VROZENÁ VADA
A GENETICKY PODMÍNĚNÉ ONEMOCNĚNÍ

Razítko zařízení

Identifikace zařízení: IČO/PČZ/oddělení

1. Hlášená diagnóza

☐ **Vrozená vada (VV) ***

☐ **Geneticky podmíněné onemocnění ***

Dg. dle MKN-10 *

Dg. dle Orpha number *

Dg. dle OMIM *

Dg. dle SSIEM *

2. VV a GPO plodu

Těhotenství

1 ☐ předčasně ukončeno
2 ☐ spontánní potrat
3 ☐ selektivní redukce
4 ☐ pokračuje
5 ☐ stav není znám

Dokončený týden těhotenství při zjištění VV, GPO

Datum zjištění VV, GPO (rok / měsíc / den)

Ukončení těhotenství (rok / měsíc / den)

Spontánní potrat (rok / měsíc / den)

3. VV a GPO dítěte nebo dospělého

Rodné číslo dítěte *

Státní občanství *

Pohlaví *

1 ☐ mužské
2 ☐ ženské
3 ☐ nelze specifikovat
0 ☐ neudáno

Výsledek těhotenství

1 ☐ mrtvě narozené dítě
2 ☐ živě narozené dítě
0 ☐ není znám

Datum zjištění VV, GPO * (rok / měsíc / den)

Datum úmrtí (rok / měsíc / den)

Porodní hmotnost (g)

Porodní délka (cm)

4. Společné údaje

Asistovaná reprodukce *

1 ☐ indukovaná ovulace
2 ☐ umělá inseminace
3 ☐ IVF
4 ☐ GIFT
5 ☐ ICSI
6 ☐ z darovaného vajíčka
8 ☐ jiné
9 ☐ neznámo
10 ☐ ano, typ neznámý
0 ☐ ne

Prenatální diagnostika

1 ☐ pozitivní
2 ☐ negativní
3 ☐ nedělána
0 ☐ neudáno

Prenatální diagnostika invazivní

1 ☐ ano
2 ☐ ne
0 ☐ neudáno

Důvod neprovedení invazivní prenatální diagnostiky *(max. 2)*

1 ○ nebyla indikována
2 ○ odmítnutí matky
3 ○ pozdní záchyt těhotenství
9 ○ jiný
0 ○ neudáno

Provedená invazivní prenatální diagnostika

Metoda *(max. dvě)*

1 ○ amniocentéza
2 ○ odběr choriových klků
3 ○ kordocentéza
9 ○ jiná
0 ○ neudáno

Vyšetření

1 ○ cytogenetické
2 ○ fluoresc. in situ hybridizace
3 ○ QFPCR
4 ○ molekul. genet. DNA/RNA
5 ○ vyšetření metodou array
6 ○ biochem. či enzymolog. vyš.
7 ○ vyš. k vyloučení prodělaného infekčního onem. plodu
9 ○ jiné
0 ○ neudáno

Důvod provedení invazivní prenatální diagnostiky

1 ○ patologické screening. vyš.
2 ○ věk matky
3 ○ osobní anamnestická zátěž
4 ○ rodinná anamnestická zátěž
5 ○ psychologická indikace
9 ○ jiné
0 ○ neuvedeno

V případě známého výsledku pren. screeningu uveďte

1 ☐ pozitivní kombinovaný screening v I. trimestru
2 ☐ pozitivní kombinovaný screening v II. trimestru
3 ☐ pozitivní integrovaný screening
4 ☐ biochem. screening negativní, atypické hodnoty markerů
5 ☐ pozit. výsl. neinvaz. prenat. screeningu chromoz. aberací a VV
6 ☐ pozitivní UZ nález—minor markery
7 ☐ pozitivní UZ nález—prokázaná VV
9 ☐ jiné
0 ☐ neudáno

Prenatální diagnostika neinvazivní

1 ○ ultrazvukové vyšetření
2 ○ neinvazivní prenatální genetický screening chromozomových aberací a VV (NPS)
3 ○ nedělána
0 ○ neudáno

Postnatální diagnostika *

1 ○ klinická
2 ○ zobrazovací
3 ○ laboratotní
4 ○ nedělána
9 ○ jiná
0 ○ neudáno

Vyšetření v rámci postnatální diagnostiky *

1 ○ cytogenetické
2 ○ FISH
3 ○ molekulárně genetické DNA/RNA
4 ○ vyš. metodou array
5 ○ biochemické a enzymologické
6 ○ histologické
9 ○ jiné
0 ○ neudáno

Obec bydliště *

.....

Číslo obce *

Číslo obce s rozšířenou působností *

Číslo kraje a okresu *

verze 2015/03

Národní registr vrozených vad, ÚZIS ČR, http://www.uzis.cz/registry-nzis/nrvv

4. Společné údaje (2. část)

Rodné číslo matky | | | | | | | | | |

Narození matky * | | | | | |

Státní občanství matky | | | | | | | | | | |

Věk otce * | |

Rodinný stav

1 ☐ svobodná
2 ☐ vdaná
3 ☐ rozvedená
4 ☐ ovdovělá
5 ☐ družka
0 ☐ nezjištěno

Vzdělání

1 ☐ základní s nižší střední
2 ☐ středoškolské s maturitou
3 ☐ vysokoškolské
4 ☐ neznámo

Zaměstnání matky

1 ☐ zákonodárci, vedoucí a řídící pracovníci
2 ☐ specialisté
3 ☐ technici a jiní odborníci
4 ☐ úředníci
5 ☐ provozní pracovníci ve službách, obchodě a prodeji
6 ☐ kvalifikovaní pracovníci v zemědělství, lesnictví a rybářství
7 ☐ řemeslníci a pracovníci v příbuzných oborech - opraváři
8 ☐ obsluha strojů a zařízení, montéři
9 ☐ pomocní a nekvalifikovaní pracovníci
10 ☐ pracovníci v armádě
11 ☐ studující
12 ☐ osoba samostatně výdělečně činná
13 ☐ nezaměstnaná
14 ☐ žena v domácnosti
15 ☐ neznámé

Zaměstnání otce

1 ☐ zákonodárci, vedoucí a řídící pracovníci
2 ☐ specialisté
3 ☐ technici a jiní odborníci
4 ☐ úředníci
5 ☐ provozní pracovníci ve službách, obchodě a prodeji
6 ☐ kvalifikovaní pracovníci v zemědělství, lesnictví a rybářství
7 ☐ řemeslníci a pracovníci v příbuzných oborech - opraváři
8 ☐ obsluha strojů a zařízení, montéři
9 ☐ pomocní a nekvalifikovaní pracovníci
10 ☐ pracovníci v armádě
11 ☐ studující
12 ☐ osoba samostatně výdělečně činný
13 ☐ nezaměstnaný
15 ☐ neznámé

Dokončený týden těhotenství

u plodu (při ukončení těhotenství) | |

u dítěte (při narození) | |

Četnost těhotenství

1 ☐ jednočetné
2 ☐ dvojčata
3 ☐ trojčata
4 ☐ čtyřčata či více
9 ☐ neudáno

Dvojčata

21 ☐ bichoriální—biamniální
22 ☐ monochoriální—biamniální
23 ☐ monochoriální—monoamniální
29 ☐ neudáno

Vrozená vada v rodině a její diagnóza *

	MKN-10	MKN-10	Orphanet	Orphanet	OMIM	OMIM	SSIEM	SSIEM
1 ☐ matka								
2 ☐ otec								
3 ☐ sourozenec								
4 ☐ ostatní								

Onemocnění matky v těhotenství 1

dg. (MKN-10) | | | .

0 ☐ žádné onemocnění
1 ☐ onemocnění ano, ale není známo
9 ☐ neudáno

Onemocnění matky v těhotenství 2

dg. (MKN-10) | | | .

0 ☐ žádné onemocnění
1 ☐ onemocnění ano, ale není známo
9 ☐ neudáno

Užívání kyseliny listové

1 ☐ 0,4 mg, pravidelně, již prekoncepčně
2 ☐ nepravidelně, postkoncepčně nebo neznámá dávka
3 ☐ nebyla užívána
9 ☐ neudáno

Lék v těhotenství 1 (jakýkoli v průběhu I. trimestru)

SÚKL kód | | | | | | |

0 ☐ žádný lék
9 ☐ neudáno

Lék v těhotenství 2 (jakýkoli v průběhu I. trimestru)

SÚKL kód | | | | | | |

0 ☐ žádný lék
9 ☐ neudáno

Lék v těhotenství 3 (jakýkoli v průběhu I. trimestru)

SÚKL kód | | | | | | |

0 ☐ žádný lék
9 ☐ neudáno

Pořadí gravidity ☐

Pořadí parity * ☐

Počet předcházejících samovolných potratů ☐

Počet předcházejících UUT ☐

Pokyny k vyplnění:

Položky zkrácené datové sady při hlášení GPO

Alespoň jednu z takto označených položek je nutné vyplnit při hlášení GPO

* Povinná položka při hlášení VV nebo GPO u osoby starší než 1 rok věku.
Při hlášení VV/GPO u dítěte do 1 roku věku a plodu jsou povinné všechny položky (mimo logicky se vylučujících), viz. Pokyny k obsahu datové struktury.

☐ zakřížkování pouze jedné možnosti ○ zakřížkování více možností