

Screening vrozených vad a geneticky podmíněných onemocnění plodu ve Fakultní nemocnici Olomouc a odesílání/hlášení do Národního registru reprodukčního zdraví v České republice

Screening for congenital defects and genetic diseases of the fetus at University Hospital in Olomouc and sending/reporting to the National register of reproductive health in the Czech Republic

M. Maděrková Tozzi¹, V. Dvořák Jr.¹, E. Klásková², S. Šuláková³, M. Wita³, J. Hálek³, R. Vrtěl⁴, V. Curtisová⁴, R. Pilka¹, L. Dušek⁵, M. Lubušský¹

¹ Porodnicko-gynekologická klinika LF UP a FN Olomouc

² Dětská klinika LF UP a FN Olomouc

³ Neonatologické oddělení, FN Olomouc

⁴ Ústav lékařské genetiky, LF UP a FN Olomouc

⁵ Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR, Praha

Souhrn: **Cíl:** Cílem studie byla analýza výsledků provádění screeningu vrozených vad (VV) a geneticky podmíněných onemocnění (GPO) plodu v Centru fetální medicíny (CFM) Porodnicko-gynekologické kliniky (PGK) Fakultní nemocnice Olomouc (FNOL). **Soubor a metodika:** Prospektivní kohortová studie. V období od 1. 1. 2020 do 31. 12. 2021 bylo provedeno celkem 14 160 zdravotních služeb u 4 916 těhotných žen. V rámci screeningu VV a GPO plodu byla u 501 těhotných žen zjištěna abnormalita vyžadující další klinický management, u 170 z nich byla diagnostikována VV plodu a ve 20 případech bylo při laboratorním genetickém vyšetření diagnostikováno i GPO. Všechny diagnostikované VV a GPO plodu byly odeslány/hlášeny podle platné metodiky Národního zdravotního informačního systému (NZIS) do Národního registru reprodukčního zdraví (NRRZ) do Modulu VV. **Výsledky:** Zvýšené vypočtené individuální riziko geneticky podmíněného onemocnění plodu bylo diagnostikováno v I. trimestru těhotenství u 10,7 % plodů (319/2 968) a ve II. trimestru u 0,9 % plodů (27/2 948). Hodnota šíjového projasnění > 3,5 mm byla při ultrazvukovém vyšetření v I. trimestru těhotenství diagnostikována u 0,9 % plodů (26/2 968). V rámci screeningu VV a GPO plodu byla u 501 těhotných žen zjištěna abnormalita vyžadující další klinický management, u 72,1 % žen (361/501) bylo zvýšené riziko geneticky podmíněného onemocnění plodu a bylo indikováno diagnostické vyšetření z genetického materiálu plodu získaného invazivním odběrem choriových klků nebo plodové vody. Celkem 31,3 % z nich (113/361) invazivní výkon odmítlo a 2,5 % (9/361) se k plánovanému výkonu nedostavilo, invazivní výkon byl proveden u 66,2 % (239/361). **Závěr:** Porovnání výsledků provádění screeningu VV a GPO plodu v CFM PGK FNOL s jinými specializovanými pracovišti v ČR je v současné době obtížně proveditelné, ale informace z NRRZ by v budoucnu mohly objektivní a transparentní porovnání umožnit.

Klíčová slova: vrozená vada – geneticky podmíněné onemocnění – plod – národní registr

Summary: Objective: The aim of the study was to analyze the results of the screening for congenital defects (CD) and genetic diseases (GD) of the fetus in the Fetal Medicine Centre at the Department of Obstetrics and Gynecology, University Hospital in Olomouc. **Materials and methods:** Prospective cohort study. In the period from 1 January 2020 to 31 December 2021, a total of 14,460 health services were performed on 4,916 pregnant women. Within the screening of CD and GD of the fetus, 501 pregnant women were found to have an abnormality requiring further clinical management, 170 of them were diagnosed with a CD of the fetus and in 20 cases a GD of the fetus was diagnosed by a laboratory genetic examination. All diagnosed fetal CD and GD were sent/reported according to the valid methodology of the National health information system (NHIS) to the National register of reproductive health (NRRH) to the CD Module. **Results:** An increased calculated individual risk of genetic fetal disease was diagnosed in the first trimester of pregnancy in 10.7% of fetuses (319/2,968), and in the second trimester in 0.9% of fetuses (27/2,948). Nuchal translucency (NT) > 3.5 mm was diagnosed in 0.9% of fetuses by ultrasound examination in the first trimester of pregnancy (26/2,968). In fetal CD and GD screening, 501 pregnant women were found to have an abnormality requiring further clinical management, 72.1% of women (361/501) had an increased risk of genetic fetal disease, and diagnostic examination of the fetal genetic material obtained by invasive procedure (chorionic villus sampling or amniocentesis) was indicated. A total of 31.3% of them (113/361) refused the invasive procedure and 2.5% (9/361) did not attend the planned procedure; the invasive procedure was performed in 66.2% (239/361). **Conclusion:** Comparing the results of CD and GD fetal screening in our medical facility with other specialized medical facilities in the Czech Republic is currently difficult to do, but information from the NRRH could allow objective and transparent comparisons in the future.

Key words: congenital defect – genetic disease – fetus – national registry

Úvod

Vrozená vada (VV) je strukturální nebo funkční vada, která je přítomna již v průběhu prenatálního vývoje zárodku/plodu, a geneticky podmíněné onemocnění (GPO) je onemocnění podmíněné diagnostikovatelnou odchylkou v genomu. VV a GPO hlásí zdravotnické zařízení, které provede diagnostiku, dle klasifikace (schéma 1) do Národního zdravotního informačního systému (NZIS). NZIS je jednotný celostátní informační systém veřejné správy v ČR a správou NZIS je pověřen Ústav zdravotnických informací a sta-

tistiky ČR (ÚZIS ČR). Jednotlivé zdravotnické registry vytvářejí vzájemně propojenou soustavu a jedním z registrů je i Národní registr reprodukčního zdraví (NRRZ). Data pro ÚZIS/NZIS odesílá podle platné metodiky přímo zdravotnické zařízení a výhradně v elektronické podobě [1–11].

Ve Fakultní nemocnici Olomouc (FNOL) se na hlášení VV a GPO do NRRZ podílejí:

- Porodnicko-gynekologická klinika (PGK);
- Neonatologické oddělení (NO);
- Dětská klinika (DK);
- Ústav lékařské genetiky (ÚLG).

V Centru fetální medicíny (CFM) PGK FNOL jsou v rámci screeningu VV a GPO plodu prováděny následující zdravotní služby:

- kombinovaný screening v I. trimestru těhotenství (v 11.–13. týdnu);
- podrobné hodnocení morfologie plodu ve II. trimestru těhotenství;
- superkonziliární ultrazvukové vyšetření v průběhu prenatální péče;
- ultrazvukové vyšetření srdce plodu dětským kardiologem;
- invazivní výkony (odběr choriových klků, plodové vody).

Specializovaná zdravotní služba (superkonziliární ultrazvukové vyšetření v průběhu prenatální péče) je v CFM PGK FNOL současně prováděna u těhotných žen s definovaným konkrétním rizikem:

- růstová restrikce plodu/malý plod;
- těhotenství s rizikem rozvoje hemolytické nemoci plodu a novorozence;
- těhotenství dvojčetné monochoriální.

V CFM PGK FNOL jsou prováděny rovněž:

- jiné invazivní výkony (odběr krve plodu, podání nitroděložní transfuze atd.);
- farmakologické ukončení těhotenství.

Cílem studie byla analýza výsledků provádění screeningu VV a GPO plodu v CFM PGK FNOL.

	Vznik v průběhu vývoje			
	prenatálně			postnatálně
	ZÁRODEK		PLOD	JEDINEC
VV	<i>in vitro</i>	<i>in utero</i>		
		MKN-10	MKN-10	MKN-10
GPO	MKN-10	MKN-10	MKN-10	MKN-10
	Orpha number	Orpha number	Orpha number	Orpha number
	OMIM	OMIM	OMIM	OMIM
	SSIEM	SSIEM	SSIEM	SSIEM

GPO – geneticky podmíněné onemocnění (onemocnění podmíněné diagnostikovatelnou odchylkou v genomu), MKN – mezinárodní klasifikace nemocí, Orpha number – Orphanet, OMIM – Online Mendelian Inheritance in Man, SSIEM – Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism, VV – vrozená vada (strukturální nebo funkční vada, která je přítomna již v průběhu prenatálního vývoje zárodku/plodu (definice WHO)), Hlášení a klasifikace – hlásí zdravotnické zařízení, které provede diagnostiku, dle klasifikace viz schéma

Schéma 1. Vrozená vada a geneticky podmíněné onemocnění.

Scheme 1. Congenital defect and genetic disease.

Materiál a metodika

Prospektivní kohortová studie.

V období od 1. 1. 2020 do 31. 12. 2021 bylo provedeno celkem 14 160 výše uvedených zdravotních služeb u **4 916** klientek (těhotných žen), 543 z nich bylo současně sledováno s ohledem na výše uvedené definované konkrétní riziko a u 273 z nich bylo provedeno farmakologické ukončení těhotenství.

V rámci screeningu VV a GPO plodu byla u 501 těhotných žen zjištěna abnormalita vyžadující další klinický management, u 170 z nich byla diagnostikována VV plodu a ve 20 případech bylo při laboratorním genetickém vyšetření diagnostikováno i GPO.

Všechny diagnostikované VV a GPO plodu byly odeslány/hlášeny podle platné metodiky NZIS do NRRZ do modulu VV (schéma 1).

Výsledky

Celkový počet klientek (těhotných žen) a celkový počet provedených zdravotních služeb zobrazuje tab. 1.

Přehled provedených zdravotních služeb v rámci screeningu VV a GPO plodu a zjištěných abnormalit, které vyžadují následný klinický management, zobrazují tab. 2a–d.

Přehled diagnostikovaných a hlášených VV a GPO plodu zobrazuje tab. 3.

Publikační sestavy NRRZ zobrazují tab. 4a, b.

Dle našich výsledků bylo diagnostikováno zvýšené vypočtené individuální riziko geneticky podmíněného onemocnění plodu v I. trimestru těhotenství u 10,7 % plodů (319/2 968), ve II. trimestru u 0,9 % plodů (27/2 948).

Hodnota šíjového projasnění (NT – nuchal translucency) > 3,5 mm byla při ultrazvukovém vyšetření v I. trimestru těhotenství diagnostikována u 0,9 % plodů (26/2 968). Hodnota 3,5 mm odpovídá 99. percentilu normálních hodnot a jedná se o ultrazvukový parametr, který by měl být indikací k extenzivnímu laboratornímu genetickému vyšetření bez ohledu na hodnotu indivi-

Tab. 1. Celkový počet klientek (těhotných žen) a celkový počet provedených zdravotních služeb v CFM PGK FNOL.

Tab. 1. Total number of clients (pregnant women) and total number of provided health services in CFM PGK FNOL.

	2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Celkový počet klientek	2 474	2 442	4 916
Celkový počet zdravotních služeb	6 798	7 362	14 160

CFM – Centrum fetální medicíny, FNOL – Fakultní nemocnice Olomouc, PGK – Porodnicko-gynekologická klinika

duálního rizika geneticky podmíněného onemocnění vypočteného při „kombinovaném screeningu v I. trimestru těhotenství“.

V rámci screeningu VV a GPO plodu byla u 501 těhotných žen zjištěna abnormalita vyžadující další klinický management, u 72,1 % žen (361/501) bylo zvýšené riziko GPO plodu a bylo indikováno diagnostické vyšetření z genetického materiálu plodu získaného invazivním odběrem choriových klků (CVS – chorionic villus sampling) nebo plodové vody (AMC – amniocentesis). Celkem 31,3 % z nich (113/361) invazivní výkon odmítlo a 2,5 % (9/361) se k plánovanému výkonu nedostavilo, invazivní výkon byl proveden u 66,2 % (239/361).

Všechny ženy bez ohledu na výsledek vypočteného individuálního rizika GPO plodu vypočteného při „kombinovaném screeningu v I. trimestru těhotenství“ byly informovány o možnosti screeninového vyšetření trisomie chromozomu 21 u plodu (Downův syndrom) z genetického materiálu plodu získaného z krve těhotné ženy (NIPT – neinvazivní prenatalní testování).

Z celkového počtu provedených invazivních výkonů (CVS/AMC) bylo 91,9 % (239/260) indikováno přímo v CFM PGK FNOL a jen 8,1 % (21/260) v externím zdravotnickém zařízení, 5,4 % všech CVS (9/168) a 13,0 % všech AMC (12/92).

Diskuze

Oficiální registrace a hlášení vrozených vad bylo v Československu zavedeno od 1. 1. 1964 u narozených dětí na no-

vorozeneckých úsecích ženských oddělení. Od roku 1975 byly hlášeny VV zjištěné u živě narozených dětí až do 1 roku věku dítěte. Od roku 1994 byly v ČR hlášeny nejčastější VV podle 10. revize Mezinárodní statistické klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů (MKN-10) z kapitoly XVII – vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality zjištěné u dětí do dokončeného 15. roku života. V roce 1995 se dále rozšířil okruh hlášených vad, a to na všechny vrozené vady dle výše uvedené kapitoly MKN-10, od této doby je možné hlásit i nestrukturální vrozené vady, např. vrozené metabolické poruchy. Od roku 1996 se sledují i vrozené vady diagnostikované prenatálně a u potracených plodů. V roce 2002 vznikl v ČR Národní registr vrozených vad [12–47].

V roce 1974 byla v Helsinkách ustanovena mezinárodní organizace ICB-DMS (International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems), která sdružovala tehdy deset členských registrů, vč. toho československého. V roce 2004 se název změnil na ICBDSR (International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research) a dnes má tato mezinárodní organizace 46 členů po celém světě [48].

Na celoevropské úrovni jsou registry sdruženy v organizaci EUROCAT (European Network of Population-Based Registries for the Epidemiological Surveillance of Congenital Anomalies), která byla založena v roce 1979, a ČR je jejím přidruženým členem od roku 2009 [49].

Tab. 2a. Zdravotní služby provedené v rámci screeningu vrozených vad a geneticky podmíněného onemocnění plodu.

Tab. 2a. Health services performed in the framework of congenital defects and genetic disease screening of the fetus.

	2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Kombinovaný screening v I. trimestru těhotenství (v 11.–13. týdnu)	1 457	1 511	2 968
Podrobné hodnocení morfologie plodu ve II. trimestru těhotenství	1 458	1 490	2 948
Superkonziliární ultrazvukové vyšetření v průběhu prenatální péče	1 021	1 023	2 044
Ultrazvukové vyšetření srdce plodu dětským kardiologem	836	1 257	2 093
Invazivní výkony (odběr choriových klků, plodové vody)	132	128	260
odběr choriových klků	84	84	168
interní indikace	79	80	159
externí indikace	5	4	9
odběr plodové vody	48	44	92
interní indikace	41	39	80
externí indikace	7	5	12

Tab. 2b. Zjištěná abnormalita.

Tab. 2b. Abnormality found.

	2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Celkový počet klientek	256	245	501
zvýšené vypočtené IR GPO	187	154	341
v I. trimestru	175	144	319
v II. trimestru	16	11	27
NT > 3,5 mm	17	9	26
jiná ultrazvuková abnormalita extrakardiální	61	68	129
ultrazvuková abnormalita kardiální	22	27	49

Tab. 2c. Následný klinický management.

Tab. 2c. Subsequent clinical management.

	2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
indikace k invazivnímu výkonu (CVS/AMC) – zvýšené riziko GPO	212	170	382
interní	200	161	361
klientka výkon odmítla	73	40	113
nedostavila se k výkonu	7	2	9
výkon proveden	120	119	239
CVS	79	80	159
AMC	41	39	80
externí výkon proveden	12	9	21
CVS	5	4	9
AMC	7	5	12
jen sledování (UZ, NMR)	44	75	119

Tab. 2d. Diagnostika a hlášení vrozených vad a geneticky podmíněného onemocnění plodu.

Tab. 2d. Diagnosis and reporting of fetal congenital defects and genetic disease.

	2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Celkový počet klientek	79	91	170
VV	79	91	170
GPO	11	9	20

AMC – odběr plodové vody, CVS – odběr choriových klků, GPO – geneticky podmíněné onemocnění, IR – individuální riziko, NMR – nukleární magnetická rezonance, NT – šířkové projasnění, UZ – ultrazvukové vyšetření, VV – vrozená vada

Tab. 3. Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality (Q00–Q99)

Tab. 3. Congenital defects and chromosomal abnormalities (Q00–Q99).

		2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Diagnostika a hlášení VV a GPO plodu (nahlášeno)		79	91	170
Q00–Q07	Vrozené vady nervové soustavy	15	9	24
Q00	Anencefalie a podobné vrozené vady			
.0	Akranie	3	1	4
Q03	Vrozený hydrocefalus			
.9	Vrozený hydrocefalus NS	6	1	7
Q04	Jiné vrozené vady mozku			
.0	Vrozené vady corpus callosum	1	1	2
.6	Vrozené mozkové cysty	3	4	7
Q05	Rozštěp páteře (spina bifida)			
.2	Spina bifida lumbální s hydrocefalem	2	1	3
.7	Spina bifida lumbální bez hydrocefalu	0	1	1
Q10–Q18	Vrozené vady oka, ucha, obličeje a krku	0	0	0
Q20–Q28	Vrozené vady oběhové soustavy	20	23	43
Q20	Vrozené vady srdečních komor a spojení			
.1	Dvojitá pravá komora	1	0	1
.3	Ventrikuloarteriální diskordance	1	1	2
.6	Izomerismus srdečních oušek	0	1	1
Q21	Vrozené vady srdeční přepážky			
.0	Defekt komorového septa	1	3	4
.2	Defekt atrioventrikulárního septa	1	1	2
.3	Fallotova tetralogie	2	0	2
Q23	Vrozené vady aortální a dvojčípé chlopně			
.0	Vrozená stenóza aortální chlopně	2	1	3
Q24	Jiné vrozené vady srdce			
.0	Dextrokardie	3	0	3
.9	Vrozená vada srdce NS	1	2	3
Q25	Vrozené vady velkých arterií			
.4	Jiné vrozené vady aorty	1	5	6
.9	Vrozená vada velkých arterií NS	1	0	1
Q26	Vrozené vady velkých žil			
.1	Perzistující levostranná horní dutá žíla	0	2	2
Q27	Jiné vrozené vady periferní cévní soustavy			
.0	Jediná pupeční arterie	6	5	11
Q28	Jiné vrozené vady oběhové soustavy			
.1	Jiné malformace přívodných cév mozku	0	2	2
Q30–Q34	Vrozené vady dýchací soustavy	1	1	2
Q33	Vrozené vady plic			
.0	Vrozená cystická plicní nemoc	1	0	1
.2	Sekvestrace plic	0	1	1

GPO – geneticky podmíněné onemocnění, MKN – mezinárodní klasifikace nemocí, NS – nespecifikováno, VV – vrozené vady
Hlášené VV a GPO podle MKN.

Tab. 3 – pokračování. Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality (Q00–Q99)

Tab. 3 – continuing. Congenital defects and chromosomal abnormalities (Q00–Q99).

		2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Q35–Q37	Rozštěp rtu a rozštěp patra	1	4	5
Q36	Rozštěp rtu			
	.0 Oboustranný rozštěp rtu	0	1	1
	.9 Jednostranný rozštěp rtu	1	0	1
Q37	Rozštěp patra s rozštěpem rtu			
	.5 Rozštěp tvrdého a měkkého patra s jednostranným rozštěpem rtu	0	3	3
Q38–Q45	Jiné vrozené vady trávicí soustavy	2	9	11
Q40	Jiné vrozené vady horní části trávicí soustavy			
	.1 Vrozená hiátová kýla	1	0	1
Q41	Vrozené chybění, atrezie a stenóza tenkého střeva			
	.0 Vrozené chybění, atrezie a stenóza dvanáctníku	0	2	2
Q43	Jiné vrozené vady střeva			
	.9 Vrozená vada střeva NS	1	6	7
Q45	Jiné vrozené vady trávicí soustavy			
	.9 Vrozené vady trávicí soustavy NS	0	1	1
Q50–Q56	Vrozené vady pohlavních orgánů	0	1	1
Q52	Jiné vrozené vady ženských pohlavních orgánů	0	0	0
	.8 Jiné určené vrozené vady žen. Pohl. Orgánů	0	1	1
Q60–Q64	Vrozené vady močové soustavy	25	26	51
Q60	Renální ageneze a hypoplázie			
	.1 Oboustranná ageneze ledvin	3	0	3
	.2 Ageneze ledviny NS	2	0	2
Q61	Cystická nemoc ledvin			
	.1 Polycystická ledvina, AR	1	0	1
	.9 Cystická nemoc ledvin NS	2	0	2
Q62	Vrozené obstrukční defekty ledvinné pánvičky a vrozené vady močovodu			
	.0 Vrozená hydronefróza	14	21	35
	.8 Jiné vrozené vady močovodu	2	1	3
Q64	Jiné vrozené vady močové soustavy			
	.2 Vrozená zadní uretrální chlopeň	0	1	1
	.9 Vrozená vada močové soustavy NS	1	3	4
Q65–Q79	Vrozené vady a deformace svalové a kosterní soustavy	11	11	22
Q66	Vrozené deformity nohou			
	.0 Pes equinovarus	2	3	5
	.9 Vrozená deformita nohy NS	1	1	2
Q69	Polydaktylie			
	.9 Polydaktylie NS	1	0	1
Q71	Redukční defekty horní končetiny			
	.8 Jiné redukční defekty horních končetin	1	2	3
Q72	Redukční defekty dolní končetiny			
	.9 Redukční defekt dolní končetiny NS	2	1	3

GPO – geneticky podmíněné onemocnění, MKN – mezinárodní klasifikace nemocí, NS – nespecifikováno, VV – vrozené vady
 Hlášené VV a GPO podle MKN.

Tab. 3 – pokračování. Vrozené vady, deformace a chromozomální abnormality (Q00–Q99)

Tab. 3 – continuing. Congenital defects and chromosomal abnormalities (Q00–Q99).

			2020 (n)	2021 (n)	Celkem (n)
Q65–Q79	Q74	Jiné vrozené vady končetin(-y)			
	.9	Neurčená vrozená vada končetin	0	2	2
	Q75	Jiné vrozené vady kostí lebky a obličeje	0	0	0
	.9	Vrozená malformace kostí lebky a obličeje NS	1	0	1
	Q79	Vrozené vady svalové a kosterní soustavy nezařazené jinde			
	.0	Vrozená brániční kýla	1	1	2
	.2	Omfalokéla	1	0	1
	.3	Gastroschíza	1	0	1
	.9	Vrozené vady svalové a kosterní soustavy NS	0	1	1
Q80–Q89	Jiné vrozené vady		1	0	1
	Q89	Jiné vrozené vady nezařazené jinde			
	.9	Vrozená vada NS	1	0	1
Q90–Q99	Abnormality chromozomů nezařazené jinde		11	9	20
	Q90	Downův syndrom			
	.9	Downův syndrom NS	2	5	7
	Q91	Syndromy Edwardsův a Patauův			
	.3	Edwardsův syndrom NS	2	1	3
	Q96	Turnerův syndrom			
	.9	Turnerův syndrom NS	3	1	4
Q99	Jiné abnormality chromozomů nezařazené jinde				
	.9	Abnormalita chromozomů NS	4	2	6

GPO – geneticky podmíněné onemocnění, MKN – mezinárodní klasifikace nemocí, NS – nespecifikováno, VV – vrozené vady
Hlášené VV a GPO podle MKN.

V roce 2011 vznikl v ČR Národní registr reprodukčního zdraví sloučením Národního registru asistované reprodukce, Národního registru vrozených vad, Národního registru potratů, Národního registru rodiček a Národního registru novorozenců do jednoho systému.

Od 1. 1. 2016, v rámci nově vzniklé elektronické platformy, byly aktualizovány a rozšířeny možnosti hlášení/registrace především v oblasti prenatalní diagnostiky a hlášení bylo rozšířeno o vzácné choroby a geneticky podmíněná onemocnění. Pro tyto účely byly nově doplněny kromě současně platné Mezinárodní klasifikace nemocí MKN-10 další tři klasifikační systémy: Orphanet (The Portal for Rare Diseases and Orphan Drugs) [50], OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) [51] a SSIM (Society for the Study of Inborn Errors of Metabo-

lism) [52]. Protože některé vzácné choroby je možné diagnostikovat i v dospělosti, byla zrušena horní hranice 15 let věku (schéma 1). Informace se využívají jako podklad k tvorbě koncepce státní zdravotní politiky v této oblasti a současně se využívají i při prezentaci sledovaných údajů v zahraničí pro databáze Evropské unie (EU), Světové zdravotnické organizace (WHO) a Organizace pro ekonomickou spolupráci a rozvoj (OECD).

Porovnání výsledků provádění screeningu VV a GPO plodu v CFM PGK FNOL s jinými specializovanými pracovišti v ČR je v současné době obtížně proveditelné, ale informace z NRRZ by v budoucnu mohly objektivní a transparentní porovnání umožnit [53–58].

V roce 2014 započala v souvislosti s novými úkoly vyplývajícími z Progra-

mového prohlášení vlády ČR a vedení resortu zdravotnictví zásadní rekonstrukce NZIS. Bez těchto změn by nemohl ÚZIS převzít a dále rozvíjet klíčové agendy resortu zdravotnictví, jako je informační základna systému úhrad z veřejného zdravotního pojištění, sledování kapacit zdravotnického personálu, modelování stavu a kapacity sítě poskytovatelů zdravotních služeb apod. Zatímco běžná agenda resortní statistické služby spočívá ve sběru a publikaci statistických dat, nové úkoly ÚZIS mají značný přesah do oblasti řízení a optimalizace zdravotní péče v ČR a rovněž do oblasti hodnocení její kvality.

Cílovým stavem je moderní a plně elektronizovaný národní zdravotnický informační systém, jehož agendy a komponenty mají legislativní oporu v novelizovaném zákoně č. 372/2011 Sb., zákon

Tab. 4a. VVs 19 – vybrané vrozené vady u živě a mrtvě narozených dětí a u ukončených těhotenství na základě prenatalně diagnostikovaného postižení plodu – absolutně a na 10 000 narozených.

Tab. 4a. VVs 19 – selected congenital defects in live and stillborn children and in terminated pregnancies on the basis of prenatally diagnosed fetal disability – absolutely and per 10,000 births.

Rok narození: 2020

Poskytovatel: 00098892000 Fakultní nemocnice Olomouc – pohotovost (01.07.1979)

Diagnóza	Živě narození	Mrtvě narození	UPT	Na 10 000 narozených
Q00.0-1 Anencefalie, kraniorachischisis				
Q01 Encephalocele				
Q02 Microcephalia	1			
Q03 Vrozený hydrocefalus	1			
Q05 Spina bifida - rozštěp páteře				
Q11.0-2 Anoftalmus, mikroftalmus				
Q17.2 Microtia				
Q20.3,5 Transpozice velkých cév				
Q21.3 Fallotova tetralogie	2			
Q23.4 Syndrom hypoplastického levého srdce				
Q25.1 Koarktace aorty				
Q26.2-4 Anomální napojení plicních žil				
Q35 Rozštěp patra	1			
Q36 Rozštěp rtu				
Q37 Rozštěp rtu a patra				
Q39 Vrozené vady jícnu	1			
Q41 Vroz. chybění, atrézie a stenóza ten.střeva				
Q42.0-3 Anorektální atrézie, vroz. chybění a stenóza	2			
Q44.2 Atrézie žlučových cest				
Q54 Hypospadie	8			
Q60.0-2 Ageneze ledvin	2			
Q61 Cystická nemoc ledvin	4			
Q69 Polydaktylie	2			
Q71 Redukční defekty končetin	1			
Q72 Redukční defekty končetin				
Q73 Redukční defekty končetin				
Q77 Osteochondrodysplazie				
Q79.0 Vrozená brániční kýla				
Q79.2 Omphalocele				
Q79.3 Gastroschisis				
Q90 Downův syndrom	1			
Q91.0-3 Edwardsův syndrom				
Q91.4-7 Patauův syndrom				
Q96 Turnerův syndrom a jeho varianty				
Celkem vybrané vrozené vady	26			
Ostatní vrozené vady	60			
Úhrn zjištěných vrozených vad	86			
z toho: Q20 – Q26 vrozené vady srdeční celkem	22			
UPT – umělé přerušení těhotenství, Vvs – vrozené vady srdeční				
Publikační sestava z Národního registru reprodukčního zdraví – Modul vrozené vady – Fakultní nemocnice Olomouc – rok 2020.				

o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování.

NRRZ se skládá z pěti modulů. Tvoří ho modul **asistované reprodukce, potratů, rodiček, novorozenců a vrozených vad**. Jde o sloučení Národního registru asistované reprodukce, Národního registru potratů, Národního registru rodiček, Národního registru novorozenců a Národního registru vrozených vad do jednoho systému, který přináší zjednodušení administrativní náročnosti a zvyšuje přidanou hodnotu informací ve sjednoceném registru. Toto spojení umožňuje lepší koordinaci, provázanost a hodnocení kvality poskytované péče v oblasti reprodukčního zdraví. V registru reprodukčního zdraví nejsou zpracovávány osobní údaje rodičky, která požádala o utajení své totožnosti při porodu podle § 37 zákona č. 372/2011 Sb., o zdravotních službách, ve znění pozdějších předpisů.

Modul VV je součástí NRRZ. Účelem zjišťování požadovaných údajů je registrace prenatalně a postnatálně diagnostikovaných vrozených vad v populaci, která je v současné době jedním ze základních faktorů potřebných pro hodnocení zdravotního stavu populace a je nedílnou součástí hodnocení prenatalní, perinatální a postnatální péče.

Sledování výskytu vrozených vad slouží k vyhodnocování včasného zachytu vrozených vad. Získané informace se využívají k hodnocení zdravotního stavu a kvality nové populace.

Informace se využívají jako podklad k tvorbě koncepce státní zdravotní politiky v této oblasti. Využívají se při prezentaci sledovaných údajů v zahraničí. Informace slouží pro databáze WHO a OECD.

Okruh zpravodajských jednotek

Genetická, gynekologicko-porodnická, novorozenecká, dětská, kardiologická, ortopedická nebo jiná odborná oddělení zdravotnických zařízení (bez ohledu na zřizovatele), kde byla vrozená vada diagnostikována.

Tab. 4b. VVs 19 – vybrané vrozené vady u živě a mrtvě narozených dětí a u ukončených těhotenství na základě prenatalně diagnostikovaného postižení plodu – absolutně a na 10 000 narozených.

Tab. 4.b. VVs 19 – selected congenital defects in live and stillborn children and in terminated pregnancies on the basis of prenatally diagnosed fetal disability – absolutely and per 10,000 births.

Rok narození: 2021

Poskytovatel: 00098892000 Fakultní nemocnice Olomouc – pohotovost (01.07.1979)

Diagnóza		Živě narození	Mrtvě narození	UPT	Na 10 000 narozených
Q00.0-1	Anencefalie, kraniorachischisis	1			
Q01	Encephalocoele				
Q02	Microcephaliomm				
Q03	Vrozený hydrocefalus	1			
Q05	Spina bifida – rozštěp páteře	1			
Q11.0-2	Anoftalmus, mikroftalmusa	2			
Q17.2	Microtiam				
Q20.3,5	Transpozice velkých cévt				
Q21.3	Fallotova tetralogie				
Q23.4	Syndrom hypoplastického levého srdce	1			
Q25.1	Koarktace aorty	1			
Q26.2-4	Anomální napojení plicních žil	1			
Q35	Rozštěp patra	1			
Q36	Rozštěp rtu	1			
Q37	Rozštěp rtu a patra	2			
Q39	Vrozené vady jícnu	4			
Q41	Vroz. chybění, atrézie a stenóza ten. střeva	4			
Q42.0-3	Anorektální atrézie, vroz. chybění a stenóza	7			
Q44.2	Atrézie žlučových cest				
Q54	Hypospadie	2			
Q60.0-2	Ageneze ledvin	1			
Q61	Cystická nemoc ledvin	2			
Q69	Polydaktylie	2			
Q71	Redukční defekty končetin				
Q72	Redukční defekty končetin	1			
Q73	Redukční defekty končetin				
Q77	Osteochondrodysplazie				
Q79.0	Vrozená brániční kýla	1			
Q79.2	Omphalocele				
Q79.3	Gastroschisis				
Q90	Downův syndrom	2			
Q91.0-3	Edwardsův syndrom				
Q91.4-7	Patauův syndrom				
Q96	Turnerův syndrom a jeho varianty				
Celkem vybrané vrozené vady		38			
Ostatní vrozené vady		58			
Úhrn zjištěných vrozených vad		96			
z toho: Q20 – Q26 vrozené vady srdeční celkem		27			

UPT – umělé přerušení těhotenství, Vvs – vrozené vady srdeční
Publikační sestava z Národního registru reprodukčního zdraví – Modul vrozené vady – Fakultní nemocnice Olomouc – rok 2021.

Vrozenou vadu hlásí každý odborný lékař, který VV diagnostikuje. VV hlásí ten lékař, který VV rozpozná a jmenovitě určí, nikoli lékař, který má pouze podezření.

V rámci mezinárodního srovnání ÚZIS ČR úzce spolupracuje zejména s institucemi a orgány EU, OECD a WHO. V rámci této spolupráce zpracovává a poskytuje data za ČR do rozsáhlých databází těchto organizací, účastní se však také mezinárodních projektů a diskuzí zabývajících se rozvojem metodiky sledovaných indikátorů, sběrem dat, zaváděním nových datových zdrojů a jejich zkvalitňováním.

Závěr

Při správném používání a dynamické kultivaci všech modulů plně elektronického NRRZ v ČR lze získat velmi důležitá národní statistická data, která lze následně porovnat i v mezinárodním formátu. Důležitá je však interaktivní spolupráce poskytovatelů zdravotní péče, odborných společností a NZIS.

Literatura

1. Sbírka zákonů České republiky. Předpis č. 372/2011 Sb. Zákon o zdravotních službách a podmínkách jejich poskytování (zákon o zdravotních službách). 2022 [online]. Available from: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2011-372>.
2. Sbírka zákonů České republiky. Předpis č. 364/2015 Sb. Vyhláška, kterou se mění Vyhláška č. 297/2012 Sb., o náležitostech Listu o prohlídce zemřelého, způsobu jeho vyplňování a předávání místům určení, a o náležitostech hlášení ukončení těhotenství porodem mrtvého dítěte, o úmrtí dítěte a hlášení o úmrtí matky (vyhláška o Listu o prohlídce zemřelého). 2022 [online]. Available from: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2015-364>.
3. Sbírka zákonů České republiky. Předpis č. 373/2016 Sb. Vyhláška o předávání údajů do Národního zdravotnického informačního systému. 2022 [online]. Available from: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2016-373>.
4. Evropská unie. Nařízení Evropského parlamentu a Rady (EU) 2016/679 ze dne 27. dubna 2016 o ochraně fyzických osob v souvislosti se zpracováním osobních údajů a o volném pohybu těchto údajů a o zrušení směrnice 95/46/ES (obecné nařízení o ochraně osobních údajů) – GDPR. 2016 [online]. Available from: https://www.uouu.cz/assets/File.ashx?id_org=200144 &id_dokumenty=20112.

5. Sbírka zákonů České republiky. Předpis č. 110/2019 Sb. Zákon o zpracování osobních údajů. 2022 [online]. Available from: <https://www.zakonyprolidi.cz/cs/2019-110>.
6. Společnost lékařské genetiky a genetiky. Klasifikace vzácných onemocnění. 2022 [online]. Available from: <https://slg.cz/vzacna-onemocneni/>.
7. ÚZIS ČR. Mezinárodní klasifikace nemocí. 2022 [online]. Available from: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat—klasifikace--mezinarodni-klasifikace-nemoci#publikace>.
8. ÚZIS ČR. Národní zdravotnický informační systém. 2022 [online]. Available from: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=nzis>.
9. ÚZIS ČR. Národní registr reprodukčního zdraví. 2022 [online]. Available from: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat—narodni-zdravotni-registry--narodni-registr-reprodukčního-zdravi>.
10. ÚZIS ČR. Modul vrozených vad. 2022 [online]. Available from: <https://www.uzis.cz/index.php?pg=registry-sber-dat—narodni-zdravotni-registry--narodni-registr-reprodukčního-zdravi-modul-vrozenych-vad>.
11. Vrozené vady. 2022 [online]. Available from: <http://www.vrozene-vady.cz/>.
12. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Congenital anomalies in children born in the Czech Republic in 1994–2015. *Cas Lek Cesk* 2019; 158(1): 9–14.
13. Šípek A Jr, Gregor V, Šípek A. Prenatal diagnostics of chromosomal aberrations in the Czech Republic: actual data and important trends. *Cas Lek Cesk* 2018; 157(3): 137–140.
14. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Vývoj a změny incidencí vrozených vad u narozených dětí v České republice. *Ceska Gynekol* 2012; 77(5): 424–436.
15. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Prenatální diagnostika vrozených vad v ČR – patnáctileté období. *Ceska Gynekol* 2012; 77(5): 437–444.
16. Šípek A Jr, Mihalová R, Panczak A et al. Pokročilý věk matky jako indikace k provedení amniocentézy – zhodnocení karyotypu u 418 vyšetřených plodů. *Ceska Gynekol* 2011; 76(3): 230–234.
17. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Incidence vrozených srdečních vad v České republice – aktuální data. *Ceska Gynekol* 2010; 75(3): 221–242.
18. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Vrozené vady u narozených dětí v jednotlivých krajích České republiky v období let 1994–2007. *Ceska Gynekol* 2010; 75(1): 15–40.
19. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Incidence vrozených vad u dětí z jednočetných a dvojčetných gravidit v České republice – aktuální data. *Ceska Gynekol* 2009; 74(5): 369–382.
20. Šípek A, Mališ J, Štěrbá J et al. Nádorová onemocnění u dětí narozených s vrozenou vadou. Aktuální data v České republice. *Ceska Gynekol* 2009; 74(2): 105–117.
21. Gregor V, Šípek A, Šípek A Jr et al. Prenatální diagnostika chromozomálních aberací Česká republika: 1994–2007. *Ceska Gynekol* 2009; 74(1): 44–54.
22. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Vrozené vady v České republice v období 1994–2007. *Ceska Gynekol* 2009; 74(1): 31–44.
23. Gregor V, Šípek A, Calda P et al. Prenatální diagnostika vrozených vad diagnostikovaných ultrazvukem Česká republika 1994–2007. *Ceska Gynekol* 2008; 73(6): 340–350.
24. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Vrozené vady v České republice v roce 2006. *Ceska Gynekol* 2008; 73(6): 331–340.
25. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Analýza incidencí vrozených vad v České republice podle četnosti těhotenství. *Ceska Gynekol* 2008; 73(4): 199–208.
26. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Prenatální diagnostika vybraných typů vrozených vad v České republice: 1994–2006. *Ceska Gynekol* 2008; 73(3): 169–178.
27. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Přežívání dětí narozených s vrozenou vadou v průběhu 1. roku života. *Ceska Gynekol* 2008; 73(3): 163–169.
28. Šnajderová M, Zemková D, Mardešić T et al. Vrozené vývojové vady, zdravotní stav a somatický vývoj dětí narozených po intracytoplazmatické injekci spermie. *Ceska Gynekol* 2008; 73(1): 22–29.
29. Gregor V, Šípek A, Horáček J. Vrozené vady v České republice – prenatální diagnostika. *Ceska Gynekol* 2007; 72(4): 262–268.
30. Šípek A, Gregor V, Horáček J. Čtvrtletní monitorování četností vybraných vrozených vad v České republice v období let 1994–2005. *Ceska Gynekol* 2007; 72(4): 254–261.
31. Šípek A, Gregor V, Horáček J. Vrozené vady v České republice v období 1961 až 2005, průměrné incidence. *Ceska Gynekol* 2007; 72(3): 185–191.
32. Šípek A, Gregor V, Horáček J. Vrozené vady v České republice v období 1994–2005 – perinatologická data. *Ceska Gynekol* 2007; 72(2): 103–109.
33. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Mortalita dětí v průběhu prvního roku života v důsledku vrozených vad v ČR v období 1994–2004. *Ceska Gynekol* 2006; 71(5): 380–388.
34. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Podíl prenatální diagnostiky na výskytu vrozených vad v České republice v roce 2004. *Ceska Gynekol* 2006; 71(5): 373–380.
35. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Výskyt vrozených vad v České republice a jejich podíl na perinatální úmrtnosti v roce 2004. *Ceska Gynekol* 2006; 71(4): 291–297.
36. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Vrozené vady v České republice v roce 2004 u dětí matek užívajících v I. trimestru gravidity léky. *Ceska Gynekol* 2006; 71(4): 284–291.
37. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Výskyt vrozených vad v České republice v roce 2003. *Ceska Gynekol* 2006; 71(3): 194–199.
38. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Prenatální diagnostika vrozených vad v České republice – týdný těhotenství při diagnostice. *Ceska Gynekol* 2006; 71(3): 189–194.
39. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Vrozené vady v České republice – odhady incidencí v příštích letech. *Ceska Gynekol* 2005; 70(1): 37–43.
40. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Výskyt vrozených vývojových vad v České republice v roce 2002. *Ceska Gynekol* 2004; 69(3): 202–210.
41. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Historie registrace prenatálně a postnatálně diagnostikovaných vrozených vad v České republice. *Ceska Gynekol* 2004; 69(2): 113–125.
42. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Výskyt a přežívání dětí s vybranými typy vrozených vad v České republice v období 1994–2001 2. část. *Ceska Gynekol* 2004; 69(2): 149–155.
43. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Výskyt a přežívání dětí s vybranými typy vrozených vad v České republice v období 1994–2001 1. část. *Ceska Gynekol* 2004; 69(1): 59–65.
44. Šípek A, Gregor V, Velebil P et al. Výskyt vrozených vad u dětí v potomstvu matek užívajících v I. trimestru gravidity medikaci v České republice v období 1996–2001. *Ceska Gynekol* 2003; 68(6): 401–419.
45. Gregor V, Šípek A, Mašátová D. Podíl prenatální diagnostiky na snižování výskytu vrozených vad v České republice. *Ceska Gynekol* 2003; 68(6): 395–400.
46. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Analýza vrozených vad podílejících se na perinatální úmrtnosti v České republice. *Ceska Gynekol* 2003; 68(6): 389–394.
47. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Výskyt vrozených vývojových vad v České republice v roce 2001. *Ceska Gynekol* 2003; 68(5): 321–326.
48. International clearinghouse for birth defects surveillance and research. 2022 [online]. Available from: <http://www.icbdsr.org/>.
49. European network of population-based registries for the epidemiological surveillance of congenital anomalies. 2022 [online]. Available from: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat_en.
50. Orphanet. The portal for rare diseases and orphan drugs. 2022 [online]. Available from: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=EN>.
51. Online Mendelian Inheritance in Man. 2022 [online]. Available from: <https://omim.org/>.
52. Society for the study of inborn errors of metabolism. 2022 [online]. Available from: <https://www.ssiem.org/>.
53. Lubušský M. „Umělé přerušování těhotenství“: hledisko medicínské, organizační, legis-

lativní a ekonomické. Gyn Por 2016; 1(1): 12–29.

54. Maděrková Tozzi M, Frisová V, Ľubušký M. Význam 3D ultrazvukového vyšetření CNS plodu. Ceska Gynekol 2019; 84(3): 222–228.

55. Ľubušký M, Dzvinčuk P, Hostinská E et al. Organizace komplexní péče o těhotnou ženu v olomouckém regionu. Gynekolog 2020; 29(2): 78–81.

56. Maderkova Tozzi M, Furstova J, Lubusky M. Should 3D volume assessment of the corpus callosum and cerebellar vermis be a part of a routine second trimester screening? Biomed Pap Med Fac Univ Palacky Olomouc Czech Repub 2021; 27. doi: 10.5507/bp.2021.033. Online ahead of print.

57. Ľubušký M, Kacerovský M, Pařízek A et al. Metodika organizace Komplexní péče o těhotnou ženu v České republice. Gyn Por 2021; 5(2): 68–75.

58. Ľubušký M, Kacerovský M, Pařízek A et al. Národní registr reprodukčního zdraví v ČR. Gyn Por 2022. In press.

ORCID autorů

M. Maděrková Tozzi 0000-0001-5857-9738

V. Dvořák Jr 0000-0001-5029-4674

E. Klásková 0000-0002-6338-9055

S. Šuláková 0000-0002-0954-8705

M. Wita 0000-0002-4487-6173

J. Hálek 0000-0003-1393-1093

R. Vrtěl 0000-0002-2254-8099

V. Curtisová 0000-0001-7829-2881

R. Pilka 0000-0001-8797-1894

L. Dušek 0000-0002-8589-4378

M. Ľubušký 0000-0003-0551-0942

Doručeno/Submitted: 1. 4 2022

Přijato/Accepted: 20. 4. 2022

prof. MUDr. Marek Ľubušký, Ph.D., MHA

Centrum fetální medicíny

Porodnicko-gynekologická klinika

LF UP a FN Olomouc

I. P. Pavlova 6

775 20 Olomouc

marek@lubusky.com

Publikační etika: Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.

Publication ethics: The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE uniform requirements for biomedical papers.

Konflikt zájmů: Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie/práce nemají žádný konflikt zájmů.

Conflict of interests: The authors declare they have no potential conflicts of interest concerning the drugs, products or services used in the study.