

Vrozené chromosomové aberace v ČR v období 1993 - 2012

Vladimír Gregor^{1,2,3}, Antonín Šípek^{1,2,4}

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha¹

Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha²

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky³

Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha⁴

Prenatální diagnostika Downova syndromu

- 1966** Kultivace buněk plodové vody (Steele a Bregg)
- 1967** První AMC k cytogenetické diagnostice (Jacobson, Bartes)
- 1968** Prenatální diagnóza Downovy choroby (Valenti a spol.)

Amniocentéza k cytogenetickému vyšetření plodu

- M. Břešťák, A. Kotásek, J. Červenka, M. Černý, J. Bráza - Čs. Gynekologie, 36, 9, 1971

Kultivace buněk plodové vody a prenatální diagnostika

- M. Macek, J. Hurych, J. Hyánek, J. Masopust, K. Michalová, A. Kotásek, V. Suk, M. Břešťák - Čs. Gynekologie, 36, 9, 1971

Prvá úspěšná aplikace volby pohlaví z genetických důvodů

- M. Černý, A. Kotásek, J. Červenka, M. Břešťák,
J. Bráza - Čs. Gynekologie, 36, 9, 1971

Prenatální diagnóza pohlaví plodu stanovená z buněk plodové vody

- M. Vrba, P. Dráč, A. Šiška, M. Rohanová –
Čs. Pediatrie, 26, 12, 1971

Prenatální diagnóza nosiče translokační formy Downovy choroby

- M. Macek, R. Chrz, M. Břešťák, J. Červenka, A. Kotásek - Čs. Gynekologie, 37, 6, 1972

Těhotná – translokační nosič - 45,XX,D-,G-,t(DqGq)+

- 1. grav. – dcera s DS – 46,XX,D-,t(DqGq)+
- 2. grav. – UPT
- 3. grav. – amniocentéza provedena 10.7.1971

plod - 45,XX,D-,G-,t(DqGq)+

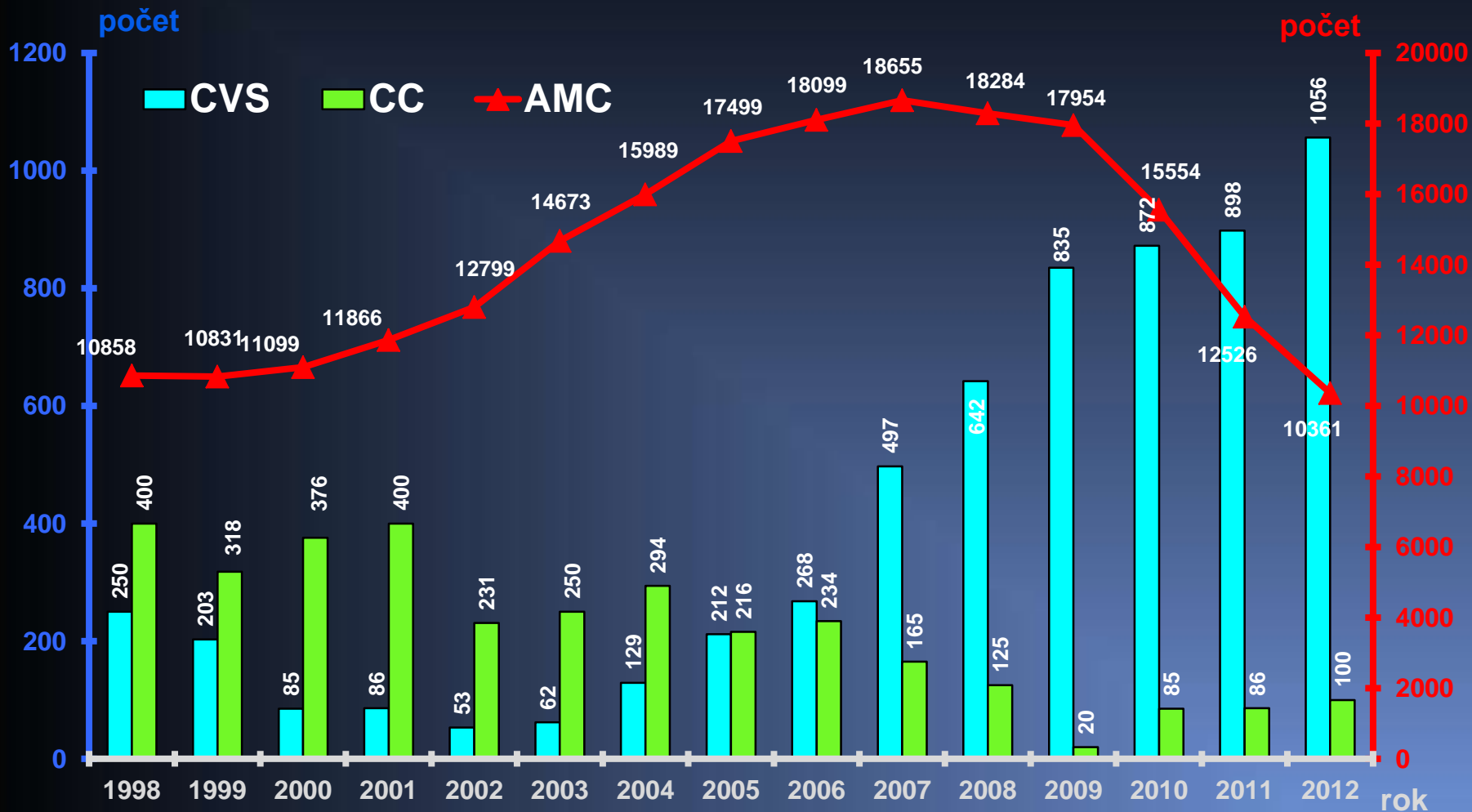
MUDr. Jiří Kučera, CSc.
*** 17.5.1927 - + 28.9.1992**

Sekundární prevence Downova syndromu v ČSR 1975 - 1980

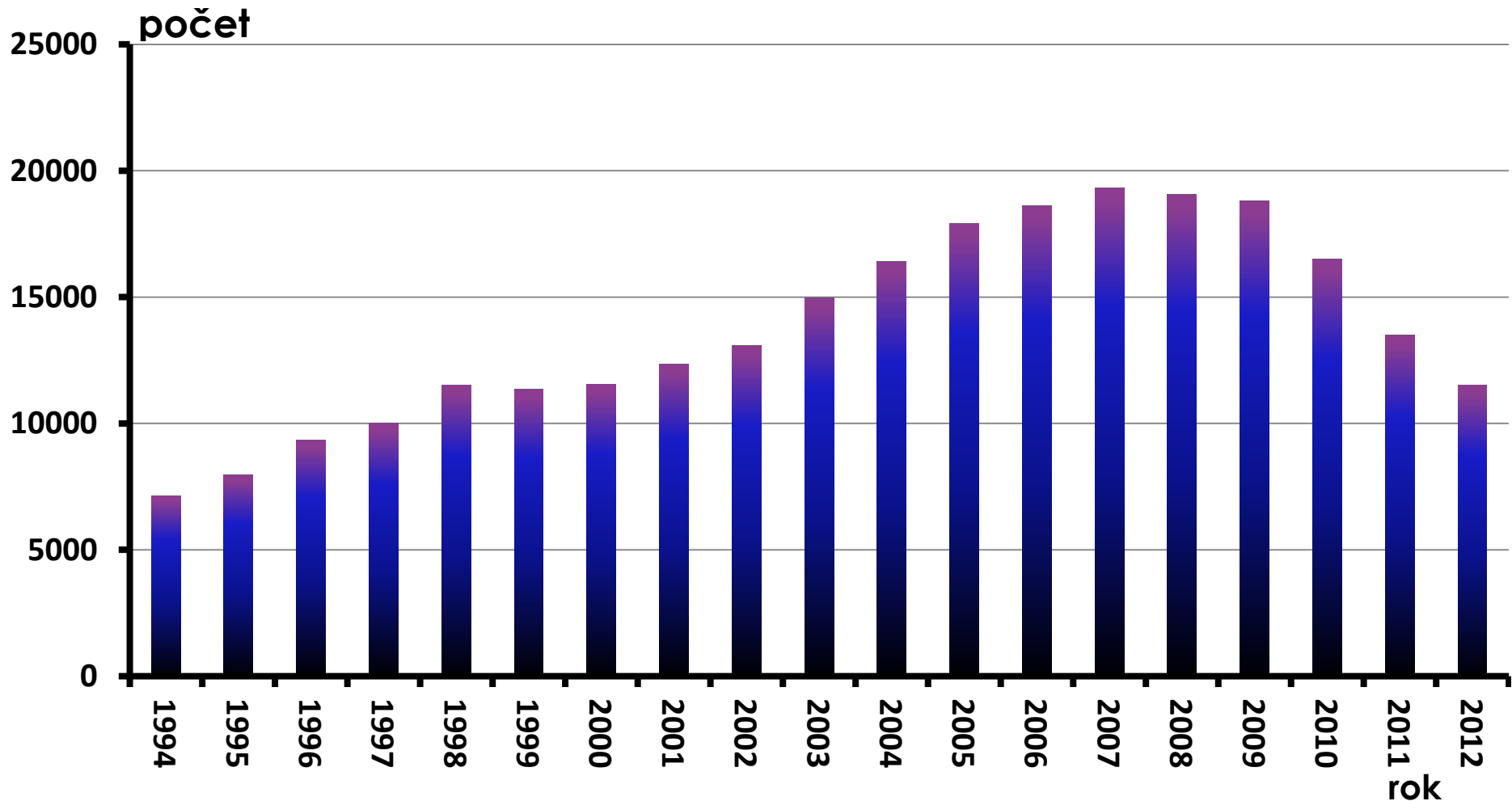
- J. Kučera - Čs. Pediatrie, 37, 7, 1982

ÚVVD	1972 – 1980	751 AMC	4x DS
ÚPMD	1976 – 1980	435 AMC	9x DS
FN Olomouc	1978 – 1980	8 AMC	1x DS

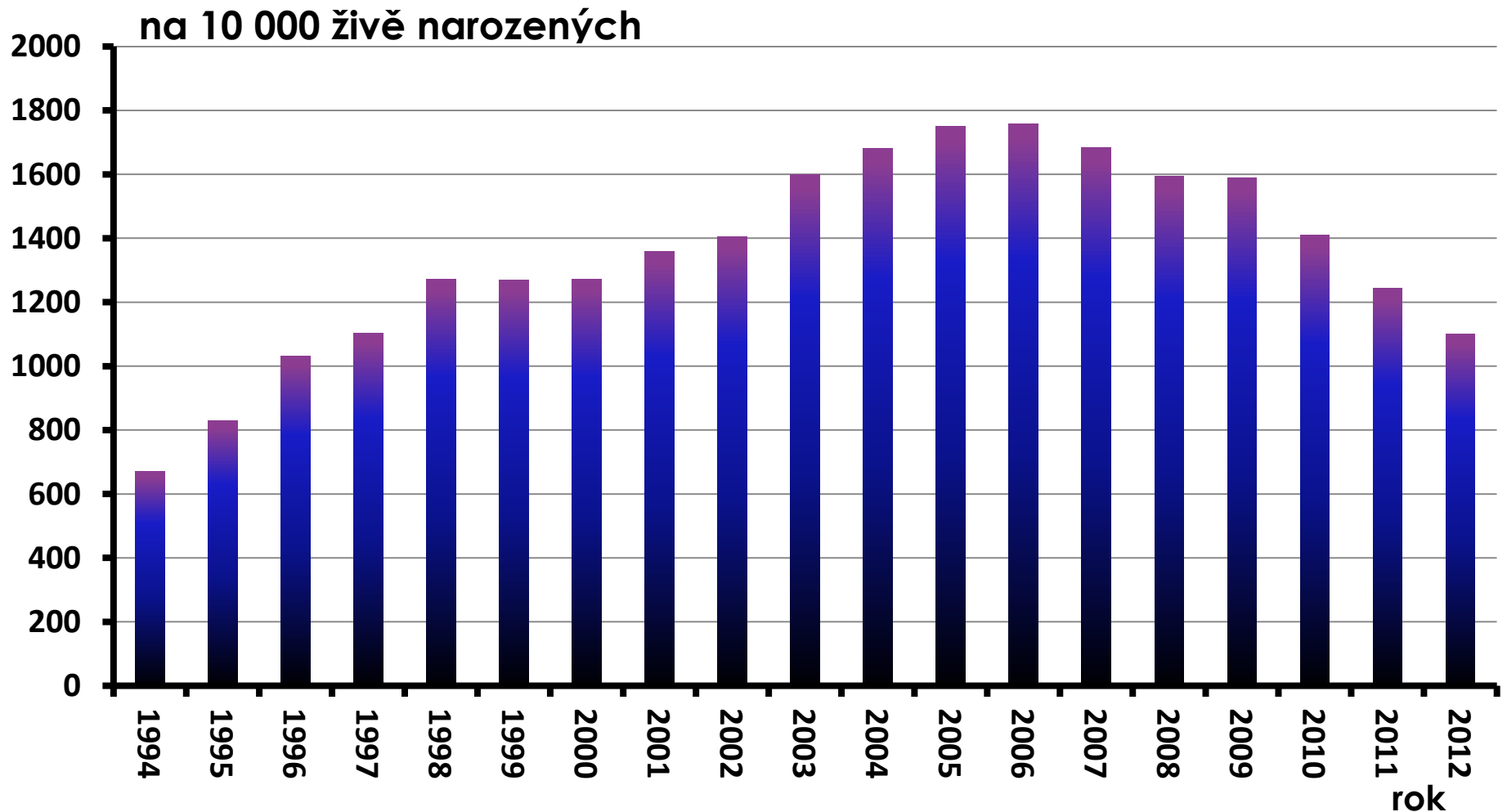
Vývoj prenatalní diagnostiky vrožených vad v České republice, 1998 - 2012



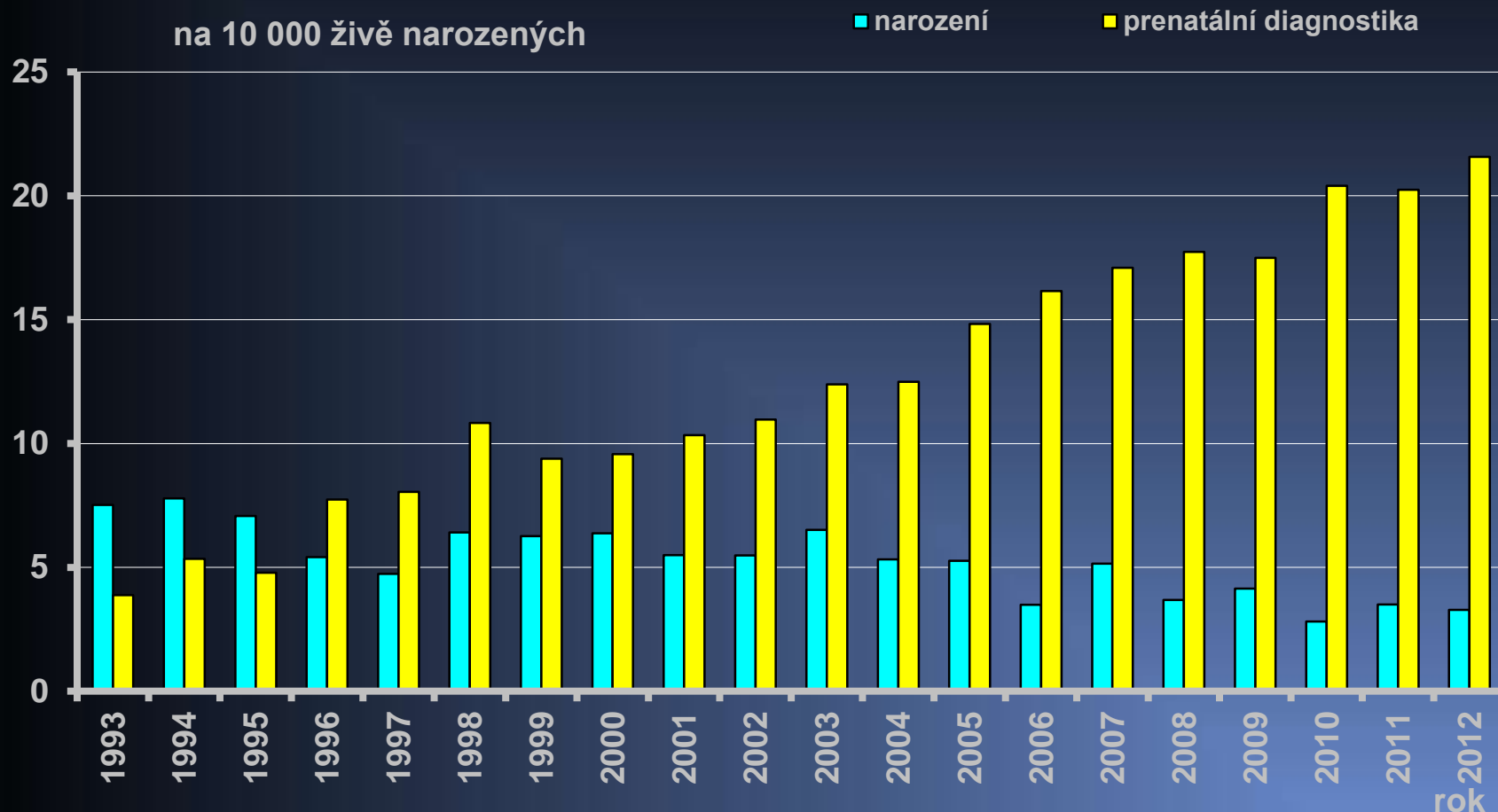
Vývoj počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1994 - 2012



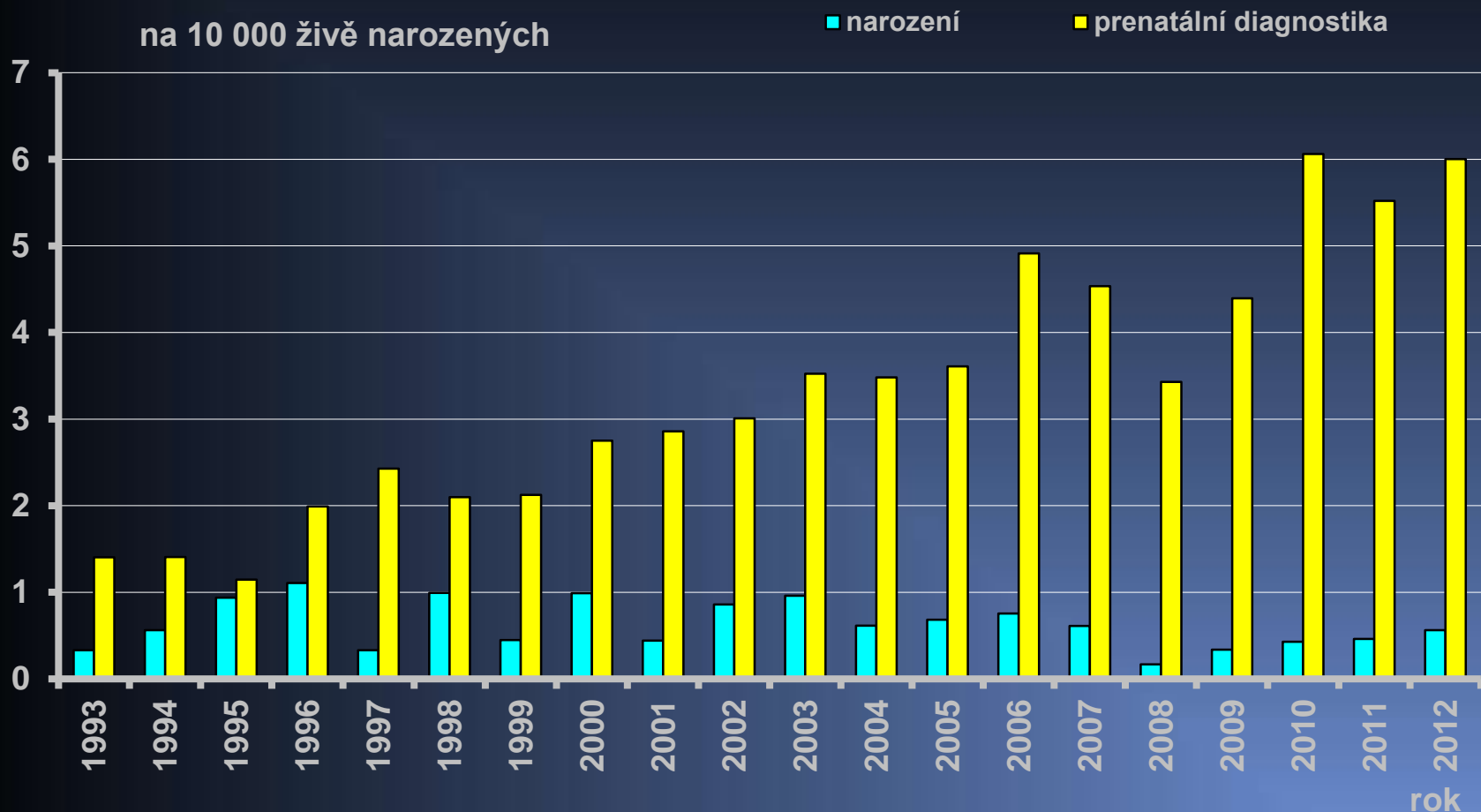
Vývoj počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1994 - 2012



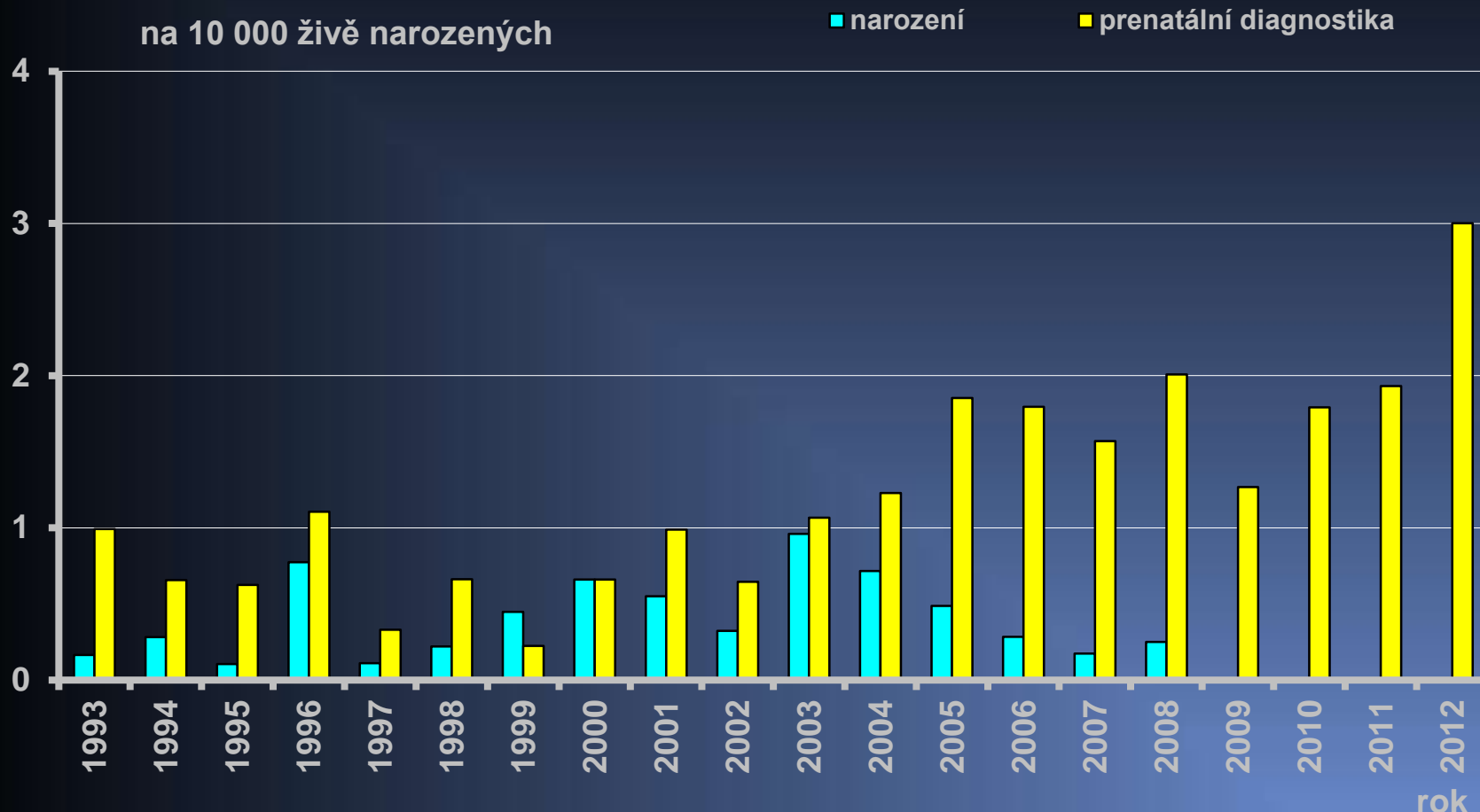
Downův syndrom v České republice, 1993 - 2012



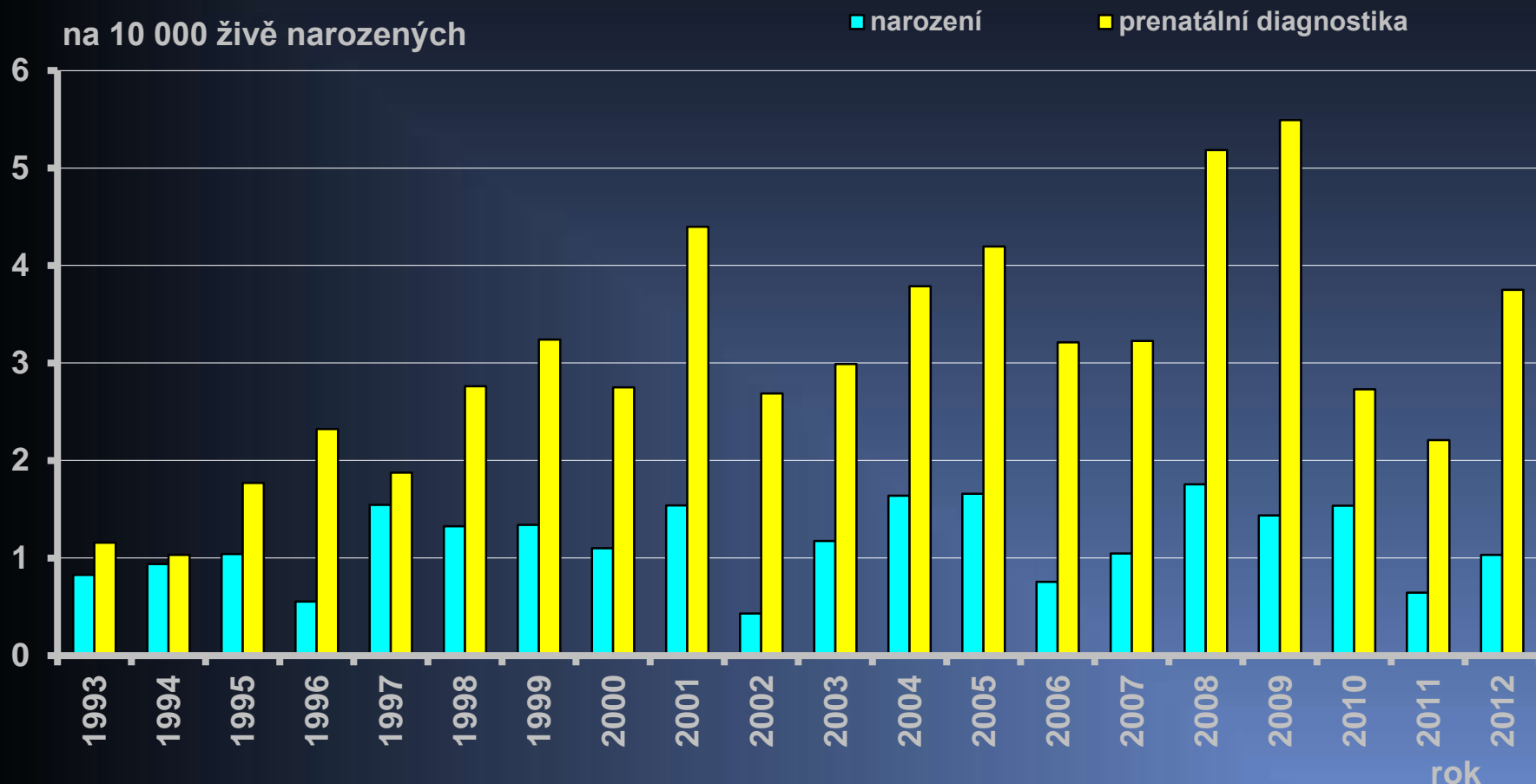
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 - 2012



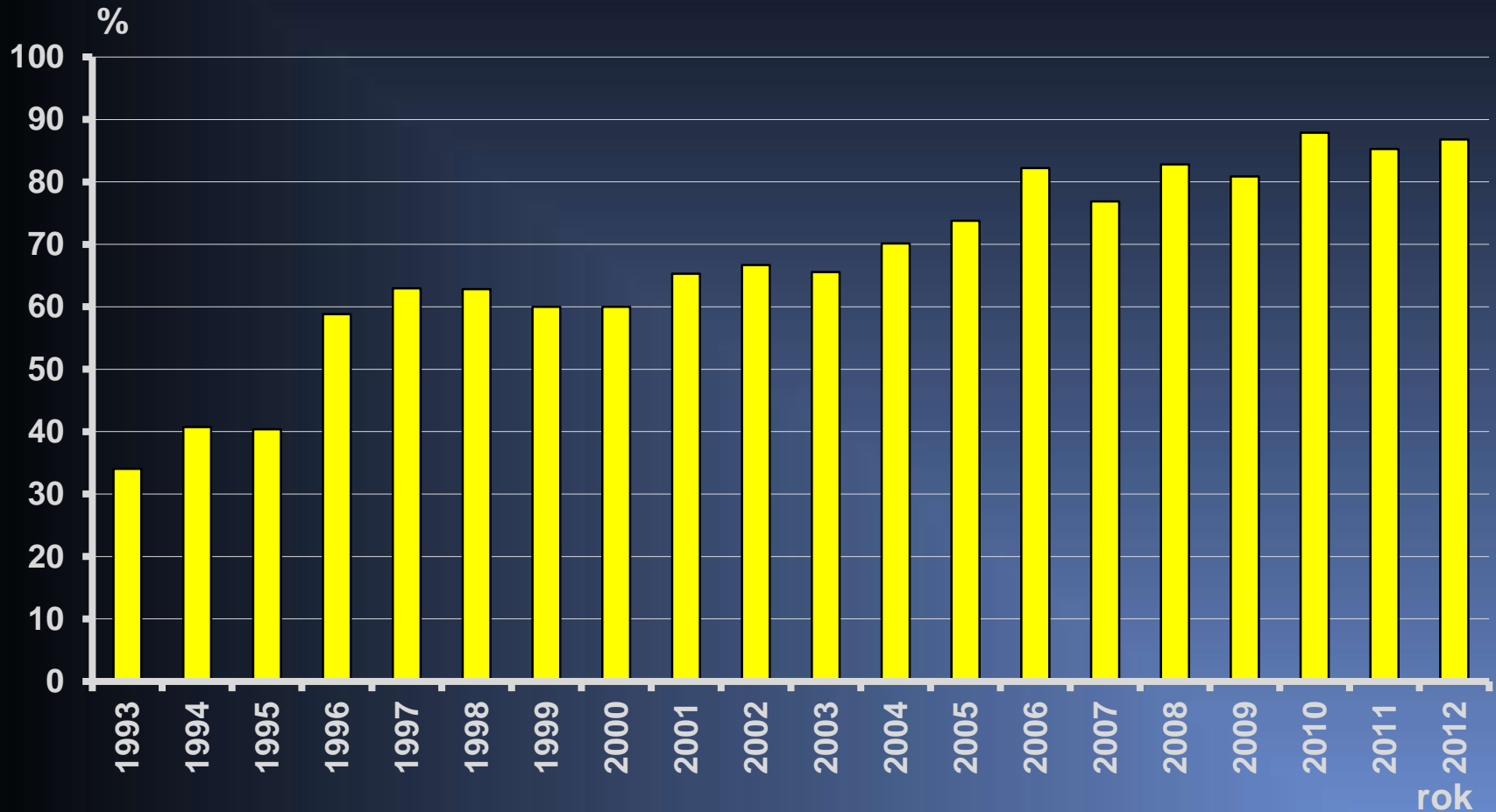
Patauův syndrom v České republice, 1993 - 2012



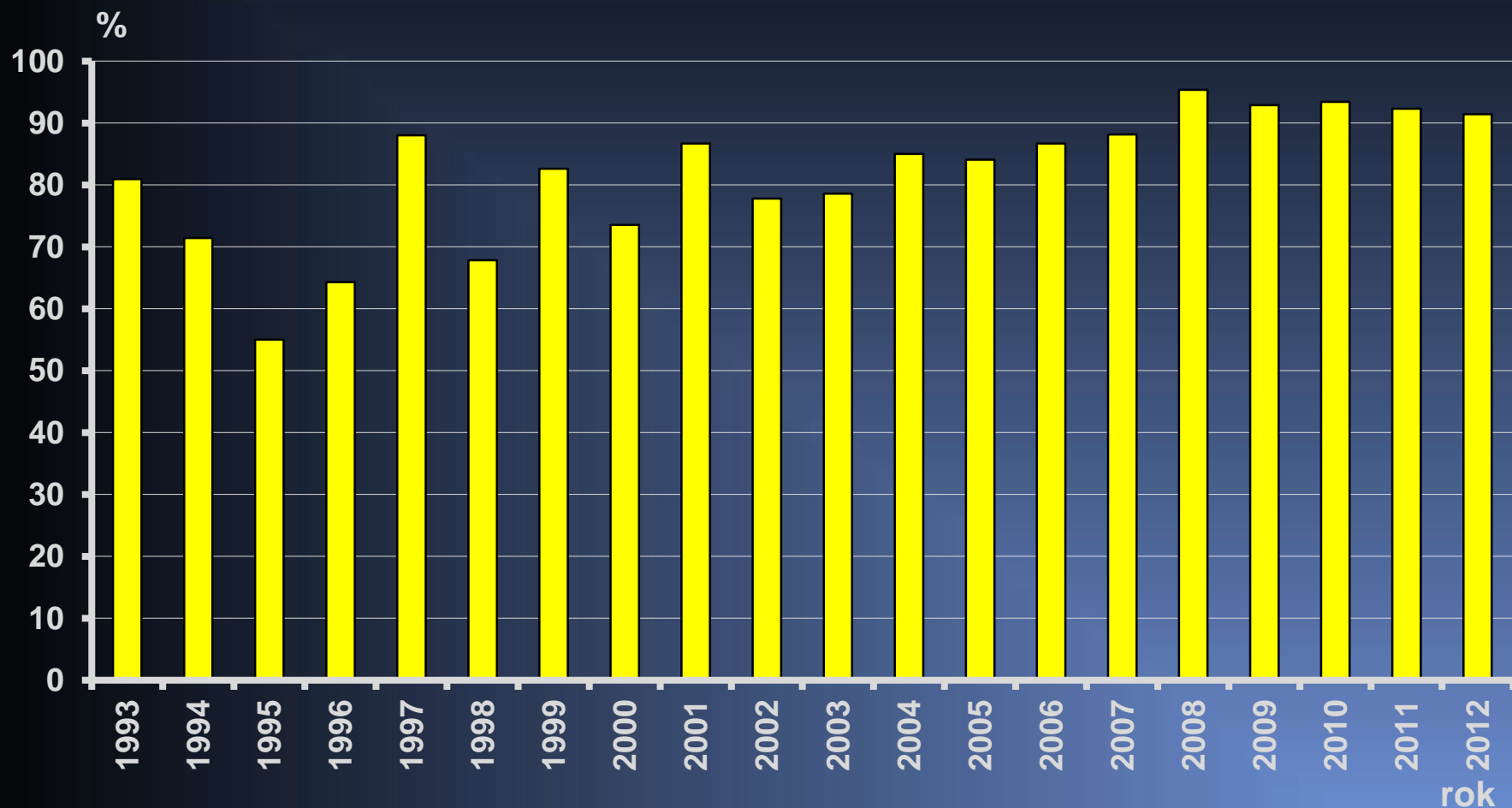
Turnerův syndrom v České republice, 1993 - 2012



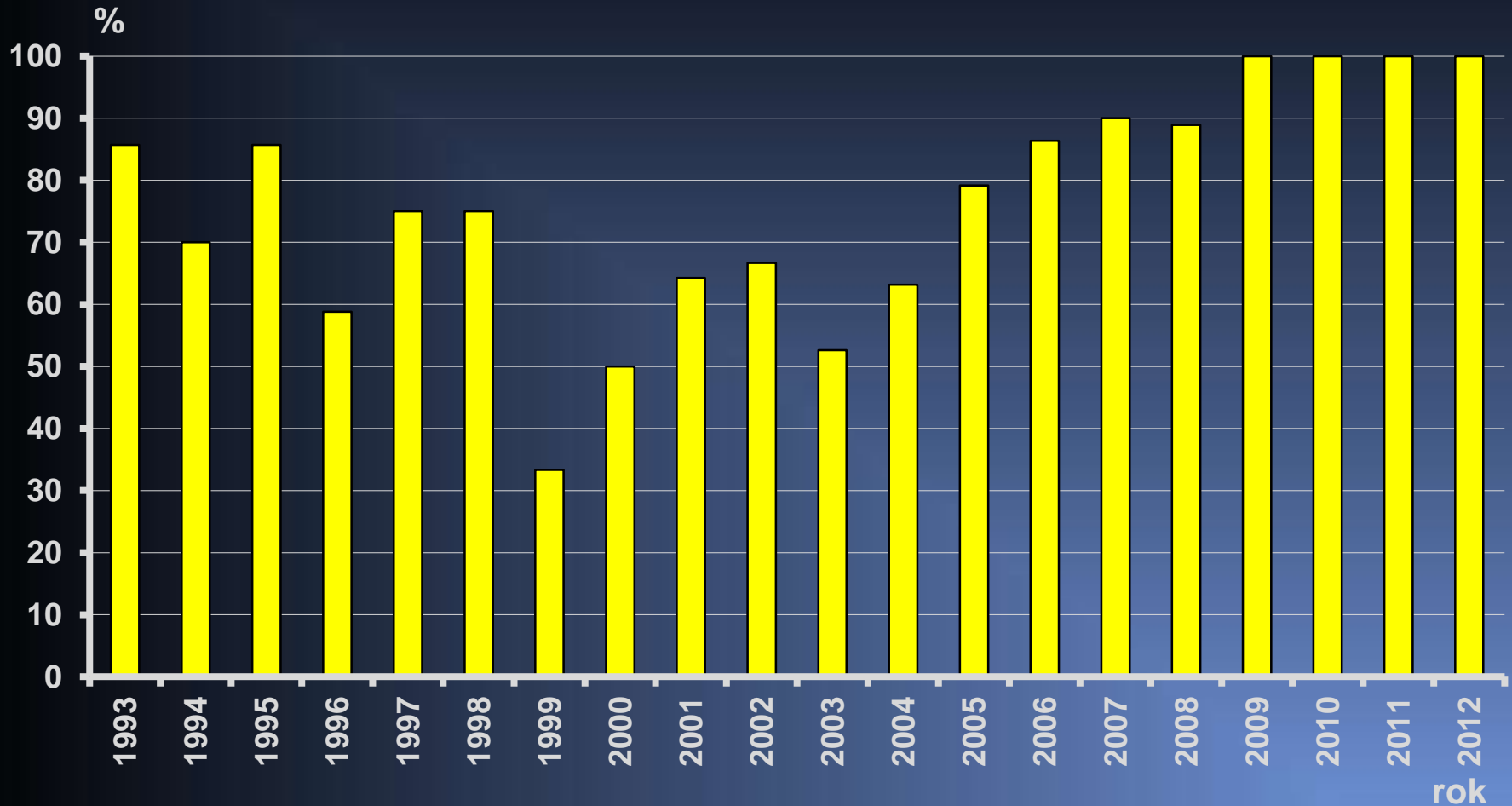
Downův syndrom v České republice, 1993 – 2012, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



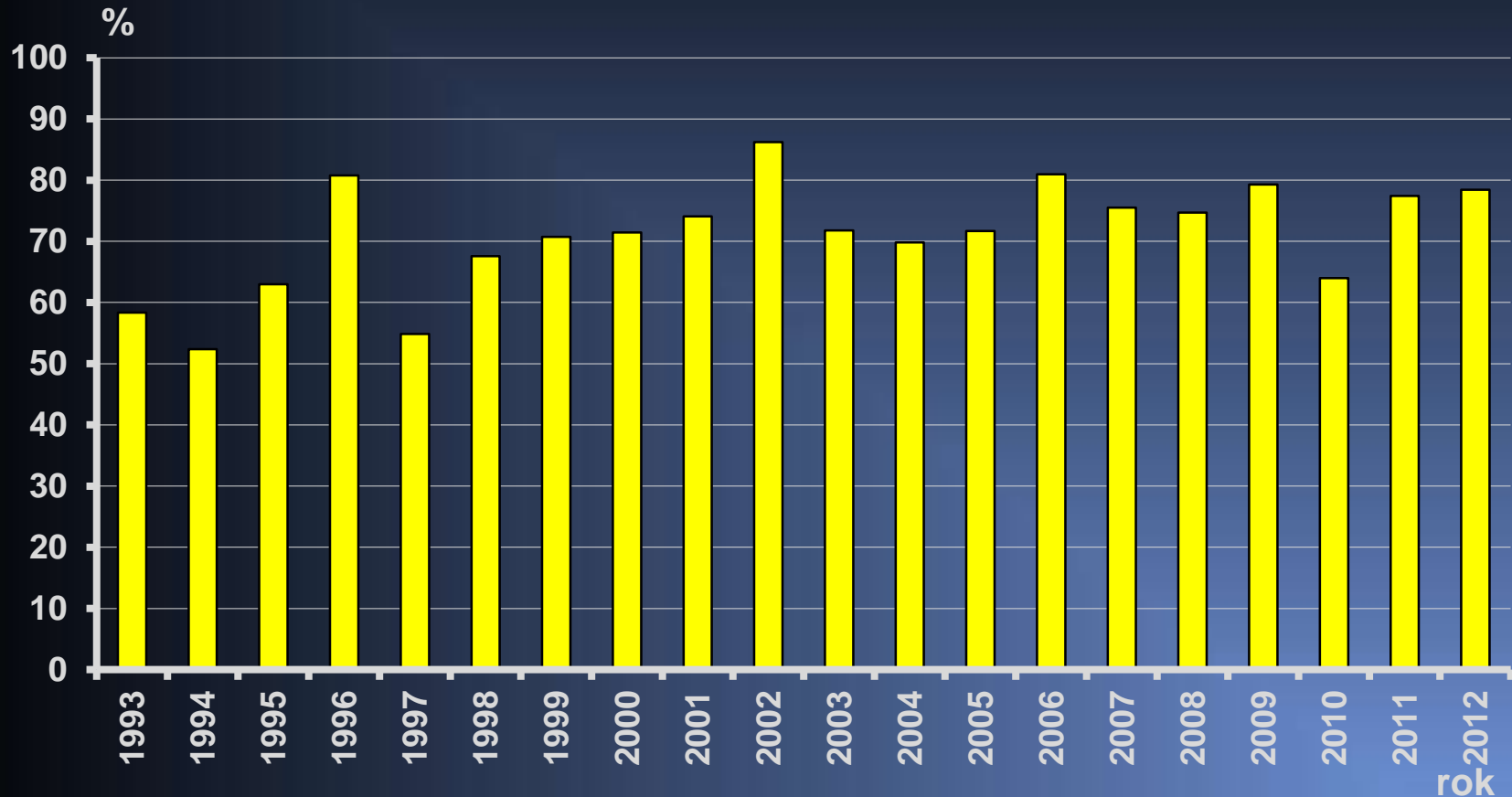
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 – 2012, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



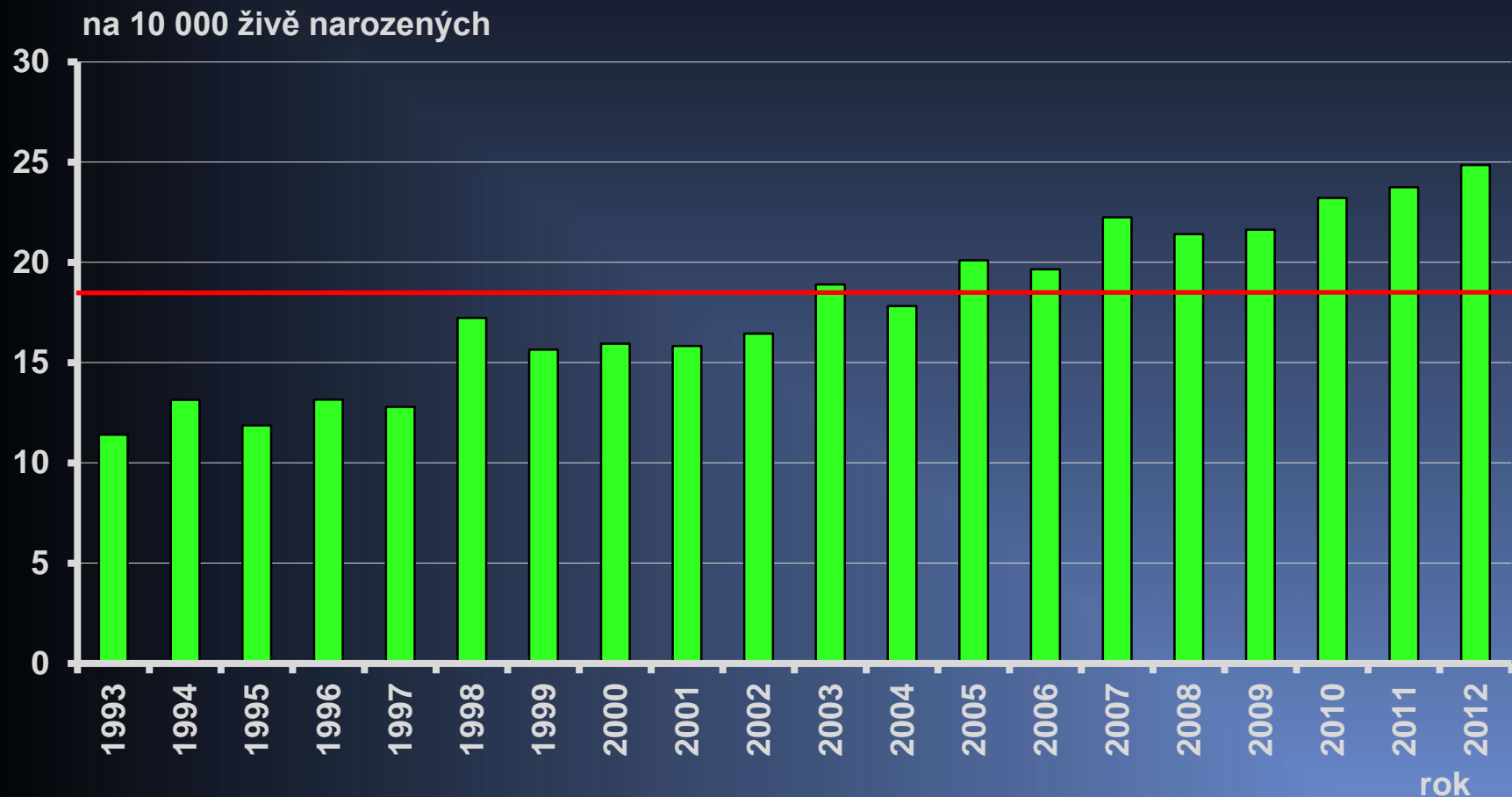
Patauův syndrom v České republice, 1993 – 2012, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



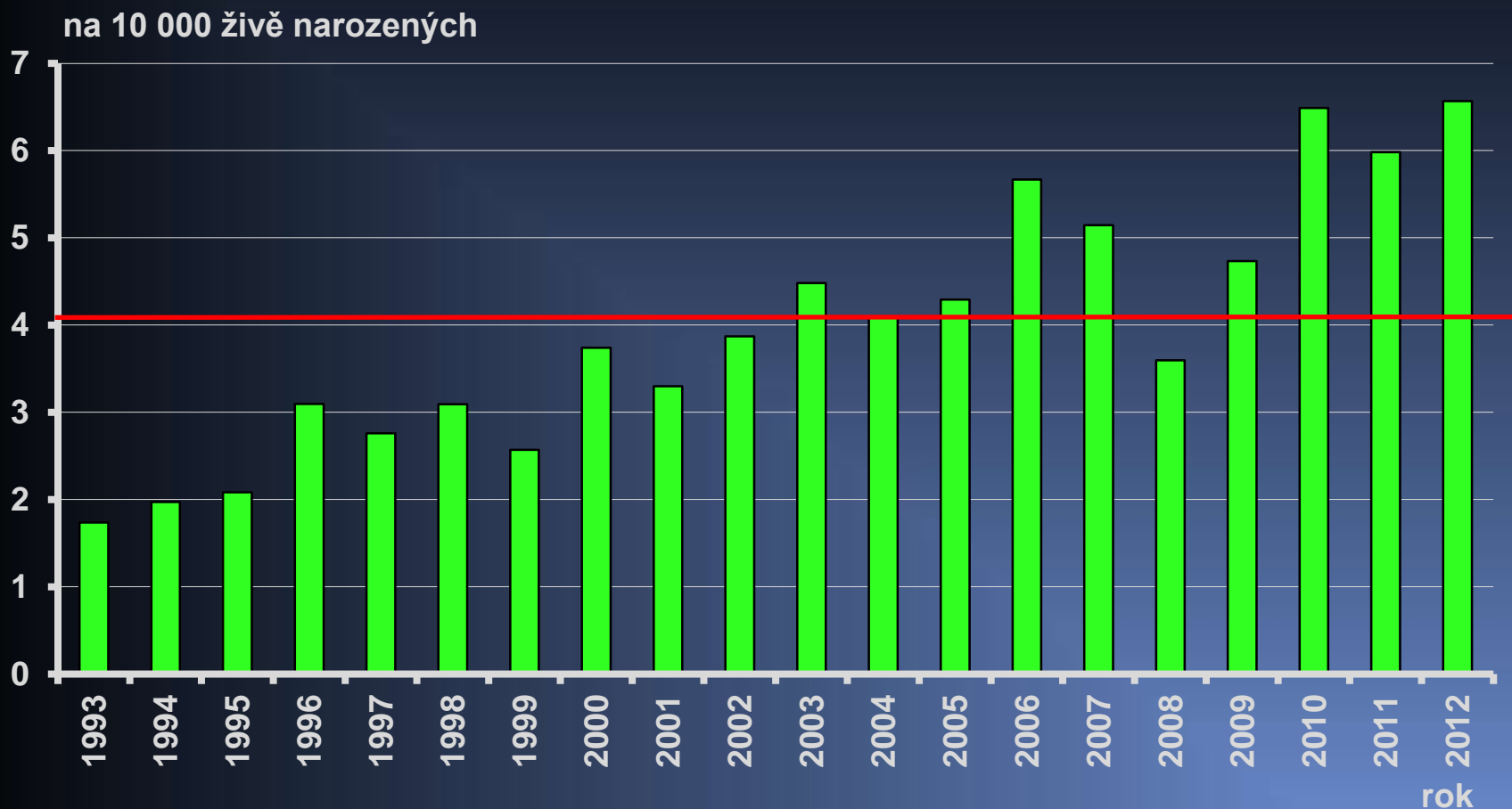
Turnerův syndrom v České republice, 1993 – 2012, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



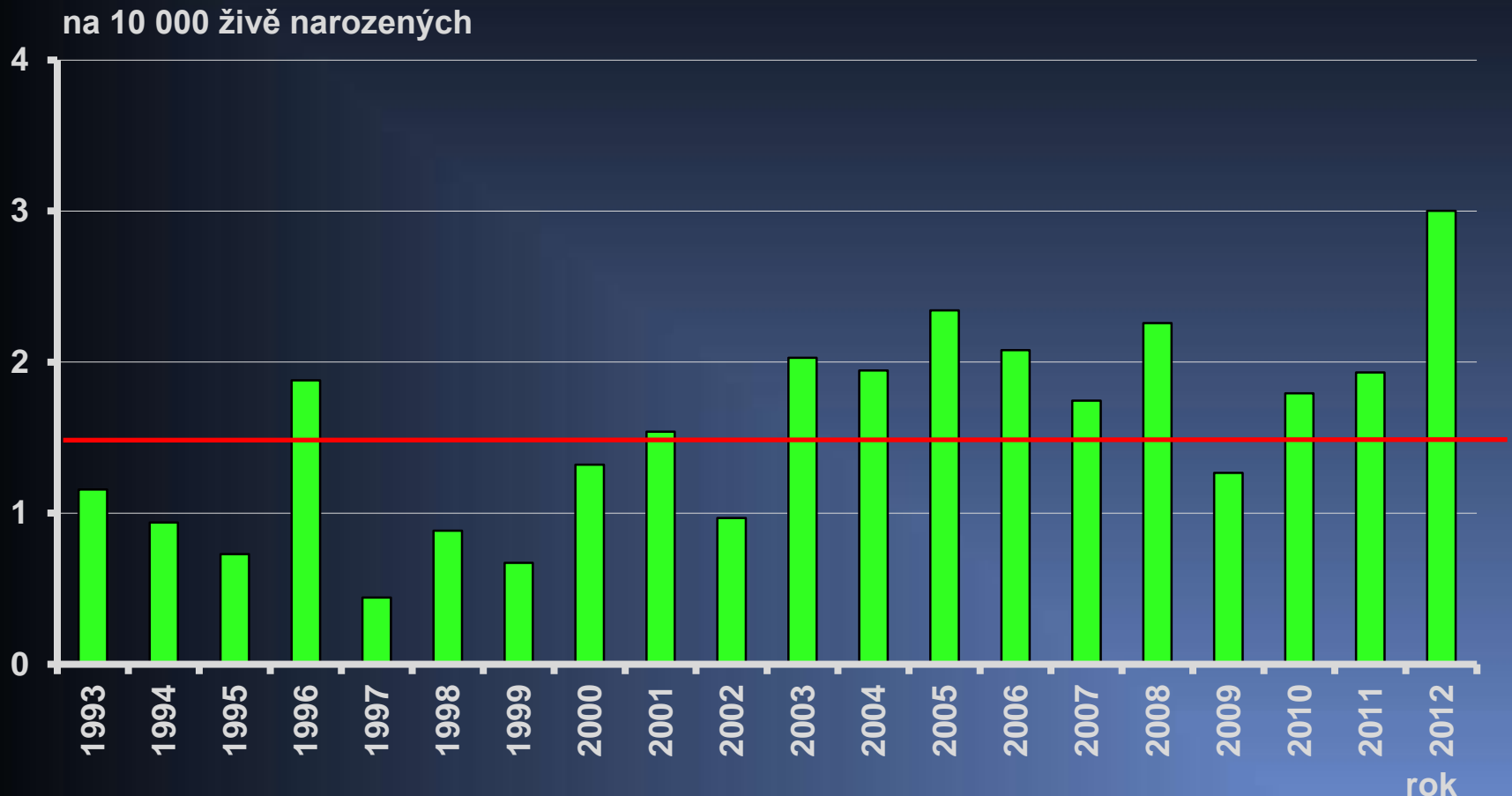
Downův syndrom v České republice, 1993 – 2012, celková prevalence



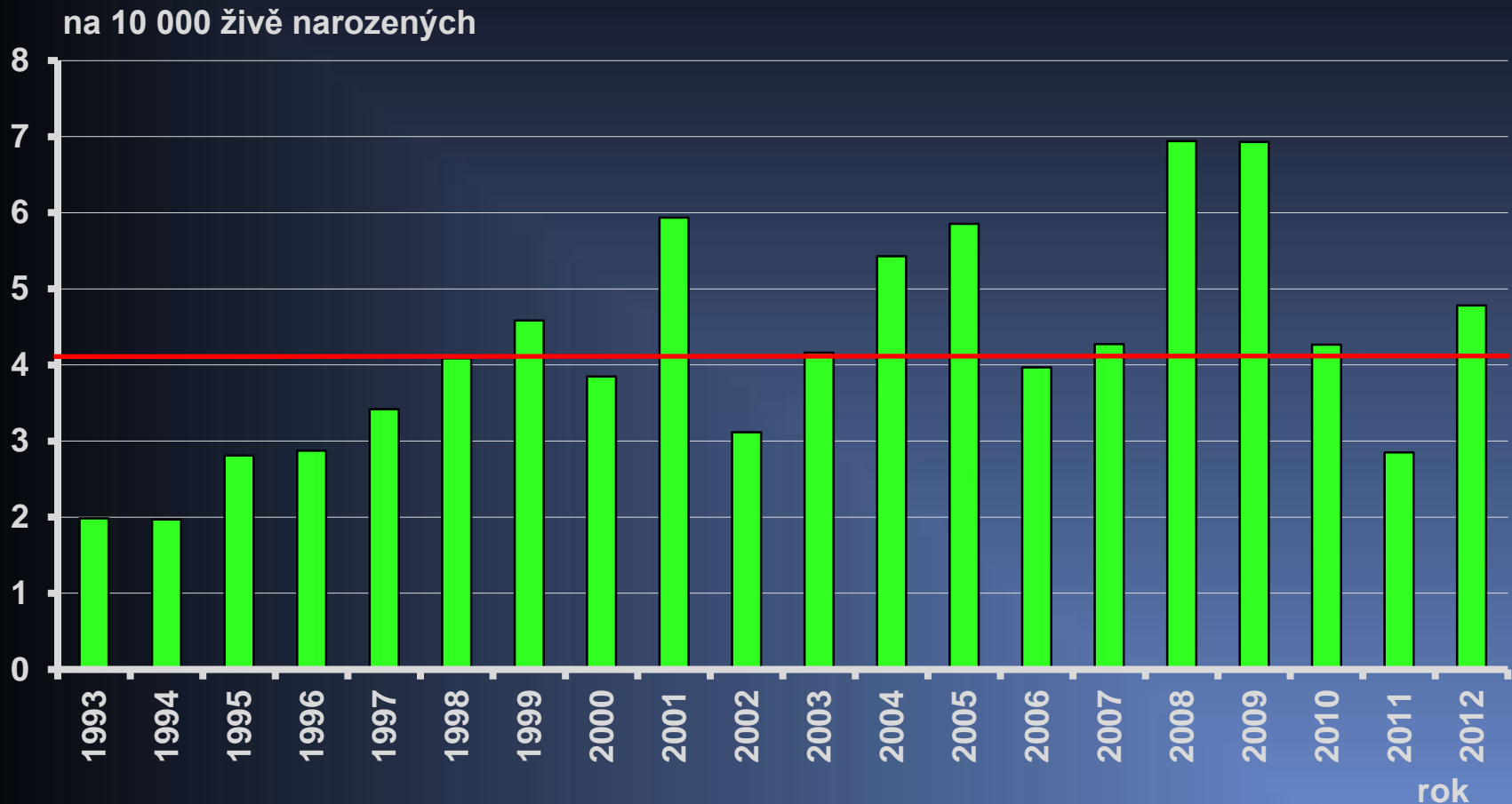
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 – 2012, celková prevalence



Patauův syndrom v České republice, 1993 – 2012, celková prevalence



Turnerův syndrom v České republice, 1993 – 2012, celková prevalence



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

46.celostátní cytogenetická konference s mezinárodní účastí
Universitní kampus Brno Bohunice 5. a 6. září 2013

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

