



U.S. Centers for Disease
Control and Prevention



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies



International Clearinghouse
for Birth Defects
Surveillance and Research

march of dimes

neonatal
abstinence



WHO Regional Office
For South-East Asia

The Partnership
for Maternal, Newborn
& Child Health



ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD
ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD
CENTRO LATINOAMERICANO DE MONITOREO
EVALUACIÓN DE LA SALUD Y REPRODUCTIVA, CLAMER

Vrozené vady ve 21. století

**Antonín Šípek Jr^{1,2}, Vladimír Gregor^{2,3},
Jiří Horáček^{2,4}, Antonín Šípek^{2,3,5}**

- 1) Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha
- 2) Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
- 3) Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
- 4) Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny Gennet, Praha
- 5) Ústav lékařské biologie a genetiky 3. LF UK, Praha



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies

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

Vrozená vada



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

VROZENÉ VADY, DEFORMACE A CHROMOZOMÁLNÍ ABNORMALITY (Q00–Q99)

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

Diagnostika v ČR

1971 – Kultivace amniocytů

1971 – První prenat.
Diagnostikovaný M. Down

1977 – Placentocentéza

1978 – Fetoskopie

1980 – USG diagnostika

1983 – CVS

1985 – Hlášení VV při
prenatální diagnostice

1987 – Kordocentéza

1988 – Časná amniocentéza

1990 – Biochemický screening

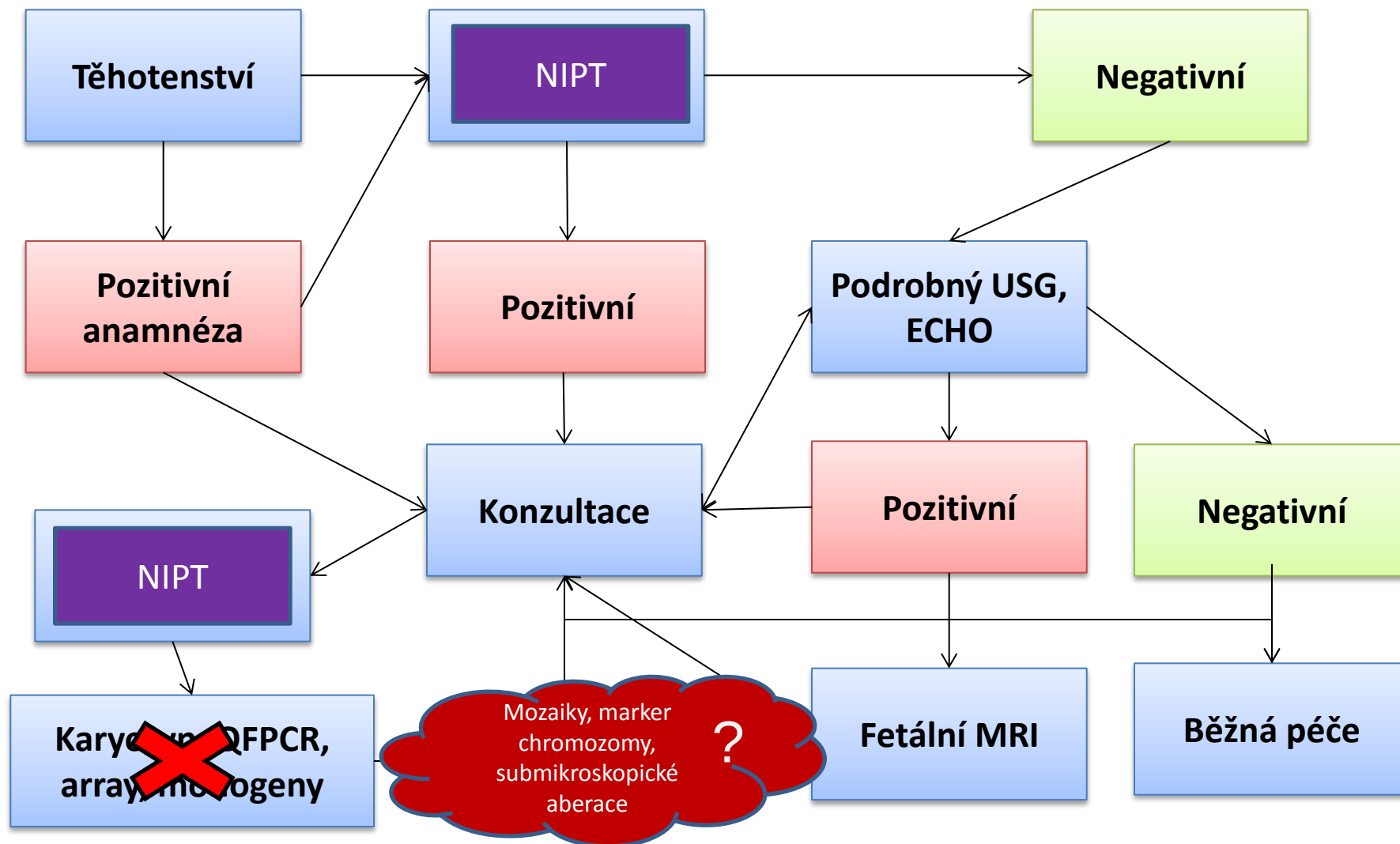
2000 – PGD

2012 – NIPT

Prenatální diagnostika

- Biochemický screening
- Prvotrimestrální (PAPP-A, Beta-hCG) + USG markery
 - Druhotrimestrání (AFP, hCG, event i uE3)
 - Nabízen (v určité podobě) všem těhotným
- Ultrazvuková diagnostika (dostupná všem těhotným)
- Fetální echokardiografie (výběrově)
- MRI diagnostika (velmi výběrově)
- Invazivní diagnostika (výběrově)
 - AMC, CVS, CC
 - Cytogenetické či cílené molekulárně genetické vyšetření
- NIPT

Strategie s NIPT



Postnatální vyšetření

- **Novorozenecké screeningové vyšetření VVV**
- Část probíhá již na porodním sále – **klinické vyšetření**
 - Celistvost patra
 - Oči, uši
 - Funkce srdce, plic poslechem
 - Páteř, anus
 - Katarakta (reflex očního pozadí)
 - Odchod moči a stolice
- Screening VVV kyčelního kloubu
- Evokované potenciály (sluch)
- (USG vyšetření ledvin)

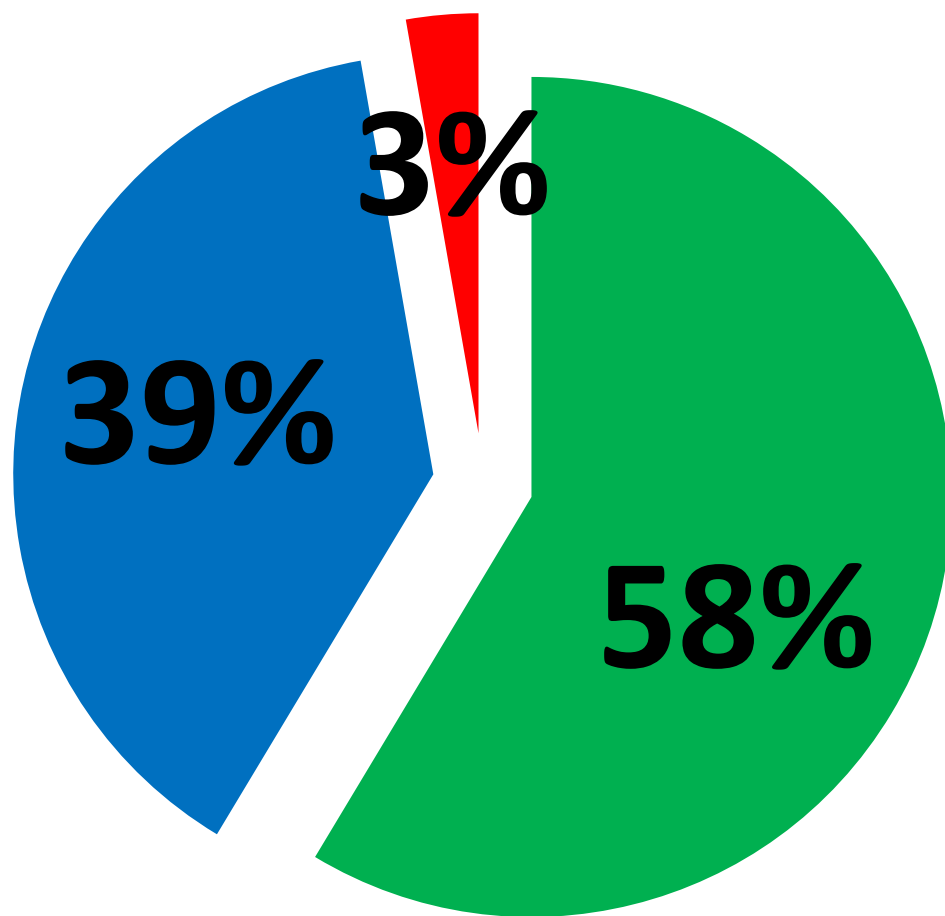
- Screening DMP (www.novorozeneckyscreening.cz)

- Pravidelné prohlídky u PLDD – hodnocení růstu (včetně obvodu hlavy) a psychomotorického vývoje dítěte.

Postnatální vyšetření

- **Cílená postnatální orgánová vyšetření:**
 - CNS (USG, MRI, CT)
 - Srdce (ECHO, EKG)
 - Trávicí trakt (USG, endoskopie, skiaskopie)
 - Ledviny (USG)
- **Pro komplexní diagnostiku využíváme:**
 - Neurologické vyšetření
 - Psychologické/psychiatrické vyšetření
 - Cílené cytogenetické/molekulárně genetické vyšetření
 - Metabolická vyšetření (dědičné poruchy metabolismu)
- Patologicko-anatomická pitva

**Podíl jednotlivých metod při prenatalní diagnostice
v České republice v roce 2015**

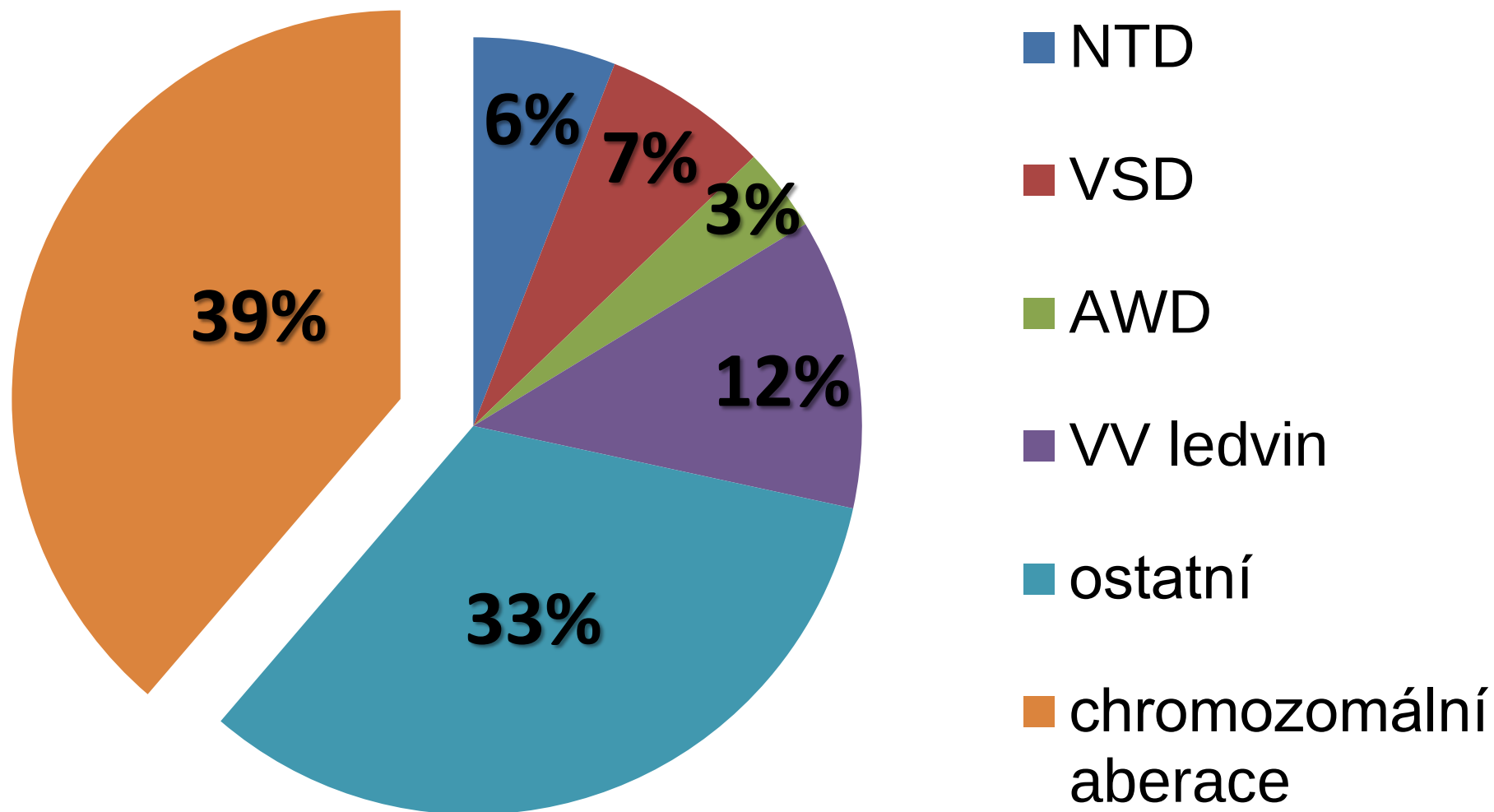


■ **Ultrazvuk**

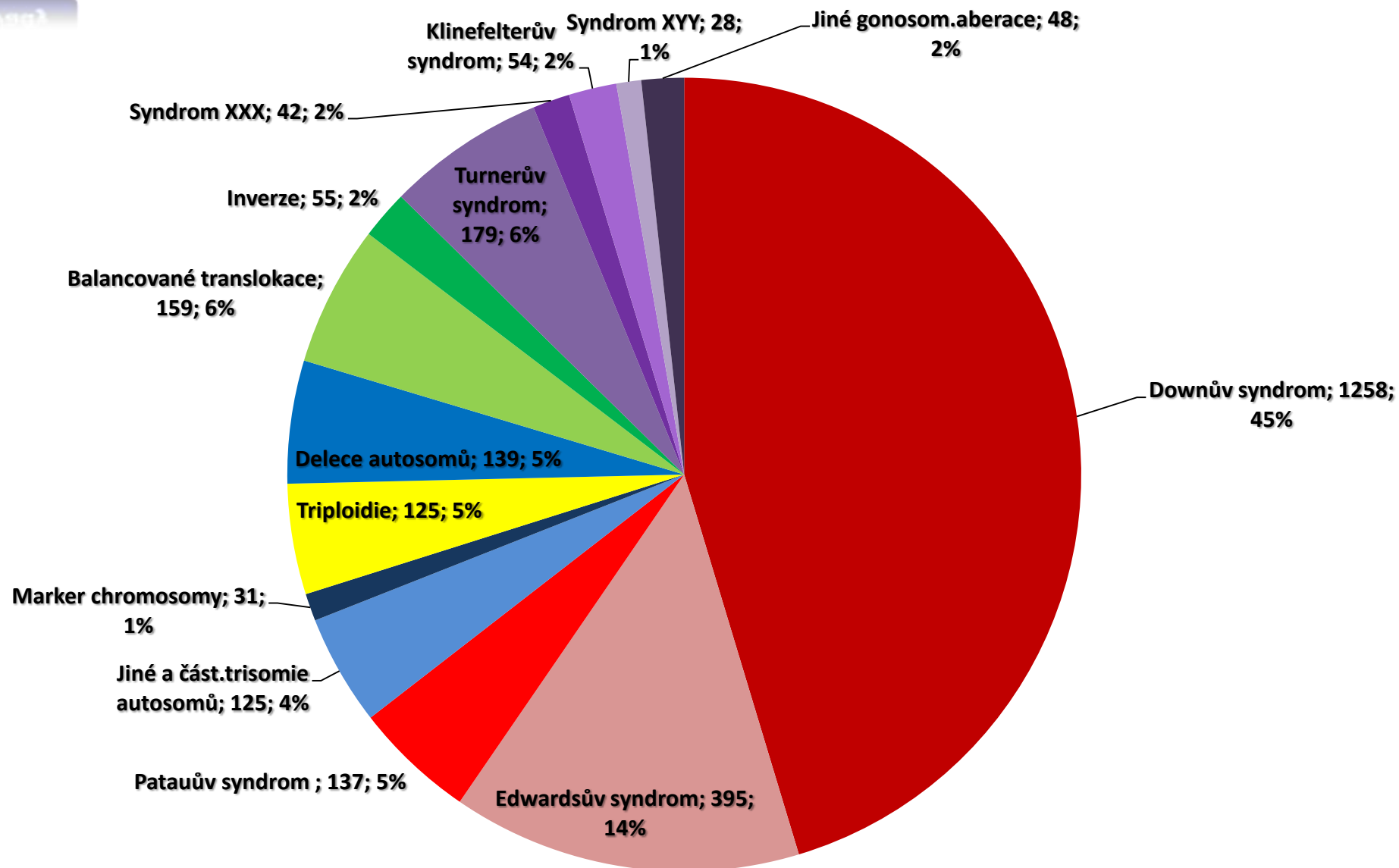
■ **Cytogenetická
vyšetření**

■ **Molekulárně
genetická
vyšetření**

Podíl skupin diagnóz v prenatální diagnostice v České republice v roce 2015



Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2011-2015: Všechny chromosomové aberace - Podrobně

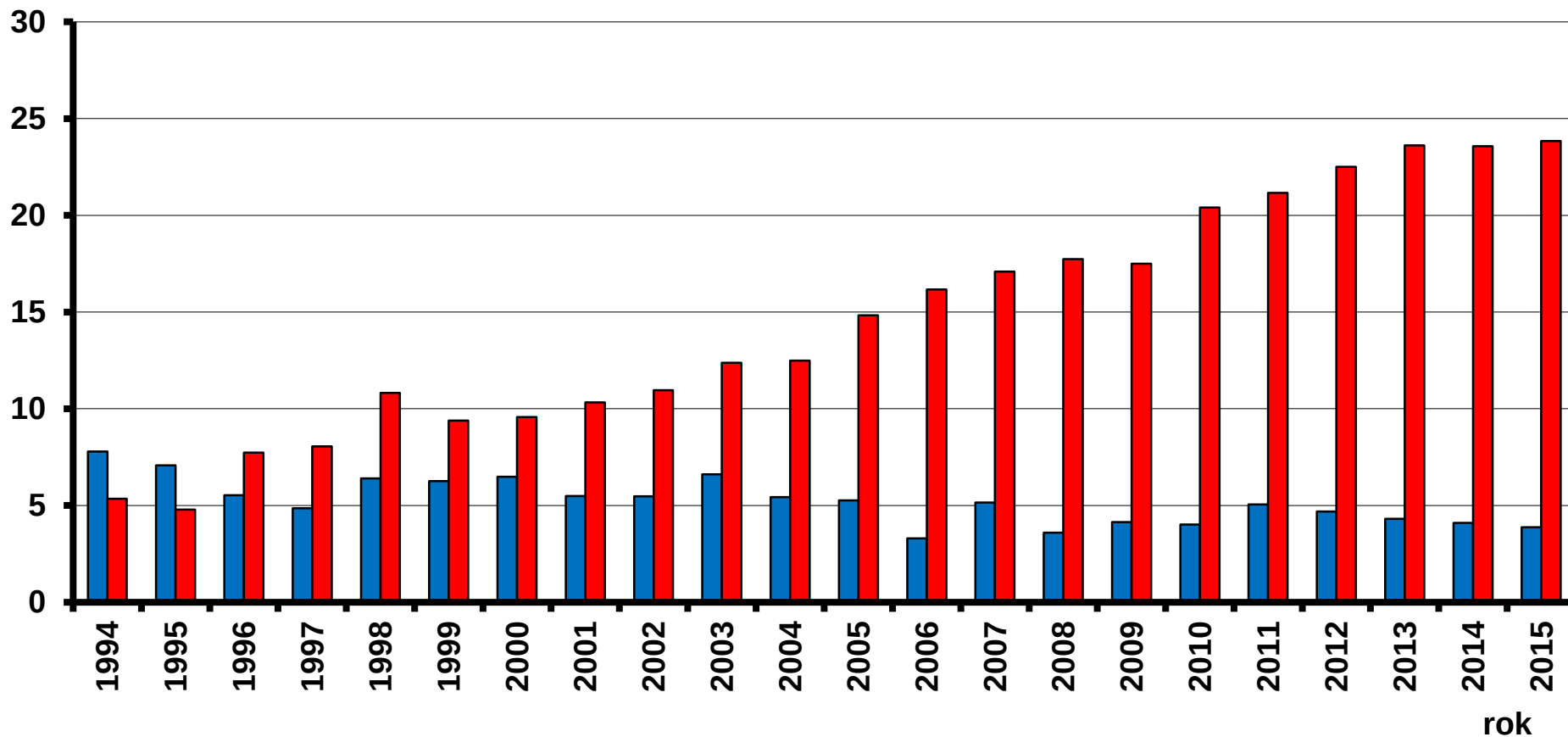


Incidence Downova syndromu v ČR 1994 - 2015

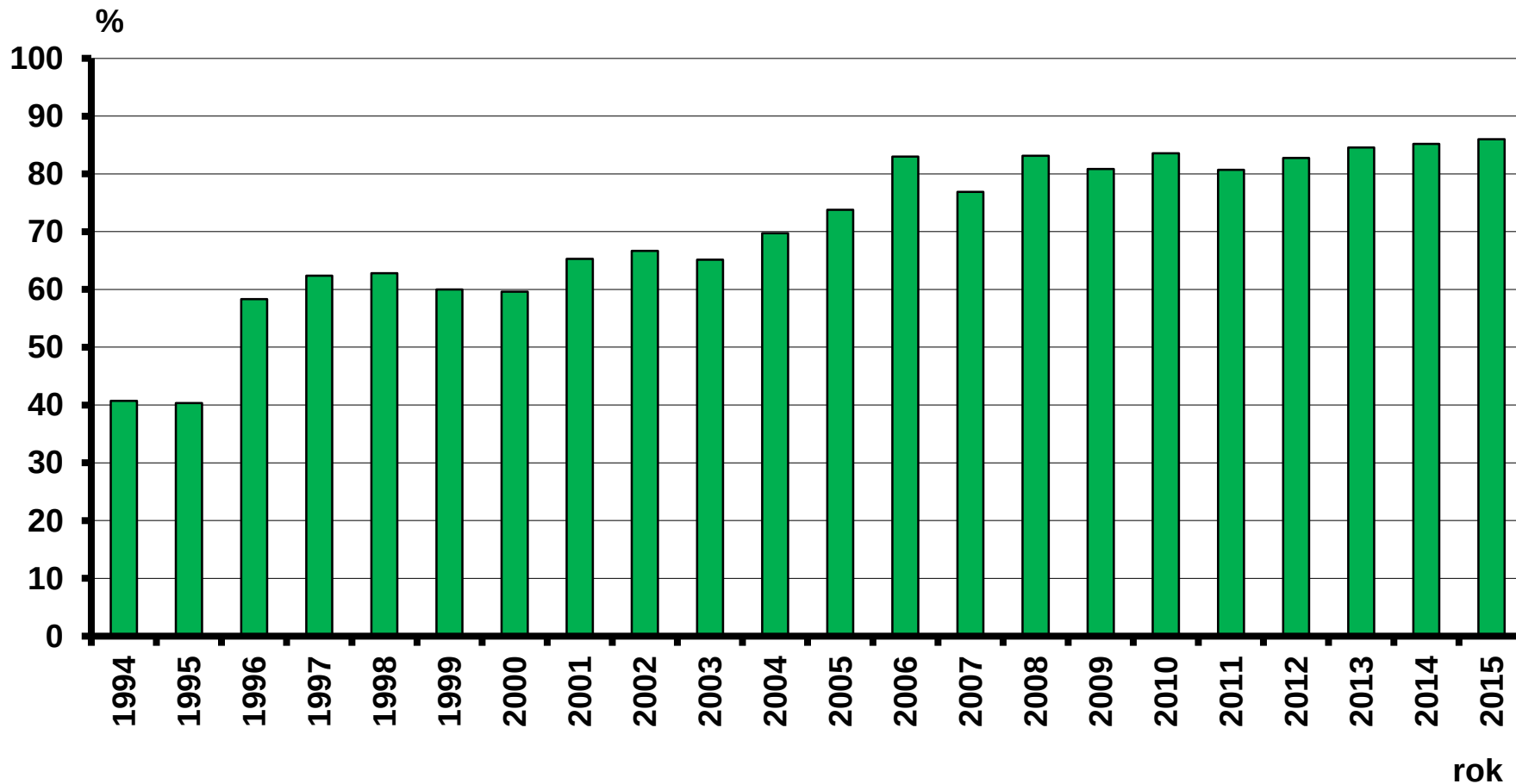
na 10 000 živě narozených

■ narození

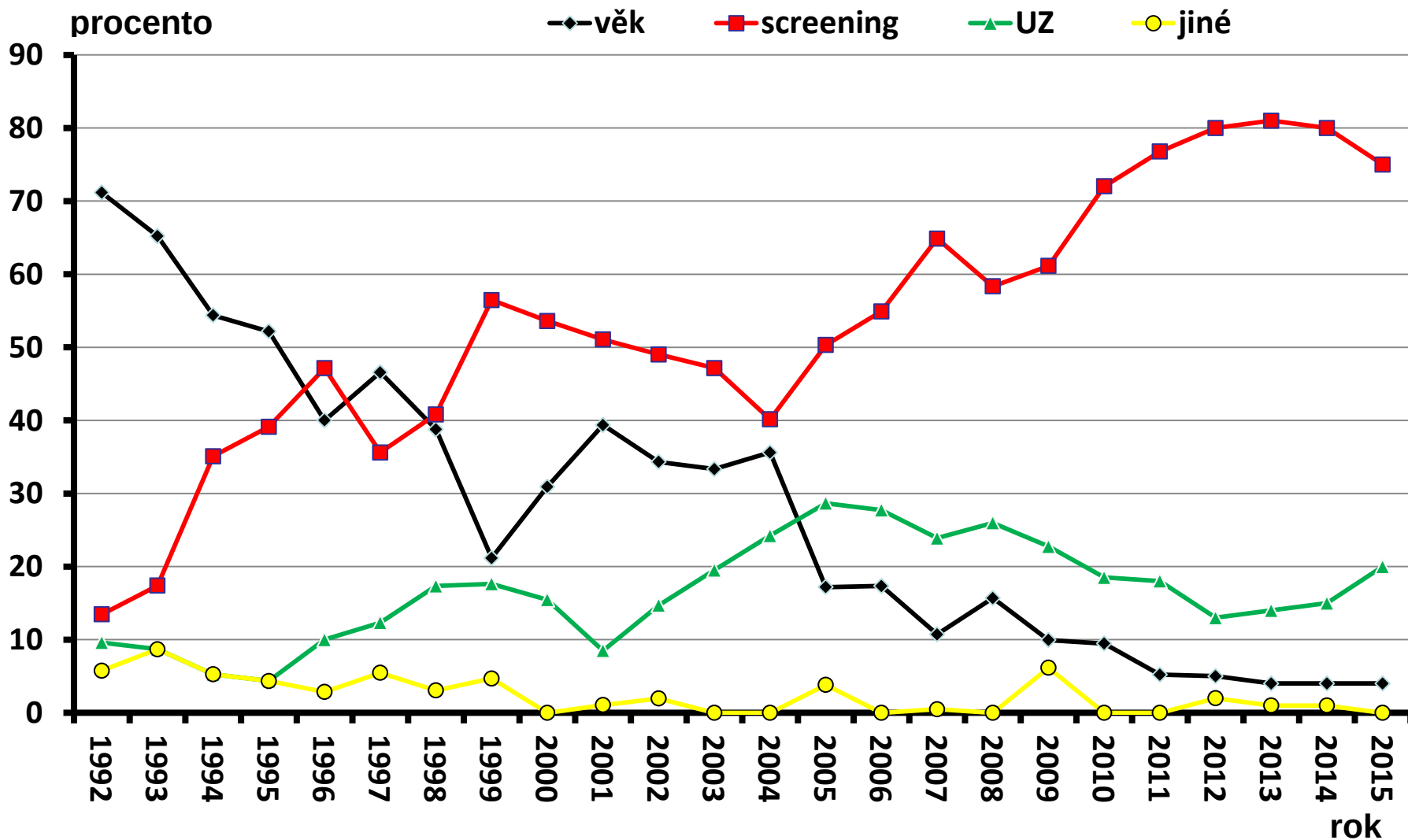
■ prenatální diagnostika



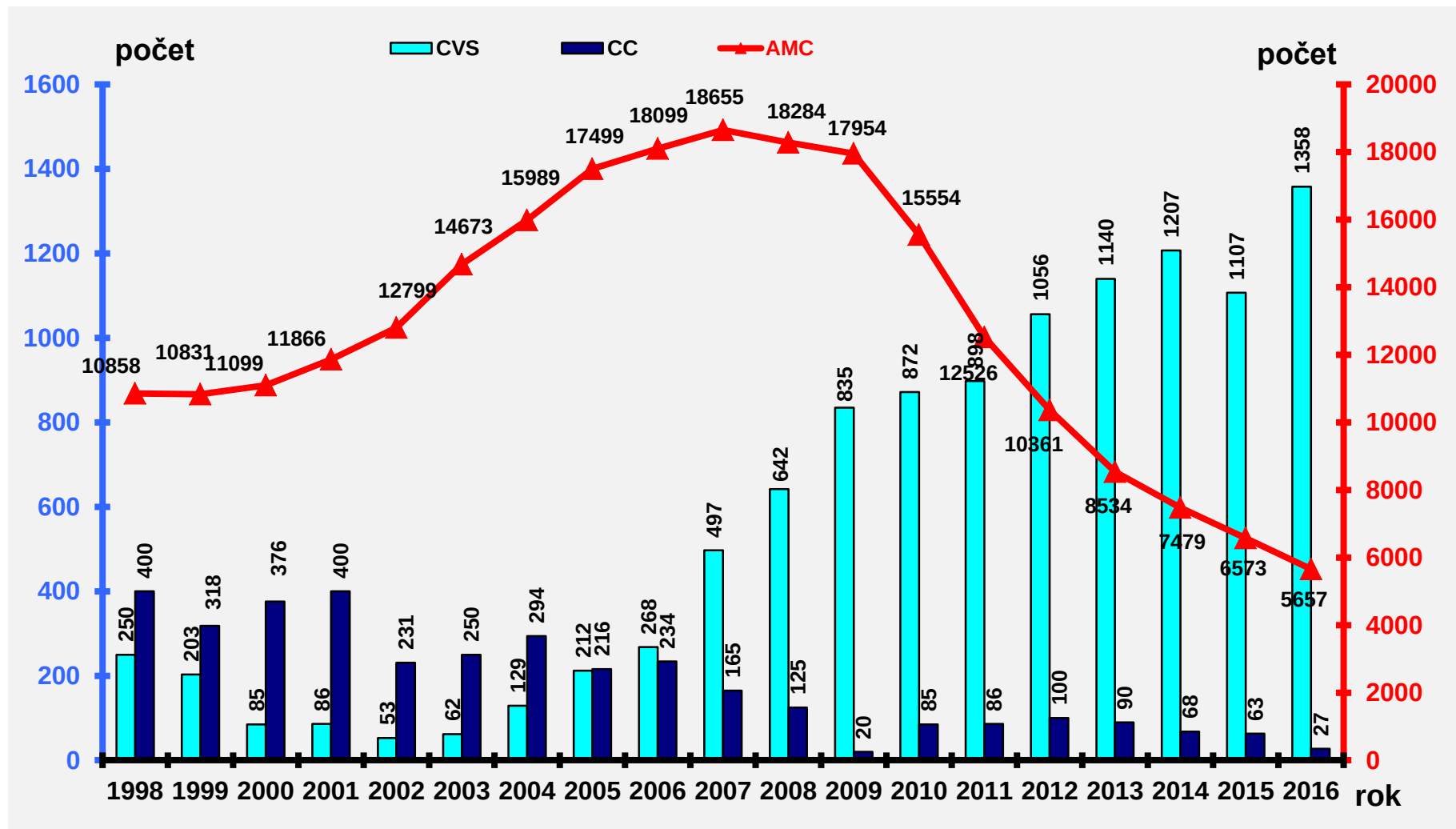
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



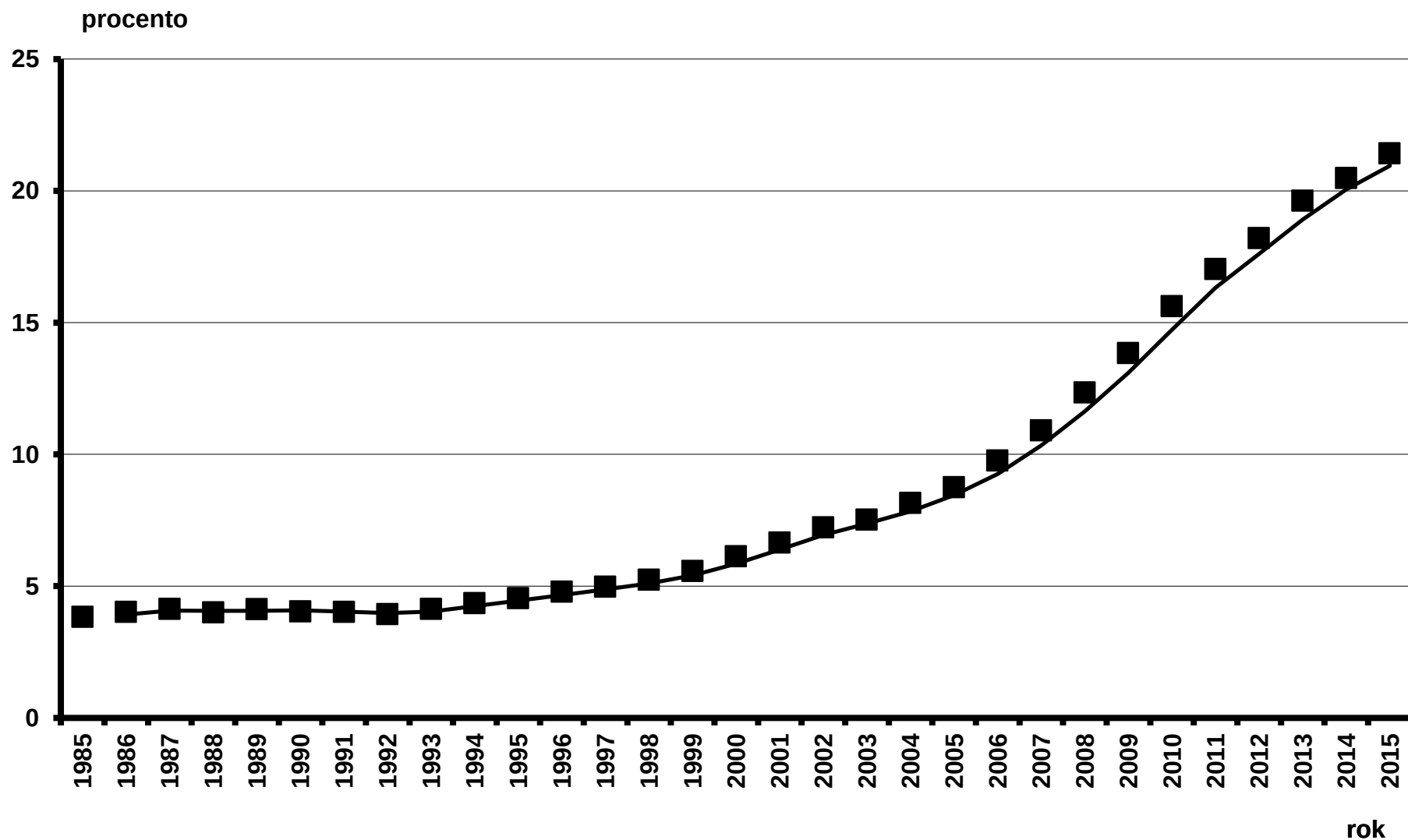
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 – 2015



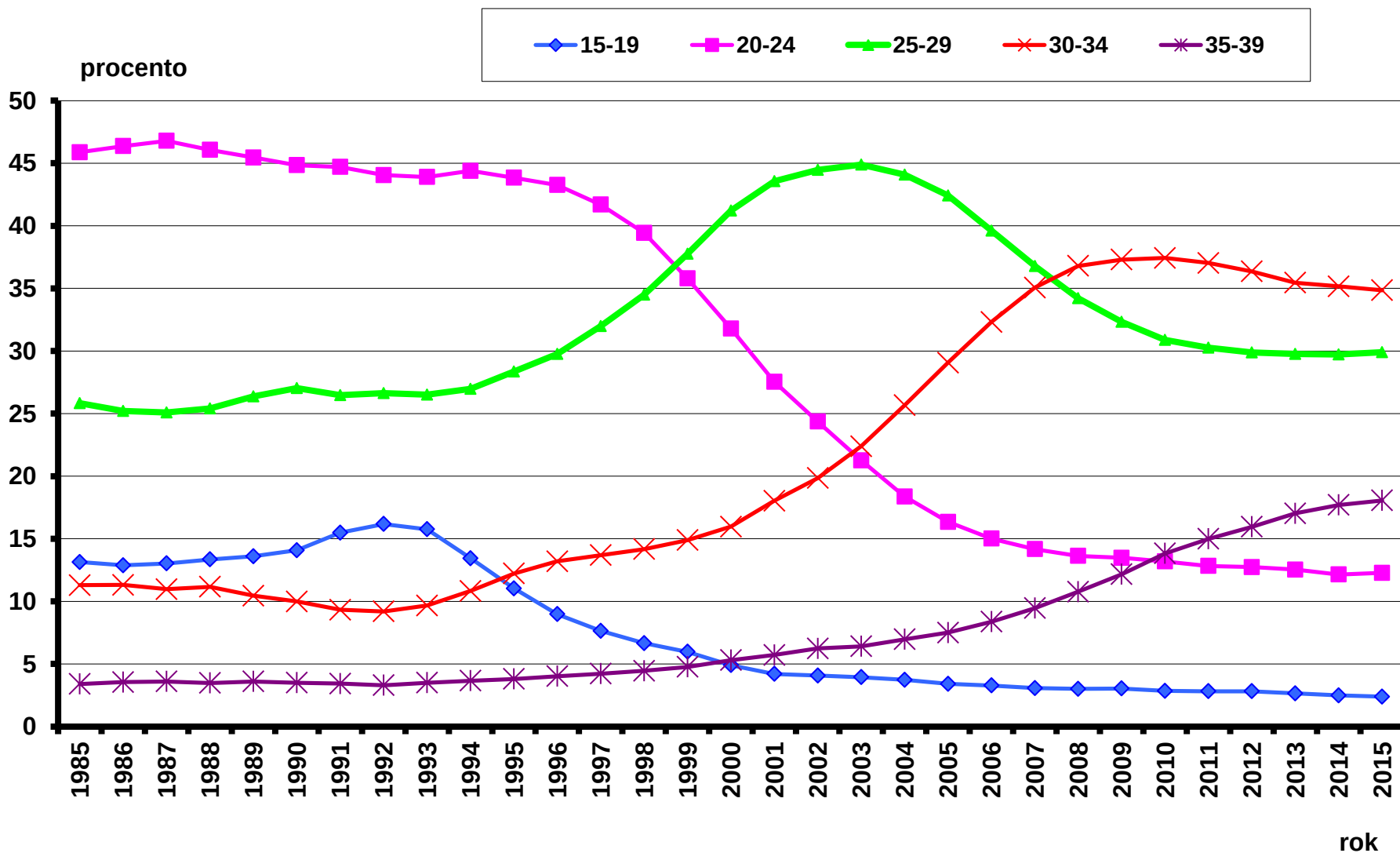
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2016



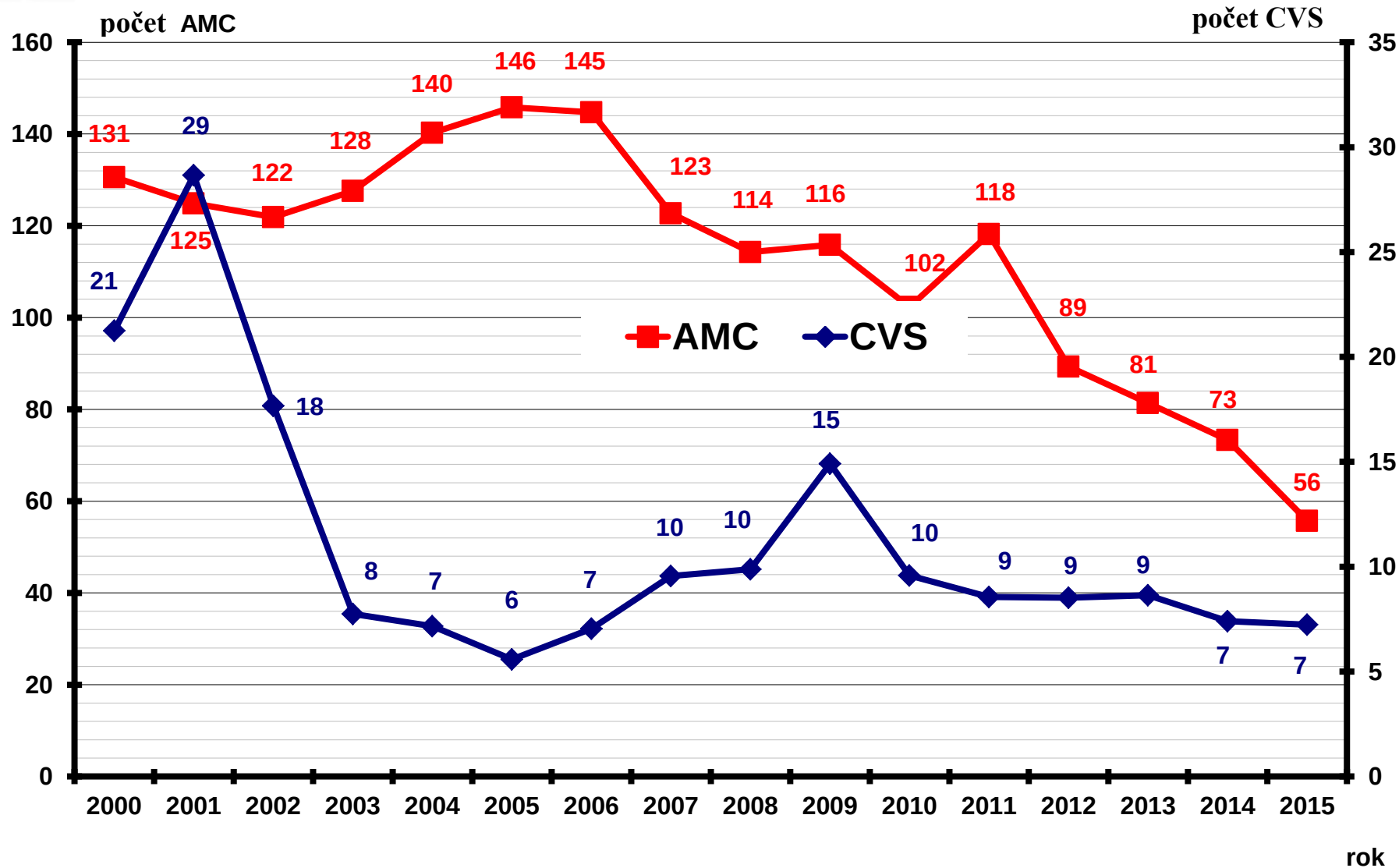
Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2015



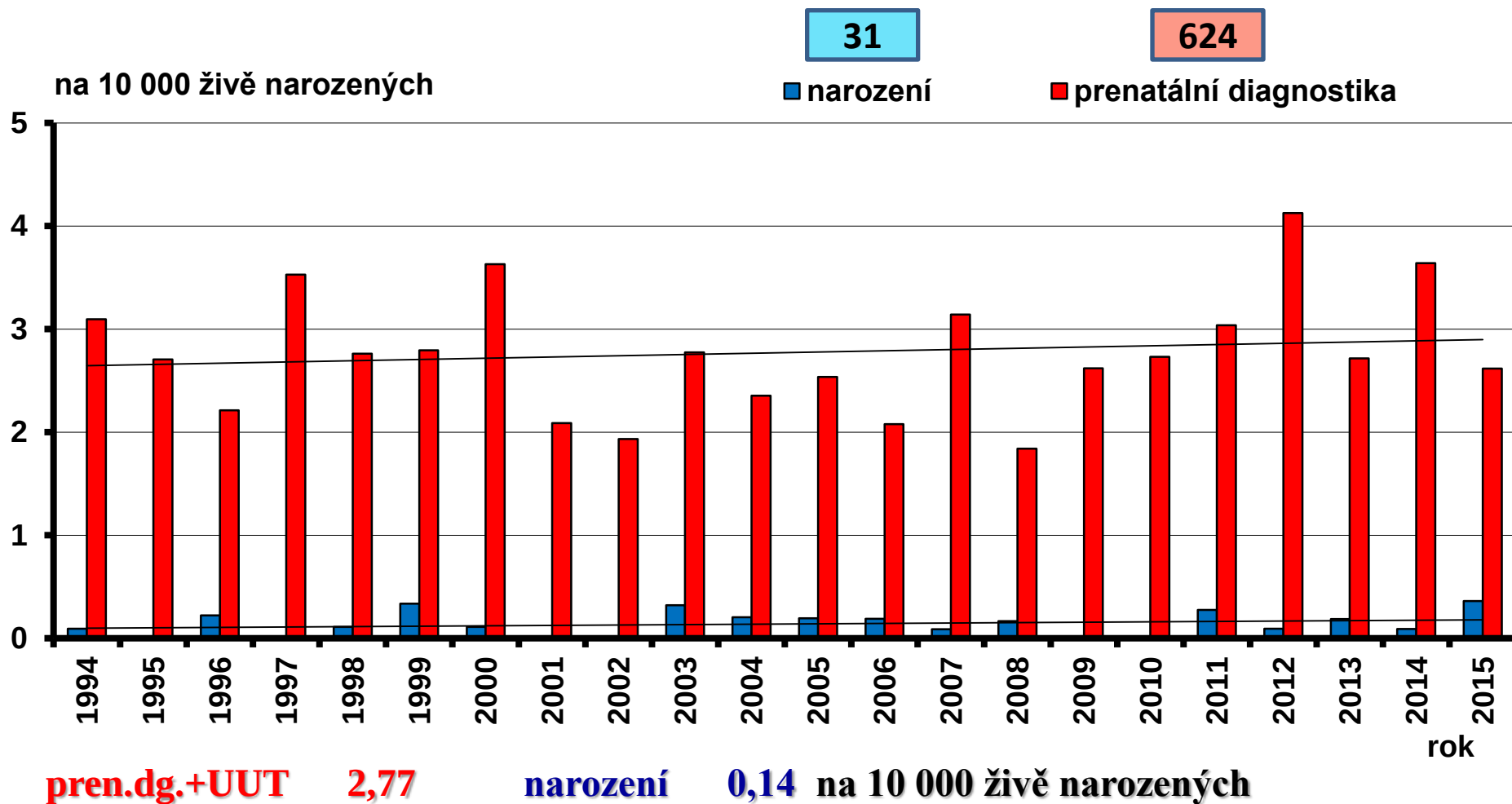
Změny v procentuálním zastoupení skupin rodiček podle věku – 5leté skupiny, ČR 1985 – 2015



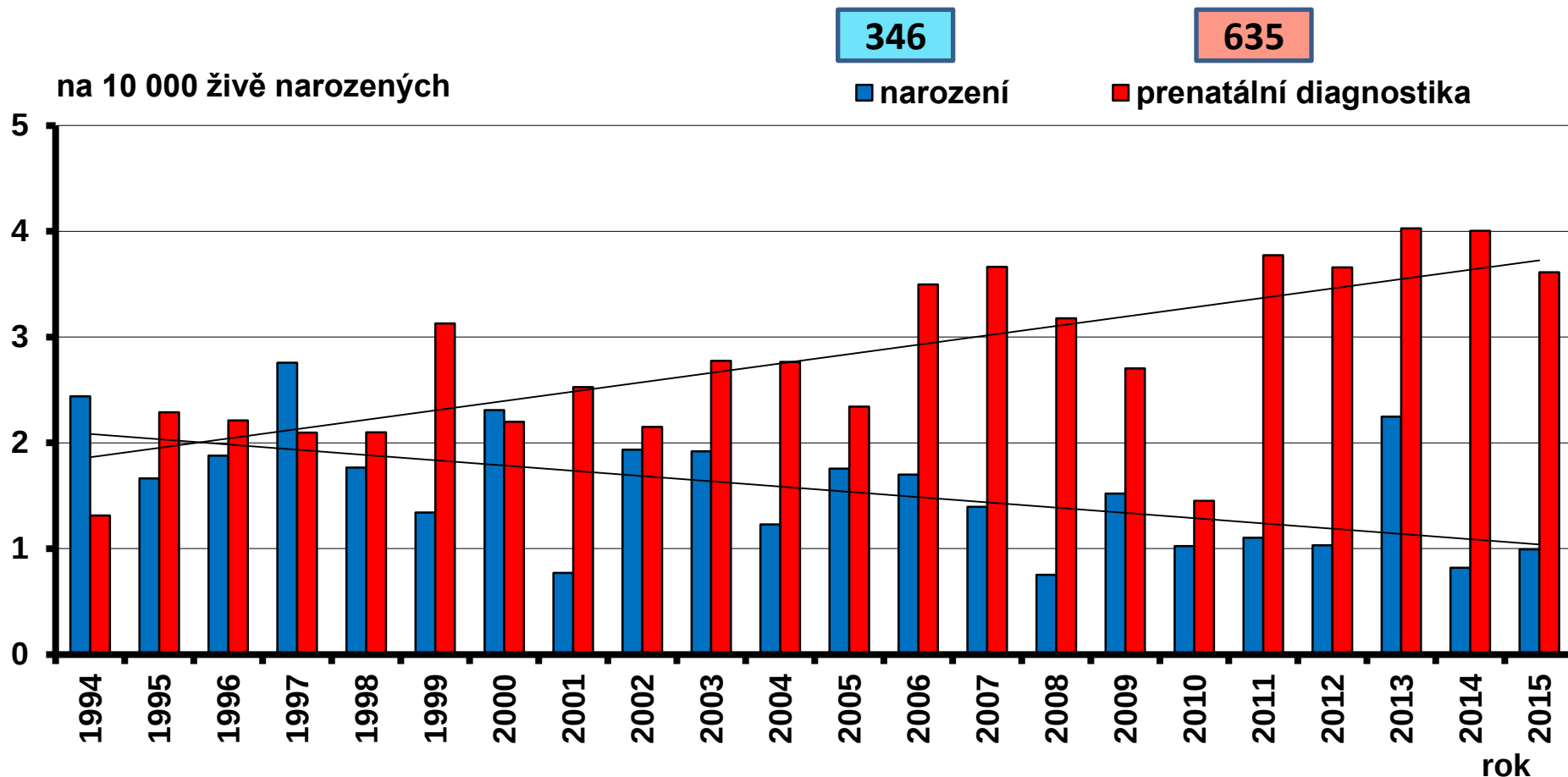
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS ČR 2000 - 2015



Anencefalie v České republice, 1994 - 2015



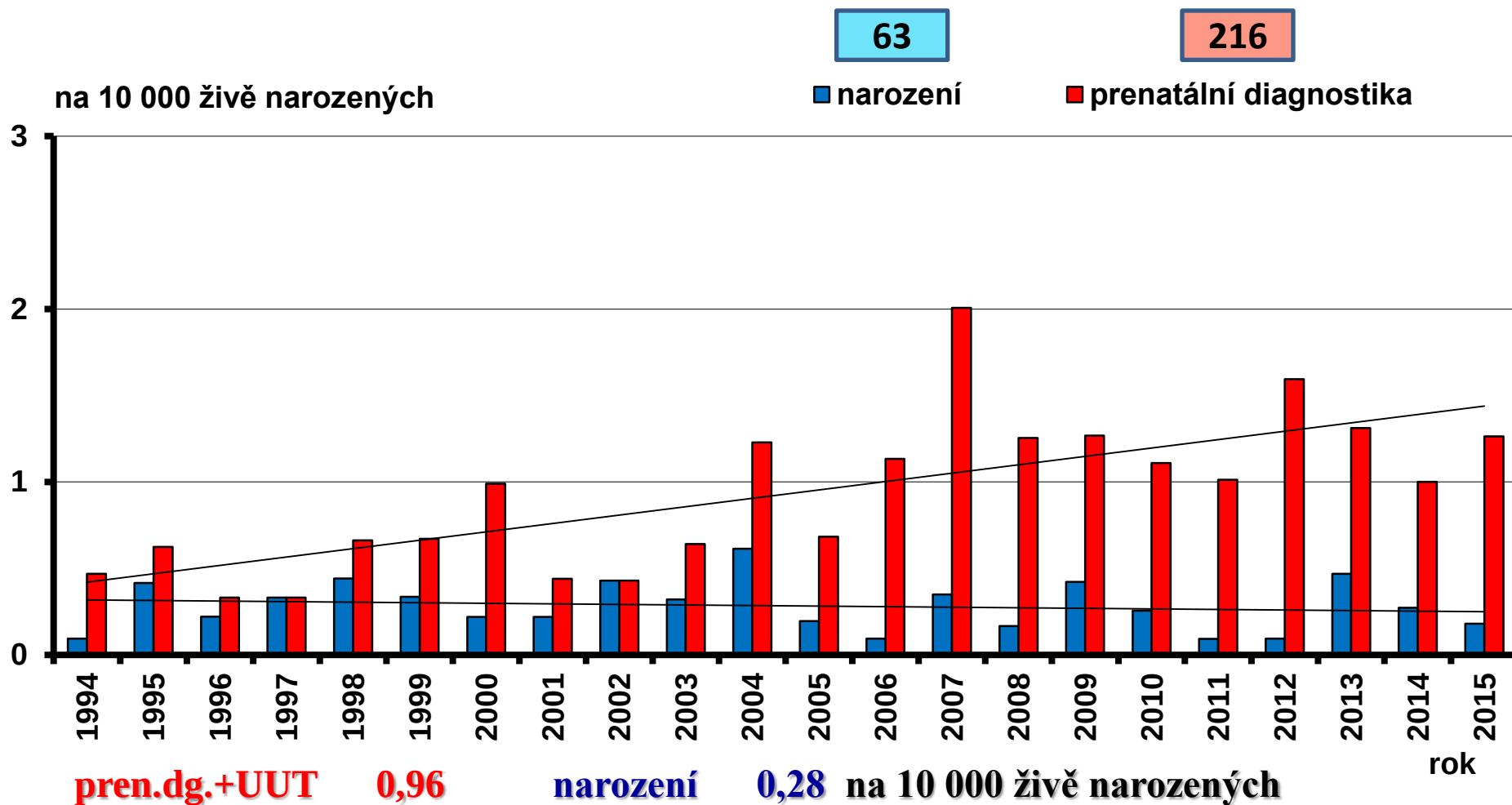
Spina bifida v České republice, 1994 - 2015



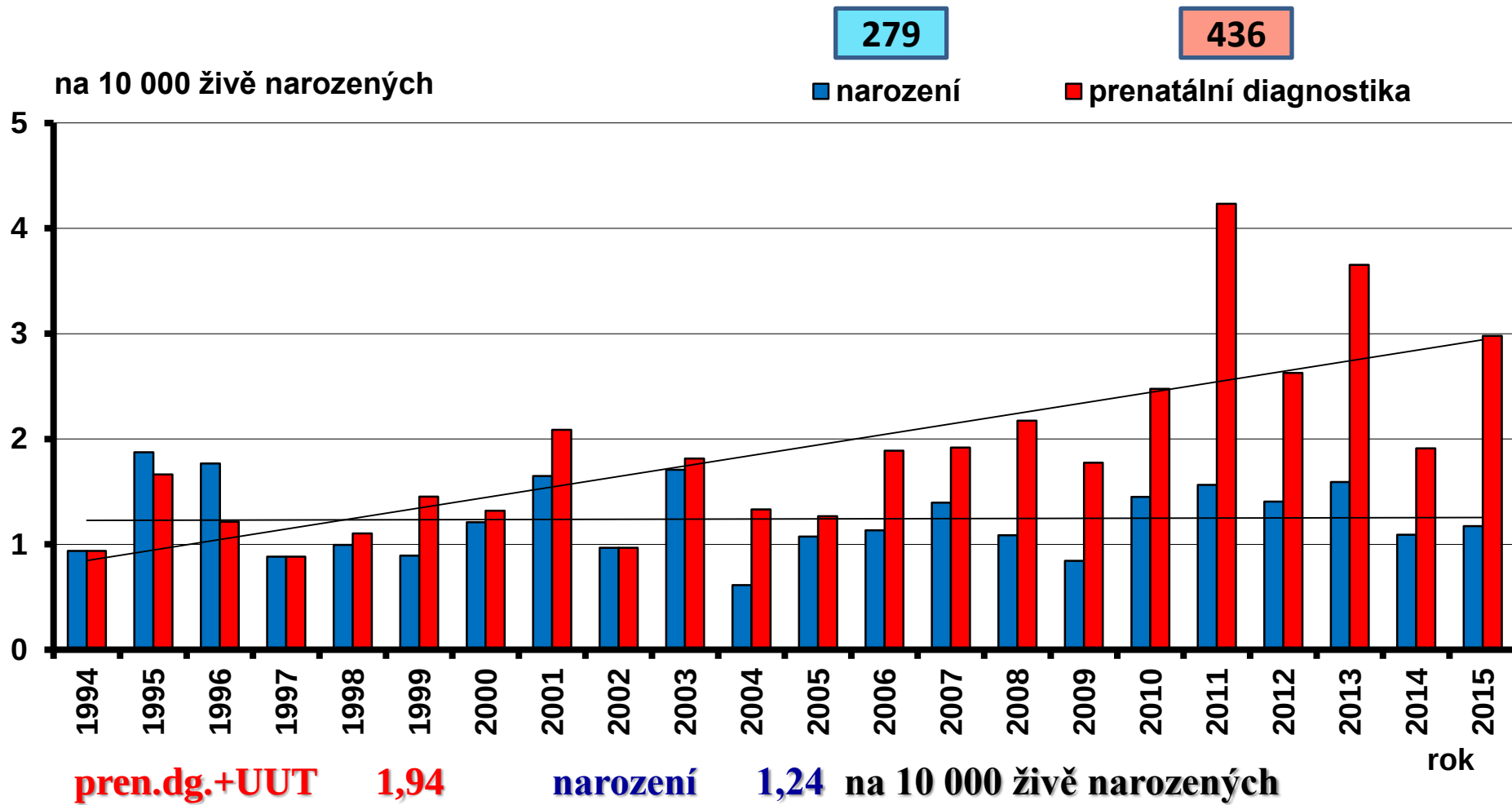
pren.dg.+UUT 2,82

narození 1,54 na 10 000 živě narozených

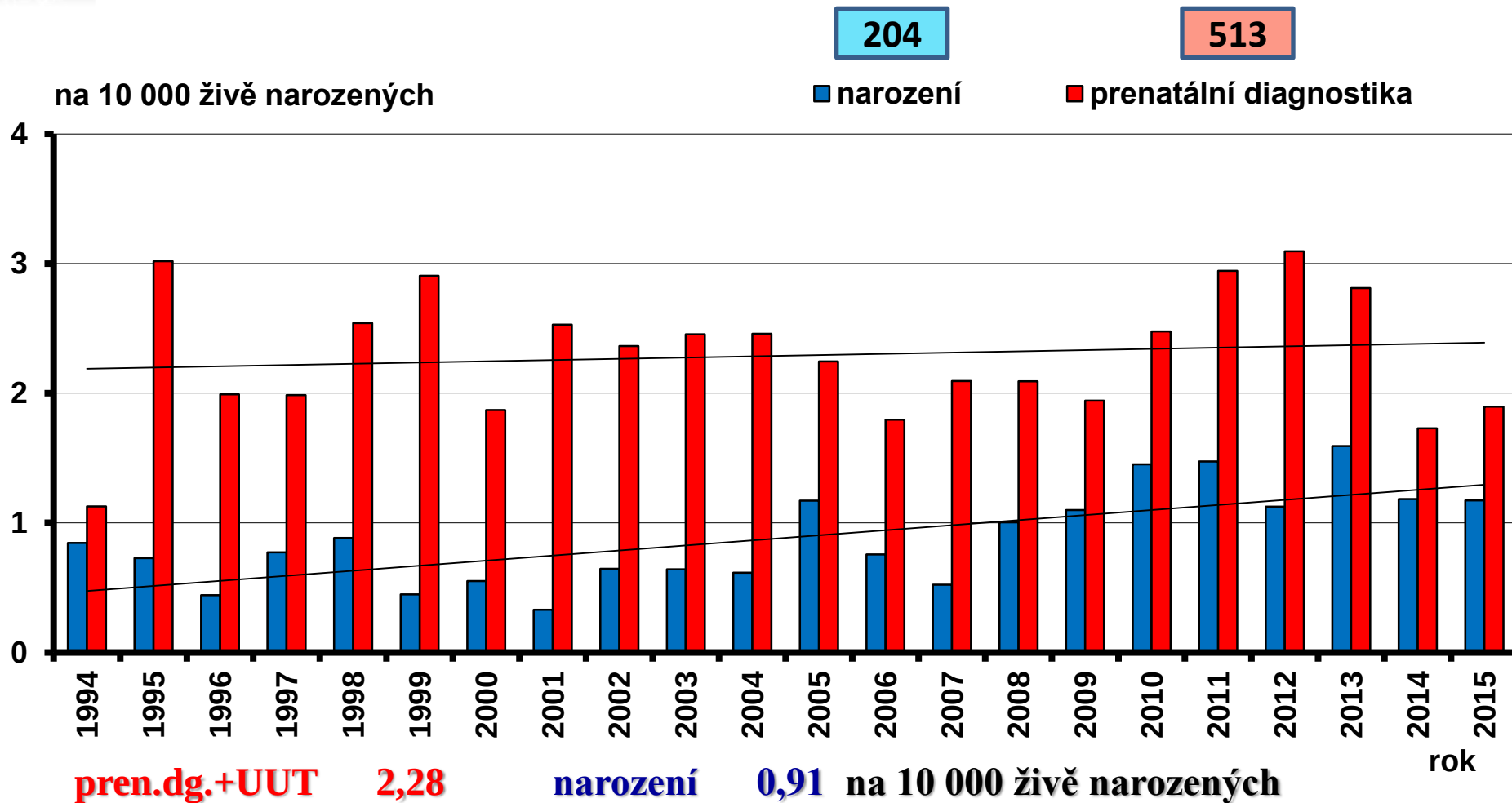
Encefalokéla v České republice, 1994 - 2015



Omfalokéla v České republice, 1994 - 2015



Gastroschíza v České republice, 1994 - 2015



Vznik registrů

Vznik vybraných registrů VVV ve světě

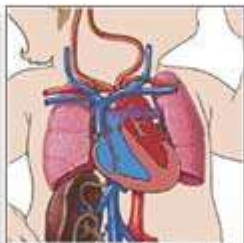
- 1962 – Maďarsko 
- 1963 – Finsko 
- **1964 – Československo** 
- 1966 – Kanada (Britská Kolumbie od r. 1952), Izrael  
- 1967 – Georgia (USA), Norsko, JAR   
- 1968 – Dánsko 
- 1970 – Severní Irsko (oblast Belfastu od r.1957) 

Zarděnky

Rubella syndrome



Microcephaly



PDA



Cataracts



N. MCALISTER GREGG (1942) Congenital cataract following german measles in the mother. Trans Ophthalmol Soc Austr 3, 35–46.

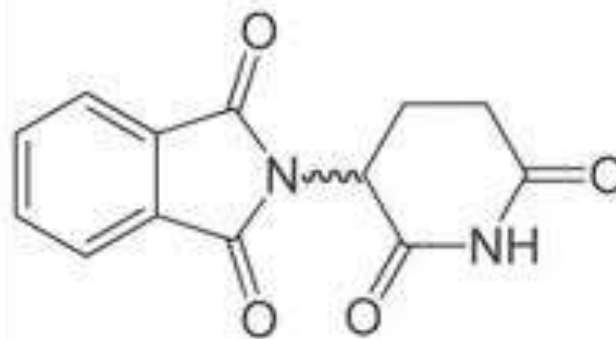
Thalidomid



Country	Brand Name
Canada	Talimol, Kevadon
Great Britain	Asmaval, Distaval, Distaval Forte, Tensival, Valgis, Valgraine
United States	Kevadon
West Germany	Algosediv, Contergan, Contergan Forte, Contergan Soft, Contergan-Suppositorium, Grippex, Pantosediv, Peracon-Expectorans, Prednisev, Softenon, Softenon Forte



V prodeji 1957 -1962



1964 —————→ **2014**

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

*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 vrozených vývojových vad na našem území. Celoplošná registrace začala neoficiálně již roku **1961**.*

Historie

- 1961** – neoficiální registrace vrozených vad (VV) v ÚPMD v Praze
- 1964** – oficiální registrace VV zjištěných do 28. dne života, v ÚZIS
- 1975** – rozšíření spektra sledovaných vad z 36 na 60, zjištěných do jednoho roku věku
- 1994** – hlášení všech typů VV u dětí mrtvě a živě narozených, zjištěných do 15 let věku
- 1996** – součástí povinného hlášení jsou i údaje o prenatální diagnostice.
- 2002** – Vyhlášen NRVV jako jeden z registrů NZIS.
- 2016** – NRVV jako součást NRRZ, eReg

Současnost - eReg

- Jednotný, elektronický sběr dat, v rámci Národního registru reprodukčního zdraví
- Rozšíření hlášení o geneticky podmíněná onemocnění (GPO), nově doplněny klasifikační systémy OMIM, Orpahnet, SSIEM
- Zrušení hranice 15 let věku pro hlášení
- Rozšíření o prenatální diagn. o NIPT



Hlášenka

0 nepracujících lidí 0 nových zpráv Antonín Špek jr VFI Ústav biologie a lékařské genetiky - Lékař. genetik (C, Lékař. genetik) / Zapsavatel - PZS 17. 9. 2016 22:46

BRN: BRN_VV verze: 1.2.11

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

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: Pohlaví:

IV. Rodinná historie

Klasifikace

orphanet

The portal for rare diseases and orphan drugs



Languages: FR **EN** ES DE IT PT NL

*Rare diseases are **rare**, but
rare disease patients are **numerous***

[Homepage](#)

[Help](#)

[Contact us](#)

Rare diseases	Orphan drugs	Expert centre and Networks	Diagnostic tests	Research and trials	Patient organisations	Professionals and institutions	Other information
Search	Search by sign	Classifications	Genes	Disability	Encyclopaedia for patients	Encyclopaedia for professionals	Emergency guidelines

[Homepage](#) » [Rare diseases](#) » [Search](#)

Vyberte jazyk

[Print](#)

Používá technologii [Google](#) Překladač

SIMPLE SEARCH

- ☒ Disease name
- ☐ Gene name or symbol
- ☐ OMIM
- ☐ ICD-10
- ☐ Orpha number

→ OK

(*) mandatory field

OTHER SEARCH OPTION(S)

> Alphabetical list

:: Down syndrome

ORPHA:870

Synonym(s): Trisomy 21
Prevalence: 1-5 / 10 000
Inheritance: Not applicable
Age of onset: Antenatal
Neonatal

ICD-10:

OMIM:

UMLS:

MeSH:

GARD:

MedDRA:

Q90.0 Q90.1 Q90.2 Q90.9

[190685](#) [?]

C0013080

D004314

-

10044688

<http://www.orpha.net>



ICBDSR - International
Clearinghouse for Birth Defects
Surveillance and Research

Založena 1974 v Helsinkách

ČSSR byla zakládajícím členem

Dnes 42 členských registrů ze
všech kontinentů



<http://www.icbdsr.org/>



EUROCAT- European Surveillance of Congenital Anomalies

Založena roku 1979

NRVV ČR byl přijat (Associate
membership) na jaře roku 2009

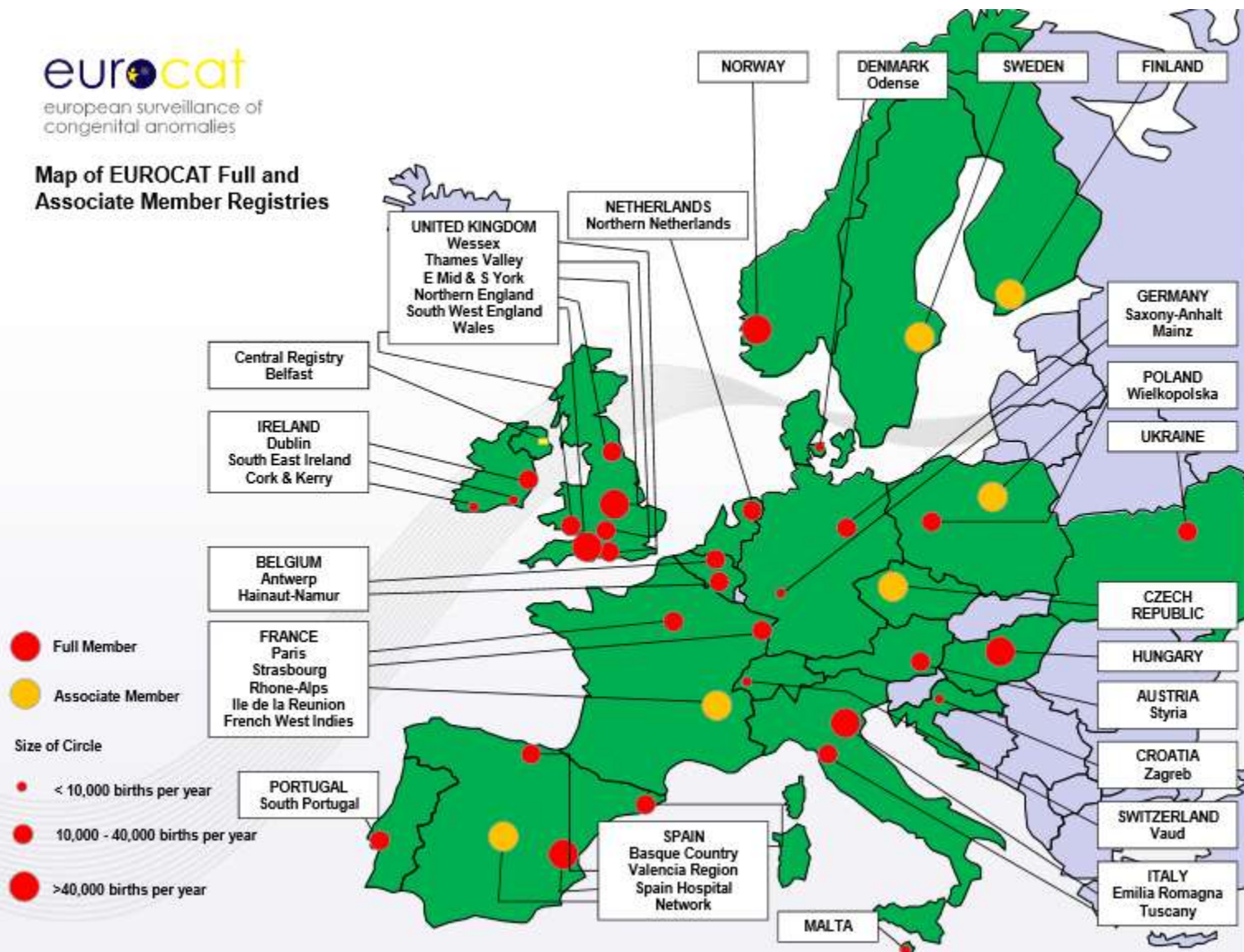


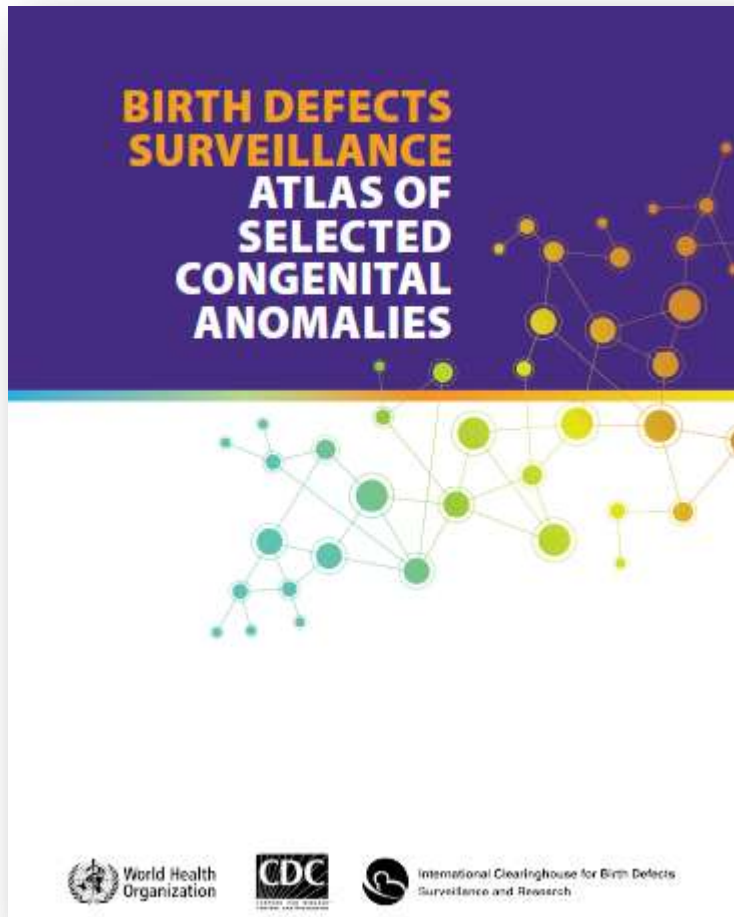
Dnes 44 členských registrů z
Evropy

<http://www.eurocat-network.eu/>

europat
european surveillance of
congenital anomalies

Map of EUROCAT Full and Associate Member Registries





http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/127941/1/9789241564762_eng.pdf

Primární prevence

EUROCAT Central Registry
Room 12L09
University of Ulster
Newtownabbey, Co Antrim
Northern Ireland, BT37 0QB
Tel: +44 (0)28 90366639
Fax: +44 (0)28 90368341
Email: eurocat@ulster.ac.uk
Web: www.eurocat.ulster.ac.uk

Funded by the Public Health Programme 2008-2013 of the Executive Agency for
Health and Consumers, European Commission

WHO Collaborating Centre for the Surveillance of Congenital Anomalies



PRIMARY PREVENTION OF CONGENITAL ANOMALIES

EUROCAT (European Surveillance of Congenital Anomalies) and
EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development)

**Recommendations on policies to be considered for the primary
prevention of congenital anomalies in National Plans and Strategies
on Rare Diseases**



Grant No: 2010 22 04

www.eurocat-network.eu



Grant No: 2011 22 01

www.europlanproject.eu

Primární prevence



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.



www.vrozene-vady.cz



Primární prevence



*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

*... přístupuj zodpovědně k početí
a mému nitroděložnímu vývoji*

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



*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 neznamena, 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 prevenci 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 medicace (léků) u žen s chronickým onemocněním; doporučení vhodného termínu koncepce (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 (SZU) 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.

Vyšlo: 30.09.2010
Autor: MUDr. Antonín Špek, CSc.
Revisor: MUDr. Vladimír Džurka, Prof. MUDr. Petr Džurka, CSc.

Šložití a grafická úprava: Marcela Havlová
Tisk: DEOPRINT s.r.o., Alšova 1110, Liberec
1. vydání: 9. března 2010, Praha, 2010 – NEPROSTEDNĚ

Tento zdravotní výchovný materiál byl vydán za finanční podpory státního programu MZ, Národní program zdraví – Projekt podpory zdraví 2010, projekt č. 10032 Mysli na mne včas.



U.S. Centers for Disease
Control and Prevention



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies



International Clearinghouse
for Birth Defects
Surveillance and Research

march of dimes

neonatal
abstinence



WHO Regional Office
For South-East Asia

The Partnership
for Maternal, Newborn
& Child Health



ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD
ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD
CENTRO LATINOAMERICANO DE MONITORIAZ
PALEJO DE LA MUJER Y REPRODUCTIVA, CLAMPA

International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 10th Revision (ICD-10)-WHO Version for ;2016

Chapter XVII

**Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities
(Q00-Q99)**

Chromosomal abnormalities, not elsewhere classified (Q90-Q99)

Q90 Down syndrome

- Q90.0 Trisomy 21, meiotic nondisjunction
- Q90.1 Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)
- Q90.2 Trisomy 21, translocation
- Q90.9 Down syndrome, unspecified
Trisomy 21 NOS

Q91 Edwards syndrome and Patau syndrome

- Q91.0 Trisomy 18, meiotic nondisjunction
- Q91.1 Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction)
- Q91.2 Trisomy 18, translocation
- Q91.3 Edwards syndrome, unspecified
- Q91.4 Trisomy 13, meiotic nondisjunction
- Q91.5 Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction)
- Q91.6 Trisomy 13, translocation
- Q91.7 Patau syndrome, unspecified

Kódování

Q92 Other trisomies and partial trisomies of the autosomes, not elsewhere classified

Incl.: unbalanced translocations and insertions

Excl.: trisomies of chromosomes 13, 18, 21 ([Q90-Q91](#))

Q92.0 Whole chromosome trisomy, meiotic nondisjunction

Q92.1 Whole chromosome trisomy, mosaicism (mitotic nondisjunction)

Q92.2 Major partial trisomy

Whole arm or more duplicated.

Q92.3 Minor partial trisomy

Less than whole arm duplicated.

Q92.4 Duplications seen only at prometaphase

Q92.5 Duplications with other complex rearrangements

Q92.6 Extra marker chromosomes

Q92.7 Triploidy and polyploidy

Q92.8 Other specified trisomies and partial trisomies of autosomes

Q92.9 Trisomy and partial trisomy of autosomes, unspecified

Q93 Monosomies and deletions from the autosomes, not elsewhere classified

Q93.0 Whole chromosome monosomy, meiotic nondisjunction

Q93.1 Whole chromosome monosomy, mosaicism (mitotic nondisjunction)

Q93.2 Chromosome replaced with ring or dicentric

Q93.3 Deletion of short arm of chromosome 4

Wolff-Hirschorn syndrome

Q93.4 Deletion of short arm of chromosome 5

Cri-du-chat syndrome

Q93.5 Other deletions of part of a chromosome

Angelman syndrome

Q93.6 Deletions seen only at prometaphase

Q93.7 Deletions with other complex rearrangements

Q93.8 Other deletions from the autosomes

Q93.9 Deletion from autosomes, unspecified

D82 Immunodeficiency associated with other major defects

Excl.: ataxia telangiectasia [Louis-Bar] ([G11.3](#))

D82.0 Wiskott-Aldrich syndrome

Immunodeficiency with thrombocytopenia and eczema

D82.1 Di George syndrome

Pharyngeal pouch syndrome

Thymic:

- alymphoplasia
- aplasia or hypoplasia with immunodeficiency

Downův syndrom – 47,XY+21

MKN-10: **Q900**

ORPHA: 870

OMIM: 190685

SIEM: NA

Downův syndrom – 46,XY,der(14;21),+21

MKN-10: **Q902**

ORPHA: 870

OMIM: 190685

SIEM: NA

Kódování

Q96 Turner syndrome

Excl.: Noonan syndrome ([Q87.1](#))

MKN-10

- Q96.0 Karyotype 45,X
- Q96.1 Karyotype 46,X iso (Xq)
- Q96.2 Karyotype 46,X with abnormal sex chromosome, except iso (Xq)
- Q96.3 Mosaicism, 45,X/46,XX or XY
- Q96.4 Mosaicism, 45,X/other cell line(s) with abnormal sex chromosome
- Q96.8 Other variants of Turner syndrome
- Q96.9 Turner syndrome, unspecified

není OMIM nr.

ORPHANET

:: Turner syndrome

ORPHA881		ICD-10:	Q96.0 Q96.1 Q96.2 Q96.3 Q96.4 Q96.8 Q96.9
Synonym(s):	45,X syndrome 45,X/46,XX syndrome	OMIM:	-
Prevalence:	1-5 / 10 000	UMLS:	C0041408
Inheritance:	Not applicable or Unknown	MeSH:	D014424
Age of onset:	Infancy Neonatal Antenatal Childhood	MedDRA:	10045181

:: Turner syndrome due to structural X chromosome anomalies

ORPHA99413		ICD-10:	Q96.1 Q96.2
Synonym(s):	-	OMIM:	-
Prevalence:	-	UMLS:	-
Inheritance:	-	MeSH:	-
Age of onset:	-	MedDRA:	-

Kódování – Mikrodelční syndromy

Potocki-Lupski syndrome

:: 17p11.2 microduplication syndrome

ORPHA1713

Synonym(s): Potocki-Lupski syndrome
Trisomy 17p11.2

Prevalence: -

Inheritance: -

Age of onset: -

ICD-10:

Q92.3

OMIM:

[610883](#) [↗]

UMLS:

C2931246

MeSH:

C536578

MedDRA:

-

#610883

POTOCKI-LUPSKI SYNDROME; PTLs

Alternative titles; symbols

CHROMOSOME 17p11.2 DUPLICATION SYNDROME

Gene-Phenotype Relationships

Location	Phenotype	Phenotype MIM number	Inheritance (in progress)	Phenotype mapping key
17p11.2	Potocki-Lupski syndrome	610883	IC	4

[Clinical Synopsis](#)

MKN-10: **Q923**

ORPHA: 1713

OMIM: 610889

SIEM: NA

Data použitá v přednášce

Data o narozených – zdroj: ÚZIS ČR

Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG ČLS JEP

Diagnózy: *Chromozomové aberace, NTD, AWD*



Poděkování

Závěrem by autoři rádi poděkovali všem osobám, které se podílely, podílejí nebo budou v budoucnosti podílet na procesu registrace vrozených vývojových vad na území České republiky.

Bez jejich pečlivé a trpělivé práce by vybudování registru na světové úrovni nebylo nikdy možné.



U.S. Centers for Disease
Control and Prevention



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies



International Clearinghouse
for Birth Defects
Surveillance and Research

march of dimes

neonatal
abstinence



WHO Regional Office
For South-East Asia

The Partnership
for Maternal, Newborn
& Child Health



ORGANIZACIÓN PANAMERICANA DE LA SALUD
ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD
CENTRO LATINOAMERICANO DE MONITORIAZ
PALEJO DE LA MUJER Y REPRODUCTIVA, CLAMPA



antonin.sipek@lf1.cuni.cz

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