

Jaké změny přináší do prenatalní diagnostiky screening I. trimestru

Vladimír Gregor ^{1,2}, Antonín Šípek ^{1,3}, Zdeněk Tesař ²

¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

² Soukromá gynekologická a genetická ambulance, Praha

³ 3. lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha



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

Úvod: V posledních letech se zvyšuje množství výkonů prenatalní diagnostiky v absolutních i relativních počtech. Současně však dochází i ke změně spektra používaných screeningových metod a díky tomu i metod prenatalní diagnostiky. Toto pak vede u některých vad ke zvýšení efektivity a přesunu diagnostiky do prvního trimestru těhotenství.

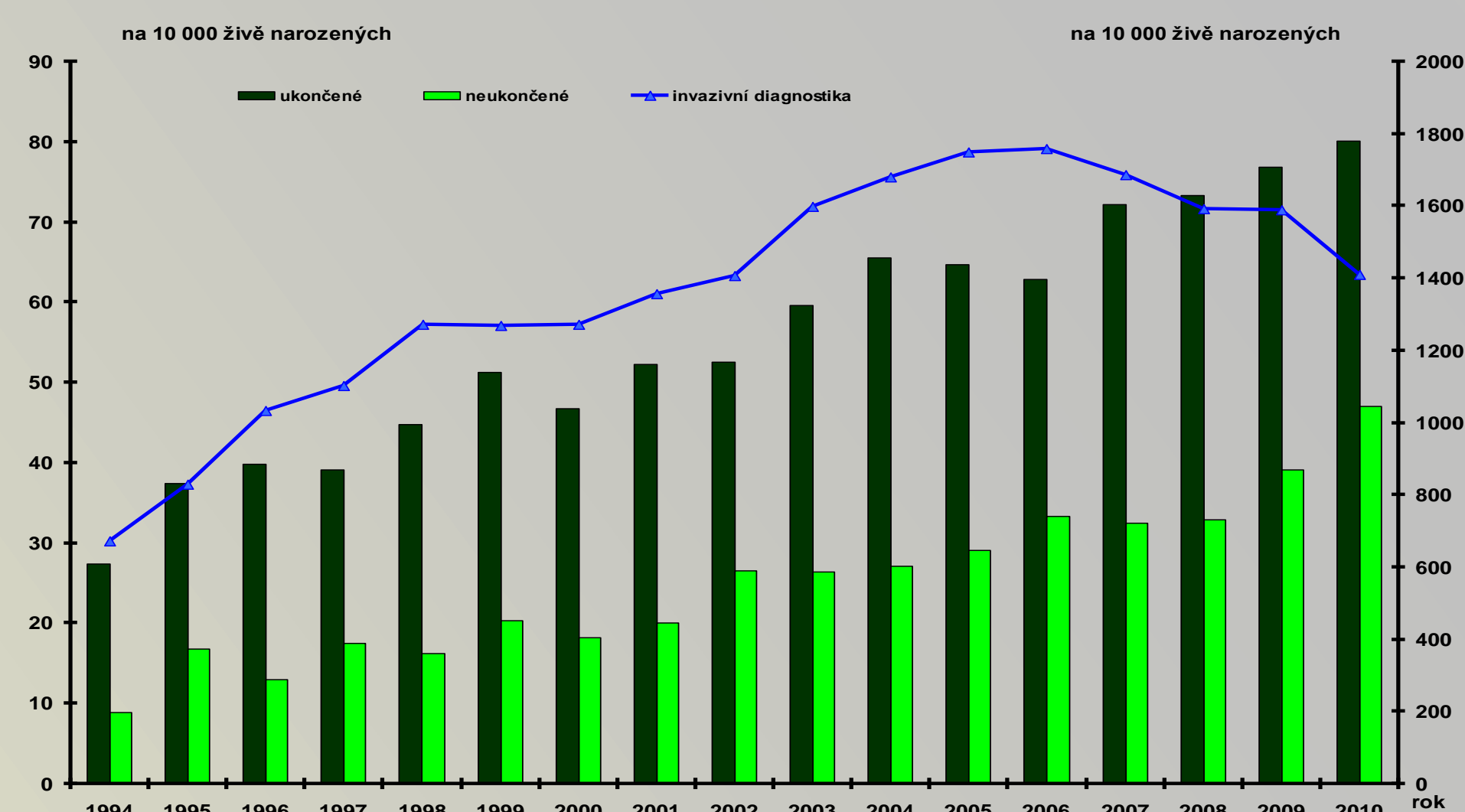
Metodika: Analýza dat o úspěšnosti prenatalní diagnostiky vybraných typů vrozených vad v České republice. Zpracování incidence vybraných diagnóz vrozených vad prenatalně a postnatálně diagnostikovaných v České republice v roce 2010 a komparace s daty za období 1994 – 2009.

Výsledky: Nejčastěji prenatalně zachycovanými vadami jsou v České republice v současné době vrozené chromosomové aberace, z těch hlavně Downův syndrom. Od roku 1996 se zvyšuje incidence prenatalně diagnostikovaných a předčasně ukončených případů Downova syndromu na úkor případů zaznamenaných u narozených dětí. V prvních dvou letech sledovaného období (1994 - 1995) se procento prenatalní diagnostiky Downova syndromu pohybovalo pod 40 %. Průměrné procento za celé období bylo více než 63 % a v letech 2006 – 2010 bylo vyšší, než 80 %. Od roku 2006 také klesá počet provedených invazivních vyšetření a stoupá počet záchytů vrozených vad obecně, ale i chromosomových aberací.

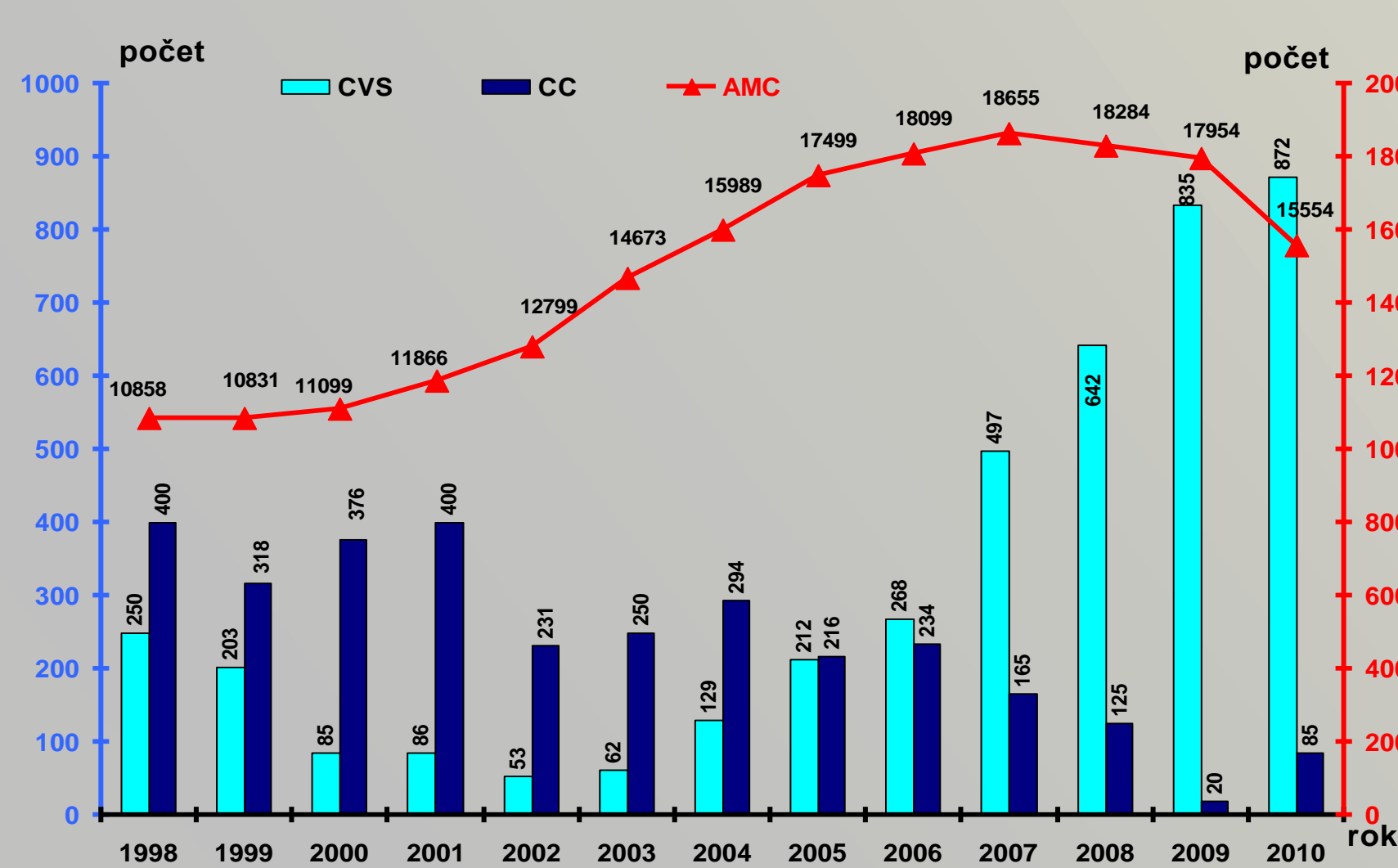
Závěr: V roce 1992 byl u diagnostikovaných případů DS důvodem k provedení invazivní prenatalní diagnostiky v 70 % vyšší věk těhotné ženy, nyní je to v 70 % pro pozitivní screening. V 10 % je stále indikací pouze vyšší věk těhotné, asi v 15 % patologický UZ (vysoké NT, minomarkery, jasné VV – např. VSV) a v 5 % jiné důvody (rodinná anamnéza, psychologické důvody...). Stoupající záchyt Downova syndromu je způsoben kvalitativní změnou indikačního kritéria (větší využití screeningu I. trimestru) a kvantitativního poklesu celkově provedené invazivní prenatalní diagnostiky při stoupajícím podílu metody odběru choriových klků. Díky dostupnosti nových screeningových testů a využitím jiných možností invazivní prenatalní diagnostiky se jednak zvyšuje efektivita prenatalní diagnostiky (prenatální záchyt), jednak se významně snižuje týden těhotenství při diagnostice vrozené vady. Toto je významně patrné v prenatalní diagnostice i ostatních chromosomových odchylek.

MUDr. Vladimír Gregor,
Oddělení lékařské genetiky
Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou
Videňská 800, 140 59, Praha 4
Mail: vladimir.gregor@ftn.cz
<http://www.vrozene-vady.cz>

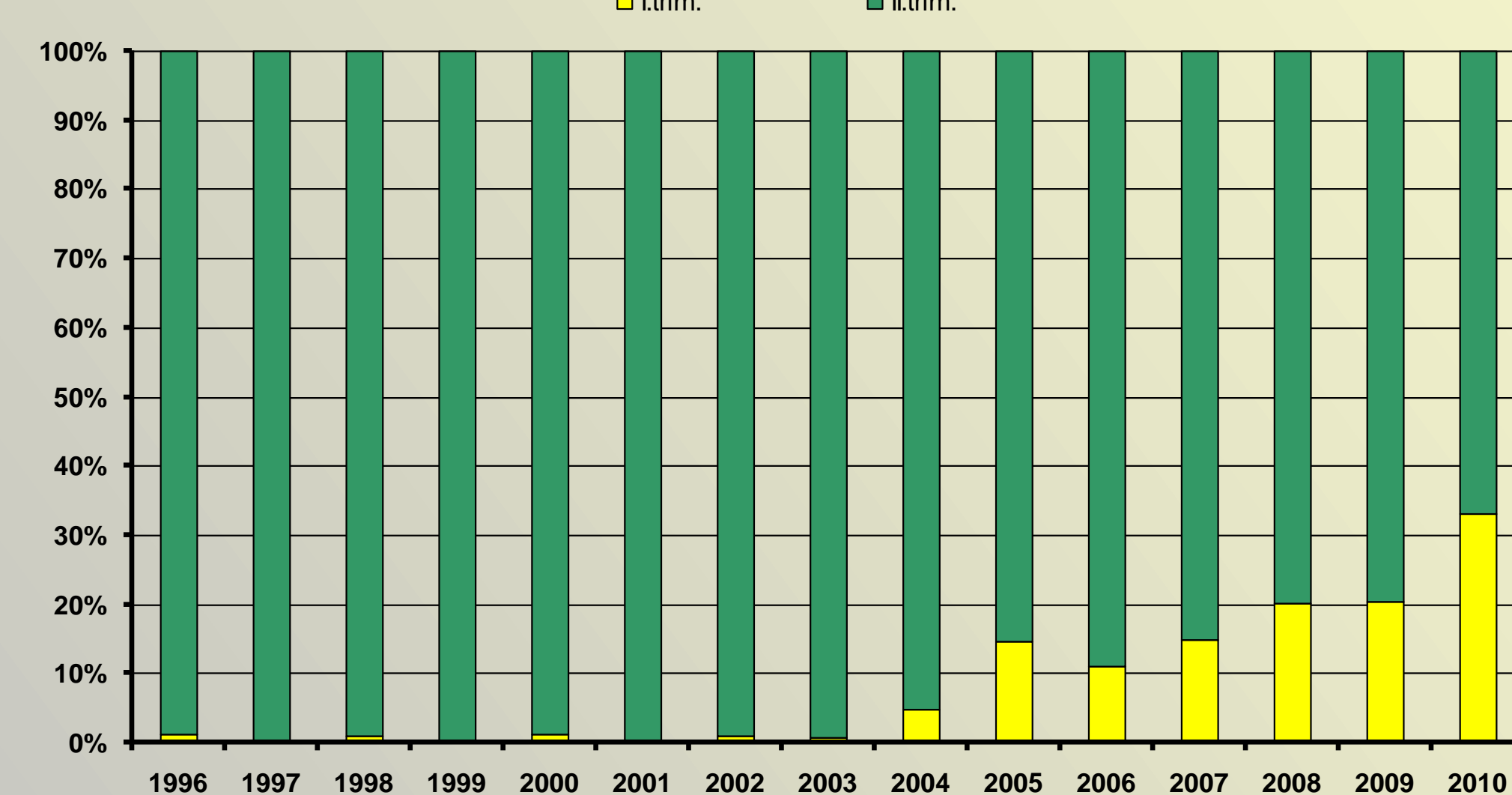
Vývoj prenatalní diagnostiky vrozených vad v České republice, 1994 - 2010



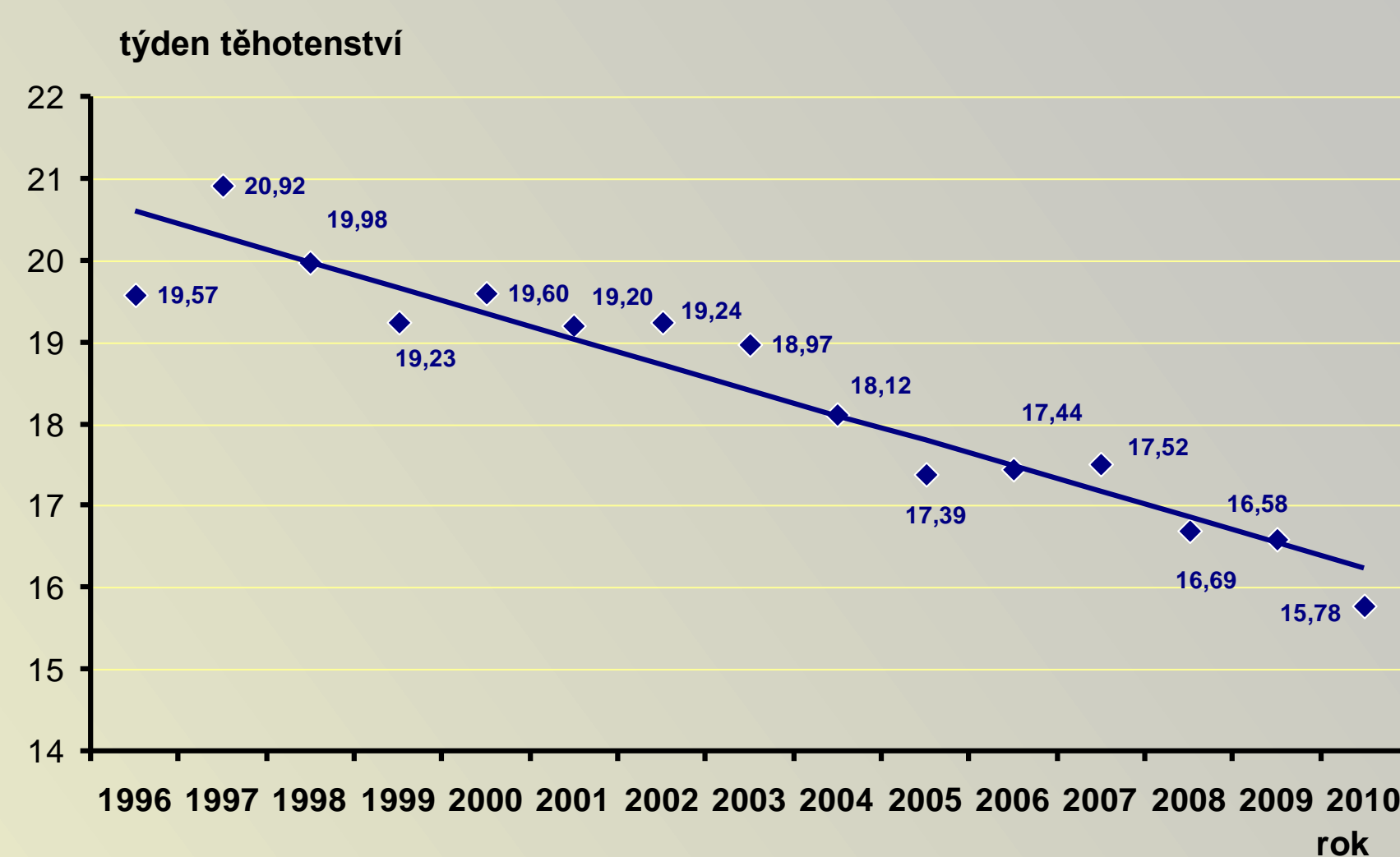
Vývoj prenatalní diagnostiky vrozených vad v České republice, 1994 - 2010



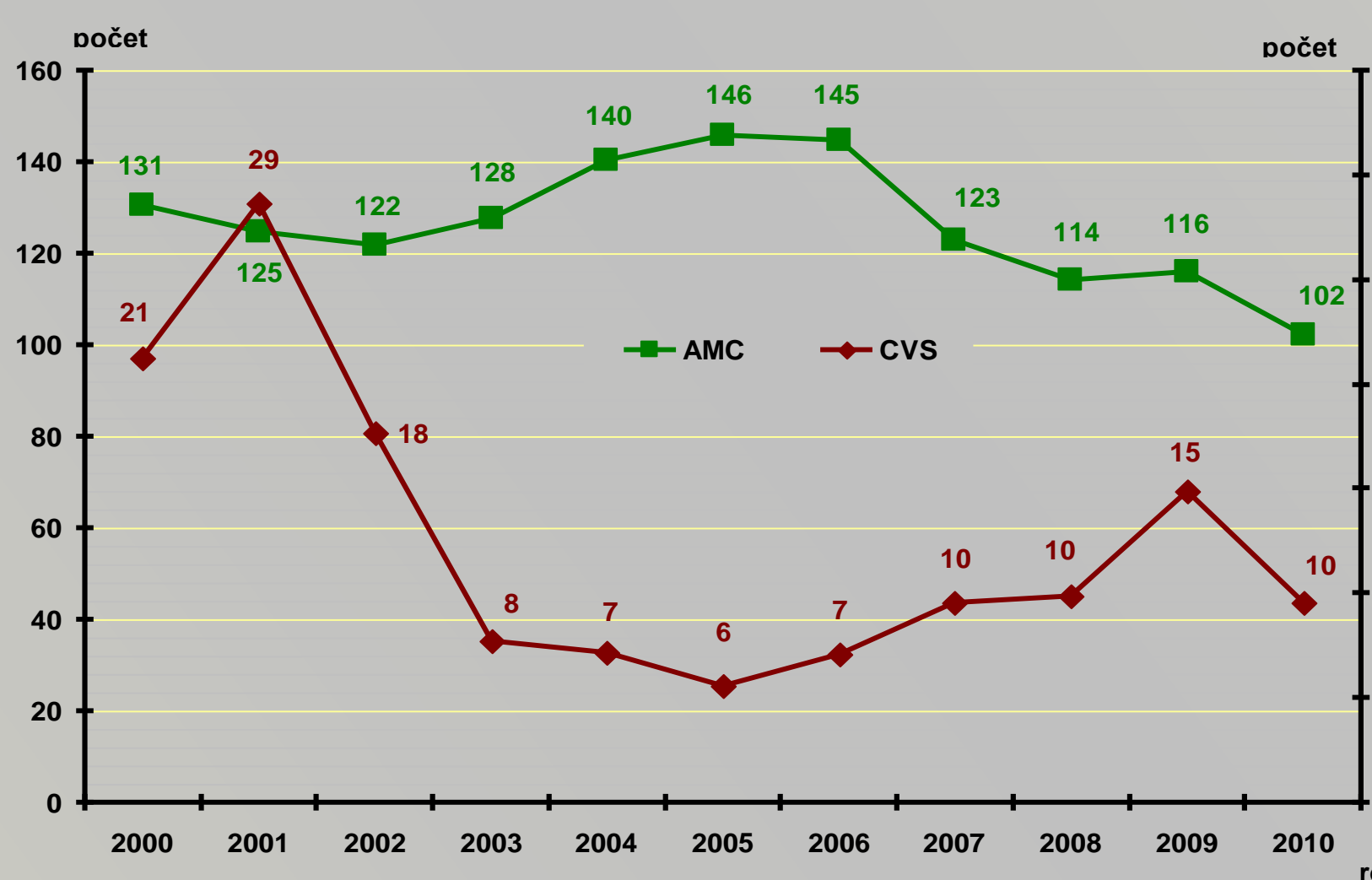
Podíl prvotrimestrální diagnostiky při diagnóze Downova syndromu v ČR, ČR 1996 - 2010



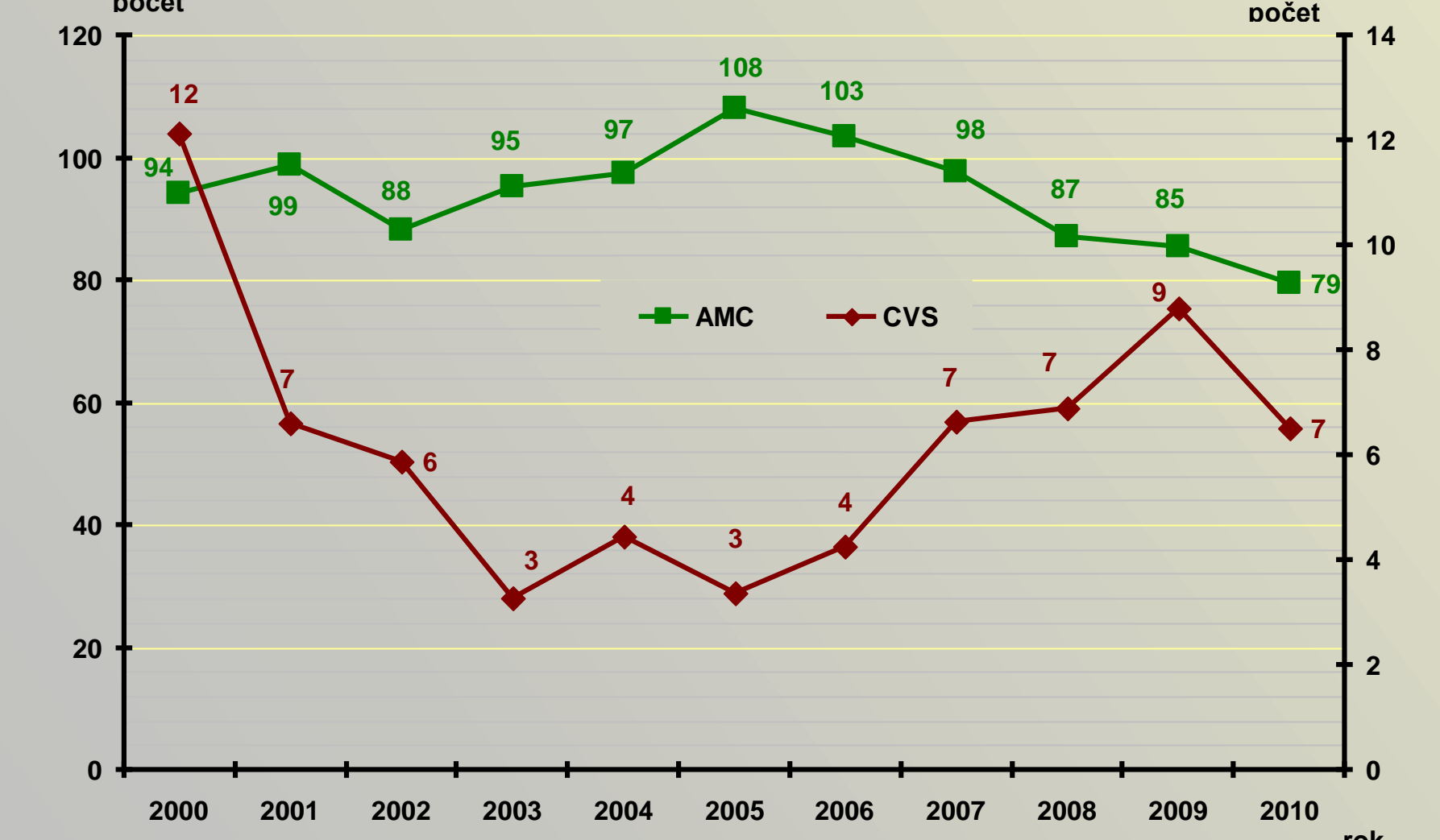
Týden těhotenství při diagnostice Downova syndromu, ČR 1996 - 2010



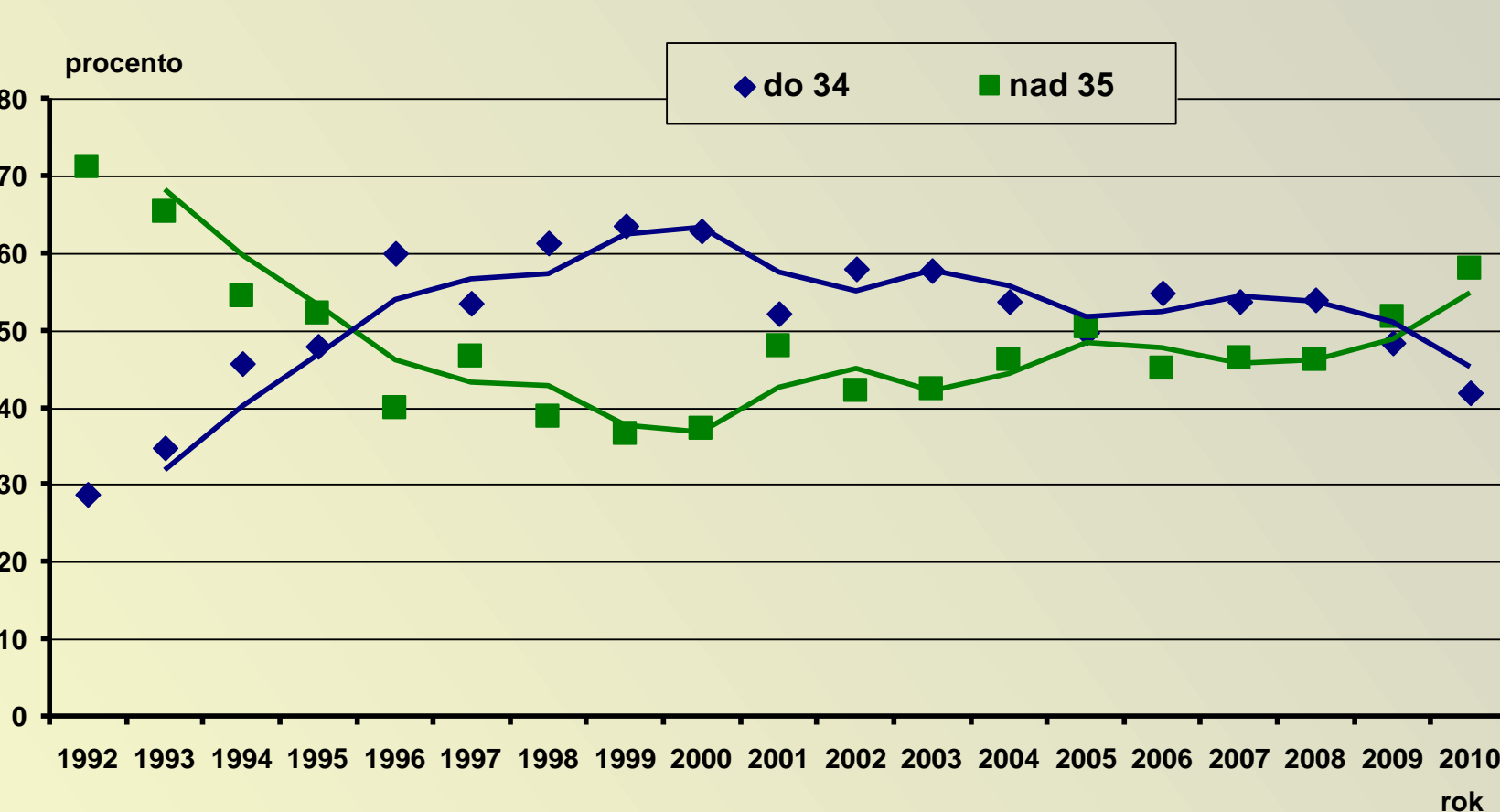
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2009



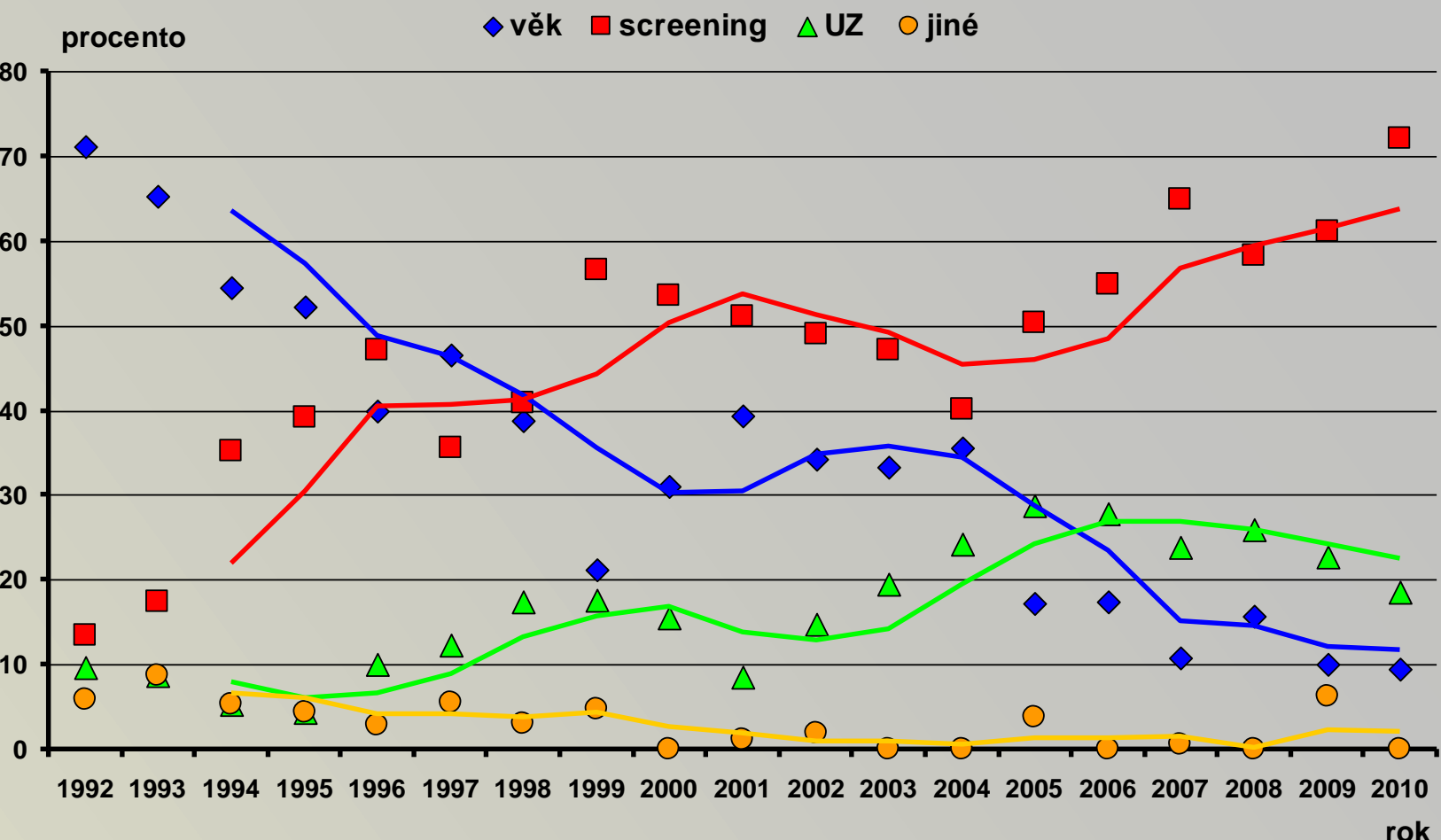
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 (DS+ES+PS), ČR 2000 - 2009



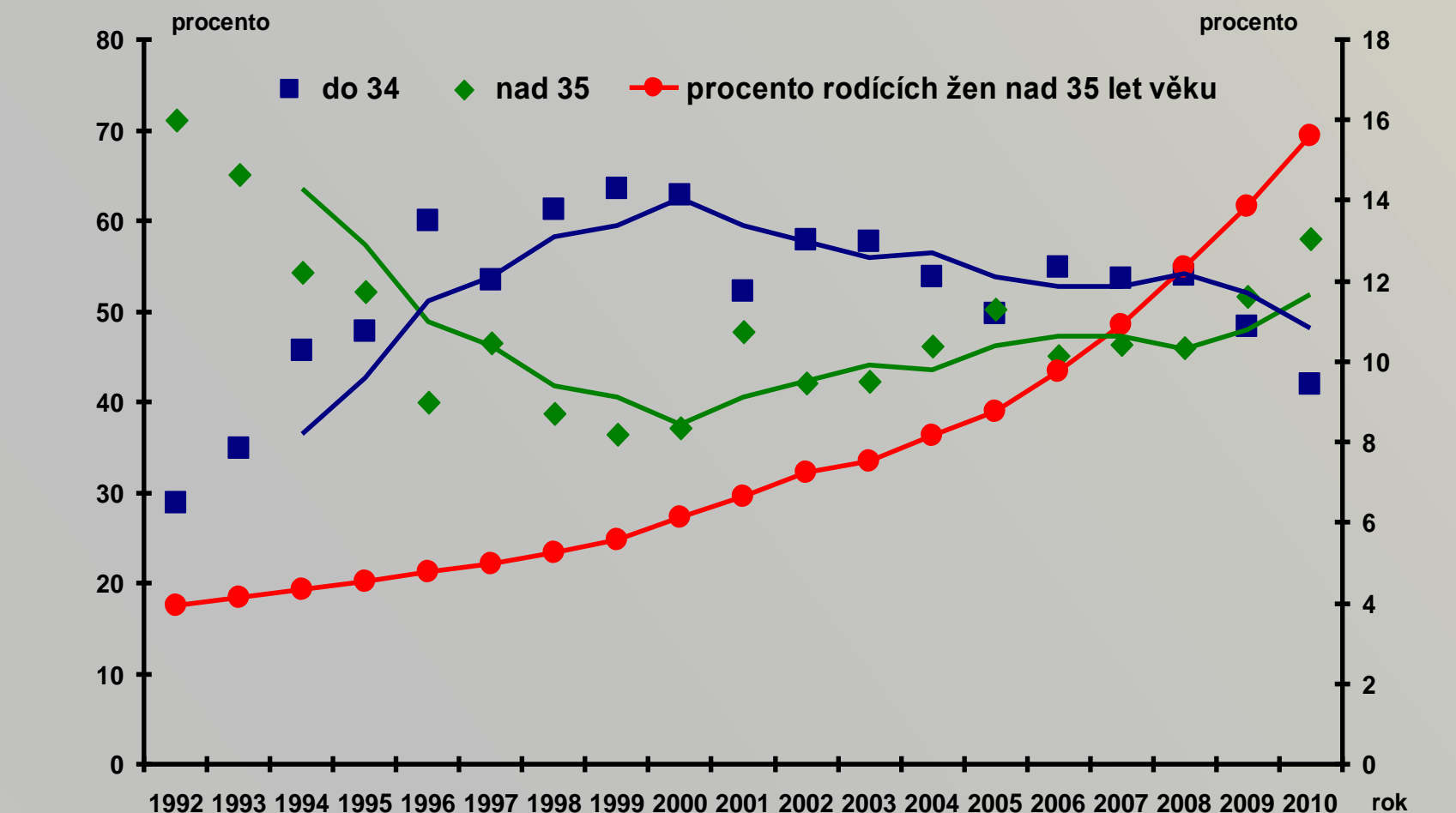
Podíl plodů s diagnózou Downova syndromu dle věku ženy, ČR 1992 - 2010



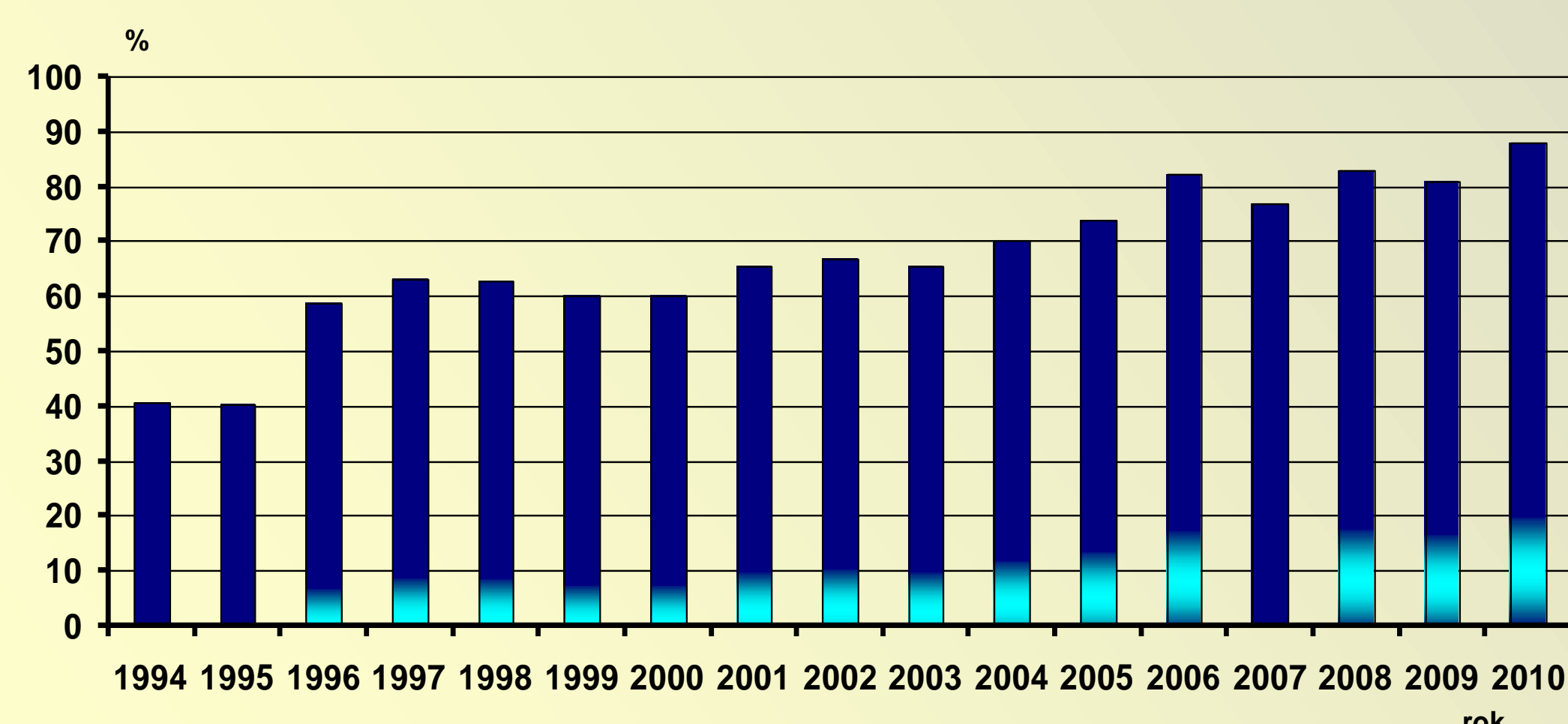
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2010



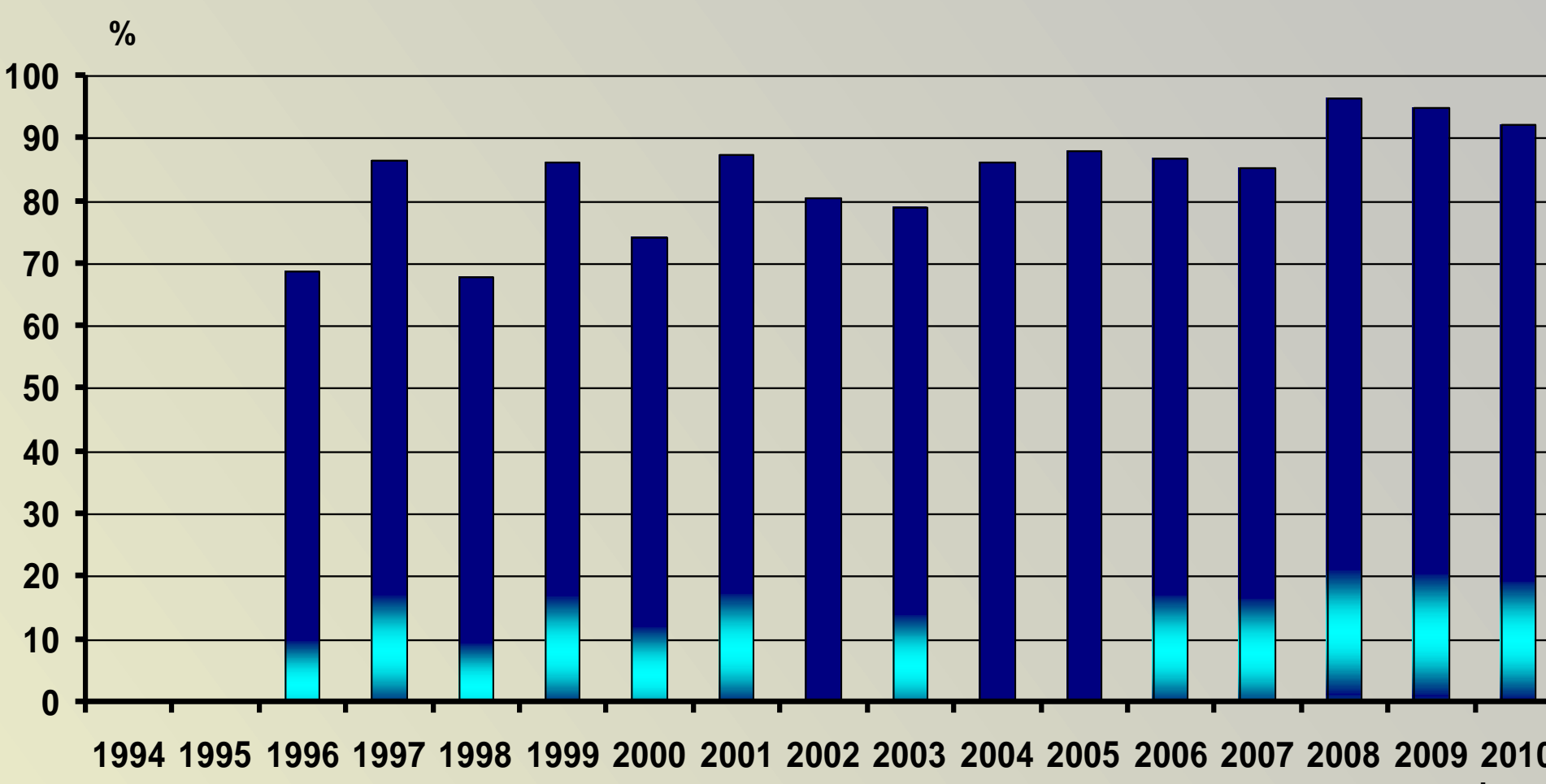
Podíl plodů s diagnózou Downova syndromu dle věku ženy a procento rodičů žen ≥ 35 let, ČR 1992 - 2010



Prenatalní diagnostika Downova syndromu v České republice, 1994 - 2010 (% prenatalně diagnostikovaných z celku (prenatální a postnatální dg.))



Prenatalní diagnostika Edwardsova syndromu v České republice, 1994 - 2010 (% prenatalně diagnostikovaných z celku (prenatální a postnatální dg.))



Prenatalní diagnostika Patauova syndromu v České republice, 1994 - 2010 (% prenatalně diagnostikovaných z celku (prenatální a postnatální dg.))

