

Surveillance vrozených vývojových vad v mezinárodním měřítku: výsledky a úkoly

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

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



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies

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

Vznik registrů

Vznik vybraných registrů VVV ve světě

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

1964 —————→ **2014**

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

*Neoficiální počátky registrace vrozených vad jsou na konci padesátých let, kdy **MUDr. Jiří Kučera, CSc.** z Ústavu pro péči o matku a dítě (ÚPMD) v Praze položil základy registrace vrozených vývojových vad na našem území. Celoplošná registrace začala neoficiálně již roku **1961**.*

Historie

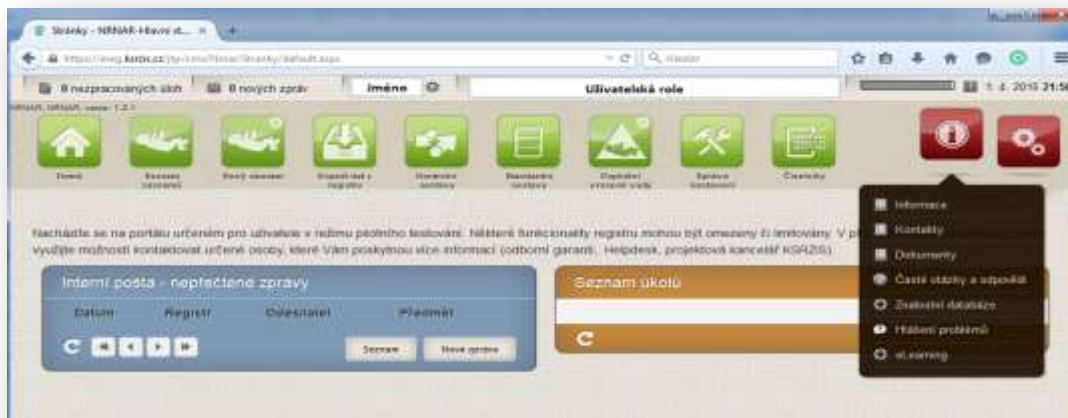
- 1961** – neoficiální registrace vrozeých vad (VV) v ÚPMD v Praze
- 1964** – oficiální registrace VV zjištěných do 28. dne života, v ÚZIS
- 1975** – rozšíření spektra sledovaných vad z 36 na 60, zjištěných do jednoho roku věku
- 1994** – hlášení všech typů VV u dětí mrtvě a živě narozených, zjištěných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

Sledují se vrozené vady podle kapitoly XVII. (Vrozené vady, deformace a chromosomální abnormality) MKN-10, zjištěné:

- u plodů, kdy se vrozená vada zjistila při prenatální diagnostice
- u samovolných potratů nad 500 gramů
- u mrtvě narozených dětí
- u dětí do dokončeného 15. roku života

Budoucnost - eReg

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





ICBDSR - International
Clearinghouse for Birth Defects
Surveillance and Research

Založena 1974 v Helsinkách

ČSSR byla zakládajícím členem

Dnes 42 členských registrů ze
všech kontinentů



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



EUROCAT- European Surveillance of Congenital Anomalies

Založena roku 1979

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

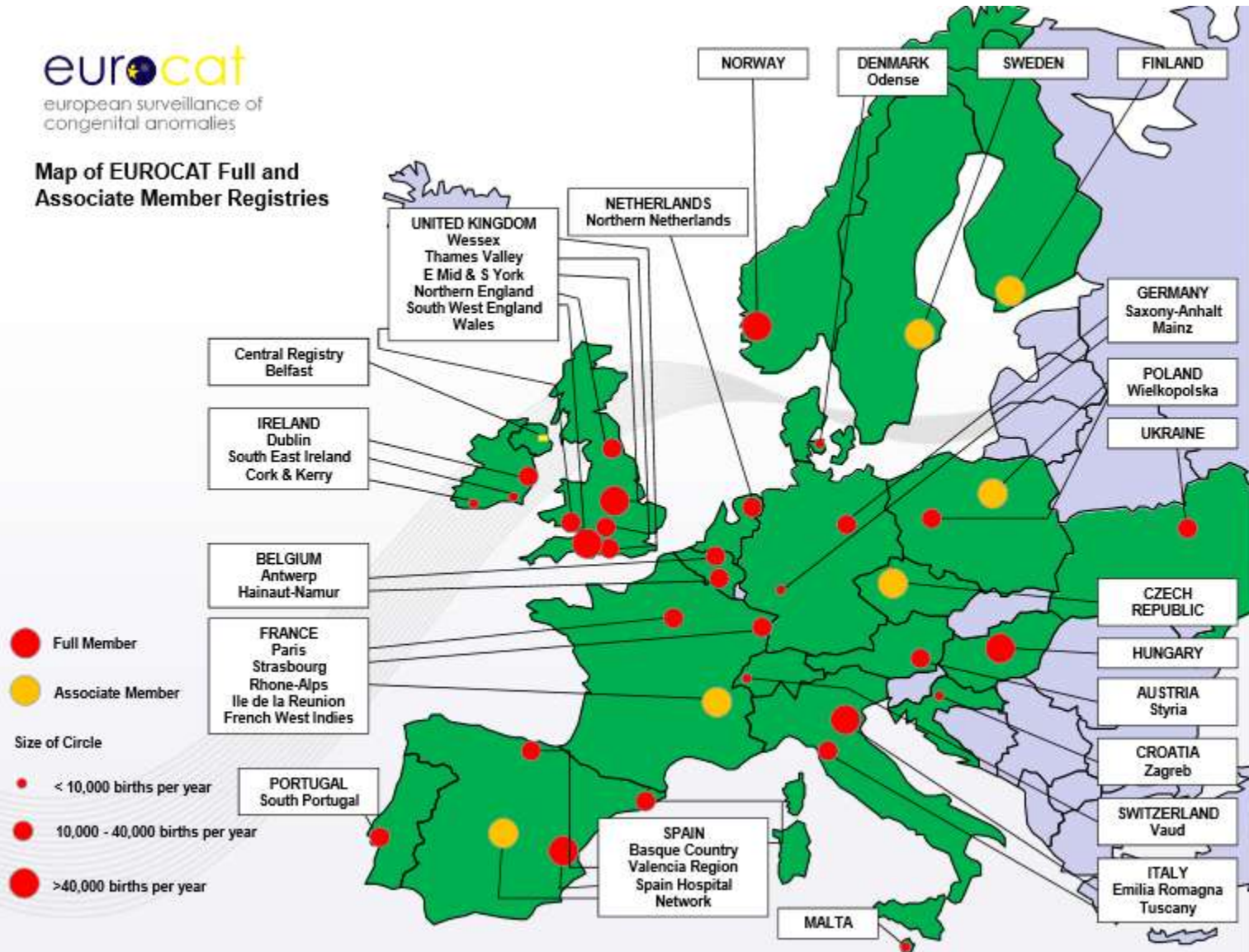


Dnes 44 členských registrů z
Evropy

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

europat
european surveillance of congenital anomalies

Map of EUROCAT Full and Associate Member Registries



Annual Report 2013

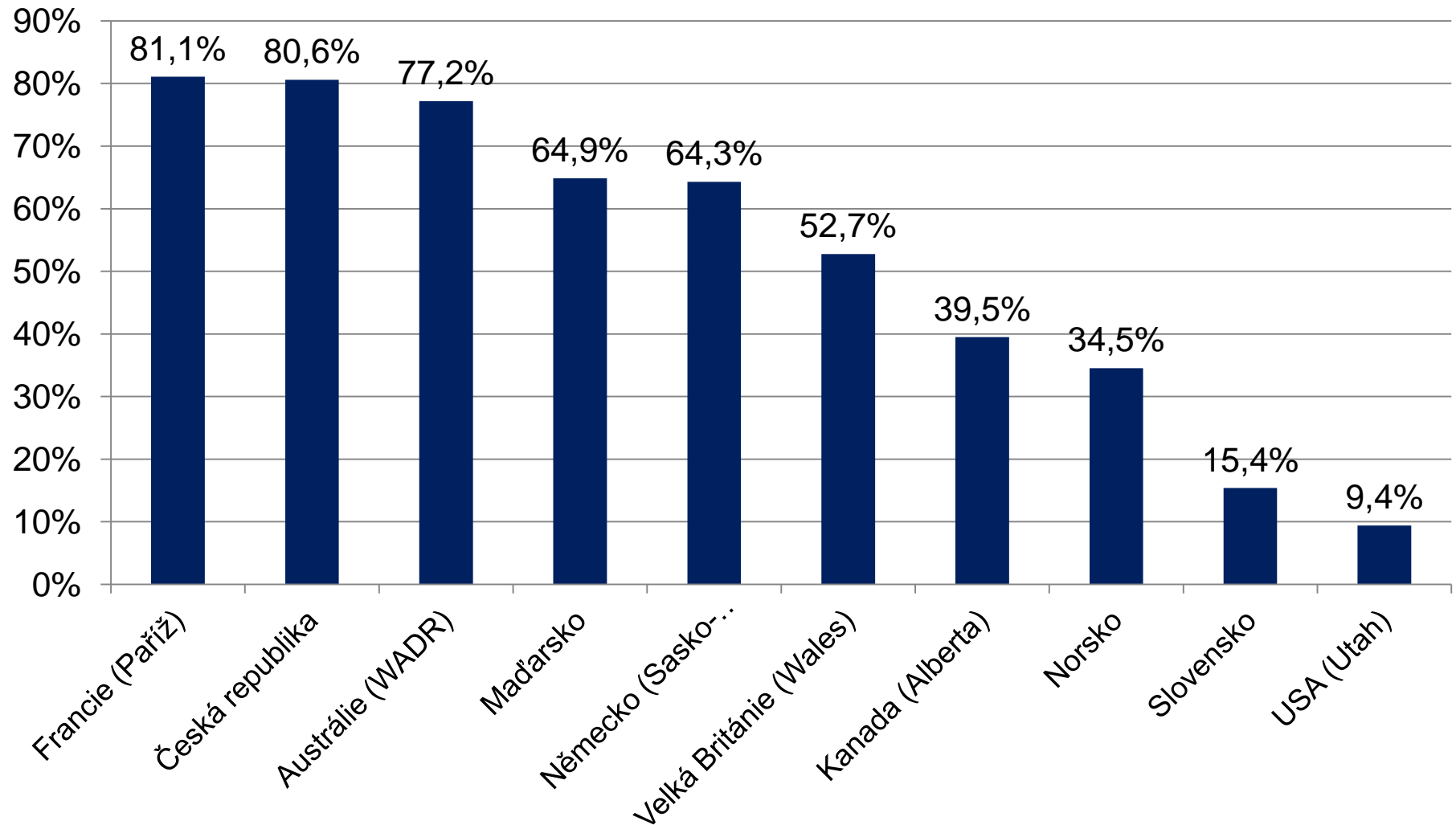
INTERNATIONAL CLEARINGHOUSE FOR BIRTH DEFECTS SURVEILLANCE AND RESEARCH



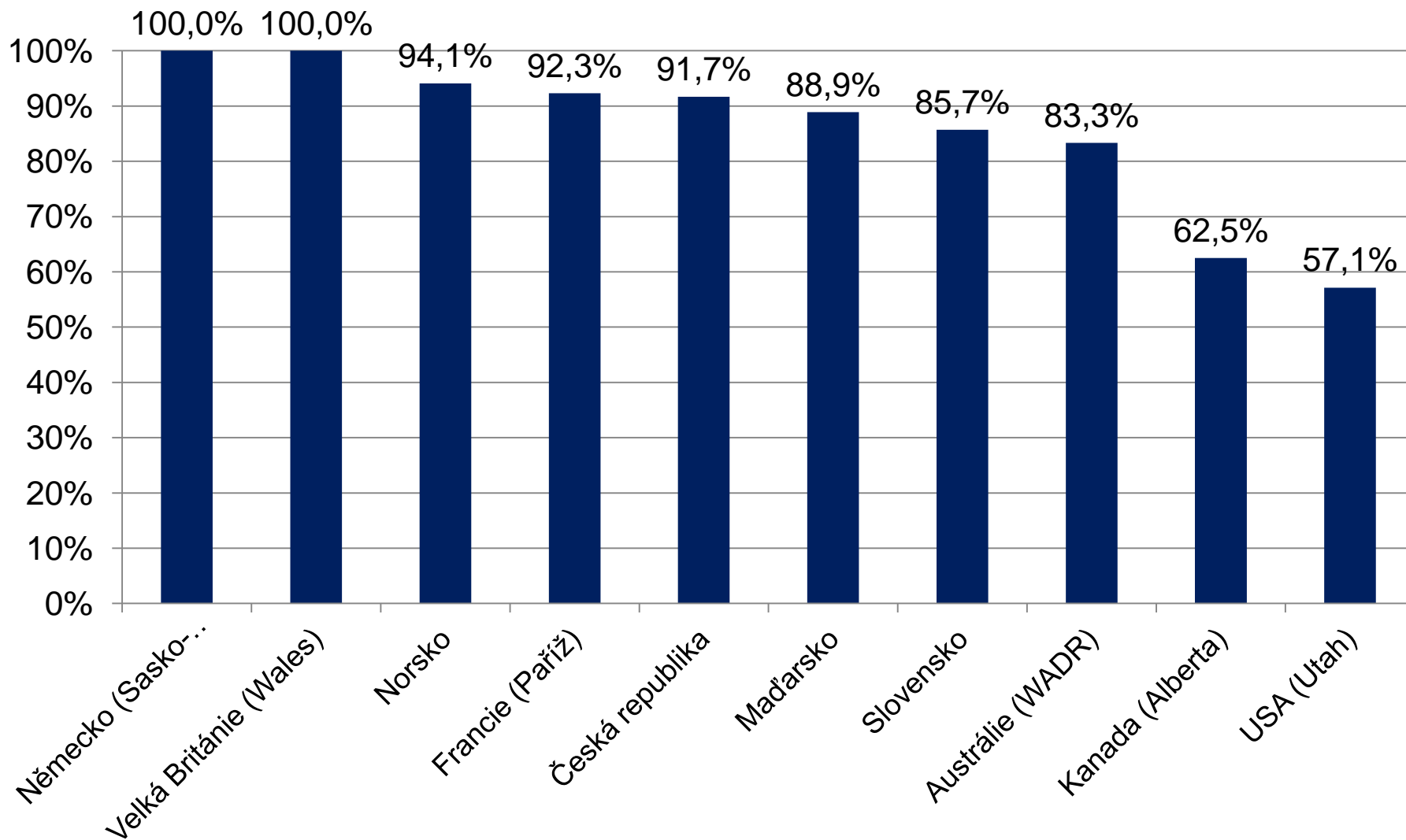
Krátká ukázka porovnání dat

- Statistická ročenka ICBDSR
- Aktuálně poslední finální verze pro rok 2013 (obsahuje data z r. 2011)
- 10 vybraných registrů
- Variabilita % UUT z celku pro Downův syndrom a anencefalii

Downův syndrom (% UUT)

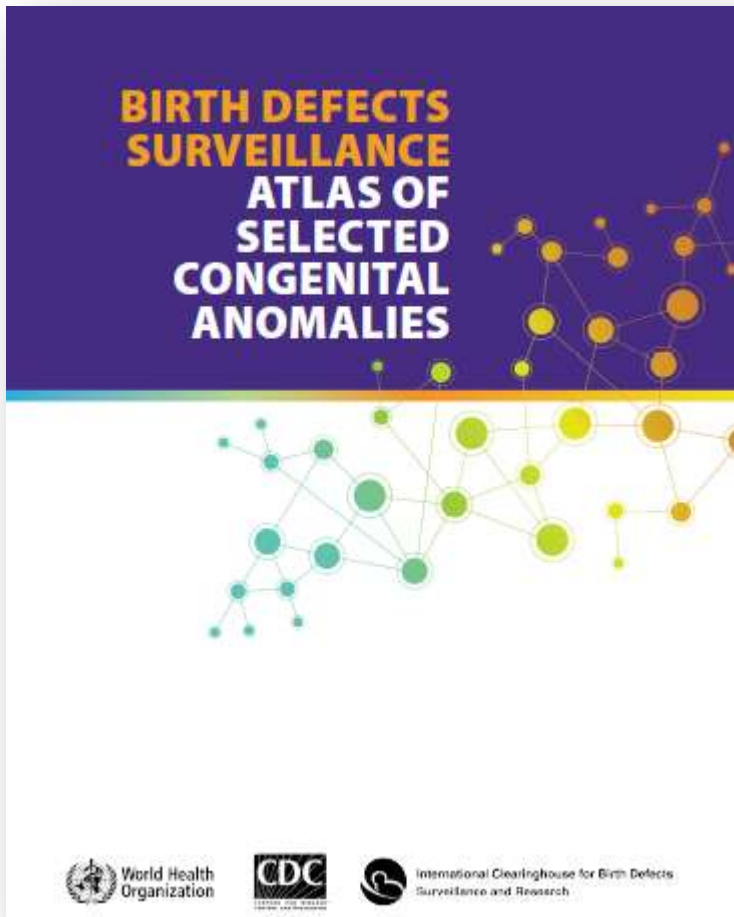


Anencefalie (% UUT)



Oblasti spolupráce

- ~~Čtvrtletní monitorování (ICBDSR)~~
- Multicentrické studie (ICBDSR, EUROCAT)
- WHO spolupráce (rozštěpové vady, WHO publikace)
- Rare diseases, EUROCAT joint action
- Spolupráce s rozvojovými zeměmi (ICBDSR, CDC, March of Dimes)



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

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

WHO Collaborating Centre for the Surveillance of Congenital Anomalies

PRIMARY PREVENTION OF CONGENITAL ANOMALIES

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

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



Grant No: 2010 22 04
www.eurocat-network.eu



Grant No: 2011 22 01
www.europlanproject.eu

-  **Vrozené vady**
- [Základní informace](#)
 - [Podrobné informace](#)
 - [Historie a současnost](#)
 - [Čtvrtletní data](#)
 - [Sledované vady](#)
- Genetika**
- [Genetika obecně](#)
 - [Informační letáčky](#)
- Primární prevence**
- [Primární prevence](#)
 - [Informační materiály](#)
- IVF**
- [Základní informace](#)
- Percentilové tabulky**
- [Hypotrofie](#)
- Články a prezentace**
- [Prezentace](#)
 - [Vybrané publikace](#)
 - [Články a zajímavosti](#)

[Hlavní](#) - Program primární prevence

Partnerské stránky

Program primární prevence vrozených vývojových vad

Program primární prevence

Obecné informace

- [Poslání projektu](#)
- [Informace pro učitele](#)
- [Autorský kolektiv](#)
- [Podpořte nás odkazem](#)

Informační materiály

- [Alkohol a těhotenství](#)
- [Genetické poradenství](#)
- [Infekce v těhotenství](#)
- [Kouření a těhotenství](#)
- [Léky v těhotenství](#)
- [Výživa a těhotenství](#)

Dokumenty a odkazy

- [Seznam genetických pracovišť](#)
- [Dokumenty ke stažení](#)
- [Informační brožurky o genetice](#)
- [Užitečné odkazy](#)

Vítejte na stránkách projektu **Primární prevence vrozených vývojových vad**. Některá z rizik těchto vad jsou totiž do jisté míry ovlivnitelná a dá se jim dobře předcházet. Má proto smysl se touto problematikou podrobněji zabývat. V této části stránek obecně najdete řadu textů a dalších materiálů, které informují o možnostech prevence vrozených vývojových vad. V případě potřeby můžete uvedené autory projektu samozřejmě kontaktovat.



Primární prevenci vrozených vývojových vad je také věnován program **Mysli na mne včas**. Program byl vytvořen za finanční podpory Ministerstva zdravotnictví ČR v rámci dotačního programu NPZ PPZ 10032 s názvem - Mysli na mne včas, hlavní řešitel Státní zdravotní ústav. Na realizaci programu jsme se Státním zdravotním ústavem spolupracovali a navrhli jsme odborné texty - leták a plakát - určený do ambulancí terénních gynekologů a praktických lékařů pro děti a dorost.



www.vrozene-vady.cz



Primární prevence



Mysli na mne včas ...
... dříve, než se narodím

více než 3 % dětí se v ČR ročně narodí s odchylkou, která vznikla v průběhu nitroděložního života může se jednat o malou nepravidelnost, nebo o závažnou, život dítěte omezující poruchu příčiny vzniku jsou ovlivnitelné i neovlivnitelné

- 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně
- 10 % vrozených vad je způsobeno známými příčinami zevního prostředí
- 60 % vrozených vad je způsobeno dalšími příčinami

pravděpodobnost vzniku vrozené vady zvyšují takzvané rizikové faktory některé rizikové faktory se týkají životosprávy budoucí matky (patří sem nedostatek či nadbytek některých minerálů a vitaminů ve stravě, užívání některých léků, kouření, stres, infekční choroby a další příčiny působící v době před početím a během těhotenství)

mysli na mne včas ...

... a vyvaruj se rizik, které můžeš ovlivnit

mysli na mne včas, dříve než se narodím

... a udělej pro mne vše, co je možné udělat

mysli na mne včas,

jiště dříve, než mě počneš

... plánuj své mateřství

... přístupně a zodpovědně k početí a mému nitroděložnímu vývoji

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



Mysli na mne včas ...
... dříve, než se narodím

Narození zdravého dítěte je nejkrásnějším okamžikem v životě rodičů. Je vždy spojeno s očekáváním, nadějí ale i s obavami. S obavami z toho, že si dítě na svět přinese odchylku, která vznikne v důsledku abnormálního vývoje v matčině těle od oplození až k porodu, a kterou nazýváme vrozenou vývojovou vadou.

V současnosti je až 10 % vrozených vad u dětí způsobeno zevními podmínkami, které jsou ovlivnitelné a jejich negativnímu vlivu lze tedy předcházet. Převážnou část z nich tvoří:

- nesprávný životní styl rodičů (konzumace alkoholu, kouření a jiné škodliviny);
- různá infekční onemocnění těhotné ženy;
- nedostatek vitaminů (především kyseliny listové) nebo jejich nežádoucí užívání;
- chronická onemocnění těhotné ženy a jejich léčba (léky).

Přibližně 30 % vrozených vad je podmíněno dědičně – jsou získané od jednoho nebo obou rodičů. Existují však různé typy dědičnosti vrozených vad a onemocnění, to ale neznamená, že se vždy narodí postižené dítě. O možných rizicích je vhodné se poradit s lékařem (genetikem).

U přibližně 60 % vrozených vad zůstávají stále neznámé příčiny a ty jsou neovlivnitelné, ale primární prevencí lze i v některých těchto případech čelit. **Neovlivnitelná rizika bere na sebe člověk okamžikem zrození.**

O maximální snížení rizika vzniku vrozené vývojové vady nebo genetického onemocnění u plodu ještě před vznikem této odchylky v těhotenství usiluje tzv. primární prevence vrozených vývojových vad. Mezi metody primární prevence patří: omezení škodlivých (tzv. mutagenních, teratogenních – vyvolávajících odchylku) a infekčních vlivů na budoucí matku, respektive rodiče; plánované rodičovství (vzájemná informace o zdravotním stavu partnerů a výskytu vrozených vad či dědičných onemocnění v rodinách); léčba a úprava medikace (léků) u žen s chronickým onemocněním; doporučení vhodného termínu koncepce (početí) vzhledem k úpravě pracovního prostředí a zdravotního stavu partnerů; početí v optimálním věku aj.

Je velmi důležité, aby budoucí rodiče znali možné rizikové faktory, které mohou zvyšovat riziko vrozené vady. V určitých případech je možné riziko snížit nebo odstranit. Primární prevence však nemůže vzniku vrozené vady zabránit vždy. Proto k odhalení vrozených vad existuje ještě možnost provedení různých tzv. screeningových testů, ultrazvukových vyšetření a případně i cílené prenatální diagnostiky v průběhu těhotenství. Poradte se vždy se svým ošetřujícím gynekologem.

Primární prevenci jsou také věnovány webové stránky www.vrozene-vady.cz/primarni-prevence, na kterých jsou uvedeny informace a kontakty na příslušná odborná pracoviště.

Na webových stránkách Státního zdravotního ústavu (SZÚ) www.szu.cz si můžete zkontrolovat některé vaše rizikové faktory životního stylu a orientačně i váš denní příjem kyseliny listové – projekt Mysli na mne včas.



U.S. Centers for Disease Control and Prevention



eurocat
european surveillance of congenital anomalies



International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research

march of dimes neonatal



WHO Regional Office For South-East Asia

The Partnership for Maternal, Newborn & Child Health



World Birth Defects Day

March 3, 2015





antonin.sipek@lf1.cuni.cz



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