proLékaře.cz | 15.7.2025

doi: 10.48095/cccsnn202166

Encefalokéla v České republice – incidence, prenatální diagnostika a mezinárodní srovnání

Encephalocele in the Czech Republic – incidence, prenatal diagnostics and international comparison

Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.
The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE "uniform requirements" for biomedical papers.

A. Šípek[1–4], V. Gregor[1,2], J. Klaschka[5,6], M. Malý[5,7], J. Jírová[8], N. Friedová[1,9], A. Šípek Jr.[1,4,9]

[1] Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
[2] Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
[3] Oddělení lékařské genetiky, GENNET, Praha
[4] Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
[5] Ústav informatiky Akademie věd ČR, Praha
[6] Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
[7] Státní zdravotní ústav, Praha
[8] Ústav zdravotnických informací ČR, Praha
[9] Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze

MUDr. Antonín Šípek Jr., Ph.D.
Ústav biologie a lékařské genetiky
1. LF UK a VFN v Praze
Albertov 4
128 00 Praha
e-mail: antonin.sipek@lf1.cuni.cz

Přijato k recenzi: 2. 7. 2020
Přijato do tisku: 14. 1. 2021

Souhrn

Cíl: Cílem práce bylo analyzovat celkovou incidenci encefalokély a zhodnotit úspěšnost její prenatální diagnostiky v ČR. *Metody:* Pro analýzu byla využita oficiální data z Národního registru vrozených vad vedeného v rámci Registru reprodukčního zdraví v Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR za období 1994–2015. Druhým zdrojem byla data o prenatální diagnostice získávaná aktivně pod záštitou Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP. V naší práci jsme analyzovali roční četnosti a jejich změny jak u narozených dětí, tak i u prenatálně diagnostikovaných případů. Dále jsme analyzovali i týdny těhotenství u prenatálně diagnostikovaných případů. *Výsledky:* V období 1994–2015 bylo v ČR diagnostikováno 279 případů encefalokély. Prenatálně bylo diagnostikováno (a pro přítomnost závažné vývojové vady předčasně ukončeno) celkem 216 případů, u narozených dětí pak bylo zachyceno 63 případů. V relativních počtech byla celková incidence 1,24 (incidence u případů prenatálně diagnostikovaných byla 0,96 a u narozených dětí byla 0,28) na 10 000 živě narozených. V průběhu celého sledovaného období četnost prenatálně diagnostikovaných případů signifikantně vzrostla ($p < 0,001$), ovšem po roce 2008 se růst již zastavil a úroveň zůstává zhruba stejná. Počty případů encefalokély u narozených dětí nepatrně klesají, trend však není statisticky významný ($p = 0,585$). *Závěr:* Úspěšnost prenatální diagnostiky encefolokély se v ČR ve sledovaném období významně zvýšila, a to především do roku 2008, v dalším období 2009–2015 již k významným změnám nedošlo.

Abstract

Aim: The aim of this study was to analyse the total incidence of an encephalocele and to evaluate the effectiveness of its prenatal diagnostics in the Czech Republic. *Methods:* We used the official data from the National Registry of Congenital Anomalies kept within the Register of Reproductive Health in the Institute of Health Information and Statistics of the Czech Republic during the time period 1994–2015. The second source were data on prenatal diagnostics collected under the guidance of the Society of Medical Genetics and Genomics CMA JEP. In our work, we analysed the annual frequencies and their changes in both born children and prenatally-diagnosed cases. We also analysed weeks of pregnancy in prenatally-diagnosed cases. *Results:* During the 1994–2015 time period, a total of 279 cases of encephalocele were diagnosed in the Czech Republic. Among those, 216 cases were prenatally diagnosed (and electively terminated) due to a serious developmental defect, while 63 cases were reported in newborns. In relative numbers (per 10,000 live births) the total incidence of encephalocele was 1.24 (0.96 in prenatally-diagnosed cases and 0.28 in births). During the selected time period, the frequency of prenatally-diagnosed cases increased significantly ($P < 0.001$), but after 2008 the growth stopped and the level remained roughly the same. The number of encephalocele in births decreased slightly, but they did not show a statistically significant trend ($P = 0.585$). *Conclusion:* The effectiveness of prenatal diagnostics of encephalocele increased significantly during the selected time period. This trend can be observed especially till 2008; in the 2009–2015 time period, the changes were not significant anymore.

Klíčová slova

encefalokéla – prenatální diagnostika – vrozené vady nervové soustavy – ČR

Key words

encephalocele – prenatal diagnostics – nervous system malformations – Czech Republic

proLékaře.cz | 15.7.2025

Úvod

Encefalokéla je vrozená vada charakterizovaná výhřezem mozkové tkáně a mozkových plen doprovázená obyčejně defektem kostí lebky a kožního krytu. Spolu s kraniorachischízou, anencefalií a spinou bifidou patří do skupiny rozštěpových vad neurální trubice (neural tube defects; NTD) [1,2]. Encefalokéla patří v této skupině k méně častým vadám, literárně je jako nejčastější NTD udávána spina bifida, následuje anencefalie a až třetí v pořadí je encefalokéla (před zcela raritní kraniorachischízou) [3]. Etiologie těchto vrozených vad CNS je s největší pravděpodobností multifaktoriální, s určitým vlivem zevního prostředí na straně jedné a určitou rolí polygenní dědičnosti na straně druhé. Literárně je udáváno zvýšené riziko vzniku této vady v graviditě spojené s deficitem kyseliny listové (někdy související s polymorfizmy genu *MTHFR*), některými infekčními agens, určitými léky (např. warfarin či různá antiepileptika), hypertermií a také u těhotných s obezitou a/nebo diabetem mellitem. Encefalokéla může být součástí i některých komplexních genetických syndromů (např. syndrom Meckel-Gruber).

Často je tato vada asociována s kongenitálním hydrocefalem, někdy s mikrocefalií [4,5].

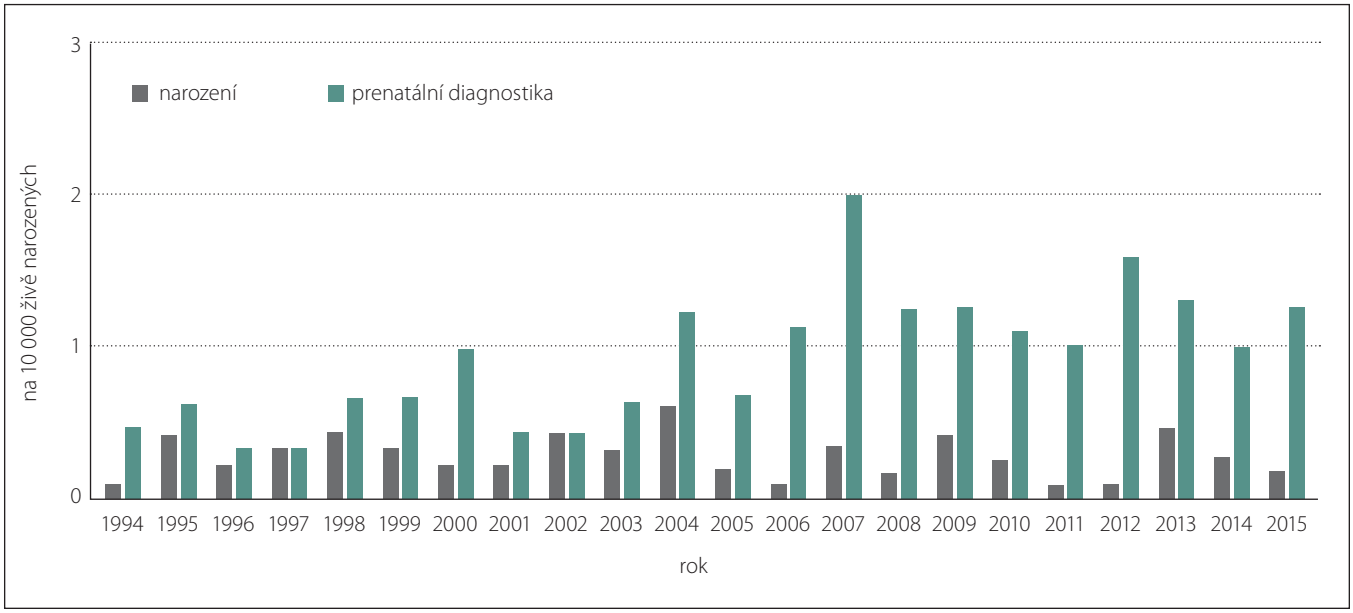
Další dělení je možné podle lokalizace tohoto defektu na okcipitální, parietální a frontální (nazofrontální, nazoetmoidální nebo nazoorbitální) [6]. Prognóza této vrozené vady je jak z hlediska mortality, tak i z hlediska morbidity závažná. U postižených jedinců se mohou objevit různé příznaky postižení (závažnější spastické formy dětské mozkové obrny, ataxie, nespecifické opoždění psychomotorického vývoje, růstová retardace, popřípadě epilepsie). Řada postižených dětí však má normální intelekt [2,6]. Incidence těchto vad v populaci jeví výrazné odchylky v závislosti na faktorech etnických, geografických, ale i sezónních a sociálních. Okcipitální encefalokéla se častěji vyskytuje v Evropě a v severní Americe, frontální encefalokéla se častěji diagnostikuje v Jižní Asii, Rusku a v Africe [7]. Encefalokélu je, spolu s dalšími vadami ze skupiny NTD, možné diagnostikovat již prenatálně. Již od 90. let minulého století se rozvíjel prenatální skrínink NTD pomocí UZ a biochemických markerů (alfa-fetoproteinu) [8]. V současné době je pro prenatální diagnostiku klíčové UZ vyšetření, které je za tímto účelem prováděno již v I. trimestru gravidity [9].

Materiál a metodika

Pro vytvoření souboru případů encefalokély v ČR byla využita oficiální data z Národního registru vrozených vad vedeného v rámci Registru reprodukčního zdraví v Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS ČR). Informace o prenatálně diagnostikovaných případech jsou dále doplňovány z aktivního sběru dat z center lékařské genetiky a prenatální diagnostiky, který probíhá pod záštitou Společnosti lékařské genetiky a genomiky České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně. Registrace vrozených vad je v ČR ze zákona povinná a v současné době má za sebou již více jak 55 let historie [10].

Základní soubor tvořily všechny prenatálně i postnatálně diagnostikované případy všech forem encefalokély (kódy Mezinárodní klasifikace nemocí MKN-10: Q01.0–Q01.9) ve sledovaném období 1994–2015. V rámci retrospektivní epidemiologické studie jsme analyzovali absolutní a relativní počty (přepočtené na 10 000 živě narozených) případů encefalokély a jejich změny jak u narozených dětí, tak i u prenatálně diagnostikovaných případů. Dále jsme analyzovali i týdny těhotenství u prenatálně diagnostikovaných případů.

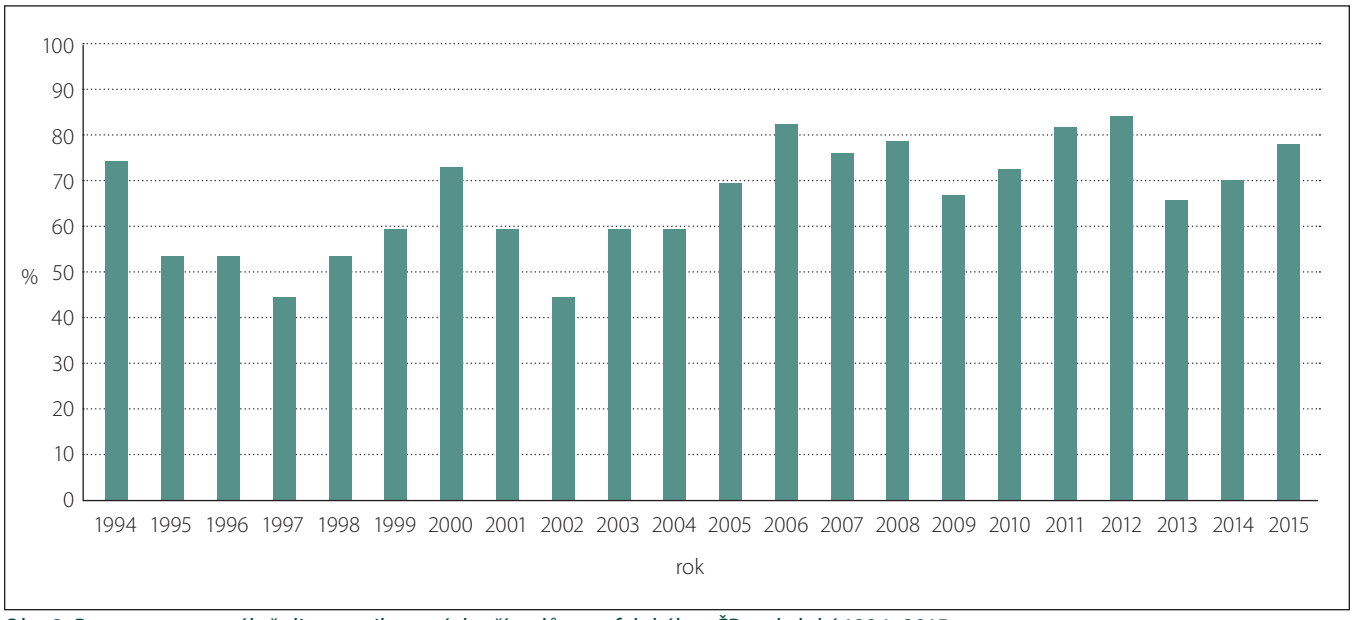
Pro statistickou analýzu zjištěných trendů byly využity následující metody: lineární regrese (u vývoje průměrného týdne těhotenství při prenatální diagnostice) a dvě varianty zobecněného lineárního modelu [11], a to Poissonova regrese (u vývoje počtu dětí narozených s encefalokélou, prenatálně diagnostikovaných případů a součtu obou) a logistická regrese (u změn efektivity prenatální diagnostiky). Výpočty byly provedeny statistickými softwary Stata (Statcorp, College Station, TX, USA) a BMDP (Statistical Solutions, Los Angeles, CA, USA). Za statisticky



Obr. 1. Incidence encefalokély v ČR v období 1994–2015, případy u narozených a případy umělého ukončení těhotenství po pozitivní prenatální diagnostice.

Fig. 1. Incidence of encephalocele in the Czech Republic during 1994–2015 time period; cases in live births and prenatally-diagnosed and electively-terminated cases after a positive prenatal diagnosis.

proLékaře.cz | 15.7.2025



Obr. 2. Procento prenatálně diagnostikovaných případů encefalokély v ČR v období 1994–2015.

Fig. 2. Percentage of prenatally diagnosed cases of encephalocele in the Czech Republic during 1994–2015 time period.

významné byly považovány výsledky s hodnotami $p < 0,05$.

Výsledky

Ve sledovaném období 1994–2015 bylo v rámci celé ČR diagnostikováno celkem 279 případů encefalokély. Pomocí UZ diagnostiky byla vada diagnostikována (a gravidita na přání těhotné předčasně ukončena) ve 216 případech (77,42 % všech známých případů). U narozených dětí bylo ve sledovaném období hlášeno celkem 63 případů encefalokély (22,58 %). V relativních počtech byla celková incidence encefalokély 1,24, u případů prenatálně diagnostikovaných byla tato incidence 0,96 a u narozených dětí byla 0,28 na 10 000 živě narozených. Vývoj incidencí v jednotlivých letech sledovaného období je ukázán přehledně na obr. 1. Nejvyšší incidence této vady byla u narozených v roce 2004 (0,61 na 10 000 živě narozených), nejnižší v letech 1994 a 2011 (0,09 na 10 000 živě narozených). U případů prenatálně diagnostikovaných byla nejnižší incidence zaznamenána v letech 1996 a 1997 (0,33 na 10 000 živě narozených), nejvyšší incidence pak v roce 2007 (2,01 na 10 000 živě narozených) (obr. 2).

V průběhu sledovaného období signifikantně roste četnost prenatálně diagnostikovaných případů encefalokély ($p < 0,001$), ovšem po roce 2008 se tento trend již zastavil a četnost prenatálně diagnostikovaných případů této vady zůstává zhruba stejná. Při rozdělení celé sledované časové periody na dvě období s hranicí v roce 2008 je tedy růst prokazatelný pouze v první periodě ($p < 0,001$), zatímco ve druhé tento statisticky významný trend není přítomen ($p = 0,517$). Četnosti u narozených nepatrně a nevýznamně klesají, nevykazují statisticky významný trend ($p = 0,585$). Celkový počet případů encefalokély ve sledovaném období významně vzrostl ($p < 0,001$), tento trend je důsledkem nárůstu prenatálně diagnostikovaných případů encefalokély v období před rokem 2008. V rámci již dříve zmíněného rozdělení na dvě dílčí období s hranicí v roce 2008 je celkový růst prokazatelný pouze do roku 2008 ($p < 0,001$), poté už trend přítomen není ($p = 0,484$).

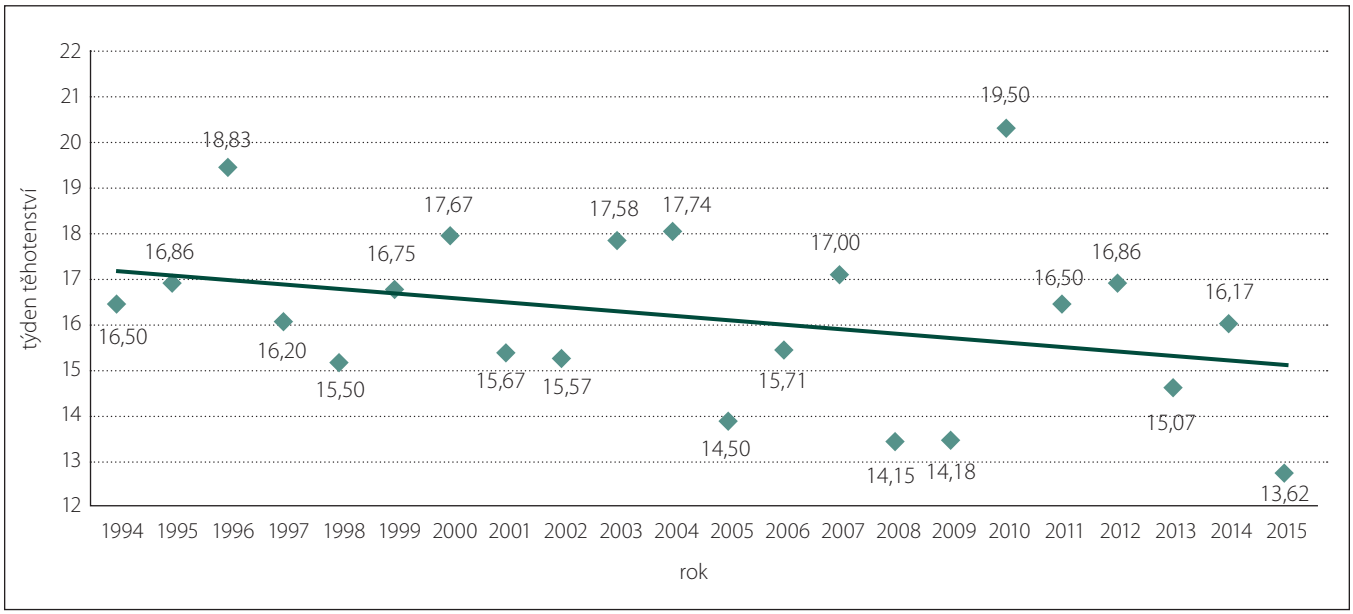
Lineární regrese u encefalokély detekuje statisticky významný klesající trend ($p = 0,005$) týdnů těhotenství při diagnostice. Nejnižší průměrná hodnota týdne těhotenství byla v roce 2015, a to 13,62, nejvyšší pak v roce 2010 (19,50). Vývoj a změny týdne těhotenství při prenatální diagnostice encefalokély jsou ukázány na obr. 3, podíl prvotrimestrální a druhotrimestrální diagnostiky na celku diagnostikovaných případů encefalokély pak ukazuje obr. 4.

Diskuze

Encefalokéla je vrozená vada, která je dobře diagnostikovatelná v rámci prenatální diagnostiky, a to pomocí UZ vyšetření plodu. Velké defekty mohou být diagnostikovány již v prvotrimestrálním skríninku, část defektů však bývá diagnostikována až ve II. trimestru, obecně by ale významné defekty neměly při kvalitně provedeném prenatálním UZ vyšetření uniknout bez povšimnutí [9]. Samozřejmě vždy záleží na erudici vyšetřujícího lékaře a kvalitě použitého UZ přístroje.

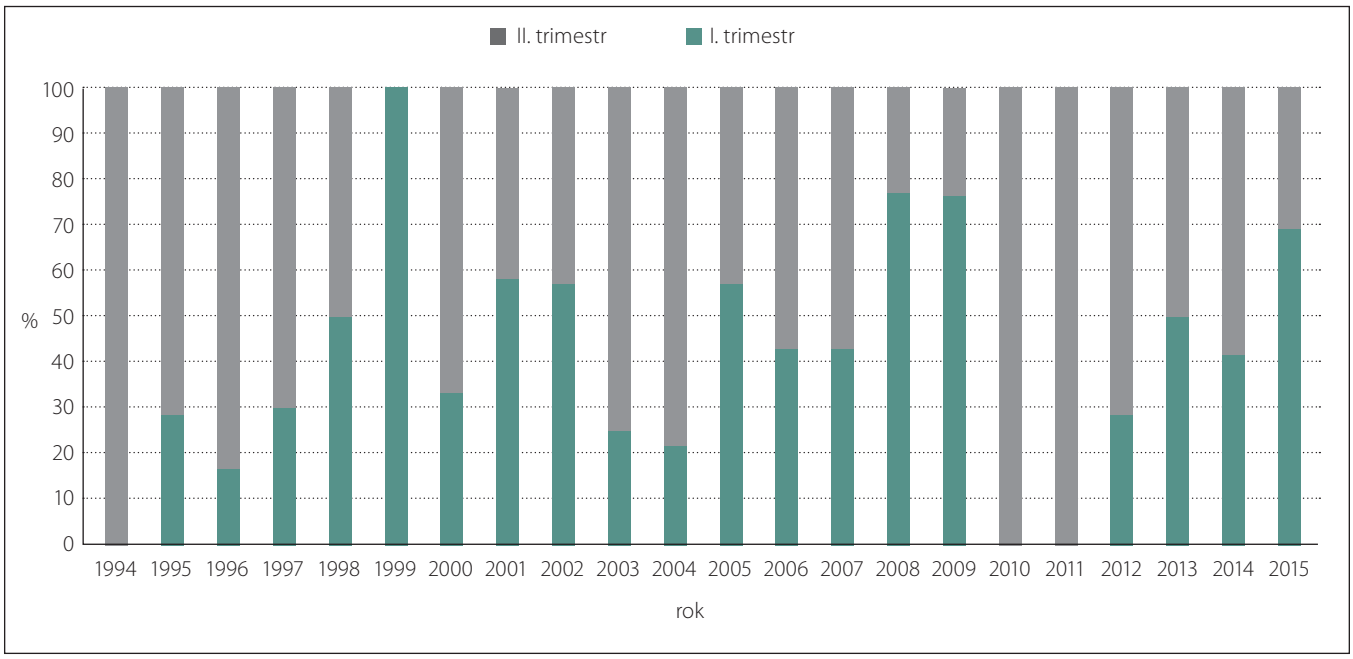
V rámci ČR jsou údaje o prenatální diagnostice encefalokély k dispozici již od roku 1985, údaje o narozených dokonce již od roku 1964 [10]. To umožňuje porovnávat vývoj úspěšnosti prenatální diagnostiky této vady s našimi předchozími pracemi z let 2002 a 2015, které uvádějí přibližně 55, resp. 65 % prenatálně diagnostikovaných případů encefalokély [12,13], v aktuální studii (za období 1994–2015) byla průměrná efektivita prenatálního záchytu encefalokély 77,42 %. Zatímco začátkem 90. let minulého století byly počet případů encefalokély zachycených prenatální diagnostikou a počet případů u narozených dětí prakticky stejné, od druhé poloviny 90. let již začínají postupně převažovat prenatálně diagnostikované případy. V posledních letech je počet prenatálně diagnostikovaných případů encefalokély zpravidla 3–7× vyšší, než je počet dětí narozených s touto vadou (v letech 2011 a 2012 byl tento rozdíl ještě výraznější, ale je třeba vzít v úvahu velmi nízké počty narozených s touto vadou). Z našich výsledků vyplývá i další podstatný fakt, a to postupný přesun diagnostiky této vady do stále časnějších týdnů gravidity.

proLékaře.cz | 15.7.2025



Obr. 3. Týden těhotenství při prenatální diagnostice encefalokély v ČR v období 1994–2015.

Fig. 3. Week of gestation at the time of a positive prenatal diagnostics of encephalocele in the Czech Republic during 1994–2015 time period.



Obr. 4. Podíl prvo- a druhotrimestrální diagnostiky na celkové prenatální diagnostice encefalokély v ČR v období 1994–2015.

Fig. 4. The proportion of the first and the second trimester diagnostics on the overall prenatal diagnostics of encephalocele in the Czech Republic during 1994–2015 time period.

Možné je také mezinárodní srovnání celkové incidence encefalokély v ČR s ostatními zeměmi. Tab. 1 ukazuje incidence encefalokély v různých oblastech Evropy dle údajů mezinárodní organizace EUROCAT (za období 2011–2017) [14]. Z mezinárodního srovnání vyplývá, že naše celková průměrná incidence encefalokély (1,24 na 10 000 živě narozených) patří v evropském kontextu spíše k hodnotám nadprůměrným. Z porovnání dále vyplývá, že naše úroveň prenatální diagnostiky encefalokély je srovnatelná s výsledky dosažených v Německu, Itálii, Francii a Velké Británii. Ze skandinávských zemí je na zhruba stejné úrovni Finsko. Stejně jako v ČR se prenatální záchytnost této vady ani v těchto zemích již nezvyšuje. Obecně lze konstatovat, že určitá část především drobných defektů může prenatální diagnostice unikat. Dále jsou zde případy, kdy se těhotná po pozitivní prenatální diagnostice nerozhodne pro předčasné ukončení gravidity z důvodu nálezu této vady. Nelze také opominout i malé procento žen, které prenatální diagnostiku z různých důvodů nepodstoupí. Je tedy otázkou, zda je v prenatální diagnostice této vady ještě prostor ke zlep-

proLékaře.cz | 15.7.2025

Tab. 1. Encefalokéla ve vybraných evropských zemích dle dat mezinárodní organizace EUROCAT (2011–2017).
V tabulce jsou uvedeny celková relativní incidence encefalokély (na 10 000 živě narozených), relativní incidence UUT po pozitivní prenatální diagnostice encefalokély a podíl případů UUT na všech diagnostikovaných případech (v procentech).

Stát	Celková incidence na 10 000	UUT pro diagnózu na 10 000	Procento UUT z celku
Polsko	0,34	0,00	0,00
Maďarsko	1,06	0,45	42,45
Finsko	2,07	1,73	83,58
Švédsko	0,72	0,38	52,78
Norsko	0,69	0,41	59,42
Dánsko	1,31	0,44	33,59
Francie	1,84	1,41	76,63
Itálie	0,86	0,68	79,07
Velká Británie	1,28	0,97	75,78
Německo	1,64	1,27	77,44

UUT – umělé ukončení těhotenství

šení prenatální záchytnosti, nebo zda se již přibližujeme k hodnotám pomyslného maxima. Každopádně lze konstatovat, že prenatální diagnostika encefalokély je v ČR na velmi dobré úrovni a je plně srovnatelná s řadou dalších evropských zemí.

Poděkování

Autoři by rádi poděkovali všem, kteří se podílejí na hlášení případů v rámci prenatální i postnatální diagnostiky, bez jejichž pečlivé a dlouhodobé spolupráce by obdobné studie nebylo možné provést.

Finanční podpora

Práce byla podpořena z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A.

Konflikt zájmů

Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie nemají žádný konflikt zájmů

Literatura

1. Horn F, Smrek M, Babala J et al. Kraniálne defekty neurálnej rúry. Cesk Slov Neurol N 2010; 73/106(6): 706–710.
2. Detrait ER, George TM, Etchevers HC et al. Human neural tube defects: developmental biology, epidemiology, and genetics. Neurotoxicol Teratol 2005; 27(3): 515–524. doi: 10.1016/j.ntt.2004.12.007.
3. Hall JG, Friedman JM, Kenna BA et al. Clinical, genetic, and epidemiological factors in neural tube defects. Am J Hum Genet 1988; 43(6): 827–837.
4. Kondo A, Matsuo T, Morota N et al. Neural tube defects: risk factors and preventive measures. Congenit Anom (Kyoto) 2017; 57(5): 150–156. doi: 10.1111/cga.12227.
5. Padmanabhan R. Etiology, pathogenesis and prevention of neural tube defects. Congenit Anom (Kyoto) 2006; 46(2): 55–67. doi: 10.1111/j.1741-4520.2006.00104.x.
6. Arifin M, Suryaningtyas W, Bajamal AH. Frontoethmoidal encephalocele: clinical presentation, diagnosis, treatment, and complications in 400 cases. Childs Nerv Syst 2018; 34(6): 1161–1168. doi: 10.1007/s00381-017-3716-3.
7. Hunter AG. Brain and spinal cord. In: Stevenson RE, Hall JG (eds). Human malformations and related anomalies. 1st ed. Oxford: Oxford University Press 2005: 715–756.
8. Calda P. Ultrasonographic and biochemical markers in prenatal detection of Down's syndrome and neural tube defects. Funct Dev Morphol 1992; 2(2): 135–137.
9. Sepulveda W, Wong AE, Andreeva E et al. Sonographic spectrum of first-trimester fetal cephalocele: review of 35 cases. Ultrasound Obstet Gynecol 2015; 46(1): 29–33. doi: 10.1002/uog.14661.
10. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. National Registry of Congenital Anomalies of the Czech Republic: commemorating 50 years of the official registration. Cent Eur J Public Health 2014; 22(4): 287–288. doi: 10.21101/cejph.a4201.
11. Hardin JW, Hilbe JM. Generalized linear models and extensions. 3rd ed. College Station, CA, USA: Stata Press 2012.
12. Šípek A, Horáček J, Gregor V et al. Neural tube defects in the Czech Republic during 1961–1999: incidences, prenatal diagnosis and prevalences according to maternal age. J Obstet Gynaecol 2002; 22(5): 501–507. doi: 10.1080/0144361021000003636.
13. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Prevalence vybraných vrozených vad v České republice – vývojové vady centrálního nervového systému a zažívacího traktu. Epidemiol Mikrobiol Imunol 2015; 64(1): 47–53.
14. EUROCAT. Encephalocele – Data prevalence table. [online]. Available from URL: https://eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu/eurocat/eurocat-data_en.

Soutěž o nejlepší práci
publikovanou v časopise Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie

V roce 2021, stejně jako v předchozích letech, probíhá soutěž o nejlepší článek v časopise Cesk Slov Neurol N.
Zařazeny budou práce otištěné v číslech 2021/1–6.

Předem děkujeme všem autorům za zaslané příspěvky.