

# **Prenatální diagnostika Downova syndromu v Česku**

**Vladimír Gregor, + Jiří Kučera,  
Antonín Šípek, Antonín Šípek jr.,  
Jiří Horáček**

# 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)+**

# Registrace vrozených vad

**Oficiální registrace a hlášení vrozených vad bylo v ČSSR zavedeno 1. ledna 1964 u dětí živě a mrtvě narozených a u dětí zemřelých na novorozeneckých úsecích ženských oddělení.**

*Neoficiální počátky registrace vrozených vad jsou na konci padesátých let, kdy MUDr. Jiří Kučera, CSc. (1927 – 1992) z Ústavu pro péči o matku a dítě (ÚPMD) v Praze položil základy registrace vrozených vývojových vad na našem území. Celoplošná registrace začala neoficiálně již roku 1961. Od roku 1975 začal také registrovat vrozené vady zjištěné při prenatální diagnostice.*

# Sekundární prevence Downova syndromu v ČSR 1975 - 1980

**M. Kučera - Čs. Pediatrie, 37, 7, 1982**

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



# Další pracoviště provádějící odběr plodové vody

Výroční zpráva Cytogenetické sekce  
Československé Biologické společnosti, 1967 - 1987

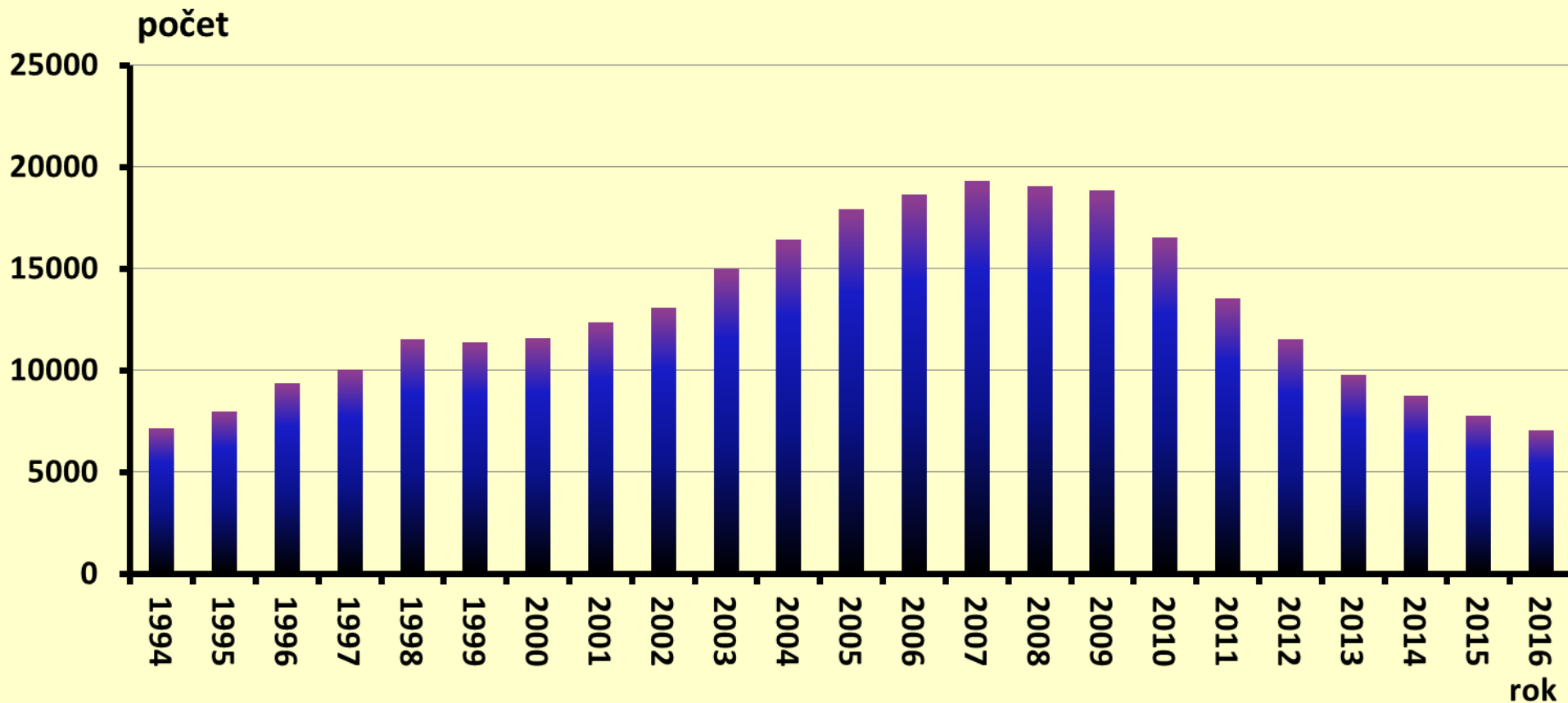
<b>Hradec Králové</b>	<b>od roku 1983</b>
<b>České Budějovice</b>	<b>1984</b>
<b>Ostrava</b>	<b>1984</b>
<b>Plzeň</b>	<b>1986</b>

# Odběr choriových klků - CVS

Výroční zpráva Cytogenetické sekce  
Československé Biologické společnosti, 1967 - 1987

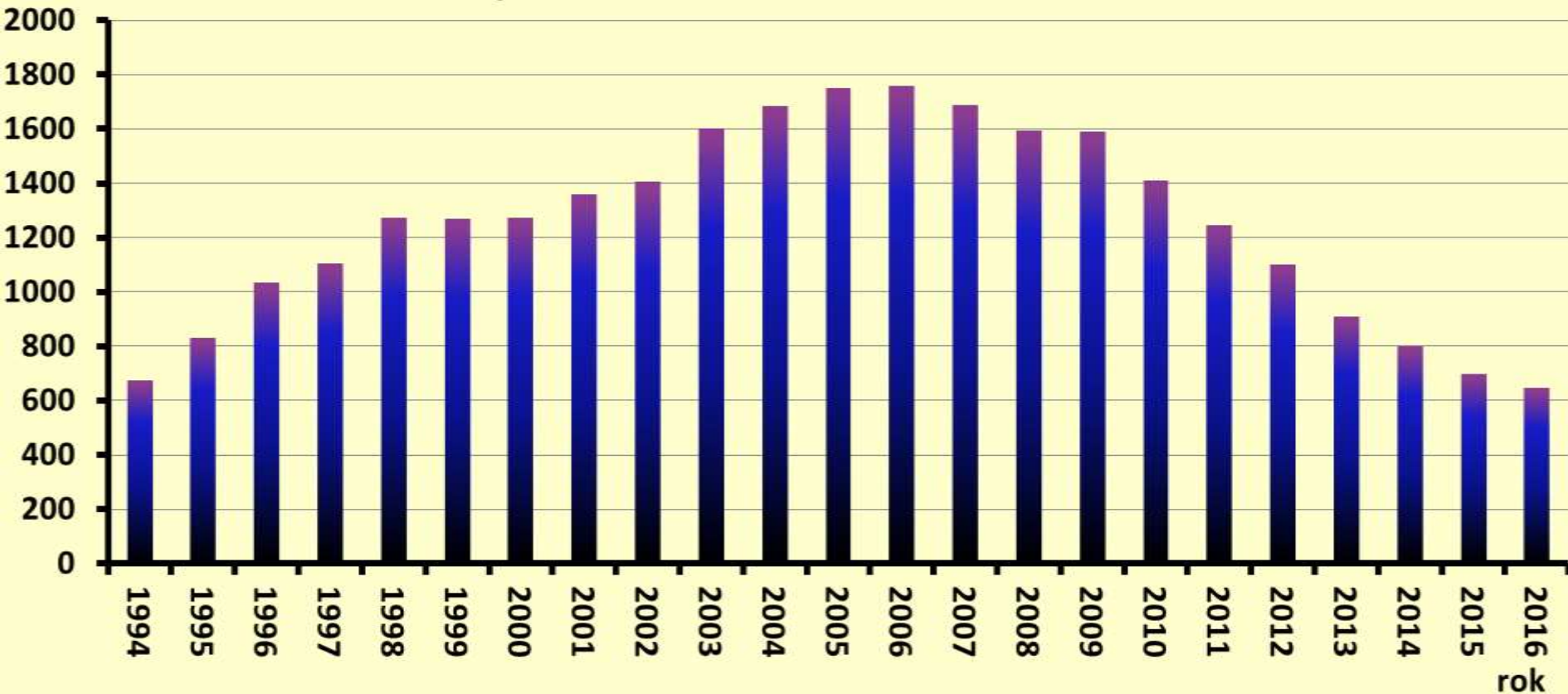
ÚVVD	od roku 1984
ÚPMD	1985
Olomouc	1985
Plzeň	1986

# Invazivní prenatalní diagnostika v České republice, 1994 - 2016

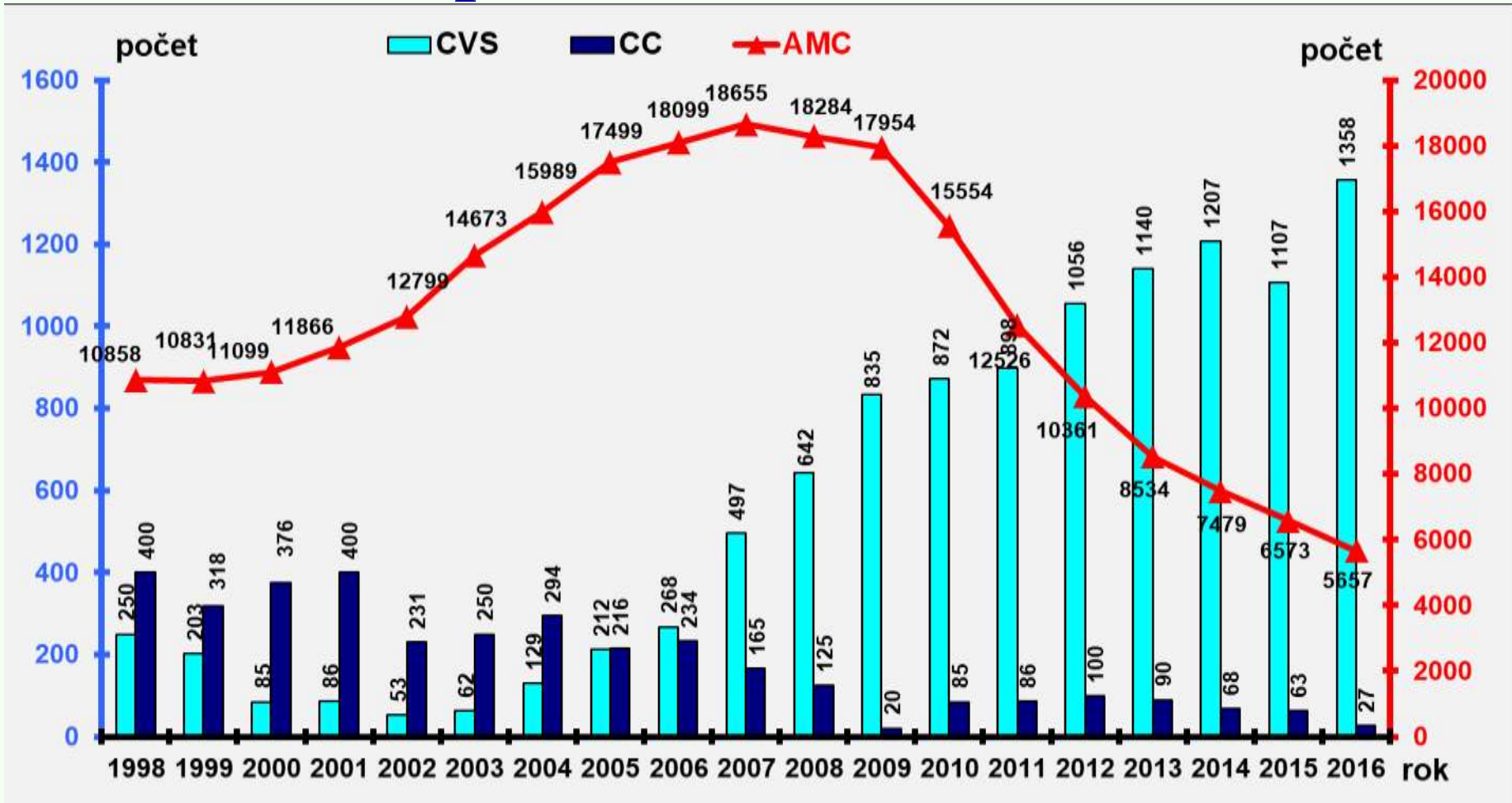


# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2016

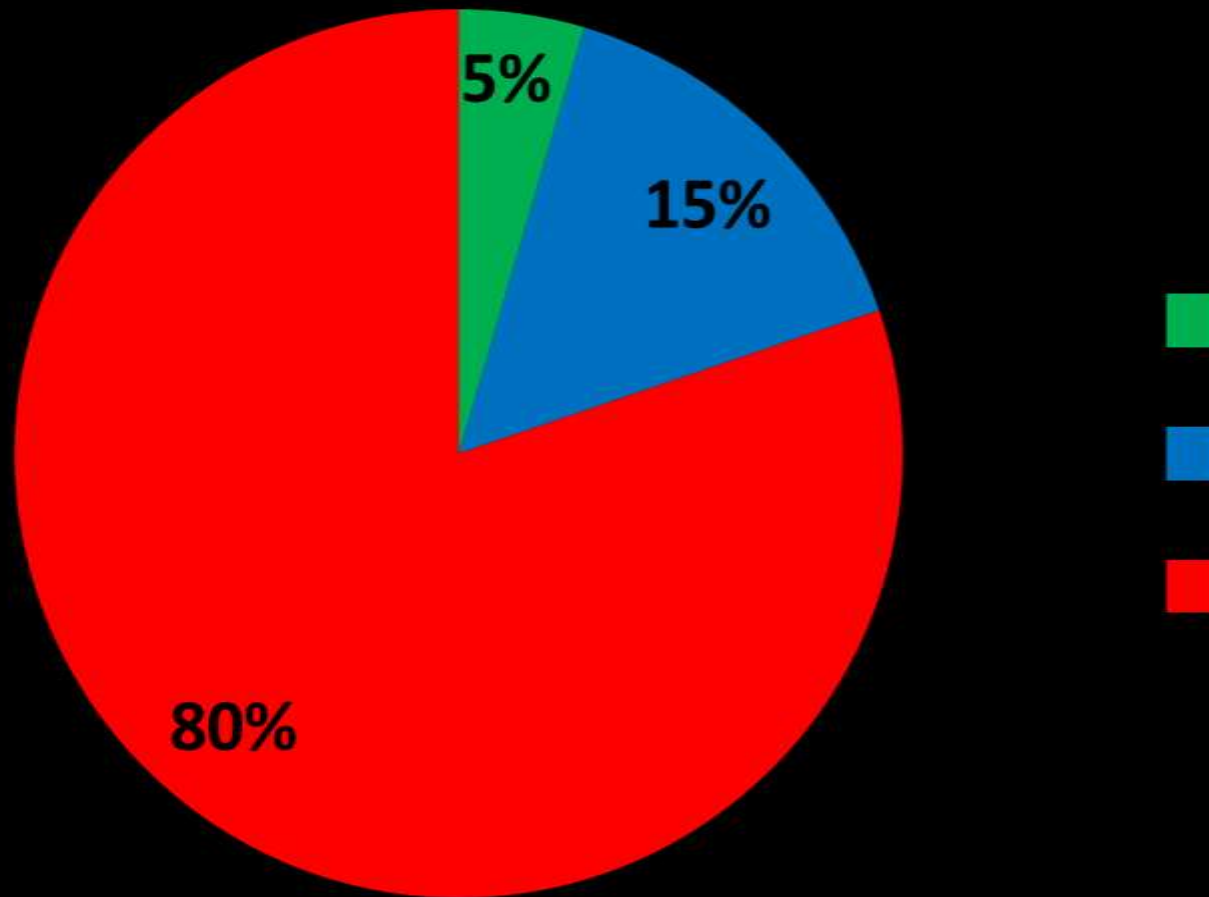
na 10 000 živě narozených



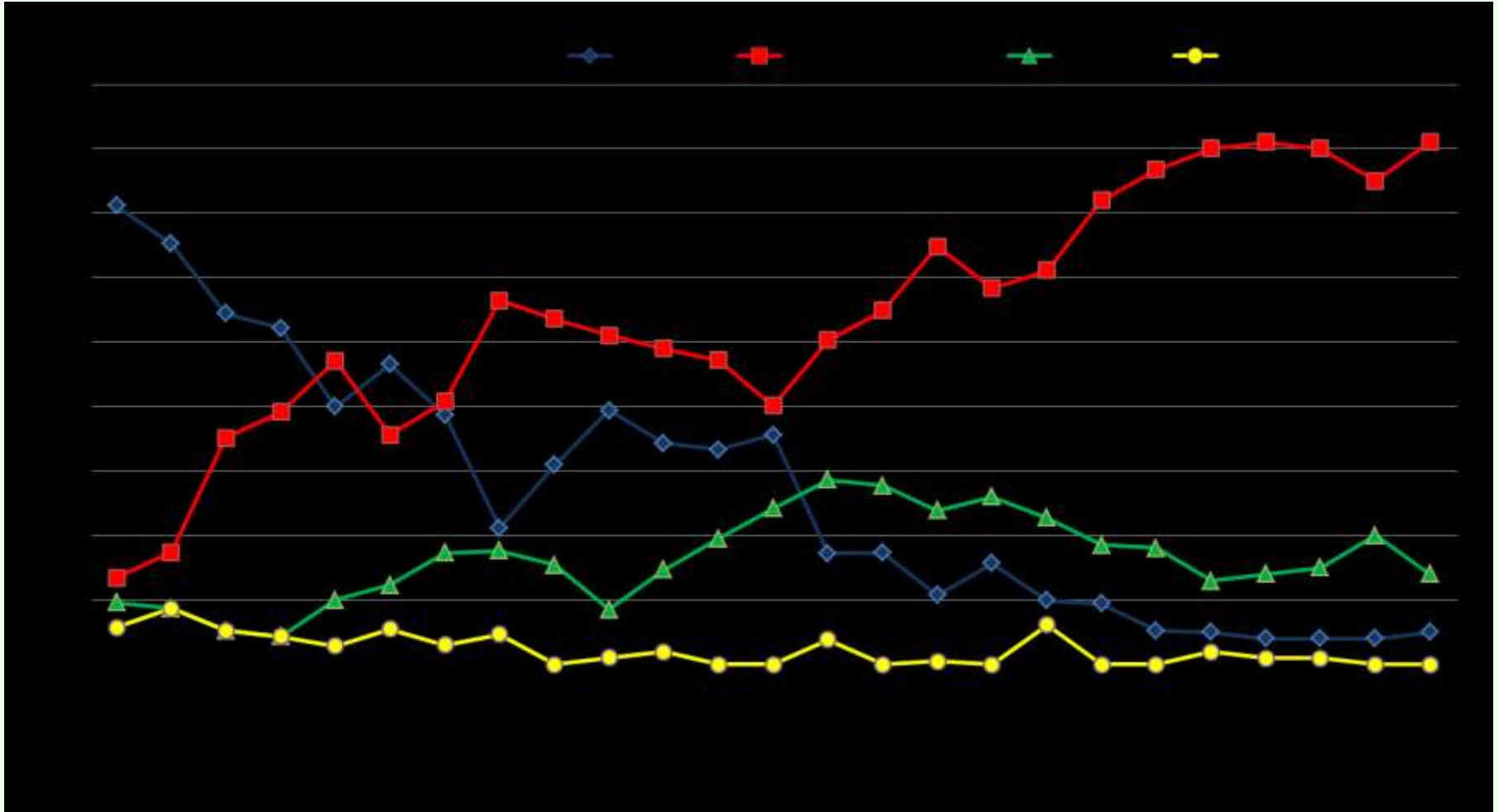
# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2016



# Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2016

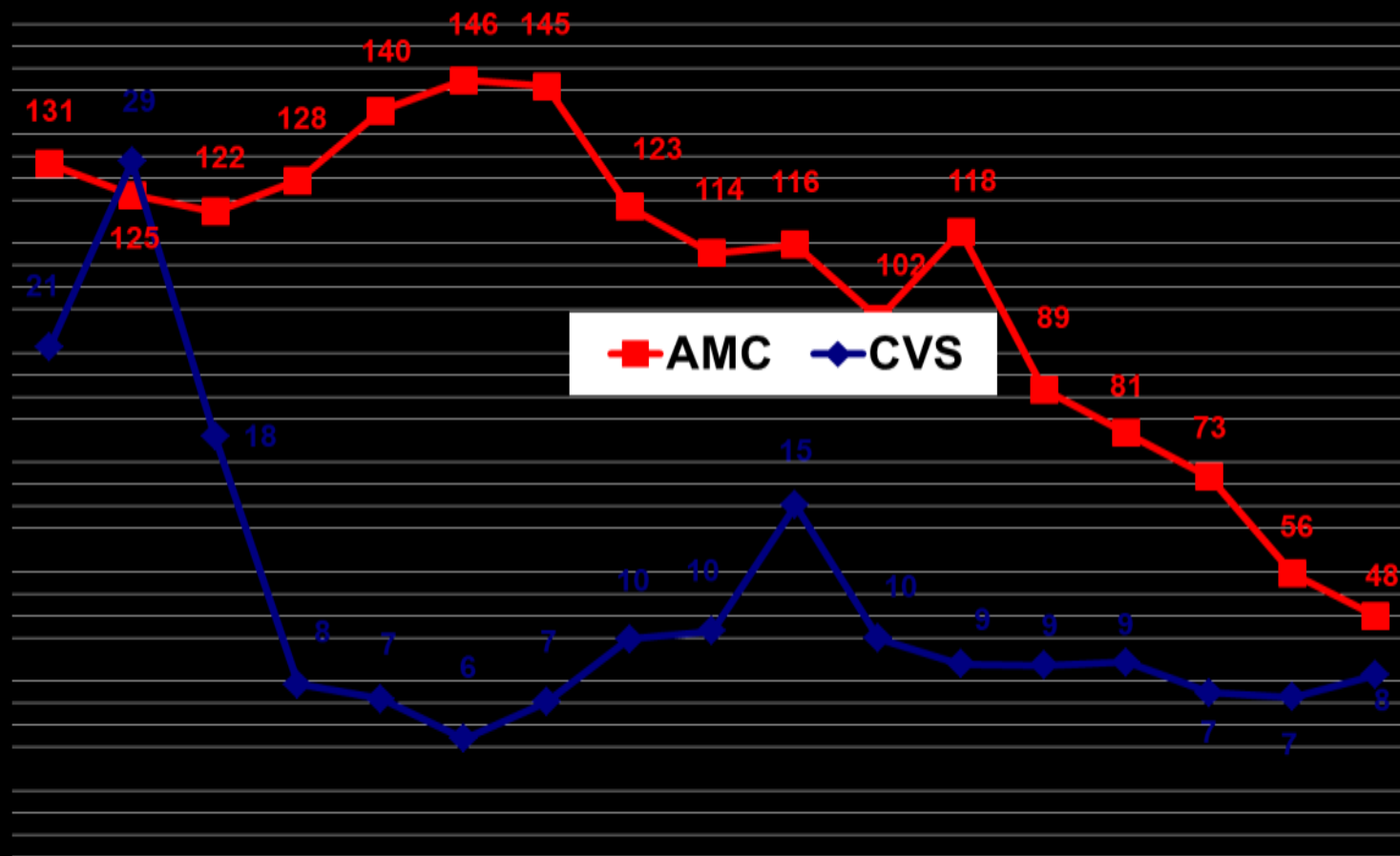


# Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2016



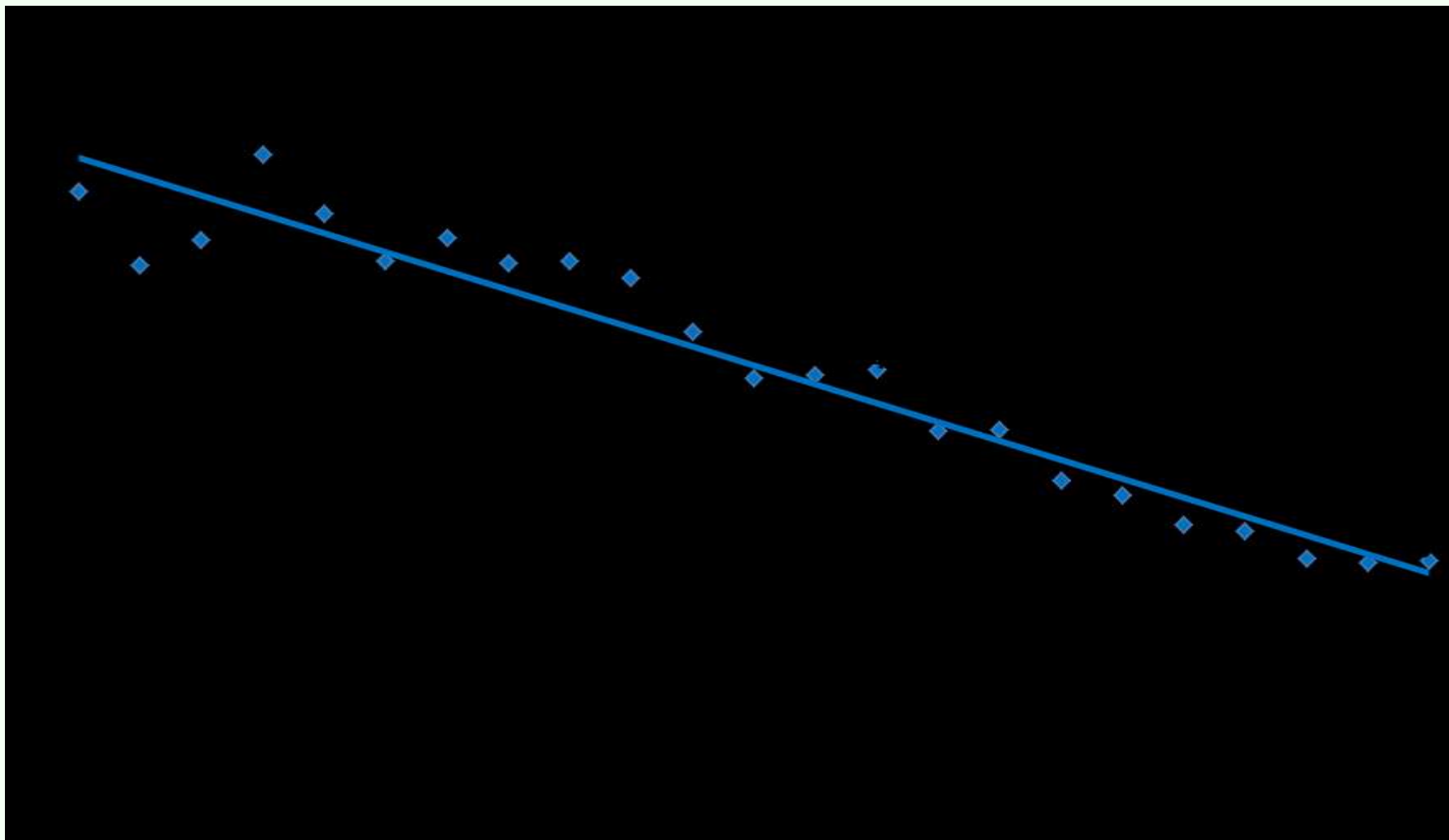
# Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS,

ČD 2009-2016

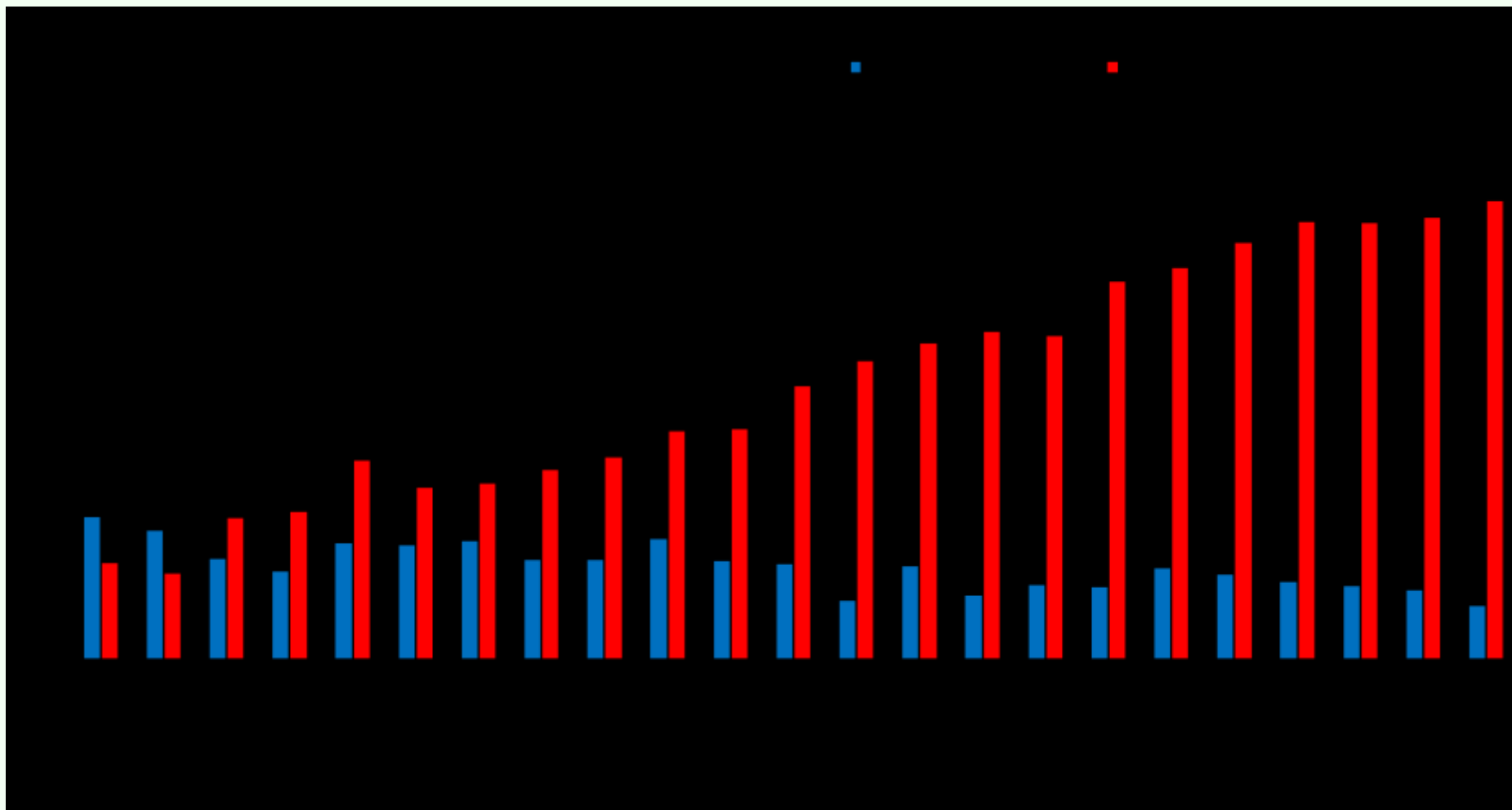




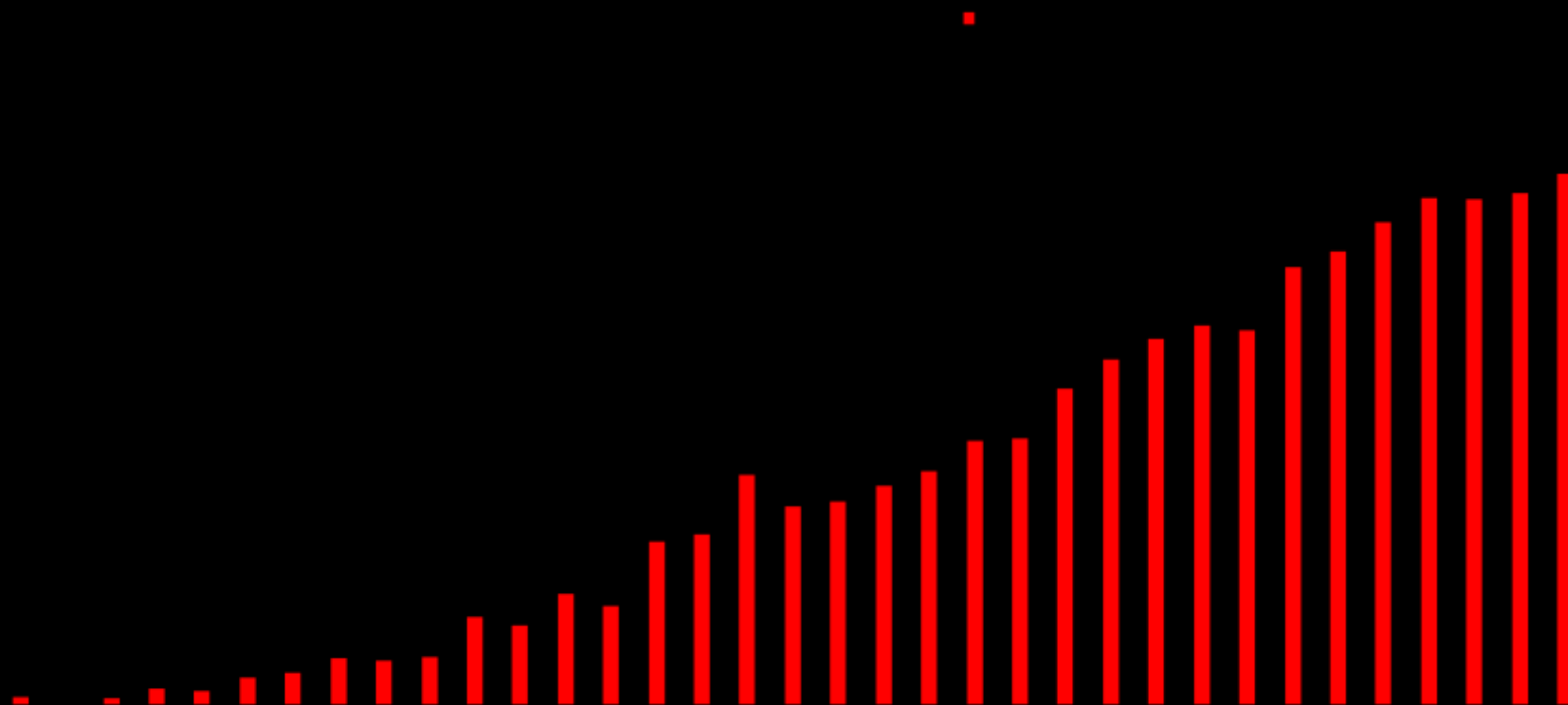
# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2016, týden těhotenství při diagnóze



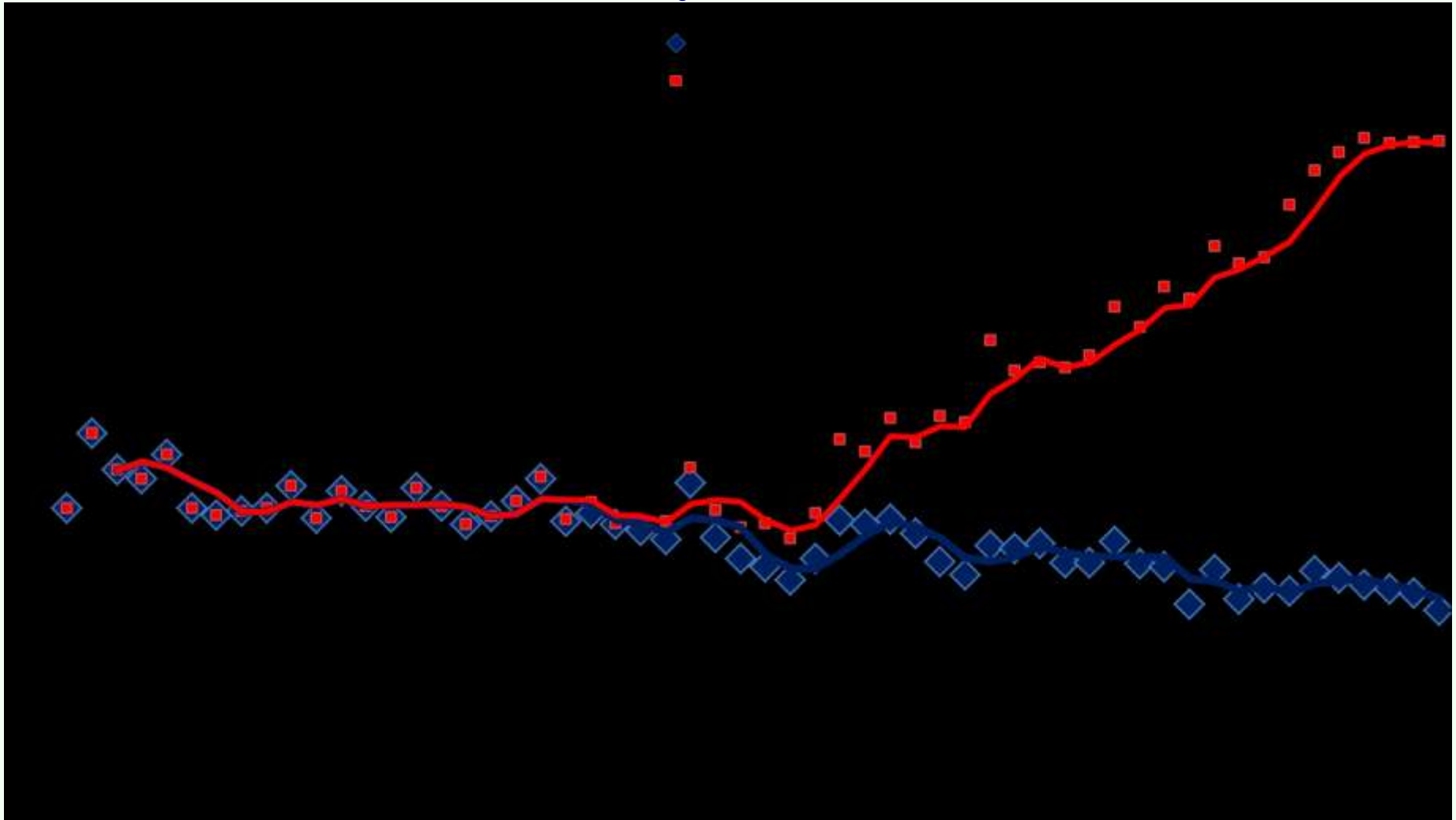
# Downův syndrom v České republice 1994 - 2016



# Prenatální diagnostika Downova syndromu, ČR 1980 - 2016



# Incidence Downova syndromu, ČR 1961 - 2016

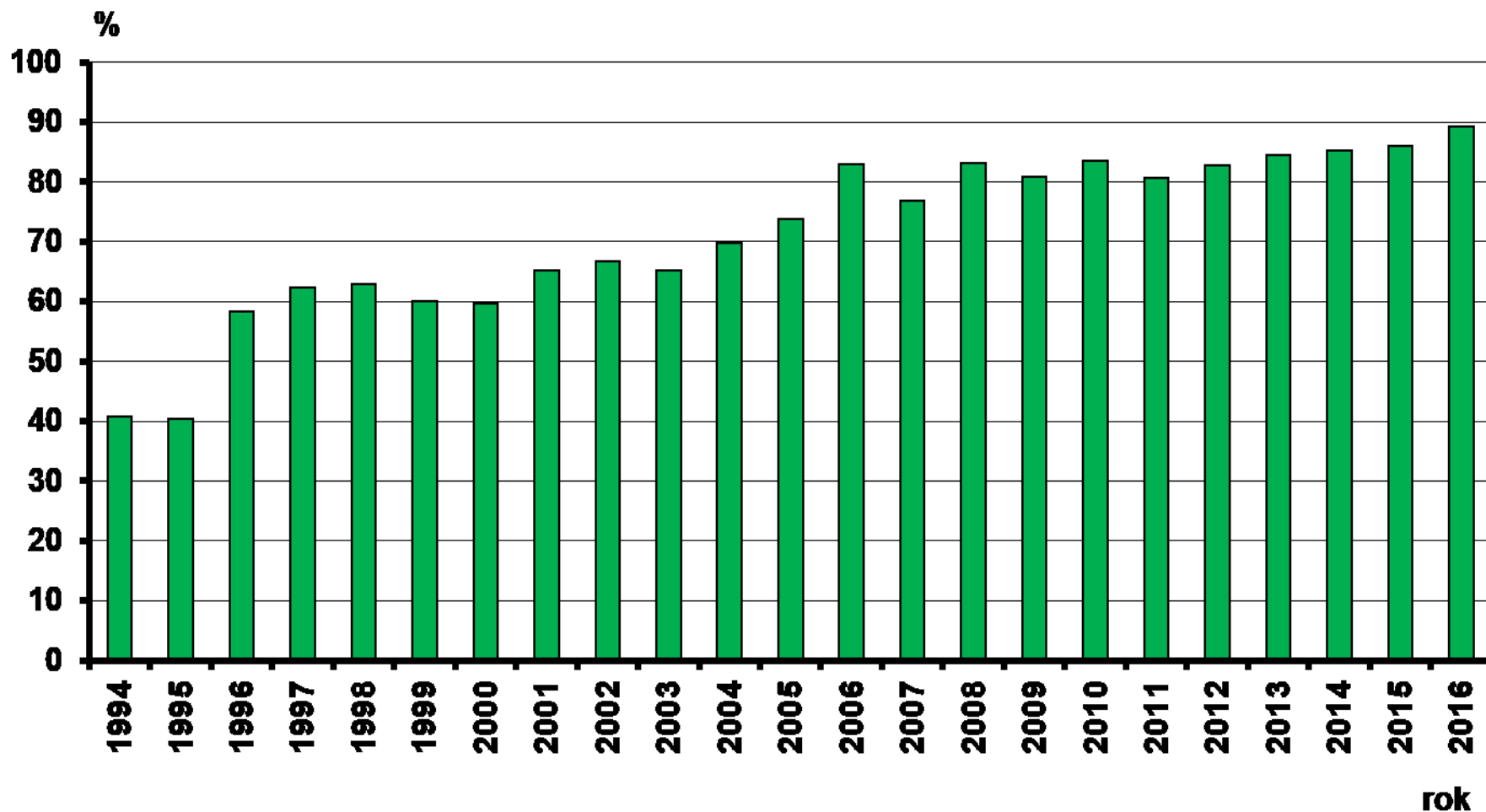


50. výroční cytogenetická konference  
Praha 6, Hotel DAP, 7. a 8. září 2017

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



# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2016, procento prenatalně diagnostikovaných a



*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**

Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A

**50. výroční cytogenetická konference  
Praha 6, Hotel DAP, 7. a 8. září 2017**

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

