

Gastroschíza u plodu – současné možnosti prenatalní diagnostiky a následný management

Gastroschisis – current options for prenatal diagnosis and subsequent management

A. Jouzová^{1,2}, L. Kučerová^{1,2}, R. Gerychová^{1,2}, J. Turek^{2,3}, O. Marek^{2,3}, M. Jouza^{2,4}, L. Hruban^{1,2,5}

¹ Gynekologicko-porodnická klinika FN Brno

² Lékařská fakulta, MU, Brno

³ Klinika dětské chirurgie, ortopedie a traumatologie FN Brno

⁴ Pediatrická klinika FN Brno

⁵ Ústav zdravotních věd, LF MU, Brno

Souhrn: Gastroschíza je vrozená rozštěpová vada břišní stěny charakterizovaná eventerací střevních kliček obvykle pravostranným paraumbilikálním defektem. Prenatální detekce gastroschízy není díky pokročilým ultrazvukovým metodám obtížná. Časný záchyt vady je klíčový pro optimalizaci prenatalní péče i následný management. Prognóza této vady je dobrá a dlouhodobý stav dětí je příznivý, nicméně 10–15 % případů má komplikovaný průběh s vysokým rizikem neonatální mortality či závažné morbidity. Časný záchyt umožňuje efektivní monitorování vývoje plodu, posouzení rizika rozvoje komplikací a jejich minimalizace plánováním porodu v perinatologickém centru s dostupností intenzivní neonatologické péče a možností okamžité chirurgické intervence.

Klíčová slova: gastroschíza – omfalokéla – rozštěpy břišní stěny – prenatalní diagnostika – ultrazvuková diagnostika – prognóza

Summary: Gastroschisis is a congenital abdominal wall defect characterized by the eventration of bowel loops through a right-sided paraumbilical opening. Prenatal detection of gastroschisis is generally straightforward due to advanced ultrasound techniques, and it is essential for optimizing both prenatal care and subsequent management. The prognosis for this condition is generally favorable, with positive long-term outcomes for most children. However, 10–15% of cases may follow a complicated course with an elevated risk of neonatal mortality or significant morbidity. Early detection enables effective monitoring of fetal development, risk assessment for potential complications, and risk minimization by planning childbirth at a tertiary center equipped with intensive neonatal care and the possibility of prompt surgical intervention.

Key words: gastroschisis – omphalocele – abdominal wall defects – prenatal diagnosis – ultrasound diagnosis – prognosis

Úvod

Gastroschíza (GS) je relativně častou vrozenou vývojovou vadou plodu s uváděnou incidencí okolo 2,8–4,3/10 000 porodů [1,2]. Patří do skupiny tzv. ventrálních defektů břišní stěny (AWDs – abdominal wall defects) a spolu s omfalokélou představuje nejčastější typ těchto rozštěpových vad. Prenatální detekce a vzájemné odlišení gastroschízy a omfalokély je klíčové, protože každá z nich má odlišný patofyziologický základ a vyžaduje specifický klinický přístup a léčebnou strategii [3].

Gastroschíza je charakterizována obvykle pravostranným paraumbilikálním defektem přední břišní stěny s eventerací střevních kliček, které jsou volně uloženy v amniálním prostředí. Vada zpravidla není spojena s chromozomálními nebo dalšími strukturálními malformacemi, s výjimkou intestinálních atrezií, které se vyskytují přibližně v 10 % případů [4–6]. Naproti tomu u **omfalokély** dochází k herniaci břišních orgánů skrze umbilikální otvor, a tyto orgány jsou tudíž kryty peritoneem spolu s amniální membránou a chráněny před přímými účinky

plodové vody (amniototoxicitou) [4,7]. Omfalokéla se často vyskytuje v asociaci s dalšími vrozenými vadami (30–60 %), nejčastěji chromozomálními aberacemi (např. trizomie 13, 18 a 21) či kardiovaskulárními anomáliemi, a prognóza je tak přímo závislá na přítomnosti těchto přidružených anomálií (tab. 1, obr. 1, 2).

Epidemiologie

Incidence GS vykazuje v posledních dvou desetiletích strmý vzestup [1,2,7,8]. Příčina tohoto nárůstu není zcela objasněna, trend je ale charakteristický napříč národními

Tab. 1. Rozdílné charakteristiky gastroschízy a omfalokély.

Tab. 1. Different characteristics of gastroschisis and omphalocele.

Kritérium	Gastroschíza	Omfalokéla
Definice	vrozená vada břišní stěny, orgány herniované mimo břišní dutinu	vrozená vada břišní stěny, orgány prolabují do pupečníku
Poloha defektu	paraumbilikálně, obvykle vpravo	centrálně, v oblasti pupečníku
Krytí orgánů	orgány nejsou kryty	orgány jsou kryty peritoneem a amniální membránou
Herniované orgány	tenké střevo (100 %) případně další části trávicího traktu	tenké střevo, játra (často), event. slezina, colon a další orgány
Prognóza	závisí na rozsahu postižení střev, obvykle dobrá	závisí na přidružených anomáliích
Asociace s dalšími VVV	vzácně, atrezie GIT 15 %	častá, 40–80 % (CHA, VSV)
Léčba	chirurgická	chirurgická
Rizika	infekce, střevní komplikace	vyšší riziko genetických poruch a syndromů

GIT – gastrointestinální trakt/gastrointestinal tract, CHA – chromozomální aberace/chromosomal aberration, VSV – vrozené srdeční vady/congenital heart defects, VVV – vrozené vývojové vady/congenital developmental defects

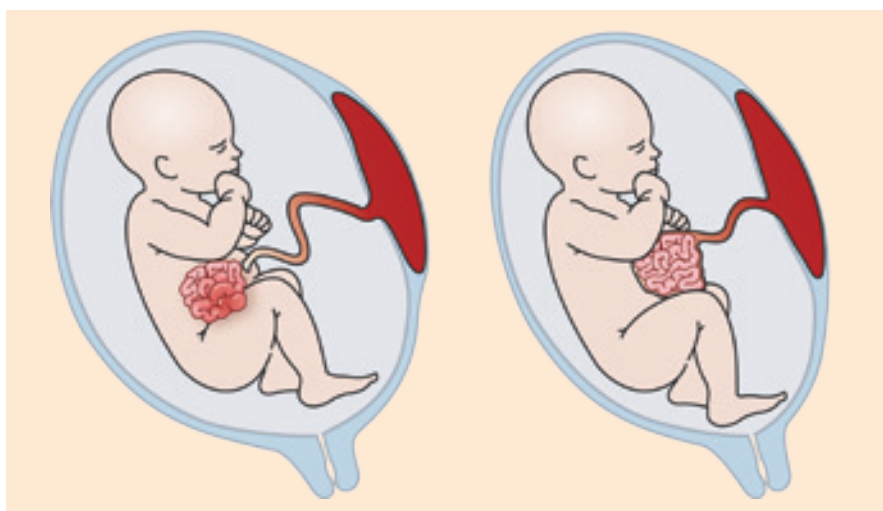
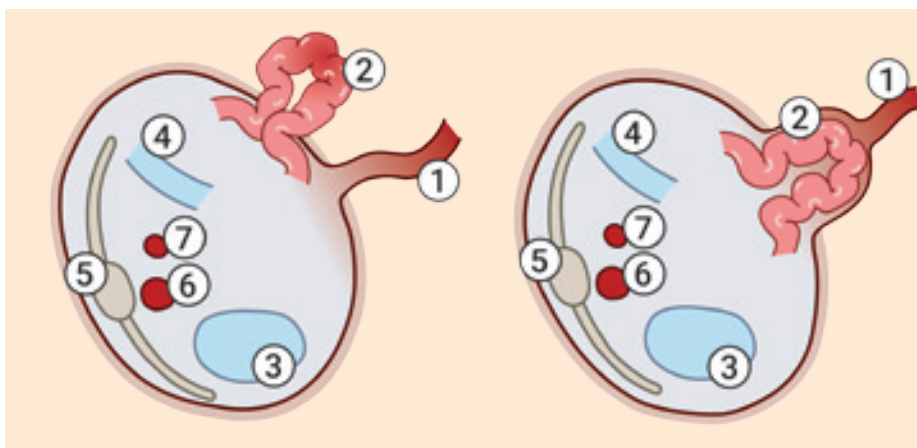
**Obr. 1. Charakteristika komplexní gastroschízy (nález polyhydramnia, dilatace střevních kliček) a omfalokély (umbilikální defekt).**

Fig. 1. Characteristics of complex gastroschisis (finding of polyhydramnios, bowel dilatation) and omphalocele (umbilical defect).

studiemi a registry. V úvahu přichází zlepšení metod prenatální diagnostiky, environmentální vlivy či změna v chování žen. Přesnou příčinu tohoto nárůstu ale neznáme [4,9–12]. Gastroschíza se vyskytuje ve stejném poměru u chlapců i dívek [13].

Poslední data z registru EUROCAT (European Network of Population-Based Registries for the Epidemiological Surveillance of Congenital Anomalies), který čerpá z národních registrů, uvádí za rok 2022 incidenci GS 1,71/10 000 těhotenství, z toho 0,2/10 000 ukončení na základě žádosti rodičů [2].

V ČR je udávaná incidence 3,09/10 000 narozených dětí, z toho 2,19/10 000 je zachyceno prenatálně (70,9 %) [14]. Národní registr vrozených vad



1 – pupečník/umbilical cord,
2 – střevní kličky/intestinal loops,
3 – žaludek/stomach, 4 – venózní duktus/venous ductus, 5 – páteř/spine, 6 – dolní dutá žíla/inferior vena cava, 7 – aorta/aorta

Obr. 2. Ultrazvuková charakteristika gastroschízy a omfalokély v transverzálním řezu.

Fig. 2. Ultrasound characteristics of gastroschisis and omphalocele in a transverse section.

Tab. 2. Rozdílné charakteristiky jednoduché a komplexní gastroschízy.

Tab. 2. Different characteristics of simple and complex gastroschisis.

Typ gastroschízy	Jednoduchá	Komplexní
Incidence	85–90 %	10–15 %
Komplikace	NE	ANO atrezie GIT, volvulus, nekróza, perforace, ischemie
Prevalence střevních komplikací		
IABD	15,30 %	46,8–49 %
EABD	42,40 %	51,4–58 %
polyhydramnion	10,10 %	24,4–25 %
Neonatální morbidita		
sepsa	21 %	51 %
NEC	9 %	28 %
SBS	2	28
Mortalita	3,6–4,6 %	15–17 %

EABD – extraabdominální dilatace střevních kliček/extraabdominal bowel dilatation, GIT – gastrointestinální trakt/gastrointestinal tract, IABD – intraabdominální dilatace střevních kliček/intraabdominal bowel dilatation, NEC – nekrotizující enterocolitis/necrotizing enterocolitis, SBS – syndrom krátkého střeva/short bowel syndrome

(NRVV) Ústavu zdravotnické informaticky a statistiky ČR (ÚZIS) uvádí za rok 2023 celkem 18 prenatálně zachycených případů GS, z nichž 15 skončilo abortem (spontánně či na žádost rodičů), a dále 10 dětí narozených s touto diagnózou. Problém je, že pokud se v národním registru nevyskytne záznam o vrozené vadě, neznamená to, že se vrozená vada nevyskytla, ale pouze to, že nebyla do registru nahlášena. Obecně se předpokládá, že počty prenatálně diagnostikovaných vrozených vad v NRVV jsou podhodnocené [15].

Rizikové faktory

Mezi rizikové skupiny patří kuřáčky, uživatelky drog či některých léků v I. trimestru (ibuprofen, některá nesteroidní antiflogistika, kontraceptiva), či matky vystavené genitourinárním infekcím na počátku gravidity [1,16]. Specifickou a významnou rizikovou skupinu představují matky mladší 20 let, u nichž je popisován téměř 7krát vyšší výskyt ve srovnání se skupinou starších rodiček, což vyplývá z výsledků rozsáhlých analýz a národních registrů [9,11,17]. Pravděpodobným vysvětlením tohoto jevu by mohl být životní styl mladých rodiček,

nicméně jednoznačná evidence není dosud k dispozici [18].

Etiopatogeneze

Gastroschíza se vyvíjí v rané fázi embryonálního vývoje, mezi 5. a 10. týdnem těhotenství. Patogeneze není jednoznačně objasněna a právě z důvodu narůstající incidence je předmětem mnoha diskuzí. Existuje řada hypotéz vzniku jako např. selhání diferenciace embryonálního mezenchymu nebo abnormální involuce pravé umbilikální vény. Další teorie mluví o možných vlivech genového polymorfismu, estrogenních protrombotických disruptorů, mateřské imunitní odpovědi či environmentálních vlivech (užívání některých léků, kouření, abúzus alkoholu apod.) [1,7,19–22]. V poslední době je často uváděna teorie chybného uzavěru pupečnickového prstence a ruptura amnia v důsledku multifaktoriálního oxidativního poškození [23].

Klasifikace

Klinicko-terapeutický význam má rozdělení GS na jednoduchou a komplexní na základě rozsahu a závažnosti postižení střevních kliček. Spolehlivě je možné stav hodnotit až postnatálně. V případě

jednoduché GS je střevo v dobrém stavu bez přidružených primárních patologií. Komplexní GS je naopak typ spojený s vrozenými střevními komplikacemi v podobě atrezie, perforace, ischemie, nekrózy nebo volvulu [18] a je spojena s významně vyšším rizikem mortality (15–17 vs. 4 %) i neonatální morbidity (sepsa, nekrotizující enterokolitida, syndrom krátkého střeva, pozdní zahájení enterální výživy, délka hospitalizace) (tab. 2) [7,24–27].

Vzácným a obávaným subtypem je uzavírající se (vanishing) GS. Jedná se o komplexní typ s atrezií střeva, při níž dochází ke spontánnímu uzávěru defektu břišní stěny s následnou strangulací střevních kliček. To vede ke vzniku závažných střevních komplikací (nekróza, ischemie) s mortalitou okolo 70 % [7,28,29].

Prenatální diagnostika

Úspěšnost zachytu GS je v rámci prenatální diagnostiky vysoká. Dle recentní metaanalýzy dosahuje zachyt mezi 11. a 14. týdnem až 96 % [8]. V ČR přesné údaje nemáme k dispozici, dle Gregora a Šípky nedosahuje prenatální zachyt ani tří čtvrtin případů a NRVV poskytuje jen velmi omezená data [14,15].



Obr. 3. Ultrazvukový nález jednoduché gastroschízy. 19. týden gravidity: prolaps střevních kliček mimo dutinu břišní paraumbilikálním defektem.

Fig. 3. Ultrasound finding of simple gastroschisis at 19 weeks of gestation: prolapse of intestinal loops through a paraumbilical defect.

Typický ultrazvukový nález představuje relativně malý defekt břišní stěny (obvykle 2–5 cm ve II. a III. trimestru) nacházející se vpravo vedle úponu pupečníku, s výhřezem nitrobřišních orgánů. Nejčastěji se mimo dutinu břišní plodu nachází pouze střevní kličky, avšak součástí eventerovaného obsahu mohou být i játra a žaludek, výjimečně jiné intraabdominální orgány. Žaludek bývá často deviován ze své obvyklé polohy (obr. 1–3) [18].

Pomocí ultrazvuku lze dále popsat morfologii střevních kliček – dilataci a její rozsah (intraabdominální, extraabdominální), tloušťku střevní stěny a její vaskularizaci, výhřez dalších orgánů, jako je žaludek či játra, který je přítomen přibližně u 10–15 % případů [30]. Dále je nutné vyloučení přidružených komplikací, jako je růstová restrikce plodu (FGR – fetal growth restriction), odchylky v množství plodové vody či výskyt přidružených anomálií u plodu (tab. 2).

Posouzení morfologie střevních kliček je předmětem mnoha diskuzí, protože jejich stav při narození je klíčovým prognostickým faktorem novorozenecké morbidity. Z tohoto důvodu je proto namísto hledání ultrazvukových markerů, které by co nejspolehlivěji predikovaly

komplexní GS, která je zatížena výrazně vyšší morbiditou a mortalitou.

Intraabdominální dilatace střevních kliček (IABD – intraabdominal bowel dilatation) je přítomna u 46,8 % plodů s komplexní GS a u 15,3 % plodů s jednoduchou GS [27]. Riziko komplexní GS oproti plodům bez IABD je dle recentních metaanalýz 3–5krát vyšší, zároveň je IABD nezávislým prediktorem vyšší mortality, nekrotizující enterokolitidy (NEC – necrotising enterocolitis), syndromu krátkého střeva (SBS – short bowel syndrome), pozdního zahájení perorálního příjmu a delší hospitalizace (LOS – length of stay) [31,32].

Extraabdominální dilatace střevních kliček (EABD – extraabdominal bowel dilatation) je popisována u 51,4 % plodů s komplexní GS a u 42,4 % plodů s jednoduchou GS [27]. Riziko nálezů komplexní GS oproti plodům bez EABD je 1,55–2,27krát vyšší, nicméně nebyl zjištěn významný rozdíl mezi skupinami EABD a non-EABD v postnatální mortalitě, SBS a LOS [31,32].

Je třeba zmínit, že referenční hodnoty dilatace střevních kliček se napříč studiemi značně liší, dle dosud nejrozsáhlejší metaanalýzy Sun et al. (36 studií, $n = 3\,054$) se hodnoty dilatace střevní kličky pohybovaly v širokém rozmezí mezi 6 a 25 mm (medián 10 mm) (tab. 2).

Lze předpokládat, že dilatace střev (IABD i EABD) ≥ 10 mm mezi 20. a 22. týdnem má nejvyšší specifitu (96 %) pro predikci komplexní GS a spolu s nálezem polyhydramnion jsou nejcitlivějšími markery nepříznivého postnatálního outcome [31,32].

Množství plodové vody popisujeme pomocí měření nejhlubšího sloupce (SDP – single deepest pocket). Nález polyhydramnion (SDP > 8 cm) je častější u plodů s komplexní GS (RR 3,82) a často predikuje zejména přítomnost atresie střeva [32]. Naopak snížené množství plodové vody – oligohydramnion (SDP ≤ 2 cm) může být spojeno s fetální růstovou restrikcí.

Tloušťka střevní stěny, která dosahuje při měření hodnotu > 3 mm (jako nejčastější cut-off hodnota značící pro sáknutí, edém), nebyla studiemi prokázána jako statisticky významná pro predikci komplikací a zhoršení neonatálního výsledku [27,33,34].

Růst plodu patří mezi další sledované markery ve vztahu k predikci nepříznivých výsledků těhotenství. Některé studie uvádí poměrně vysoké procento plodů zatížených růstovou restrikcí (30–60 %), ovšem většina spadá do kategorie SGA (small for gestational age) [35–37]. Tento jev je vysvětlován jednak možnou ztrátou tekutin a bílkovin přes obnažené střevo, ale zejména systematickým podměřováním parametru AC (abdominal circumference / obvod břicha) [1]. Dle metaanalýzy Ferreri et al. z roku 2024 se incidence FGR pohybuje pouze okolo 4,43 % a ve vztahu k prognóze GS a predikci komplexní GS nehraje zásadní roli [27].

Fetální terapie

S rozvojem prenatální diagnostiky je snaha o zavedení postupů, které by ve vybraných případech zlepšovaly postnatální výsledky metodami fetální terapie.

Využití výměny plodové vody (amnio-exchange) k nahrazení potenciálně toxického amniálního prostředí se obecně nedoporučuje. Dosavadní studie neprokázaly významný přínos a některé

musely být dokonce předčasně ukončeny kvůli riziku ohrožení plodu a horším výsledkům v exponované skupině [38].

Současný výzkum se ubírá směrem miniinvazivní fetoskopie, kde by se pomocí operačních technik *in utero* (reparace defektu, překrytí prolabovaných orgánů) mohlo zamezit expozici střevních kliček amniálnímu prostředí. Studie probíhající na animálních modelech řeší otázku optimální techniky, nástrojového vybavení a materiálu. Výzkum též naráží na etické aspekty [26,31,39].

Péče v období porodu

Při podezření na vrozenou rozštěpovou vadu břišní stěny by měla být prenatální péče a porod směřovány na pracoviště s možností intenzivní neonatologické péče a návazností na dětskou chirurgii. Porod mimo perinatologické centrum intenzivní péče (PCIP) je významným faktorem navyšujícím riziko následných komplikací u novorozenců s GS (zejm. čas zahájení a délka enterální výživy, délka hospitalizace) [40]. Při porodu by měl být přítomen neonatologický tým intenzivní péče. Ihned po porodu by mělo být exponované střevo překryto sterilním fyziologickým krytím a nepropustnou bariérou, aby se minimalizovalo riziko infekce a ztráty tekutin, které jsou v prvních 24 hod života 2,5krát vyšší než u zdravého novorozence [41]. Další poporodní péče zahrnuje neodkladné zavedení nasogastrické sondy k dekompresi žaludku, a tím k zabránění možné aspirace s fatálními následky [42,43].

Velkou kontroverzí zůstává otázka **časování porodu**. Mezi uváděné výhody elektivního předčasného porodu patří snížení délky expozice obnažených střevních kliček účinkům intraamniálního prostředí (plodové vody), která vede ke vzniku sterilního zánětu (aseptické peritonitidy) [20]. Rizika plánovaného předčasného porodu však zahrnují komplikace spojené s pozdní prematuritou a mohou také významně ovlivnit poporodní průběh u novorozence, dále zatíženého operačním výkonem. Původní předpoklad vycházel

z teorie, že délka expozice plodové vodě přímo ovlivňuje funkci a stav střeva, a je tedy opodstatněné směřovat porod do období okolo 34.–35. týdne gravidity. Ze současných poznatků vyplývá, že ačkoli působení plodové vody vede ke vzniku edému, hypomotilitě a absorpční dysfunkci střeva, vztah mezi délkou expozice a mírou komplikací není přímý a je ovlivněn mnoha dalšími faktory. Význam má působení různých typů buněk v různých fázích aktivace, cytokiny, zvýšená exprese miRNA. Svou roli sehrává také variabilita ve složení plodové vody a řada dalších faktorů. Možnosti predikce střevní funkce a její vztah k postnatálnímu a pooperačnímu nálezu ve spojitosti s průběhem závažného procesu je proto stále předmětem výzkumu [44–47].

Recentní rozsáhlý systematický přehled a metaanalýza 28 studií (Slidell et al. 2024; n = 8 250) uvádí relativně konzistentní poznatky. Porod před 34. týdnem těhotenství vede k závažným komplikacím pro novorozence (zejm. nutnost mechanické ventilace, závislost na parenterální výživě, riziko infekce vč. sepse, délka hospitalizace apod.) a porod po 37. týdnu těhotenství je spojen se signifikantně lepšími výsledky [24]. V plánování perinatálního managementu je nutno brát v potaz, že spontánní předčasný porod (před 37. týdnem těhotenství) nastává ve 30–60 % těhotenství s GS [42,43,48].

Stanovení optimálního způsobu vedení porodu zůstává nadále kontroverzní. Dle řady studií není vaginální porod spojený s vyšším rizikem komplikací pro novorozence. Přesto je často volen porod císařským řezem zejména pro možnost optimálního načasování následné operační korekce defektu. Elektivní výkon představuje řadu výhod spojených s naplánováním a organizací multidisciplinárního týmu (perinatolog, neonatolog, anesteziolog, chirurgický tým a vybavení). Někteří autoři doporučují volit operační porod pouze z důvodu porodnických indikací a obecně se způsob porodu v jednotlivých centrech velmi liší [1,24,27,49–51].

Z výše uvedeného tedy vyplývá, že elektivní porod po 37. týdnu těhotenství v perinatologickém centru je nejvýhodnější variantou minimalizující riziko následných komplikací. Způsob porodu by měl být volen individuálně.

Postnatální terapie

Primární léčbu GS u novorozence představuje operační terapie. Většinou jsou zvažovány tři způsoby chirurgického řešení:

- primární fasciální uzávěr;
- umístění sila s postupnou redukcí a opožděným uzávěrem;
- pupeční uzávěr bez stehu.

Volba konkrétní techniky je ovlivněna velikostí defektu, stavem a vzhledem střev a hemodynamickou stabilitou novorozence. Na operačním sále je gastrointestinální trakt dekomprimován zavedením žaludeční sondy a odsátím žaludečního obsahu, případně i evakuací smolky přes konečník. Velikost defektu se zpravidla zvětšuje o 1–2 cm, aby se minimalizovalo trauma střeva, a pokud je možné všechny vyhrzlé střevní kličky reponovat bez výrazného útlaku nitrobřišních orgánů či elevace bránice vedoucí k dechové insuficienci, je defekt břišní stěny uzavřen při primární operaci (tzv. primární plastika, cca v 70 % případů). Pokud jsou střevní kličky výrazně edematózní a není možné je bezpečně vrátit do dutiny břišní, uzavírá se břišní stěna dočasně s použitím syntetického materiálu – tzv. SILO technika. Po ústupu edému a návratu střevních kliček (obvykle po 1–2 týdnech) je defekt uzavřen definitivně. Při současné atrezii střeva nebo jeho pokročilém poškození je nutné poškozenou část střeva resekovat a provést anastomózu. Pooperační management zahrnuje co nejčasnější zahájení enterální výživy [24,52,53].

Prognóza

Prognóza novorozenců s GS je obecně velmi dobrá, míra přežití přesahuje 95 %. Riziko časně perinatální ztráty

a intrauterinního úmrtí se pohybuje v desetinách procenta (0,34 %), po 36. týdnu okolo 1,28 %, neonatální mortalita se uvádí okolo 5 % [27,54,55]. Dlouhodobé komplikace se týkají zejména komplexní GS a zahrnují většinou gastrointestinální dysfunkci (abnormální střevní motilita, gastroezofageální reflux, hiátová hernie) [1]. Některé studie také uvádějí nižší růstový potenciál u dětí s GS [56,57], tento deficit se ale v průběhu vývoje v kojeneckém a dětském věku postupně normalizuje. Někteří autoři popisují obstrukční komplikace způsobené pooperačním adhezivním syndromem s nutností reoperace, převážně v prvním roce života [58]. Relativně velké procento dětí (až 40 %) pak může trpět opakovanou abdominální bolestí, často s nutností hospitalizace [59,60]. Mezi lokální dlouhodobé chirurgické komplikace patří vznik umbilikální hernie či nutnost plastické revize abdominální jizvy [59].

Závěr

Prenatální ultrazvuková diagnostika umožňuje téměř stoprocentní záchyt případů plodů s GS, ačkoli data reflektující záchyt v ČR jsou omezená. Díky pokročilým technikám jsme schopni odhadnout případy komplexní GS, které představují cca 15 % případů a jsou zatíženy vyšší mortalitou a morbiditou. Význam jednotlivých ultrazvukových markerů je omezený, ale nález dilatace střevních kliček ≥ 10 mm mezi 20. a 22. týdnem v kombinaci s polyhydramniem lze využít v predikci možného komplikovaného průběhu. Konzultace těhotenství s GS by měla být vedena fetomaternálním specialistou s možností identifikovat potenciálně vysoce rizikové případy. Na druhou stranu, v případě jednoduchých, méně rizikových GS je důležité těhotné zdůraznit velmi dobrou prognózu této vrozené vývojové vady. Těhotenství by mělo být sledováno ve specializovaných ambulancích a porod směřován do perinatologického centra s adekvátní poporodní péčí a možností včasné chirurgické intervence.

Literatura

- O'Connell RV, Dotters-Katz SK, Kuller JA et al. Gastroschisis: a review of management and outcomes. *Obstet Gynecol Surv* 2016; 71(9): 537–544. doi: 10.1097/OGX.0000000000000344.
- European Platform on Rare Disease Registration n.d. 2024 [online]. Available from: eu-rd-platform.jrc.ec.europa.eu.
- Revels JW, Wang SS, Nasrullah A et al. An algorithmic approach to complex fetal abdominal wall defects. *AJR Am J Roentgenol* 2020; 214(1): 218–231. doi: 10.2214/AJR.19.21627.
- Chin VH, Hung JW, Wong VH et al. Clinical characteristics and outcome of omphalocele and gastroschisis: a 20-year multicenter regional experience. *Pediatr Surg Int* 2024; 40(1): 210. doi: 10.1007/s00383-024-05783-0.
- Chen CP. Chromosomal abnormalities associated with omphalocele. *Taiwan J Obstet Gynecol* 2007; 46(1): 1–8. doi: 10.1016/S1028-4559(08)60099-6.
- Khan FA, Raymond SL, Hashmi A et al. Anatomy and embryology of abdominal wall defects. *Semin Pediatr Surg* 2022; 31(6): 151230. doi: 10.1016/j.sempedsurg.2022.151230.
- Bhat V, Moront M, Bhandari V. Gastroschisis: a state-of-the-art review. *Children* 2020; 7(12): 302. doi: 10.3390/children7120302.
- Karim JN, Di Mascio D, Roberts N et al. Detection of non-cardiac fetal abnormalities on ultrasound at 11–14 weeks: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2024; 64(1): 15–27. doi: 10.1002/uog.27649.
- Feldkamp ML, Canfield MA, Krikov S et al. Gastroschisis prevalence patterns in 27 surveillance programs from 24 countries, International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, 1980–2017. *Birth Defects Res* 2024; 116: e2306. doi: 10.1002/bdr2.2306.
- Anderson JE, Galganski LA, Cheng Y et al. Epidemiology of gastroschisis: a population-based study in California from 1995 to 2012. *J Pediatr Surg* 2018; 53(12): 2399–2403. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2018.08.035.
- Kirby RS, Marshall J, Tanner JP et al. Prevalence and correlates of gastroschisis in 15 states, 1995 to 2005. *Obstet Gynecol* 2013; 122(2 Pt 1): 275–281. doi: 10.1097/AOG.0b013e31829cbbb4.
- Lausten-Thomsen U, Hedley PL, Conway KM et al. Gastroschisis prevalence and co-occurring malformations among danish live births during 1994–2021: a nationwide register-based study. *J Pediatr Surg* 2024; 59(12): 161931. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2024.161931.
- Black AJ, Lu DY, Yefet LS et al. Sex differences in surgically correctable congenital anomalies: a systematic review. *J Pediatr Surg* 2020; 55(5): 811–820. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2020.01.016.
- Šípek A, Gregor V, Šípek A Jr et al. Abdominal wall defects in the Czech Republic: frequency and prenatal diagnostics 2021. *Eur J Human Genet* 2022; 30(Suppl 1): S154.
- NRVV, ÚZIS. Statistika vrozené vady: Q79.3 Gastroschiza n.d. 2025 [online]. Dostupné z: www.uzis.cz.
- Baldacci S, Santoro M, Mezzasalma L et al. Medication use during pregnancy and the risk of gastroschisis: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Orphanet J Rare Dis* 2024; 19(1): 31. doi: 10.1186/s13023-023-02992-z.
- Pethő B, Váncsa S, Váradi A et al. Very young and advanced maternal age strongly elevates the occurrence of nonchromosomal congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis of population-based studies. *Am J Obstet Gynecol* 2024; 231: 490.e73–500.e73. doi: 10.1016/j.ajog.2024.05.010.
- Gastroschisis – UpToDate n.d. 2025 [online]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/gastroschisis>.
- Lubinsky M. A vascular and thrombotic model of gastroschisis. *Am J Med Genet A* 2014; 164A(4): 915–917. doi: 10.1002/ajmg.a.36370.
- Bargy F, Beaudoin S. Comprehensive developmental mechanisms in gastroschisis. *Fetal Diagn Ther* 2014; 36(3): 223–230. doi: 10.1159/000360080.
- Beaudoin S. Insights into the etiology and embryology of gastroschisis. *Semin Pediatr Surg* 2018; 27(5): 283–288. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2018.08.005.
- Aceves JM. Gastroschisis: understanding its etiopathogenesis. *Int J Med Sci Clin Res Stud* 2022; 02(10). doi: 10.47191/ijmscrs/v2-i11-37.
- Noack LC. New clues to understand gastroschisis. *Embryology, pathogenesis and epidemiology. Colomb Med (Cali)* 2021; 52(3): e4004227. doi: 10.25100/cm.v52i3.4227.
- Slidell MB, McAteer J, Miniati D et al. Management of gastroschisis: timing of delivery, antibiotic usage, and closure considerations (a systematic review from the American pediatric surgical association outcomes & evidence based practice committee). *J Pediatr Surg* 2024; 59(8): 1408–1417. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2024.03.044.
- Bergholz R, Boettcher M, Reinshagen K et al. Complex gastroschisis is a different entity to simple gastroschisis affecting morbidity and mortality – a systematic review and meta-analysis. *J Pediatr Surg* 2014; 49(10): 1527–1532. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2014.08.001.
- Arai T, Tianthong W, Russo FM et al. Experimental induction of complex gastroschisis in the fetal lamb: systematic review. *Prenat Diagn* 2024; 44(11): 1372–1380. doi: 10.1002/pd.6647.
- Ferreira RG, Mendonça CR, Gonçalves Ramos LL et al. Gastroschisis: a systematic review of diagnosis, prognosis and treatment. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2024; 35(25): 6199–6212. doi: 10.1080/14767058.2021.1909563.
- Rached EA, Sananes N, Kauffmann-Chevallier I et al. Vanishing gastroschisis with a favorable outcome after a 3-year follow-up: a case report and literature review. *Case Rep*

- Obstet Gynecol 2020; 2020: 8542087. doi: 10.1155/2020/8542087.
29. Kumar T, Vaughan R, Polak M. A proposed classification for the spectrum of vanishing gastroschisis. Eur J Pediatr Surg 2012; 23(1): 72–75. doi: 10.1055/s-0032-1330841.
30. Frýbová B, Kokešová A, Vlček R et al. Predikce poškození střeva u pacientů s gastroschízou. Rozhl Chir 2018; 97(3): 105–108.
31. Sun RC, Hessami K, Krispin E et al. Prenatal ultrasonographic markers for prediction of complex gastroschisis and adverse perinatal outcomes: a systematic review and meta-analysis. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2022; 107(4): 371–379. doi: 10.1136/archdischild-2021-322612.
32. Ferreira RG, Mendonça CR, de Moraes CL et al. Ultrasound markers for complex gastroschisis: a systematic review and meta-analysis. J Clin Med 2021; 10(22): 5215. doi: 10.3390/jcm10225215.
33. Japaraj RP, Hockey R, Chan FY. Gastroschisis: can prenatal sonography predict neonatal outcome? Ultrasound Obstet Gynecol 2003; 21(4): 329–333. doi: 10.1002/uog.85.
34. Davis RP, Treadwell MC, Drongowski RA et al. Risk stratification in gastroschisis: can prenatal evaluation or early postnatal factors predict outcome? Pediatr Surg Int 2009; 25(4): 319–325. doi: 10.1007/s00383-009-2342-x.
35. Mirza FG, Bauer ST, Van der Veer A et al. Gastroschisis: incidence and prediction of growth restriction. J Perinat Med 2015; 43(5): 605–608. doi: 10.1515/jpm-2014-0283.
36. Jelsema R. Gastroschisis and intrauterine growth restriction. Am J Obstet Gynecol 2010; 203(1): e17. doi: 10.1016/j.ajog.2010.01.068.
37. Strobel KM, Romero T, Kramer K et al. Growth failure prevalence in neonates with gastroschisis: a statewide cohort study. J Pediatr 2021; 233: 112.e3–118.e3. doi: 10.1016/j.jpeds.2021.02.013.
38. Durmaz LO, Brunner SE, Meinzer A et al. Fetal surgery for gastroschisis – a review with emphasis on minimally invasive procedures. Children (Basel) 2022; 9(3): 416. doi: 10.3390/children9030416.
39. Joyeux L, Belfort MA, De Coppi P et al. Complex gastroschisis: a new indication for fetal surgery? Ultrasound Obstet Gynecol 2021; 58(6): 804–812. doi: 10.1002/uog.24759.
40. Maldonado BN, Singhal G, Chow L et al. Association between birth location and short-term outcomes for babies with gastroschisis, congenital diaphragmatic hernia and oesophageal fistula: a systematic review. BMJ Paediatr Open 2023; 7(1): e002007. doi: 10.1136/bmjpo-2023-002007.
41. Mollitt DL, Ballantine TV, Grosfeld JL et al. A critical assessment of fluid requirements in gastroschisis. J Pediatr Surg 1978; 13(3): 217–219. doi: 10.1016/S0022-3468(78)80389-3.
42. Barseghyan K, Aghajanian P, Miller DA. The prevalence of preterm births in pregnancies complicated with fetal gastroschisis. Arch Gynecol Obstet 2012; 286(4): 889–892. doi: 10.1007/s00404-012-2394-3.
43. Lausman AY, Langer JC, Tai M et al. Gastroschisis: what is the average gestational age of spontaneous delivery? J Pediatr Surg 2007; 42(11): 1816–1821. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2007.07.005.
44. Langer JC, Longaker MT, Crombleholme TM et al. Etiology of intestinal damage in gastroschisis. I: Effects of amniotic fluid exposure and bowel constriction in a fetal lamb model. J Pediatr Surg 1989; 24(10): 992–997. doi: 10.1016/S0022-3468(89)80200-3.
45. Deans KJ, Mooney DP, Meyer MM et al. Prolonged intestinal exposure to amniotic fluid does not result in peel formation in gastroschisis. J Pediatr Surg 1999; 34(6): 975–976. doi: 10.1016/S0022-3468(99)90771-6.
46. Diniz AM, Gualberto IJ, Lima LA et al. miRNA-143 expression is associated with inflammation and time of exposure to amniotic fluid in experimental gastroschisis. Clinics (Sao Paulo) 2023; 78: 100311. doi: 10.1016/j.clinsp.2023.100311.
47. Guibourdenche J, Berrebi D, Vuillard E et al. Biochemical investigations of bowel inflammation in gastroschisis. Pediatr Res 2006; 60(5): 565–568. doi: 10.1203/01.pdr.0000242344.22638.94.
48. Goldstein MJ, Bailer JM, Gonzalez-Brown VM. Preterm vs term delivery in antenatally diagnosed gastroschisis: a systematic review and meta-analysis. Am J Obstet Gynecol MFM 2022; 4(4): 100651. doi: 10.1016/j.ajogmf.2022.100651.
49. Smyth S, Singh S, Mullers S et al. VP09.15: Vaginal delivery for gastroschisis: worth the squeeze. Ultrasound Obstet Gynecol 2020; 56(S1): 85. doi: 10.1002/uog.22447.
50. Kirolos DW, Abdel-Latif ME. Mode of delivery and outcomes of infants with gastroschisis: a meta-analysis of observational studies. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2018; 103(4): F355–F363. doi: 10.1136/archdischild-2016-312394.
51. Friedman AM, Ananth CV, Siddiq Z et al. Gastroschisis: epidemiology and mode of delivery, 2005–2013. Am J Obstet Gynecol 2016; 215(3): 348.e1–348.e9. doi: 10.1016/j.ajog.2016.03.039.
52. Bielicki IN, Somme S, Frongia G et al. Abdominal wall defects – current treatments. Children (Basel) 2021; 8(2): 170. doi: 10.3390/children8020170.
53. Youssef F, Gorgy A, Arbash G et al. Flap versus fascial closure for gastroschisis: a systematic review and meta-analysis. J Pediatr Surg 2016; 51(5): 718–725. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2016.02.010.
54. South AP, Stutey KM, Meinzen-Derr J. Metaanalysis of the prevalence of intrauterine fetal death in gastroschisis. Am J Obstet Gynecol 2013; 209(2): 114.e1–114.e13. doi: 10.1016/j.ajog.2013.04.032.
55. Fullerton BS, Velazco CS, Sparks EA et al. Contemporary outcomes of infants with gastroschisis in North America: a multicenter cohort study. J Pediatr 2017; 188: 192.e6–197.e6. doi: 10.1016/j.jpeds.2017.06.013.
56. Fries MH, Filly RA, Callen PW et al. Growth retardation in prenatally diagnosed cases of gastroschisis. J Ultrasound Med 1993; 12: 583–588. doi: 10.7863/jum.1993.12.10.583.
57. Raynor BD, Richards D. Growth retardation in fetuses with gastroschisis. J Ultrasound Med 1997; 16(1): 13–16. doi: 10.7863/jum.1997.16.1.13.
58. van Eijck FC, Wijnen RM, van Goor H. The incidence and morbidity of adhesions after treatment of neonates with gastroschisis and omphalocele: a 30-year review. J Pediatr Surg 2008; 43(3): 479–483. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2007.10.027.
59. Harris EL, Minutillo C, Hart S et al. The long-term physical consequences of gastroschisis. J Pediatr Surg 2014; 49(10): 1466–1470. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2014.03.008.
60. Suominen J, Rintala R. Medium and long-term outcomes of gastroschisis. Semin Pediatr Surg 2018; 27(5): 327–329. doi: 10.1053/j.sempedsurg.2018.08.008.

ORCID autorů

A. Jozová 0000-0002-1229-4283
J. Turek 0000-0002-7332-6429
M. Jouza 0000-0003-1118-6130
L. Hruban 0000-0001-8594-2678

Doručeno/Submitted: 10. 12. 2024

Přijato/Accepted: 12. 12. 2024

doc. MUDr. Lukáš Hruban, Ph.D., MBA
Gynekologicko-porodnická klinika
LF MU a FN Brno
Obilní trh 11
625 00 Brno
hruban.lukas@fnbrno.cz

Publikační etika: Redakční rada potvrzuje, že rukopis práce splnil ICMJE kritéria pro publikace zasílané do biomedicínských časopisů.

Publication ethics: The Editorial Board declares that the manuscript met the ICMJE uniform requirements for biomedical papers.

Konflikt zájmů: Autoři deklarují, že v souvislosti s předmětem studie/práce nemají žádný konflikt zájmů.

Conflict of interests: The authors declare they have no potential conflicts of interest concerning the drugs, products or services used in the study.