proLékaře.cz | 12.11.2026

Prevalence vybraných vrozených vad v České republice: vývojové vady ledvin, srdce a vrozené chromozomové aberace

Šípek Antonín[1, 2, 3], Gregor Vladimír[1, 2, 4], Horáček Jiří[1, 5], Šípek Antonín jr.[6], Langhammer Pavel[7]

[1]Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
[2]Sanatorium Pronatal, s. r. o., Praha
[3]Ústav obecné biologie a genetiky, 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha
[4]Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky
[5]Gennet, Praha
[6]Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta Univerzity Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha
[7]Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky

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 z 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 (ÚZIS ČR). Doplňující data o prenatálně diagnostikovaných případech byla získána z jednotlivých pracovišť lékařské genetiky v České republice díky dobrovolné spolupráci. V naší práci jsme analyzovali prevalenci vrozených vad u narozených dětí a prevalence celkové (včetně úspěšné prenatální diagnostiky). Podrobnější zpracování bylo provedeno pro tyto diagnózy – cystické ledviny, ageneze/hypoplazie ledvin, Fallotova tetralogie, transpozice velkých cév, hypoplazie levého srdce, koarktace aorty, Downův syndrom, Edwardsův syndrom a Patauův syndrom.
Výsledky: V případě prevalencí cystických ledvin došlo mezi lety 1999 a 2000 k významnému nárůstu v počtu registrovaných případů, a to především u postnatálně diagnostikovaných případů. Toto je způsobeno jednak změnou metodiky v registraci vrozených vad v České republice, jednak časnějším a úplnějším záchytem postnatálních případů. Od roku 2000 se díky postnatálním screeningovým vyšetřením ledvin u narozených dětí významně zvýšil počet hlášení této diagnózy. V období 1994–1999 se prevalence u narozených pohybovaly v rozmezí 1,7–3,1 na 10 000 živě narozených. Stejný průběh prevalencí je patrný i pro diagnózu ageneze/hypoplazie ledvin. Počet prenatálně diagnostikovaných případů ve sledovaném období mírně narůstá, počet postnatálně diagnostikovaných případů pak narůstá výrazně. Prevalence u narozených se v období 1994–1999 pohybovaly v rozmezí 1,7–3,0 na 10 000 živě narozených, v období 2000–2009 pak mezi 3,9–7,7 na 10 000 živě narozených. Nárůst prevalence je ve sledovaném období v tomto případě dán především vyšším záchytem jednostranné ageneze/hypoplazie ledvin.
Prevalence Fallotovy tetralogie zůstává ve sledovaném období zhruba na stejné úrovni, od roku 2000 se zvyšuje procento prenatálně diagnostikovaných případů až na více než 20 %. Průměrná prevalence u narozených byla 3,20 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 3,54 na 10 000 živě narozených. Podobný průběh prevalencí je patrný i u transpozice velkých cév. Průměrná prevalence u narozených byla 3,01 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 3,38 na 10 000 živě narozených. U syndromu hypoplastického levého srdce se v průběhu období zvyšuje podíl prenatálně diagnostikovaných (až na více než 75 % v roce 2006). Průměrná prevalence u narozených byla 1,44 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 2,86 na 10 000 živě narozených. V případě koarktace aorty bylo nejvíce prenatálně diagnosti-

proLékaře.cz | 12.11.2026

kovaných případů v roce 2003 (15,25 %) s průměrem 7,5 % za celé analyzované období. Prevalence této diagnózy u narozených dětí se přes uvedené výsledky prenatální diagnostiky v období 1994–2009 významně nemění. Průměrná prevalence u narozených byla 4,87 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 5,26 na 10 000 živě narozených.
Prevalence prenatálně diagnostikovaných případů Downova syndromu se ve sledovaném období plynule zvyšuje (4,79–17,73 na 10 000 živě narozených), naopak prevalence u narozených klesá (7,79–3,31 na 10 000 živě narozených). Nárůst celkových prevalencí je dán především demografickou situací v ČR v posledních letech – nárůst průměrného věku rodiček a zvyšující se podíl rodiček nad 35 let věku. Prenatální záchyt Downova syndromu se ve sledovaném období zdvojnásobil – ze 40 % na 80 %. Podobně i u Edwardsova syndromu se zvyšuje prevalence prenatálně diagnostikovaných případů a klesá prevalence případů zachycených po narození. Podíl prenatální diagnostiky se zvýšil z 63 % na 96 % v posledních dvou letech. Průměrná prevalence u narozených byla 0,72 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 3,87 na 10 000 živě narozených. I u Patauova syndromu se zvyšuje podíl prenatálně diagnostikovaných případů (z 30 % v roce 1997 až na 100 % v roce 2009) a četnosti u narozených klesají. Průměrná prevalence u narozených byla 0,40 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 1,38 na 10 000 živě narozených.
Závěr: Celkové prevalence sledovaných diagnóz ze skupiny vrozených vad ledvin (cystické ledviny a ageneze/hypoplazie ledvin) se ve sledovaném období zvyšují především díky rozvoji zobrazovacích technik (ultrazvuk) a jejich uplatnění jak v prenatální, tak postnatální diagnostice. Nárůst u postnatálně diagnostikovaných případů je dán především díky evidenci méně závažných případů (cystické ledviny) nebo jednostranného postižení (ageneze a hypoplazie ledviny). U sledovaných diagnóz vrozených srdečních vad se na počtu sledovaných případů také podílí významnou měrou rozvoj ultrazvukové zobrazovací diagnostiky. Celkové počty se lehce zvyšují, významný pokles prevalence u narozených dětí je díky prenatální diagnostice u závažné diagnózy – hypoplazie levého srdce. U vrozených chromozomových aberací vidíme několik, navzájem se prolínajících vlivů, které se podílí na výsledných četnostech. Jednak je to zvyšující se podíl prenatálně diagnostikovaných případů díky kvantitativní i kvalitativní změně screeningových testů. Díky tomu se zvyšuje efektivita prenatální diagnostiky při současném poklesu prováděné invazivní prenatální diagnostiky. Dalším vlivem je zvyšující se průměrný věk těhotných žen a zvyšující se podíl těhotných žen ve věku 35 let a více. Díky tomu se zvyšují celkové prevalence Downova, Edwardsova a Patauova syndromu v České republice.

KLÍČOVÁ SLOVA

vrozená vada – prevalence – Česká republika – cystické ledviny – ageneze/hypoplazie ledvin – Fallotova tetralogie – transpozice velkých cév – hypoplazie levého srdce – koarktace aorty – Downův syndrom – Edwardsův syndrom – Patauův syndrom

SUMMARY

Šípek Antonín, Gregor Vladimír, Horáček Jiří, Šípek Antonín jr, Langhammer Pavel: Prevalence of selected congenital anomalies in the Czech Republic: renal and cardiac anomalies and congenital chromosomal aberrations
Study goal: Analysis of the prevalence rates of selected diagnoses of congenital anomalies in the Czech Republic in 1994–2009.
Study type: Retrospective epidemiological analysis of postnatal and total (including prenatally diagnosed cases) prevalence of congenital anomalies from the database of the National Registry of Congenital Anomalies of the Czech Republic.
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. Data on congenital anomalies in general and selected types of congenital anomalies were analyzed for the entire Czech Republic from 1994–2009. Additional data on prenatally diagnosed anomalies were obtained from medical genetics centres in the Czech Republic thanks to voluntary cooperation. This study analyzed postnatal and overall prevalence of congenital anomalies, with the latter including results of positive prenatal diagnosis. More detailed analysis was carried out for the following diagnoses: cystic kidney disease, renal agenesis/hypoplasia, tetralogy of Fallot, large vessel transposition, left heart hypoplasia, aortic coarctation, Down syndrome, Edward syndrome, and Patau syndrome.
Results: Cystic kidney disease showed a significant increase in 1999 and 2000, mainly due to postnatally diagnosed cases. This can be explained, on the one hand, by the modification made to the reporting of congenital anomalies in the Czech Republic and, on the other hand, by an earlier and more complete detection of postnatal cases. Since 2000, there has been a significant increase in reported cystic kidney disease as a result of postnatal kidney screening. In 1994–1999, the prevalence rates of this diagnosis ranged from 1.7 to 3.1 per 10,000 live births. Similar trend is seen in the prevalence of renal agenesis/hypoplasia. In the monitored period, prenatally diagnosed cases showed a slight increase while postnatally diagnosed cases showed a considerable rise. In 1994–1999, the prevalence rates of renal agenesis/hypoplasia ranged between 1.7 and 3.0 per 10,000 live births and in 2000-2009, between 3.9 and 7.7 per 10,000 live births. A major contributor to the upward trend is more frequent detection of unilateral renal agenesis/hypoplasia.

proLékaře.cz | 12.11.2026

The prevalence of tetralogy of Fallot remains nearly unchanged, with prenatally diagnosed cases accounting for more than 20% since 2000. The mean postnatal prevalence rate was 3.20 per 10,000 live births and the overall prevalence rate was 3.54 per 10,000 live births. A similar prevalence trend is seen in large vessel transposition. The mean postnatal prevalence rate was 3.01 per 10,000 live births and the mean overall prevalence rate was 3.38 per 10,000 live births. The proportion of prenatally diagnosed left heart hypoplasia showed a slow upward trend, reaching more than 75% in 2006. The mean postnatal prevalence rate was 1.44 per 10,000 live births and the mean overall prevalence rate was 2.86 per 10,000 live births. Aortic coarctation was diagnosed prenatally most often in 2003 (15.25%), with a mean of 7.5% for the whole period analyzed. Despite the prenatal diagnostic outcomes, the postnatal prevalence rates of left heart hypoplasia did not substantially vary in 1994-2009. The mean postnatal prevalence rate was 4.87 per 10,000 live births and the mean overall prevalence rate was 5.26 per 10,000 live births.
The prevalence rates of prenatally diagnosed Down syndrome were continuously increasing from 4.79 to 17.73 per 10,000 live births and conversely, the postnatal prevalence rates were continuously decreasing from 7.79 to 3.31 per 10,000 live births. Increase in the overall prevalence rates can be explained mainly by the demographic situation in the Czech Republic in recent years: the average age at first birth and the first birth rate for women aged over 35 years were on the rise. The rate of prenatally diagnosed Down syndrome doubled from 40% to 80%. Similarly, the prevalence rate of prenatally diagnosed Edwards syndrome was on the rise while that of postnatally diagnosed cases was declining. The rate of prenatally diagnosed cases rose from 63% to 96% over the last two years. The mean prevalence rate of postnatally diagnosed cases was 0.72 per 10,000 live births and the mean overall prevalence rate was 3.78 per 10,000 live births. Similarly, the rate of prenatally diagnosed Patau syndrome increased from 30% in 1997 to 100% in 2009 and the rate of postnatally diagnosed cases was declining. The mean prevalence rate of postnatally diagnosed cases was 0.40 per 10,000 live births and the mean overall prevalence rate was 1.38 per 10,000 live births.
Conclusion: The overall prevalence rates of the monitored diagnoses from the group of congenital kidney disease (cystic kidney disease and renal agenesis/hypoplasia) were on the rise in the monitored period mainly due to advances in imaging technologies (ultrasonography) and their use in both prenatal and postnatal diagnosis. Increase in postnatally diagnosed cases can be attributed primarily to the reporting of less severe cases (cystic kidney disease) or unilateral anomalies (renal agenesis and hypoplasia). As for the monitored congenital heart defects, advances in ultrasonographic imaging diagnosis played a considerable role in the increase of cases. The overall prevalence rate show a slow upward trend, but there is a significant decline in postnatally diagnosed cases due to prenatal diagnosis of a severe anomaly, left heart hypoplasia. As for congenital chromosomal aberrations, several interconnected factors influenced the final rate. Firstly, the proportion of prenatally diagnosed cases increases due to quantitative and qualitative improvements of the screening tests. They resulted in greater efficiency of prenatal diagnosis and, at the same time, in less need for invasive prenatal diagnostic procedures. Another factor is increase in average age at first birth and in the first birth rate for women aged over 35 years resulting in higher overall prevalence rates of Down syndrome, Edwards syndrome, and Patau syndrome in the Czech Republic.

KEYWORDS

congenital anomaly – prevalence – Czech Republic – cystic kidney disease – renal agenesis/hypoplasia – tetralogy of Fallot – large vessel transposition – left heart hypoplasia – aortic coarctation – Down syndrome – Edwards syndrome – Patau syndrome

Epidemiol. Mikrobiol. Imunol., 62, 2013, č. 3, s. 112–128

ÚVOD

Každá populace je vystavena různým zevním vlivům, ze kterých plynou i různá zdravotní rizika. Jedním z takových rizik je i riziko vzniku vrozené vady (VV). Z hlediska studia zdravotního stavu populace je důležitá znalost nejen průměrných prevalencí vrozených vad, ale i případné změny těchto prevalencí v průběhu času. Intenzita výskytu vrozených vad je považována za jeden ze základních kvalitativních ukazatelů populačních i medicínských. Nelze opominout ani hledání potencionálních rizik vedoucích ke zvýšené pravděpodobnosti výskytu vrozené vady. 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 vrozených vad v populaci jsou i významným ukazatelem péče prenatální a perinatální, přežívání dětí naro-

proLékaře.cz | 12.11.2026

zených s VV pak ukazatelem péče postnatální (především neonatální a chirurgické).
Podíl jednotlivých typů vrozených vad u narozených dětí se v čase mění, obdobně jako např. struktura příčin úmrtí. Z hlediska epidemiologického je nutné hodnotit prevalence vrozených vad v České republice (ČR) a jejich změny především z pohledu jednotlivých diagnóz. Během posledních let se intenzita výskytu vrozených vad v ČR měnila. U některých typů vrozených vad se prevalence v novorozenecké populaci snižují díky úspěšné prenatální diagnostice, u některých diagnóz naopak prevalence ve skupině narozených stoupají. Kromě prenatální diagnostiky se však na výsledné prevalenci vrozené vady v populaci mohou uplatňovat i další vlivy. Jedním z nich může být i zlepšení, zrychlení a zkvalitnění postnatálních diagnostických možností – především zavádění a rozvoj ultrazvukové diagnostiky.

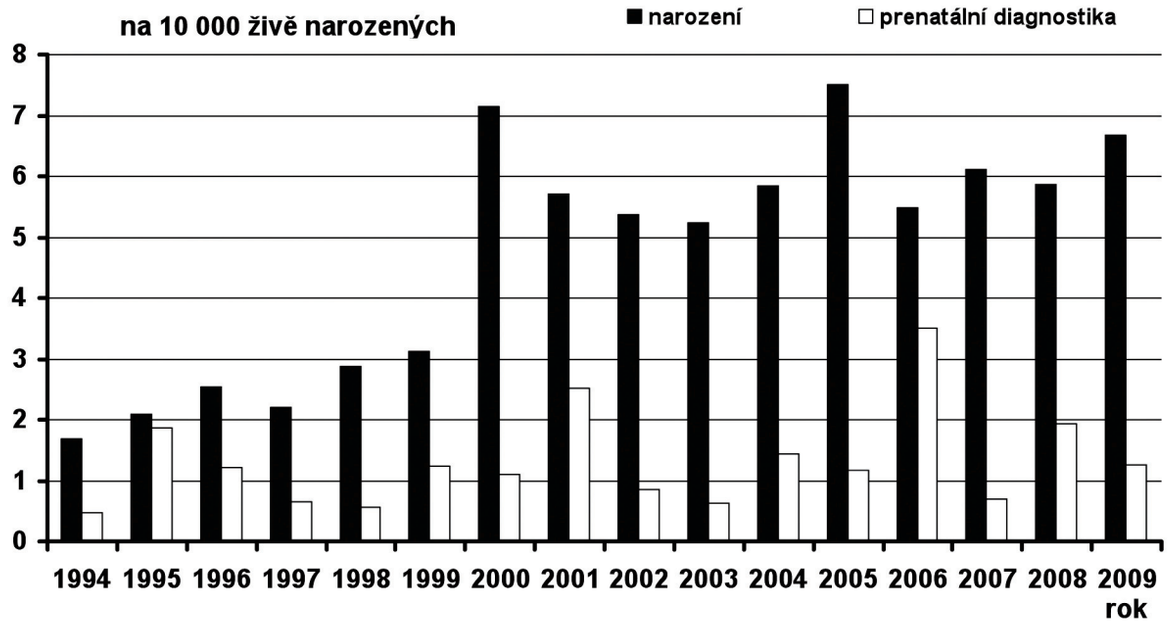
MATERIÁL A METODY

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 jednotlivých 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 2010 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: cystické ledviny, ageneze/hypoplazie ledvin, Fallotova tetralogie, transpozice velkých cév, hypoplazie levého srce, koarktace aorty, Downův syndrom, Edwardsův syndrom a Patauův syndrom. 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).

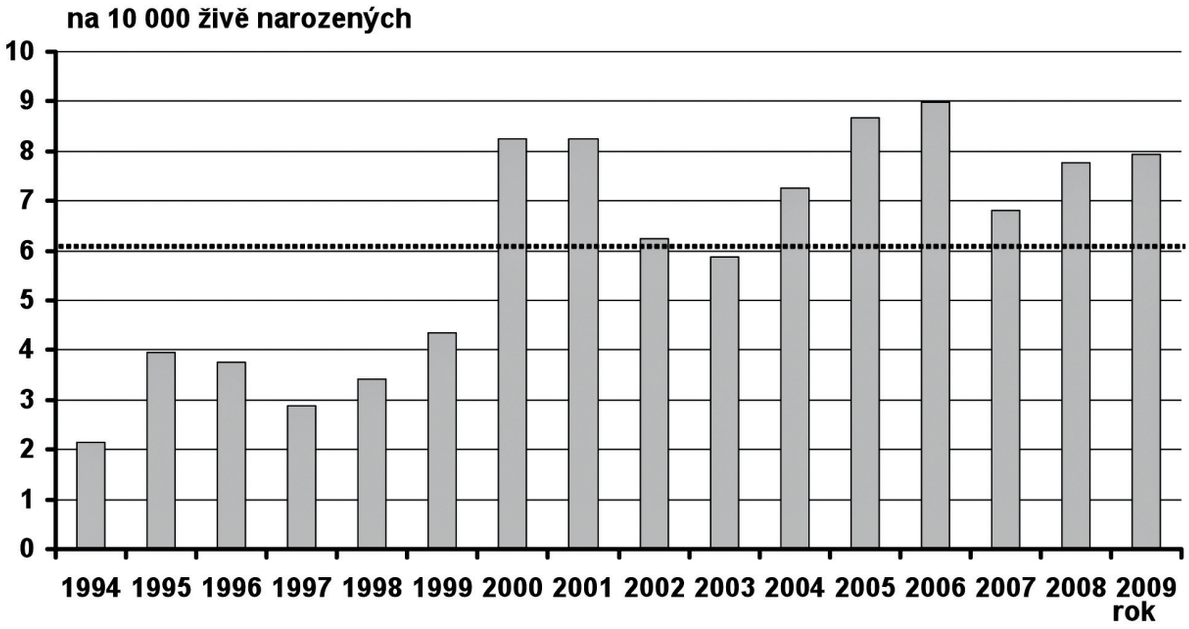
VÝSLEDKY

První ze třech sledovaných skupin diagnóz jsou vrozené vady ledvin. První sledovanou VV našeho přehledu je diagnóza cystické ledviny. Z grafu 1 vyplývá, že mezi lety 1999 a 2000 došlo k významnému posunu v počtu registrovaných případů, a to především u postnatálně diagnostikovaných případů. Tento rozdíl je způsoben jednak změnou metodiky v registraci vrozených vad v České republice, jednak časnějším a úplnějším záchytem postnatálních případů. Od roku 2000 jsou do registrace zadávány i diagnózy hlášené pouze ve Zprávě o novorozenci. Tyto případy tak doplňují diagnózy hlášené v oficiální registraci (Hlášení vrozené vady). Od začátku nového tisíciletí se díky postnatálním screeningovým vyšetřením ledvin u narozených dětí významně zvýšil počet hlášení této sledované diagnózy (graf 2), a to především díky časnějšímu záchytu méně závažných případů, které by se dříve nemusely do registrace dostat (nebyly by diagnostikovány do 15 let věku dítěte). V období 1994–1999 se prevalence u narozených pohybovaly v rozmezí 1,7–3,1 na 10 000 živě narozených. Porovnáme-li prevalence pouze v období 2000–2009, není patrná žádná změna trendu prevalencí u narozených dětí (5,2–7,5 na 10 000 živě narozených), v případě celkových počtů je patrný náznak cyklických změn. Procento prenatálně diagnostikovaných případů se v posledních 10 letech pohybuje v rozmezí 13–38 %. Následující dva grafy jsou věnovány diagnóze ageneze/hypoplazie ledvin. Z grafu 3 je patrné, že počet prenatálně diagnostikovaných případů ve sledovaném období mírně narůstá, počet postnatálně diagnostikovaných případů narůstá významně. V tomto případě se uplatňují podobné faktory jako u předchozí diagnózy (změna metodiky registrace VV na přelomu let 1999/2000) a rozvoj UZ diagnostiky v rámci postnatálního screeningu). Prevalence u narozených se v období 1994–1999 pohybovaly v rozmezí 1,7–3,0 na 10 000 živě narozených, v období 2000–2009 pak mezi 3,9–7,7 na 10 000 živě narozených. Nárůst prevalence je ve sledovaném období v tomto případě dán především vyšším záchytem jednostranné ageneze/hypoplazie (graf 4).

proLékaře.cz | 12.11.2026

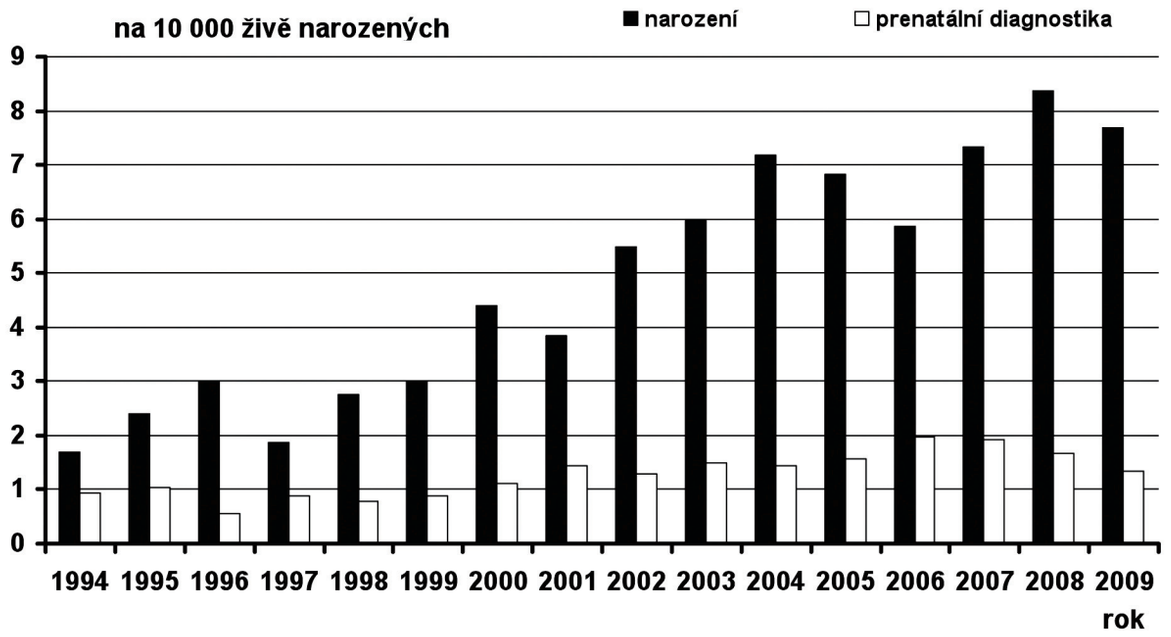


Graf 1. Prevalence cystických ledvin v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 1. Prevalence of cystic kidney disease in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

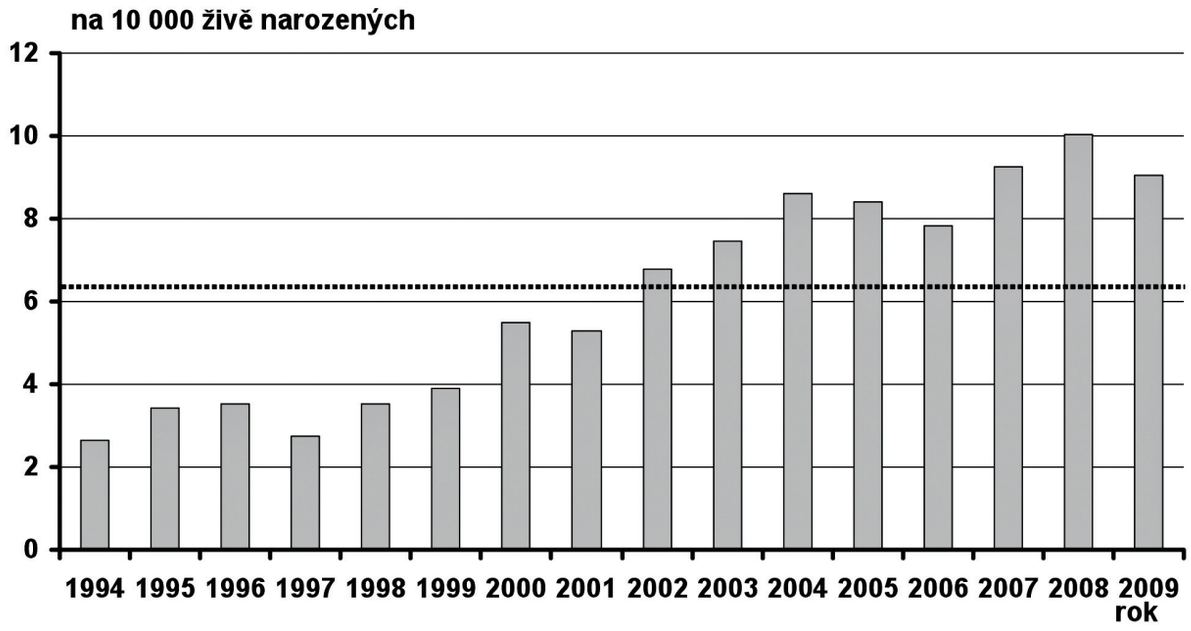


Graf 2. Prevalence cystických ledvin v České republice v období 1994–2009
Fig. 2. Prevalence of cystic kidney disease in the Czech Republic in 1994–2009

proLékaře.cz | 12.11.2026



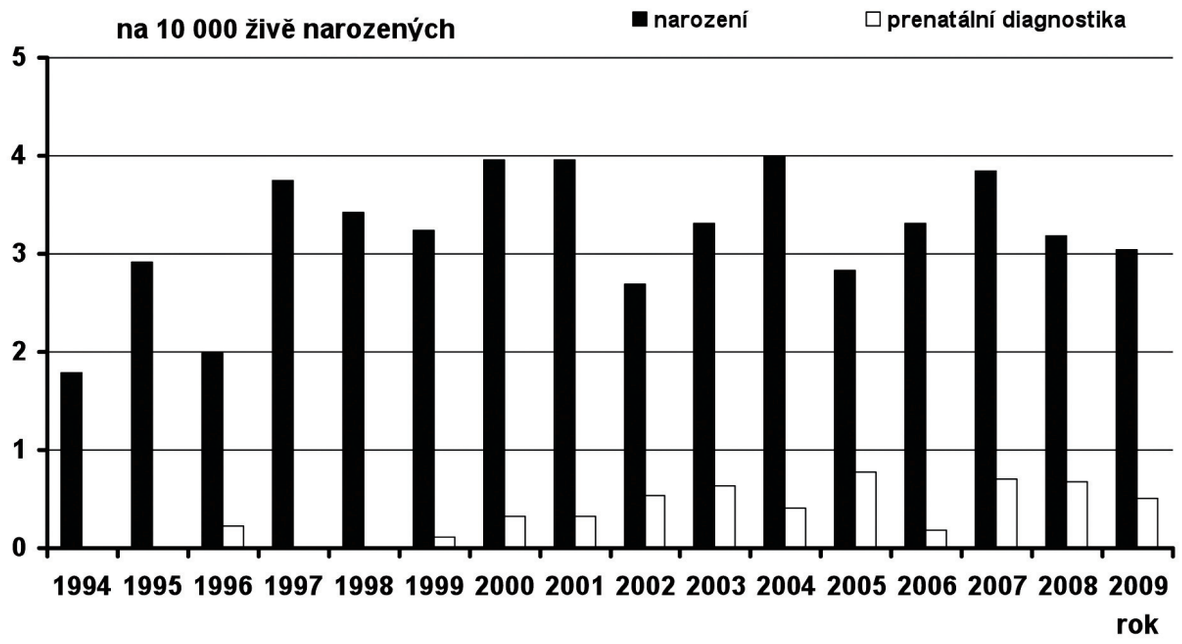
Graf 3. Prevalence ageneze/hypoplazie ledvin v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 3. Prevalence of renal agenesis/hypoplasia in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases



Graf 4. Prevalence ageneze/hypoplazie ledvin v České republice v období 1994–2009
Fig. 4. Prevalence of renal agenesis/hypoplasia in the Czech Republic in 1994–2009

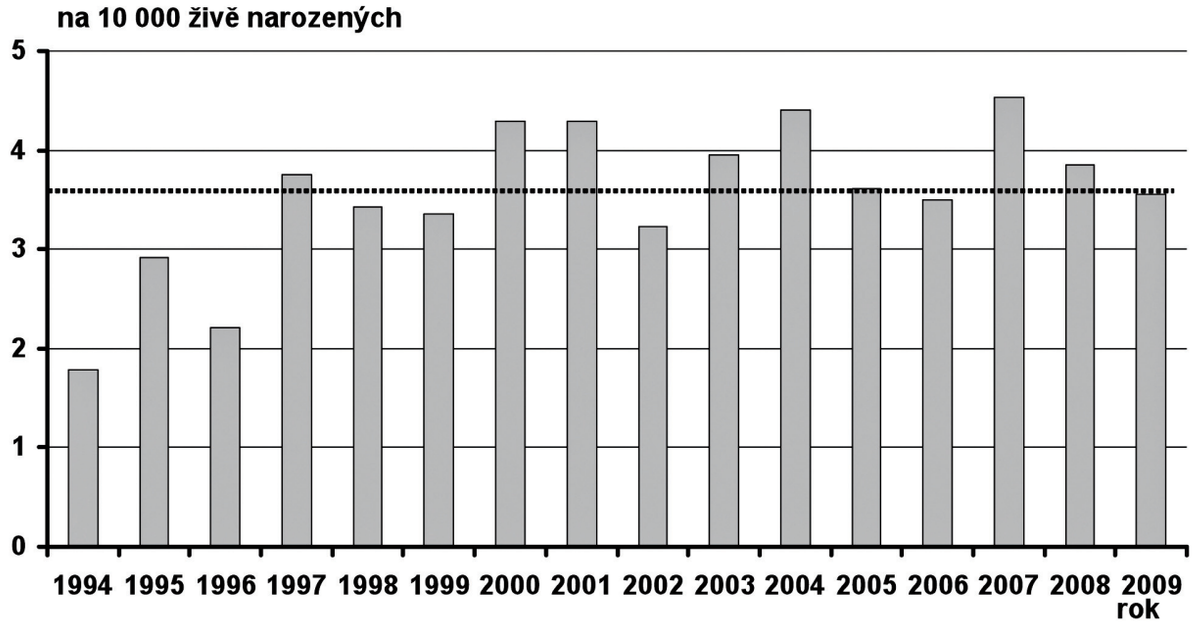
proLékaře.cz | 12.11.2026

Další sledovanou skupinou jsou vrozené vady srdeční. Na grafech 5 a 6 jsou ukázány prevalence pro Fallotovu tetralogii. Celková prevalence této VV zůstává ve sledovaném období zhruba na stejné úrovni, od roku 2000 mírně narůstá procento prenatálně diagnostikovaných případů (viz graf 5) až na více než 20 %. V případě prevalence u narozených vidíme sice za celé období trend mírného nárůstu, nicméně je dán především nižšími prevalencemi v prvních třech letech (1994 až 1996) a nelze vyloučit, že v těchto letech některé případy nebyly nahlášeny (změna metodiky od roku 1994). Průměrná prevalence u narozených byla 3,20 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 3,54 na 10 000 živě narozených. Podobný průběh prevalencí je patrný i u další analyzované VV – transpozice velkých cév. Na grafu 7 je patrný nárůst prenatálně diagnostikovaných případů s maximem 25 % v roce 2007. Na grafu 8 – prevalence této diagnózy u narozených – je opět patrný trend mírného nárůstu, nicméně s vyloučením hodnot prvních třech let (1994–1996) se prevalence opět významně nemění. Průměrná prevalence u narozených byla 3,01 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 3,38 na 10 000 živě narozených. Třetí diagnózou z této skupiny VV je syndrom hypoplastického levého srdce. Na grafu 9 je patrná změna poměru mezi prenatálně a postnatálně diagnostikovanými případy. Do roku 1999 je převaha postnatálně diagnostikovaných případů, v letech 2000 a 2002 se poměr obrací a zvyšuje se podíl prenatálně diagnostikovaných případů z celkového počtu hlášených diagnóz (až na více než 75 % v roce 2006). V roce 2009 byl tento podíl 68 %. Na grafu 10 je pak ukázán trend poklesu prevalencí této vady u narozených dětí, díky úspěšnosti prenatální diagnostiky. Průměrná prevalence u narozených byla 1,44 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 2,86 na 10 000 živě narozených. Poslední analyzovanou diagnózou z této skupiny je koarktace aorty (graf 11 a 12). Tato diagnóza je ze všech 4 sledovaných vrozených vad srdečních nejčastější. Graf 11 ukazuje prevalence prenatálně a postnatálně diagnostikovaných případů. Prenatálně diagnostikované případy jsou zachyceny až od roku 1999. Nejvyšší procento prenatálně diagnostikovaných případů bylo v roce 2003 (15,25 %), s průměrem 7,5 % za celé analyzované období. Prevalence této diagnózy u narozených dětí se přes uvedené výsledky prenatální diagnostiky v období 1994–2009 významně nemění (graf 12). Průměrná prevalence u narozených byla 4,87 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 5,26 na 10 000 živě narozených.

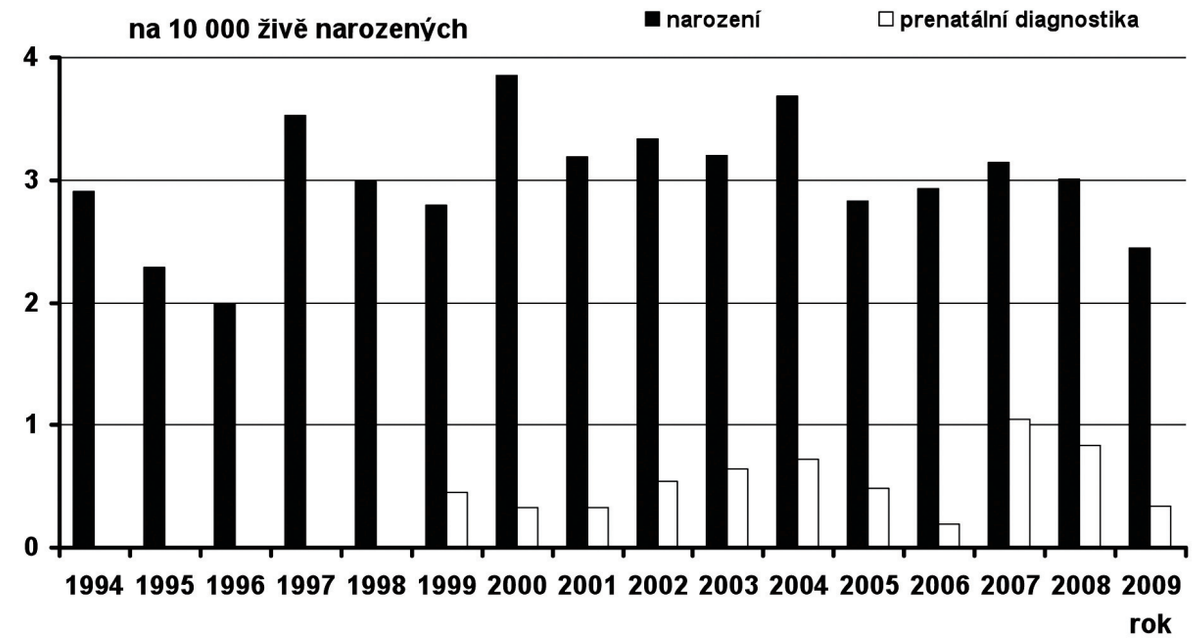


Graf 5. Prevalence Fallotova tetralogie v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 5. Prevalence of tetralogy of Fallot in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

proLékaře.cz | 12.11.2026

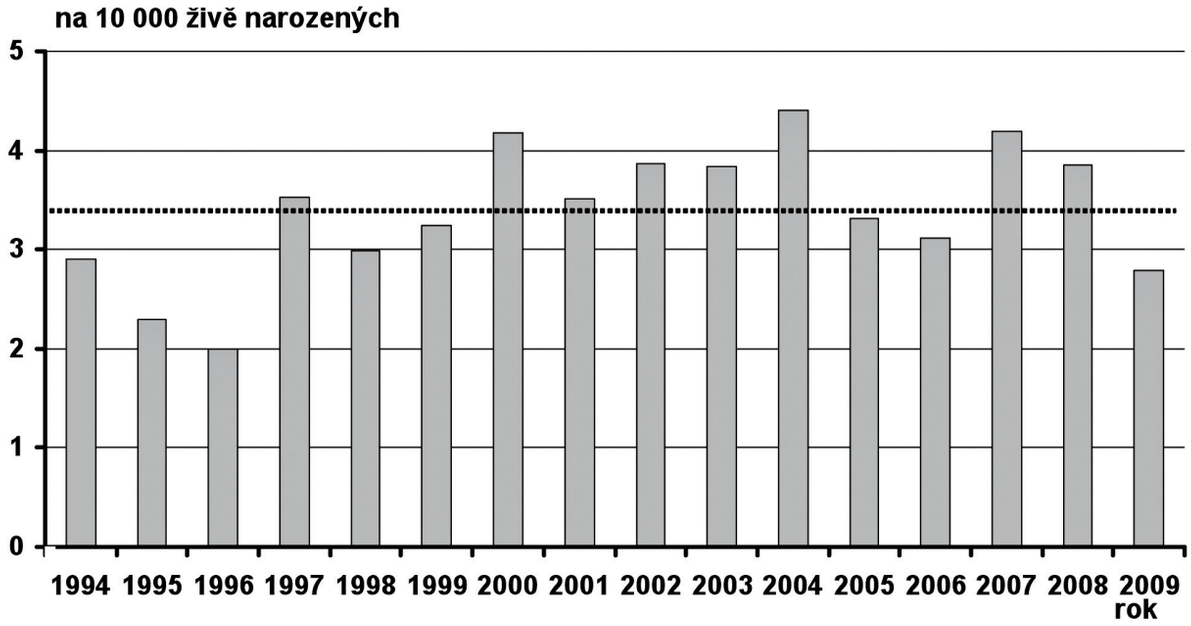


Graf 6. Prevalence Fallotova tetralogie v České republice v období 1994–2009
Fig. 6. Prevalence of tetralogy of Fallot in the Czech Republic in 1994–2009

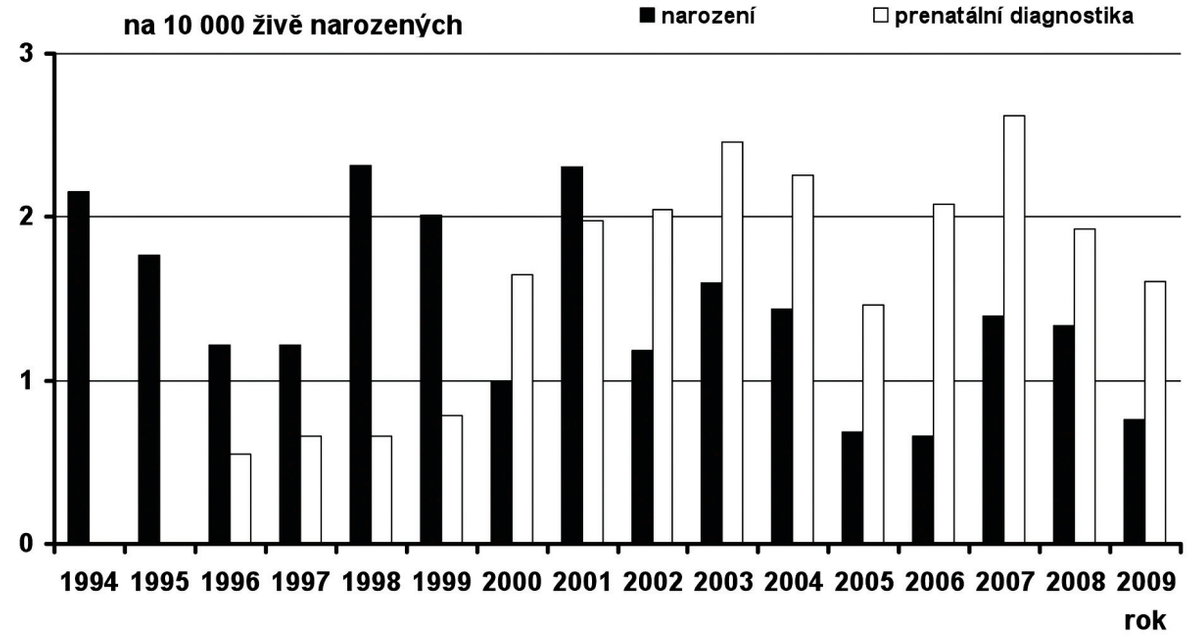


Graf 7. Prevalence transpozice velkých cév v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 7. Prevalence of large vessel transposition in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

proLékaře.cz | 12.11.2026

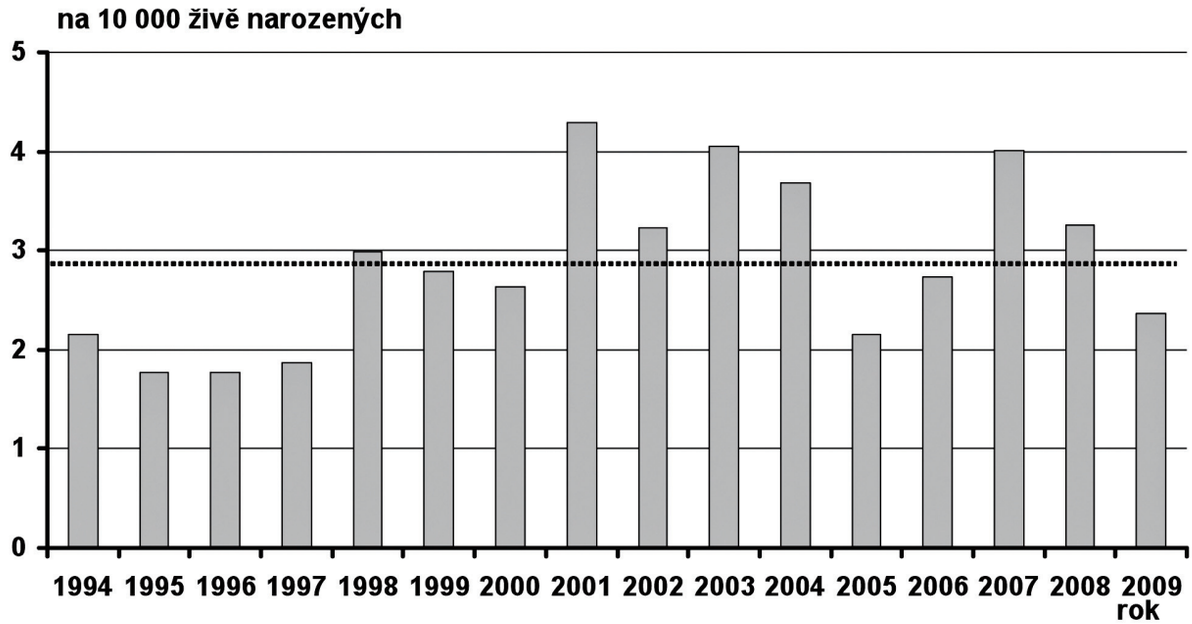


Graf 8. Prevalence transpozice velkých cév v České republice v období 1994–2009
Fig. 8. Prevalence of large vessel transposition in the Czech Republic in 1994–2009

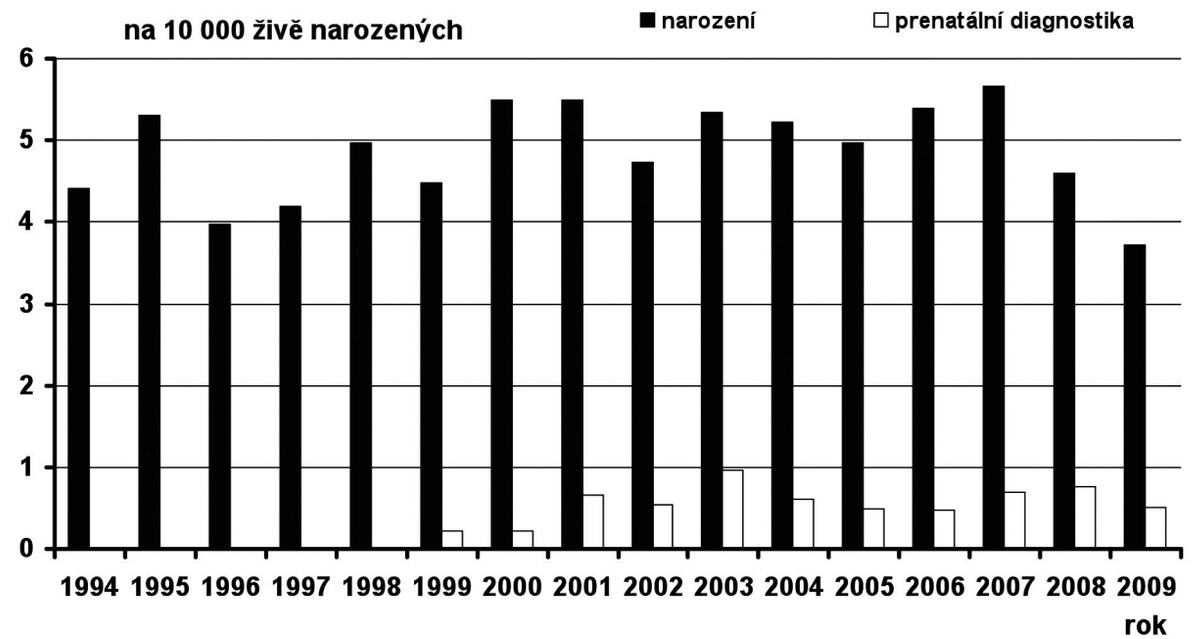


Graf 9. Prevalence hypoplazie levého srdce v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 9. Prevalence of left heart hypoplasia in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

proLékaře.cz | 12.11.2026

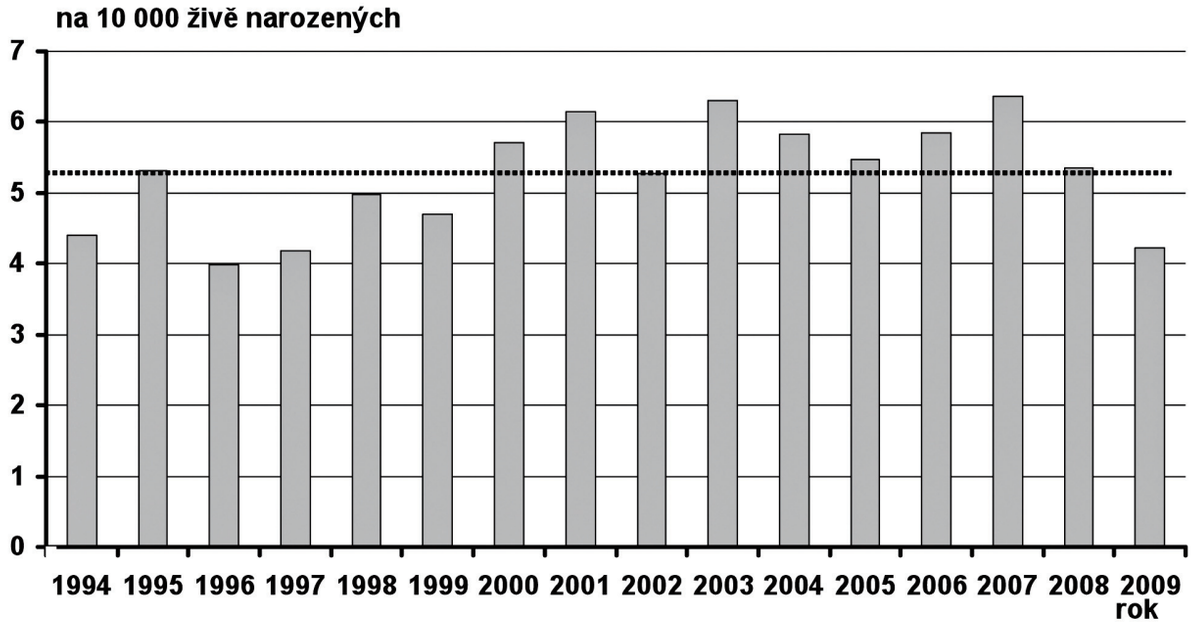


Graf 10. Prevalence hypoplazie levého srdce v České republice v období 1994–2009
Fig. 10. Prevalence of left heart hypoplasia in the Czech Republic in 1994–2009



Graf 11. Prevalence koarktace aorty v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 11. Prevalence of aortic coarctation in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

proLékaře.cz | 12.11.2026



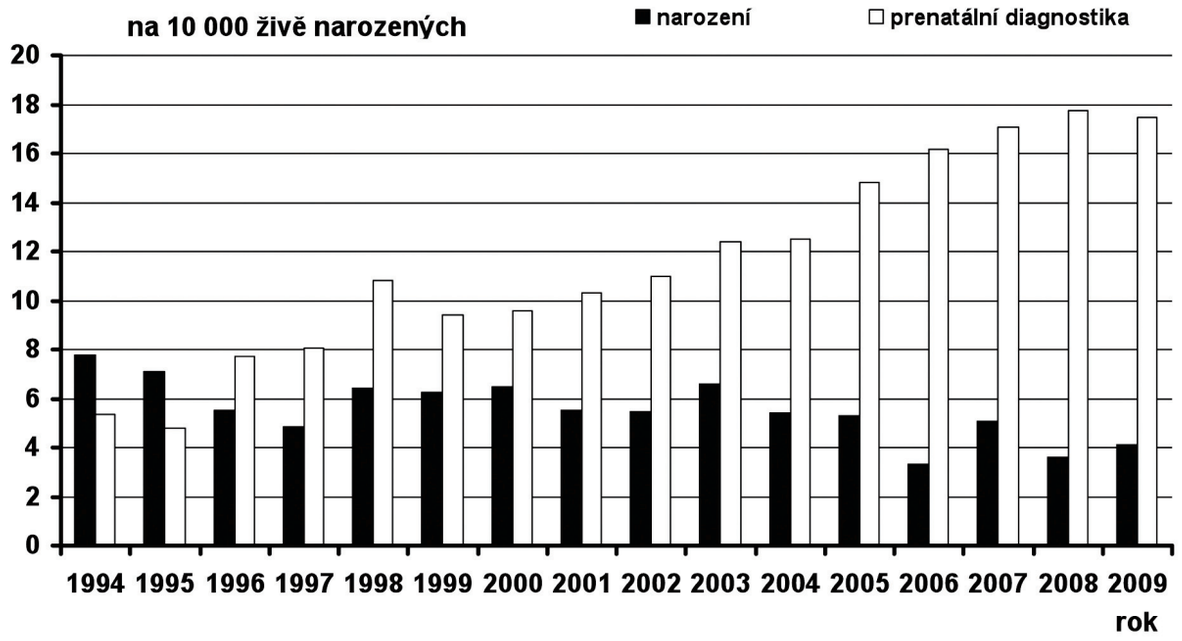
Graf 12. Prevalence koarktace aorty v České republice v období 1994–2009
Fig. 12. Prevalence of aortic coarctation in the Czech Republic in 1994–2009

Třetí skupina sledovaných diagnóz jsou vybrané syndromy ze skupiny vrozených chromozomových aberací. Na grafech 13 a 14 jsou prezentovány prevalence Downova syndromu. Z grafu číslo 13 je patrné, že prevalence prenatálně diagnostikovaných případů Downovy syndromu se ve sledovaném období plynule zvyšuje (4,79–17,73 na 10 000 živě narozených), naopak prevalence u narozených klesá (7,79–3,31 na 10 000 živě narozených) – viz graf číslo 14. Nicméně nárůst prevalencí prenatálně diagnostikovaných případů je výraznější a je dán především demografickou situací v ČR – nárůst průměrného věku rodiček a zvyšující se podíl rodiček nad 35 let věku v posledních letech. Prenatální záchyt Downova syndromu se ve sledovaném období zdvojnásobil – ze 40 % na 80 % (maximum 83,14 %v roce 2008). Další grafy (číslo 15 a 16) ukazují prevalence pro další diagnózu z této skupiny – Edwardsův syndrom. Údaje o prenatální diagnostice v letech 1994–1995 nejsou k dispozici. Z grafu 15 je patrný podrobný průběh prevalencí, jako u Downova syndromu. Zvyšuje se prevalence prenatálně diagnostikovaných případů a klesá prevalence případů zachycených až po narození (graf 16). Záchyt se zvýšil z cca 63 % až na více než 96 % v posledních dvou letech. Průměrná prevalence u narozených byla 0,72 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 4,04 na 10 000 živě narozených. Poslední prezentovanou VV je Patauův syndrom, nejméně četný z této skupiny. Na grafu 17 je patrné, že se opět zvyšuje podíl prenatálně diagnostikovaných případů (z 30 % v roce 1997 až na 100 % v roce 2009); počty prenatálně diagnostikovaných případů v letech 1994–1996 nejsou k dispozici. Graf 18 ukazuje, že četnosti této vady diagnostikované u narozených klesají zvláště od roku 2003, v roce 2009 nebyl zachycen žádný případ této diagnózy u narozených dětí. Průměrná prevalence u narozených byla 0,40 na 10 000 živě narozených a celková průměrná prevalence byla 1,48 na 10 000 živě narozených.

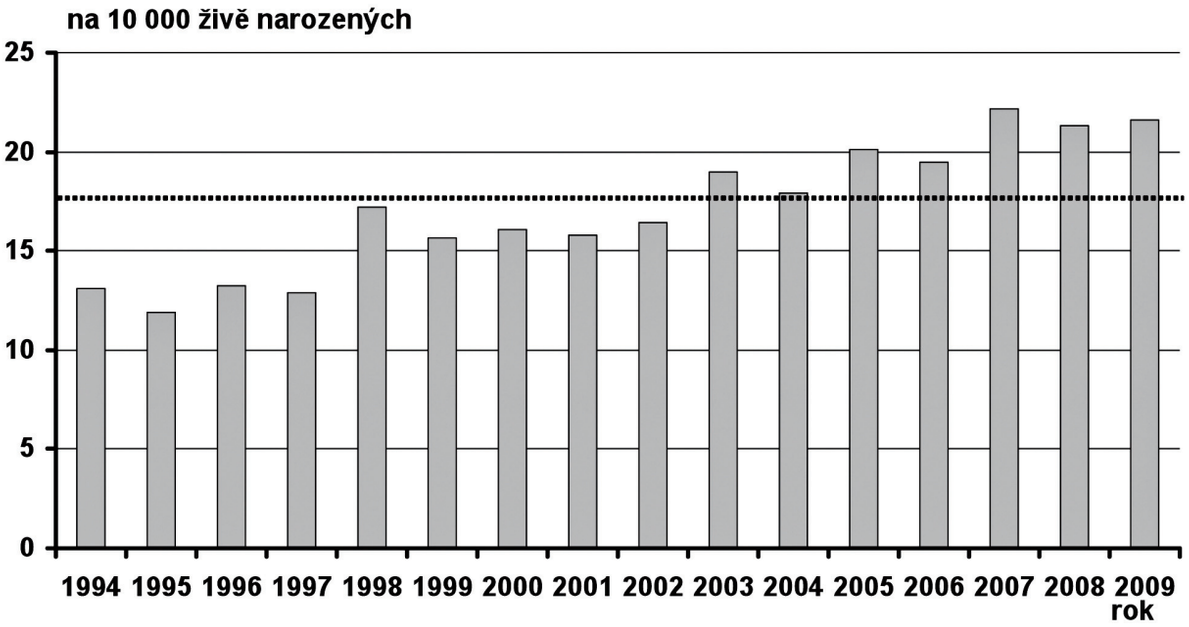
DISKUSE

Screeningové testy se z celopopulačního hlediska v námi sledovaném období také mění a rozvíjí. Jako první byl v ČR zaveden druhotrimestrální screening s hodnocením třech markerů ze séra těhotné (tzv. triple test). S dalším rozvojem screeningových metod se v ČR nově uplatňuje prvotrimestrální screening, popř. integrace výsledků prvotrimestrálního a druhotrimestrálního screeningu = integrovaný screening [1, 2]. V rámci prvotrimestrálního screeningu

proLékaře.cz | 12.11.2026

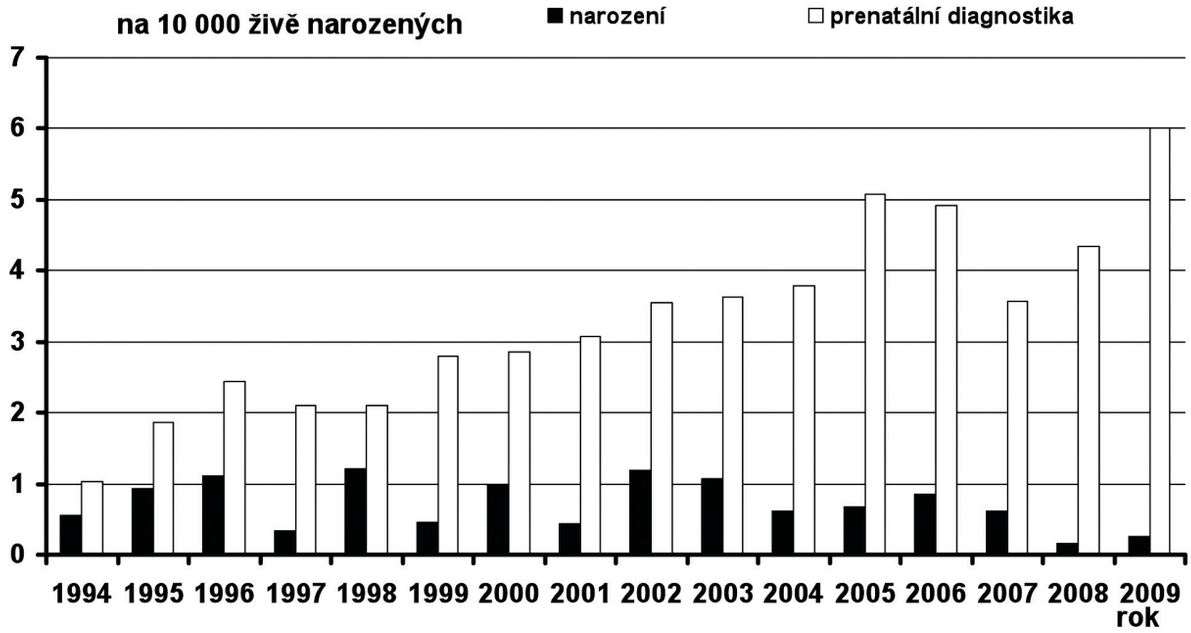


Graf 13. Prevalence Downova syndromu v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 13. Prevalence of Down syndrome in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

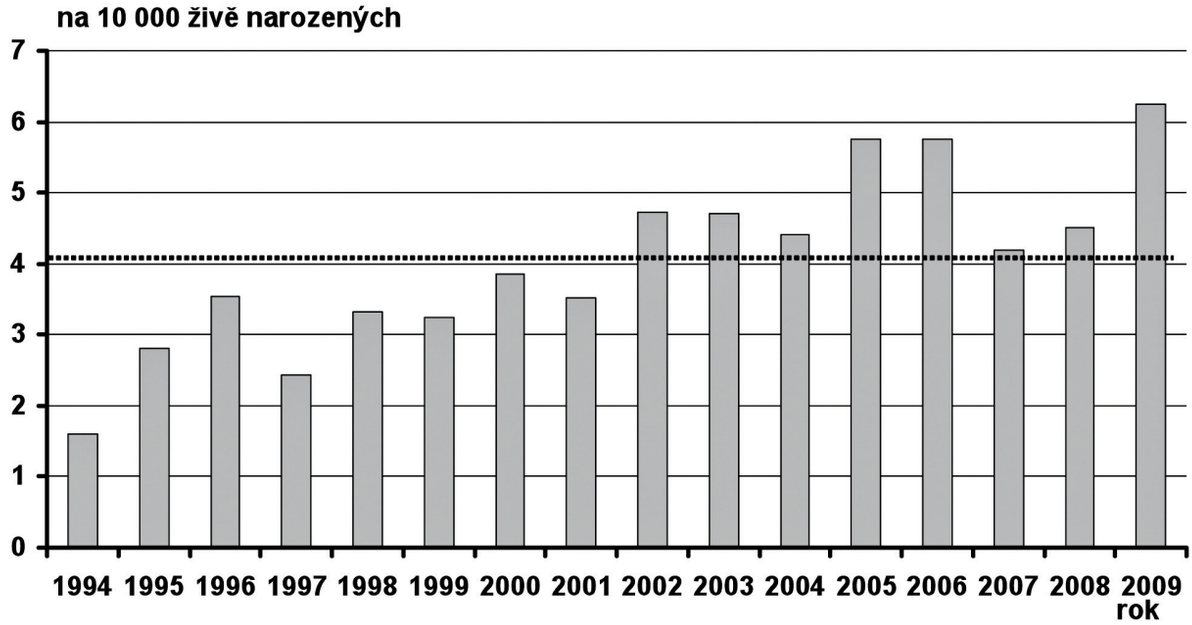


Graf 14. Prevalence Downova syndromu v České republice v období 1994–2009
Fig. 14. Prevalence of Down syndrome in the Czech Republic in 1994–2009

proLékaře.cz | 12.11.2026

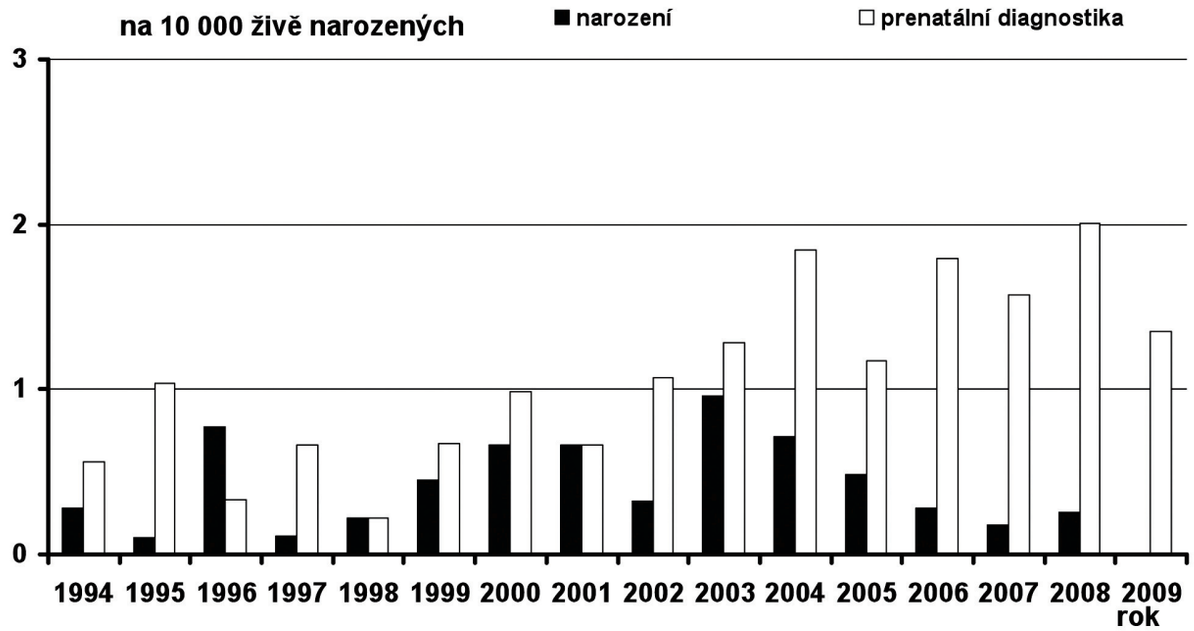


Graf 15. Prevalence Edwardsova syndromu v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 15. Prevalence of Edwards syndrome in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases

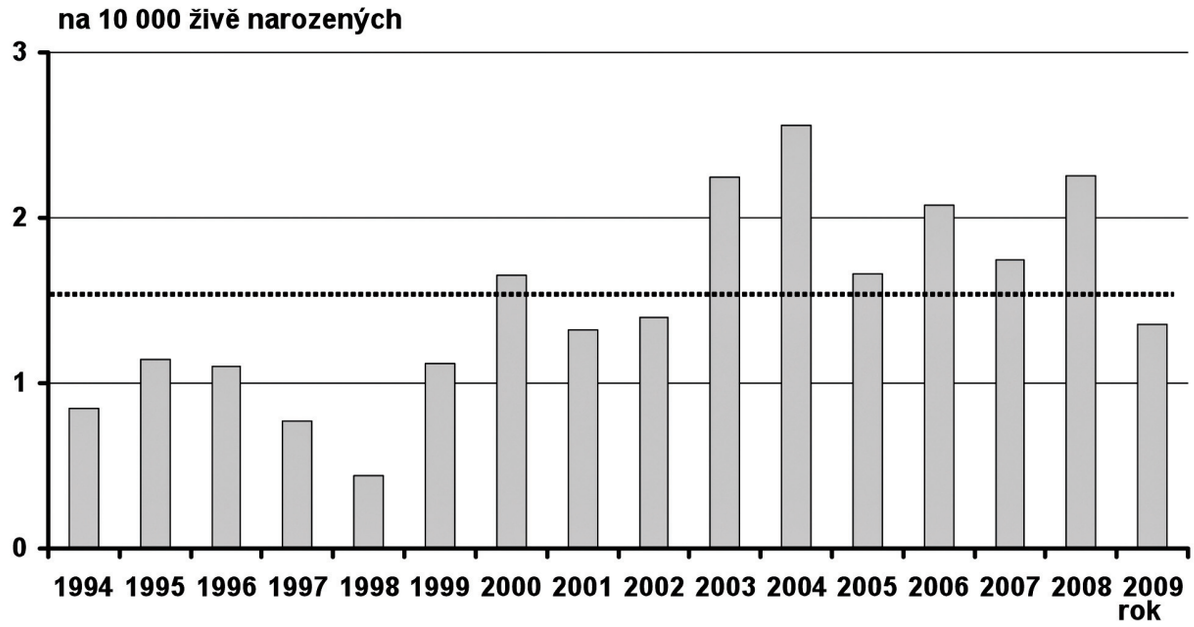


Graf 16. Prevalence Edwardsova syndromu v České republice v období 1994–2009
Fig. 16. Prevalence of Edwards syndrome in the Czech Republic in 1994–2009

proLékaře.cz | 12.11.2026



Graf 17. Prevalence Patauova syndromu v České republice v období 1994–2009, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy
Fig. 17. Prevalence of Patau syndrome in the Czech Republic in 1994–2009, prenatally and postnatally diagnosed cases



Graf 18. Prevalence Patauova syndromu v České republice v období 1994–2009
Fig. 18. Prevalence of Patau syndrome in the Czech Republic in 1994–2009

proLékaře.cz | 12.11.2026

se nově významně uplatňují kromě biochemických markerů i markery ultrazvukové (šíjové projasnění – nuchal translucency = NT, přítomnost/nepřítomnost nosní kůstky = Nasal bone a další markery) [2, 3, 4]. Jak je uvedeno dále, prvotrimestrální screening a časná ultrazvuková diagnostika se významně začínají uplatňovat v prenatální diagnostice, především vrozených chromozomových aberací, ale i strukturálních VV v ČR [4, 5]. To je samozřejmě v souladu s mezinárodně doporučeným postupem v prenatálním screeningu nejen vrozených chromozomových aberací [6]. Paralelně se snahou o screening vrozených chromozomových aberací v ČR se rozvíjí i metody detekce a diagnostiky strukturálních vrozených vad [7]. Zlepšuje se diagnostika závažných strukturálních VV již v I. trimestru gravidity [8, 9].

Ze střednědobého pohledu jsou patrné v České republice určité změny v prevalencích některých typů vrozených vad. V případě vrozených vad ledvin (cystická nemoc ledvin, ageneze/hypoplazie ledvin) se prevalence u narozených v období do roku 1990 významně neměnily [11]. Prenatální diagnostika těchto VV se v ČR začíná uplatňovat právě až od začátku 90. let [12]. V devadesátých letech byl podíl prenatálně diagnostikovaných případů diagnózy cystických ledvin v průměru 30% [13]. V případě diagnózy ageneze/hypoplazie ledvin byl průměrný záchyt ve stejném období 25% [13, 14]. S rozvojem ultrazvukové diagnostiky a jejím rozšířením v prenatální i postnatální diagnostice se od roku 1995 zvyšují celkové počty zachycených diagnóz jak cystických ledvin, tak i ageneze/hypoplazie ledvin [15]. To je dáno tím, že se zvyšují jednak počty prenatálně, jednak postnatálně diagnostikovaných případů. Je však patrné, že za nárůstem celkových prevalencí stojí především nárůst postnatálních diagnóz [16]. Podíl prenatálně diagnostikovaných případů pro obě diagnózy byl v období 2000–2009 méně než 20%.

Prevalence vrozených srdečních vad v dětské, respektive v dospělé populaci, byla ovlivněna rozvojem kardiochirurgie. Díky časným chirurgickým korekcím, prováděným často v přímé návaznosti na úspěšnou prenatální diagnostiku konkrétní vady, významně stouplo přežívání jedinců i s komplexními vrozenými vadami srdce [17]. Vrozené srdeční vady v současnosti v České republice představují nejčastější skupinu vrozených vad a v posledních 15 letech představují více než 40 % z celku všech diagnostikovaných vrozených vad [17]. Ve sledovaném období 1994 až 2009 se prevalence u narozených mírně zvyšuje u Falottovy tetralogie a transpozice velkých cév, v případě diagnózy syndromu hypoplastického levého srdce se prevalence v novorozenecké populaci snižuje a u diagnózy koarktace aorty se prevalence u narozených nemění. Celkové prevalence (prenatálně a postnatálně diagnostikované případy) se u všech čtyřech diagnóz ve sledovaném období mírně zvyšuje. Ve srovnání s předchozím obdobím jsou aktuálně dosahované celkové prevalence v případě Falottovy tetralogie a syndromu hypoplastického levého srdce vyšší než v období do roku 1990 [18].

Celkové prevalence sledovaných chromozomových syndromů (Downův, Edwardsův a Patauův) se v období 1994–2009 zvyšují. To je dáno tím, že se významně zvyšuje podíl prenatálně diagnostikovaných případů, zatímco pokles prevalencí u narozených dětí není tak výrazný. Celkový nárůst prevalencí těchto syndromů je dán především nepříznivou demografickou situací v České republice. Procento rodiček 35letých a starších v ČR se od roku 1994 do roku 2009 zvýšilo ze 4 na 14 %. Zároveň se zvyšuje i průměrný věk rodiček (ČSÚ, 2012). V porovnání s předchozím obdobím (1961–1993) je patrné, že se prevalence v první polovině šedesátých let minulého století pohybovaly v rozmezí 10–12 na 10 000 živě narozených, ve druhé polovině šedesátých a v sedmdesátých letech se pohybovaly prevalence mezi 8–10 na 10 000 živě narozených [19]. Do roku 1988 se úspěšnost prenatální diagnostiky Downova syndromu postupně zvyšovala až na 22 % právě v roce 1988. S uplatněním věkové indikace pro invazivní prenatální diagnostiku (pro ženy 35leté a starší) s detection rate (cca 30 %) v ČR se zvyšuje i podíl prenatálně diagnostikovaných případů v první polovině 90. let (30–38 %). Výsledky analýzy případů z tohoto období ukázaly opodstatněnost věkové indikace – statisticky významně zvýšení rizika pro ženy 35leté, hraniční významnost již pro ženy ve věku 34 let [20]. Porovnání aktuálních výsledků prenatální diagnostiky Downova syndromu v mezinárodním měřítku v souvislostech se stále rostoucím průměrným věkem rodících žen v západních zemích – bylo uvedeno v publikaci Cocchi G. et al. [21]. Efektivita prenatální diagnostiky Downova syndromu, ale i Edwardsova a Patauova syndromu, se významně zvyšuje s celoplošným zavedením screeningových testů (druhotrimestrální biochemický screening). Efektivita prenatální diagnostiky Downova syndromu se pohybuje v období 1996–2005 v rozmezí 62–74 % [21]. V období 2006–2009 jsou hodnoty úspěšnosti prenatální diagnostiky nad 80 %, a to především díky zavádění prvotrimestrálního screeningu a časné invazivní prenatální diagnostiky (odběr choriových klků – CVS). V případě Edwardsova syndromu byla v období 1997–2007 efektivita prenatální diagnostiky 80% a v letech

proLékaře.cz | 12.11.2026

2008–2009 se zvýšila nad 90 %. U Patauova syndromu byla tato efektivita v období 1996–2005 v průměru 61%, v letech 2006–2009 se zvyšuje z 86 až na 100 %.
Aktuálně a nově se v ČR rozvíjí a uplatňuje metoda neinvazivního screeningu vrozených chromozomových aberací – vyšetření z periferní krve těhotné a detekce aneuploidií, např. Downova syndromu [22]. Tato metoda je zatím stále vedena jako screeningová a ověření výsledků karyotypu plodu je nutné provést klasickou cytogenetickou metodou [23, 24].

ZÁVĚR

Celkové prevalence sledovaných diagnóz ze skupiny vrozených vad ledvin (cystické ledviny a ageneze/hypoplazie ledvin) se ve sledovaném období zvyšují především díky rozvoji zobrazovacích technik (ultrazvuk) a jejich uplatnění jak v prenatální, tak postnatální diagnostice. Nárůst u postnatálně diagnostikovaných případů je dán především díky evidenci méně závažných případů (cystické ledviny) nebo jednostranného postižení (ageneze a hypoplazie ledviny). U sledovaných diagnóz vrozených srdečních vad se také na počtu sledovaných případů podílí významnou měrou rozvoj ultrazvukové diagnostiky. Celkové počty se lehce zvyšují, významný pokles prevalence u narozených dětí je díky prenatální diagnostice u závažné diagnózy – hypoplazie levého srdce. U vrozených chromozomových aberací vidíme několik, navzájem se prolínajících vlivů, které se podílejí na výsledných četnostech. Jednak je to zvyšující se podíl prenatálně diagnostikovaných případů díky kvantitativní i kvalitativní změně screeningových testů. Díky tomu se zvyšuje efektivita prenatální diagnostiky při současném poklesu prováděné invazivní prenatální diagnostiky. Dalším vlivem je zvyšující se průměrný věk těhotných žen a zvyšující se podíl těhotných žen ve věku 35 let a více. Díky tomu se zvyšují celkové prevalence Downova, Edwardsova a Patauova syndromu v České republice. Dalším faktorem, který by se mohl podílet na zvyšování celkových prevalencí je posun prenatální diagnostiky do časnějších fází gravidity (I. trimestr). Díky tomu by mohl být prenatální záchyt vyšší než v případě diagnostiky v pozdější fázi gravidity (II. trimestr), kdy by se některé z případů Downova syndromu mohly mezi koncem I. trimestru a druhotrimestrální diagnostikou spontánně potratit.

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.

Literatura

1. **Beloševičová, H., Calda, P.** Triple test po negativním kontingenčním testu, ano či ne? *Actual. Gyn.,* 2012, 4, s. 87.

2. **Beloševičová, H., Calda, P.** Screening Downova syndromu v prvním, druhém nebo obou trimestrech? *Actual. Gyn.,* 2012, 4, s. 14–21.

3. **Sonek, J., Calda, P.** *Ultrazvukové vyšetření plodu a screening v prvním trimestru.* In Calda P. et al. *Ultrazvuková diagnostika v těhotenství a gynekologii.* 2. kompletně přepracované a rozšířené vydání Praha: Aprofema, 2010, 496 s.

4. **Nicolaides, K. H.** Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diang.*, 2011, 31, s. 7–15.

5. **Calda, P., Beloševičová, H., Bezdíčková, D., Zima, T.** Prenatal diagnostics during the first trimester in clinical practice. *Čas. Lek. Česk.*, 2006, 145, 7, s. 575–577.

6. Fetal Anomaly Screening Programme – Screening for Down's Syndrome: UK NSC Policy recommendations 2007–2010: Models of Best Practice.

7. **Calda, P., Břešťák, M.** Doporučení k provádění rutinního ultrazvukového vyšetření v těhotenství. *Actual. Gyn.,* 2012, 4, s. 22–30.

8. **Novotná, M., Hašlík, L., Svabík, K., Zižka, Z., Belošovičová, H., Břešťák, M., Calda, P.** Detection of fetal major structural anomalies at the 11–14 ultrasound scan in an unselected population. *Česka Gynekol.*, 2012, 77, 4, s. 330–335.

9. **Břešťák, M., Tomek, V.** Fetální echokardiografie v I. trimestru – přínos a limitace. *Actual. Gyn.*, 2012, 4, s. 74.

10. **Šípek, A., Gregor, V., Horáček, J.** Vrozené vady v České republice v období 1961 až 2005–průměrné prevalence. *Čes. Gynek.,* 72, 2007, č. 3, s. 185–191.

11. **Šípek, A., Gregor, V., Chudobová, M.** Podíl prenatální diagnostiky na snižování výskytu VV v dětské populaci v ČR v období 1989–1995. *Čes. Gynek.*, 1997, 3, s. 59–63.

12. **Šípek, A., Gregor, V., Horáček, J., Chudobová, M. et al.** Prenatální diagnostika vrozených vývojových vad v České republice. *Demografie,* 1997, 4, s. 257–263.

13. **Šípek, A., Gregor, V., Horáček, J., Chudobová, M. et al.** Výskyt ageneze ledvin v ČR v období 1961 - 1995. *Čes. Gynek.*, 62, 1997, 6, s. 340–343.

14. **Šípek, A., Horáček, J., Gregor, V., Mašátová, D.** Výskyt vrozených vad ledvin v ČR v období 1961–2000. Prevalence, prenatální diagnostika a prevalence podle věku matky. *Čes. Gynek.*, 67, 2002, 3, s. 131–137.

proLékaře.cz | 12.11.2026

15. **Gregor, V., Šípek, A., Mašátová, D.** Podíl prenatální diagnostiky na snižování výskytu vrozených vad v ČR. *Čes. Gynek.*, 68, 2003, 6, s. 395–400.
16. **Šípek, A., Gregor, V., Šípek, A. jr., Hudáková, J. et al.** Prevalence vrozených srdečních vad v České republice – aktuální data. *Čes. Gynek.*, 75, 2010, 3, s. 221–242.
17. **Šípek, A.** Závěrečná zpráva grantu IGA MZ ČR registrační číslo 3081 – 3:Vybrané vrozené vady v České republice v období 1960–1990, s. 29–32.
18. **Šípek, A., Gregor, V., Horáček, J., Chudobová, M. et al.** Výskyt Downova syndromu v ČR v období 1961–1995. *Československ. Pediatr.,* 52, 1997, 12, s. 932–937.
19. **Šípek, A., Gregor, V., Horáček, J., Chudobová, M.** Downův syndrom v České republice, 1961–1997. *Čes. Gynekol.,* 64, 1999, 3, s. 173–179.
20. **Gregor, V., Šípek, A., Horáček, J., Langhammer, P. et al.** Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v České republice: 1994–2007. *Čes. Gynekol.,* 2009, 74, č. 1, s. 44–54.
21. **Cocchi, G. et al.** International trends of Down syndrome 1993–2004: Births in relation to maternal age and terminations of pregnancies. *Birth Defects Res. A Clin. Mol. Teratol.,* 2010, 88, 6, s. 474–479.
22. **Korabečná, M.** Neinvazivní prenatální diagnostika nejčastějších chromozomálních aneuploidií řečí čísel. *Actual. Gyn.*, 2012, 4, s. 114–115.
23. **Loucký, J., Zemánek, M.** Neinvazivní prenatální diagnostika nejčastějších chromozomálních aneuploidií – od teorie k praxi. *Actual. Gyn.,* 2012, 4, s. 99–100.
24. **Nicolaides, K. H., Syngelaki, A., Ashoor, G. et al.** Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am. J. Obstet. Gynecol.*, 2012, 207, 374, p. 1–6.

Do redakce došlo dne 2. 6. 2013.

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

OČKOVANIE V ŠPECIÁLNYCH SITUÁCIÁCH

Komplexní pohled na problematiku očkování specifických skupin populace (při definovaných zdravotních problémech, rizikových faktorech apod.). Autoři se zabývají očkováním ve vztahu ke vzniku určitých onemocnění, dále ve specifických klinických či fyziologických situacích, při celkové anestezii i imunomodulační léčbě. Věnují se též přítomnosti adjuvancií ve vakcínách, lidským embryonálním buňkám a výrobě vakcín.

Miloš Jeseňák, Ingrid Urbančíková a kolektiv

Mladá fronta a. s., Edice Aeskulap,
doporučená cena 350 Kč



Objednávky zasílejte e-mailem nebo poštou: Nakladatelské a tiskové středisko ČLS JEP, Sokolská 31, 120 26 Praha 2, fax: 224 266 226, e-mail: nts@cls.cz. Na objednávce laskavě uveďte i jméno časopisu, v němž jste se o knize dozvěděli.

Inzerce A1310134444 ▶