

Vrozené vady v České republice v období 1994 - 2008: prenatální a postnatální incidence

Antonín Šípek, Vladimír Gregor

Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou

Korespondenční adresa:

MUDr. Antonín Šípek, CSc.

Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou

Vídeňská 800, 140 59, Praha 4

Mail: registrvvv@vrozene-vady.cz

Publikováno: 15. 6. 2009

Přijato: 10. 5. 2009

Akceptováno: 10. 6. 2009

Aktual Gyn 2009, 1, ***

Tento článek lze stáhnout z www.actualgyn.com

© 2009, Aprofema s.r.o.

Abstrakt

V práci byla použita data z Národního registru vrozených vad (NRVV) vedeného v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky (ČR) v období 1994 – 2008. V posledních letech v ČR mírně klesá incidence vrozených vad jako celku. Vzestup incidencí mezi roky 1999 a 2000 byl způsoben změnou v registraci, po maximálních hodnotách v období 2000 - 2003 následuje pozvolný pokles. Počet vrozených vad jako příčiny perinatálního úmrtí se v posledních 15 letech snížil téměř o 75 %. Je to dáno zlepšenou prenatální diagnostikou na straně jedné (snížení incidence závažných vrozených vad u narozených dětí), na straně druhé i zlepšenou neonatální a chirurgickou péčí o tyto děti (operabilní vrozené vady). Ovlivnitelnou složkou jsou zde diagnózy vrozených vad s velmi závažnou až infaustní prognózou, které uniknou prenatální diagnostice, neovlivnitelnou pak případy, kdy těhotná odmítne po pozitivní prenatální diagnostice předčasné ukončení těhotenství. Narůstá celkový počet provedených prenatálních vyšetření a předčasně ukončených případů těhotenství pro vrozenou vadu. Celková incidence závažných typů vrozených vad se v tomto období nemění (strukturální vrozené vady) nebo lehce narůstá (chromozomální aberace). U závažných typů vrozených vad klesá jejich incidence u narozených dětí. Nárůst celkové incidence u chromozomálních aberací je dán jednak nepříznivým demografickým vývojem (změna věkové skladby rodiček) a dále pak přesunem diagnostiky do časnějších fází gravidity.

Klíčová slova: prenatální diagnostika, národní registr vrozených vad, chromozomální aberace

Abstract

This paper used data from the National Registry of Congenital Abnormalities (NRVV), for the period 1994–2008, published by the Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic. During the last few years we see a slight decline in the incidence of all congenital abnormalities. An increase between 1999 and 2000 was caused by changes in registration. Maximum values between 2000–2003 are followed by gradual decrease. The number of congenital abnormalities causing perinatal death was reduced by almost 75% during the last 15 years. It is the result of improved prenatal diagnostics on one hand (lowering the incidence of serious congenital abnormalities in newborns) and on the other hand by improved neonatal and surgical care of these newborns (operable congenital abnormalities). Influential component are cases of malformations with severe or fatal, which have been missed during the diagnostics. This reduction is not caused by the patient's refusal to abort despite the positive, prenatal diagnostics. The absolute number of prenatal examinations is increasing and so is the number of abortions as a result of congenital abnormalities. The total number of severe malformations is not changing (structural malformations), or is slightly increasing (chromosomal aberrations) during this period. The incidence of severe malformations at birth is decreasing. The increase of the absolute number of chromosomal aberrations is caused by unfavourable demographic development (the age of parturient women is increasing) and due the shift of prenatal diagnostics to the first trimester of pregnancy.

Keywords: prenatal diagnostics, national registries, chromosomal aberrations

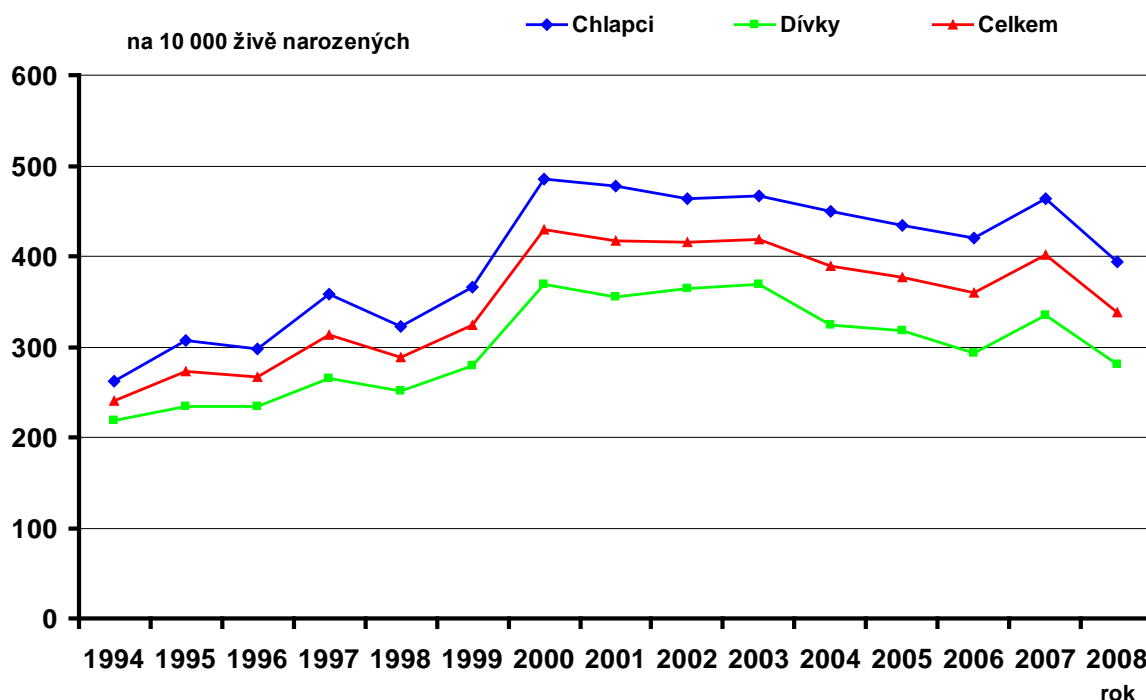
Metodika

V práci byla použita data z Národního registru vrožených vad (NRVV) vedeného v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky (ČR) v období 1994 – 2008. Národní registr vrožených vad je součástí Národního zdravotnického informačního systému (NZIS) a registrace je povinná. Údaje o prenatalně diagnostikovaných případech byly převzaty s údajů spolupracujících pracovišť – cytogenetických laboratoří a pracovišť klinické genetiky. Údaje za rok 2008 byly zpracovány z předběžných dat, která byla k dispozici k 31. 3. 2009. V naší analýze jsme sledovali vrožené vady (VV) jako celek i jednotlivé vybrané diagnózy, tak jak jsou evidovány v Národním registru vrožených vad České republiky.

Výsledky

V období 1994 – 2008 se v České republice živě narodilo 1 472 610 dětí, z toho 119 570 dětí v roce 2008. Ve stejném období bylo v NRVV evidováno 51 526 dětí s jednou nebo více vroženými vadami, z toho bylo 30 102 chlapců (58,62%) a 21 402 dívek (41,38%); ve 24 případech bylo pohlaví neznámé. V roce 2008 byla vrožená vada diagnostikována u 2 415 chlapců a 1 6320 dívek. V relativních číslech byla v období 1994 – 2008 vrožená vada zachycena v průměru 349,90 na 10 000 živě narozených, průměrná incidence u chlapců byla 398,10 a u dívek 269,30 na 10 000 živě narozených. V roce 2008 byla celková incidence VV 338,50 na 10 000 živě narozených, u chlapců pak 393,80 a u dívek 282,20 na 10 000 živě narozených – viz graf číslo 1.

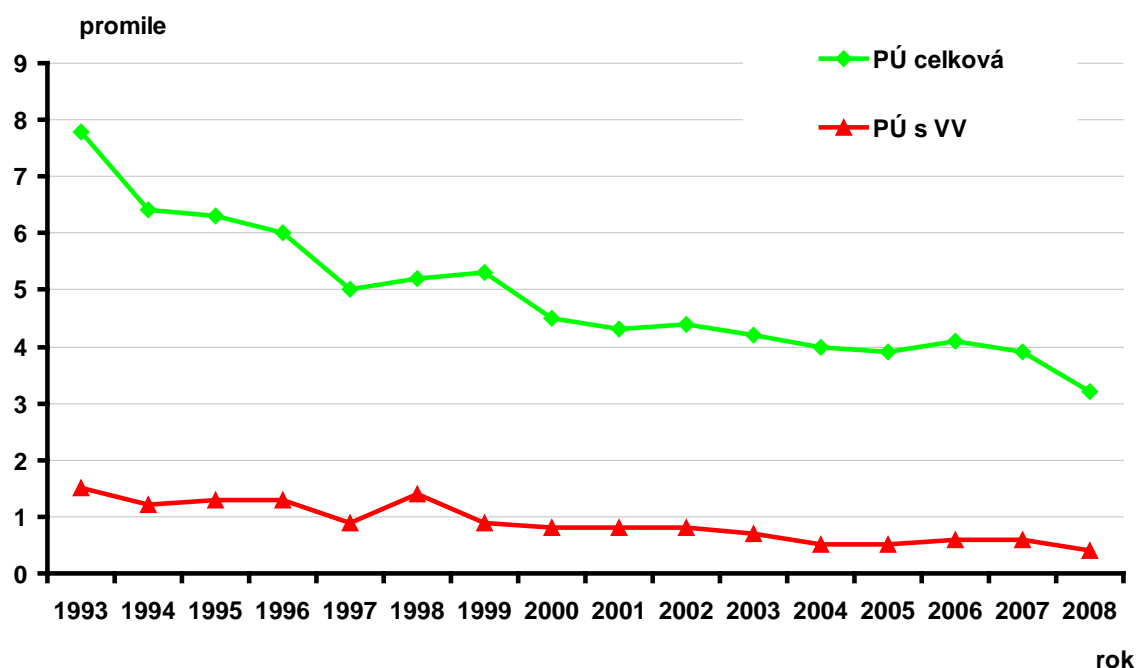
Graf číslo 1: Incidence vrožených vad v ČR v období 1994 – 2008, chlapci, dívky, celkem



V období 1994 – 2008 bylo u narozených dětí zachyceno celkem 70 405 diagnóz vrožené vady, z toho bylo 40 747 diagnostikováno u chlapců a 29 639 u dívek. Průměrný počet diagnózy vrožené vady byl 1,37 vady na jedno dítě, u chlapců to bylo méně (1,35 VV na 1 chlapce), než u dívek (1,39 VV na 1 dívku). Průměrné incidence diagnózy VV byly 478,10 na 10 000 živě narozených pro všechny děti, 538,90 u chlapců a 414,20 na 10 000 živě narozených u dívek.

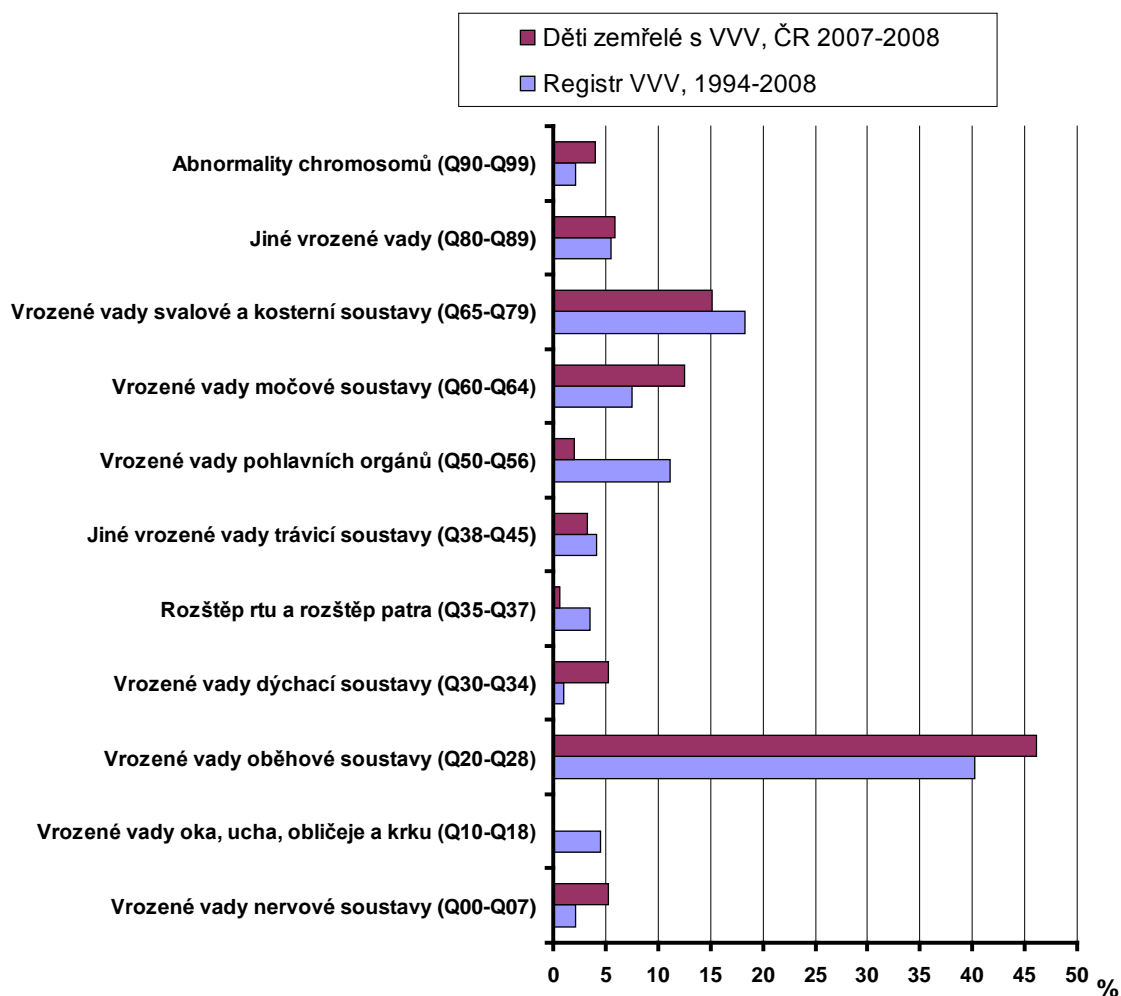
Perinatální úmrtnost (PÚ) v České republice, byla v roce 2008 3,2% a poklesla oproti roku 2007 (3,9%) - graf číslo 2 [data: MUDr. P. Velebil, 2009].

Graf číslo 2: Perinatální úmrtnost – celková a z důvodu vrozené vady – ČR, 1993 - 2008



V období 1993 – 2008 klesá celková perinatální úmrtnost v ČR ze 7,8 ‰ na současnou hodnotu 3,2 ‰. Perinatální úmrtnost pro vrozenou vadu klesla ve stejném období ze 1,5 ‰ (rok 1993) na 0,4 ‰ v roce 2008. Podíl PÚ z důvodu závažné nebo letální VV poklesl z 59,46% v roce 1993 na 26,67% v roce 2008. Podíl jednotlivých skupin diagnóz vrozených vad na perinatální úmrtnosti ukazuje následující graf číslo 3.

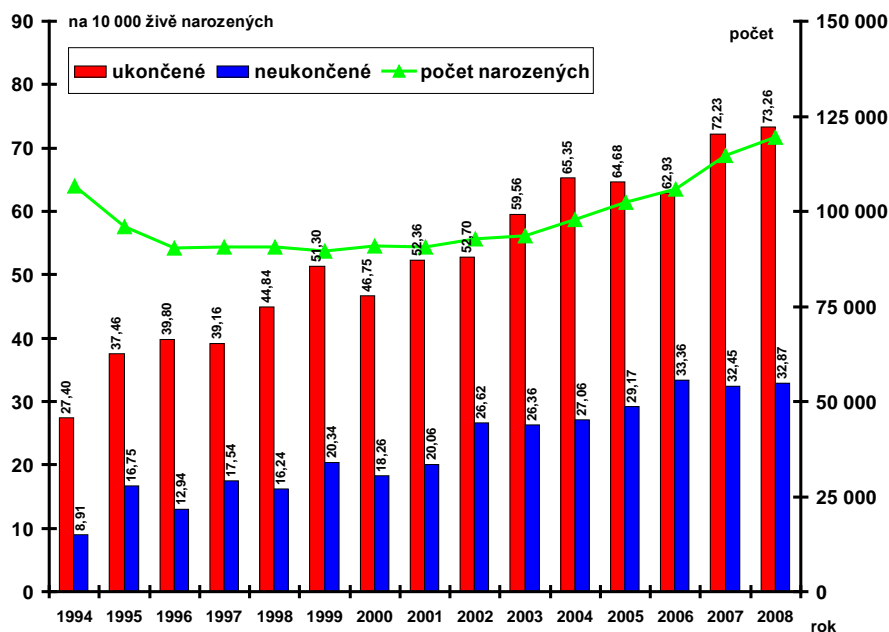
Graf číslo 3: Podíl jednotlivých skupin diagnóz vrozené vady na perinatální úmrtnosti – NRVV, ČR, 1994 - 2008



Graf ukazuje procentuální podíl jednotlivých skupin vrozené vady na PÚ v období 2007-2008 ve srovnání s procentuálním podílem všech vrozených vad v NRVV. Z grafu je patrné, že více jsou v PÚ zastoupeny vrozené vady ze skupin: vrozené vady nervové soustavy (Q00-Q07); vrozené vady oběhové soustavy (Q20-Q28); vrozené vady dýchací soustavy (Q30-Q34); vrozené vady močové soustavy; skupina – jiné vrozené vady (Q80-Q89) a abnormality chromosomů (Q90-Q99). Přestože tyto skupiny představují stále nejvyšší zastoupení pro perinatální úmrtí dětí s VV, prenatální diagnostika letálních a velmi závažných vrozených vad z těchto skupin významně přispěla ke snížení podílu VV na PÚ (anencefalie, spina bifida, hydrocefalus, encefalokéla, závažné vrozené srdeční vady, oboustranné postižení ledvin – ageneze, hypoplazie, cystická dysplázie a vrozené chromozomální aberace – Edwardův, Patauův a Downův syndrom).

Prenatální diagnostika v ČR v období 1994 – 2008 a její celkové výsledky jsou ukázány na grafu číslo 4.

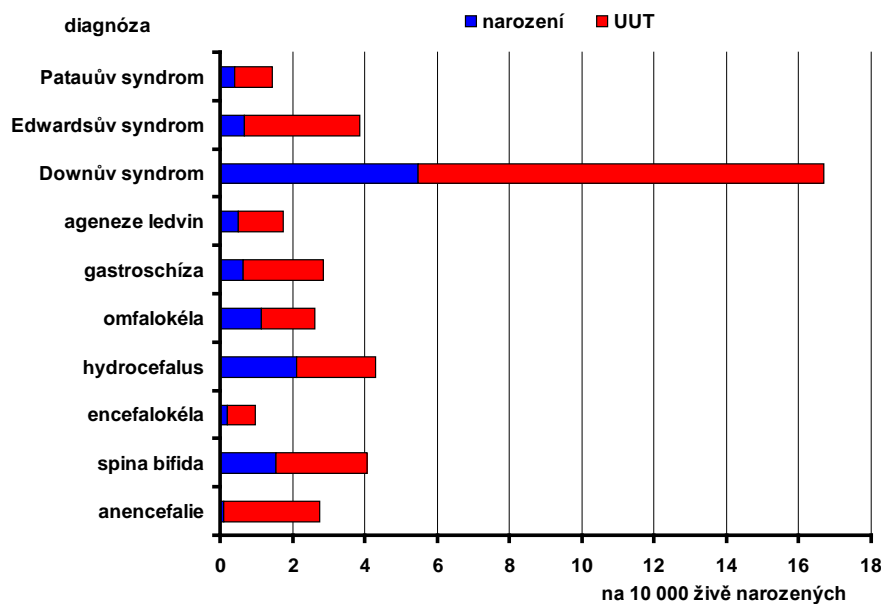
Graf číslo 4: Provedené výkony prenatalní diagnostiky – ukončené a neukončené případy, relativní počty, ČR 1994 - 2008



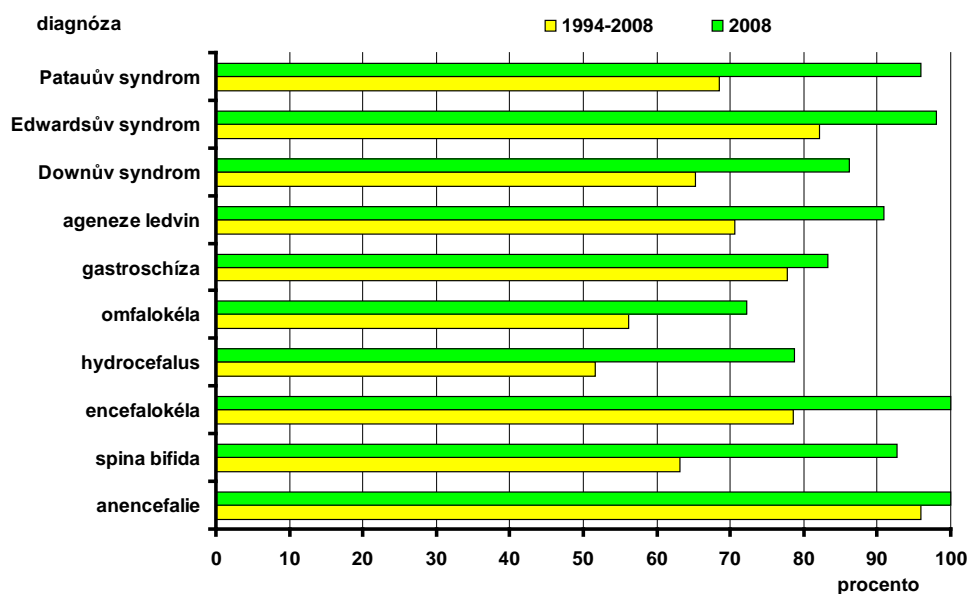
V průběhu období se zvýšil absolutní počet prenatalně diagnostikovaných případů z 387 (rok 1994) na 1 269 (rok 2008). V relativních počtech (se zohledněním různé porodnosti – v přepočtu na 10 000 živě narozených) byl tento nárůst ze 36,31 (rok 1994) na 106,13 (rok 2008). Podíl prenatalně diagnostikovaných vrozených vad a pro tuto diagnózu předčasně ukončených těhotenství (sekundární prevence) poklesl v tomto období ze 75,45 % (rok 1994) na 69,03 % (rok 2008), přičemž nejnižší procentuální podíl byl v roce 2006 (65,36 %).

Jednotlivým vybraným diagnózám vrozených vad jsou věnovány následující grafy číslo 5 a číslo 6. Vybrali jsme 10 závažných diagnóz, který významně ovlivňují úmrtnost a přežití postižených dětí. Graf číslo 5 ukazuje průměrné incidence za období 1994 – 2008 pro jednotlivé sledované diagnózy, jak pro případy prenatalně, tak pro případy postnatálně diagnostikované. Diagnózou s nejvyšší incidencí je v tomto případě Downův syndrom, dále Edwardsův syndrom, hydrocefalus a spina bifida. Nejméně časté jsou Patauův syndrom a encefalokéla. Na grafu číslo 6 jsou pak pro tyto diagnózy VV ukázány výsledky sekundární prevence (procento UUT z celkového počtu hlášených případů) - jednak průměr za celé období (1994-2008) a jednak údaje za rok 2008. Z grafu je patrné, že u všech sledovaných diagnóz má sekundární prevence stoupající trend a že prenatalní diagnostika významně snižuje výskyt těchto diagnóz u narozených dětí.

Graf číslo 5: Průměrné incidence vybraných typů vrozených vad v ČR, 1994 - 2008

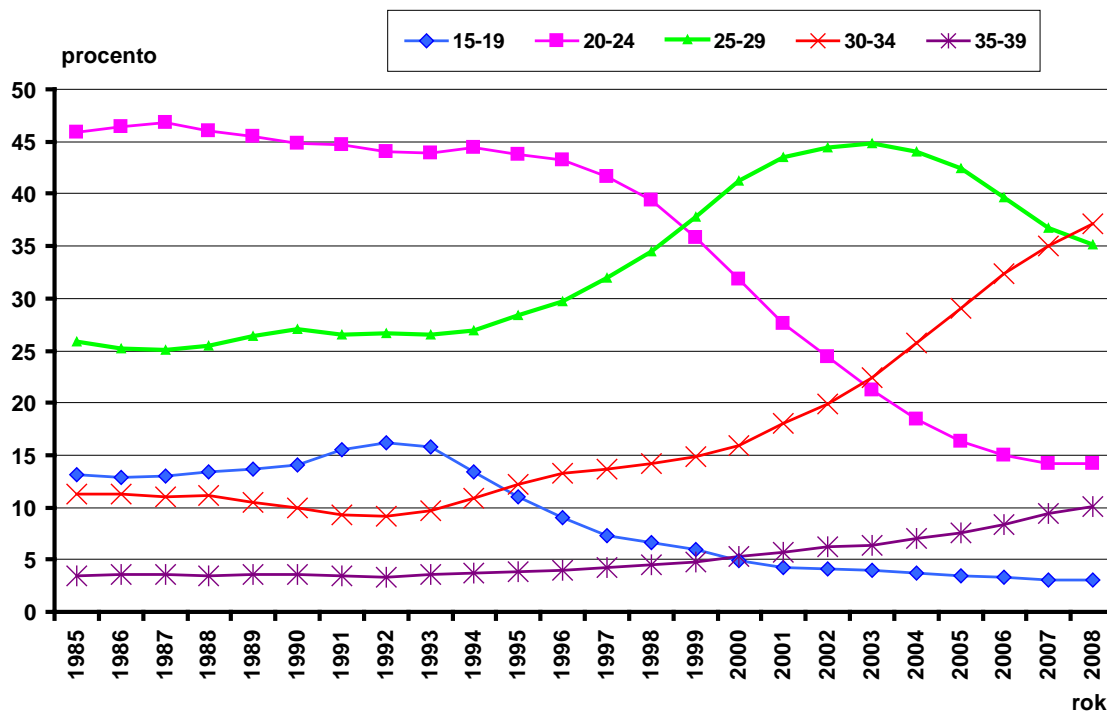


Graf číslo 6: Sekundární prevence vybraných typů vrozených vad v ČR, 1994 - 2008



Faktory, které ovlivňují výslednou četnost vrozené vady u narozených, lze rozdělit na dvě hlavní skupiny, jednak je to celková incidence vrozené vady v populaci a její změny, jednak efektivita prenatalní diagnostiky a výsledná sekundární prevence. Celkové incidence závažných strukturálních VV se v posledních 15 letech výrazně nemění, díky prenatalní diagnostice se však snižuje incidence těchto VV u narozených dětí. V případě chromozomálních aberací se však celková incidence zvyšuje a to především díky dvěma faktorům. Prvním z nich je posun prenatalní diagnostiky do časnějších fází těhotenství, tím druhým pak nepříznivá demografická situace v ČR. Na grafu číslo 7 je ukázán vývoj podílu živě narozených podle věku matky. Z grafu je patrné, že původně nejvíce zastoupená věková skupina 20-24 let se v roce 2008 dostala až na třetí místo za věkovou skupinu 30-34 let (na začátku období až třetí nejčastější) a za věkovou skupinu 25-29 let. Také se výrazně zvyšuje věková skupina rodiček nad 35 let.

Graf číslo 7: Vývoj podílu živě narozených podle věku matky - ČR, 1985 – 2008 dle ČSÚ



Počet živě narozených dětí v roce 2008 byl o 4,9 tisíce vyšší než v roce předchozím a dosáhl 119,6 tisíce. Více dětí se naposledy narodilo v roce 1993 (121,0 tisíce). Ukazatel úhrnné plodnosti - vyjadřující průměrný počet dětí narozených jedné ženě během jejího reprodukčního věku - se v roce 2008 zvýšil na 1,50 dítěte. V roce 2008 dále pokračoval trend posunu mateřství do pozdějšího věku. Průměrný věk žen při narození prvního dítěte se mezi roky 2007 a 2008 zvýšil o 0,2 roku, na 27,3. O dvě desetiny roku vzrostl i průměrný věk všech rodiček, na 29,3 roku. Průměrný věk otců při narození dítěte v roce 2008 činil 33,0 roku (údaj za 90 % živě narozených dětí, u zbývajících částí data o otci nebyla vyplněna), prvorozené děti měly otce v průměru 31,3leté. Rozdíl mezi průměrným věkem muže a ženy při narození prvního dítěte tak činil 4 roky. Mimo manželství se v roce 2008 narodilo 43,5 tisíce dětí a podíl dětí narozených nevdaným ženám se zvýšil oproti roku 2007 o 1,8 procentního bodu, tedy na 36,3 %.

Závěr

V posledních letech v ČR mírně klesá incidence vrozených vad jako celku. Vzestup incidencí mezi roky 1999 a 2000 byl způsoben změnou v registraci, po maximálních hodnotách v období 2000 - 2003 následuje pozvolný pokles. Počet vrozených vad jako příčiny perinatálního úmrtí se v posledních 15 letech snížil téměř o 75 %. Je to dáno zlepšenou prenatalní diagnostikou na straně jedné (snížení incidence závažných vrozených vad u narozených dětí), na straně druhé i zlepšenou neonatální a chirurgickou péčí o tyto děti (operabilní vrozené vady). Ovlivnitelnou složkou jsou zde diagnózy vrozených vad s velmi závažnou až infaustní prognózou, které uniknou prenatalní diagnostice, neovlivnitelnou pak případy, kdy těhotná odmítne po pozitivní prenatalní diagnostice předčasné ukončení těhotenství. Narůstá celkový počet provedených prenatalních vyšetření a předčasné ukončených případů těhotenství pro vrozenou vadu. Celková incidence závažných typů vrozených vad se v tomto období nemění (strukturální vrozené vady) nebo lehce narůstá (chromozomální aberace). U závažných typů vrozených vad klesá jejich incidence u narozených dětí. Nárůst celkové incidence u chromozomálních aberací je dán jednak nepříznivým demografickým vývojem (změna věkové skladby rodiček) a dále pak přesunem diagnostiky do časnějších fází gravidity.