

XXVI. Izakovičov memoriál,
30. 9. – 2. 10. 2015, Zemplínska Šírava 1

<http://www.vrozene-vady.cz>



Výsledky prenatální diagnostiky chromozomových aberací v ČR

Vladimír Gregor^{1,2,3}, Antonín Šípek^{1,2,4}, Antonín Šípek jr.^{2,5}, Jiří Horáček^{2,6}

Sanatorium Pronatal, Praha ¹

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha ²

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky ³

Ústav obecné biologie a genetiky, 3. lékařská fakulta University Karlovy, Praha ⁴

Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha ⁵

Gennet, Praha ⁶

Materiál:

Data o chromozomových aberacích v České republice v období 1994 – 2014 (21 let).

Data o narozených – zdroj: ÚZIS



Data o prenatalně diagnostikovaných případech: SLG



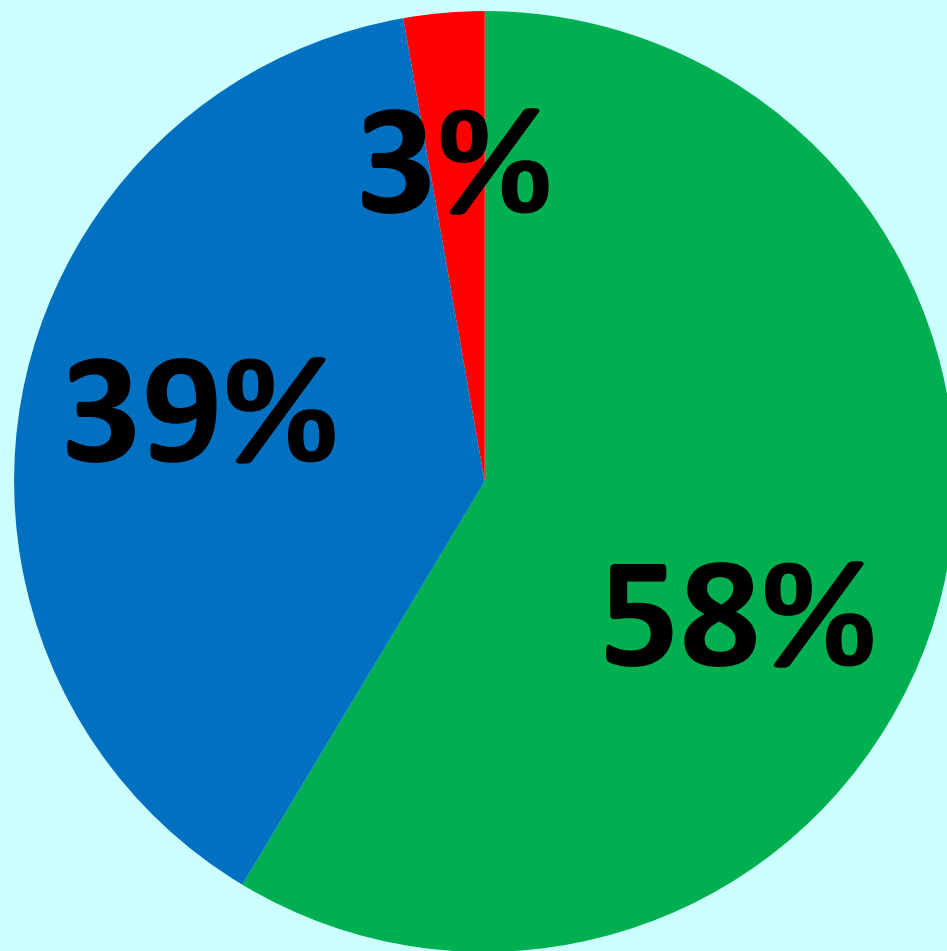
Diagnózy:

Downův syndrom

Edwardsův syndrom

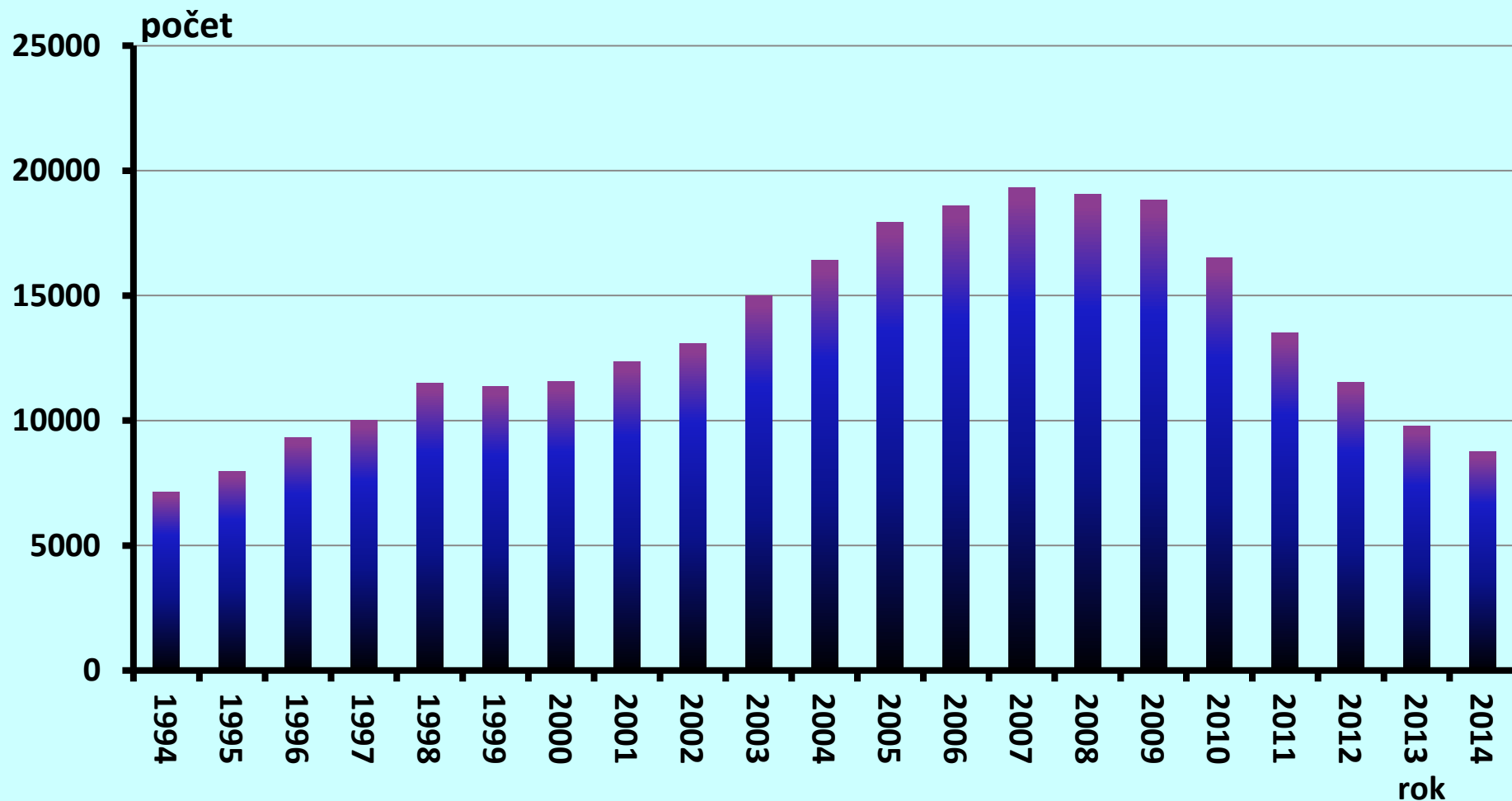
Patauův syndrom

Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2014



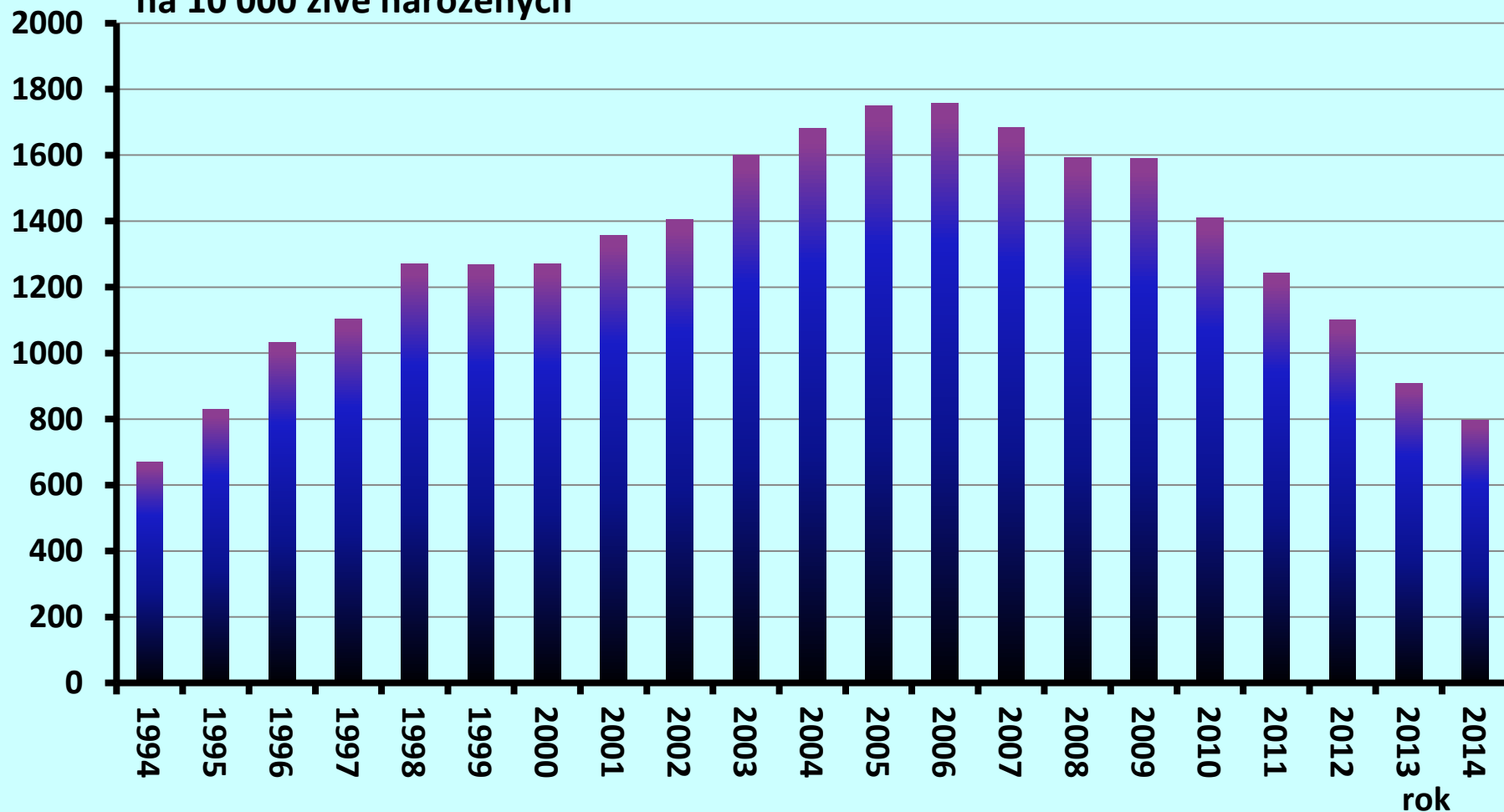
- Ultrazvuk
- Cytogenetická vyšetření
- Molekulárně genetická vyšetření

Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad (absolutní počty) v České republice, 1994 - 2014

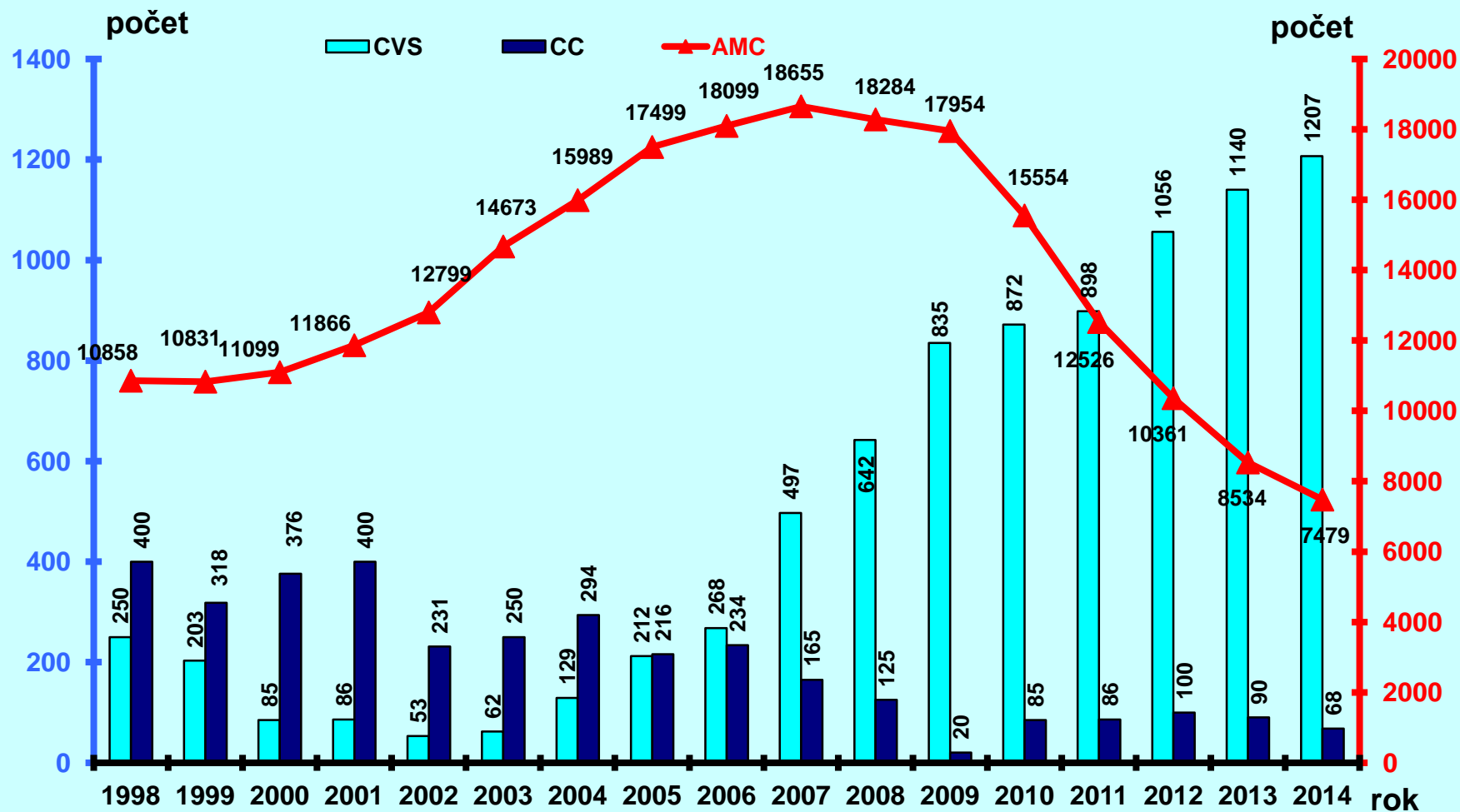


Vývoj invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad (relativní počty) v České republice, 1994 - 2014

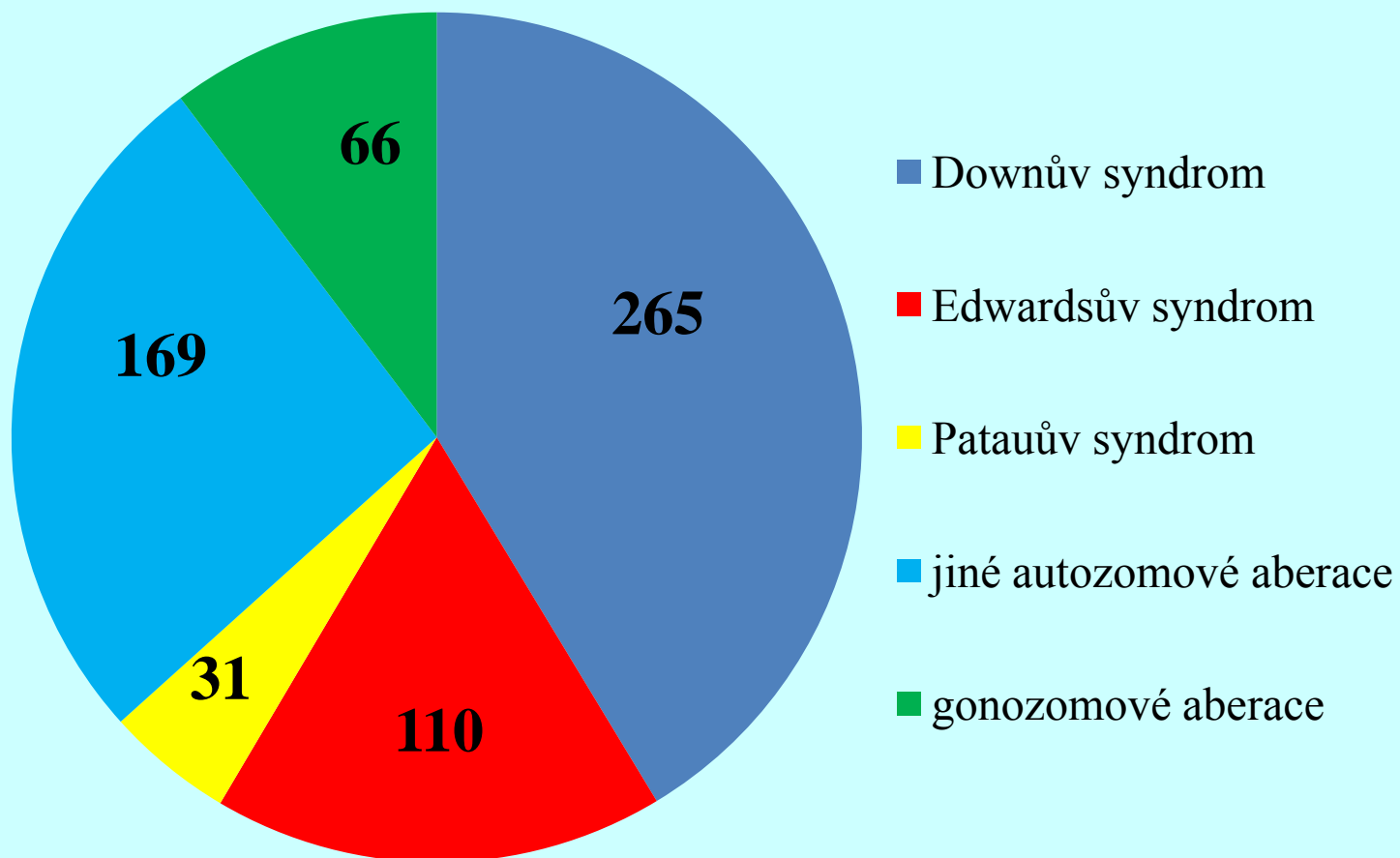
na 10 000 živě narozených



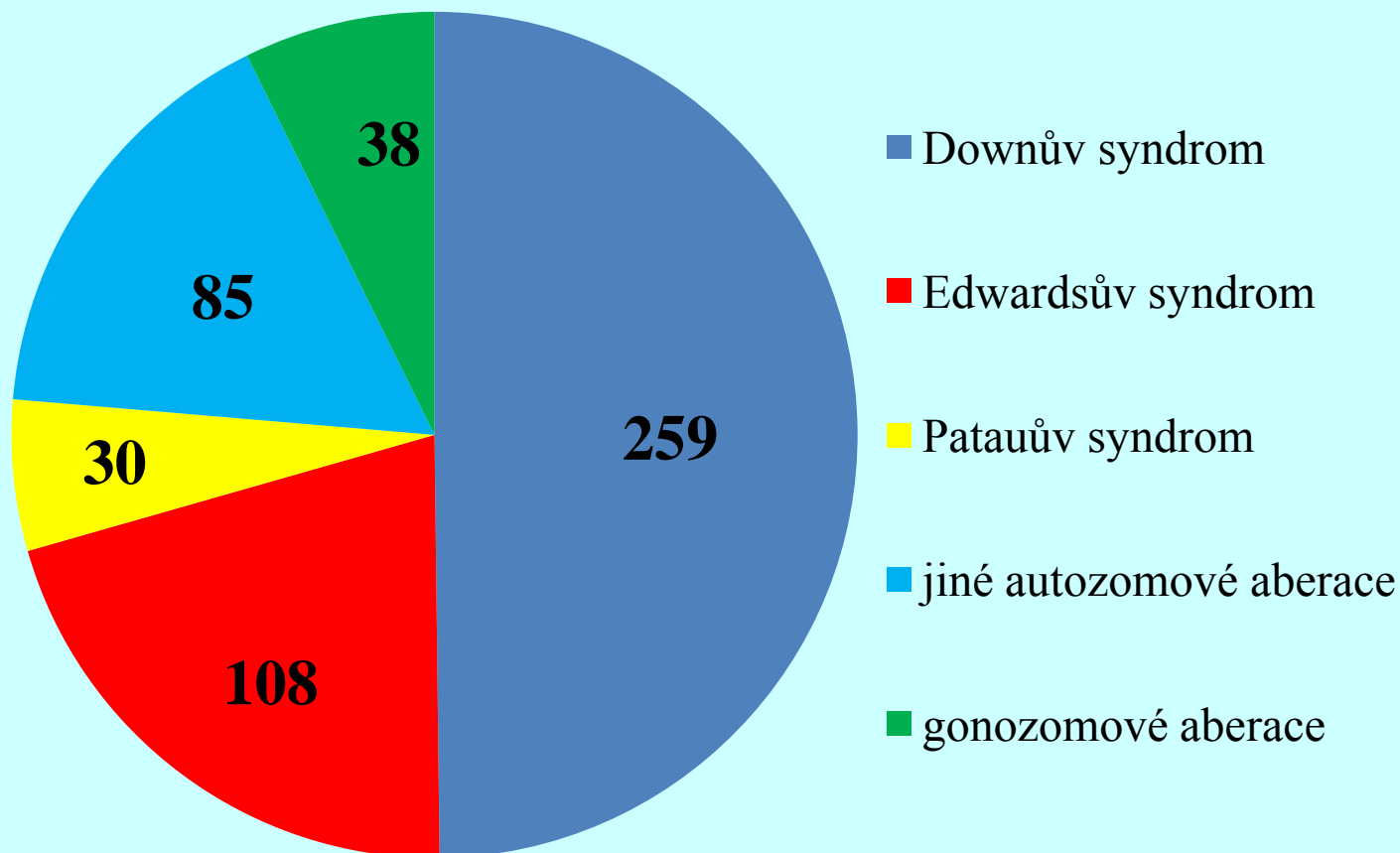
Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice, 1998 - 2014



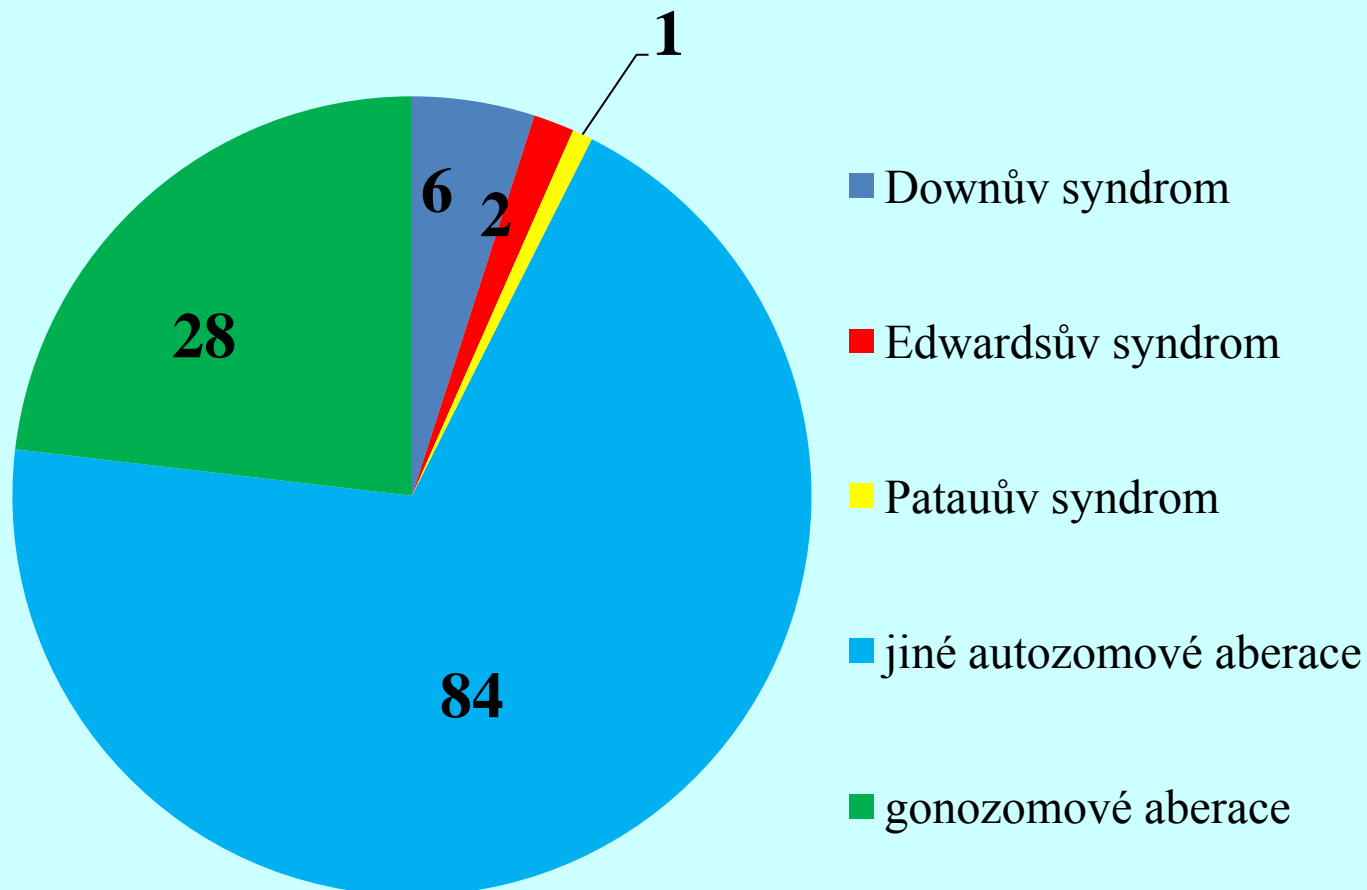
Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2014: celkem



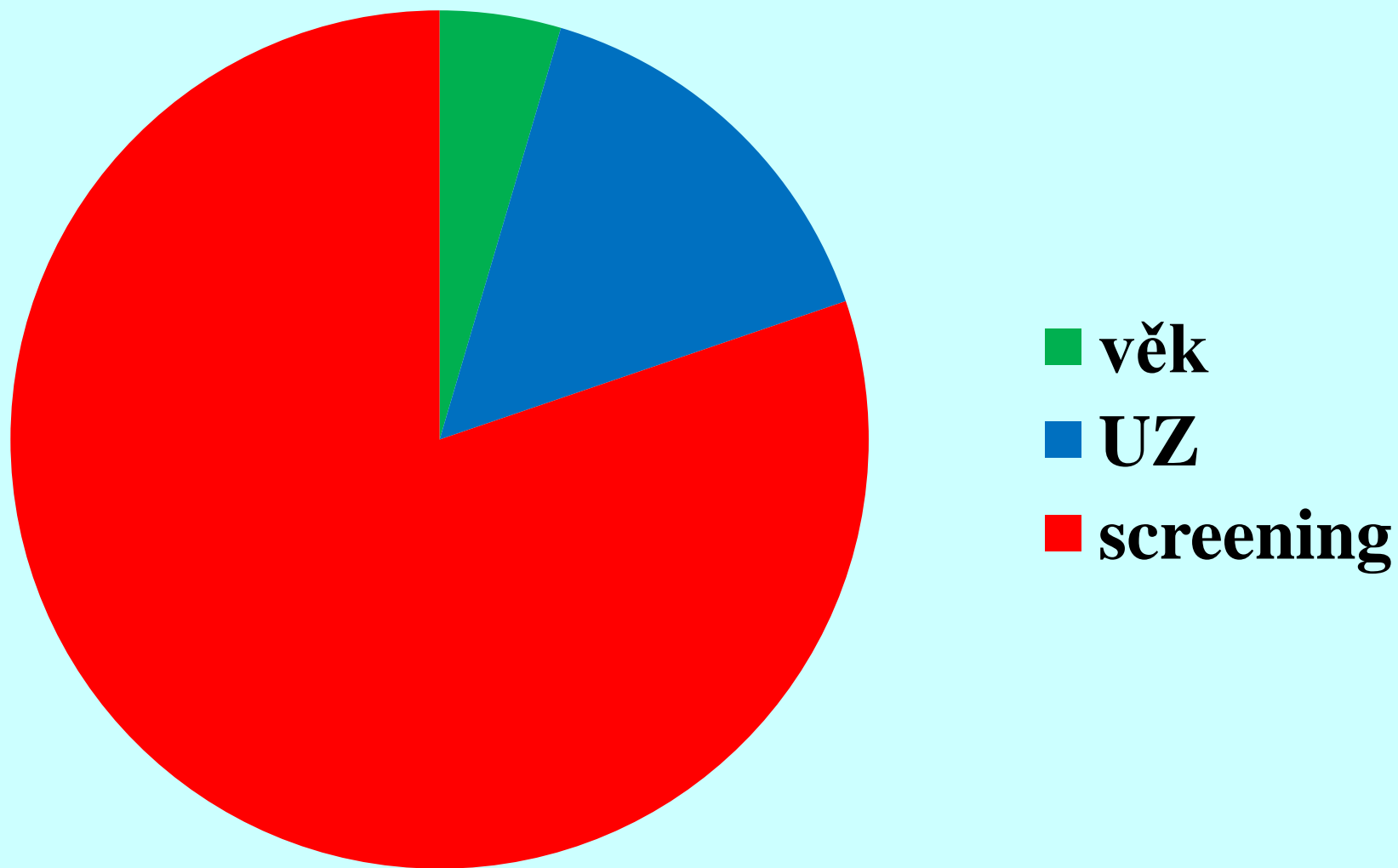
Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2014: ukončené



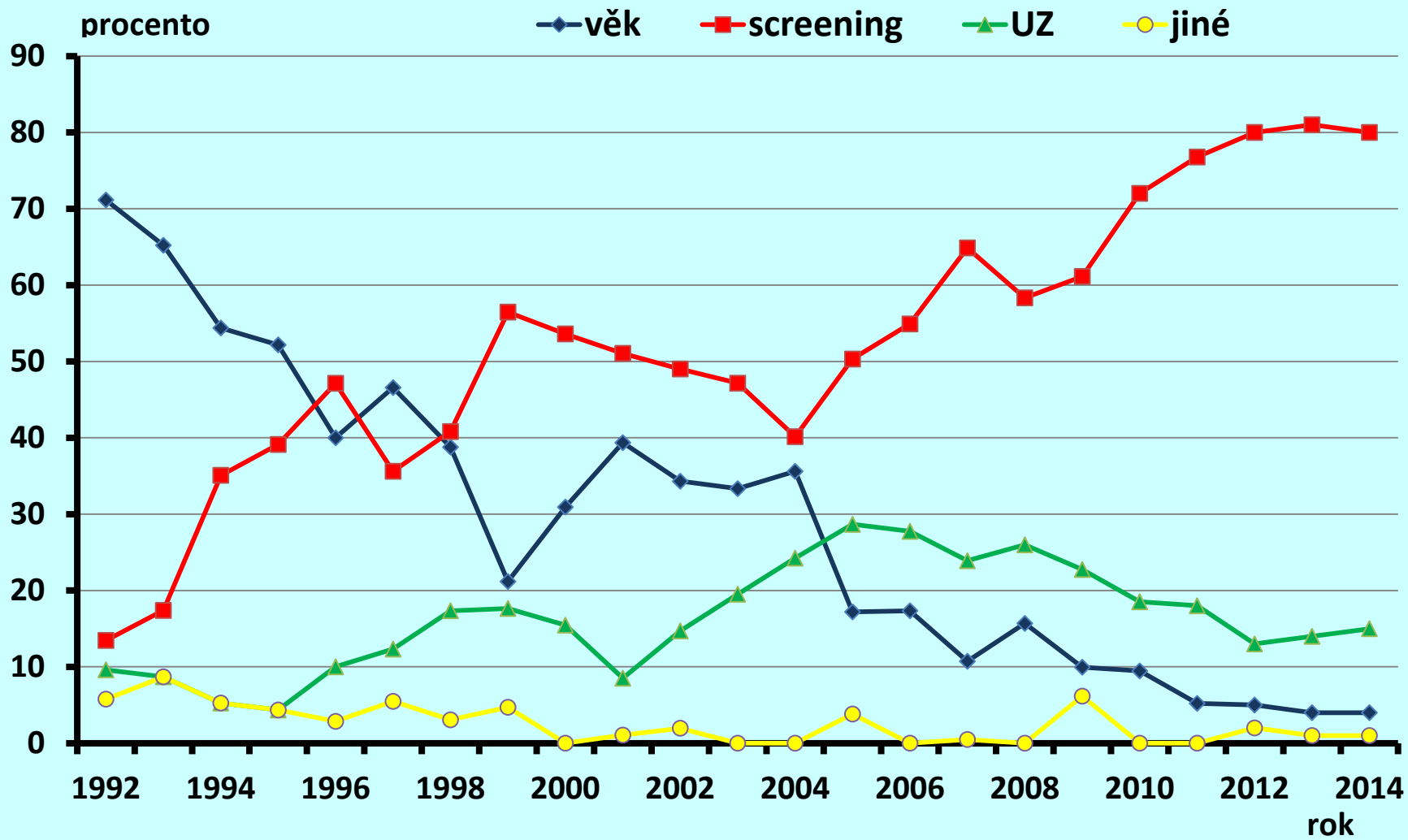
Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2014: neukončené



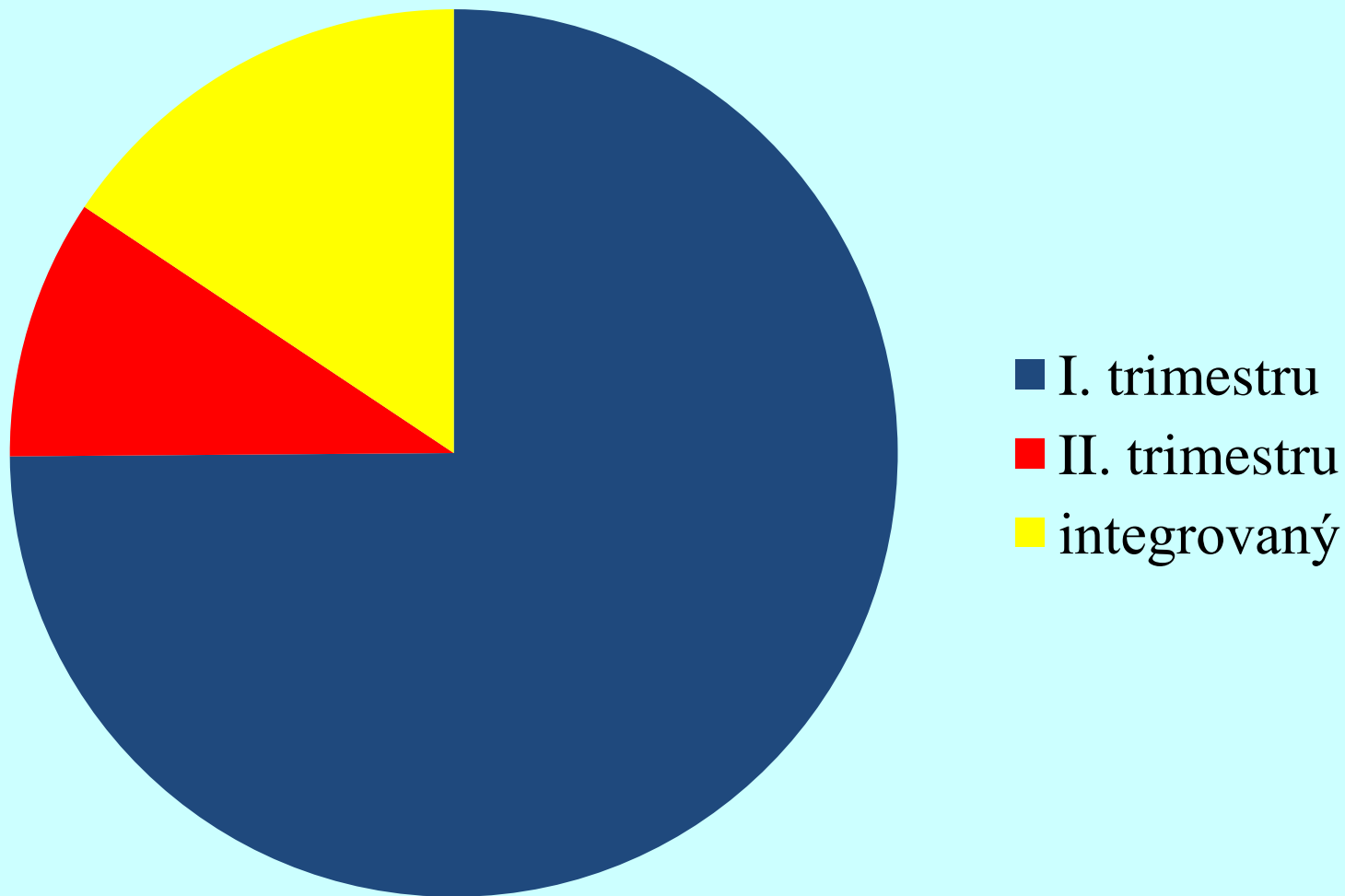
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2014



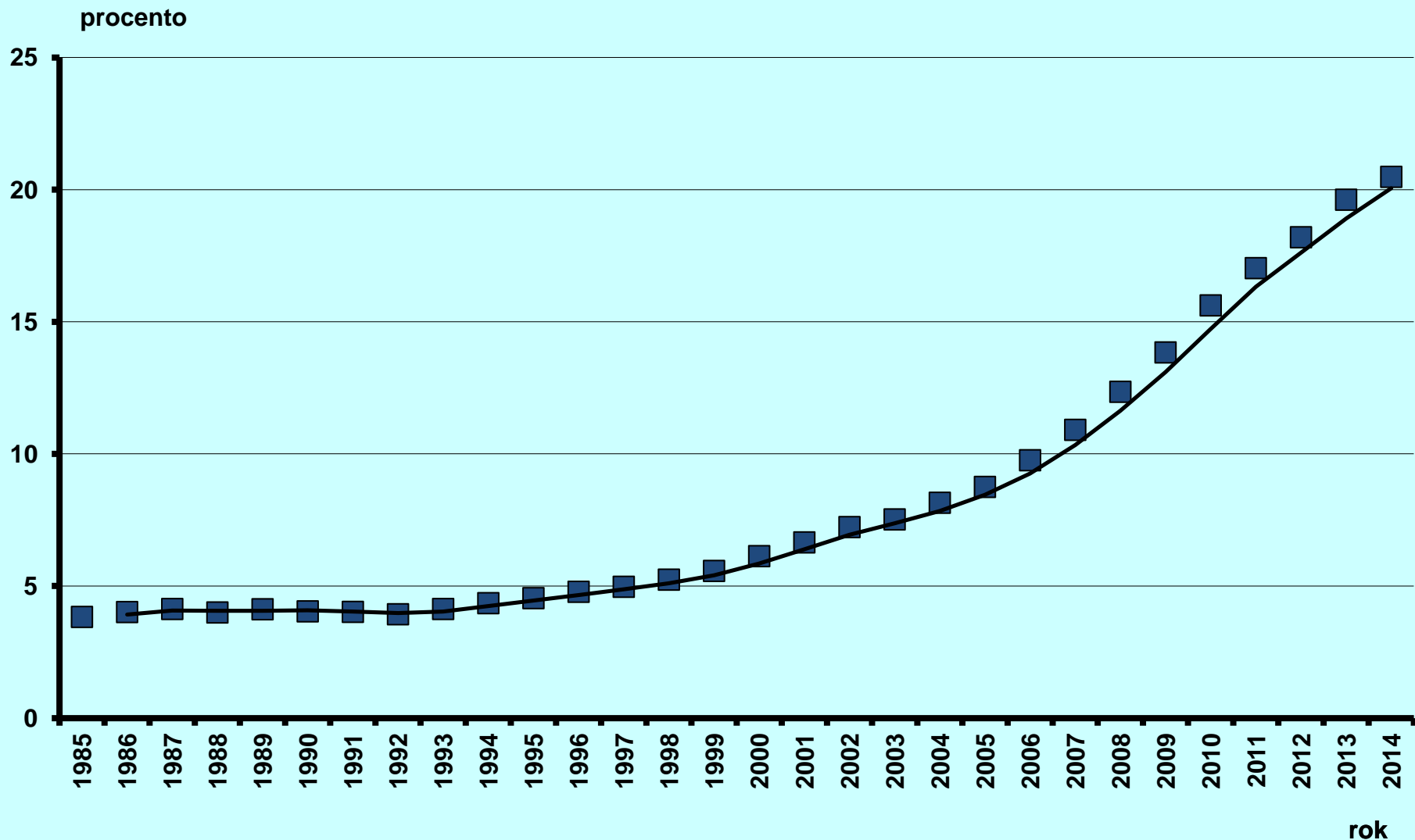
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2014



Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2014: screening



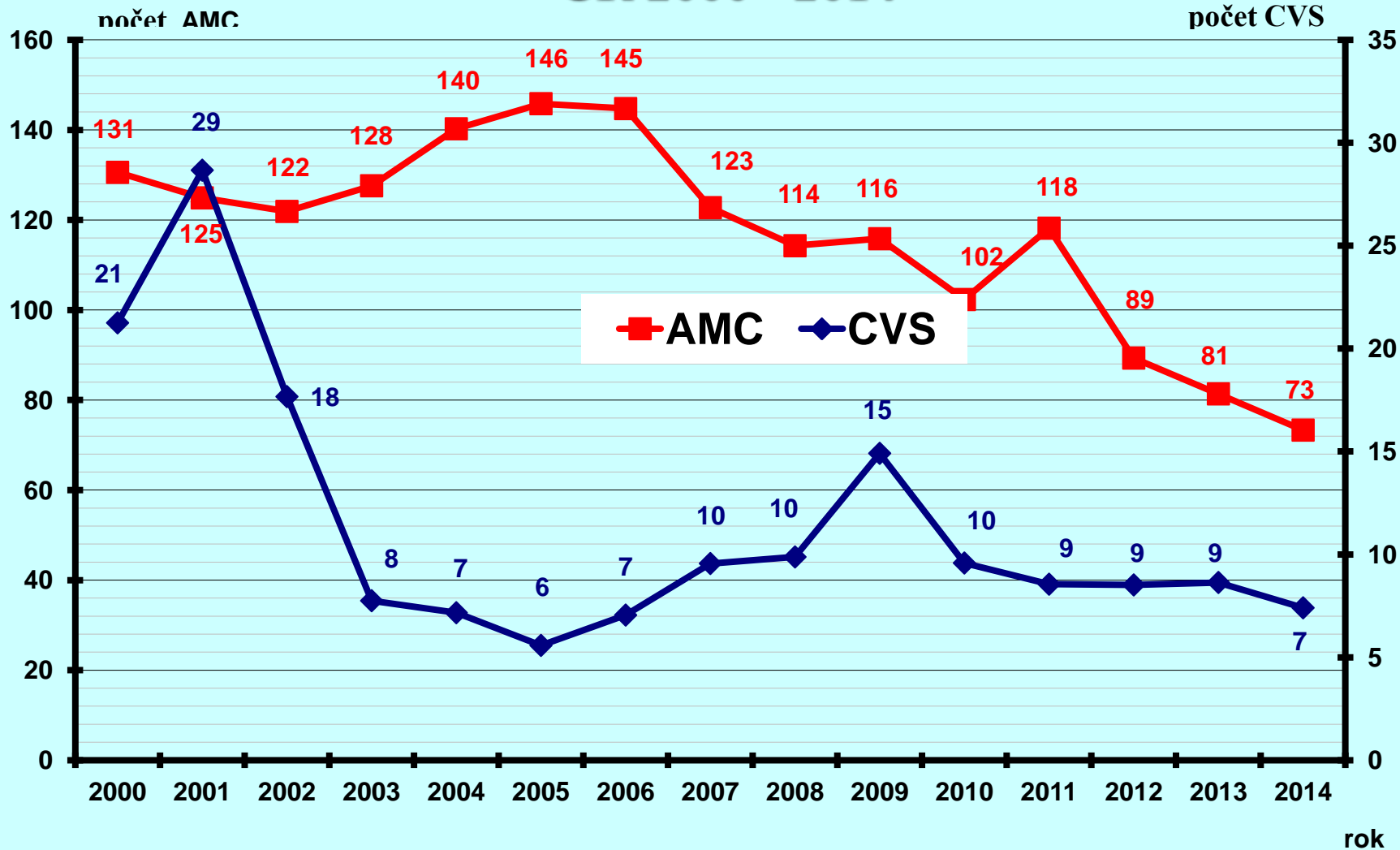
Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2014



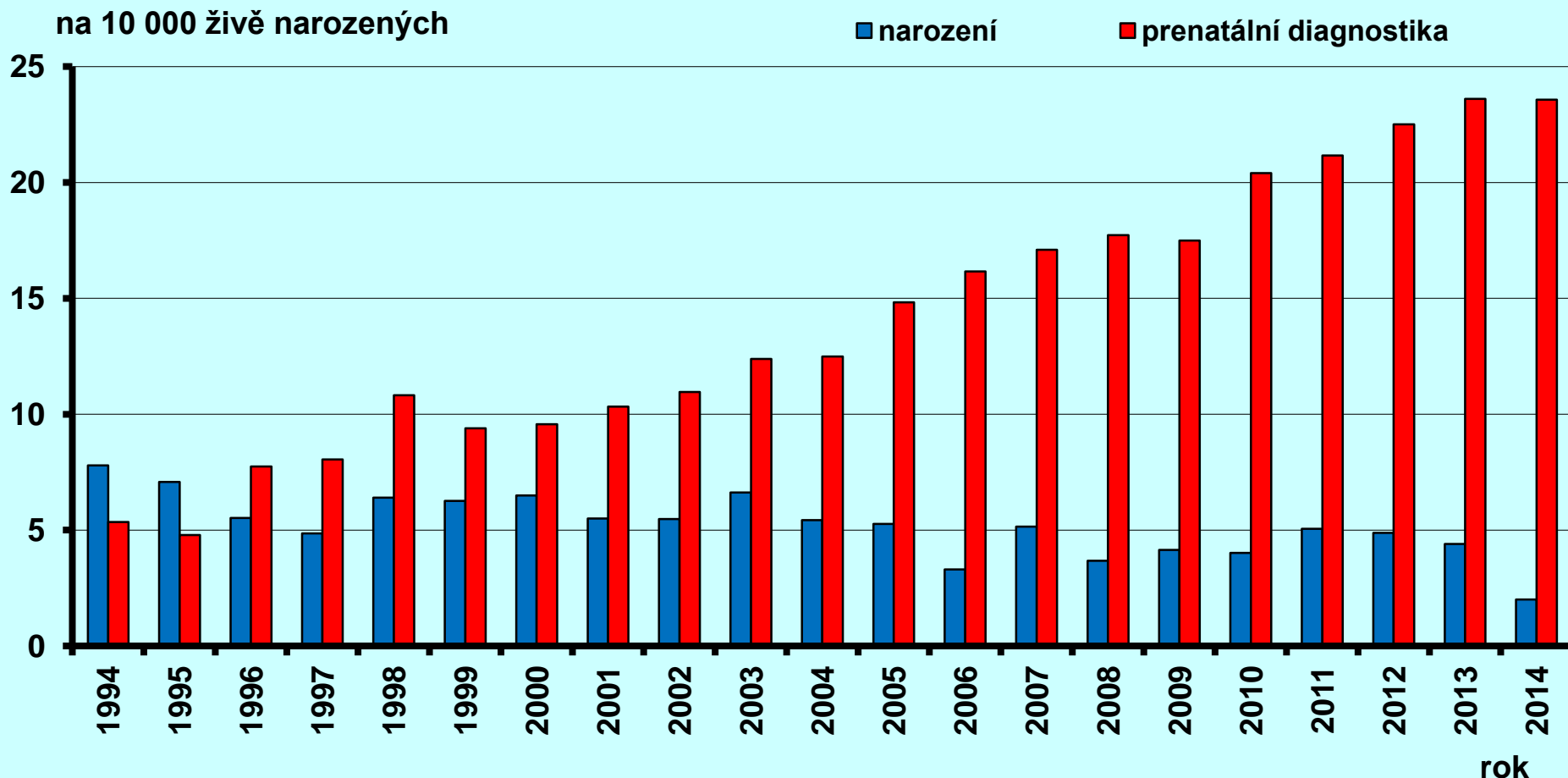
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2014 podle věku těhotné ženy



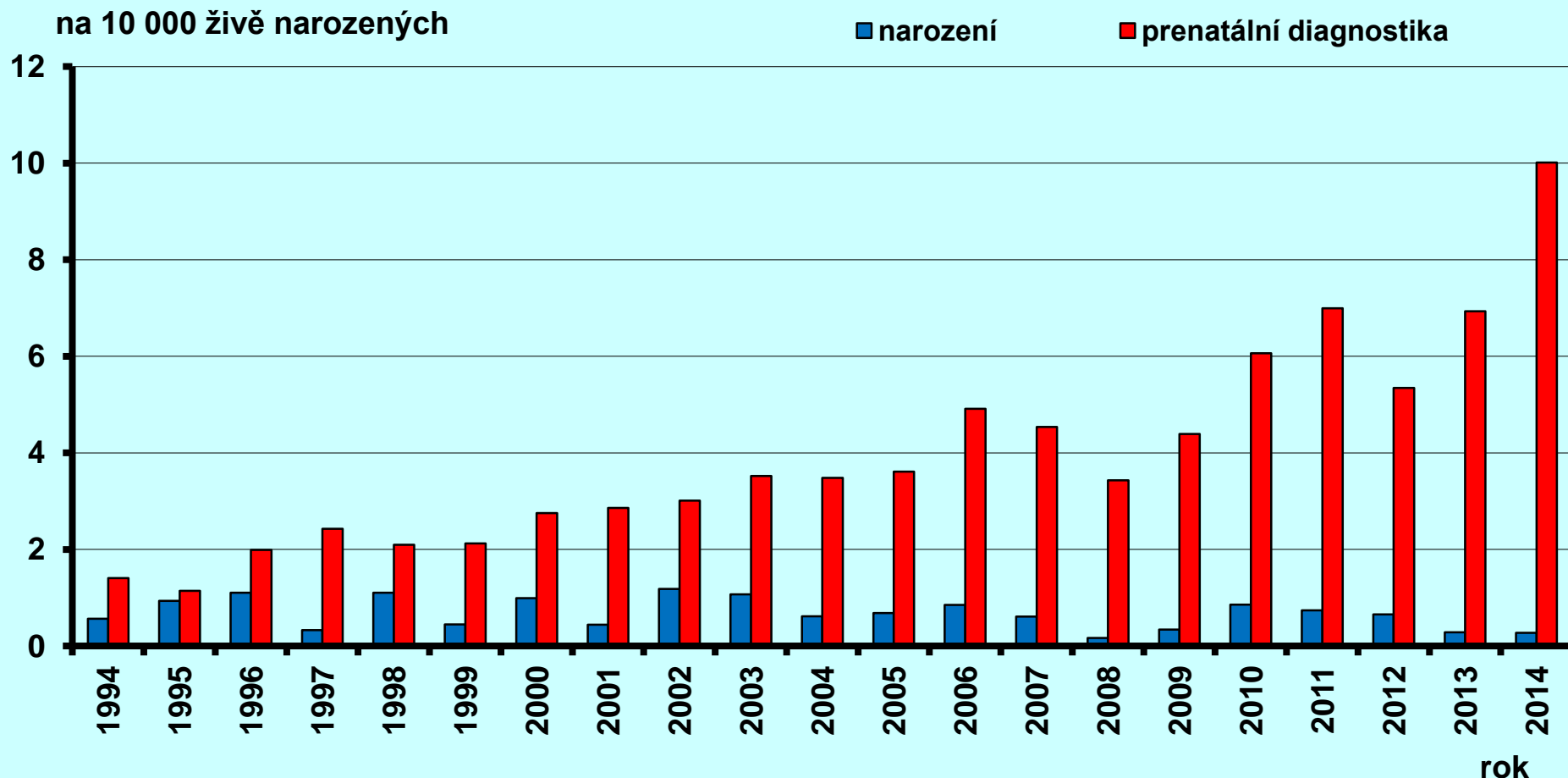
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2014



Downův syndrom v České republice, 1994 - 2014



Edwardsův syndrom v České republice, 1994 - 2014

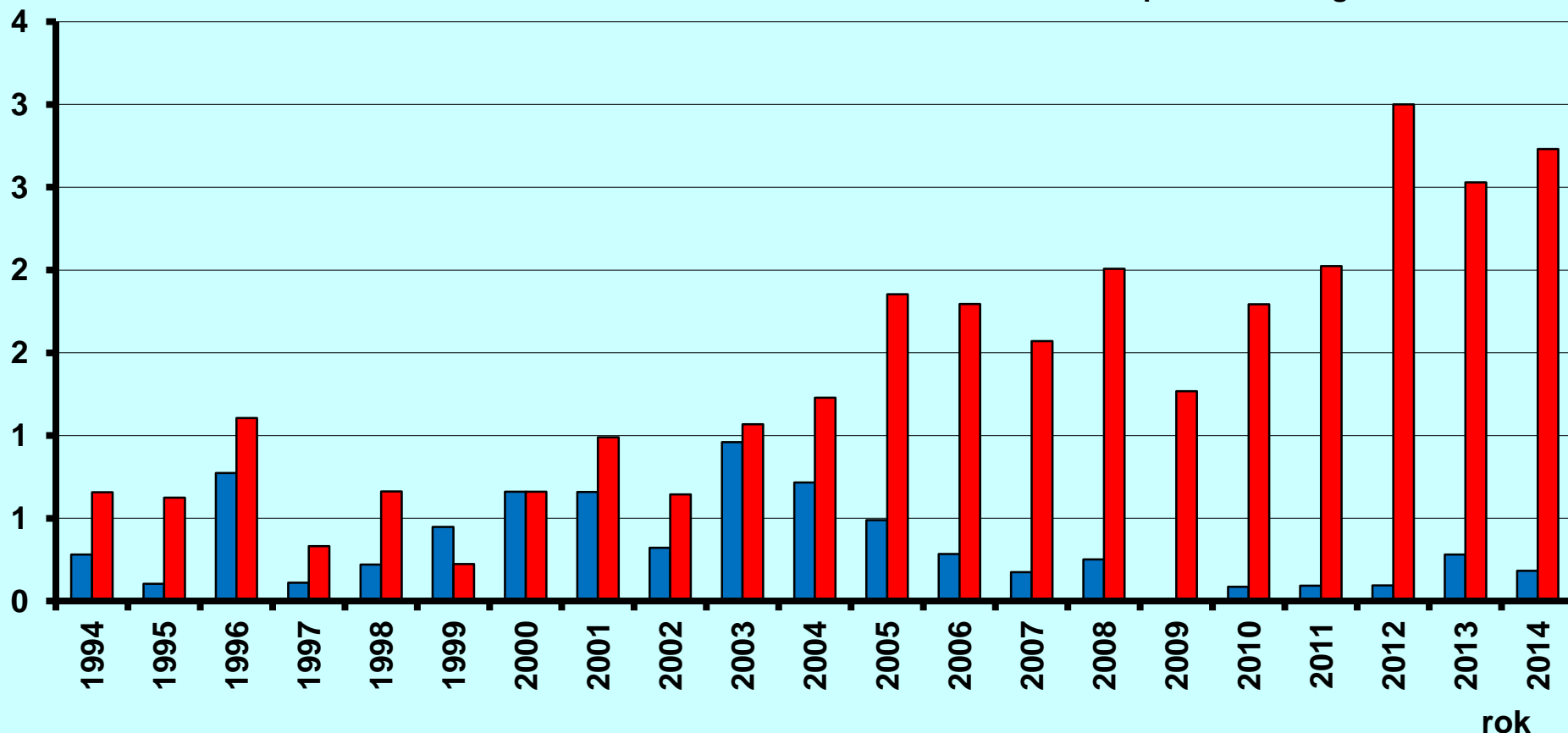


Patauův syndrom v České republice, 1994 - 2014

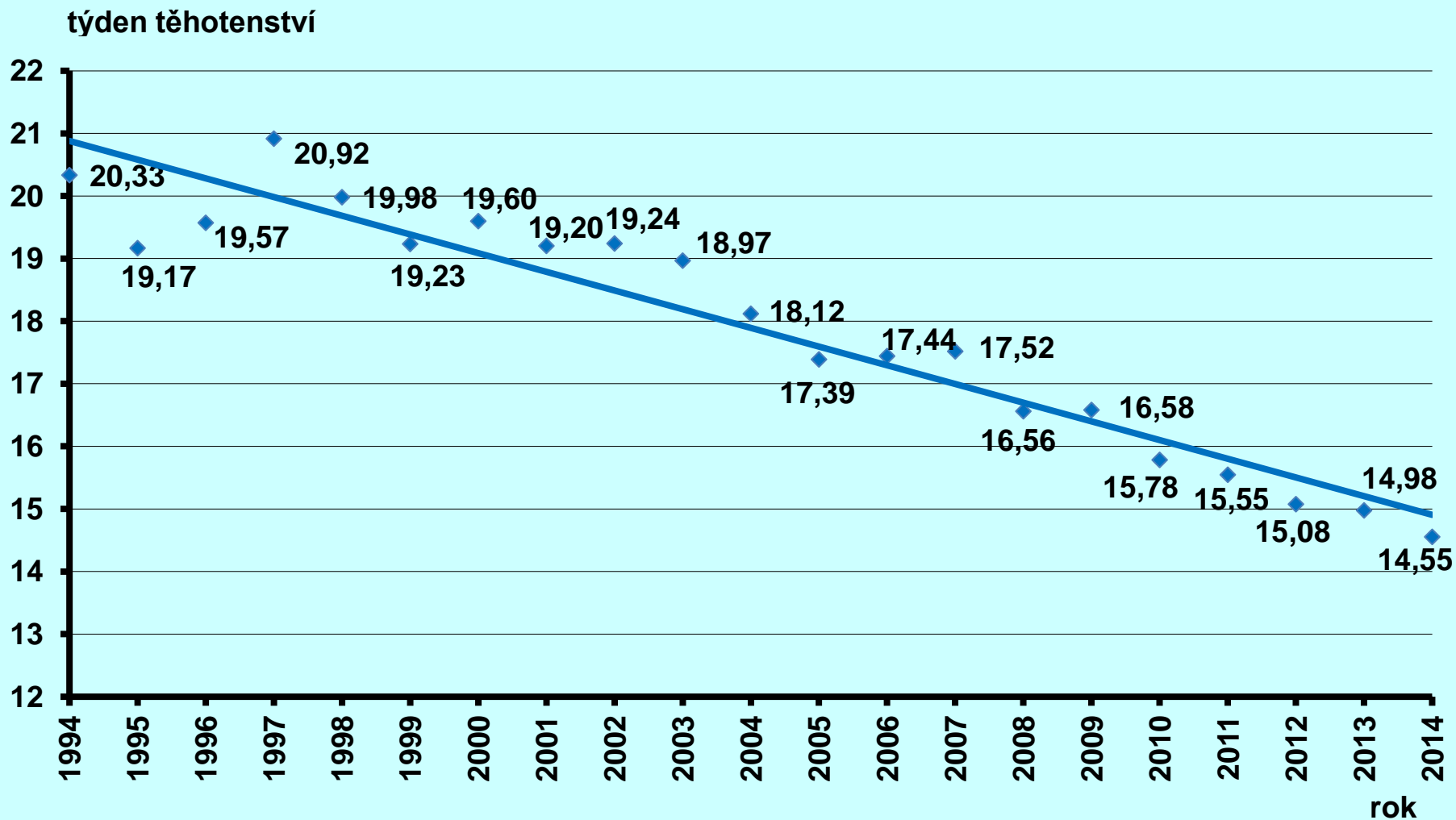
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatalní diagnostika

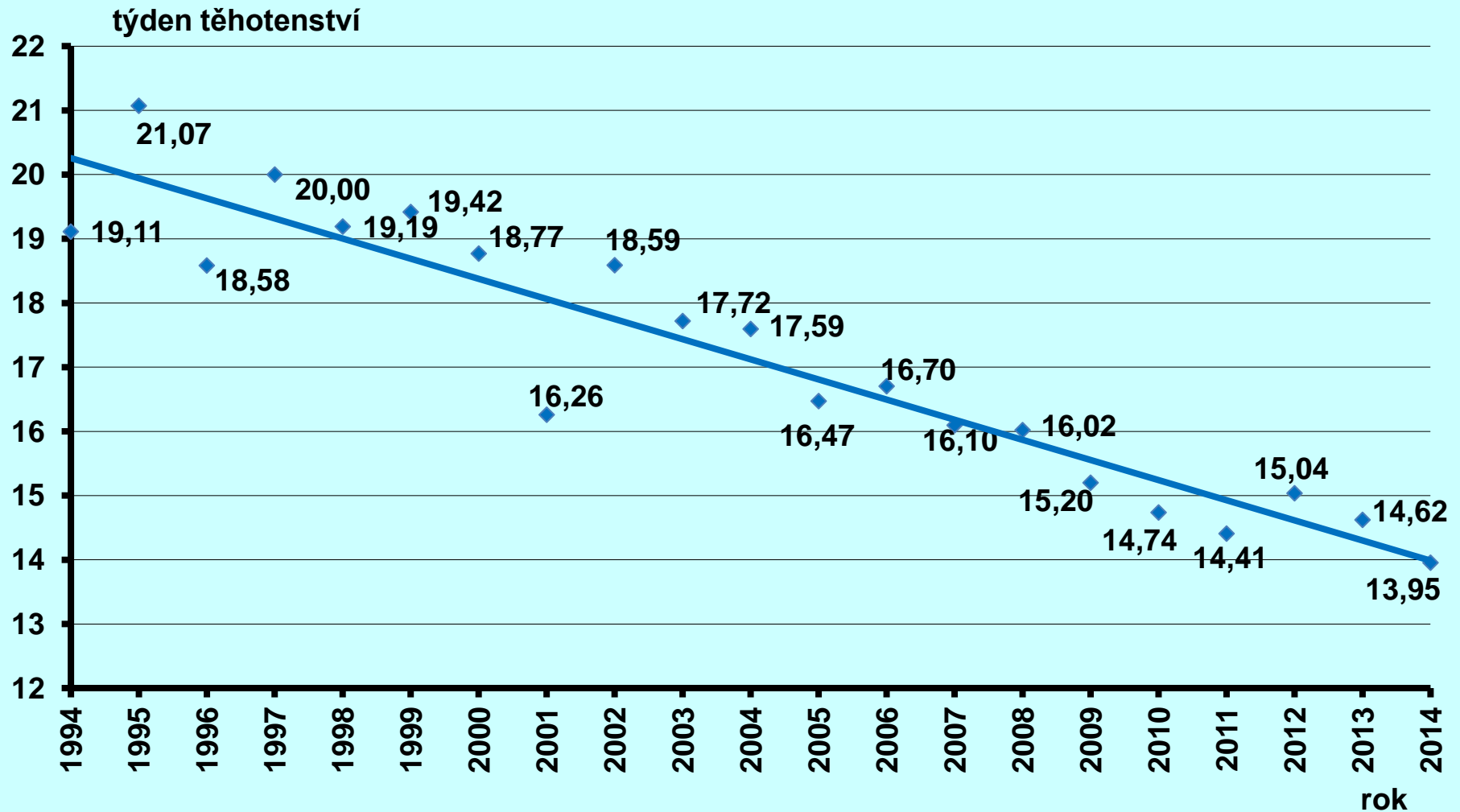


Downův syndrom v České republice, 1994 – 2014, týden těhotenství při diagnóze



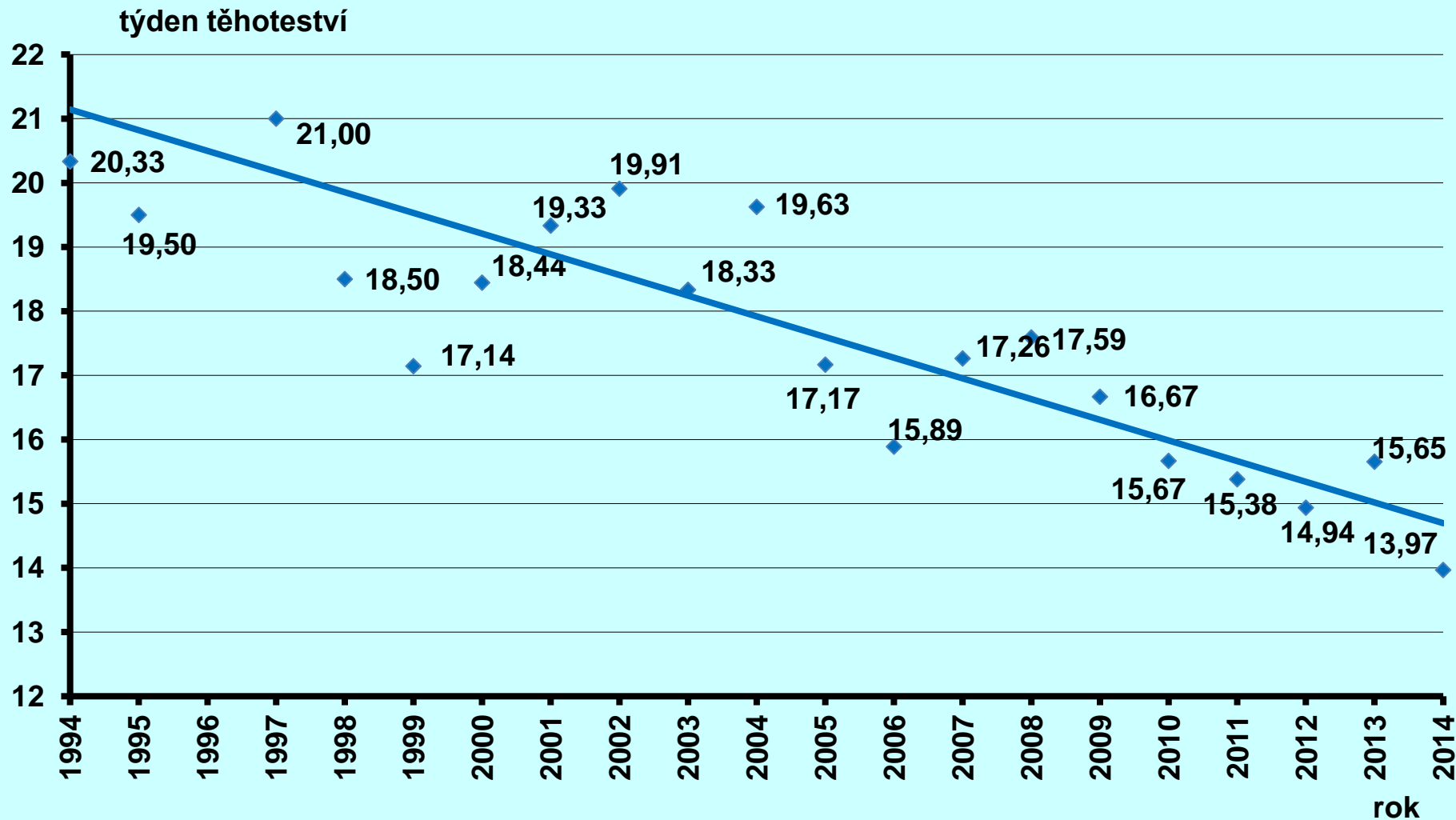
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2014

týden těhotenství při diagnóze

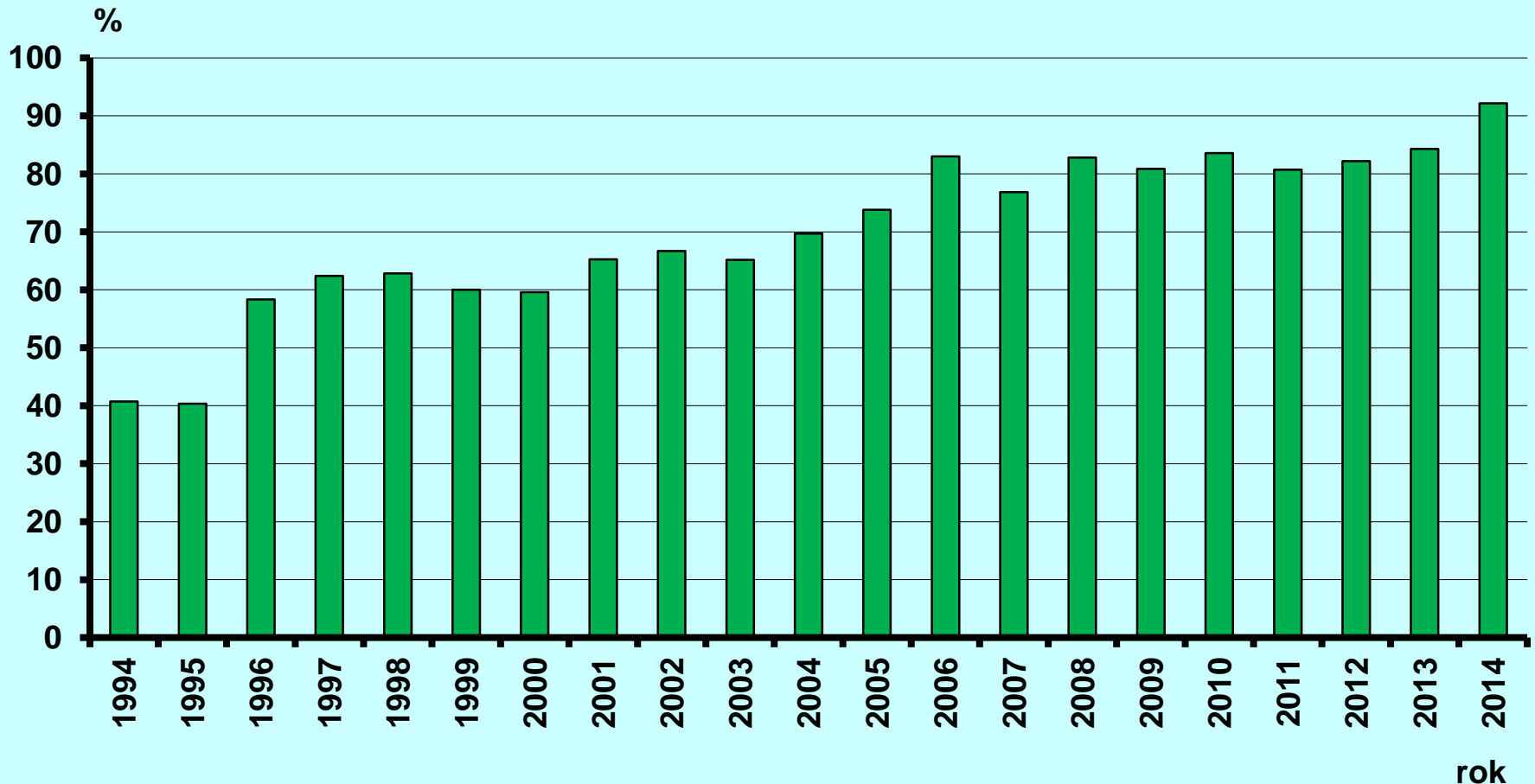


Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2014

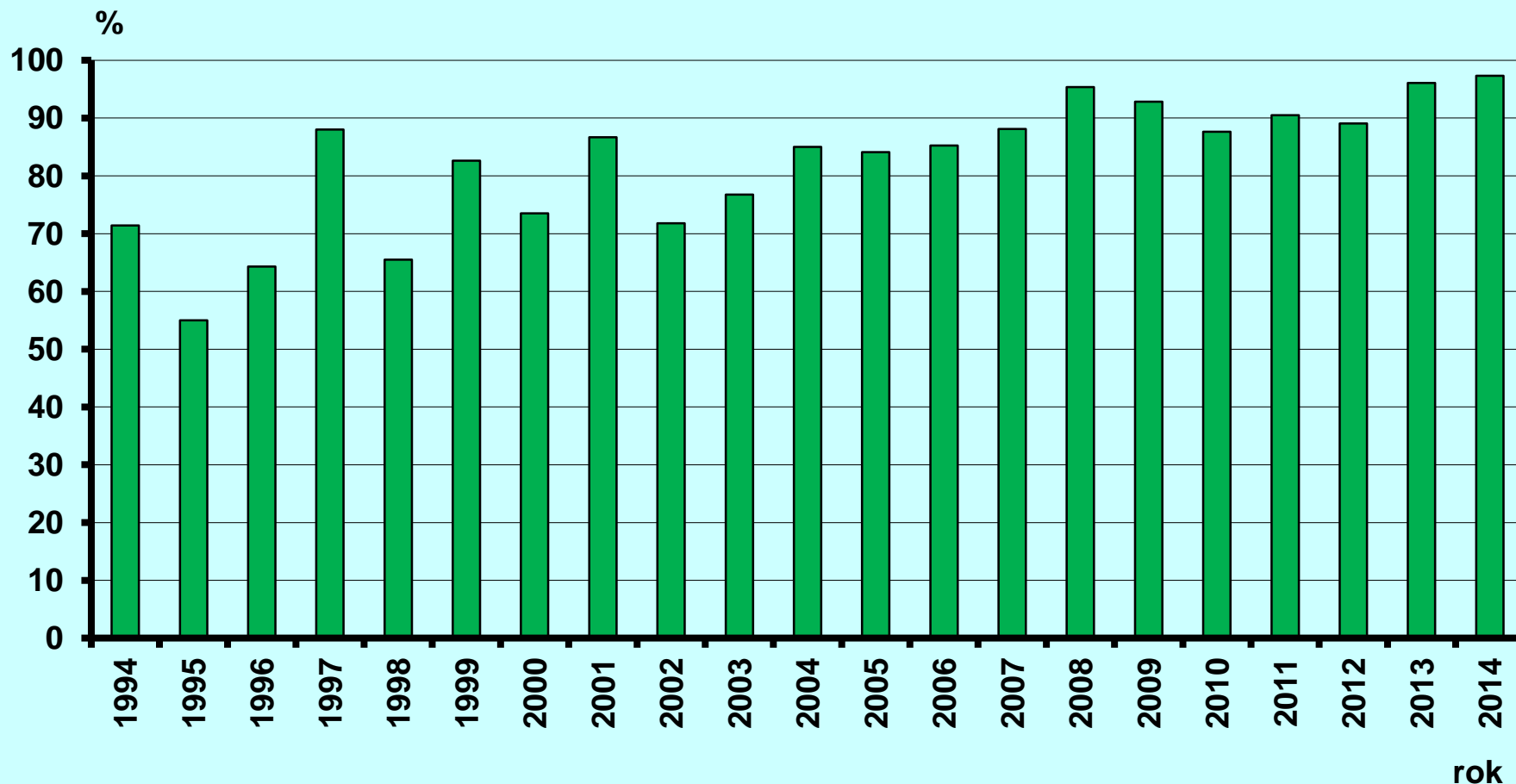
týden těhotenství při diagnóze



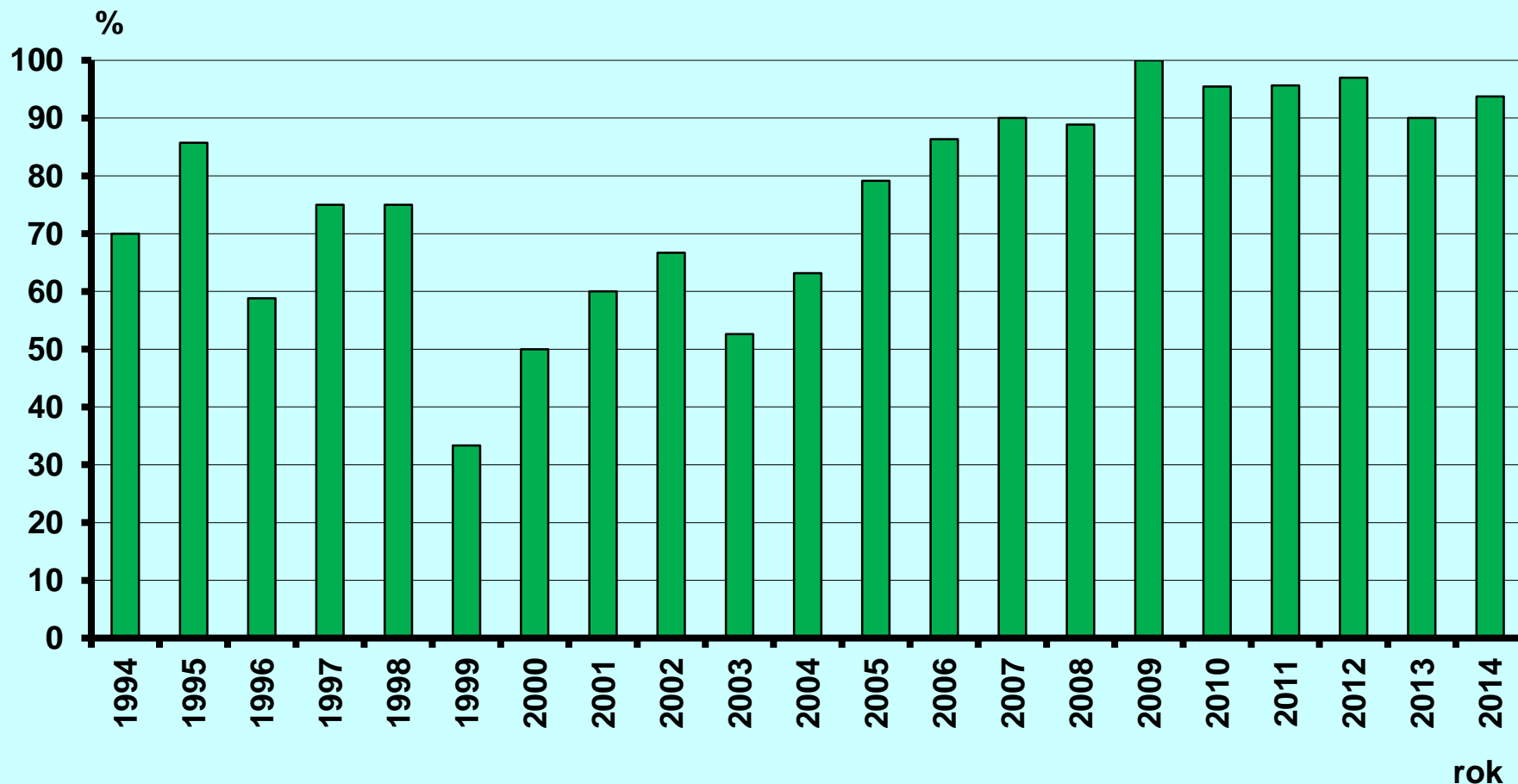
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2014, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2014, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2014, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Závěry:

Zvyšující se počty chromozomálních aneuploidií – Downův, Edwardsův a Patauův syndrom jsou dány především zvyšujícím se podílem rodičích žen nad 35 let věku.

Na nárůstu se určitou měrou podílí i přesun řady výkonů prenatální diagnostiky do časnějších fází gravidity.

Zvýšení podílu prvotrimestrálního screeningu vede ke zlepšení prenatálního zachytu těchto diagnóz při současném snížení počtu provedených výkonů invazivní prenatální diagnostiky.

Na závěr by autoři rádi poděkovali všem spolupracovníkům, kteří se účastní sběru dat nezbytných pro celorepublikovou evidenci údajů o vrozených vadách a jejich prenatální diagnostice, bez jejichž trpělivé a spolehlivé práce by nemohlo vzniknout toto zpracování.

Děkuji za pozornost

XXVI. Izakovičov memoriál,
30. 9. – 2. 10. 2015, Zemplínska Šírava 1

<http://www.vrozene-vady.cz>

