



XXV. IZAKOVIČOV MEMORIÁL

1.- 3. október 2014, Kúpeľná dvorana, Trenčianske Teplice

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



Prenatální diagnostika NTD a AWD v České republice v období 1994 – 2013

**Antonín Šípek ^{1,2,3}, Vladimír Gregor ^{1,2,4},
Antonín Šípek jr. ^{1,5},**

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, Praha, Katedra lékařské genetiky ⁴

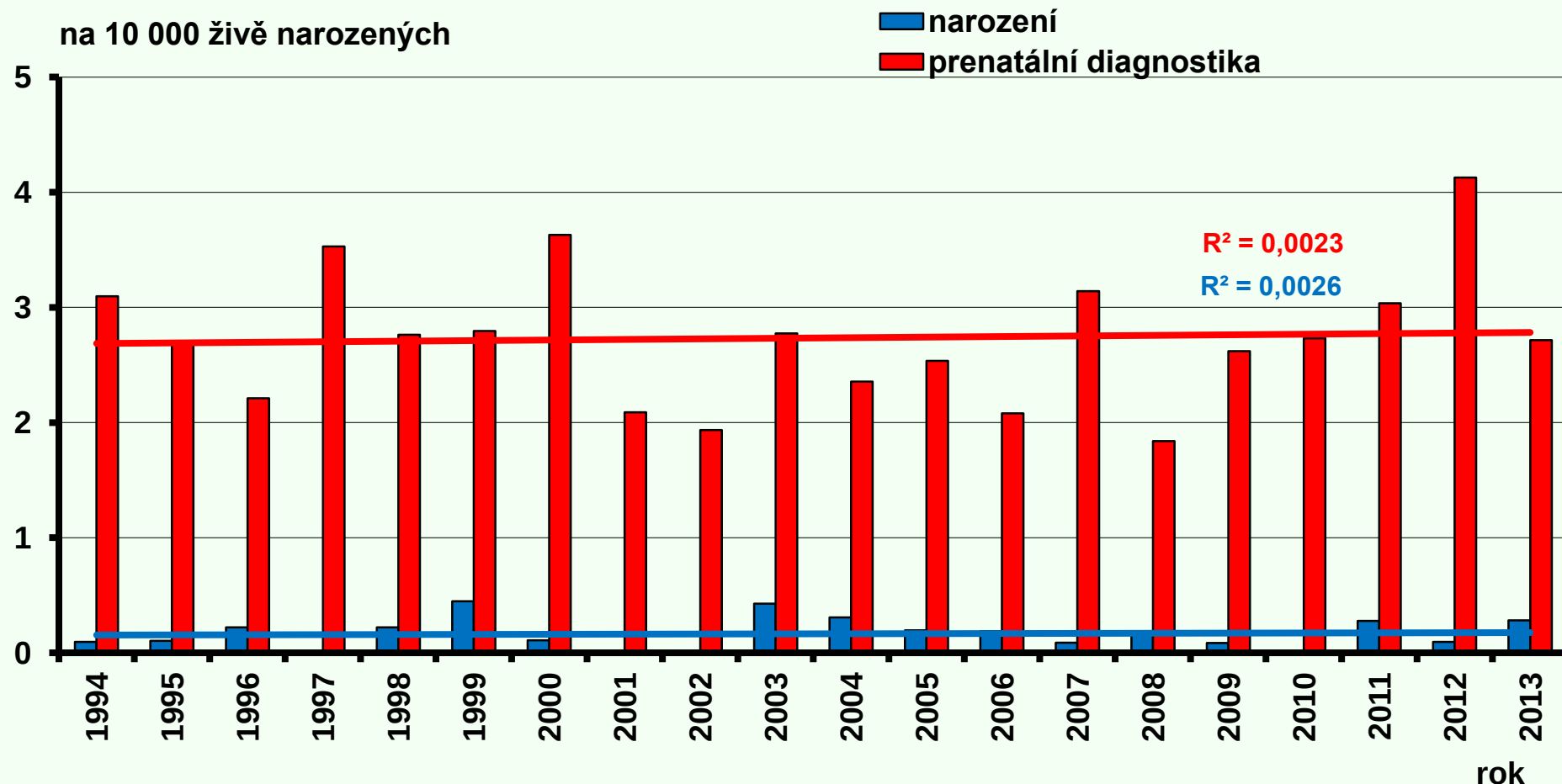
Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná
fakultní nemocnice, Praha ⁵

NTD a AWD v České republice, 1994 – 2013:

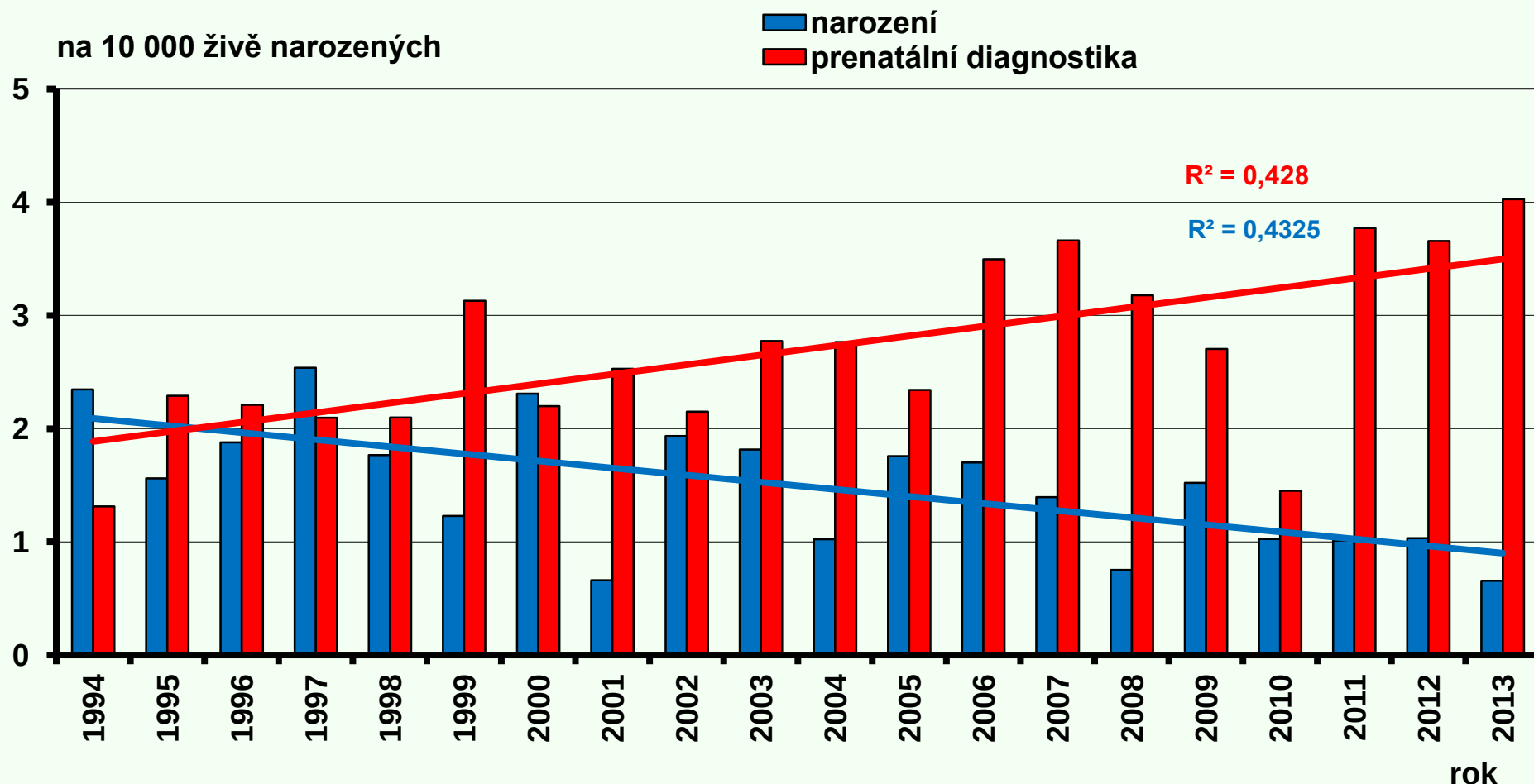
Počty diagnóz:

Diagnóza	Narozeno	Pren.diagnostikováno	Celkem
Anencefalie	33	555	588
Spina bifida	299	551	850
Encefalokéla	54	191	245
Omfalokéla	239	282	621
Gastroschíza	164	473	637

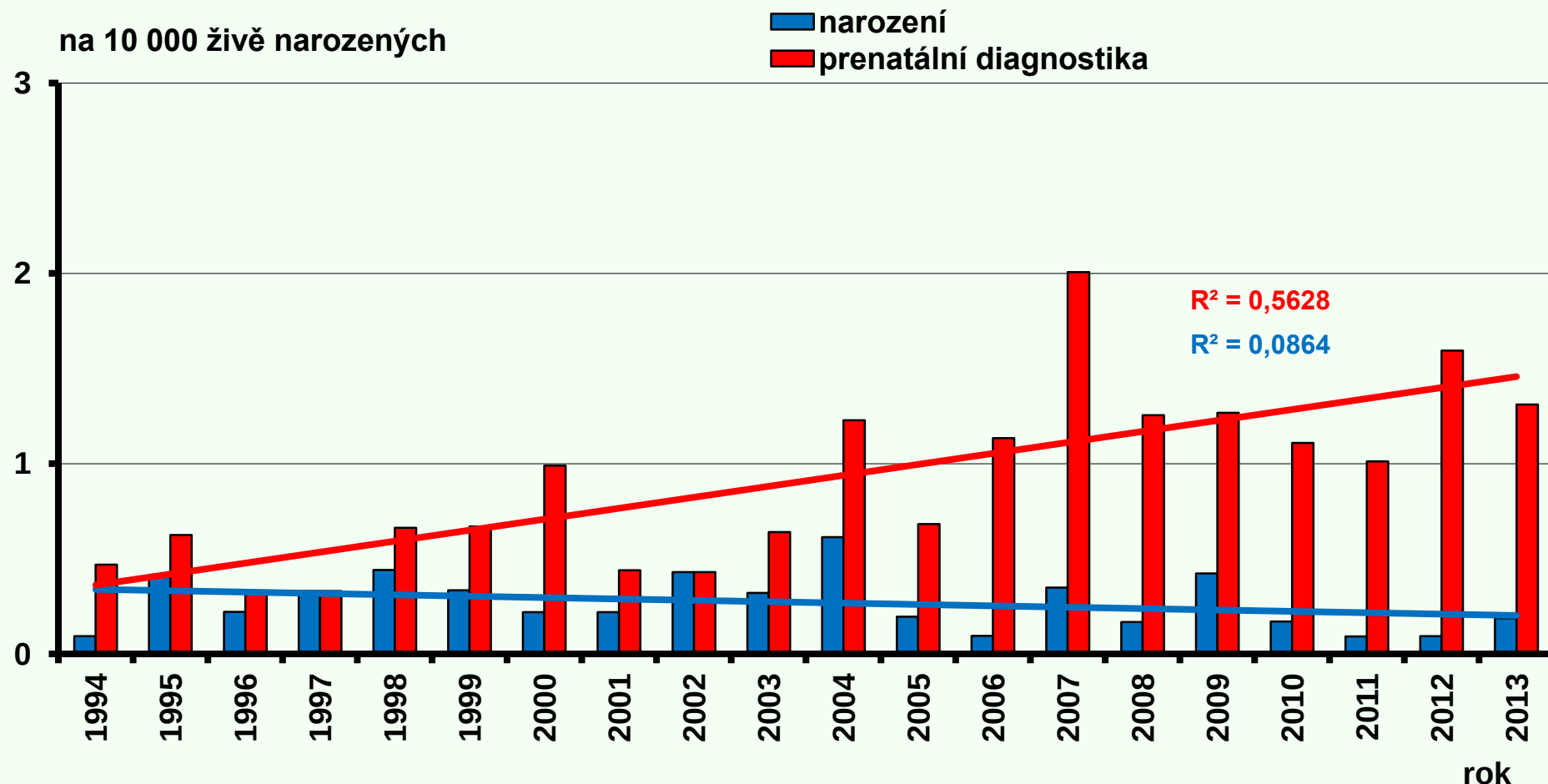
Anencefalie v České republice, 1994 - 2013



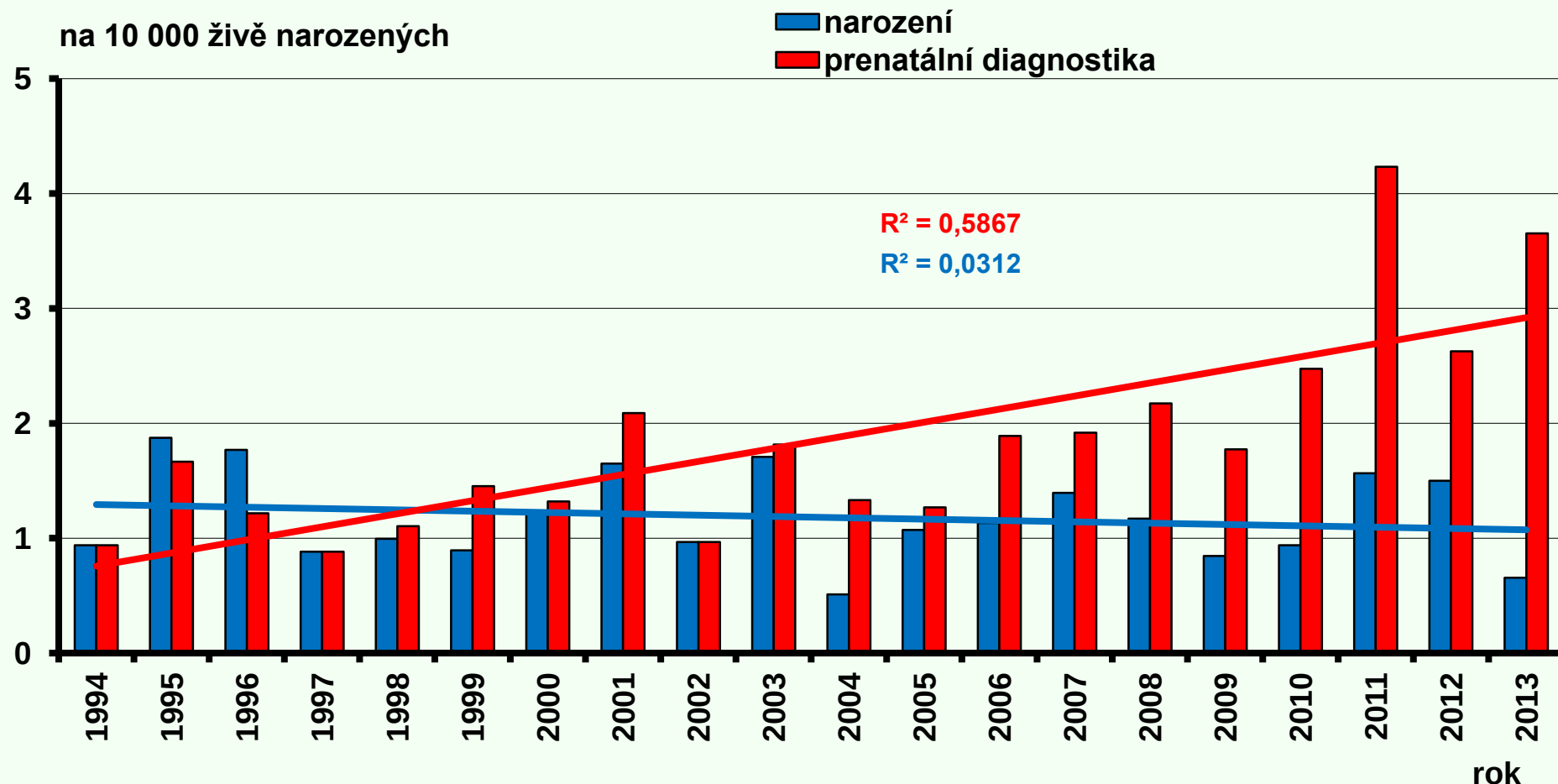
Spina bifida v České republice, 1994 - 2013



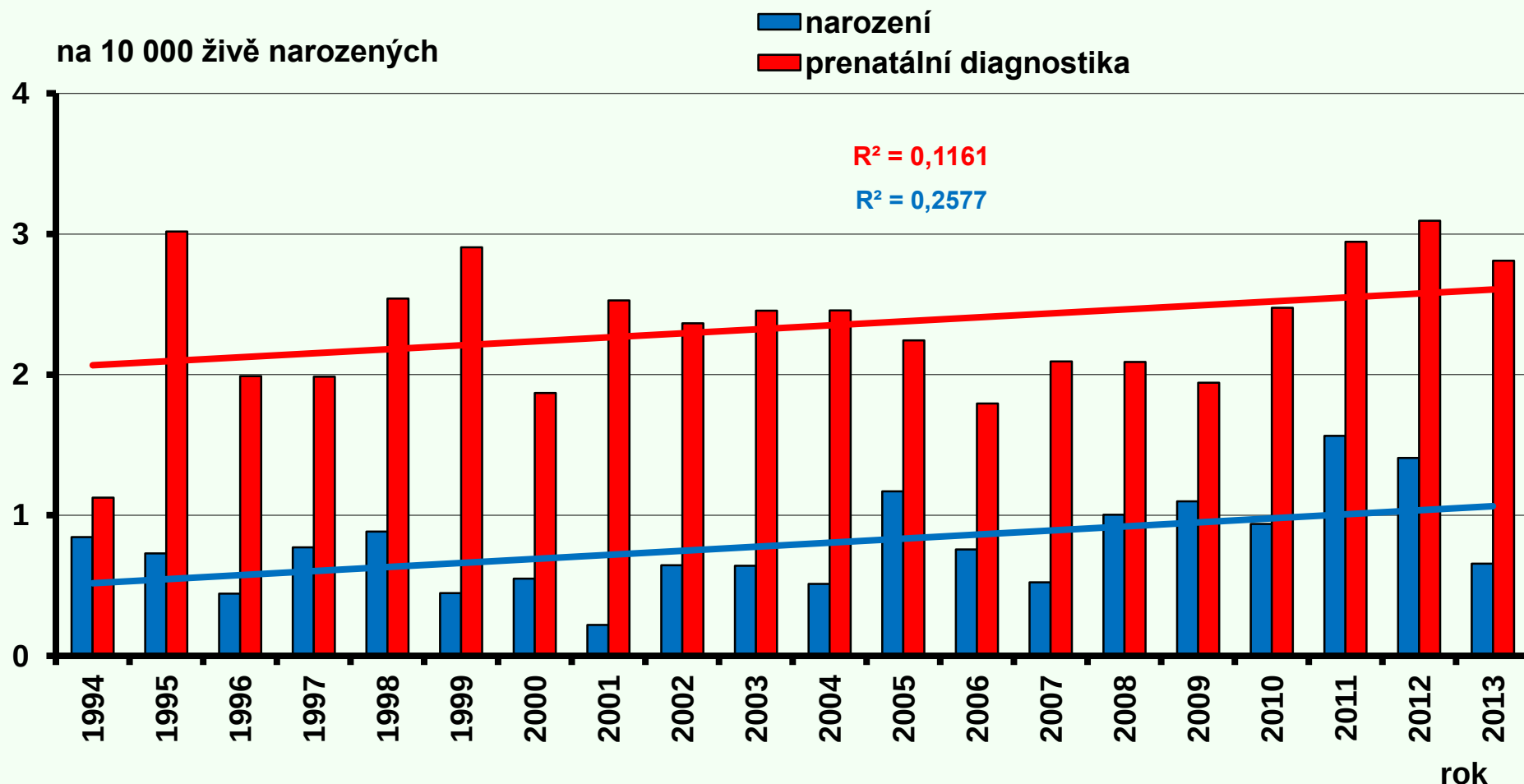
Encefalokéla v České republice, 1994 - 2013



Omfalokéla v České republice, 1994 - 2013



Gastroschíza v České republice, 1994 - 2013

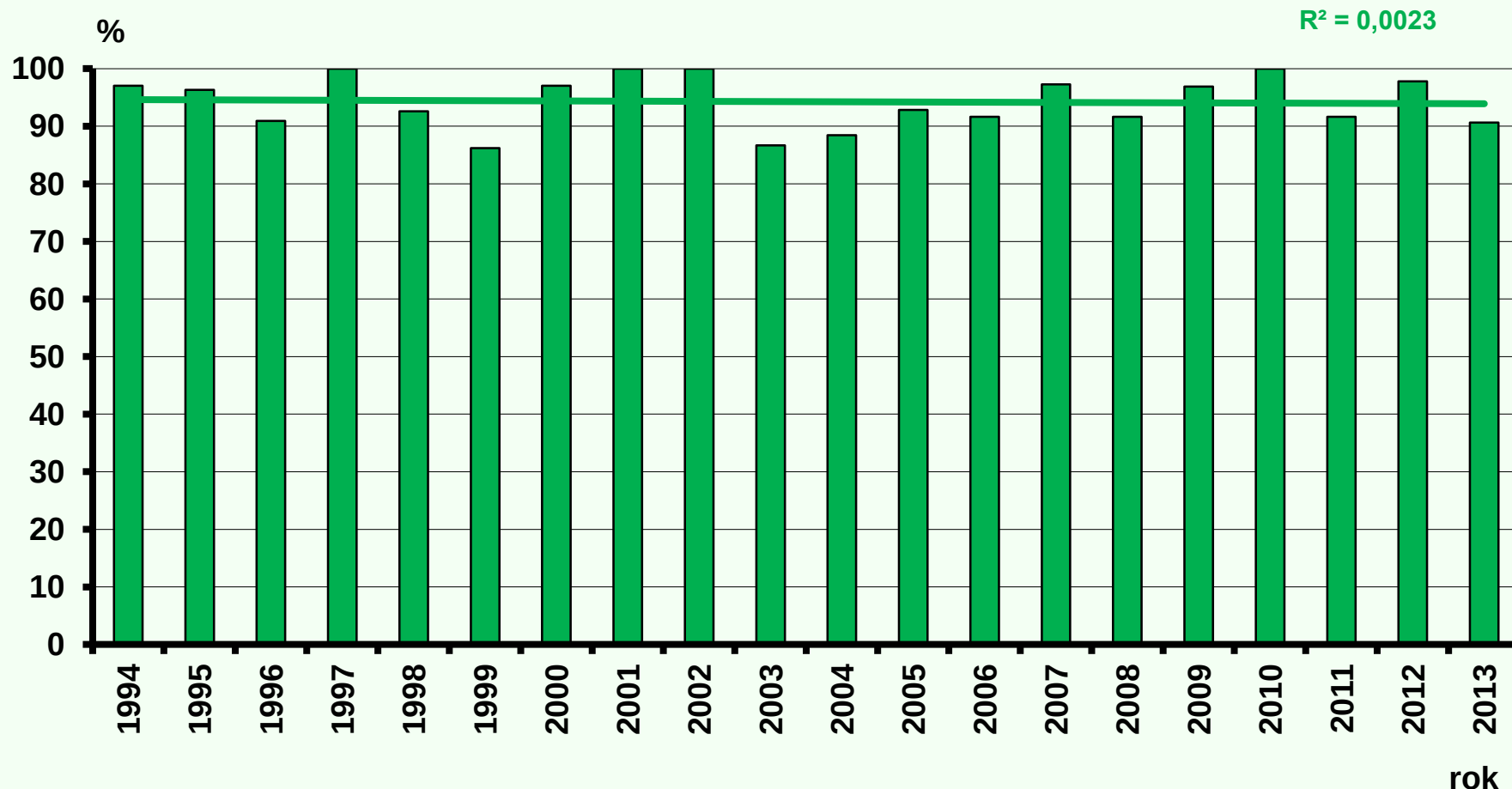


NTD a AWD v České republice, 1994 – 2013:

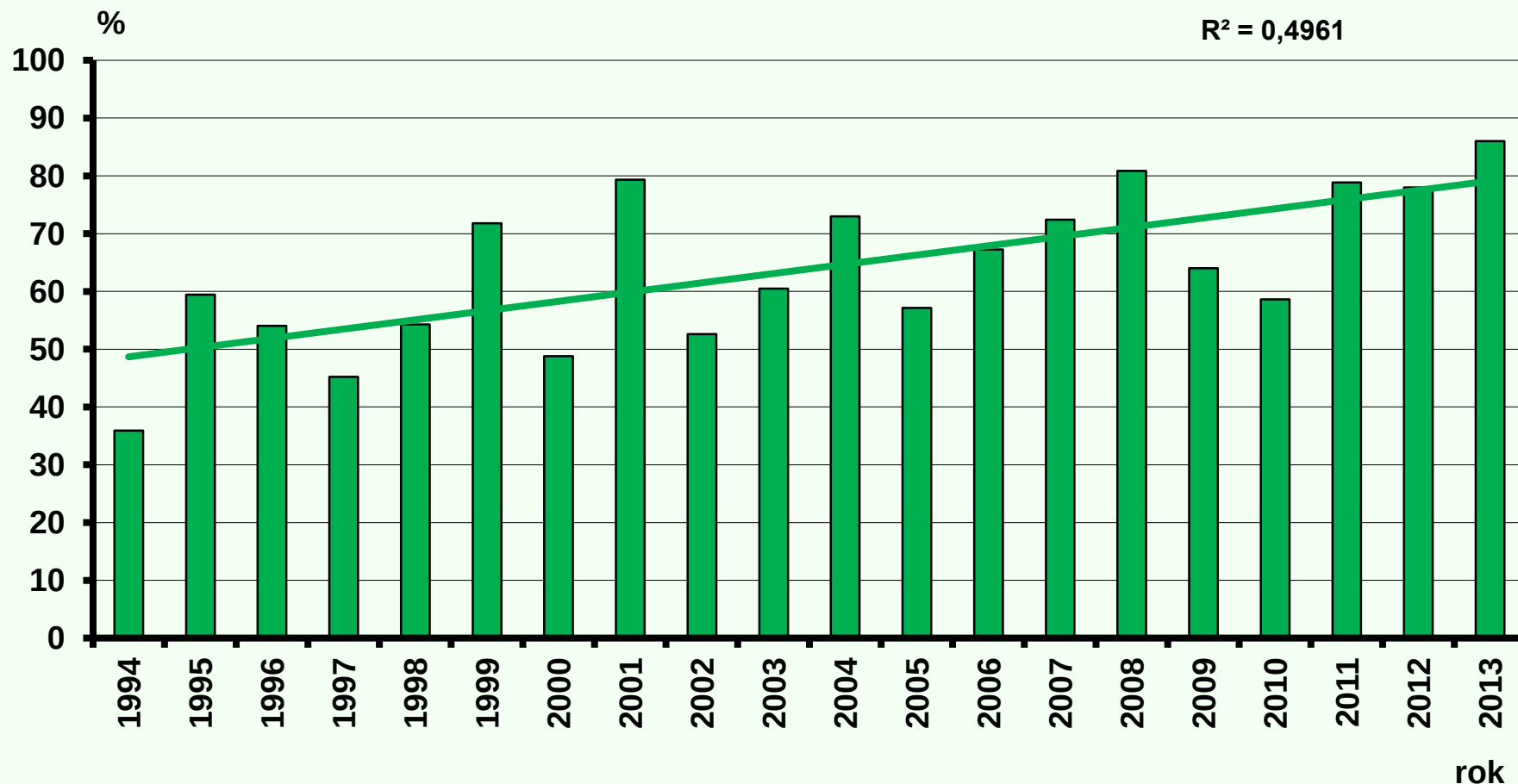
Průměrná prevalence na 10 000 živě narozených

Diagnóza	Narozeno	Pren.diagnostiková no	Celkem
Anencefalie	0,17	2,74	2,91
Spina bifida	1,50	2,69	4,19
Encefalokéla	0,27	0,91	1,18
Omfalokéla	1,18	1,84	3,02
Gastroschíza	0,79	2,34	3,13

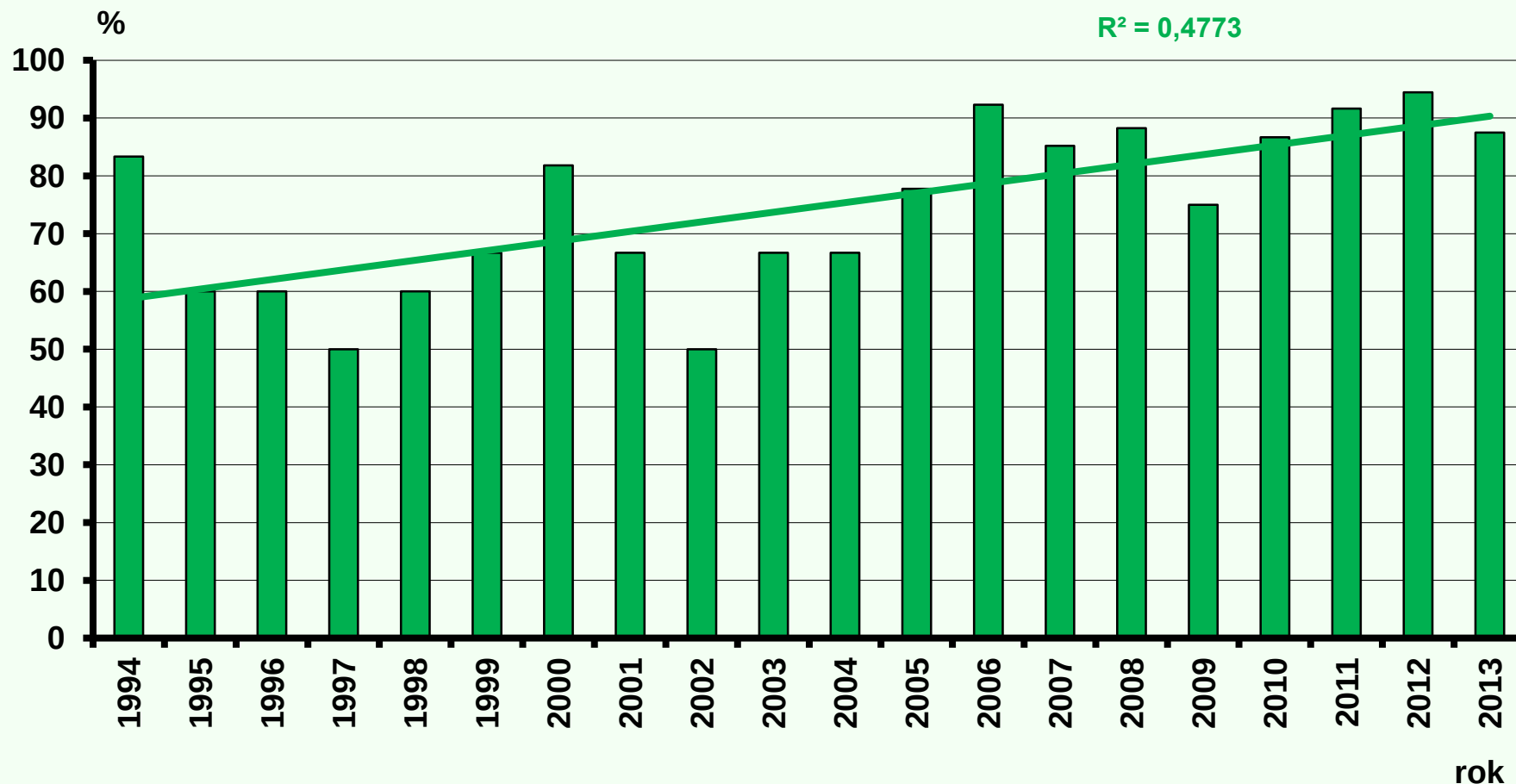
Anencefalie v České republice, 1994 – 2013, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



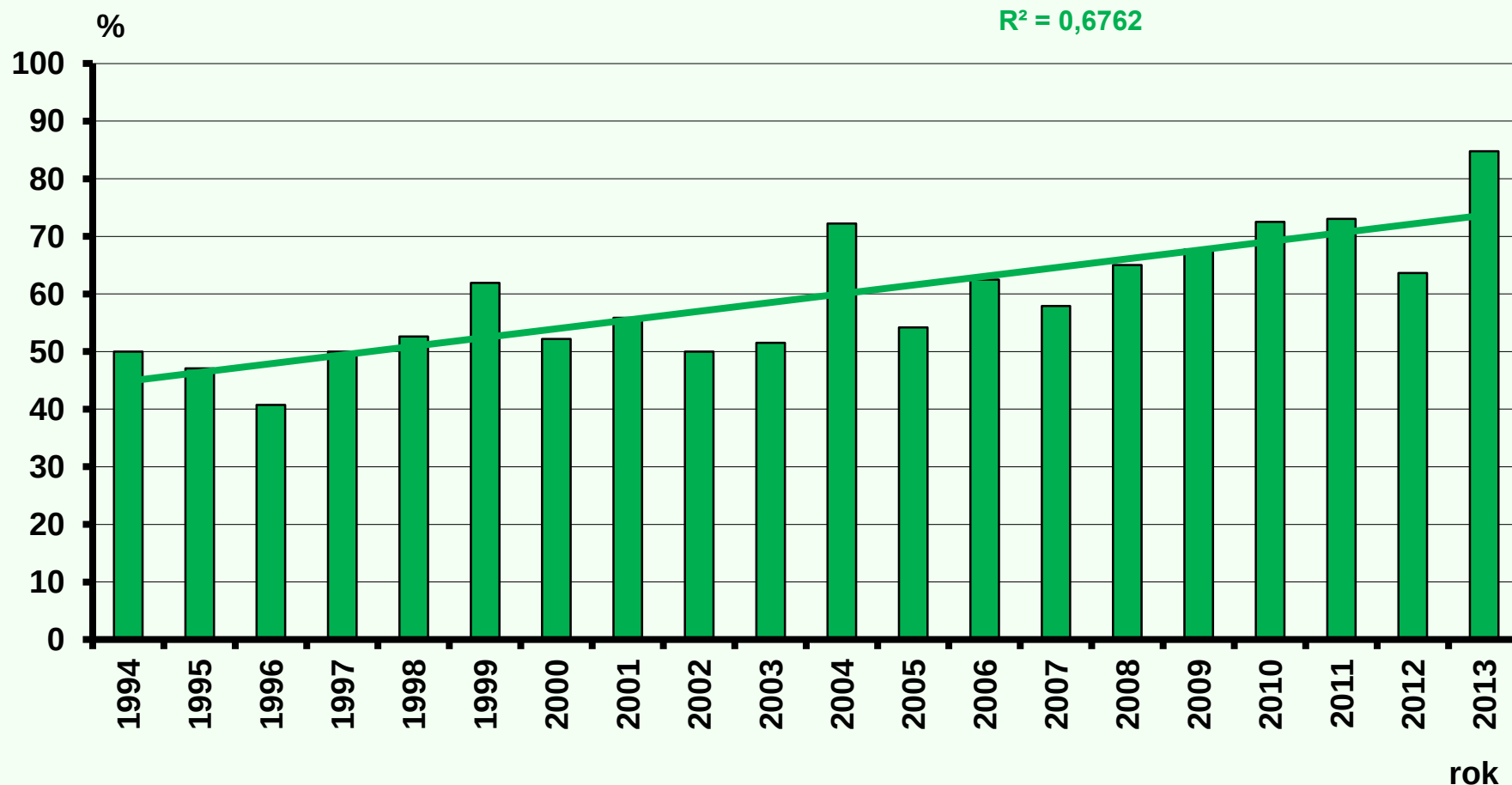
Spina bifida v České republice, 1994 – 2013, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



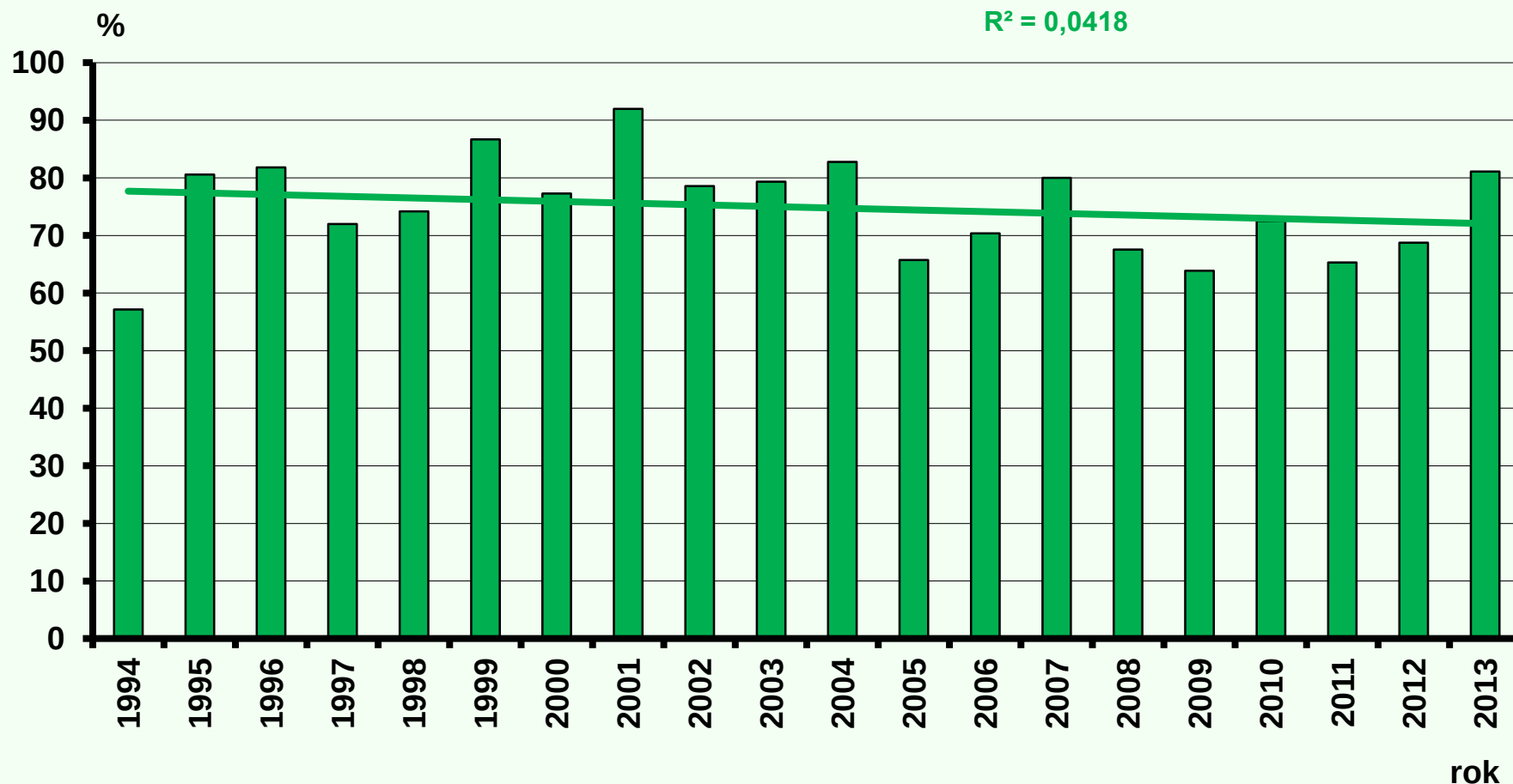
Encefalokéla v České republice, 1994 – 2013, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Omfalokéla v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Gastroschíza v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku

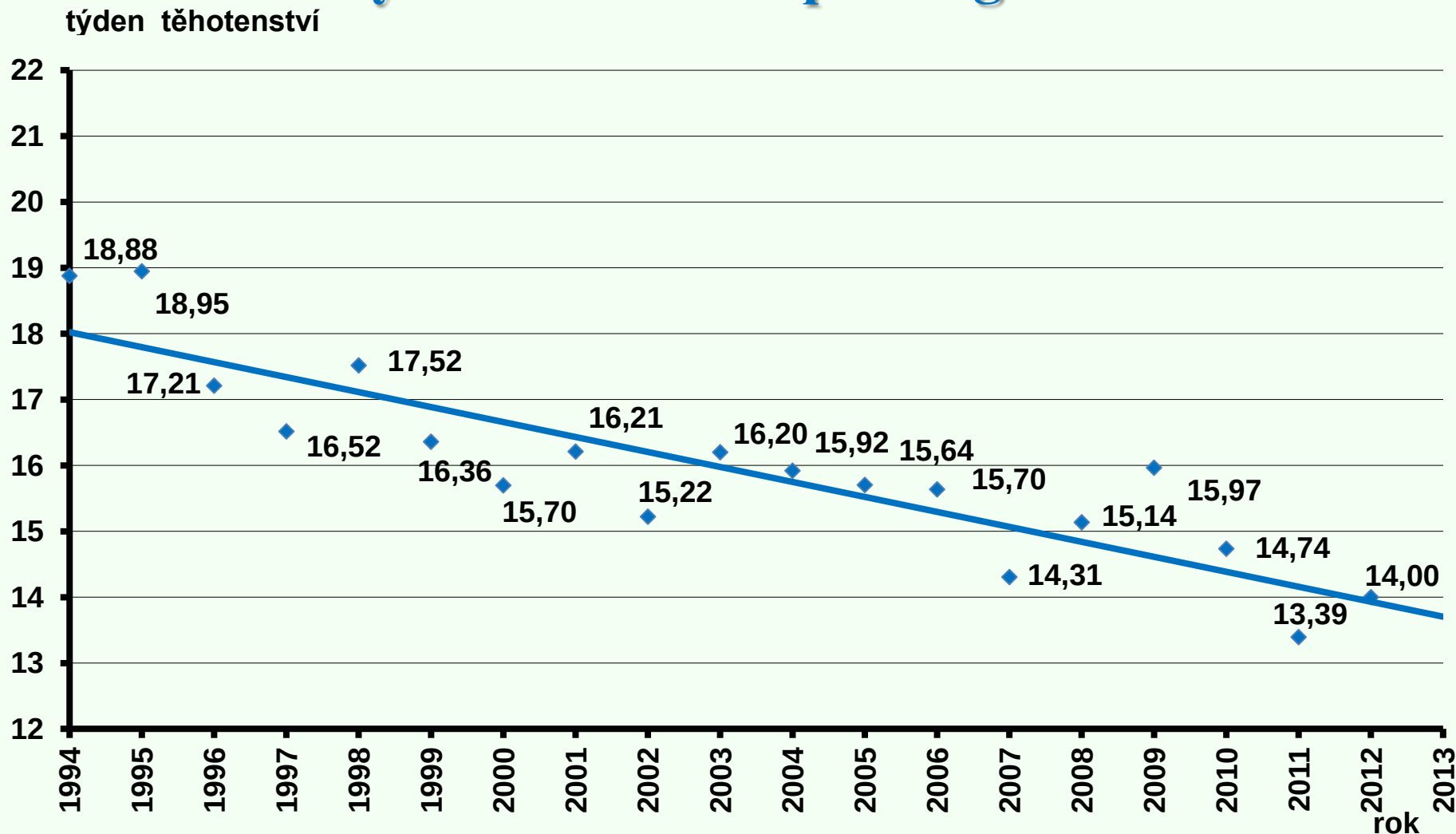


NTD a AWD v České republice, 1994 – 2013:

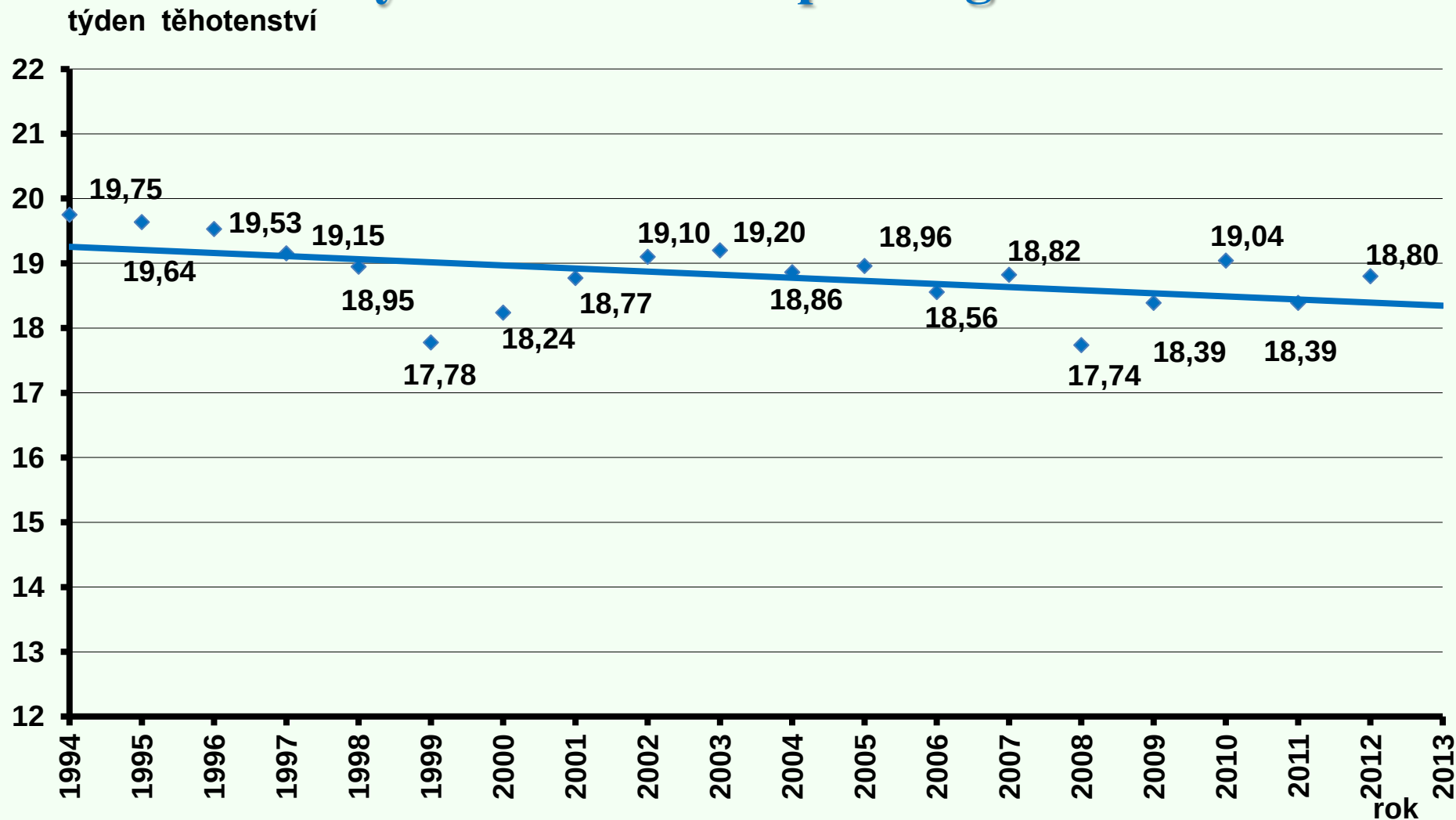
Efektivita v %

Diagnóza	1994 -2013	2012	2013
Anencefalie	94,39	97,79	90,63
Spina bifida	64,82	78,00	86,00
Encefalokéla	77,96	94,44	87,50
Omfalokéla	61,51	63,64	87,78
Gastroschíza	74,25	68,75	81,08

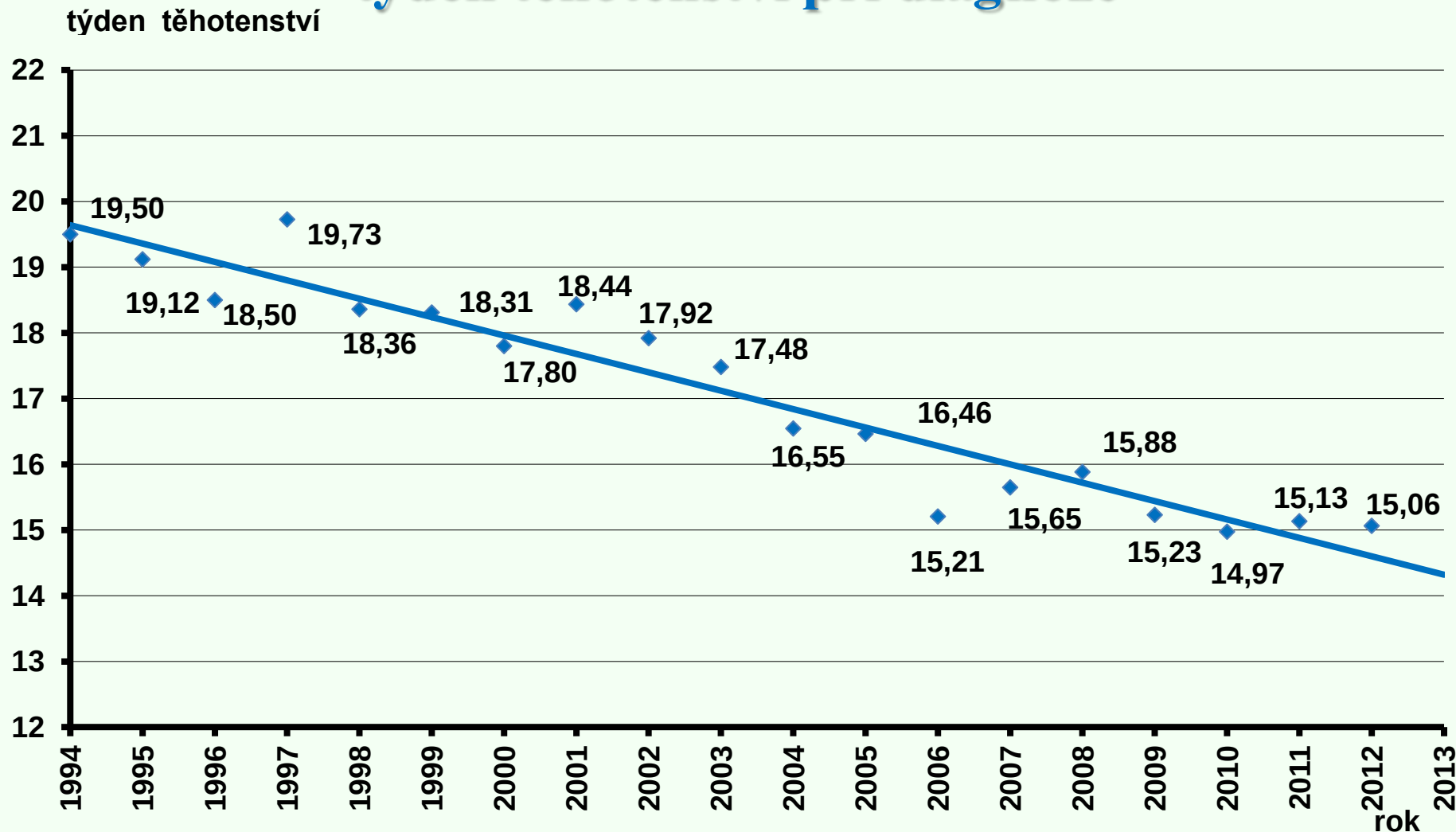
Anencefalie v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze



Spina bifida v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze

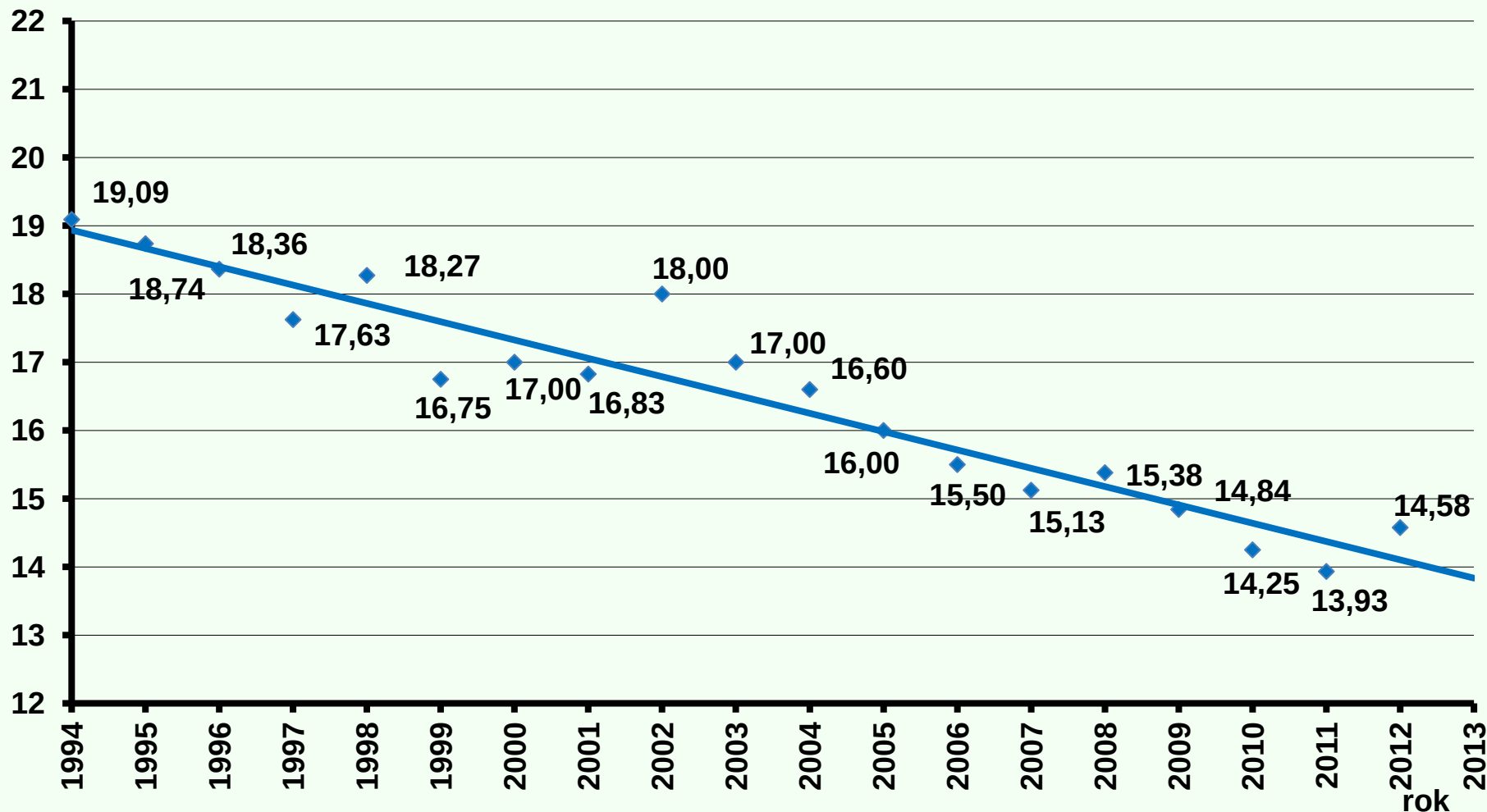


Encefalokéla v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze

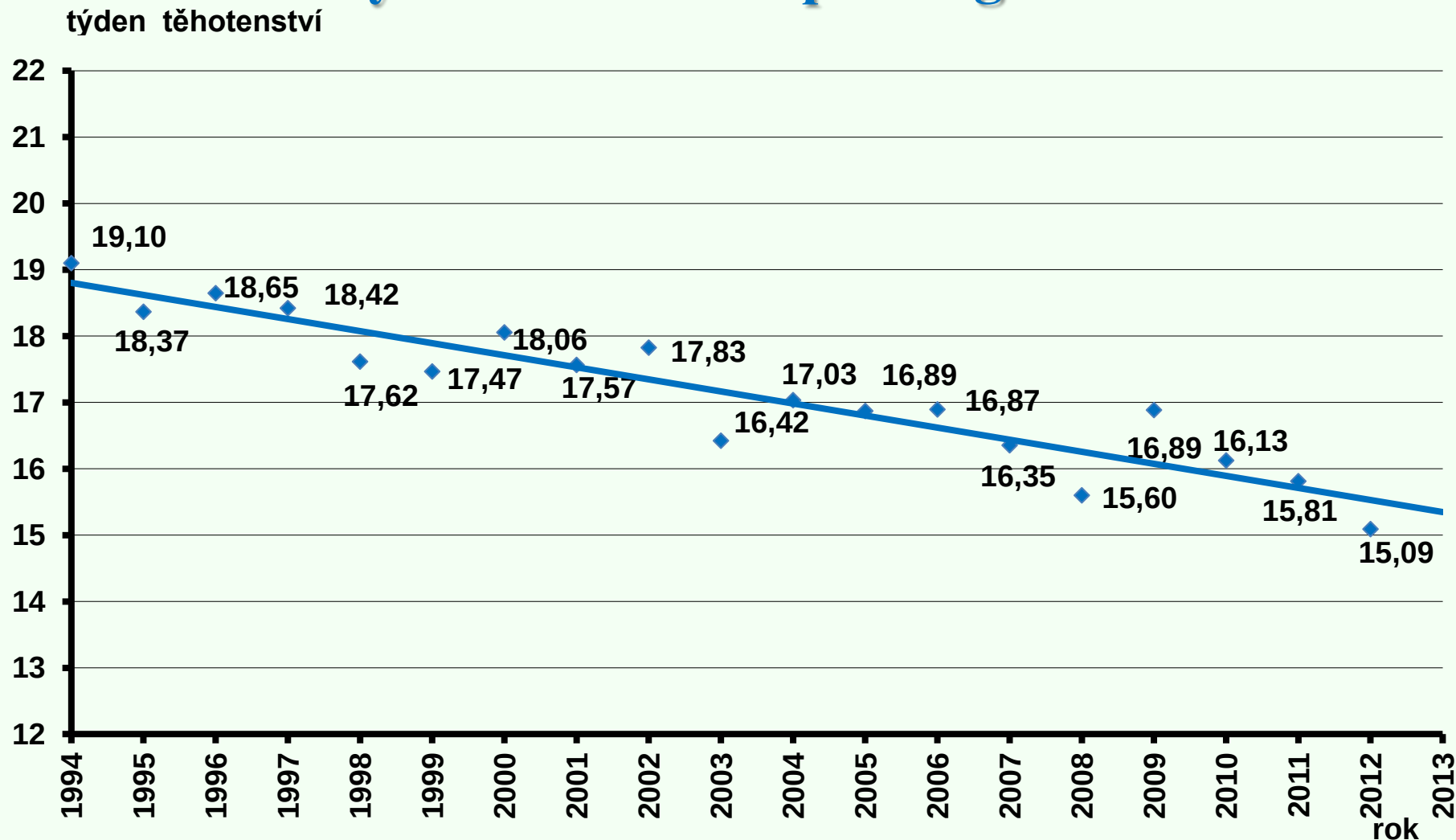


Omfalokéla v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



Gastroschíza v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze



NTD a AWD v České republice, 1994 – 2013: Prenatální diagnostika – efektivita a týden těhotenství

Diagnóza	Efektivita	Týden těhotenství
Anencefalie	94,39	15,49
Spina bifida	64,82	18,65
Encefalokéla	77,96	16,14
Omfalokéla	61,51	15,60
Gastroschíza	74,25	16,81

Vrozené vady ze skupiny NTD jsou jednak letální (anencefalie), jednak velmi závažné svoji prognózou pro mortalitu a morbiditu narozeného jedince (spina bifida, encefalokéla).

1.rok života přežívá cca 87 % dětí narozených se spina bifida a 77% narozených dětí s encefalokélou.

Vrozené vady ze skupiny AWD jsou také zásadní pro mortalitu a morbiditu narozených. V případě AWD defektů je přežívání 1.roku života 88 % pro děti narozené s omfalokélou a 98% pro děti narozené s gastroschízou.

Prenatální diagnostika umožňuje v případě závažných strukturální vrozených vad plodu, významně ovlivňujících další vitální prognózu plodu/dítěte, možnost informovaného rozhodnutí pro těhotnou ženu o dalším osudu gravidity.

Časnější prenatální diagnostika (I. trimestr) je pro těhotnou ženu a její rozhodnutí psychologicky příznivější, než pozdější rozhodnutí v případě II. trimestrální prenatální diagnostiky.

Na závěr by autoři rádi poděkovali všem spolupracovníkům, kteří se účastní sběru dat nezbytných pro celorepublikovou evidenci údajů o vrozených vadách a jejich prenatální diagnostice, bez jejichž trpělivé a spolehlivé práce by nemohlo vzniknout toto zpracování.

Děkuji za pozornost

XXV. IZAKOVIČOV MEMORIÁL

1.- 3. október 2014, Kúpeľná dvorana, Trenčianske Teplice

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





XXV. IZAKOVIČOV MEMORIÁL

1.- 3. október 2014, Kúpeľná dvorana, Trenčianske Teplice

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

