

17. Kaprasův den – Klinická genetika,
14. 2. 2018, Purkyňův ústav, Albertov 4, Praha 2

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



Defekty neurální trubice v České republice

*Šípek A^{1, 2, 3}, Gregor V^{1, 2, 4}, Šípek A jr.^{2, 4, 5}, Horáček J^{1, 6},
Klaschka J⁷, Malý M⁷*

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
2. PRONATAL Sanatorium, Praha
3. Ústav lékařské genetiky, 3. lékařská fakulta UK, Praha
4. Katedra lékařské genetiky, Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha
5. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta UK a VFN, Praha
6. Gennet s. r. o., Praha
7. Ústav informatiky AV ČR, v. v. i., Praha

Defekty neurální trubice (**NTD** - z anglického Neural Tube Defects) jsou skupinou malformací mozku a míchy, které jsou pro postiženého velmi závažné svojí prognózou.

Ve většině případů jsou tyto vady letální nebo svým průběhem a postižením velmi závažné. Z tohoto důvodu se prenatální diagnostika již od počátku svého rozvoje snažila tyto vrozené vady včas diagnostikovat, aby těhotenství s takto postiženými plody bylo reálné předčasně ukončit.

V posledních letech se velmi rozvíjí také metody primární prevence těchto vad – především perikoncepční vitamínové suplementace.

Do této skupiny patří tyto diagnózy: **anencefalie, spina bifida, kraniorachischíza, iniencefalie a encefalokéla.**

Anencephaly



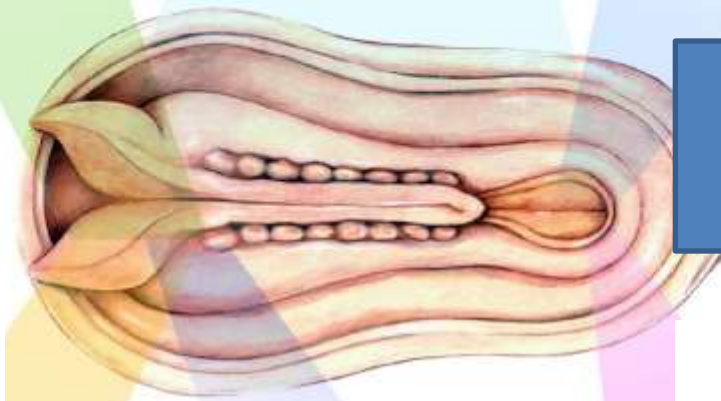
Craniorachischis



Open spina bifida



Iniencephaly



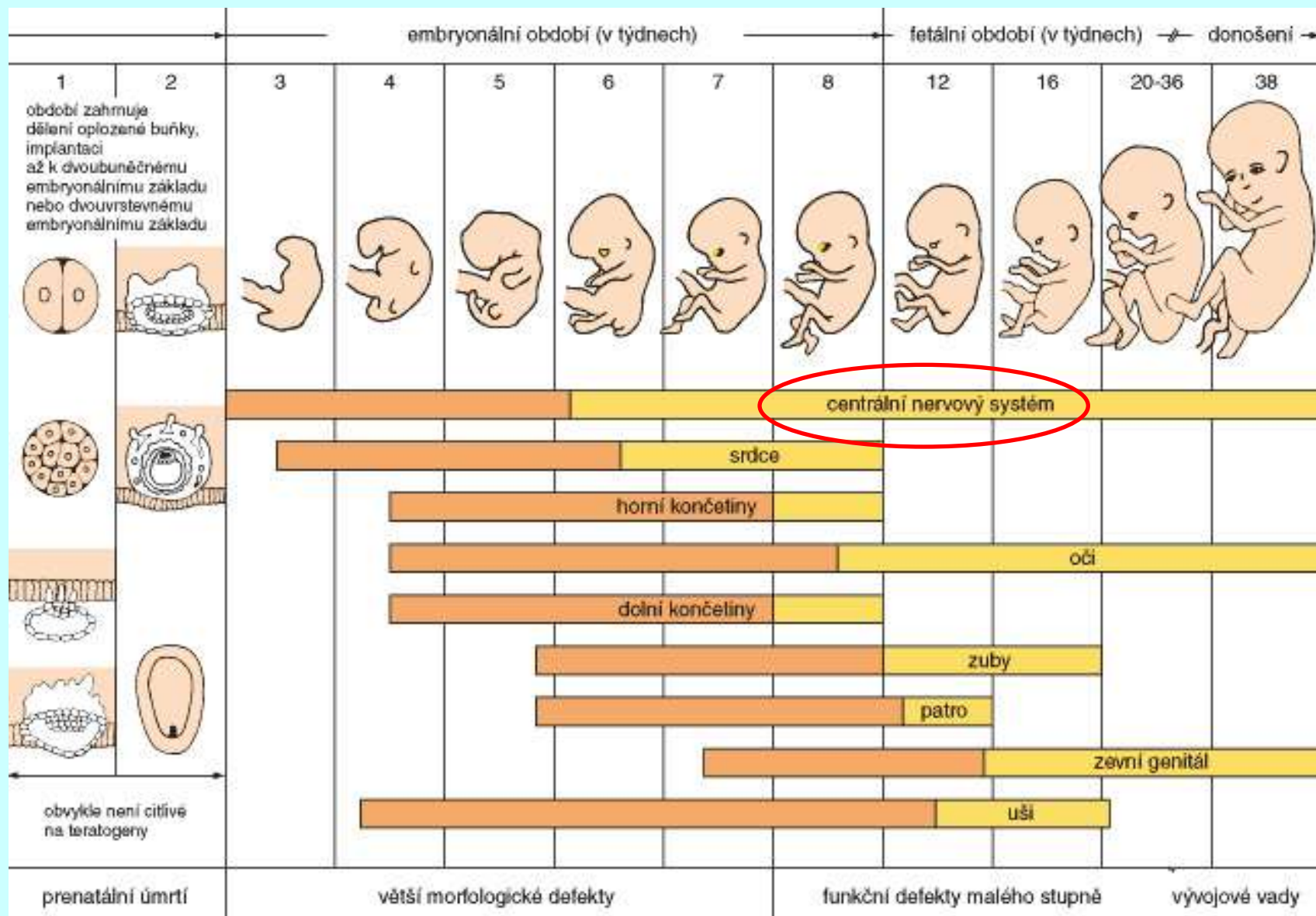
WHO/CDC/ICBDSR.
Birth defects surveillance:
atlas of selected congenital anomalies.
Geneva: World Health Organization; 2014.



Encephalocele



Closed spina bifida



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 neurální trubice (NTD – Neural Tube Defects),

anencefalie,

spina bifida,

encefalokéla

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

Anencefalie je vrozená vada, která je charakterizována nálezem, kdy v důsledku defektu uzávěru mozkových váčků následuje defekt měkkých i tvrdých tkání lebky. Tato vada je stoprocentně letální, většina takto postižených plodů se samovolně potrací či odumírá intrauterinně. Postnatální přežívání takto postižených novorozenců je jen krátkodobé.

Spina bifida je vrozená vada charakterizovaná defektem páteře ve střední čáře, který má za následek prolaps obsahu páteřního kanálu. Tento defekt může být lokalizován dorzálně nebo ventrálně. Dorzální defekty se dále dělí na defekty kryté a nekryté. Nekryté defekty mohou být asymptomatické nebo s lokálním nálezem hypertrichózy či hyperpigmentace. U nekrytých dorzálních defektů rozlišujeme spinu bifidu s meningokélou, meningomyelokélou a meningokélou s myeloschizou. Prognóza těchto vrozených vad je jak s hlediska mortality, tak i morbidity velmi závažná.

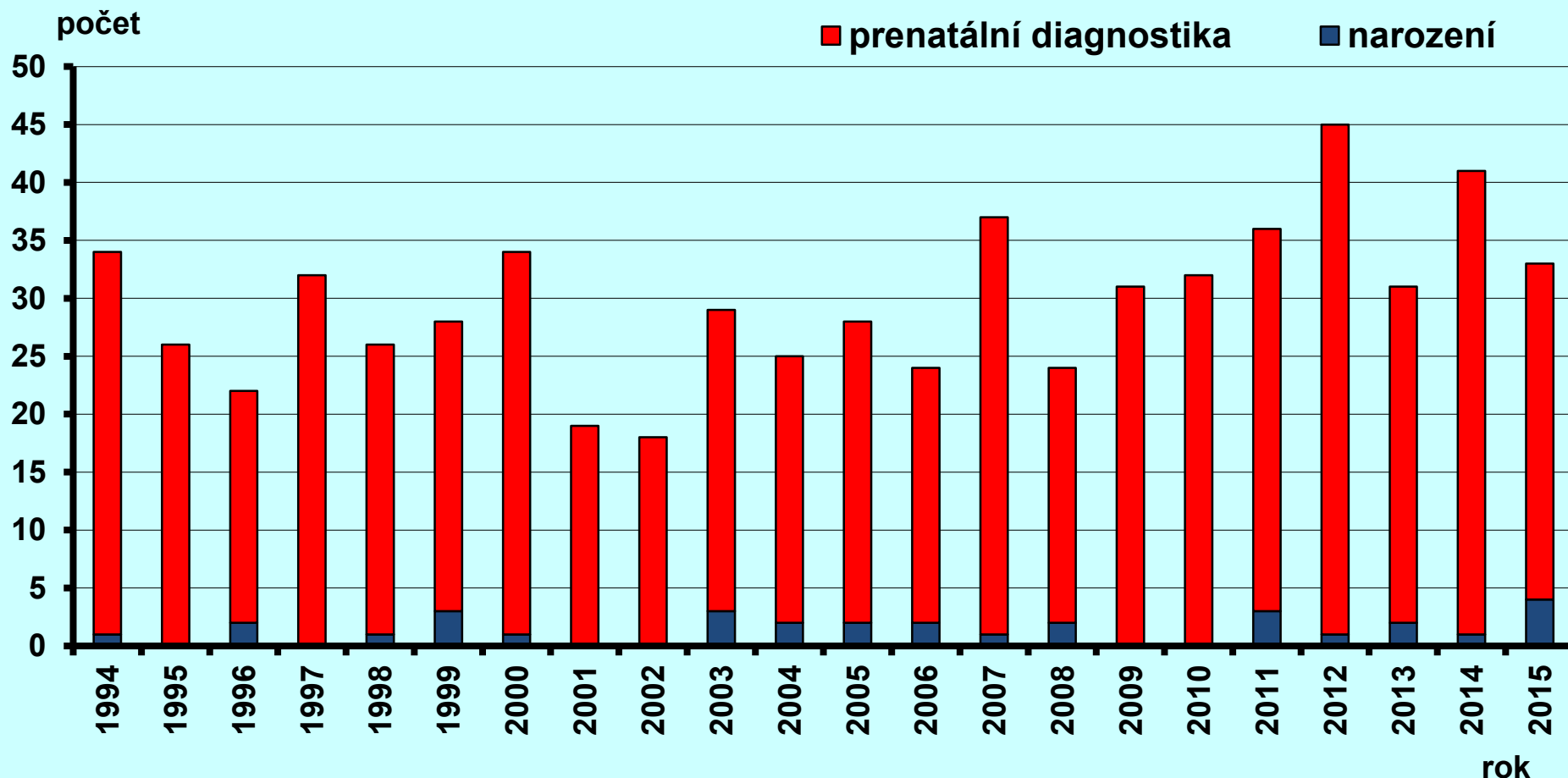
Encefalokéla je vrozená vada charakterizovaná výhřezem tkání centrálního nervového systému, která je doprovázená defektem kostí lebky a kožního krytu. Další dělení této vady je možné podle lokalizace tohoto defektu na frontální, nasofrontální, okcipitální, parietální, orbitální a nasální.

Anencefalie:

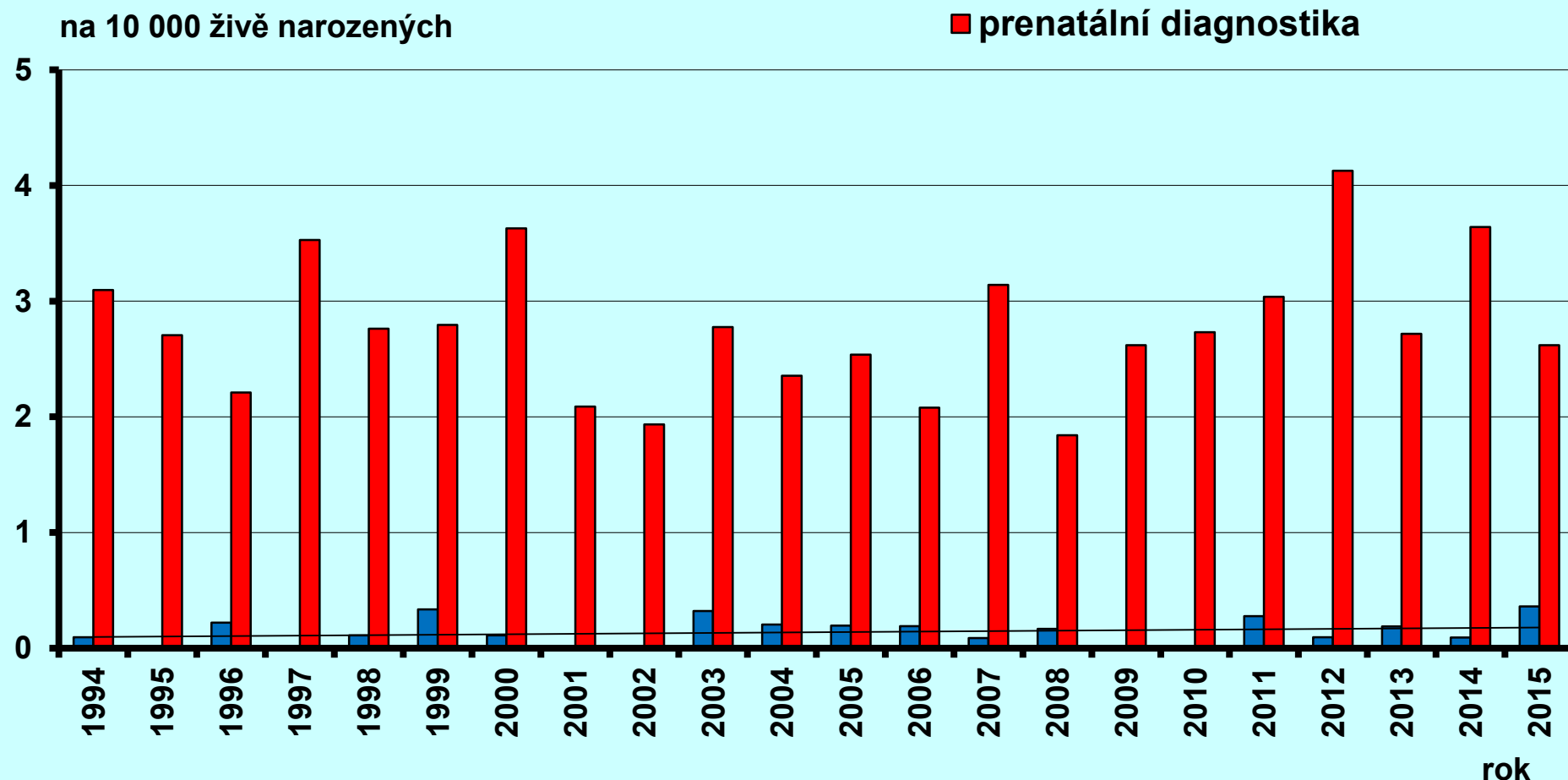
**V období 1994 – 2015 bylo celkem diagnostikováno 655 případů:
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 624,
u narozených dětí – 31.**

**V relativních počtech (na 10 000 živě narozených):
celkem – 2,91,
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 2,77,
u narozených dětí – 0,14.**

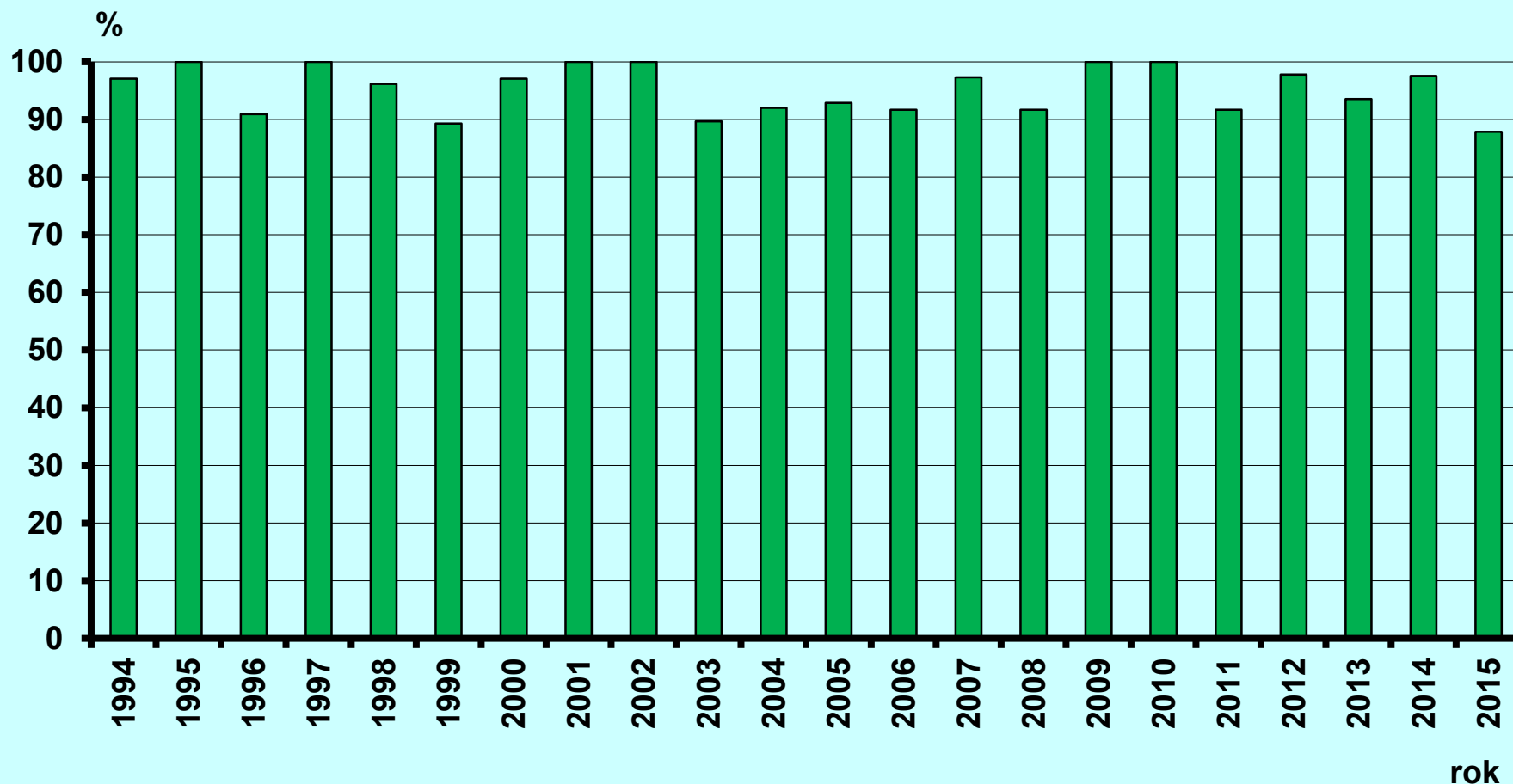
Anencefalie, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



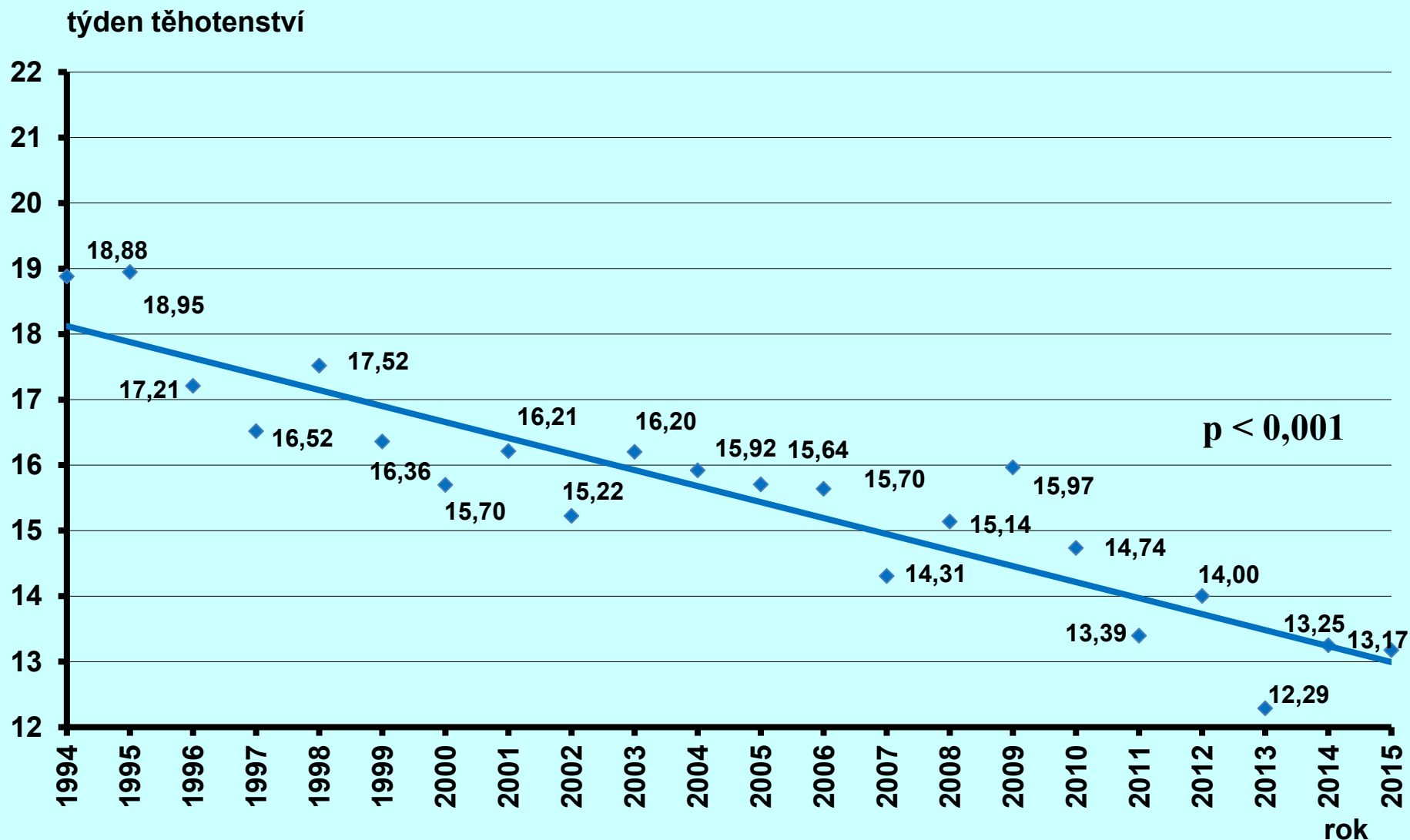
Anencefalie, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených



Anencefalie, ČR, 1994 – 2015, úspěšnost prenatální diagnostiky



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

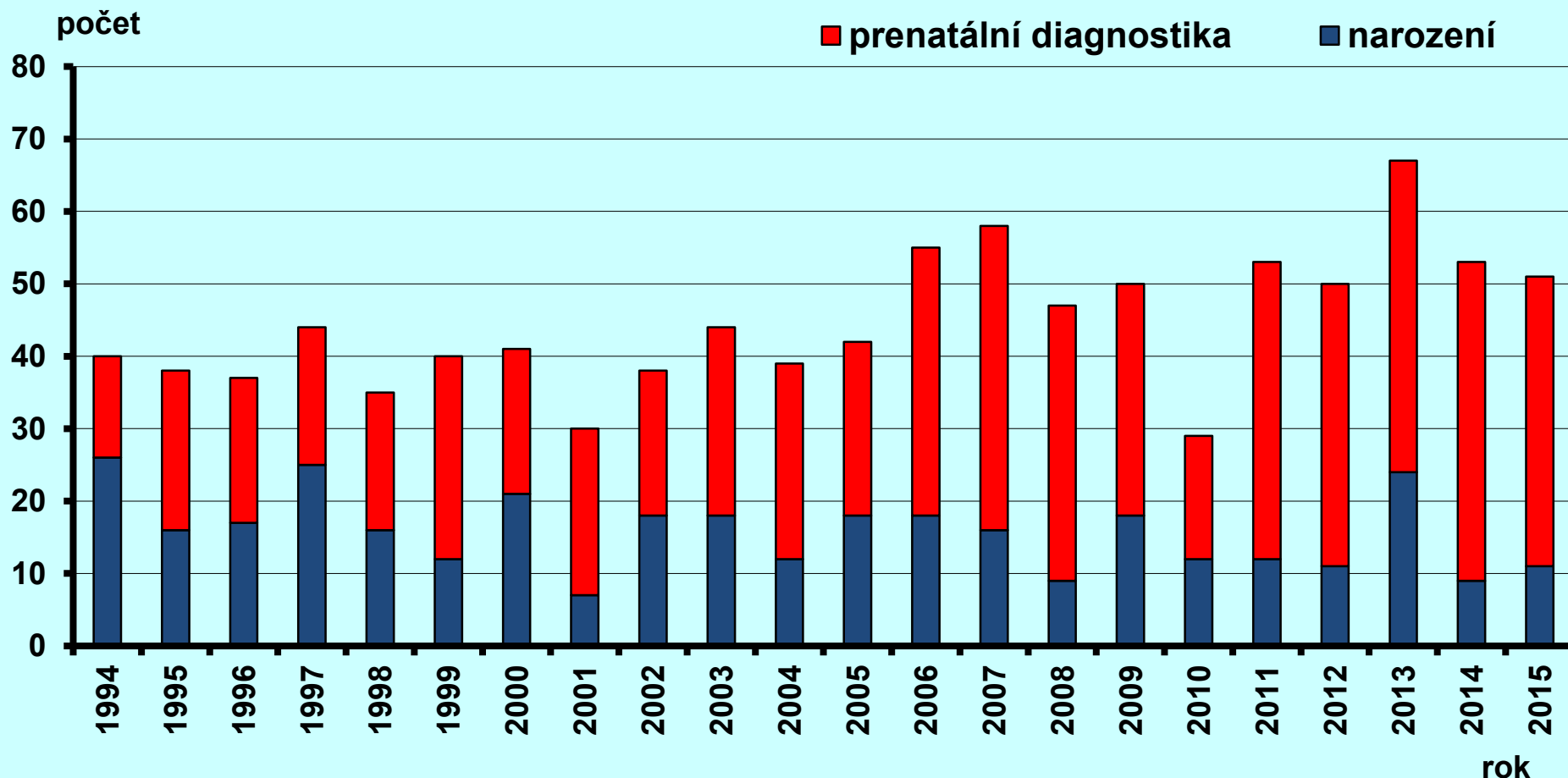


Spina bifida:

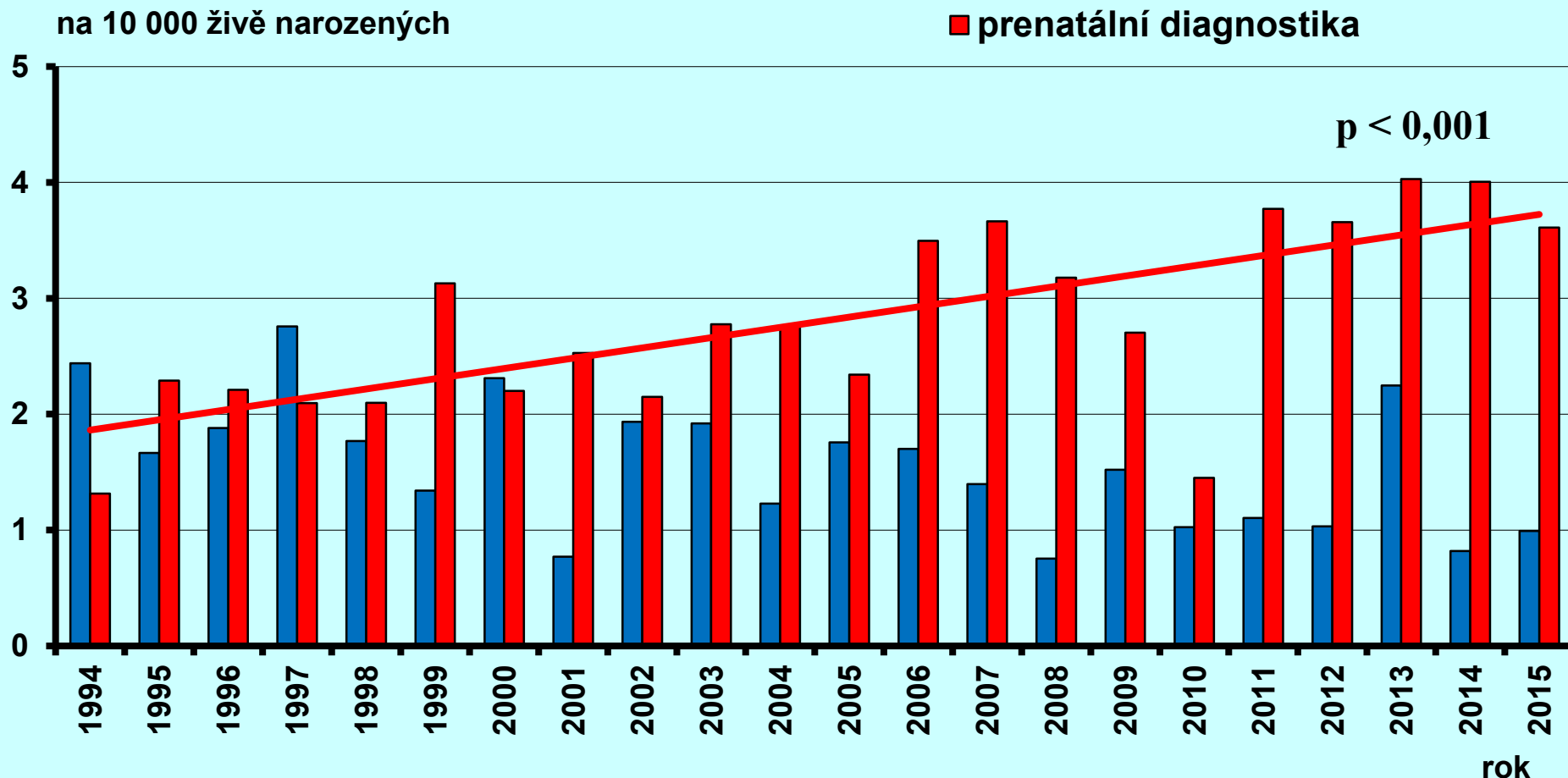
**V období 1994 – 2015 bylo celkem diagnostikováno 981 případů:
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 635,
u narozených dětí – 346.**

**V relativních počtech (na 10 000 živě narozených):
celkem – 4,36,
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 2,82,
u narozených dětí – 1,54.**

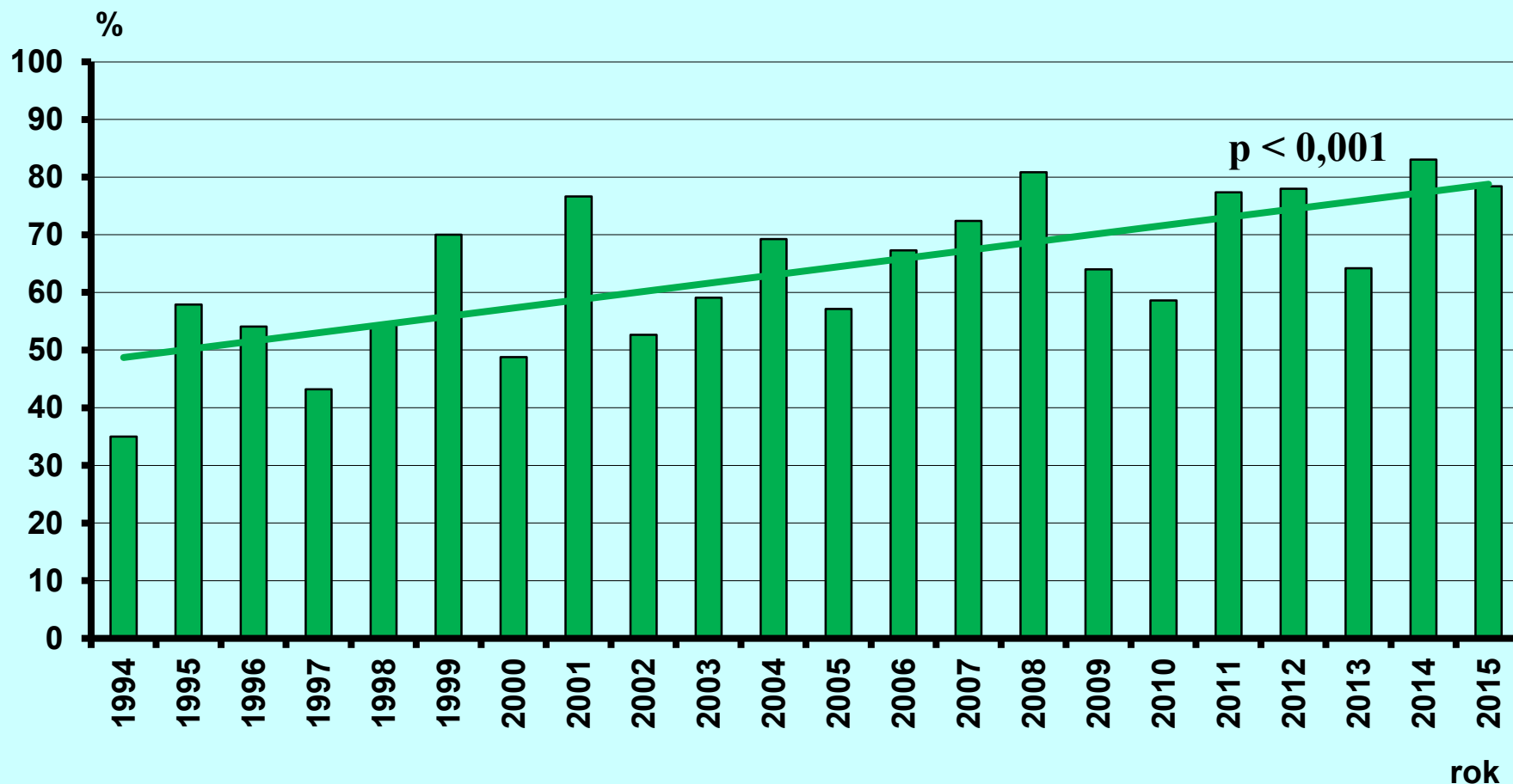
Spina bifida, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



Spina bifida, ČR, 1994 – 2015, na 10 000 živě narozených

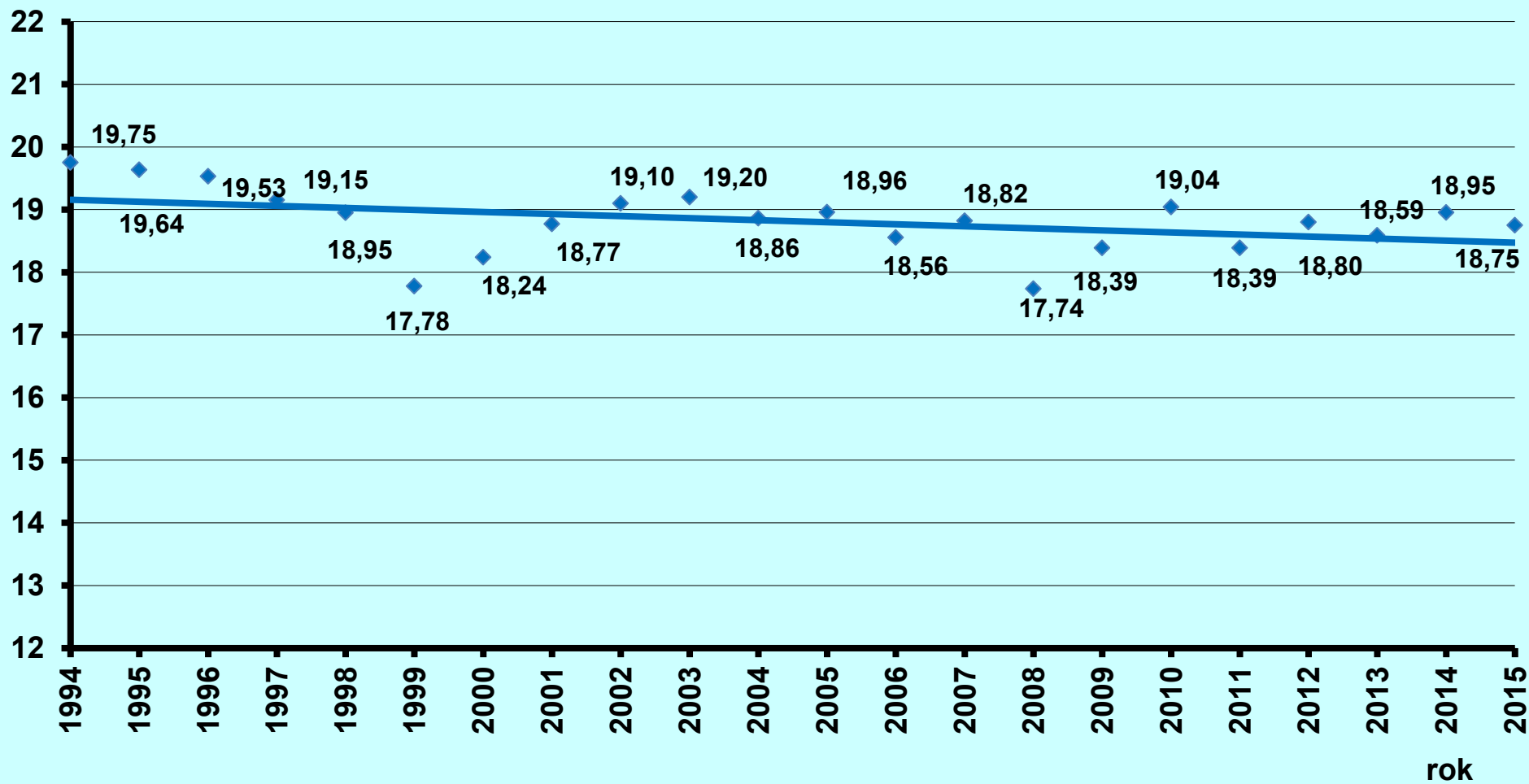


Spina bifida, ČR, 1994 – 2015, úspěšnost prenatální diagnostiky



Spina bifida, ČR, 1994 – 2015, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství

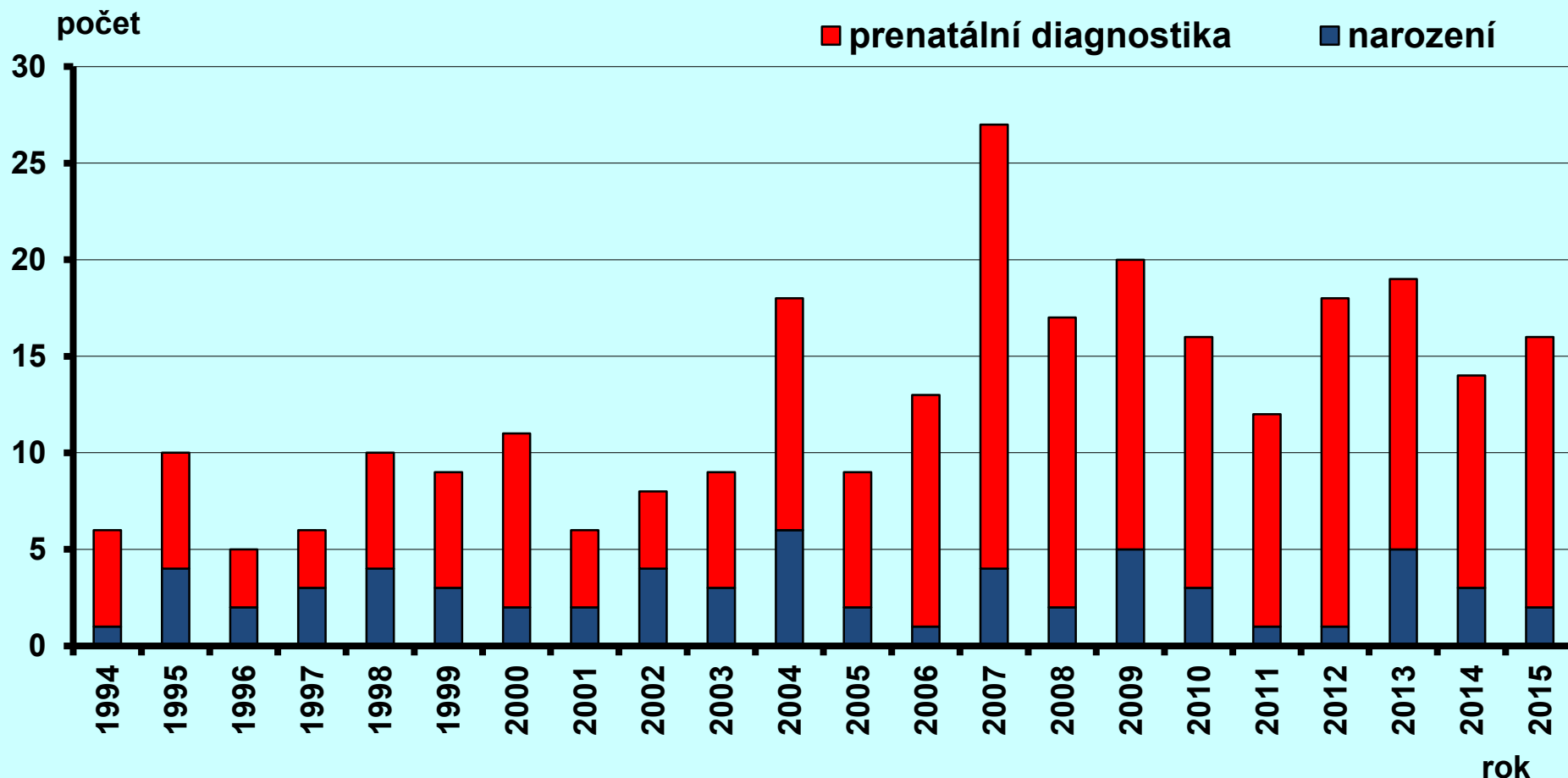


Encefalokéla:

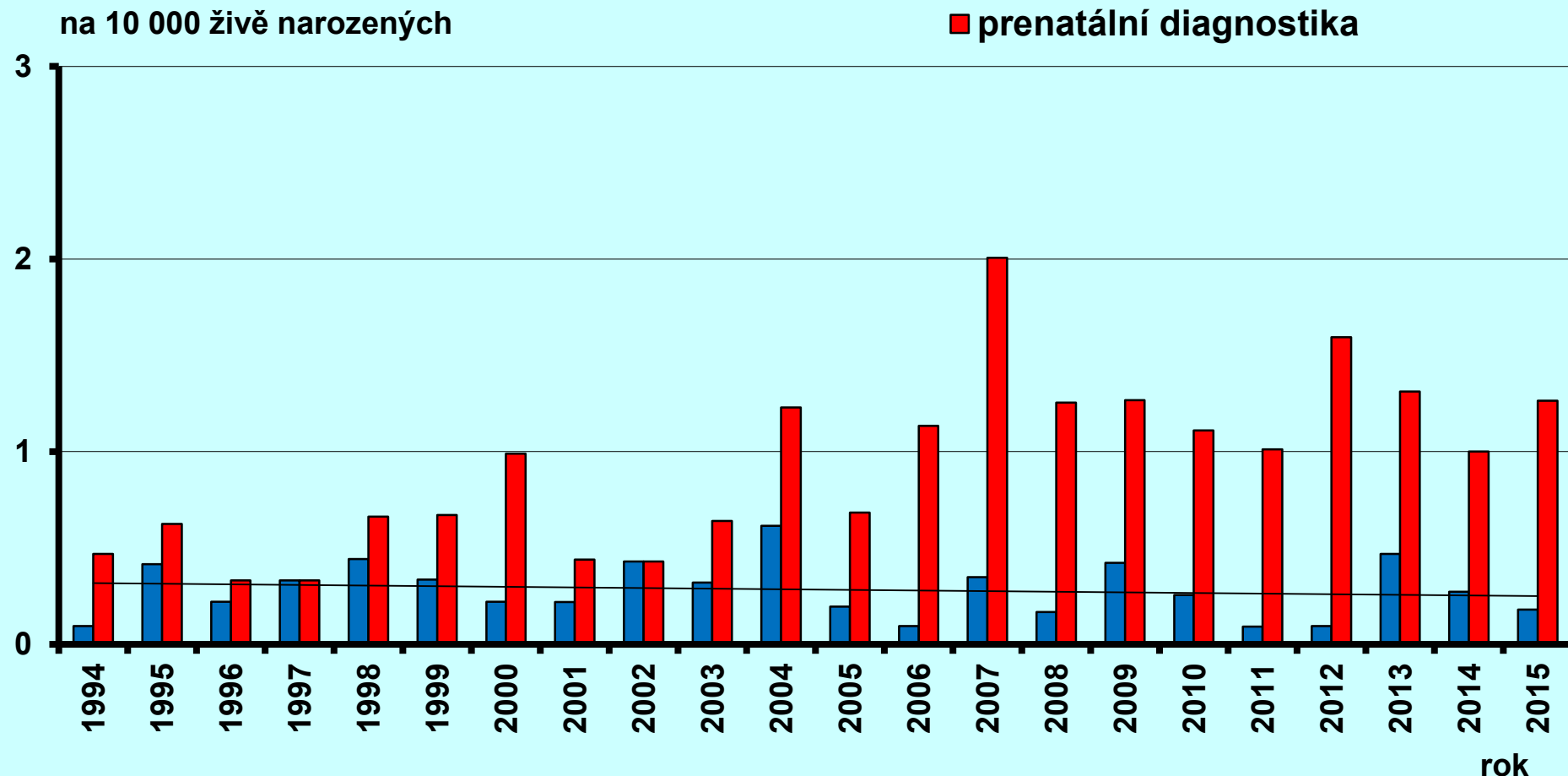
**V období 1994 – 2015 bylo celkem diagnostikováno 279 případů:
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 216,
u narozených dětí – 63.**

**V relativních počtech (na 10 000 živě narozených):
celkem – 1,24
prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 0,96
u narozených dětí – 0,28**

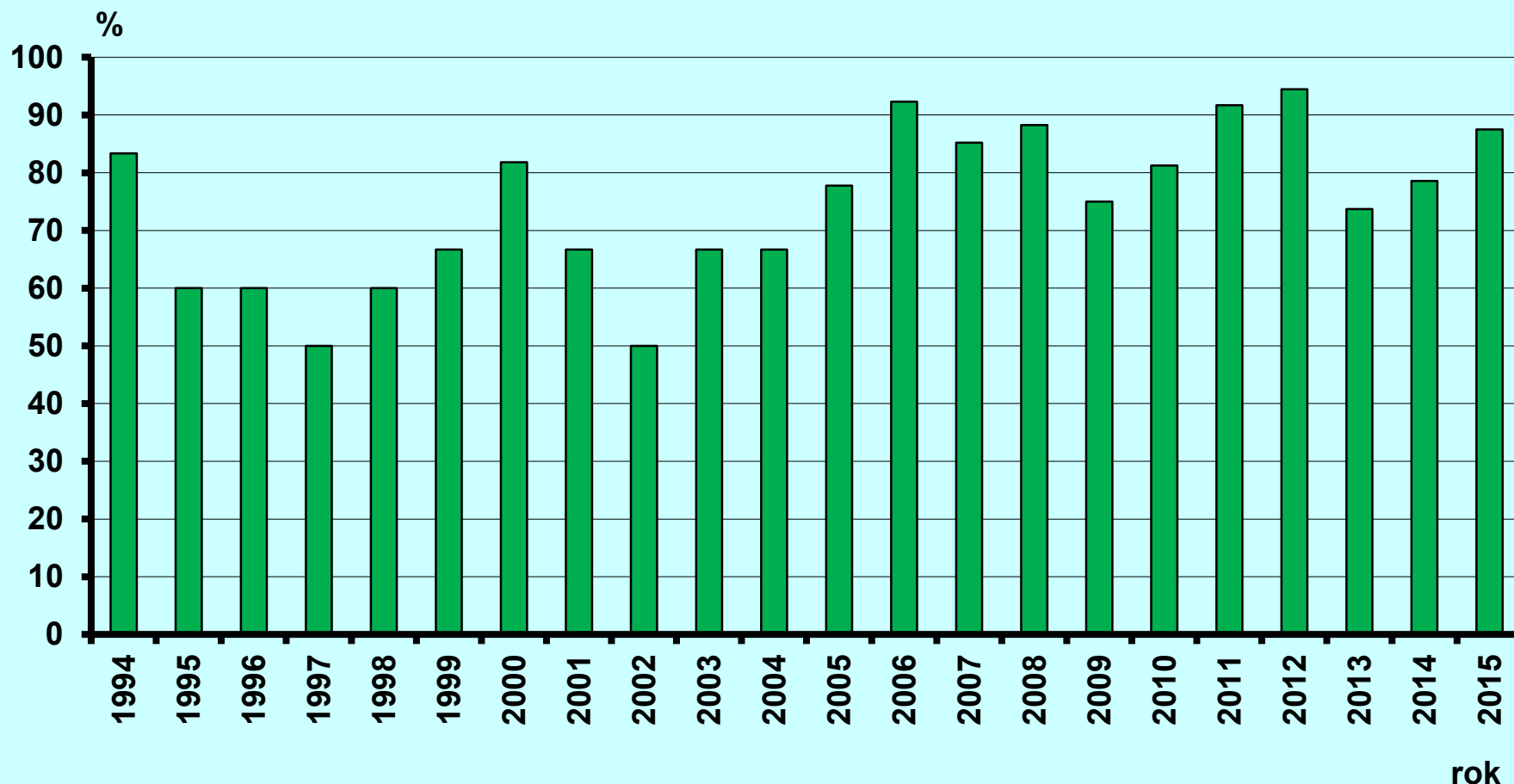
Encefalokéla, ČR, 1994 – 2015, absolutní počty



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

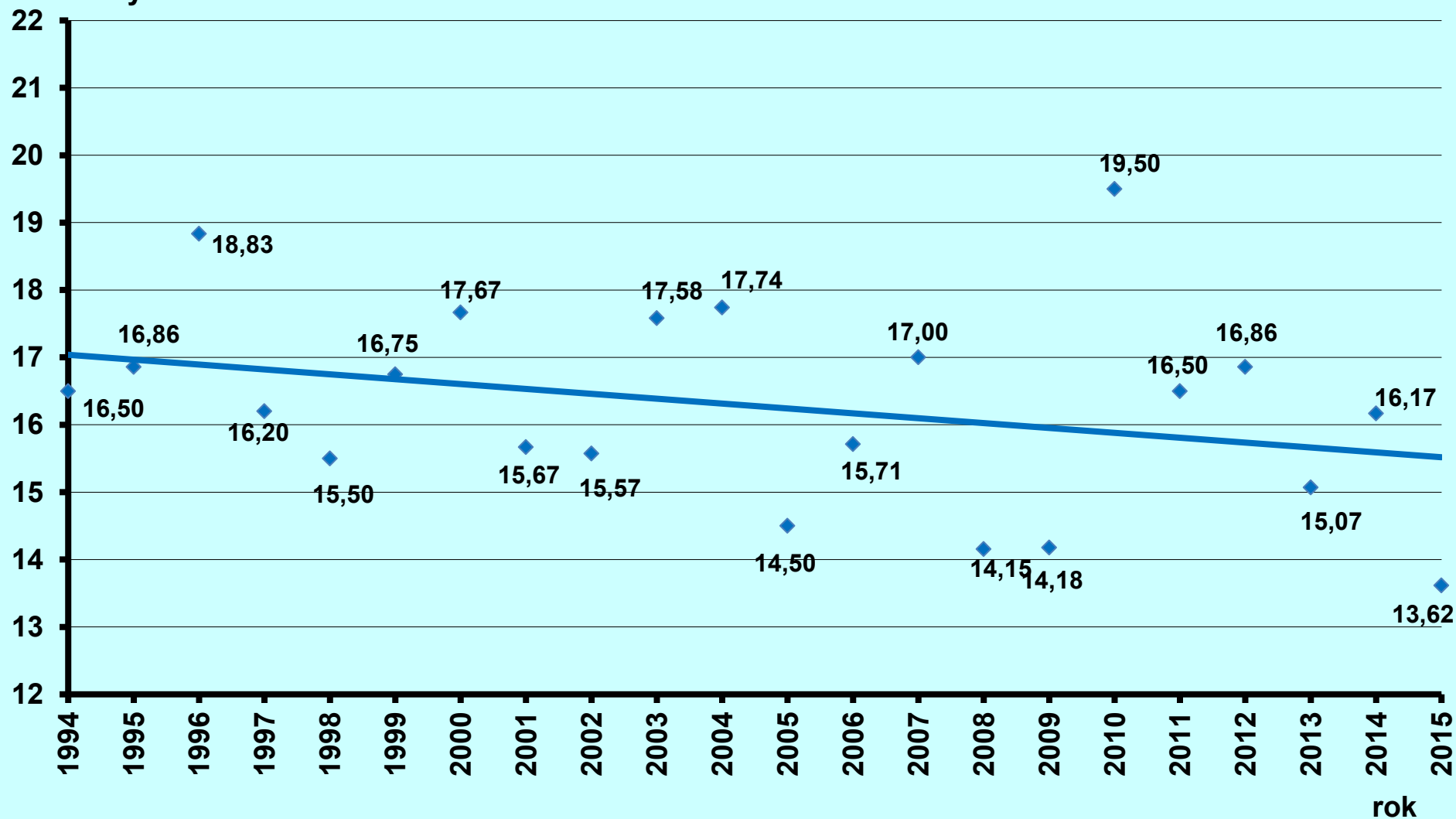


Encefalokéla, ČR, 1994 – 2015, úspěšnost prenatální diagnostiky



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

týden těhotenství



rok

17. Kaprasův den – Klinická genetika,
14. 2. 2018, Purkyňův ústav, Albertov 4, Praha 2

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

Estimated overall neural tube defect birth outcomes worldwide in 2015,

Worldwide neural tube defects: estimates for 2015, Blencowe *et al.*, Ann. N.Y. Acad. Sci. xxxx (2018) 1–16 C 2018

Region	Number of studies	Overall NTD birth prevalence per 10,000 live births	95% Confidence intervals
Australasia	1	12.10	10.45–13.94
Latin America and the Caribbean: with folic acid fortification	12	7.78	6.58–8.97
Latin America and the Caribbean: without folic acid fortification	1	22.89	18.01–28.69
Eastern Europe and Central Asia	6	9.92	7.6–12.24
Sub-Saharan Africa: with folic acid fortification ^a	1	9.95	7.26–13.30
Sub-Saharan Africa: without folic acid fortification	6	15.27	10.19–20.34
East Asia	9	19.44	15.46–23.41
Northern Africa and Western Asia ^b	9	17.45	13.56–21.34
World	17	11.62	9.88–13.47

NTD subgroup	% Affected pregnancies resulting in eTOPFA ^a	% Stillbirths in continuing pregnancies: no access to eTOPFA	% Stillbirths in continuing pregnancies: with access to eTOPFA
Anencephaly	90.6% of those with access to eTOPFA	56.0%	56.0%
Encephalocoele	61.7% of those with access to eTOPFA	11.3% if NMR < 10 21.8% if NMR ≥ 10	3.6%
Spina bifida	73.8% of those with access to eTOPFA	11.3% if NMR < 10 21.8% if NMR ≥ 10	3.1%

Estimated overall neural tube defect birth outcomes worldwide in 2015,

Worldwide neural tube defects: estimates for 2015, Blencowe *et al.*, Ann. N.Y. Acad. Sci. xxxx (2018) 1–16 C 2018

Region	Number of studies	Overall NTD birth prevalence per 10,000 live births	95% Confidence intervals
Australasia	1	12.10	10.45–13.94
Latin America and the Caribbean: with folic acid fortification	12	7.78	6.58–8.97
Latin America and the Caribbean: without folic acid fortification	1	22.89	18.01–28.69
Eastern Europe and Central Asia	6	9.92	7.6–12.24
Sub-Saharan Africa: with folic acid fortification ^a	1	9.95	7.26–13.30
Sub-Saharan Africa: without folic acid fortification	6	15.27	10.19–20.34
East Asia	9	19.44	15.46–23.41
Northern Africa and Western Asia ^b	9	17.45	13.56–21.34
Europe	17	8.63	6.80–10.47
Southeast Asia ^c	2	6.76	5.77–7.75
North America	NA	Both countries in region have data	
Southern Asia ^d	11	31.96	23.81–40.12

Estimated overall neural tube defect birth outcomes worldwide in 2015,

Worldwide neural tube defects: estimates for 2015, Blencowe *et al.*, Ann. N.Y. Acad. Sci. xxxx (2018) 1–16 C 2018

NTD subgroup	% Affected pregnancies resulting in eTOPFA ^a	% Stillbirths in continuing pregnancies: no access to eTOPFA	% Stillbirths in continuing pregnancies: with access to eTOPFA
Anencephaly	90.6% of those with access to eTOPFA	56.0%	56.0%
Encephalocoele	61.7% of those with access to eTOPFA	11.3% if NMR < 10 21.8% if NMR ≥ 10	3.6%
Spina bifida	73.8% of those with access to eTOPFA	11.3% if NMR < 10 21.8% if NMR ≥ 10	3.1%

Závěry 1:

**Incidence Defektů neurální trubice v období 1994 – 2015:
(na 10 000 živě narozených)**

celkem – 7,70

prenatálně diagnostikováno, gravidita předčasně ukončena – 6,56

u narozených dětí – 1,96

procento UUT – 85,16

Závěry 2:

Anencefalie

Celková incidence anencefalie se ve sledovaném období nemění. Efektivita zachytu prenatální diagnostiky se také již nemění, k významnému nárůstu došlo již koncem osmdesátých let. Ve sledovaném období došlo ke statisticky významnému poklesu týdne těhotenství při prenatální diagnostice ($p < 0,001$).

Závěry 3:

Spina bifida

Celková incidence spina bifida se ve sledovaném období nemění. Statisticky významně stoupá incidence prenatálně diagnostikovaných případů ($p < 0,001$) a efektivita zachytu prenatální diagnostiky ($p < 0,001$). Ve sledovaném období se nemění týden těhotenství při prenatální diagnostice.

Závěry 4:

Encefalokéla

Celková incidence encefalokély se ve sledovaném období nemění. Efektivita zachytu prenatální diagnostiky a týden těhotenství při prenatální diagnostice nejsou v případě encefalokély statisticky významné.

Poděkování:

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

Hlásit je možno již pouze elektronicky:

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

Děkuji za pozornost

17. Kaprasův den – Klinická genetika,
14. 2. 2018, Purkyňův ústav, Albertov 4, Praha 2

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