

ZDRAVOTNICTVÍ ČR:  
Stručný přehled činnosti  
oboru lékařská genetika  
za období **2007–2018**  
**NZIS REPORT č. K/15 (08/2019)**





# Stručný přehled činnosti oboru lékařská genetika za období 2007–2018

**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

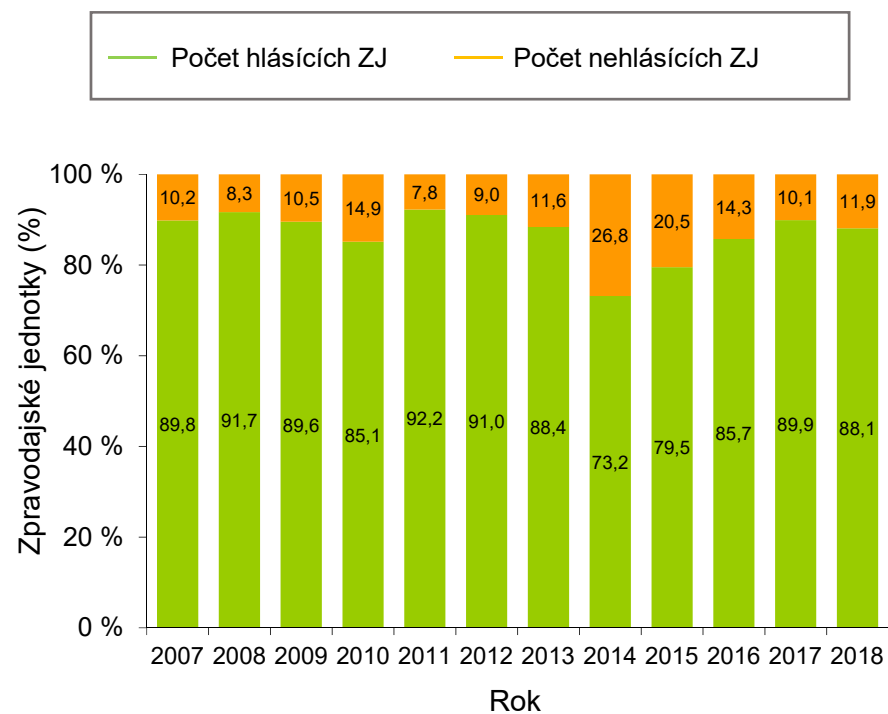
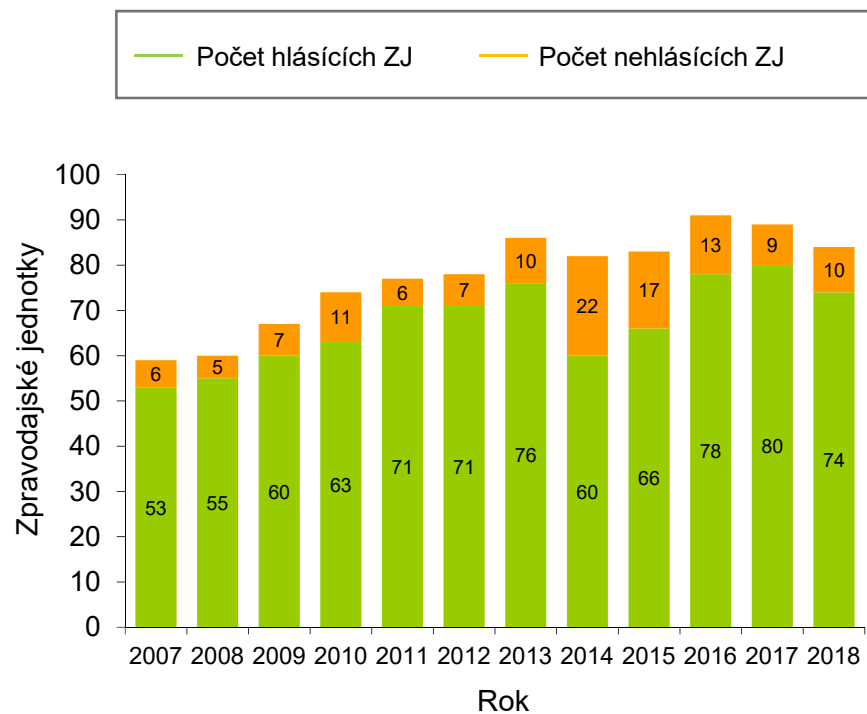
V roce 2018 vyplnilo výkaz A037 celkem 74 (88,1 %) zpravodajských jednotek (Obrázek 1). Kompletní hlášení podaly fakultní nemocnice, nemocnice a samostatné odborné laboratoře, nejméně vyplňují samostatné ordinace gynekologa (Obrázek 2). Úplná vyplněnost je ve Středočeském, Jihočeském, Ústeckém, Libereckém, Královéhradeckém, Pardubickém kraji, Kraji Vysočina, Zlínském a Moravskoslezském kraji, naopak nejméně hlásících zpravodajských jednotek se nachází v Karlovarském kraji (Obrázek 3). Rozmístění hlásících zpravodajských složek v jednotlivých okresech ČR je vizualizováno na Obrázku 4. Cca 38 % z nich tvoří samostatné ordinace lékaře specialisty, 16,7 % jsou nemocnice a 14,3 % malá sdružená ambulantní zařízení, ostatních zdravotnických zařízení je cca 31 %. Vzhledem k počtu vyšetřených rodin jsou nejvýznamnější samostatné ordinace lékaře specialisty a fakultní nemocnice (Obrázek 5).

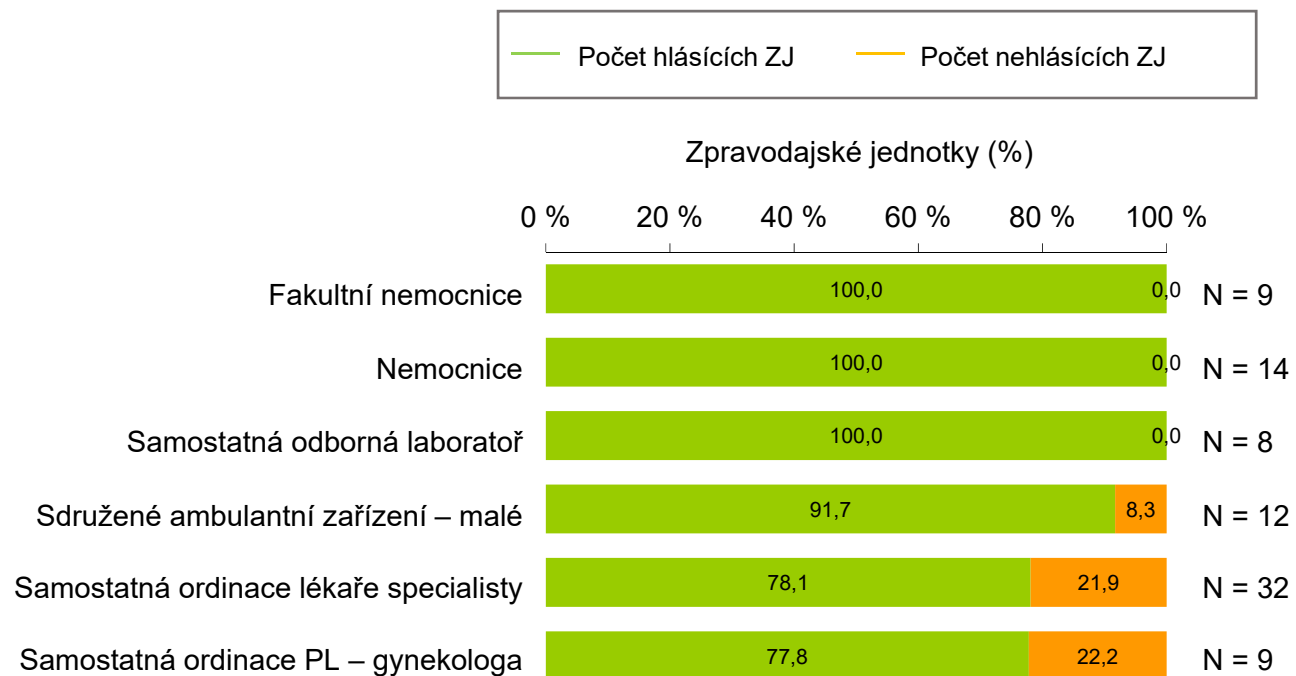
V roce 2018 proběhlo na oddělení lékařské genetiky celkem 205 053 vyšetření, v 154 867 případech se jednalo o vyšetření ženy a v 50 186 případech byl vyšetřován muž. Ve standardizované podobě se jedná o cca 20 genetických vyšetření na 1 000 osob v populaci. Z pohledu vývoje v čase vzrostl od roku 2007 standardizovaný počet genetických vyšetření o téměř 3 vyšetření na 1 000 osob v populaci. Poměr pohlaví mezi pacienty zůstává stabilní, v cca 76 % případů je pacientem žena (Obrázek 6).

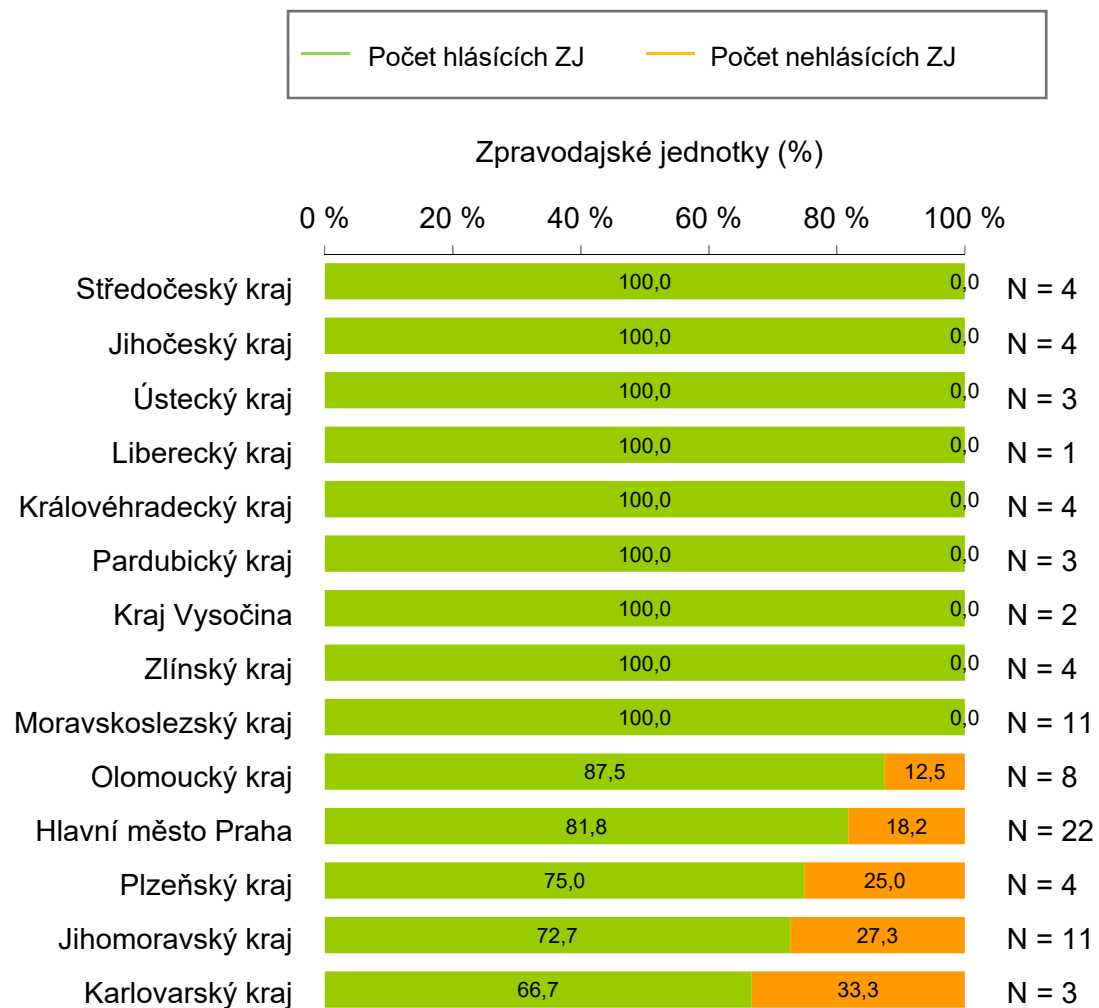
V průběhu času klesl celkový počet vyšetřovaných rodin z 66 685 případů v roce 2007 na 51 580 případů v roce 2018 (Obrázek 7). Počet ukončených těhotenství na základě prenatálně diagnostikovaného postižení plodu vykazuje rostoucí trend (z 801 v roce 2007 na 962 případů v roce 2018) (Obrázek 8).

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.

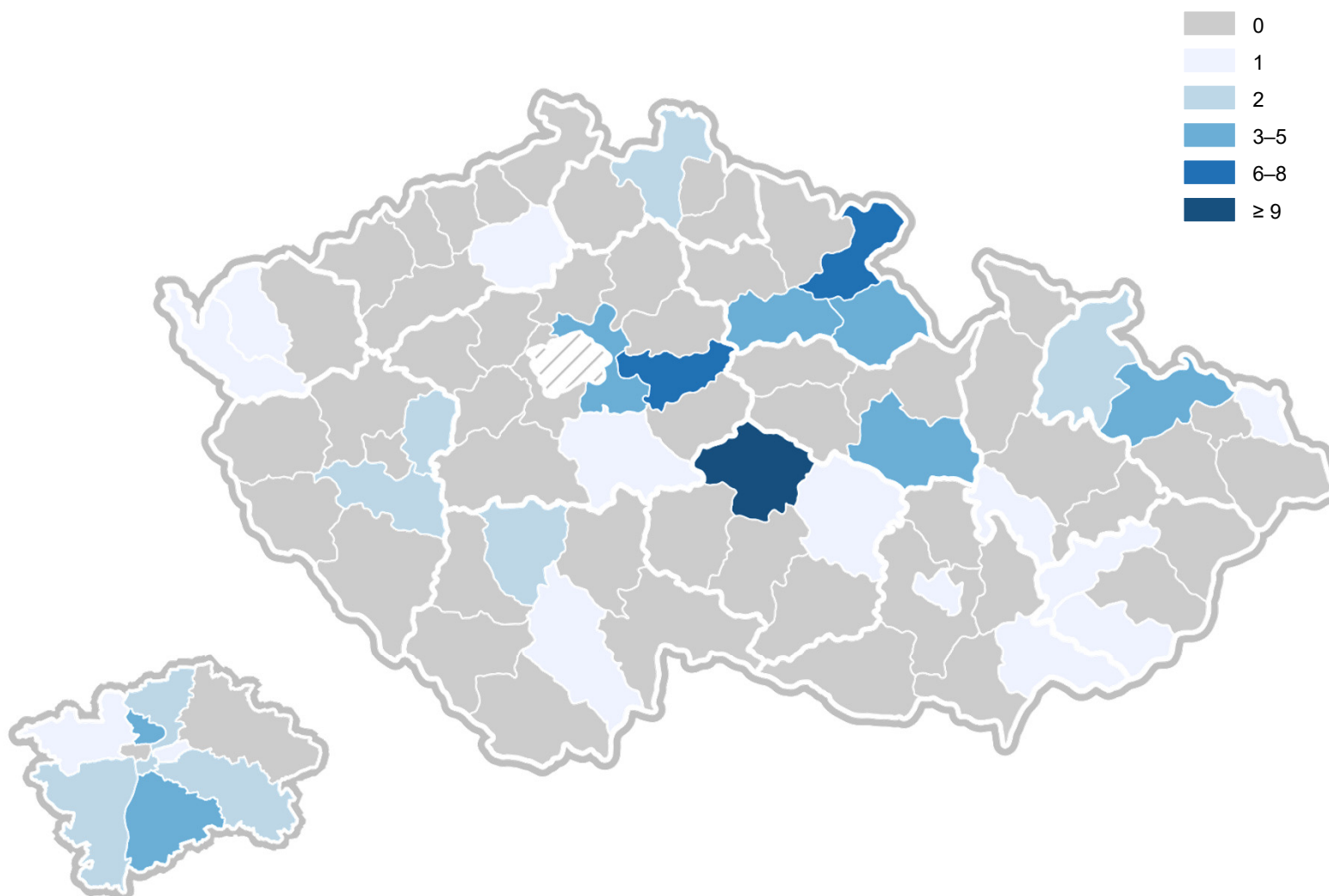
Obrázek 1. Vyplněnost výkazů v letech 2007–2018



**Obrázek 2.** Vyplněnost výkazů za rok 2018 podle druhu zdravotnického zařízení

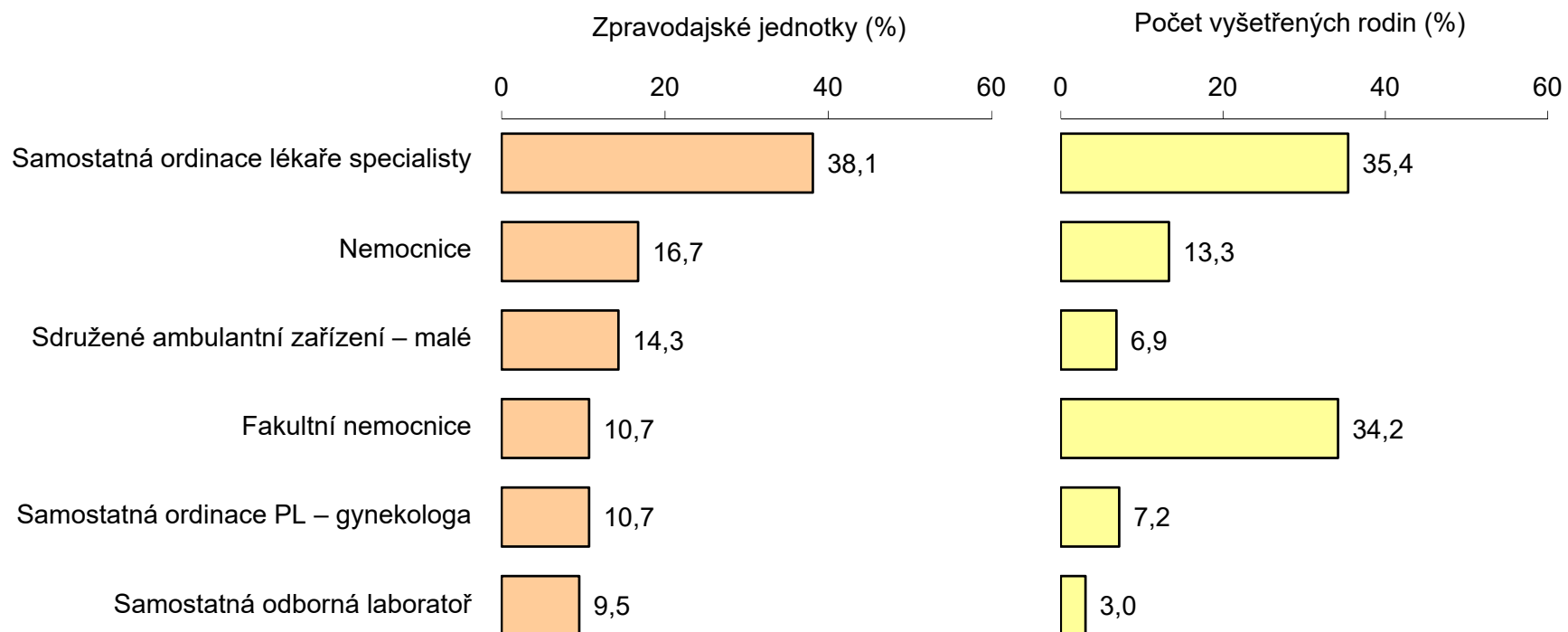
**Obrázek 3.** Vyplněnost výkazů za rok 2018 v jednotlivých regionech

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



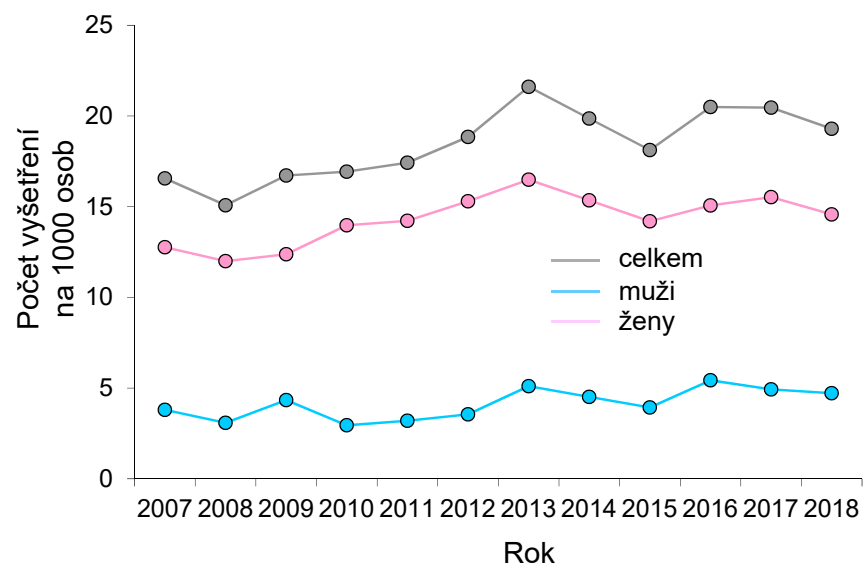
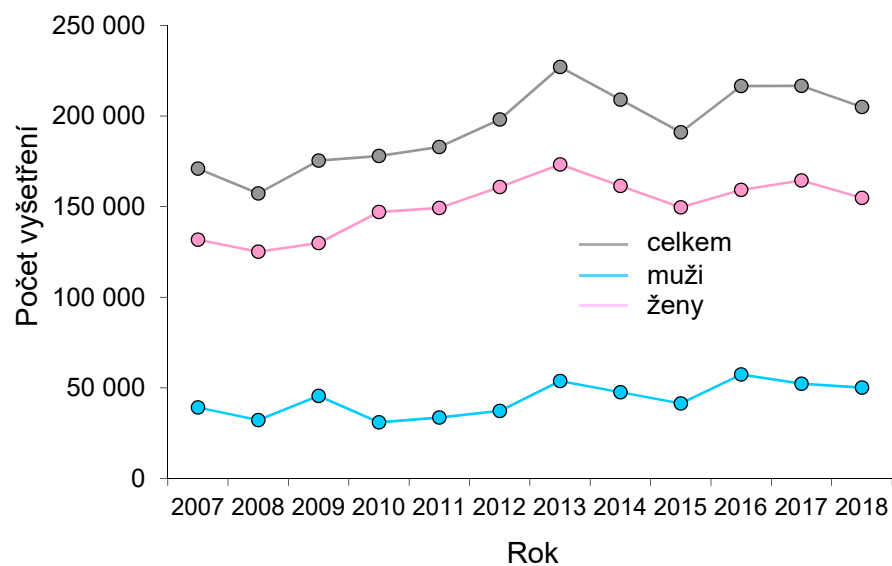
**Obrázek 5.** Zpravodajské jednotky – druh zdravotnického zařízení

N = 74 hlásících zpravodajských jednotek v roce 2018

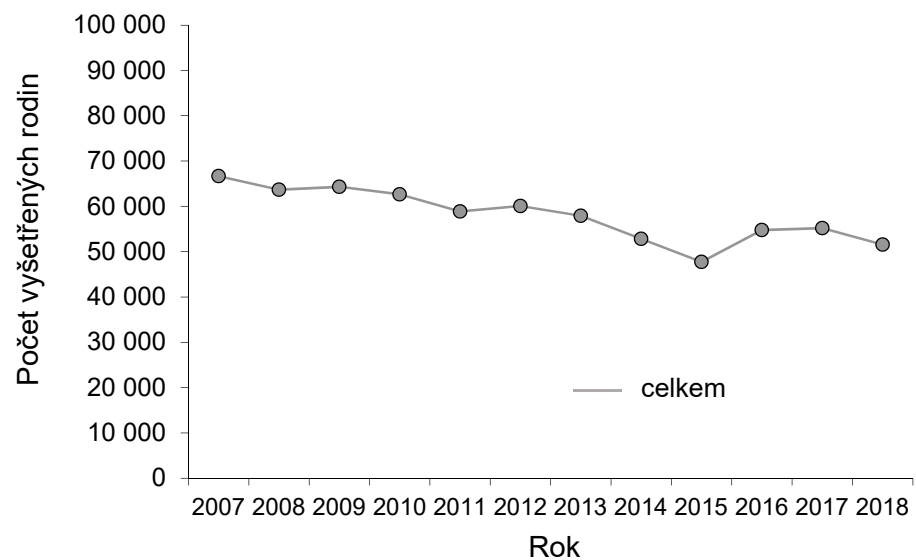




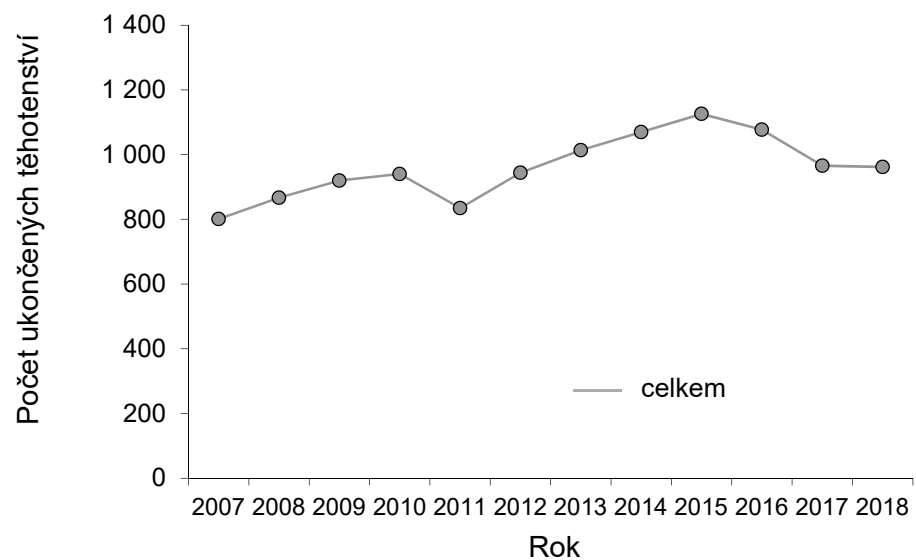
Obrázek 6. Počet vyšetření



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 2007–2018  
 NZIS REPORT č. K/15 (08/2019)

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

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
<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
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
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
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
<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
Chromozomální vyšetření: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem: s patolog. nálezem	648	859	762	736	683	818	777	765	752	678	705	752
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
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
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
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
Vyšetření DNA: prenatální diagnostika: počet vyšetřených plodů celkem: s patolog. nálezem	326	612	438	379	428	525	652	631	609	593	641	864
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
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
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
<b>III. Doplnující 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

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 2007–2018  
 NZIS REPORT č. K/15 (08/2019)

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

	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018
<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
<b>II. Diagnostika – na 100 000 osob v celé populaci</b>												
Chromozomální vyšetření: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů celkem	193,43	219,50	199,29	211,64	208,19	223,87	248,00	250,38	252,76	250,71	280,42	270,27
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
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
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů celkem	226,11	271,60	384,79	479,39	623,88	447,72	507,58	496,64	485,71	653,78	632,52	650,08
Vyšetření DNA: postnatální diagnostika: počet vyšetřených pacientů: s patolog. nálezem	63,15	74,27	118,79	125,10	142,70	114,87	132,51	111,84	91,16	138,78	116,91	111,56
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

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 2018

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. Doplňující 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 2018. Tento program byl zveřejněn ve Sbírce zákonů ČR, v částce 130, formou vyhlášky č. 373/2017 Sb. ze dne 19. 10. 2017, 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. 2019.**

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  $\geq$  ř. 22, sl. 1

ř. 21, sl. 1 = ř. 21 (sl. 2 + sl. 3)

Oddíl III.

sl. 3  $\geq$  sl. 4, týká se ř. 41 a 42

sl. 4  $\geq$  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)  $\leq$

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