

# Prenatální diagnostika v roce 2008 – předběžné výsledky

V. Gregor<sup>1</sup>, A. Šípek<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

<sup>2</sup> 3.Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

Pracovní den Společnosti lékařské genetiky  
České lékařské společnosti J. E. Purkyně  
8. Kaprasův den: Klinická genetiká  
18. března 2009, Lékařský dům, Praha 2, Sokolská 31

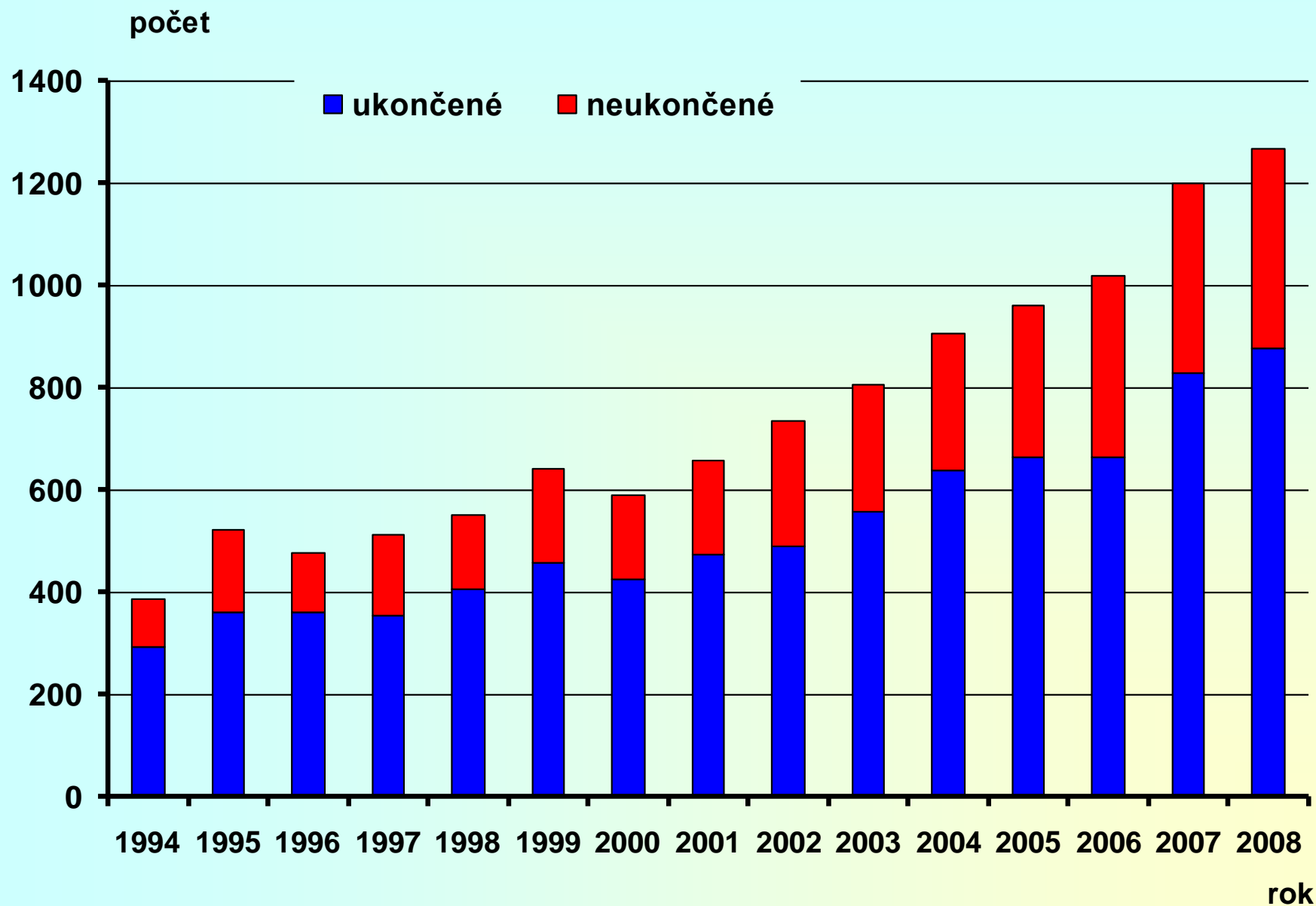


<http://www.vrozene-vady.cz>

## **Materiál a metodika:**

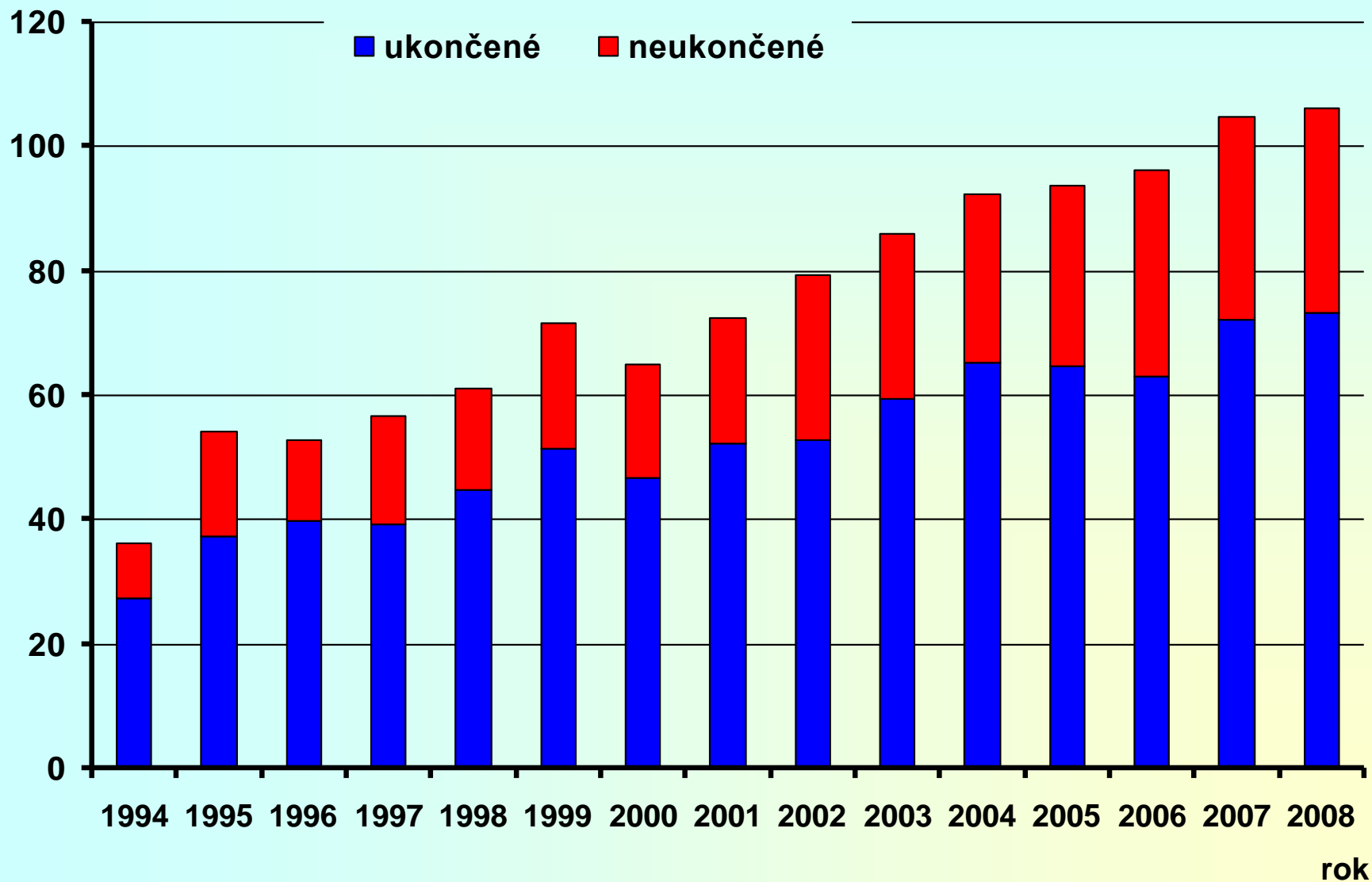
- Zdrojem dat byl materiál získaný z pracovišť lékařské genetiky – **vrozené vady zjištěné při prenatální diagnostice**
- 23 cytogenetických laboratoří
- 34 ambulancí klinické genetiky

# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2008

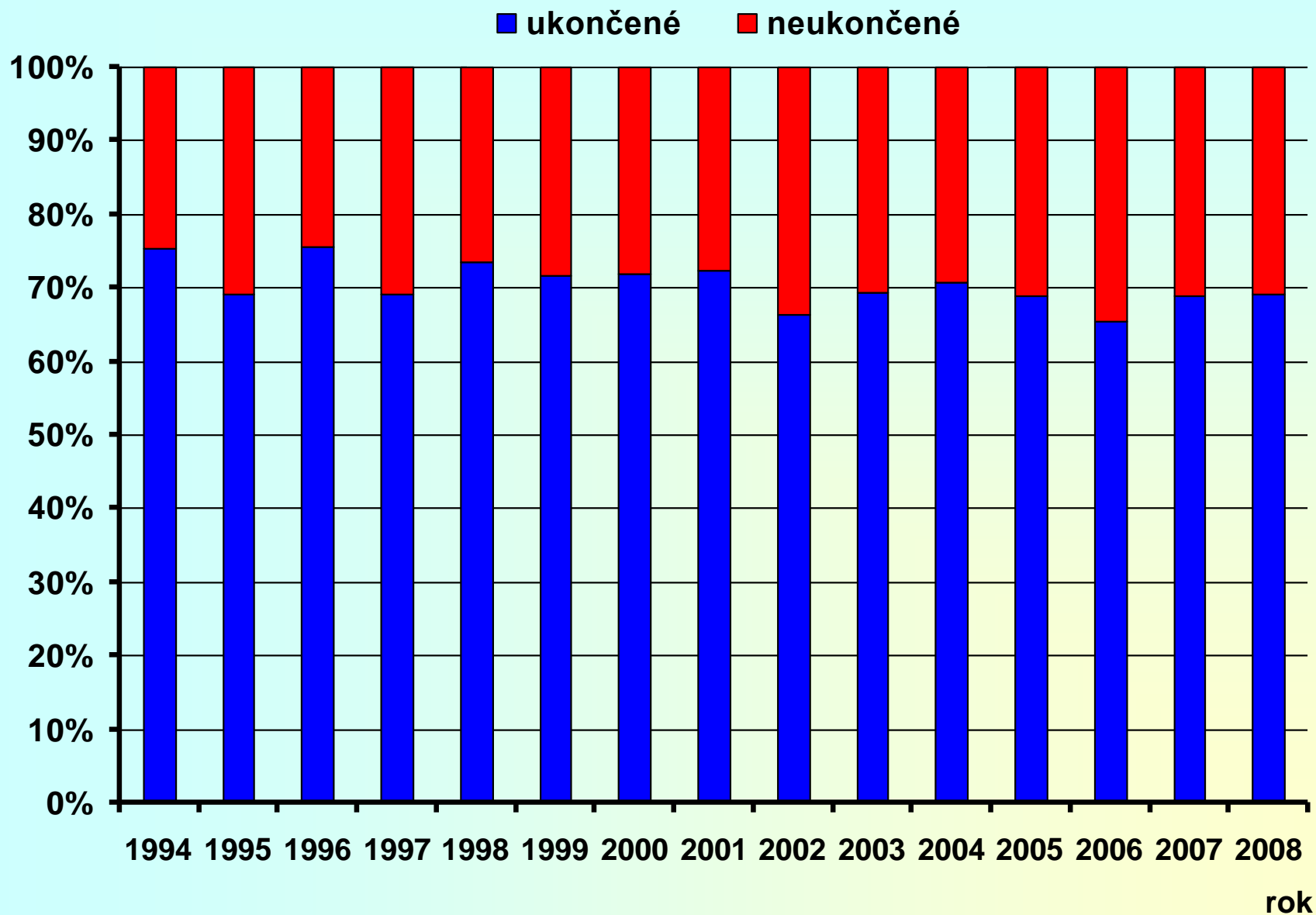


# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2008

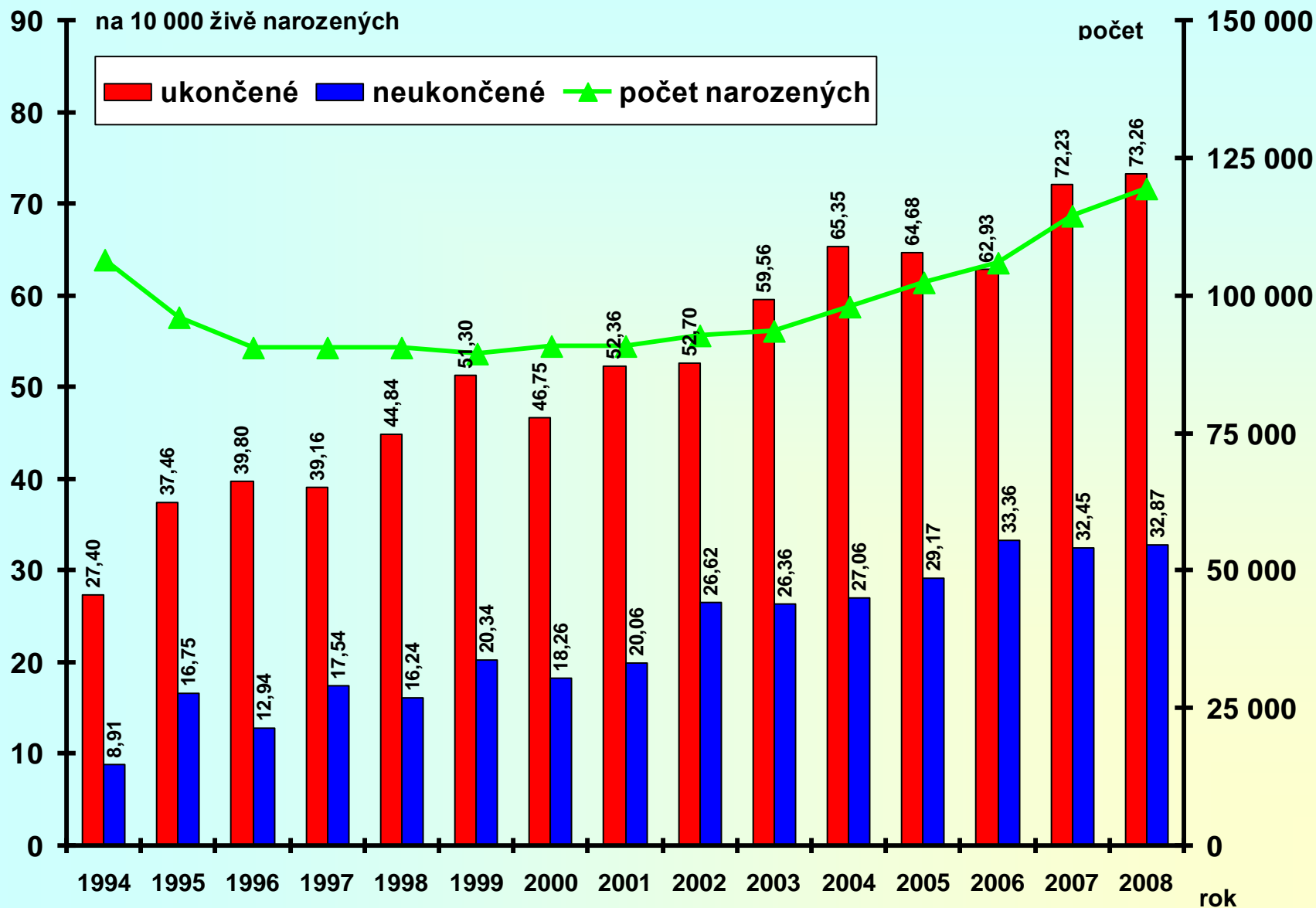
na 10 000 živě narozených



# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2008

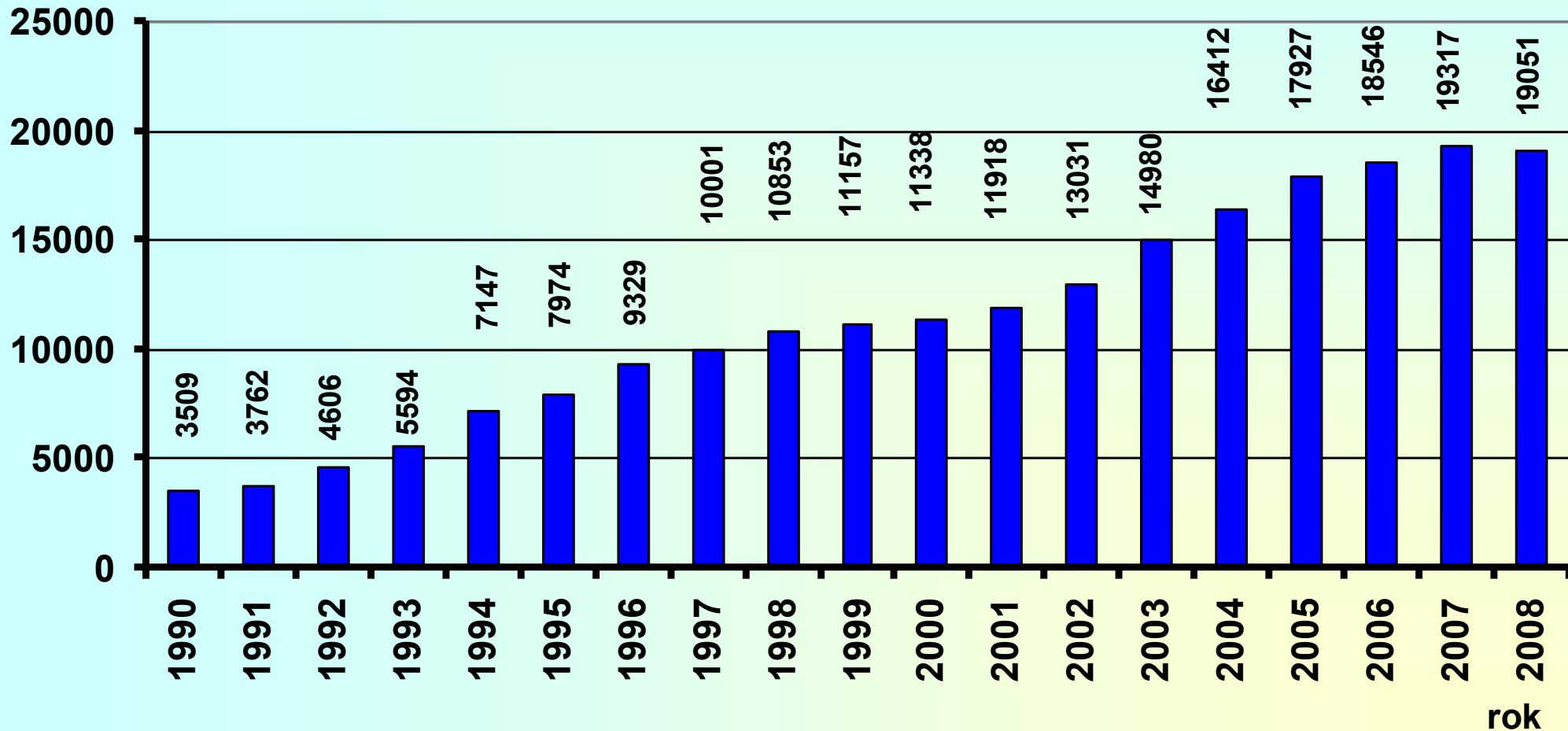


# Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2008



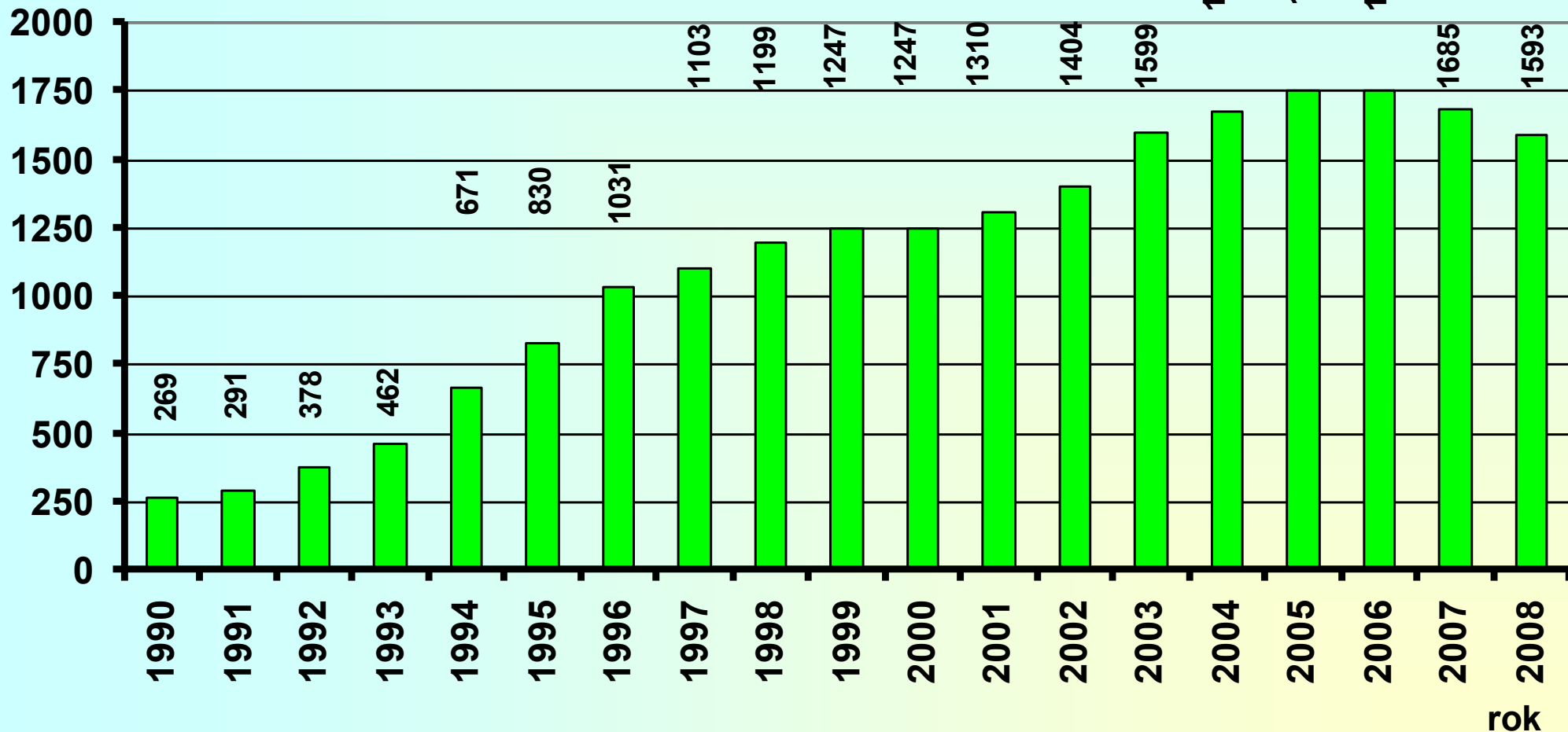
# Invazivní prenatální diagnostika v ČR, 1990 - 2008

počet



# Invazivní prenatální diagnostika v ČR, 1990 - 2008

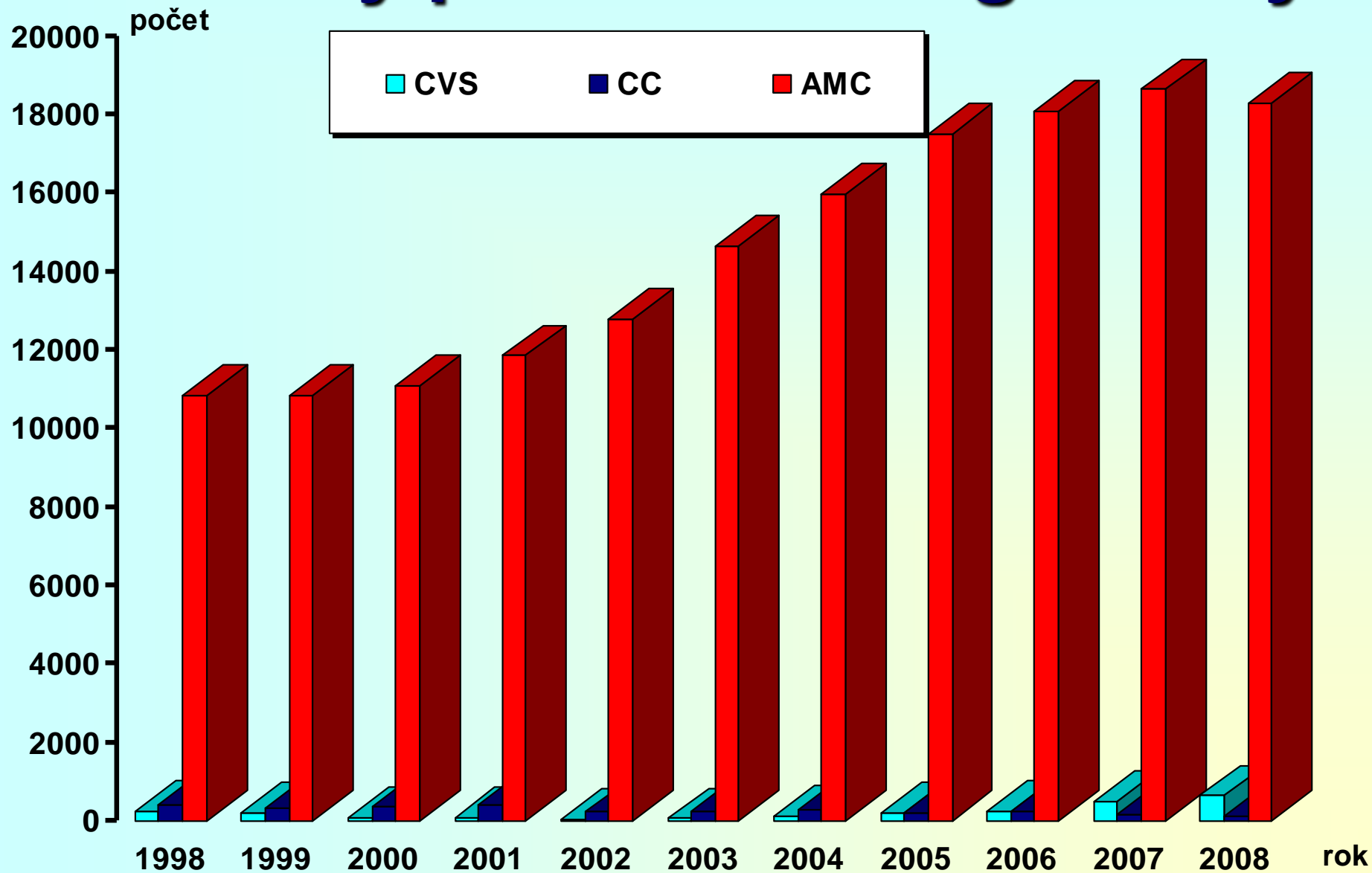
na 10 000 živě narozených



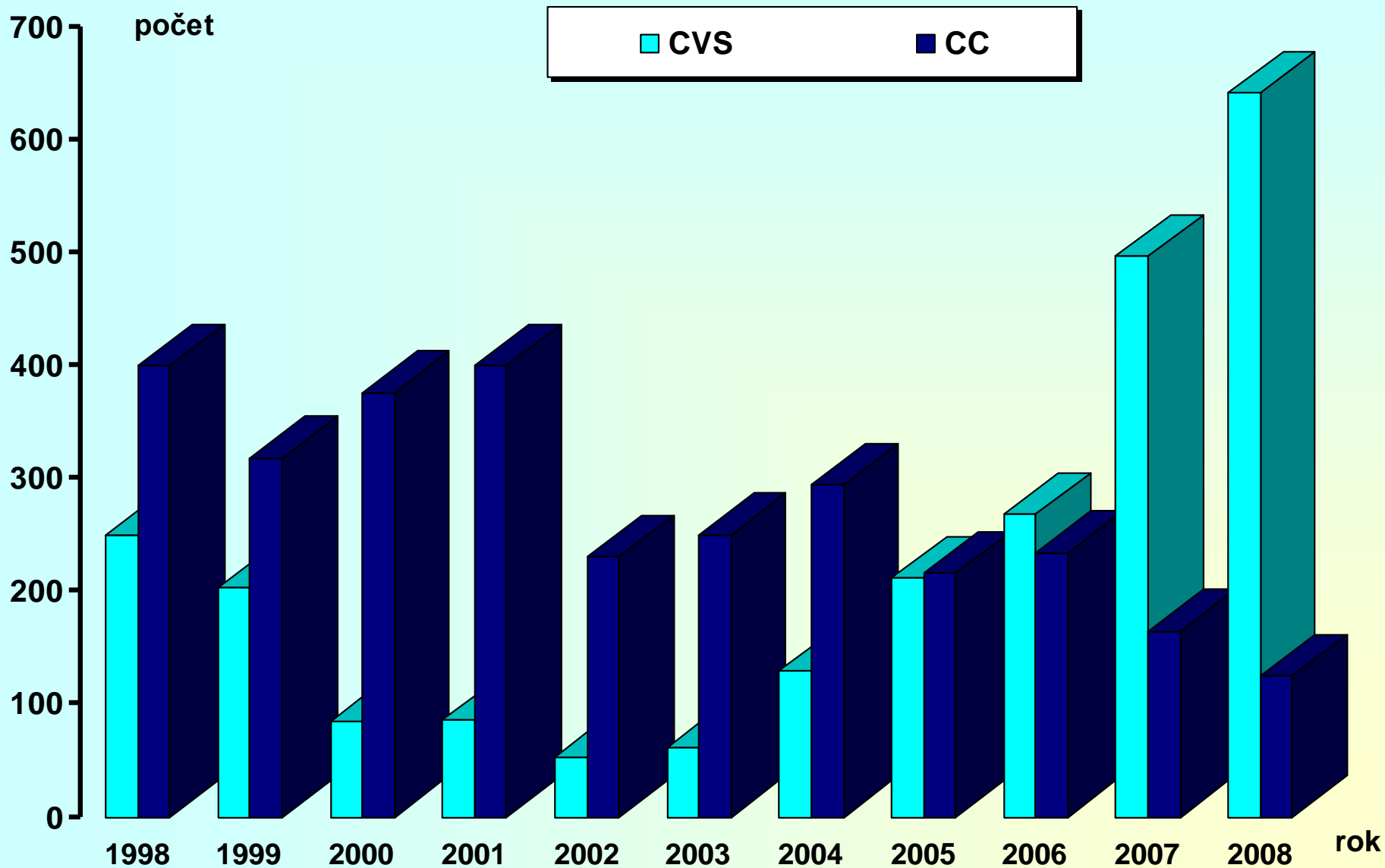
rok



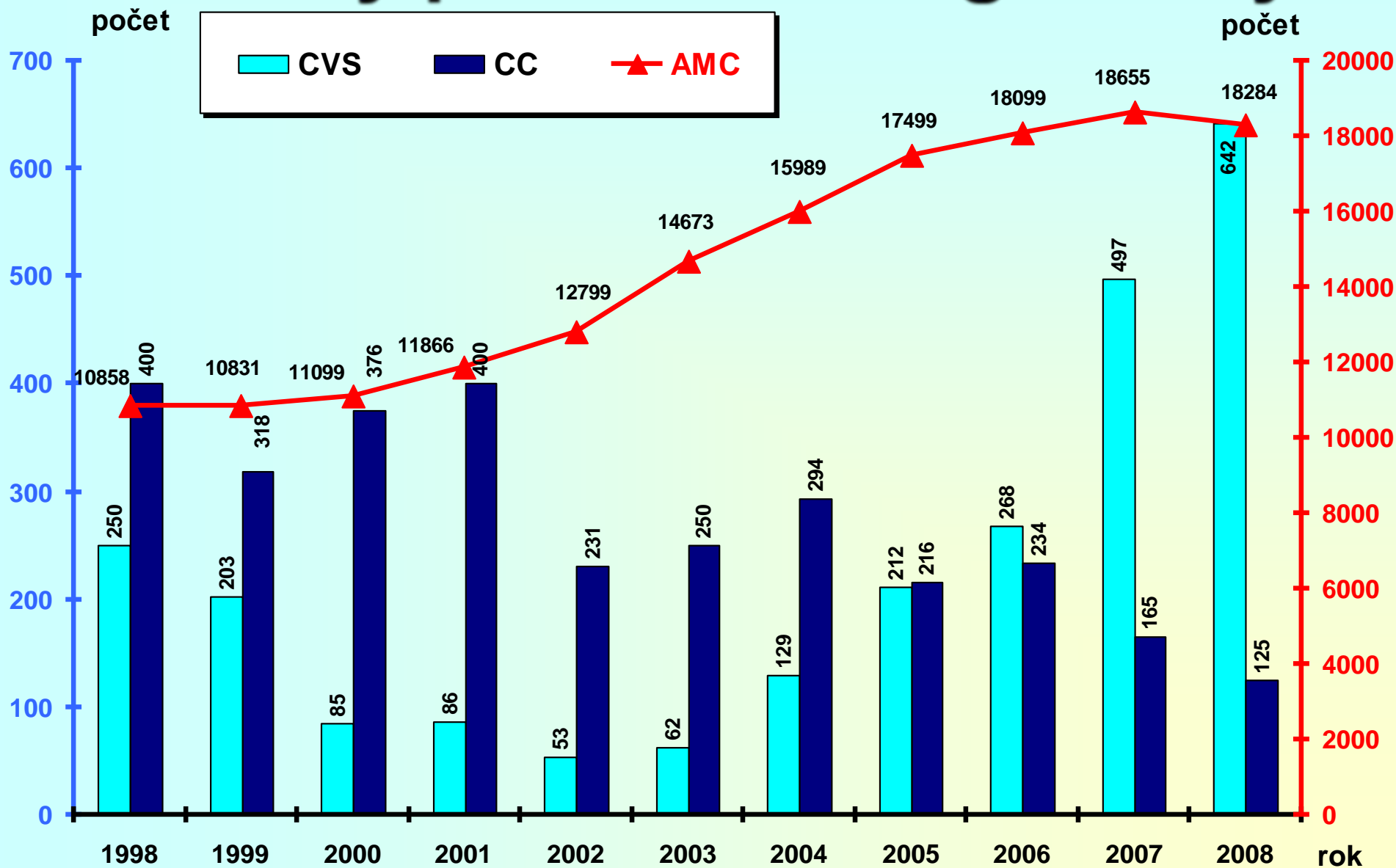
# Metody prenatální diagnostiky



# Metody prenatální diagnostiky



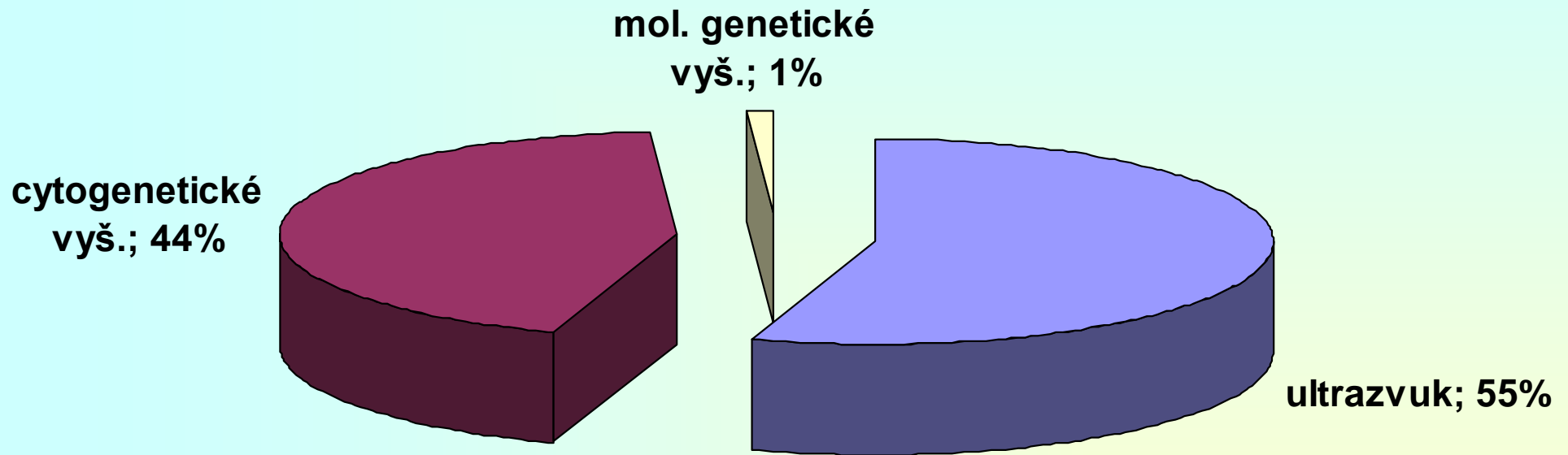
# Metody prenatální diagnostiky



<b>Vrozené vady 1</b>	<b>2008</b>	<b>2008</b>	<b>2008</b>
	<b>ukončené</b>	<b>neukončené</b>	<b>celkem</b>
anencefalie	22	0	22
encefalokéla	14	1	15
hydrocefalus	28	6	34
spina bifida	36	4	40
jiné vady CNS	23	11	34
srdeční vady	75 + 48	41	116 + 48
VV dých.soust.	17	6	23
rozštěp rtu/patra	20	29	49
ageneze (hypopl.) ledvin	17	8	25
cystické ledviny	21	16	37
hydronefróza	4	34	38
jiné vady močového traktu	7	9	16

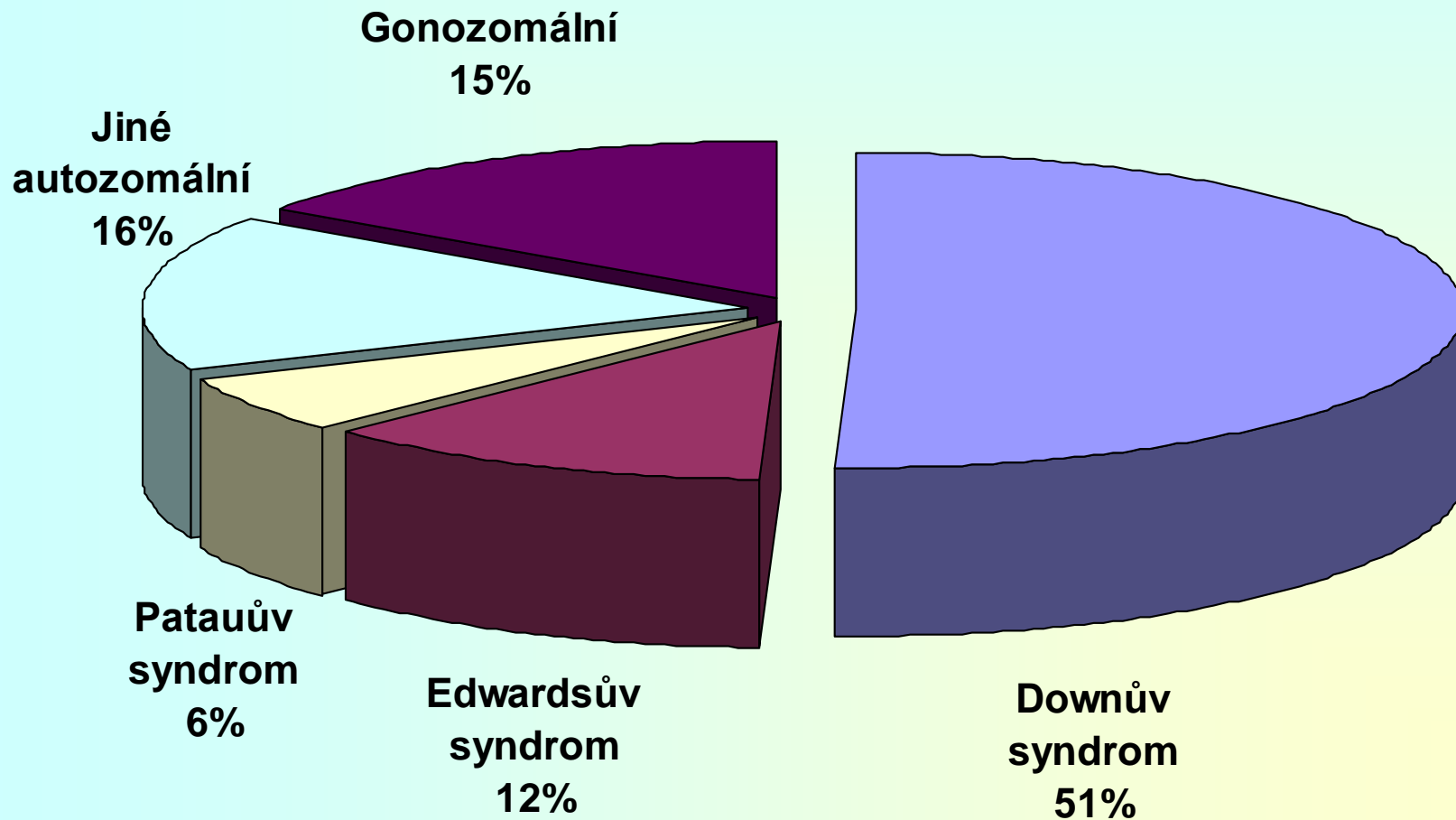
	<b>2008</b>	<b>2008</b>	<b>2008</b>
<b>Vrozené vady 2</b>	<b>ukončené</b>	<b>neukončené</b>	<b>celkem</b>
redukční def. končetin	26	5	31
jiné vady končetin	4	31	35
osteochondrodysplázie	17	2	19
brániční kýla	8 + 3	6	14 + 3
omfalokéla	16 + 10	4	20 + 10
gastroschíza	24 + 1	6	30 + 1
hydrops fetalis	18	0	18
hygroma colli	9	2	11
mnohočetné vrozené vady	12	3	15
chromosomální aberace	419	139	558
ostatní vrozené vady	39	30	69
<b>Celkem</b>	<b>876</b>	<b>393</b>	<b>1269</b>

# Prenatální diagnostika v roce 2008 – metody diagnostiky



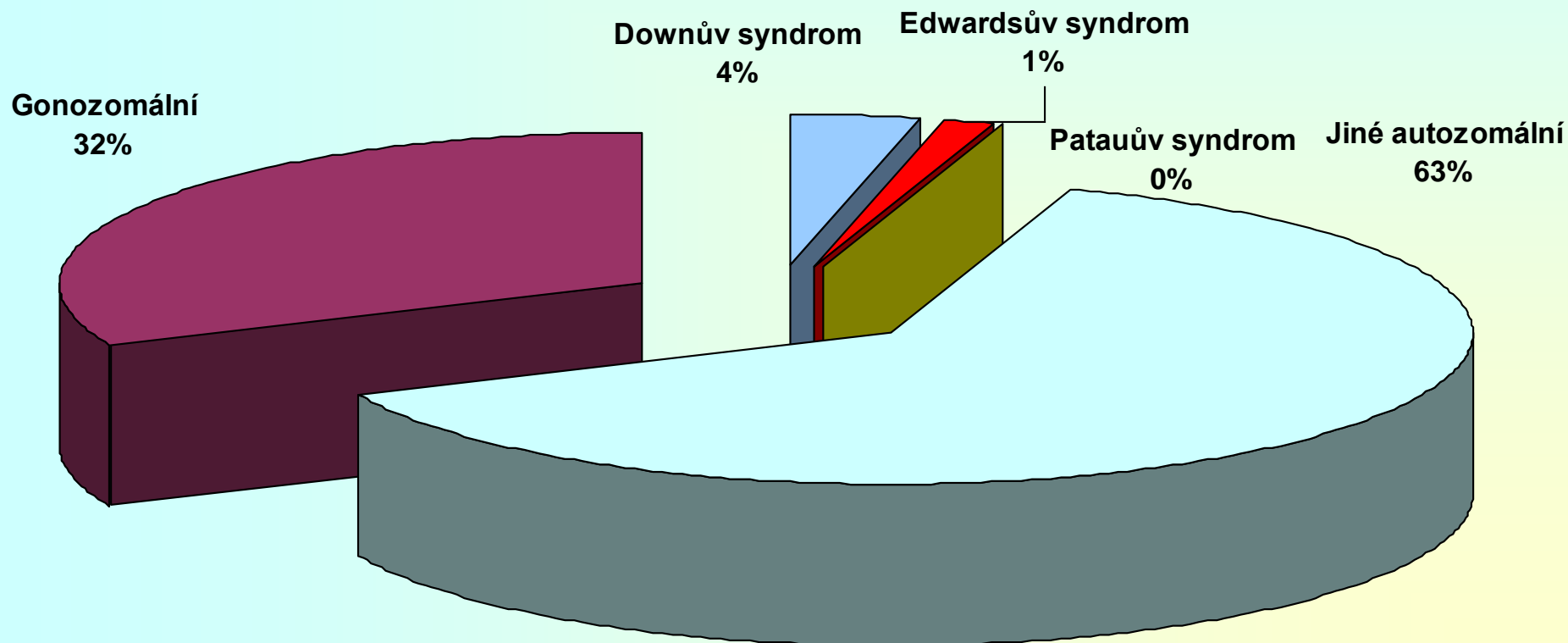
	<b>2008</b>	<b>2008</b>	<b>2008</b>
<b>Aberace</b>	<b>ukončené</b>	<b>neukončené</b>	<b>celkem</b>
Downův syndrom	212	5	217
Edwardsův syndrom	52	2	54
Patauův syndrom	24	0	24
jiné trisomie a derivované chromosomy	24	7	31
marker chromosomy	4	7	11
triploidie a polyploidie	19	1	20
delece (částečné monosomie)	9	3	12
balancované translokace	11	51	62
inverze chromosomů	0	19	19
Turnerův syndrom	47	15	62
syndrom XXX	2	11	13
Klinefelterův syndrom	12	7	19
syndrom XYY	1	5	6
jiné gonosomální aberace	2	6	8
<b>Celkem</b>	<b>419</b>	<b>139</b>	<b>558</b>

# Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2008 - ukončené

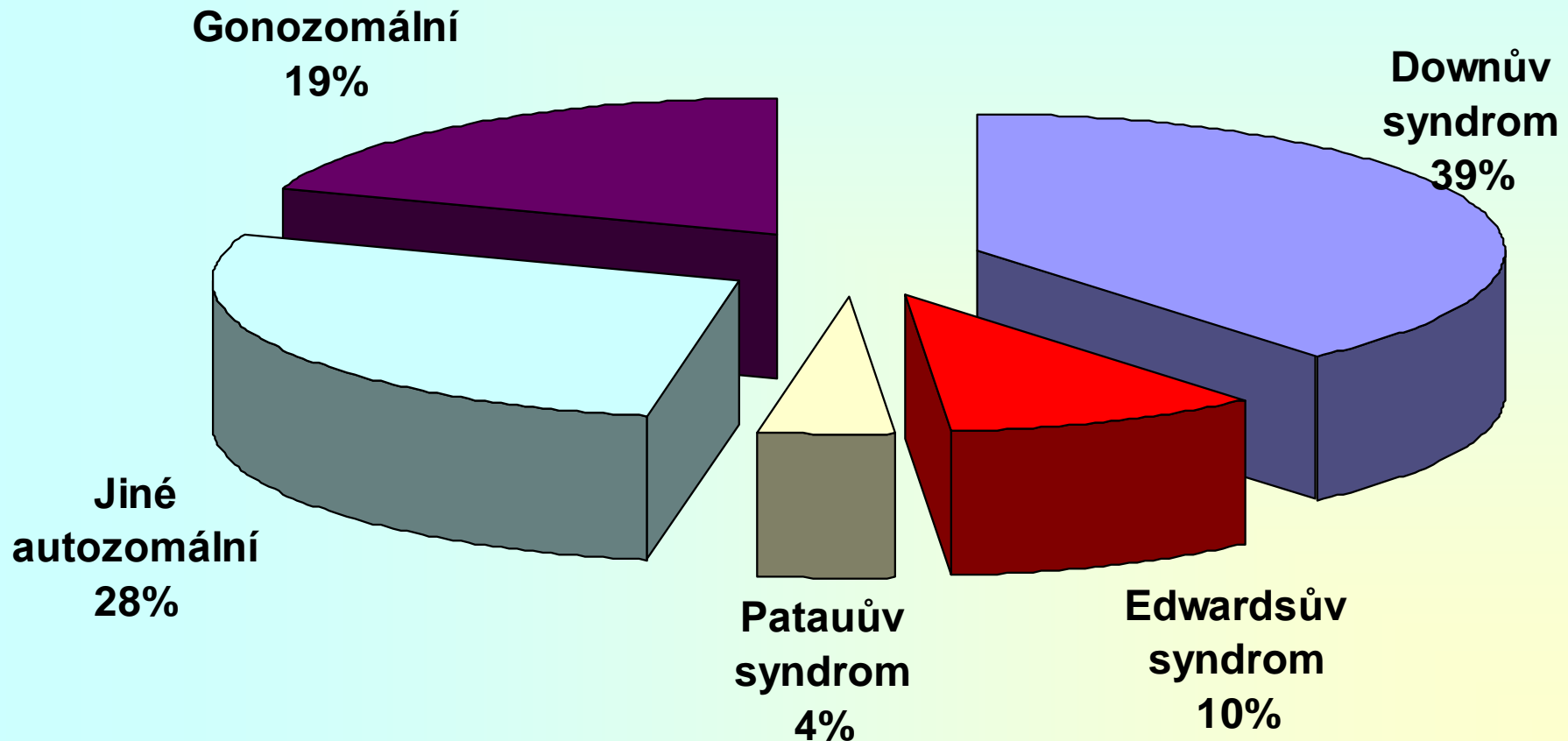




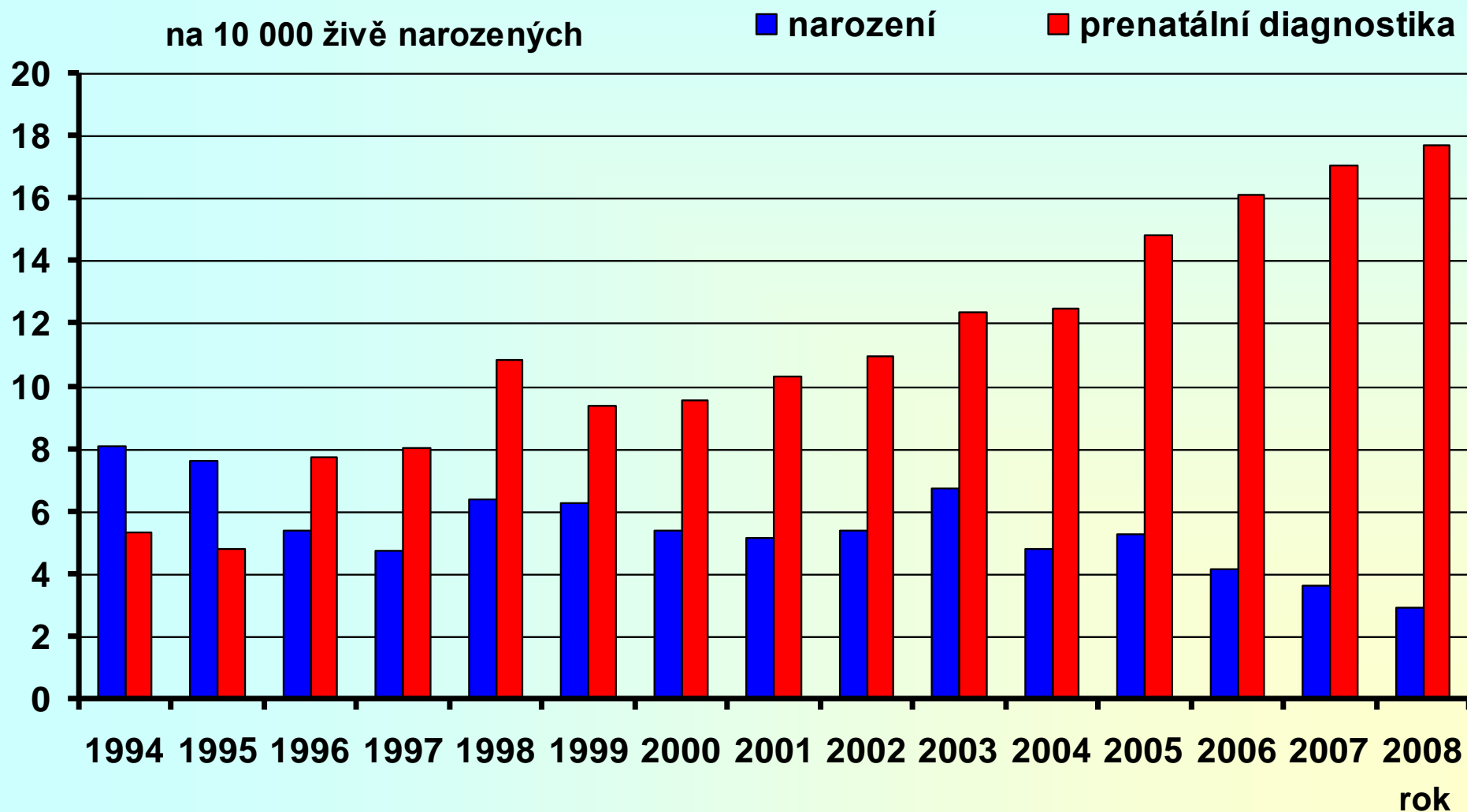
# Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2008 - neukončené



# Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2008 - celkem

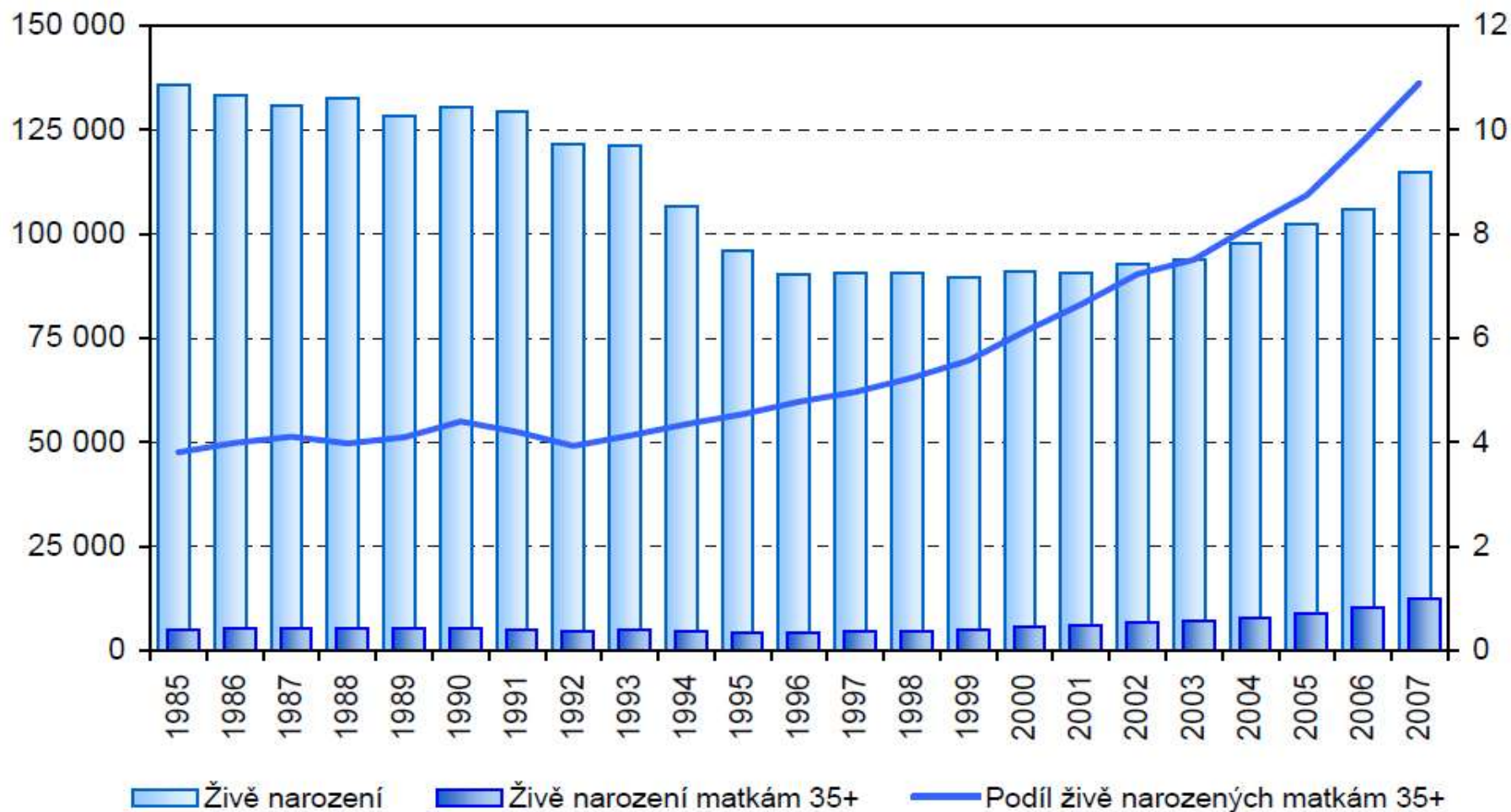


# Incidence Downova syndromu v ČR, 1994 – 2008

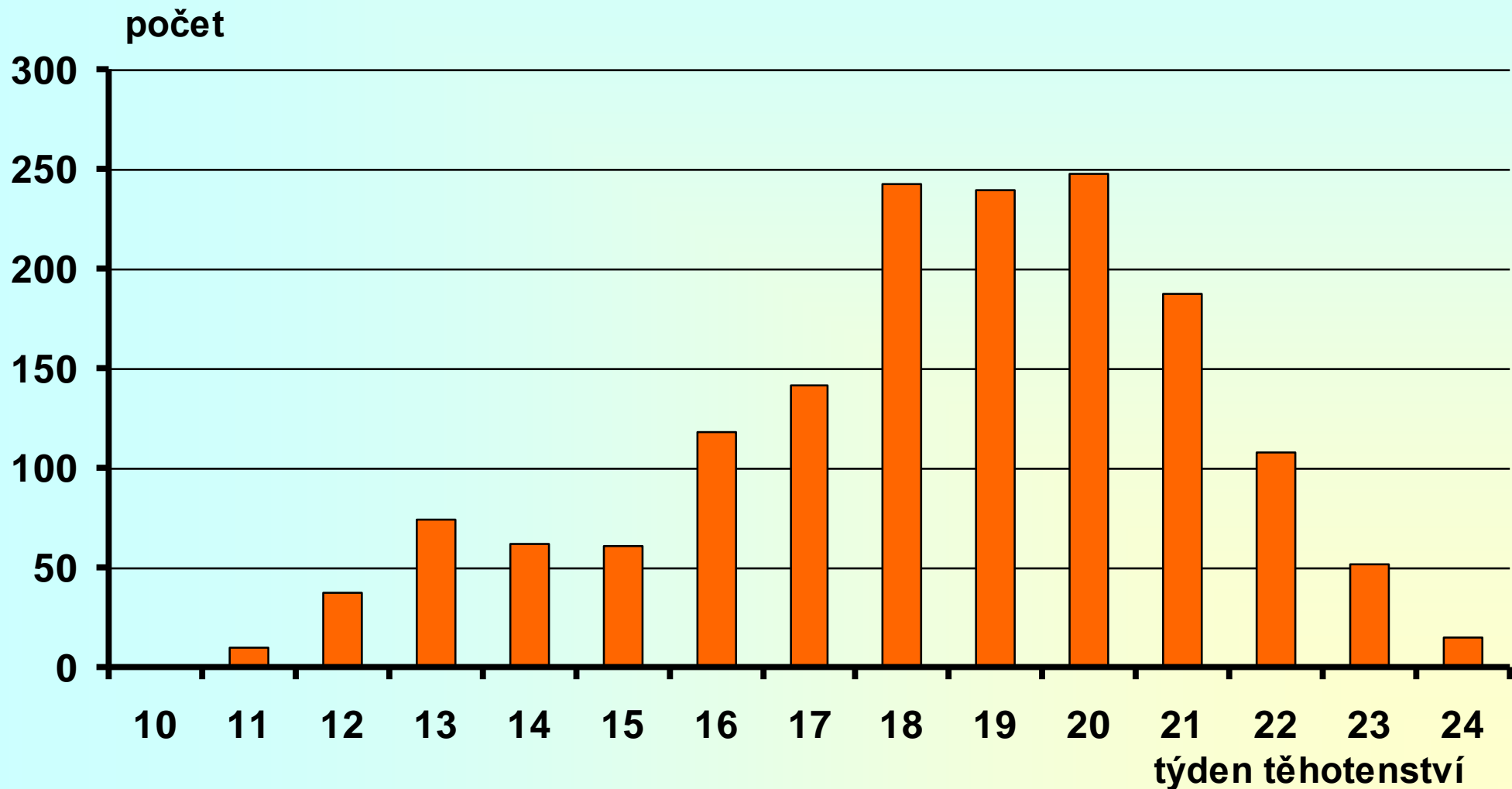


## Vývoj počtu živě narozených, živě narozených matek ve věku 35 + a podílu živě narozených matek ve věku 35 +

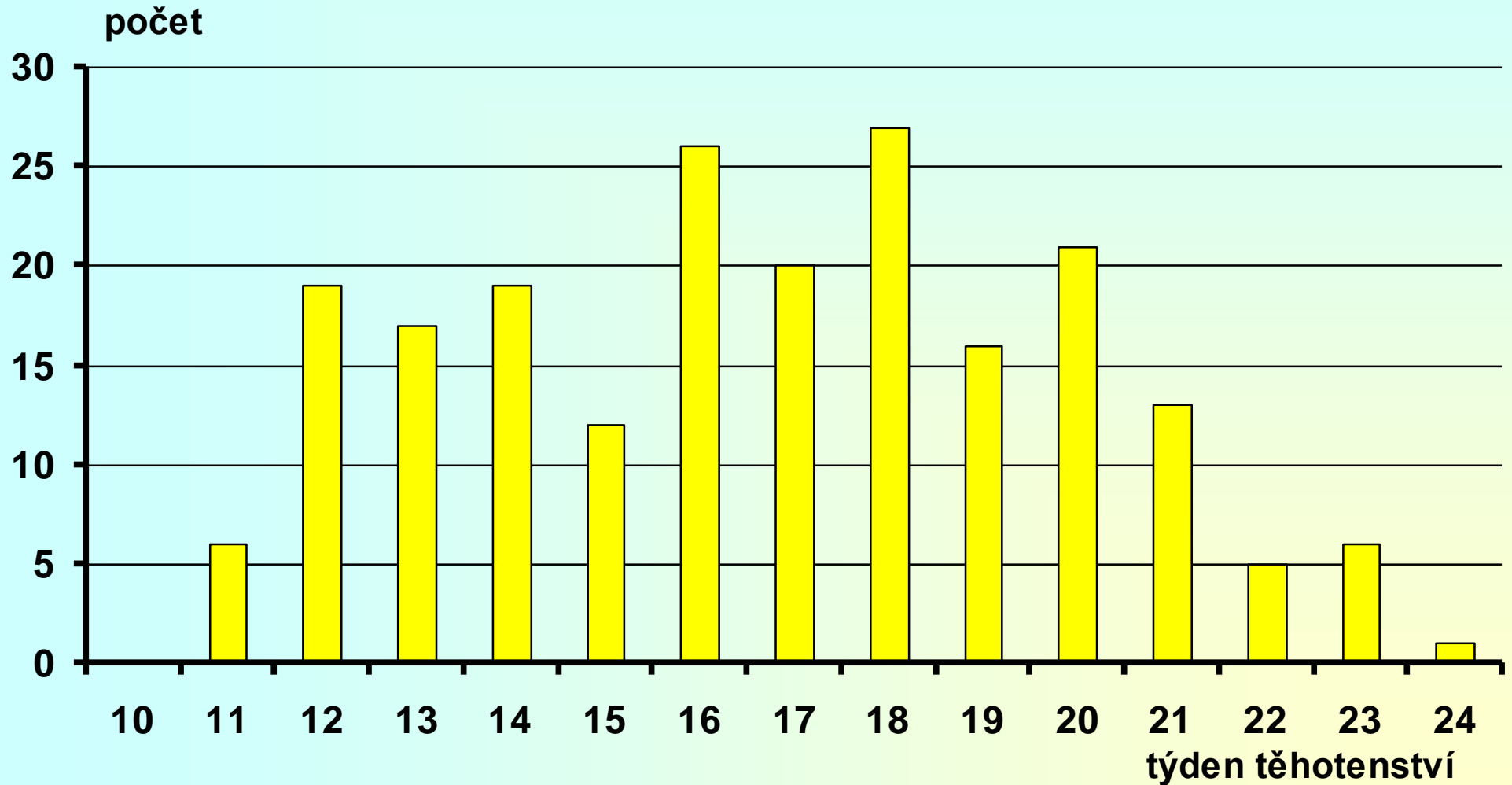
% živě narozených matek ve věku 35+



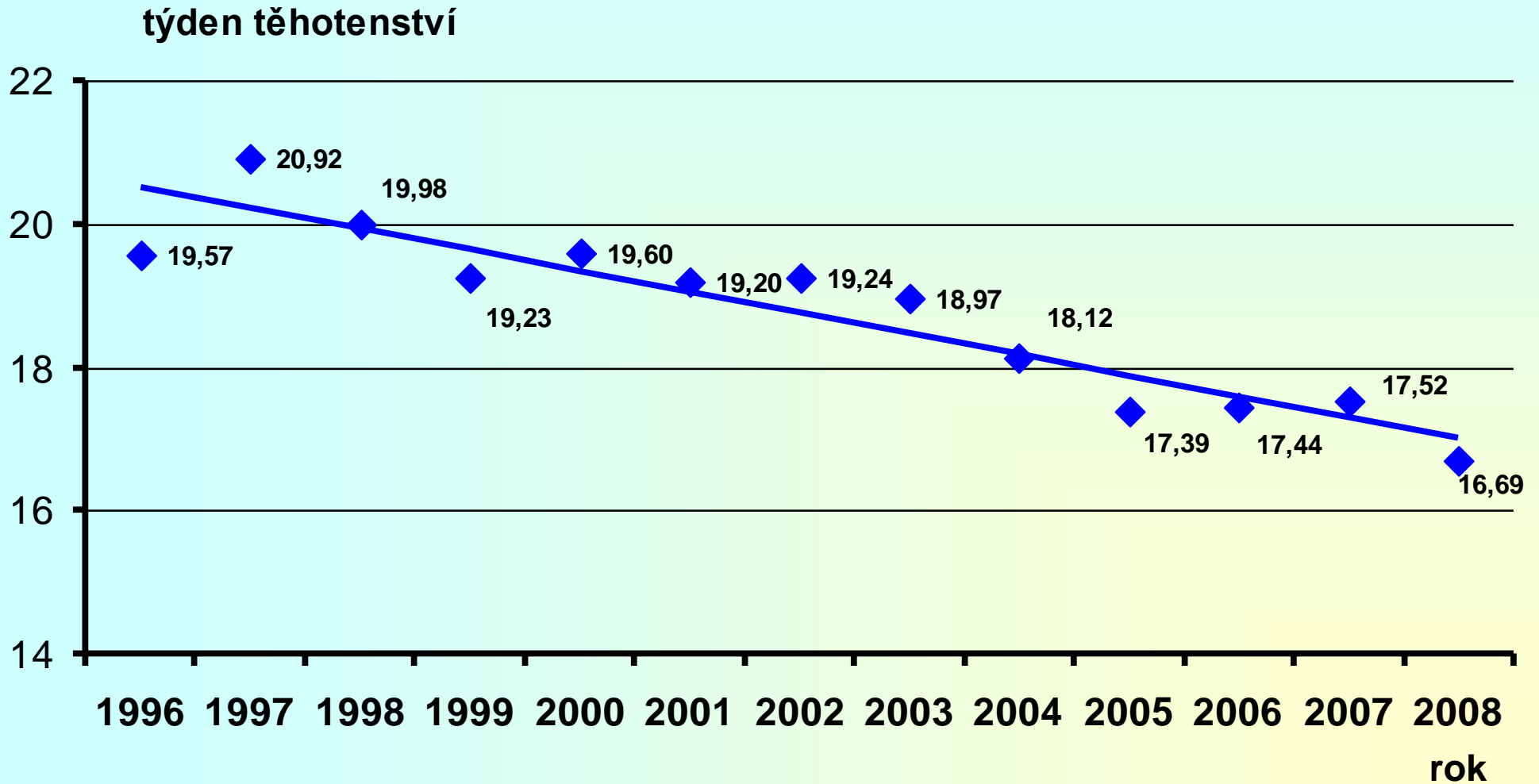
# Týden těhotenství při diagnóze v ČR, 1996 – 2008, Downův syndrom



# Týden těhotenství při diagnóze v ČR 2008, Downův syndrom



# Týden těhotenství při diagnóze Downova syndromu

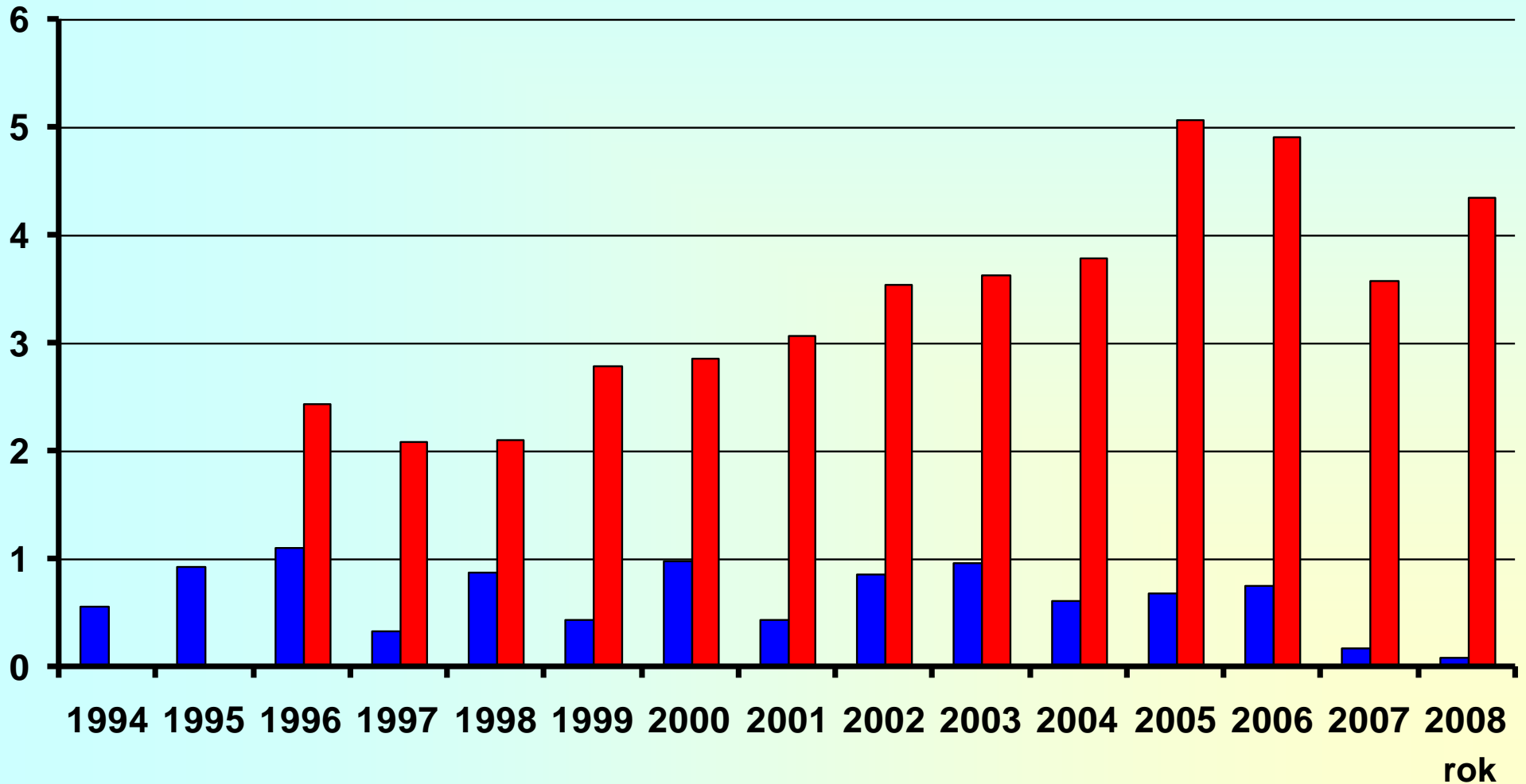


# Incidence Edwardsova syndromu v ČR, 1994 – 2008

na 10 000 živě narozených

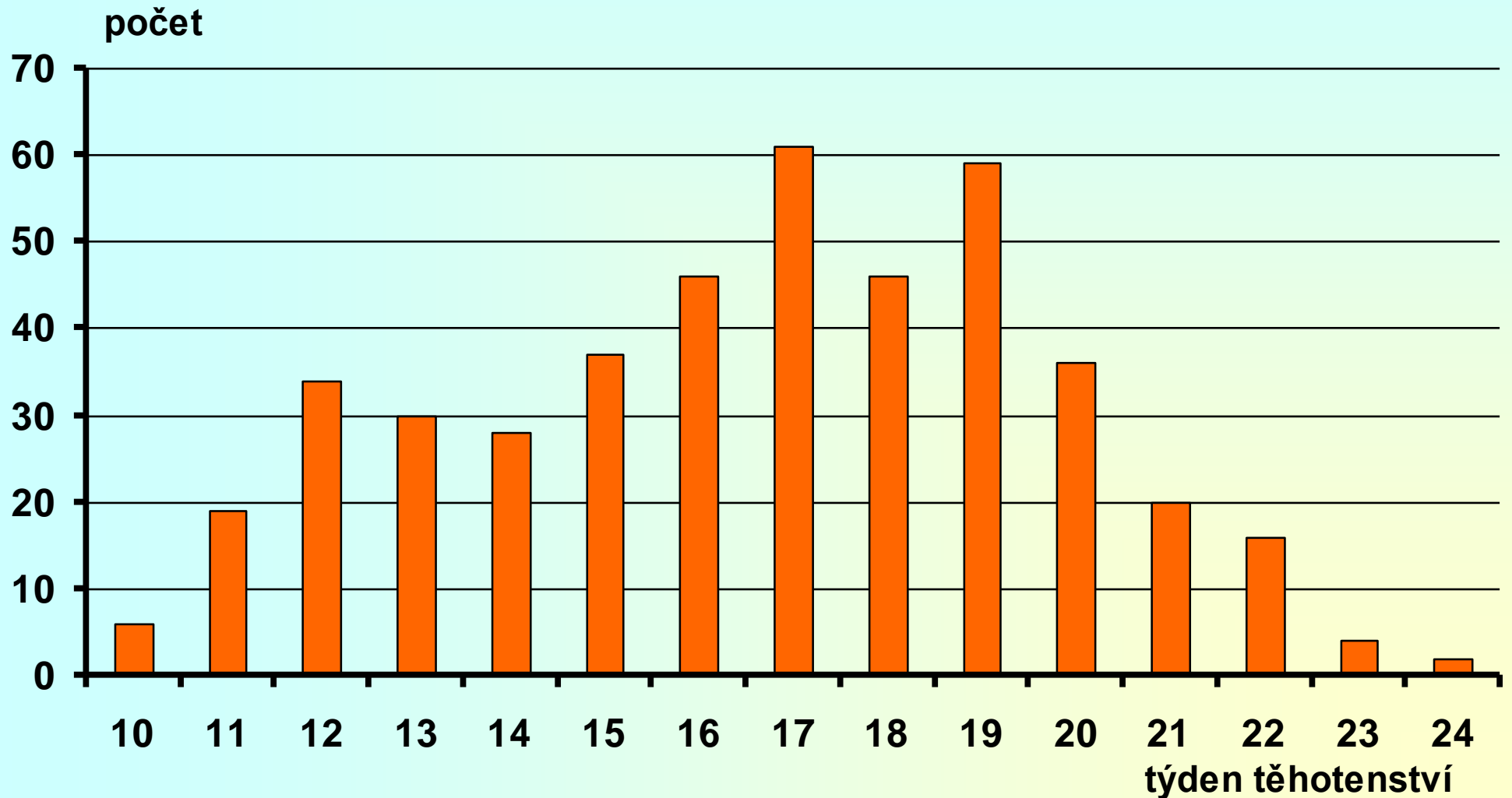
■ narození

■ prenatální diagnostika

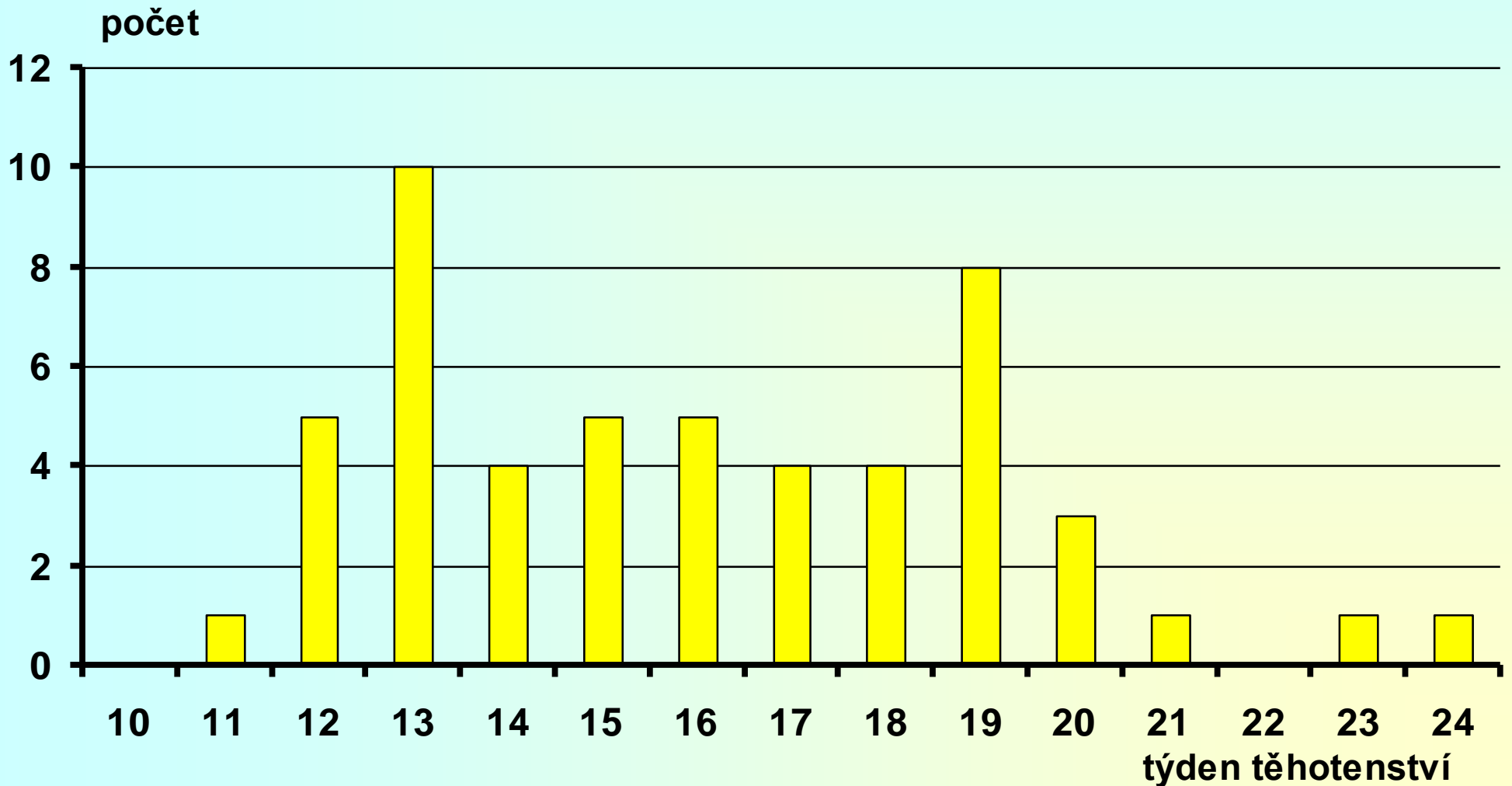




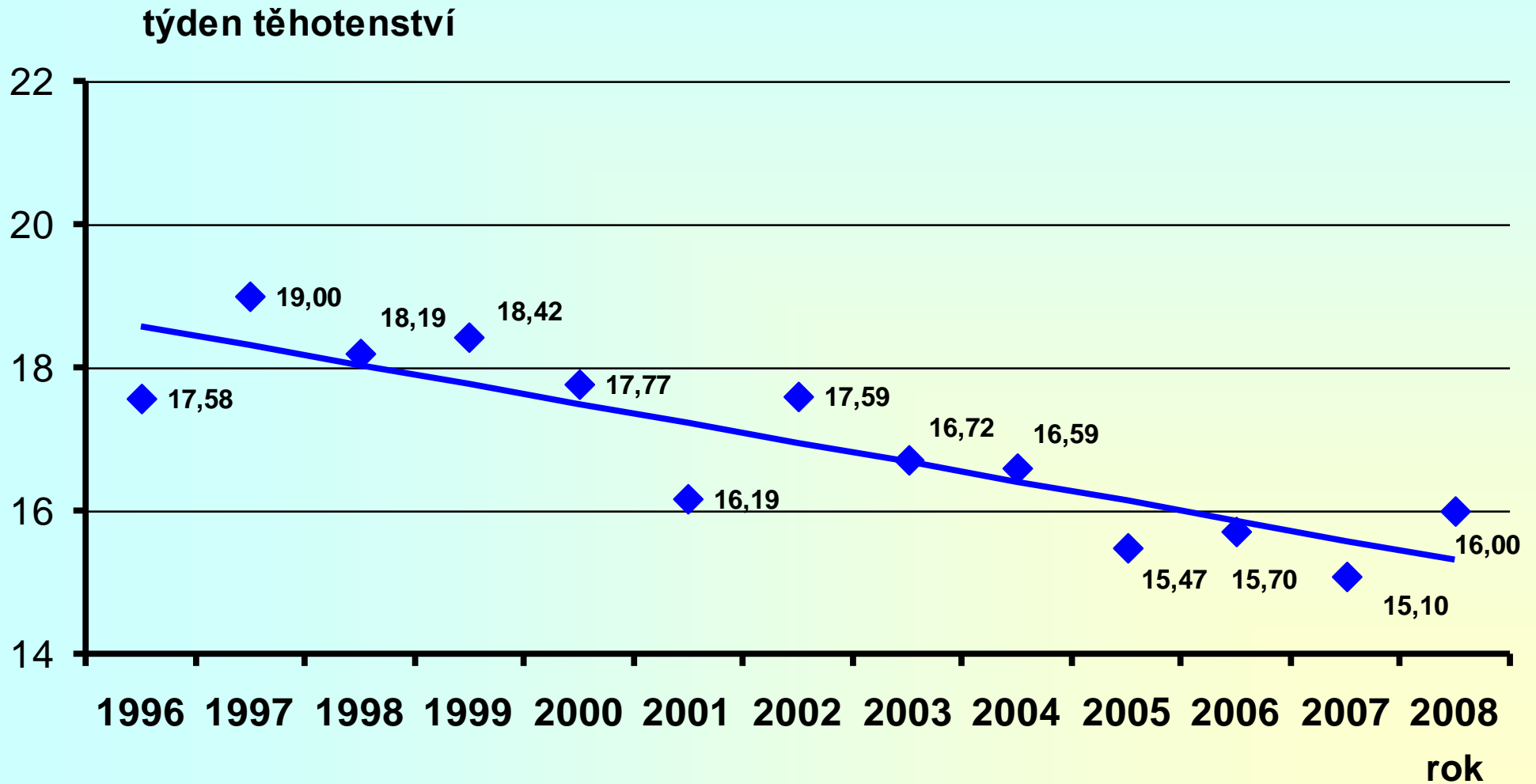
# Týden těhotenství při diagnóze v ČR, 1996 – 2008, Edwardsův syndrom



# Týden těhotenství při diagnóze v ČR 2008, Edwardsův syndrom



# Týden těhotenství při diagnóze Edwardsova syndromu

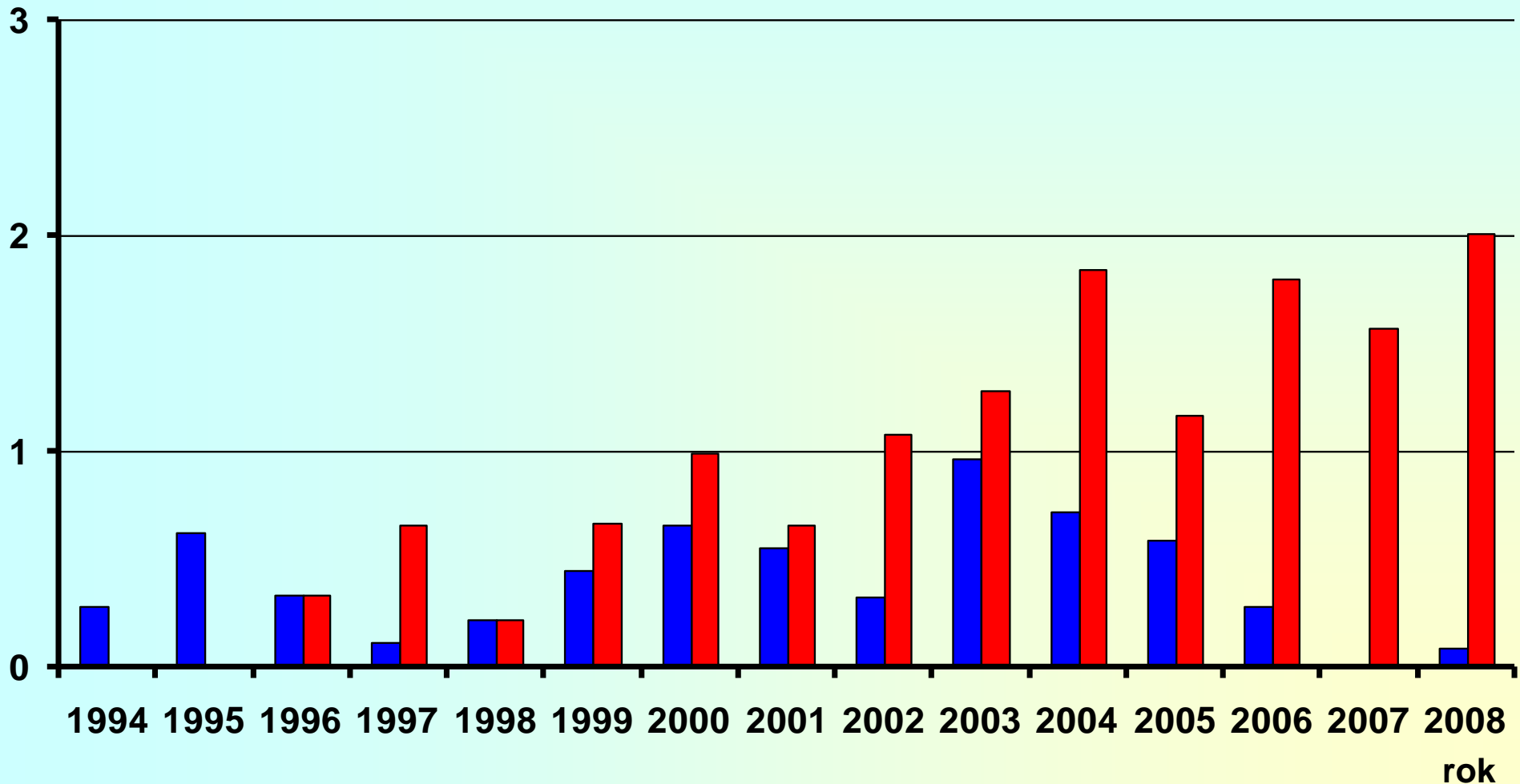


# Incidence Patauova syndromu v ČR, 1994 – 2008

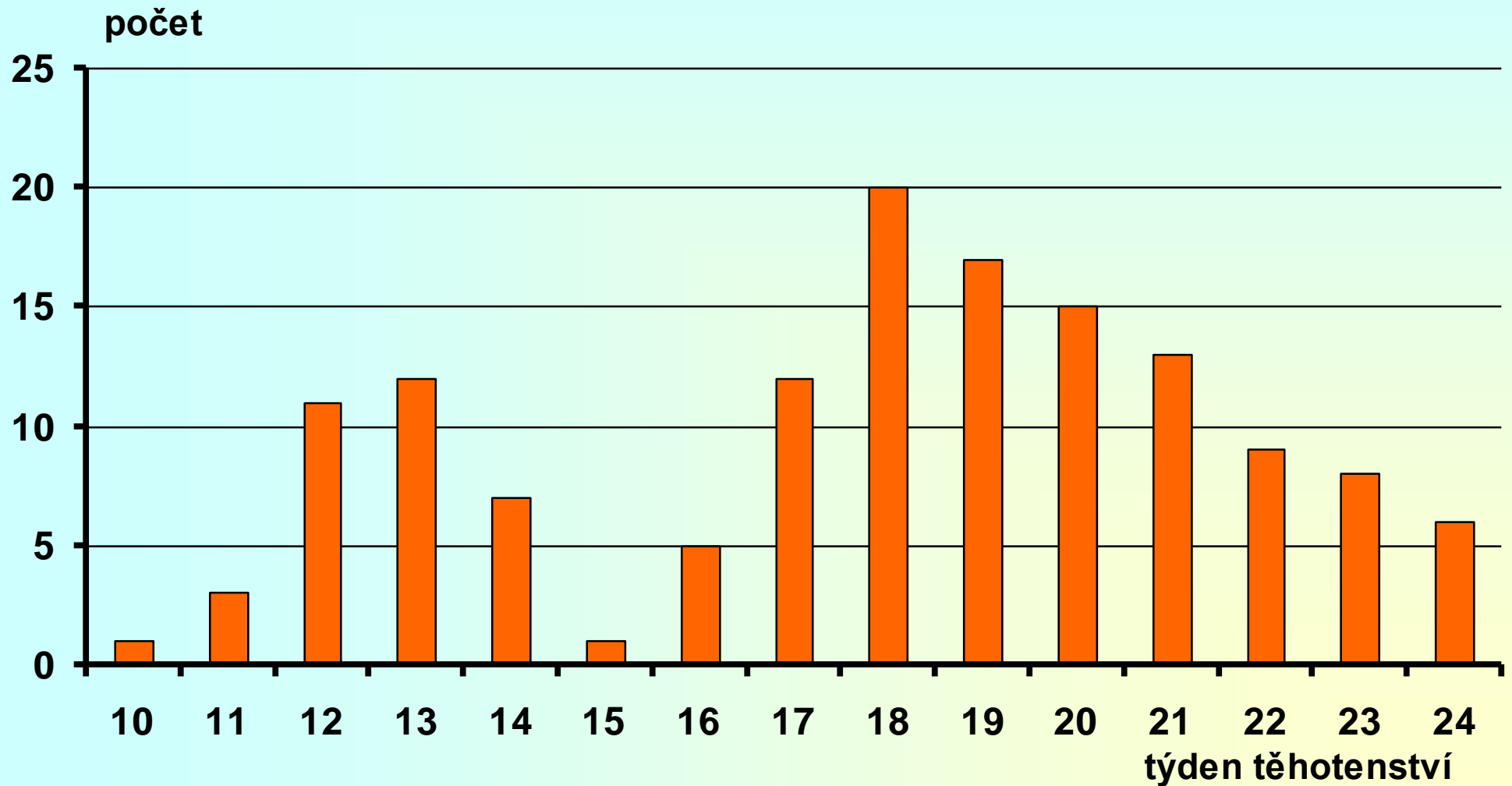
na 10 000 živě narozených

■ narození

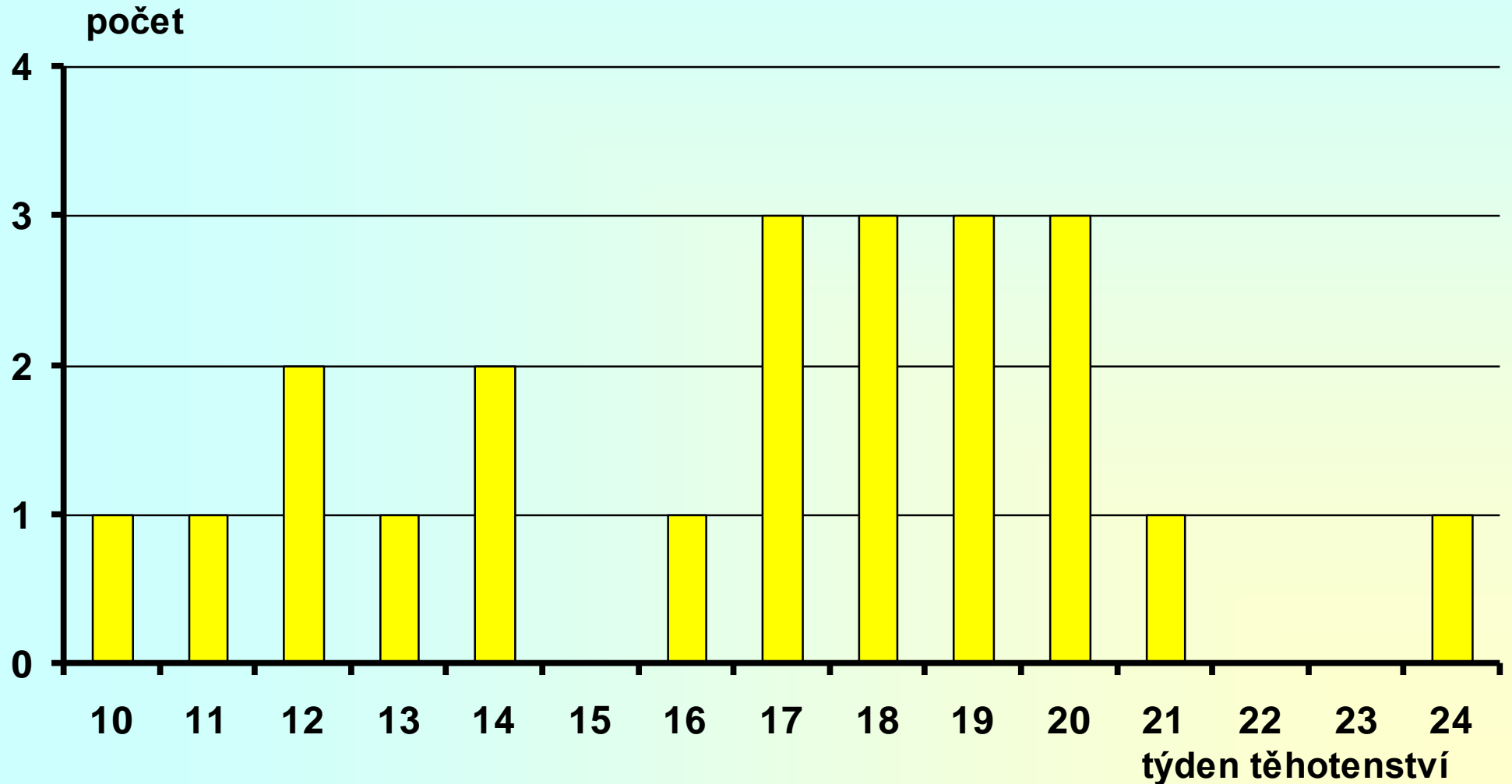
■ prenatální diagnostika



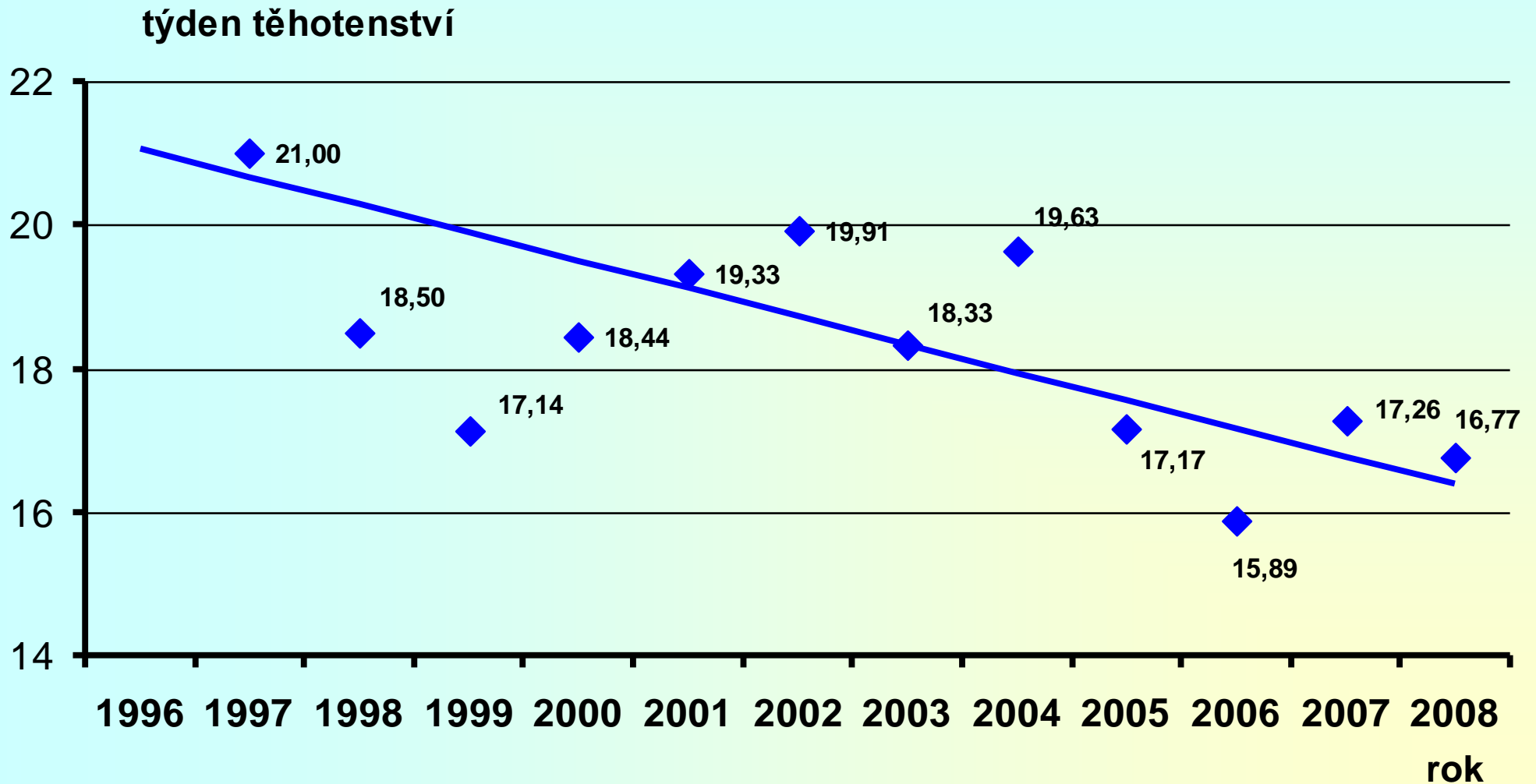
# Týden těhotenství při diagnóze v ČR, 1996 – 2008, Patauův syndrom



# Týden těhotenství při diagnóze v ČR 2008, Patauův syndrom



# Týden těhotenství při diagnóze Patauova syndromu



- **Závěry:**
- **1. V posledních letech stagnuje, resp. v posledních dvou letech klesá počet invazivních prenatálních vyšetření.**
- **2. Zvyšuje se procento CVS ze všech invazivních pren. dg.**
- **3. Klesá týden gravidity při záchytu chromozomálních aberací.**



- **4. Zvyšuje se množství plodů s těmito vadami (součet narozených + prenatálně diagnostikovaných). Příčinou je zvyšující se věk těhotných a časnější záchyt (diagnostikují se i ty plody, které by se spontánně potratily).**
- **5. Počet narozených klesá jen lehce. Příčinou je zvyšující se věk těhotných.**

***Na závěr by autoři rádi poděkovali  
všem nejmenovaným  
spolupracovníkům, kteří se účastní  
pravidelného sběru dat nezbytných  
pro celorepublikovou evidenci údajů  
o vrozených vadách a jejich  
prenatální diagnostice, bez jejichž  
trpělivé a spolehlivé práce by  
nemohla vzniknout tato analýza.***

**Děkuji za pozornost**



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