

Přínos ultrazvuku k prenatální diagnostice z pohledu objektivních dat

A. Šípek^{1,2}, V. Gregor^{1,3} A. Šípek jr.⁴

¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

² 3.Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

³ Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky

⁴ 1.Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha



<http://www.vrozene-vady.cz>
E:registrvvv@vrozene-vady.cz

**29. Celostátní konference gynekologů zabývajících se ultrazvukovou diagnostikou s mezinárodní účastí
19. – 21.9.2008, Frymburk**

Období: **Česká republika, 1994 – 2007**

Zdroj dat:

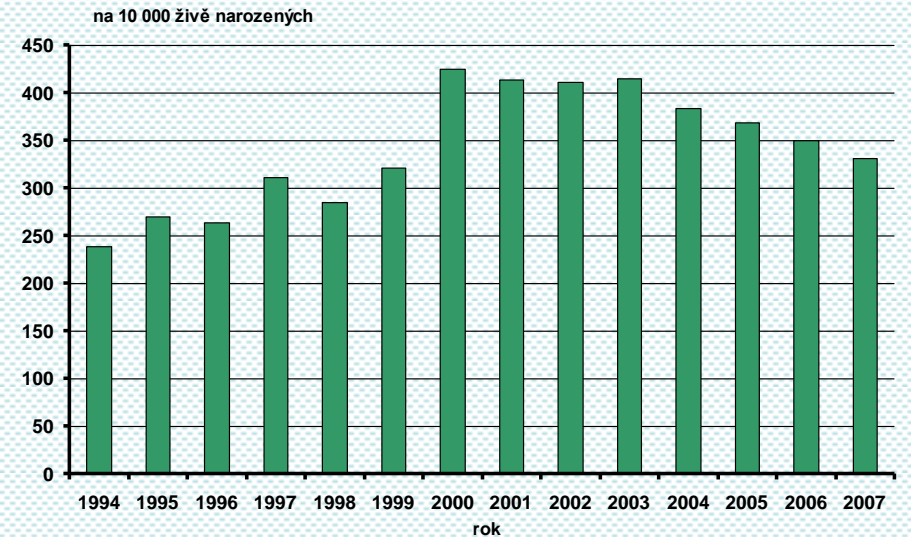
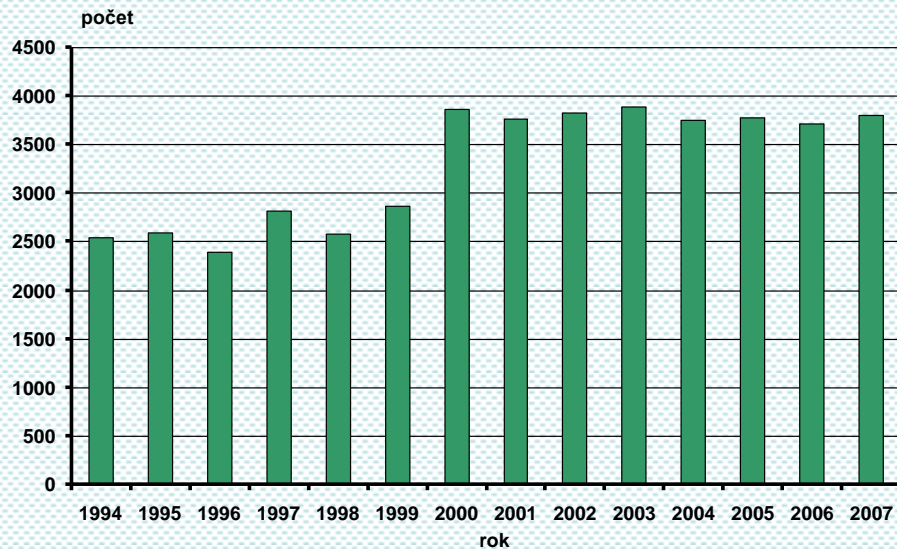
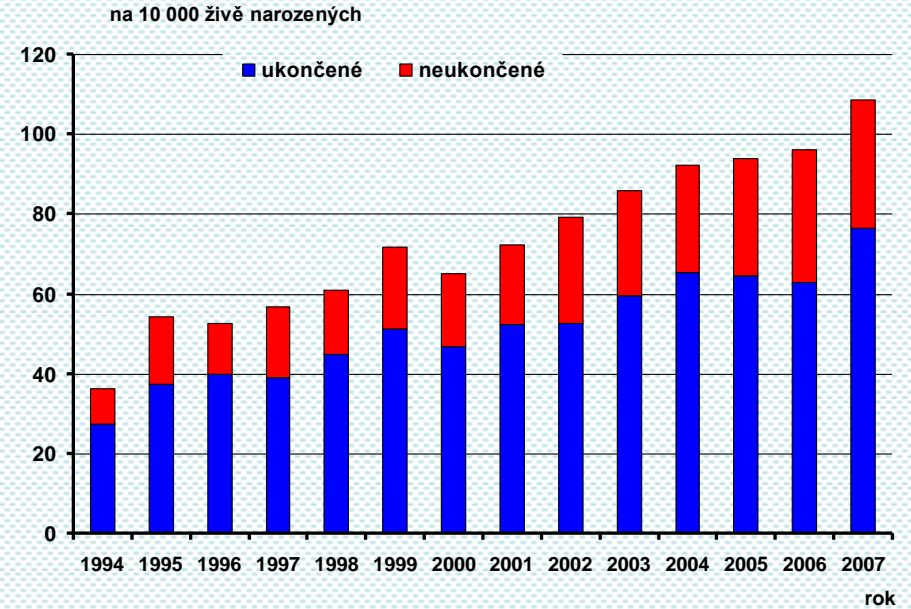
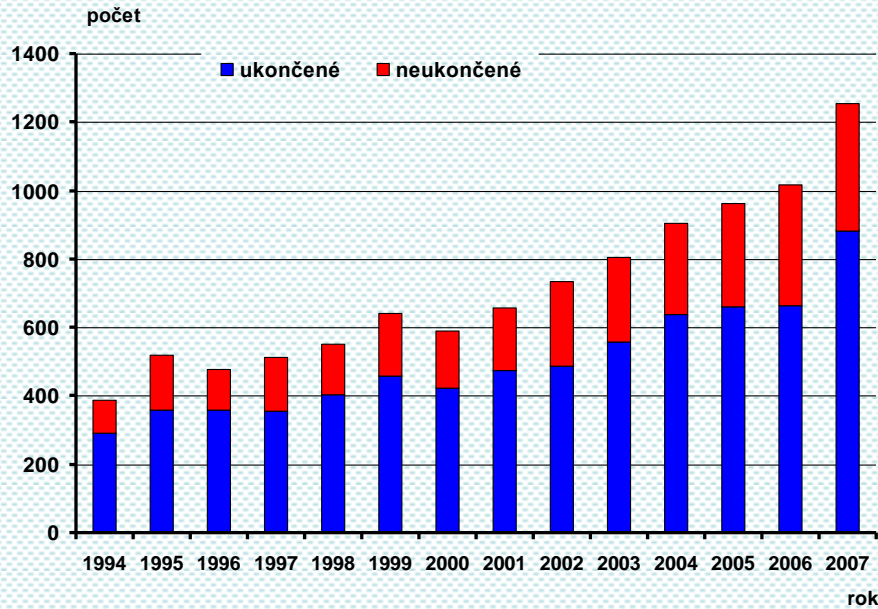
prenatální diagnostika:

- **Pracoviště prenatální diagnostiky - UZ**
- **Ambulance klinické genetiky a cytogenetické laboratoře**

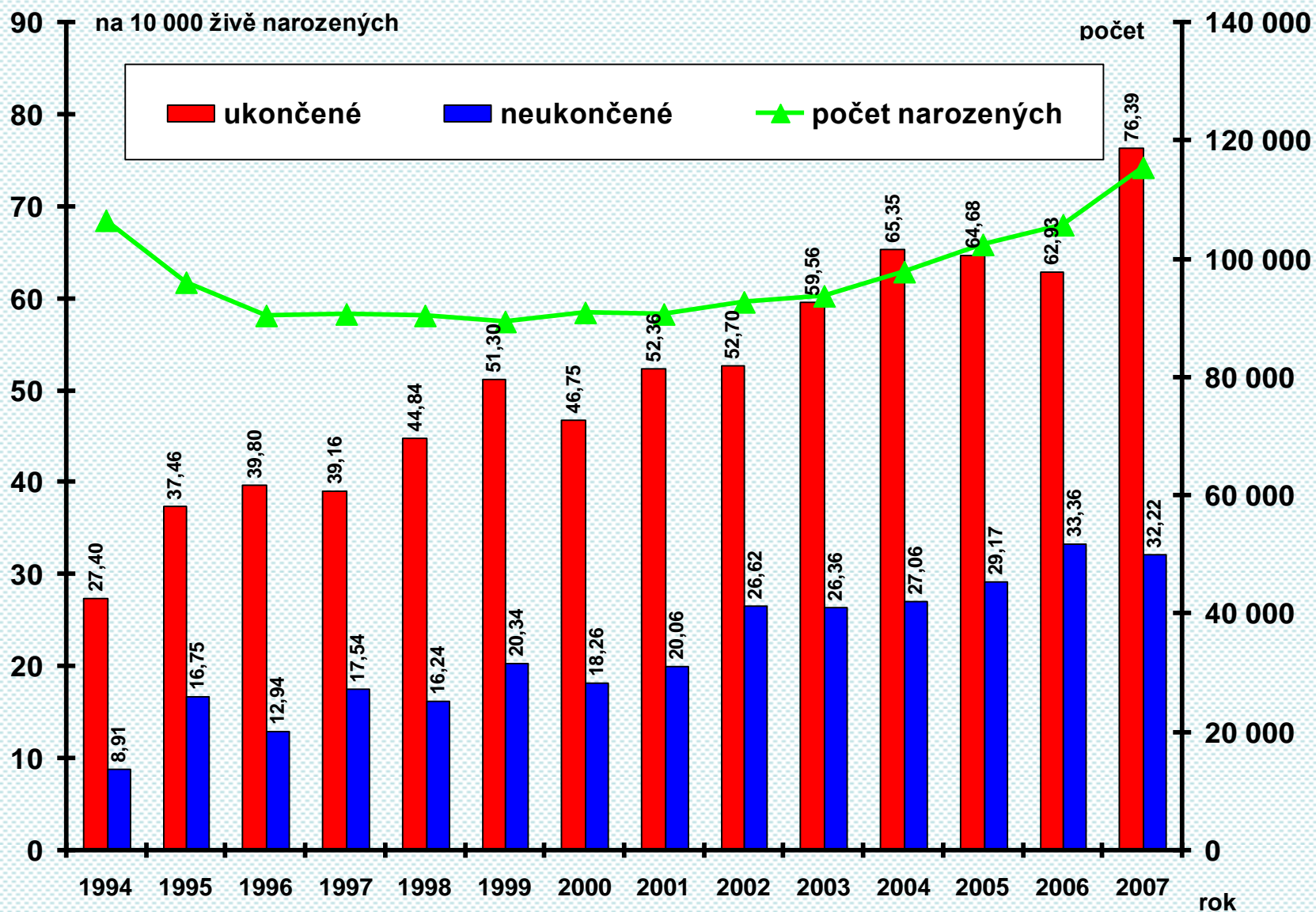
vrozené vady u narozených:

- **Ústav zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS)
Národní registr vrozených vad**

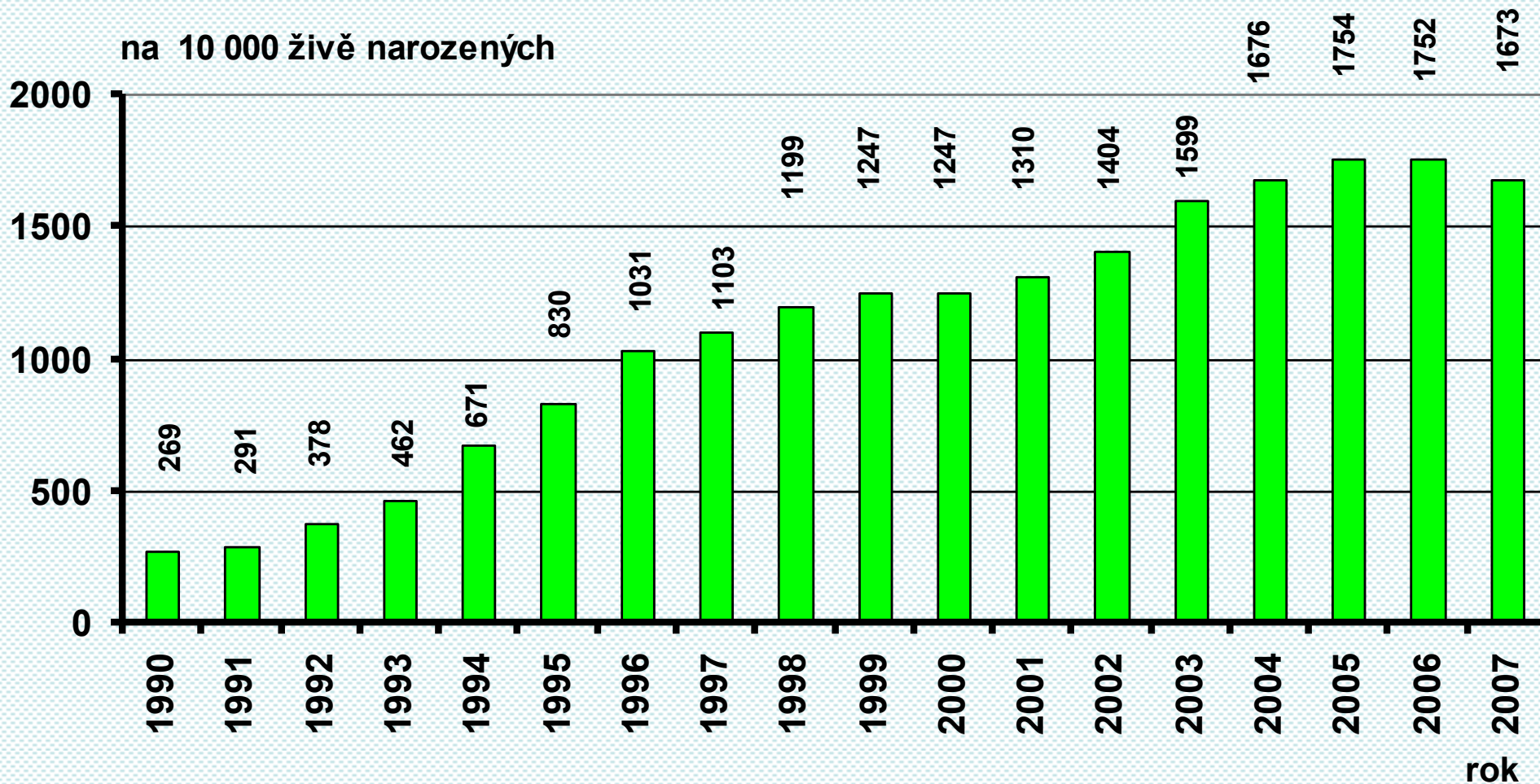
Absolutní a relativní počty prenatalně a postnatálně diagnostikovaných vrozených vad v ČR, 1994 - 2007



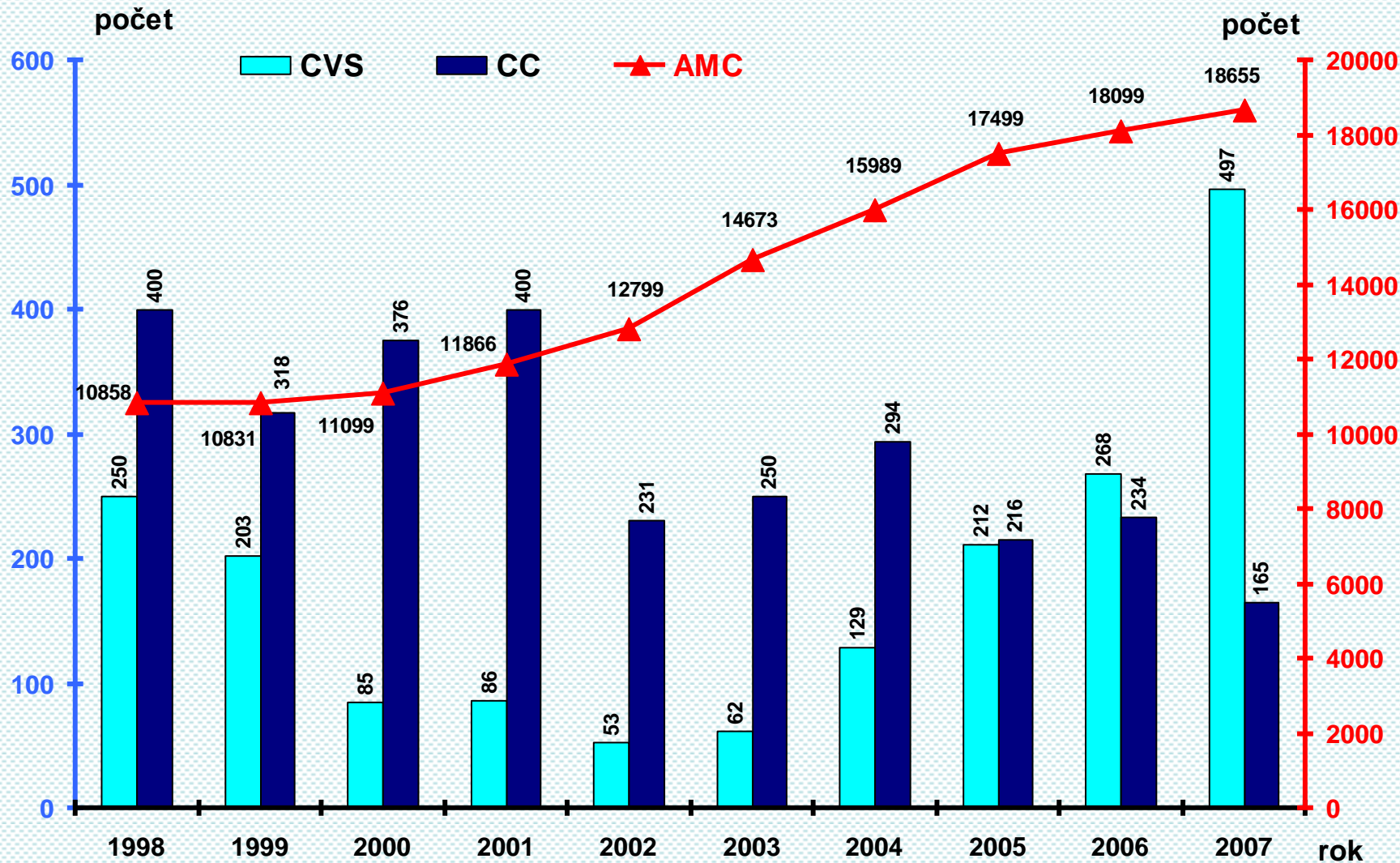
Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007



Invazivní prenatální diagnostika v ČR, 1990 - 2007



Metody prenatalní diagnostiky





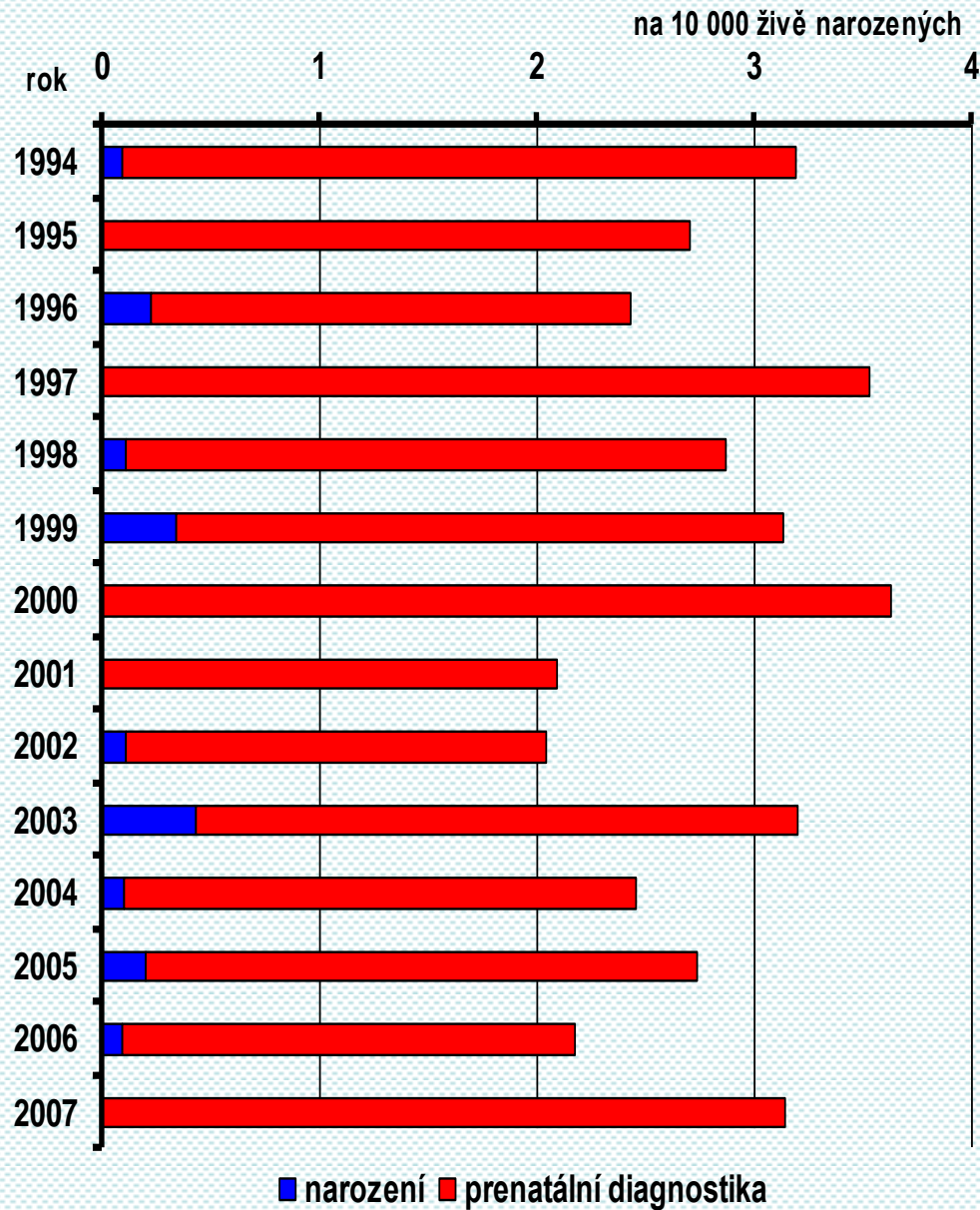
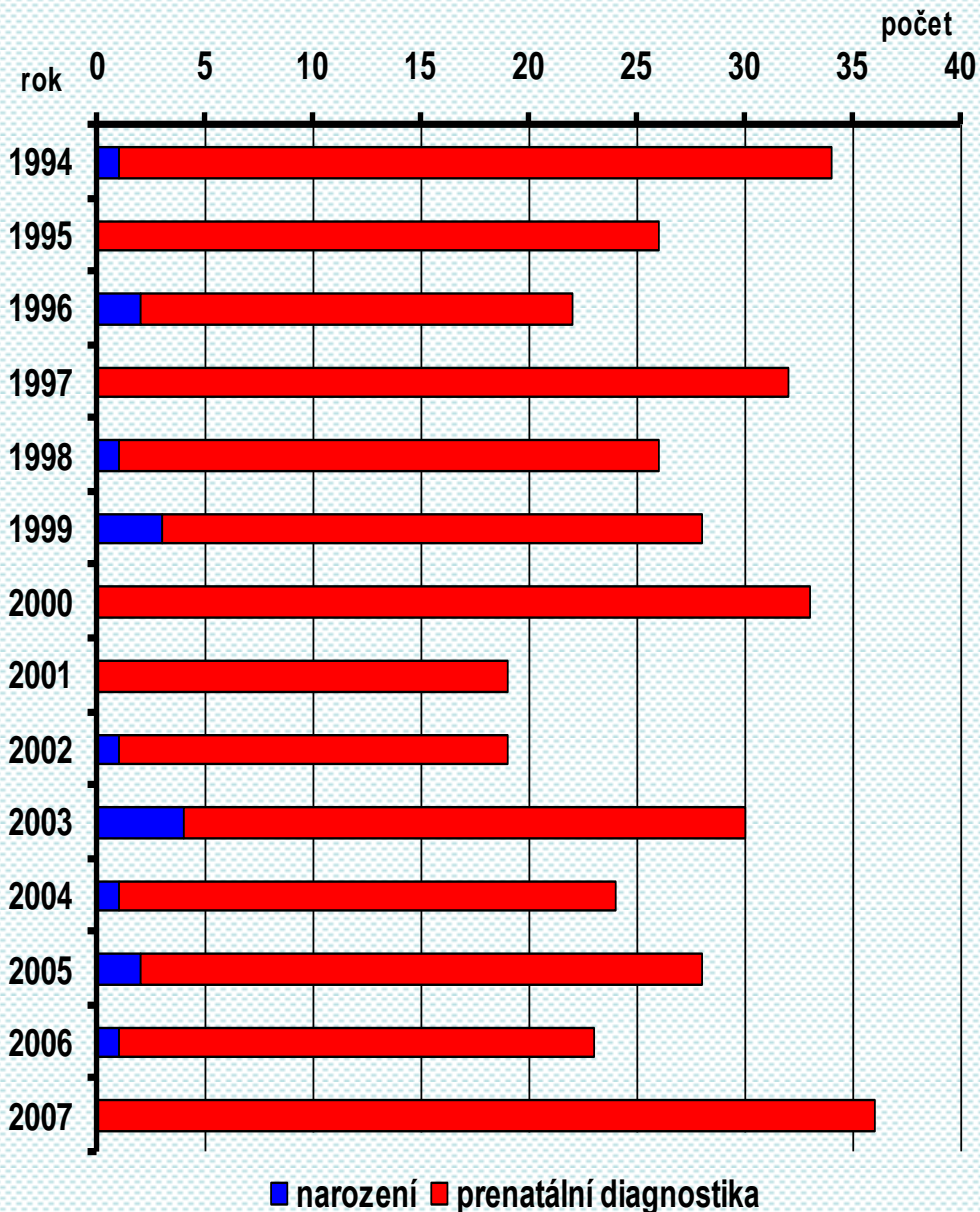
Acardius
Acranius
Adyktylie
Ageneze corporis callosi
Ageneze ledvin
Achirie
Amelia
Anencefalie
Anhydramnion
Anoftalmie
Aortální stenóza
Apodie
Arachnodální cysty
Arnold-Chiariho malformace
Atresia ani
Brachycefalie
Brachydaktylie
Brániční kýla
Bronchopulmonární sekvestrace
Captomelie
Craniorhachischisis

Craniostenosis
Cyclopia
Cystická adenomatózní malformace
Dandy-Walker syndrom
Defekt atrioventrikulárního septa
Defekt komorového septa
Defekt síňového septa
Dolichocefalie
Dvojvýtoková pravá komora
Ebsteinova malformace
Ectopia cordis
Encefalokéla
Extrofie močového měchýře
Fallovova tetralogie
Frontonasální dysplazie
Gastroschíza
Hemangióm
Holoprosencefalie
Hydrocefalus
Hydrops fetális
Hygroma colli cysticum

Hypoplázie ledvin
Hypoplázie plic
Hypotelorismus
Klinodaktylie
Koarktace aorty
Lisencefalie
Macrocefalie
Macroglosie
Megacolon congenitum
Megaureter
Meningoencefalokéla
Meningokéla
Microcefalie
Microftalmie
Micrognathia
Oligohydramnion
Omfalokéla
Osteochondrodysplazie
Otevřený ductus arteriosus
Polydaktylie
Polyhydramnion

Porencefalie
Prune-belly syndrom
Rhachischisis
Rozštěp čelisti
Rozštěp patra
Rozštěp rtu
Sirenomelie
Spina bifida
Společný arteriální trunkus
Stenóza plicnice
Syndaktylie
Syndrom hypoplastického levého srdce
Syndrom Potterové
Teratom
Thanatoformní dysplazie
Thoracopagus
Transpozice velkých tepen
Turicefalie
Ureterokéla
VATER asociace

Absolutní a relativní počty prenatalně a postnatálně diagnostikovaných případů anencefalie, ČR, 1994 - 2007

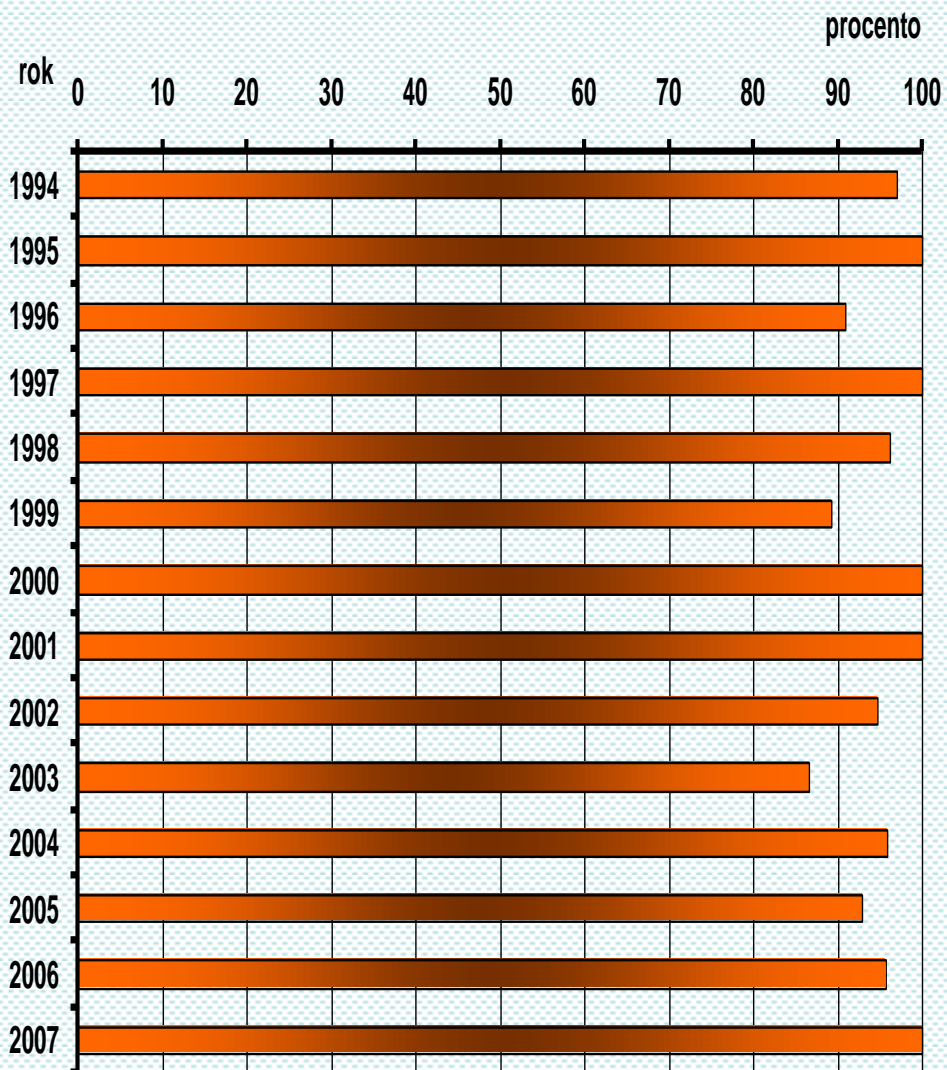


Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů anencefalie, ČR 1994 - 2007

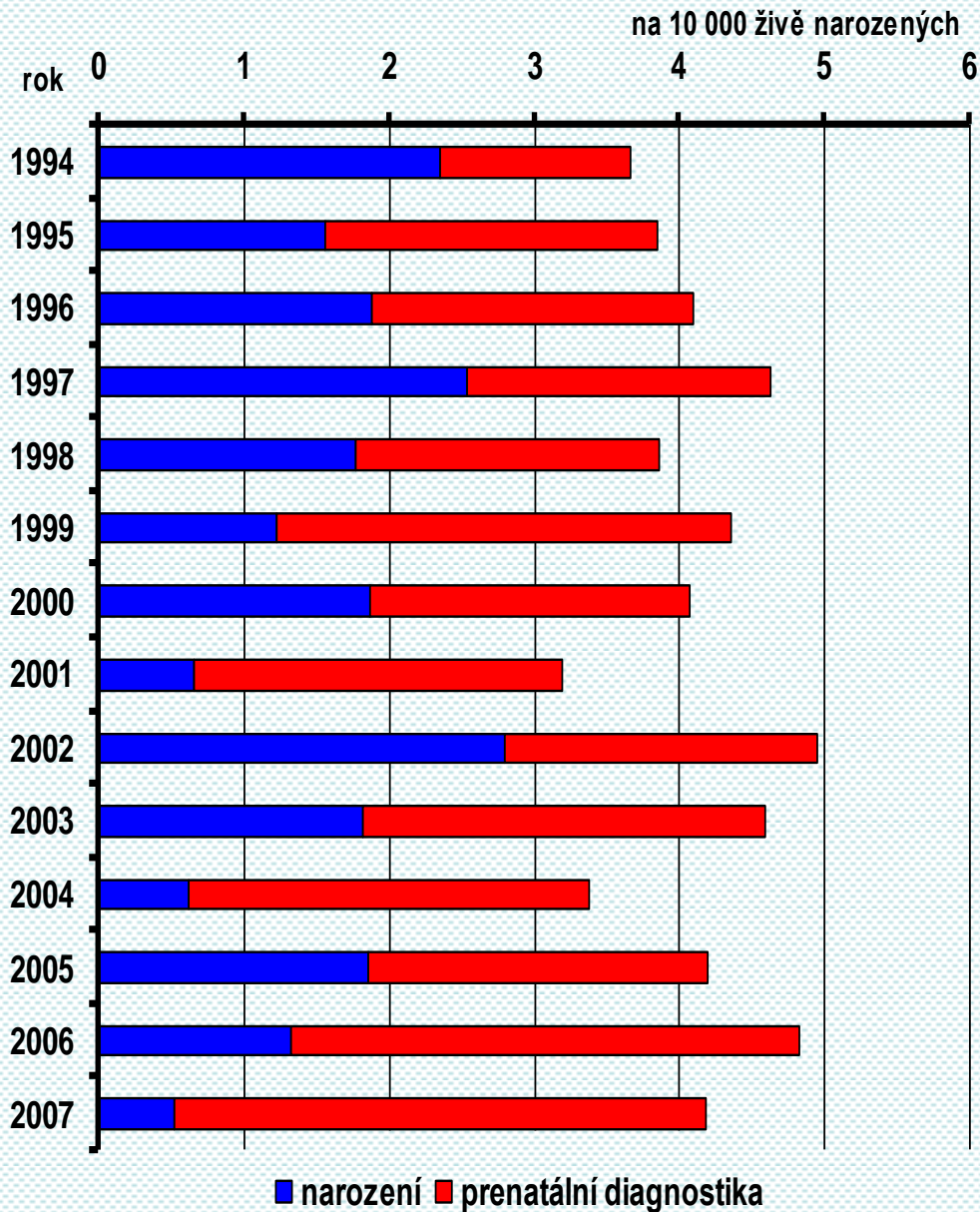
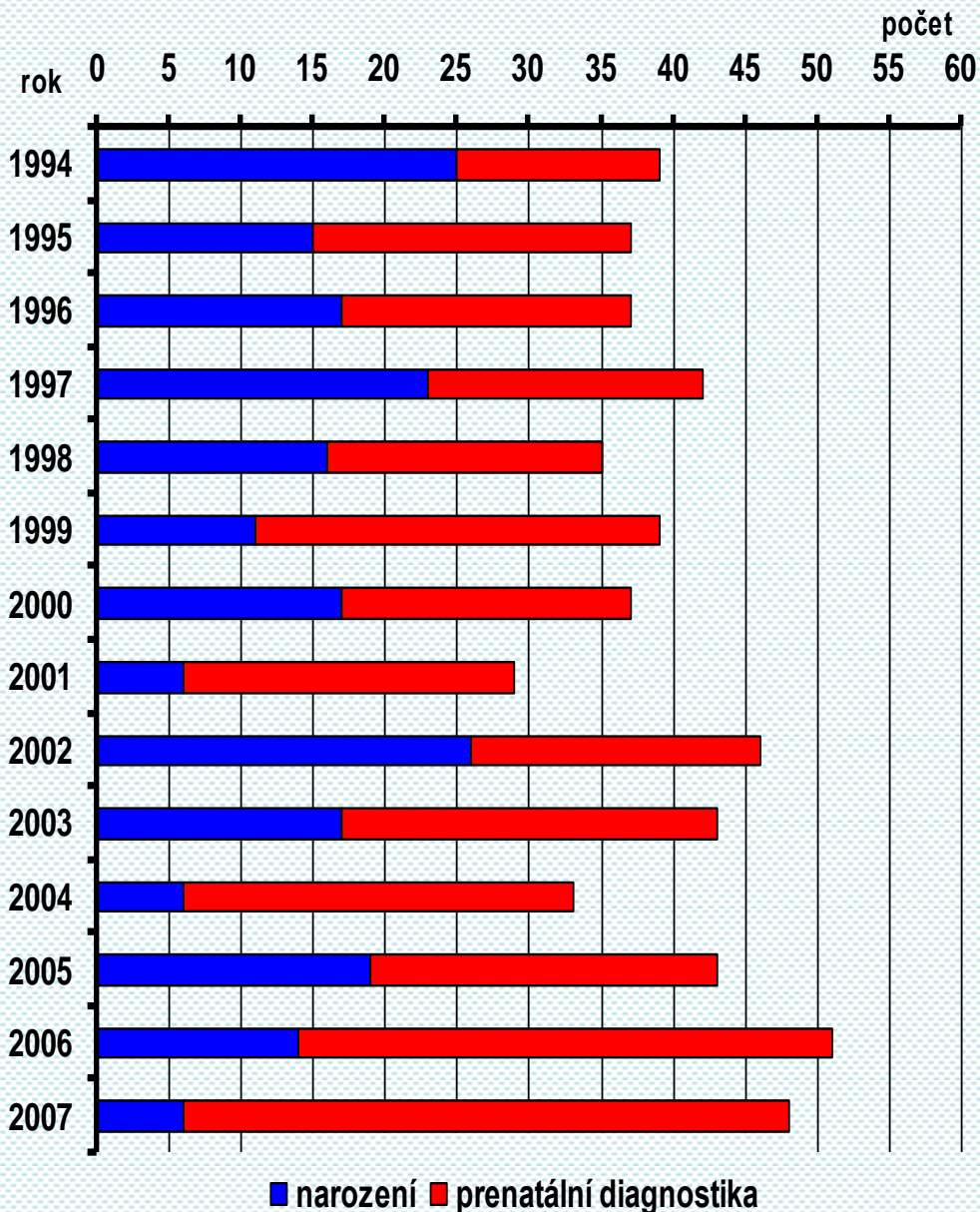
ICBDSR



2004



Absolutní a relativní počty prenatalně a postnatálně diagnostikovaných případů spina bifida, ČR, 1994 - 2007

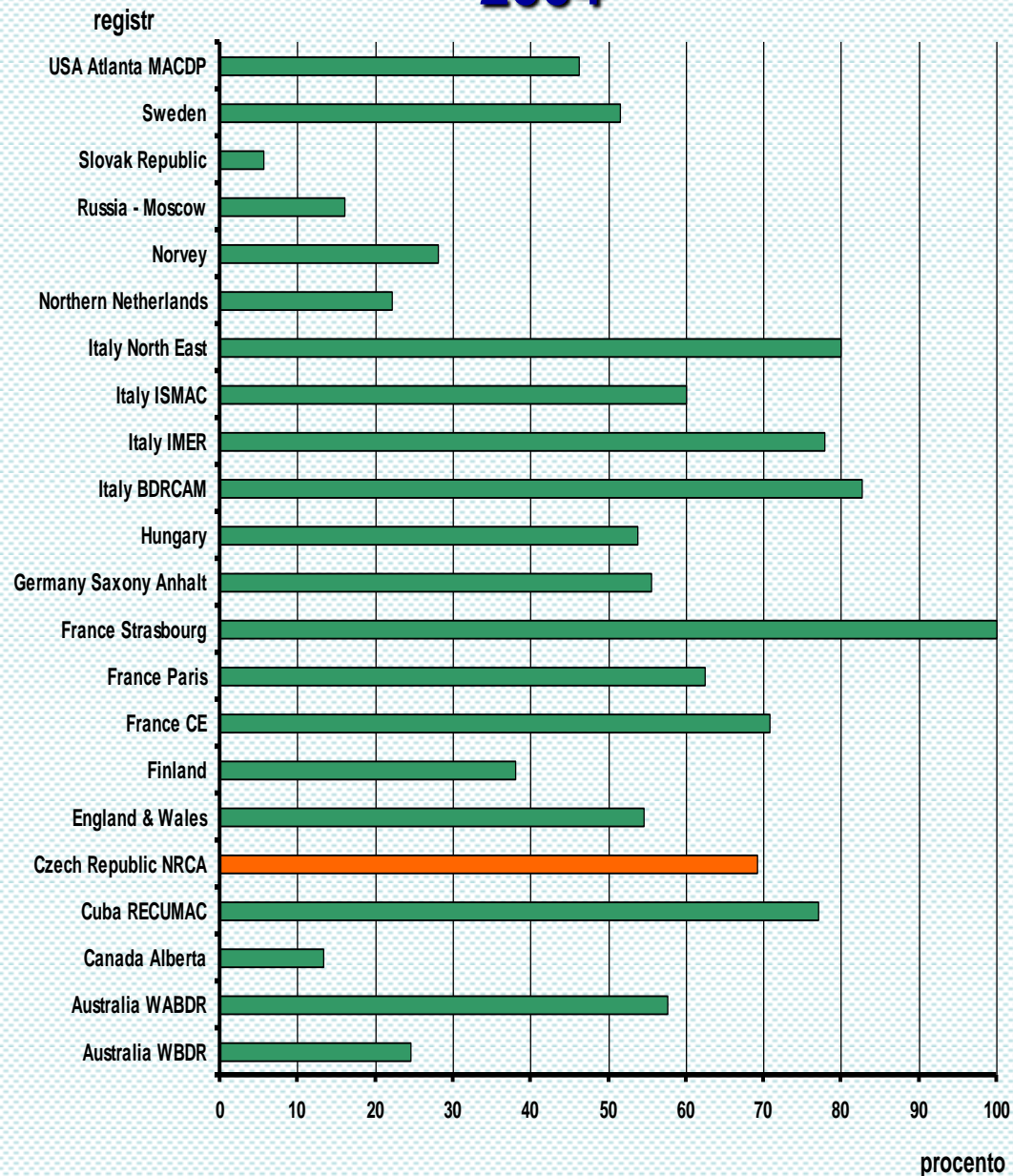
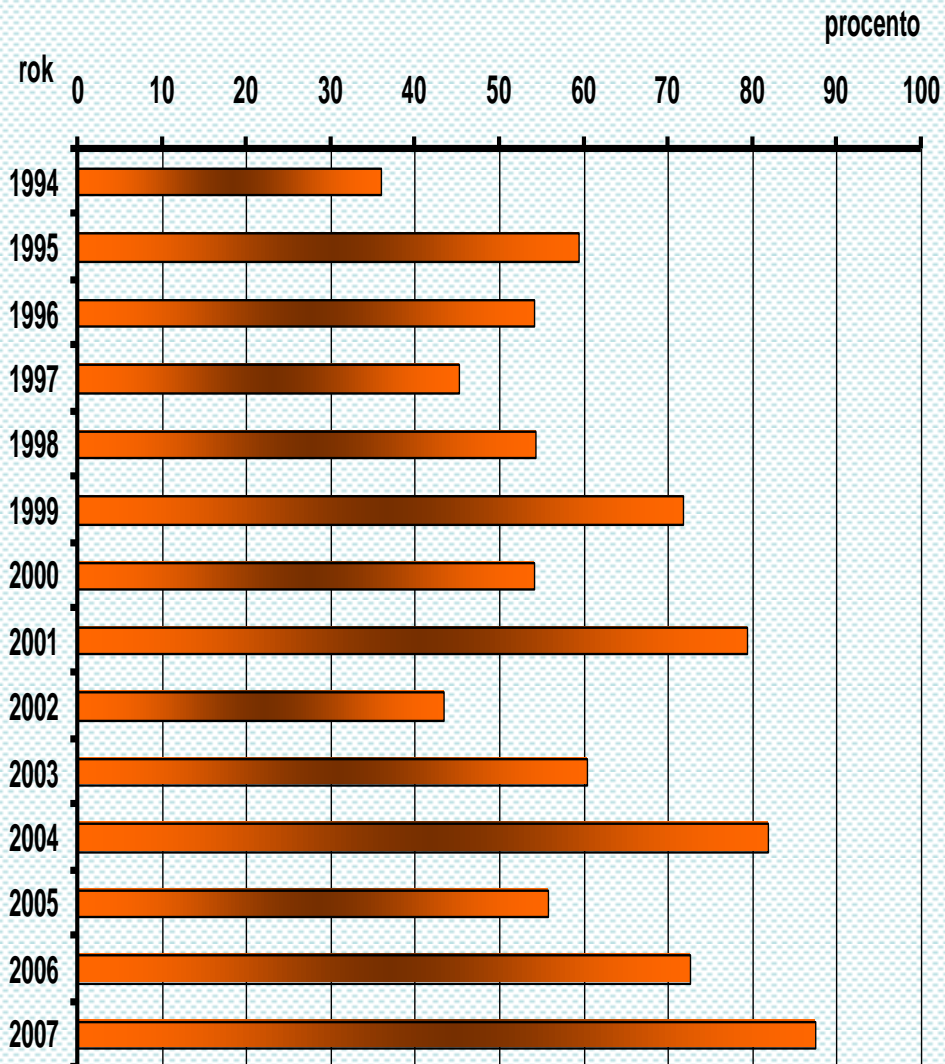


Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů spina bifida, ČR 1994 - 2007

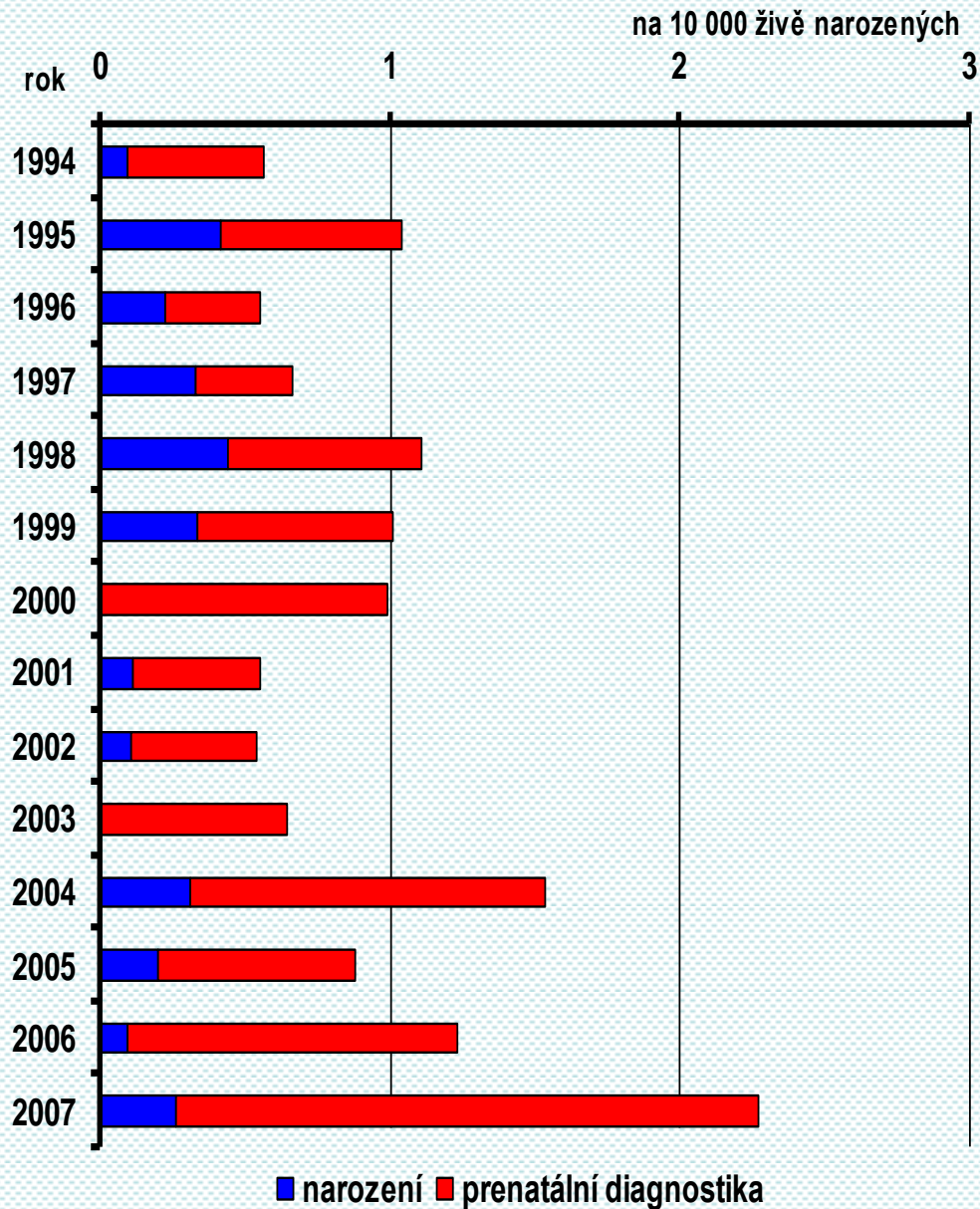
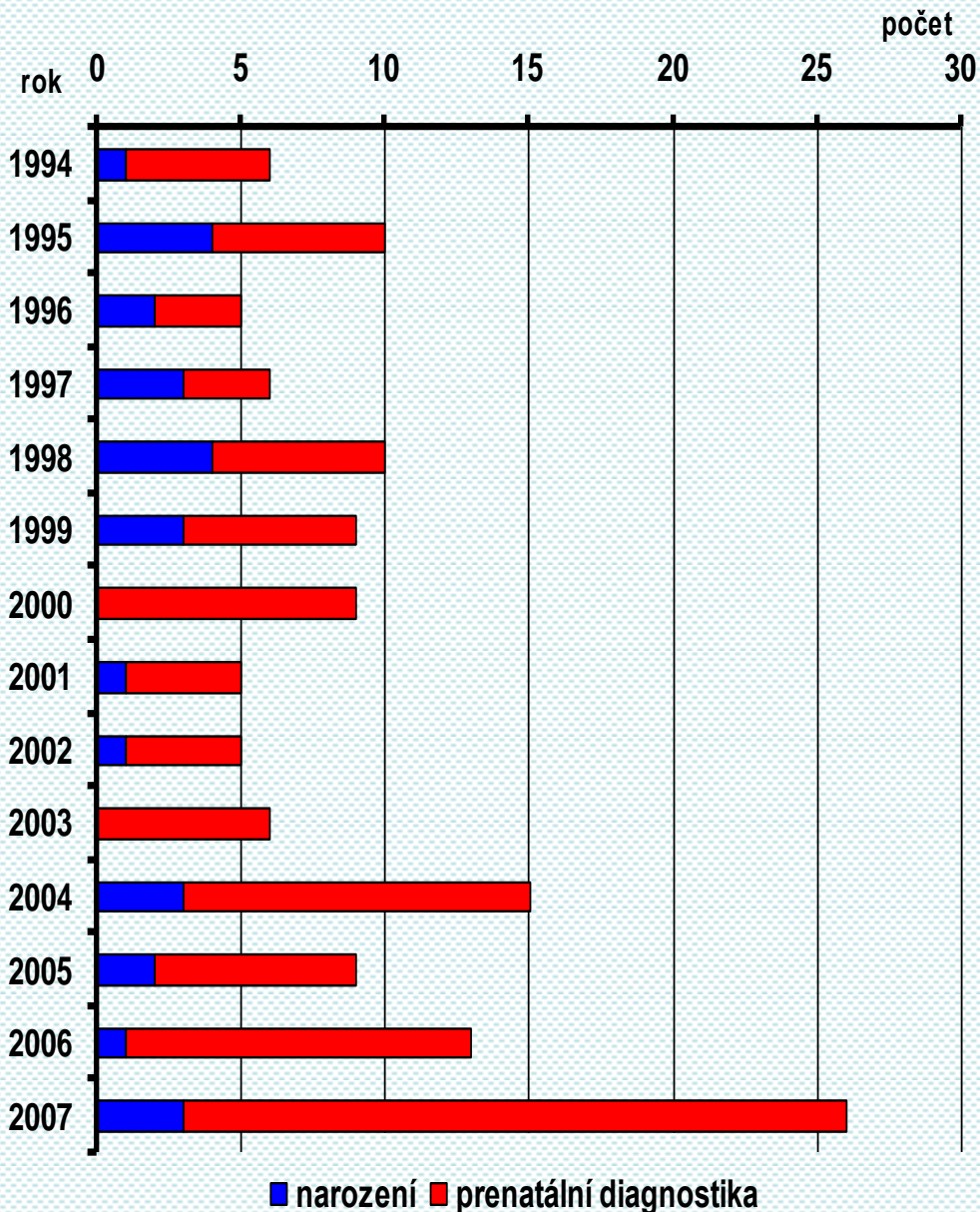
ICBDSR



2004



Absolutní a relativní počty prenatalně a postnatálně diagnostikovaných případů encefalokély, ČR, 1994 - 2007

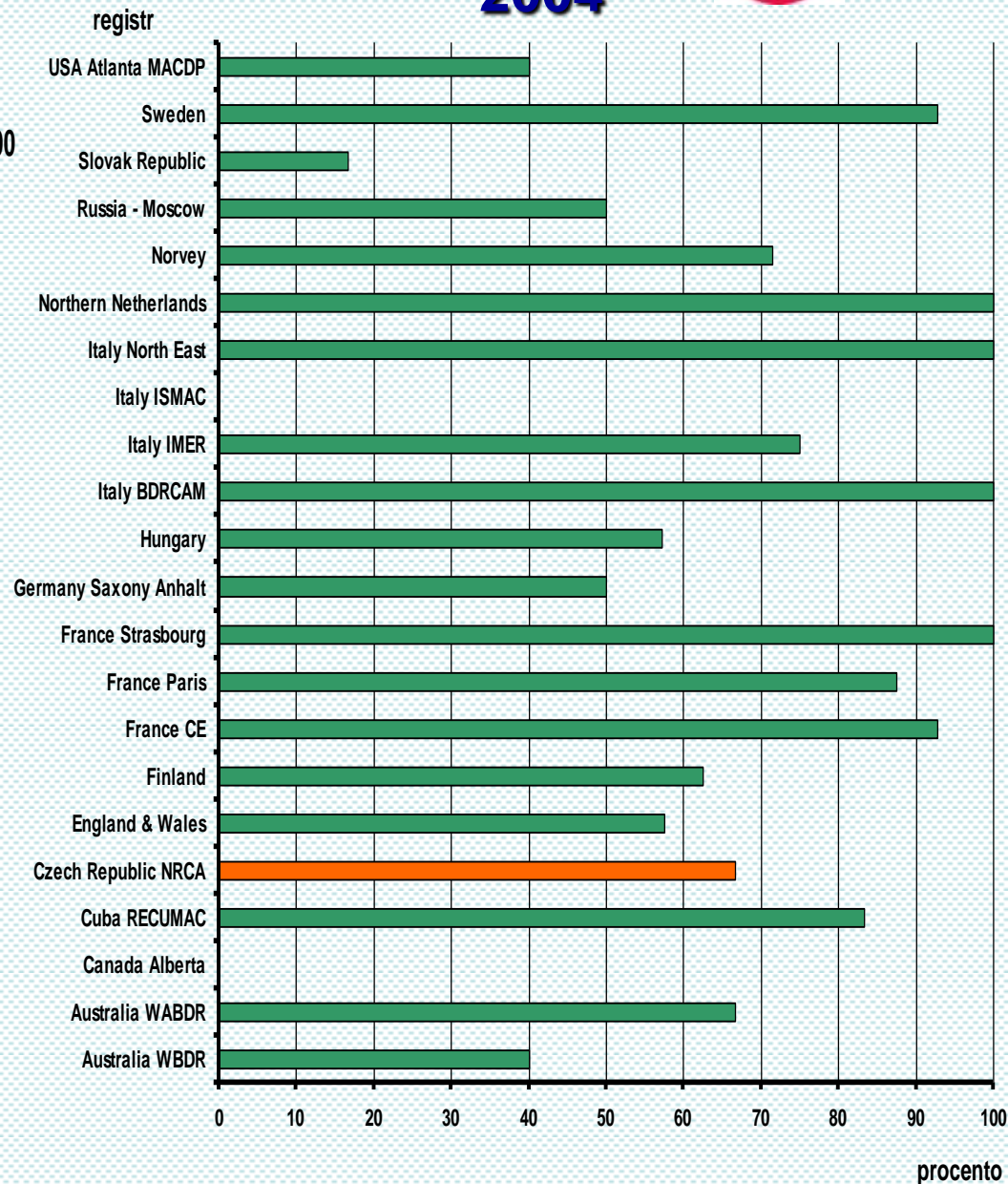
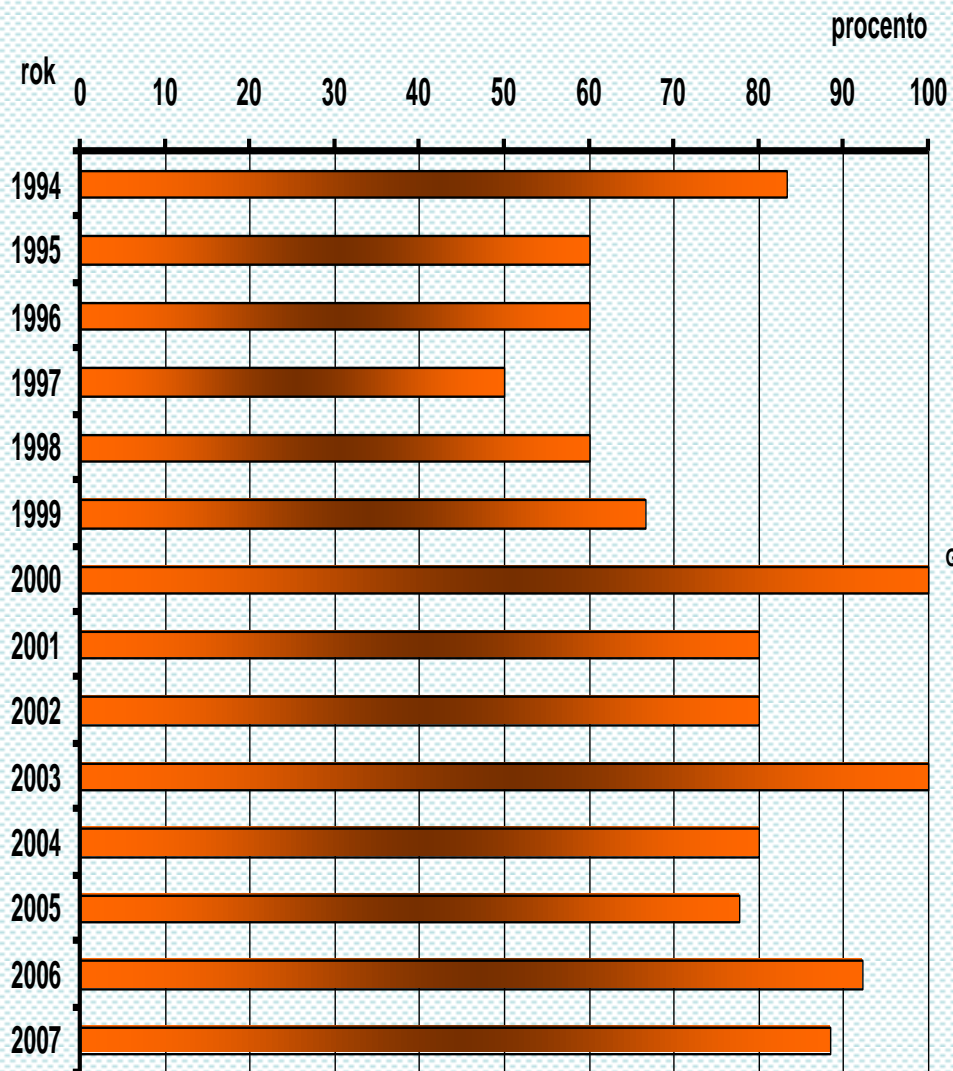


Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů encefalokély, ČR 1994 - 2007

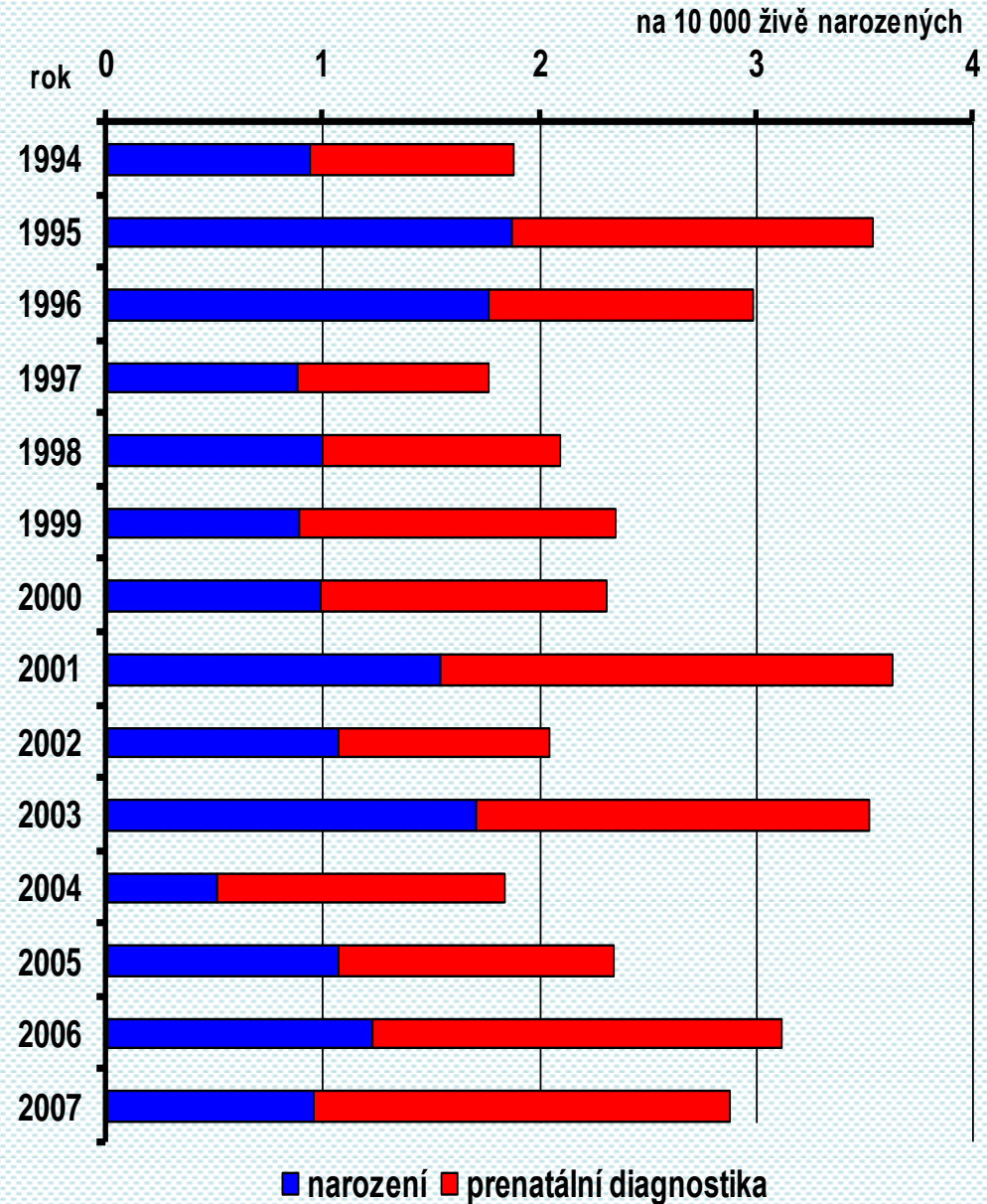
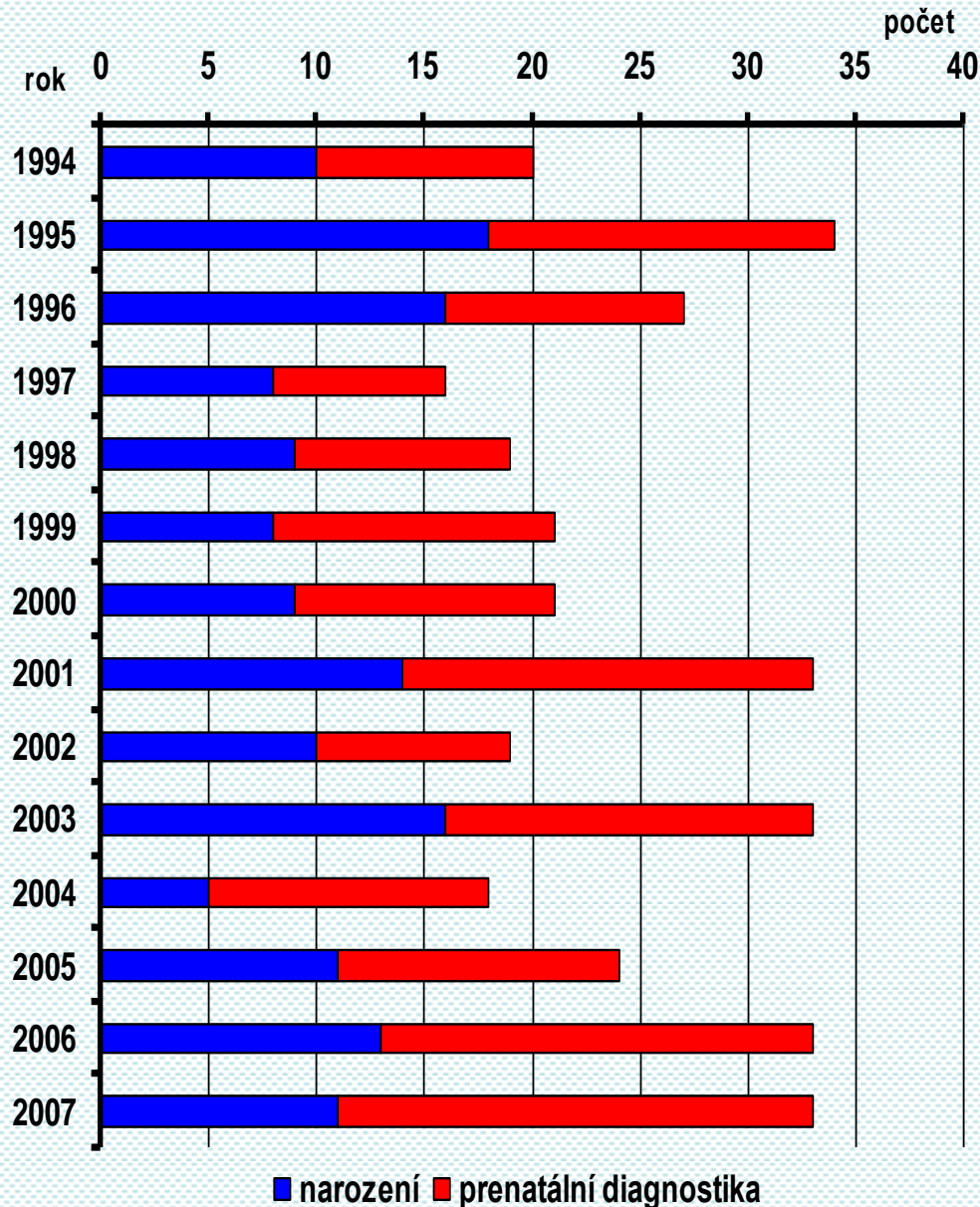
ICBDSR



2004



Absolutní a relativní počty prenatalně a postnatálně diagnostikovaných případů omfalokély, ČR, 1994 - 2007

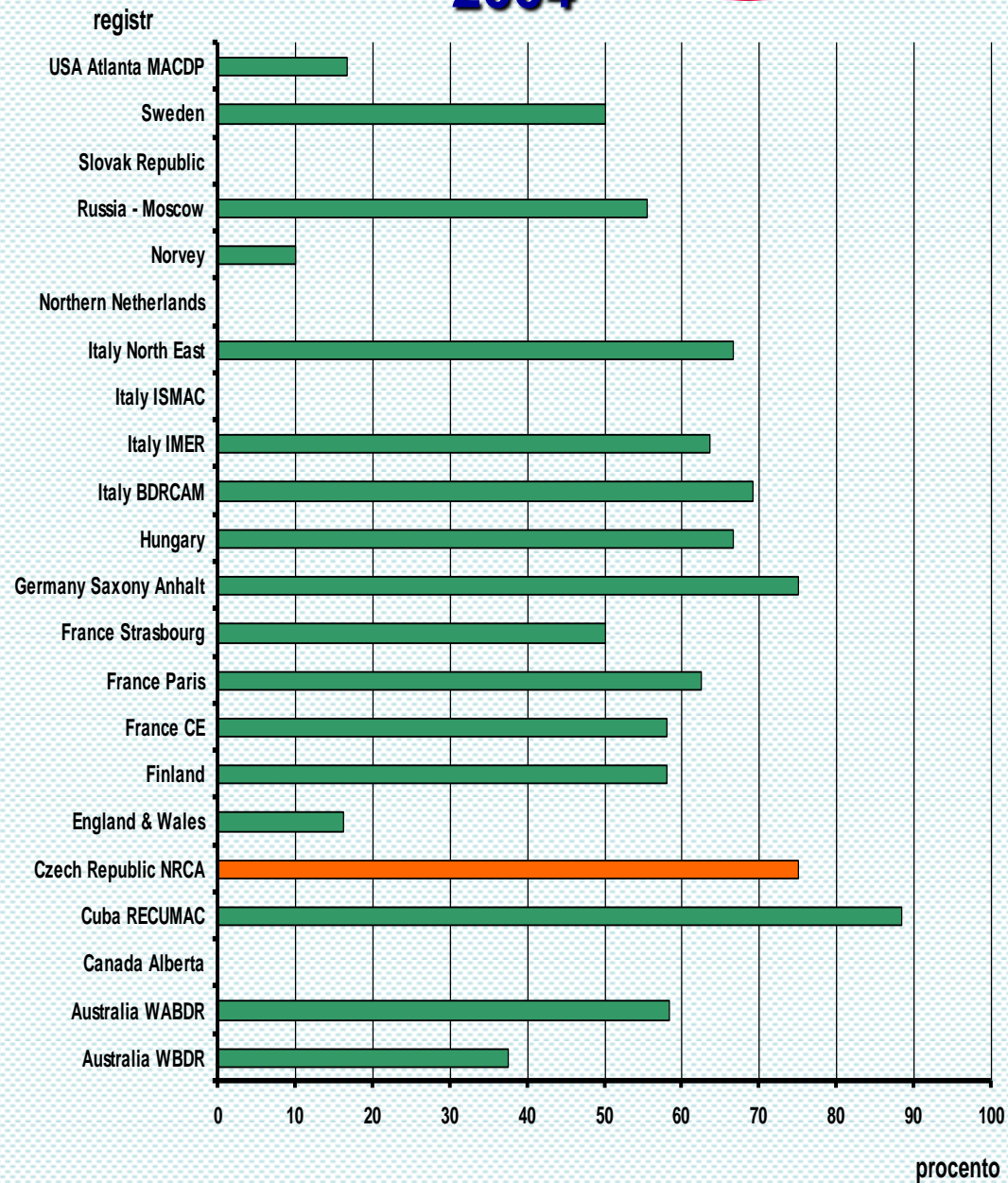
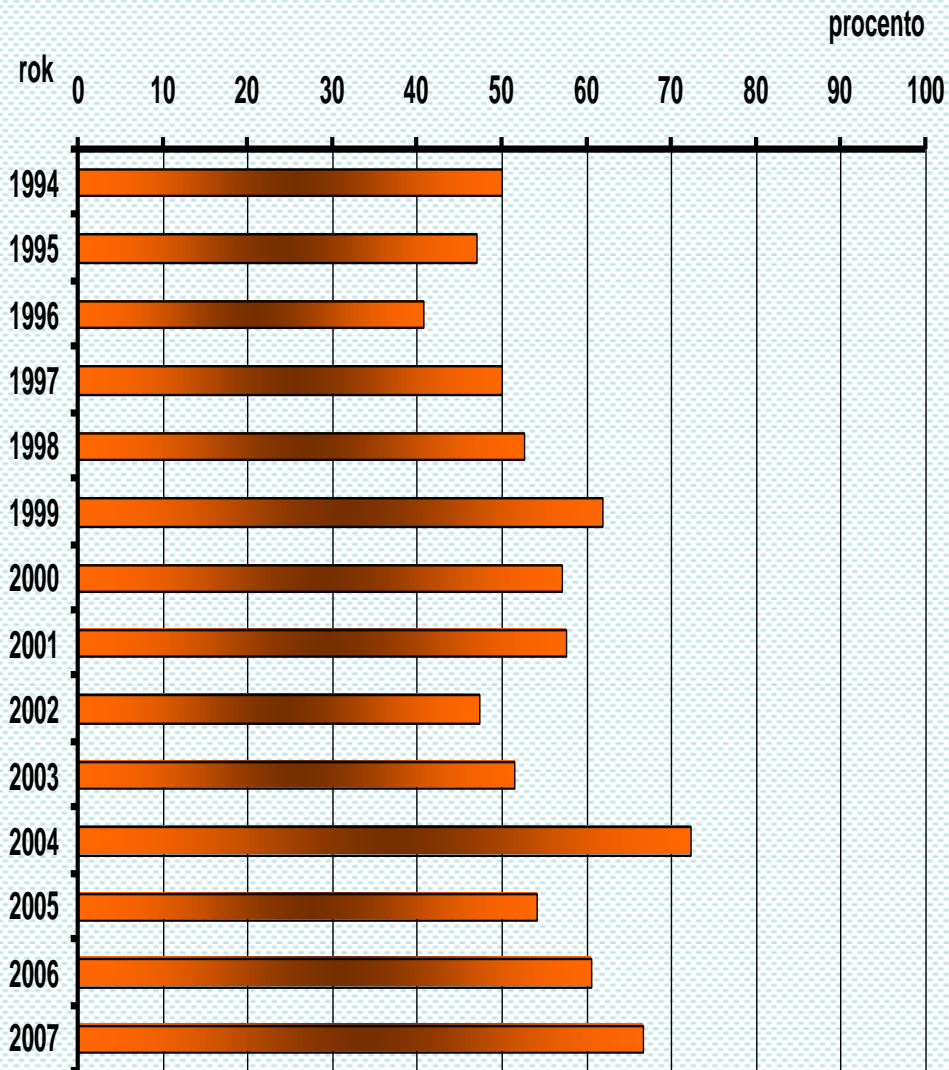


Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů omfalokély, ČR 1994 - 2007

ICBDSR

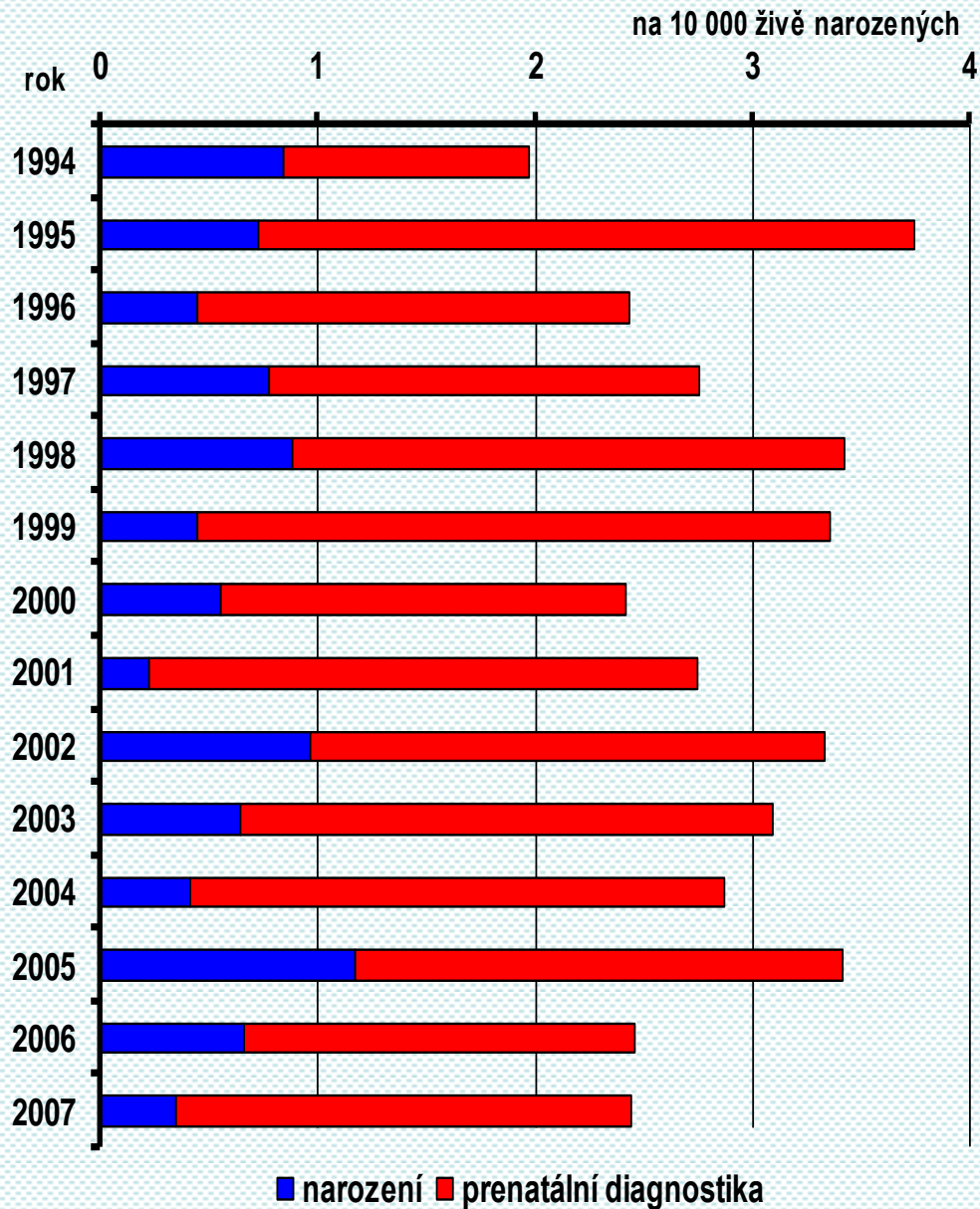
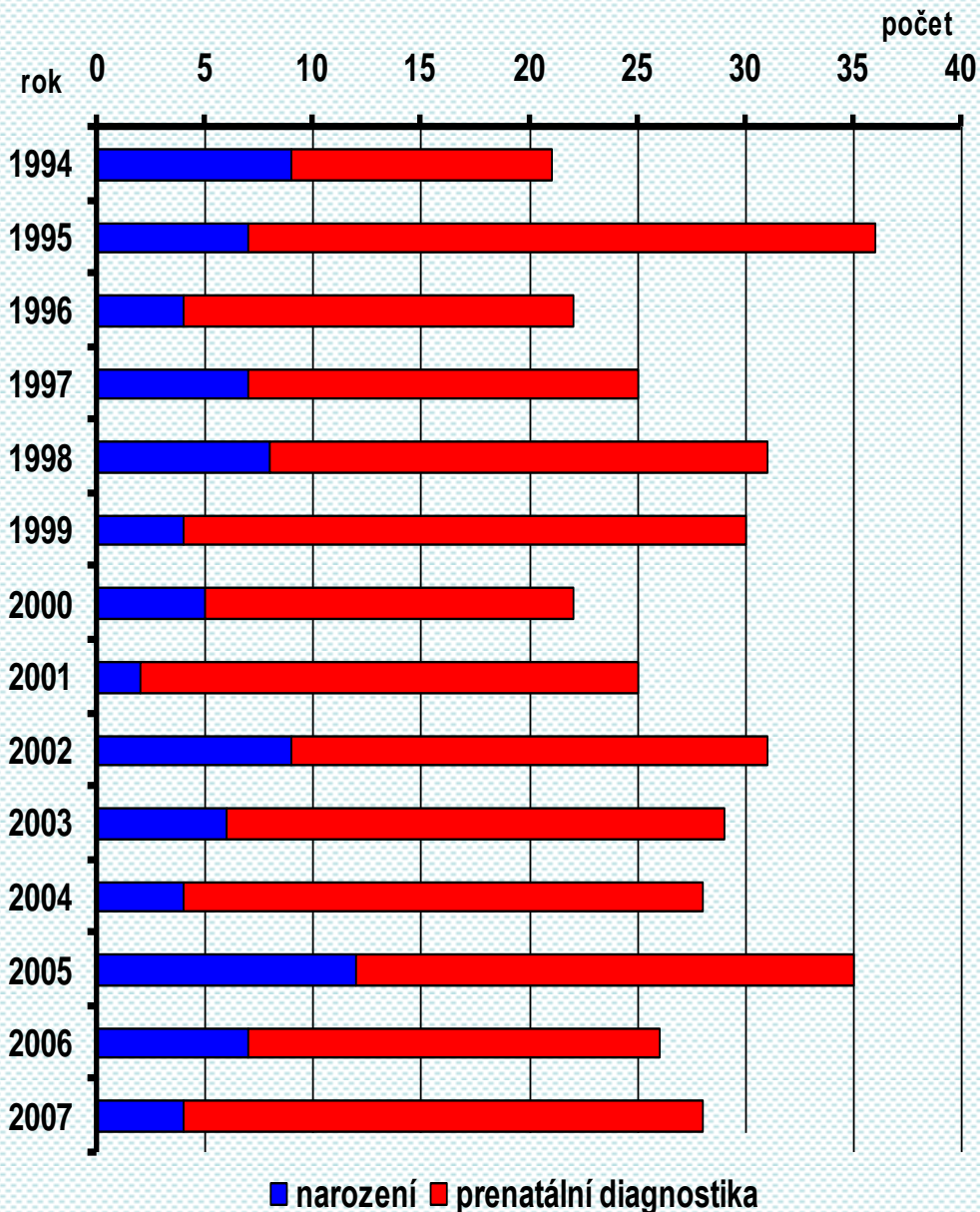


2004



procento

Absolutní a relativní počty prenatalně a postnatálně diagnostikovaných případů gastroschízy, ČR, 1994 - 2007

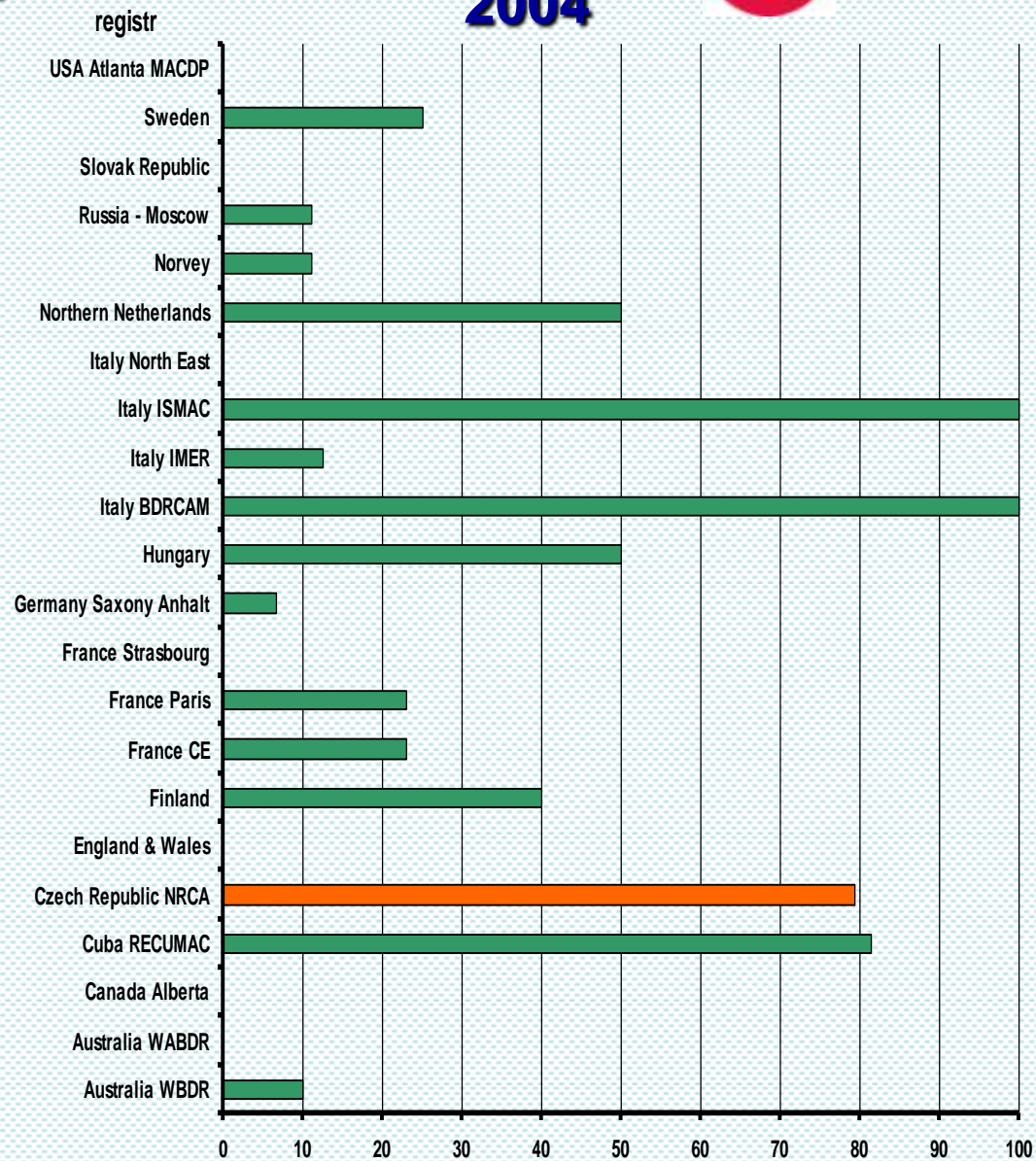
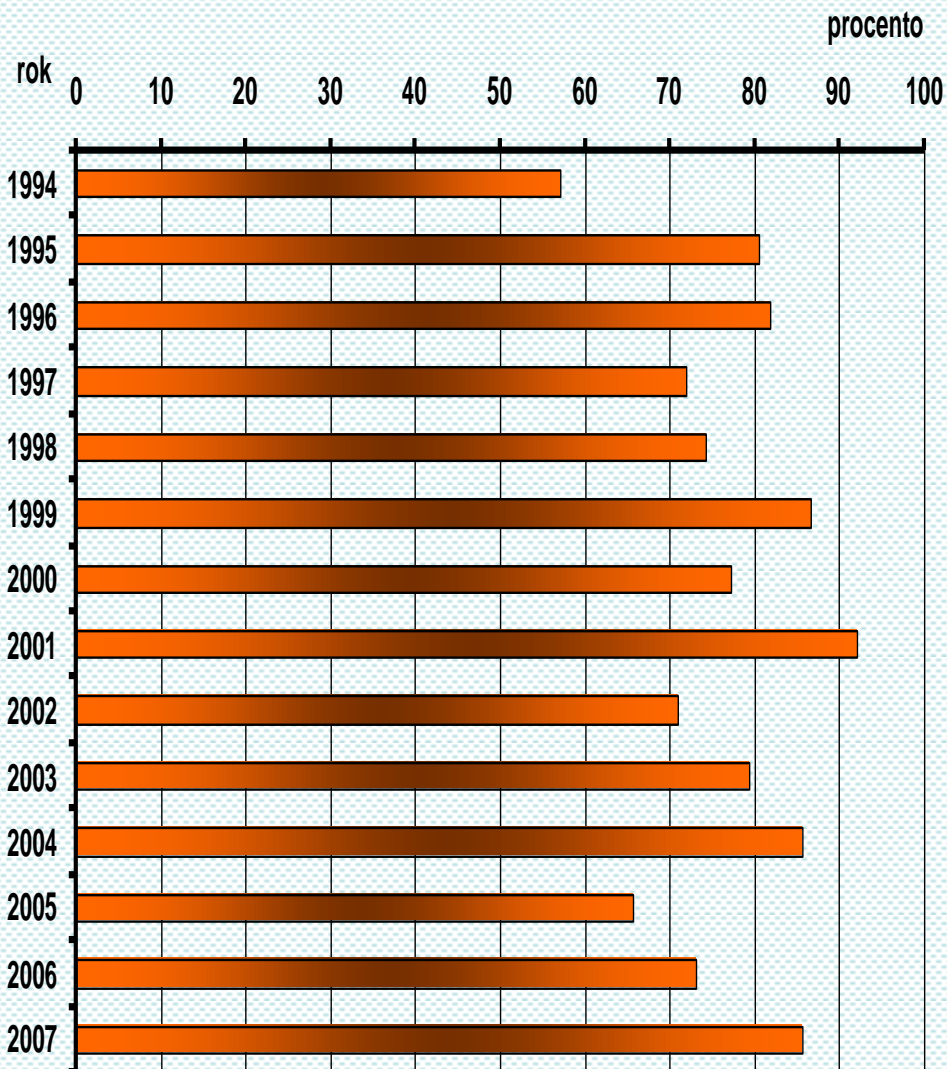


Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů gastroschízy, ČR 1994 - 2007

ICBDSR

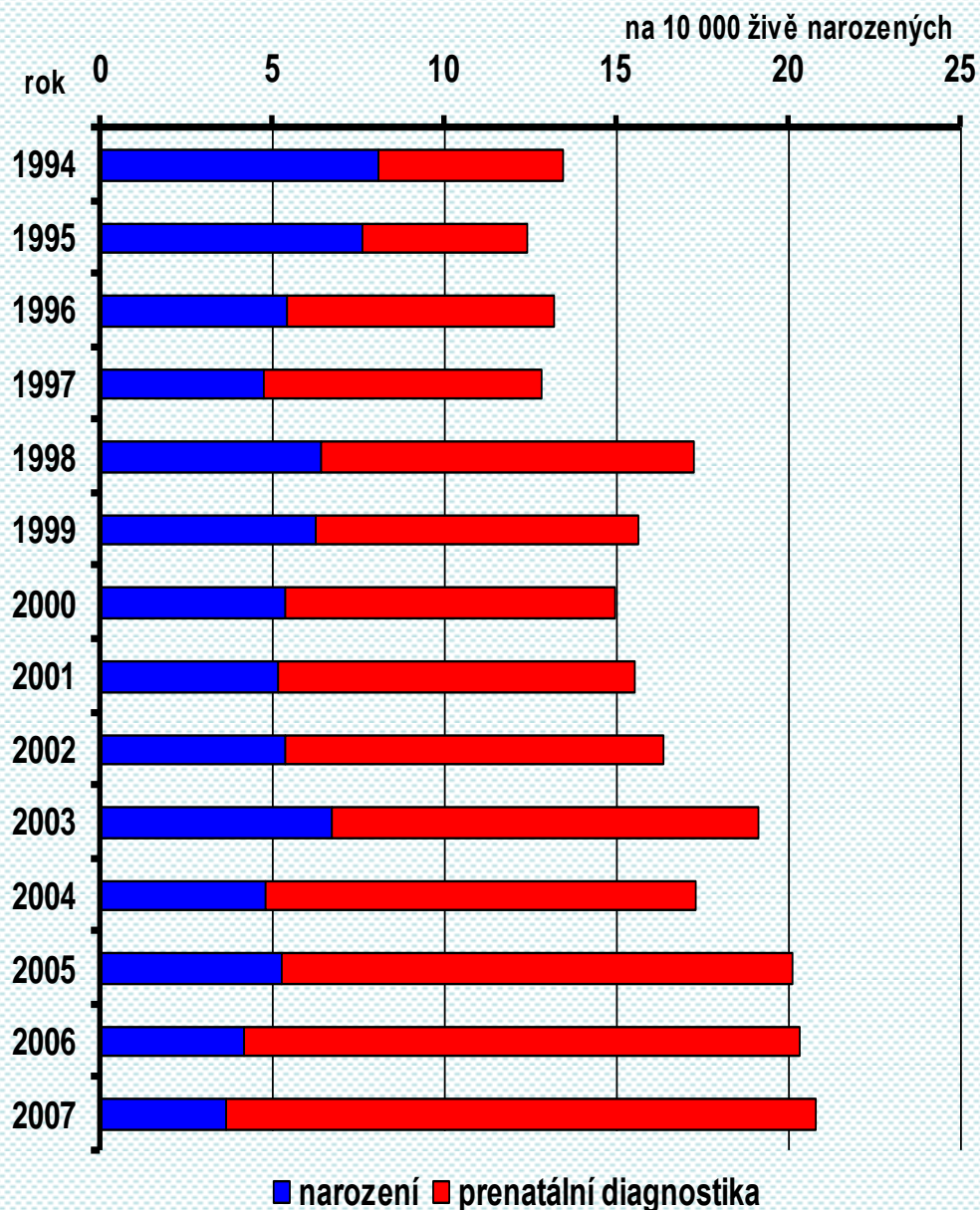
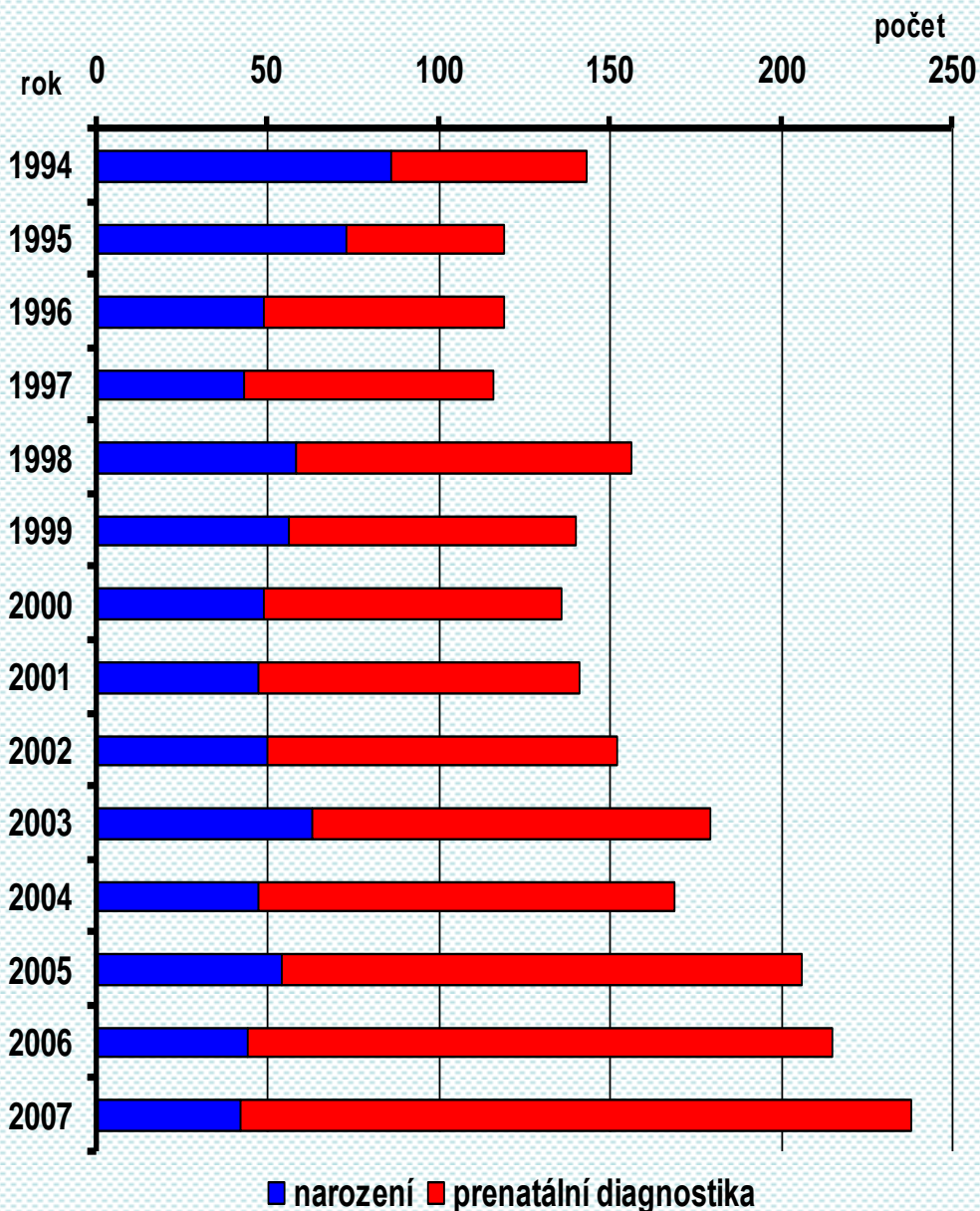


2004



procento

Absolutní a relativní počty prenatálně a postnatálně diagnostikovaných případů Downova syndromu, ČR, 1994 - 2007

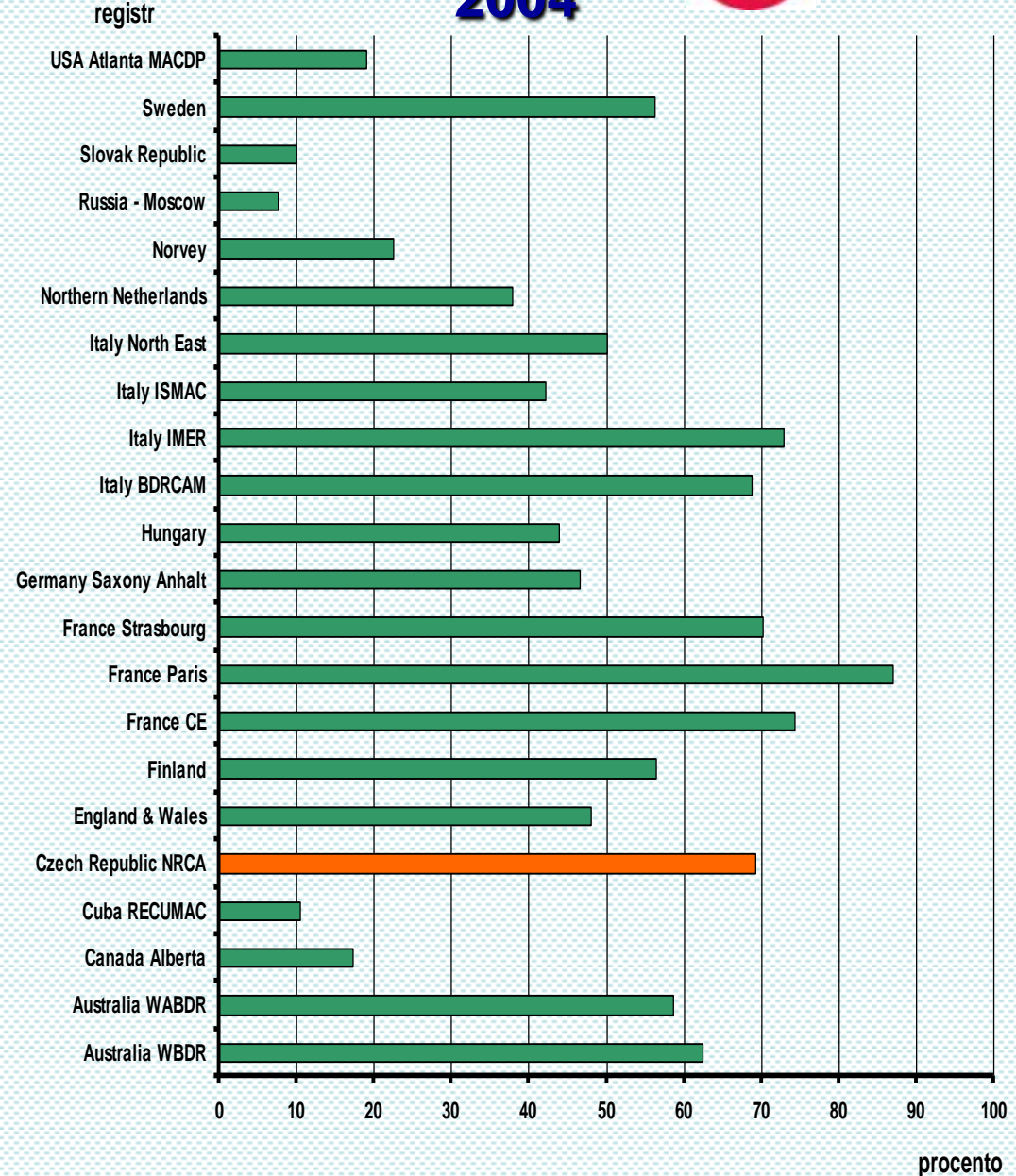
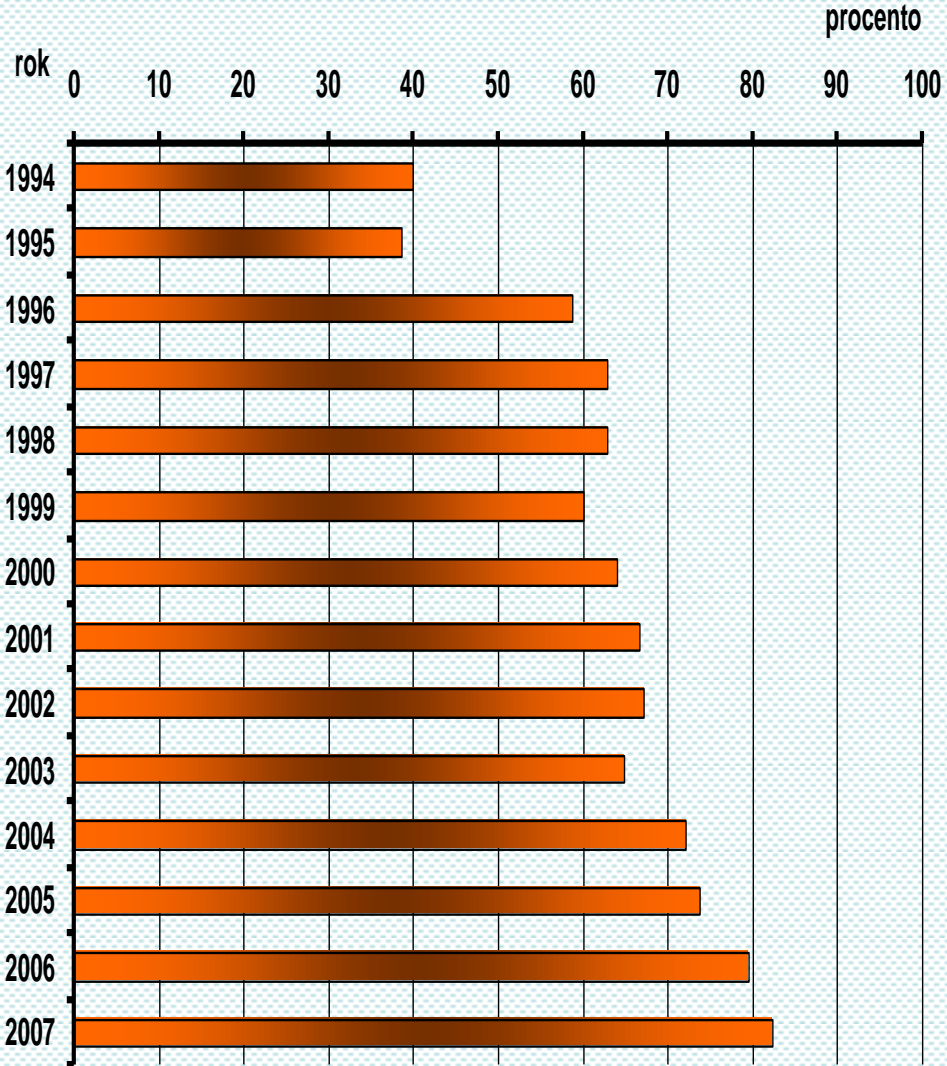


Procento UUT z celkového počtu diagnostikovaných případů Downova syndromu, ČR 1994 - 2007

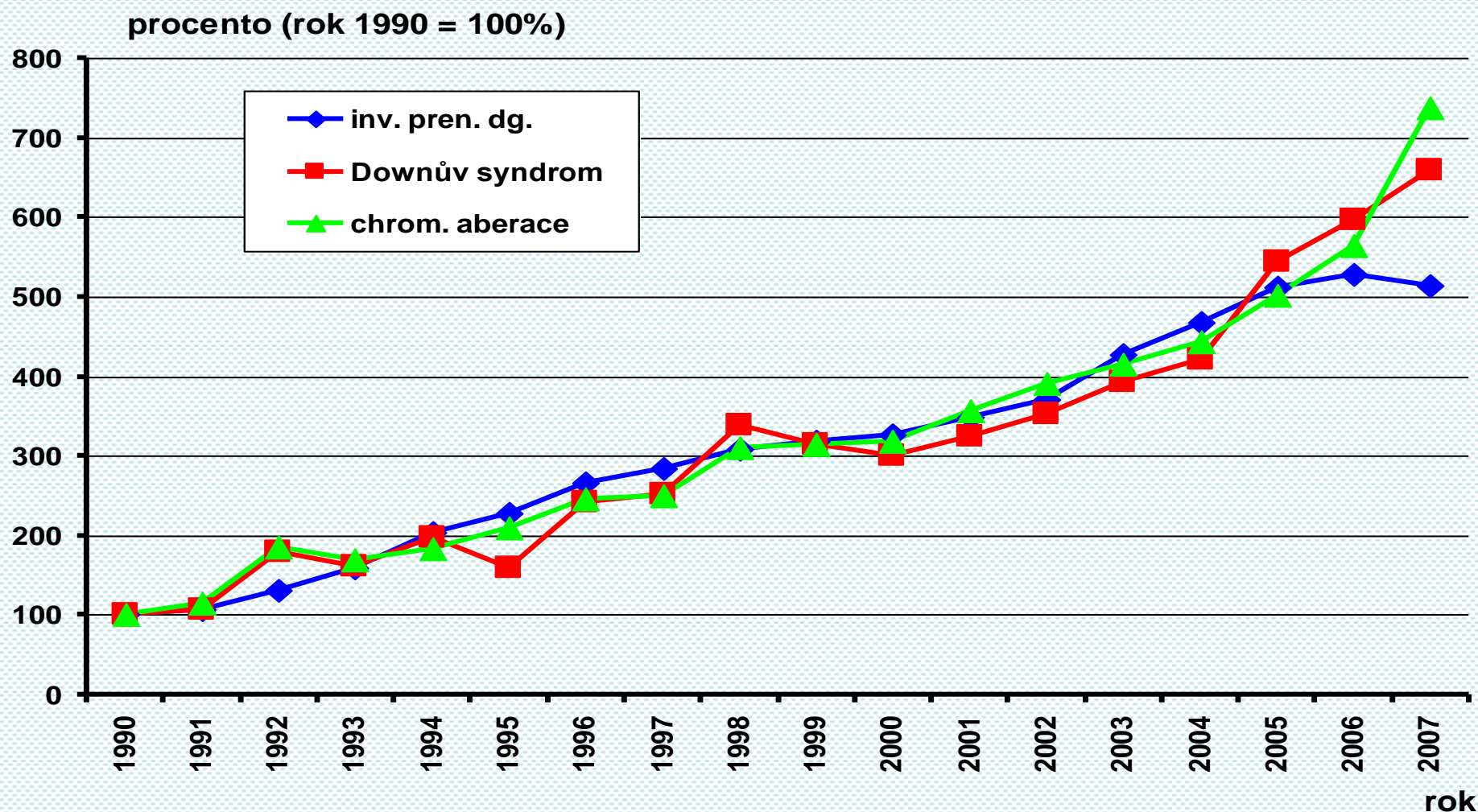
ICBDSR



2004



Srovnání invazivní prenatální diagnostiky, záchytu Downova syndromu a VCA

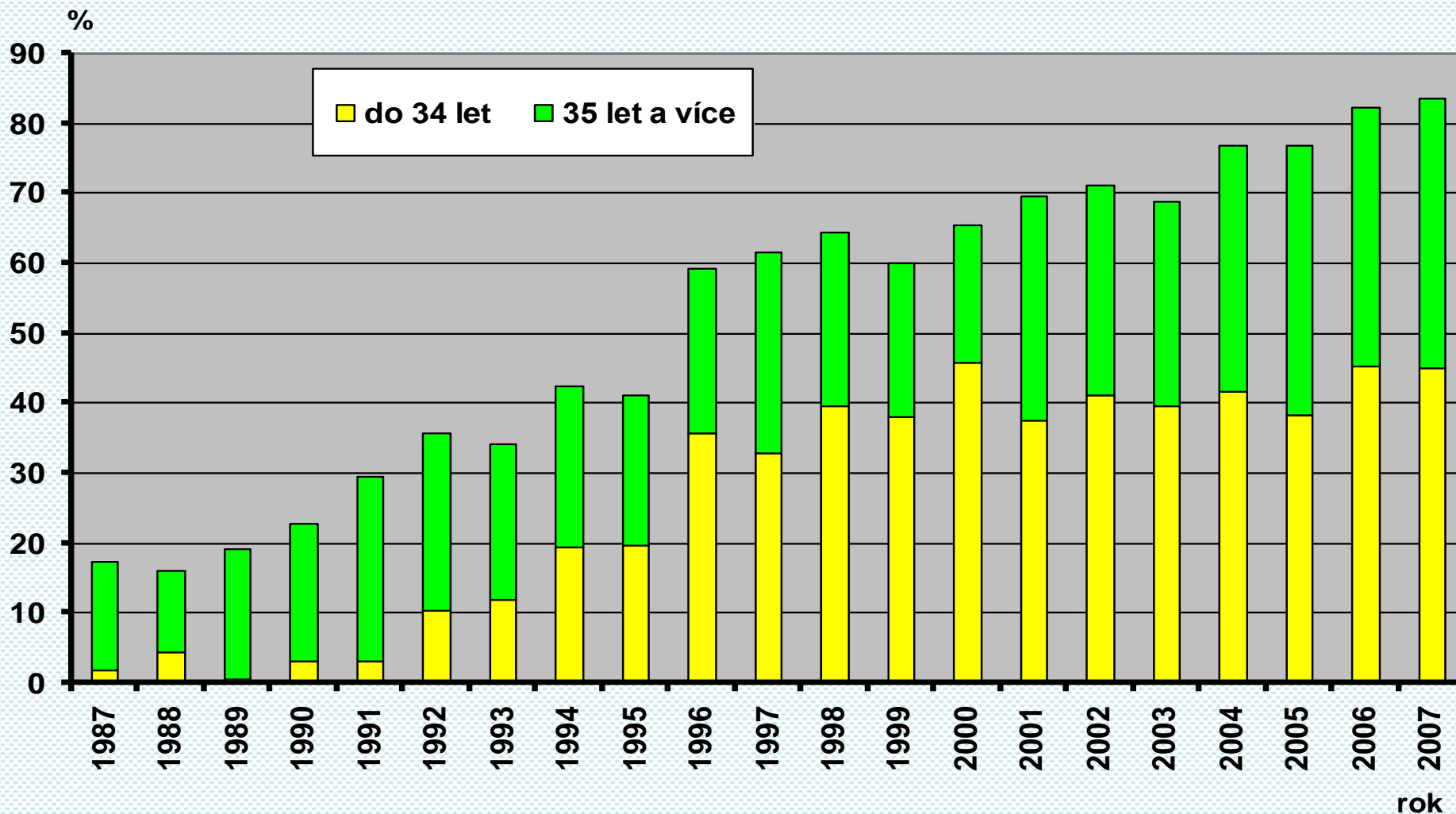




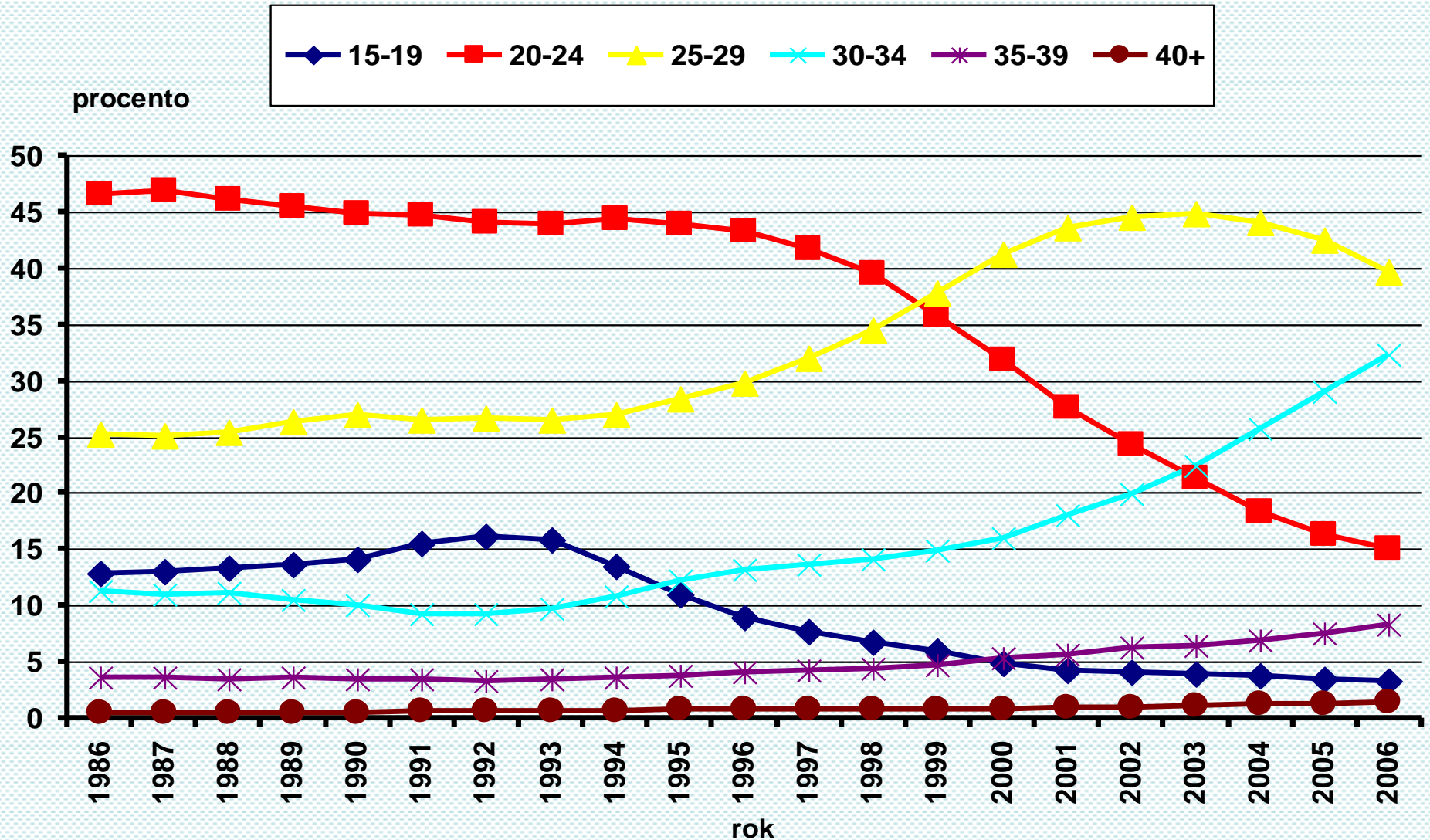
Incidence Downova syndromu u narozených – údaje ICBDSR, 2004

Programme	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	P
Canada Alberta	11.4	11.1	13.2	8.5	11.1	14.0	11.6	14.7	15.2	12.7	19.2	0.7	<0.01*
Czech Republic	7.5	7.7	7.3	5.5	5.1	6.7	6.6	5.4	5.5	5.4	6.4	5.5	<0.05**
Finland	13.2	12.8	12.9	10.3	10.1	1.3	10.0	11.8	14.2	14.2	12.3	12.3	ns
France Central East	11.0	10.4	8.9	9.5	9.0	6.8	4.9	5.8	5.9	5.5	4.9	5.9	<0.0001**
France Paris	10.6	9.2	7.1	9.7	7.8	10.5	5.2	7.9	7.8	6.2	4.7	5.3	<0.01**
France Strasbourg	16.8	17.9	24.0	17.4	28.0	2.2	4.3	5.6	2.2	3.0	5.2	8.2	<0.01**
Germany Saxony Anhalt	5.8	6.3	7.4	7.9	8.3	13.7	6.1	6.4	8.3	9.1	5.3	9.2	ns
Israel IBDSR	5.1	5.0	6.3	4.9	9.1	3.3	6.0	5.7	6.2	4.8	6.5	6.7	ns
Italy BDRCam	19.9	7.6	10.0	9.2	6.7	8.7	6.3	3.0	6.8	5.4	5.2	4,8	<0.005**
Italy IMER	9.0	9.3	10.2	8.0	7.3	9.4	9.6	6.5	6.3	6.2	8.1	5.7	<0.05**
Italy Tuscany	11.8	9.8	11.4	6.9	7.3	6.3	6.1	4.9	5.7	3.8	4.0	4.1	<0.0001**
Northern Netherlands	9.9	5.7	9.4	13.7	11.9	10.0	8.4	6.4	9.3	13.3	6.0	9.4	ns
Sweden	12.3	15.3	12.3	13.7	12.4	11.9	14.0	11.0	14.6	13.3	15.5	10.6	ns
USA Atlanta	12.0	13.8	10.9	12.0	10.5	11.5	12.0	11.1	13-3	0.5	13.0	13.0	ns

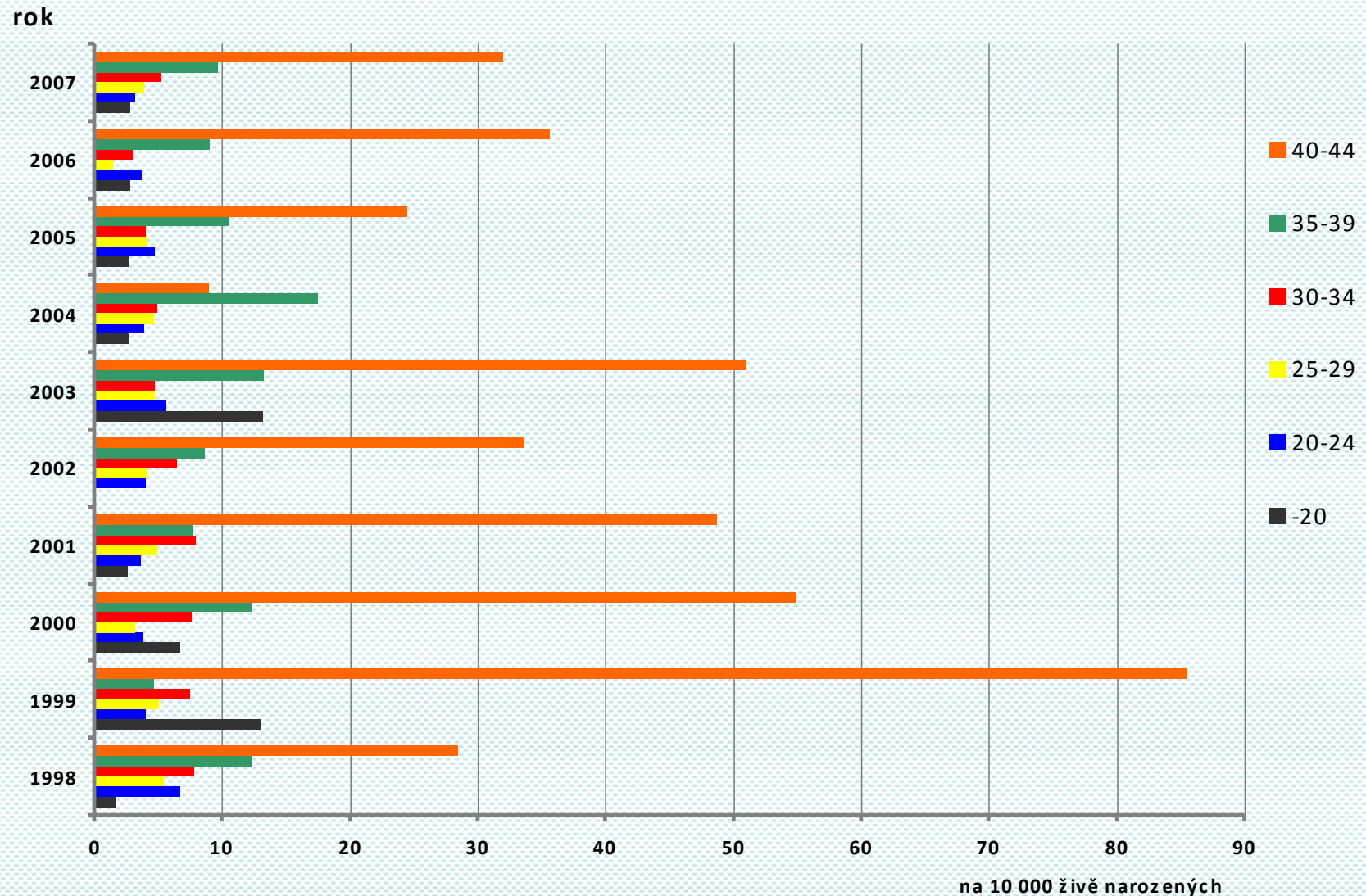
Downův syndrom – rozdělení záchytu podle věku matky



Věkové rozložení rodičích žen v ČR: 1986 - 2006

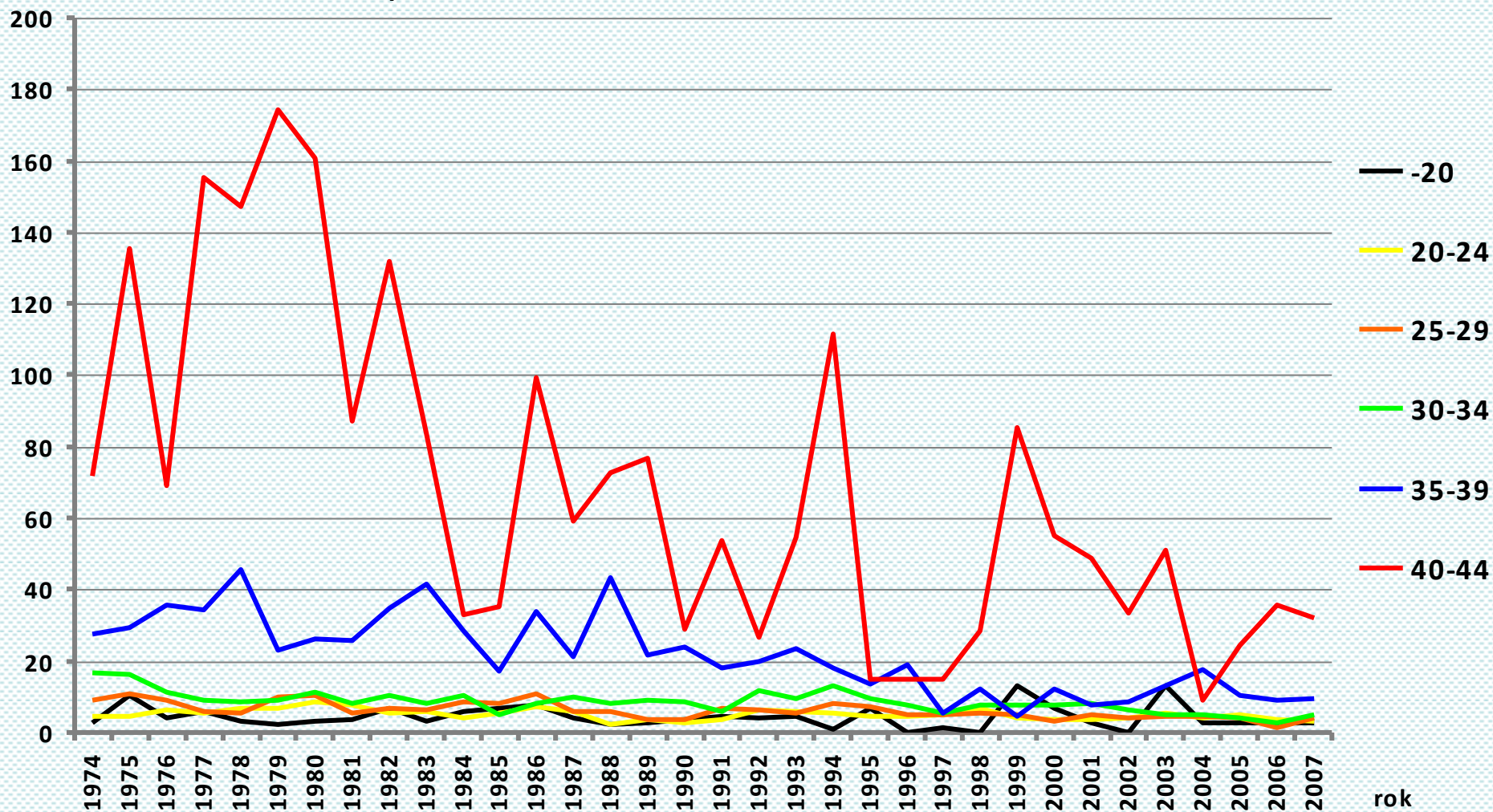


Incidence Downova syndromu u narozených v ČR 1998 – 2007 podle věku matky



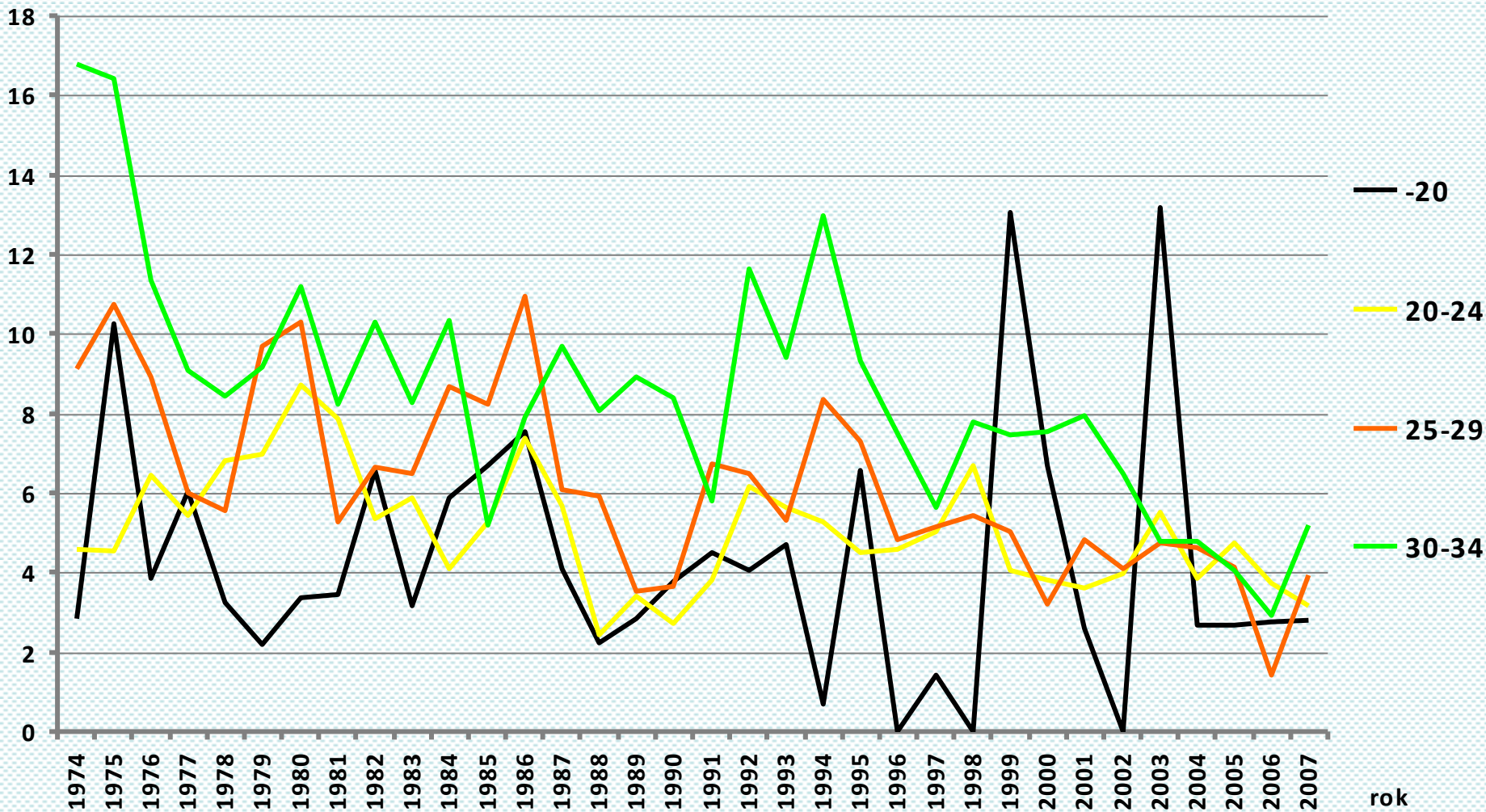
Incidence Downova syndromu u narozených v ČR 1974 – 2007 podle věku matky

na 10 000 živě narozených

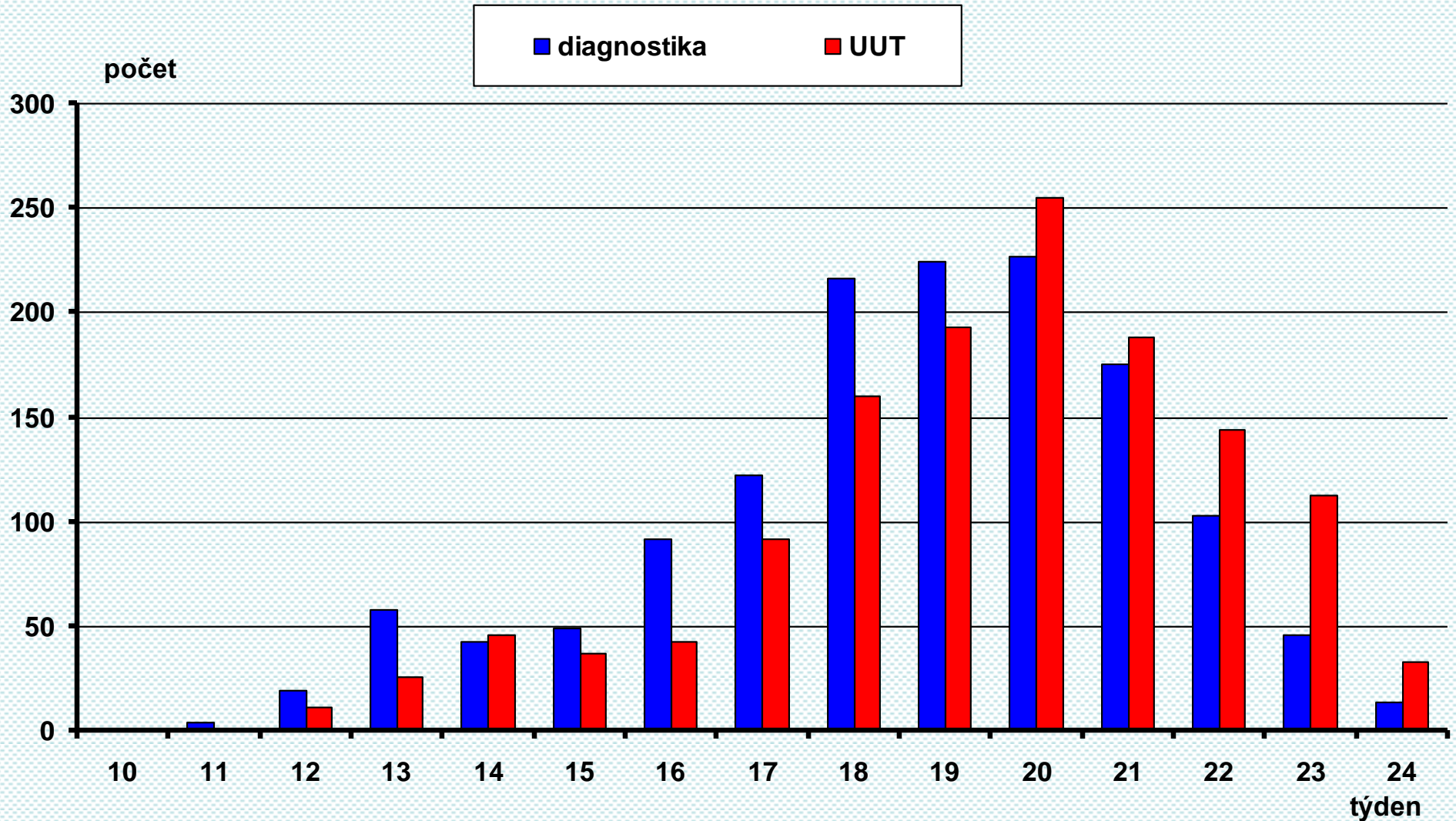


Incidence Downova syndromu u narozených v ČR 1974 – 2007 podle věku matky

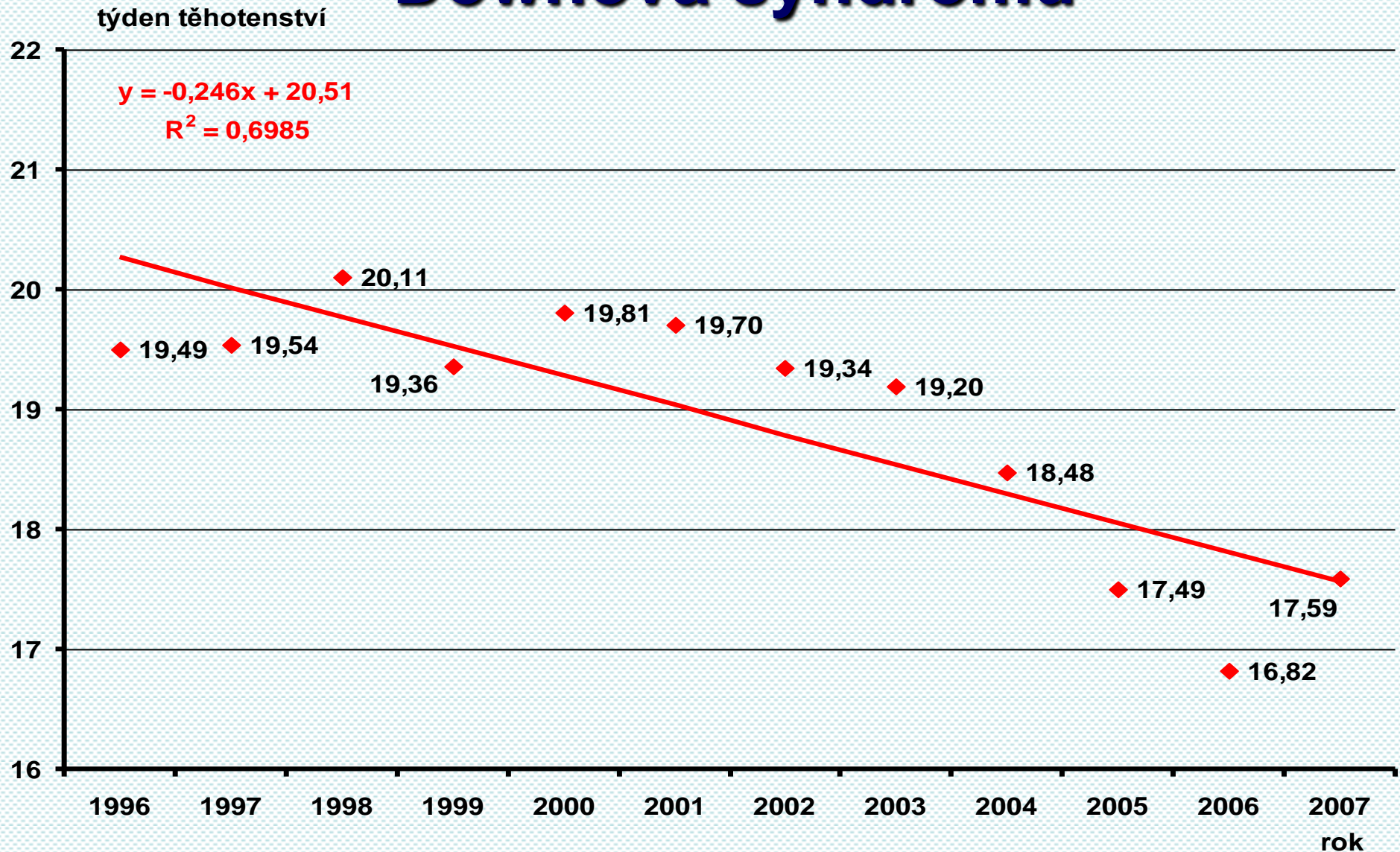
na 10 000 živě narozených



Týden těhotenství při diagnóze a UUT v případě Downova syndromu



Týden těhotenství při diagnóze Downova syndromu





Týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu – údaje ICBDSR, 2004

Monitoring Program	<=34			>=35		
	CVS	AC	Total	CVS	AC	Total
Australia: Victoria	13.2±0.8	17.3±1.3	15.4±2.4	13.3±1.7	16.9±1.7	14.9±2.5
Canada: Alberta	-	17.8±3.4		-	18.6±2.3	
Czech Republic	15.5±0.7	19.3±2.1	19.1±2.1	14.5±2.1	19.4±1.9	19.2±2.0
Finland	15.1±1.8	18.0±2.3	16.9±2.3	14.6±1.3	18.0±1.3	16.1±2.2
France: Central East	14.4±0.9	22.0±5.1	20.8±5.5	14.5±1.8	19.7±3.0	18.6±3.5
France: Paris	13.5±0.7	21.0±4.7	18.9±5.6	14.4±1.8	21.3±4.8	19.5±5.2
France: Strasbourg	16.2±3.4	23.2±2.5	19.3±4.7	14.6±1.7	22.7±5.4	18.9±5.7
Germany: Saxony-Anhalt	-	20.2±3.7		-	17.9±2.2	
Israel: IBDSP	-	22.8±1.3		-	21.5±1.4	
Italy: BDRCam	-	21.1±2.1		-	20.4±2.3	
Italy: IMER	13.0±0.0	20.7±1.0	19.6±3.1	14.0±0.9	21.4±1.3	19.2±3.7
Italy: North-East	15.0±0.0	18.8±1.5	18.0±2.1	14.5 ±1.4	19.3±1.6	17.8±2.7
Italy: Tuscany	13.0±1.4	16.0±2.7	14.8±2.6	13.8±4.6	18.9±1.1	18.2±2.6
Northern Netherlands	15.0±0.0	18.0±1.4	17.0±2.0	14.0±2.0	18.3 ±1.0	16.4±2.6
Sweden	14.7±1.5	17.4±2.1	17.1±2.2	13.8±1.3	17.2±1.5	17.0±1.7
USA: Atlanta	21.0±0.0	23.0±0.0	22.0±1.4	19.7±5.5	20.0±3.6	19.8±4.2
USA: Utah UBDN	-	22.0±0.0		-	18.8±1.0	
Wales: CARIS	13.0±0	18.7±3.1	18.2±3.1	14.0±1.3	18.5±2.2	17.1±2.9

Vrozené vady 1	2007	2007	2007
	ukončené	neukončené	celkem
anencefalie	34	2	36
encefalokéla	22	0	22
hydrocefalus	39	6	45
spina bifida	40	5	45
jiné vady CNS	18	12	30
srdeční vady	77	39	116
rozštěp rtu/patra	18	14	32
ageneze (hypoplázie) ledvin	19	2	21
cystické ledviny	19	22	41
hydronefróza	8	34	42
jiné vady močového traktu	13	5	18

Vrozené vady 2	2007	2007	2007
	ukončené	neukončené	celkem
redukční deformity končetin	8	3	11
jiné vady končetin	1	0	1
osteochondrodysplázie	4	4	8
brániční kýla	11	7	18
omfalokéla	22	2	24
gastroschíza	24	7	31
hydrops fetalis	18	5	23
hygroma colli	15	3	18
mnohočetné vrozené vady	10	1	11
chromosomální aberace	352	135	487
ostatní vrozené vady	49	48	97
Celkem	828	372	1200



***Poděkování autorů všem
spolupracovníkům za poskytnutí dat
o vrozených vadách a jejich
prenatální a postnatální diagnostice.***

Děkuji za pozornost



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