

## Defekty neurální trubice v České republice: výskyt, prenatální diagnostika a poměr pohlaví

Šípek Antonín<sup>1,2,3,4</sup>, Gregor Vladimír<sup>1,2</sup>, Šípek Antonín Jr.<sup>1,4,5</sup>, Horáček Jiří<sup>1,2</sup>, Klaschka Jan<sup>6</sup>, Malý Marek<sup>5,6</sup>

<sup>1</sup>Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha; <sup>2</sup>Oddělení lékařské genetiky, GENNET, Praha; <sup>3</sup>Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha; <sup>4</sup>Ústav lékařské genetiky, 3. LF UK, Praha; <sup>5</sup>Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze; <sup>6</sup>Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha; <sup>7</sup>Státní zdravotní ústav, Praha

**Úvod:** Defekty neurální trubice (též označované jako NTD z anglického neural tube defects) patří mezi časté a závažné vrozené vývojové vady centrálního nervového systému. Základní typy těchto vad představují anencefalie, encefalokéla a spina bifida.

**Cíle:** Retrospektivní analýza výskytu, prenatální diagnostiky a poměru pohlaví defektů neurální trubice v České republice v období 1961–2020.

**Metodika:** V práci jsme využili údaje z Národního registru vrozených vad vedeného v rámci Registru reprodukčního zdraví v Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky (ÚZIS ČR) za období 1961–2020. V naší práci jsme analyzovali prenatálně a postnatálně diagnostikované případy defektů neurální trubice, konkrétně těchto diagnóz: anencefalie, spina bifida a encefalokély.

**Výsledky:** Ve sledovaném období bylo celkem zachyceno 2521 případů anencefalie, 3391 případů spina bifida a 704 případů encefalokély. V případě anencefalie bylo 1456 případů u narozených dětí, 1065 bylo zachyceno prenatálně a gravidita byla předčasně ukončena. U spina bifida bylo 2451 u živě narozených dětí a 940 prenatálně diagnostikováno. U encefalokély to pak bylo 390bdiagnóz u narozených dětí a 314 prenatálně diagnostikováno. V průběhu sledovaného období se významně rozvinula primární i sekundární prevence těchto vad, která výrazně přispěla ke snížení počtů diagnóz u narozených dětí.

**Závěr:** Úspěšnost primární a sekundární prevence defektů neurální trubice výrazně snížily výskyt těchto závažných vrozených vad u narozených dětí v současnosti v České republice.

*Podpořeno MZ ČR – RVO (Fakultní Thomayerova nemocnice – FTN, 00064190).*