



**XXIX. CELOSTÁTNÍ KONFERENCE SEKCE PERINATÁLNÍ MEDICÍNY ČGPS ČLS JEP
ČESKÉ BUDĚJOVICE 18 . – 20. 4. 2012**

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



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, Praha, Katedra lékařské genetiky ⁴

Mezinárodní srovnání – období 2000 – 2008

Sledované vrozené vady:

Anencefalie

Spina bifida

Omfalokéla

Gastroschíza

Downův syndrom

Edwardsův syndrom

Patauův syndrom

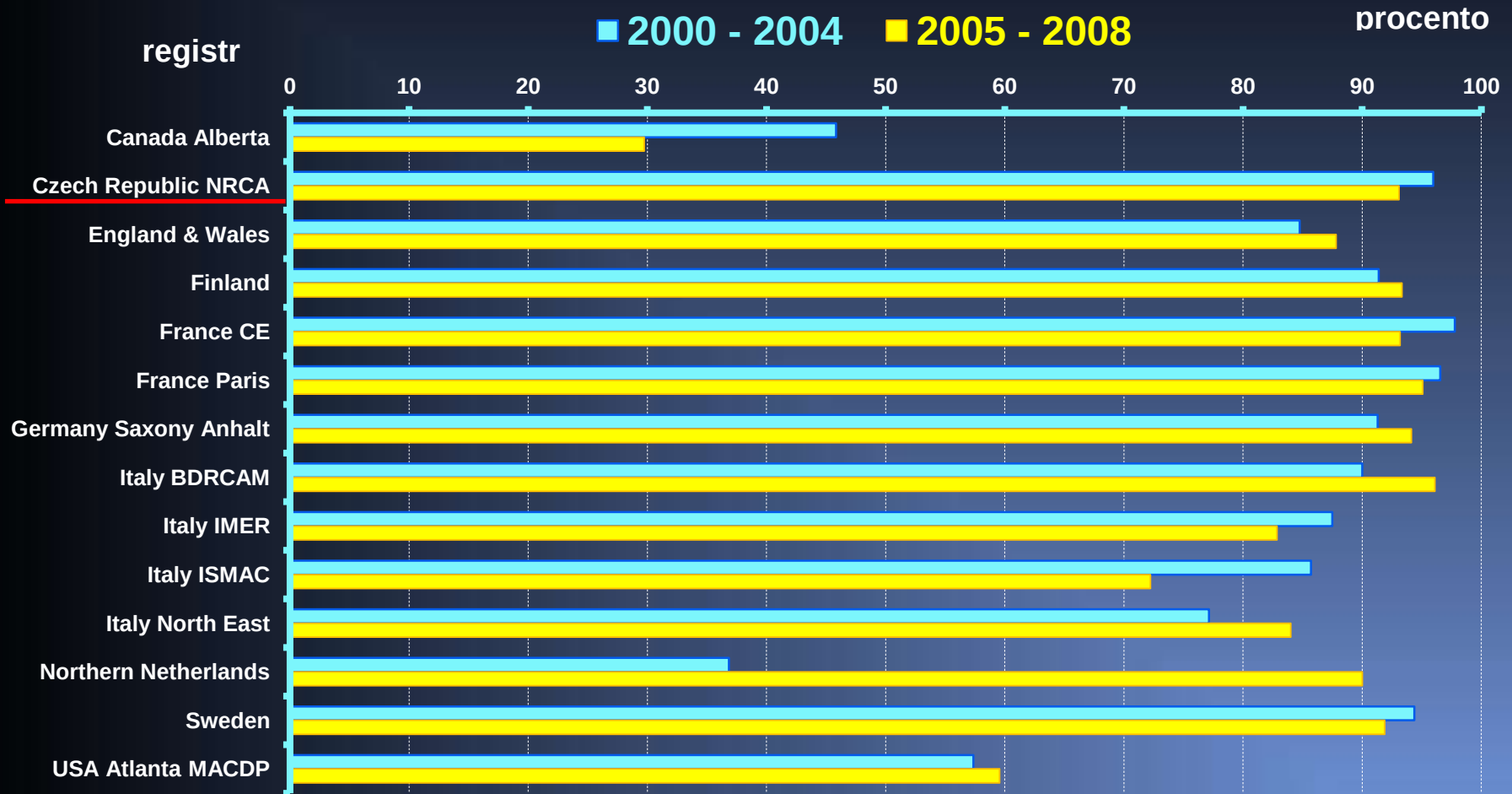
Zdroje dat:

Annual Report (ICBDMS/ICBDSR): 2002 - 2010

Databáze Národního registru vrozených vad (NRVV) ČR

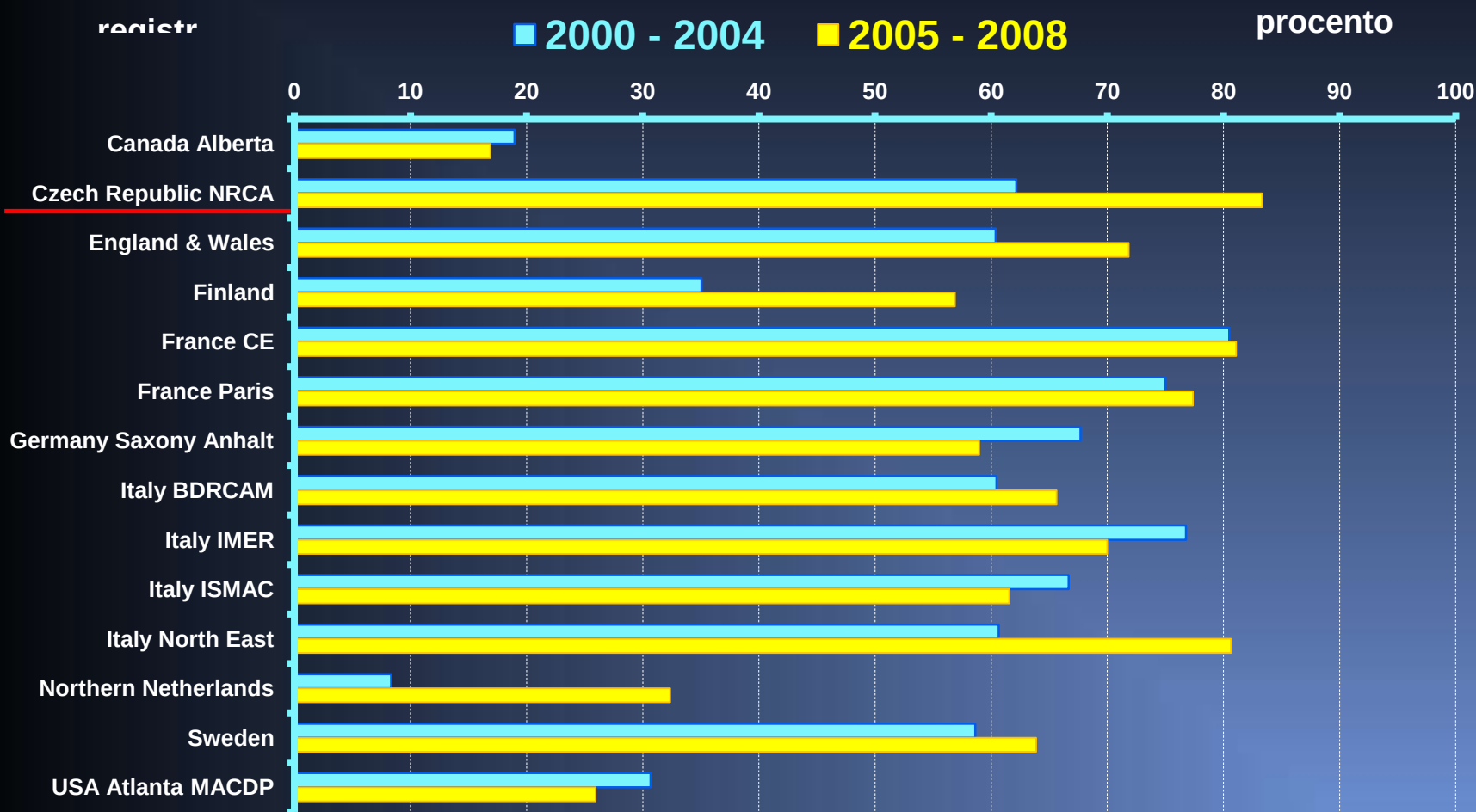
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

Anencefalie, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



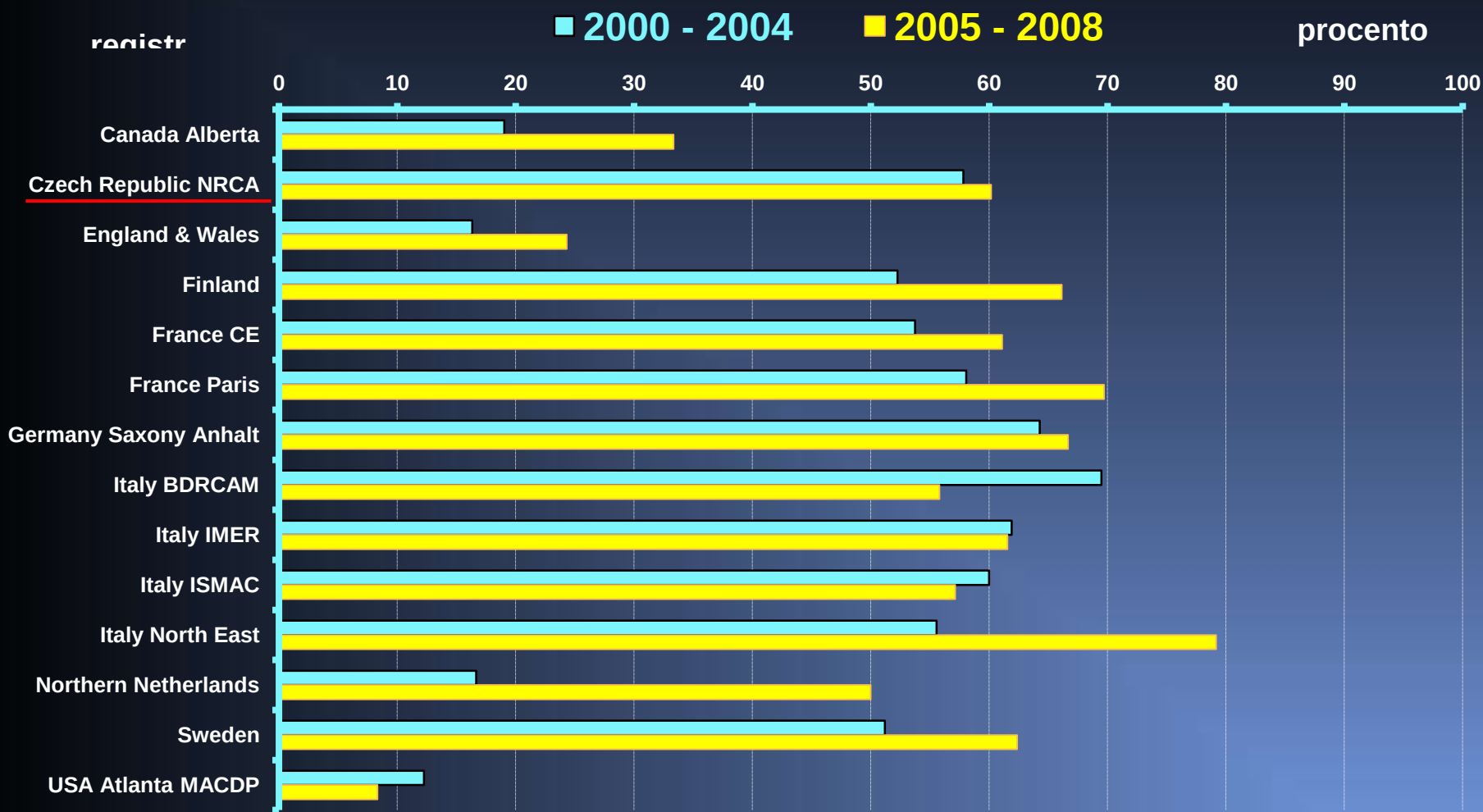
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

Spina bifida, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



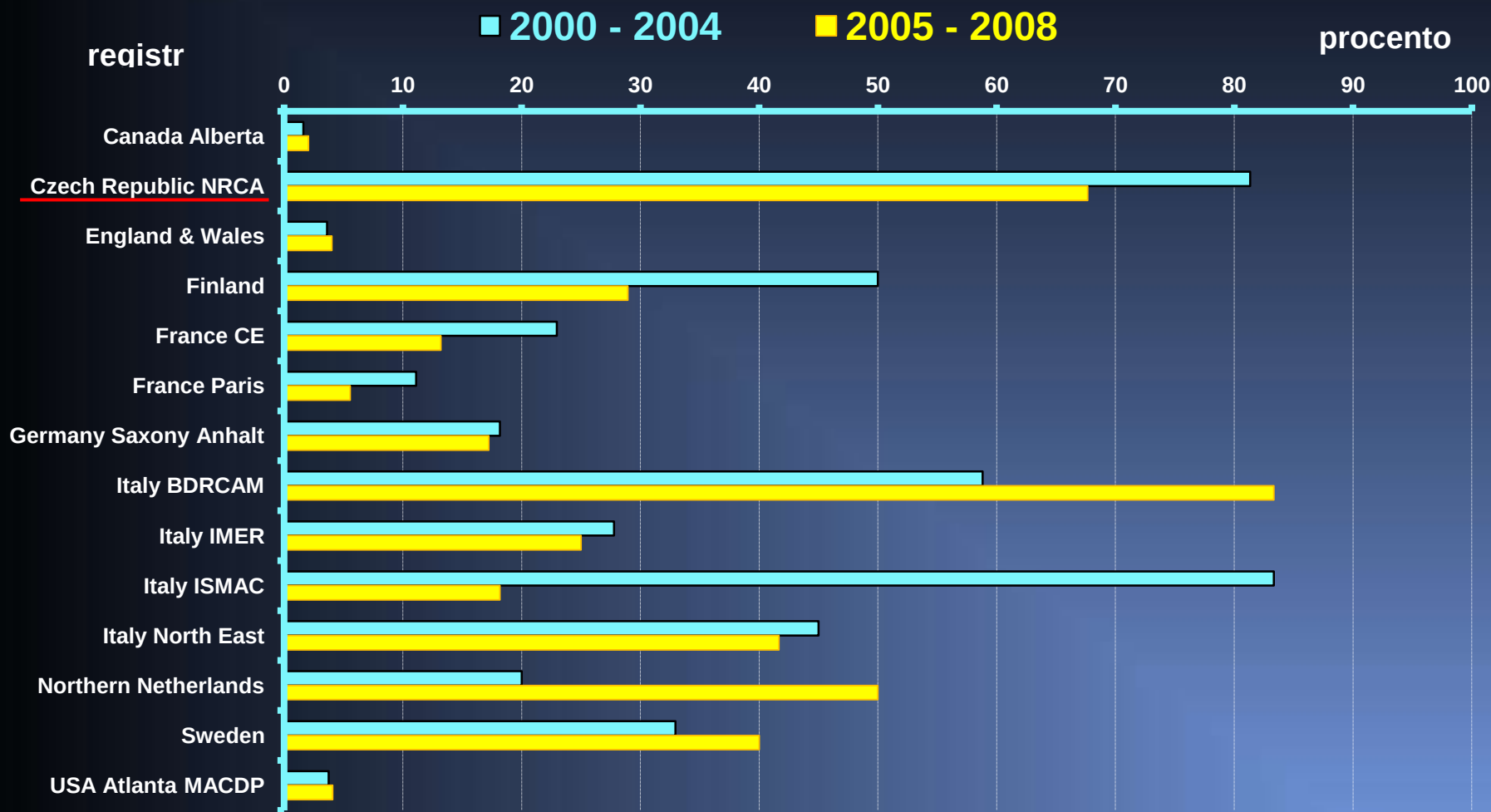
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

Omfalokéla, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



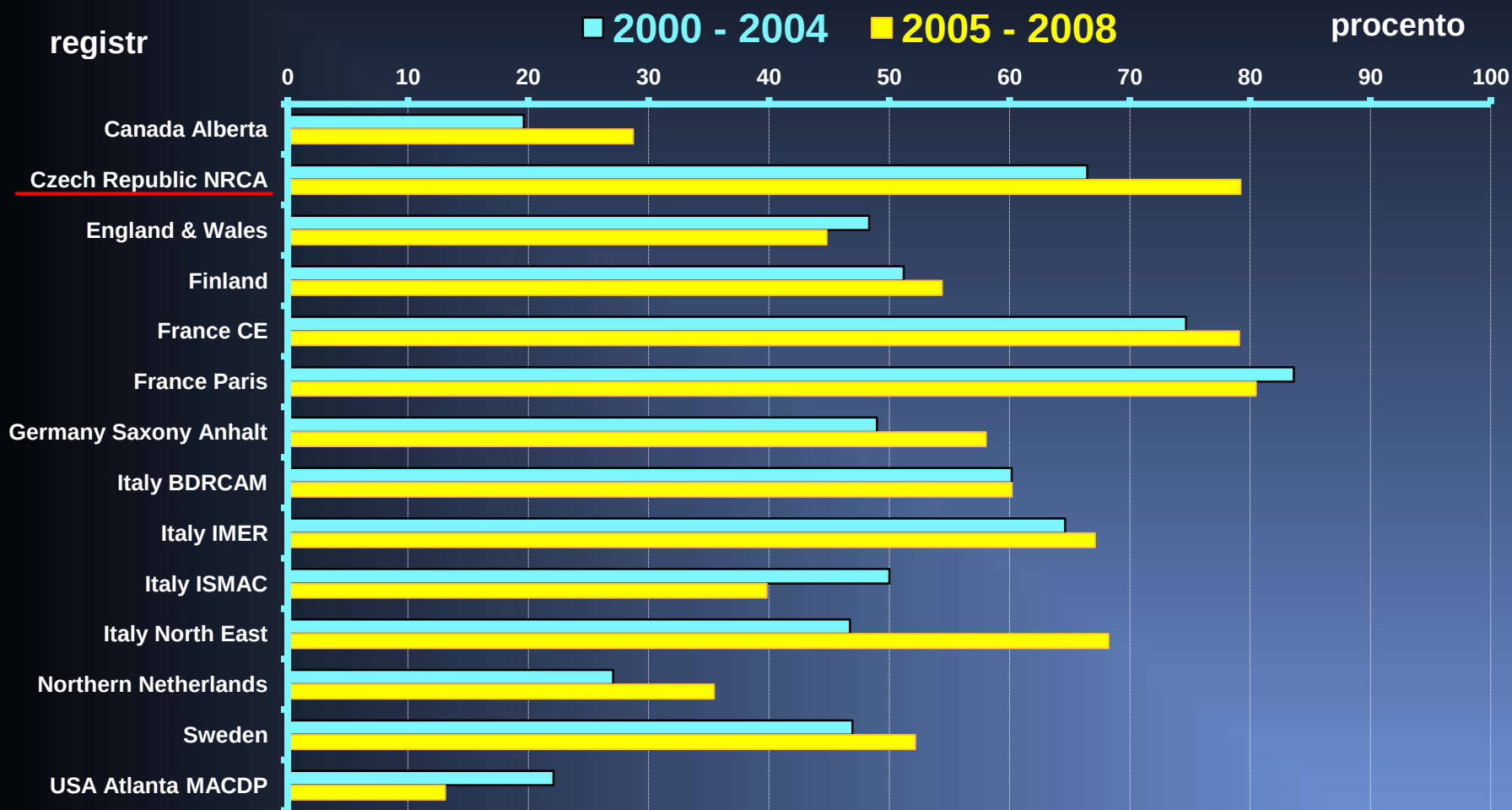
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

Gastroschíza, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



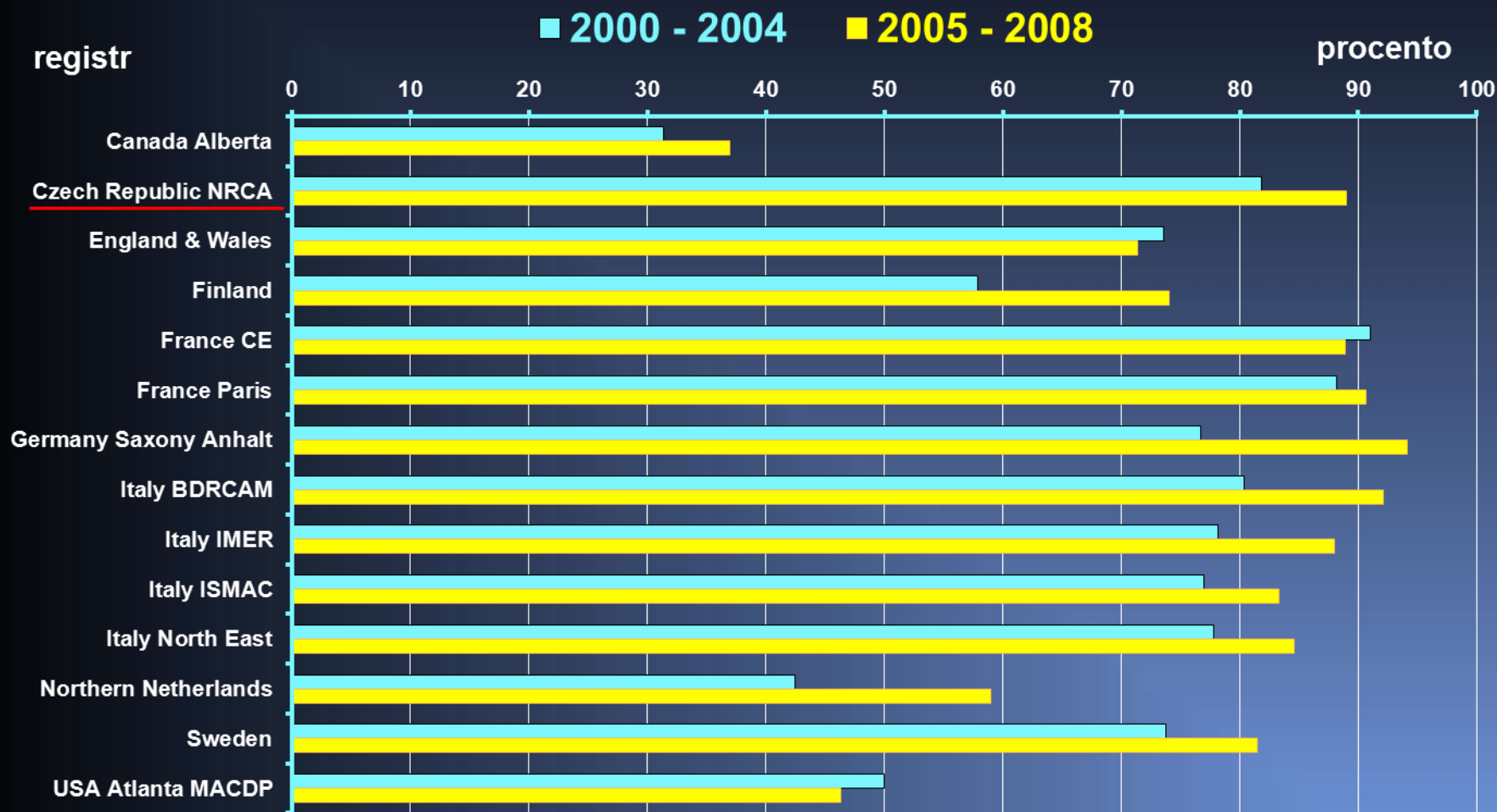
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

Downův syndrom, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.



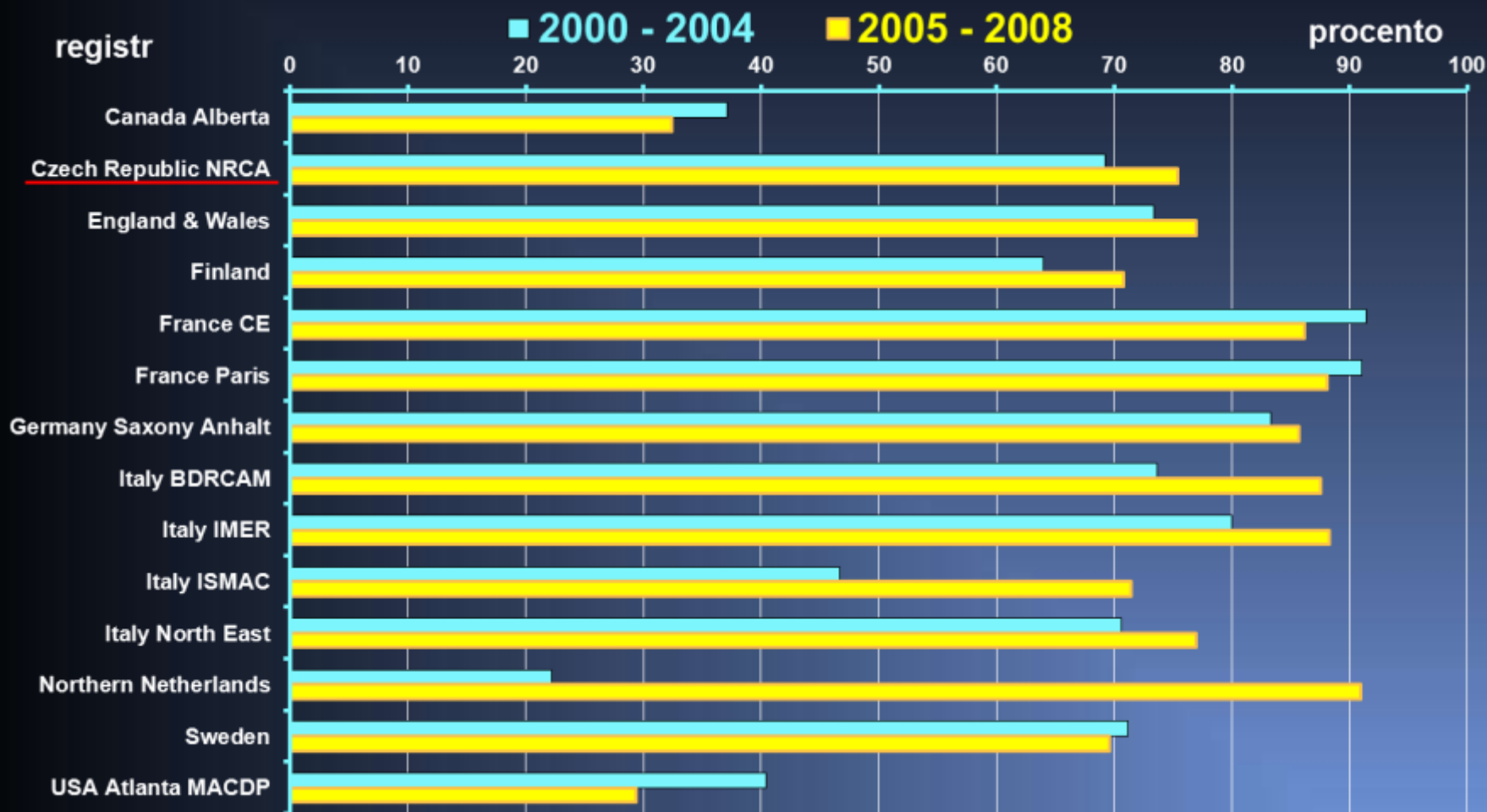
Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

Edwardsův syndrom, procento předčasně ukončených těhotenství pro diagnózu vady z celkového počtu zachycených.

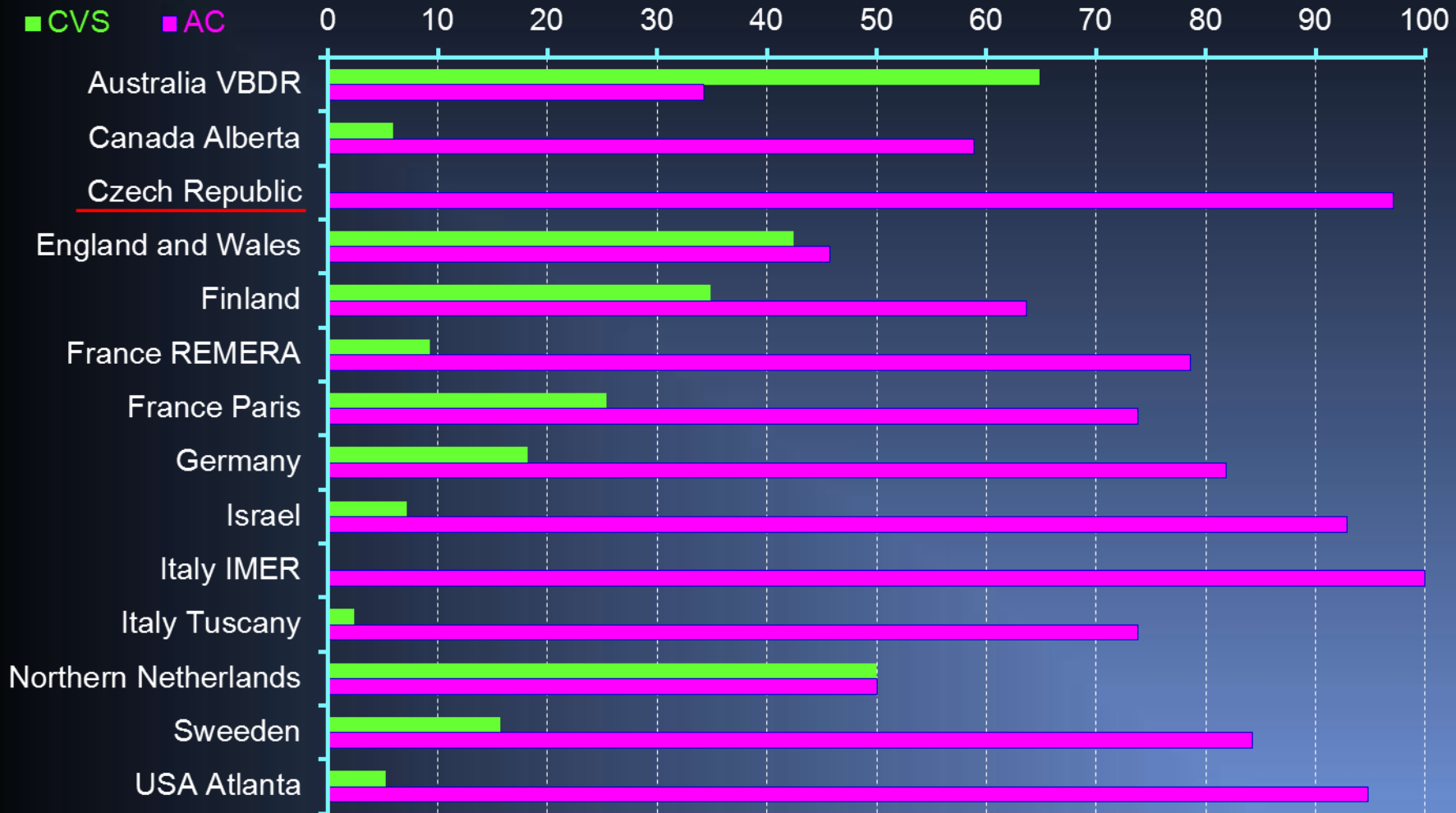


Mezinárodní srovnání, období 2002 – 2004 a 2005 – 2008.

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 DS, 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		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 DS, rok 2008

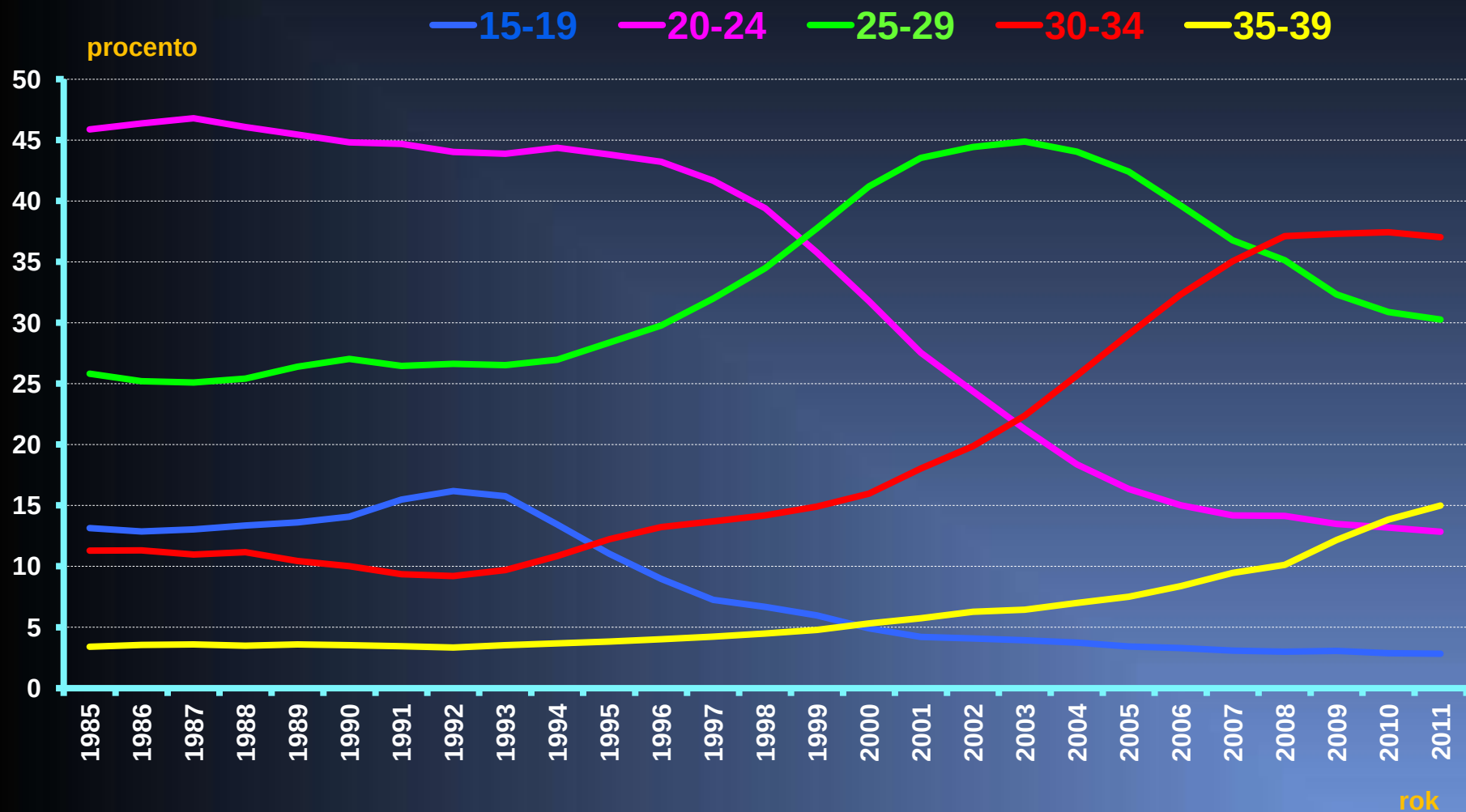
Stát/Region	Věk	≤ 29	30-34	35-37	38-39	≥ 40	Celkem
Australia VBDR		28,1	45,5	62,5	54,8	53,8	60,8
Canada Alberta		0,0	15,7	52,9	33,3	42,3	29,2
Czech Republic		75,4	75,9	89,1	100,0	89,5	83,3
England and Wales		25,0	29,4	69,2	33,3	44,4	39,1
Finland		37,1	44,0	72,4	50,0	77,5	55,4
France REMERA		81,5	80,6	81,8	81,8	83,3	78,9
France Paris		75,0	90,5	90,9	70,8	69,0	76,4
Germany		60,0	50,0	100,0	66,7	85,7	67,6
Israel		30,2	34,5	51,8	94,7	78,3	45,2
Italy IMER		0,0	0,0	0,0	40,0	33,3	7,4
Italy Lombardy		50,0	94,9	54,5	90,0	85,7	71,4
Italy Tuscany		0,0	50,0	0,0	100,0	20,0	36,4
Northern Netherlands		83,3	28,6	55,6	75,0	72,7	65,5
Sweeden		16,7	42,9	36,4	36,4	58,6	38,7
USA Atlanta		25,0	54,5	42,9	100,0	66,7	53,6

Průměrný týden těhotenství dle použité metody prenatální diagnostiky DS, věku těhotné, rok 2002 a rok 2008

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		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

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	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



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.

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 neznamená zhoršení, ale přehodnocení volby předčasného ukončení po pozitivní diagnóze této operabilní vývojové vady v graviditě. Toto reflektuje i celosvětový trend.

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.

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 neznamená zhoršení, ale přehodnocení volby předčasného ukončení po pozitivní diagnóze této operabilní vývojové vady v graviditě. Toto reflektuje i celosvětový trend.



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.