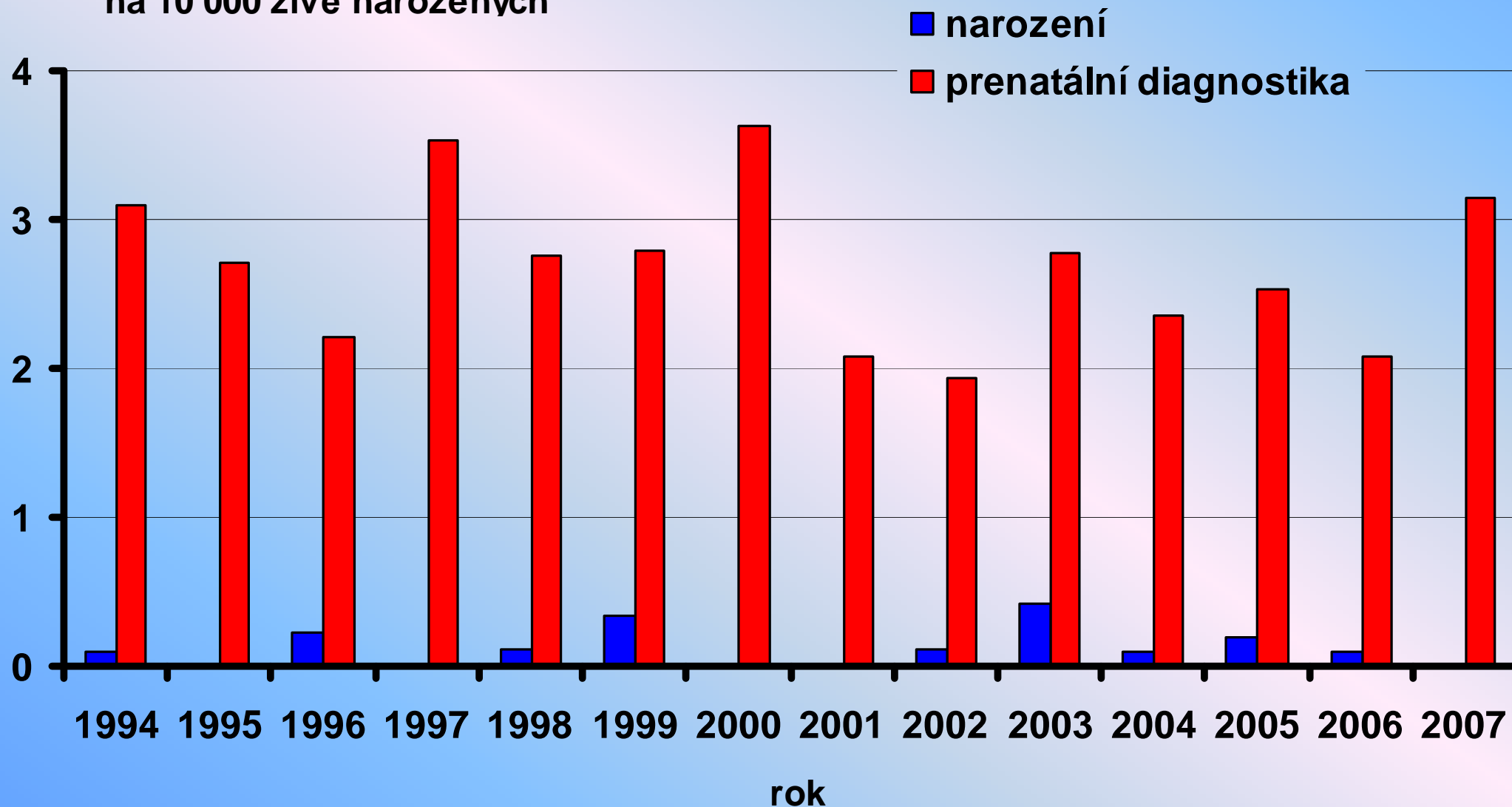


# VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ

- **Celorepubliková data – vrozené vady u narozených**
- **Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy**
- **Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz**
- **Krajská data podle jednotlivých diagnóz**
- **Efektivita prenatální diagnostiky**
- **Zahraniční srovnání**

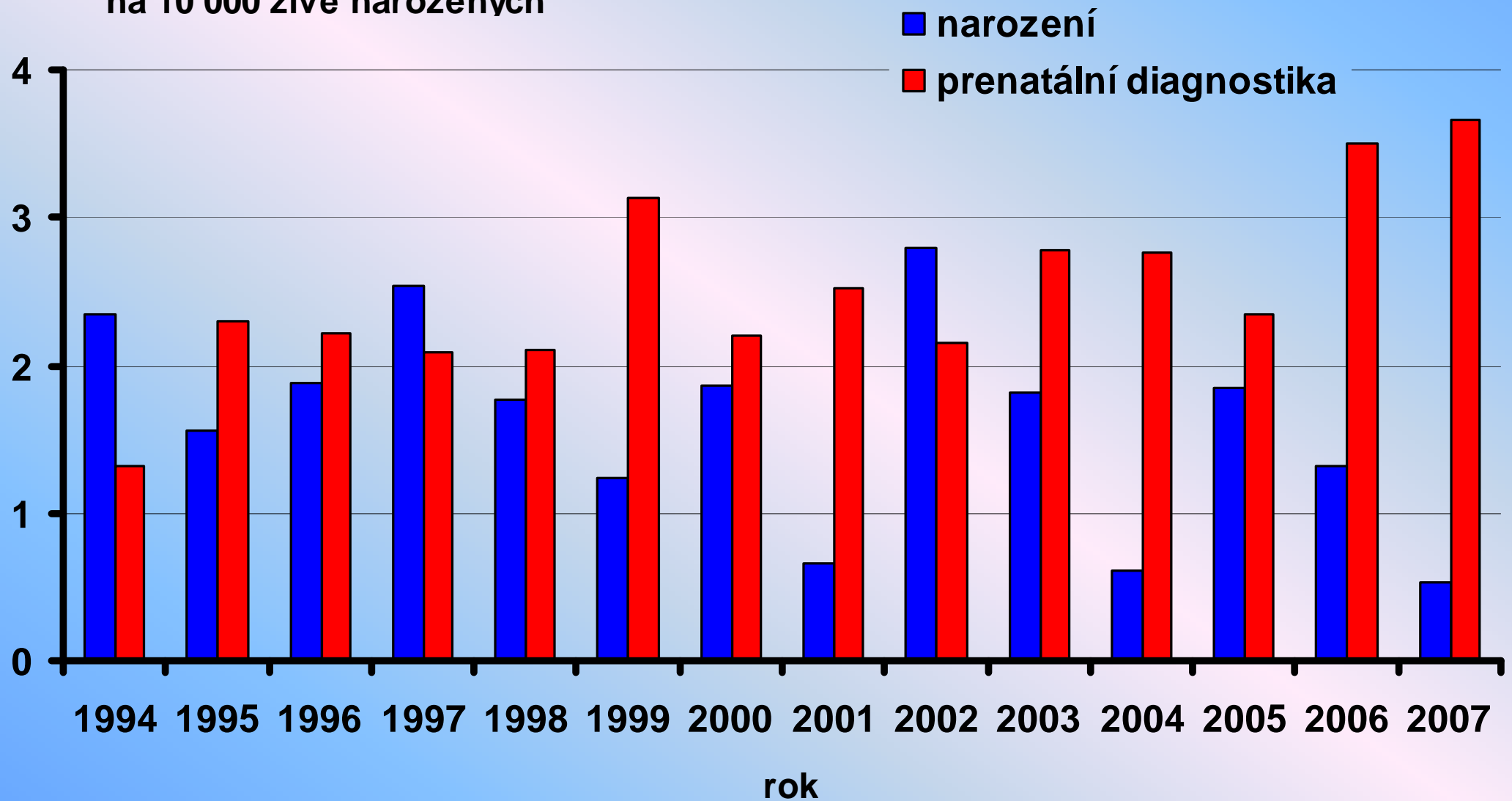
# Incidence anencefalie v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených



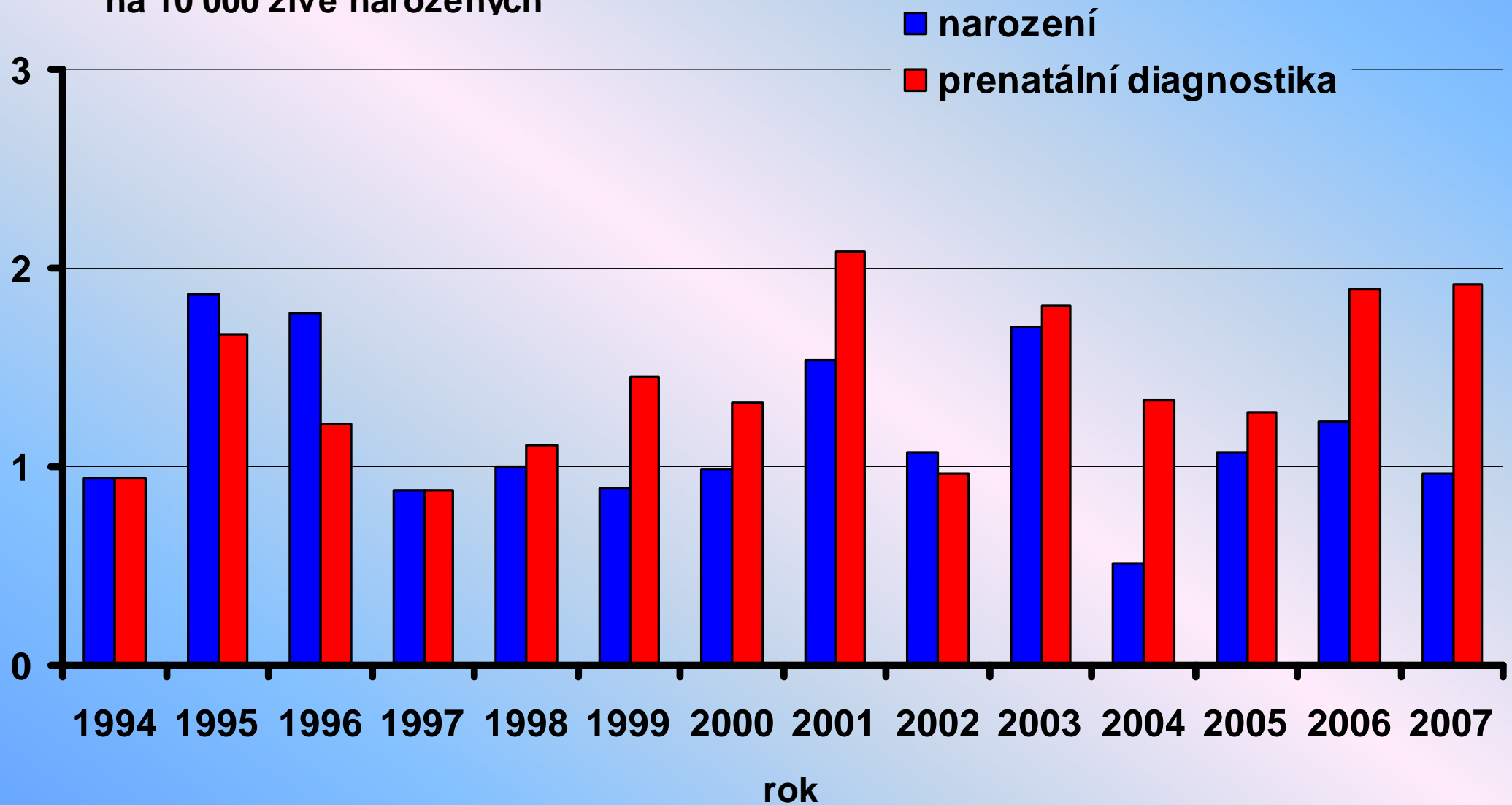
# Incidence spina bifida v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených



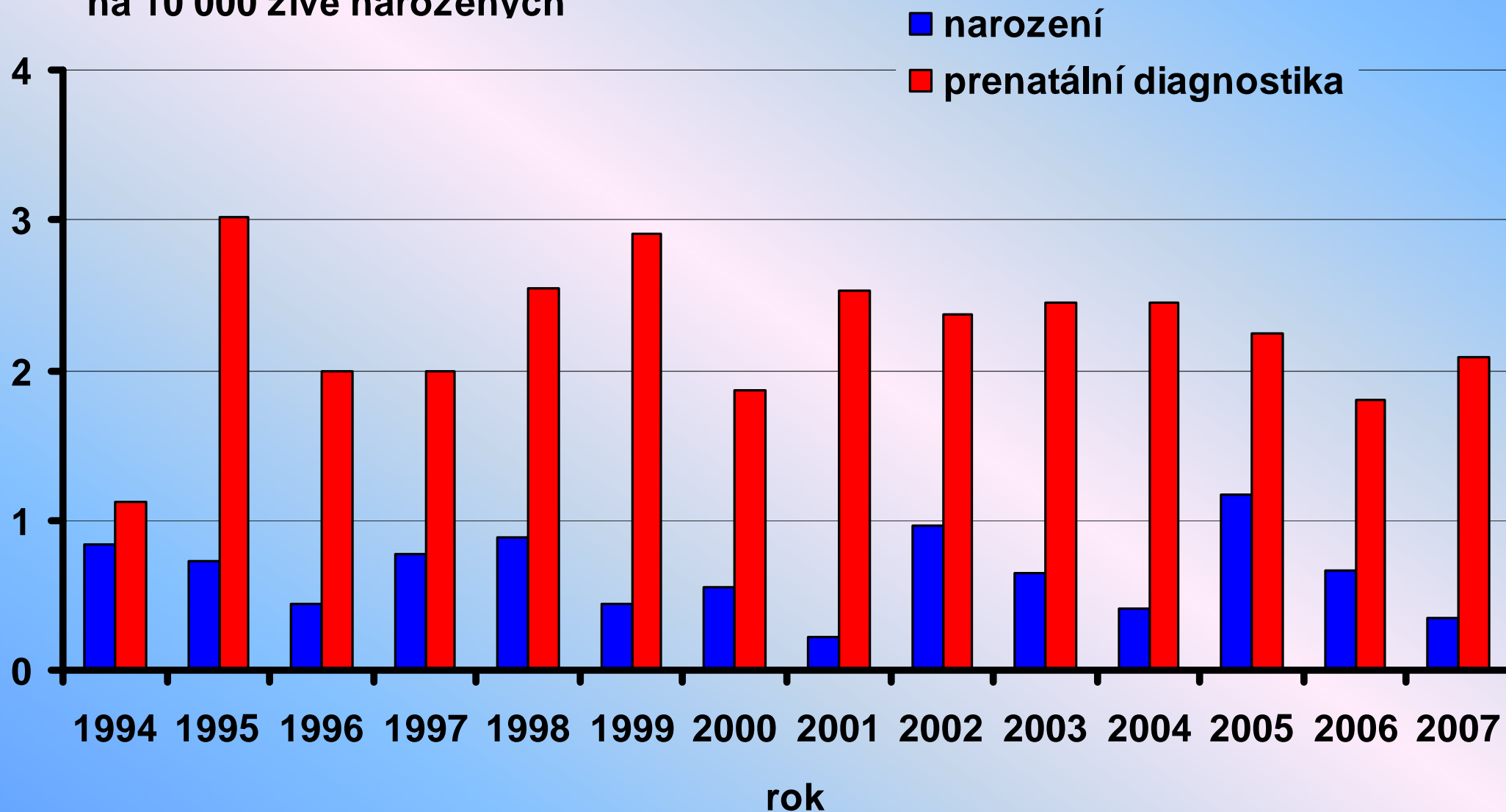
# Incidence omfalokély v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených



# Incidence gastroschízy v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených



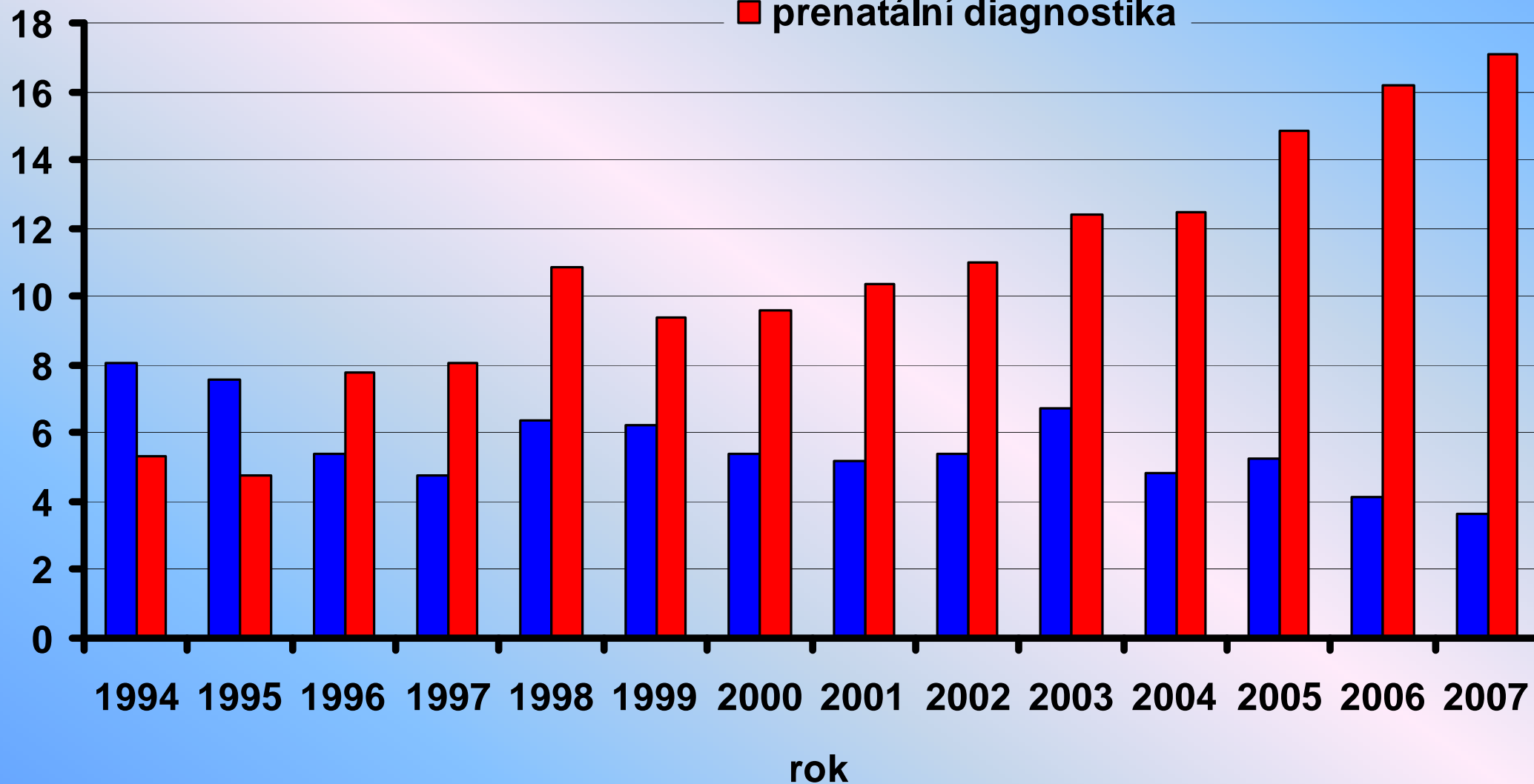


# Incidence Downova syndromu v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

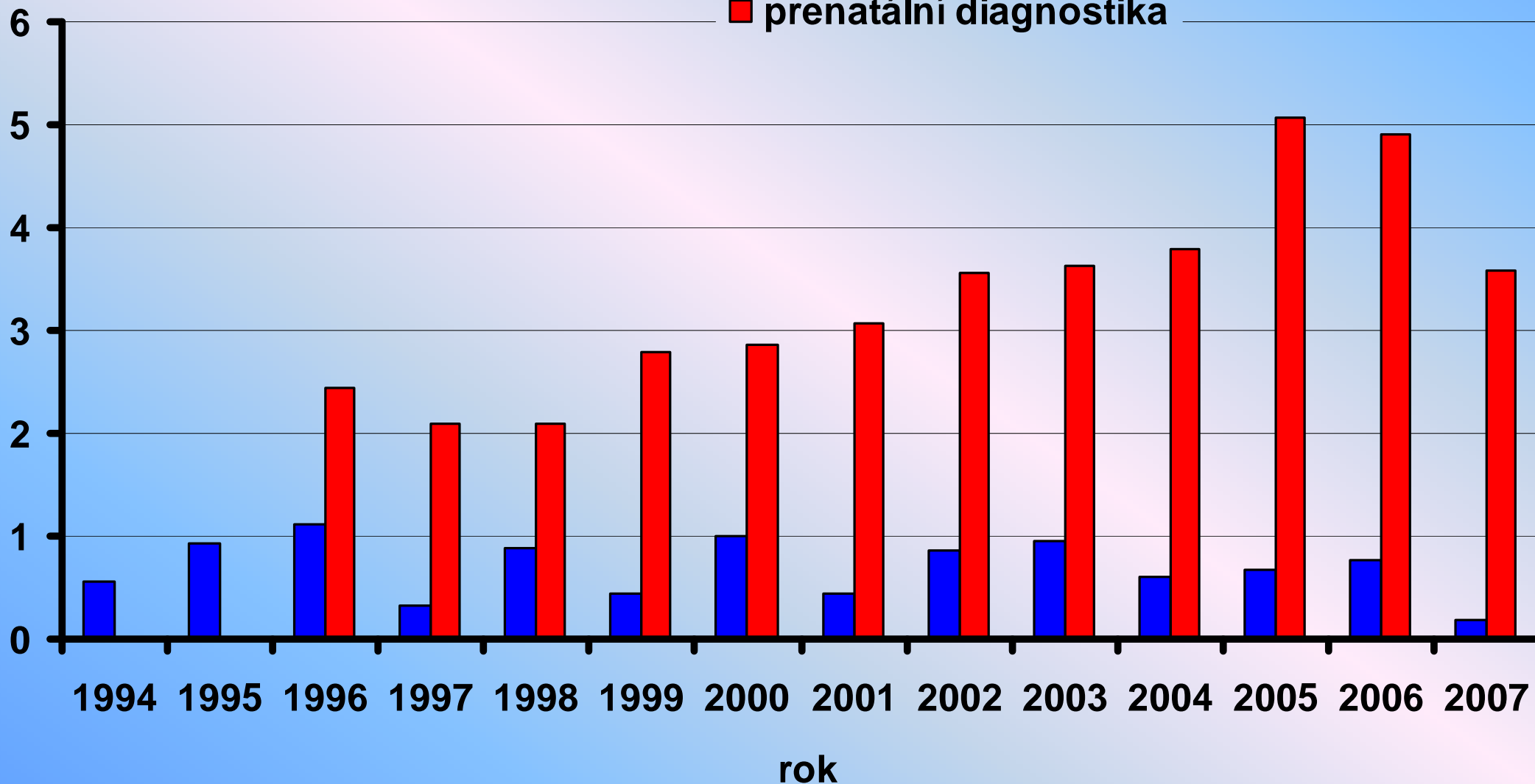


# Incidence Edwardsova syndromu v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

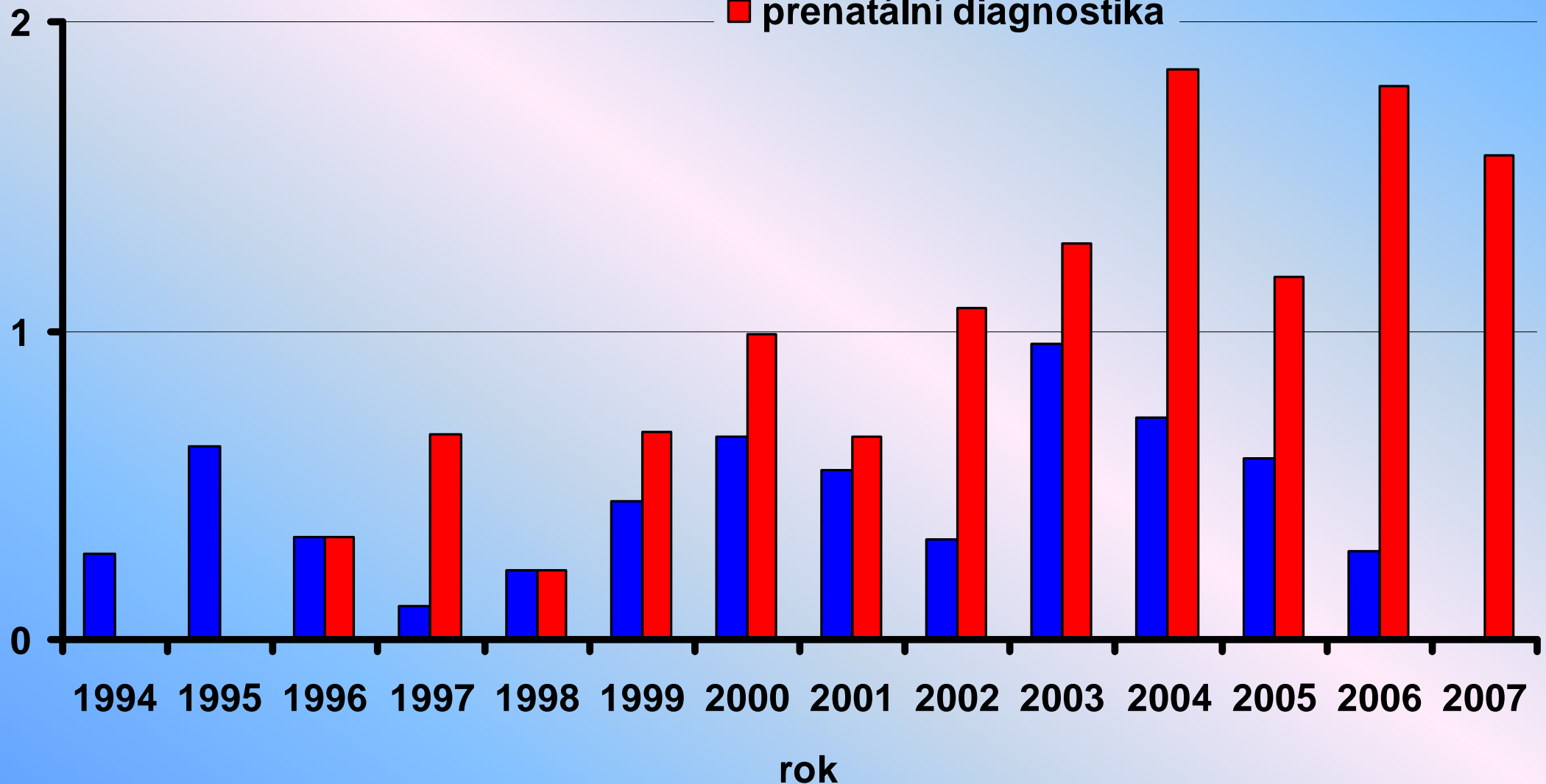


# Incidence Patauova syndromu v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika



# VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ

- Celorepubliková data – vrozené vady u narozených
- Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy
- Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz
- Krajská data podle jednotlivých diagnóz
- Efektivita prenatální diagnostiky
- Zahraniční srovnání

# Anencefalie v ČR, 2000 – 2007

**PD**

**N**

<b>Kraj</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>
Praha	6	12	0	1
Středočeský	3	18	0	0
Jihočeský	2	11	0	0
Plzeňský	2	14	0	0
Karlovarský	1	5	0	2
Ústecký	5	16	0	2
Liberecký	2	8	0	0
Královéhradecký	2	9	0	0
Pardubický	0	13	0	0
Vysočina	2	10	0	0
Jihomoravský	5	15	0	1
Olomoucký	3	11	0	1
Zlínský	0	10	0	0
Moravskoslezský	3	15	0	1

# Spina bifida v ČR, 2000 – 2007

PD

N

<u>Kraj</u>	<u>2007</u>	<u>2000-2006</u>	<u>2007</u>	<u>2000-2006</u>
Praha	3	13	0	7
Středočeský	8	17	2	6
Jihočeský	3	15	0	8
Plzeňský	1	8	0	3
Karlovarský	0	1	0	7
Ústecký	4	22	0	14
Liberecký	0	6	0	1
Královéhradecký	3	13	0	4
Pardubický	0	9	0	12
Vysočina	6	19	0	10
Jihomoravský	6	14	2	11
Olomoucký	2	18	0	6
Zlínský	1	6	0	4
Moravskoslezský	5	15	1	8

# Omfalokéla v ČR, 2000 – 2006

**PD**

**N**

<b>Kraj</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>
Praha	0	9	2	5
Středočeský	3	8	0	11
Jihočeský	2	12	1	6
Plzeňský	5	5	1	4
Karlovarský	1	1	0	5
Ústecký	1	14	0	4
Liberecký	0	3	0	1
Královéhradecký	0	2	0	4
Pardubický	0	3	2	2
Vysočina	2	8	0	7
Jihomoravský	5	4	0	3
Olomoucký	0	5	1	3
Zlínský	2	4	1	6
Moravskoslezský	1	12	3	8

# Gastroschíza v ČR, 2000 – 2007

Kraj	PD		N	
	2007	2000-2006	2007	2000-2006
Praha	2	17	2	6
Středočeský	5	15	1	10
Jihočeský	1	7	0	1
Plzeňský	3	8	0	3
Karlovarský	2	4	0	1
Ústecký	5	26	0	1
Liberecký	0	6	0	3
Královéhradecký	0	10	0	3
Pardubický	0	4	0	2
Vysočina	2	7	0	1
Jihomoravský	2	16	1	4
Olomoucký	0	5	0	2
Zlínský	0	6	0	5
Moravskoslezský	2	17	0	3



# Downův syndrom v ČR, 2000 – 2007

**PD**

**N**

<b>Kraj</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>
Praha	40	143	9	37
Středočeský	23	103	2	50
Jihočeský	10	50	3	9
Plzeňský	15	40	5	18
Karlovarský	4	26	2	16
Ústecký	11	64	2	26
Liberecký	11	40	1	6
Královéhradecký	10	51	4	18
Pardubický	11	38	1	11
Vysočina	9	26	0	28
Jihomoravský	19	73	6	32
Olomoucký	13	40	2	23
Zlínský	5	39	0	35
Moravskoslezský	15	99	5	57

# Edwardsův syndrom v ČR, 2000 – 2007

PD

N

<u>Kraj</u>	<u>2007</u>	<u>2000-2006</u>	<u>2007</u>	<u>2000-2006</u>
Praha	10	41	1	4
Středočeský	5	32	0	5
Jihočeský	2	17	0	1
Plzeňský	4	14	0	5
Karlovarský	0	6	0	2
Ústecký	4	17	0	4
Liberecký	2	8	0	1
Královéhradecký	2	13	1	2
Pardubický	1	16	0	2
Vysočina	2	11	0	1
Jihomoravský	4	30	0	7
Olomoucký	3	16	0	3
Zlínský	0	11	0	2
Moravskoslezský	2	25	0	7

# Patauův syndrom v ČR, 2000 – 2007

**PD**

**N**

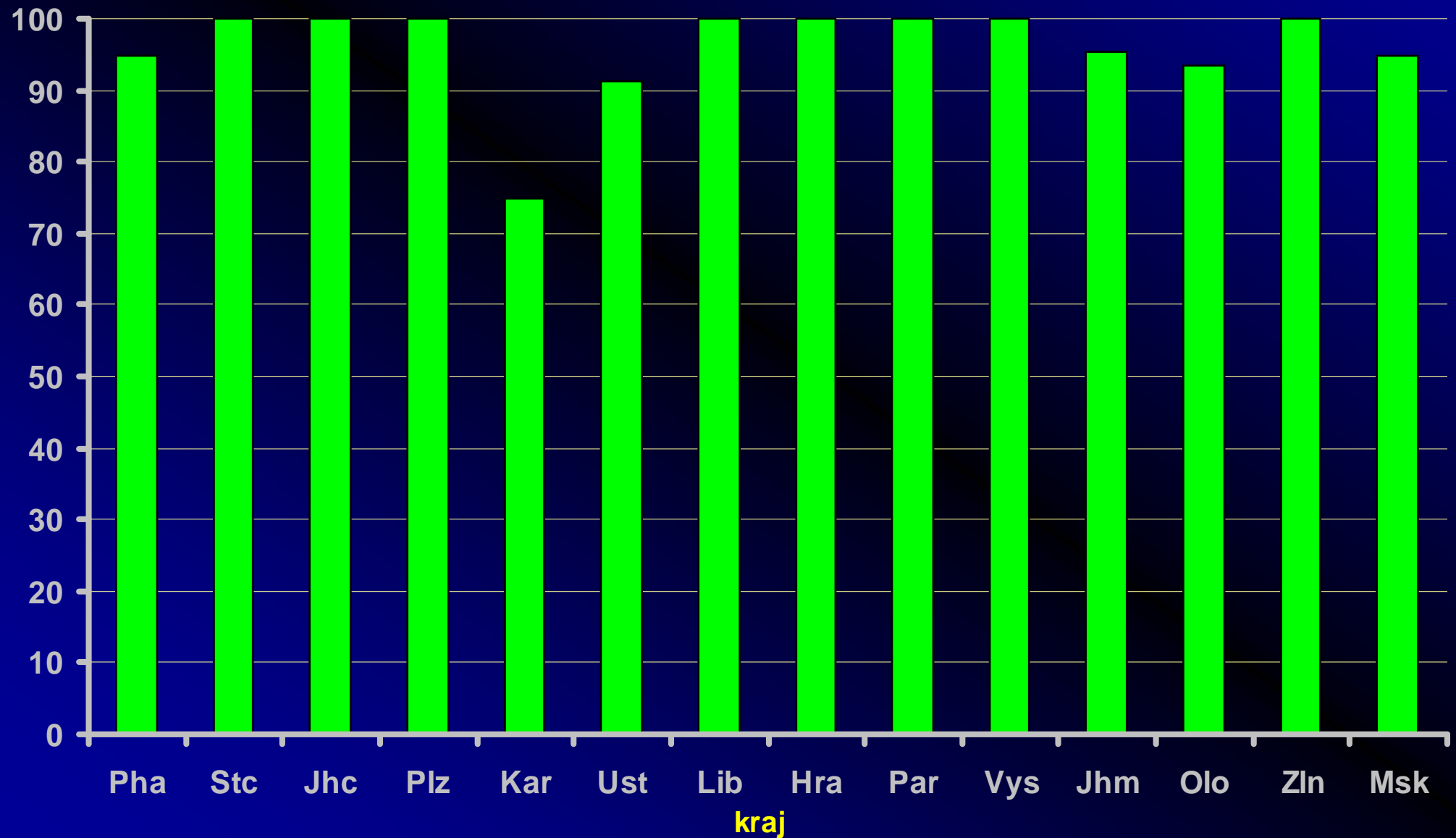
<b>Kraj</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>	<b>2007</b>	<b>2000-2006</b>
Praha	2	11	0	1
Středočeský	5	6	0	4
Jihočeský	0	7	0	2
Plzeňský	1	8	0	1
Karlovarský	0	0	0	2
Ústecký	1	8	0	3
Liberecký	0	6	0	2
Královéhradecký	2	3	0	3
Pardubický	2	4	0	0
Vysočina	2	1	0	1
Jihomoravský	0	11	0	6
Olomoucký	0	2	0	3
Zlínský	2	4	0	3
Moravskoslezský	1	11	0	1

# VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ

- Celorepubliková data – vrozené vady u narozených
- Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy
- Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz
- Krajská data podle jednotlivých diagnóz
- Efektivita prenatální diagnostiky
- Zahraniční srovnání

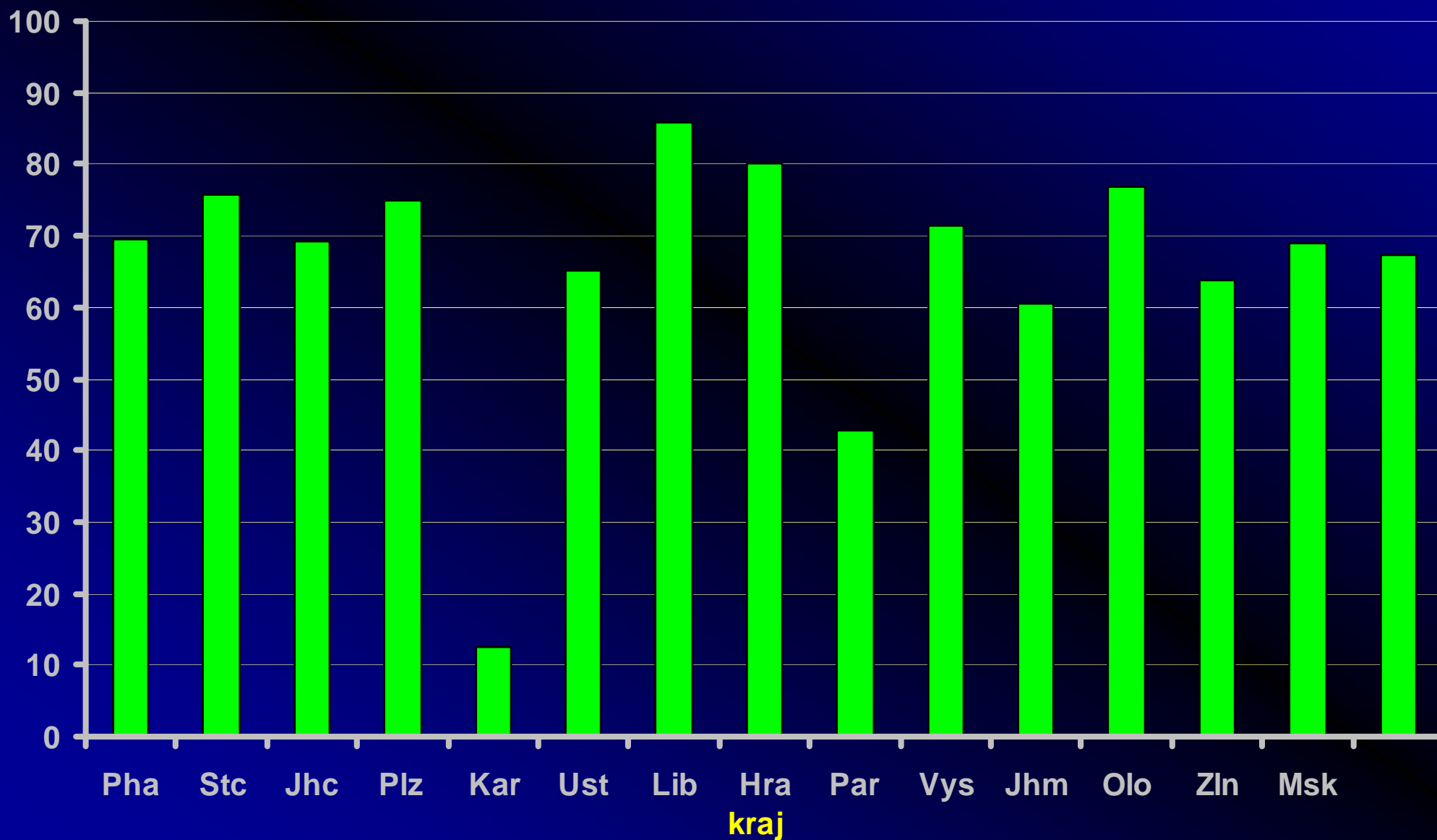
# Prenatální diagnostika anencefalie v ČR: 2000 - 2007

procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice



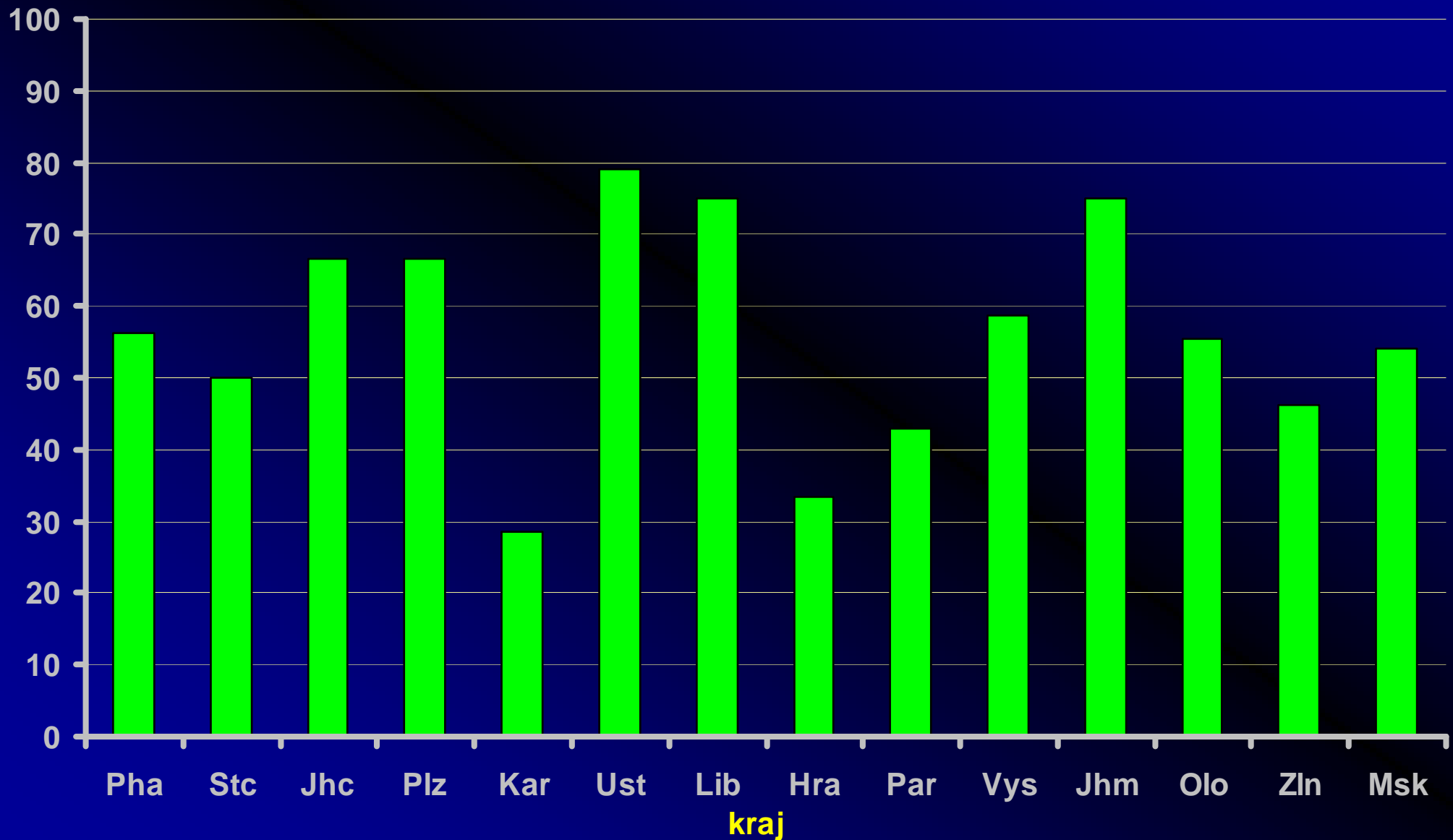
# Prenatální diagnostika spina bifida v ČR: 2000 - 2007

procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice



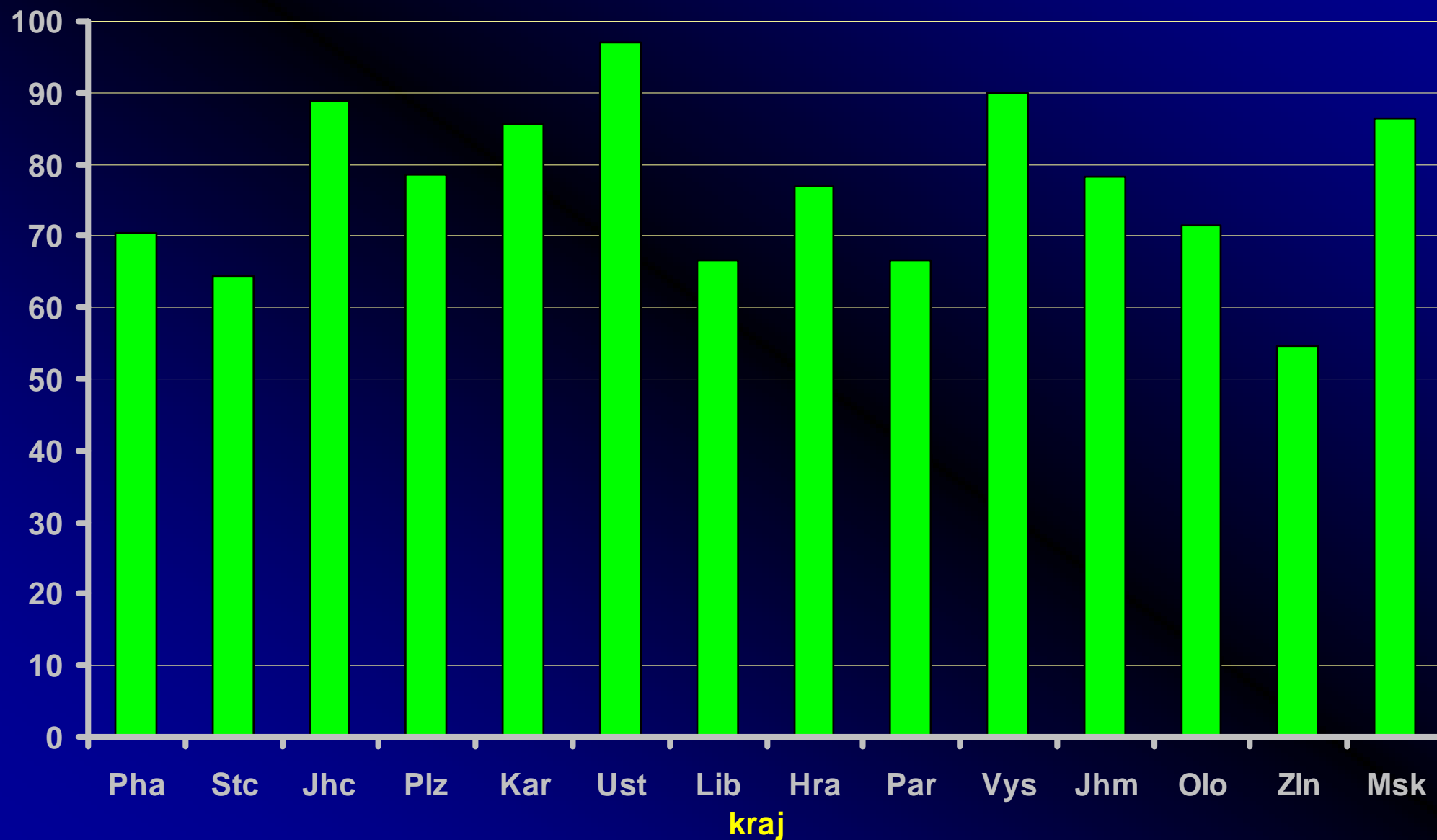
# Prenatální diagnostika omfalokély v ČR: 2000 - 2007

procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice



# Prenatální diagnostika gastroschízy v ČR: 2000 - 2007

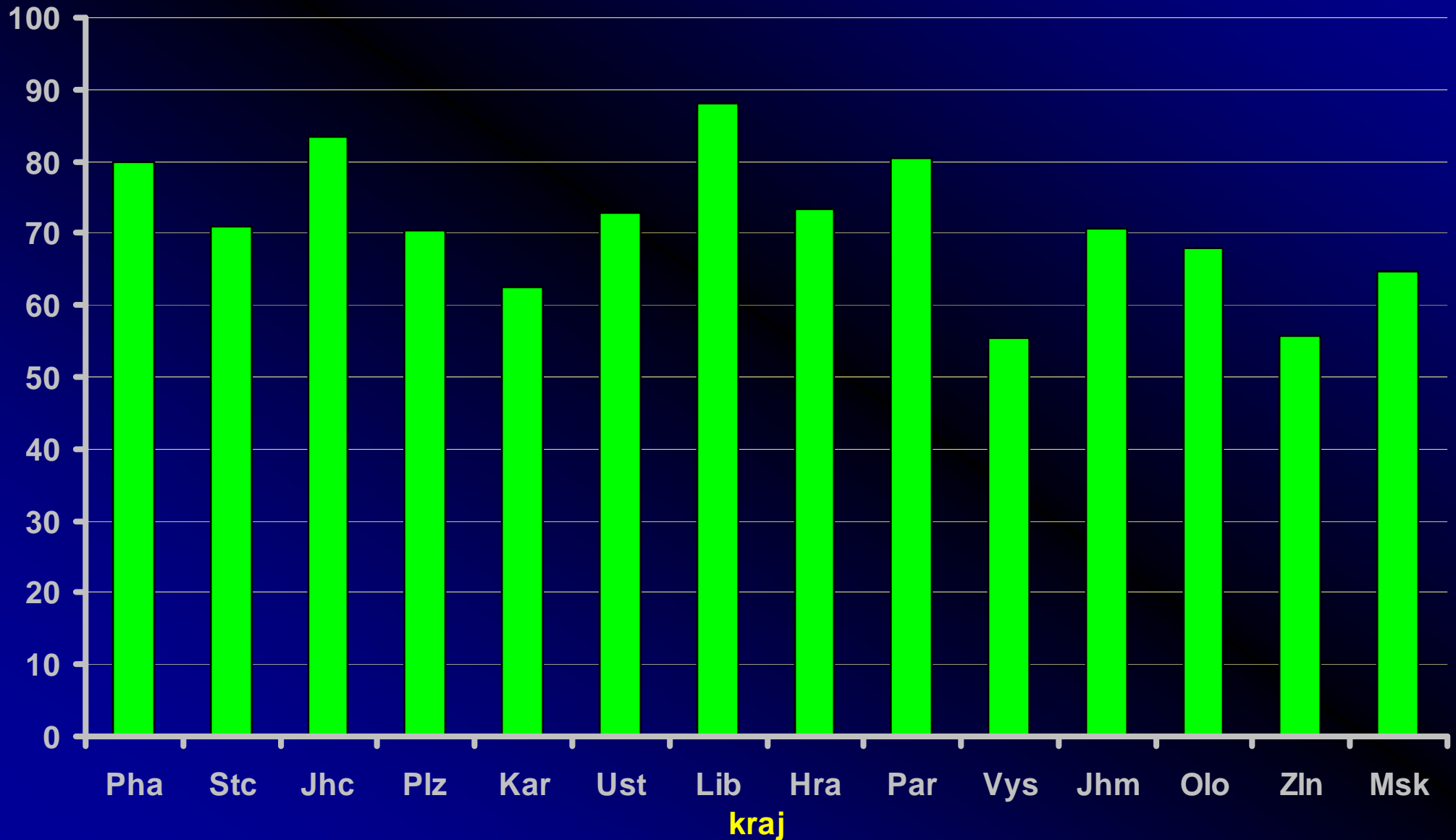
procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice





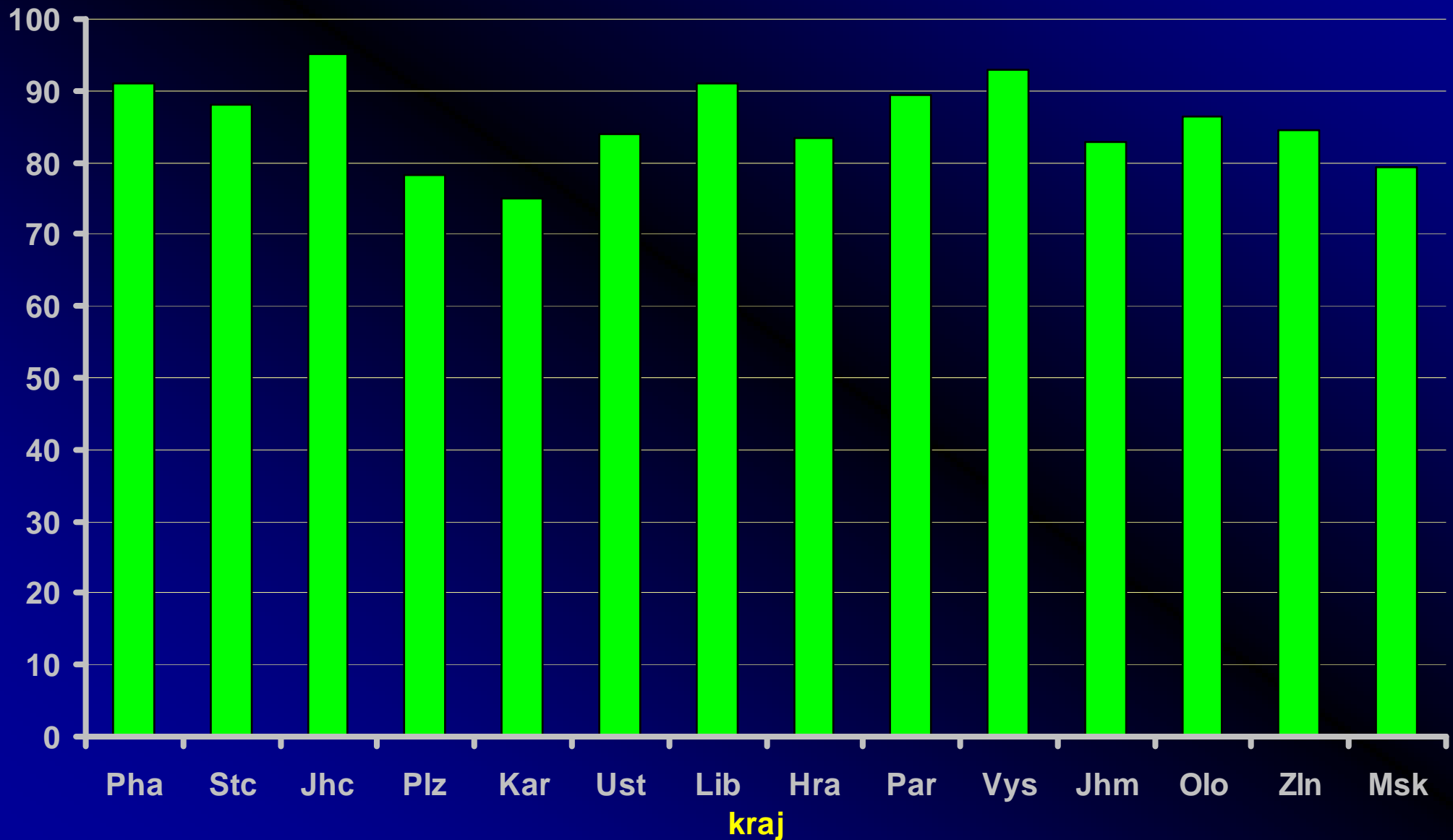
# Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR: 2000 - 2007

procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice



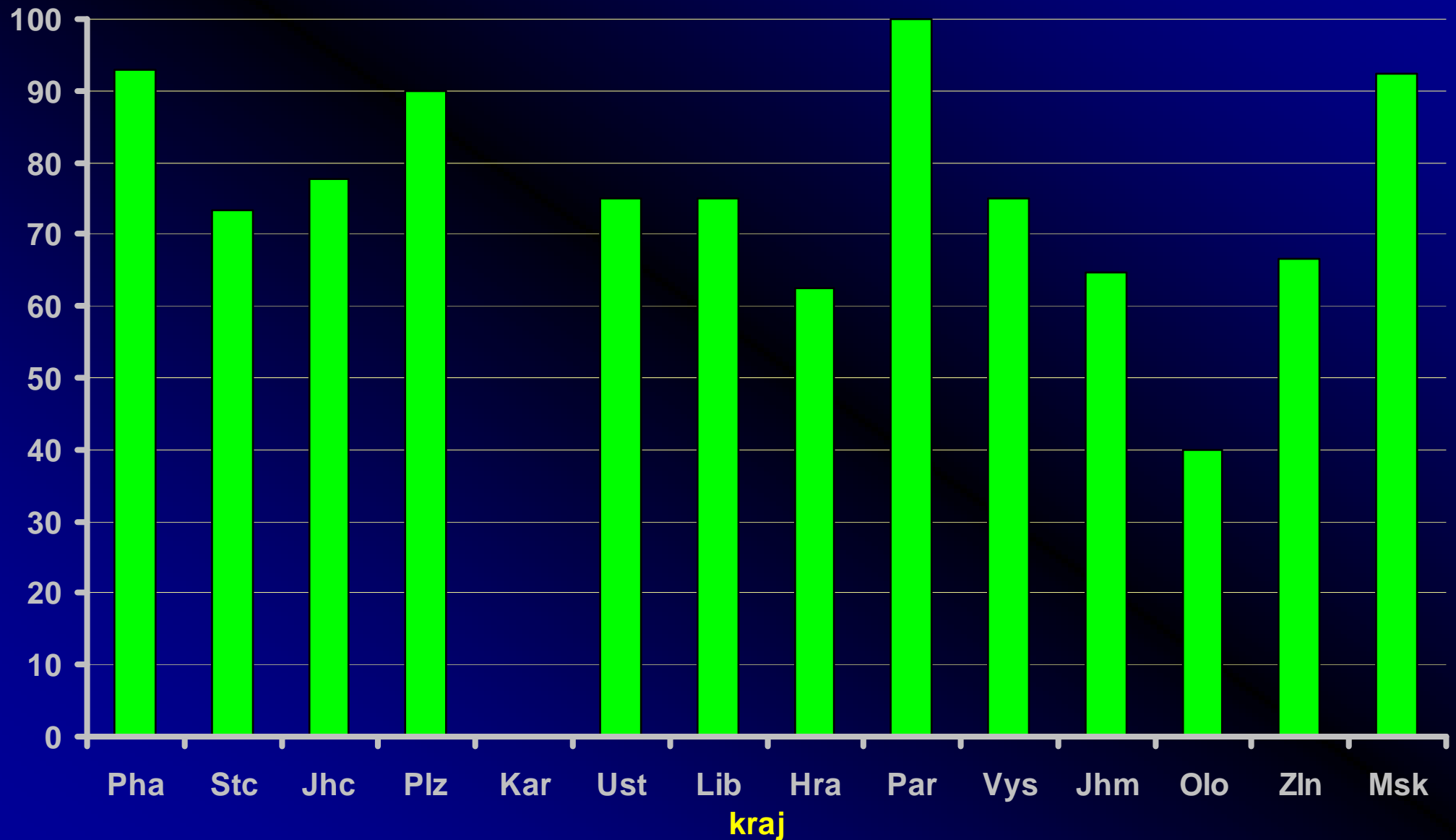
# Prenatální diagnostika Edwardsova syndromu v ČR: 2000 - 2007

procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice



# Prenatální diagnostika Patauova syndromu v ČR: 2000 - 2007

procento UUT po pozitivní prenatální diagnostice



# VROZENÉ VADY A JEJICH PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA V ČESKÉ REPUBLICĚ

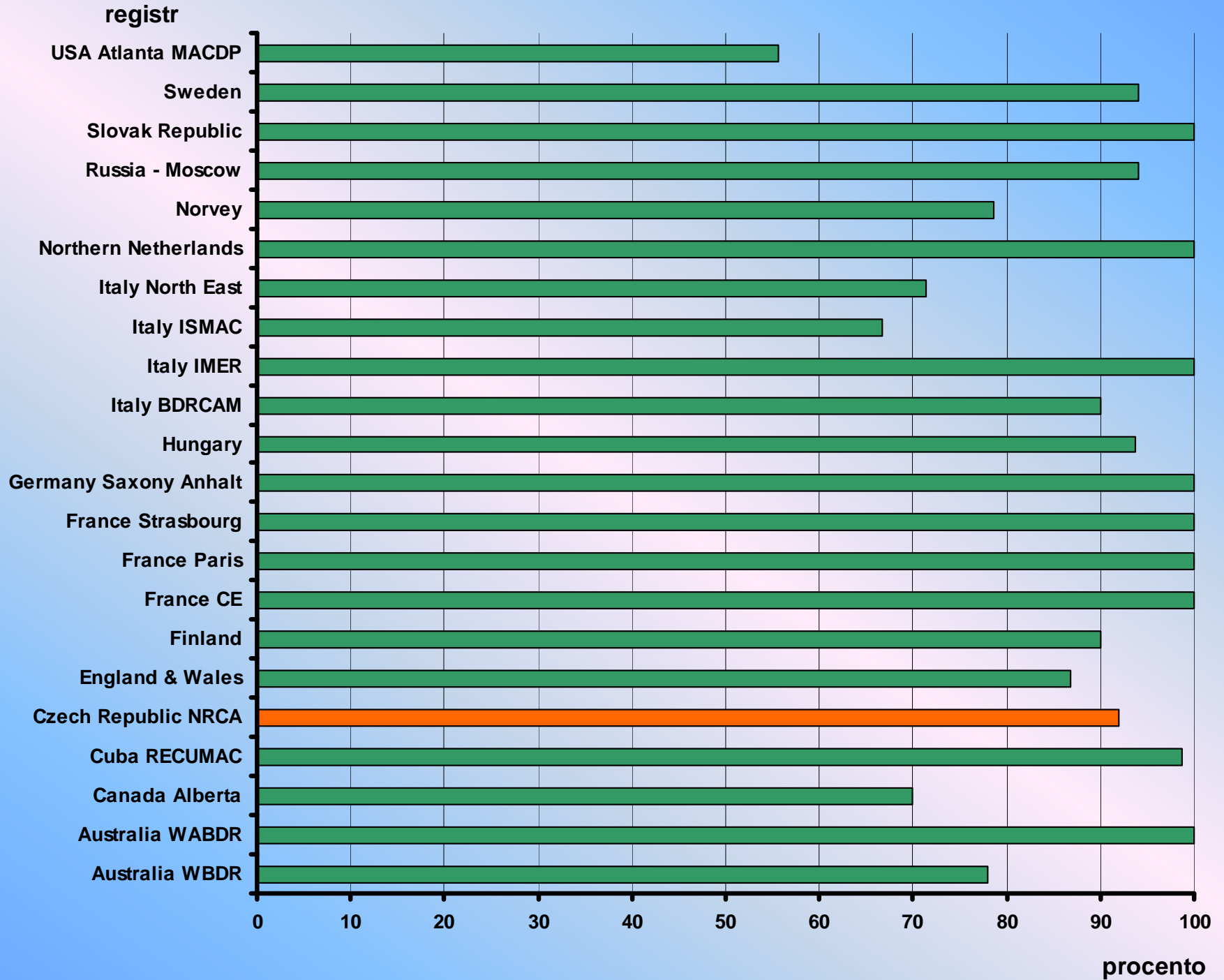
- **Celorepubliková data – vrozené vady u narozených**
- **Celorepubliková data – prenatálně diagnostikované případy**
- **Celorepubliková data podle jednotlivých diagnóz**
- **Krajská data podle jednotlivých diagnóz**
- **Efektivita prenatální diagnostiky**
- **Zahraniční srovnání**

# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů anencefalie



**ICBDSR**

**2004**

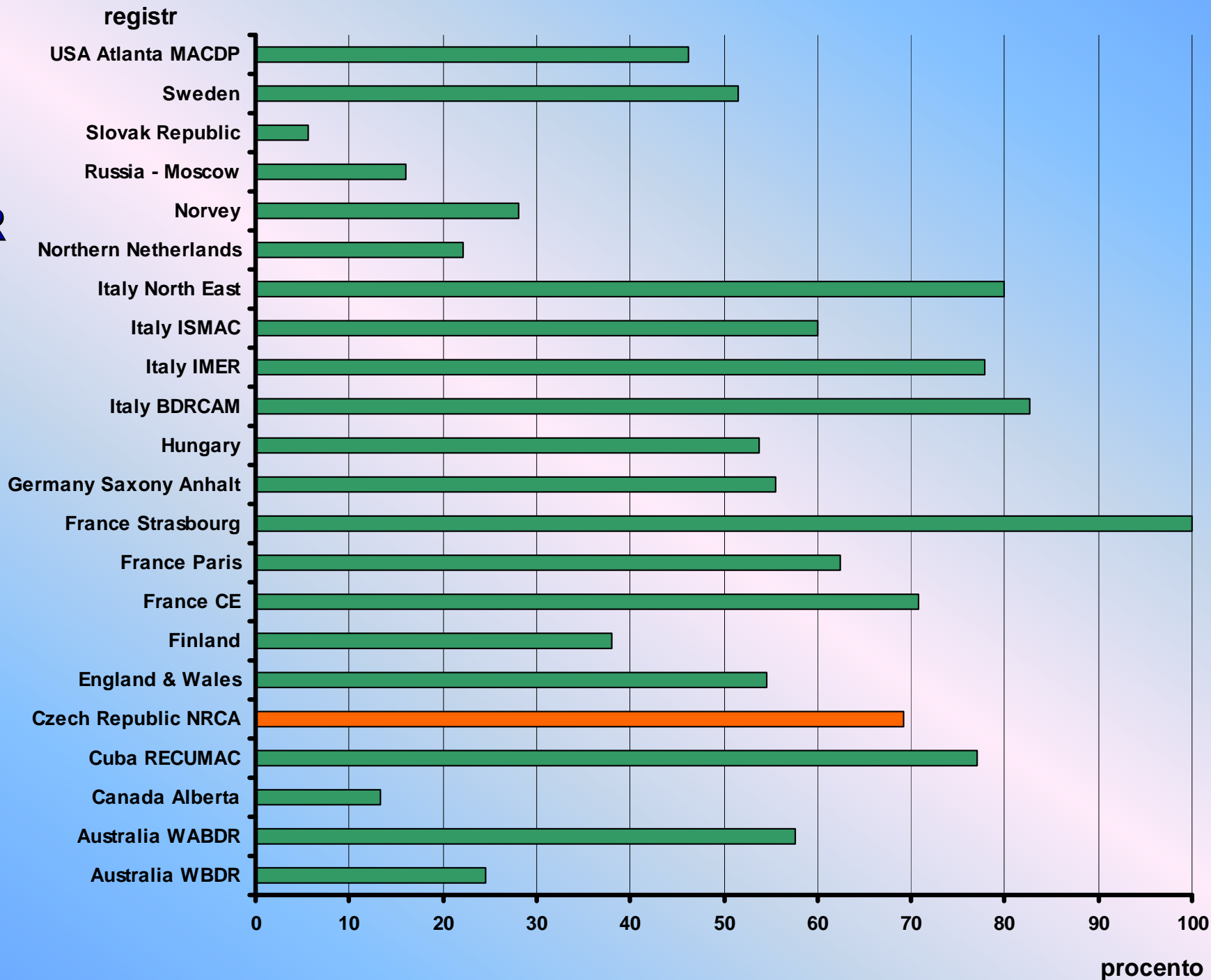


# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů spina bifida



**ICBDSR**

**2004**

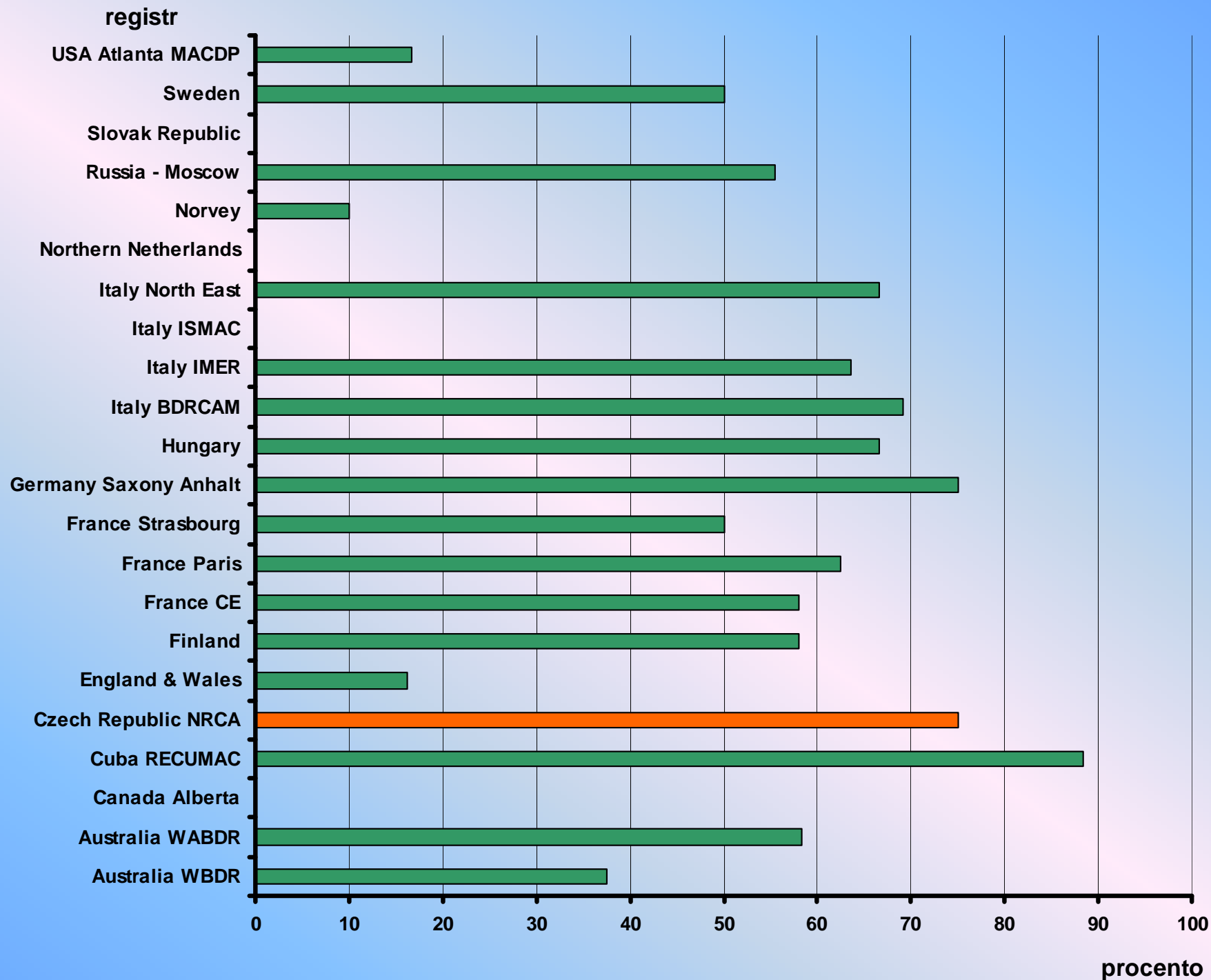


# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů omfalokély



**ICBDSR**

**2004**

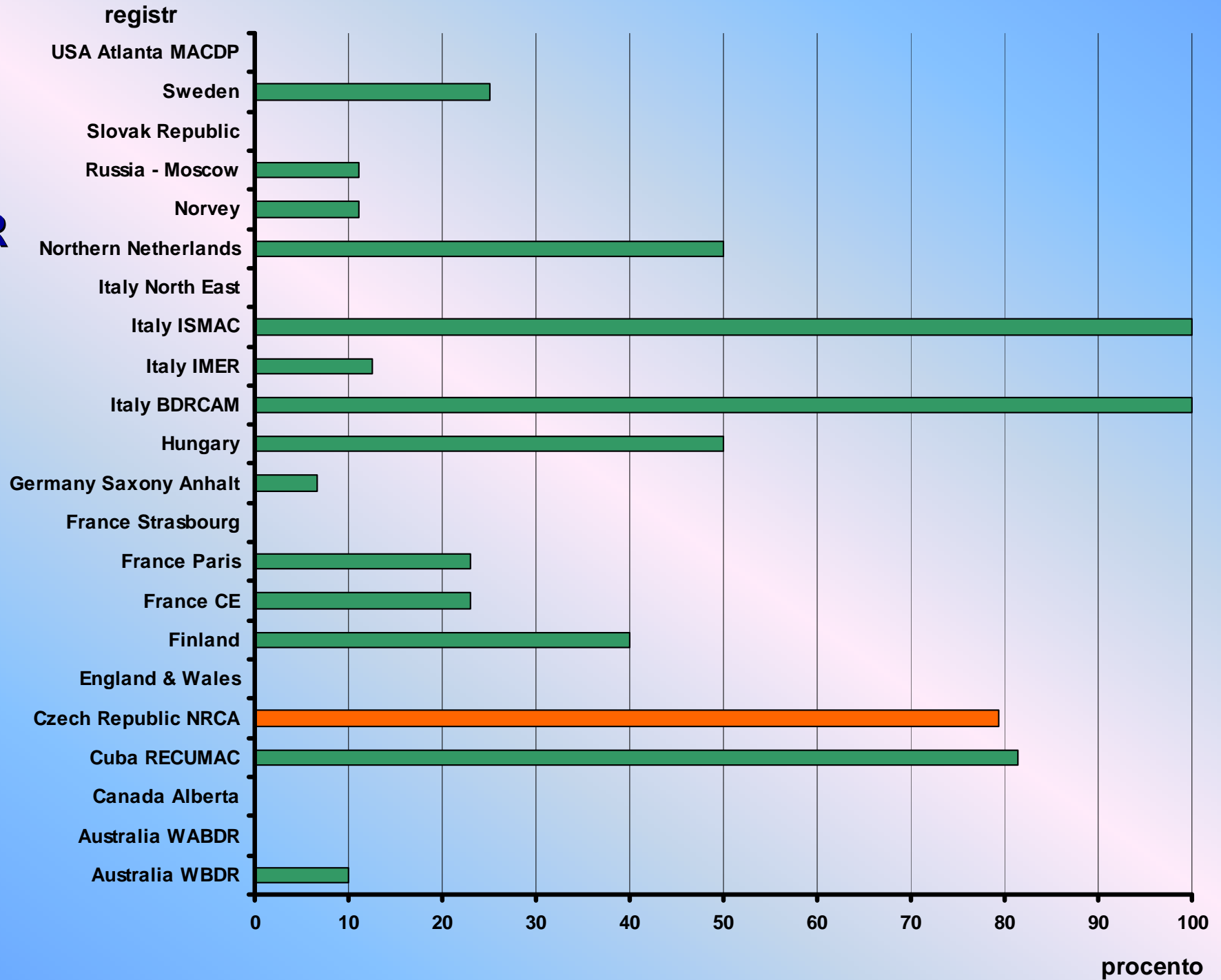


# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů gastroschízy



ICBDSR

2004



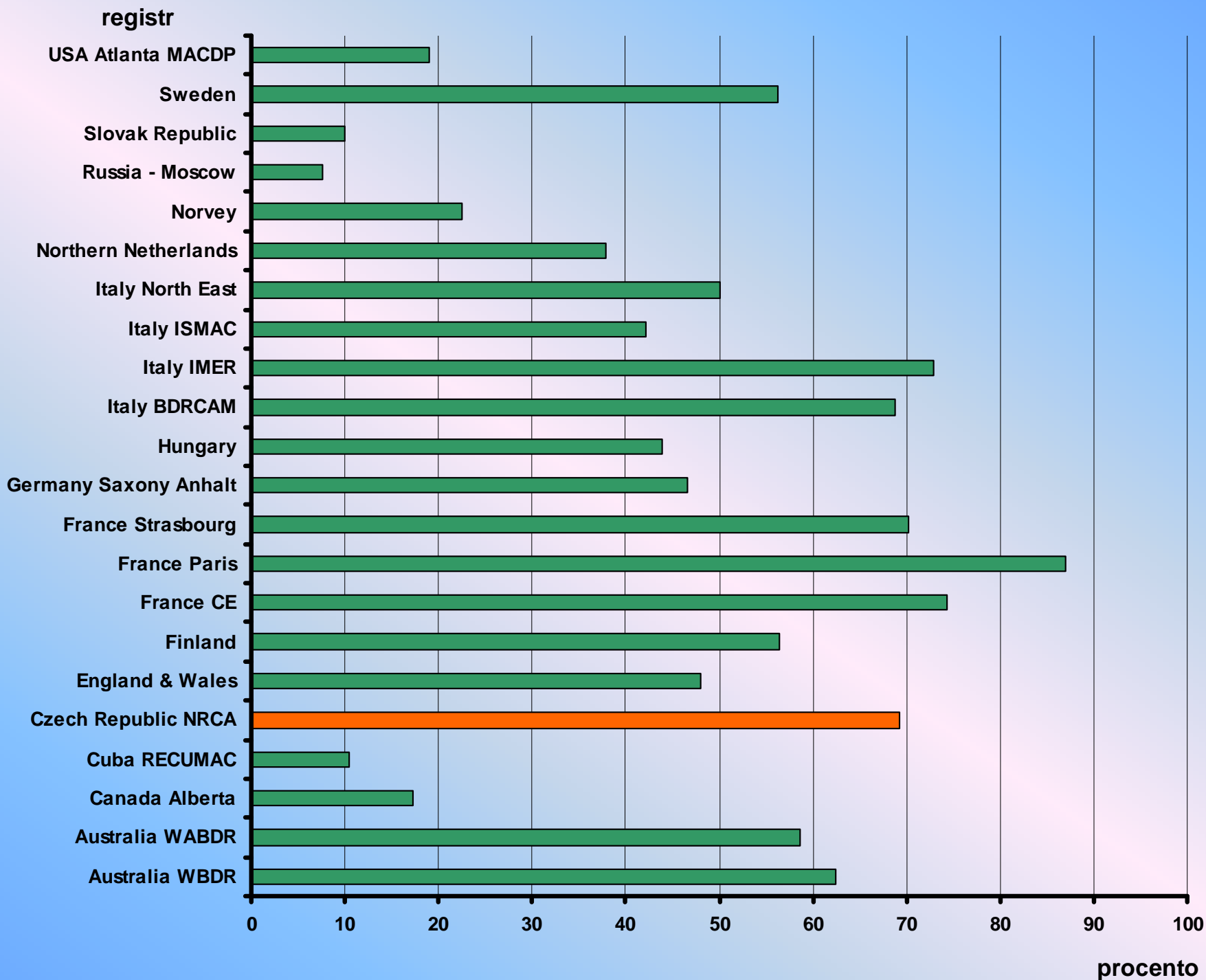


# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů Downova syndromu



**ICBDSR**

**2004**





## Incidence Downova syndromu – údaje ICBDSR, 2004

Programme	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	P
Canada Alberta	11.4	11.1	13.2	8.5	11.1	14.0	11.6	14.7	15.2	12.7	19.2	0.7	<0.01*
Czech Republic	7.5	7.7	7.3	5.5	5.1	6.7	6.6	5.4	5.5	5.4	6.4	5.5	<0.05**
Finland	13.2	12.8	12.9	10.3	10.1	1.3	10.0	11.8	14.2	14.2	12.3	12.3	ns
France Central East	11.0	10.4	8.9	9.5	9.0	6.8	4.9	5.8	5.9	5.5	4.9	5.9	<0.0001**
France Paris	10.6	9.2	7.1	9.7	7.8	10.5	5.2	7.9	7.8	6.2	4.7	5.3	<0.01**
France Strasbourg	16.8	17.9	24.0	17.4	28.0	2.2	4.3	5.6	2.2	3.0	5.2	8.2	<0.01**
Germany Saxony Anhalt	5.8	6.3	7.4	7.9	8.3	13.7	6.1	6.4	8.3	9.1	5.3	9.2	ns
Israel IBDSP	5.1	5.0	6.3	4.9	9.1	3.3	6.0	5.7	6.2	4.8	6.5	6.7	ns
Italy BDRCam	19.9	7.6	10.0	9.2	6.7	8.7	6.3	3.0	6.8	5.4	5.2	4,8	<0.005**
Italy IMER	9.0	9.3	10.2	8.0	7.3	9.4	9.6	6.5	6.3	6.2	8.1	5.7	<0.05**
Italy Tuscany	11.8	9.8	11.4	6.9	7.3	6.3	6.1	4.9	5.7	3.8	4.0	4.1	<0.0001**
Northern Netherlands	9.9	5.7	9.4	13.7	11.9	10.0	8.4	6.4	9.3	13.3	6.0	9.4	ns
Sweden	12.3	15.3	12.3	13.7	12.4	11.9	14.0	11.0	14.6	13.3	15.5	10.6	ns
USA Atlanta	12.0	13.8	10.9	12.0	10.5	11.5	12.0	11.1	13-3	0.5	13.0	13.0	ns



# Rozložení podle věku a použité metody invazivní diagnostiky Downova syndromu – údaje ICBDSR, 2004

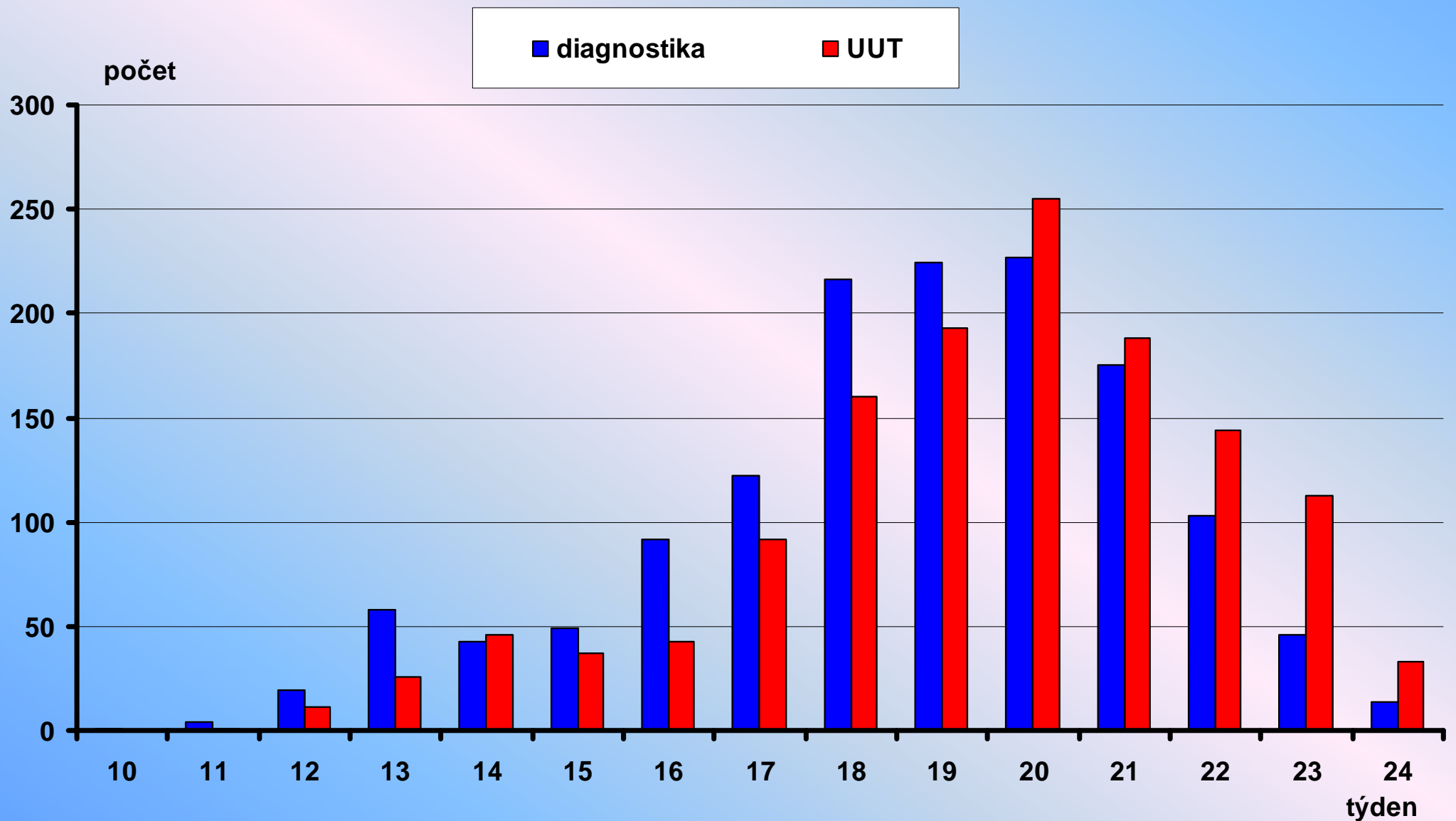
Monitoring Program	<35				35-39				>39				Tot			
	CVS	AC	CC	UK	CVS	AC	CC	UK	CVS	AC	CC	UK	CVS	AC	CC	UK
Australia: Victoria	10	10	0	1	26	19	0	0	30	17	0	2	66	46	0	3
Canada: Alberta	0	5	0	0	0	5	0	0	0	3	0	1	0	13	0	1
Czech Republic	2	64	0	0	1	36	0	0	1	18	0	0	4	118	0	0
England and Wales	52	70	nr	nr	77	79	nr	nr	53	39	nr	nr	182	188	30	19
Finland	12	20	0	0	16	17	0	1	16	10	0	0	44	47	0	1
France: CentralEast	5	40	0	8	15	58	0	4	6	32	0	7	26	134	0	20
France: Paris	14	35	0	0	11	29	0	0	13	38	0	1	38	102	0	1
France: Strasbourg	5	4	0	0	6	7	0	0	2	2	0	0	13	13	0	0
Germany: Saxony-Anhalt	0	5	0	0	0	4	0	0	0	5	0	0	0	14	0	0
Israel: IBDSP	0	8	0	0	0	5	0	0	0	1	0	0	0	14	0	0
Italy: BDRCam	0	15	0	0	0	26	0	0	0	18	0	0	2*	59	0	0
Italy: IMER	1	9	0	0	6	15	0	0	3	6	0	1	10	30	0	1
Italy: North-East	1	4	0	1	3	9	0	4	3	4	0	7	7	17	0	12
Italy: Tuscany	3	3	0	0	1	21	0	0	4	12	0	0	8	36	0	0
Northern Netherlands.	1	2	0	0	2	1	0	1	1	3	0	0	4	6	0	1
Sweden	6	30	0	1	12	50	0	2	5	32	0	0	23	112	0	3
USA: Atlanta	1	3	0	0	2	7	0	0	1	2	0	0	4	12	0	0
USA: Utah UBDN	0	1	0	0	0	2	0	0	0	2	0	0	0	5	0	0
Wales: CARIS	1	12	0	0	4	9	0	0	3	7	0	0	8	28	0	0
<b>Total</b>	<b>104</b>	<b>340</b>	<b>0</b>	<b>11</b>	<b>182</b>	<b>399</b>	<b>0</b>	<b>12</b>	<b>141</b>	<b>251</b>	<b>0</b>	<b>19</b>	<b>439</b>	<b>994</b>	<b>30</b>	<b>62</b>



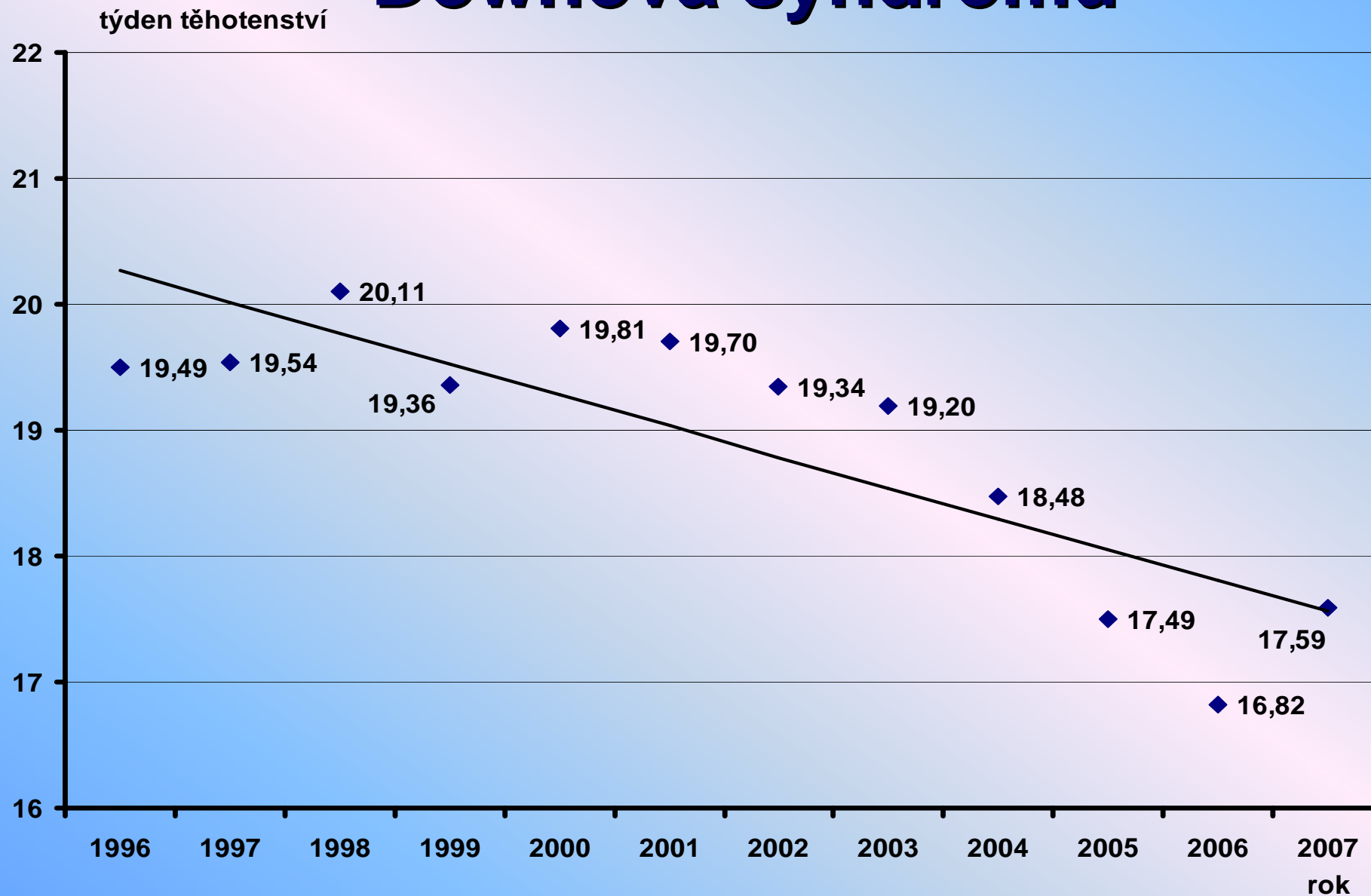
# Týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu – údaje ICBDSR, 2004

Monitoring Program	<=34			>=35		
	CVS	AC	Total	CVS	AC	Total
Australia: Victoria	13.2±0.8	17.3±1.3	15.4±2.4	13.3±1.7	16.9±1.7	14.9±2.5
Canada: Alberta	-	17.8±3.4		-	18.6±2.3	
Czech Republic	15.5±0.7	19.3±2.1	19.1±2.1	14.5±2.1	19.4±1.9	19.2±2.0
Finland	15.1±1.8	18.0±2.3	16.9±2.3	14.6±1.3	18.0±1.3	16.1±2.2
France: Central East	14.4±0.9	22.0±5.1	20.8±5.5	14.5±1.8	19.7±3.0	18.6±3.5
France: Paris	13.5±0.7	21.0±4.7	18.9±5.6	14.4±1.8	21.3±4.8	19.5±5.2
France: Strasbourg	16.2±3.4	23.2±2.5	19.3±4.7	14.6±1.7	22.7±5.4	18.9±5.7
Germany: Saxony-Anhalt	-	20.2±3.7		-	17.9±2.2	
Israel: IBDSP	-	22.8±1.3		-	21.5±1.4	
Italy: BDRCam	-	21.1±2.1		-	20.4±2.3	
Italy: IMER	13.0±0.0	20.7±1.0	19.6±3.1	14.0±0.9	21.4±1.3	19.2±3.7
Italy: North-East	15.0±0.0	18.8±1.5	18.0±2.1	14.5 ±1.4	19.3±1.6	17.8±2.7
Italy: Tuscany	13.0±1.4	16.0±2.7	14.8±2.6	13.8±4.6	18.9±1.1	18.2±2.6
Northern Netherlands	15.0±0.0	18.0±1.4	17.0±2.0	14.0±2.0	18.3 ±1.0	16.4±2.6
Sweden	14.7±1.5	17.4±2.1	17.1±2.2	13.8±1.3	17.2±1.5	17.0±1.7
USA: Atlanta	21.0±0.0	23.0±0.0	22.0±1.4	19.7±5.5	20.0±3.6	19.8±4.2
USA: Utah UBDN	-	22.0±0.0		-	18.8±1.0	
Wales: CARIS	13.0±0	18.7±3.1	18.2±3.1	14.0±1.3	18.5±2.2	17.1±2.9

# Týden těhotenství při diagnóze a UUT v případě Downova syndromu



# Týden těhotenství při diagnóze Downova syndromu



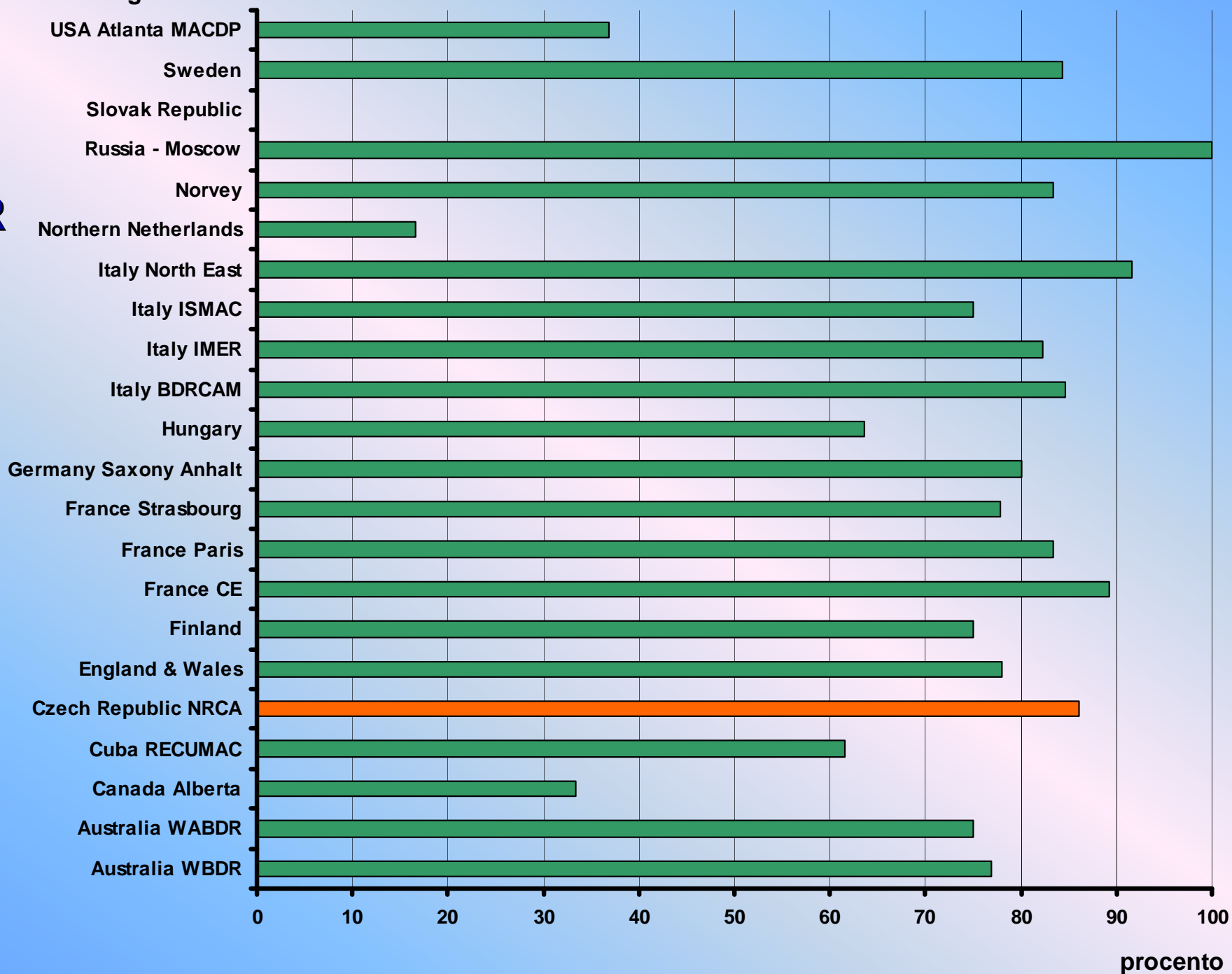
# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů Edwardsova syndromu

registr



ICBDSR

2004





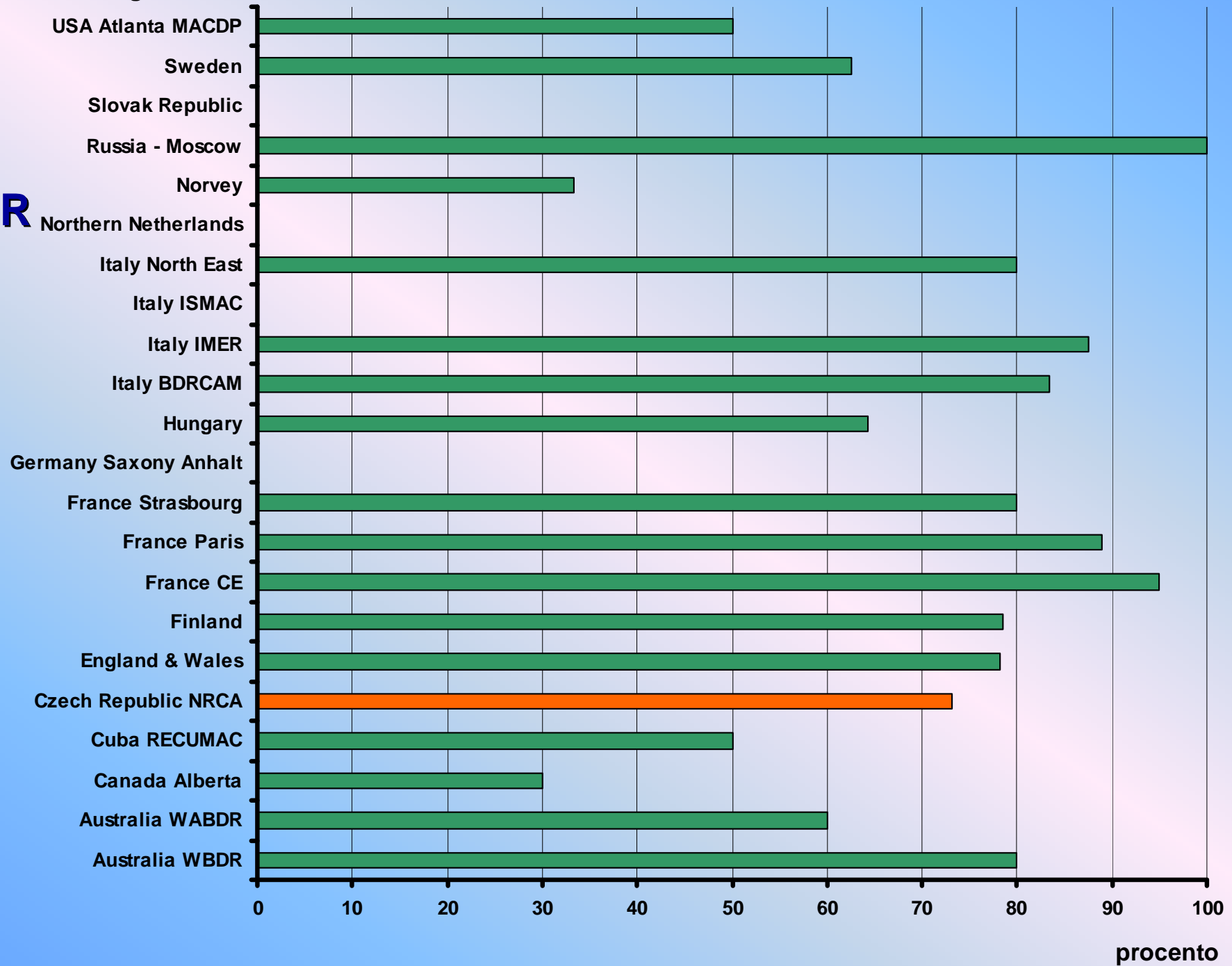
# Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů Patauova syndromu

registr



ICBDSR

2004





***Na závěr by autoři rádi poděkovali všem nejmenovaným spolupracovníkům, kteří se účastní pravidelného sběru dat nezbytných pro celorepublikovou evidenci údajů o vrozených vadách a jejich prenatální diagnostice, bez jejichž trpělivé a spolehlivé práce by nemohla vzniknout tato analýza.***

