

Prenatální diagnostika vrozených chromozomálních aberrací

V. Gregor ^{1,2} A. Šípek ^{1,3} Z. Tesař ²

¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

² Soukromá gynekologická a genetická ambulance, Praha

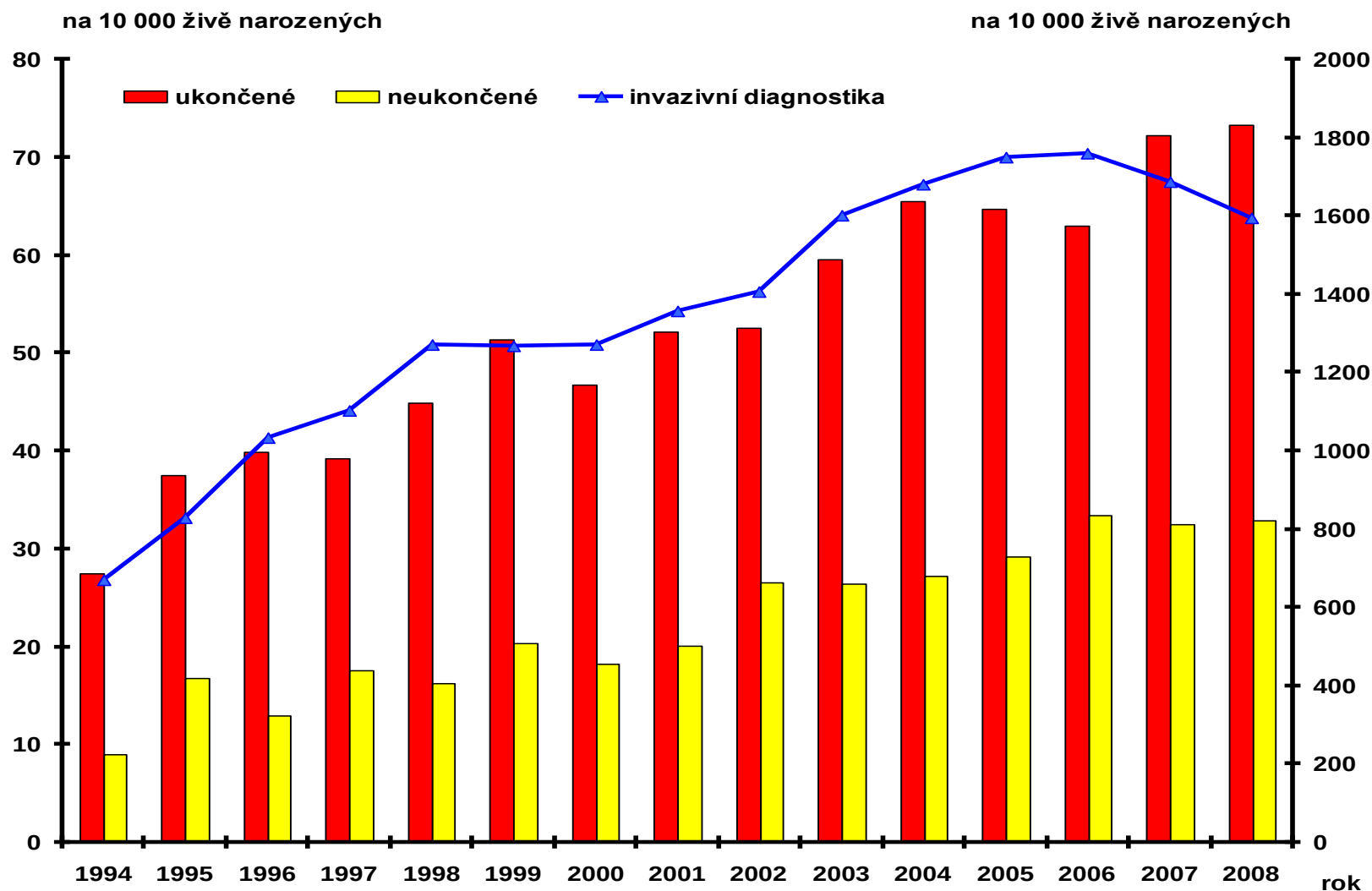
³ 3. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

**Celostátní konference SSG ČR a ČGPS ČLS JEP
Brno, 14.5-17.5.2009**

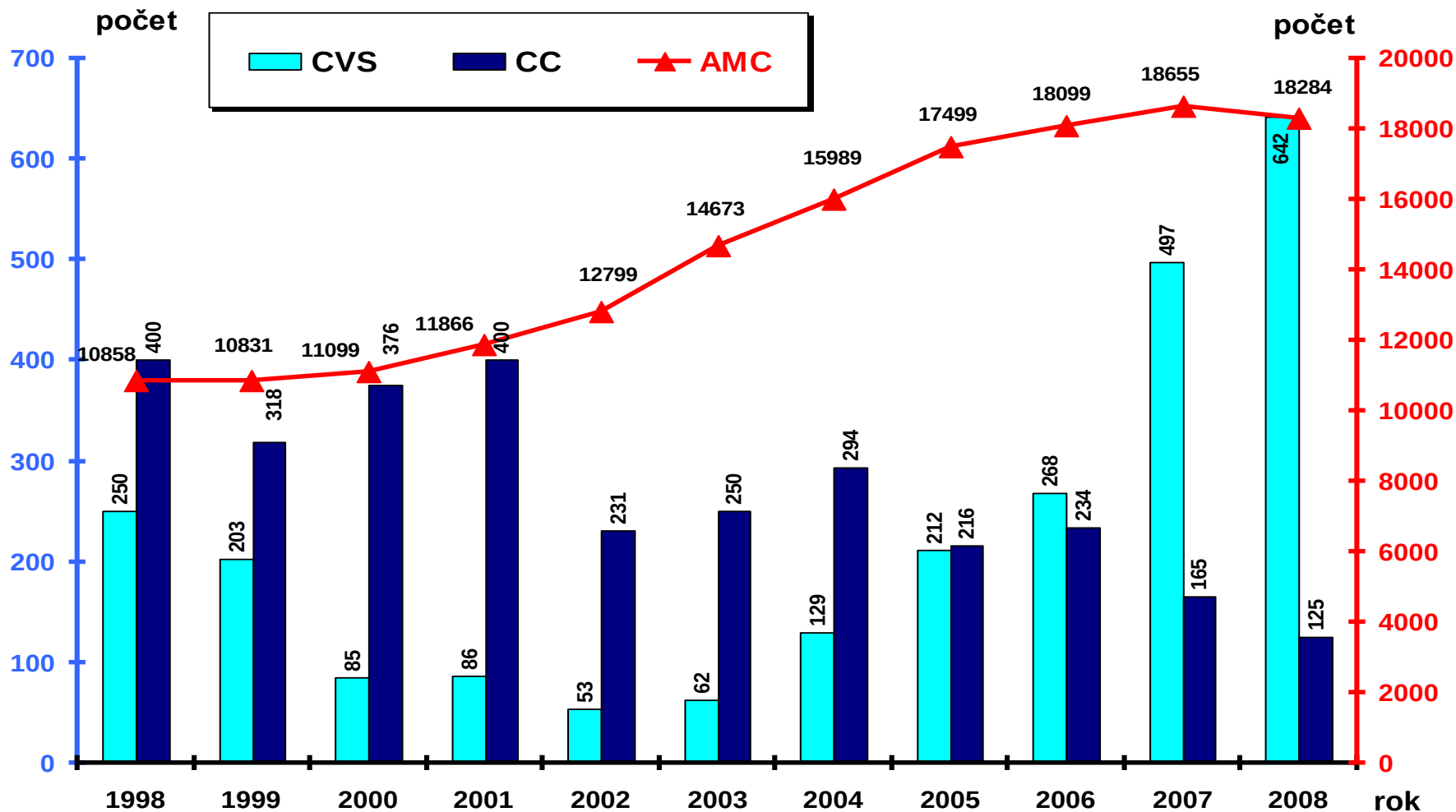


<http://www.vrozene-vady.cz>

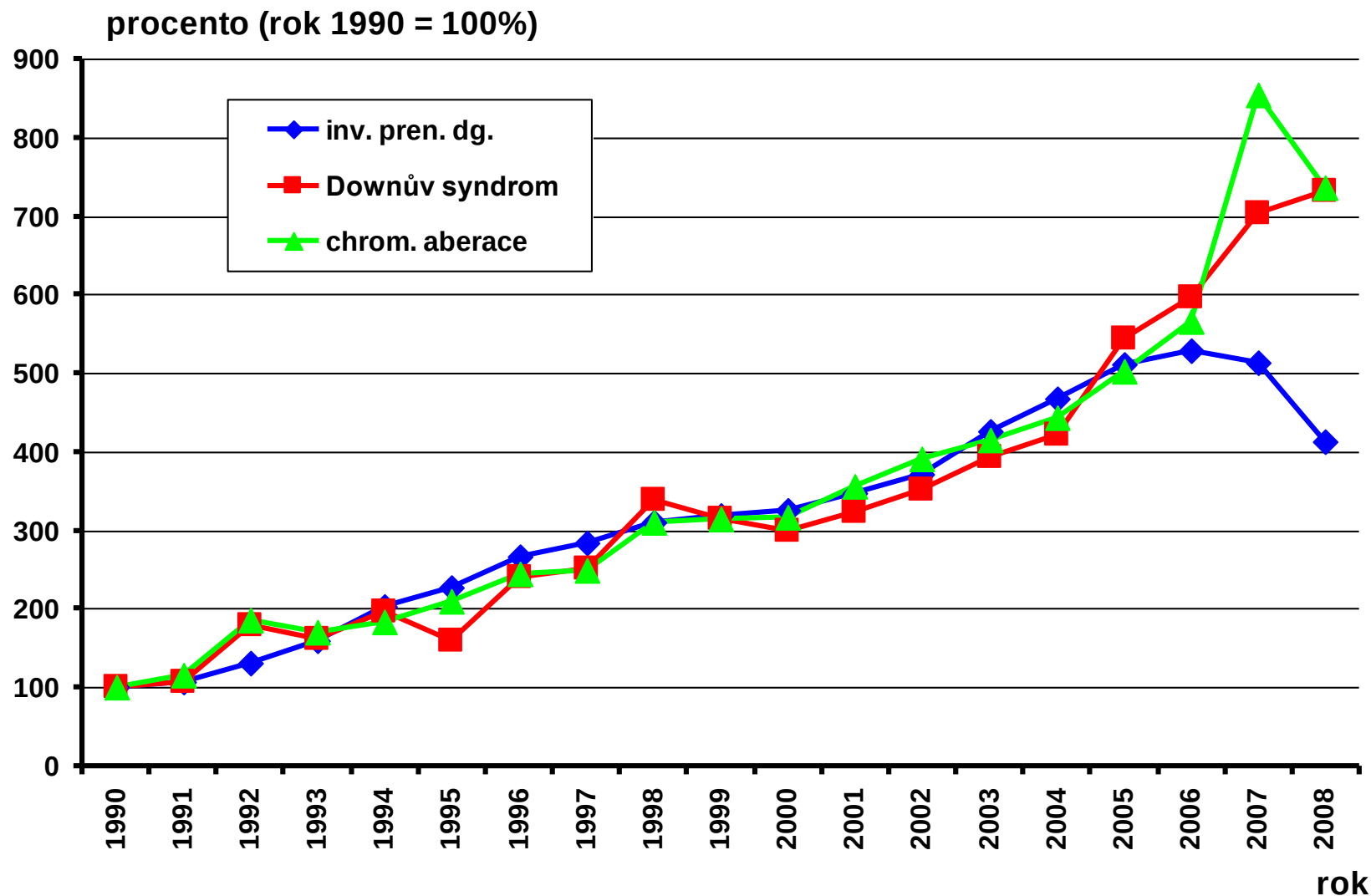
Výsledky prenatální diagnostiky v ČR v období 1994 – 2008



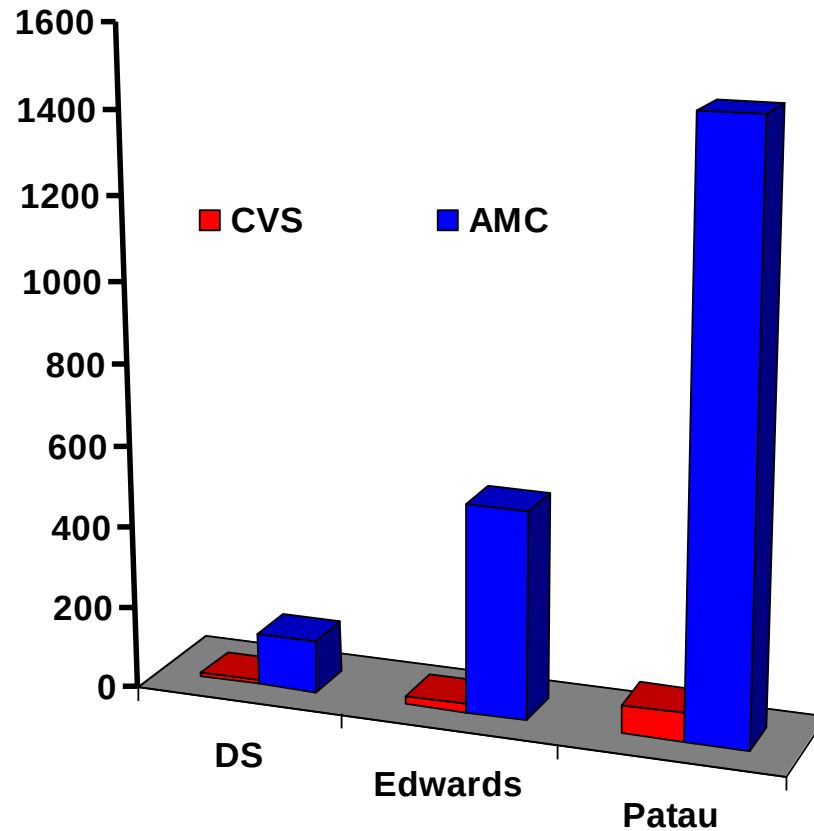
Použité metody invazivní prenatalní diagnostiky v ČR v období 1998 - 2008



Záchyt Downova syndromu a chromozomálních aberací na počet výkonů invazivní prenatální diagnostiky v ČR v období 1990 - 2008

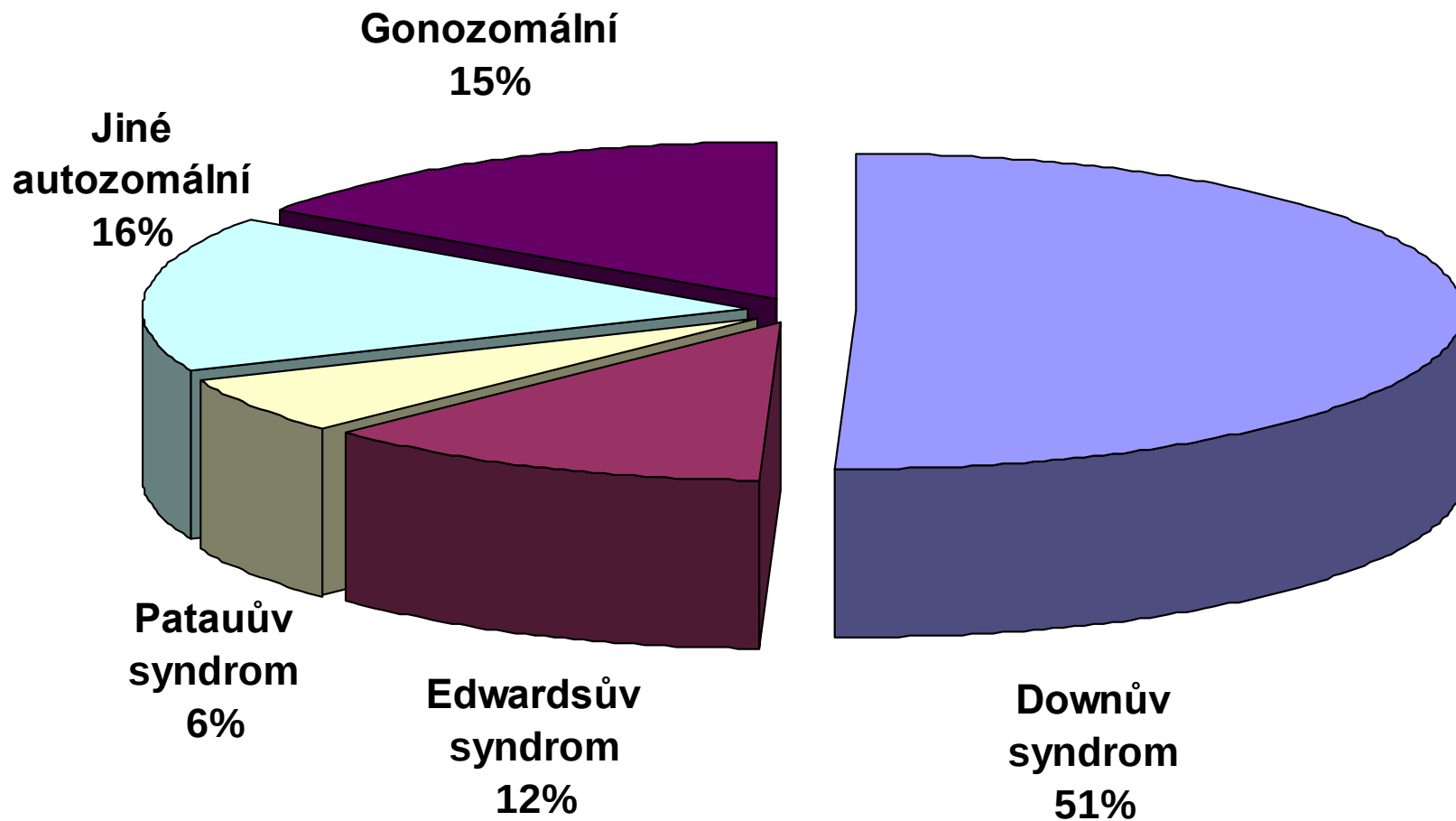


Záchyt Downova, Edwardsova a Patauova syndromu podle použité invazivní prenatální diagnostiky v ČR v období 1998 - 2008



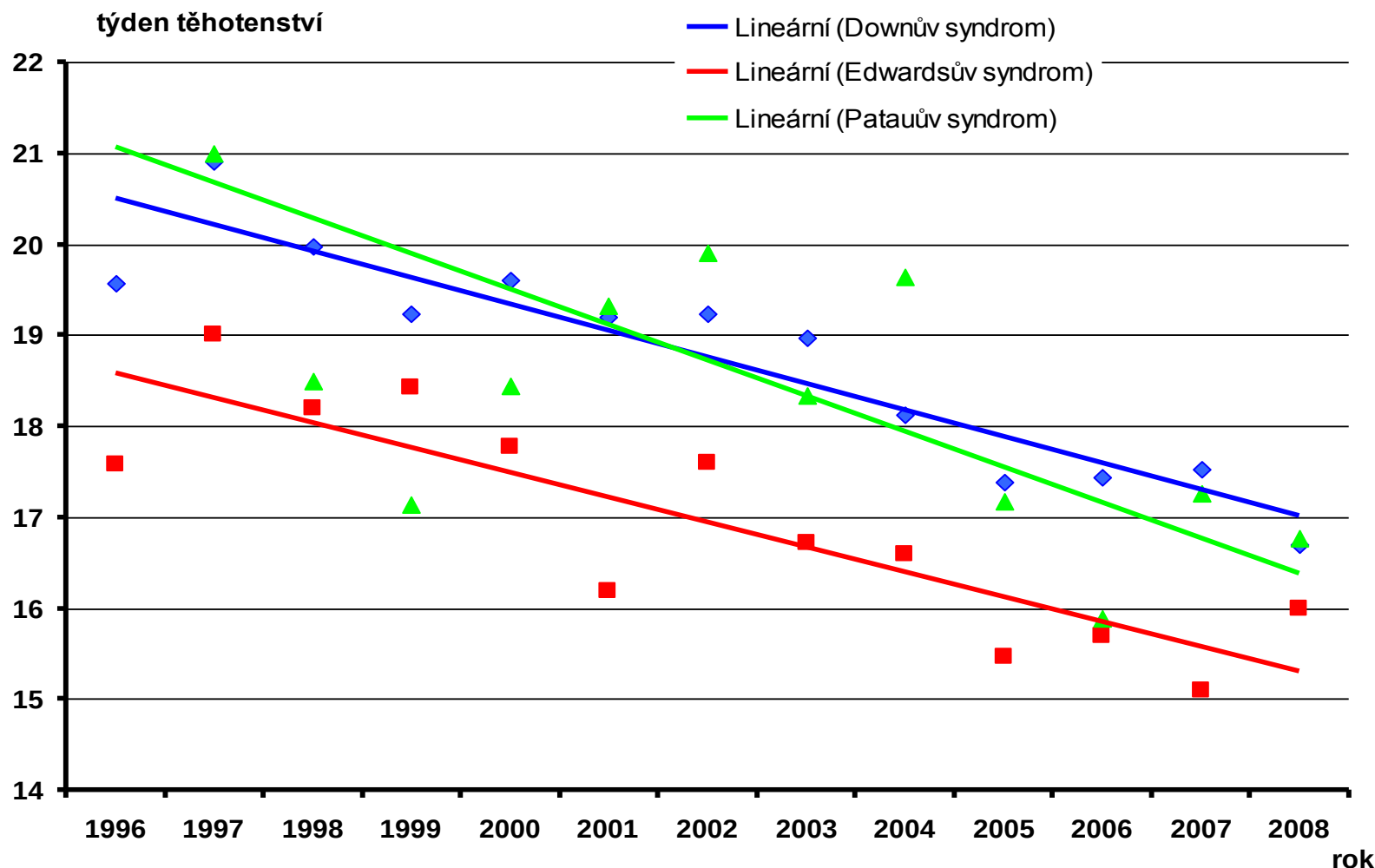
	DS	Edwards	Patau
■ CVS	10,86	22,21	71,06
■ AMC	127,29	511,59	1460,3

Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2008 - ukončené

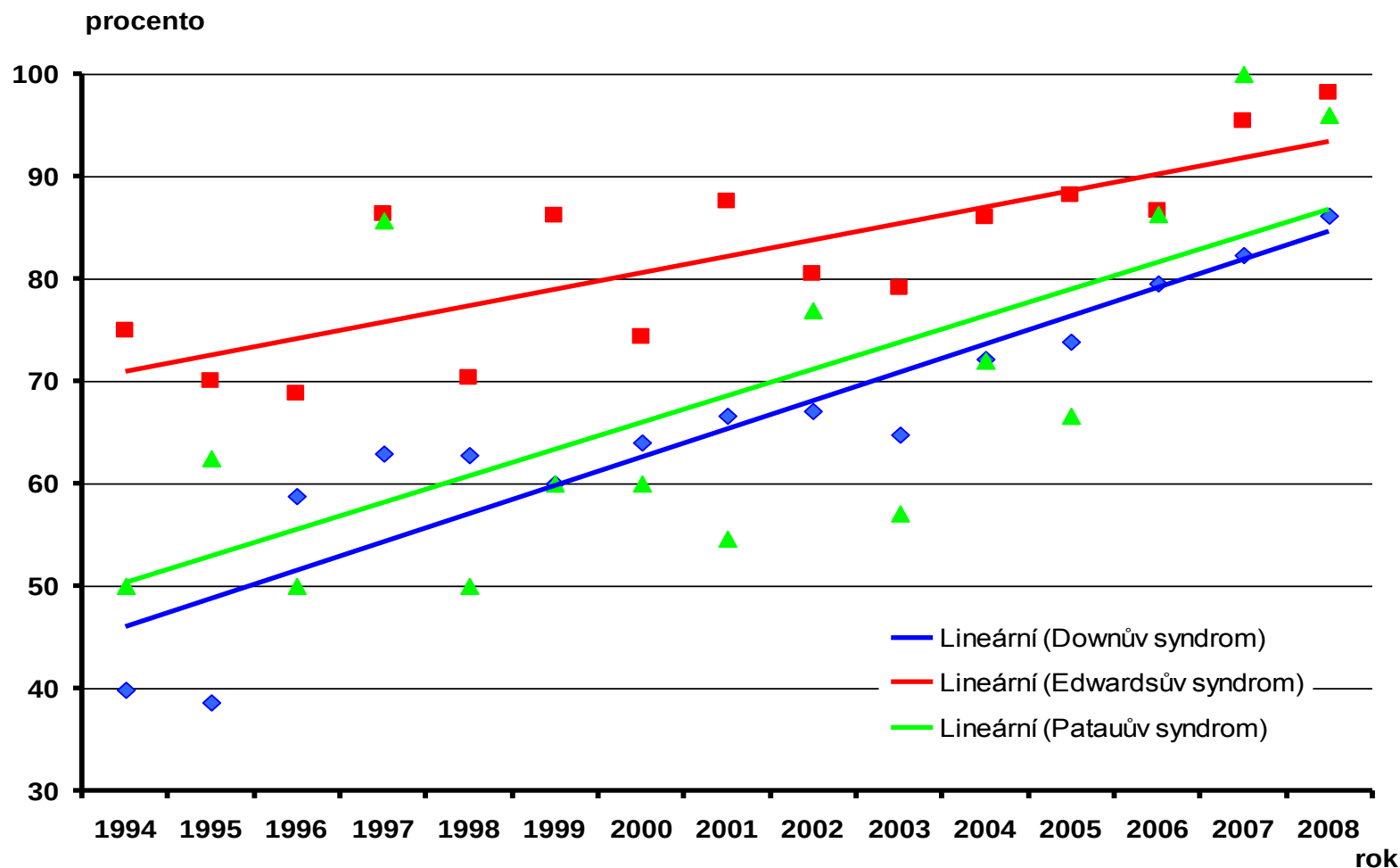


	2008	2008	2008
Aberace	ukončené	neukončené	celkem
Downův syndrom	212	5	217
Edwardsův syndrom	52	2	54
Patauův syndrom	24	0	24
jiné trisomie a derivované chromosomy	24	7	31
marker chromosomy	4	7	11
triploidie a polyploidie	19	1	20
delece (částečné monosomie)	9	3	12
balancované translokace	11	51	62
inverze 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
Celkem	419	139	558

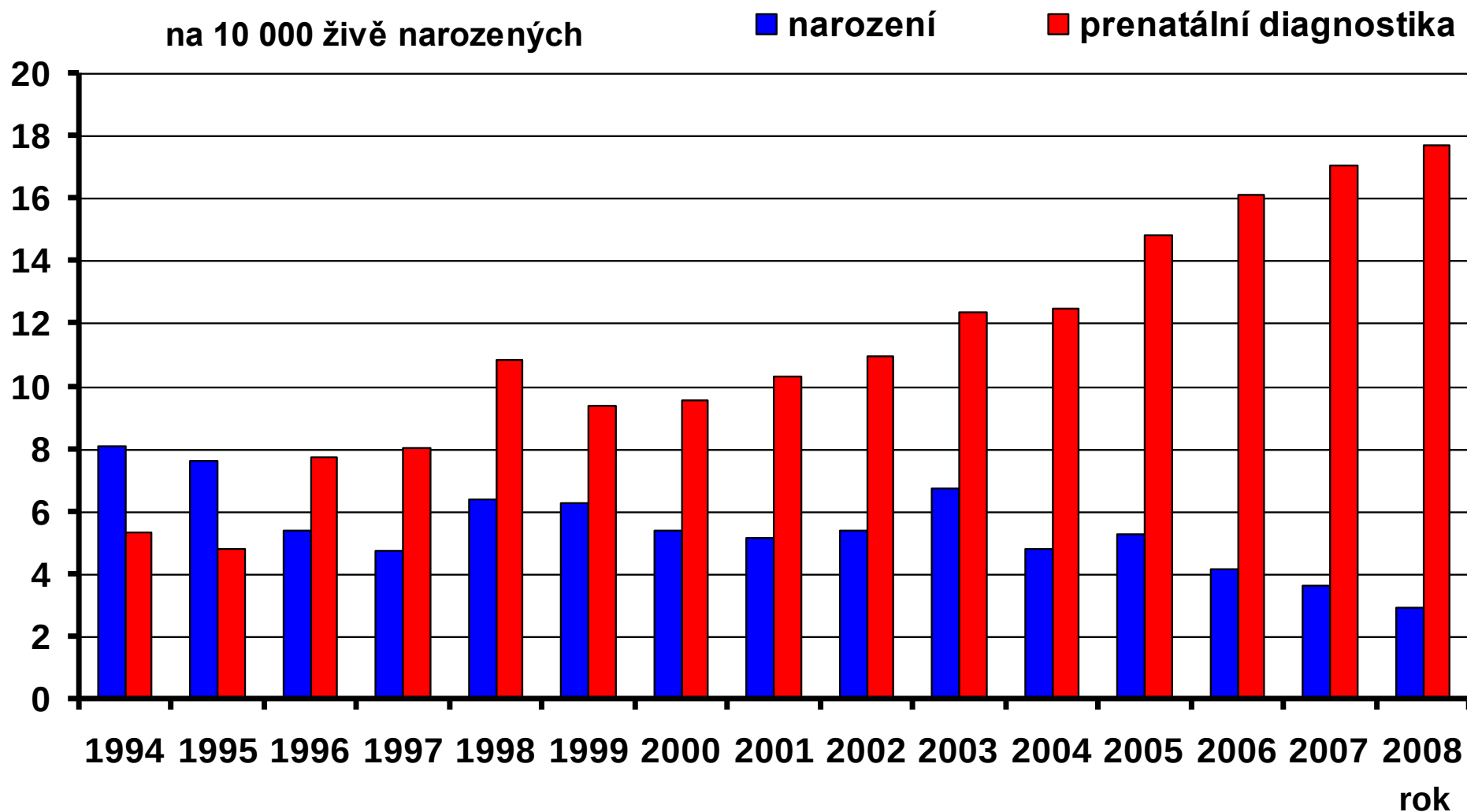
Týden těhotenství při diagnostice Downova, Edwardsova a Patauova syndromu – ČR, 1996 - 2008



Procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku při diagnostice Downova, Edwardsova a Patauova syndromu – ČR, 1994 - 2008

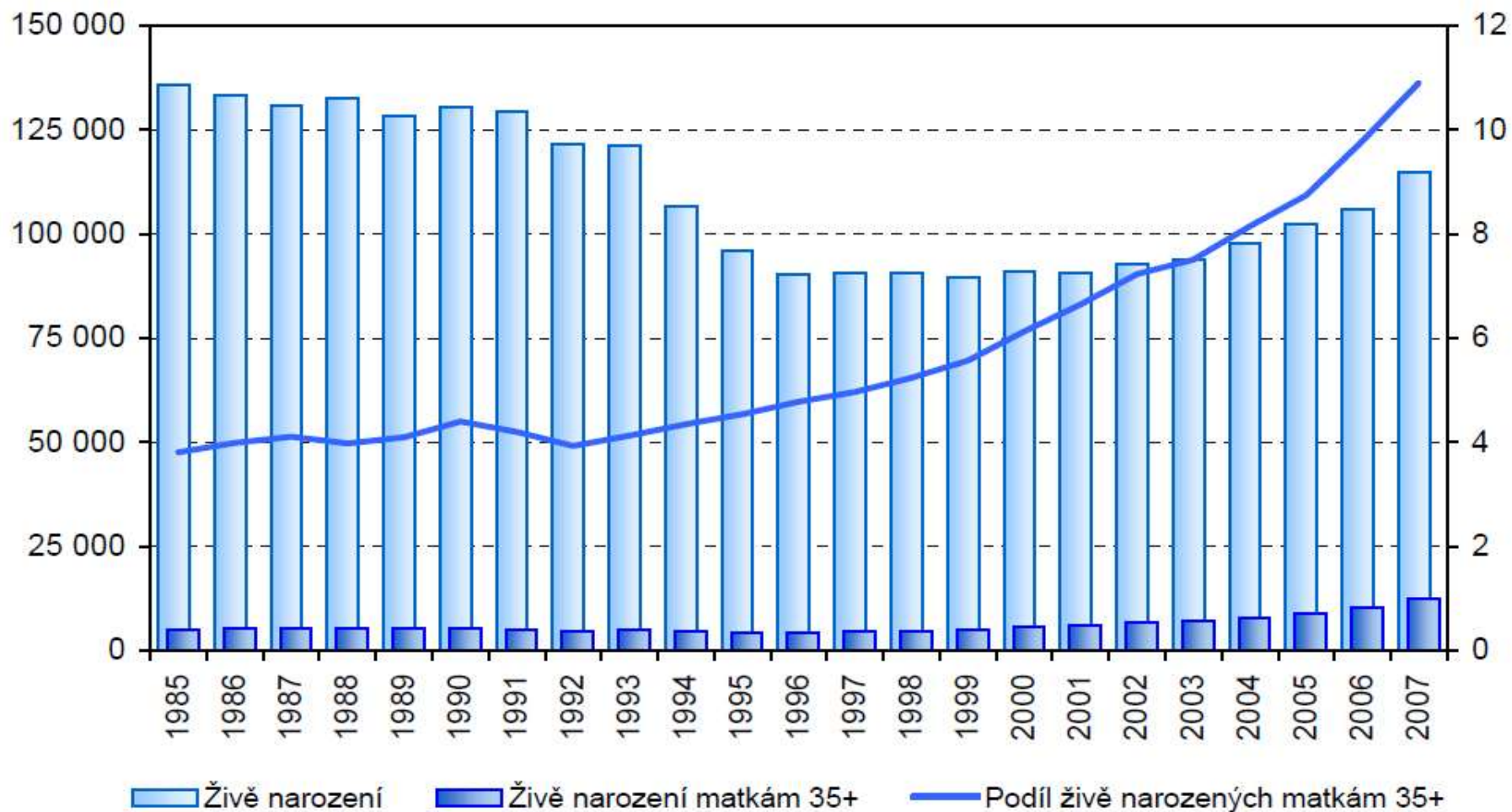


Incidence Downova syndromu v ČR, 1994 – 2008



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

% živě narozených matek ve věku 35+



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>