TRENDY V PRENATÁLNÍ DIAGNOSTICE VYBRANÝCH VROZENÝCH VAD V RŮZNÝCH REGIONECH – MEZINÁRODNÍ SROVNÁNÍ

Antonín Šípek [1,2,3], Vladimír Gregor [1,2,4]

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha [1]

Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha [2]

Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha [3]

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Katedra lékařské genetiky, Praha [4]

Vrozené vady

http://www.vrozene-vady.cz

Cíle a typ studie: Retrospektivní analýza efektivity prenatální diagnostiky z publikovaných dat populačních registrů v rámci organizace ICBDSR a EUROCAT. Srovnání dosažených výsledků prenatální diagnostiky vybraných typů vrozených vad v České republice (ČR) s publikovanými daty z jiných, zahraničních populačních registrů.

Materiál a metodika: V práci byla použita data z publikovaných mezinárodních přehledů organizací International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) a EUROCAT – (European Concerted Action on Congenital Anomalies and Twins) a data z Národního registru vrozených vad (NRVV) v České republice. Byla analyzována data za období 2000 – 2008, tj. údaje publikované do roku 2011. K analýze a srovnání s výsledky z ČR jsme vybrali údaje z těchto registrů: Austrálie (VBDR), Kanada (Alberta), Anglie a Wales, Finsko, Francie (REMERA), Francie (Paříž), Německo (Saxony-Anthalt), Izrael, Itálie (IMER), Itálie (Lombardy), Tuscany, Nizozemí (Northern Netherlands), Švédsko a USA (Atlanta – CDC). Dále jsme pro analýzu vybrali 7 typů vrozených vad a vrozených chromozomových aberací: anencefalie, spina bifida, omfalokéla, gastroschíza, Downův syndrom, Edwardsův a Patauův syndrom.

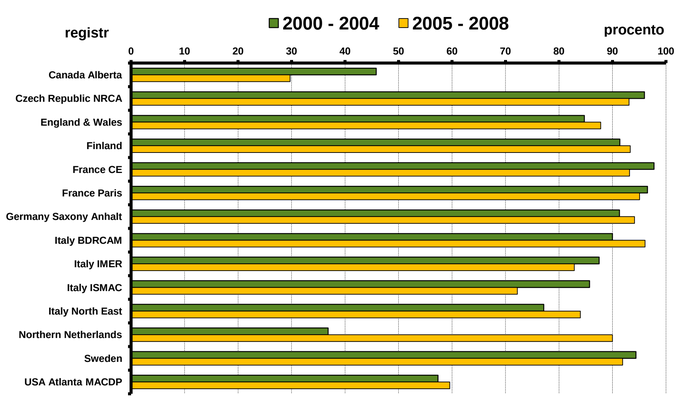
Výsledky: V případě anencefalie ve srovnání dat za období 2000 – 2004 došlo ve většině registrů k nárůstu efektivity prenatální diagnostiky ve prospěch pozdějšího období, úspěšnost prenatální diagnostiky této vady v ČR patří mezi nejvyšší. U diagnózy spina bifida je podobná situace, úspěšnost v ČR (2005 – 2008) nad 80 % je nejvyšší. V případě omfalokély patří úspěšnost prenatální diagnostiky v ČR ve srovnání s dalšími registry k lepšímu průměru, vyšší úspěšnost je ve Finsku, Švédsku a ve francouzských registrech, z Itálie pak v registru IMER. Při analýze úspěšnosti prenatální diagnostiky gastroschízy je ČR prakticky na prvním místě, nicméně zde je na místě podotknout, že ve srovnání období 2000 – 2004 a 2005 – 2008 dochází k poklesu. Což však neznamená zhoršení, ale přehodnocení volby předčasného ukončení po pozitivní diagnóze této operabilní vývojové vady v graviditě. Toto reflektuje i celosvětový trend. V další části jsme analyzovali výsledky pro tři vrozené chromozomové aberace – Downův syndrom, Edwardsův a Patauův syndrom. Výsledky úspěšnosti prenatální diagnostiky těchto vrozených aberací ve srovnání s údaji z jiných zahraničních registrů jsou na vysoké úrovni a ve srovnání dvou analyzovaných období (2000 – 2004 proti 2005 – 2008) došlo v ČR ke zlepšení efektivity prenatální diagnostiky. V závěrečné části jsme analyzovali podíl prvo- a druhotrimestrální diagnostiky Downova syndromu v ČR v mezinárodním kontextu. Z mezinárodního srovnání vyplývá, že v průběhu let 2000 – 2008 došlo k významnému zvýšení využití prvotrimestrální diagnostiky a ke zvýšení efektivity záchytu. V období 2005 – 2008 je průměrná efektivita záchytu Downova syndromu v České republice více než 83 %, což je nevyšší hodnota z prezentovaných registrů.

Závěr: Prenatální diagnostika v České republice u sledovaných vrozených vad je na velmi dobré úrovni. Ve srovnání se zde uvedenými registry dosahujeme aktuálně nadprůměrnou úspěšnost. Nicméně, i zde je prostor pro další zlepšení. Výsledné celkové četnosti vrozených chromozomových aberací jsou dány v současné době demografickými změnami – zvyšující se průměrný věk těhotných a zvyšující se procento rodiček s věkem 35 let a více.

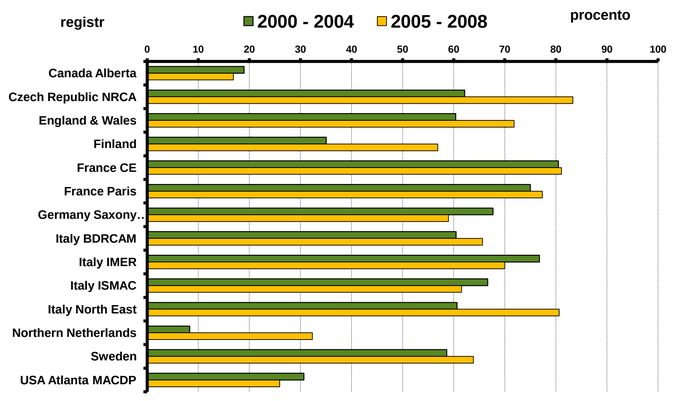
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008. Vybrané registry a jejich charakteristika – ICBDSR, EUROCAT

Monitoring Program	Coverage
Canada (Alberta)	Population -based Provincial
Czech Republic	Population -based National
England and Wales	Population-based National
Finland	Population-based National
France CE (REMERA)	Population-based Regional
France (Paris)	Population-based Regional
Germany (Saxony - Anthalt)	Population-based Regional
Israel (IBDMS)	Hospital-based Regional
Italy (BDRCam)	Population-based Regional
Italy (IMER)	Population-based Regional
Italy (North East)	Population-based Regional
Italy (Tuscany)	Population-based Regional
Northern Netherlands	Population-based Regional
Sweden	Population-based National
USA (Atlanta)	Population-based Regional

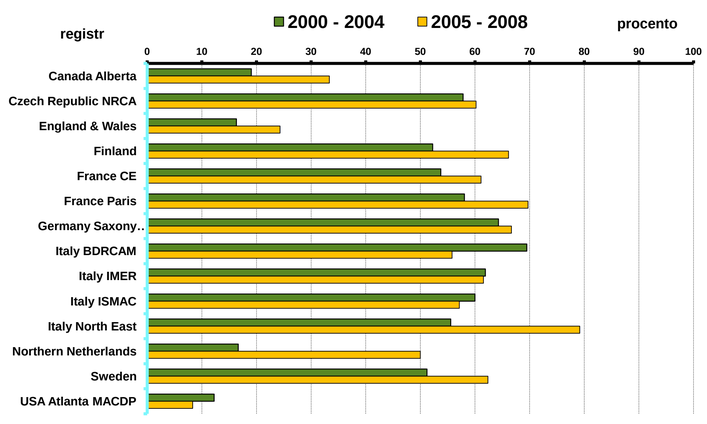
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Anencefalie, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



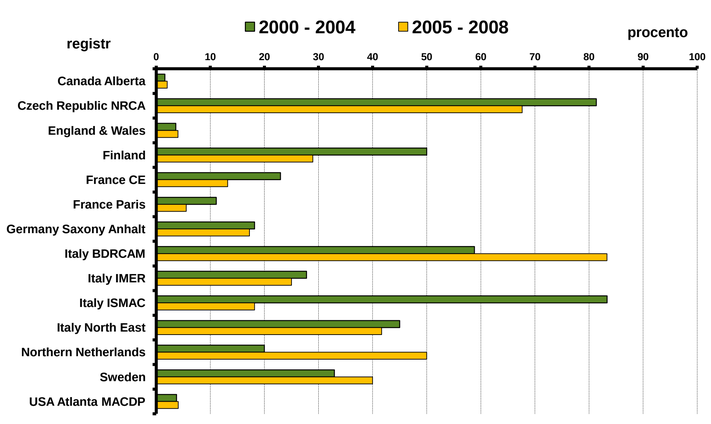
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Spina bifida, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



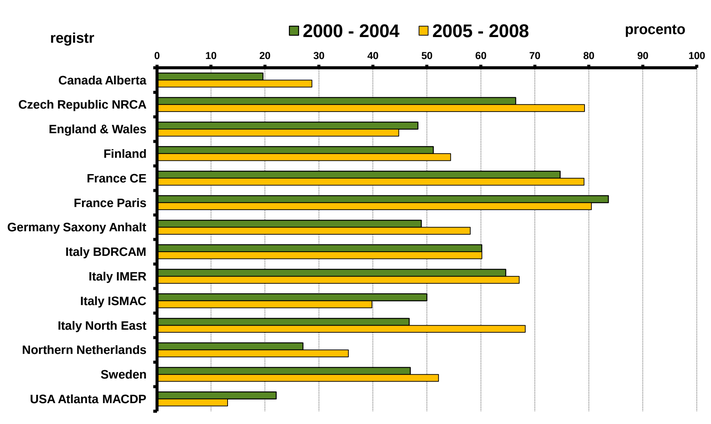
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Omfalokéla, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



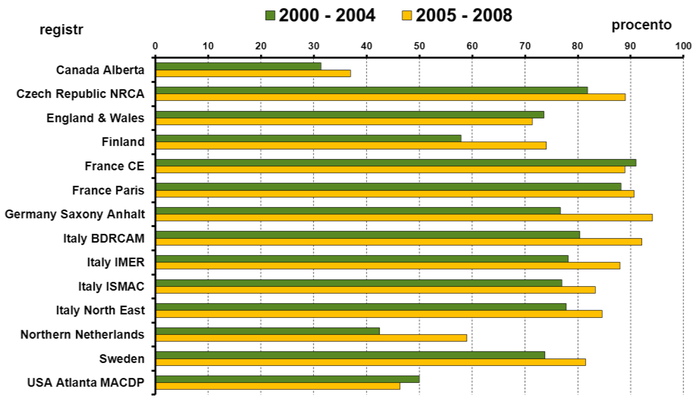
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Gastroschíza, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



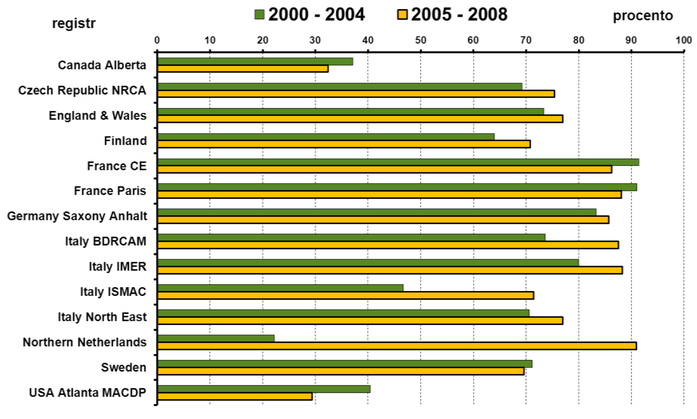
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Downův syndrom, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



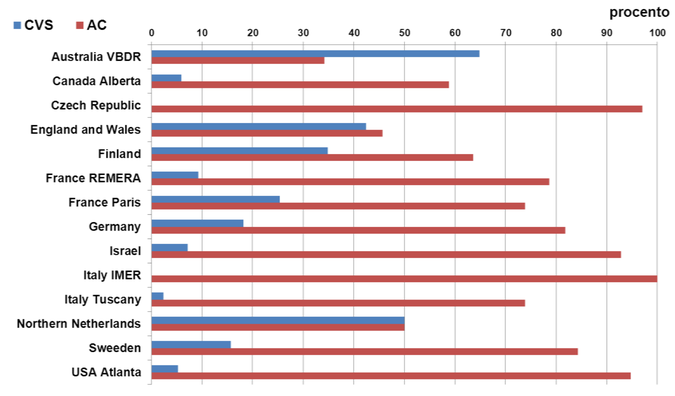
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Edwardsův syndrom, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



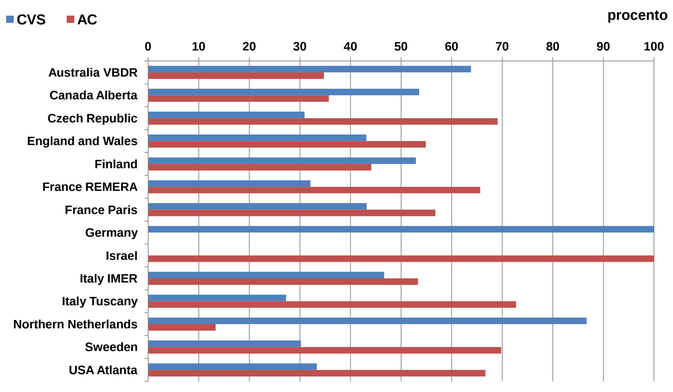
Mezinárodní srovnání, období 2000 – 2004 a 2005 – 2008. Patauův syndrom, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



Procento použité prenatální diagnostiky Downova syndromu, rok 2002



Procento použité prenatální diagnostiky Downova syndromu, rok 2008



Procento UUT podle věku těhotné z celkového počtu diagnostikovaného Downova syndromu, rok 2002

Stát/Region Věk	≤ 29	30-34	35-37	38-39	≥ 40	Celkem
Australia VBDR	33,0	56,8	68,1	82,1	67,6	62,4
Canada Alberta	26,7	0,0	38,5	14,3	60,0	25,8
Czech Republic NRCA	58,1	65,7	82,6	90,9	77,8	67,1
England and Wales	32,4	47,8	59,8	66,4	58,2	51,2
Finland	18,2	40,7	29,4	69,6	64,1	45,5
France REMERA	64,4	84,3	86,1	100,0	76,6	75,0
France Paris	68,8	86,2	83,3	90,3	84,0	84,0
Germany	28,6	60,0	40,0	0,0	42,9	40,7
Israel	42,9	100,0	100,0	0,0	16,7	42,9
Italy IMER	40,0	18,2	100,0	80,0	75,0	61,9
Italy Lombardy	0,0	50,0	100,0	66,7	75,0	75,0
Italy Tuscany	0,0	85,7	75,0	75,0	94,4	76,2
Northern Netherlands	0,0	11,1	0,0	0,0	16,7	10,0
Sweeden	17,9	17,9	70,8	55,2	78,0	45,8
USA Atlanta	4,5	22,2	37,5	27,3	26,7	22,9

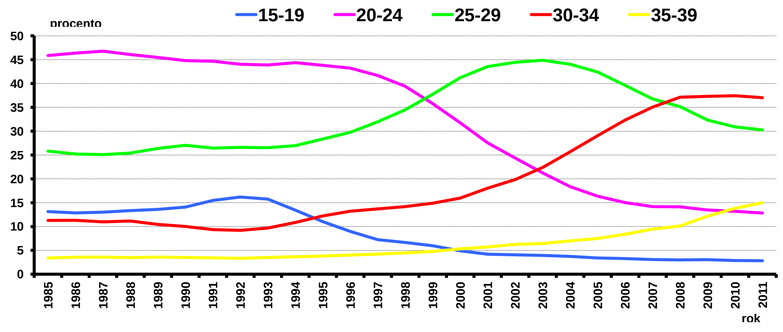
Procento UUT podle věku těhotné z celkového počtu diagnostikovaného Downova syndromu, rok 2008

Stát/Region Věk	≤ 29	30-34	35-37	38-39	≥ 40	Celkem
Australia VBDR	33,0	56,8	68,1	82,1	67,6	62,4
Canada Alberta	26,7	0,0	38,5	14,3	60,0	25,8
Czech Republic NRCA	58,1	65,7	82,6	90,9	77,8	67,1
England and Wales	32,4	47,8	59,8	66,4	58,2	51,2
Finland	18,2	40,7	29,4	69,6	64,1	45,5
France REMERA	64,4	84,3	86,1	100,0	76,6	75,0
France Paris	68,8	86,2	83,3	90,3	84,0	84,0
Germany	28,6	60,0	40,0	0,0	42,9	40,7
Israel	42,9	100,0	100,0	0,0	16,7	42,9
Italy IMER	40,0	18,2	100,0	80,0	75,0	61,9
Italy Lombardy	0,0	50,0	100,0	66,7	75,0	75,0
Italy Tuscany	0,0	85,7	75,0	75,0	94,4	76,2
Northern Netherlands	0,0	11,1	0,0	0,0	16,7	10,0
Sweeden	17,9	17,9	70,8	55,2	78,0	45,8
USA Atlanta	4,5	22,2	37,5	27,3	26,7	22,9

Průměrný týden těhotenství dle použité metody prenatální diagnostiky DS, věku těhotné, rok 2002

2002		≤ 34			≥ 35	
Stát/Region Věk	CVS	AC	celkem	CVS	AC	celkem
Canada Alberta		22,0	22,0	16,0	18,0	17,8
Czech Republic NRCA		20,2	20,2		20,0	20,0
Finland	17,0	18,9	18,7	14,0	17,6	16,1
France REMERA	14,5	22,6	21,1	14,8	19,5	19,2
France Paris	13,1	21,6	19,5	13,7	20,9	18,9
Germany		18,8	18,8	13,0	18,3	16,2
Italy IMER	15,0	20,3	19,0	13,7	18,7	17,3
Italy Tuscany	14,0	19,6	18,7		18,4	18,4
Northern Netherlands	13,0		13,0		18,0	18,0
USA Atlanta		21,8	21,8	12,0	18,6	17,5

Průměrný týden těhotenství dle použité metody prenatální diagnostiky DS, věku těhotné, rok 2008

2008		≤ 34			≥ 35	
Stát/Region Věk	CVS	AC	celkem	CVS	AC	celkem
Australia VBDR	13,5	17,3	15,1	14,0	17,1	15,5
Canada Alberta	13,3		13,3	15,3	19,3	17,1
Czech Republic NRCA	12,7	18,6	16,9	13,0	17,9	16,3
Finland	13,9	18,4	15,9	14,2	17,6	15,8
France REMERA	14,2	21,5	18,6	14,9	21,6	19,6
France Paris	14,2	21,5	18,6	13,6	19,5	16,9
Germany		17,9	17,9		18,4	18,4
Italy IMER	15,1	19,0	17,2	14,3	18,8	16,5
Italy Tuscany	14,0	19,3	16,3	13,8	18,9	18,0
Northern Netherlands	13,5	23,0	14,9	14,0	21,0	15,0
USA Atlanta	14,0	23,0	18,5	13,5	18,7	17,9

Změny v procentuálním zastoupení skupin rodiček podle věku – 5leté skupiny, ČR 1985 – 2011