

ZDRAVOTNICTVÍ ČR:  
Stručný přehled činnosti  
oboru lékařská genetik  
za období **2007–2019**  
**NZIS REPORT č. K/15 (08/2020)**





## Stručný přehled činnosti oboru lékařská genetika za období 2007–2019

**Datový zdroj:** výkaz A (MZ) 1-01: lékařská genetika (A037)

Sběr dat v souladu se zákonem č. 89/1995 Sb., o státní statistické službě, ve znění pozdějších předpisů.

**Zpravodajské jednotky:** Výkaz vyplňuje samostatně každé oddělení lékařské genetiky, včetně ambulantních částí nemocnic – zpravodajských jednotek (dále ZJ), bez ohledu na jejich zřizovatele. Sběr dat probíhá v ročních intervalech (vždy pro období 1. 1. – 31. 12.).

### Shrnutí

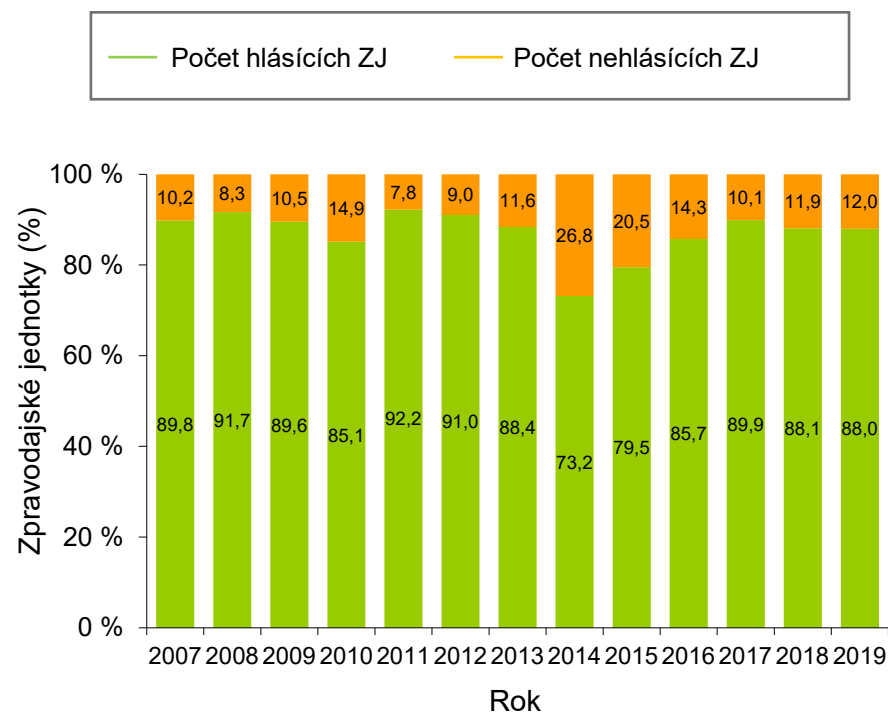
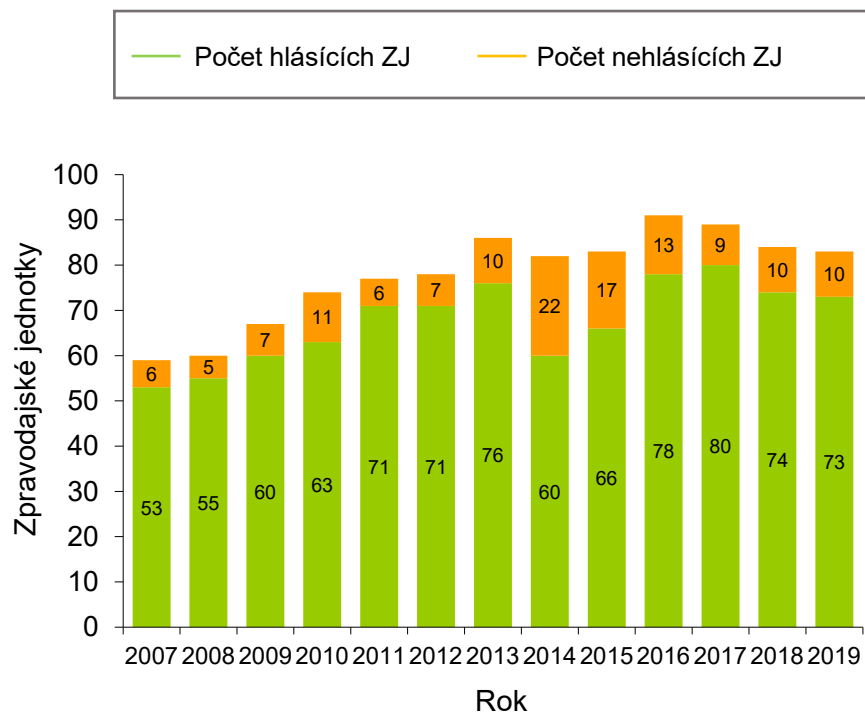
V roce 2019 vyplnilo výkaz A037 celkem 73 (88,0 %) zpravodajských jednotek (Obrázek 1). Kompletní hlášení podaly fakultní nemocnice a nemocnice, nejméně vyplňují samostatné ordinace lékaře specialisty (Obrázek 2). Úplná vyplněnost je ve Středočeském, Jihočeském, Plzeňském, Karlovarském, Ústeckém, Libereckém, Královéhradeckém, Pardubickém kraji, Kraji Vysočina a Zlínském kraji, naopak nejméně hlásících zpravodajských jednotek se nachází v Jihomoravském kraji (Obrázek 3). Rozmístění hlásících zpravodajských složek v jednotlivých okresech ČR je vizualizováno na Obrázku 4. Cca 36 % z nich tvoří samostatné ordinace lékaře specialisty, 19,3 % jsou malé sdružené ambulantní zařízení a 13,3 % nemocnice, ostatních zdravotnických zařízení je cca 31 %. Vzhledem k počtu vyšetřených rodin jsou nejvýznamnější samostatné ordinace lékaře specialisty a fakultní nemocnice (Obrázek 5).

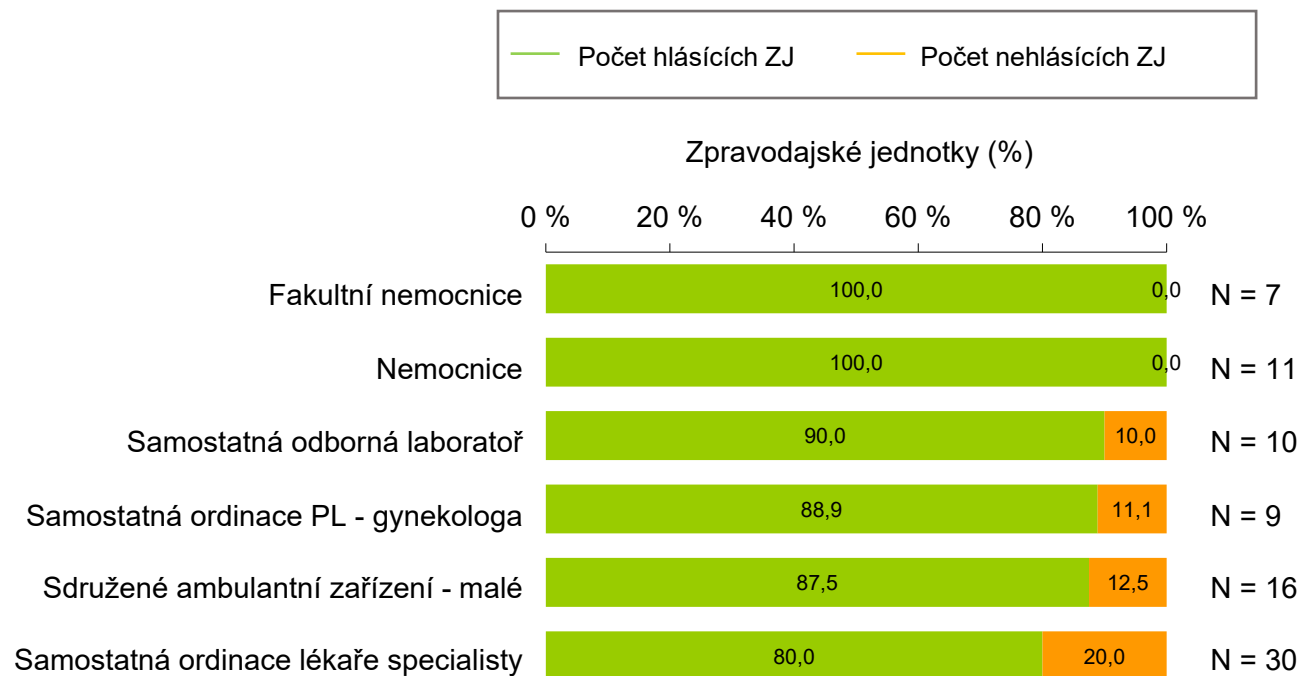
V roce 2019 proběhlo na oddělení lékařské genetiky celkem 215 149 vyšetření, v 160 071 případech se jednalo o vyšetření ženy a v 55 078 případech byl vyšetřován muž. Ve standardizované podobě se jedná o cca 20 genetických vyšetření na 1 000 osob v populaci. Z pohledu vývoje v čase vzrostl od roku 2007 standardizovaný počet genetických vyšetření o téměř 3 vyšetření na 1 000 osob v populaci. Poměr pohlaví mezi pacienty zůstává stabilní, v cca 74 % případů je pacientem žena (Obrázek 6).

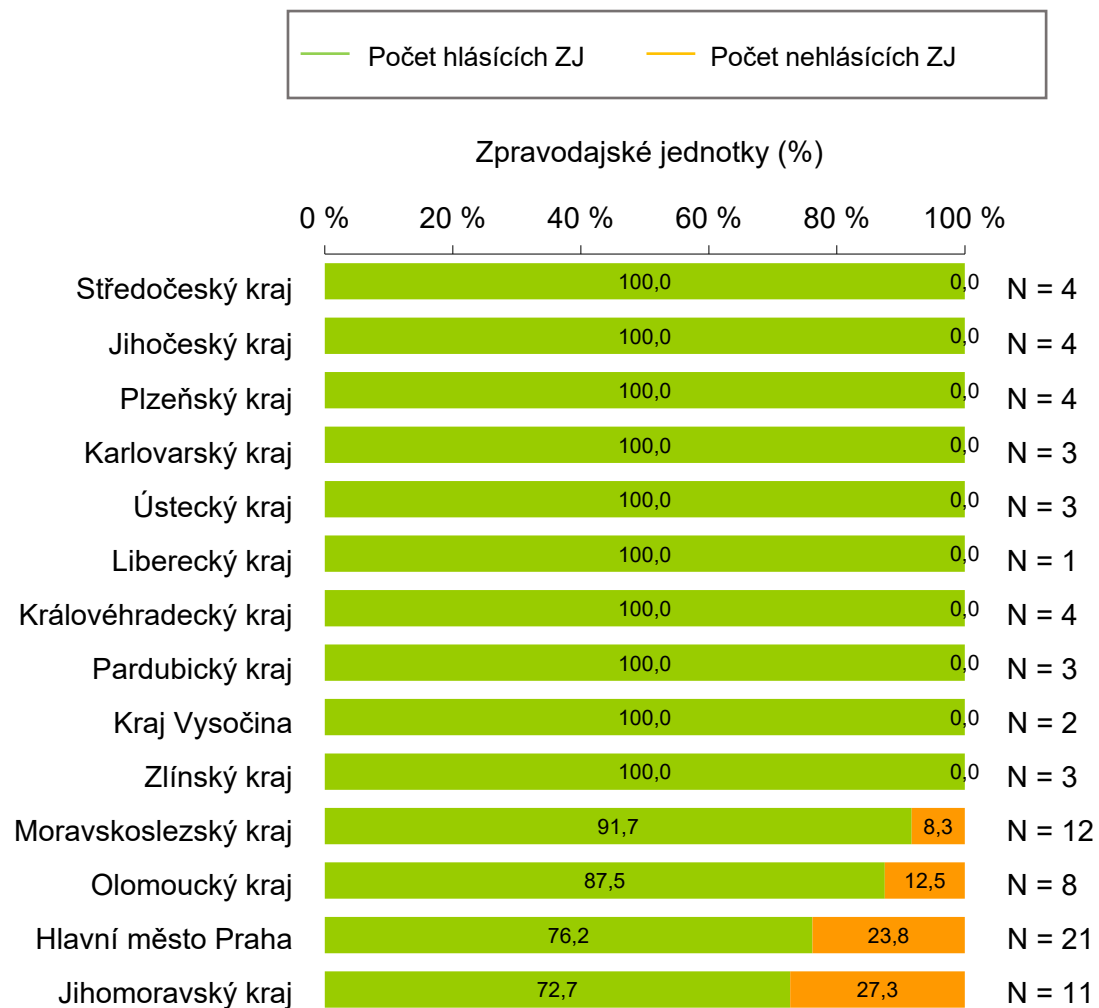
V průběhu času klesl celkový počet vyšetřovaných rodin z 66 685 případů v roce 2007 na 66 638 případů v roce 2019 (Obrázek 7). Počet ukončených těhotenství na základě prenatálně diagnostikovaného postižení plodu vykazuje rostoucí trend (z 801 v roce 2007 na 989 případů v roce 2019) (Obrázek 8).

Doplňující údaje sumarizující veškeré proměnné výkazu v časových řadách a pro poslední rok sběru i v regionálním srovnání jsou k dispozici v přílohách, a to jak ve formě absolutních počtů, tak jako standardizované ukazatele. Příloha dále obsahuje prezentaci s obrázky, formulář ve formátu pdf a pokyny pro jeho vyplňování.

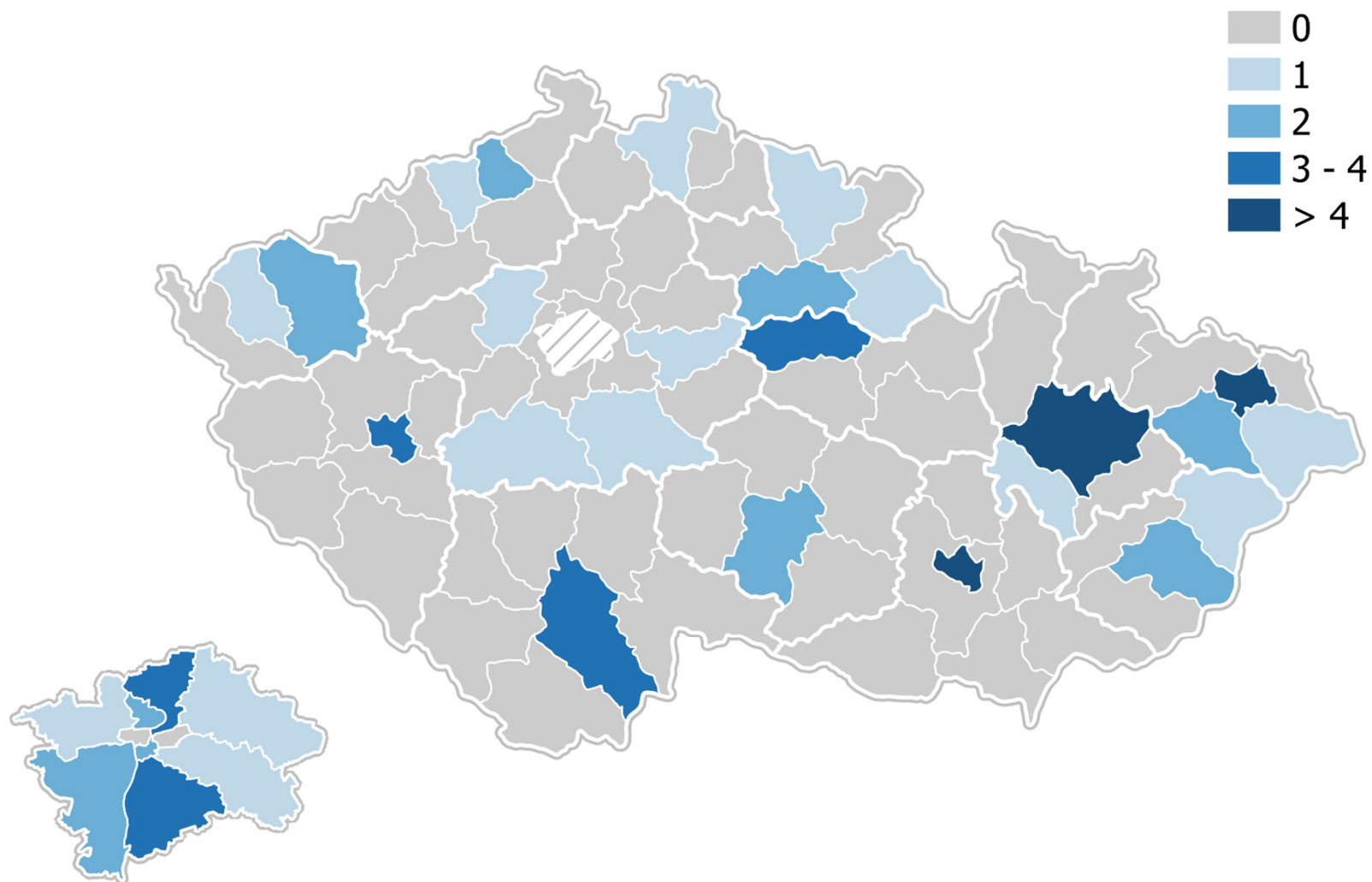
**Obrázek 1.** Vyplněnost výkazů v letech 2007–2019



**Obrázek 2.** Vyplněnost výkazů za rok 2019 podle druhu zdravotnického zařízení

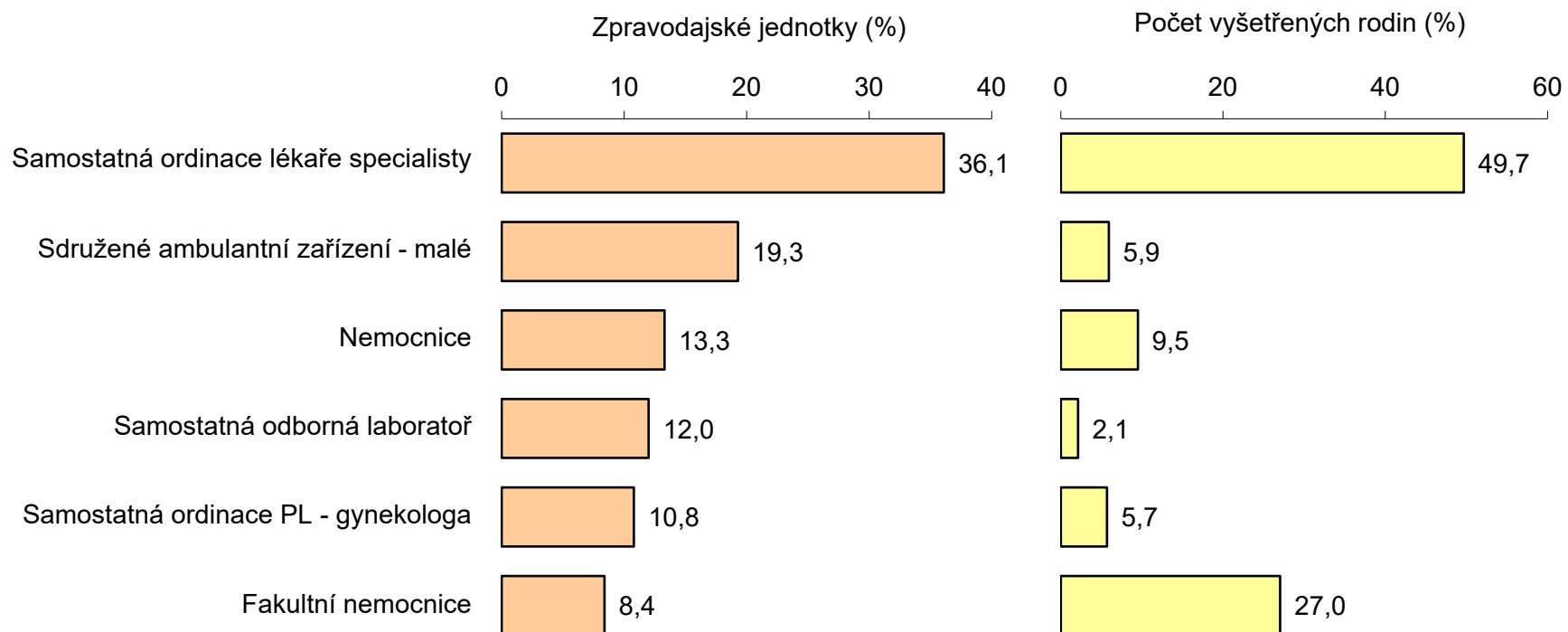
**Obrázek 3.** Vyplněnost výkazů za rok 2019 v jednotlivých regionech

**Obrázek 4.** Počty hlásících zpravodajských jednotek v okresech ČR



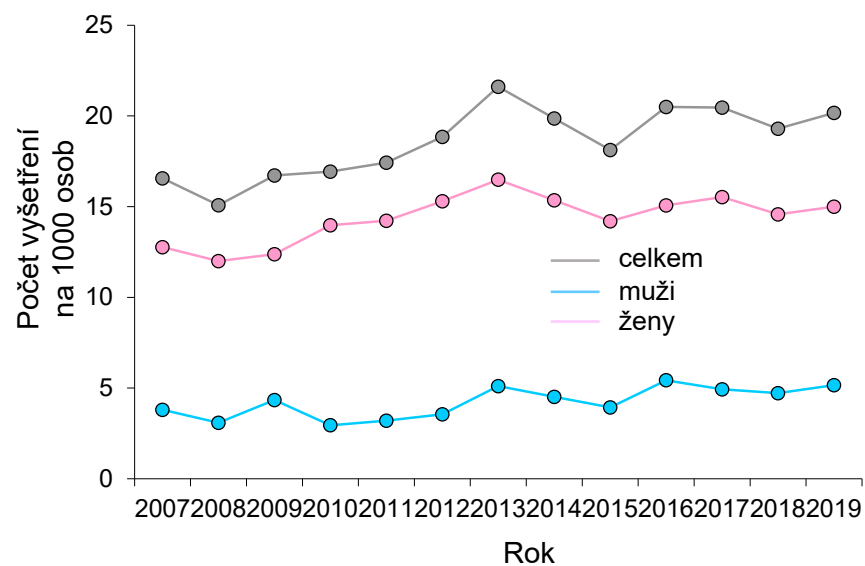
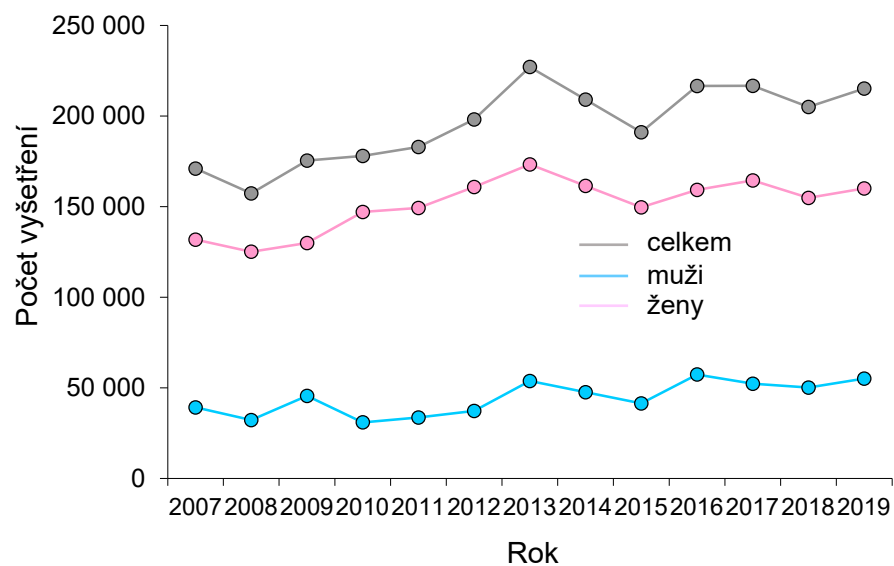
**Obrázek 5.** Zpravodajské jednotky – druh zdravotnického zařízení

N = 73 hlásících zpravodajských jednotek v roce 2019

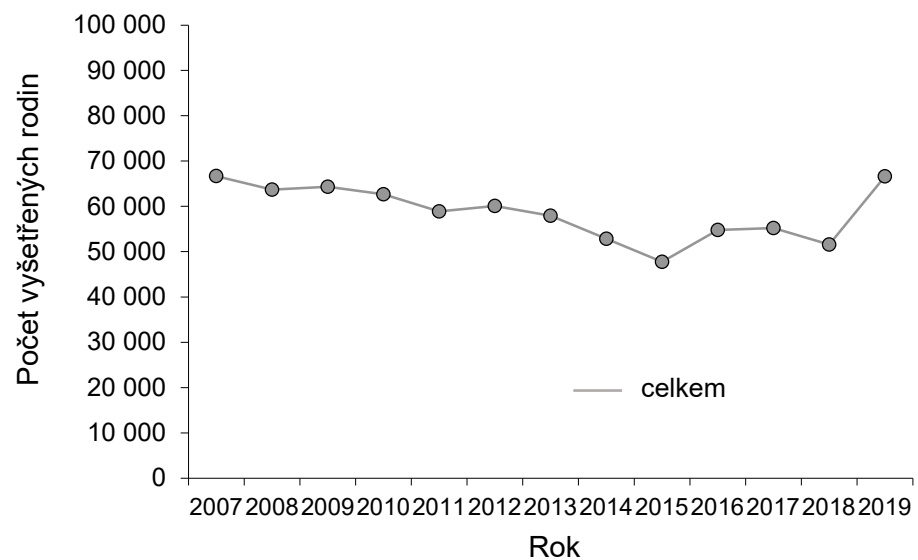


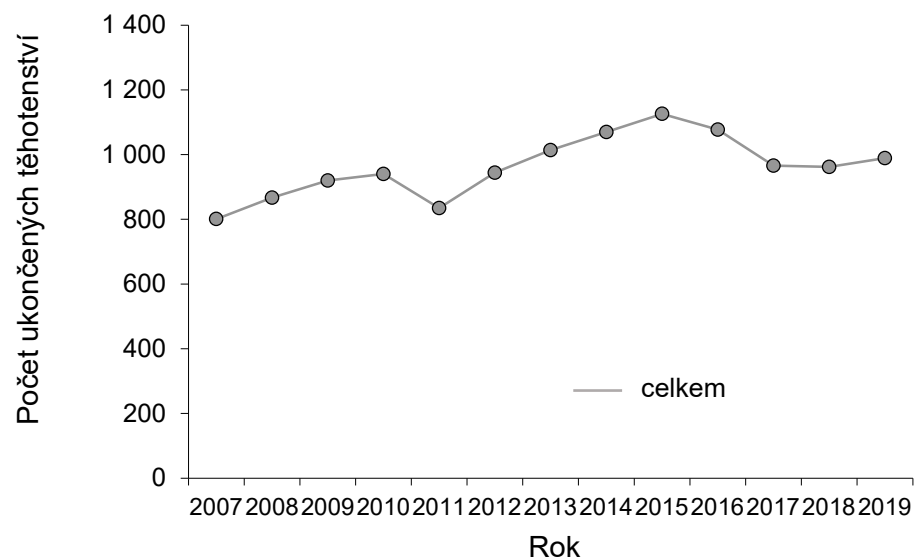


Obrázek 6. Počet vyšetření



Obrázek 7. Počet vyšetřených rodin



**Obrázek 8.** Ukončená těhotenství na základě prenatalně diagnostikovaného postižení plodu

NÁRODNÍ ZDRAVOTNICKÝ INFORMAČNÍ SYSTÉM – AMBULANTNÍ PÉČE  
 ZDRAVOTNICTVÍ ČR: Stručný přehled činnosti oboru lékařská genetika za období 2007–2019  
 NZIS REPORT č. K/15 (08/2020)

**Příloha č. 1. Absolutní počty pacientů oboru lékařská genetika v časovém trendu**

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
<b>I. Činnost</b>													
Počet vyšetření: celkem	170 963	157 329	175 448	178 009	182 941	198 110	227 089	209 073	191 056	216 630	216 684	205 053	215 149
Počet vyšetření: muži	39 185	32 202	45 539	30 987	33 635	37 270	53 743	47 566	41 388	57 375	52 243	50 186	55 078
Počet vyšetření: ženy	131 778	125 127	129 909	147 022	149 306	160 840	173 346	161 507	149 668	159 255	164 441	154 867	160 071
Počet vyšetřených rodin: celkem	66 685	63 685	64 330	62 685	58 872	60 082	57 921	52 839	47 757	54 789	55 210	51 580	66 638
<b>II. Diagnostika</b>													
Chromozomální vyšetření: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem	20 494	21 973	18 893	16 770	14 136	12 593	11 891	9 955	8 019	7 632	7 742	7 249	7 273
Chromozomální vyšetření: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem: s patolog. nálezem	648	859	762	736	683	818	777	765	752	678	705	752	857
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů celkem	19 967	22 893	20 908	22 259	21 853	23 527	26 067	26 358	26 648	26 488	29 695	28 720	38 790
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem	1 745	1 730	1 693	1 746	1 683	1 877	1 802	1 633	1 464	1 326	1 501	1 870	1 961
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem: 0–19 let	227	255	308	293	343	300	272	314	355	342	388	266	230
Vyšetření DNA: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem	4 835	6 556	7 134	6 332	6 495	7 576	8 135	7 440	6 744	9 250	7 272	11 550	8 715
Vyšetření DNA: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem: s patolog. nálezem	326	612	438	379	428	525	652	631	609	593	641	864	731
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů celkem	23 341	28 327	40 370	50 419	65 487	47 052	53 350	52 279	51 208	69 074	66 981	69 080	72 961
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem	6 519	7 746	12 463	13 157	14 979	12 072	13 928	11 770	9 611	14 662	12 380	11 855	11 973
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem: 0–19 let	676	885	1 096	2 320	3 468	1 355	1 868	1 629	1 389	2 519	2 026	1 637	2 204
<b>III. Doplňující údaje</b>													
Ukončená těhotenství na základě prenatálně diagnostikovaného postižení plodu: počet	801	867	920	940	835	944	1 014	1 070	1 126	1 077	966	962	989

Prezentovaná data zohledňují podíl nezadaných údajů, které jsou v jednotlivých letech aproximovány ze struktury známých typů zdravotnických zařízení a vyplněných údajů.

NÁRODNÍ ZDRAVOTNICKÝ INFORMAČNÍ SYSTÉM – AMBULANTNÍ PÉČE  
 ZDRAVOTNICTVÍ ČR: Stručný přehled činnosti oboru lékařská genetika za období 2007–2019  
 NZIS REPORT č. K/15 (08/2020)

## Příloha č. 2. Standardizované počty pacientů oboru lékařská genetika v časovém trendu

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019
<b>I. Činnost – na 1000 osob v celé populaci</b>													
Počet vyšetření: celkem	16,56	15,08	16,72	16,93	17,43	18,85	21,61	19,86	18,12	20,50	20,46	19,30	20,17
Počet vyšetření: muži	3,80	3,09	4,34	2,95	3,20	3,55	5,11	4,52	3,93	5,43	4,93	4,72	5,16
Počet vyšetření: ženy	12,77	12,00	12,38	13,98	14,22	15,30	16,49	15,35	14,20	15,07	15,53	14,57	15,00
Počet vyšetřených rodin: celkem	6,46	6,11	6,13	5,96	5,61	5,72	5,51	5,02	4,53	5,19	5,21	4,85	6,25
<b>II. Diagnostika – na 100 000 osob v celé populaci</b>													
Chromozomální vyšetření: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem	198,53	210,68	180,08	159,45	134,67	119,83	113,13	94,59	76,06	72,24	73,11	68,22	68,17
Chromozomální vyšetření: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem: s patolog. nálezem	6,28	8,24	7,26	7,00	6,51	7,78	7,39	7,26	7,13	6,42	6,66	7,08	8,03
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů celkem	193,43	219,50	199,29	211,64	208,19	223,87	248,00	250,43	252,76	250,71	280,42	270,27	363,57
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem	16,90	16,59	16,14	16,60	16,03	17,86	17,14	15,52	13,89	12,55	14,17	17,60	18,38
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem: 0–19 let	2,20	2,44	2,94	2,79	3,27	2,85	2,59	2,98	3,37	3,24	3,66	2,50	2,16
Vyšetření DNA: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem	46,84	62,86	68,00	60,21	61,88	72,09	77,40	70,69	63,97	87,55	68,67	108,69	81,68
Vyšetření DNA: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem: s patolog. nálezem	3,16	5,87	4,17	3,60	4,08	5,00	6,20	5,99	5,78	5,61	6,05	8,13	6,85
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů celkem	226,11	271,60	384,79	479,39	623,88	447,72	507,58	496,72	485,71	653,78	632,52	650,08	683,84
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem	63,15	74,27	118,79	125,10	142,70	114,87	132,51	111,83	91,16	138,78	116,91	111,56	112,22
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem: 0–19 let	6,55	8,49	10,45	22,06	33,04	12,89	17,77	15,47	13,17	23,84	19,13	15,40	20,66
<b>III. Doplňující údaje – na 100 000 osob v celé populaci</b>													
Ukončená těhotenství na základě prenatálně diagnostikovaného postižení plodu: počet	7,76	8,31	8,77	8,94	7,95	8,98	9,65	10,17	10,68	10,19	9,12	9,05	9,27

Prezentovaná data zohledňují podíl nezadaných údajů, které jsou v jednotlivých letech aproximovány ze struktury známých typů zdravotnických zařízení a vyplněných údajů.

## Roční výkaz o činnosti poskytovatele ZS

A (MZ) 1-01

Poskytovatel (obor): *lékařská genetika*

Za rok 2019

IČO	Zpravodajská jednotka (adresa):
PČZ	
Oddělení, pracoviště, , kód poskytovatele	

A037

## I. Činnost

	Č.ř.	Celkem	v tom ze sl. 1		4	5	6
			muži	ženy			
a	b	1	2	3			
Počet vyšetření	21						
Počet vyšetřených rodin	22						

## II. Diagnostika (vyplňuje pouze zařízení, které vyšetření provádí)

	Č.ř.	Prenatální diagnostika		Postnatální diagnostika			
		počet vyšetřených plodů celkem	ze sl. 1 s patolog. nálezem	počet vyšetřených pacientů celkem	ze sl. 3 s patolog. nálezem	ze sl. 4 0 - 19 let	
a	b	1	2	3	4	5	6
Chromozomální vyšetření	41						
Vyšetření DNA	42						

## III. Doplnující údaje

	Č.ř.	Počet					
a	b	1	2	3	4	5	6
Ukončená těhotenství na základě prenatálně diagnostikovaného postižení plodu	71						

Výkaz sestavil:

Telefon:

E-mail:

Datum:

## Závazné pokyny pro vyplňování statistického formuláře A (MZ) 1-01: Roční výkaz o činnosti poskytovatele zdravotních služeb pro obor

### lékařská genetika

Statistická zjišťování Ministerstva zdravotnictví jsou součástí Programu statistických zjišťování v České republice na rok 2019. Tento program byl zveřejněn ve Sbírce zákonů ČR, v částce 126, formou vyhlášky č. 250/2018 Sb. ze dne 19. října 2018, která v příloze 2 obsahuje seznam statistických zjišťování prováděných ministerstvy. Program byl sestaven v souladu se zákonem č. 89/1995 Sb., o státní statistické službě, ve znění pozdějších předpisů.

Výkazy řady A (MZ) 1-01 slouží k získání základních informací o poskytovatelích zdravotních služeb a o činnosti jednotlivých oborů z hlediska zajištění a potřeby zdravotní péče, pro zjištění vybraných údajů o zdravotním stavu obyvatelstva. Tyto informace slouží pro zpracování podkladů při stanovení zdravotní politiky státu na různých úrovních řízení a pro hodnocení objemu zdravotní péče.

**Předání dat** je možné pouze elektronicky **prostřednictvím webové aplikace - Centrální úložiště výkazů (CÚV)**, která obsahuje elektronické šablony pro vyplňování a odesílání výkazů do CÚV. Pro předání dat do CÚV je nutné přihlášení do registrů rezortu zdravotnictví na základě „Žádosti o přístup do registrů NZIS“ uvedené na internetových stránkách [www.uzis.cz](http://www.uzis.cz) v horní liště označené červeně a uvedené jako **REGISTRY NZIS VSTUP** na adrese: <http://www.uzis.cz/registry-nzis-vstup>.

**Předání dat do aplikace CÚV bude ukončeno 30. 4. 2020.**

Zákon č. 89/1995 Sb. ukládá všem zpravodajským jednotkám povinnost poskytnout úplně, správně, pravdivě a včas požadované údaje pro všechna statistická zjišťování uvedená v Programu statistických zjišťování (viz § 2 – vymezení pojmů, § 10 – program statistických zjišťování a § 26 – správní delikty). Ochrana důvěrných statistických údajů je zaručena výše uvedeným zákonem (viz § 16 – povinnost mlčenlivosti a ochrana důvěrných statistických údajů, § 17 – poskytování důvěrných statistických údajů).

## POKYNY PRO VYPLŇOVÁNÍ

Výkaz vyplňuje samostatně každé oddělení lékařské genetiky, včetně ambulantních částí nemocnic – zpravodajských jednotek (dále ZJ), bez ohledu na jejich zřizovatele.

Formuláře výkazu a pokyny pro jeho vyplňování jsou uveřejněny na internetových stránkách [www.uzis.cz](http://www.uzis.cz).

V elektronické šabloně výkazu se vyplňují žluté a červeně podbarvené kolonky, ke kterým je vždy uvedena „informace k poli“. Šedě podbarvené kolonky se nevyplňují.

### Oddíl I. Činnost (laboratoř tento oddíl nevyplňuje)

Zahrnuje i činnost smluvních pracovníků, kterou pro daného poskytovatele vykonávají.

ř. 21, sl. 1 počet vyšetření celkem na oddělení lékařské genetiky  
Za jedno vyšetření se považuje soubor všech výkonů provedených při vyšetření jedné fyzické osoby v ordinaci nebo při konziliárním vyšetření. Výkony provádí lékař, vysokoškolák nelékař nebo zdravotní sestra podle pokynů lékaře. Za vyšetření se nepovažuje telefonát ani opakovaný návrat vyšetřovaného do ordinace týž den např. s výsledky konziliárních vyšetření.

ř. 22, sl. 1 počet vyšetřených rodin udává počet probandů  
**Proband** je zachycená osoba, první člen rodiny doporučený ke genetickému vyšetření. V případě doporučení manželského páru, zaznamenáváme jako probanda manželku.

### Oddíl II. Diagnostika (odborné vyšetření plodu, dětí a dospělých) – vyplňuje pouze zařízení, které vyšetření provádí

Jde o počty vyšetřených pacientů.

sl. 1 a 2 prenatální diagnostika, tj. genetické vyšetření plodu  
sl. 3 až 5 postnatální diagnostika, tj. genetické vyšetření dětí a dospělých  
sl. 5 ze sl. 4 - počet genetických vyšetření s patologickým nálezem ve věku od narození do posledního dne před 20. narozeninami

### Oddíl III. Doplňující údaje (laboratoř tento oddíl nevyplňuje)

ř. 71, sl. 1 počet ukončených těhotenství na základě prenatálně diagnostikovaného postižení plodu

### Vazby:

Oddíl II. - neplatí pro laboratoř (DRZAR 361)

ř. 21, sl. 1 ≥ ř. 22, sl. 1

ř. 21, sl. 1 = ř. 21 (sl. 2 + sl. 3)

Oddíl III.

sl. 3 ≥ sl. 4, týká se ř. 41 a 42

sl. 4 ≥ sl. 5, týká se ř. 41 a 42

součet (ř. 41, sl. 1 + ř. 42 sl. 1 + ř. 41, sl. 3 + ř. 42, sl. 3) ≤

ř. 21, sl. 1 oddílu II. – neplatí pro laboratoř (DRZAR 361)