proLékaře.cz | 5.5.2024

Prevalence vybraných vrozených vad v České republice – vývojové vady centrálního nervového systému a zažívacího traktu

Šípek A.[1, 2, 3], Gregor V.[1, 2, 4], Horáček J.[1, 5], Šípek A. jr.[1,6], Klaschka J.[7], Malý M.[7, 8]

[1]Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
[2]Sanatorium Pronatal s.r.o., Praha
[3]Ústav obecné biologie a genetiky, 3. LF UK, Praha
[4]Katedra lékařské genetiky, Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha
[5]Gennet, Praha
[6]Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha
[7]Ústav informatiky AV ČR, v. v. i., Praha
[8]Státní zdravotní ústav, Praha

SOUHRN

Cíl studie: Analýza prevalencí vybraných diagnóz vrozených vad v České republice v období 1994–2009.
Typ studie: Retrospektivní epidemiologická analýza prevalencí vrozených vad u narozených dětí a prevalencí celkových (včetně prenatálně diagnostikovaných případů) z databáze Národního registru vrozených vad v České republice.
Materiál a metodika: V práci jsme využili údaje z Národního registru vrozených vad (NRVV) vedeného v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky (ÚZIS ČR). Byla použita data z celé České republiky v období 1994–2009. Údaje o četnostech vrozených vad jako celku i jednotlivých vybraných typů byly získány z dat Národního registru vrozených vad, které jsou evidovány v Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR. Doplňující data o prenatálně diagnostikovaných případech byla získána ze všech pracovišť a laboratoří lékařské genetiky v České republice. V naší práci jsme analyzovali četnosti vrozených vad u narozených dětí a četnosti celkové (včetně úspěšné prenatální diagnostiky). Podrobnější zpracování bylo provedeno pro tyto diagnózy – anencefalie, spina bifida, encefalokéla, vrozený hydrocefalus, omfalokéla, gastroschíza, atrézie a stenóza jícnu, anorektální malformace, kongenitální diafragmatická hernie. Trendy prevalencí byly hodnoceny Poissonovou regresí.
Výsledky: V roce 2009 se v České republice živě narodilo celkem 118 348 dětí, 60 368 chlapců a 57 980 dívek. V tomto roce se narodilo 4 653 dětí s vrozenou vadou a z tohoto počtu byla vrozená vada diagnostikována u 2 745 chlapců a u 1 908 dívek. V období 2007–2009 se celkový počet narozených dětí s vrozenou vadou pohyboval zhruba v rozmezí 4,6–4,8 tisíce za rok. V případě postižených chlapců se počty v tomto tříletém období pohybují řádově v rozmezí 2,7 a 2,8 a v případě postižených dívek je pak počet zhruba 1,9 tisíce za rok. Prevalence anencefalie u narozených je minimální, většina případů je prenatálně diagnostikována a významně se nemění. U narozených zůstává prevalence na stejné úrovni. Efektivita prenatální diagnostiky spina bifida se zvyšuje a dochází k poklesu prevalencí u narozených dětí. V případě encefalokély se zvyšuje prevalence prenatálně diagnostikovaných případů, prevalence u narozených kolísají, nebyl zjištěn jednoznačný trend. Prevalence omfalokély kolísají jak pro prenatálně, tak i postnatálně diagnostikované případy, záchyt prenatální diagnostiky se však pro tuto diagnózu zvyšuje. U gastroschízy se celkové prevalence nemění, nicméně se statisticky nevýznamně zvyšuje počet narozených dětí s touto vadou. Pokud je tento trend reálný, může to být dáno změnou přístupu k prenatálně diagnostikovaným případům díky aktuálně dosahovaným úspěchům chirurgické korekce této vady. Prevalence kongenitálního hydrocefalu u narozených dětí klesají ve druhé polovině období 1994–2009 díky zlepšující se prenatální diagnostice. V případě prevalencí vrozených vad jícnu a anorektálních malformací se prevalence u narozených lehce zvyšují. Prevalence vrozené brániční kýly kolísají, nicméně je zde patrný mírný nárůst celkové prevalence.
Závěr: Prevalence některých analyzovaných vrozených vad u narozených v průběhu sledovaného období 1994–2009 klesají (spina bifida, omfalokéla, kongenitální hydrocefalus) především díky úspěšné prenatální diagnostice. U jiných sledovaných diagnóz se prevalence u narozených nemění (anencefalie, encefalokéla). V případě anencefalie je tento stav dán tím, že hodnoty u narozených jsou minimální, prenatální diagnostika dosahuje téměř 100 %. V případě encefalokély je toto dáno velmi nízkou četností této diagnózy v populaci. Třetí skupinu tvoří vady, kdy se prevalence diagnózy u narozených zvyšují (gastroschíza, vrozené vady jícnu a anorektální malformace). V případě gastroschízy je to dáno změnou přístupu k prenatálně diagnostikovaným případům (dobrá prognóza operabilní vady). V případě vrozených vad jícnu a anorektálních malformací prevalence kolísají, nicméně je patrný trend mírného nárůstu, podobně jako v případě vrozené brániční kýly.

KLÍČOVÁ SLOVA

defekty neurální trubice – vrozený hydrocefalus – defekty břišní stěny – vrozené vady jícnu – anorektální malformace – kongenitální diafragmatická hernie

ABSTRACT

Šípek A., Gregor V., Horáček J., Šípek A. jr., Klaschka J., Malý M.: Prevalence of selected congenital anomalies in the Czech Republic: congenital anomalies of the central nervous system and gastrointestinal tract

Objective: Analysis of the prevalence of selected congenital anomalies in the Czech Republic in 1994–2009.
Design: Retrospective epidemiological analysis of the postnatal and overall (including prenatally diagnosed cases) prevalence of congenital anomalies from the database of the National Registry of Congenital Anomalies of the Czech Republic.

proLékaře.cz | 5.5.2024

Material and methods: Data from the National Registry of Congenital Anomalies (NRCA) maintained by the Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic (IHIS CR) were used. The analysis was carried out for the entire Czech Republic, based on the data from 1994 to 2009. Additional data on prenatally diagnosed anomalies were obtained from medical genetics centres and laboratories in the Czech Republic. This study analyzed the postnatal and overall (including prenatally diagnosed cases) prevalence of congenital anomalies. More detailed analysis was carried out for the following diagnoses: anencephaly, spina bifida, encephalocoele, congenital hydrocephalus, omphalocoele, gastroschisis, oesophageal atresia and stenosis, anorectal anomalies, and diaphragmatic hernia. Prevalence trends were analysed using Poisson regression.
Results: In 2009, a total of 118 348 live births were recorded in the Czech Republic, 60 368 boys and 57 980 girls. Of this total, 4 653, i.e. 2 745 boys and 1 908 girls, were diagnosed with congenital anomalies. In 2007–2009, the total of life births with congenital anomalies ranged between 4.6 and 4.8 thousand per year. The respective ranges in this three-year period were in the order of 2.7 and 2.8 thousand per year for boys and 1.9 thousand per year for girls. The prevalence of postnatally diagnosed anencephaly was minimal, as most cases were diagnosed prenatally, and the data did not vary significantly. The prevalence of postnatally diagnosed cases remained at the same level. The effectiveness of the prenatal diagnosis of spina bifida increased and thus the prevalence of postnatally diagnosed cases decreased. The prevalence of prenatally diagnosed encephalocoele increased and that of postnatally diagnosed cases varied between years, with no clear trend. The prevalence of omphalocoele varied for both prenatally and postnatally diagnosed cases; nevertheless, the effectiveness of prenatal diagnosis of this defect increases. The prevalence of gastroschisis remained unchanged, but the number of live births with this diagnosis showed a non-significant upward trend. If the trend reflects the real situation, it could be a result of a changed approach to prenatal diagnosis due to advances in corrective surgery of this defect. The prevalence of live births with congenital hydrocephalus showed a downward trend in the second half of the period 1994–2009 thanks to the improved diagnosis. The prevalence rates of live births with congenital esophageal and anorectal anomalies were slightly increasing. The prevalence of congenital diaphragmatic hernia varied between years but the overall prevalence appeared to be slightly increasing.
Conclusion: The prevalence of some congenital anomalies (spina bifida, omphalocoele, and congenital hydrocephalus) showed a downward trend over the study period 1994–2009, mainly as a result of effective prenatal diagnosis. The prevalence of other congenital anomalies such as anencephaly or encephalocoele remained unchanged in live births. As for anencephaly, postnatally diagnosed cases were rare as the prenatal diagnosis was close to 100 %. The trend in encephalocoele is explained by the low incidence of this diagnosis in the population. The third group of postnatally diagnosed congenital anomalies such as gastroschisis or esophageal and anorectal anomalies were on the rise. As for gastroschisis, the reason was the changed approach to prenatal diagnosis due to good prognosis of this operable defect. The prevalence of congenital esophageal and anorectal anomalies varied between years, with a slowly increasing trend, similarly to diaphragmatic hernia.

KEY WORDS:

neural tube anomalies – congenital hydrocehalus – abdominal wall anomalies – congenital esophageal anomalies – anorectal anomalies – congenital diaphragmatic hernia

Epidemiol. Mikrobiol. Imunol., 64, 2015, č. 1, s. 47–53

ÚVOD

Populace je vystavena různým zevním vlivům, ze kterých plynou i různá zdravotní rizika. Jedním z takovýchto rizik je i riziko vzniku vrozené vady (VV). Z hlediska studia zdravotního stavu populace je důležitá znalost nejen průměrných prevalencí VV, ale i případné změny těchto prevalencí v průběhu času. Intenzita výskytu VV je považována za jeden ze základních kvalitativních ukazatelů populačních i medicínských. Nelze opominout ani hledání potencionálních rizik vedoucích ke zvýšené pravděpodobnosti výskytu VV. Těmito riziky mohou být nežádoucí vlivy zevního prostředí nebo faktory biologicko-sociální (věk žen, různá onemocnění aj). Možnostmi snížení těchto většinou ovlivnitelných rizik se zabývá oblast primární prevence VV. Výsledná četnost prenatálně diagnostikovatelných VV u narozených je však dána i možnostmi prenatální diagnostiky (tzv. sekundární prevence). Úspěšnost prenatální diagnostiky a výsledné četnosti VV v populaci jsou i významným ukazatelem péče prenatální a perinatální, přežívání dětí narozených s VV pak ukazatelem péče postnatální (především neonatální a chirurgické).
Podíl jednotlivých typů VV u narozených dětí se v čase mění, obdobně jako např. struktura příčin úmrtí. Z hlediska epidemiologického je nutné hodnotit prevalence VV v České republice (ČR) a jejich změny především z pohledu jednotlivých diagnóz. Během posledních let se intenzita VV v ČR měnila. U některých typů se četnosti v novorozenecké populaci snižují díky úspěšné prenatální diagnostice, u některých diagnóz naopak četnosti u narozených stoupají. Kromě prenatální diagnostiky se však na výsledné četnosti VV v populaci mohou uplatňovat i další vlivy. Jedním z nich může být i zlepšení, zrychlení a zkvalitnění postnatálních diagnostických možností – především zavedení a rozvoj ultrazvukové diagnostiky.

MATERIÁL A METODY

Naše práce představuje retrospektivní epidemiologickou studii, která analyzuje prevalence vybraných diagnóz vrozených vad (VV), a to jak u živě a mrtvě narozených dětí, tak i u případů prenatálně diagnostikovaných. Absolutní počty sledovaných diagnóz VV byly získány z dat Národního registru vrozených vad (NRVV), který je veden v Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS ČR). Registrace VV je ze zákona povinná a je součástí Národního zdravotnického systému v ČR (NZIS ČR) a slouží mimo jiné i k hodnocení zdravotního stavu populace. Doplňující data o prenatálně diagnostikovaných případech sledovaných VV byla získána z jednot-

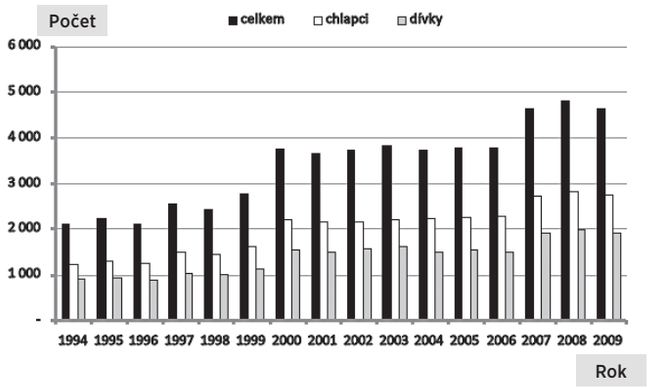
proLékaře.cz | 5.5.2024

livých pracovišť lékařské genetiky v České republice. Počet těchto pracovišť se v průběhu sledovaného období mění. Data byla získána ze všech pracovišť existujících v daném roce (1994–2009). Počet těchto pracovišť se v ČR zvyšuje – v roce 1994 to bylo 18 pracovišť a v roce 2009 již 30 pracovišť. Spolupráce a zasílání dat probíhá pod záštitou výboru Společnosti lékařské genetiky České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně (SLG ČLS JEP). Efektivita hlášení prenatálně i postnatálně detekovaných případů je pravidelně analyzována na národní (ÚZIS ČR) i mezinárodní úrovni (v rámci organizace ICBDSR = International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research). V práci jsme analyzovali data o těchto vrozených vadách: anencefalie, spina bifida, encefalokéla, omfalokéla, gastroschíza, kongenitální hydrocefalus, atrézie/stenóza jícnu, anorektální malformace a diafragmatická hernie. Za každý rok jsme získali počet nově hlášených případů konkrétní sledované diagnózy, tj. počet narozených a počet prenatálně diagnostikovaných a pro tuto VV předčasně ukončených případů. Získané absolutní počty sledovaných diagnóz jsme vztáhli k počtu živě narozených v daném kalendářním roce (přepočet na 10 000 živě narozených je standardem a je využíván jak pro sledování vývoje výskytu vrozené vady v časovém horizontu, tak i pro mezinárodní srovnání).

Trendy prevalencí byly hodnoceny Poissonovou regresí s časem (rokem výskytu) jako spojitou proměnnou. Výpočty byly provedeny programem Stata verze 9.2 (Stata Corp. LP, College Station, TX, USA). Výsledky jsou považovány za statisticky významné při p-hodnotě menší než 0,05.

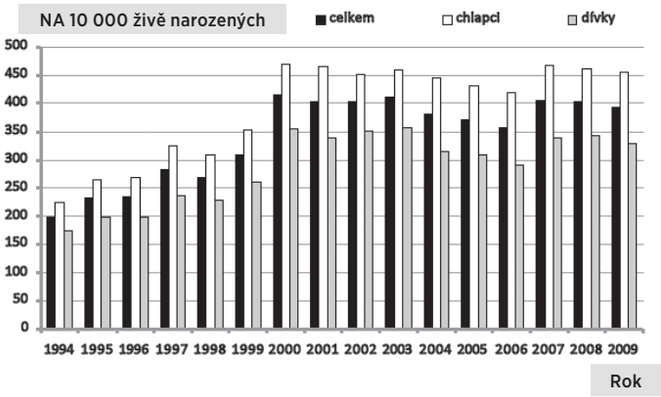
VÝSLEDKY

Podle oficiálních údajů ÚZIS ČR se v roce 2009 živě narodilo celkem 118 348 dětí, 60 368 chlapců a 57 980 dívek. Tento počet je řádově stejný jako v roce předchozím (2008) – 119 570 narozených dětí, 61 326 chlapců a 58 244 dívek. V roce 2009 se v České republice narodilo 4 653 dětí s VV. Z tohoto celkového počtu byla VV diagnostikována u 2 745 chlapců a u 1 908 dívek (graf 1). V období 2007–2009 se celkový počet narozených dětí s VV pohybuje zhruba v rozmezí 4,6–4,8 tisíce za



Graf 1. Absolutní počty narozených dětí s vrozenou vadou v České republice, 1994–2009, podle pohlaví a celkem

Fig. 1. Absolute numbers of live births with congenital anomalies in the Czech Republic, 1994–2009, by gender and overall



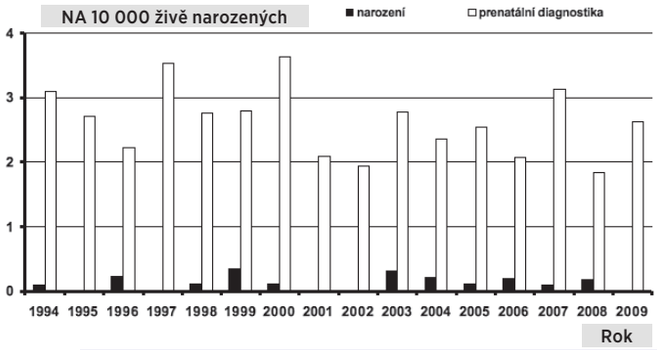
Graf 2. Relativní počty narozených dětí s vrozenou vadou v České republice, 1994–2009, podle pohlaví a celkem

Fig. 2. Relative numbers of live births with congenital anomalies in the Czech Republic, 1994–2009, by gender and overall

rok. V případě postižených chlapců se počty v tomto tříletém období pohybují řádově v rozmezí 2,7 a 2,8 a v případě postižených dívek je pak počet zhruba 1,9 tisíce za rok. Podíváme-li se na tyto údaje v relativních počtech (graf 2), je patrné, že celkové počty narozených dětí s VV se pohybují v desetiletém období (2000–2009) zhruba v rozmezí 350–400 na 10 000 živě narozených a nedochází k žádným významným změnám této prevalence. Chlapci jsou celkově postiženi častěji než dívky, procento postižených chlapců v rámci dětí s VV kolísá v posledních třech letech v rozmezí 58,7 až 59,0 %.

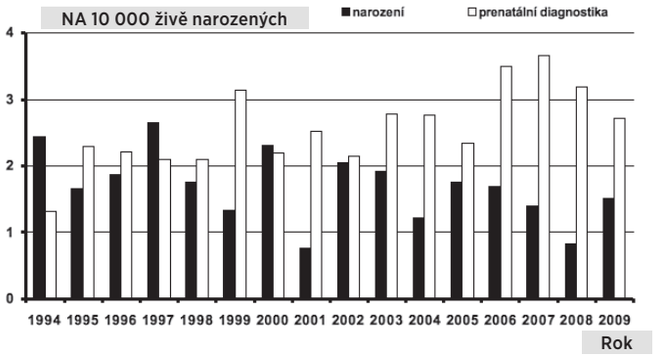
První sledovanou diagnózou našeho přehledu je anencefalie. Tato letální VV se v posledních letech vyskytuje u narozených dětí minimálně – graf 3. Na grafu jsou prezentovány prevalence (na 10 000 živě narozených) u narozených dětí a u prenatálně diagnostikovaných a pro tuto diagnózu předčasně ukončených případů. Z grafu je patrná významná převaha prenatálně diagnostikovaných případů nad případy u narozených dětí, v uplynulých letech to byly pouze ojedinělé případy. Všechny případy však byly prenatálně diagnostikovány, ale z různých důvodů nedošlo k předčasnému ukončení gravidity. V případě celkových prevalencí je patrný mírný pokles, který je však statisticky nevýznamný ($p = 0{,}156$). Druhou sledovanou vrozenou vadou je spina bifida. V tomto případě byla efektivita v první polovině sledovaného období v průměru 55 % a ve druhé polovině pak 65 % (graf 4). Díky zlepšené prenatální diagnostice dochází u této VV ke snižování výskytu u narozených dětí ($p = 0{,}007$), přičemž celkové prevalence zůstávají na stejné úrovni ($p = 0{,}320$). Další prezentovaná VV – encefalokéla – patří také do skupiny rozštěpových vad centrálního nervového systému (NTD). Oproti dvěma předchozím diagnózám je však méně častá. Na grafu 5 jsou ukázány prevalence (na 10 000 živě narozených) u narozených dětí a u prenatálně diagnostikovaných případů. Z grafu je patrné, že v případě prevalencí prenatálně diagnostikovaných případů dochází k jejich nárůstu ($p < 0{,}001$). U narozených dětí prevalence spíše kolísají bez významné změny trendu ($p = 0{,}840$).

proLékaře.cz | 5.5.2024



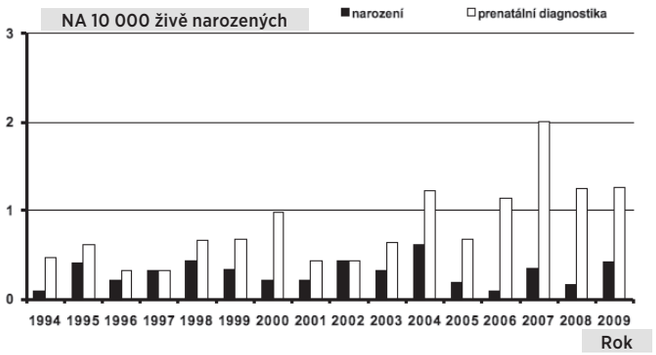
Graf 3. Anencefalie v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Figure 3. Anencephaly in the Czech Republic, prevalence of prenatally and postnatally diagnosed cases, 1994–2009



Graf 4. Spina bifida v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 4. Spina bifida in the Czech Republic, prevalence of prenatally and postnatally diagnosed cases, 1994–2009

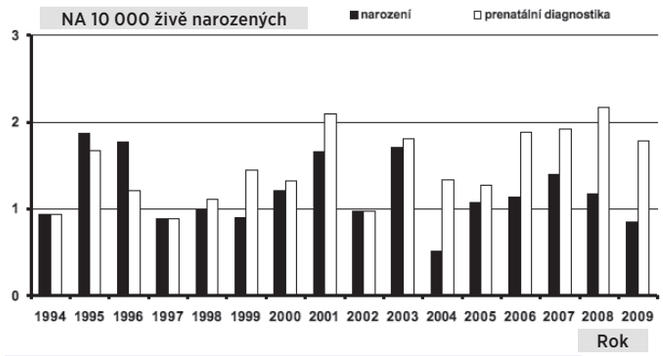


Graf 5. Encefalokéla v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 5. Encephalocoele in the Czech Republic, prevalence of prenatally and postnatally diagnosed cases, 1994–2009

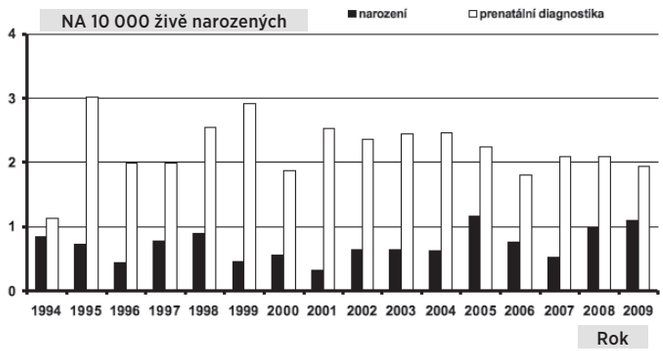
Další grafy jsou věnovány dvěma diagnózám ze skupiny rozštěpových vad stěny břišní (AWD). Na grafu 6 jsou ukázány prevalence pro omfalokélu. Z grafu je patrný souběh kolísání jak pro prenatálně, tak pro postnatálně zachycené diagnózy. Záchyt prenatální diagnostikou byl v první polovině sledovaného období v průměru 50 %, ve druhé polovině více než 60 %. Celkové prevalence této vady ve sledovaném období v ČR mírně, statisticky nevýznamně narůstají (p = 0,173). Prevalence omfalokély u narozených mírně, statisticky nevýznamně klesá (p = 0,323), především díky efektu úspěšné prenatální diagnostiky, kde zaznamenáváme signifikantní nárůst počtu diagnostikovaných případů (p = 0,007). Druhá vada z této skupiny diagnóz – gastroschíza – je prezentována na grafu 7. Z grafu je patrné, že celková prevalence této vady se v průběhu sledovaného období nemění (p = 0,635) a větší část případů je prenatálně diagnostikována. V posledních letech, v souvislosti s úspěchy postnatálního chirurgického řešení, se začíná měnit klinický přístup k prenatálně diagnostikovaným případům této vady. Více těhotných se přiklání k možnosti těhotenství s touto VV předčasně neukončovat.

Následující analyzovaná VV je kongenitální hydrocefalus. Graf 8 ukazuje pro tuto diagnózu prevalenci pro prenatálně a postnatálně diagnostikované případy. Z grafu je patrné, že v první polovině sledovaného období, letech 1994–2001, dochází k mírnému navýšení celkových prevalencí, které se blíží hranici statistické



Graf 6. Omfalokéla v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 6. Omphalocoele in the Czech Republic, prevalence of prenatally and postnatally diagnosed cases, 1994–2009



Graf 7. Gastroschíza v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 7. Gastroschisis in the Czech Republic, prevalence of prenatally and postnatally diagnosed cases, 1994–2009

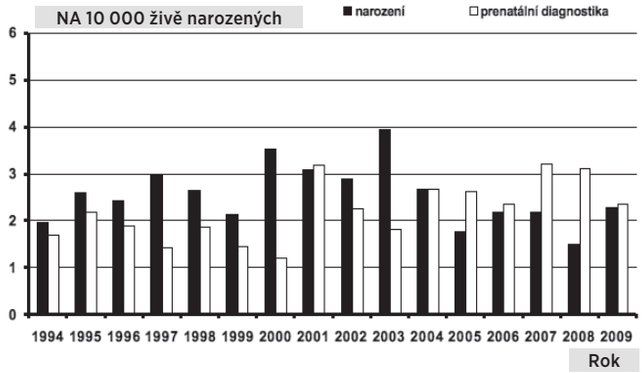
proLékaře.cz | 5.5.2024

významnosti (p=0,073), především díky určitému nárůstu diagnóz u narozených dětí (p=0,097). Ve druhé polovině sledovaného období (od r. 2002) prevalence u narozených začínají klesat, ovšem pokles je statisticky nevýznamný (p = 0,326). Statisticky významně v tomto období klesal výskyt dětí narozených s touto VV (p = 0,006). Další vrozenou vadu (atrézie/stenóza jícnu) ukazuje graf 9. U této diagnózy nejsou k dispozici data o prenatální diagnostice, tento typ vývojové vady je stále velmi obtížně prenatálně diagnostikovatelný. Z grafu je vidět kolísání výskytu s maximy v roce 1994, 2001 a 2008, celkově je však patrný mírný nárůst prevalence ve sledovaném období (p = 0,018). Graf 10 je věnován výskytu diagnózy anorektální malformace. Podobně jako u předchozí vady je patrné kolísání prevalence, tentokrát s maximy v roce 2001, 2004 a 2009. Také u této diagnózy nejsou k dispozici data o prenatální diagnostice (není dosud jednoznačně prenatálně diagnostikovatelná). Podobný je i trend mírného, statisticky významného (p < 0,001) navyšování výskytu této vrozené vady v populaci. Poslední analyzovanou VV je diafragmatická hernie. Na grafu 11 je patrné kolísání prevalencí jak u prenatálně, tak postnatálně diagnostikovaných případů, nicméně je zřejmé, že dochází k mírnému nárůstu celkové četnosti (p = 0,017).

DISKUSE

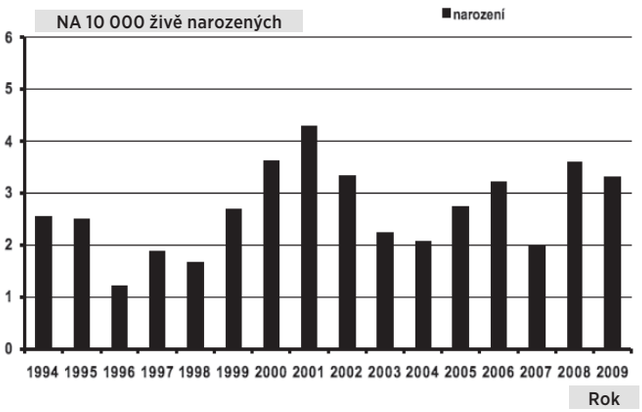
Anencefalie, spina bifida a encefalokéla jsou označovány jako defekty neurální trubice (Neural Tube Defects – NTD). Porucha uzávěru neurální trubice v průběhu 4. týdne embryonálního vývoje resultuje buď v anencefalii, nebo ve spina bifida aperta (otevřený defekt), zatímco encefalokéla vzniká až po uzávěru neurální trubice. NTD defekty jsou často asociovány nejen s různými jinými vadami centrálního nervového systému (CNS), ale také s VV jiných orgánů. V literatuře jsou popsány odlišné prevalence NTD v souvislosti s etnickými, geografickými a sezonními vlivy. Etiologie těchto defektů však stále není známá [5, 17, 18]. Epidemiologické studie a rozbory jednotlivých případů ukazují na možnou souvislost rizika vzniku NTD s teratogenním působením některých chemických látek, léků, faktorů zevního prostředí a znečištění či infekcí. Často je jako možný vyvolávající činitel uváděna mateřská horečka, léky ze skupiny antiepileptik nebo jiná chronická onemocnění těhotné ženy – diabetes mellitus (cukrovka) [7]. Epidemiologické studie z Maďarska, USA a Anglie prokázaly protektivní účinek perikoncepční suplementace kyselinou listovou u těhotných žen na snížení prevalence a rekurence NTD [7, 17]. Významnou roli ve snížení počtu narozených dětí s těmito závažnými vrozenými vadami však hraje tzv. „sekundární prevence“ – tedy předčasné ukončení gravidity. Po pozitivní prenatální diagnostice jsou těhotenství s plodem s prokázaným defektem NTD v souladu s příslušnou legislativou na přání těhotné v naprosté většině případů předčasně ukončována [6, 11]. V tomto případě vidíme snahu přesunout prenatální diagnostiku těchto vad do časnějšího stadia těhotenství – do prvního trimestru [7, 12].

Defekty břišní stěny patří mezi časté a závažné VV v populaci. Z tohoto důvodu se na tuto oblast VV upírá také výrazná snaha prenatální diagnostiky s cílem minimalizovat počty těchto vad u narozených dětí – po včasné pozitivní prenatální diagnostice lze těhotenství



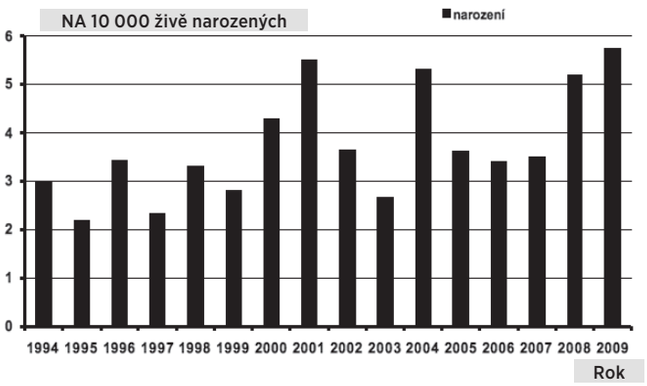
Graf 8. Kongenitální hydrocefalus v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 8. Congenital hydrocephalus in the Czech Republic, prevalence of prenatally and postnatally diagnosed cases, 1994–2009



Graf 9. Atrézie/stenóza jícnu v České republice, prevalence u narozených dětí, 1994–2009

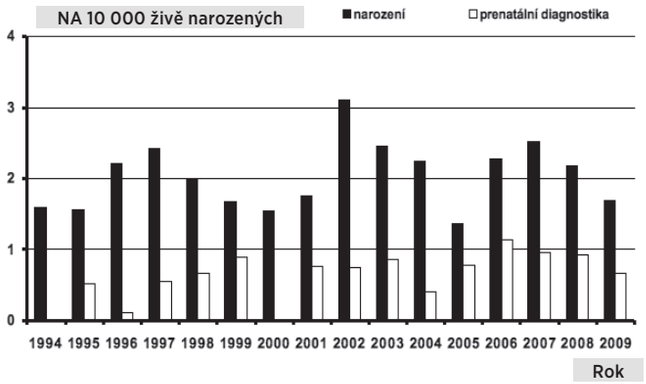
Fig. 9. Oesophageal atresia and stenosis in the Czech Republic, prevalence of postnatally diagnosed cases, 1994–2009



Graf 10. Anorektální malformace v České republice, prevalence u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 10. Anorectal anomalies in the Czech Republic, prevalence of postnatally diagnosed cases, 1994–2009

proLékaře.cz | 5.5.2024



Graf 11. Diafragmatická hernie v České republice, prevalence u prenatálně diagnostikovaných případů a u narozených dětí, 1994–2009

Fig. 11. Diaphragmatic hernia in the Czech Republic, prevalence of postnatally diagnosed cases, 1994–2009

s takto postiženými plody předčasně ukončit. V posledních letech se však u defektů bez dalších přidružených vrozených vad těhotné ženy rozhodují nepodstupovat předčasné ukončení gravidity. Pak je možné tyto případy centralizovat ve vybraných perinatologických centrech. Zde je možné novorozencům s touto vrozenou vadou zajistit adekvátní postnatální neonatální a chirurgickou péči. Cílem prenatální diagnostiky je v tomto případě vyloučení dalších přidružených vrozených vad a centralizace případů na vybraném pracovišti [20, 21].

Screening pro defekty stěny břišní byl dlouho založen především na hodnocení biochemických markerů ve druhém trimestru, s rostoucím významem a převahou prvotrimestrálního screeningu však získává na významu podrobné ultrazvukové vyšetření [7, 12]. Operační výsledky jsou příznivější pro gastroschízu, která na rozdíl od omfalokély není doprovázena jinými strukturálními defekty a chromozomovými aberacemi [10, 13].

V případě kongenitálního hydrocefalu vidíme nevýznamný nárůst celkové prevalence ve sledovaném období 1994–2009 (p = 0,180), který je dán především vyššími četnostmi v letech 2001–2004. Prevalence další diagnózy – atrézie/stenóza jícnu – ve sledovaném období kolísají, nicméně v posledních letech je patrný posun k vyšším hodnotám. Podobné kolísání prevalencí s mírným nárůstem ve sledovaném období je patrné i v případě anorektálních malformací. Vrozené vady jícnu a anorektální malformace se mohou vyskytovat samostatně (izolovaně) nebo jako součást různých syndromů [14, 16, 19]. Operační výsledky u dětí s těmito VV se v posledních letech také zlepšily, nicméně postnatální prognóza významně závisí na tom, zda se jedná o izolovanou vadu či nikoliv [8, 15].

Sledování prevalence diafragmatické hernie v delším časovém úseku ukazuje, že od roku 2002 se celková prevalence této VV zvýšila nad 3 na 10 tisíc živě narozených. V případě brániční kýly se nově na některých pracovištích provádí výkony prenatální terapie – metoda fetoskopického uzávěru trachey [1]. I v těchto případech je však nutná postnatální korekce vlastního defektu bránice. Přežívání dětí po operaci brániční kýly je stále zatížené vysokou morbiditou a mortalitou [22]. Z tohoto důvodu je názor na předčasné ukončení gravidity či pokračování těhotenství a narození dítěte s touto vadou stále kontroverzní [4, 9]. Je patrná snaha prenatálně prediktivně určit postnatální prognózu vyšetřením rozsahu defektu a stavu plicní tkáně, bohužel ani zde zatím nejsou jednoznačné výsledky [2, 3].

ZÁVĚR

Prevalence některých analyzovaných vrozených vad u narozených v průběhu sledovaného období 1994–2009 klesají statisticky významně (spina bifida), či nevýznamně (omfalokéla, kongenitální hydrocefalus), a to především díky úspěšné prenatální diagnostice. U jiných sledovaných diagnóz se prevalence u narozených nemění (anencefalie, encefalokéla). V případě anencefalie je tento stav dán tím, že hodnoty u narozených jsou minimální, prenatální diagnostika dosahuje téměř 100 %. V případě encefalokély je tento stav dán na jedné straně nízkou četností této diagnózy v populaci, na straně druhé tím, že dochází k téměř pravidelnému kolísání prevalencí. Třetí skupinu tvoří vady, kdy se prevalence diagnózy u narozených zvyšují – statisticky významně (vrozené vady jícnu a anorektální malformace) nebo nevýznamně (gastroschíza, diafragmatická hernie). V případě gastroschízy může hrát roli přístup k prenatálně diagnostikovaným případům (dobrá prognóza operabilní vady). V případě vrozených vad jícnu a anorektálních malformací a vrozené brániční kýly prevalence kolísají, nicméně je patrný trend mírného nárůstu, zejména u prvních dvou VV.

LITERATURA

1. Ali K, Grigoratos D, Cornelius V, Davenport M, Nicolaides K, Greenough A. Outcome of CDH infants following fetoscopic tracheal occlusion - influence of premature delivery. *J Pediatr Surg,* 2013;48(9):1831–1836.

2. Balayla J, Abenhaim HA. Prevalence, predictors and outcomes of congenital diaphragmatic hernia: a population-based study of 32 million births in the United States. *J Matern Fetal Neonatal Med,* 2013 [Epub ahead of print]

3. Bebbington M, Victoria T, Danzer E, Moldenhauer J, Khalek N, Johnson M, Hedrick H, Adzick NS. Comparison of Ultrasound and MRI parameters in predicting survival in isolated left-sided Congenital Diaphragmatic Hernia: What works best? *Ultrasound Obstet Gynecol,* 2013 [Epub ahead of print]

4. Colvin J, Bower C, Dickinson JE, Sokol J. Outcomes of congenital diaphragmatic hernia: a population-based study in Western Australia. *Pediatrics,* 2005;116(3):356–363.

5. Copp AJ, Stanier P, Greene ND. Neural tube defects: recent advances, unsolved questions, and controversies. *Lancet Neurol,* 2013;12(8):799–810.

5. Cragan JD, Roberts HE, Edmonds LD, Khoury MJ, Kirby RS, Shaw GM, Velie EM, Merz RD, Forrester MB, Williamson RA, Krishnamurti DS, Stevenson RE, Dean JH. Surveillance for anencephaly and spina bifida and the impact of prenatal diagnosis – United States, 1985–1994. *MMWR CDC Surveill Summ,* 1995;44(4):1–13.

6. Dugoff L. Ultrasound diagnosis of structural abnormalities in the first trimester. *Prenat Diagn,* 2002;22(4):316–320.

7. Glinianaia SV, Embleton ND, Rankin J. A systematic review of studies of quality of life in children and adults with selected congenital anomalies. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol,* 2012;94(7):511–520.

8. Grisaru-Granovsky S, Rabinowitz R, Ioscovich A, Elstein D, Schimmel MS. Congenital diaphragmatic hernia: review of the li-

proLékaře.cz | 5.5.2024

terature in reflection of unresolved dilemmas. *Acta Paediatr,* 2009;98(12):1874–1881.
9. Christison-Lagay ER, Kelleher CM, Langer JC. Neonatal abdominal wall defects. *Semin Fetal Neonatal Med,* 2011;16(3):164–172.
10. Johnson CY, Honein MA, Dana Flanders W, Howards PP, Oakley GP Jr., Rasmussen SA. Pregnancy termination following prenatal diagnosis of anencephaly or spina bifida: a systematic review of the literature. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol,* 2012;94(11):857–863.
11. Katorza E, Achiron R. Early pregnancy scanning for fetal anomalies – the new standard? *Clin Obstet Gynecol,* 2012;55(1):199–216.
12. Krause H, Pötzsch S, Hass HJ, Gerloff C, Jaekel A, Avenarius S, Kroker S. Congenital abdominal wall defects – an analysis of prevalence and operative management by means of gastroschisis and omphalocele. *Zentralbl Chir,* 2009;134(6):524–531.
13. La Placa S, Giuffrè M, Gangemi A, Di Noto S, Matina F, Nociforo F, Antona V, Di Pace MR, Piccione M, Corsello G. Esophageal atresia in newborns: a wide spectrum from the isolated forms to a full VACTERL phenotype? *Ital J Pediatr,* 2013;39:45.
14. Michaud L, Coutenier F, Podevin G, Bonnard A, Becmeur F, Khen-Dunlop N, Auber F, Maurel A, Gelas T, Dassonville M, Borderon C, Dabadie A, Weil D, Piolat C, Breton A, Djeddi D, Morali A, Bastiani F, Lamireau T, Gottrand F. Characteristics and management of congenital esophageal stenosis: findings from a multicenter study. *Orphanet J Rare Dis,* 2013;8(1):186. [Epub ahead of print]
15. Nazer J, Hubner ME, Valenzuela P, Cifuentes L. Anorectal congenital malformations and their preferential associations. Experience of the Clinical Hospital of the University of Chile. Period 1979-1999. *Rev Med Chil,* 2000;128(5):519–525.
16. Northrup H, Volcik KA. Spina bifida and other neural tube defects. *Curr Probl Pediatr,* 2000;30(10):313–332.
17. Padmanabhan R. Etiology, pathogenesis and prevention of neural tube defects. *Congenit Anom (Kyoto),* 2006;46(2):55–67.
18. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis,* 2011;6:56.
19. Weir E. Congenital abdominal wall defects. *Canadian Medical Association Journal,* 2003;169(8):809–810.
20. Wilson RD, Johnson MP. Congenital abdominal wall defects: an update. *Fetal Diagn Ther,* 2004;19(5):385–398.
21. Wynn J, Aspelund G, Zygmunt A, Stolar CJ, Mychaliska G, Butcher J, Lim FY, Gratton T, Potoka D, Brennan K, Azarow K, Jackson B, Needelman H, Crombleholme T, Zhang Y, Duong J, Arkovitz MS, Chung WK, Farkouh C. Developmental outcomes of children with congenital diaphragmatic hernia: a multicenter prospective study. *J Pediatr Surg,* 2013;48(10):1995–2004.

Poděkování
Autoři by rádi poděkovali všem lékařům a spolupracovníkům, kteří se účastní sběru dat nezbytných pro celorepublikovou evidenci údajů o vrozených vadách a jejich prenatální diagnostice, bez jejichž trpělivé a spolehlivé práce by nemohlo vzniknout toto zpracování.

Do redakce došlo dne 14. 1. 2014.

Adresa pro korespondenci:
MUDr. Antonín Šípek, CSc.
Oddělení lékařské genetiky
Thomayerova nemocnice
Vídeňská 800
140 59 Praha 4
e-mail: registrvvv@vrozene-vady.cz, registrvvv@seznam.cz

Inzerce 1A141015768

ČAS: TO JE JEDINÁ MINUTA, O KTEROU SE NESMÍŠ OPOZDIT

GO! Life Science: to je mezinárodní přeprava zásilek, které vyžadují stálou teplotu během přepravy. Zajistíme bezpečnou a rychlou přepravu vašich biologických, genetických, nebo lékových vzorků. Disponujeme certifikací k přepravě GMO, širokým spektrem obalového materiálu a především mnohaletou zkušeností s přepravami v oboru life science.

800 311 000
zelená linka

general-overnight.cz