

# Surveillance of congenital anomalies in the Czech Republic: Historical aspects and current status.

**Antonín Šípek Jr.<sup>1,2</sup>, Vladimír Gregor<sup>1,3</sup>, Antonín Šípek<sup>1,3,4</sup>, Jiří Horáček<sup>1,5</sup> and Jitka Jírová<sup>6</sup>**

*<sup>1</sup> Department of Medical Genetics, Thomayer Hospital, Prague, Czech Republic*

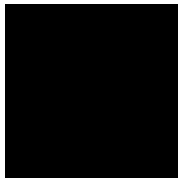
*<sup>2</sup> Institute of Medical Biology and Genetics, 1st Faculty of Medicine, Charles University and General University Hospital, Prague, Czech Republic*

*<sup>3</sup> Department of Medical Genetics, Pronatal Sanatorium, Prague, Czech Republic*

*<sup>4</sup> Institute of Biology and Medical Genetics, 3rd Faculty of Medicine, Charles University, Prague, Czech Republic*

*<sup>5</sup> Gennet, Centre for Foetal Medicine and Reproductive Genetics, Prague, Czech Republic*

*<sup>6</sup> Institute for Health Information and Statistics, Prague, Czech Republic*



**eurocat**  
european surveillance of  
congenital anomalies

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

# Czech Republic



**Population:** 10,610,947 (2016 est)

**Area:** 78,866 km<sup>2</sup>

**Regions:** 13 regions and the capital Prague; 76 districts in total

**Population density:** 133/km<sup>2</sup>

**Annual births:** approx. 100 000

**Capitol and largest city:** Prague (1,301,132 inhabitants – 2018 est)

**Life expectancy (years):** Males - 76.2; Females - 82.1

**Language:** Czech

**Ethnicity:** Czech 90.4%, Moravian 3.7%, Slovak 1.9%, other 4%

# Czech Republic - History

## National Registry of Congenital Anomalies of the Czech Republic (NRCA)

- Unofficial monitoring in former Czechoslovakia started in **1961**
- Official monitoring started on 1st of January **1964**
- **First stage (1964 – 1974)** – only **36** selected diagnoses of congenital anomalies (CA) were registered
- **Second stage (1975 – 1993)** – **60** diagnoses of CA registered
- **Third stage: (1994 – 2015)** – **all cases** in terminations of pregnancies (TOPs), stillbirths and live births are registered (age limit for reporting = **15 years**)
- **2016 – now:** no age limit, additional diagnoses (rare diseases), electronic registration, OMIM and Orphanet codes

## History II - Methods

1971 – Cultivation of amniocytes

1971 – First prenatally diagnosed M. Down

1977 – Placentocentesis

1978 – Fetoscopy

1980 – USG Diagnostics

1983 – CVS

1985 – The data on prenatal diagnosis became a part of registration

1987 – Cordocentesis

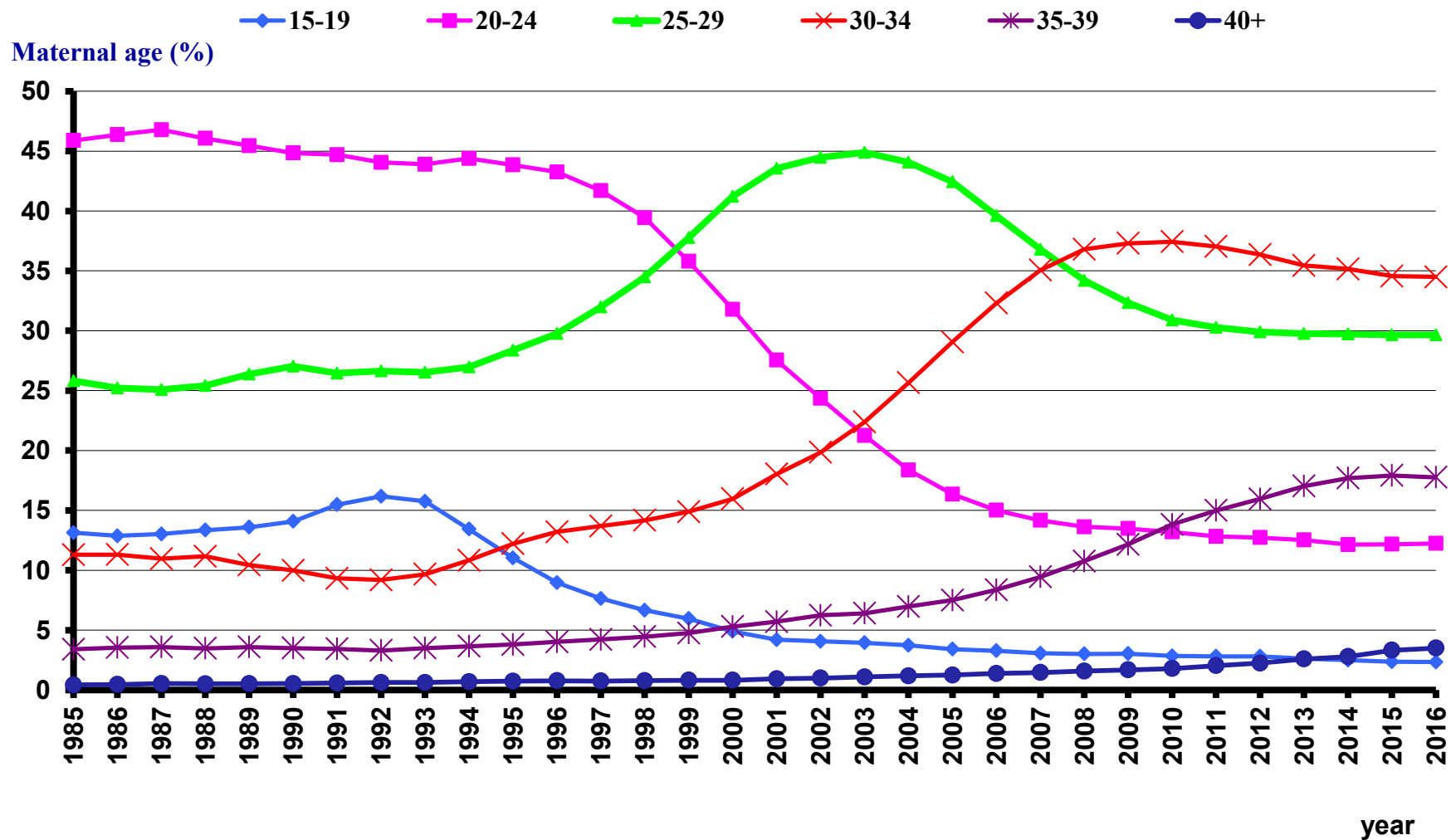
1988 – Early amniocentesis

1990 – Biochemical screening

2000 – PGD

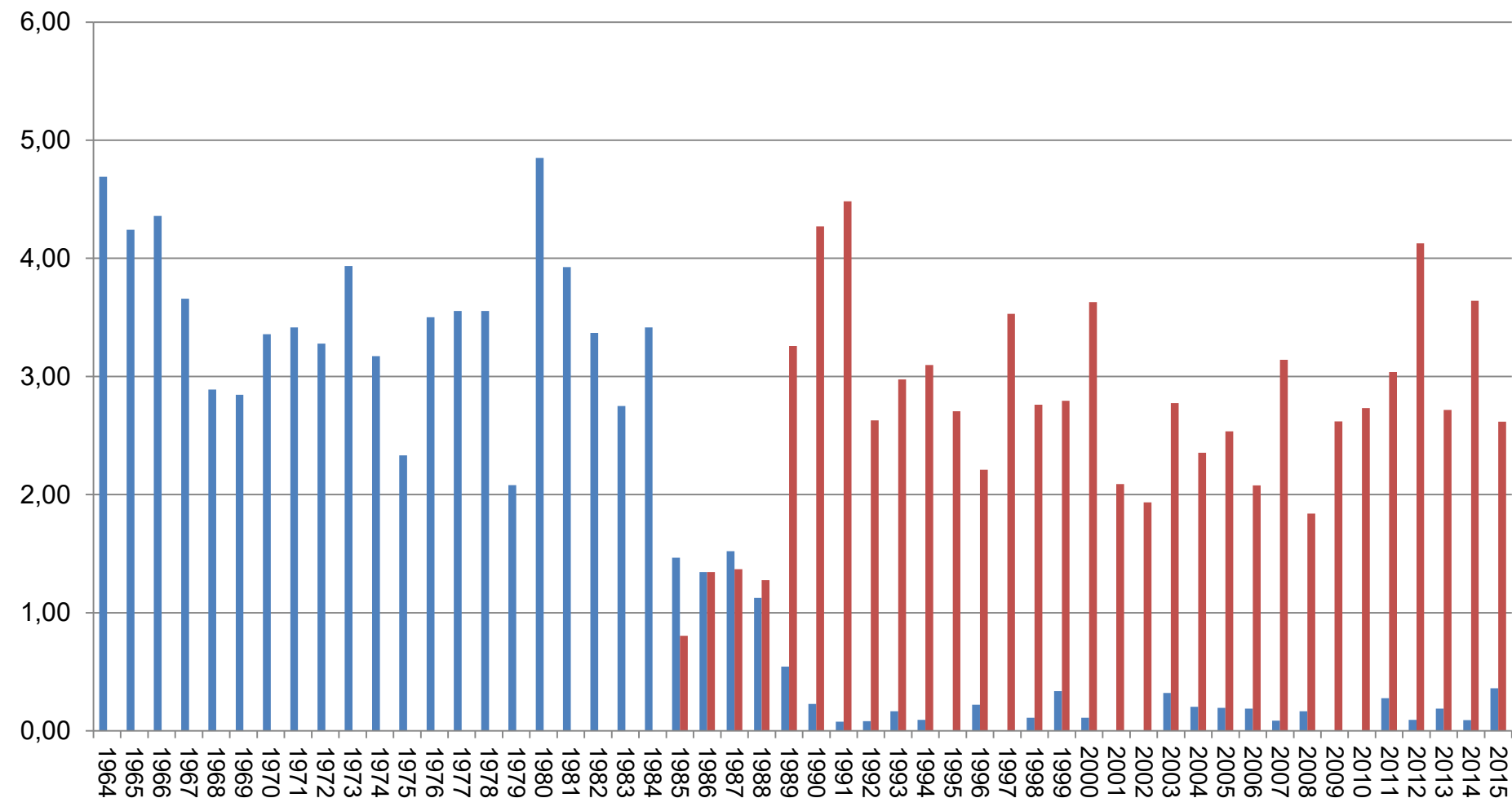
2012 – NIPT

# Demographic trends



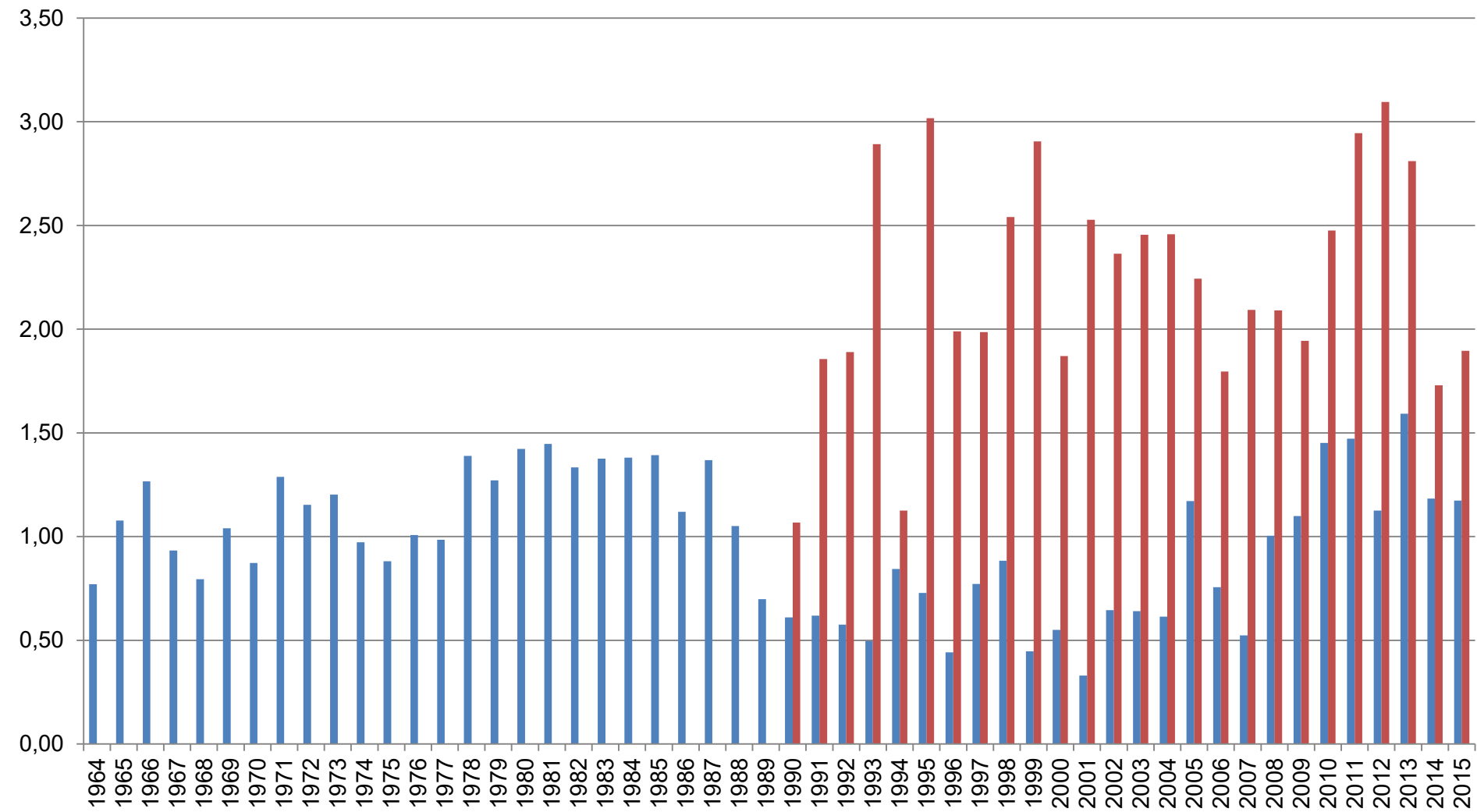
# Anencephaly

■ Births ■ Prenatal diagnostics



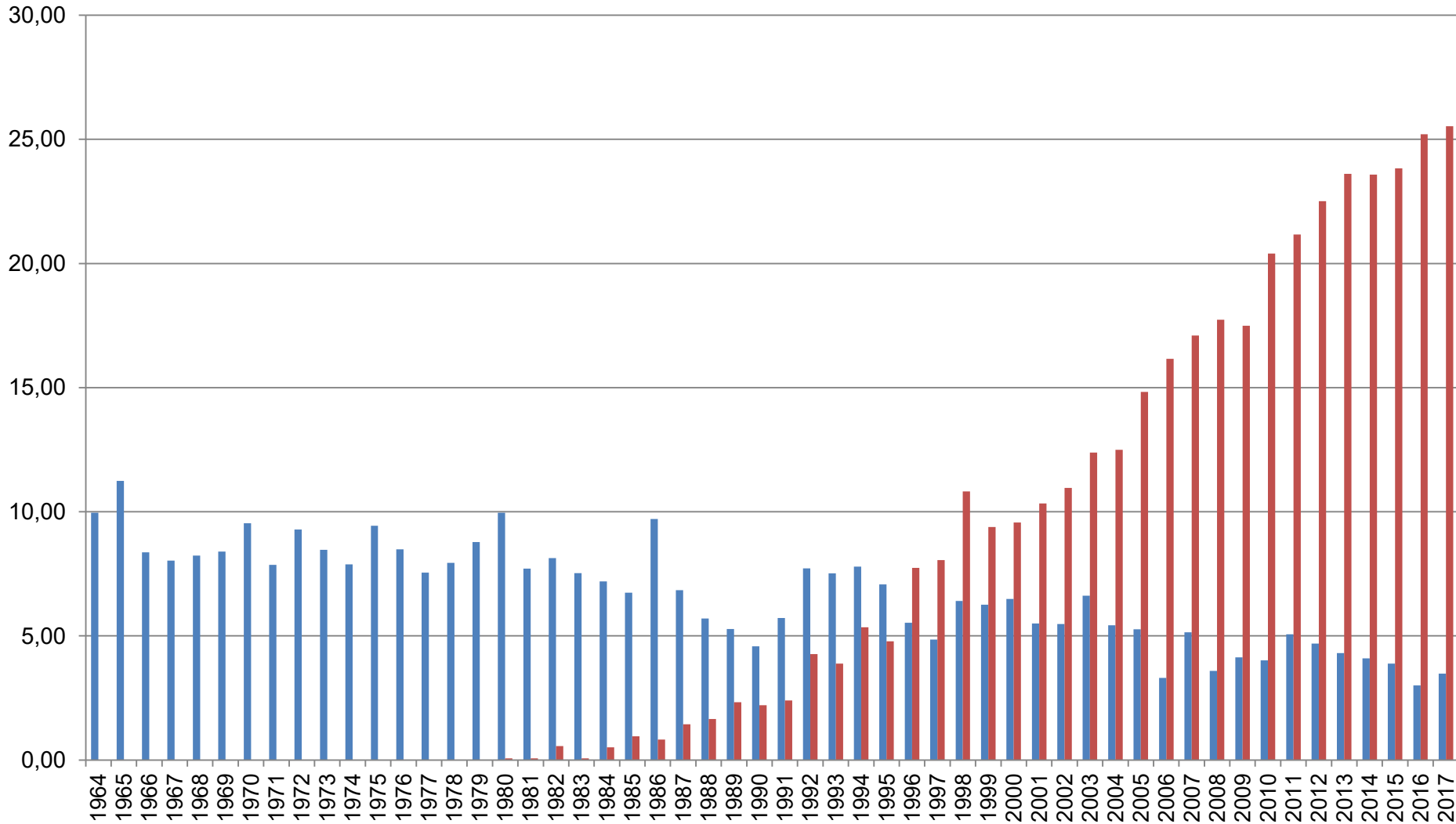
# Gastroschisis

■ Births ■ Prenatal diagnostics



# Down syndrome

■ Births ■ Prenatal diagnostics







# New online reporting tool

0 neupracovaných úloh 0 nových zpráv Antonín Špítek | VFI Ústav biologie a lékařské genetiky - Lékař. genetik (C, Lékař. genetik) / Zapsavatel - PZS 17. 9. 2016 22:46

MRV MRV, verze: 1.2.11

Domů Strana seznamu Nový záznam Vyhledávání podle rozšířené zájmy

Národní registr vrozených vad - Vrozená vada plodu nebo dítěte

identifikace zařízení

Číslo a PČZ zdravot. zařízení: 00064165000 - Všeobecná fakultní nemocnice v Praze Zdravotnické oddělení: 0006416500004137000 - Lékař. genetik (C, Lékař. genetik)

I. Hlášená diagnóza – VV, GPO

Vrozená vada  GPO

1. VV, GPO

Dg. dle MKV-10 Dg. dle Orphan number Orphanet Dg. dle Online Mendelian Inheritance in Man Dg. dle Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism

**ICD-10 ORPHANET OMIM SIEM**

II. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu

Zjištění vrozené vady/GPO: Těhotenství: Dokončený týden těhotenství při zjištění VV: Ukončení těhotenství: Spontánní potrat:

III. Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u dítěte nebo dospělého

Zjištění vrozené vady/GPO: Rodné číslo dítěte: Státní občanství: Porodní hmotnost v gramech: Porodní délka v cm: Datum úmrtí: Výsledek těhotenství: Počívání:

IV. Rodinné údaje

## Feedback (+ / - )

- Rare diseases, new codes
- New variables (array, NIPT...)
- Availability of online system
- Variables/form checking
- Reporting policy



# Thank you

*Thank you for coming!*

45th Annual Meeting of the ICBDSR  
Prague



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