

Vrozené vady: prevalence a prenatální diagnostika

MUDr. Antonín Šípek, CSc.
Oddělení lékařské genetiky
Thomayerova nemocnice
Vídeňská 800
140 59, Praha 4
Mail: registrvvv@seznam.cz
<http://www.vrozene-vady.cz>



Vrozená vada

je **následek** nebo **projev** **abnormálních** **vývojových** **pochodů** vyvolaných **genetickými**, **negenetickými** nebo **obojími faktory**.

Ty zasahují primárně **buňku** (**buňky**) a v úhrnu **buněčných** **změn** vedou k **alteraci tkáně** nebo **tkání**, **orgánu** či **orgánů**, nebo **celých systémů** produktu **koncepce**.

Vrozená vada

Abnormálními vývojovými pochody vzniká nepravidelnost (desorganizace), redukce nebo nadbytek struktur.

Mikroskopické až makroskopické změny struktur mění vždy funkci buněk až systémů, a to převážně ve smyslu snížení až vymizení funkce (funkcí), málokdy ve smyslu plus.

Vrozená vada

nikdy se sama neupraví. K jejímu odstranění nebo kompenzaci jsou nutné (často ne však možné) jednorázové nebo opakované až trvalé léčebné procedury (operace, substituce, rehabilitace).

Teratogen

je zevní činitel pokládáný za příčinu vrozené abnormality.

Teratogenní potenciál

je ubikvitní nebo v konkrétních souvislostech specifický, na určité místo a na určitý čas vázaný faktor nebo soubor faktorů zvyšujících riziko teratogeneze.

Epidemiologií vrozených vad se zabývá populační teratologie.

Tento interdisciplinární obor hodnotí rozsah teratogenese v celé populaci, v dlouhých časových řadách a hledá průměrné četnosti vrozených vad v dané populaci, v určitém období a v daném prostředí.

Dále sleduje, zda v průběhu času nevznikají konsistentní trendy, i krátkodobé, jednorázové nebo opakované odchylky nad nebo pod průměrnou incidenci.

Tu si zatím odvozujeme z dlouhodobých průměrů.

Základní četnost – “baseline” – pracovní pojem vztažený ke konkrétní populaci v konkrétním čase.

Vrozené vady (VV)

většinou vznikají jako **důsledek střetu mezi genotypem jedince a působením zevního prostředí.**

Čistě autozomálně dominantní a autozomálně recesivní, či na X chromozóm vázané vady jsou tedy daleko méně četné než tzv. polygenní - multifaktoriální vrozené vady.

Pohyby četností v čase a prostoru

Časový rozměr tak naznačuje, od kdy působí nadprahový teratogenní potenciál.

Prostorová dimenze není podružná, informuje o rozložení teratogenního potenciálu, zda je difúzní nebo působí ohniskově nebo zda “cestuje”.

Pohyby četností v čase a prostoru

Akumulace je zahuštění intervalů mezi novými případy VV v poměrně velké populaci, a tedy i na poměrně velkém území.

Po dosažení “nové” četnosti jsou už intervaly mezi VV nezkrácené a tato situace trvá roky.

Za **klasický případ** akumulace se uvádějí VV CNS v Německu v době 2.světové války, kdy se četnost anencefalie, rozštěpu páteře a hydrocefalu dosáhly troj- až pětinasobku předválečných hodnot. Návrat k předválečné normě nastal ve druhé polovině čtyřicátých let.

Pohyby četností v čase a prostoru

Shlukování / cluster /

je rychlá, krátkodobá změna četnosti VV.

Vzniká a odeznívá rychleji a je ohraničena na menší území, respektive na menší populaci /trvá týdny a měsíce/.

Je to prostě jakási exploze /outbreak/ nových případů prostorově sevřená, jež indikuje akci teratogenů jakoby spjatého a určitou lokalitou.

Pohyby četností v čase a prostoru

Jednosměrný dlouhodobý pohyb četnosti VV – je to dlouhodobé snižování nebo zvyšování četnosti .

Pojem dlouhodobý není nijak přesně vymezen, chápe se však jako perioda nejméně desetiletá.

Pohyby četností v čase a prostoru

Cyklické změny četnosti vrozených vad je opakování více či méně pravidelné, buď každoroční /sezónní/ anebo víceleté periody vzestupu a poklesu četnosti VV.

Sezónní cyklus je série krátkodobých změn, **víceleté cykly** jsou spojovací můstek k **dlouhodobým změnám** se střídáním směrů /růstu a poklesu/ četnosti VV.

Pohyby četností v čase a prostoru

Víceleté cyklické změny četnosti jsou v celku pravidelná střídání maxima a minima četnosti VV ve tří- čtyř- pěti-letých vlnách. Rozlišit skutečné cyklické změny podmíněně teratogeními vlivy od nahodilého vlnění VV s nízkou a velmi nízkou četností / populační šum / je prakticky nemožné.

Pohyby četností v čase a prostoru

Hnízdování / nesting / je shlukování VV ve velmi sevřeném prostoru, přičemž mezi jednotlivými případy může být vzácně interval měřený týdny, měsíci a nebo častěji několikaletá přestávka.

Pohyby četností v čase a prostoru

Homogenita četností VV je další prostorový fenomén našeho hodnotícího systému. Rozdělíme-li demografický celek na menší celky, tj. kraje nebo okresy, získáme sadu četností /ročních, čtvrtletních /všech nebo jednotlivých typů VV.

Poměr mezi nejvyšší a nejnižší četností udává míru homogenity teratogeneze.

Vysoká homogenita indikuje poměrně rovnoměrnou hladinu teratogeneze.

Nízká homogenita naopak indikuje značně rozdílné teratogení potenciály.

Vznik vrozených vad

Mnoho vrozených vad vzniká společným působením genetických a zevních faktorů (teratogeny) na podkladě multifaktoriální dědičnosti.

Vrozené vady mohou být izolované nebo mnohočetné; klinicky nevýznamné či závažné.

Vrozené vady v současnosti v České republice nalézáme zhruba u 4% narozených dětí.

V současnosti je až 10 % vrozených vad u dětí způsobeno zevními podmínkami, které jsou ovlivnitelné a jejich negativnímu vlivu lze tedy předcházet.

Převážnou část z nich tvoří:

- 1) nesprávný životní styl rodičů (konzumace alkoholu, kouření a jiné škodliviny);**
- 2) různá infekční onemocnění těhotné ženy;**
- 3) nedostatek vitamínů (především kyseliny listové) nebo jejich nežádoucí užívání;**
- 4) chronická onemocnění těhotné ženy a jejich léčba (léky);**

Přibližně 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně – (jsou získané od jednoho nebo obou rodičů. Existují však různé typy dědičnosti vrozených vad a onemocnění, to však neznamená, že se vždy narodí postižené dítě. O možných rizicích je vhodné se poradit s lékařem (genetikem).

U přibližně 60 % vrozených vad zůstávají stále neznámé příčiny a ta jsou neovlivnitelné, ale primární prevencí lze i některým těmto případům čelit.



UŠŤVAL SE HONBOU ZA INFORMACEMI.

Primární prevence

Soubor opatření, který má za cíl zabránit vzniku vrozené vady nebo genetického onemocnění ještě před jejich vznikem.

Velmi důležitá je tedy informovanost budoucích rodičů o existenci možných rizikových faktorů, které mohou zvyšovat riziko vrozené vady.

V některých případech je možné riziko snížit nebo odstranit.

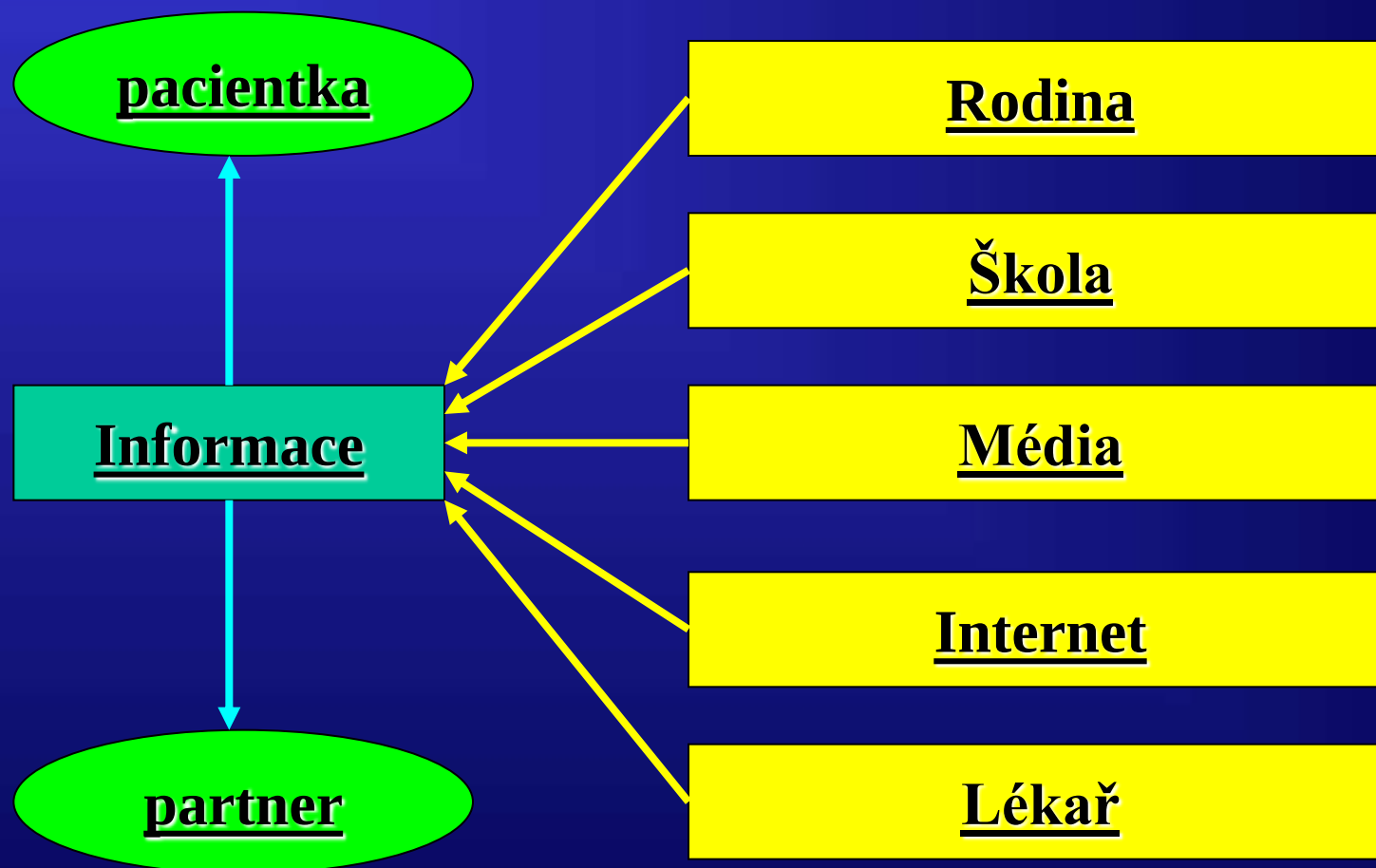
Prevence vrozených vad

Primární prevence zabráňuje vzniku dědičné choroby, geneticky podmíněné anomálie nebo multifaktoriálně podmíněné vrozené vady ještě před oplozením, tj. před vytvořením patologického zárodku, u vrozených vad v důsledku vlivů zevního prostředí před jejich vznikem v průběhu těhotenství.

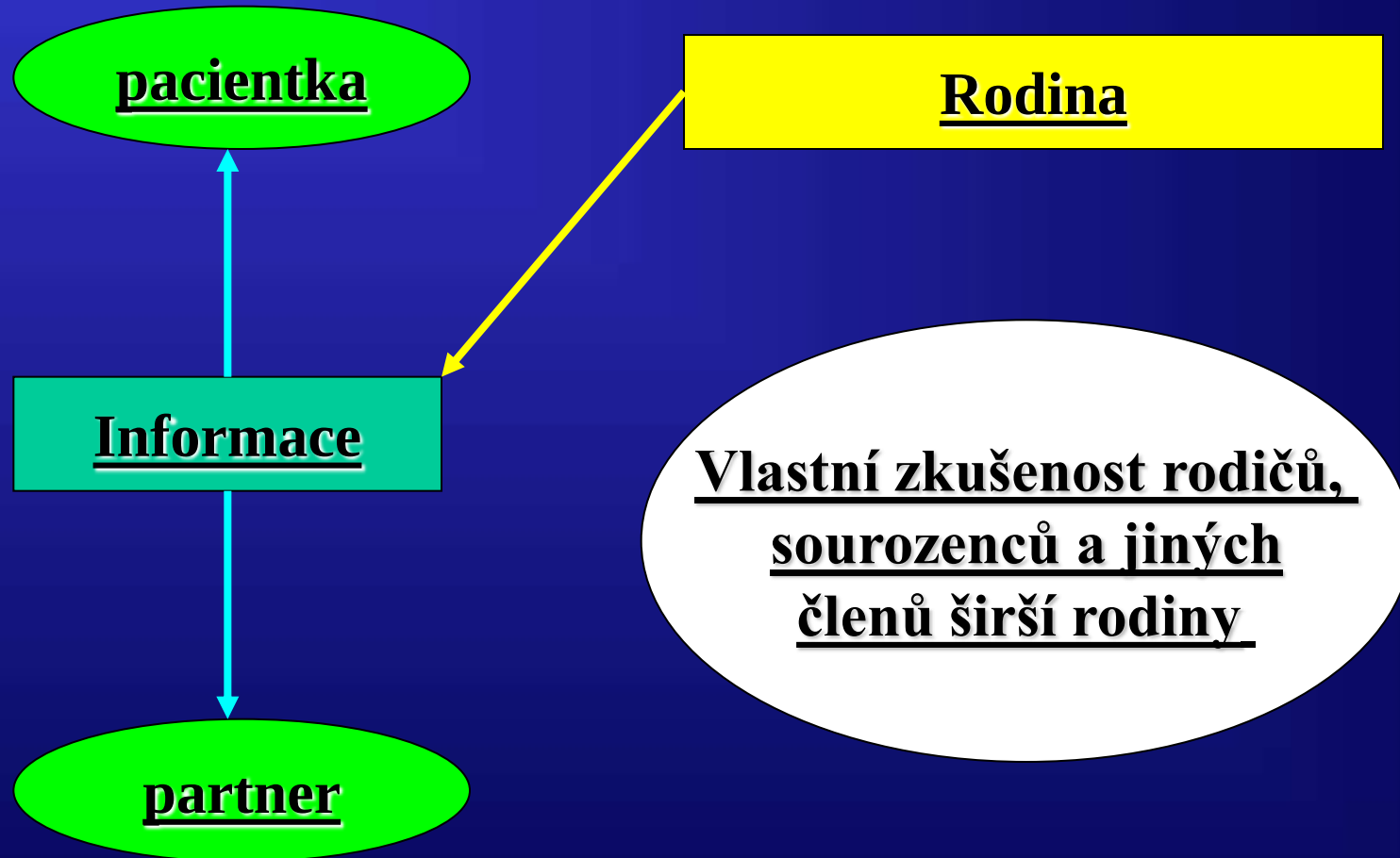
Mezi hlavní metody primární prevence patří

**plánované rodičovství,
reprodukce v optimálním věku,
vyvarování se styku s teratogeny,
zdravý způsob výživy s dostatkem vitaminů a
stopových prvků a
prekoncepční i postkoncepční péči o ženy chronicky
nemocné (epilepsie, diabetes mellitus..).**

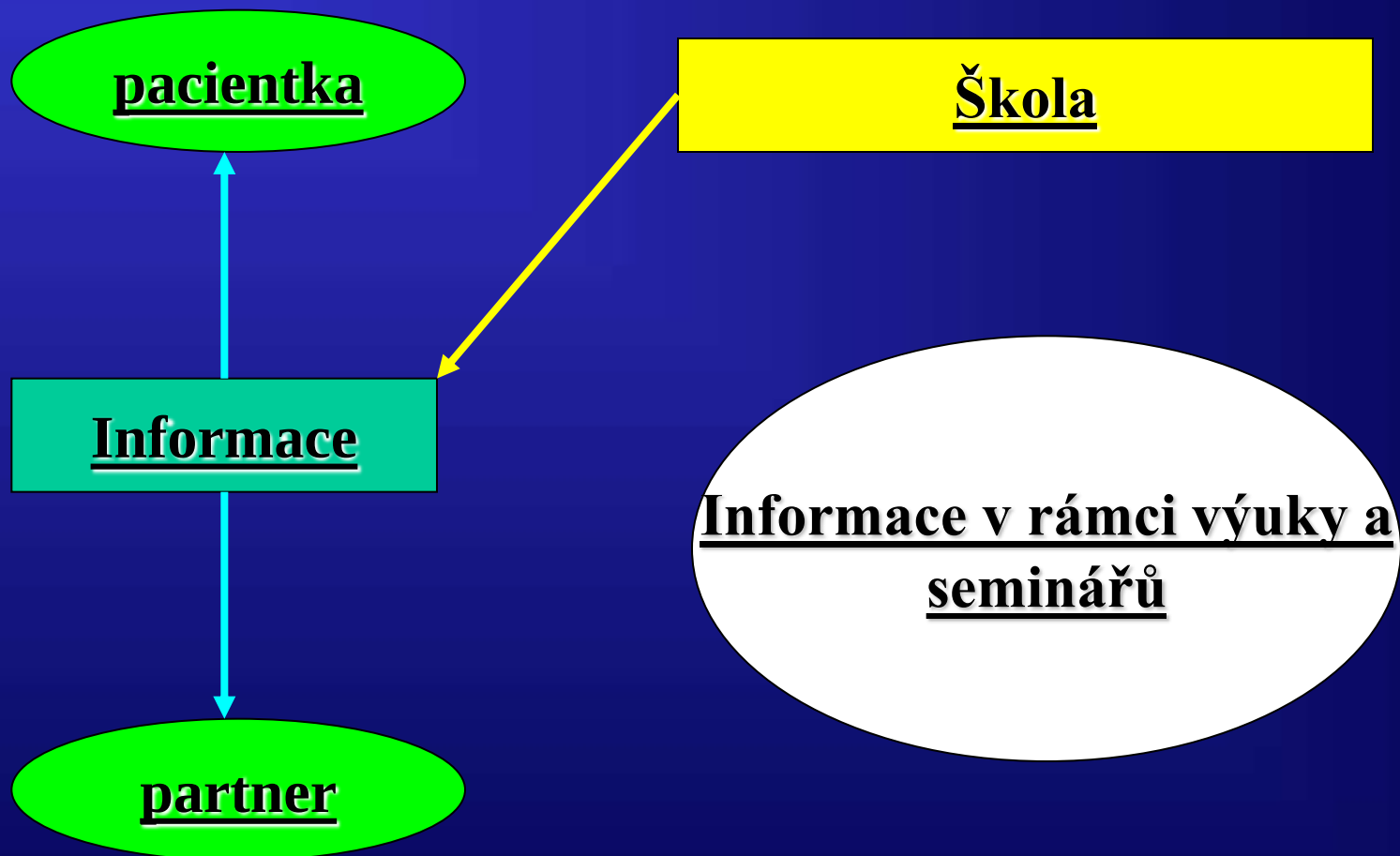
Primární prevence - prekoncepční péče



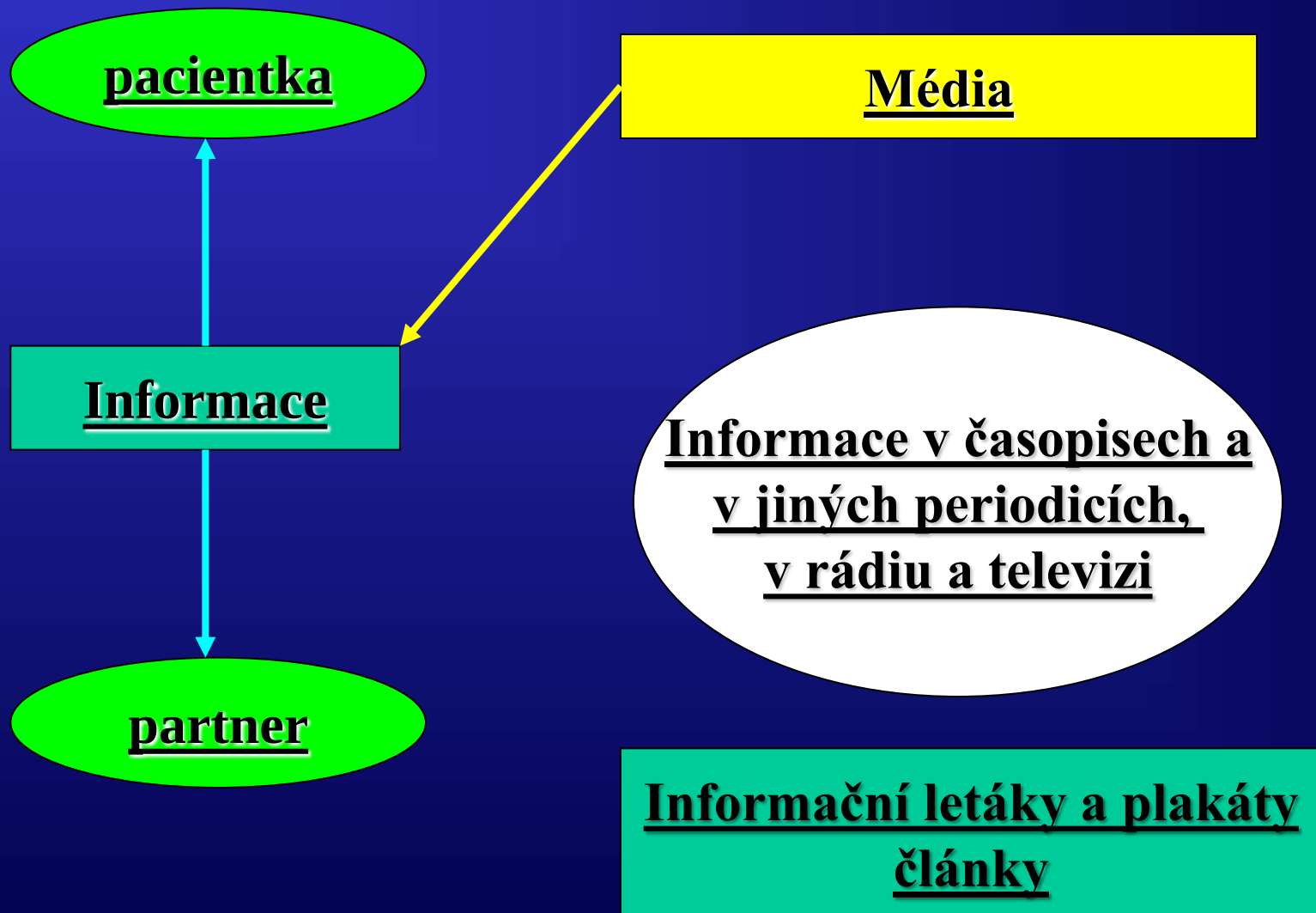
Primární prevence - prekoncepční péče



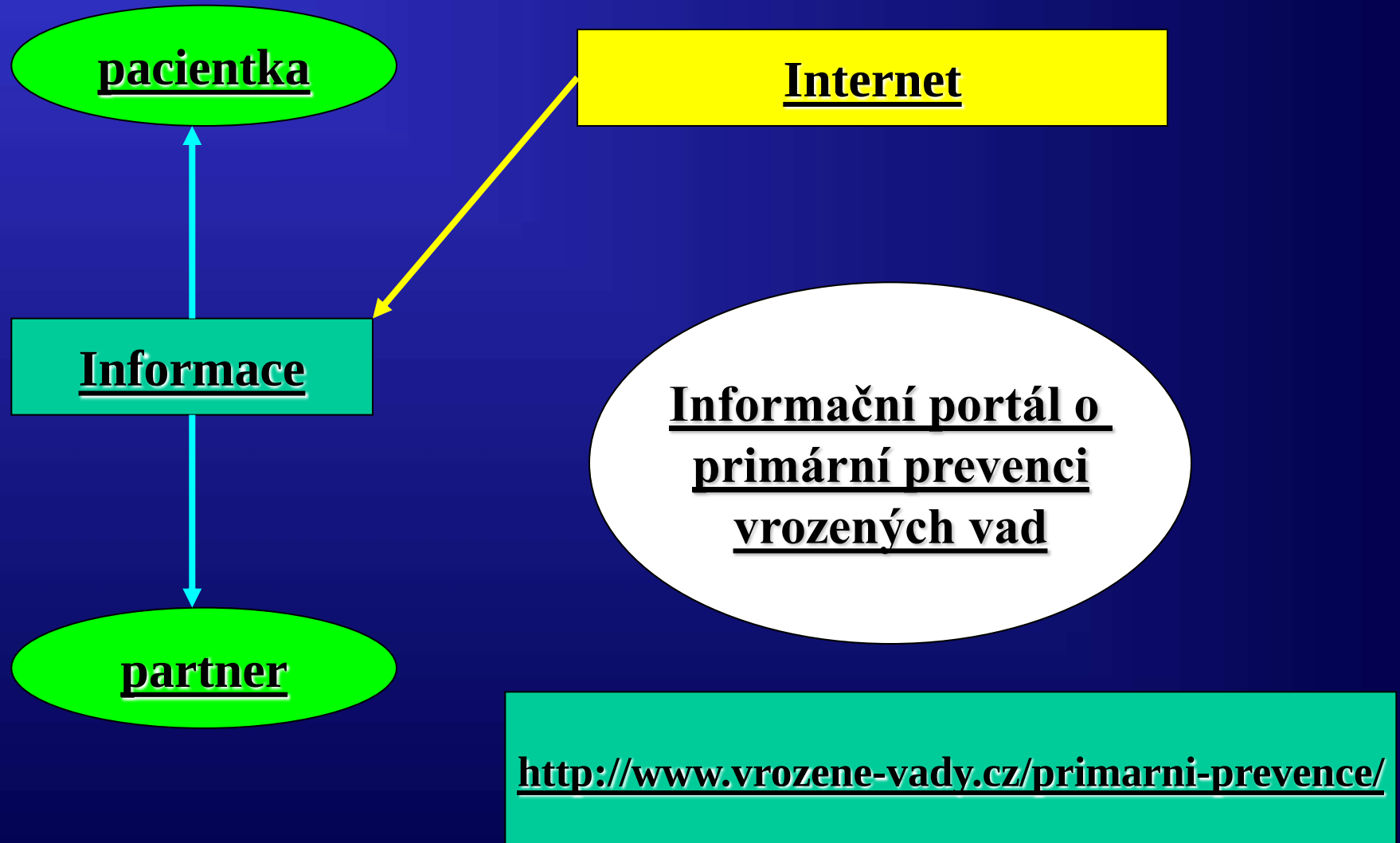
Primární prevence - prekoncepční péče



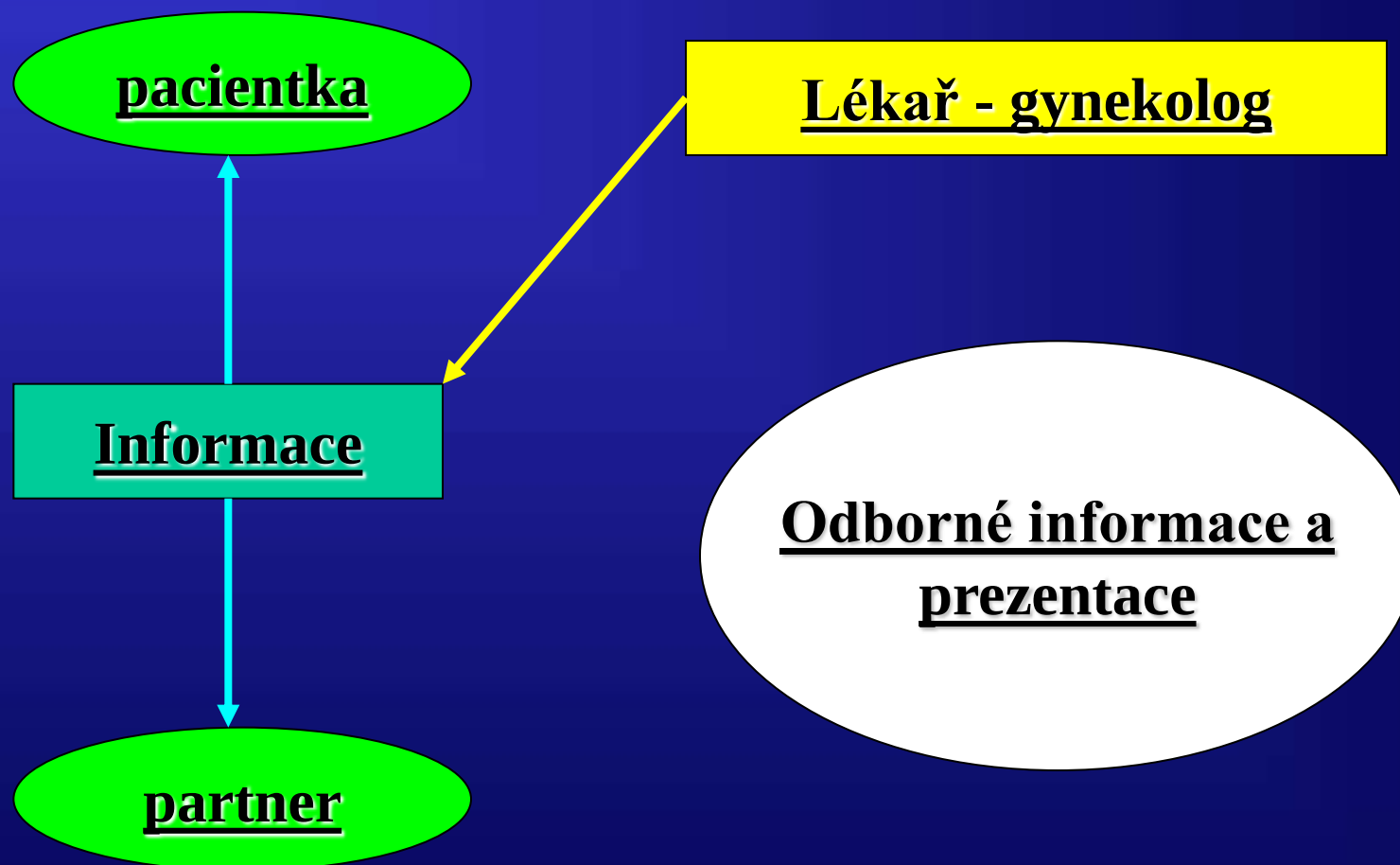
Primární prevence - prekoncepční péče



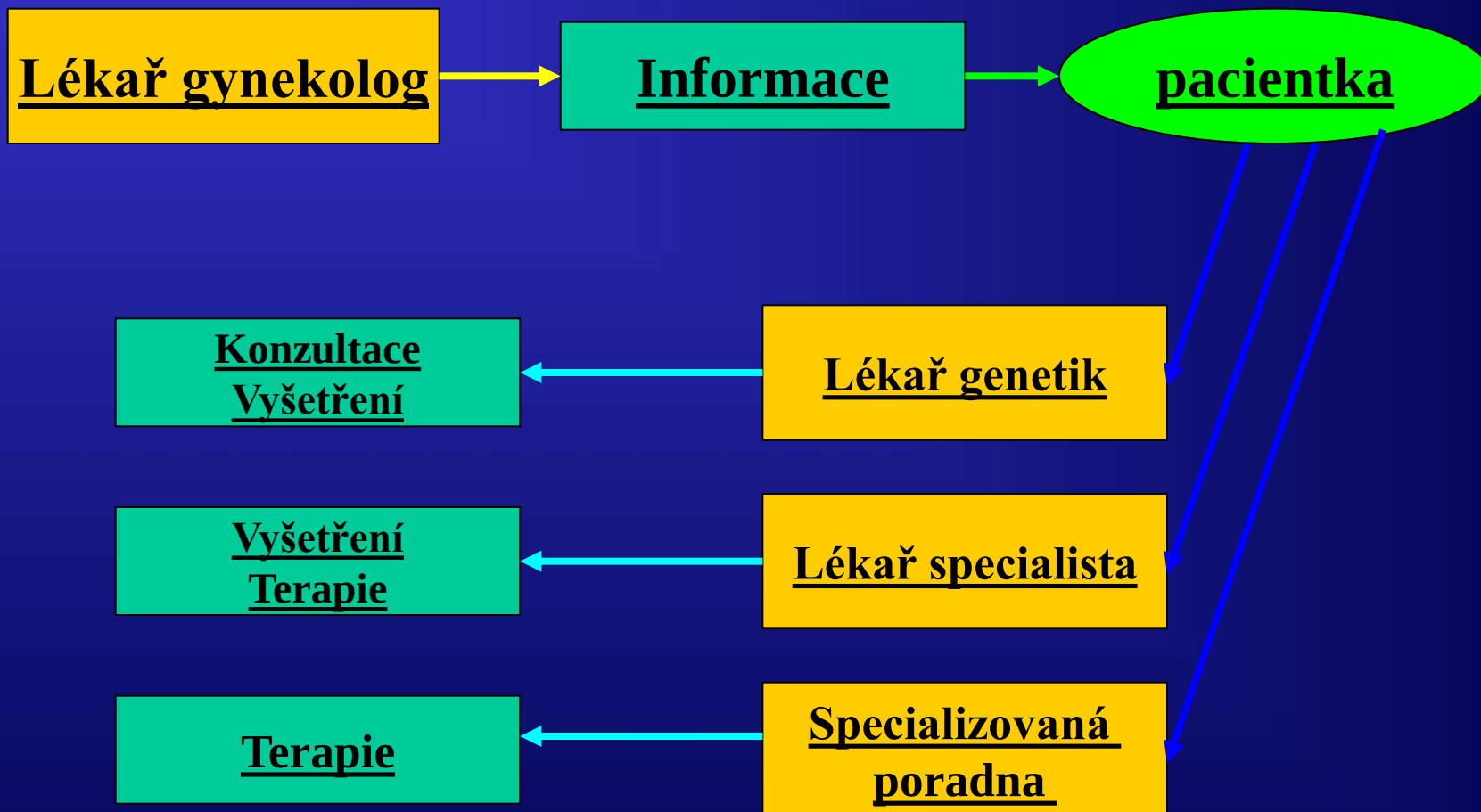
Primární prevence - prekoncepční péče



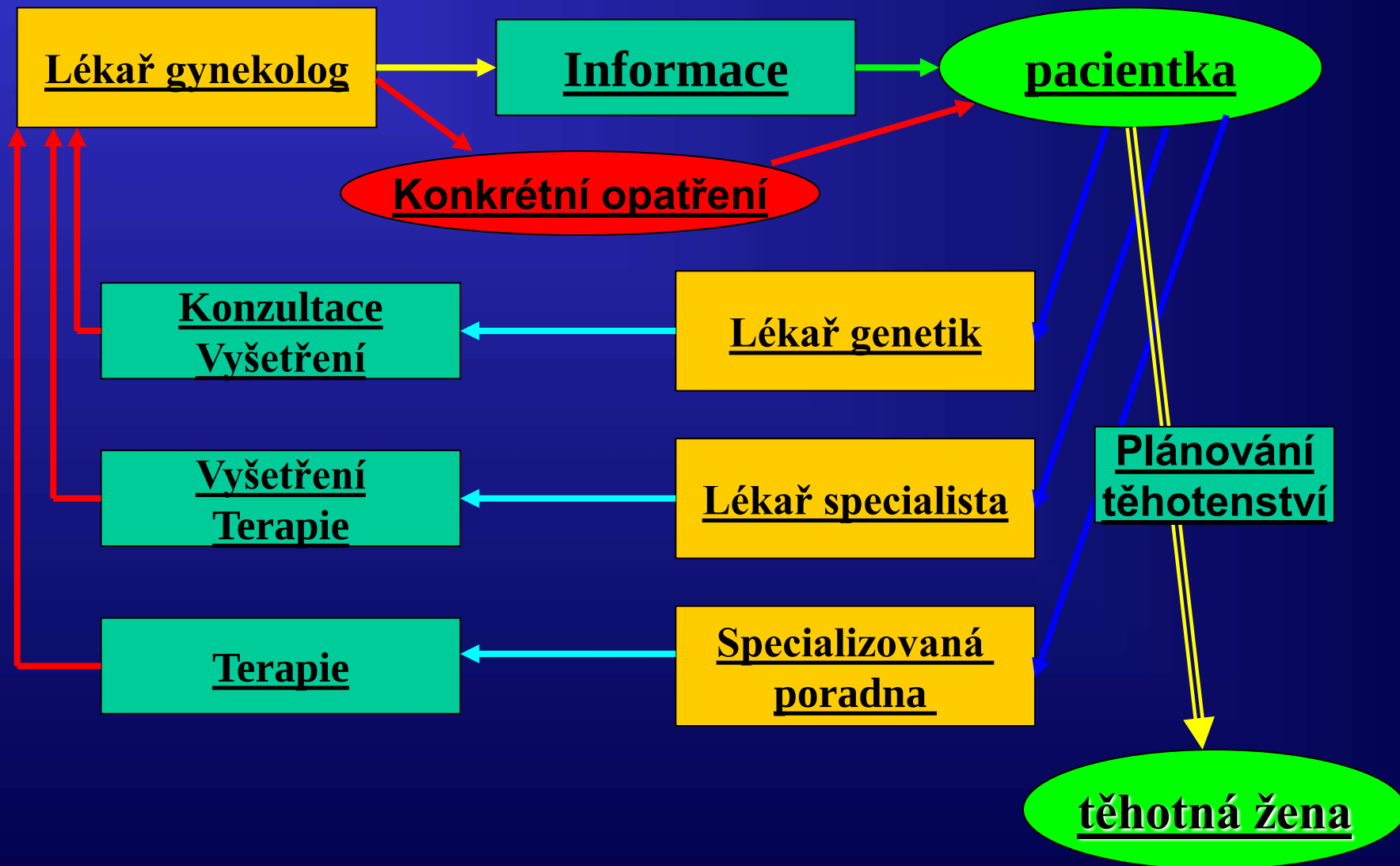
Primární prevence - prekoncepční péče



Primární prevence - prekoncepční péče



Primární prevence - prekoncepční péče





Vrozené vady

- [Základní informace](#)
- [Podrobné informace](#)
- [Historie a současnost](#)
- [Čtvrtletní data](#)
- [Sledované vady](#)

Genetika

- [Genetika obecně](#)
- [Informační letáčky](#)

Primární prevence

- [Primární prevence](#)
- [Informační materiály](#)

IVF

- [Základní informace](#)

Percentilové tabulky

- [Hypotrofie](#)

Články a prezentace

- [Prezentace](#)
- [Vybrané publikace](#)
- [Články a zajímavosti](#)



[Hlavní](#) - Program primární prevence

[Partnerské stránky](#)

Program primární prevence vrozených vývojových vad

Program primární prevence

Obecné informace

- [Poslání projektu](#)
- [Informace pro učitele](#)
- [Autorský kolektiv](#)
- [Podpořte nás odkazem](#)

Informační materiály

- [Alkohol a těhotenství](#)
- [Genetické poradenství](#)
- [Infekce v těhotenství](#)
- [Kouření a těhotenství](#)
- [Léky v těhotenství](#)
- [Výživa a těhotenství](#)

Dokumenty a odkazy

- [Seznam genetických pracovišť](#)
- [Dokumenty ke stažení](#)
- [Informační brožurky o genetice](#)
- [Užitečné odkazy](#)

Vítejte na stránkách projektu **Primární prevence vrozených vývojových vad**. Některá z rizik těchto vad jsou totiž do jisté míry ovlivnitelná a dá se jim dobře předcházet. Má proto smysl se touto problematikou podrobněji zabývat. V této části stránek obecně najdete řadu textů a dalších materiálů, které informují o možnostech prevence vrozených vývojových vad. V případě potřeby můžete uvedené autory projektu samozřejmě kontaktovat.



Primární prevenci vrozených vývojových vad je také věnován program **Mysli na mne včas**. Program byl vytvořen za finanční podpory Ministerstva zdravotnictví ČR v rámci dotačního programu NPZ PPZ 10032 s názvem - Mysli na mne včas, hlavní řešitel Státní zdravotní ústav. Na realizaci programu jsme se Státním zdravotním ústavem spolupracovali a navrhli jsme odborné texty - leták a plakát - určený do ambulancí terénních gynekologů a praktických lékařů pro děti a dorost.



vše co gynekolog potřebuje



Eurocat

PROGRAM PODPORY ZDRAVÍ

Mysli na mne včas.....dříve, než se narodím



Poslání projektu:

Cílem projektu je zpřístupnit laické veřejnosti informace o možnostech primární prevence vrozených vad ve srozumitelné podobě.

Hlavním cílem projektu je jednak vytvoření informačních materiálů (letáky, plakáty) určené do ambulancí obvodních gynekologů a do genetických ambulancí, jednak ve spolupráci s dalšími odborníky vytvořit informační portál věnovaný problematice možných rizikových faktorů, které mohou zvyšovat riziko vzniku vrozené vady.

Na tomto portálu jsou kromě výše zmíněných informací uvedeny i kontakty na spolupracující odborníky a jejich pracoviště.



Mysli na mne včas dříve, než se narodím

více než 3 % dětí se v ČR ročně narodí s odchylkou, která vznikla v průběhu nitroděložního života

může se jednat o malou nepravidelnost, nebo o závažnou, život dítěte omezující poruchu

příčiny vzniku jsou ovlivnitelné i neovlivnitelné

- 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně
- 10 % vrozených vad je způsobeno známými příčinami zevního prostředí
- 60 % vrozených vad je způsobeno dalšími příčinami

pravděpodobnost vzniku vrozené vady zvyšují takzvané rizikové faktory některé rizikové faktory se týkají životosprávy budoucí matky (patří sem nedostatek či nadbytek některých minerálů a vitaminů ve stravě, užívání některých léků, kouření, stres, infekční choroby a další příčiny působící v době před početím a během těhotenství)

mysli na mne včas ...

*mysli na mne včas,
dříve než se narodím*

mysli na mne včas,

ještě dříve, než mě počnete

... plánuj své mateřství

*... přístupně zodpovědně k počatí
a mému nitroděložnímu vývoji*

Více informací na: www.szu.cz, projekt "Mysli na mne včas"
www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence

Všechny údaje zpracovány podle: 1. Národního odborného doporučení programu MZ, Národního odborného doporučení - Projekt podpory zdraví 2010 - projekt č. 10032 Mysli na mne včas
Publ. MUDr. Adéla Špaňáková
Revisor: MUDr. Vladimír Džurka, Prof. MUDr. Petr Dostál, CSc.
1. vydání: 8. března 2009; úprava: Praha, 2010 - NEPP10032J46
Návrh a grafická úprava: Markéta Hartmlová
Tisk: Grafický ústav s.r.o., Na Právním 110, Liberec



Mysli na mne včas dříve, než se narodím

Narození zdravého dítěte je nejkrásnějším okamžikem v životě rodičů. Je vždy spojeno s očekáváním, nadějí ale i s obavami. S obavami z toho, že si dítě na svět přinese odchylku, která vznikne v důsledku abnormálního vývoje v matčině těle od oplození až k porodu, a kterou nazýváme vrozenou vývojovou vadou.

V současnosti je až 10 % vrozených vad u dětí způsobeno zevními podmínkami, které jsou ovlivnitelné a jejich negativnímu vlivu lze tedy předcházet. Převážnou část z nich tvoří:

- nesprávný životní styl rodičů (konzumace alkoholu, kouření a jiné škodliviny);
- různá infekční onemocnění těhotné ženy;
- nedostatek vitaminů (především kyseliny listové) nebo jejich nežádoucí užívání;
- chronická onemocnění těhotné ženy a jejich léčba (léky).

Přibližně 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně – jsou získané od jednoho nebo obou rodičů. Existují však různé typy dědičnosti vrozených vad a onemocnění, to ale naznačují, že se vždy narodí postižené dítě. O možných rizicích je vhodné se poradit s lékařem (genetikem).

U přibližně 60 % vrozených vad zůstávají stále neznámé příčiny a ty jsou neovlivnitelné, ale primární prevencí lze i některým těmto případům čelit. **Neovlivnitelná rizika bere na sebe člověk okamžikem zrození.**

O maximální snížení rizika vzniku vrozené vývojové vady nebo genetického onemocnění u plodu ještě před vznikem této odchylky v těhotenství usiluje tzv. primární prevence vrozených vývojových vad. Mezi metody primární prevence patří: omezení škodlivých (tzv. mutagenních, teratogenních – vyvolávajících odchylku) a infekčních vlivů na budoucí matku, respektive rodiče; plánované rodičovství (vzájemná informace o zdravotním stavu partnerů a výskytu vrozených vad či dědičných onemocnění v rodinách); léčba a úprava medikace (léků) u žen s chronickým onemocněním; doporučení vhodného termínu konceptce (početí) vzhledem k úpravě pracovního prostředí a zdravotního stavu partnerů; početí v optimálním věku aj.

Je velmi důležité, aby budoucí rodiče znali možné rizikové faktory, které mohou zvyšovat riziko vrozené vady. V určitých případech je možné riziko snížit nebo odstranit. Primární prevence však nemůže vzniku vrozené vady zabránit vždy. Proto k odhalení vrozených vad existuje ještě možnost provedení různých tzv. screeningových testů, ultrazvukových vyšetření a případně i cílené prenatální diagnostiky v průběhu těhotenství. Poradte se vždy se svým ošetřujícím gynekologem.

Primární prevenci jsou také věnovány webové stránky www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence, na kterých jsou uvedeny informace a kontakty na příslušná odborná pracoviště.

Na webových stránkách Státního zdravotního ústavu (SZÚ) www.szu.cz si můžete zkontrolovat některé vaše rizikové faktory životního stylu a orientačně i váš denní příjem kyseliny listové – projekt Mysli na mne včas.

Všechny údaje zpracovány podle:
1. Národního odborného doporučení programu MZ, Národního odborného doporučení - Projekt podpory zdraví 2010 - projekt č. 10032 Mysli na mne včas
Publ. MUDr. Adéla Špaňáková
Revisor: MUDr. Vladimír Džurka, Prof. MUDr. Petr Dostál, CSc.

Návrh a grafická úprava: Markéta Hartmlová
Tisk: Grafický ústav s.r.o., Na Právním 110, Liberec
1. vydání: 8. března 2009; úprava: Praha, 2010 - NEPP10032J46

Tento zdravotně výchovný materiál byl vydan za finanční podpory státního programu MZ, Národního odborného doporučení - Projekt podpory zdraví 2010 - projekt č. 10032 Mysli na mne včas.



ISSN:1803-9588

Actual Gynecology And Obstetrics

online peer reviewed journal

open access

www.actualgyn.com

- **Primární prevence vrozených vad a úloha kyseliny listové**
- Antonín Šípek jr., Vladimír Gregor, Antonín Šípek, Pavel Calda
- Actual Gyn 2013, 5, 47-51
- <http://www.actualgyn.com/2013/103>



CHCETE DLOUHO VLÁDNOUT, JASNOSTI? CHCETE. PAK OVŠEM
NEMŮŽETE DÁVAT VÍČ GROSŮ UČITELŮM NEŽ BÍRČÍM.

Registrace vrozených vad v České republice

Hlášení a registrace vrozených vad (VV) v České republice (ČR) má dlouholetou tradici a v současné době představuje konsekutivní více než padesátiletou řadu.

Neoficiální počátky registrace vrozených vad jsou na konci padesátých let, kdy MUDr. Jiří Kučera, CSc. z Ústavu pro péči o matku a dítě (ÚPMD) v Praze položil základy registrace VV v ČR.

Registrace vrozených vad v České republice

Oficiální registrace a hlášení vrozených vad bylo v ČR zavedeno 1. ledna 1964 u dětí živě a mrtvě narozených a u dětí zemřelých na novorozeneckých úsecích ženských oddělení.

Od 1. ledna 1965 došlo k rozdělení hlášení na vady vyskytující se u dětí perinatálně zemřelých (tj. dětí mrtvě narozených nebo zemřelých do 7 dnů) a u dětí žijících více než 7 dnů.

Registrace vrozených vad v České republice

Hlásilo se 36 druhů vybraných vrozených vad,
které lze bezpečně diagnostikovat u novorozence.

Celostátní registrace vrozených vad zůstala
omezena pouze na novorozenecká oddělení a
nepodchycovala děti s vrozenými vadami, které
byly diagnostikovány v průběhu dalšího života
dítěte.

Registrace vrozených vad v České republice

Od roku **1975** došlo v hlášení vrozených vad ke změně.

Počet hlášených vad vzrostl ze 36 na 60 a byly hlášeny vrozené vady zjištěné u živě narozených dětí do 1 roku věku dítěte.

Registrace vrozených vad v České republice

Další zásadní změna vstoupila v platnost v roce **1994** v souvislosti se zavedením 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů (dále MKN - 10). Sledují se vrozené vady zjištěné u dětí do dokončeného 15. roku života, tj. do 15. narozenin, a u mrtvě narozených dětí. Hlásí se vrozené vybrané vady, podle 10. revize MKN z kapitoly XVII. - Vrozené vady, deformace a chromosomální abnormality.

Registrace vrozených vad v České republice

Od roku **1996** se povinně hlásí i případy VV zjištěné při prenatální diagnostice.

Od roku **1997** jsou sledovány všechny vrozené vady (i mimo kapitolu XVII.).

Poslední změna vstoupila v platnost v roce **2002**.
Ministerstvo zdravotnictví ČR ustanovilo Národní registr vrozených vad, který je součástí Národního zdravotnického informačního systému (NZIS).

Registrace vrozených vad v České republice

Sledují se vrozené vady podle kapitoly XVII. -
Vrozené vady, deformace a chromosomální
abnormality - MKN - 10, zjištěné:

- u plodů, kdy se vrozená vada zjistila při
prenatální diagnostice
- u samovolných potratů nad 500 gramů
- u mrtvě narozených dětí
- u dětí do dokončeného 15. roku života

Registrace vrozených vad v České republice

Vrozené vady jsou jedním z informačních systémů v rámci **Národního zdravotnického informačního systému (NZIS)**, který je veden v **Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky (ÚZIS ČR)**.

Kontrolu vyplňování tiskopisů, jejich kódování, pořizování a zpracování provádějí pracoviště **ÚZIS ČR**.

Registrace vrozených vad v České republice

2015 - Nová struktura dat v NRVV – Projekt E-reg

Vrozené vady (VV) a Geneticky podmíněná onemocnění (GPO) u plodu, dítěte nebo dospělého

- Klasifikace hlášené diagnózy dle MKN-10.
- Klasifikace hlášené diagnózy dle Orpha number Orphanetu
- Klasifikace hlášené diagnózy Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) (<http://www.omim.org/>)
- Klasifikace hlášené diagnózy dle Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism (SSIEM) (<http://www.ssiem.org>)

Primární prevence zabraňuje vzniku dědičné choroby, geneticky podmíněné anomálie nebo multifaktoriálně podmíněné vrozené vady ještě před oplozením, tj. před vytvořením patologické zygoty u teratogenně podmíněných vad před jejich vznikem v průběhu těhotenství.

Sekundární prevence zasahuje až po vytvoření patologické zygoty nebo plodu v různých stadiích intrauterinního vývoje a zabraňuje narození postiženého dítěte s vrozenou vadou (vrozenými vadami) předčasným ukončením takovéto gravidity.

Ke zjištění těchto patologických stavů využíváme metod **prenatální diagnostiky**.

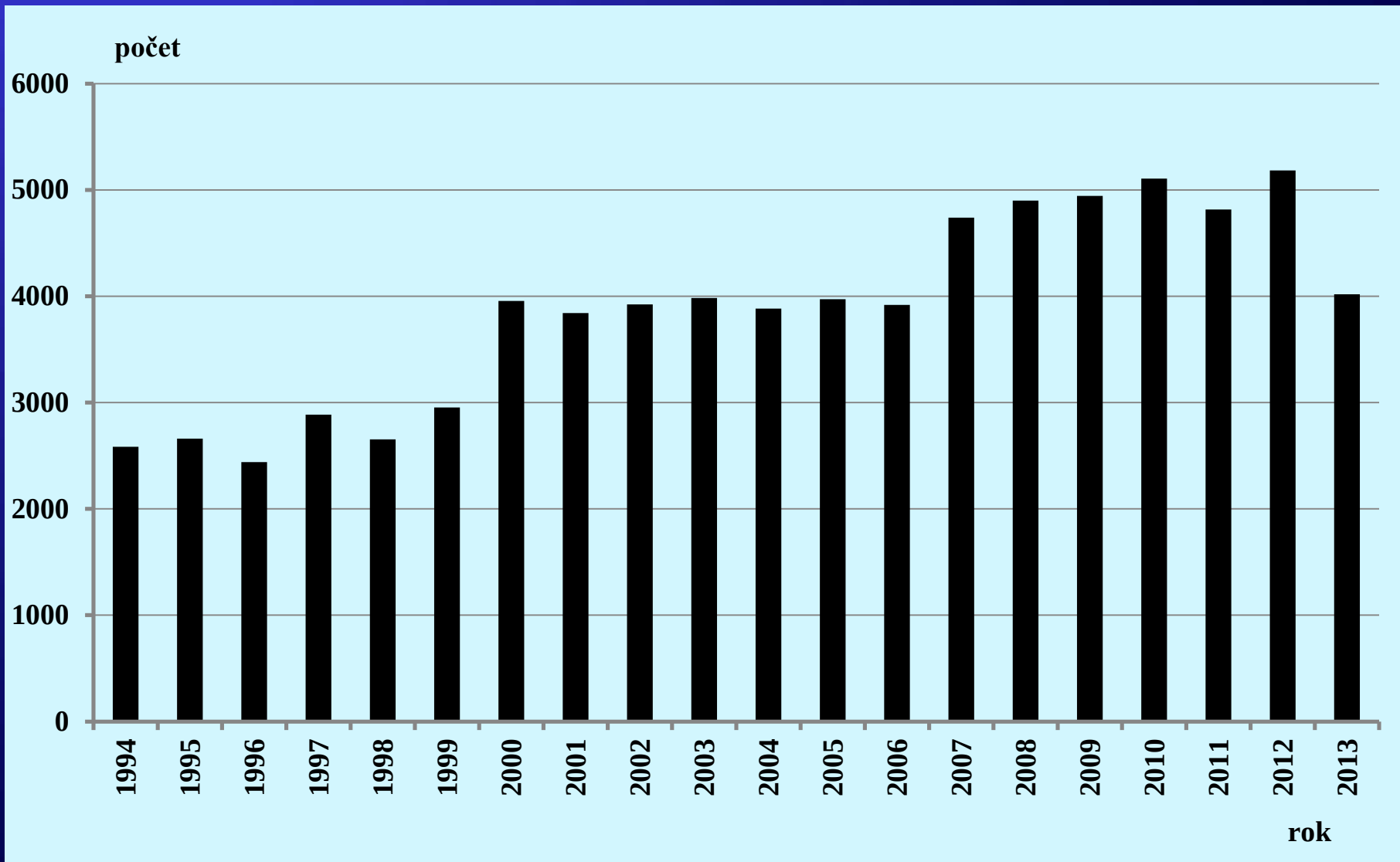
Cíle prenatální diagnostiky:

- a) Poskytnout párům s rizikem narození dítěte s VV možnost informovaného výběru dalšího postupu;
- b) Poskytnout uklidnění rodičům s vysokým rizikem VV či GPO;
- c) Umožnit párům s rizikem narození dítěte s konkrétním postižením, které by se mohly vzdát snahy o vlastní děti, možnost započít těhotenství s vědomím, že to, zda plod je či není postižen, lze ověřit již před narozením.
- d) Párům v situaci před narozením postiženého dítěte poskytnutí optimálního postupu z hlediska péče o těhotenství, vedení porodu a postnatální péče;
- e) Umožnit případnou prenatální léčbu postiženého plodu. Ta je zatím k dispozici pouze pro velice malý počet vrozených vad a onemocnění.

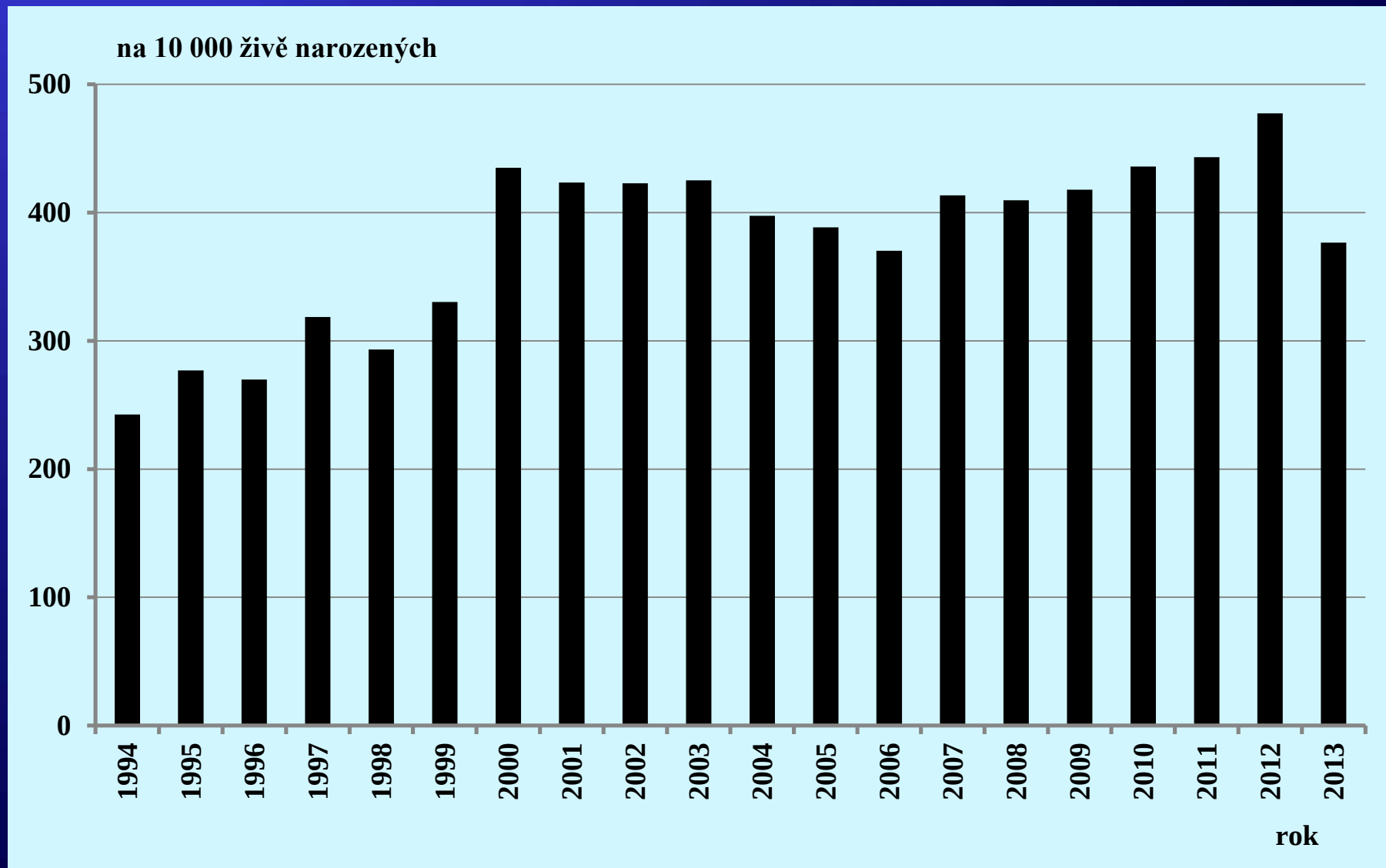


ZAPLATĚ PÁNBUH, ŽE UŽ JSTE TOU JEDNOU NOHOU V EVROPĚ !

Vrozené vady u narozených v ČR, 1994 – 2013

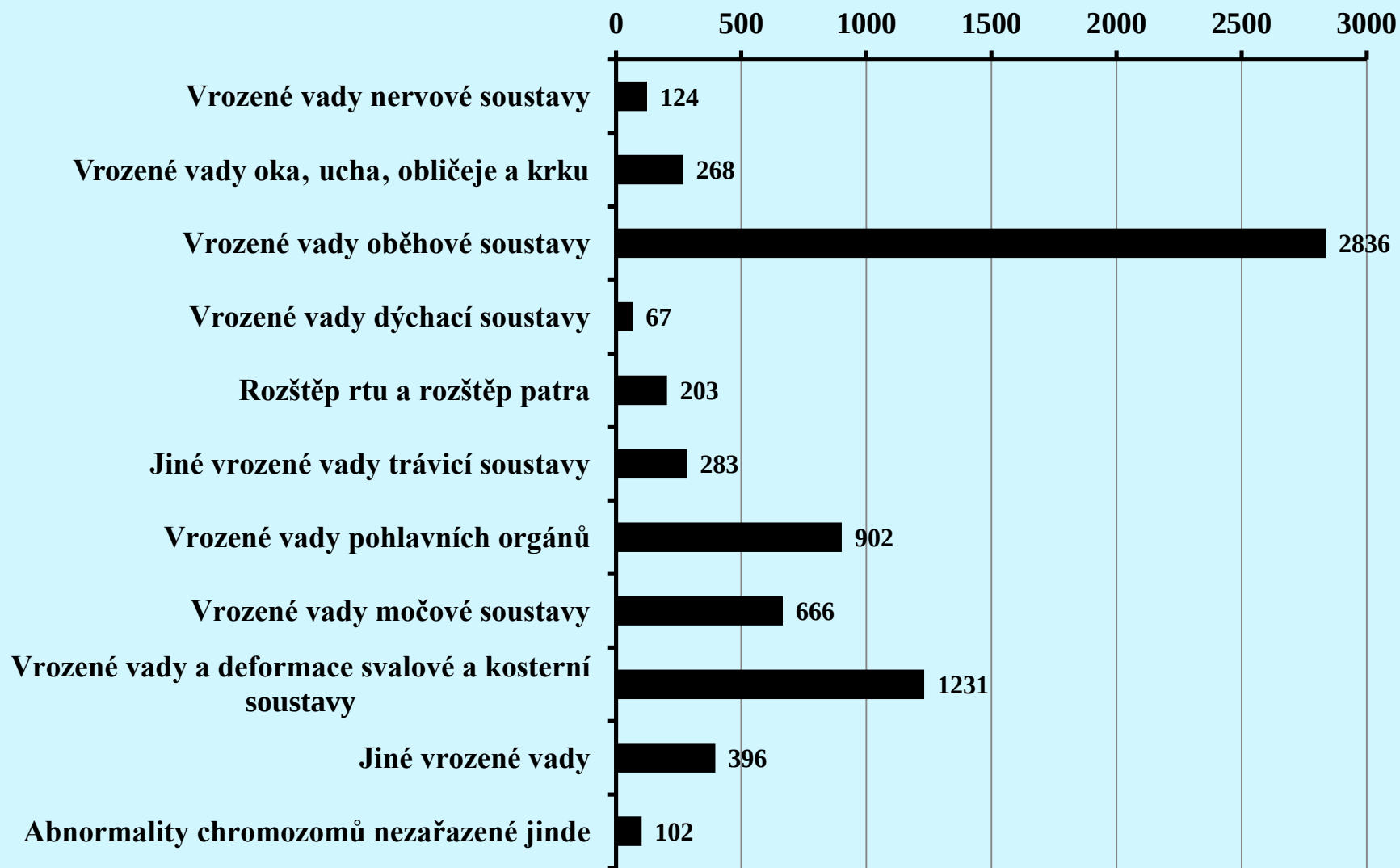


Vrozené vady u narozených v ČR, 1994 - 2013

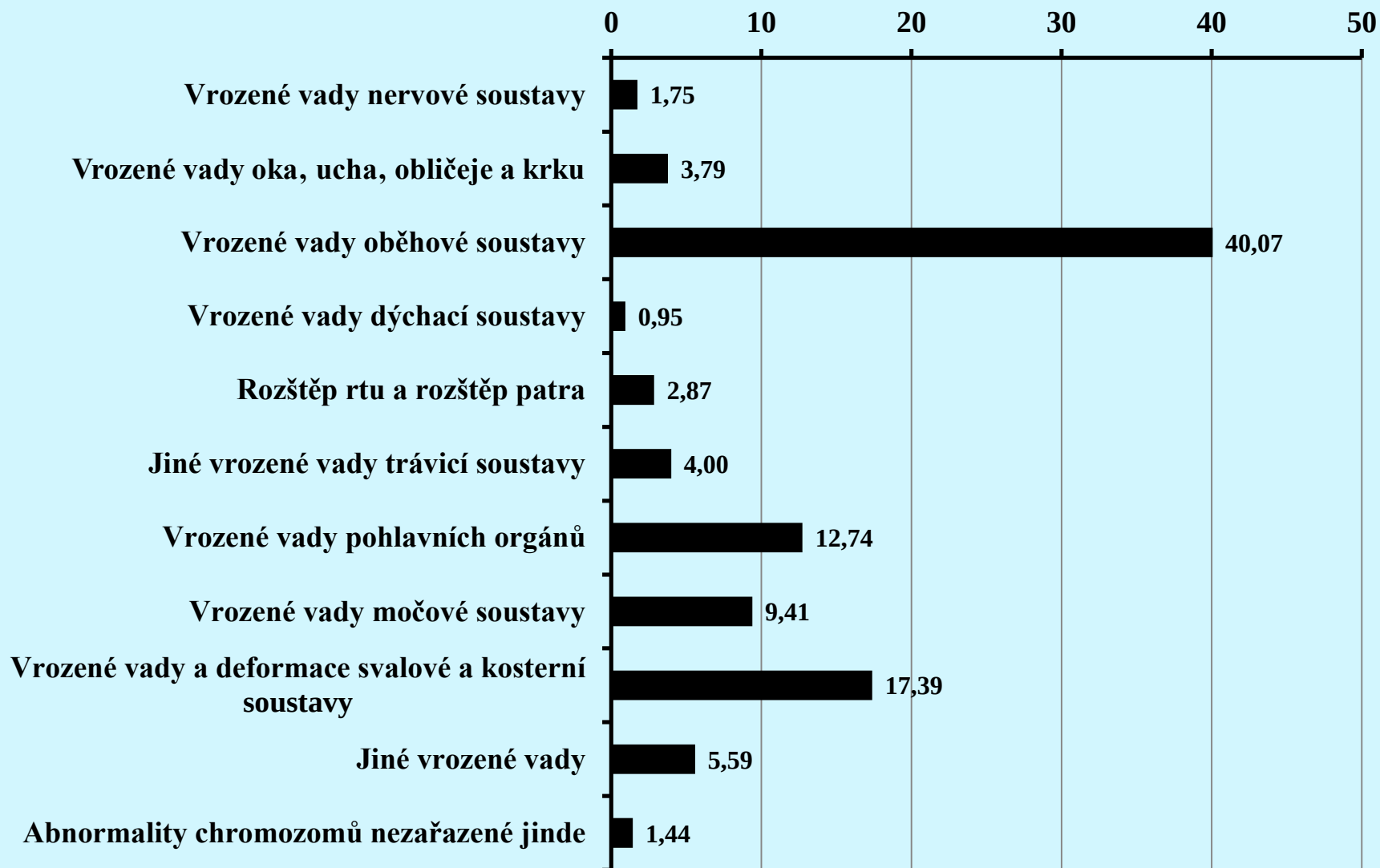


<u>Q00–Q07</u>	Vrozené vady nervové soustavy
<u>Q10–Q18</u>	Vrozené vady oka, ucha, obličeje a krku
<u>Q20–Q28</u>	Vrozené vady oběhové soustavy
<u>Q30–Q34</u>	Vrozené vady dýchací soustavy
<u>Q35–Q37</u>	Rozštěp rtu a rozštěp patra
<u>Q38–Q45</u>	Jiné vrozené vady trávicí soustavy
<u>Q50–Q56</u>	Vrozené vady pohlavních orgánů
<u>Q60–Q64</u>	Vrozené vady močové soustavy
<u>Q65–Q79</u>	Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy
<u>Q80–Q89</u>	Jiné vrozené vady
<u>Q90–Q99</u>	Abnormality chromozomů nezařazené jinde

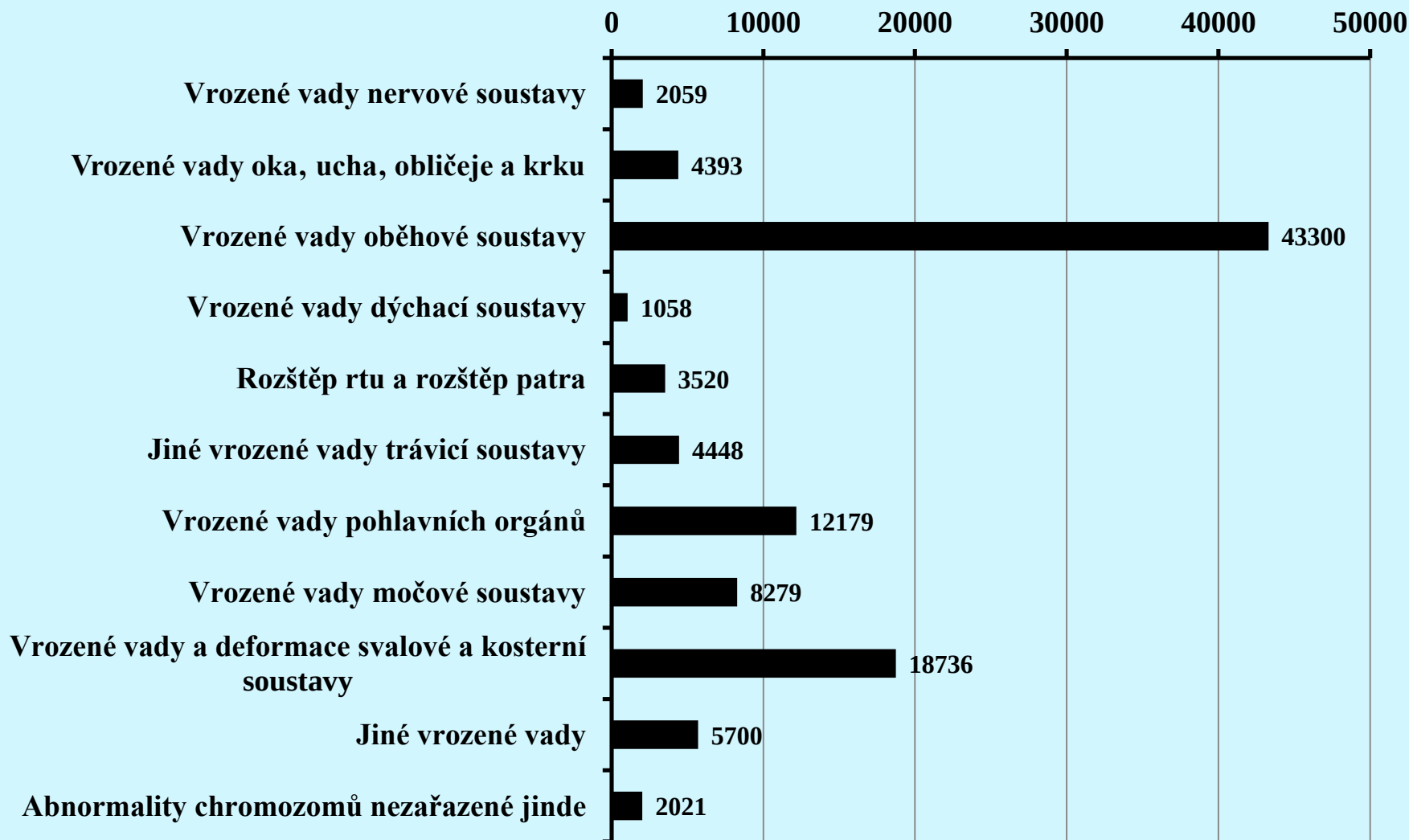
VV u narozených v ČR, 2012, počty



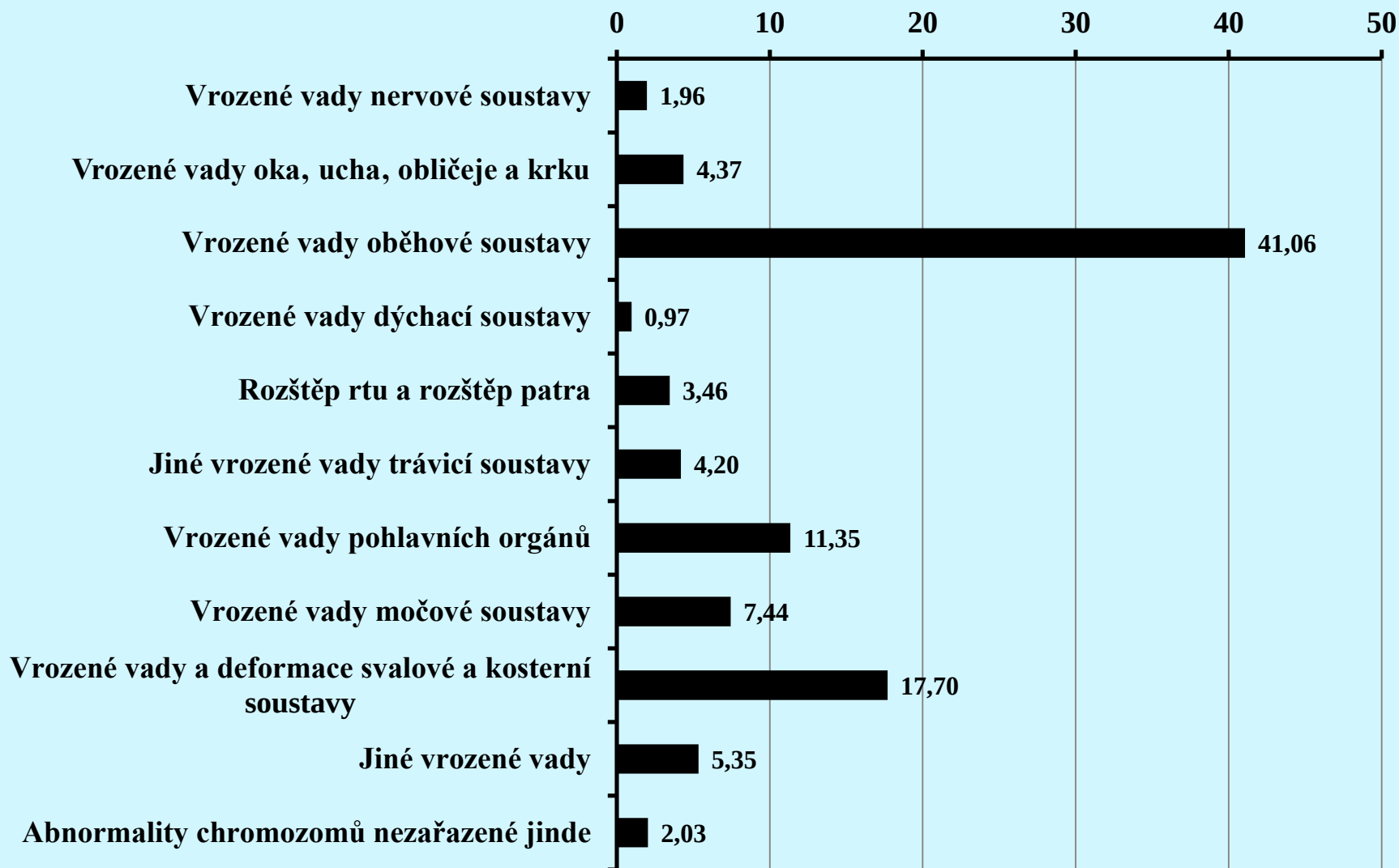
VV u narozených v ČR, 2012, %



Diagnózy VV u narozených v ČR, 1994 – 2013



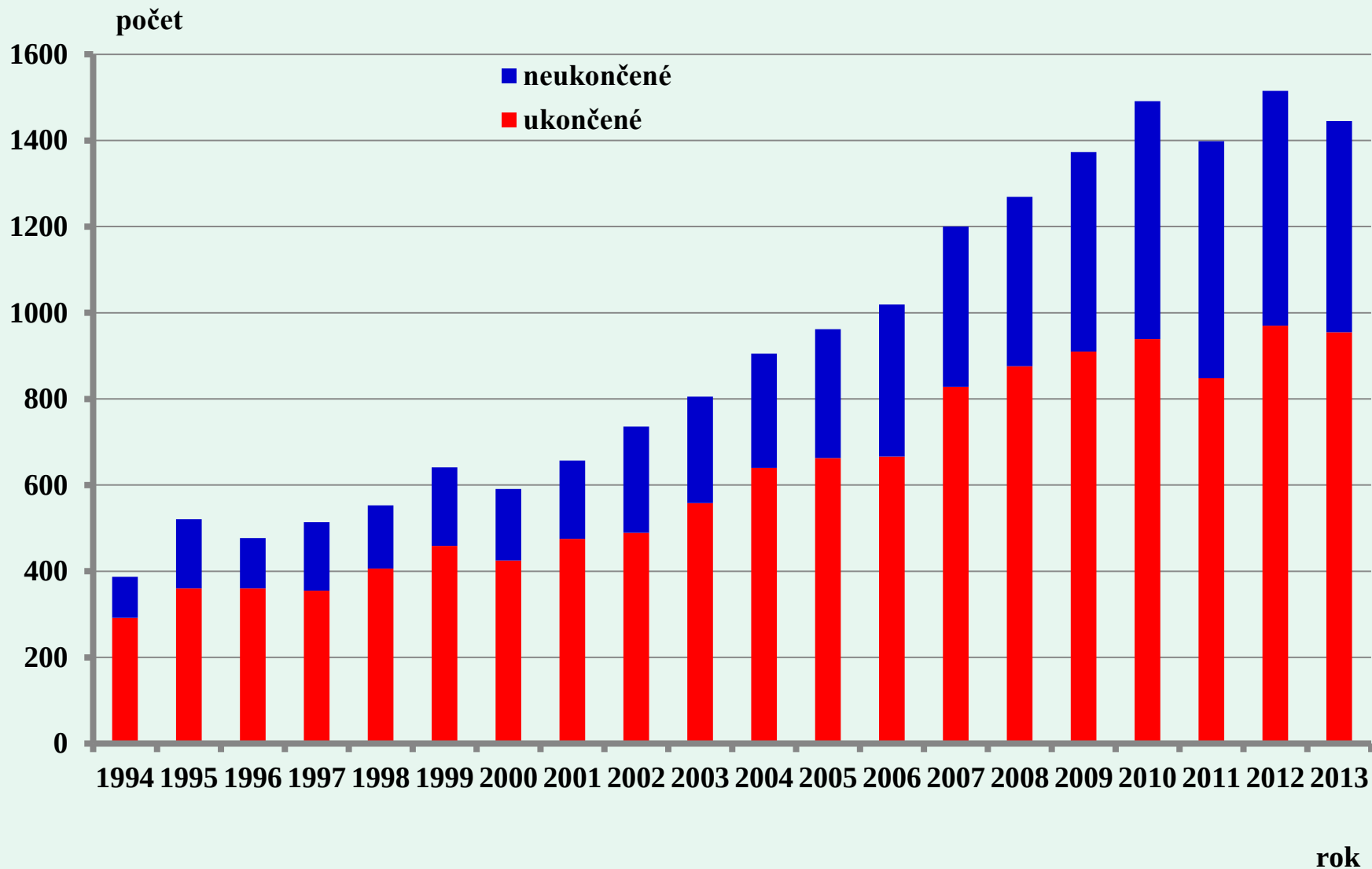
Diagnózy VV u narozených v ČR, 1994 – 2013



Diagnózy VV u narozených v ČR, 2012

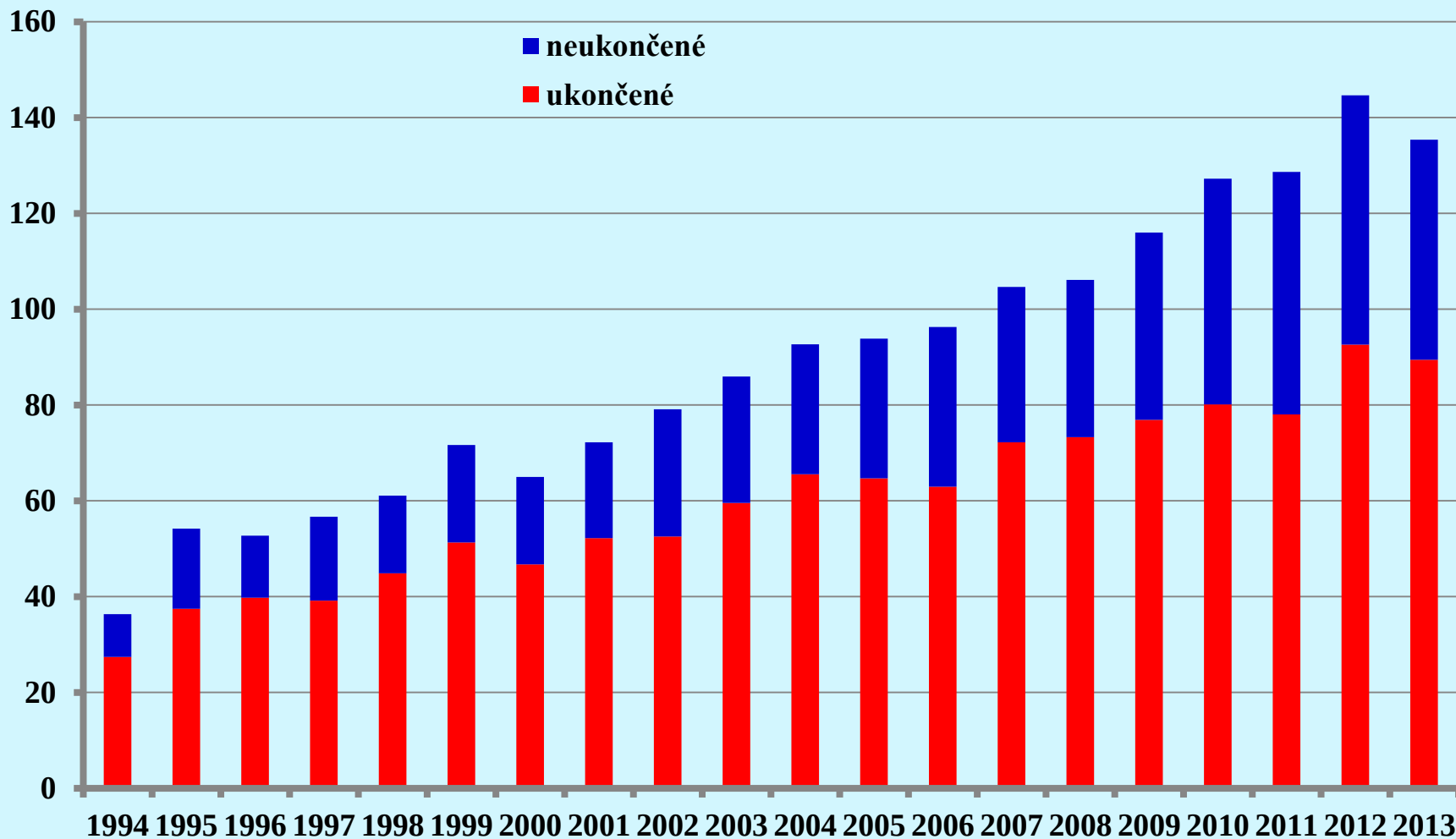
Vrozené vady srdeční přepážky	1601
Nesestouplé varle	460
Vrozené vady velkých arterií	450
Vrozené deformity nohou	433
Vrozené obstrukční defekty ledvinové pánvičky	366
Hypospadie	346
Jiné vrozené vady kůže	295
Syndaktylie	225
VV pulmonální a trojcípé chlopně	220
Polydaktylie	217
VV aortální a mitrální chlopně	195

Prenatální diagnostika v ČR - 1994 - 2013 – případy ukončené a neukončené



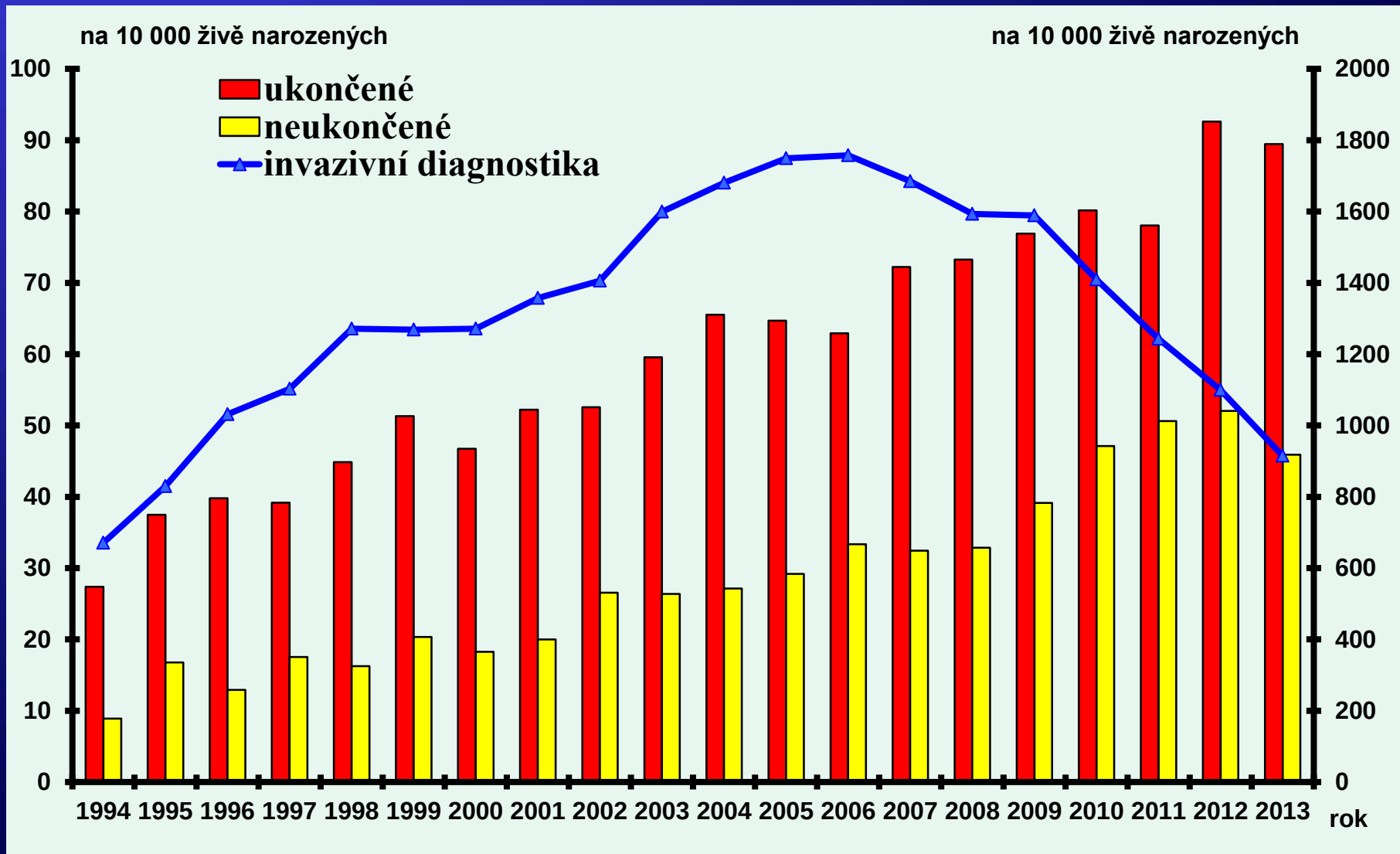
Prenatální diagnostika v ČR - 1994 - 2013 – případy ukončené a neukončené

na 10 000 živě narozených

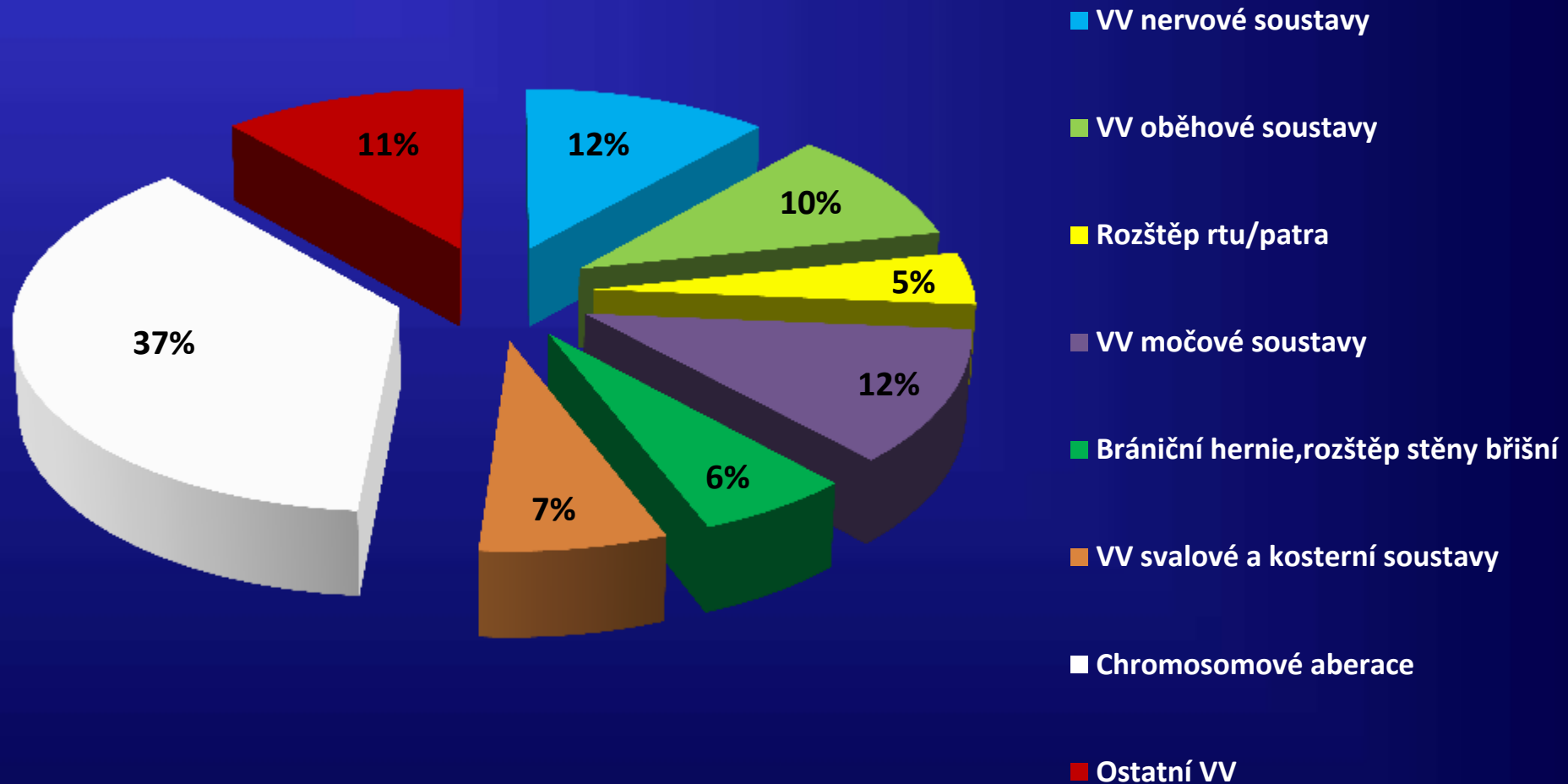


rok

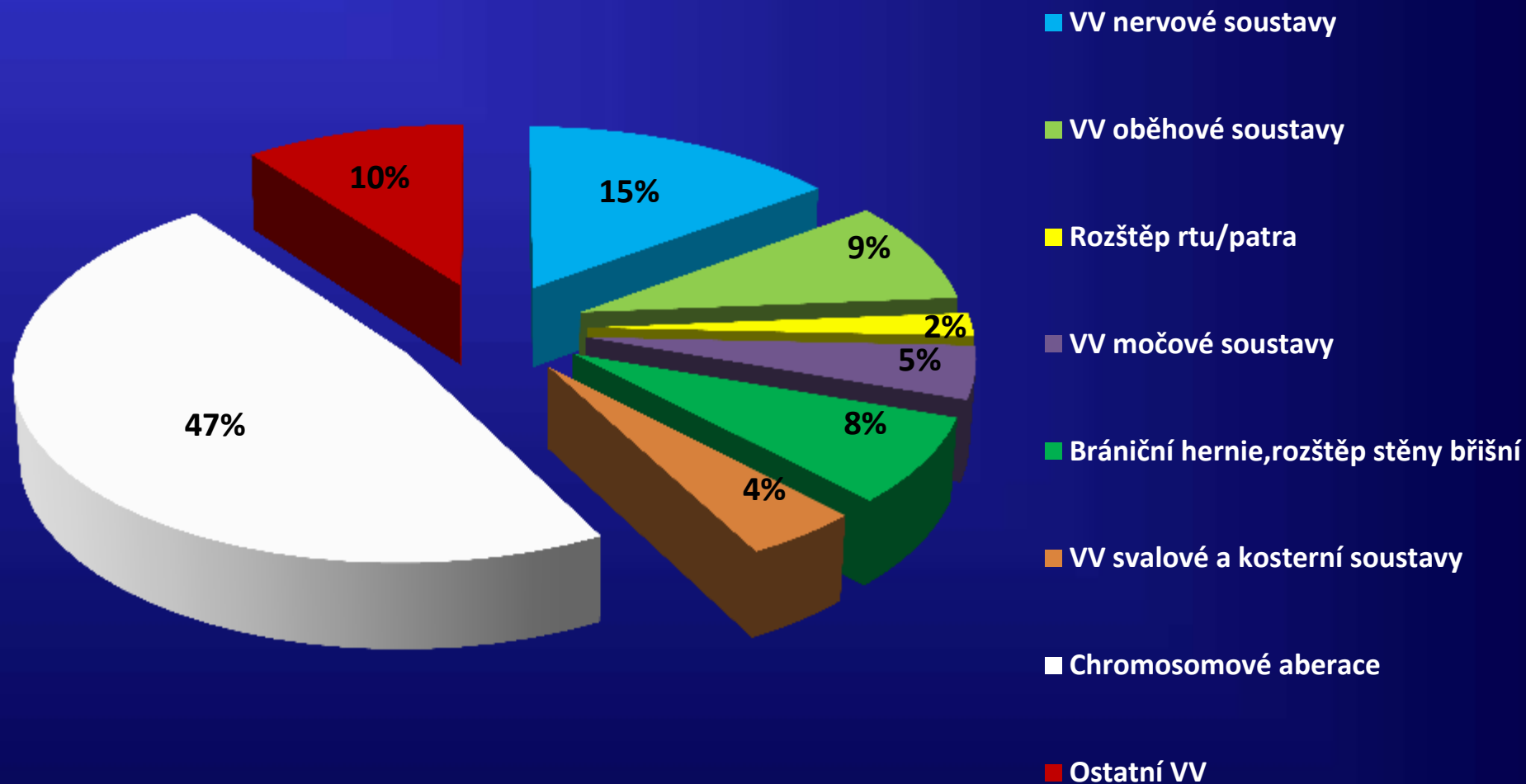
Prenatální diagnostika v ČR - 1994 - 2013 – případy ukončené a neukončené



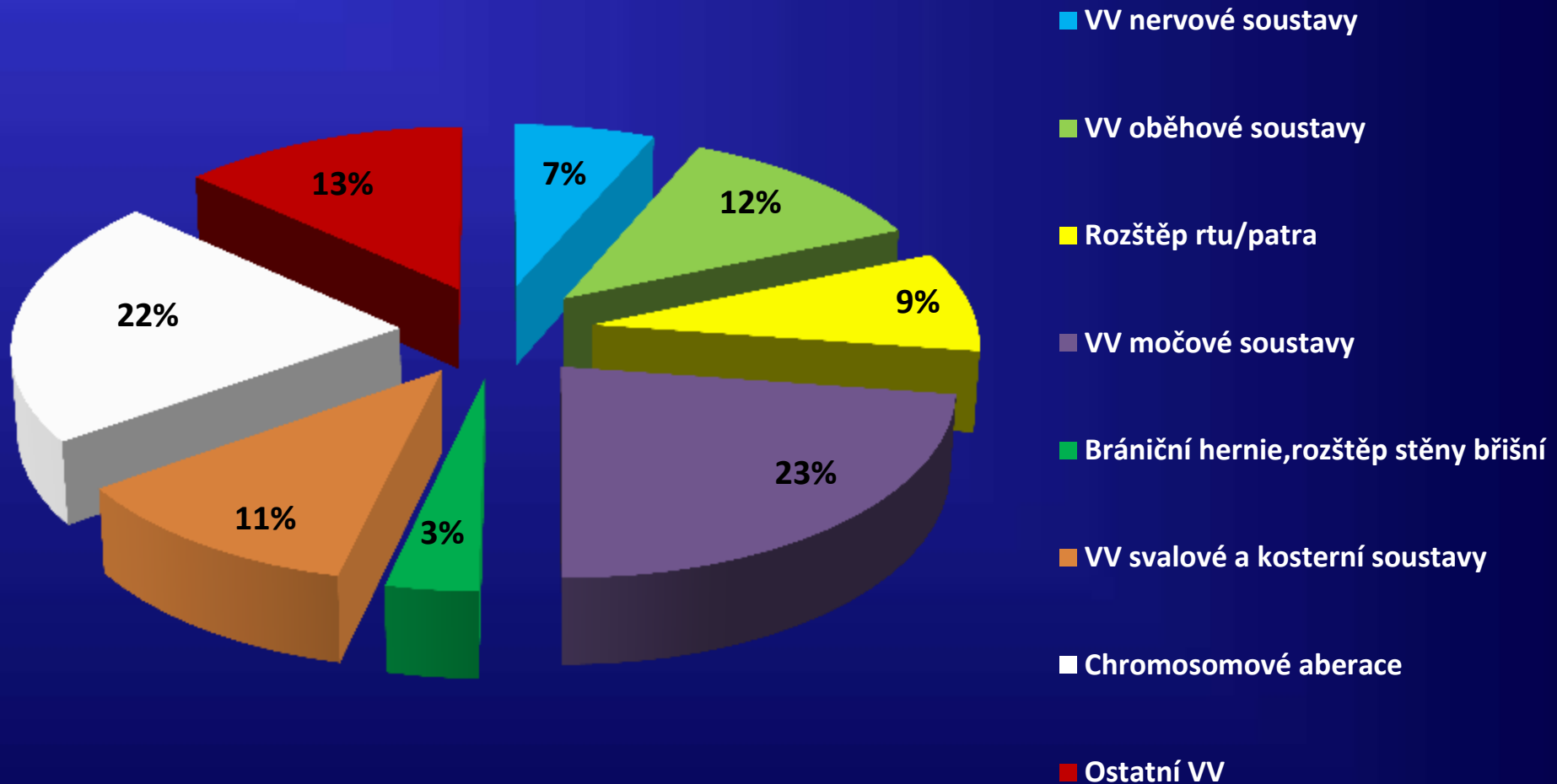
Prenatální diagnostika v ČR - 2012 – celkem



Prenatální diagnostika v ČR – 2012, případy ukončené



Prenatální diagnostika v ČR – 2012 případy neukončené





COPAK NÁM ŘÍKÁ VYHLÁŠKA O OZNAČOVÁNÍ PŘEDMĚTŮ, PŘESAHOJÍCÍCH ROZMĚRY VOZIDLA ?

Downův syndrom

Downův syndrom (DS) i v současné době představuje jednu ze závažných vrozených vad.

Z tohoto důvodu patří Downův syndrom mezi první vrozené vady, které se lékařská věda snažila diagnostikovat postnatálně i prenatalně.

V současnosti jsou v České republice (ČR) již více než 3/4 případů diagnostikovány prenatalně a takto postižená těhotenství mohou být předčasně ukončena.

Celková četnost v populaci se podle literárních údajů udává 1 : 750 až 1 : 1 000.

Downův syndrom

Trizomie chromozomu č.21.

S dalším vývojem cytogenetických metod bylo zjištěno, že ne ve všech případech se u Downova syndromu jedná o volnou trisomii 21. chromozomu, i když je tato forma zdaleka nejčastější (92,5 %).

Dle současných literárních údajů jde asi ve 4,8 % o translokaci a v 2,7 % o mozaiku.

Edwardsův syndrom

Genotyp

Trizomie chromozomu č.18.

Porucha genetické rovnováhy pro trizomii chromosomu č. 18 nebo pro trojnásobné množství genetického materiálu lokalizovaného na tomto chromozomu.

Téměř bez výjimky je přídatný chromozom volný (a není translokován na jiný chromosom). V 93 % je nadpočetný 18. chromozom mateřský, v 7 % otcovský. Asi 10 % případů tvoří mozaika.

Patauův syndrom

Genotyp

Trizomie chromozomu č.13.

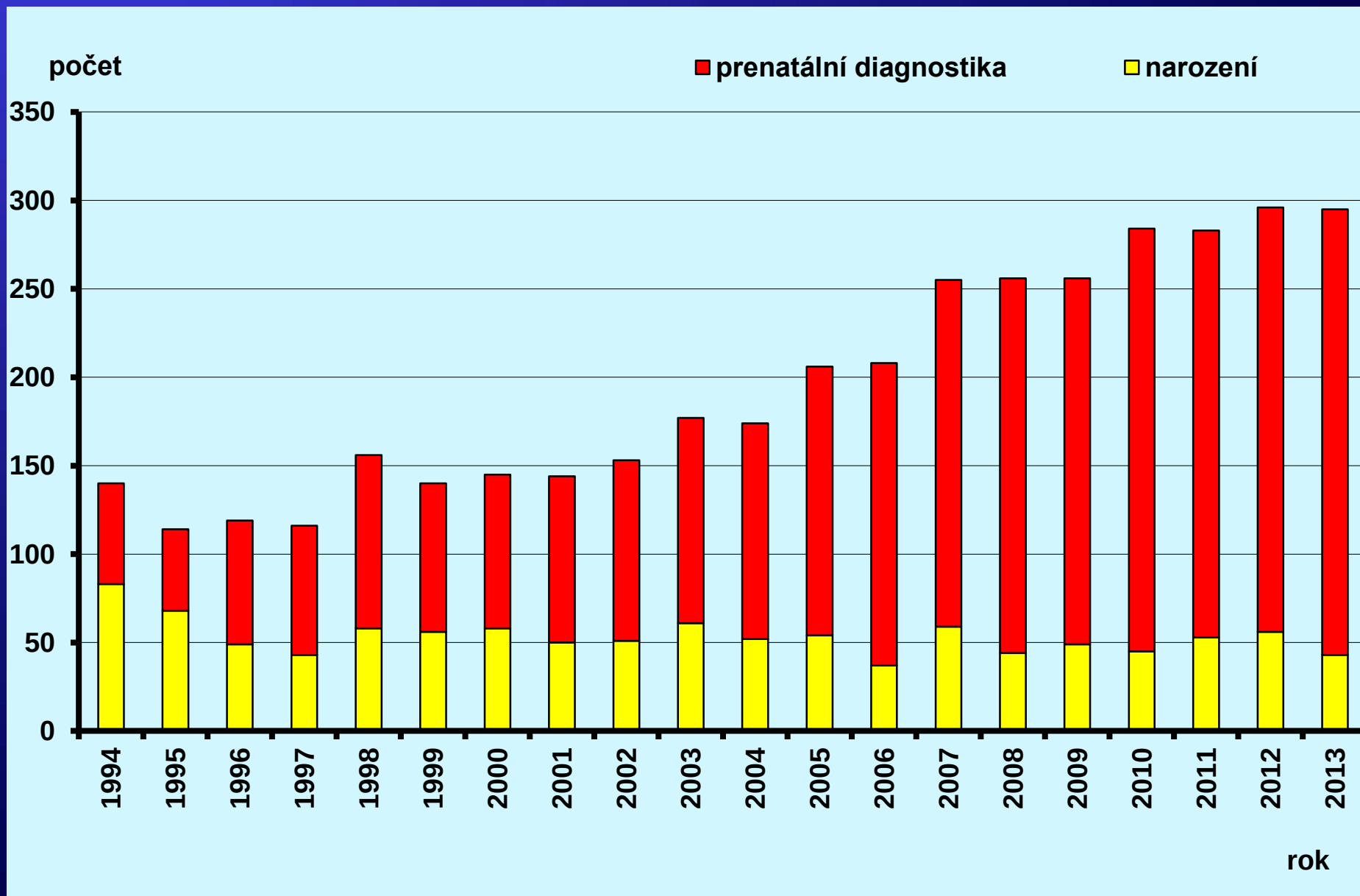
Porucha genetické rovnováhy pro trisomii chromozomu 13 nebo pro trojnásobné množství genetického materiálu lokalizovaného na tomto chromozomu.

Trizomie je nejčastější (v 90 %), vzniká v důsledku meiotické nondisjunkce.

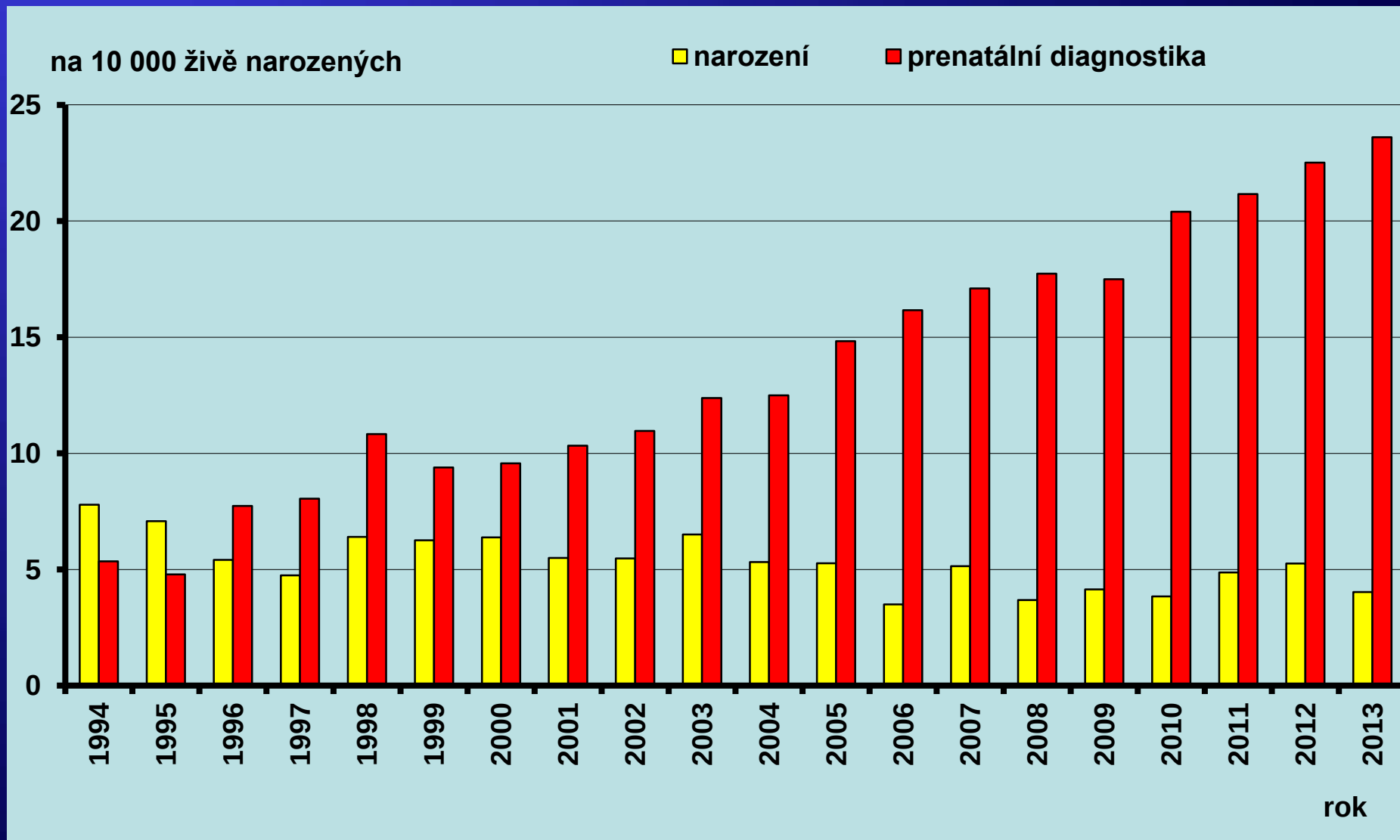
Většinou je nadpočetný chromozom volný, zřídka je spojen s jiným chromozomem (translokace).

V 88 % se jedná o chromozom mateřský, v 12 % otcovský.

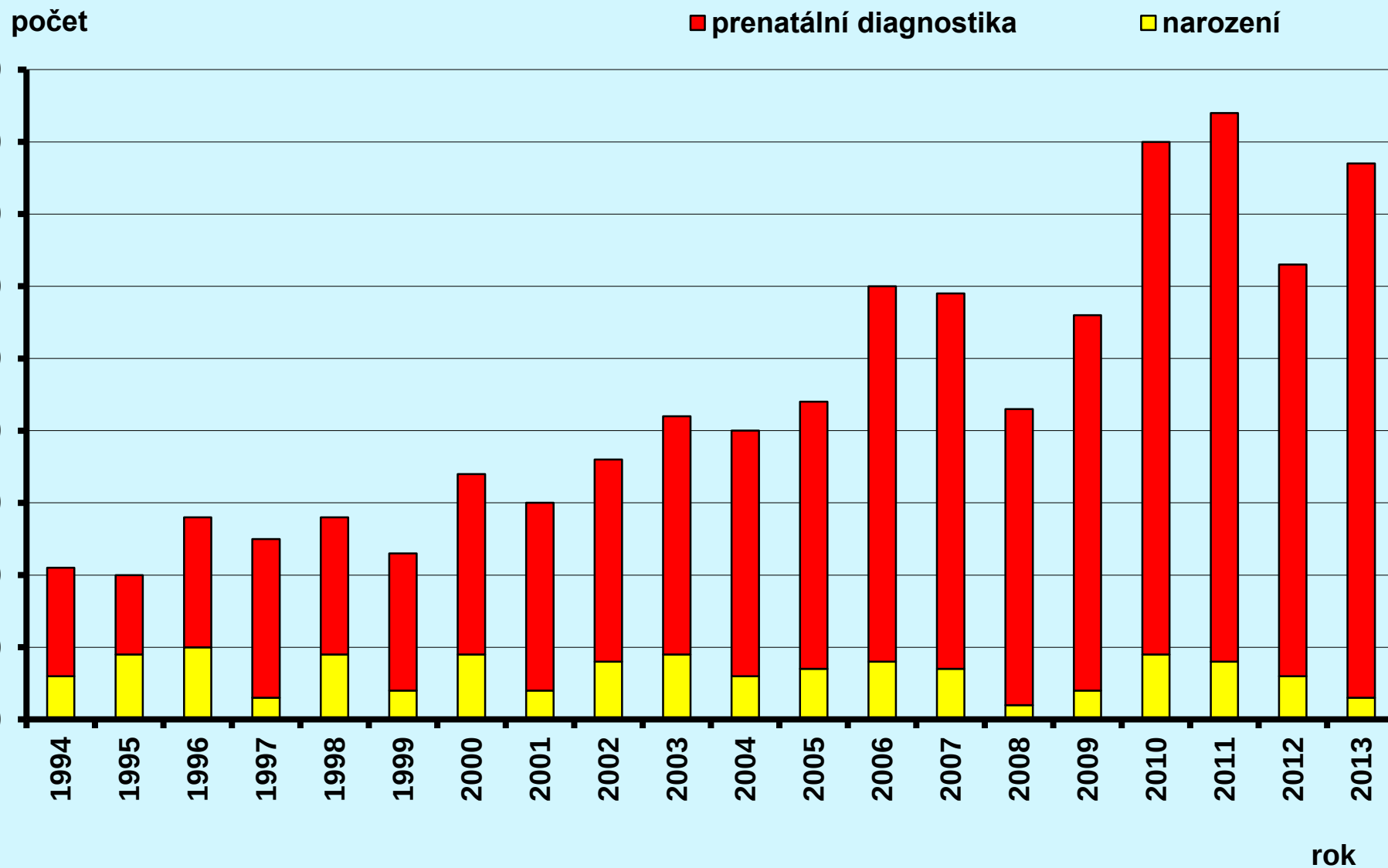
Downův syndrom v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty



Prevalence Downova syndromu v ČR 1994 - 2013



Edwardsův syndrom v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty

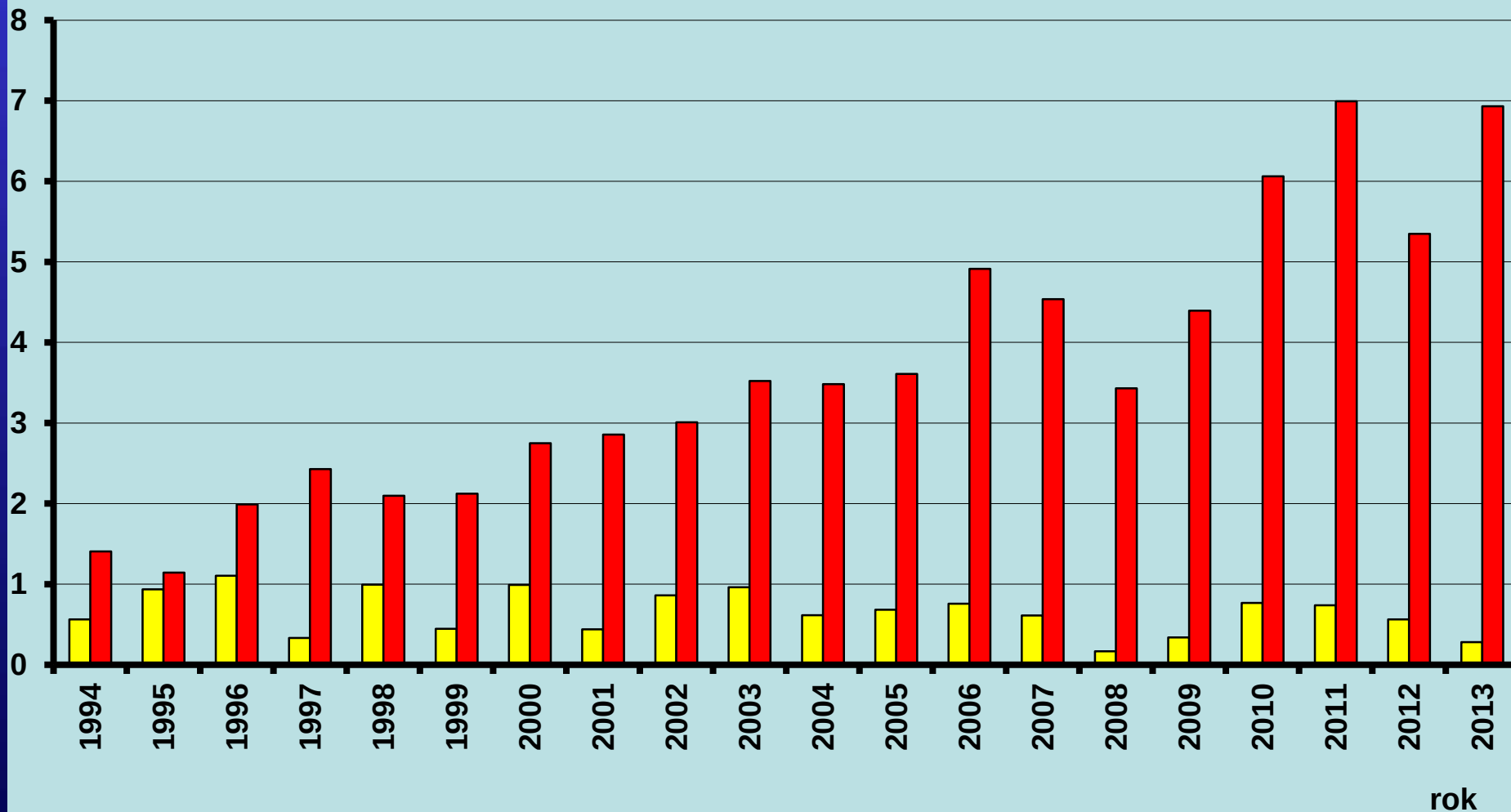


Prevalence Edwardsova syndromu v ČR 1994 - 2013

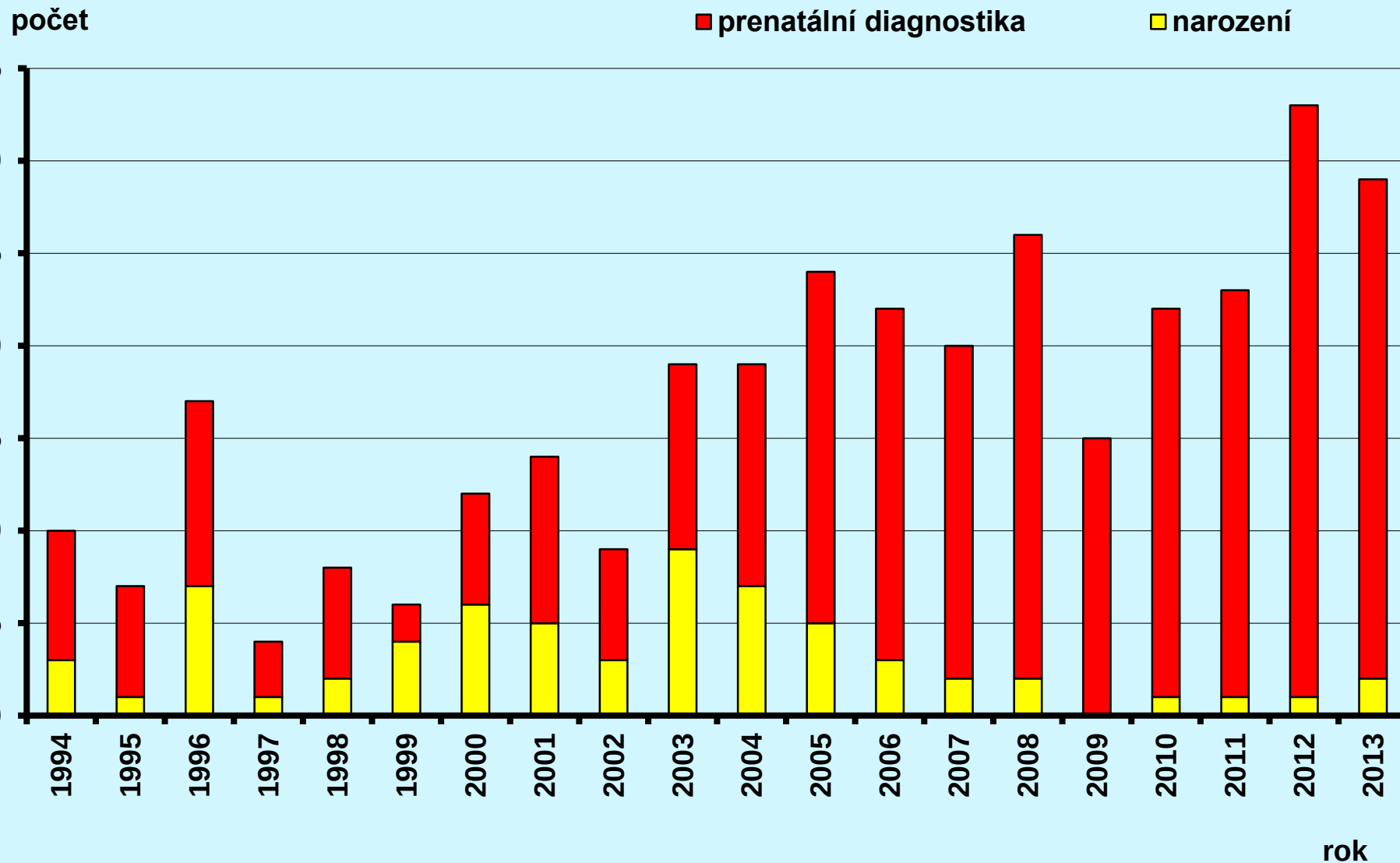
na 10 000 živě narozených

■ narození

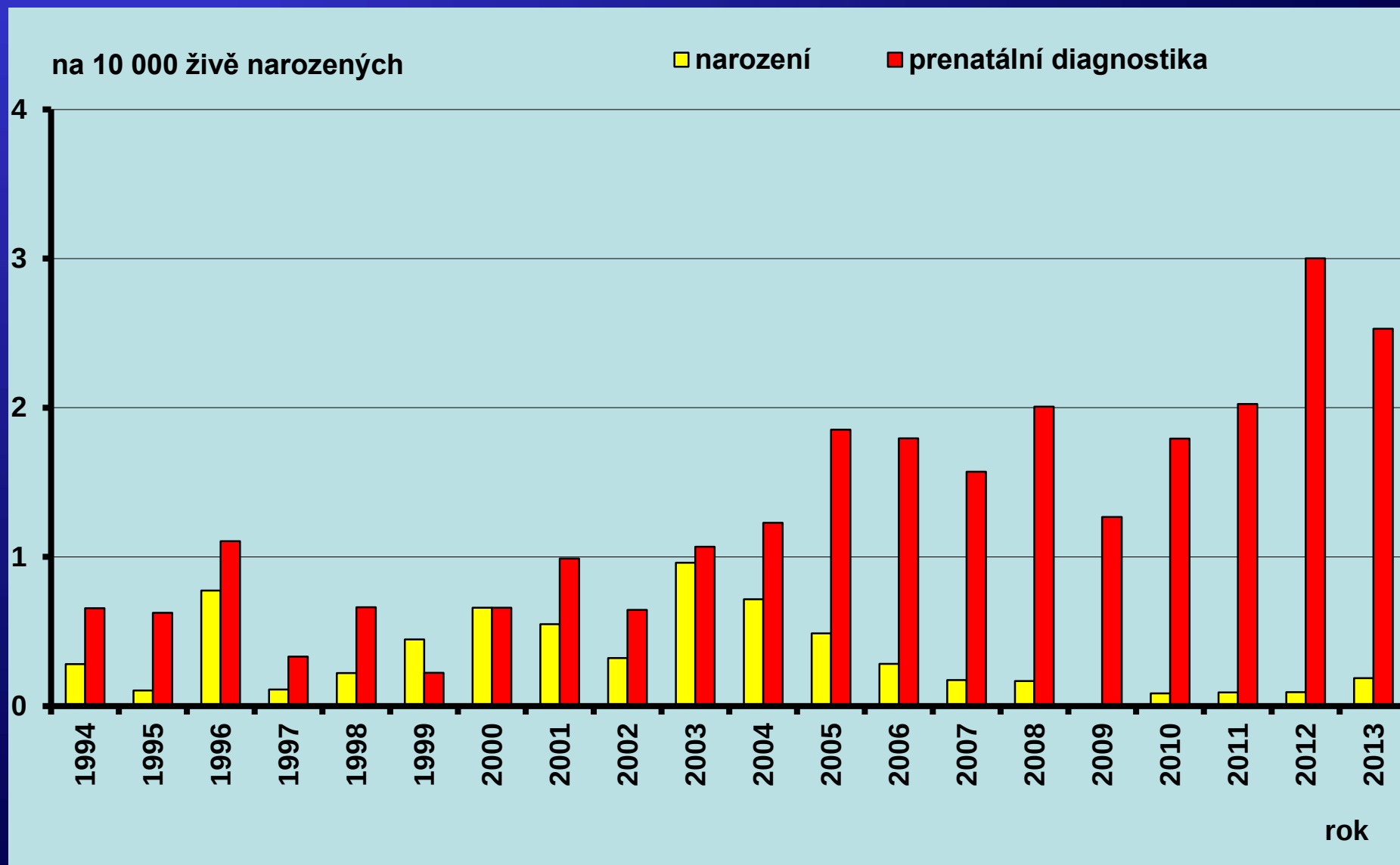
■ prenatální diagnostika



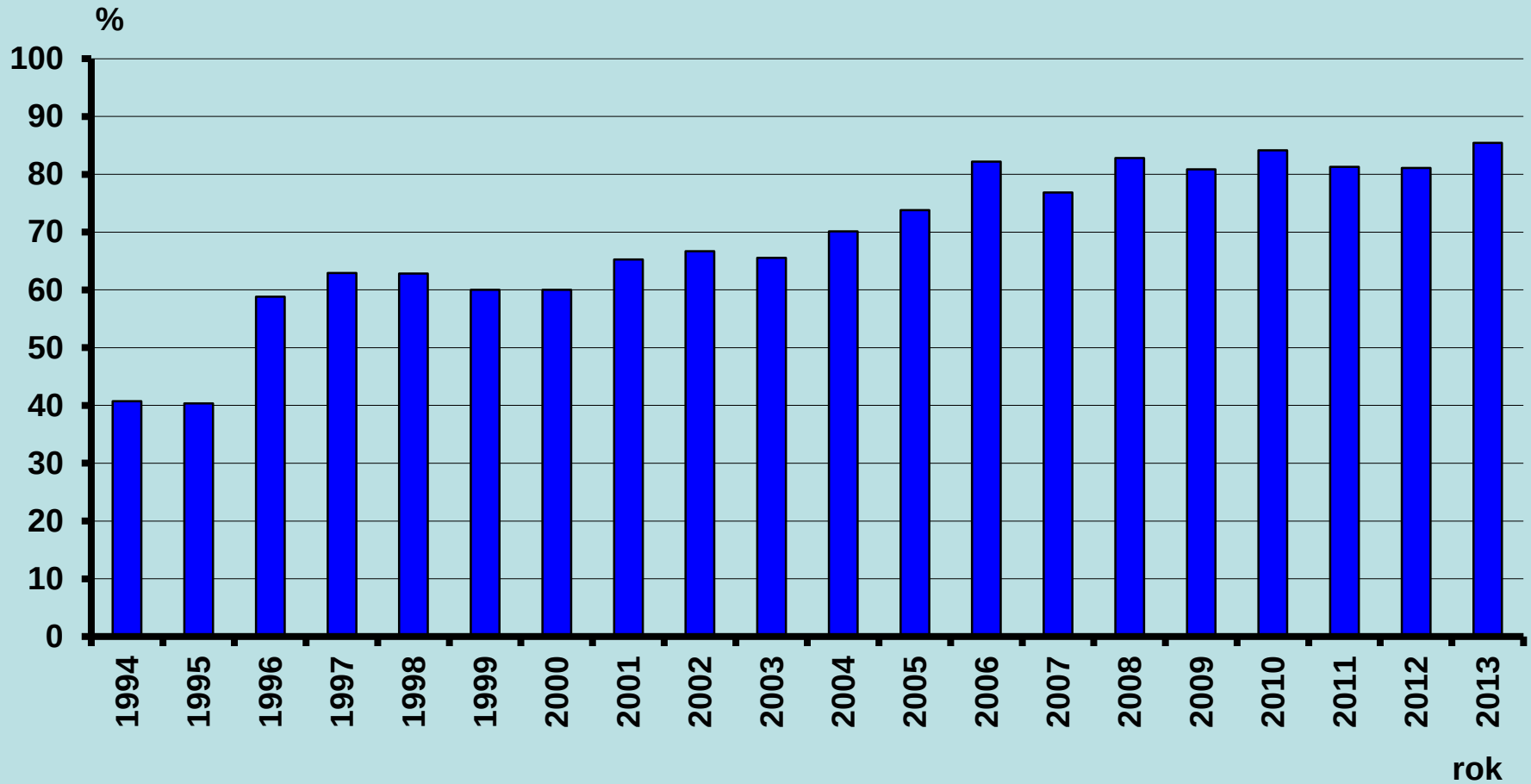
Patauův syndrom v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty



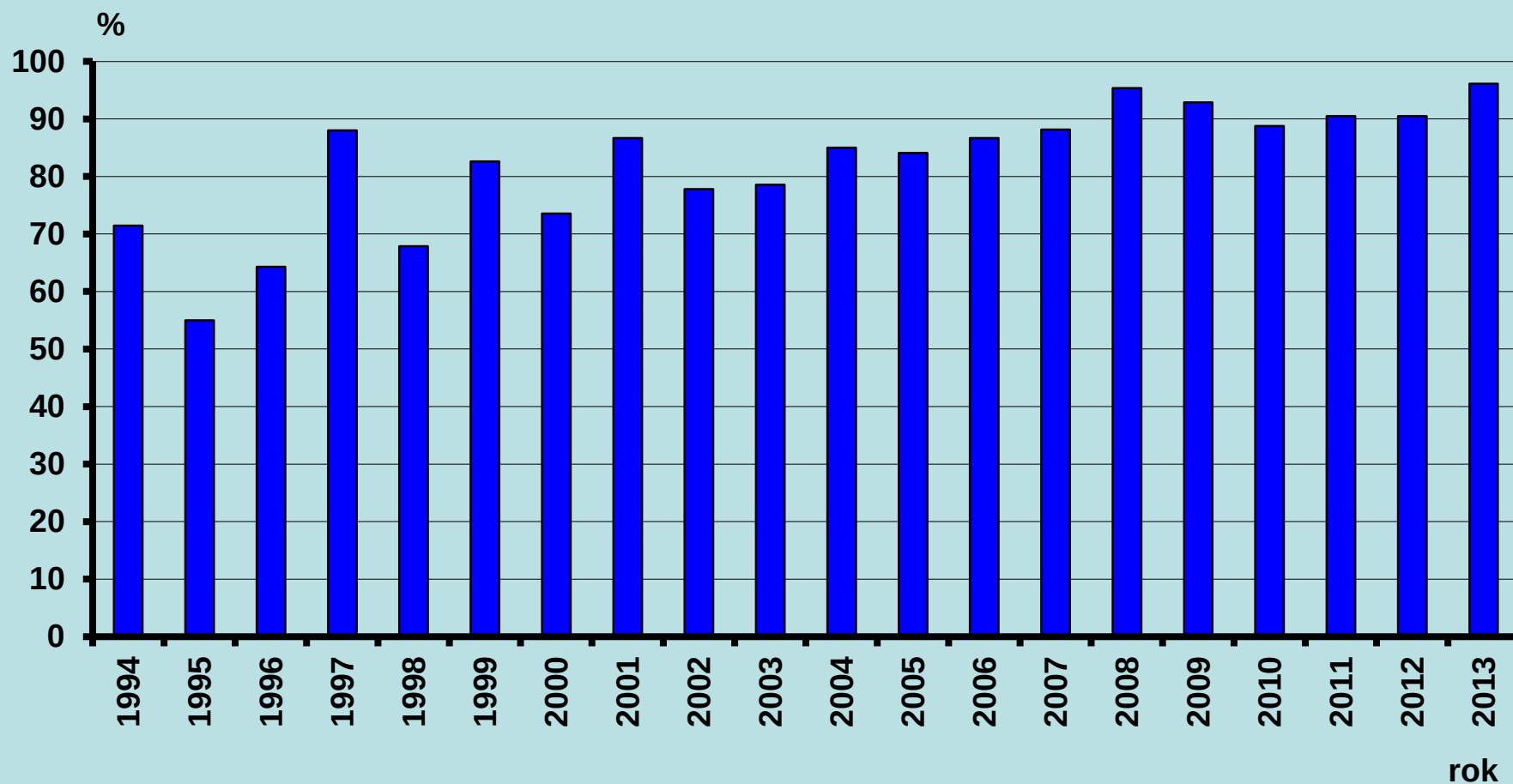
Prevalence Patauova syndromu v ČR 1994 - 2013



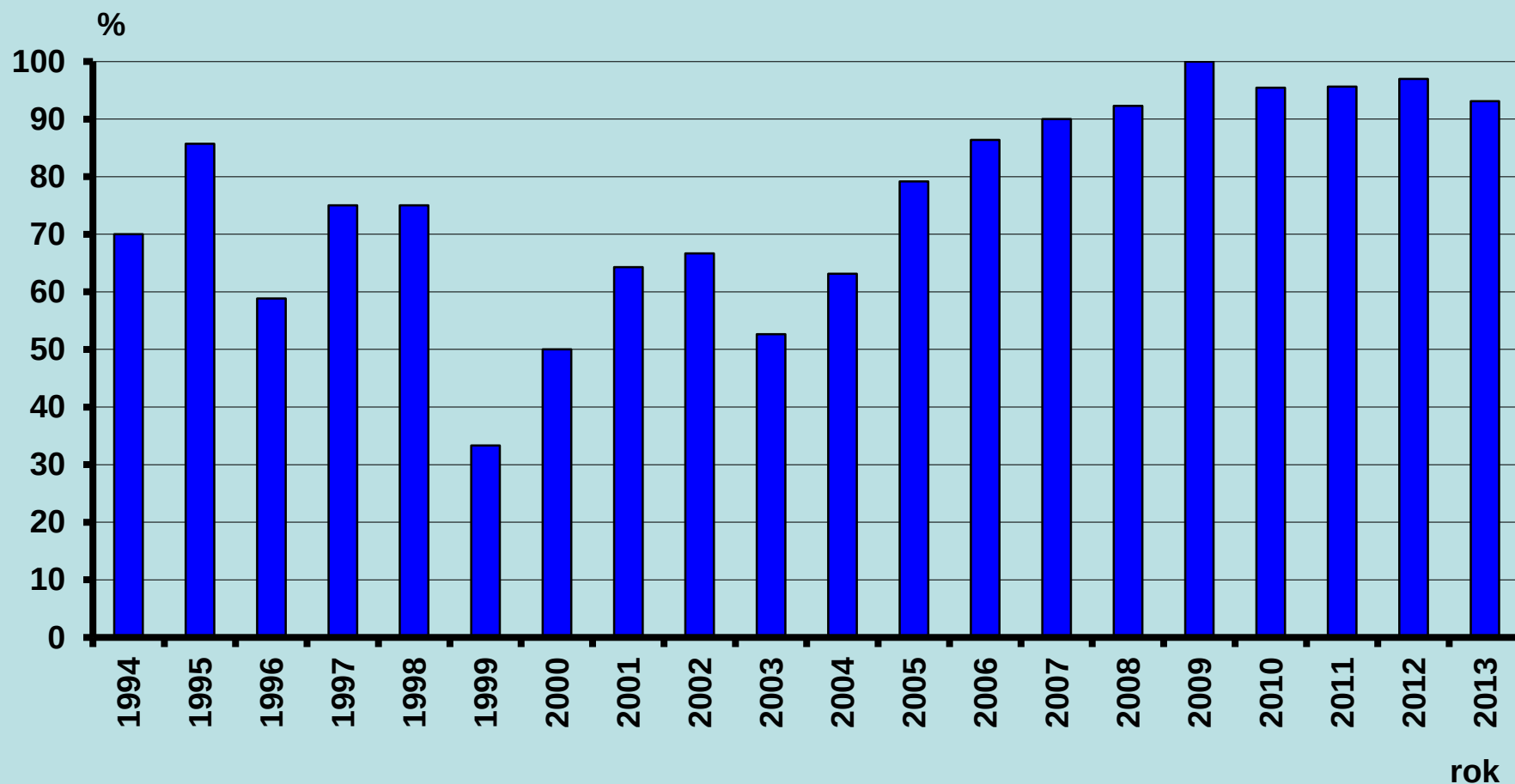
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



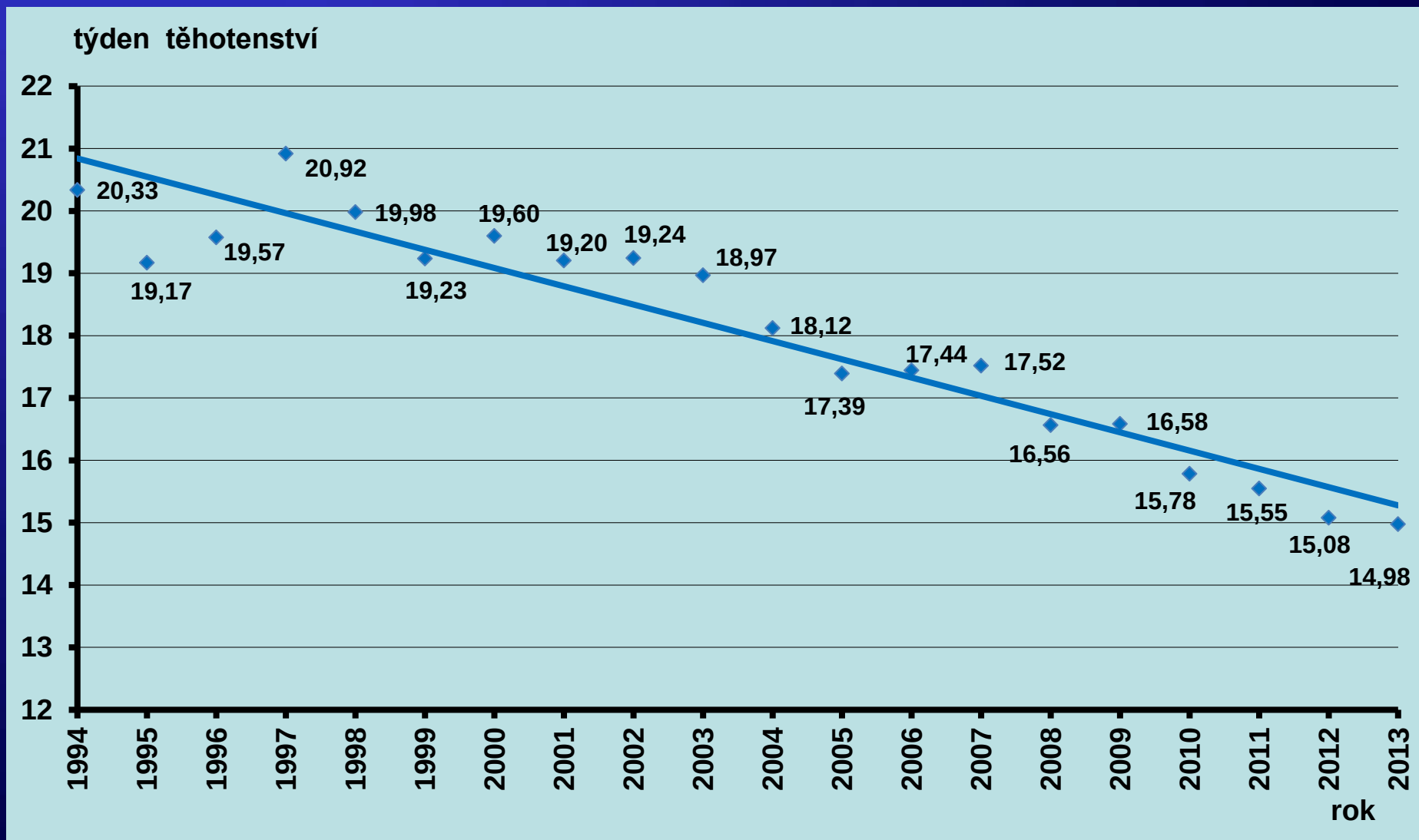
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



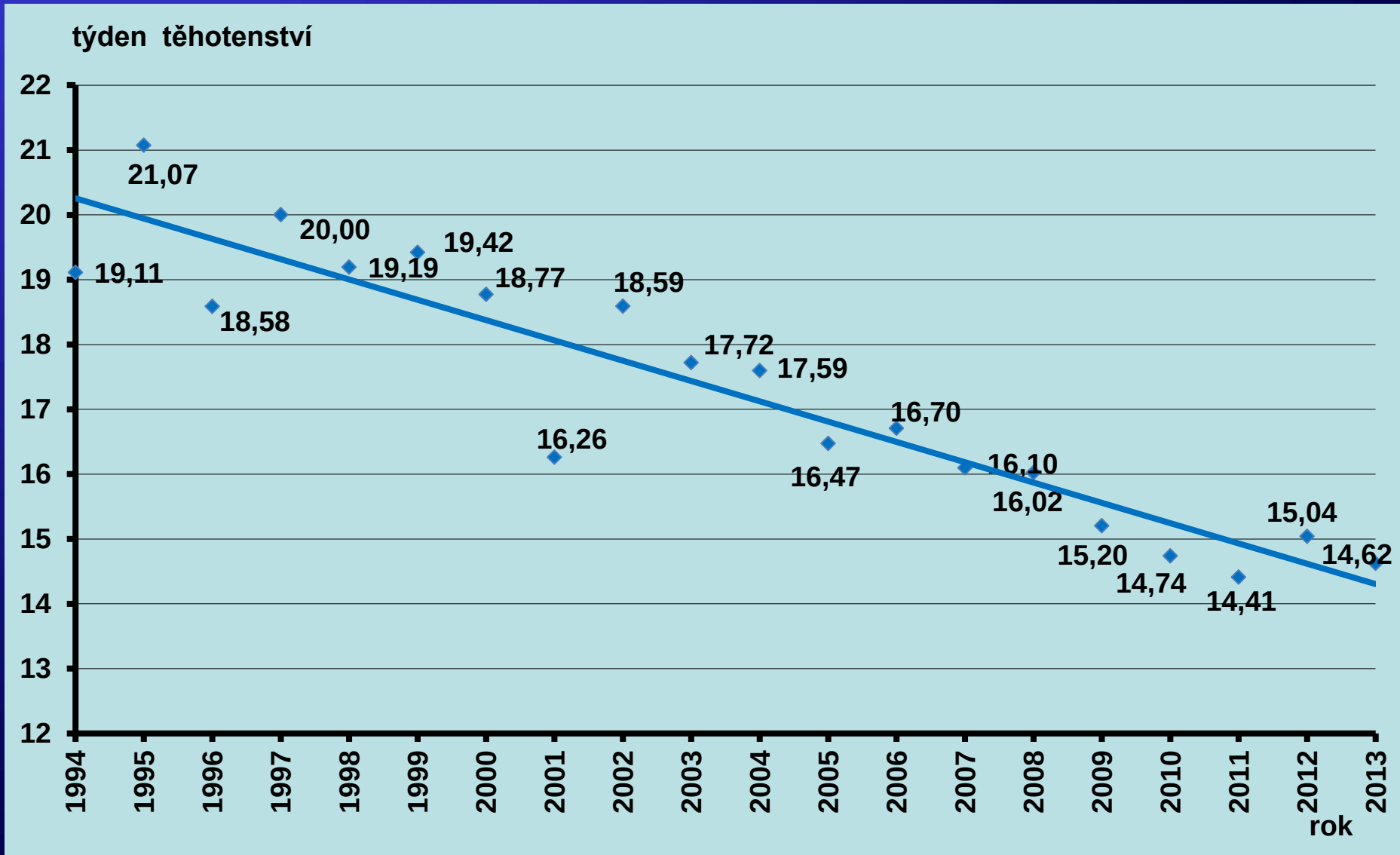
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



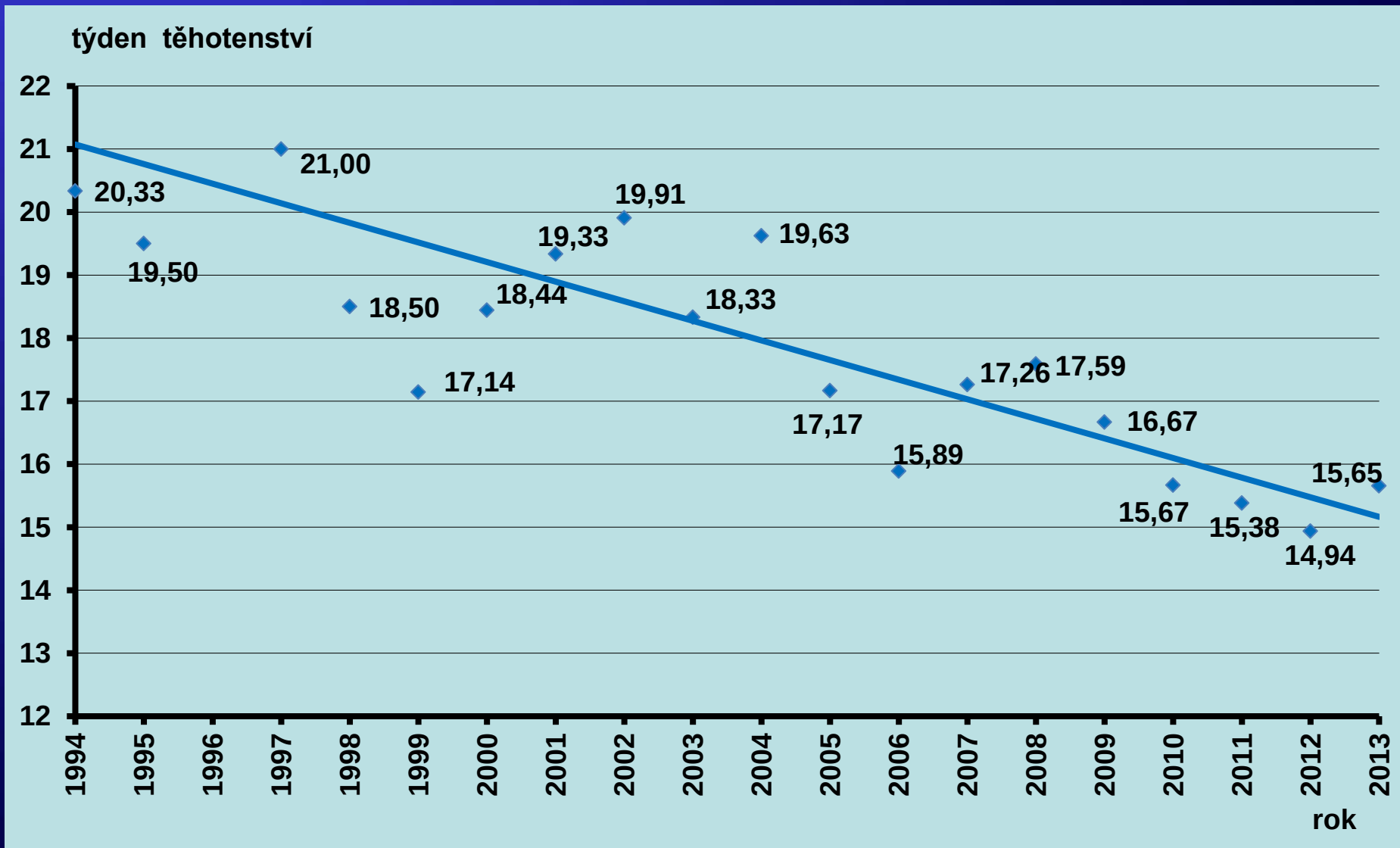
Průměrný týden těhotenství při diagnóze Downova syndromu, ČR 1994 - 2013



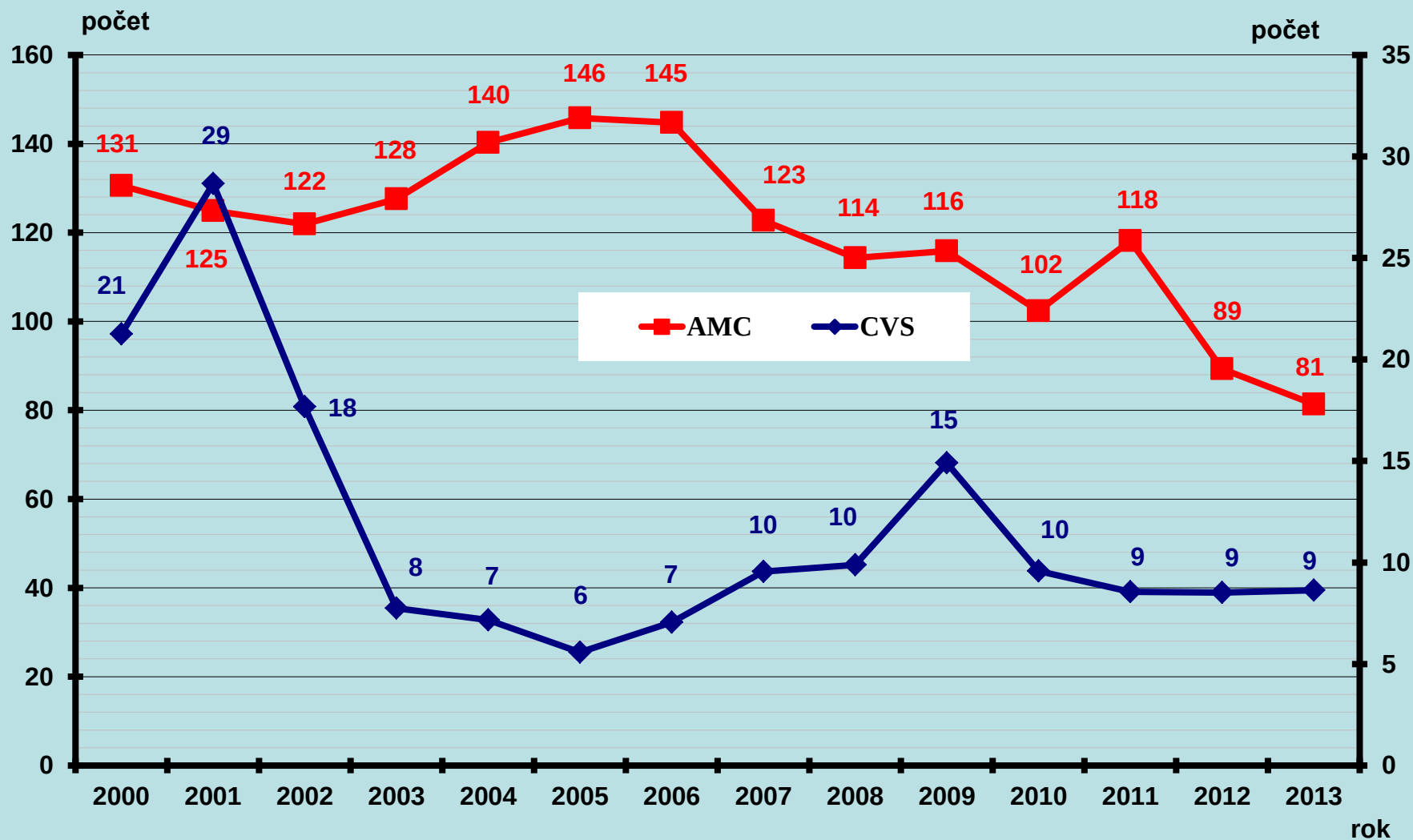
Průměrný týden těhotenství při diagnóze Edwardsova syndromu, ČR 1994 - 2013



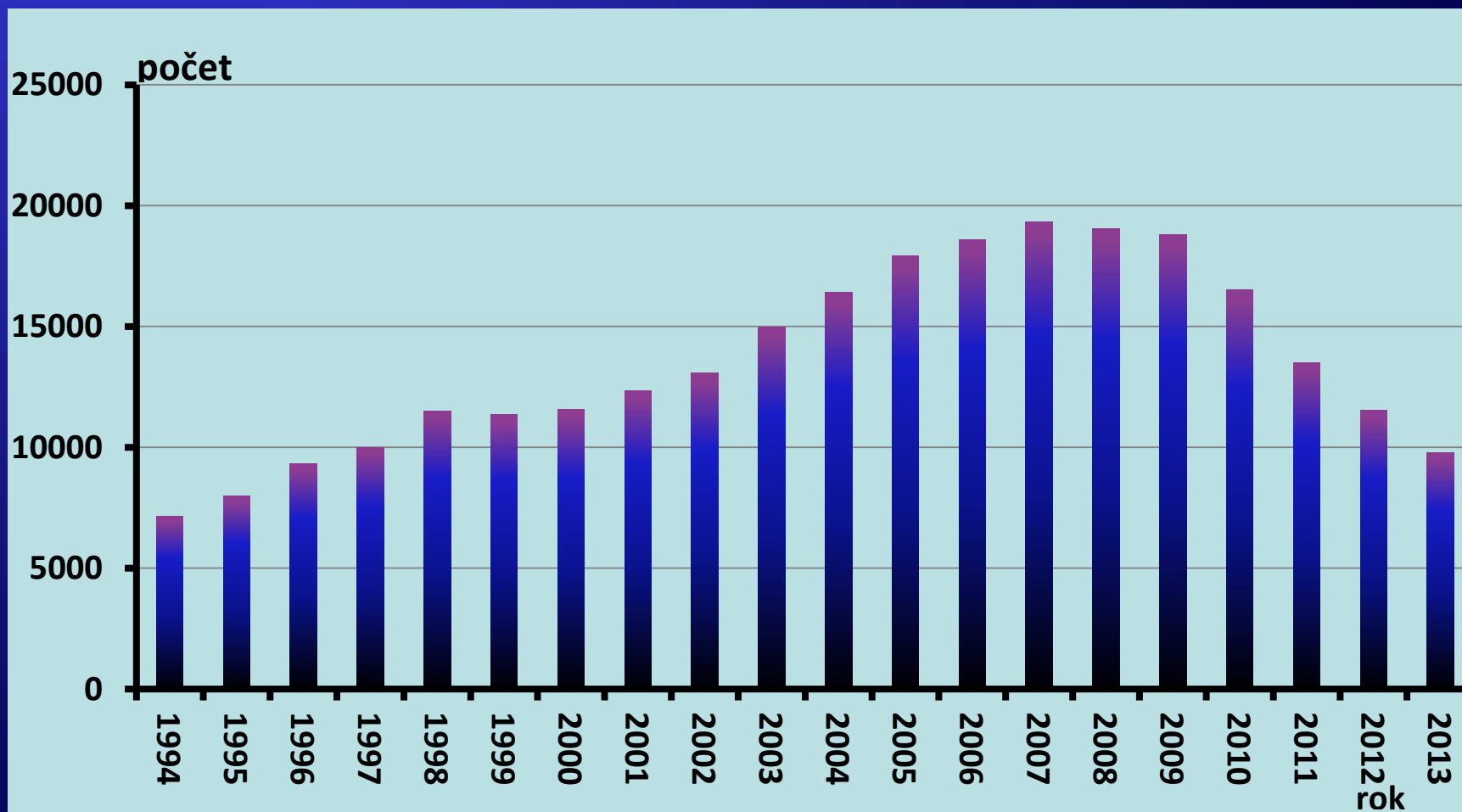
Průměrný týden těhotenství při diagnóze Patauova syndromu, ČR 1994 - 2013



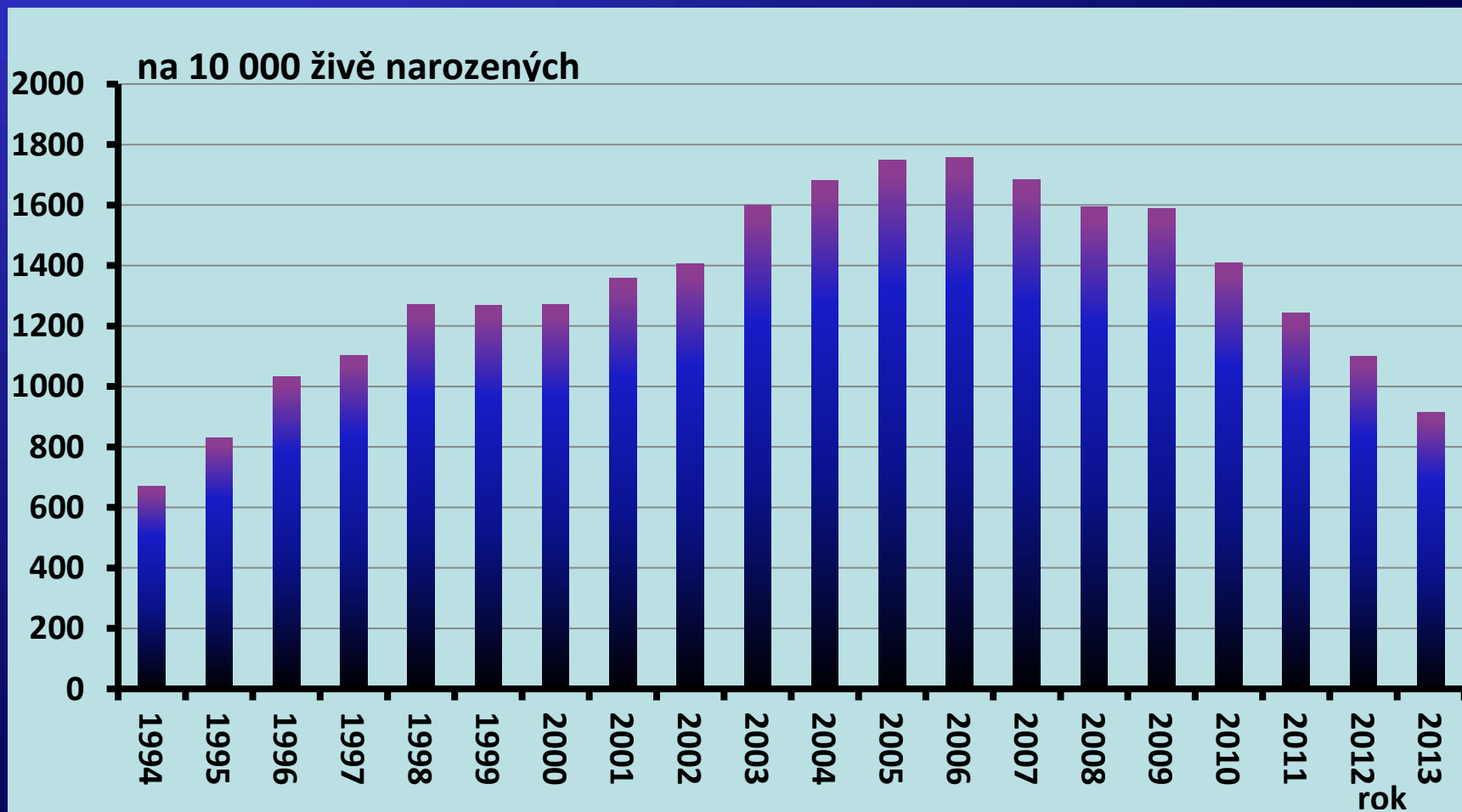
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2013



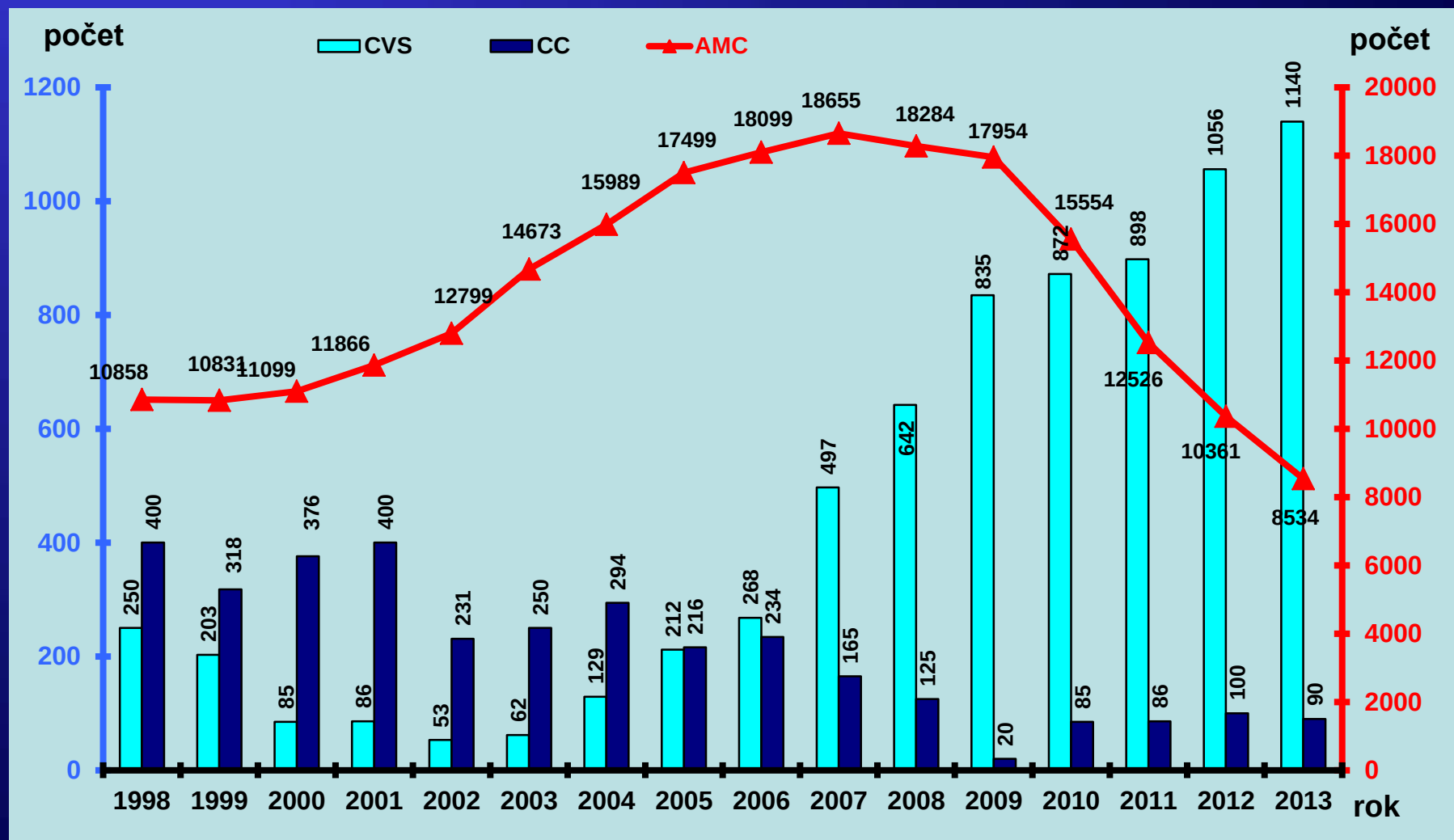
Vývoj invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad (absolutní počty) v České republice, 1990 - 2013



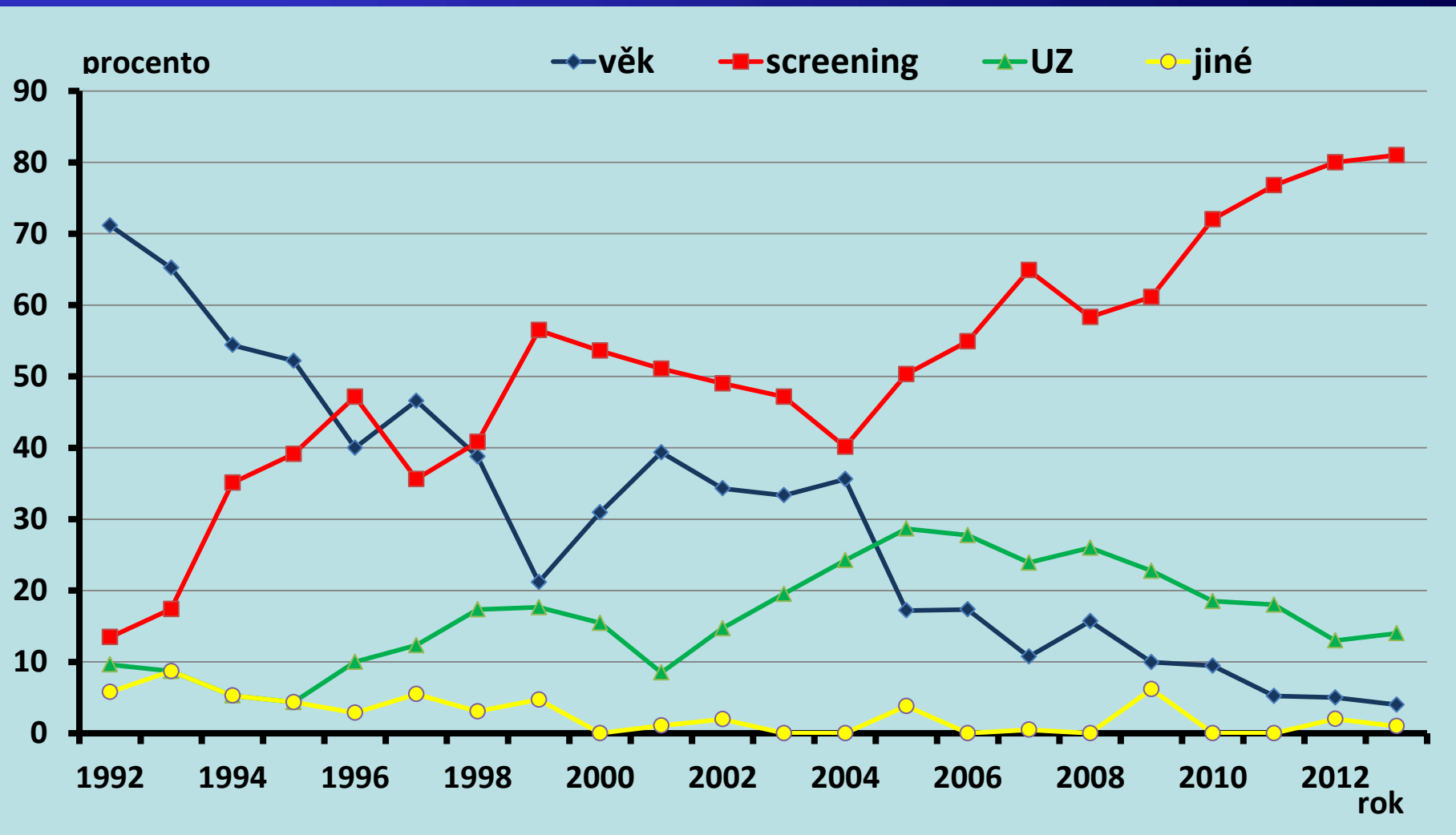
Vývoj invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad (relativní počty) v České republice, 1990 - 2013



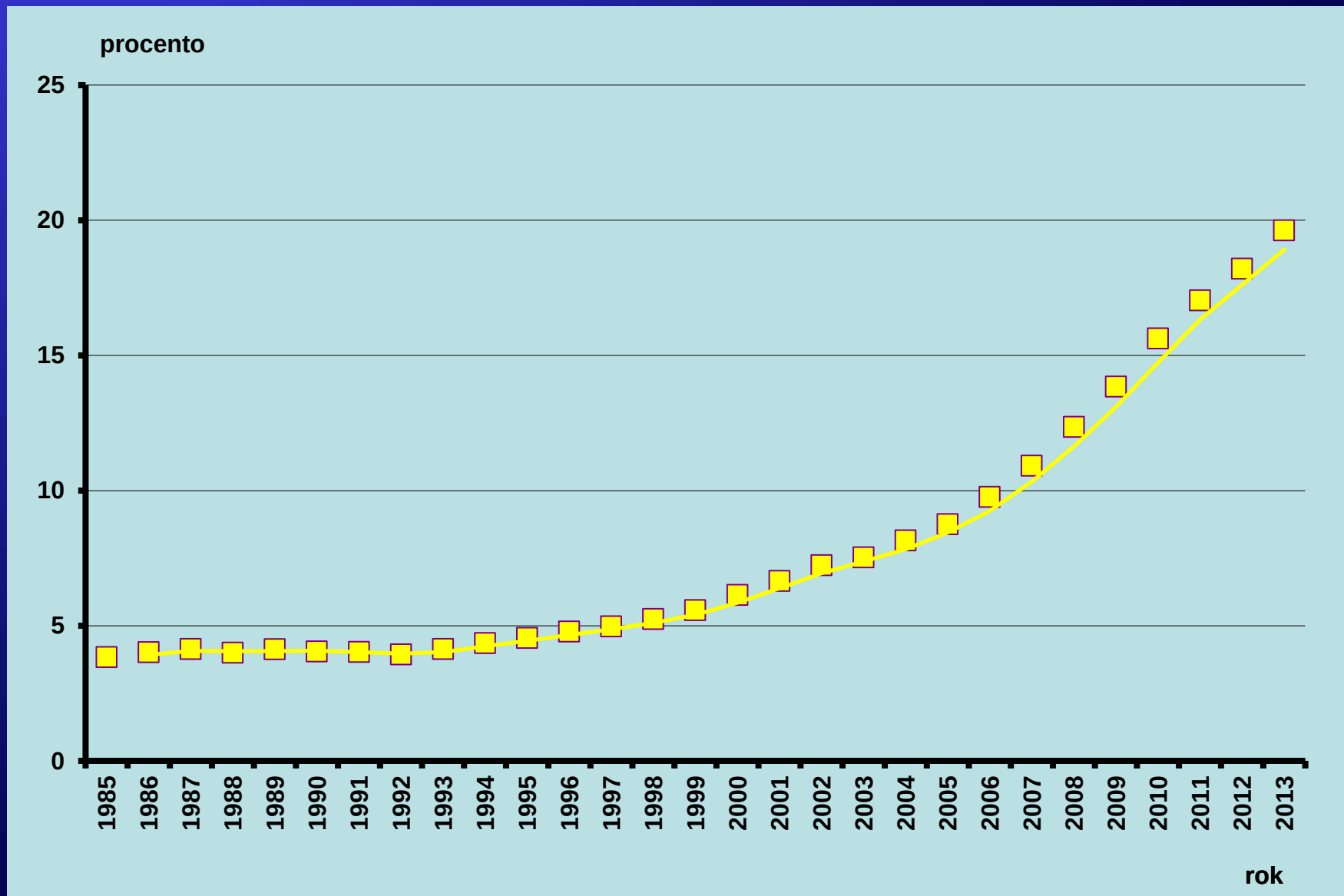
Invazivní prenatalní diagnostika, ČR 1998 - 2013



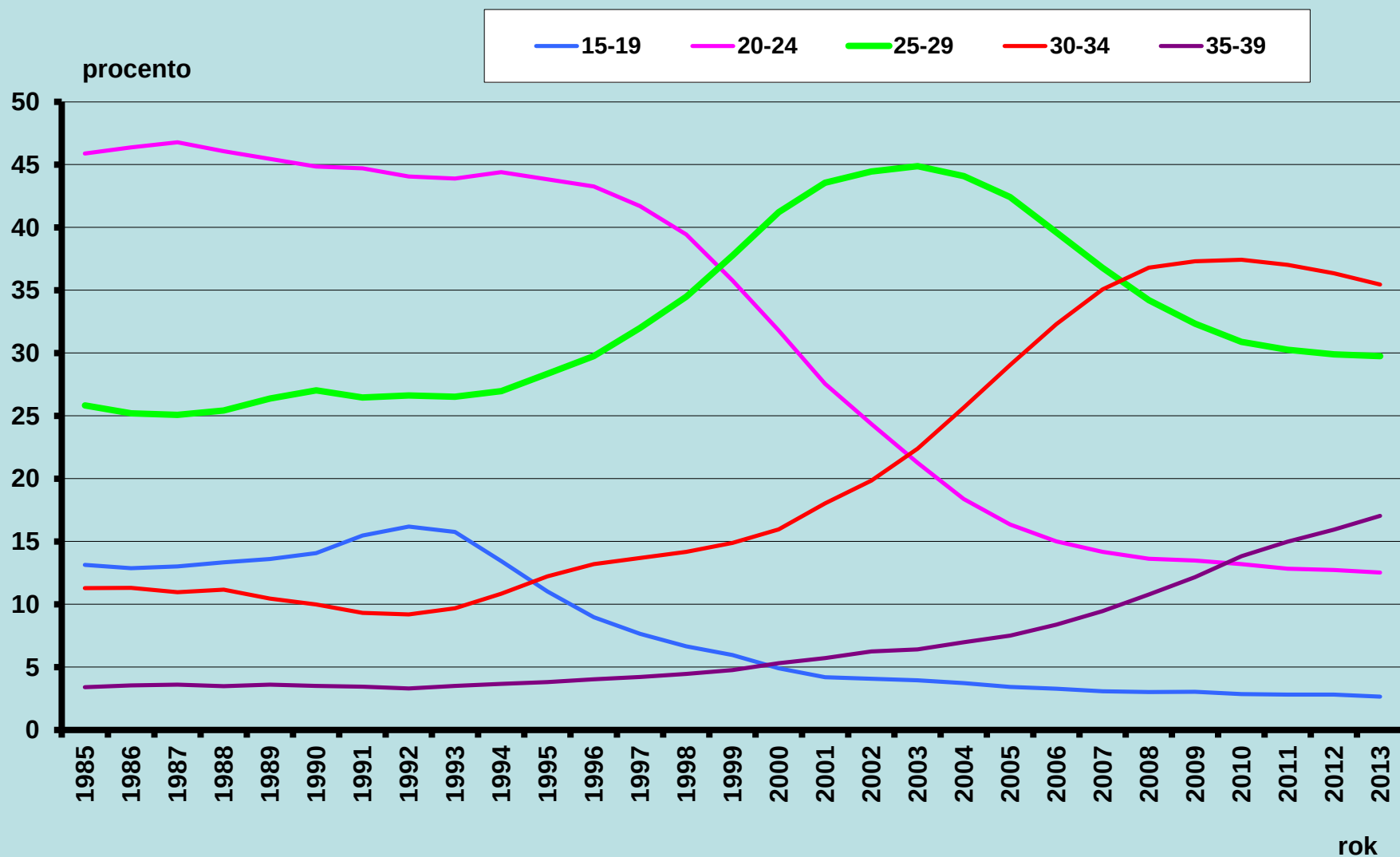
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2013

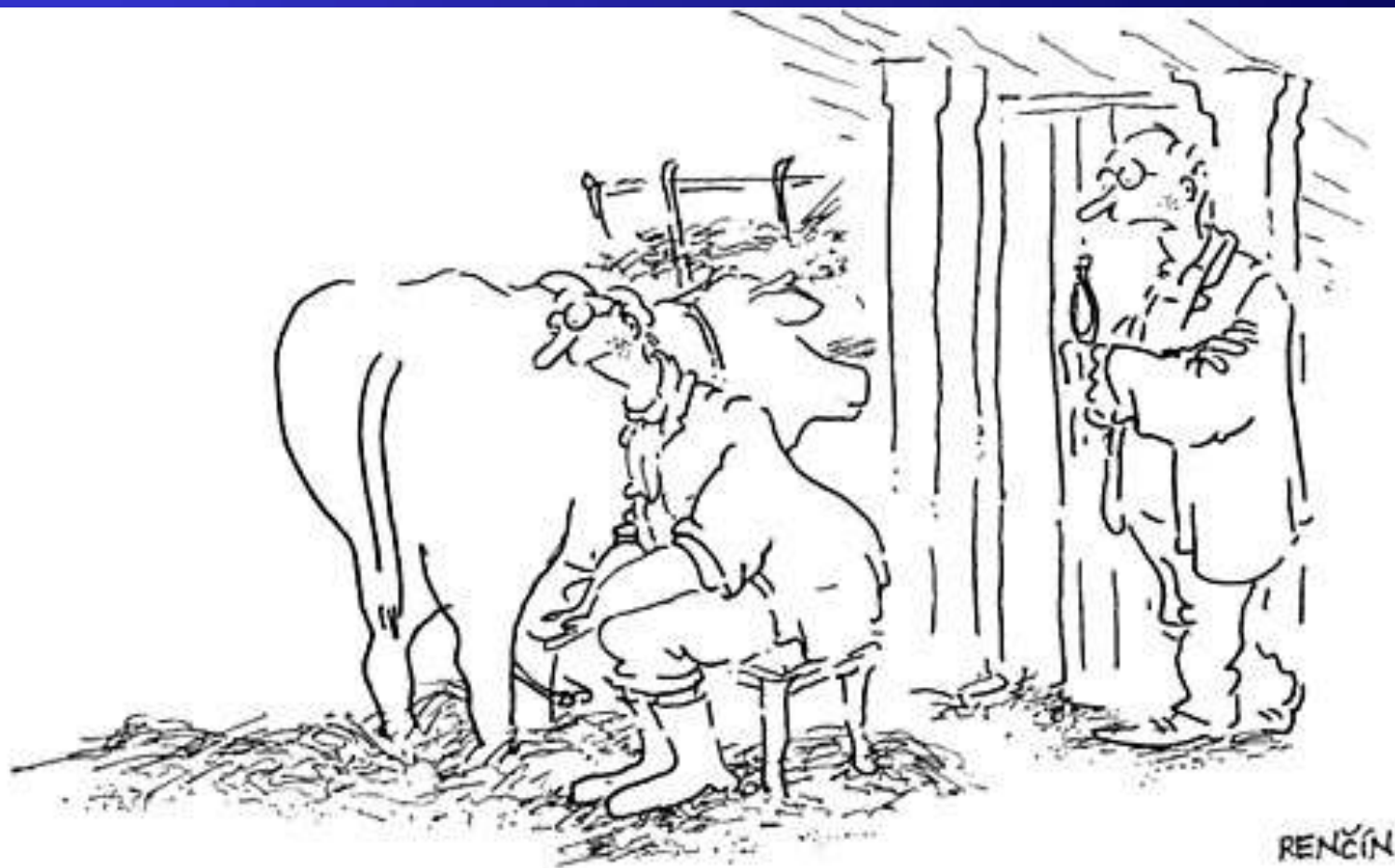


Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2013



Změny v procentuálním zastoupení skupin rodiček podle věku – 5leté skupiny, ČR 1985 – 2013





PODLE MĚ JE NEJLEPŠÍ DOJNICE STÁT.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

do skupiny rozštěpových vad centrálního nervového systému řadíme především **anencefalii (A)**, **spinu bifidu (SB)** a **encefalokélu (E)**.

Dále sem patří iniencefalie a craniorachischiza.

Etiologie těchto vrozených vad (VV) je s největší pravděpodobností multifaktoriální, s určitým vlivem zevního prostředí na straně jedné a určitou rolí polygenní dědičnosti na straně druhé. NTD vznikají poruchou dorzální indukce (3.–4. týden gestace) - dysrafie.

Prevalence těchto vad jeví výrazné odchylky v závislosti na faktorech etnických, geografických, ale i sezónních a sociálních. Důležitou roli, dle novějších názorů, hraje při vzniku těchto vad **nedostatek kyseliny listové** v potravě těhotných žen a zvažuje se i možný vliv expozice tepla (horečka při infekci) a dalších teratogenů.

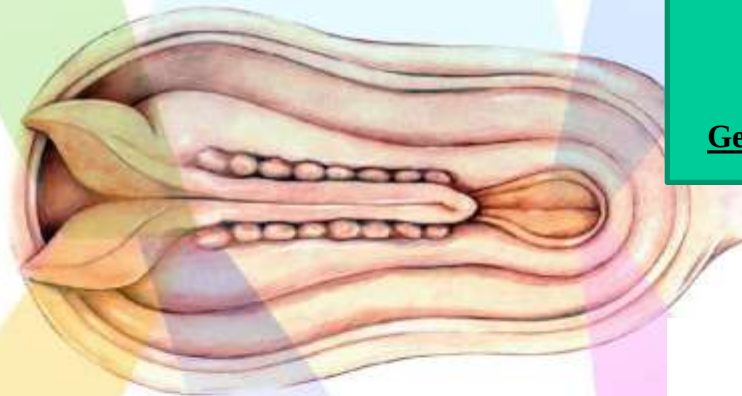
Anencephaly



Craniorachischis



Open spina bifida



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



Iniencephaly



Encephalocele



Closed spina bifida

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Prenatální diagnostika

Prenatální diagnostika nekrytých defektů neurální trubice je založena na dvou nezávislých neinvazivních screeningových metodách - vyšetření hladin alfafetoproteinů v séru matky a ultrazvukovém vyšetření.

U otevřených defektů neurální trubice jsou hladiny alfafetoproteinů zvýšené (podobně jako u defektů stěny břišní). Vyšetření se provádí v 15. - 17. týdnu gravidity.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Prenatální diagnostika

Ultrazvukovým vyšetřením je možné diagnostikovat anencefalii již kolem 10. týdne.

Diagnostika dalších méně výrazných defektů neurální trubice je někdy složitější.

Kromě přímé diagnostiky defektu, může pro tuto vadu svědčit i prokázaný hydrocefalus nebo deformity dolních končetin, způsobené defektem inervace příslušných svalových skupin.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Anencefalie

je vrozená vada charakterizovaná nálezem, kdy z důvodu abnormálního vývoje mozku je defekt měkkých i tvrdých tkání lebky.

Tato vada je letální, řada takto postižených plodů se samovolně potratí, odumře intrauterinně či se rodí předčasně.

Postnatální přežívání novorozenců s touto VV je jen krátkodobé.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Anencefalie



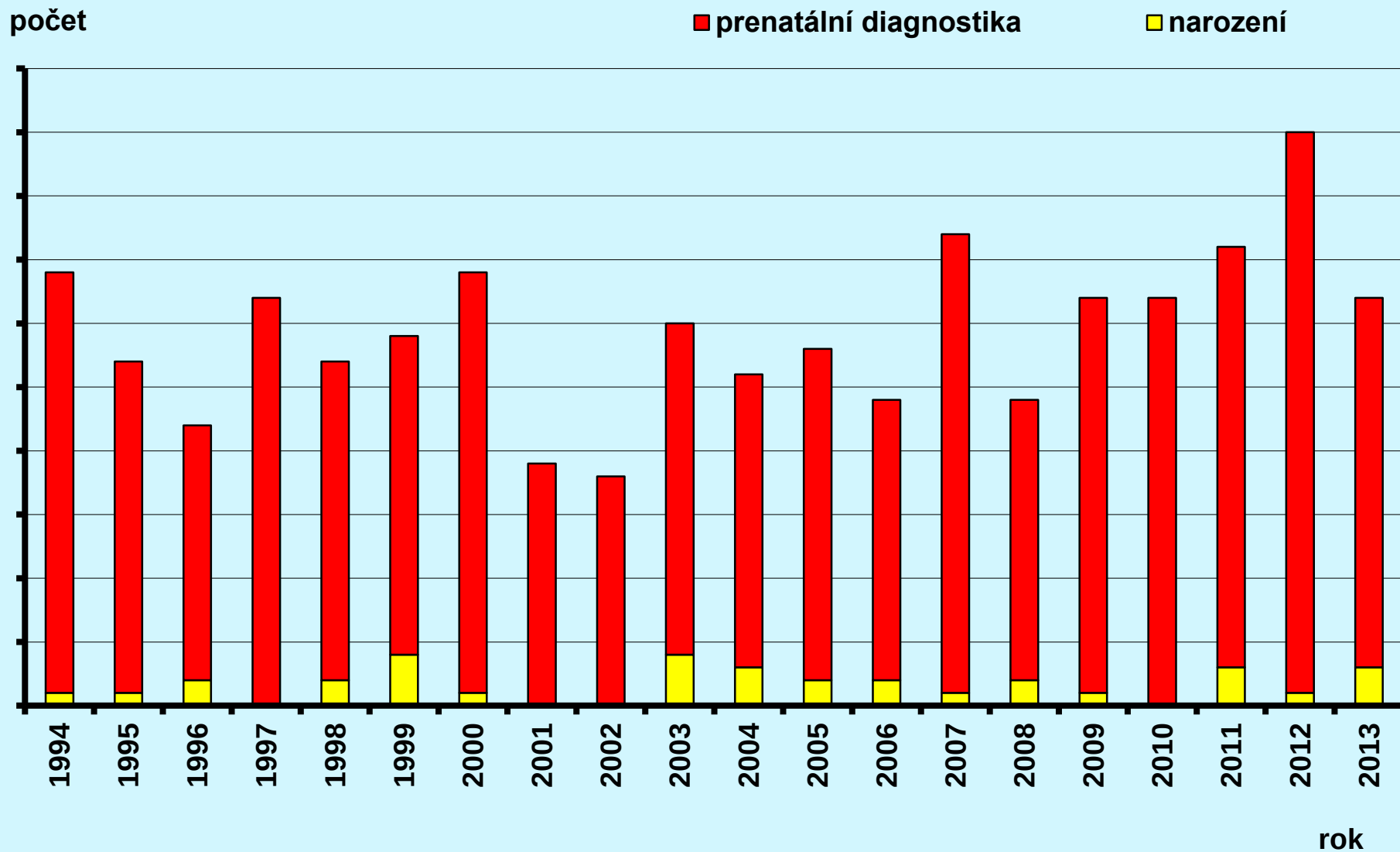
Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Craniorachischisis

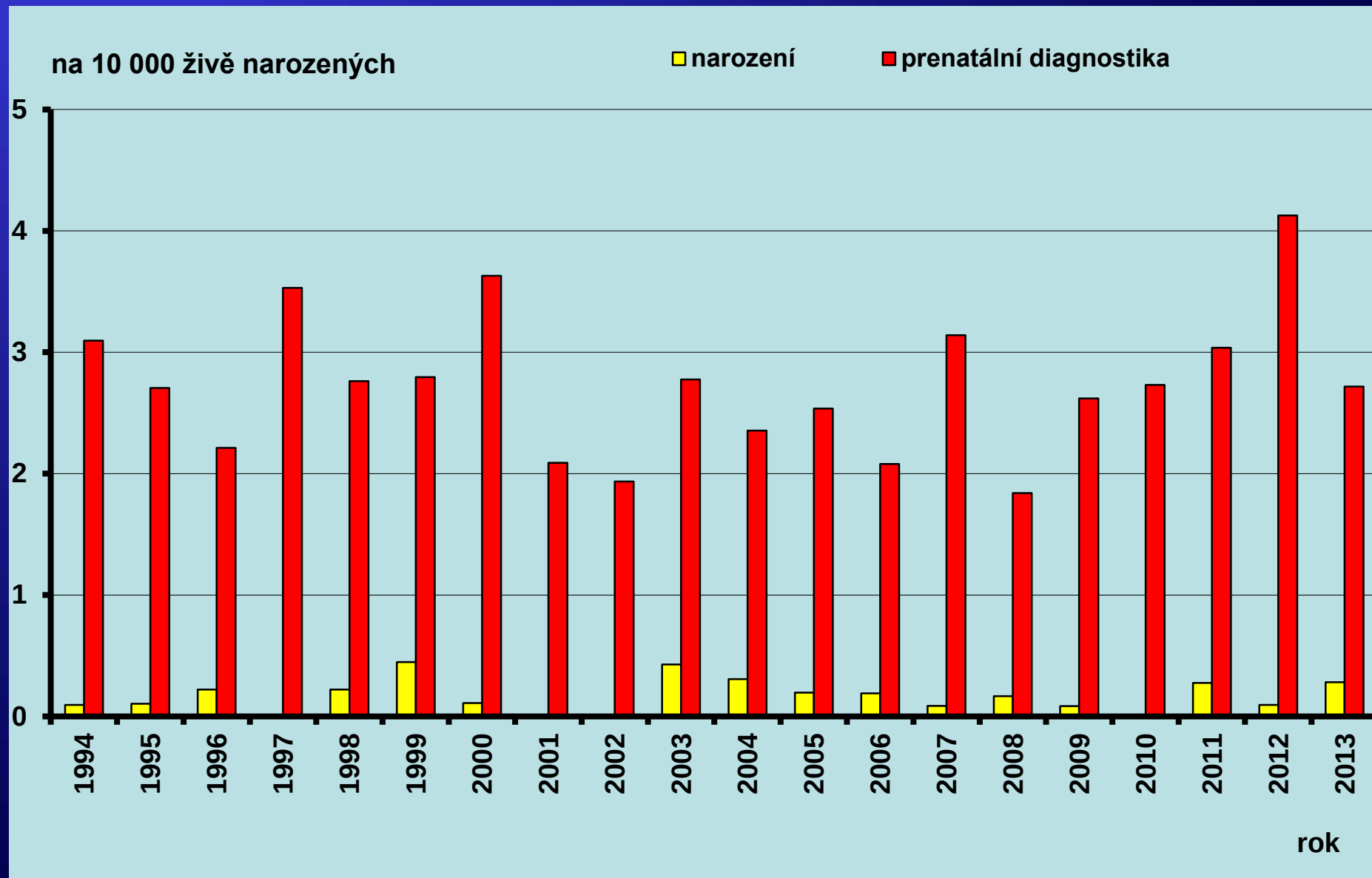


WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.
Geneva: World Health Organization; 2014.

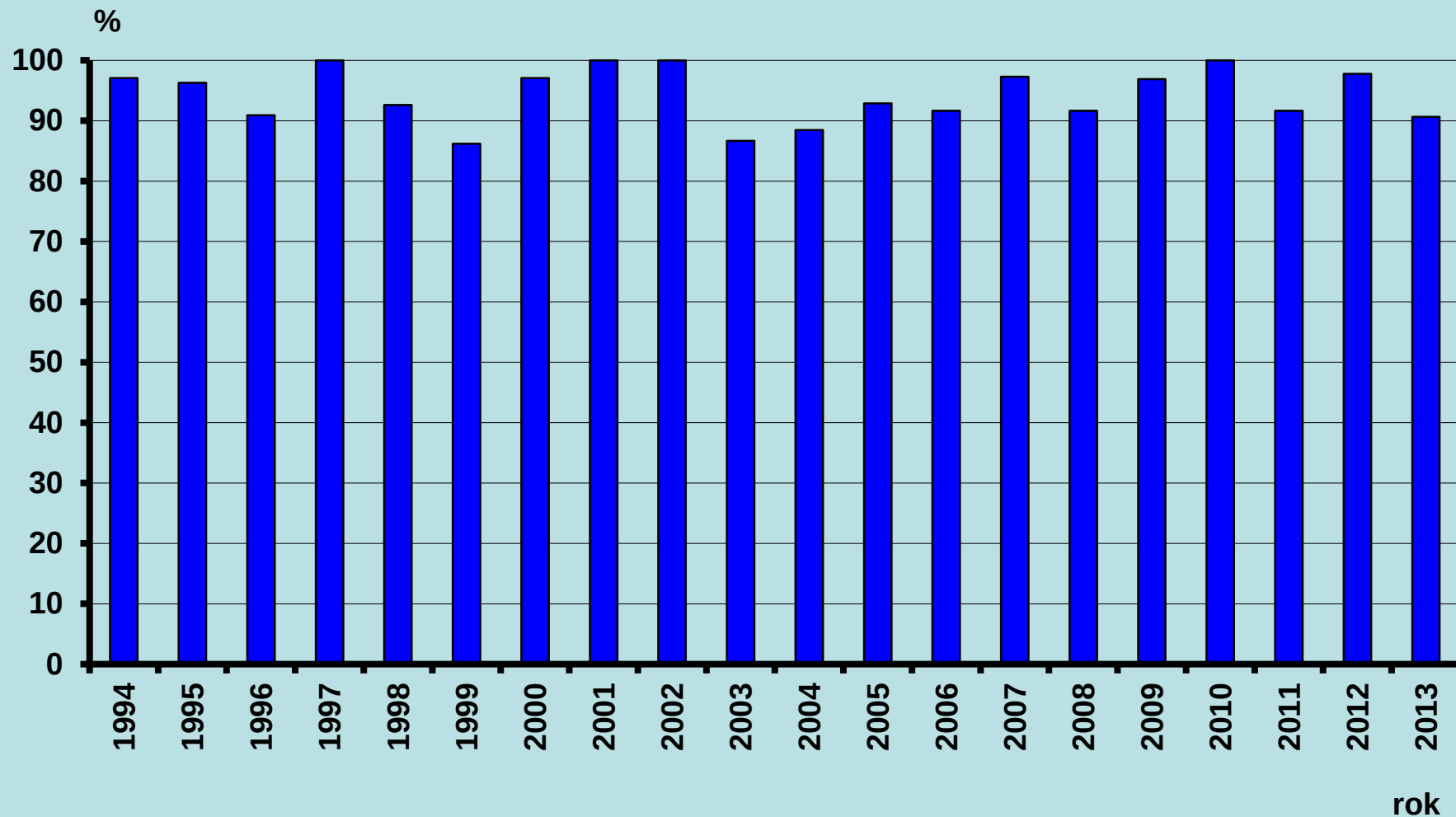
Anencefalie v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty



Prevalence anencefalie v ČR 1994 - 2013

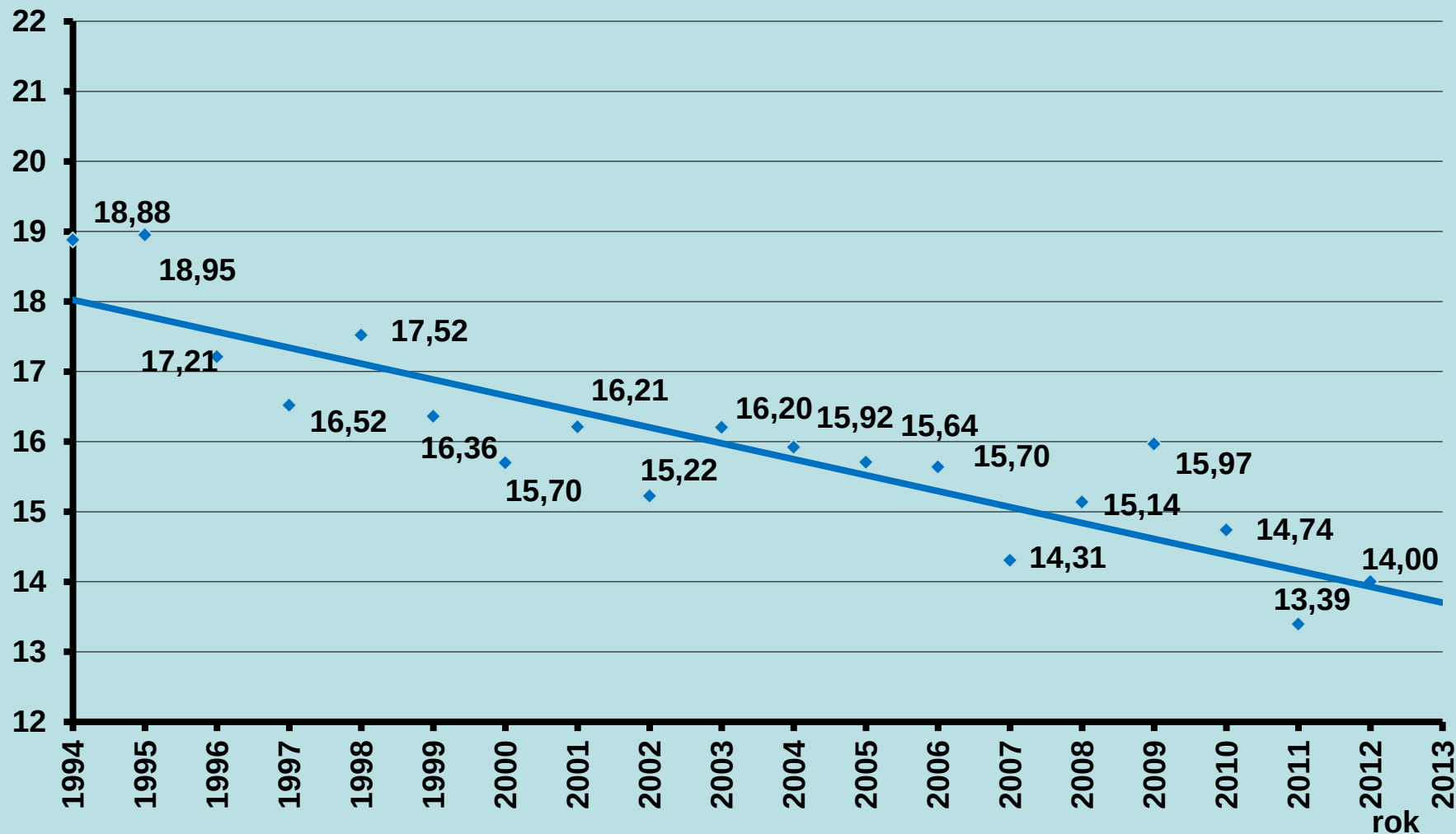


Anencefalie – prenatalní diagnostika, ČR 1994 - 2013



Průměrný týden těhotenství při diagnóze anencefalie, ČR 1994 - 2013

týden těhotenství



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida

je vrozená vada charakterizovaná defektem páteře ve střední čáře, který může mít za následek prolaps obsahu páteřního kanálu.

Defekty se dále dělí na **defekty kryté a nekryté**. Kryté defekty mohou být asymptomatické nebo s lokálním nálezem hypertrichózy či hyperpigmentace.

Prognóza těchto VV je jak s hlediska mortality, tak i morbidity velmi závažná.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida

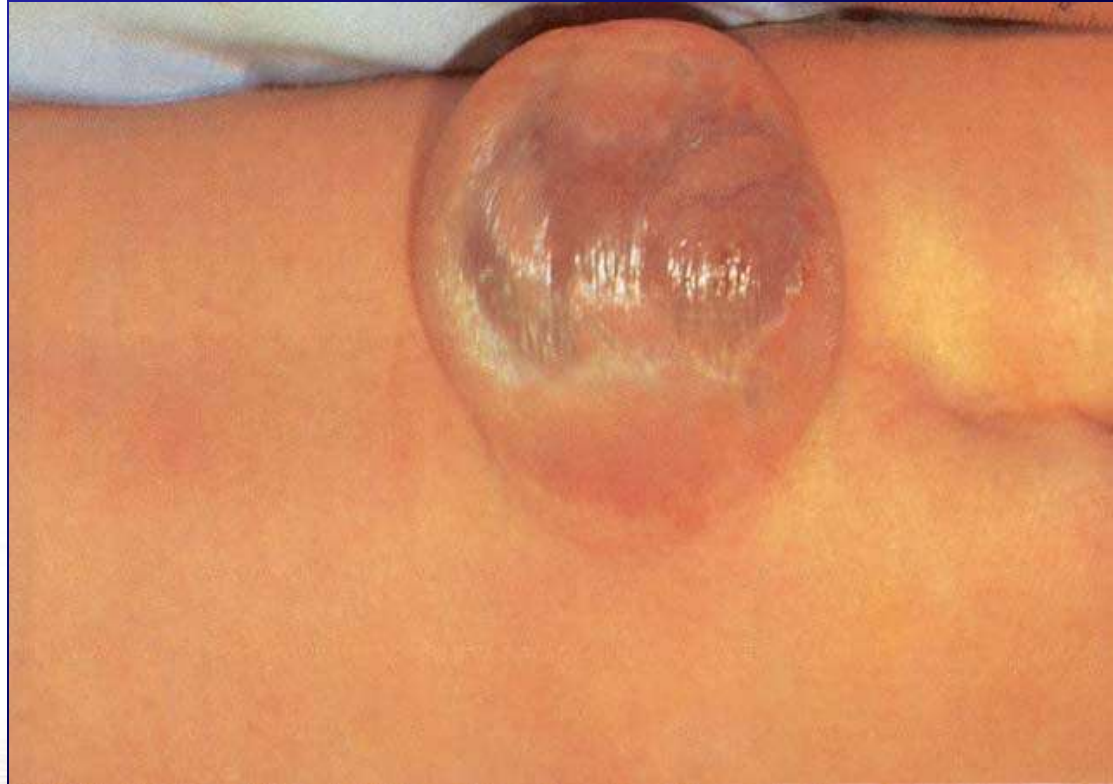
Spina bifida occulta je rozštěp jednoho či více obratlů, který nezasahuje míchu ani míšní obaly. Nad defektem bývá hypertrichóza nebo hyperpigmentace. Obvykle se jedná o náhodný nález.

Spina bifida cystica je rozštěp páteře, při kterém defektem proniká do podkoží vak tvořený míšními obaly (meningokéla), popř. i míchou s míšními nervy (meningomyelokéla).

Myeloschíza (Rhachischisis) je rozštěp páteře s obnažením nervové tkáně, která není krytá kůží ani míšními obaly. Tato malformace je vždy sdružená se závažnými neurologickými poruchami.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida cervikalis



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida cervikalis



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida thorakalis



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

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida thorakalis



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida lumbalis



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

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida lumbalis



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Spina bifida sacralis



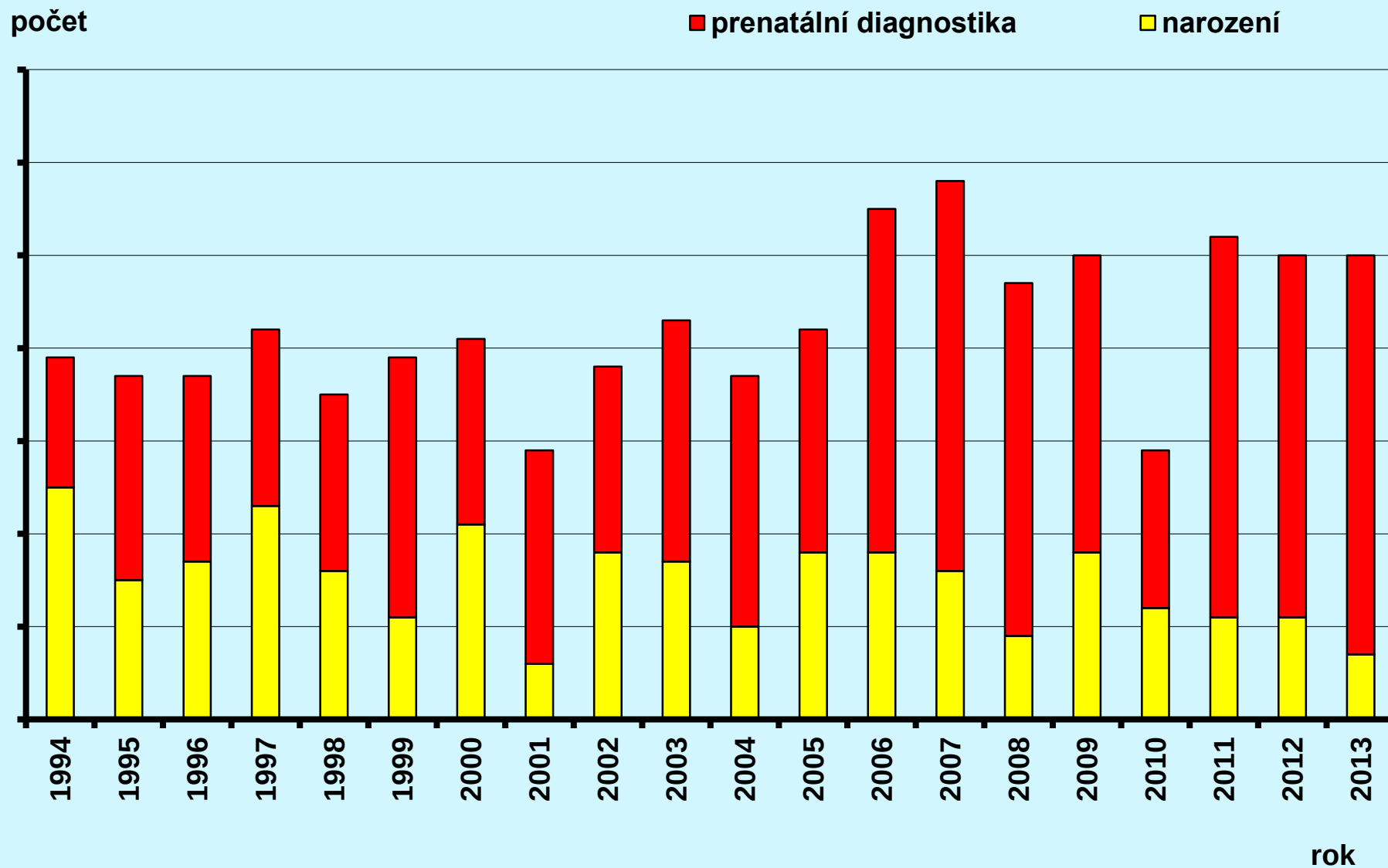
WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.
Geneva: World Health Organization; 2014.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

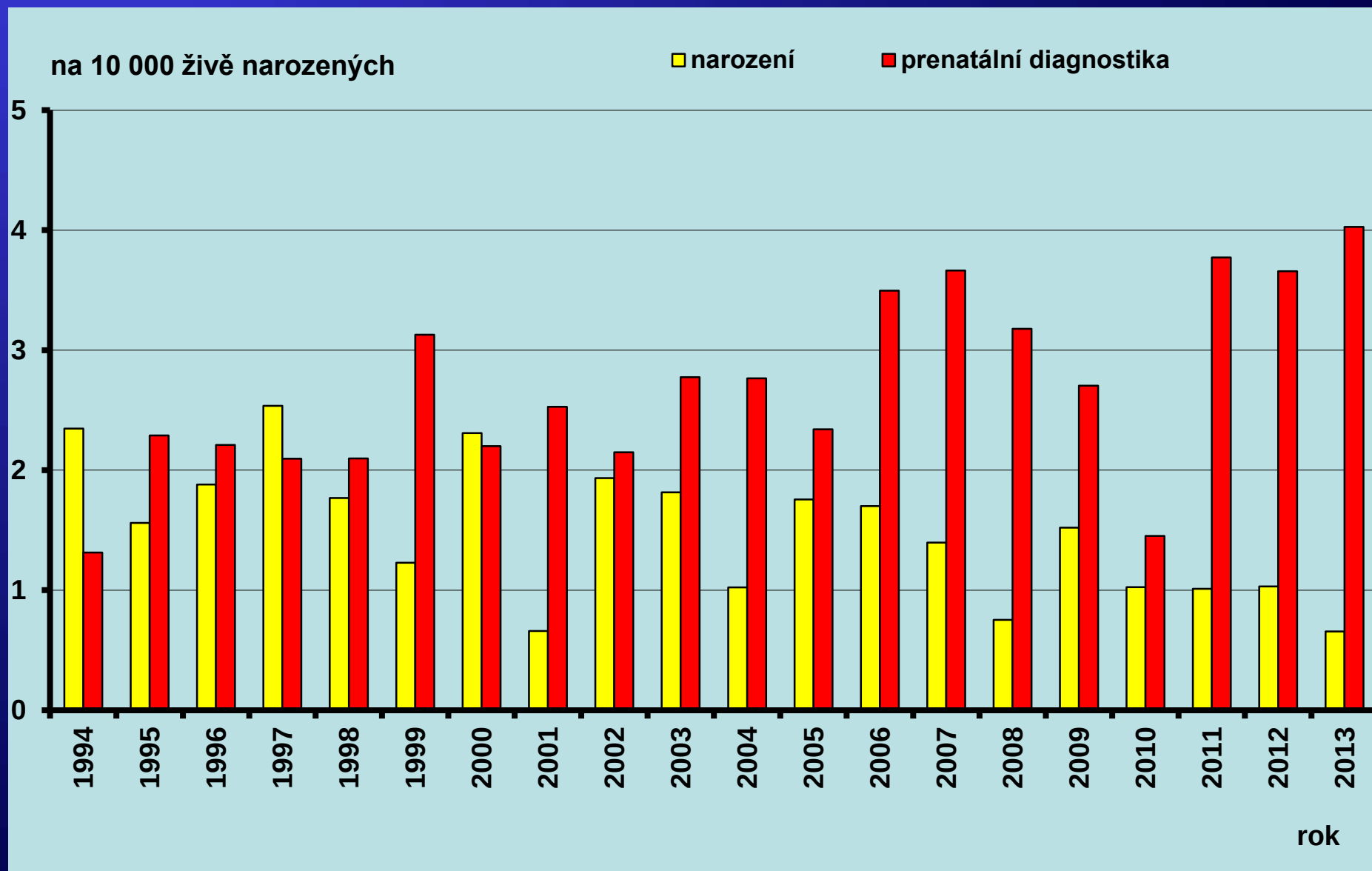
Spina bifida sacralis



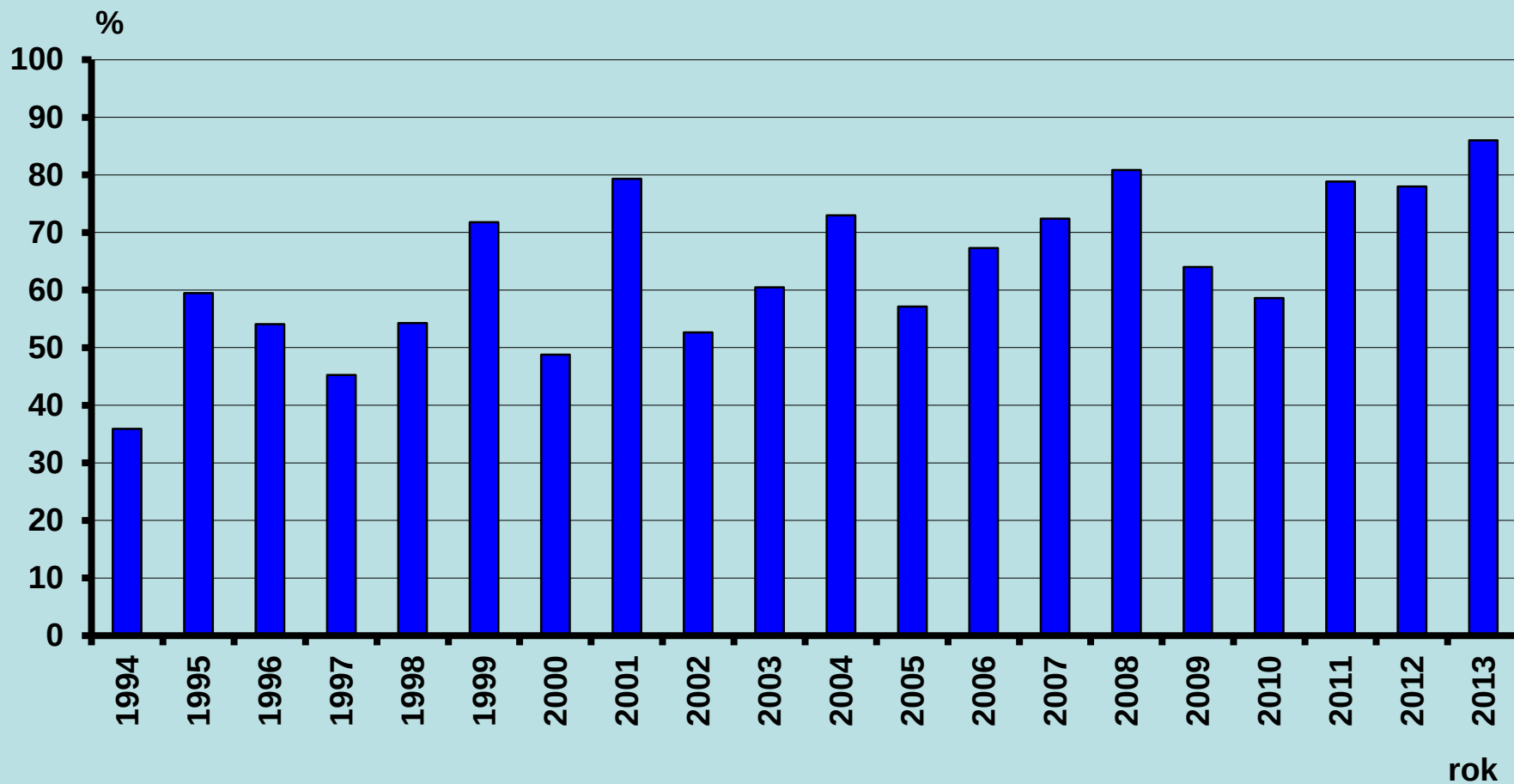
Spina bifida v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty



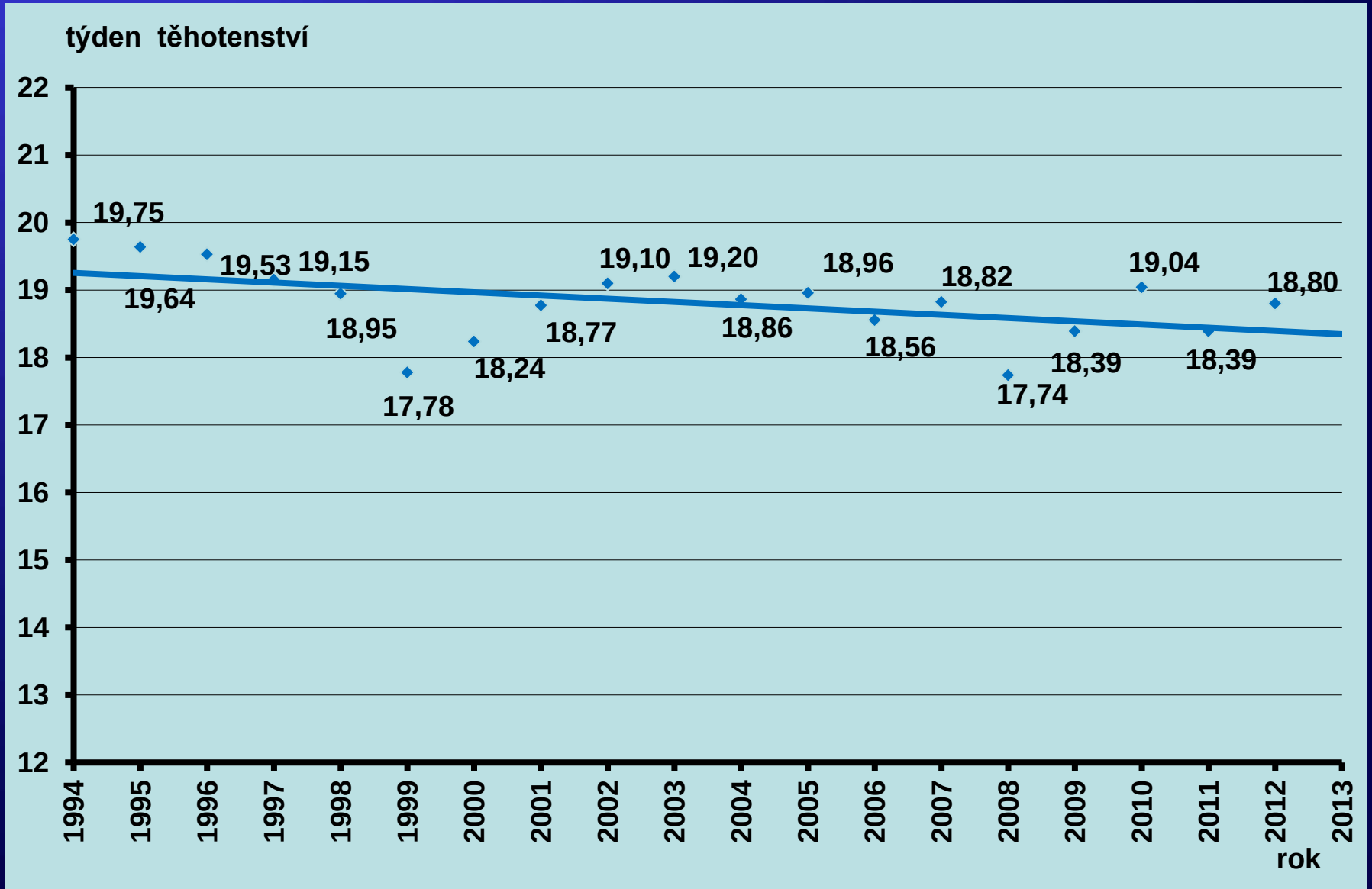
Prevalence spina bifida v ČR 1994 - 2013



Spina bifida – prenatalní diagnostika, ČR 1994 - 2013



Průměrný týden těhotenství při diagnóze spina bifida, ČR 1994 - 2013



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla

je herniace mozkové tkáně a plen z dutiny lební defektem v kostěné části lebky.

Část mozku se svými obaly se nezaniklou štěrbinou dostávají skrze lebku ven. Na hlavě dítěte, nejčastěji v týlní oblasti, se objeví měkký útvar různé velikosti. Útvar je kryt kůží.

Prognóza těchto VV je jak s hlediska mortality, tak i morbidity velmi závažná.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla

Ve vyhrězlé nervové tkáni dochází často vlivem uskřínutí cév ke krvácení a infarktům. Mozková kůra obsažená v defektu může mít abnormální histologickou stavbu

Proniká-li defektem pouze mozková plena, je přesnějším pojmem kraniální meningokéla.

Encefalokéla je z NTD nejméně častá.

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla

je nejčastěji lokalizovaná v okcipitální oblasti.

Dělení je možné podle lokalizace tohoto defektu na:

okcipitální

parietální

frontální

naso-frontální

nasální

orbitální

Rozsáhlé encefalokély nejsou slučitelné se životem

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla - frontální



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

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla – naso-frontální



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla - okcipitální



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

Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla - parietální



Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla - orbitální



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

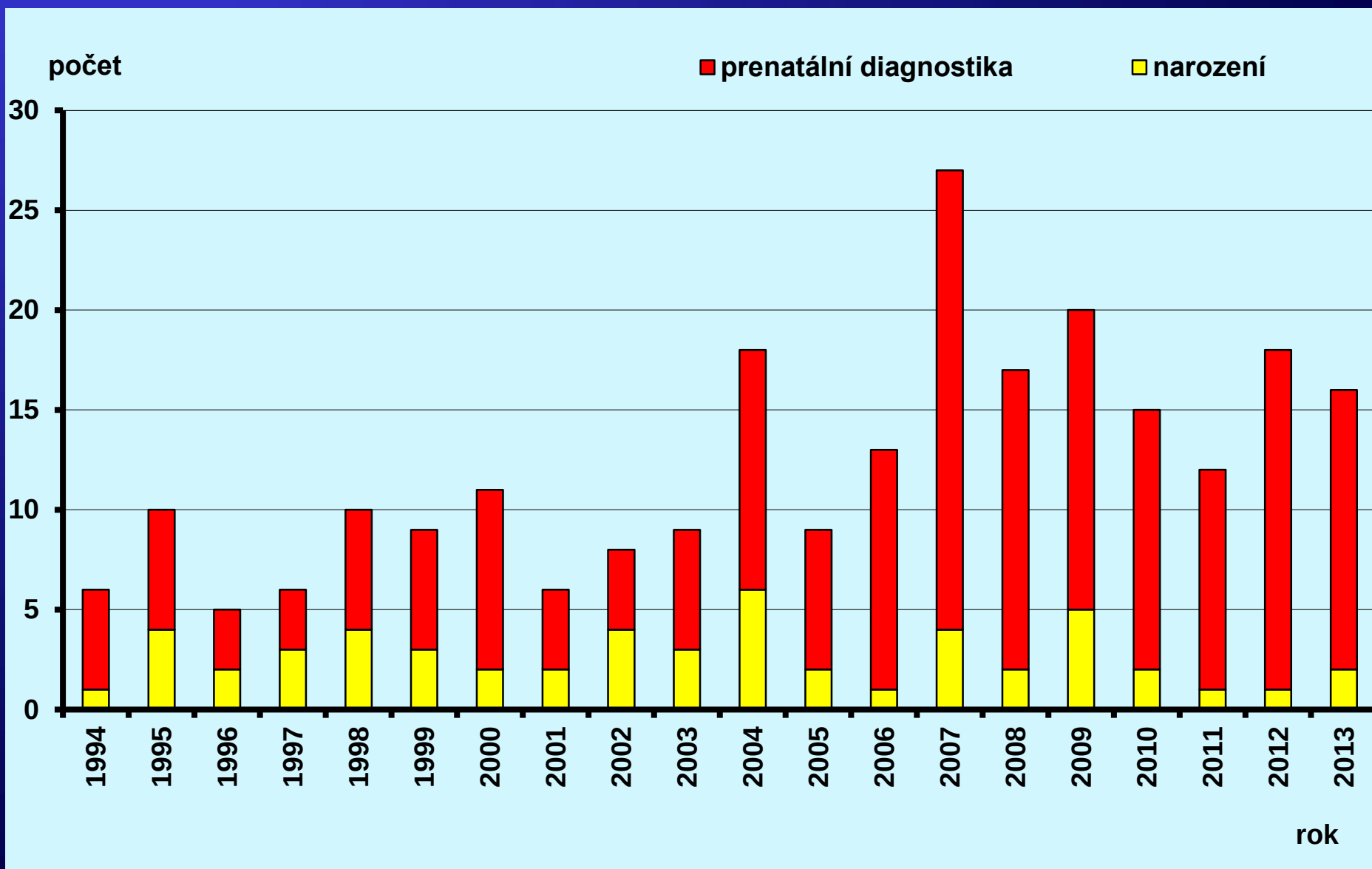
Rozštěpové vady centrálního nervového systému

Encefalokéla - nasální



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

Encefalokéla v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty

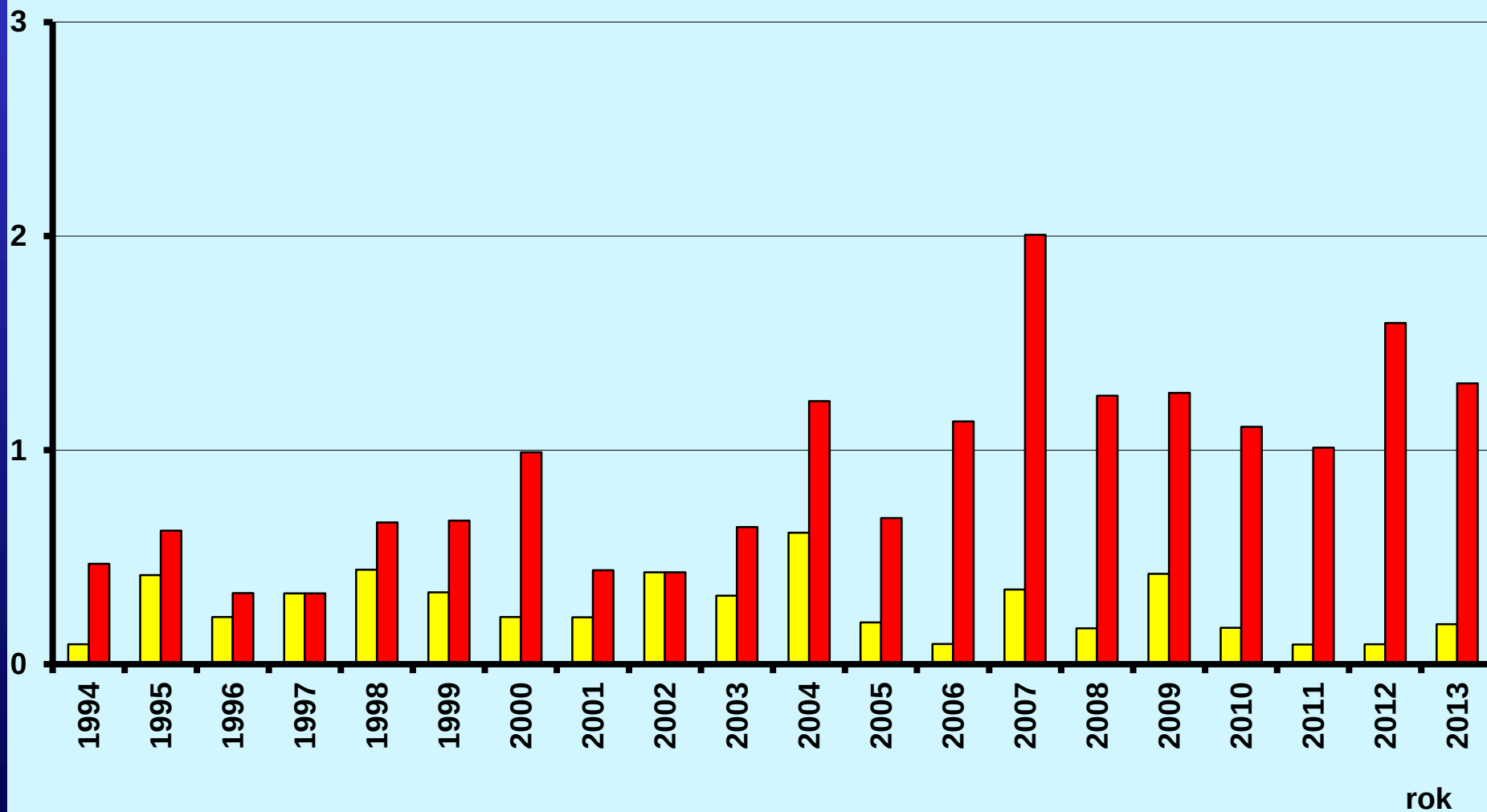


Prevalence encefalokély v ČR 1994 - 2013

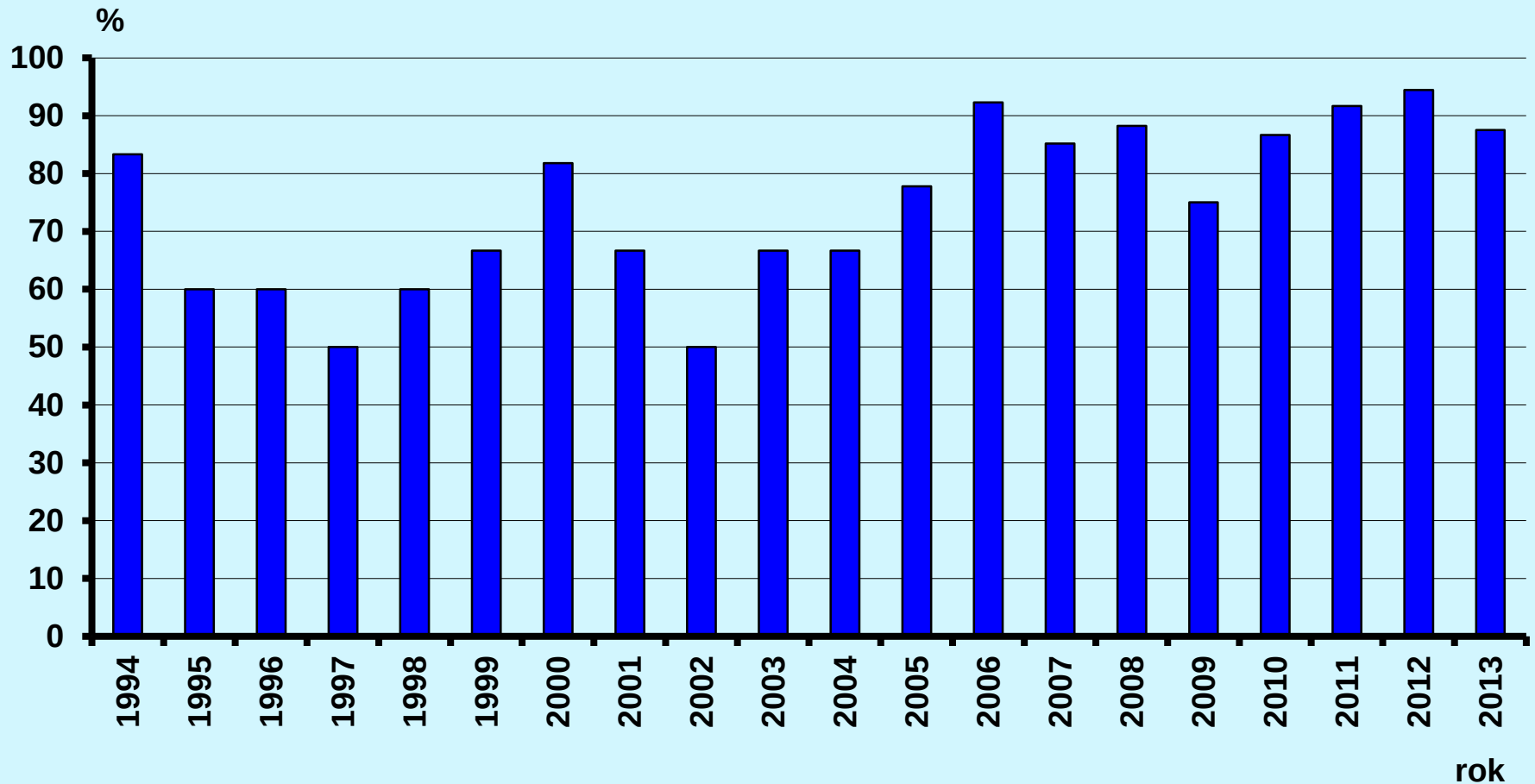
na 10 000 živě narozených

■ narození

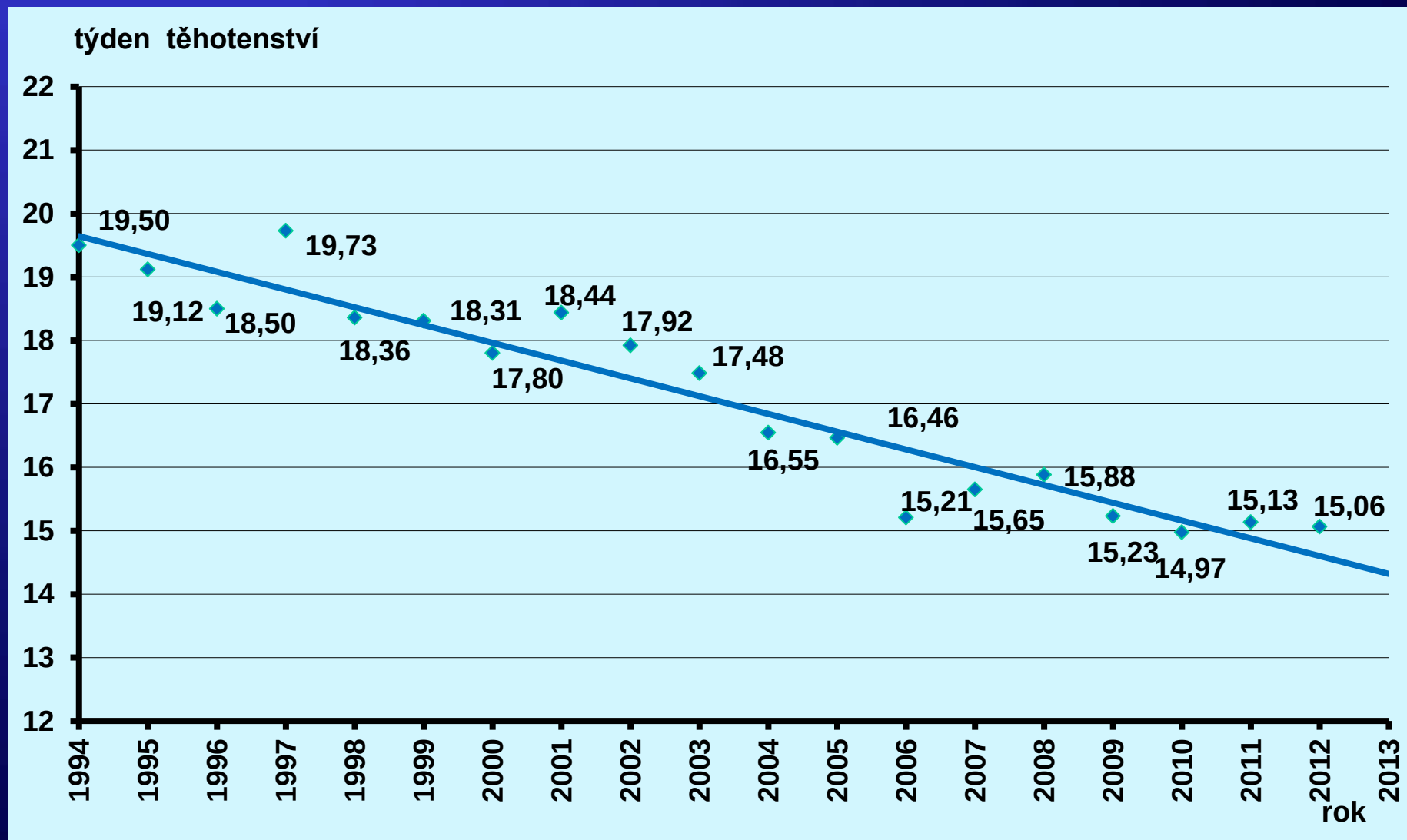
■ prenatální diagnostika



Encefalokéla – prenatální diagnostika, ČR 1994 - 2013



Průměrný týden těhotenství při diagnóze encefalokély, ČR 1994 - 2013





RENCÍN

ROSTEME. ZATÍMCO BYL V CELÉ ZEMI DŘÍVE BORDEL, DNES JE TO BINEC.

Rozštěpové vady břišní stěny

do skupiny rozštěpových vad břišní stěny řadíme
omfalokélu a gastroschízu.

V etiologii těchto poruch se zřejmě také uplatňují
ischemické změny.

Literárně udávaná četnost je zhruba 1 : 6 - 20 000
živě narozených. Rozdílná prognóza obou vad je
dána především odlišným procentem přidružených
anomálií. Špatná prognóza omfalokély je dána tím,
že 10 až 50 % je provázeno srdeční vadou, téměř
40 % je provázeno VV urogenitálního traktu. Dále
se i VV GIT nebo NTD.

Rozštěpové vady břišní stěny

Prenatální diagnostika

Z neinvazivních metod se stále využívá biochemický screening - vyšetření α -fetoproteinu ze séra matky. Hlavní neinvazivní metodou, která vede k diagnostice, je ultrazvukové vyšetření plodu. Toto vyšetření umožňuje rozlišení mezi oběma typy vad.

U gastroschízy je vždy patrný normální úpon pupečníku a jsou přítomny volné střevní kličky volně plovoucí v amniální tekutině. Defekt je nejčastěji vpravo od úponu pupečníku.

Rozštěpové vady břišní stěny

Omfalokéla

je ventrální defekt přední břišní stěny, při kterém dochází k herniaci intraabdominálních orgánů do baze pupečníku. Pro vznik omfalokély je důležitý jednak narušený vývoj břišní stěny, jednak porušená rotace prvního období, kdy se fyziologická kýla spontánně nereponuje a klička středního střeva zůstává zadržena v pupečním stvolu až do porodu. Herniované orgány jsou kryty amnioperitoneální membránou. Během vývoje vzniká vada chybným spojením čtyř ektomezodermových plotének. Pokud převažuje defekt kaudální či kraniální ploténky, může být omfalokéla provázena extrofií močového měchýře, defektem sternu či srdeční ektopií.

Rozštěpové vady břišní stěny

Omfalokéla



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

Rozštěpové vady břišní stěny

Omfalokéla



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

Rozštěpové vady břišní stěny

Gastroschíza

je paraumbilikální defekt břišní stěny s herniací (na rozdíl od omfalokély) - nekrytých intraabdominálních orgánů do amniální dutiny.

Příčinou vzniku této vady je ischemie při involuci umbilikální vény či omfalomezenterické arterie.

Přibližně v 25 % je současně přítomna další porucha gastrointestinálního traktu - malrotace, atrézie či stenóza. V 15 % bývá součástí Beckwiteův-Wiedemannův syndrom (organomegalie, makroglosie a hypoglykémie).

Rozštěpové vady břišní stěny

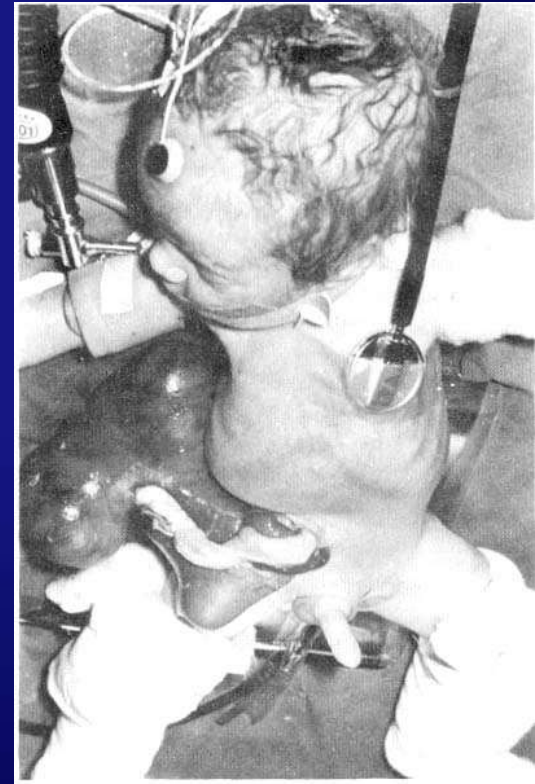
Gastroschíza



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

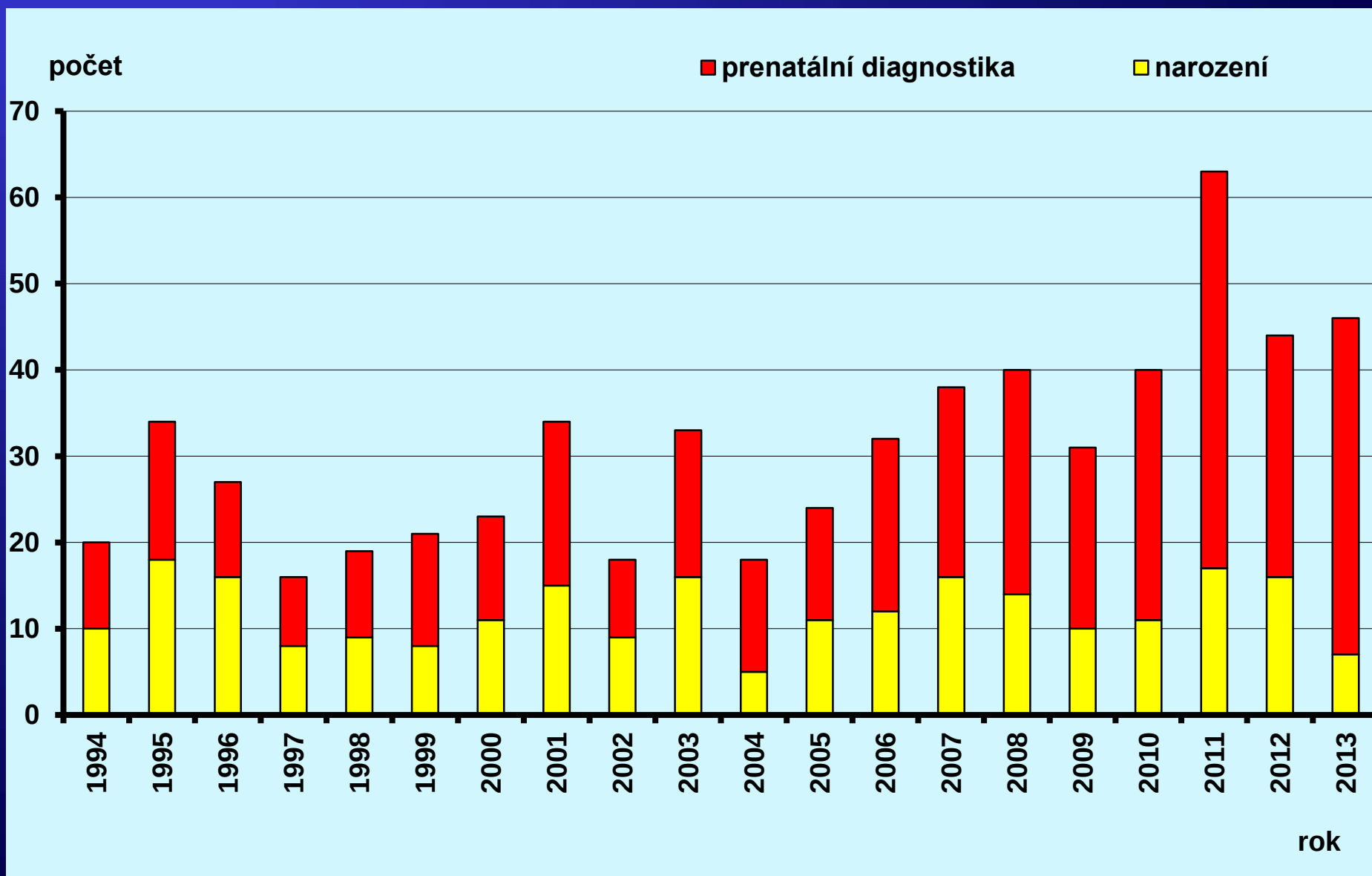
Rozštěpové vady břišní stěny

Gastroschíza

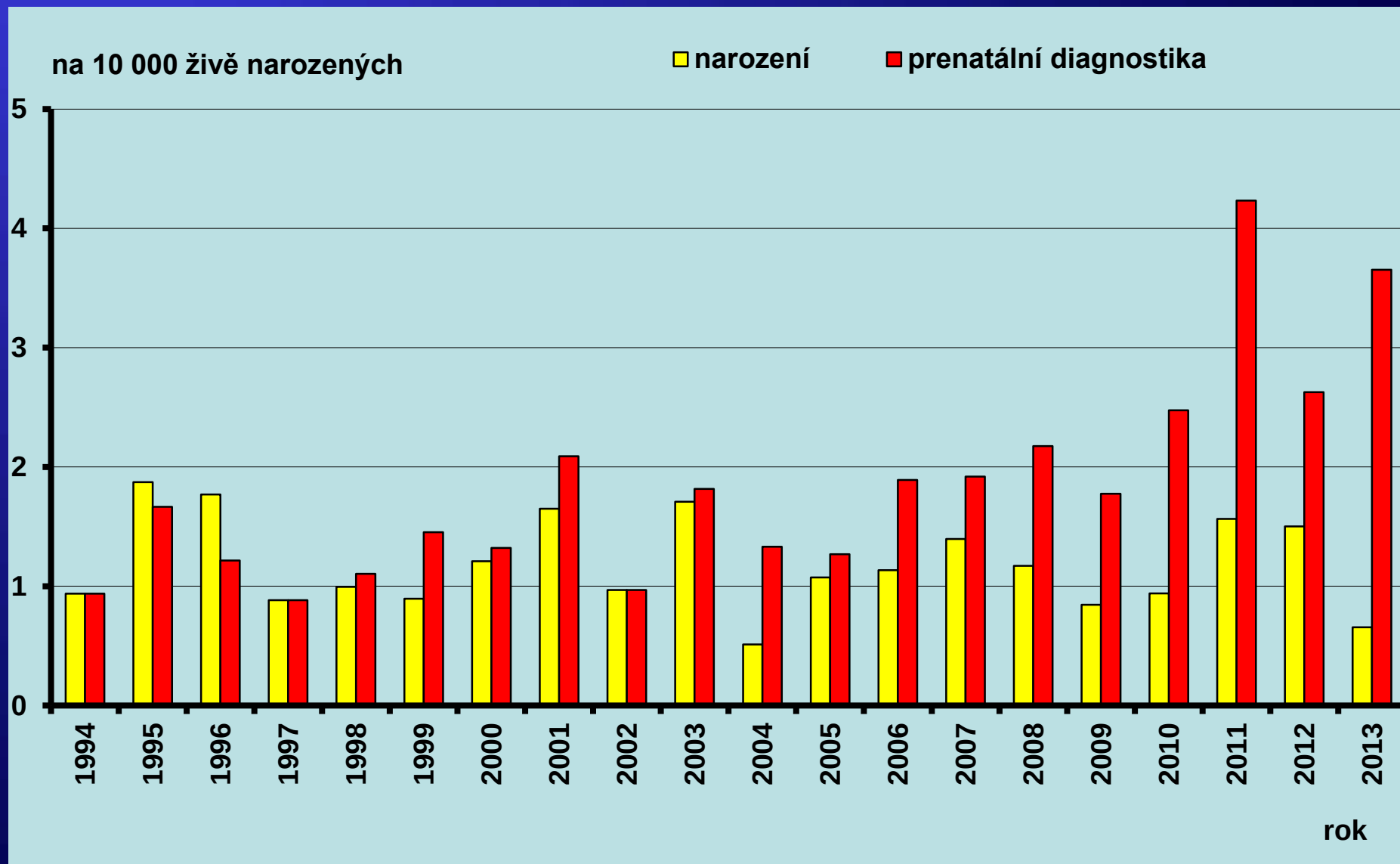


WHO/CDC/ICBDSR. Birth defects surveillance: atlas of selected congenital anomalies.
Geneva: World Health Organization; 2014.

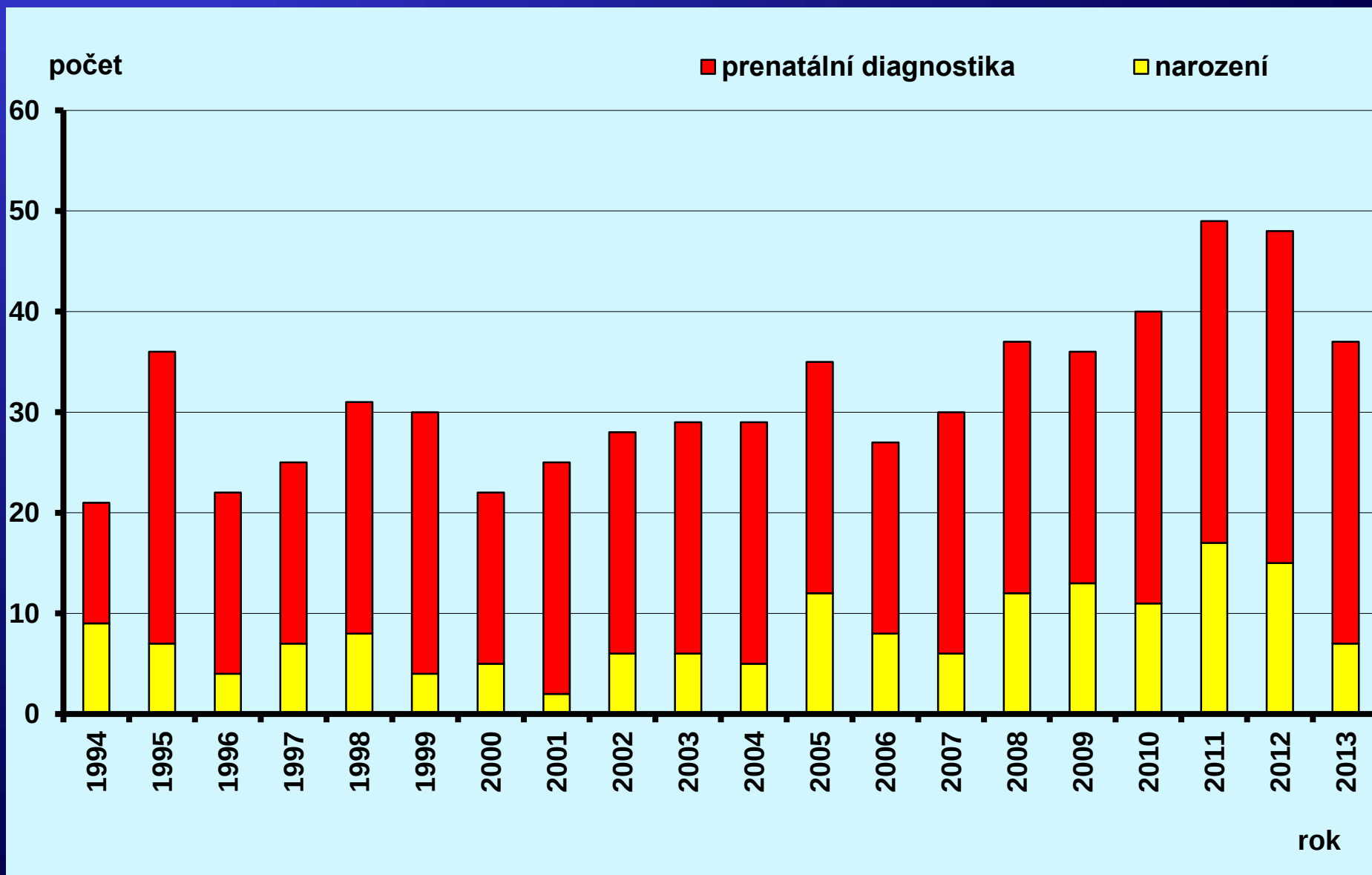
Omfalokéla v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty



Prevalence omfalokély v ČR 1994 - 2013



Gastroschíza v ČR 1994 – 2013 - absolutní počty

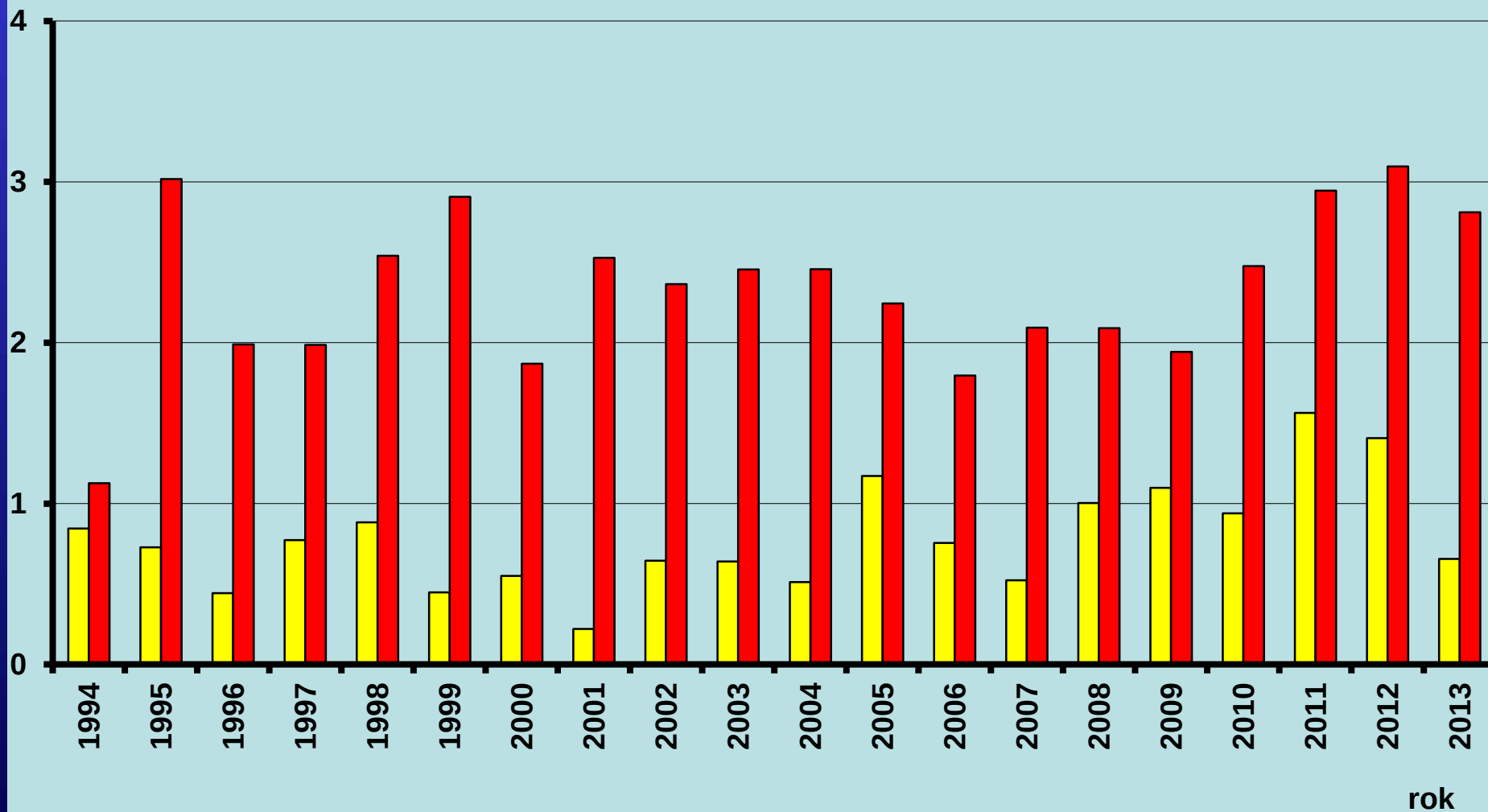


Prevalence gastroschízy v ČR 1994 - 2013

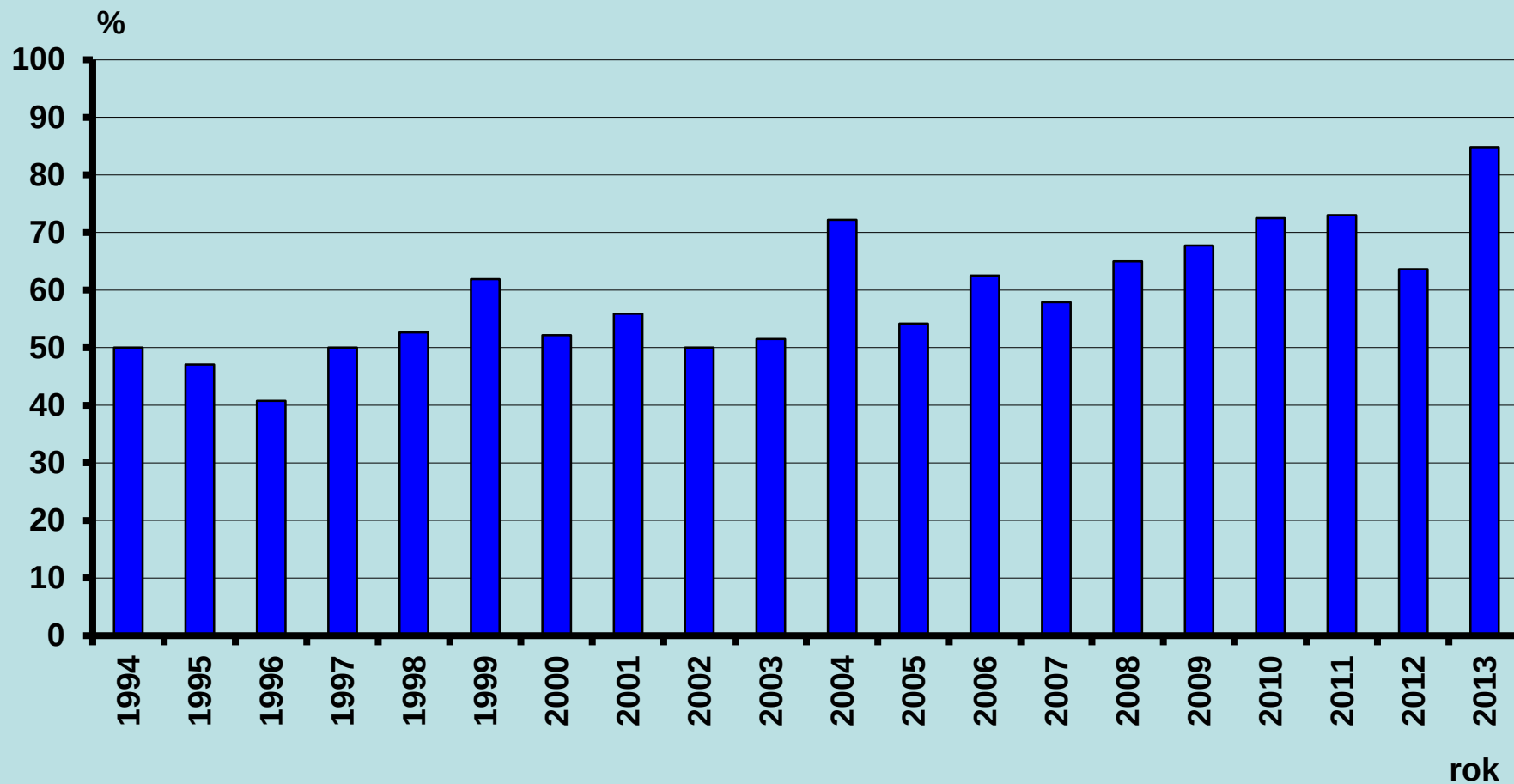
na 10 000 živě narozených

■ narození

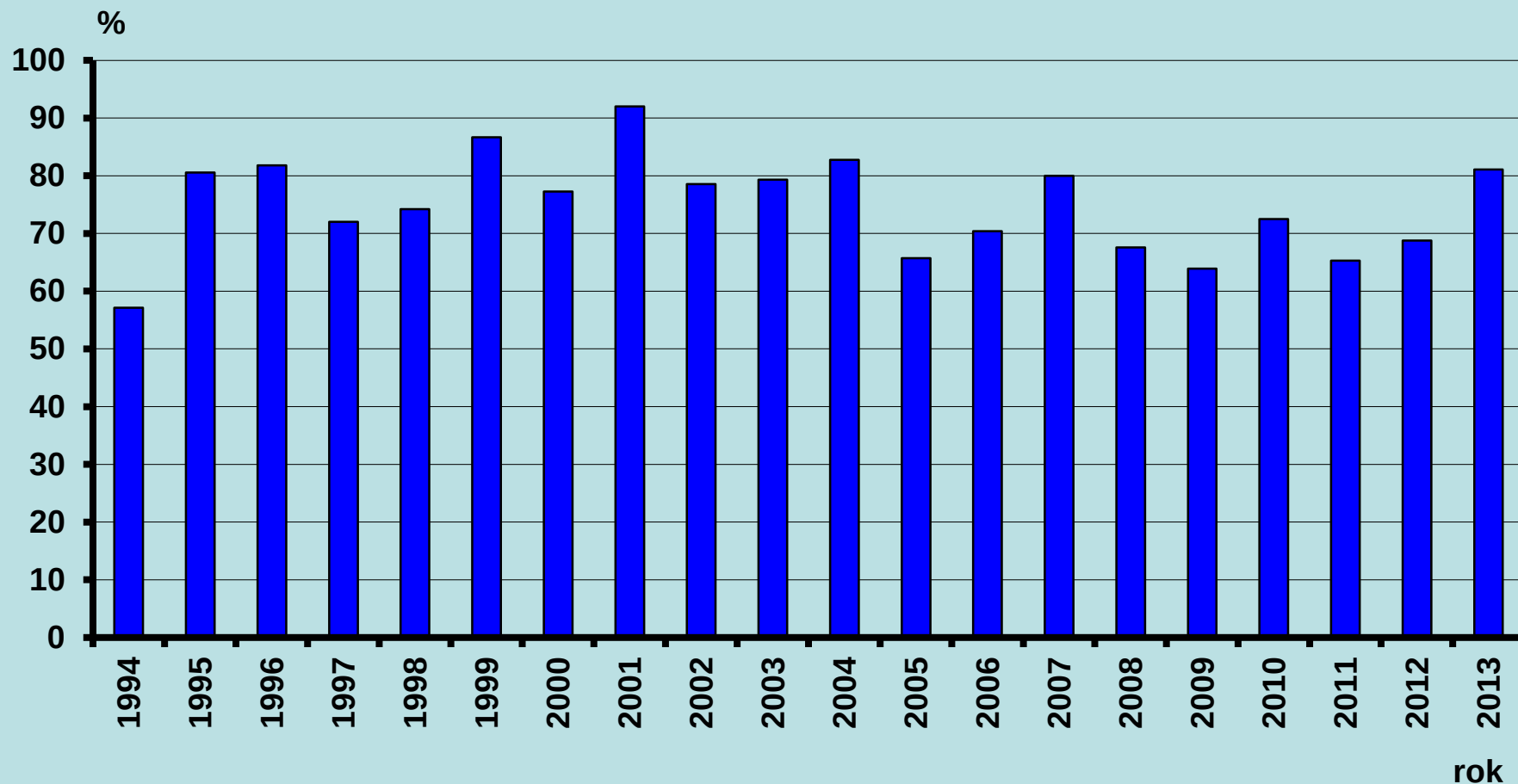
■ prenatální diagnostika



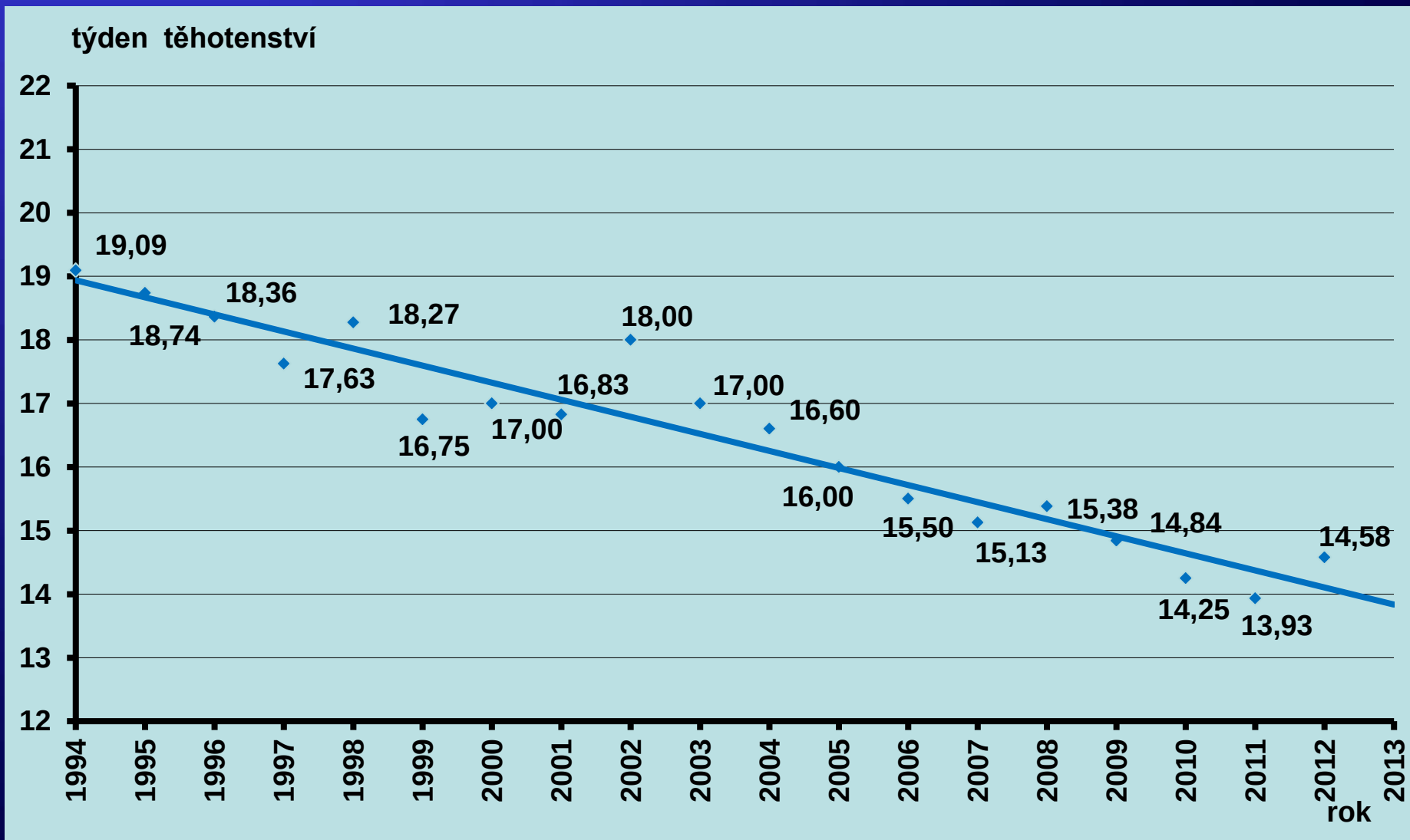
Omfalokéla v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



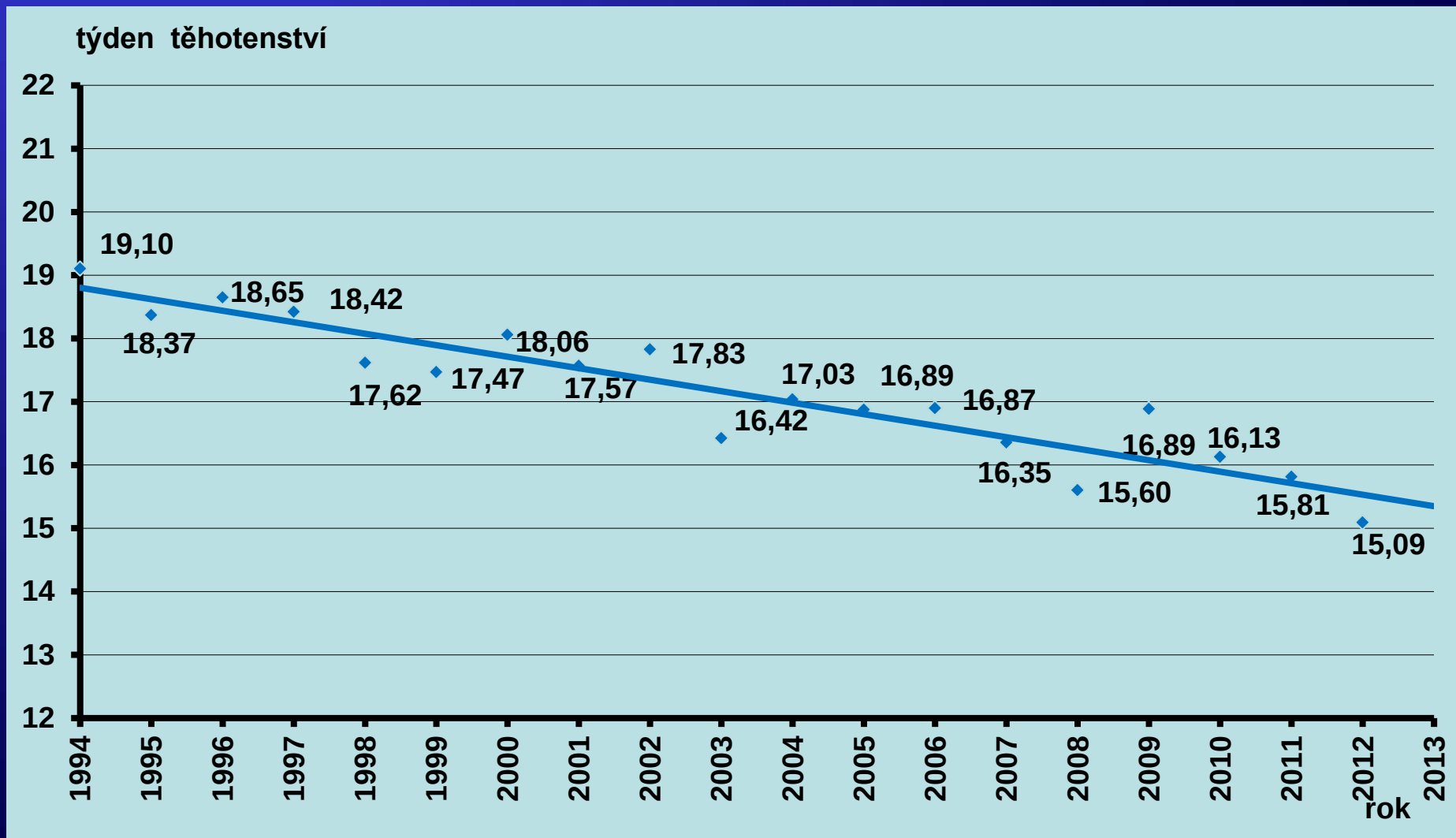
Gastroschíza v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Průměrný týden těhotenství při diagnóze omfalokély, ČR 1994 - 2013



Průměrný týden těhotenství při diagnóze gastroschízy, ČR 1994 - 2013



HOMO SAPIENS JE PAŠÁK!



RENČÍN

VÍTE JAK TO CHODÍ, KDO MÁ POCHVÁLIT LIDSTVO, KDYŽ SE NEPOCHVÁLÍ SAMO ?!

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

