

Registrace a incidence vrožených vad v České republice

Gregor V.^{1,2}, Šípek A.^{3,4}, Horáček J.^{1,2}, Mašátová D.⁵

¹Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha; ²Katedra lékařské genetiky, IPVZ Praha

³Ústav pro péči o matku a dítě, Praha-Podolí; ⁴Katedra gynekologie a porodnictví, IPVZ Praha

⁵Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky, Praha

SOUHRN

Cíl studie: Přehled o prenatální diagnostice vrožených vad v roce 2002 a analýza podílu prenatální diagnostiky na celkovém výskytu vrožených vad v České republice v letech 1996–2002.

Typ studie: Retrospektivní studie.

Materiál a metodika: Zdrojem dat byl materiál získaný z Oddělení lékařské genetiky (32 pracovišť) – vrožené vady zjištěné při prenatální diagnostice a data z Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR z Národního registru vrožených vad – vrožené vady u narozených. Z materiálu bylo vybráno osm typů vrožených vad (anencefalie, spina bifida, kongenitální hydrocefalus, omfalokéla, gastroschíza, ageneze/hypoplazie ledvin, cystická nemoc ledvin a Downův syndrom) k podrobnější analýze.

Výsledky: V období 1996–2002 bylo prenatálně zachyceno a ukončeno celkem 3621 těhotenství s vroženou vadou a 1351 plodů bylo prenatálně diagnostikováno, ale k ukončení gravidity nedošlo. Prenatální záchyt vrožených vad postupně stoupá. Podrobný rozbor prenatální diagnostiky v roce 2002 ukazuje, že nejčastěji byly diagnostikovány vrožené chromosomální aberace (307krát), z nich samozřejmě nejčastěji Downův syndrom (108krát). Dále vrožené vady močového traktu (ageneze/hypoplazie ledvin 13krát, cystóza ledvin 25krát, hydronefóza 31krát, jiné VV močového traktu 10krát), vrožené srdeční vady, defekty neurální trubice (anencefalie 18krát, encefalokéla 6krát, spina bifida 22krát), vrožené vady kosterní a svalové soustavy (46krát), defekty stěny břišní (omfalokéla 10krát, gastroschíza 25krát). Při podrobném rozboru vybraných osmi typů vrožených vad se ukazuje, že prenatální záchyt vrožených vad v časové řadě stoupá a prenatální diagnostika se významně podílí na celkovém záchytu vrožených vad. Procento předčasně ukončených těhotenství z celkového počtu diagnostikovaných vad je u anencefalie téměř ve 100 %, u spiny bifidy 50–60 %, u omfalokély také v 50–60 %, u gastroschízy v 70–90 %, u ageneze/hypoplazie ledvin ve 20–30 %, u Downova syndromu v 60–70 %.

Závěr: Ve sledovaném období stoupá počet prenatálně diagnostikovaných vrožených vad. Dochází k rozdílu mezi počty případů prenatálně diagnostikovaných celkem a případů prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených. Zvyšuje se počet případů neukončených (rozhodnutí těhotné, vícečetná těhotenství, pozdní záchyt vrožené vady). Efektivita prenatální diagnostiky se ve sledovaném období pohybuje v rozmezí 50–100 % podle typu a závažnosti vrožené vady.

Klíčová slova: prenatální diagnostika, vrožená vada, anencefalie, spina bifida, kongenitální hydrocefalus, omfalokéla, gastroschíza, ageneze/hypoplazie ledvin, cystická nemoc ledvin, Downův syndrom.

SUMMARY

Gregor V., Šípek A., Horáček J., Mašátová D.: Registration and Incidence of Inborn Defects in the Czech Republic

Objective: A survey of prenatal diagnostic of inborn defects in 2002 and analysis of the share of prenatal diagnostics in the general incidence of inborn defects in the Czech Republic during 1996–2002.

Design: A retrospective study.

Materials and Methods: The data were obtained from the Medical genetics wards (32 workplaces) – inborn defects detected during prenatal diagnostics and data from the Institute of Medical Information and Statistics of CZ and the National Registry of Inborn Defects – inborn defects in newborns. Eight types of inborn defects (anencephaly, spina bifida, congenital hydrocephalus, omphalocele, gastroschisis, kidney agenesis/hypoplasia, kidney cystic disease and Down syndrome) were selected from the available material for detailed analysis.

Results: In the period of 1996–2002, 3,621 pregnancies with inborn defects were detected and ended and 1,351 fetuses were diagnosed prenatally, but the pregnancy was not ended. The prenatal detection of inborn defects has been gradually increasing. A detailed analysis of prenatal diagnostics in 2002 has shown that inborn chromosomal aberrations were diagnosed most frequently (307 times), most frequent of them being obviously Down's syndrome (108 times). The other inborn defect were those of urinary tract (agenesis/hypoplasia of the kidney 13 times, cystosis of the kidneys 25 times, hydronephrosis 31 times, other inborn defects 10 times), inborn heart defects, defects of neural tube (anencephaly 18 times, encephalocele 6 times, spina bifida 22 times), inborn defects of skeletal and muscular system (46 times), defects of abdominal wall (omphalocele 10 times, gastroschisis 25 times).

A detailed analysis of selected eight types of inborn defects indicates that the prenatal detection of inborn defects has been on the increase and prenatal diagnostics significantly participated in the general detection rate of inborn defects. The percentage of prematurely ended pregnancies from the total number of diagnosed defects has been close to 100% in anencephaly, 50–60% in spina bifida, 50–60% in omphalocele as well, 70–90% in gastroschisis, 20–30% in agenesis/hypoplasia of the kidneys and 60–70% in Down's syndrome.

Conclusion: In the observed period of time there have been increasing numbers of prenatally diagnosed inborn defects. There is a difference between the cases diagnosed prenatally in general and the number of those diagnosed prenatally and ended prematurely. There is an increasing number of cases which are not ended (the decision of the pregnant woman, multiple pregnancies, late detection of the inborn defect). The efficiency of prenatal diagnostics in the observed period has been between 50 and 100% in relation to the type and severity of the inborn defect.

Key words: prenatal diagnostics, inborn defect, anencephaly, spina bifida, congenital hydrocephalus, omphalocele, gastroschisis, agenesis/hypoplasia of the kidneys, cystic kidney disease, Down's syndrome.

Úvod

Každá populace je vystavena různým ohrožením a z těchto ohrožení plynou i různá rizika. Jedním z takových rizik je i riziko vzniku vrozené vývojové vady. Ohrožení a rizika lze v zásadě rozdělit do dvou skupin: na neovlivnitelné, resp. nevyhnutelné, a na ovlivnitelné. Ovlivnitelná rizika vyplývají především z negativního chování a osobních návyků jedince (alkohol, kouření, kofein), nevyhnutelná rizika bere na sebe člověk okamžikem narození. Z hlediska studia zdravotního stavu populace je důležitá nejen znalost průměrných incidencí vrozených vad (VV), ale i hledání potencionálních rizik vedoucích ke zvýšené pravděpodobnosti výskytu vrozené VV. Intenzita výskytu VV bývá považována za jeden ze základních kvalitativních populačních i medicínských ukazatelů.

Úspěšnost prenatální diagnostiky a výsledné četnosti VV v populaci jsou však i významným ukazatelem prenatální a perinatální péče, přežívání dětí narozených s VV pak péče postnatální.

Registrace VV má v České republice mnohaletou tradici a v současné době představuje více než čtyřicetiletou konsekutivní řadu z celého území ČR. Neoficiální počátky této registrace se datují na přelom 50. a 60. let minulého století, oficiální (povinná) registrace VV je v ČR od roku 1964 a za dobu svého fungování prodělala celou řadu kvantitativních i kvalitativních změn. Informace o prenatální diagnostice a tím o sekundární prevenci VV jsou v České republice evidovány od roku 1985 a od roku 1994 je zavedeno i povinné hlášení prenatálně diagnostikovaných VV bez ohledu na to, zda došlo k předčasnému ukončení takto postiženého těhotenství, či nikoliv.

Od 1. ledna 1996 byl nově definován soubor plodů a dětí podléhajících hlášení. Sledují se VV podle kapitoly XVII. – Vrozené vady, deformace a chromosomální abnormality podle 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů (MKN–10) zjištěné:

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

Na mezinárodní úrovni se monitorováním výskytu VV zabývají mezinárodní organizace – International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System (ICBDMS) a European Registration of Congenital Anomalies (EUROCAT). Tyto organizace se zabývají průběžným sledováním incidencí VV a podrobnými analýzami výskytu VV u narozených dětí a analýzami úspěšnosti prenatální diagnostiky VV v jednotlivých spolupracujících centrech a registrech. Česká republika je jedním ze spoluzakládajících členů organizace ICBDMS a s organizací EUROCAT úzce spolupracuje.

Materiál a metodika

Práce je retrospektivní epidemiologicko-demografickou studií, která zpracovává jednak incidence VV u ži-

vě a mrtvě narozených dětí, jednak počty prenatálně diagnostikovaných a pro tuto diagnózu předčasně ukončených případů VV a chromosomálních aberací v České republice v období 1996–2002.

Údaje o četnostech VV jako celku i jednotlivých vybraných typů byly získány z dat Národního registru vrozených vad, které jsou evidovány v Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR (ÚZIS ČR). Doplnující data o prenatálně diagnostikovaných případech byla získána z jednotlivých pracovišť lékařské genetiky v České republice díky dobrovolné spolupráci.

Data byla analyzována z pohledu časového trendu a demografické distribuce v krajích České republiky, incidence roku 2002 byly porovnány s průměrnými četnostmi za uplynulé období.

Výsledky

V roce 2002 se narodilo celkem 93 047 dětí a v tomto roce bylo hlášeno 3673 dětí s VV zjištěnou do 1 roku života. Z postižených bylo 2131 chlapců a 1542 dívek. Při přepočtu na 10 000 živě narozených představuje celkový počet postižených dětí hodnotu 395,9. V roce 2000 byla tato hodnota 418,3 a v roce 2001 činila 405,0.

Z grafu 1 je patrné, že mezi roky 1996–1998 a 2000–2002 došlo k nárůstu relativních počtů narozených dětí s VV, a to jak pro chlapce i pro dívky, tak v hodnotách celkových.

Četnosti jsou v posledních třech letech na nejvyšších hodnotách za uplynulých deset let, kdy maximum bylo v roce 2000; v letech 2001 a 2002 se však tyto počty již dále nezvyšovaly. Graf 2 ukazuje vývoj relativních počtů hlášených VV. Podobně jako u četností postižených dětí se v posledních třech letech hodnoty po předchozím nárůstu, dále nezvyšují. Podrobnější údaje o četnostech narozených dětí s VV v jednotlivých regionech v období 1996–2002 ukazují tabulky 1 (absolutní počty) a 2 (relativní počty).

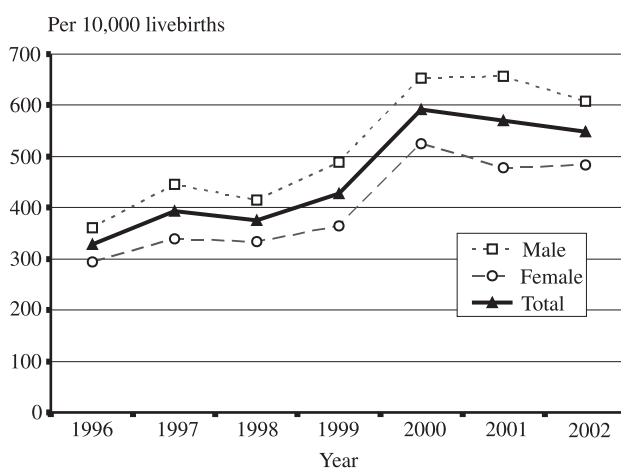


Fig. 1. Relative frequency of Congenital Malformations in Births, the Czech Republic, 1996–2002

Další tabulky jsou věnovány prenatální diagnostice. V tabulce 3 jsou absolutní a relativní počty výkonů sekundární prevence (počty předčasného ukončení těho-

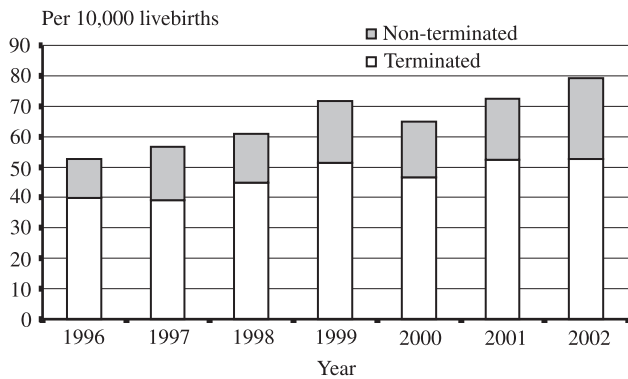


Fig. 2. Terminated and Non-terminated Pregnancies after a Positive Prenatal Diagnostics, per 10, 000 livebirths, the Czech Republic, 1996–2002

Table 1. Total number of livebirths with Congenital Anomaly in the Czech Republic (Absolute numbers)

Region	Year						
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002
Hl. m. Praha	191	261	227	341	311	308	334
Středočeský	244	279	274	328	441	398	382
Jihočeský	158	157	161	277	223	222	198
Plzeňský	156	125	126	136	254	234	195
Karlovarský	115	191	138	127	129	138	131
Ústecký	286	249	245	297	380	432	496
Liberecký	111	94	104	101	122	97	102
Královéhradecký	120	217	174	157	319	248	202
Pardubický	103	132	114	124	222	239	225
Vysočina	130	229	159	168	233	198	171
Jihomoravský	211	298	237	217	277	297	331
Olomoucký	97	93	97	124	159	176	182
Zlínský	132	137	122	130	198	185	177
Moravskoslezský	298	298	334	285	535	502	547
Česká republika	2361	2765	2512	2812	3803	3674	3673

Table 2. Relative number of livebirths with Congenital Anomaly in the Czech Republic (per 10,000 livebirths)

Region	Year						
	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002
Hl. m. Praha	216.0	291.1	251.5	376.5	329.0	318.1	344.7
Středočeský	260.0	289.2	287.5	344.4	443.8	396.6	364.4
Jihočeský	284.5	277.9	286.9	493.9	394.7	399.7	345.4
Plzeňský	329.7	270.8	268.5	292.0	519.7	490.2	399.1
Karlovarský	417.3	679.5	471.8	457.3	444.8	472.6	444.2
Ústecký	367.6	319.8	308.6	383.4	474.8	546.5	605.9
Liberecký	274.8	237.9	261.6	254.7	298.3	241.7	246.9
Královéhradecký	239.1	432.2	348.8	316.1	642.0	500.6	408.4
Pardubický	221.6	276.0	240.2	261.2	481.2	535.2	483.6
Vysočina	264.6	458.6	322.8	360.5	489.4	433.5	359.6
Jihomoravský	215.6	308.1	243.9	227.3	289.5	308.5	328.8
Olomoucký	172.4	163.2	171.7	221.4	288.6	307.9	321.2
Zlínský	252.0	266.4	235.8	249.4	374.3	357.8	340.7
Moravskoslezský	245.8	250.0	287.1	249.9	474.2	443.0	478.0
Česká republika	261.0	305.0	277.5	314.3	418.3	405.0	395.9

tenství po pozitivní prenatalní diagnostice) v České republice v období 1996–2002. Tabulky 4 a 5 ukazují rozložení těchto výkonů v jednotlivých krajích ČR (podle uváděného bydliště matky – nezohledňují tedy skutečnou

úspěšnost jednotlivých pracovišť provádějících prenatalní diagnostiku). Graf 2 zachycuje podíl ukončených a neukončených případů v případě pozitivní prenatalní diagnostiky. Z grafu je patrný nárůst obou podílů, tedy případů neukončených i ukončených. Na grafu 3 je ukázán vzájemný vztah nárůstu počtu invazivních výkonů (především AMC), ale paralelně i nárůst počtu zachycených chromosomálních aberací jednak jako celku a jednak i Downova syndromu. Jestliže bylo na záchyt jedné chromosomální aberace nutné v roce 1990 provést 62 invazivních výkonů, pak v roce 2002 to bylo 63 výko-

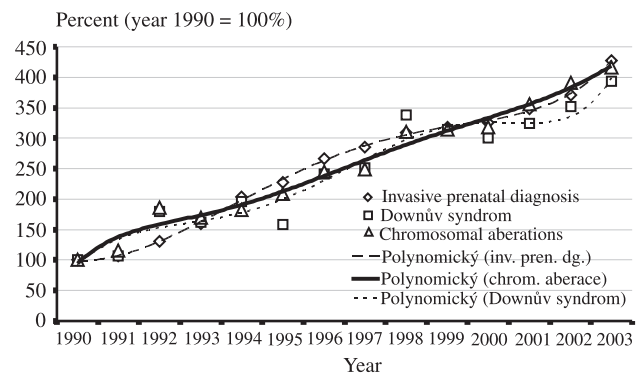


Fig. 3. Invasive Prenatal Diagnostics Trends and Cases of Down Syndrome and other Chromosomal Anomalies, the Czech Republic, 1996–2002

Table 3. Secondary prevention in 1996–2002

Year	n SP	r SP
1996	360	39.8
1997	355	39.2
1998	406	44.8
1999	459	51.3
2000	425	46.7
2001	475	52.4
2002	489	52.7

n SP – absolute number of secondary prevention interventions
r SP – number of secondary prevention interventions for 10,000 livebirth children

Table 4. Secondary prevention in the Czech Republic in 2000 till 2002, absolute numbers according to regions

Region	Year		
	2000	2001	2002
Hl. město Praha	44	55	58
Středočeský	27	47	36
Jihočeský	34	31	50
Plzeňský	29	18	21
Karlovarský	10	16	17
Ústecký	38	45	50
Liberecký	16	25	16
Královéhradecký	30	29	28
Pardubický	24	27	23
Vysočina	18	24	24
Jihomoravský	54	59	51
Olomoucký	25	28	29
Zlínský	29	24	24
Moravskoslezský	47	47	62
Česká republika	425	475	489

Table 5. Secondary prevention in the Czech Republic in 2000–2002, per 10, 000 livebirths according to Regions

Region	Year		
	2000	2001	2002
Hl. město Praha	46.55	56.81	59.86
Středočeský	27.17	46.84	34.34
Jihočeský	60.18	55.82	87.21
Plzeňský	59.34	37.70	42.98
Karlovarský	34.48	54.79	57.65
Ústecký	47.48	56.93	61.08
Liberecký	39.12	62.30	38.72
Královéhradecký	60.37	58.54	56.61
Pardubický	52.03	60.46	49.43
Vysočina	37.81	52.54	50.47
Jihomoravský	56.44	61.29	50.66
Olomoucký	45.37	48.99	51.17
Zlínský	54.82	46.41	46.20
Moravskoslezský	41.66	41.48	54.18
Česká republika	46.75	52.36	52.70

nů. V případě Downova syndromu to v roce 1990 bylo 121 invazivních výkonů a v roce 2002 pak 131 odběrů.

Další grafy jsou věnovány jednotlivým vybraným typům VV, respektive incidencím v období 1996 až 2002 v celé ČR. Graf 4 ukazuje incidence anencefalie u narozených a v případě prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů. Úspěšnost sekundární prevence je v průměru 97 % a kolísá mezi 90–100 %. V případě spina bifida (graf 5) je průměrná úspěšnost cca 57 % a kolísá mezi 45–82 %. Další dva grafy jsou věnovány de-

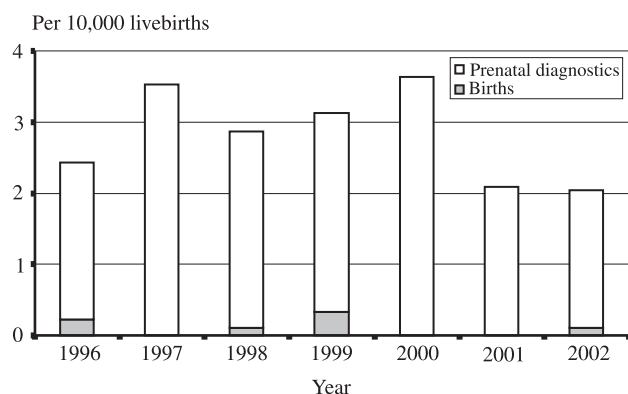


Fig. 4. Anencephaly – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

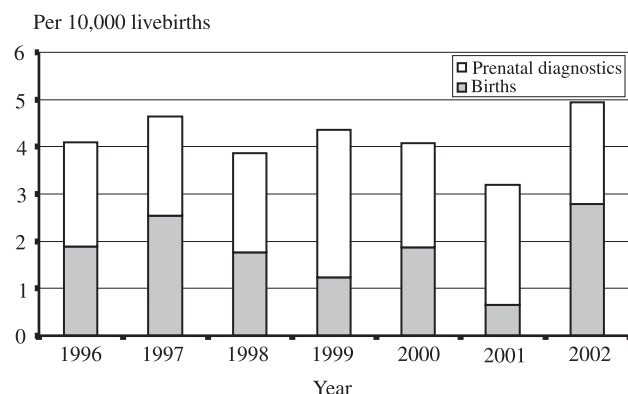


Fig. 5. Spina Bifida – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

fektům stěny břišní. Na grafu 6 jsou ukázány incidence omfalokély a na grafu 7 pak incidence gastroschízy. U omfalokély kolísá úspěšnost sekundární prevence mezi 41–62 % s průměrem téměř 54 %, v případě gastroschízy to je 72–92 % a průměr více než 80 %.

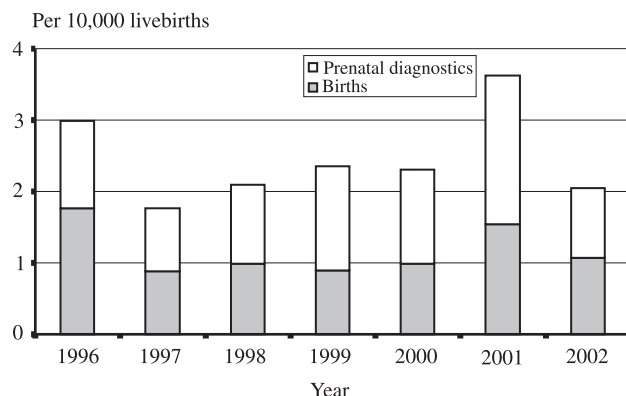


Fig. 6. Omfalocela – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

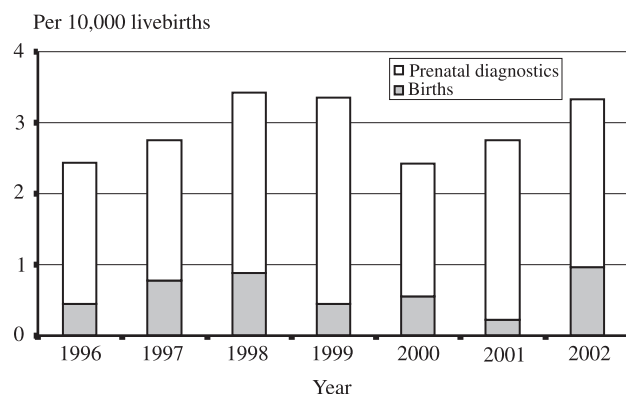


Fig. 7. Gastroschisis – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

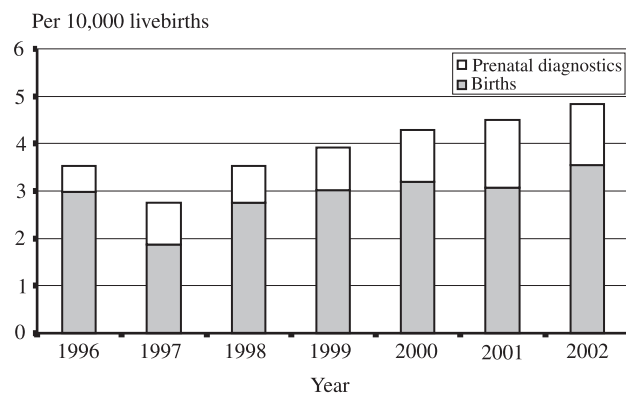


Fig. 8. Renal Agenesis/Hypoplasia – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

Grafy 8 a 9 jsou věnovány vrozeným vadám ledvin. Ageneze a hypoplazie ledvin má úspěšnost sekundární prevence v průměru 25 % (16–32 %) a cystická nemoc ledvin v průměru 23 % (8–32 %). Prenatální záchyt je však daleko vyšší, ale v případě jednostranného postižení nejsou takto postižená těhotenství před-

časně ukončována. Předposlední prezentovanou vadou je kongenitální hydrocefalus (graf 10). Průměrná úspěšnost sekundární prevence je v tomto případě 44 %, s kolísáním od 33 do 56 %. Na grafu 11 jsou uvedeny incidence Downova syndromu. Průměrná úspěšnost sekundární prevence Downova syndromu v tomto období je 58 % a pohybuje se v rozmezí od 59 do 67 %.

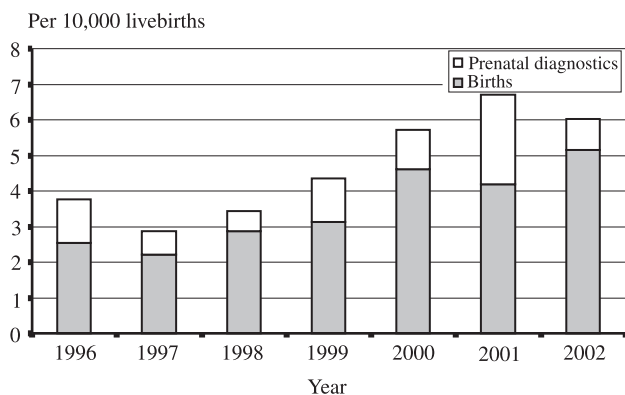


Fig. 9. Cystic Kidney – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

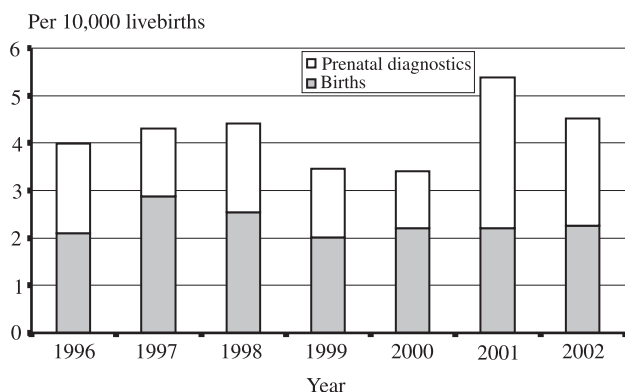


Fig. 10. Congenital Hydrocephalus – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

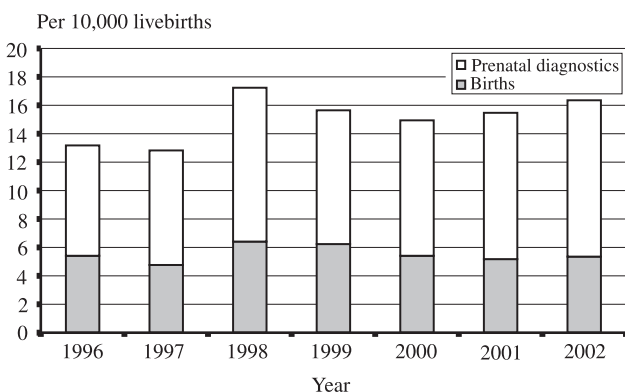


Fig. 11. Down Syndrome – Incidence in Births and Prenatally Diagnosed (and Terminated) Cases, the Czech Republic, 1996–2002

Diskuse

V posledních více než deseti letech se významným faktorem, který ovlivňuje incidence některých závaž-

ných vrozených VV narozených dětí v ČR, stává prenatální diagnostika.

S rozvojem screeningových metod a jejich celorepublikovým zavedením došlo k poklesu incidence u narozených dětí zvláště u rozštěpů neurální trubice (anencefalie, spina bifida, encefalokéla), defektů stěny břišní (omfalokéla, gastroschíza), některých vad ledvin (ageneze a hypoplazie ledvin), vrozených vad kosterní a svalové soustavy a zvláště chromosomálních aberací.

Z těch je nejvýraznější pokles incidence u narozených u Downova syndromu, ale vysoký záchyt je také u Edwardsova (trisomie chromosomu 18) a Patauova syndromu (trisomie chromosomu 13). Úspěšnost prenatální diagnostiky dokumentuje podíl prenatálně zachycených plodů z celkového počtu vrozených vad (prenatálně zachycených a narozených).

Přes tyto úspěchy je nárůst prenatálního záchytu v posledních pěti letech již pouze pozvolný. Je tedy třeba snažit se o rozvoj dalších metod celoplošného prenatálního screeningu. V současné době je snaha o zavedení screeningu v prvním trimestru a stále je v experimentálním stadiu detekce fetálních buněk v mateřském krevním oběhu.

Závěr

Počet prenatálně diagnostikovaných vrozených vad stoupá, i když v posledních letech již jen pozvolna. Dochází k rozdílu mezi počty případů prenatálně diagnostikovaných celkem a případů prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených. Zvyšuje se počet případů neukončených (rozhodnutí těhotné, vícečetná těhotenství, pozdní záchyt VV). Efektivita prenatální diagnostiky se ve sledovaném období pohybuje v rozmezí 50–100 % podle typu a závažnosti VV. Bude však třeba zavedení nových screeningových metod ke zvýšení úspěšnosti prenatální diagnostiky.

Literatura

1. Šípek, A., Gregor, V., Mašátová, D. Výskyt vrozených vad a úspěšnost prenatální diagnostiky v ČR v roce 2000. *Čes.-slov. Pediat.*, 2002, 57, s. 243–251.
2. Šípek, A., Horáček, J., Gregor, V., Rychtaříková, J., Dzúrová, D., Mašátová, D. Výskyt rozštěpových vad centrálního nervového systému v České republice v období 1961–1999. Incidence, prenatální diagnostika a prevalence podle věku matky. *Čes. Gynek.*, 65, 2000, Suppl. 1, s. 7–13.
3. Šípek, A., Gregor, V., Horáček, J., Chudobová, M. Down syndrome in the Czech Republic during 1961–1997: Incidences, Prenatal Diagnosis and Maternal – Age – Specific Rates. *J. Obstet. Gynaecol.*, 2001, 3, p. 266–269.
4. Šípek, A., Horáček, J., Gregor, V., Rychtaříková, J., Dzúrová, D., Mašátová, D. 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, p. 501–507.

5. Šípek, A., Horáček, J., Gregor, V., Mašátová, D. Výskyt defektů stěny břišní v ČR v období 1961–2000. Incidence, prenatalní diagnostika a prevalence podle věku matky. *Čes. Gynek.*, 2002, 67, 5, p. 255–260.
6. Gregor, V., Šípek, A., Mašátová, D. Podíl prenatalní diagnostiky na snižování výskytu vrozených vad v ČR. *Čes. Gynek.*, 2003, 68, 6, s. 395–400.
7. Gregor, V., Šípek, A., Horáček, J., Mašátová, D., Světnicová, K. Týden těhotenství při prenatalní diagnostice vrozených vad v České republice v období 1996–2002. *Čes.-slov. Pediatr.*, (v tisku).

Práce je podporována grantem IGA MZ ČR 7516–3.

Redakci předáno 24. 2. 2005.

Adresa pro korespondenci:
MUDr. Vladimír Gregor
Oddělení lékařské genetiky
Fakultní Thomayerova nemocnice
Víteňská 800
140 59 Praha 4-Krč
e-mail: vladimir.gregor@ftn.cz

Dopis redakci

Vážená redakcia „Klinické biochemie a metabolismu“, s veľkým záujmom som si prečítal v najnovšom čísle časopisu prácu Schück-Matoušovic „Vztah mezi pH a diferencí silných iontů (SID) ve vnitřním prostředí“ (2). Je veľmi podrobne a exaktné spracovaná; vlúdili sa však do nej niektoré nezrovnalosti, ktoré môžu kazit celkový dojem.

1. Na s. 33 píšu autori: „Rozlišování acidózy a alkalózy na tradičním podkladě a podle Stewart-Fenclova principu se může výrazně lišit. V praxi (viz též příklad 2, uvedený na konci práce) může např. pH indikovat alkalózu, kdežto hodnota SID je dokladem metabolické acidózy. Je proto otázkou, které z obou hodnocení odchylky od normy je správné“ V podstate však autori niekoľko riadkov ďalej dávajú aj odpoveď: „Domníváme se, že z fyziologického hlediska a biochemického pohledu nelze pochybovat o tom, že máme-li např. hodnotit vliv acidobazického metabolismu na aktivitu enzymů, činíme tak na podkladě pH. Je otázkou, zda aktivitu enzymů lze hodnotit na podkladě SID“. Miesto dlhého teoretizovania jeden konkrétny príklad: glykolytický enzým fosfofruktokináza je závislý na pH, pri poklese pH klesá jeho aktivita. V dôsledku toho klesá utilizácia glukózy, čo má katastrofálne následky najmä na bunky mozgu, pretože glukóza je ich prvoradým zdrojom energie. Klinický dôsledok klesajúceho pH krvi je preto somnolencia–sopor–kóma–smrť v kóme (1). Pokiaľ autori nenájdu odpoveď na svoju otázku „... zda aktivitu enzymů lze hodnotit na podkladě SID“, bude pre klinické hodnotenie nálezu smerodatné pH. A tým je aj zodpovedaná otázka autorov „... ktoré z obou hodnocení odchylky od normy je správné ...“

2. Na tej istej strane 33 autori píšu ďalej: „V této práci zaměřené na klinické potřeby se pokoušíme zjistit, v jakém vztahu jsou pH, SID a $[A_{tot}^-]$ ve vnitřním prostředí“, pričom podľa s. 34 „Nová rovnice umožňuje lépe pochopit kaleidoskop příčin odchylky pH od normálu ...“. Pre klinické potreby je podľa predošlého odstavca dôležité v prvom rade pH, „kaleidoskop příčin“ má až druhoradý význam. Pri mliečnej acidóze (ktorá nezriedka končí letálne) je životohrozujúcim činiteľom nízke pH; anion laktátu je neškodný: na celom svete sa v liečbe užívajú infúzie Ringer-laktátu (niekde pod

menom Hartmannov roztok) a nie sú známe žiadne prípady intoxikácie laktátom. Na druhej strane, ak je anion sám o sebe toxický, napr. anion kyanidu, toxicita je nezávislá na hodnote pH: kyseľina HCN je rovnako toxická ako jej soli NaCN alebo KCN.

Niet sebamenšej pochybnosti o správnosti a exaktnosti matematického spracovania danej problematiky; význam a dopad pre kliniku (ako si to autori kládli za cieľ) sú však otázky.

Literatúra

1. Alberti, K. G. M. M., Zimmet, P., DeFronzo, R. A., Keen, H. *International Textbook of Diabetes Mellitus*. Chichester : John Wiley and Sons, 1997, 2. vyd. p. 1218.
2. Schück, O., Matoušovic, K. Vztah mezi pH a diferencí silných iontů (SID) ve vnitřním prostředí. *Klin. Bioch. Metab.*, 2005, roč. 13 (34), č. 1, s. 32–35.

Bratislava, 14. 6. 2005.

Dr. Viktor Rosival
Klinika laboratórnej medicíny
Dérerova nemocnica
Limbová 5
833 05 Bratislava
Slovenská republika
e-mail: rosivalv@hotmail.com

Do redakce došlo 15. 6. 2005.

Poznámka redakce:

Autoři výše komentované práce (Schück, O., Matoušovic, K.: Vztah mezi pH a diferencí silných iontů (SID) ve vnitřním prostředí. *Klin. Bioch. Metab.*, 2005, roč. 13 (34), č. 1, s. 32–35) byli seznámeni s tímto dopisem a oznámili redakci, že se rozhodli nereagovat na předložené připomínky na stránkách tohoto časopisu.