

# Obsah

Předmluva . . . . .	11
Úvod . . . . .	15
<b>Kapitola 1</b>	
<b>Základní materiál a projekty z let 1956–1980 . . . . .</b>	<b>22</b>
<b>Kapitola 2</b>	
<b>Terminologie – Klasifikace – Definice – Pojmy – „Normy“ . . . . .</b>	<b>28</b>
Definice vrozené vady . . . . .	29
Nomenklatura vrozených vad a jejich klasifikace . . . . .	32
Teratogen – teratogeneze . . . . .	38
Teratogen – teratogenní potenciál . . . . .	39
Riziko – ohrožení . . . . .	40
Četnost vrozených vad . . . . .	41
Způsoby užívané pro nábor dat v epidemiologii vrozených vad . . . . .	48
Trvalý záchyt (Surveillance) . . . . .	49
Zkřížená průřezová studie (Cross sectional study) . . . . .	49
Párová kontrolní studie (Case control study) . . . . .	49
Kohortová studie . . . . .	51
<b>Kapitola 3</b>	
<b>Gametogeneze – Embryogeneze – Organogeneze . . . . .</b>	<b>54</b>
Spermatogeneze . . . . .	55
Oogeneze . . . . .	56
Transport vajíčka a spermie . . . . .	57
Nidace . . . . .	57
Embryogeneze – organogeneze . . . . .	58
Transkripce . . . . .	59
Translace . . . . .	59
Posttranslační kontrola . . . . .	59
Teorie morfogenetických systémů . . . . .	59
Epigenetické faktory . . . . .	60
Interakce . . . . .	61
Kritické periody a periody vnímavosti . . . . .	61

Spontánní potrat . . . . .	62
Příčiny spontánních potratů . . . . .	65
Teratogeneze na stadiích raného vývoje embrya . . . . .	68
Míra vymírání mladých plodů na vrozené vady . . . . .	69
Hlavní mechanismy teratogeneze . . . . .	77
Primární změna, primární příčina změny . . . . .	79

#### **Kapitola 4**

<b>Fenotyp vrozené vady a ekvivalenty vrozené vady . . . . .</b>	<b>82</b>
Znaky a charakteristiky fenotypu vrozené vady . . . . .	84
Anatomická stavba fenotypu vrozené vady a jeho funkce v teratogenezi . . . . .	85
Fenotypy konstituované jednou a více vadami . . . . .	89
Poměr pohlaví vrozeně vadných plodů . . . . .	108
Hmotnost malformovaných plodů . . . . .	113
Ekvivalenty vrozené vady . . . . .	119
Spontánní potrat . . . . .	119
Mola hydatidosa . . . . .	121
Vrozený nádor . . . . .	123
Dvojčata . . . . .	123
Mrtvě narozené plody . . . . .	126
Nezralost, hypotrofie . . . . .	127
Mentální retardace . . . . .	128
Poruchy chování . . . . .	128
Asociace fenotypů v čase a v prostoru . . . . .	129
Četnost fenotypů vrozených vad . . . . .	136
Přežívání plodů s vrozenými vadami . . . . .	139
Genetické charakteristiky vrozených vad . . . . .	139
Negenetické charakteristiky vrozených vad . . . . .	140

#### **Kapitola 5**

<b>Pohyb fenotypů vrozených vad v čase a v prostoru . . . . .</b>	<b>142</b>
Stochastické procesy . . . . .	143
Populační data o vrozených vadách . . . . .	145
Typy pohybů četností vrozených vad v čase a v prostoru . . . . .	154
Jednosměrný dlouhodobý pohyb četnosti vrozených vad . . . . .	155
Úvahy nad příčinami dlouhodobých jednosměrných pohybů četnosti vrozených vad . . . . .	162
Krátkodobé změny četnosti vrozených vad . . . . .	164
Akumulace . . . . .	165
Shluk – shlukování . . . . .	165
Cyklické změny četnosti vrozených vad . . . . .	184
Sezónní výkyvy . . . . .	186
Víceleté cyklické změny četnosti . . . . .	187

Pohyby četností vrozených vad v prostoru . . . . .	196
Hnízdování . . . . .	196
Homogenita četností . . . . .	199
<b>Kapitola 6</b>	
<b>Příčiny teratogeneze . . . . .</b>	<b>206</b>
Vzdálená minulost . . . . .	207
Blízká minulost . . . . .	211
Vyšší věk rodičů . . . . .	213
Úroveň výživy . . . . .	215
Infertilita nechromosomálního původu . . . . .	217
Diabetes mellitus . . . . .	218
Epilepsie . . . . .	218
Asthma bronchiale . . . . .	219
Poruchy funkce štítné žlázy a oligofrenie . . . . .	219
Bezprostřední přítomnost . . . . .	228
Radiace . . . . .	229
Infekce . . . . .	231
Diabetes v těhotenství . . . . .	232
Thyreopatie a epilepsie . . . . .	234
Asthma bronchiale . . . . .	237
Xenobiotika (léky a průmyslové chemikálie) . . . . .	239
<b>Kapitola 7</b>	
<b>Metodologie výzkumu teratogeneze epidemiologickými metodami . . . . .</b>	<b>247</b>
Požadavky statistika . . . . .	251
Velikost souboru . . . . .	251
Délka sledování . . . . .	258
Kontrolní soubory . . . . .	260
Požadavky na volbu správných markerů (indikátorů) . . . . .	261
Sex ratio . . . . .	263
Spontánní potraty . . . . .	265
Porodní hmotnost . . . . .	266
Intervaly mezi porody . . . . .	267
Standardizovaná míra plodnosti . . . . .	267
Chromosomální vyšetření . . . . .	267
Vyšetření spermíí . . . . .	268
Ostatní markery . . . . .	268
Požadavky na systém záchytu . . . . .	269
Požadavky na znalost populace . . . . .	272

## **Kapitola 8**

<b>Obrana před vznikem vrozených vad u člověka . . . . .</b>	<b>291</b>
Programy prevence s populačním rozsahem . . . . .	291
Individuální prevence vzniku/narození plodu s vrozenou vadou . . . . .	294
Prevence teratogeneze u plodů diabetiček, epileptiček a astmatiček . . . . .	294
Ochrana žen pracujících s xenobiotiky . . . . .	297

## **Kapitola 9**

<b>Výhledy lidské teratologie do budoucna . . . . .</b>	<b>301</b>
---	------------

<b>Literatura . . . . .</b>	<b>310</b>
-----------------------------	------------