proLékaře.cz | 31.1.2026

doi: 10.14735/amcsnn2019410

Spina bifida v České republice – incidence a prenatální diagnostika

Spina bifida in the Czech Republic – incidence and prenatal diagnostics

Souhrn

Cíl: Retrospektivní epidemiologická analýza výskytu a prenatální diagnostiky rozštěpu páteře v ČR v období 1994–2015 z databází Národního registru vrozených vad (NRVV) a dat Společnosti lékařské genetiky a genomiky v ČR. *Materiál a metodika:* V práci jsme využili údaje z NRVV vedeného v rámci Registru reprodukčního zdraví v Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR za období 1994–2015. Druhým zdrojem dat byly údaje o prenatální diagnostice evidované pod garancí Společnosti lékařské genetiky a genomiky. Analyzovali jsme 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 celkem diagnostikováno 981 případů rozštěpu páteře. Prenatálně byl diagnostikován a gravidita předčasně ukončena v 635 případech, u narozených dětí bylo zachyceno 346 případů. V relativních počtech byla celková incidence 4,36; incidence u případů prenatálně diagnostikovaných byla 2,82 a u narozených dětí byla 1,54 na 10 000 živě narozených. Statisticky významně stoupala efektivita záchytu prenatální diagnostiky ($p < 0{,}001$) a incidence prenatálně diagnostikovaných případů ($p < 0{,}001$). Zároveň byl patrný statisticky významný pokles incidencí u narozených ($p < 0{,}001$). Oba zmíněné trendy šly proti sobě, a proto celkový trend nebyl statisticky významný ($p = 0{,}082$). Ve sledovaném období se neměnil týden těhotenství při prenatální diagnostice. *Závěr:* Díky úspěšné prenatální diagnostice došlo ve sledovaném období ke statisticky významnému poklesu výskytu diagnózy rozštěpu páteře u narozených dětí.

Abstract

Aim: Retrospective epidemiological analysis of the incidence and prenatal diagnosis of spina bifida in the Czech Republic from 1994–2015 taken from the databases of the National Registry of Congenital Defects (NRVV) and data from the Czech Society of Medical Genetics and Genomics. *Materials and methods:* We used the data from the NRVV kept in the Register of Reproductive Health at the Institute of Health Information and Statistics of Czech Republic from 1994–2015. The second source were data on prenatal diagnosis collected under the guidance of the Czech Society of Medical Genetics and Genomics. In our work, we analyzed the annual frequencies and their changes in both born children and prenatally-diagnosed cases. We also analyzed weeks of pregnancy in prenatally-diagnosed cases. *Results:* From 1994–2015, 981 cases of spina bifida were diagnosed. Prenatally-diagnosed spina bifida and pregnancies that were prematurely terminated included 635 cases, while 346 cases were detected in infants. In relative numbers, the overall incidence rate was 4.36, the incidence of prenatally-diagnosed cases was 2.82, and 1.54 in newborns (per 10,000 live births). The effectiveness of prenatal diagnosis ($P < 0.001$) and the incidence of prenatally-diagnosed cases ($P < 0.001$) increased significantly. At the same time, there was a statistically significant decrease in the incidence in newborns ($P < 0.001$). Both of these trends went against each other, therefore the overall trend was not statistically significant ($P = 0.082$). There was no change in the pregnancy week during prenatal diagnosis. *Conclusion:* Due to the successful prenatal diagnosis, there was a statically significant decrease in the diagnosis of spina bifida in children born during the observed period.

Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A.

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

Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie nemají žádné komerční zájmy.
The authors declare they have no potential conflicts of interest concerning drugs, products, or services used in the study.
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[1,3], A. Šípek Jr.[1,5], N. Friedová[5], J. Klaschka[6,7], M. Malý[6,8], J. Jírová[9]

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

✉
MUDr. Antonín Šípek Jr.
Ústav biologie a lékařské genetiky
1. LF UK a VFN v Praze
Albertov 4
128 00 Praha 2
e-mail: antonin.sipek@lf1.cuni.cz

Přijato k recenzi: 11. 4. 2019
Přijato do tisku: 5. 6. 2019

Klíčová slova
rozštěpy neurální trubice – vrozené vady – Česká republika

Key words
neural tube defects – congenital abnormalities – Czech Republic

proLékaře.cz | 31.1.2026

Úvod

Spina bifida, někdy též obecně označovaná jako „rozštěp páteře", je vrozená vada (VV) CNS ze skupiny rozštěpů neurální trubice (neural tube defects; NTD). NTD jsou relativně častou skupinou VV CNS, jde ovšem o skupinu velmi heterogenní, a to jak z pohledu etiologie, tak i fenotypu a klinické závažnosti. Stručně lze shrnout, že NTD vznikají většinou následkem poruchy uzávěru neurální trubice v období neurulace, která u člověka probíhá přibližně od 3. týdne prenatálního vývoje [1].

Rozštěpy neurální trubice jsou klasickým příkladem skupiny VV s multifaktoriální etiologií – na jejich vzniku se podílí faktory genetické i negenetické povahy. Genetická složka této etiologie není nijak nevýznamná, riziko opakování NTD pro dalšího sourozence dítěte s NTD je přibližně 2–5 % [2]. Na druhou stranu nebyly dosud identifikovány významné monogenní příčiny NTD. Známé jsou potenciálně nepříznivé vlivy některých variant genu *MTHFR* (metylen-tetrahydrofolát-reduktáza) ovlivňující metabolizmus kyseliny listové (folátu). Celkově má ale genetická složka etiologie spíše polygenní charakter [3].

Známé negenetické etiologické faktory zahrnují užívání různých léků (např. antagonisty folátu, jako karbamazepin či jiná antiepileptika – např. valproát), hyperglykemii matky či např. hypertermii matky v kritickém období I. trimestru (např. jako projev horečnatého infekčního onemocnění) [2–4].

Samotná spina bifida je nejčastějším typem NTD. Ani v tomto případě nejde o jediný typ VV, ale o skupinu vad obdobné etiologie, ale odlišného fenotypu i závažnosti. Celková četnost této vady se v rámci jednotlivých registrů liší, v průměru se pohybuje okolo 5 případů na 10 000 narozených dětí [5].

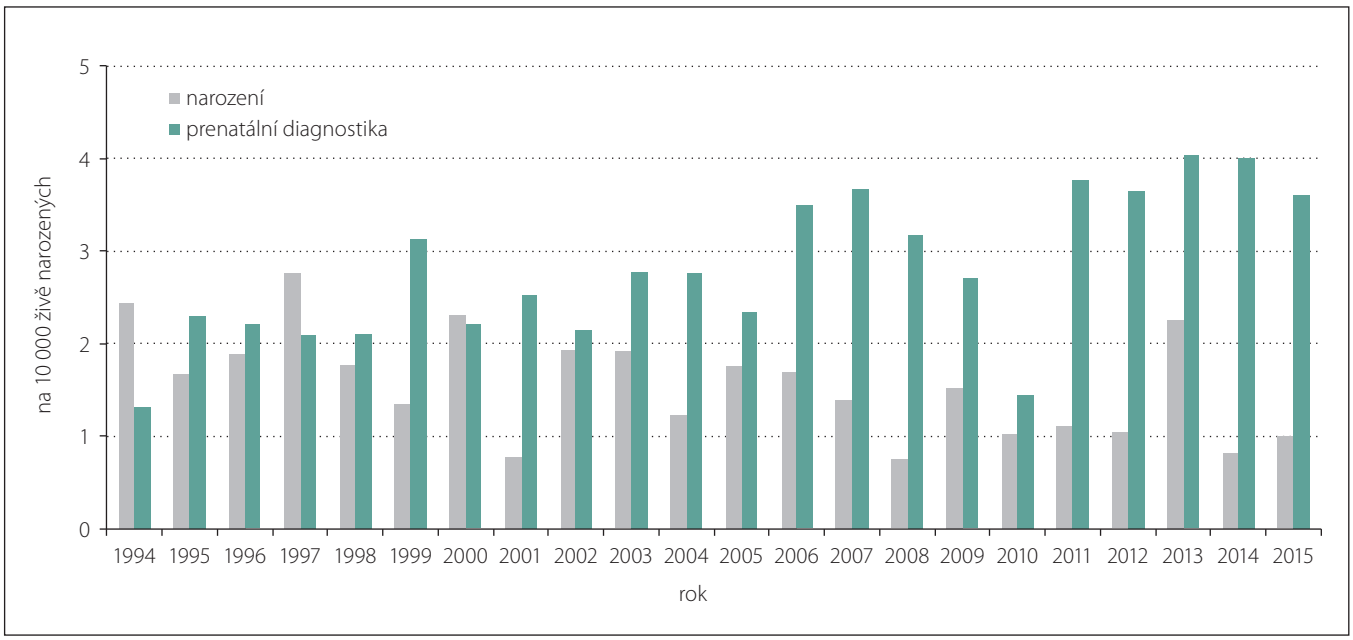
Hlavními typy této VV jsou spina bifida oculta a spina bifida aperta. Spina bifida oculta je varianta, kdy není obsah míšního kanálu otevřen na povrch těla. Po narození nemusí být místo defektu nijak patrné, ale může nad ním být přítomna např. lokalizovaná oblast hypertrichózy. Spina bifida aperta představuje otevřenou variantu defektu, doprovázenou zpravidla určitou formou výhřezu. Vzniklý defekt se označuje jako meningokéla (v kýlním vaku jsou přítomny míšní obaly) či meningomyelokéla (navíc je přítomna i nervová tkáň). Tato forma je mnohem častěji doprovázena určitým neurologickým deficitem, otevřený defekt navíc zvyšuje riziko např. infekčních komplikací a musí být prioritně neurochirurgicky řešen [4–6].

Spina bifida je VV, která je v současnosti relativně úspěšně prenatálně diagnostikovatelná pomocí UZ vyšetření plodu. Velké defekty mohou být odhaleny již v rámci UZ vyšetření během prvotrimestrálního skríningu. V situacích, kdy nebyl UZ v I. trimestru proveden nebo pokud proveden byl a vada nebyla zachycena, je zde stále druhé síto v podobě podrobného UZ vyšetření v 18.–22. týdnu těhotenství, které by mělo proběhnout již u všech těhotných. Od vyšetření alfa-fetoproteinu v rámci biochemického skríningu ve II. trimestru [7,8] bylo většinou center od roku 2003 opuštěno pro vysokou falešnou pozitivitu.

Materiál a 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 za období 1994–2015. Podrobnější informace o prenatálně diagnostikovaných a pro tuto diagnózu předčasně ukončených případech byly získány z hlášení o prenatální diagnostice, které je každoročně aktivně získáváno z pracovišť lékařské genetiky, UZ diagnostiky a fetální medicíny, a to pod záštitou Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP. Sledovanou diagnózou pro tuto studii byla spina bifida (MKN-10 kódy Q05.0–Q05.9 a Q76.0).

Analyzovali jsme absolutní a relativní počty (přepočteno na 10 000 živě narozených) hlášených případů spina bifida a jejich změny jak u narozených dětí, tak i u prenatálně diagnostikovaných a pro tuto diagnózu ukončených případů. U prenatálně diagnostikovaných případů jsme podrobněji analyzovali i týdny těhotenství při pozitivní prenatální diagnostice. U prenatálně diagnostikovaných a pro tuto diagnózu ukončených případů nebylo možné zjistit, zda



Obr. 1. Incidence spina bifida v ČR v období 1994–2015, narození a prenatální diagnostika.

Fig. 1. Incidence of spina bifida in the Czech Republic between 1994–2015 in cases of live births and prenatally-diagnosed cases.

proLékaře.cz | 31.1.2026

Obr. 2. Úspěšnost prenatální diagnostiky spina bifida v ČR v období 1994–2015.

Fig. 2. Effectiveness of prenatal diagnostics of spina bifida in the Czech Republic from 1994–2015.

byla diagnóza potvrzena pitvou. V analýze nejsou zmiňovány případy spina bifida u spontánních potratů a zamlklých těhotenství, neboť tyto případy prakticky vždy uniknou hlášení.

Pro testování trendů v čase byly použity tyto statistické metody: lineární regrese (u vývoje průměrného týdne těhotenství při prenatální diagnostice) a dvě varianty zobecněného lineárního modelu [9], a to Poissonova regrese (u vývoje počtu dětí narozených se spina bifida, prenatálně diagnostikovaných případů a součtu obou) a logistická regrese (u změn efektivity prenatální diagnostiky). Výpočty byly provedeny statistickým softwarem Stata (StatCorp, Lakeway, TX, USA) a BMDP (Statsols, Cork, Irsko). Za statisticky významné byly považovány výsledky s hodnotou $p < 0,05$.

Výsledky

V období 1994–2015 se v ČR celkem vyskytlo 981 případů rozštěpu páteře, čemuž odpovídá incidence 4,36 případů na 10 000 živě narozených. UZ prenatální diagnostikou se podařilo v děloze zachytit 635 případů (64,6 %), 346 (35,4 %) novorozenců se s diagnózou spina bifida narodilo. V relativních počtech byla celková incidence 4,36; incidence u prenatálně diagnostikovaných případů byla 2,82 a u narozených dětí 1,54 na 10 000 živě narozených. Vývoj incidencí v jednotlivých letech sledovaného období je ukázán přehledně na obr. 1. Nejvyšší celková incidence této vady byla v roce 2013 (6,28 na 10 000 živě narozených), nejnižší celková incidence v roce 2010 (2,47 na 10 000 živě narozených), ve skupině živě narozených byla nejvyšší incidence zjištěna v roce 1997 (2,76 na 10 000 živě narozených), nejnižší v roce 2008 (0,75 na 10 000 živě narozených). Ve skupině případů zachycených díky úspěšné prenatální diagnostice byla nejnižší incidence zaznamenána v roce 1994 (1,31 na 10 000 živě narozených), nejvyšší incidence v roce 2013 (4,03 na 10 000 živě narozených), úspěšnost prenatální diagnostiky je přehledně na obr. 2. Ve sledovaném období nebyl zjištěn statisticky významný trend změn celkové incidence spina bifida ($p = 0,082$). Pokud hodnotíme zvlášť skupinu případů této vady zachycenou díky úspěšné prenatální diagnostice a případy této vady ve skupině narozených dětí, pozorujeme statisticky významný nárůst úspěšnosti prenatální diagnostiky (tedy počtu případů prenatálně diagnostikovaných a pro přítomnost vady ukončených) ($p < 0,001$). Dále pozorujeme i statisticky významný pokles případů této vady u narozených dětí ($p < 0,001$).

Ve sledovaném období se statisticky významně nemění týden těhotenství při prenatální diagnostice ($p = 0,170$). Nejnižší průměrná hodnota týdne těhotenství byla v roce 2008 (17,74), nejvyšší v roce 1994 (19,75). Vývoj a změny týdne těhotenství při diagnostice spina bifida jsou ukázány na obr. 3, podíl prvotrimestrální a druhotrimestrální diagnostiky na celku diagnostikovaných případů spina bifida zachycuje obr. 4.

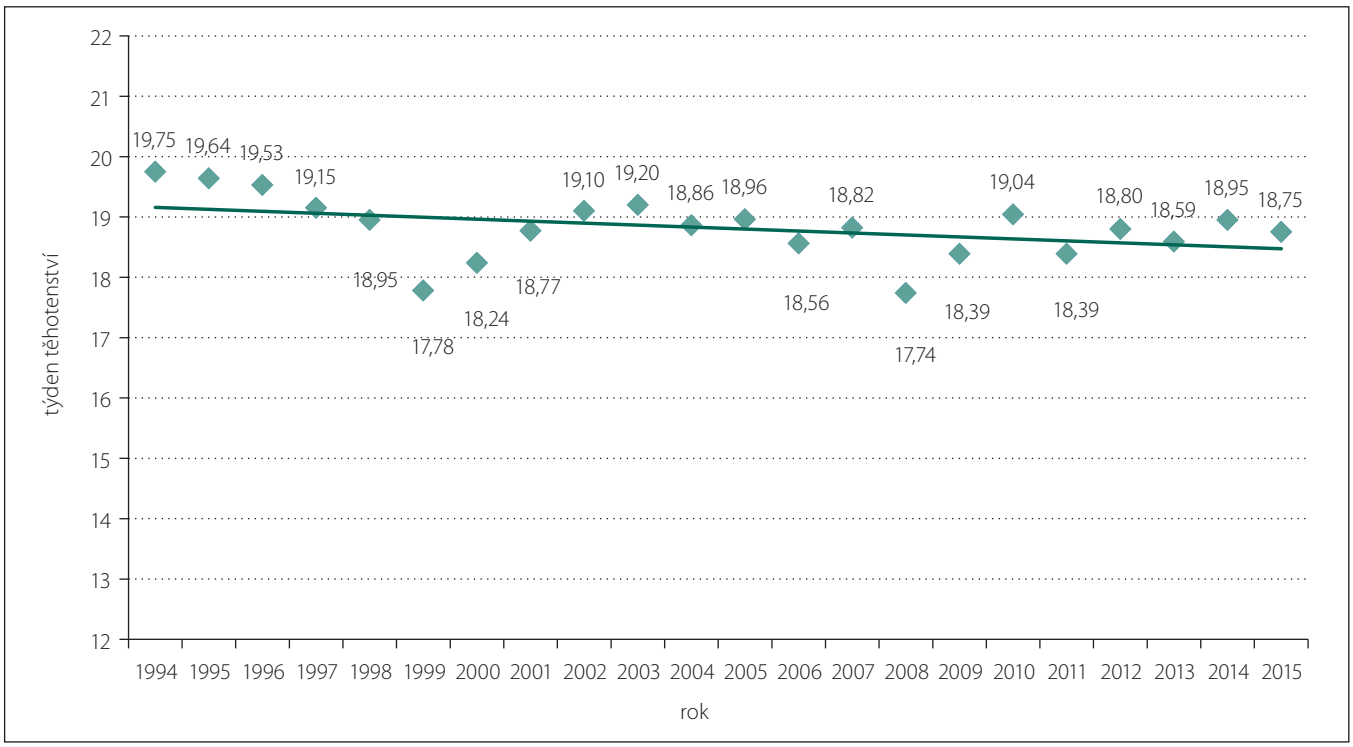
Diskuze

Proces registrace VV v ČR má velmi dlouhou tradici sahající hluboko do období bývalého Československa. Celoplošná registrace VV byla zahájena již v roce 1964, přičemž NTD byly (pro svůj nápadný a typický fenotyp) jednou z hlavních skupin VV, které byly do registru hlášeny již od jeho začátku [10].

Kolektiv autorů této práce se problematikou výskytu VV a jejich prenatální diagnostice zabývá dlouhodobě. Je možné tedy porovnávat trendy z poslední doby s dřívějšími daty. Můžeme konstatovat, že v období do roku 1999 bylo v případě spina bifida více diagnóz zachyceno u narozených dětí, než bylo případů prenatálně diagnostikovaných a ukončených [11,12]. Teprve od roku 2000 se postupně zvyšují počty prenatálně zachycených případů spina bifida v ČR [13]. Příčinu lze spatřit ve zlepšení dostupnosti kvalitní UZ diagnostiky, která umožňuje přímou vizualizaci vady již od konce I. trimestru či alespoň vyslovit podezření na tuto vadu.

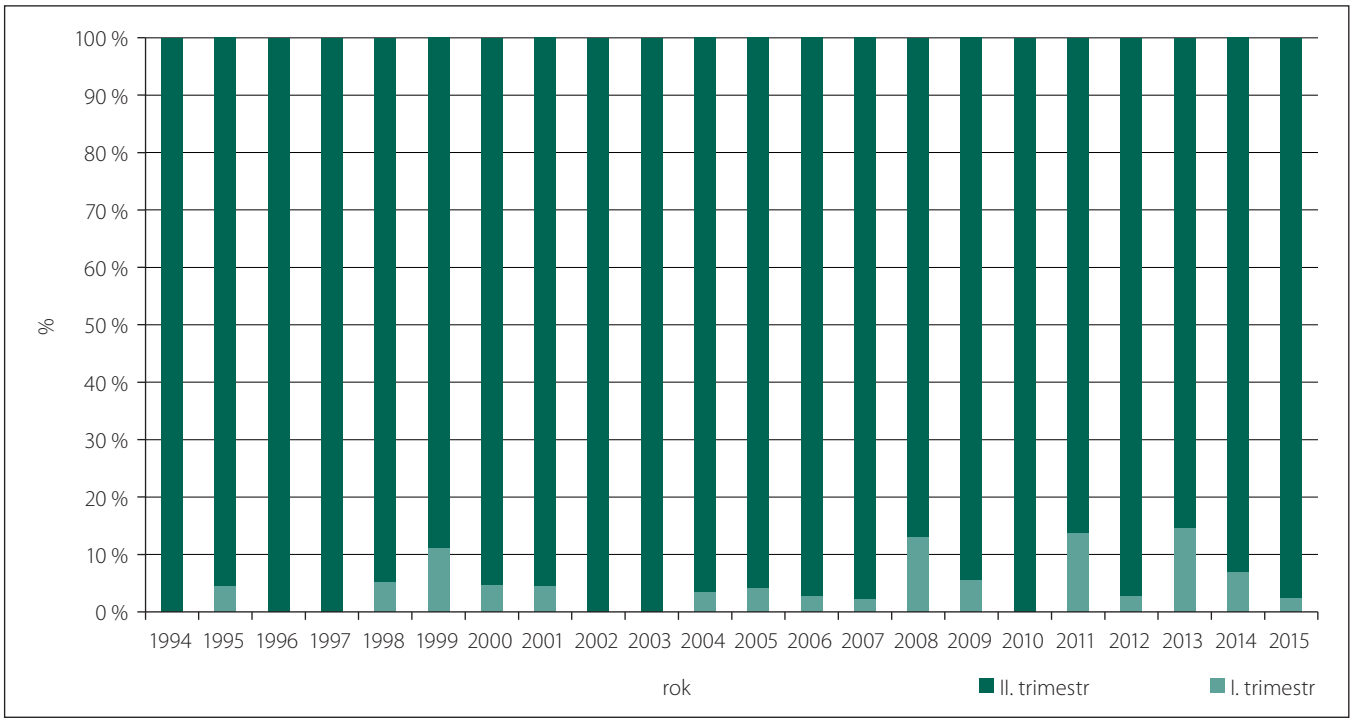
V naší publikaci z roku 2012 [14] bylo v první polovině 15letého období (1994–2008) v průměru více případů diagnostikováno až postnatálně. Nárůst prenatálně diagnostikovaných případů je od roku 2001, od roku 2003 však výrazně stoupá počet případů této vady diagnostikovaných prenatálně a pro tuto vadu předčasně ukon-

proLékaře.cz | 31.1.2026



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

Fig. 3. Week of gestation at the time of positive prenatal diagnostics of spina bifida in the Czech Republic from 1994–2015.



Obr. 4. Podíl prvo- a druhotrimestrální diagnostiky spina bifida v ČR v období 1994–2015.

Fig. 4. The proportion of first- and second-trimester prenatal diagnostics of spina bifida in the Czech Republic from 1994–2015.

čených těhotenství. V naší starší studii byla sekundární prevence v průměru předchozího sledovaného období 61 %, v období 2003–2007 71 % a v roce 2008 pak 87 %. V aktuálně analyzovaném období byla průměrná záchytnost 64,7 %, nejnižší hodnota byla v roce 1994 (35,0 %) a nejvyšší v roce 2014 (83,0 %). Případy, kdy byla vada zachycena UZ prenatálním vyšetřením, ale těhotenství nebylo ukončeno, se objevují ve skupině případů u narozených dětí. Vzácné situace, kdy těhotenství nebylo ukončeno,

proLékaře.cz | 31.1.2026

ale posléze skončilo spontánním potratem, není vždy možné identifikovat. Celkově jde ale o maximálně jednotky případů.

Celková incidence spina bifida v ČR nevykazuje významné odchylky od incidence udávané v zahraničních registrech. Konkrétně se naše četnosti blíží průměrným hodnotám ze všech registrů. Tyto četnosti jsou v mezinárodním měřítku pravidelně porovnávány a analyzovány např. v rámci mezinárodní organizace International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, které je český registr dlouholetým členem [15].

Klesající výskyt spina bifida u narozených dětí je tedy důsledkem zvyšování kvality prenatálního UZ vyšetření, jak jsme ostatně pozorovali i u jiných typů strukturních vad [16].

Dle literárních údajů [17] by suplementace kyselinou listovou měla snižovat výskyt také sledované vady, spina bifida. V publikovaném souboru nebylo možné zhodnotit, zda těhotné se zjištěnou vadou suplementaci užívaly či nikoliv. Tyto údaje není možné z oficiálních dat registru blíže zhodnotit, neboť užívání kyseliny listové před graviditou nebo v jejím průběhu nebylo do roku 2016 pro statistické účely zjišťováno. V ČR je obecné doporučení pro užívání kyseliny listové jako prevenci vzniku NTD, není zde ovšem celoplošná fortifikace potravin, s jakou se setkáme např. v některých jihoamerických státech [18]. Nicméně žádný pokles výskytu vady jsme na populační úrovni nezjistili, i když alespoň část populace kyselinu listovou preventivně užívá. Domníváme se, že této problematice by měla být věnována větší pozornost, ať už na úrovni analytické či osvětové.

Závěr

Díky zkvalitnění UZ prenatální diagnostiky došlo ve sledovaném období ke statisticky významnému poklesu výskytu rozštěpu páteře u novorozenců. V posledních pěti letech se v ČR stále rodí více než 13 dětí se spina bifida z celkového počtu živě narozených. Nelze předpokládat, že se podaří snížit výskyt této vady preventivními opatřeními (suplementace kyselinou listovou) a proto lze spoléhat pouze na další zlepšení sekundární prevence spočívající v kvalitní a včasné UZ diagnostice.

Literatura

1. Greene ND, Copp AJ. Neural tube defects. Annu Rev Neurosci 2014; 37: 221–242. doi: 10.1146/annurev-neuro-062012-170354.

2. Copp AJ, Greene ND. Genetics and development of neural tube defects. J Pathol 2010; 220(2): 217–230. doi: 10.1002/path.2643.

3. Au KS, Ashley-Koch A, Northrup H. Epidemiologic and genetic aspects of spina bifida and other neural tube defects. Dev Disabil Res Rev 2010; 16(1): 6–15. doi: 10.1002/ddrr.93.

4. Copp AJ, Stanier P, Greene ND. Neural tube defects: recent advances, unsolved questions, and controversies. Lancet Neurol 2013; 12(8): 799–810. doi: 10.1016/S1474-4422(13)70110-8.

5. Fletcher JM, Brei TJ. Spina bifida – a multidisciplinary perspective. Dev Disabil Res Rev 2010; 16(1): 1–5. doi: 10.1002/ddrr.101.

6. Mohd-Zin SW, Marwan AI, Abou Chaar MK et al. Spina bifida: pathogenesis, mechanisms, and genes in mice and humans. Scientifica (Cairo) 2017; 2017: 5364827. doi: 10.1155/2017/5364827.

7. Coleman BG, Langer JE, Horii SC. The diagnostic features of spina bifida: the role of ultrasound. Fetal Diagn Ther 2015; 37(3): 179–196. doi: 10.1159/000364806.

8. Loucký J, Springer D, Šubrt I. Doporučení o laboratorním screeningu vrozených vývojových vad v prvním a druhém trimestru těhotenství. Klin Biochem Metab 2015; 23(44): 27–30.

9. Hardin JW, Hilbe JM. Generalized linear models and extensions. 4th ed. College Station: A Stata Press Publication 2012.

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. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Týden těhotenství při prenatální diagnostice vrozených vad v České republice, 1996–2002. Česká Gynekol 2004; 69 (Suppl 1): 53–59.

12. Gregor V, Šípek A, Horáček J et al. Vliv prenatální diagnostiky na četnosti vrozených vad v České republice v roce 2004. Česká Gynekol 2006; 71(5): 373–380.

13. Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Vrozené vady v České republice v období 1994–2007. Česká Gynekol 2009; 74(1): 31–44.

14. Gregor V, Šípek A Jr, Horáček J et al. Prenatální diagnostika vrozených vad v České republice – patnáctileté období. Česká Gynekol 2012; 77(5): 437–444.

15. The International Centre on Birth Defects – ICBDSR Centre. Annual Report – 2014. Rome 2015: 208. [online]. Available from URL: http: //www.icbdsr.org/wp-content/annual_report/Report2014.pdf.

16. Šípek A, Gregor V, Horáček J et al. Incidence vybraných vrozených vad v České republice. Vrozené vady centrálního nervového systému a gastrointestinálního traktu. Epidemiol Mikrobiol Imunol 2015; 64(1): 47–53.

17. Botto LD, Lisi A, Bower C et al. Trends of selected malformations in relation to folic acid recommendations and fortification. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2006; 76(10): 693–705. doi: 10.1002/bdra.20307.

18. Šípek A Jr, Gregor V, Šípek A et al. Primární prevence vrozených vad a úloha kyseliny listové. Actual Gyn 2013; 5: 47–51.