

Výsledky prenatální diagnostiky chromozomových aberací v ČR

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

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha ¹

Sanatorium Pronatal, 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

Zdroje dat

Data o chromozomových aberacích v České republice v období 1994 – 2015.

Data o narozených – zdroj: ÚZIS



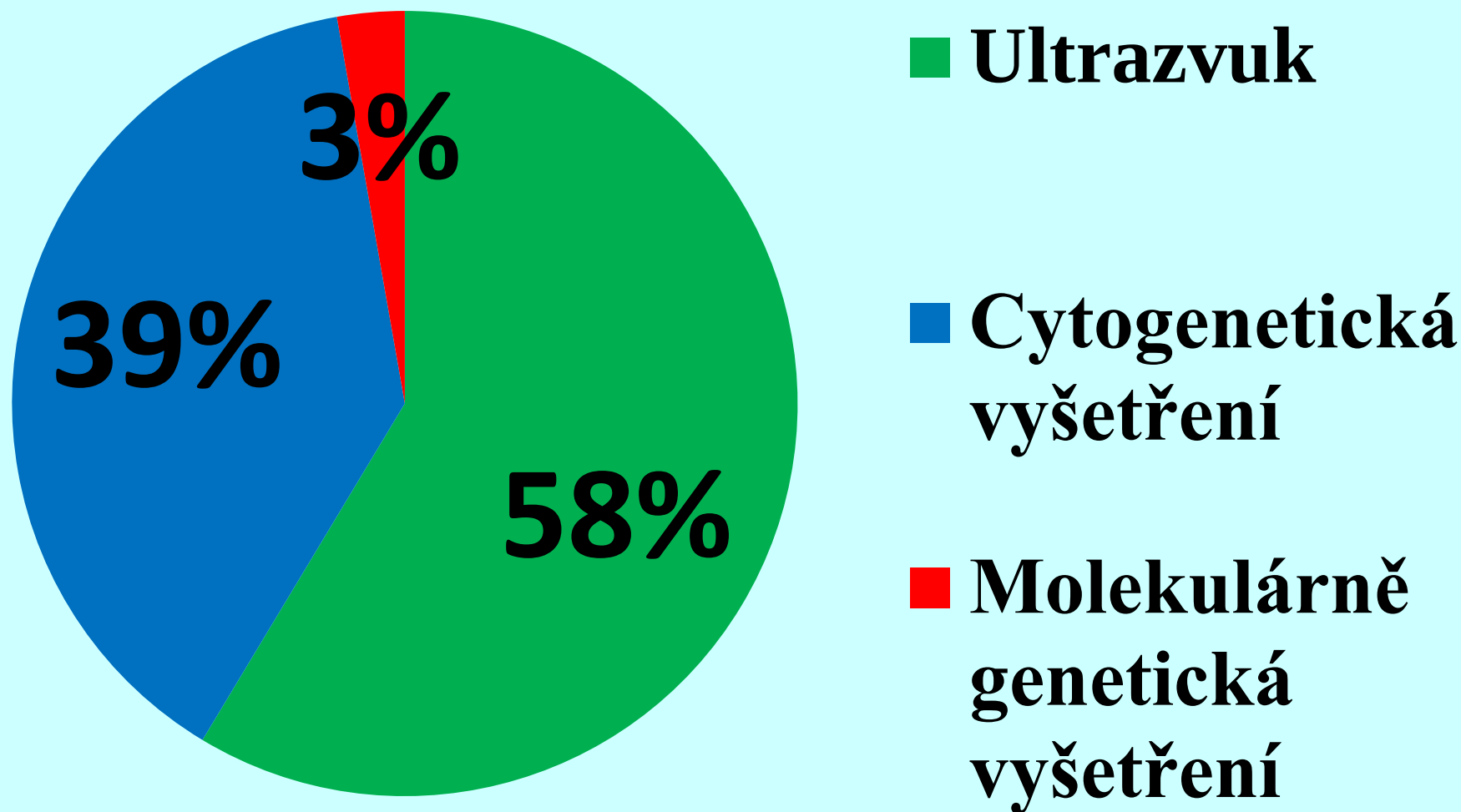
Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG



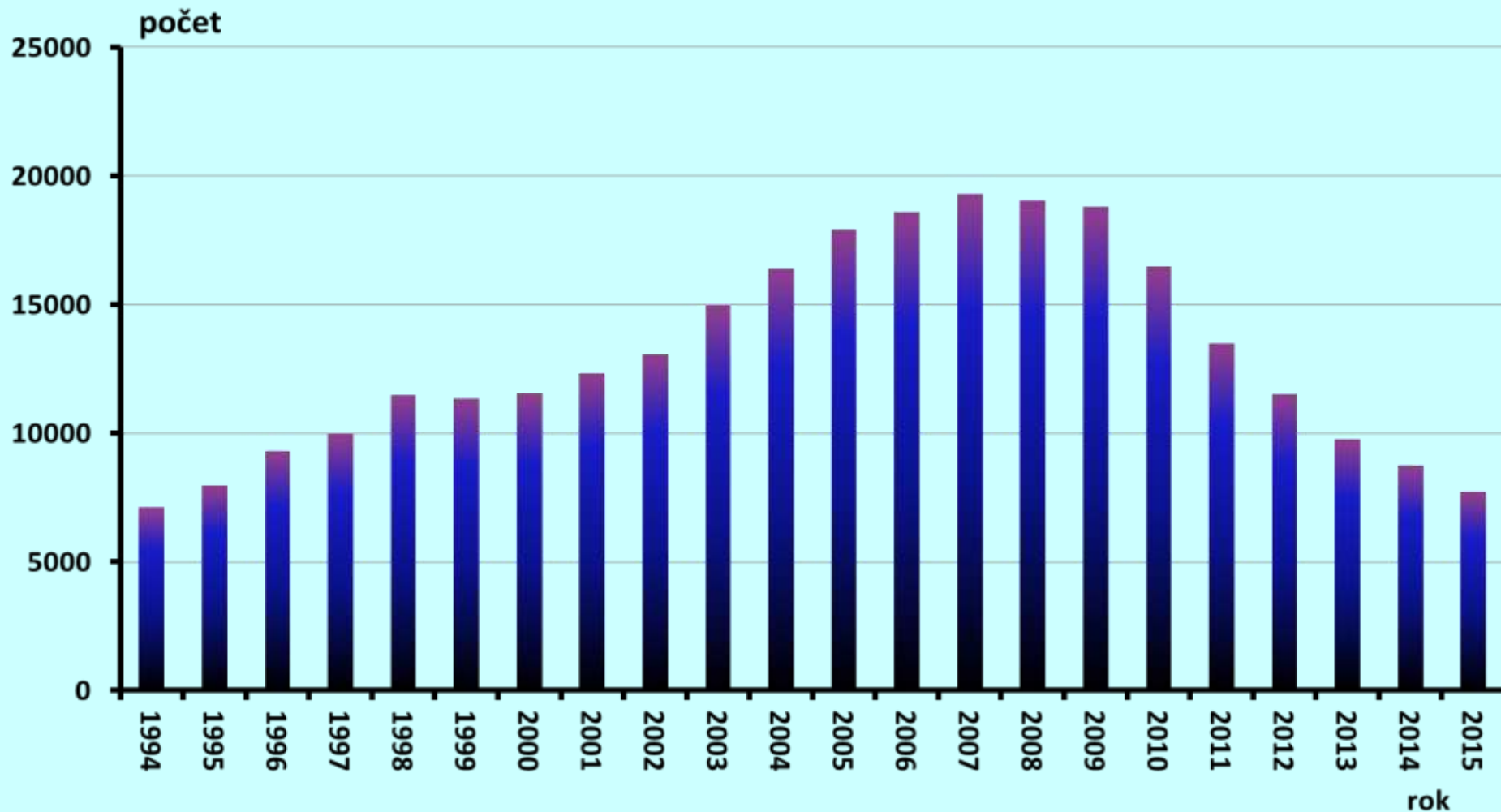
Diagnózy:

**Downův syndrom
Edwardsův syndrom
Patauův syndrom**

Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2015

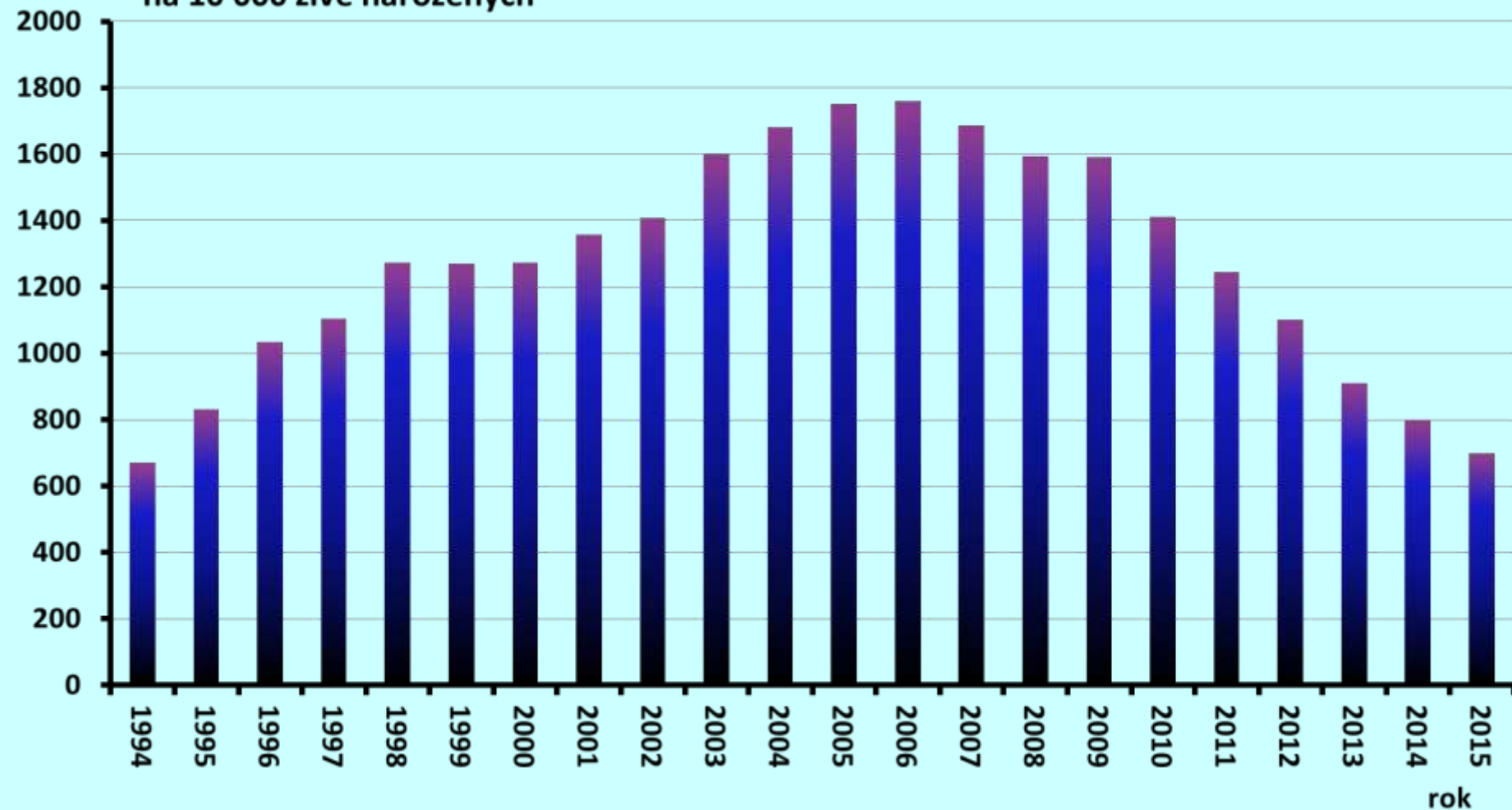


Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2015

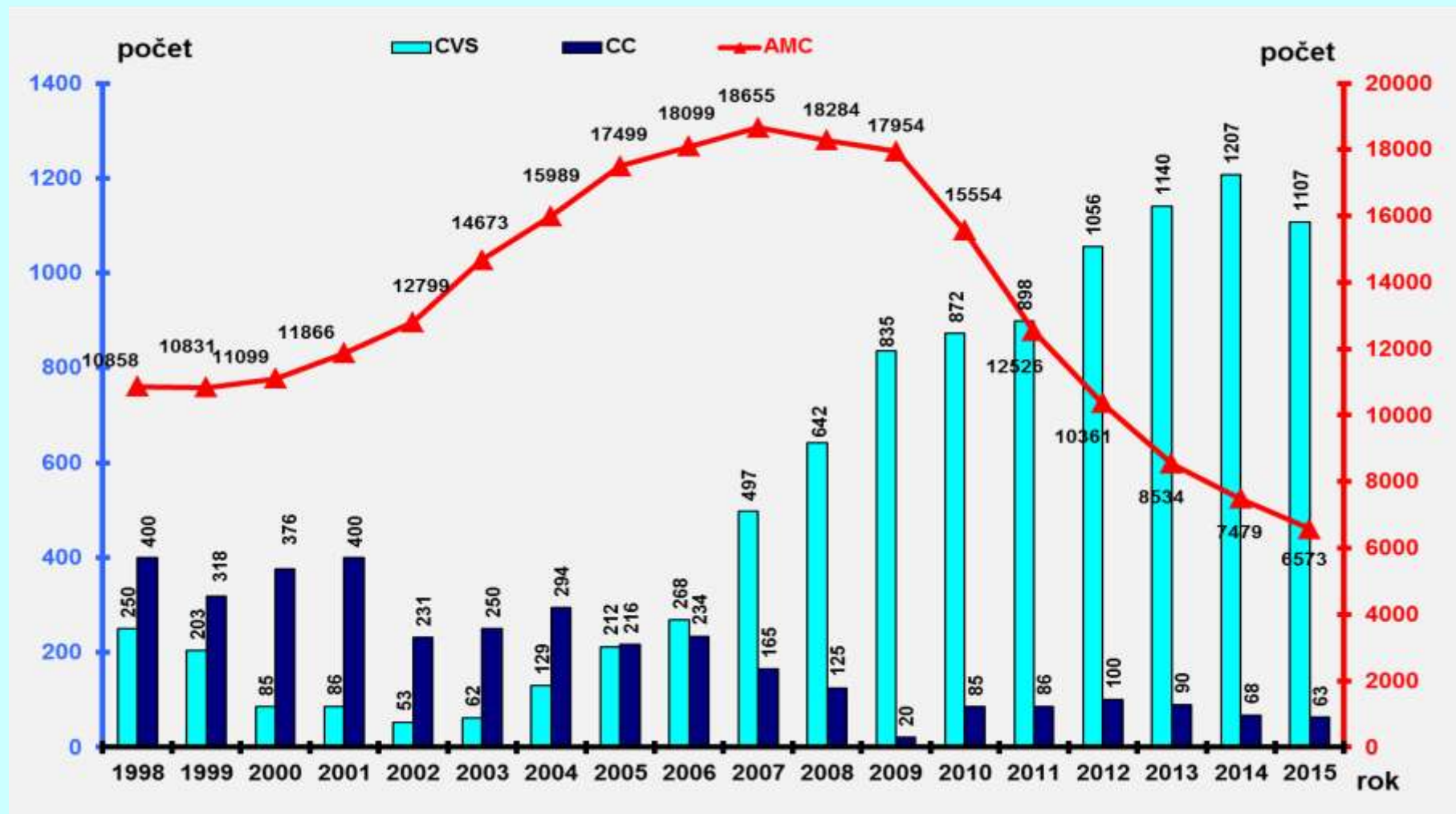


Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2015

na 10 000 živě narozených

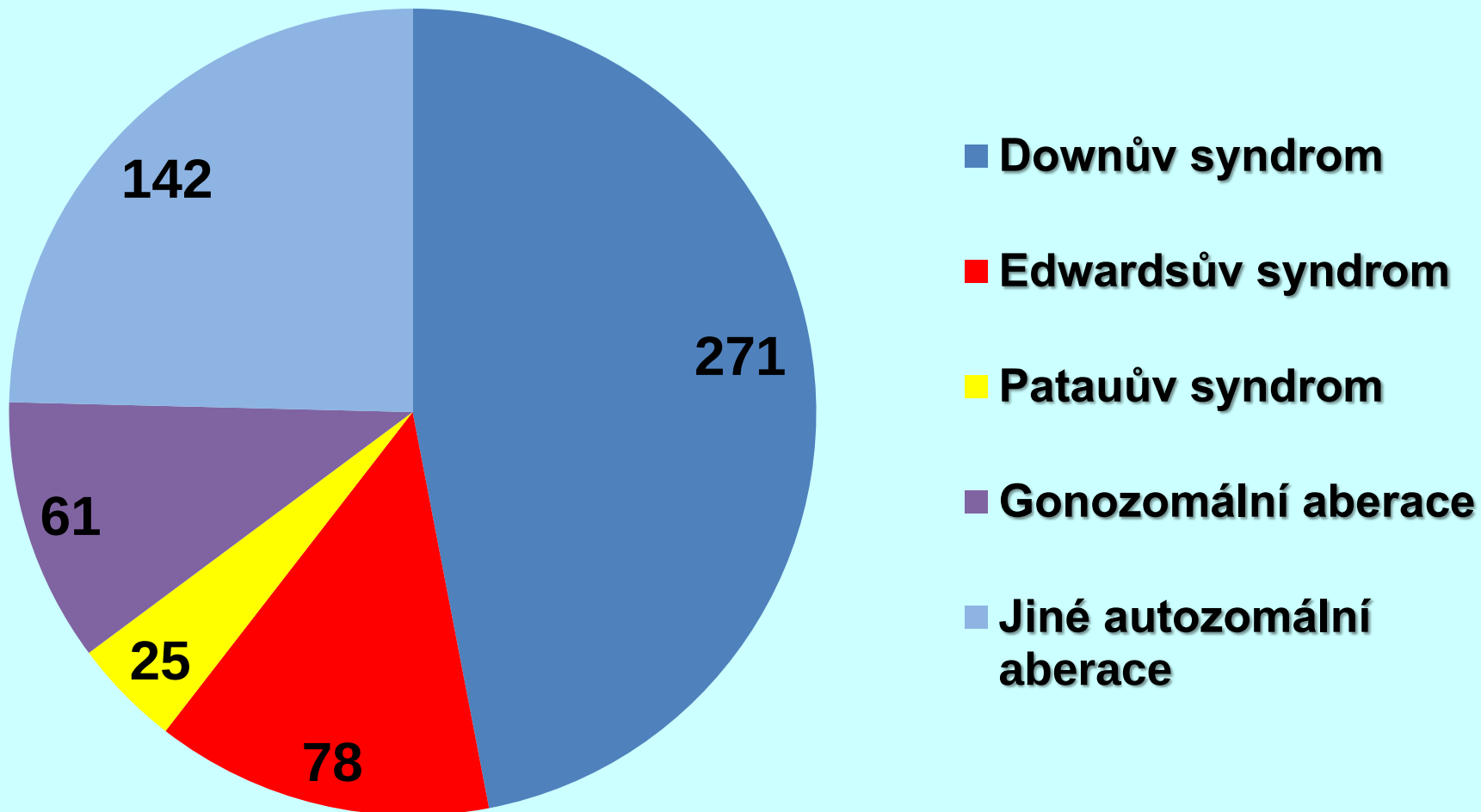


Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2015



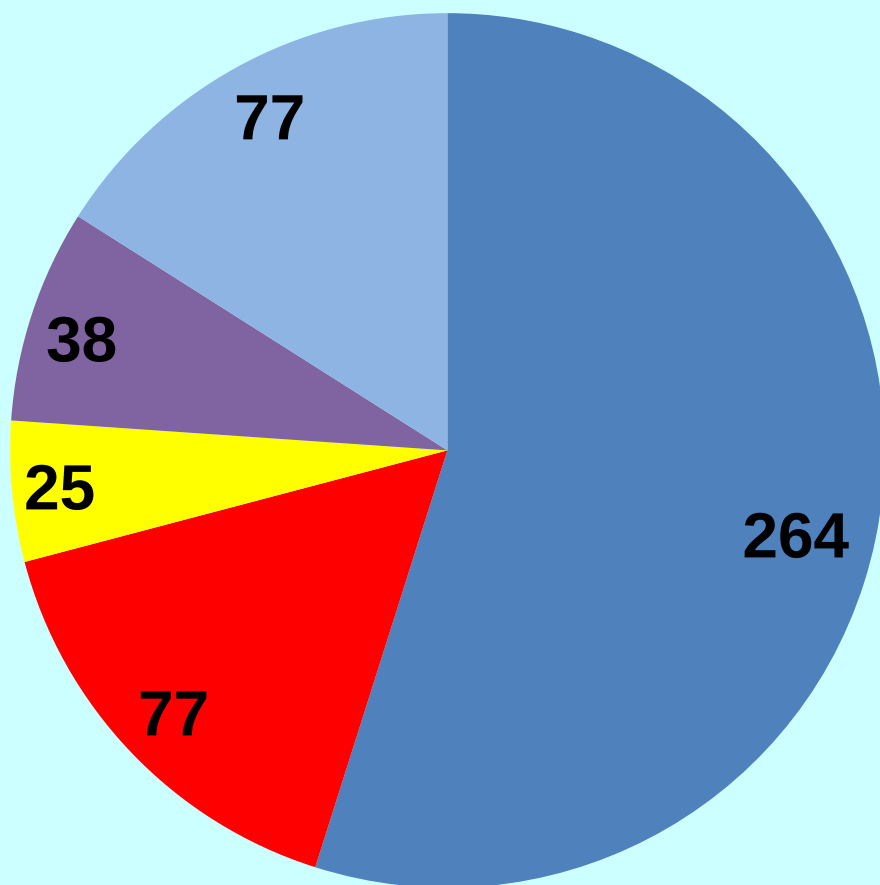
Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2015:

Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2015:

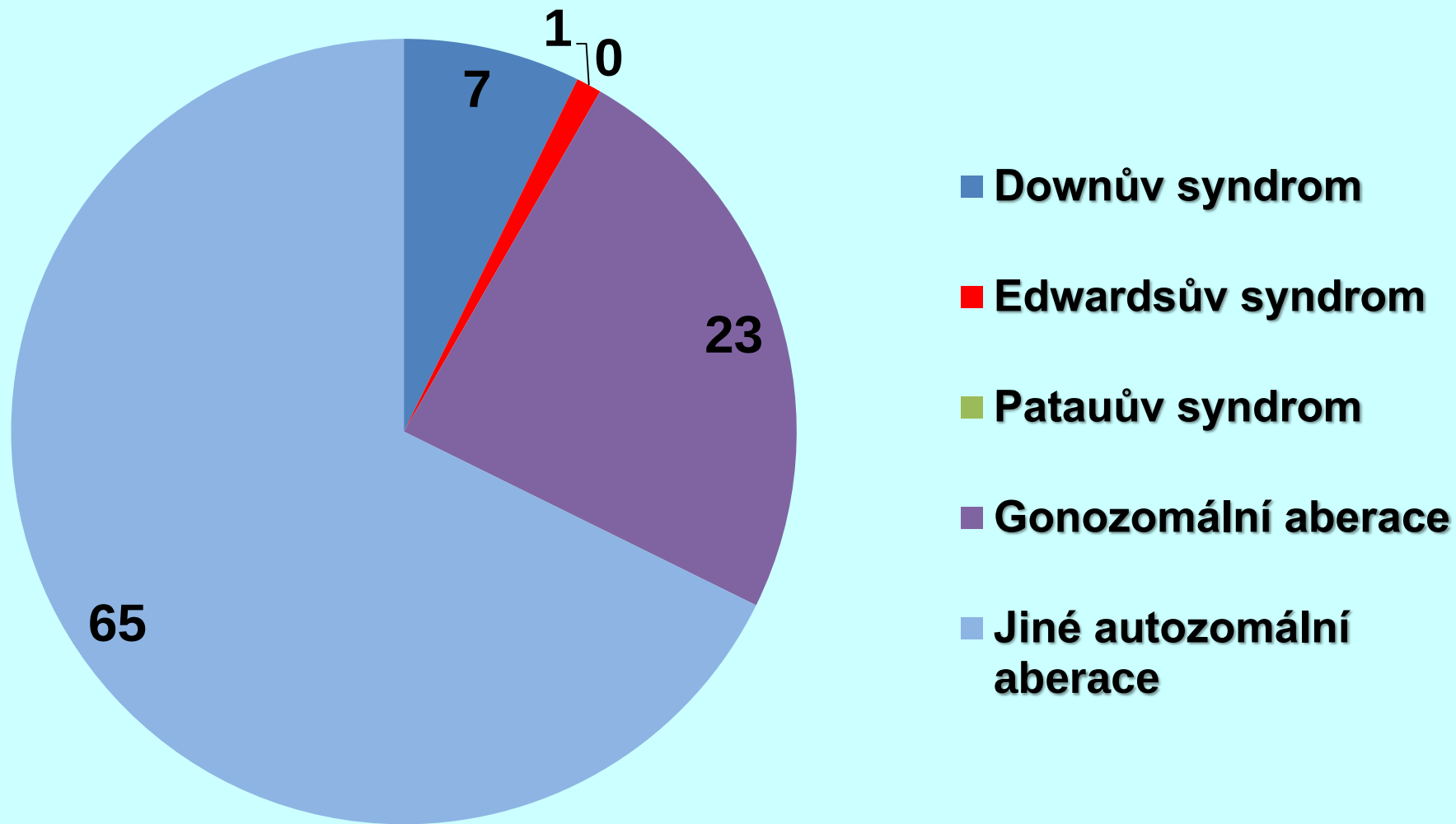
Ukončené případy po pozitivní prenatální diagnostice



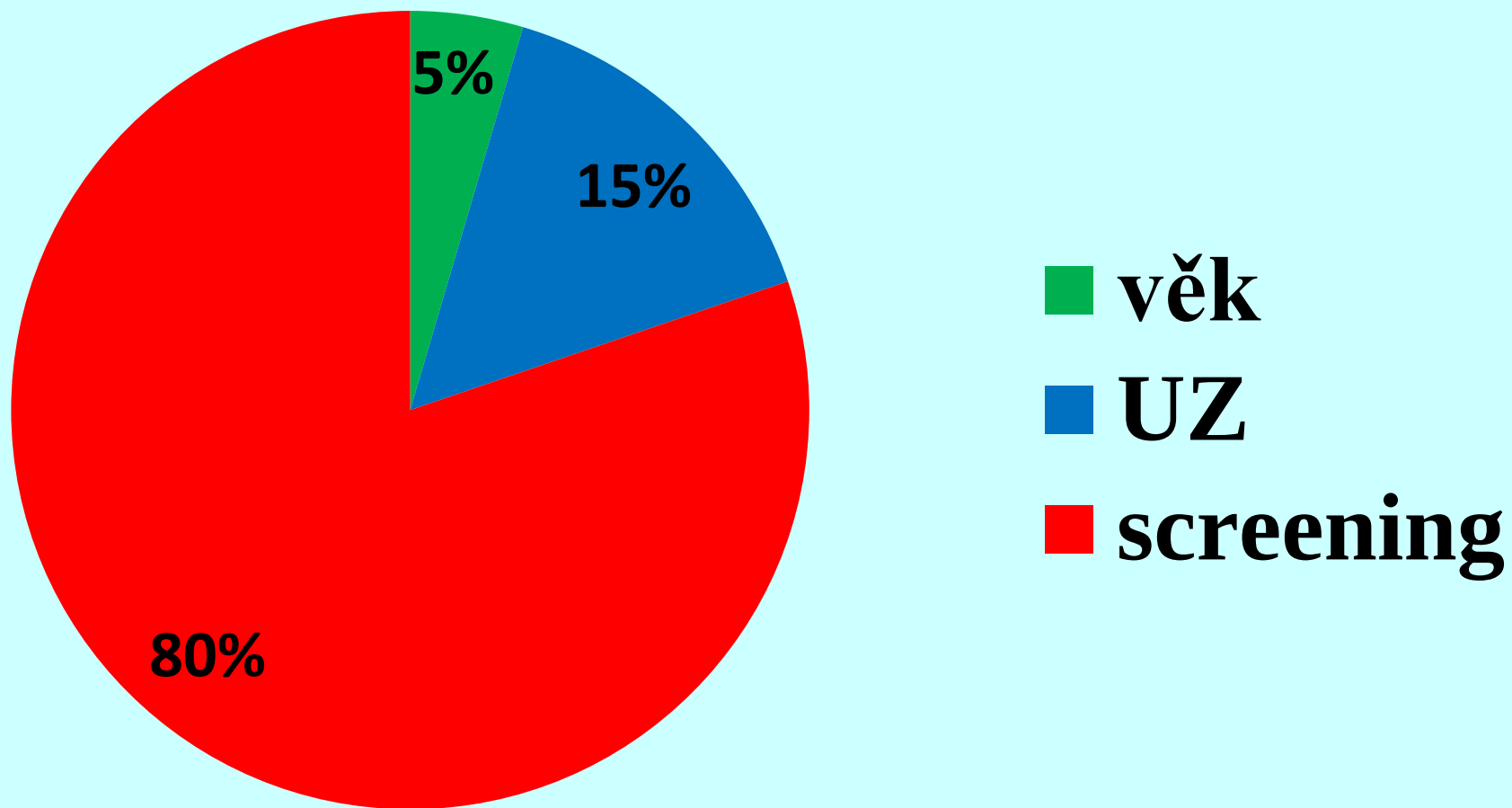
- Downův syndrom
- Edwardsův syndrom
- Patauův syndrom
- Gonozmální aberace
- Jiné autozomální aberace

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2015:

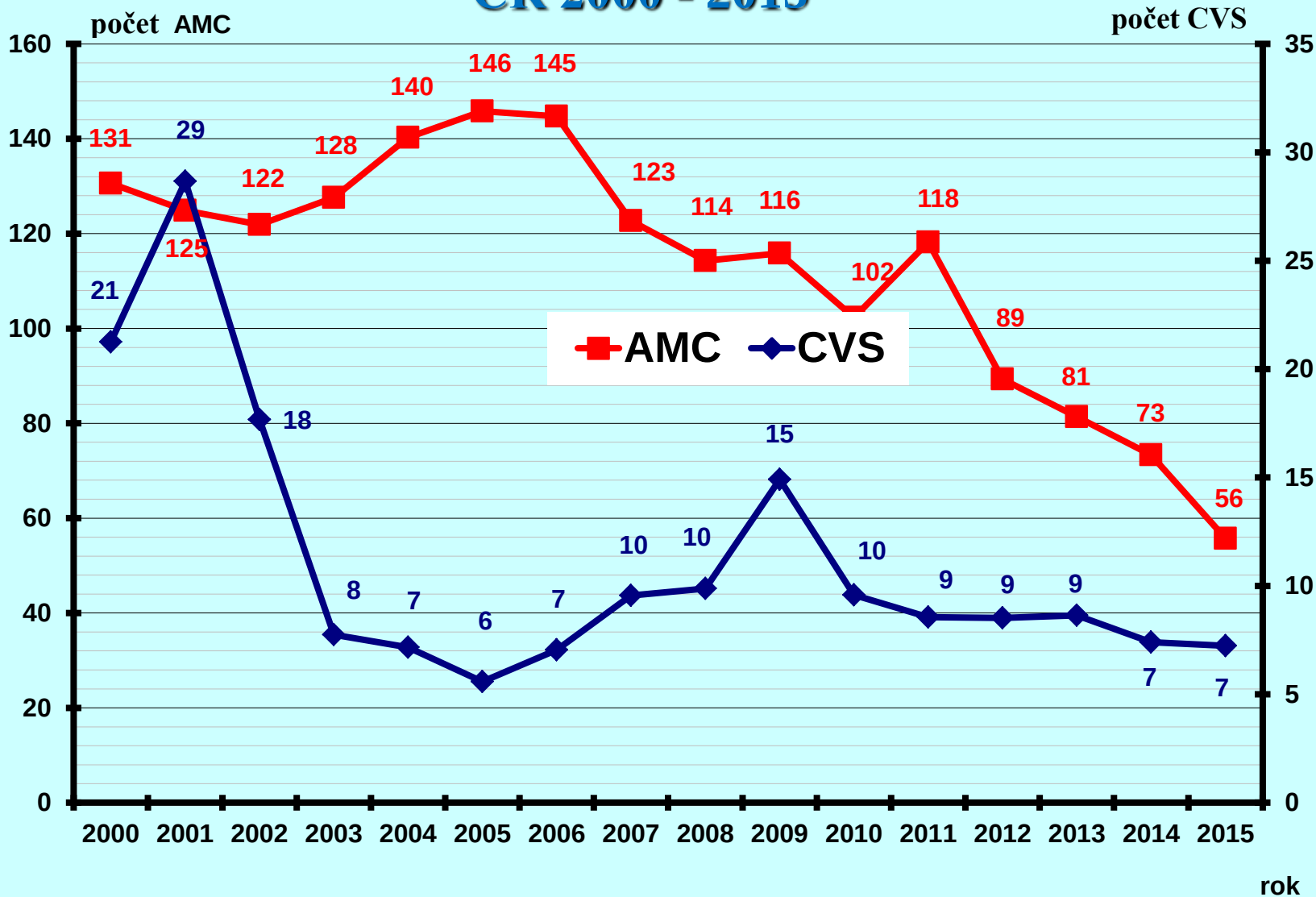
Neukončené případy po pozitivní prenatální diagnostice



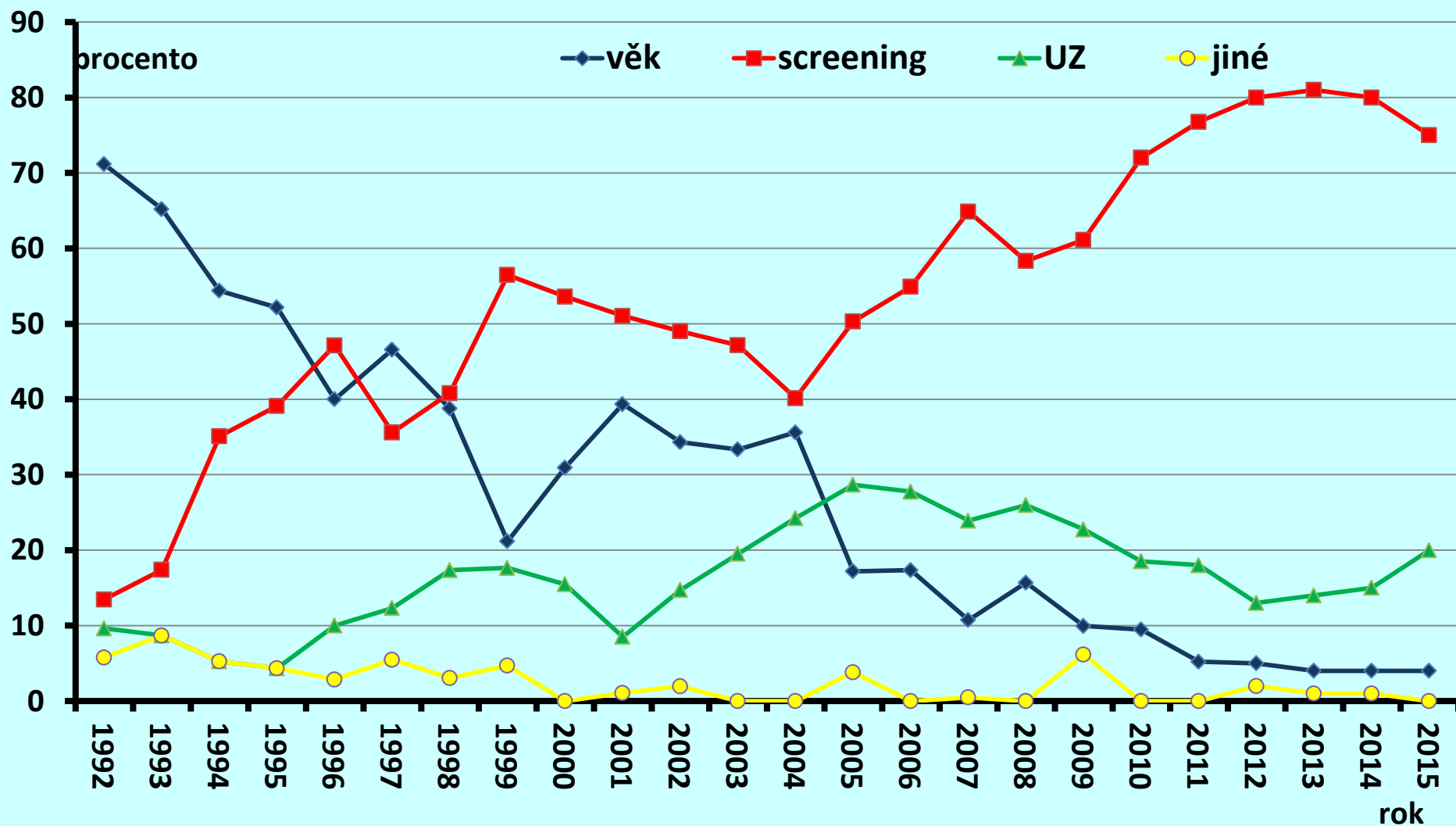
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2015



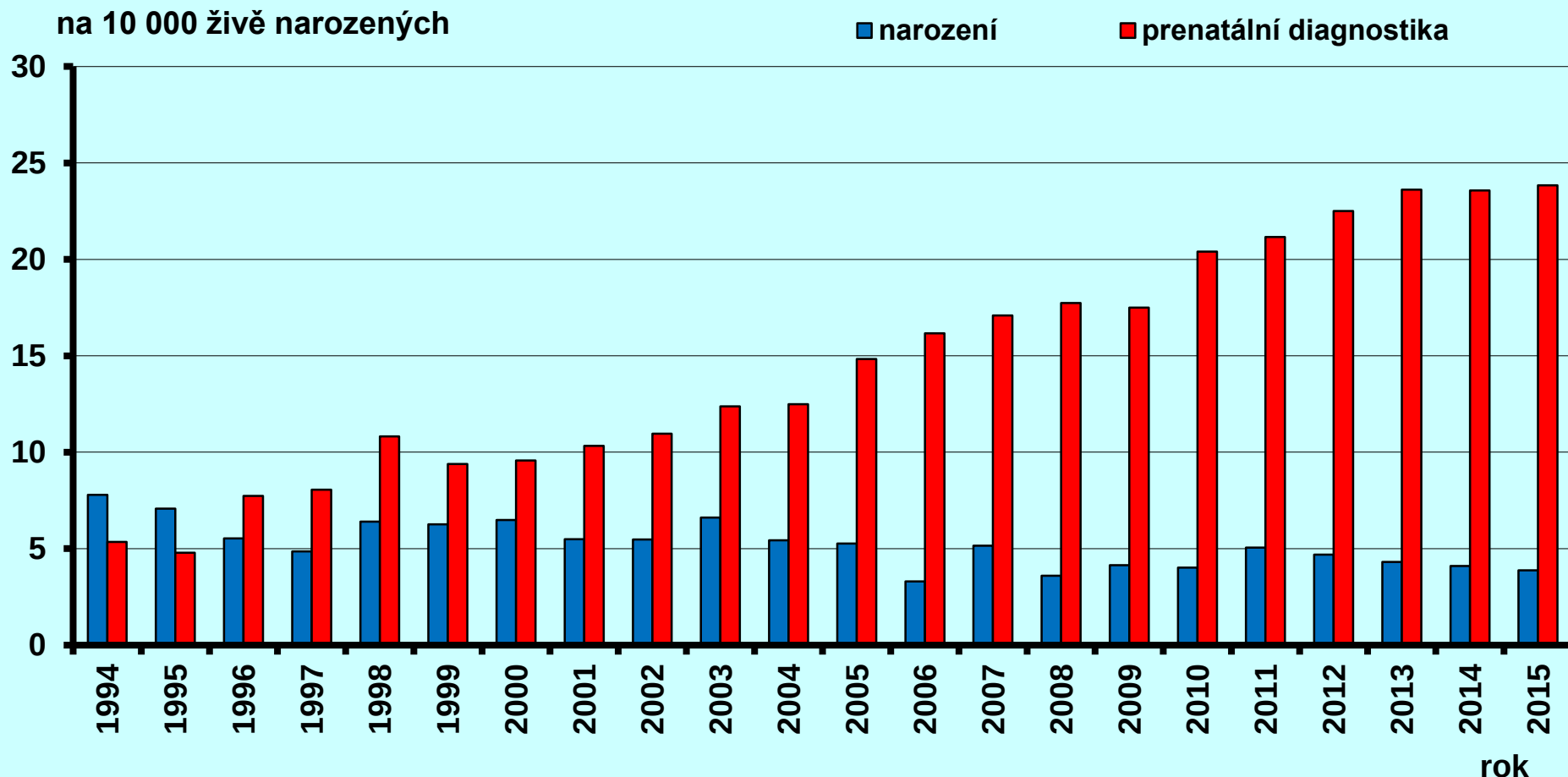
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2015



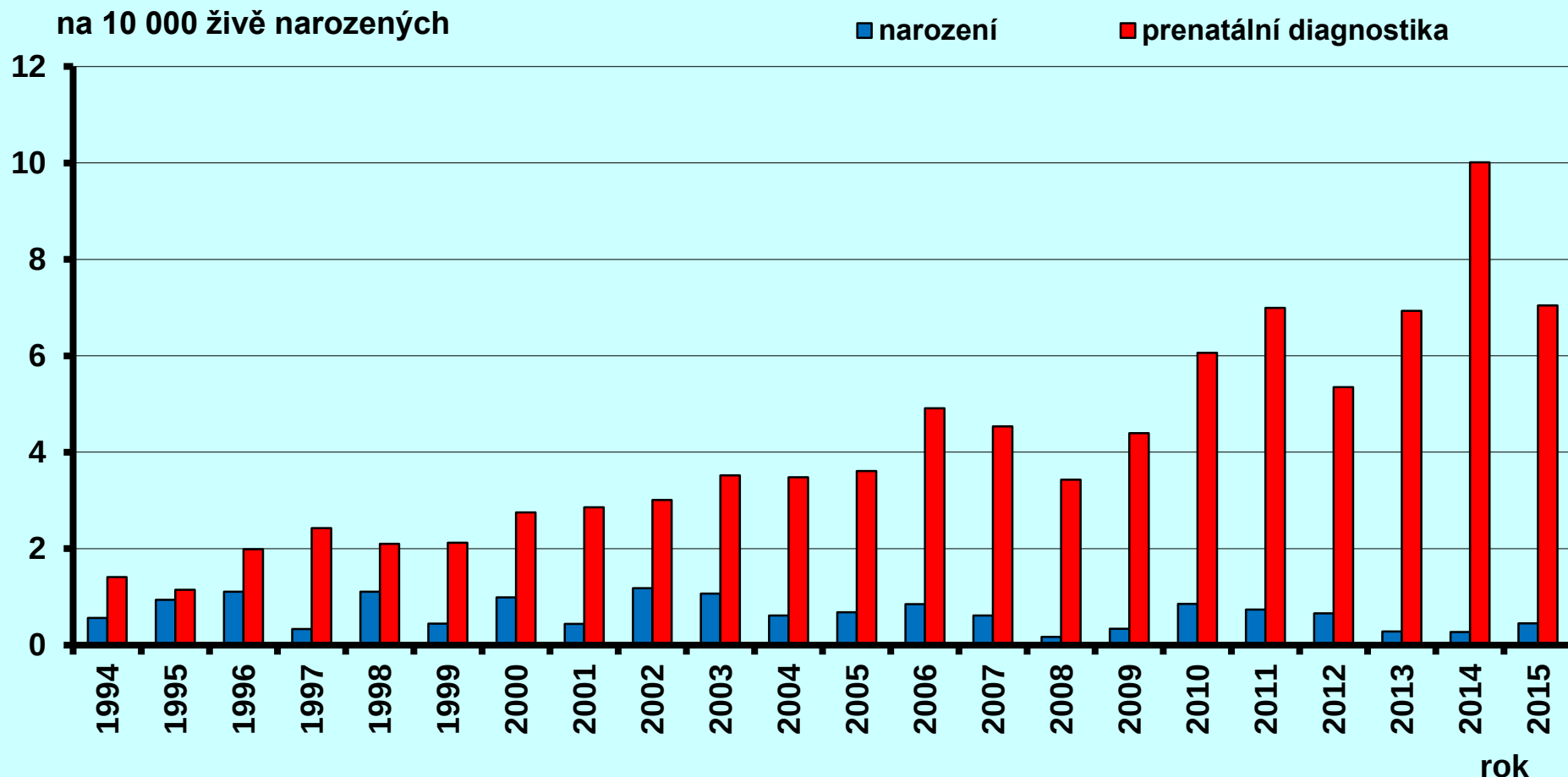
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2015



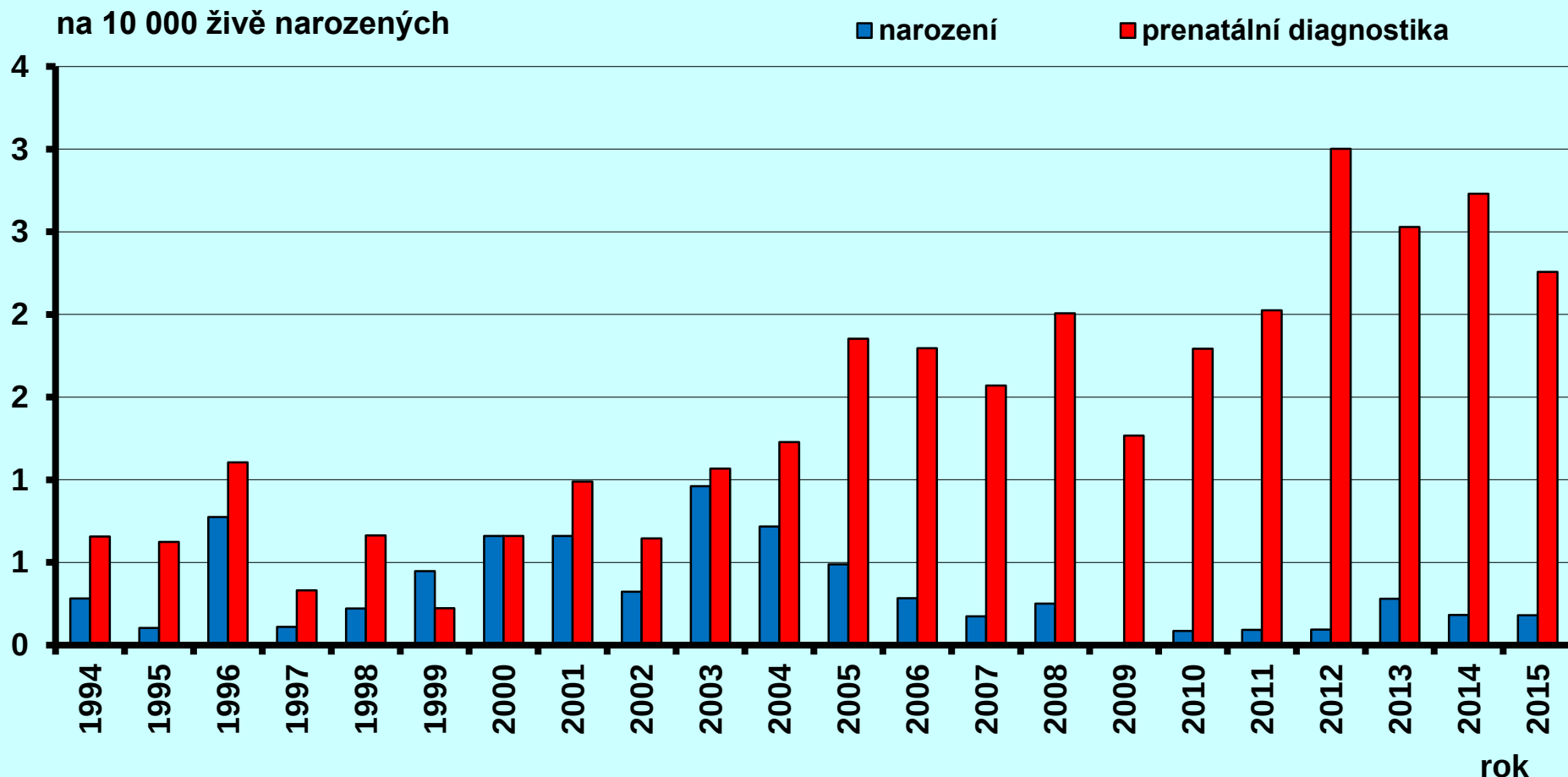
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015



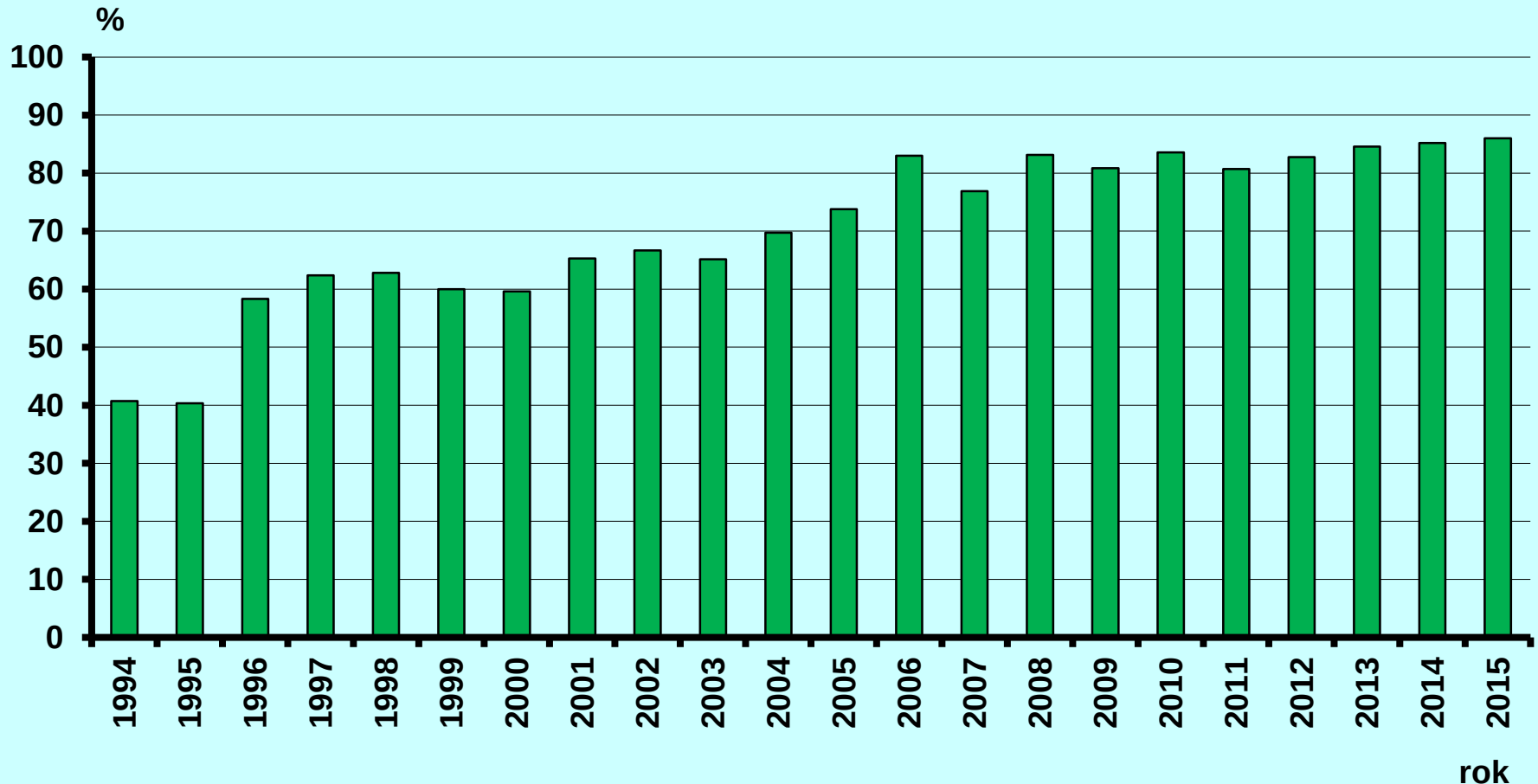
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015



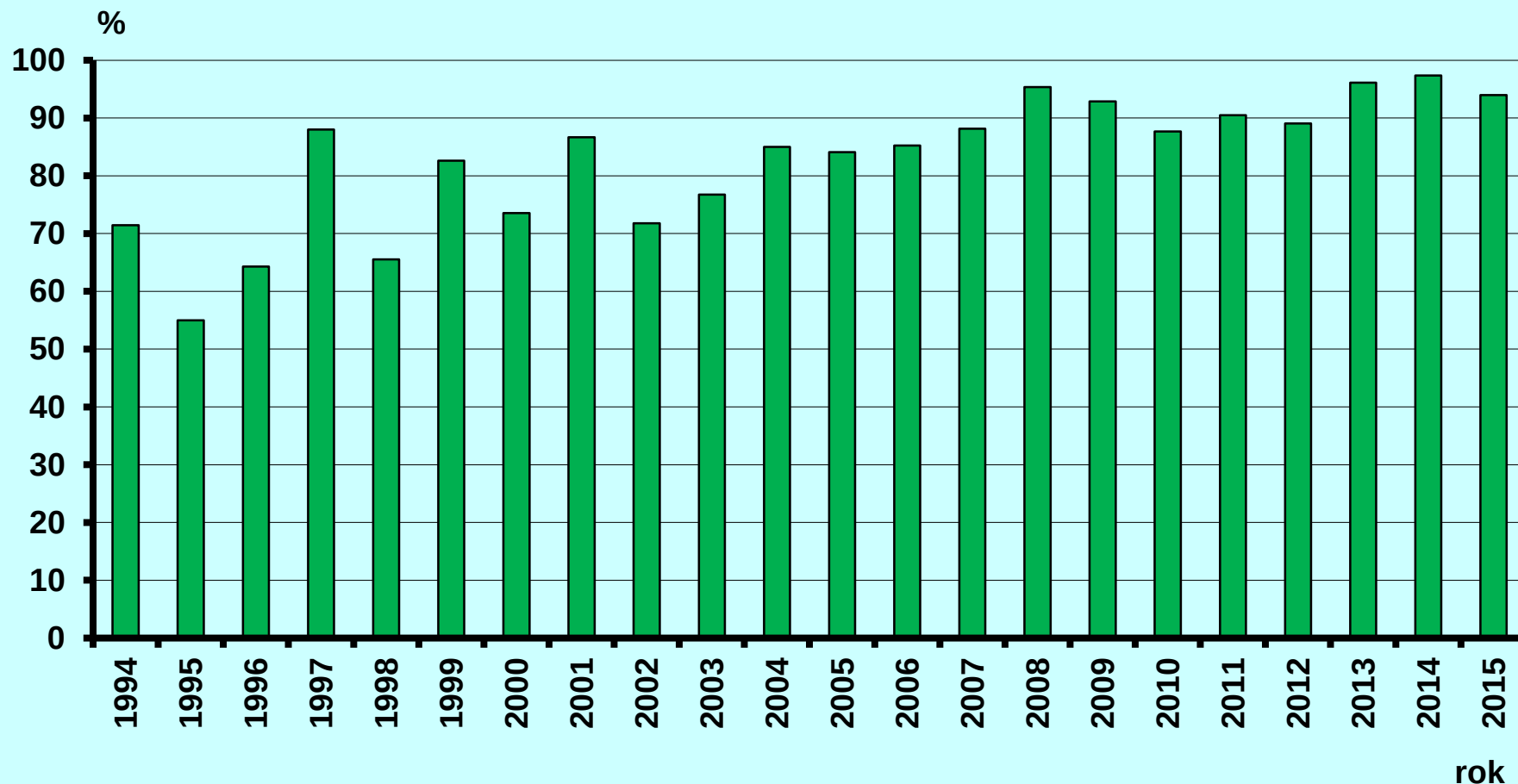
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2015



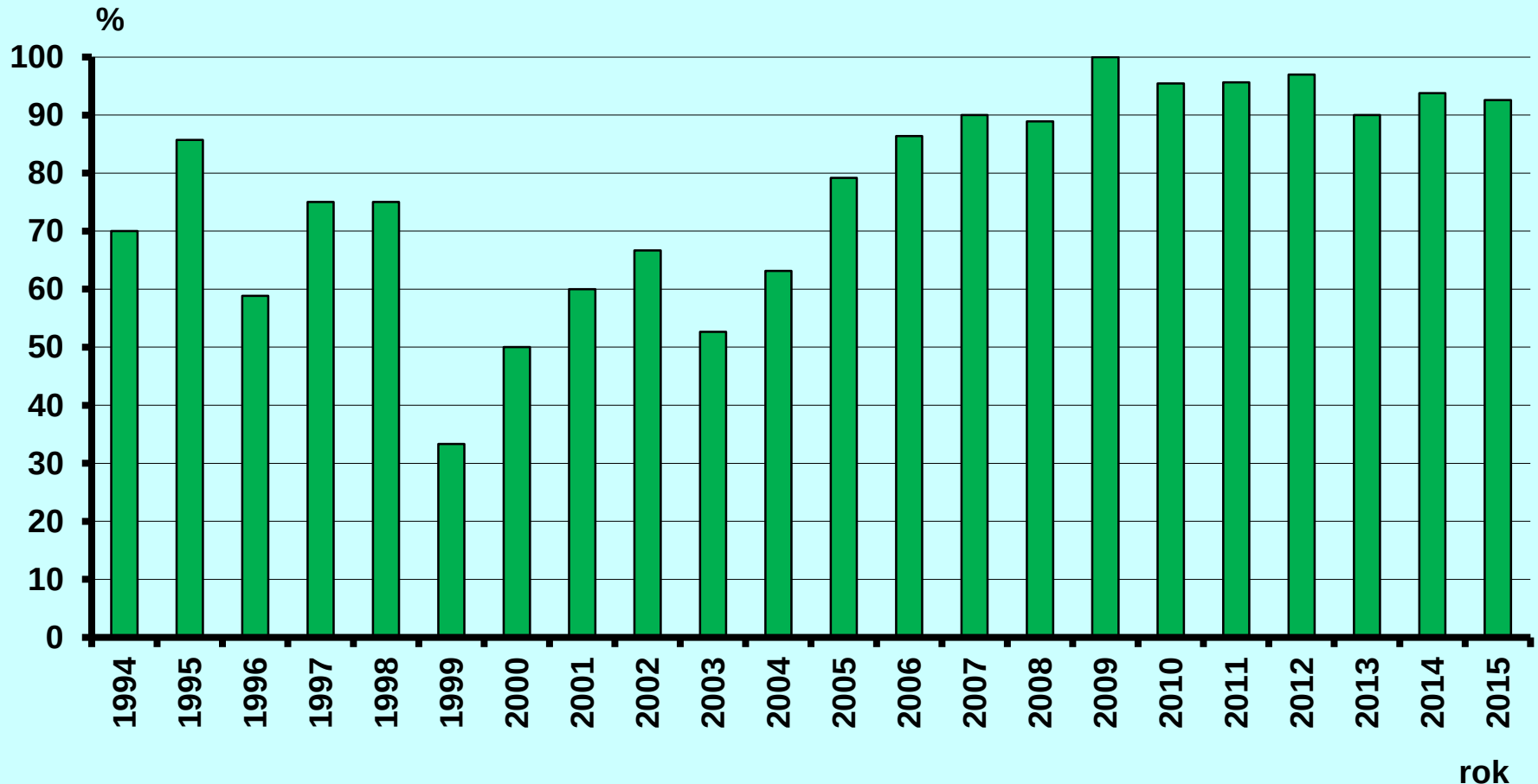
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku

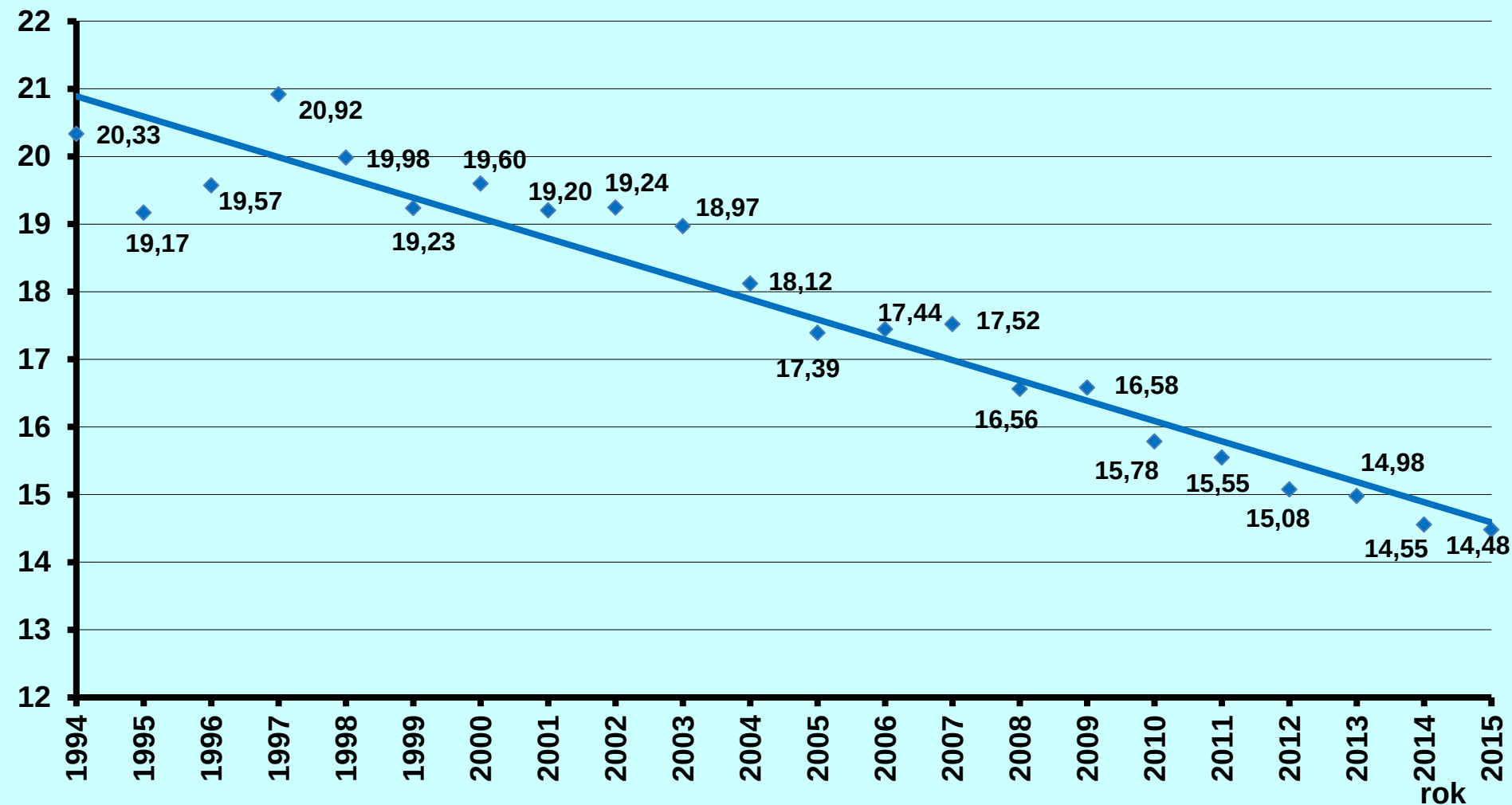


Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2015, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Downův syndrom v České republice, 1994 – 2015, týden těhotenství při diagnóze

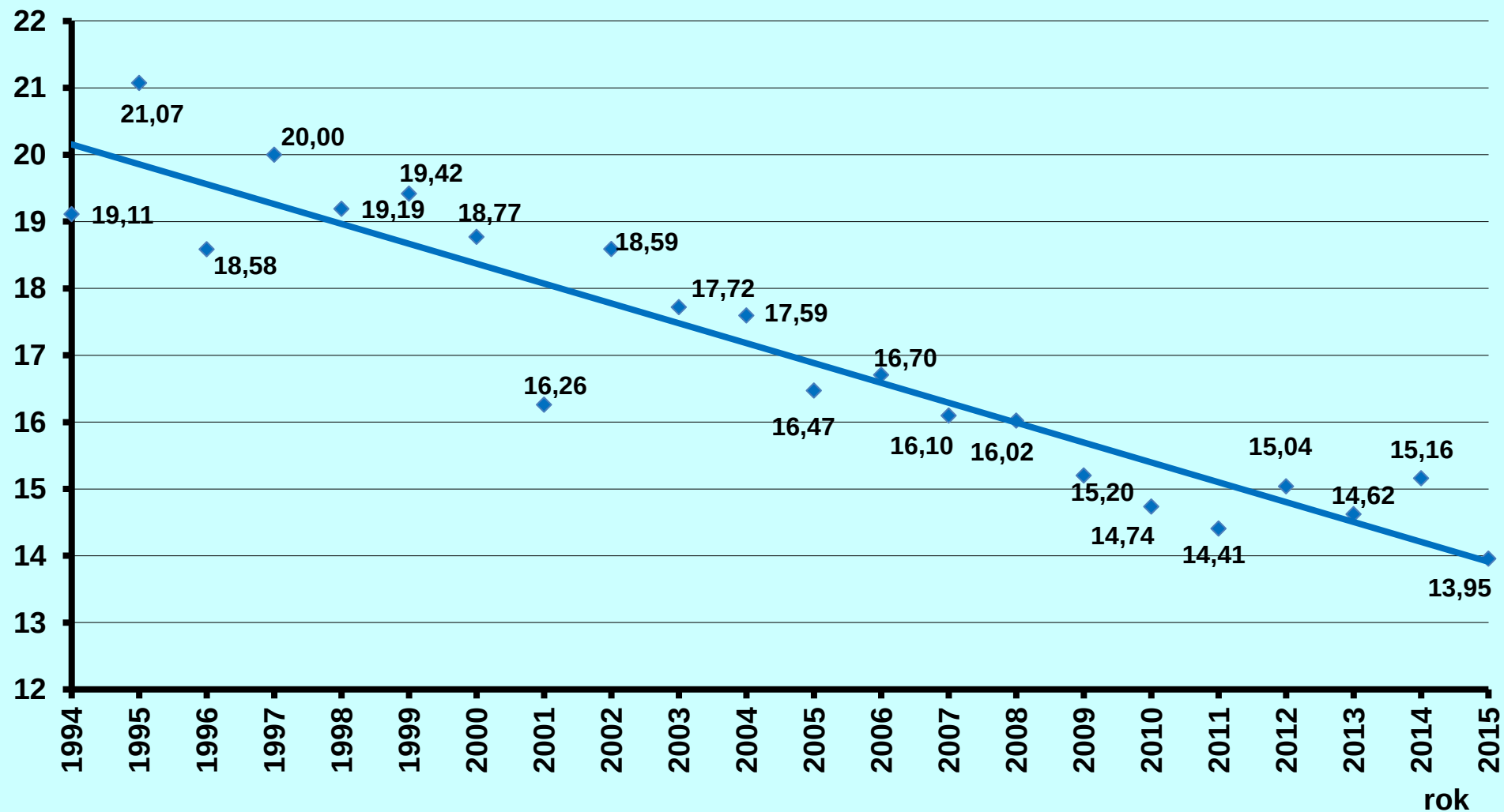
týden těhotenství



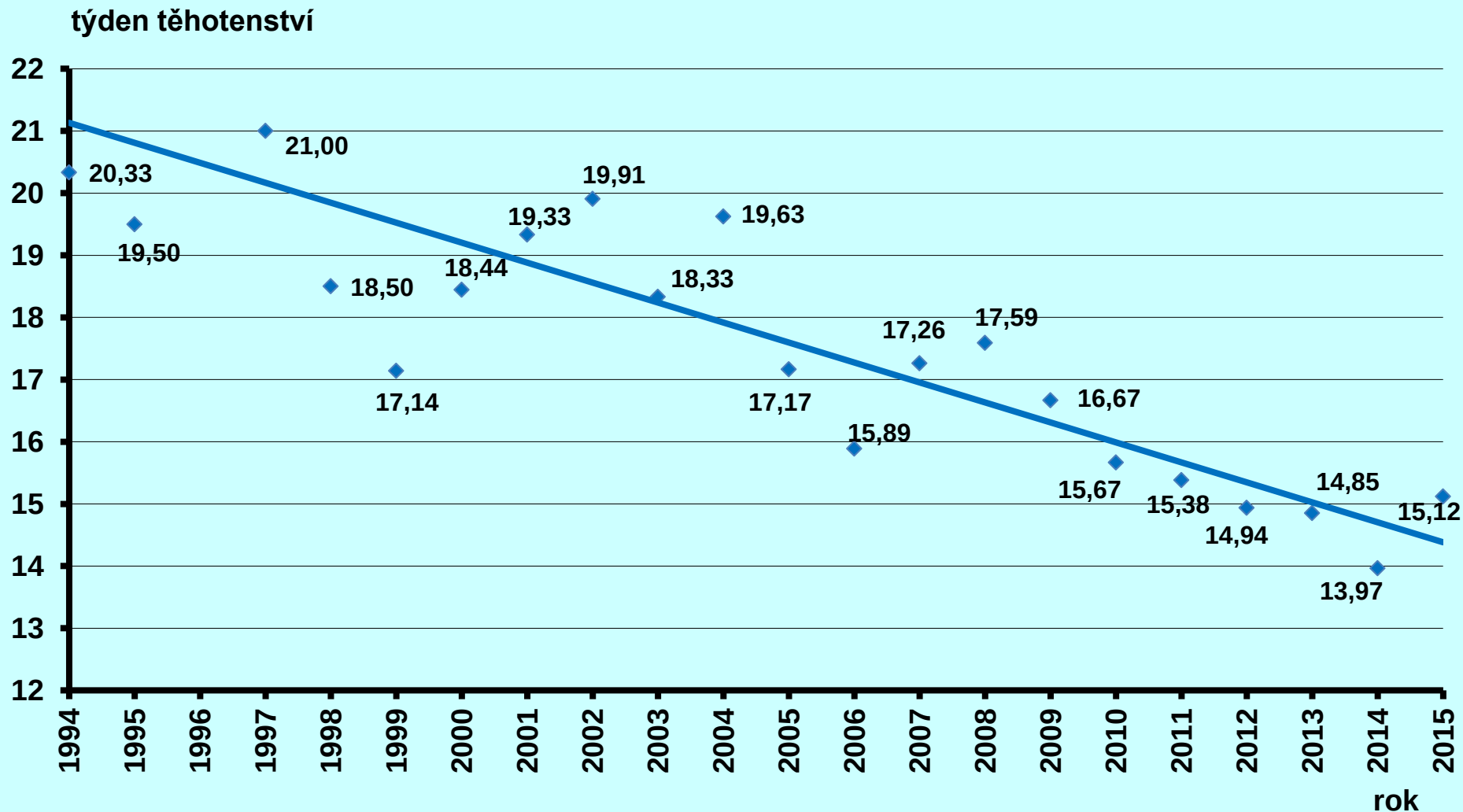
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2015,

týden těhotenství při diagnóze

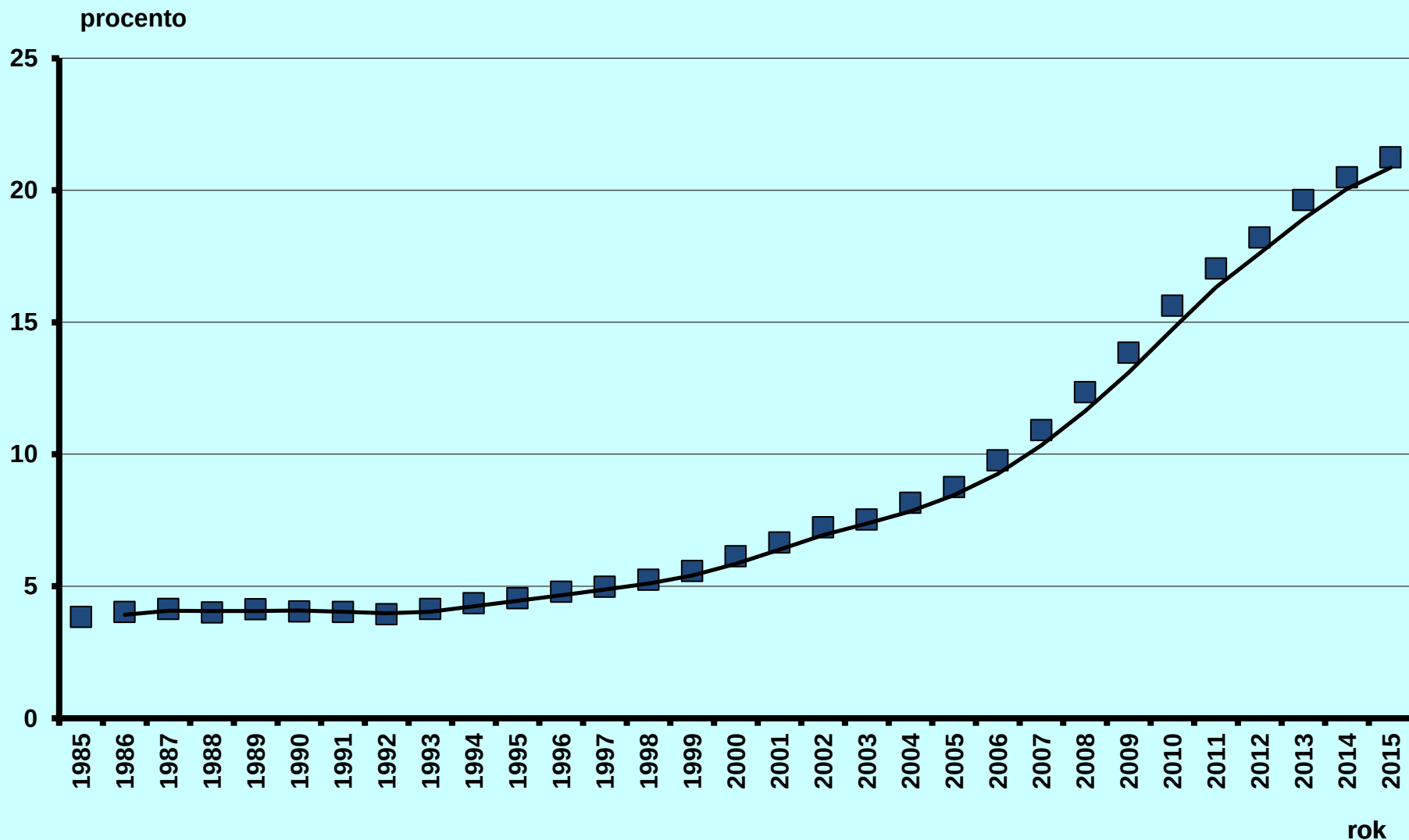
týden těhotenství



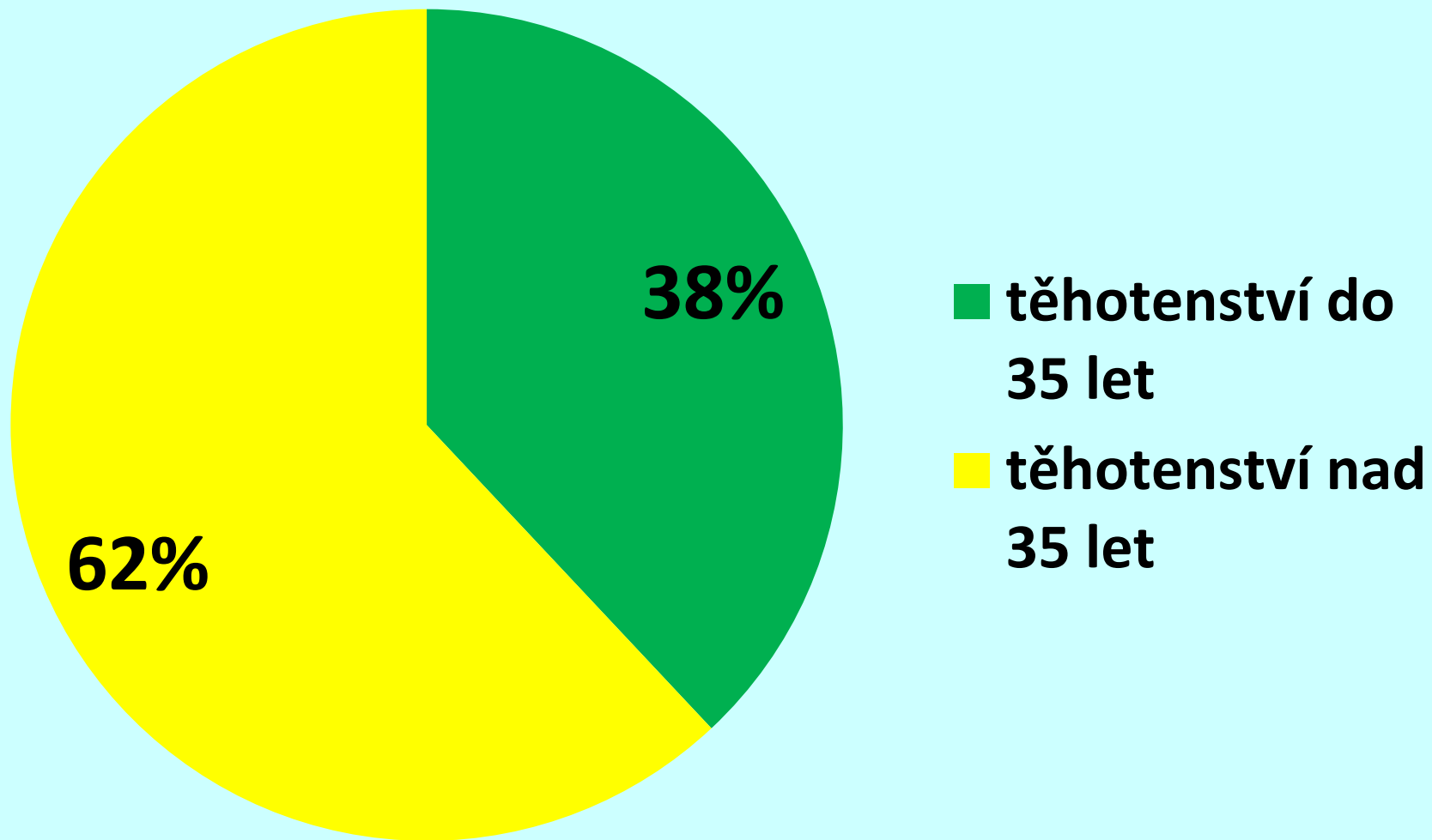
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2015, týden těhotenství při diagnóze



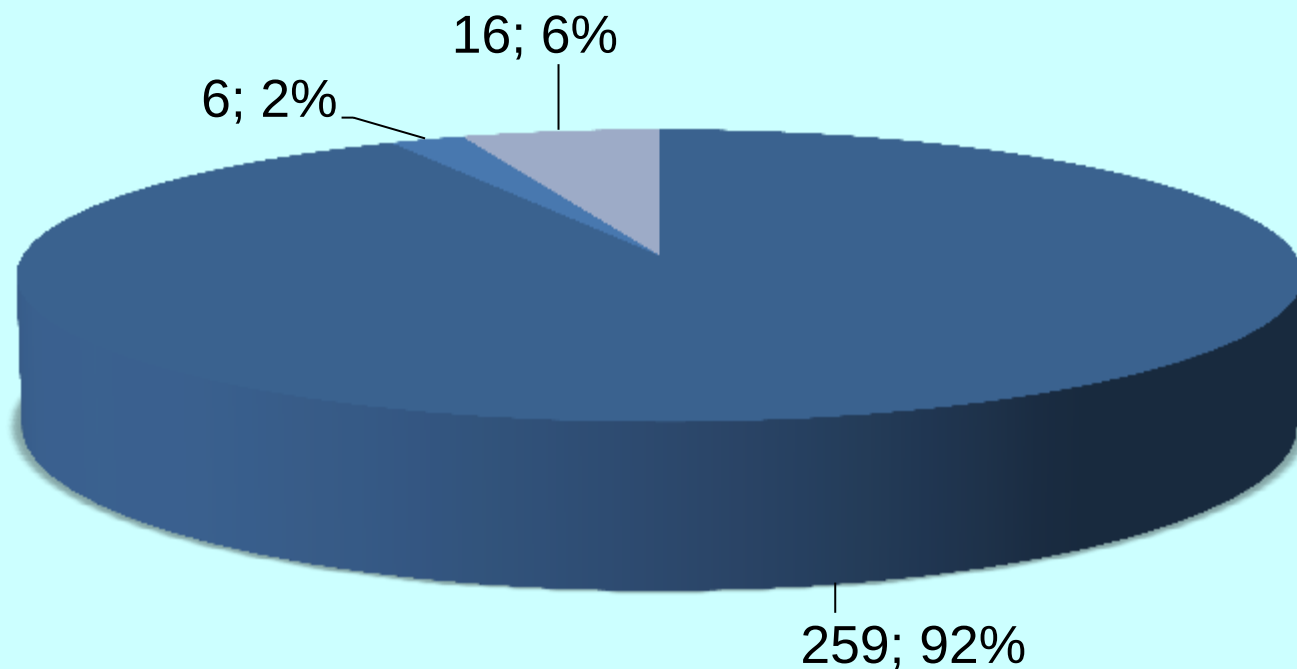
Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2015



Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2015 podle věku těhotné ženy



Downův syndrom v České republice 2014: Ukončené / neukončené případy po pozitivní prenatální diagnostice



- DS - diagnostikován - ukončeno
- DS - diagnostikován - neukončeno
- DS - nediodagnostikován

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

