

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
registrvvv@vrozene-vady.cz

Publikováno: 15. 6. 2009 Přijato: 10. 5. 2009 Akceptováno: 10. 6. 2009

Actual Gyn 2009, 1, 16-20

ISSN 1803-9588

Tento článek lze stáhnout z www.actualgyn.com

© 2009, Aprofema s.r.o.

Abstract

Our study deals with current results of birth defects registration in the Czech Republic over the 1994 – 2008 period. In a first part of the study birth defect incidences in births according to their gender and in totals are presented. Further, an analysis of birth defects yield in perinatal mortality (totally and according to particular diagnose) is performed. Finally, incidences of pre- and postnatally diagnosed ten selected birth defects are presented.

Key words:

birth defect, incidence, perinatal mortality, anencephaly, spina bifida, encephalocele, hydrocephalus, omfalocele, gastroschisis, renal agenesis, Down syndrome, Edwards syndrome, Patau syndrome

Abstrakt

V práci jsou prezentovány aktuální výsledky registrace vrozených vad v České republice v období 1994 – 2008. V první části jsou ukázány incidence vrozených vad u narozených dětí v tomto období podle pohlaví – chlapci, dívky celkem. Následuje analýza podílu vrozených vad na perinatální úmrtnosti, celkem i podle jednotlivých diagnóz. Na závěr jsou ukázány incidence prenatálně a postnatálně diagnostikovaných deseti vybraných typů vrozených vad.

Klíčová slova:

vrozená vada, incidence, perinatální úmrtnost, anencefalie, spina bifida, encefalokéla, hydrocefalus, omfalokéla, gastroschíza, ageneze ledvin, Downův syndrom, Edwardsův syndrom, Patauův syndrom

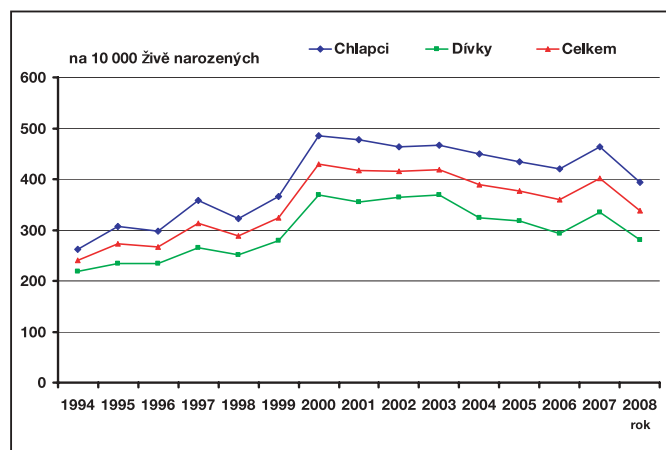
Metodika

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. Národní registr vrozených vad je součástí Národního zdravotnického informačního systému (NZIS) a registrace je povinná. Údaje o prenatalně diagnostikovaných případech byly převzaty z 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 vrozené vady (VV) jako celek i jednotlivé vybrané diagnózy, tak jak jsou evidovány v Národním registru vrozených 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 vrozenými 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 vrozená vada diagnostikována u 2 415 chlapců a 1 632 dívek. V relativních číslech byla v období 1994–2008 vrozená 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 1**.

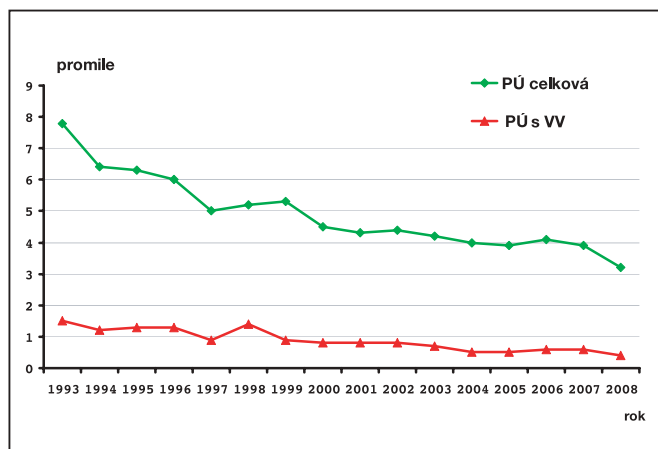
Graf 1: Incidence vrozených vad v ČR v období 1994–2008, chlapci, dívky, celkem



V období 1994–2008 bylo u narozených dětí zachyceno celkem 70 405 diagnóz vrozené vady, z toho bylo 40 747 diagnostikováno u chlapců a 29 639 u dívek. Průměrný počet diagnóz vrozené 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.

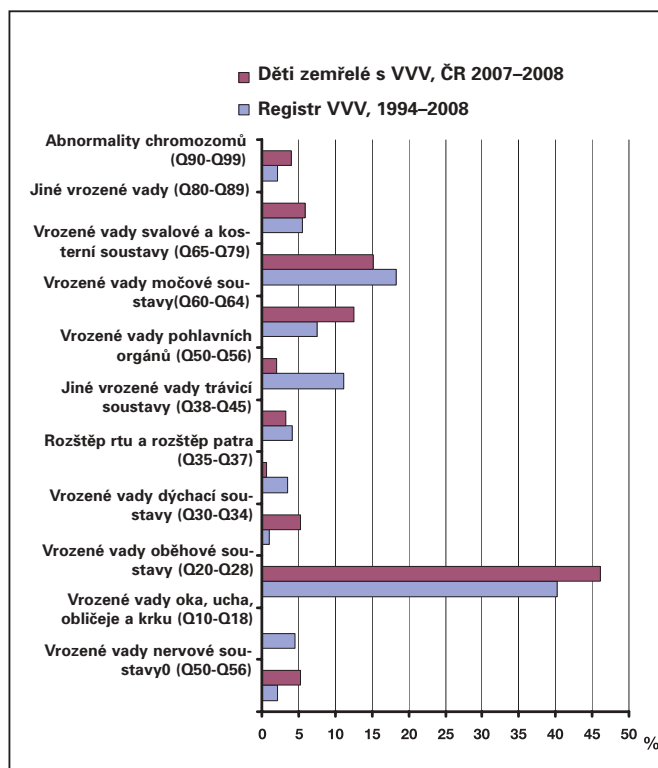
Perinatální úmrtnost (PÚ) v České republice, byla v roce 2008 3,2 ‰ a poklesla oproti roku 2007 (3,9 ‰) – **graf 2** [data: MUDr. P. Velebil, 2009].

Graf 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 3**.

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

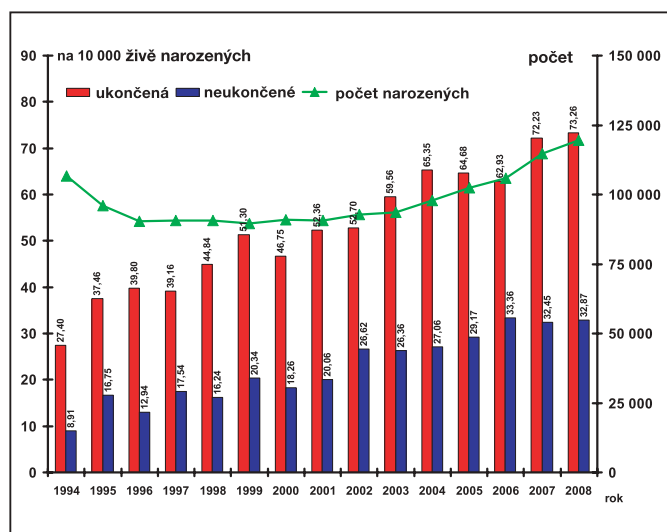


Graf ukazuje procentuální podíl jednotlivých skupin vrozené vady na PÚ v období 2007–2008 ve srovnání s procentuálním podílem všech vrozených vad v NRVV. Z grafu je patrné, že více jsou v PÚ zastoupeny vrozené

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 chromozomů (Q90–Q99). Přestože tyto skupiny představují stále nejvyšší zastoupení pro perinatální úmrtní dětí s VV, prenatalní 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 dysplazie a vrozené chromozomální aberace – Edwardsův, Patauův a Downův syndrom).

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

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

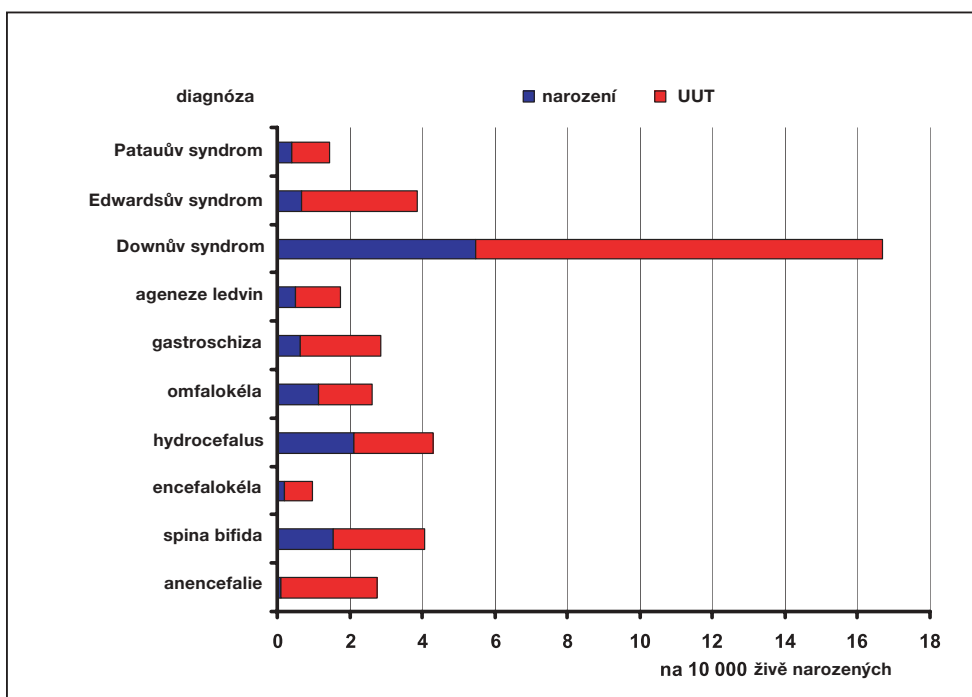


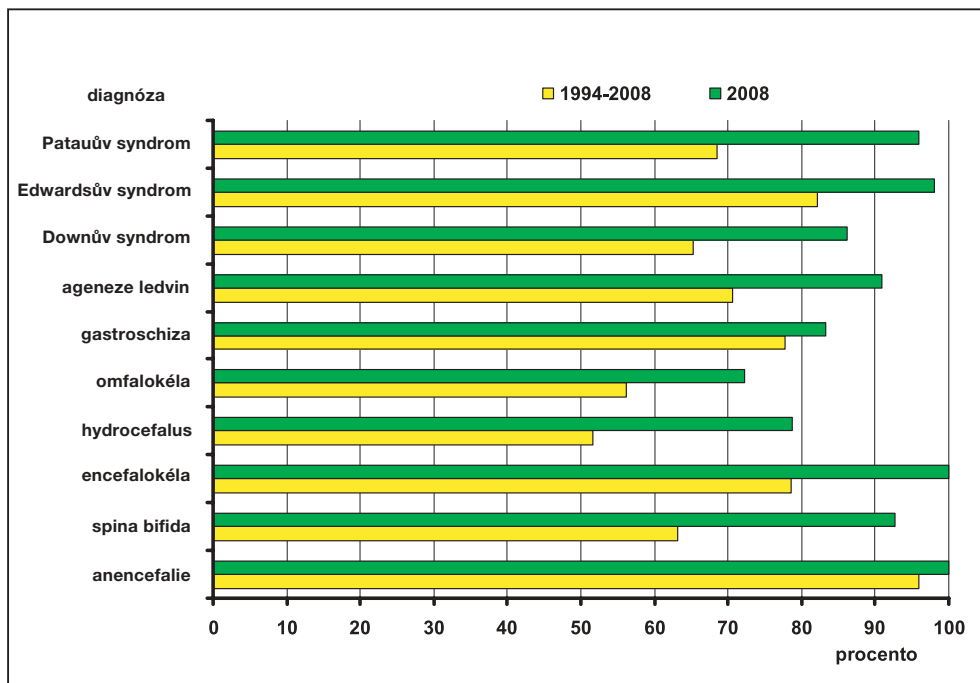
V průběhu období se zvýšil absolutní počet prenatalně diagnostikovaných případů z 387 (rok 1994) na 1 269 (rok 2008). V relativních počtech (se zohledněním různé porodnosti – v přepočtu na 10 000 živě narozených) byl tento nárůst ze 36,31 (rok 1994) na 106,13 (rok 2008). Podíl prenatalně diagnostikovaných vrozených vad a pro tuto diagnózu předčasně ukončených těhotenství (sekundární prevence) poklesl v tomto období ze 75,45 procenta (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 5 a 6**. Vybrali jsme 10 závažných diagnóz, které významně ovlivňují úmrtnost a přežití postižených dětí. Graf 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 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.

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

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





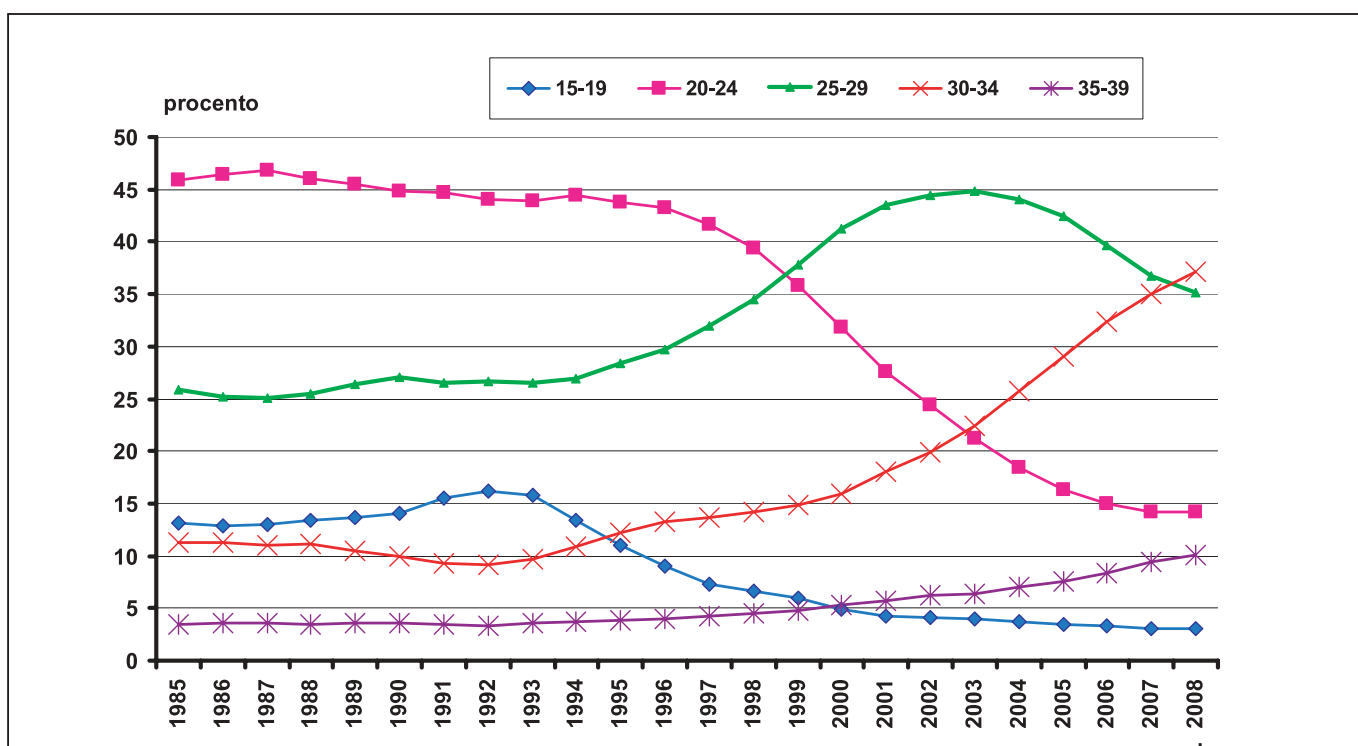
Graf 6: Sekundární prevence vybraných typů vrozených vad v ČR, 1994-2008

v ČR. Na **grafu 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.

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

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



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 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.

Literatura

1. Šípek A, Gregor V, Horáček J. Vrozené vady v České republice v období 1994-2005 – perinatologická data. Čes. Gynek. 2007;72(2):103-109.
2. Šípek A, Gregor V, Horáček J. Vrozené vady v České republice v období 1961 až 2005 – průměrné incidence. Čes. Gynek. 2007;72(3):185-191.
3. Šípek A, Gregor V, Horáček J. Čtvrtletní incidence vybraných typů vrozených vad v České republice v období 1994-2005: dvanáctileté období. Čes. Gynek. 2007;72(4):254-61.
4. Gregor V, Šípek A, Horáček J. Vrozené vady v České republice – prenatální diagnostika. Čes. Gynek. 2007;72(4):262-8.
5. Gregor V, Šípek A, Šípek A Jr, Horáček J, Langhammer P, Petržílková L, Calda P. Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v České republice: 1994–2007. Česká Gynekol. 2009;74(1):44-54.
6. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr, Horáček J, Klaschka J, Skibová J, Langhammer P, Petržílková L, Wiesnerová J. Vrozené vady v České republice v období 1994-2007. Česká Gynekol. 2009;74(1):31-44.
7. Gregor V, Šípek A, Calda P, Šípek A Jr, Horáček J, Langhammer P, Petržílková L, Wiesnerová J. Ultrazvuková prenatální diagnostika vrozených vad v České republice v období 1994-2007. Česká Gynekol. 2008;73(6):340-50.