

# Věková distribuce u případů Downova syndromu v České republice.

*Antonín Šípek* <sup>(1,2 3)</sup>, *Vladimír Gregor* <sup>(1,2,4)</sup>,  
*Antonín Šípek Jr.* <sup>(1,5)</sup>, *Jiří Horáček* <sup>(1,6)</sup>

- 1) Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
- 2) PRONATAL Sanatorium, Praha, Praha
- 3) Ústav lékařské genetiky, 3. lékařská fakulta University Karlovy, Praha
- 4) Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky
- 5) Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha
- 6) Gennet, Praha

## **Materiál:**

Prenatálně a postnatálně diagnostikované případy Downova syndromu

## **Období:**

1998 – 2014

## **Počty:**

2861 případů pozitivní prenatální diagnostiky

872 případů u narozených dětí

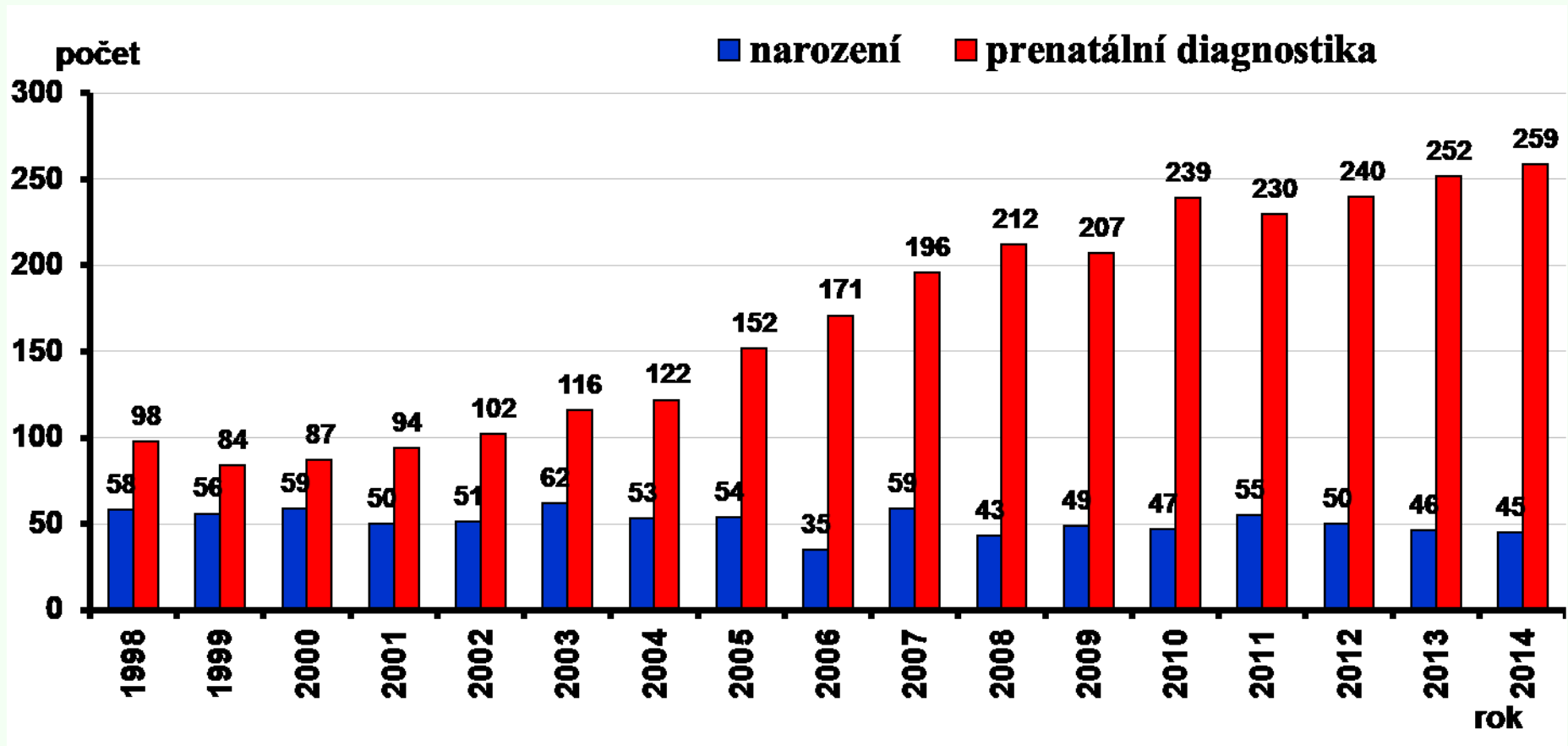
## **Zdroje:**

Národní registr vrozených vad - narození

Databáze pracovišť SLG – prenatální diagnostika

# Počty Downova syndromu v ČR v letech 1998 - 2014

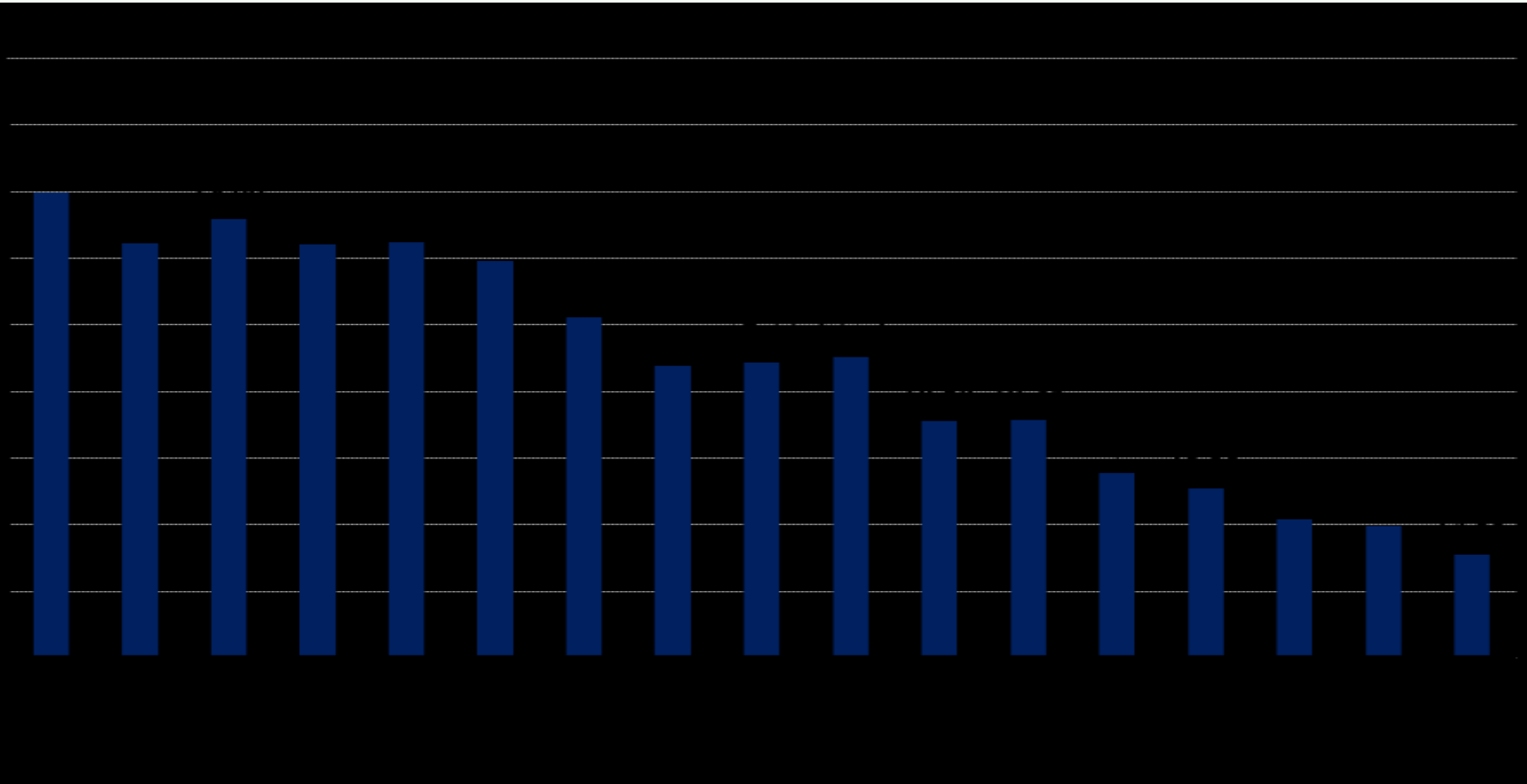
2861 případů pozitivní prenatální diagnostiky  
872 případů u narozených dětí



# 1. část:

Existují rozdíly v poskytování systému screeningu –  
prenatální diagnostika rozdíly podle věku těhotné?

# Průměrný týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu v ČR v letech 1998 - 2014



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

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

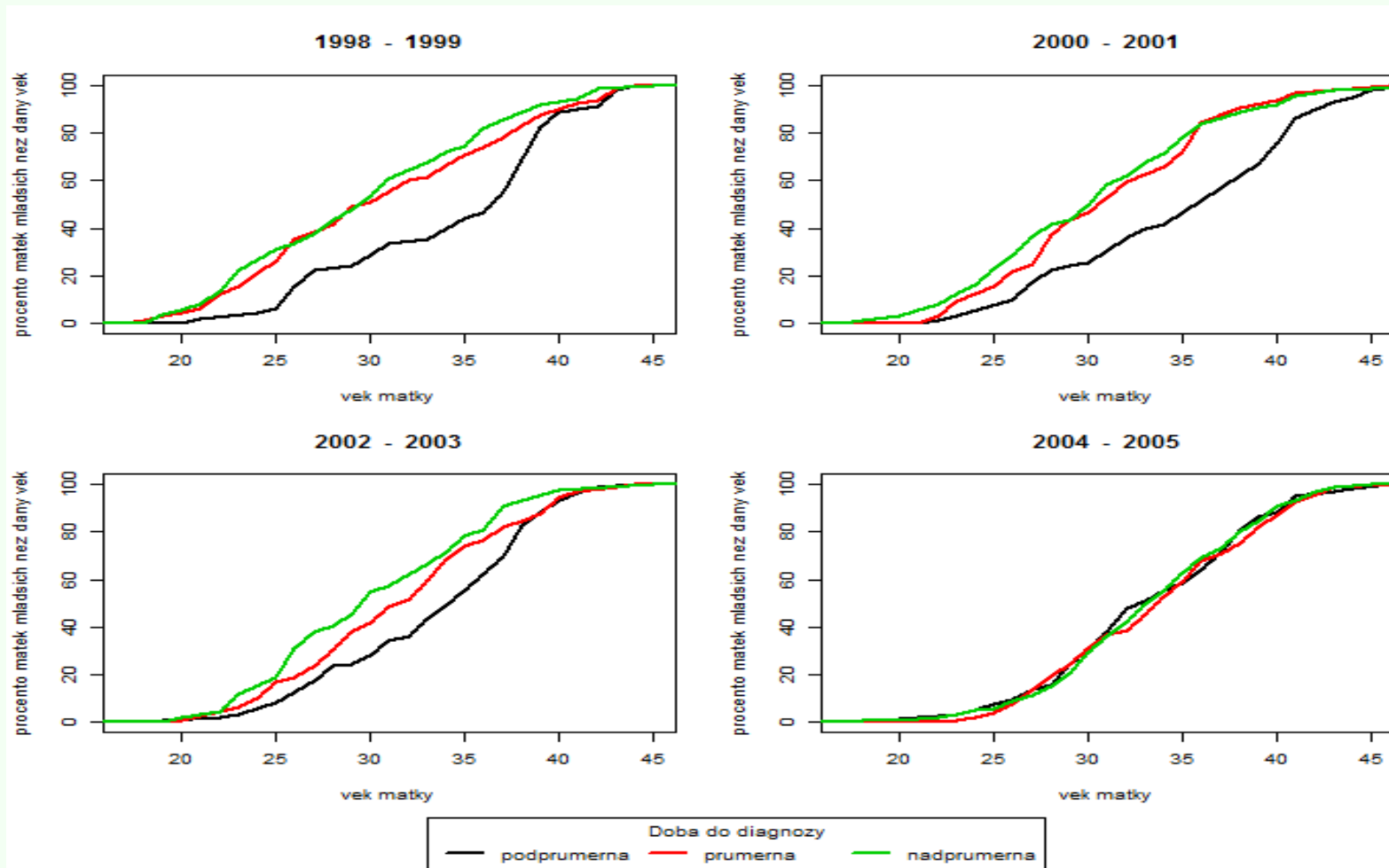


## Doba (v týdnech) do diagnózy

Roky	podprůměrná	průměrná	nadprůměrná
1998 - 1999 :	10-19	, 20-21	, 22-24
2000 - 2001 :	10-19	, 20-20	, 21-24
2002 - 2003 :	10-19	, 20-21	, 22-24
2004 - 2005 :	10-17	, 18-19	, 20-24
2006 - 2007 :	10-16	, 17-19	, 20-24
2008 - 2009 :	10-14	, 15-17	, 18-24
2010 - 2011 :	10-13	, 14-17	, 18-24
2012 – 2014 :	10-13	, 14-16	, 17-24

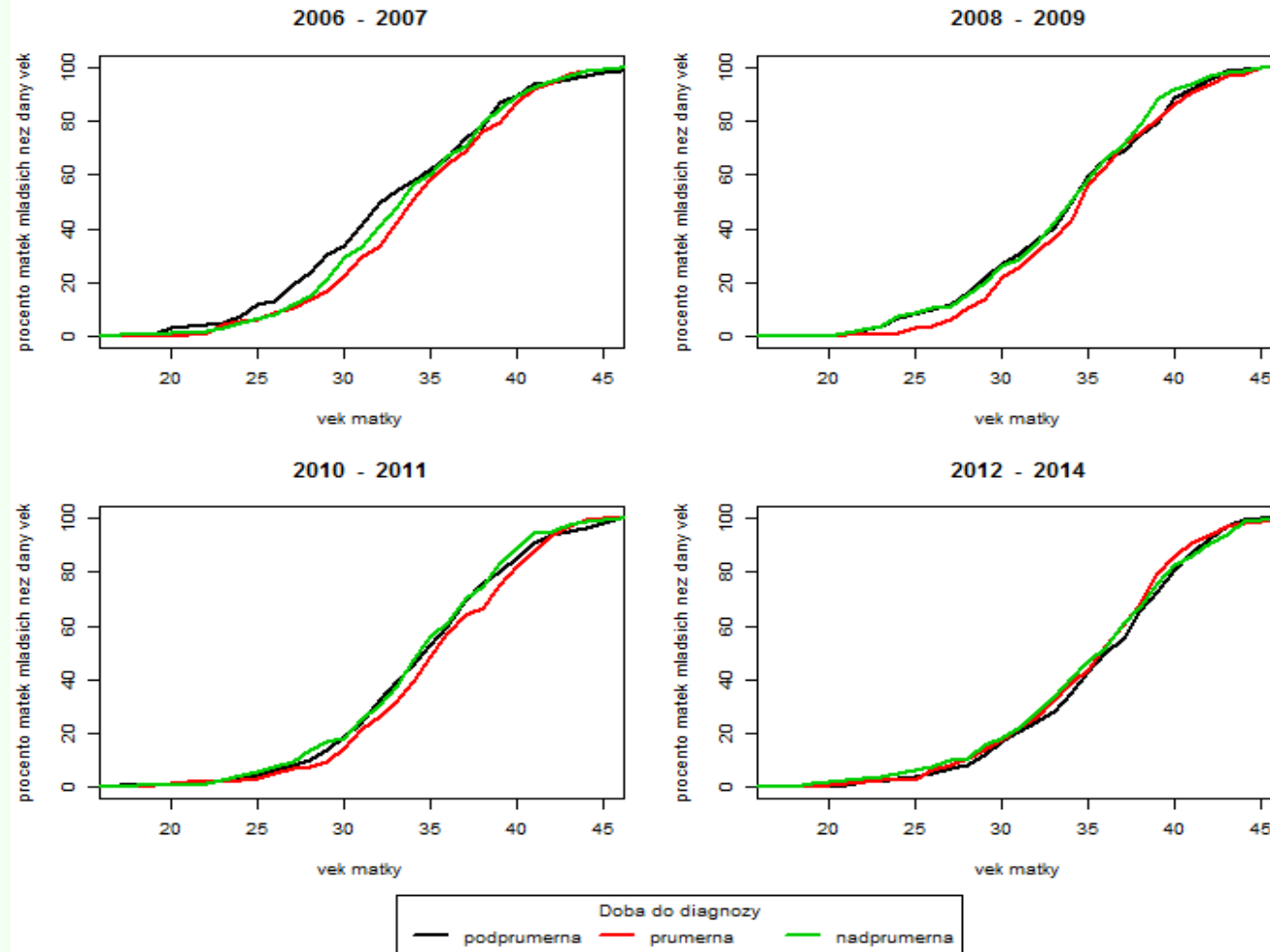
# Věková struktura matek

## – srovnání třech skupin podle týdne diagnózy



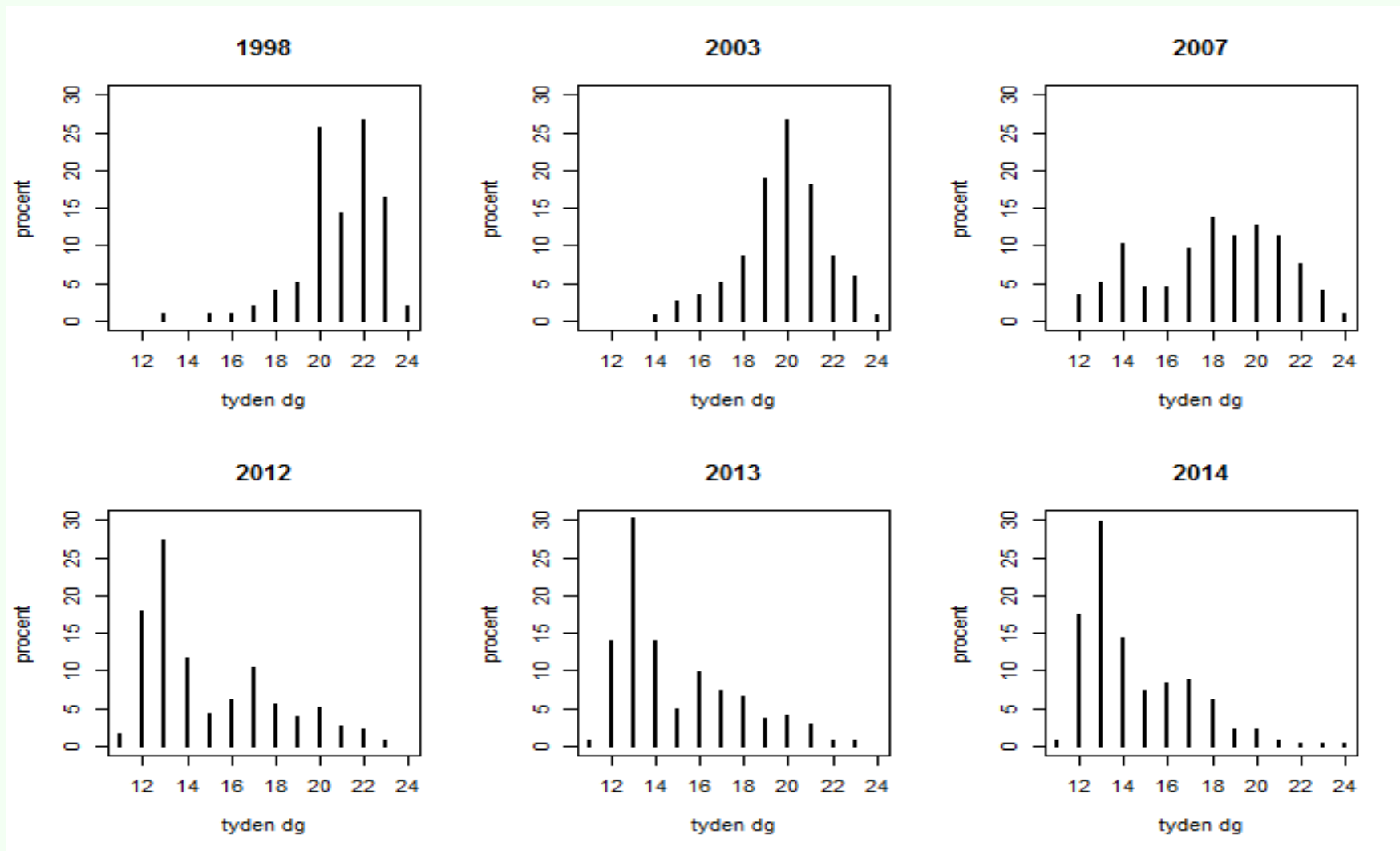
# Věková struktura matek

## – srovnání třech skupin podle týdne diagnózy



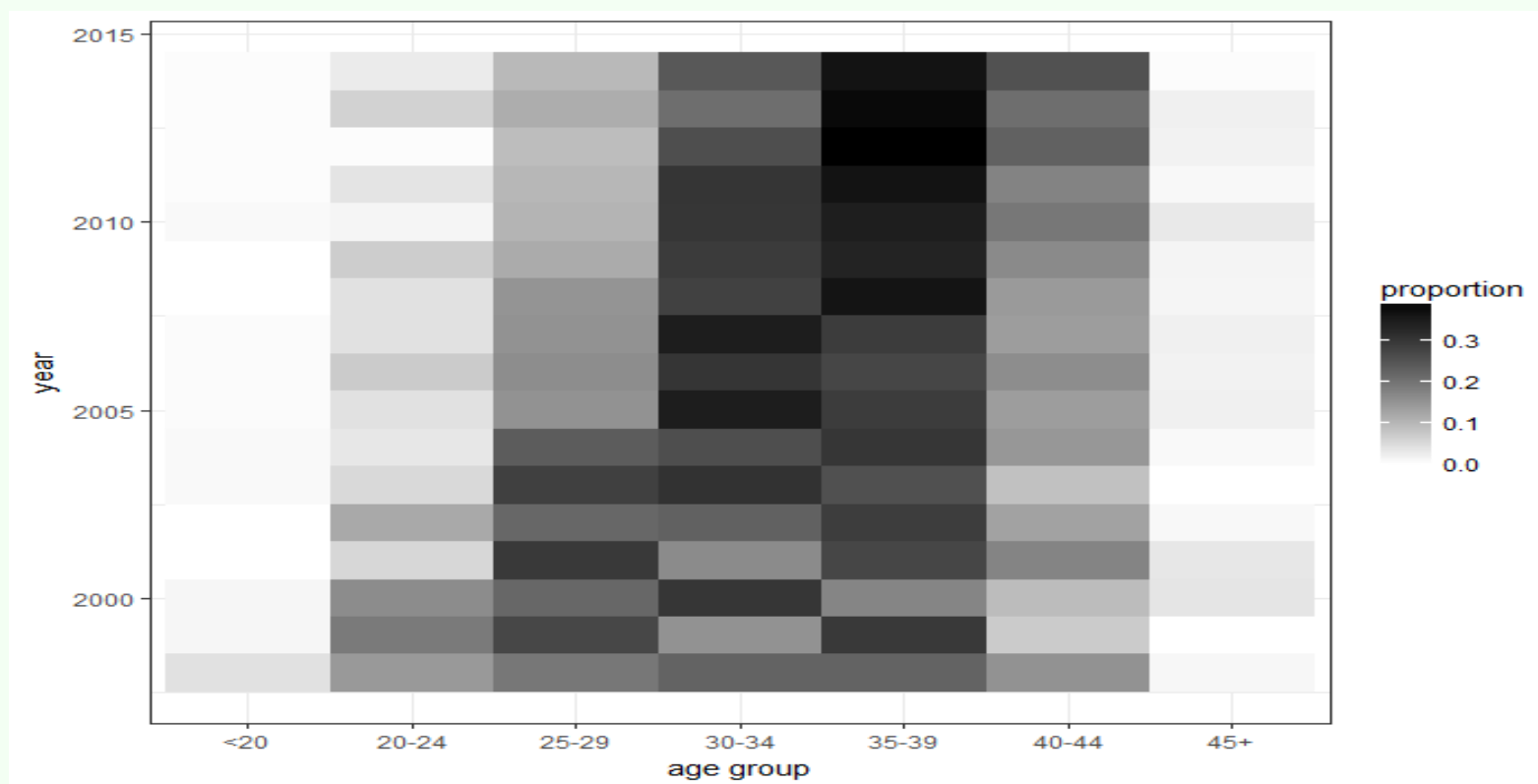


# Týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu 1998 - 2014

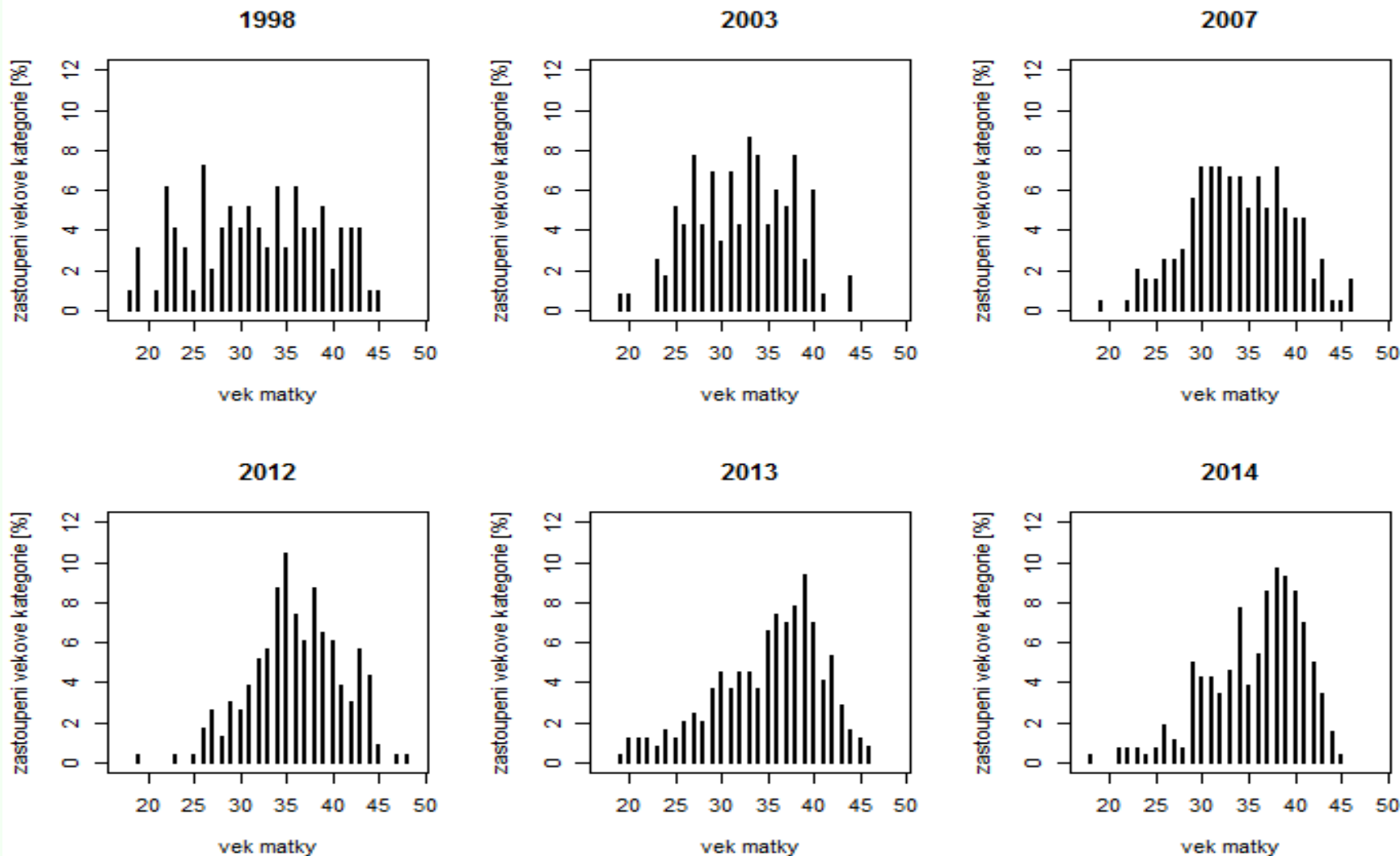


# Týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu

Každý rok je reprezentován vodorovnou řadou obdélníků různých odstínů šedé. X-ové souřadnice obdélníků odpovídají týdnu diagnózy. Tmavé odstíny znamenají silné zastoupení, světlé naopak slabé zastoupení. V roce 1998 (řádek dole) byly DS diagnostikovány nejčastěji ve 20. a 22. týdnu (tmavé odstíny). V roce 2011 byl DS nejčastěji diagnostikován ve 12. a 13. týdnu. Tyto týdny byly nejčastější také ve všech následujících letech (2012-2014).



# Věk matky ve čtyřech vybraných letech (1998-2014)



**p-hodnoty Kolmogorovova-Smirnovova testu rozdílnosti věkového rozdělení skupin skupina 1 = „brzo“, skupina 2 = „průměrně“ a skupina 3=“pozdě“.**

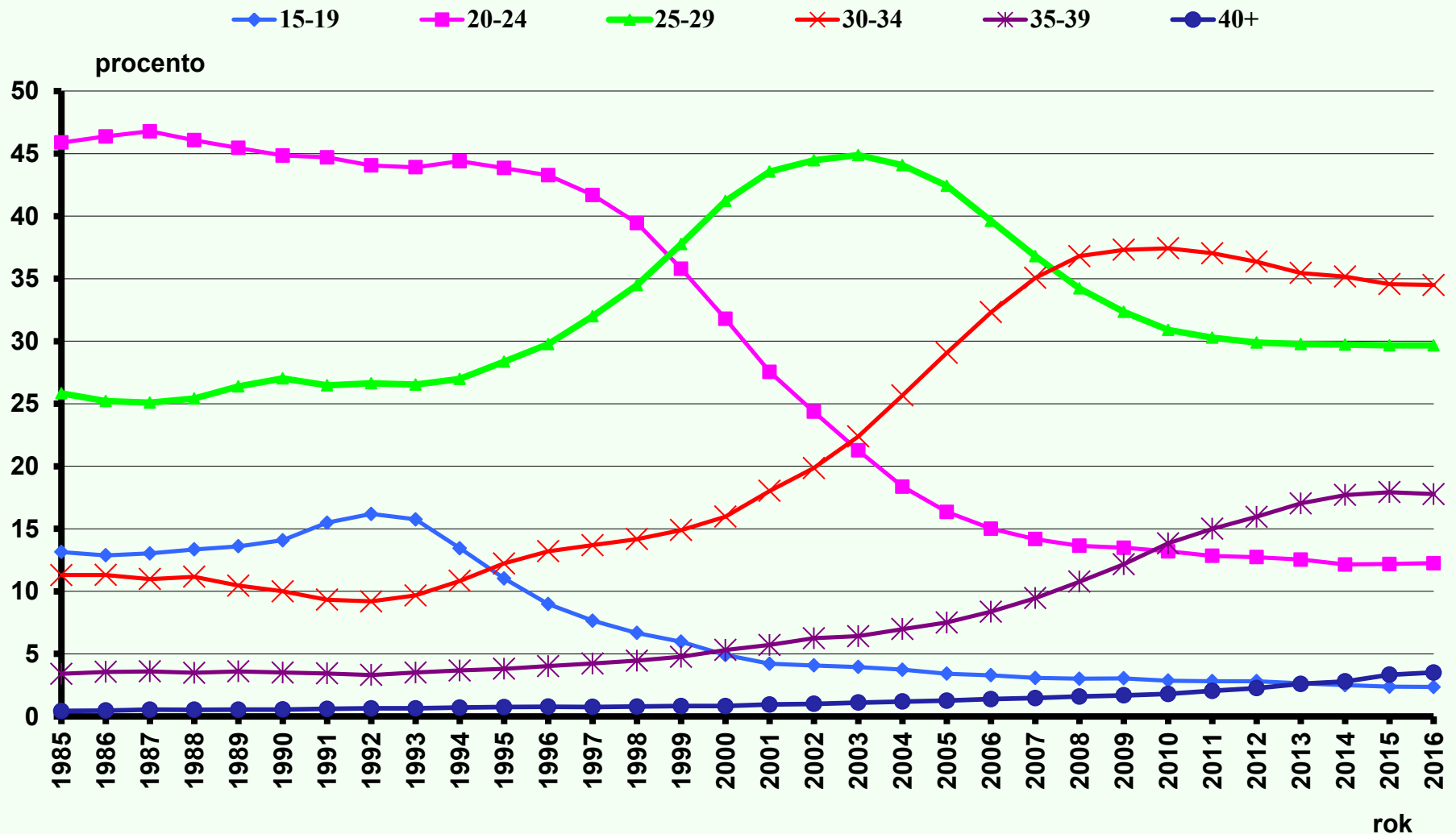
<b>Rok/skupina</b>	<b>1 -2</b>	<b>2 - 3</b>	<b>1 - 3</b>
<b>1998-1999</b>	<b>0.039</b>	0.985	<b>0.002</b>
<b>2000-2001</b>	<b>0.025</b>	0.902	<b>0.001</b>
<b>2002-2003</b>	<b>0.083</b>	0.586	<b>0.038</b>
<b>2004-2005</b>	0.827	1.000	0.996
<b>2006-2007</b>	0.103	0.809	0.725
<b>2008-2009</b>	0.792	0.766	0.605
<b>2010-2011</b>	0.412	0.736	1.000
<b>2012-2014</b>	0.645	0.986	0.862

**Lze tedy konstatovat, že za začátku sledovaného období (1998-2003) byla skupina starších matek diagnostikována spíše brzy, tento rozdíl však v následujícím období (2004-2011) již není patrný. To se potvrdilo i v dalších letech (2012-2014). Ve druhé části sledovaného období je týden diagnózy již nezávislý na věku matky.**

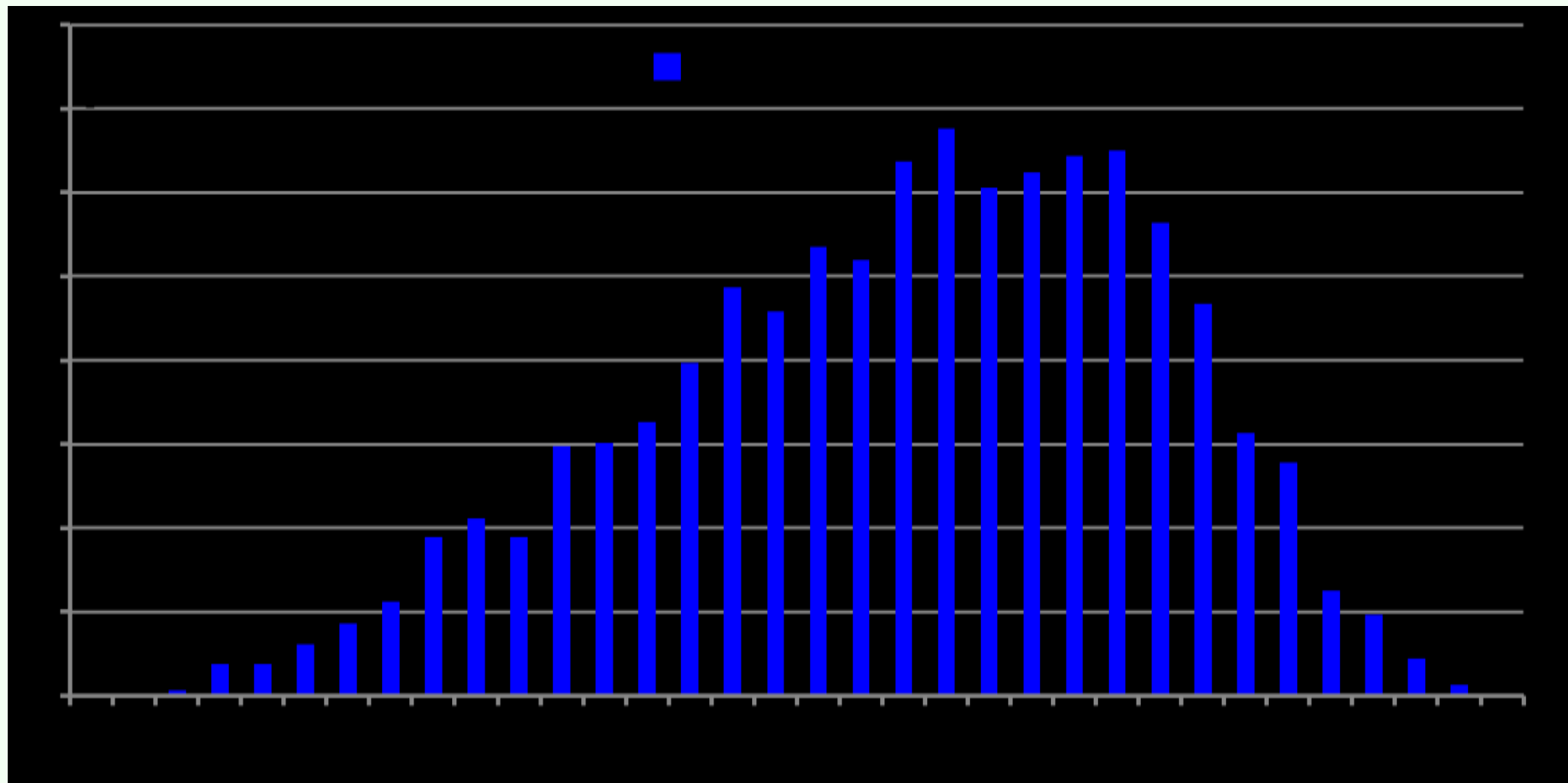
## 2. část:

Existují rozdíly ve věku žen mezi skupinami prenatalně diagnostikovaných případů (UUT) a případů dětí narozených s Downovým syndromem?

# Věková distribuce těhotných žen v České republice 1998 - 2016

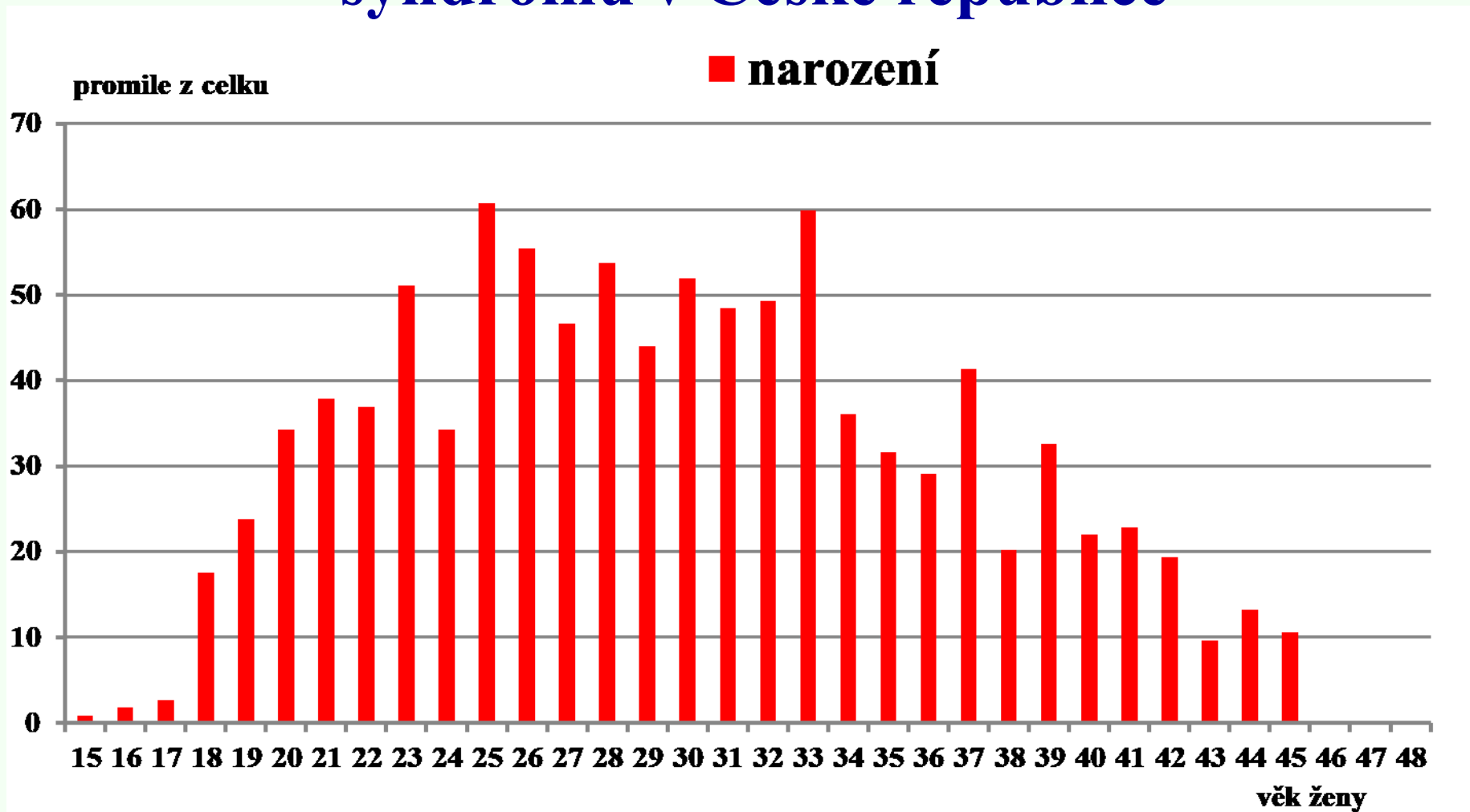


# Věková distribuce u případů Downova syndromu v České republice

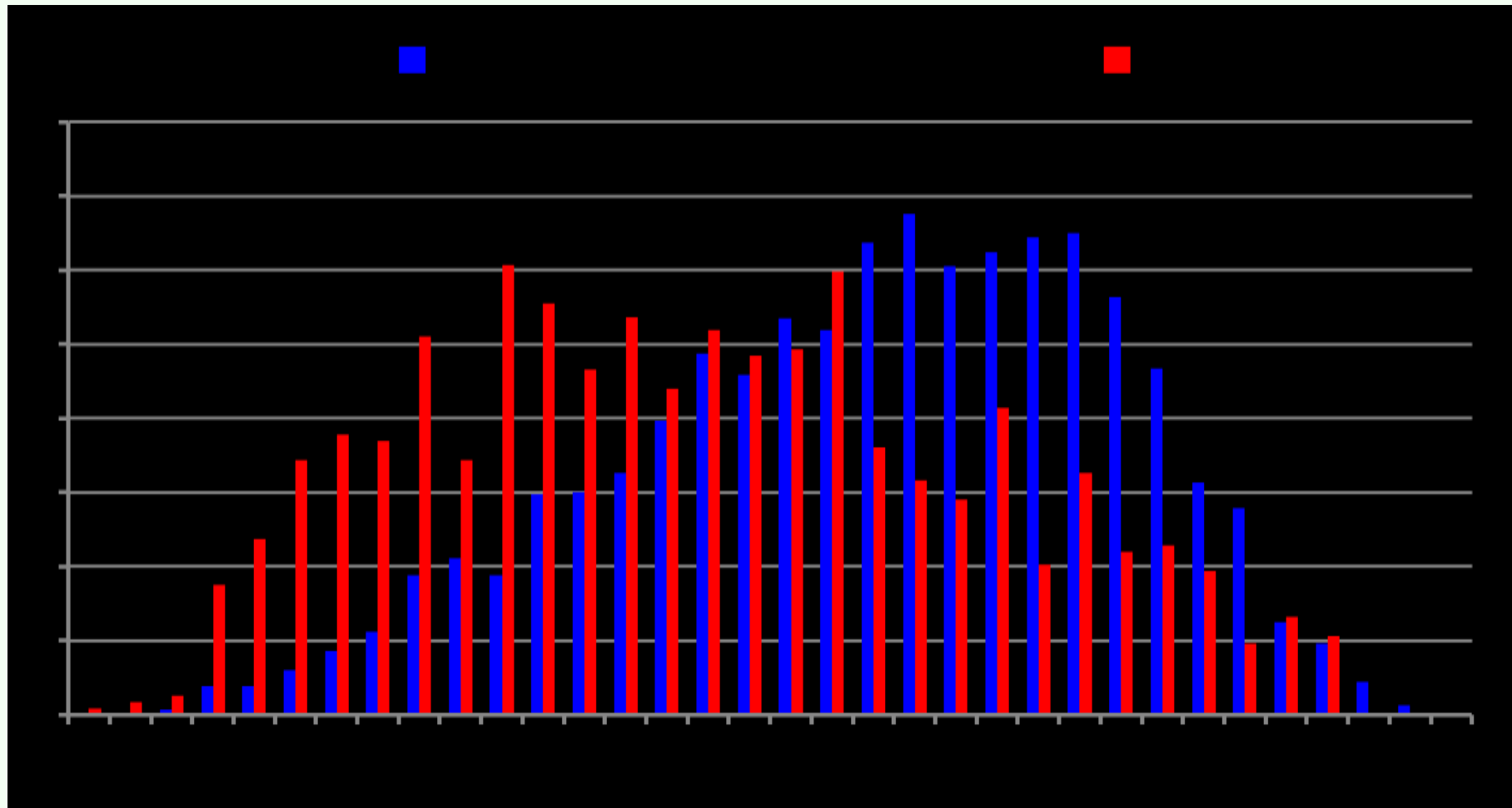




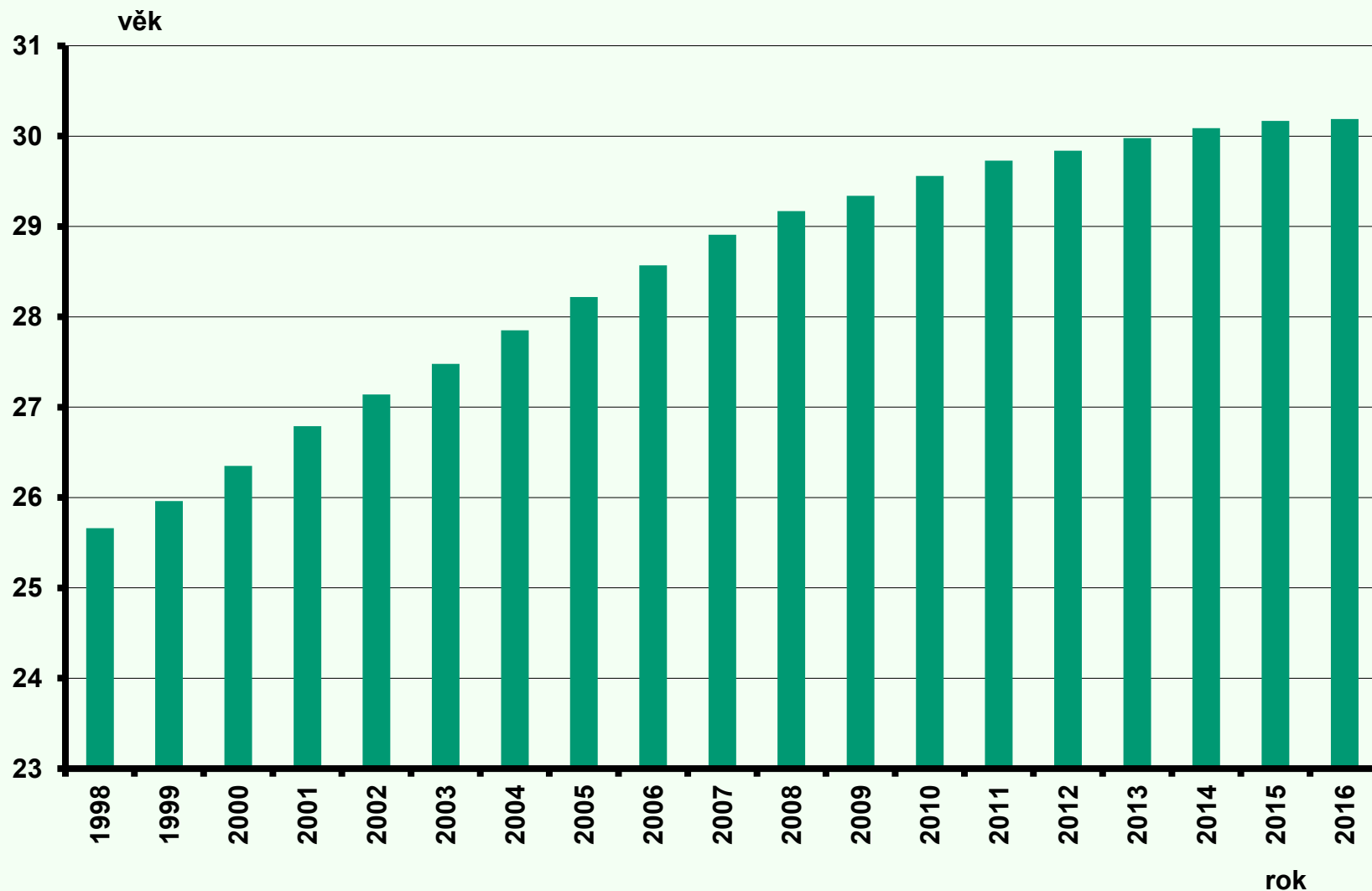
# Věková distribuce u případů Downova syndromu v České republice



# Věková distribuce u případů Downova syndromu v České republice

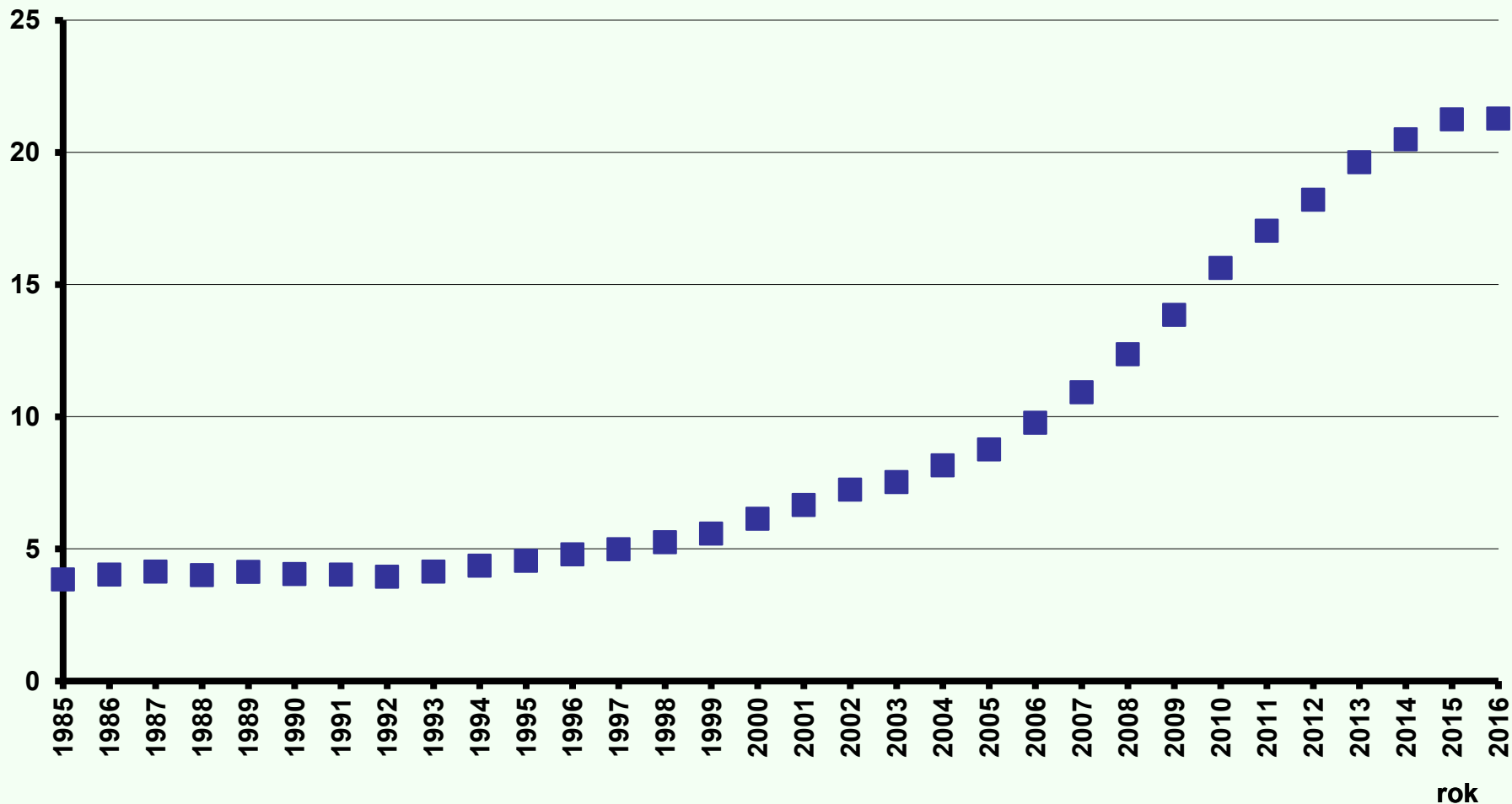


# Průměrný věk těhotných žen v České republice

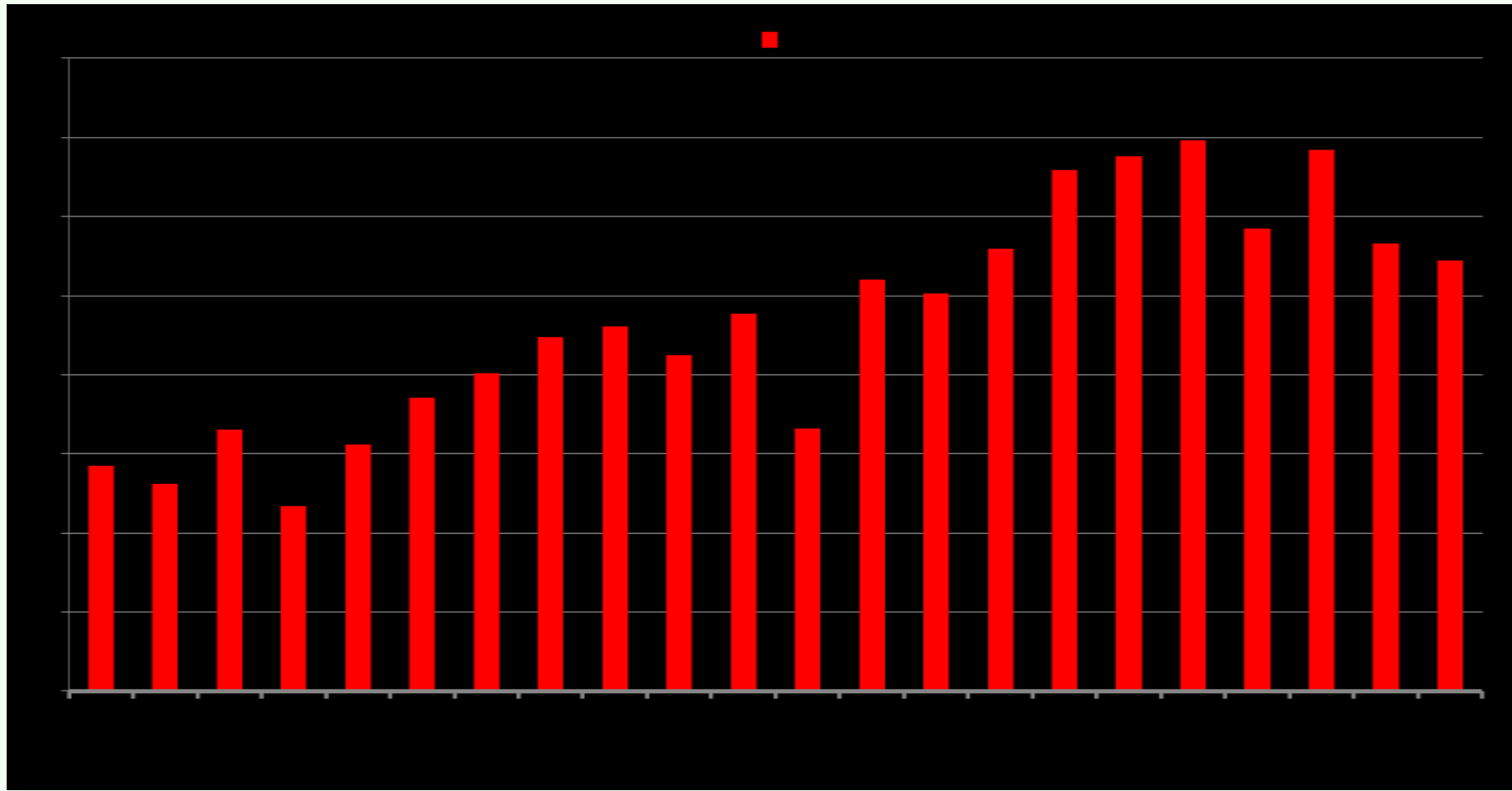


# Procento těhotných žen ve věku 35 let a více v České republice

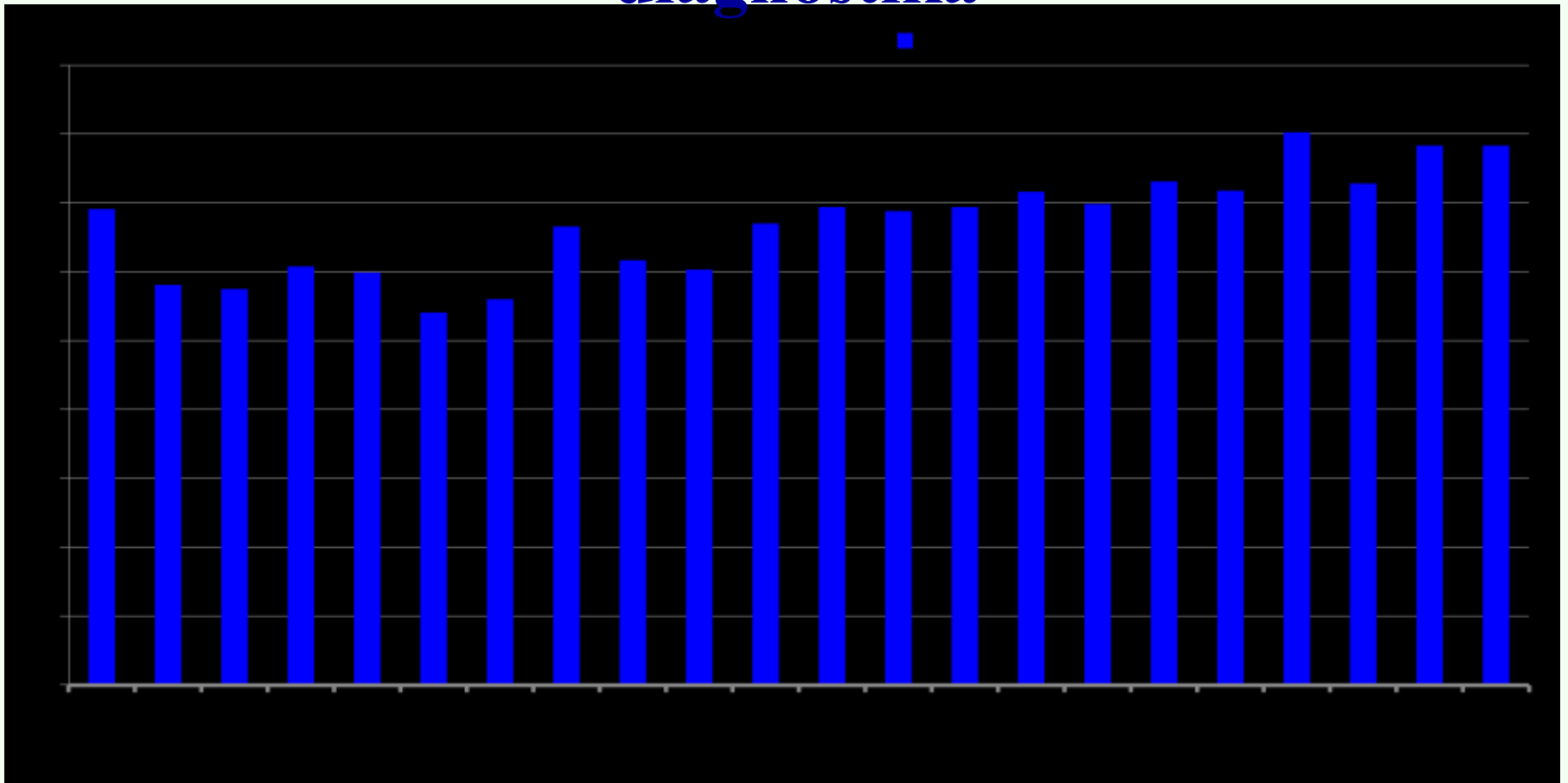
procento



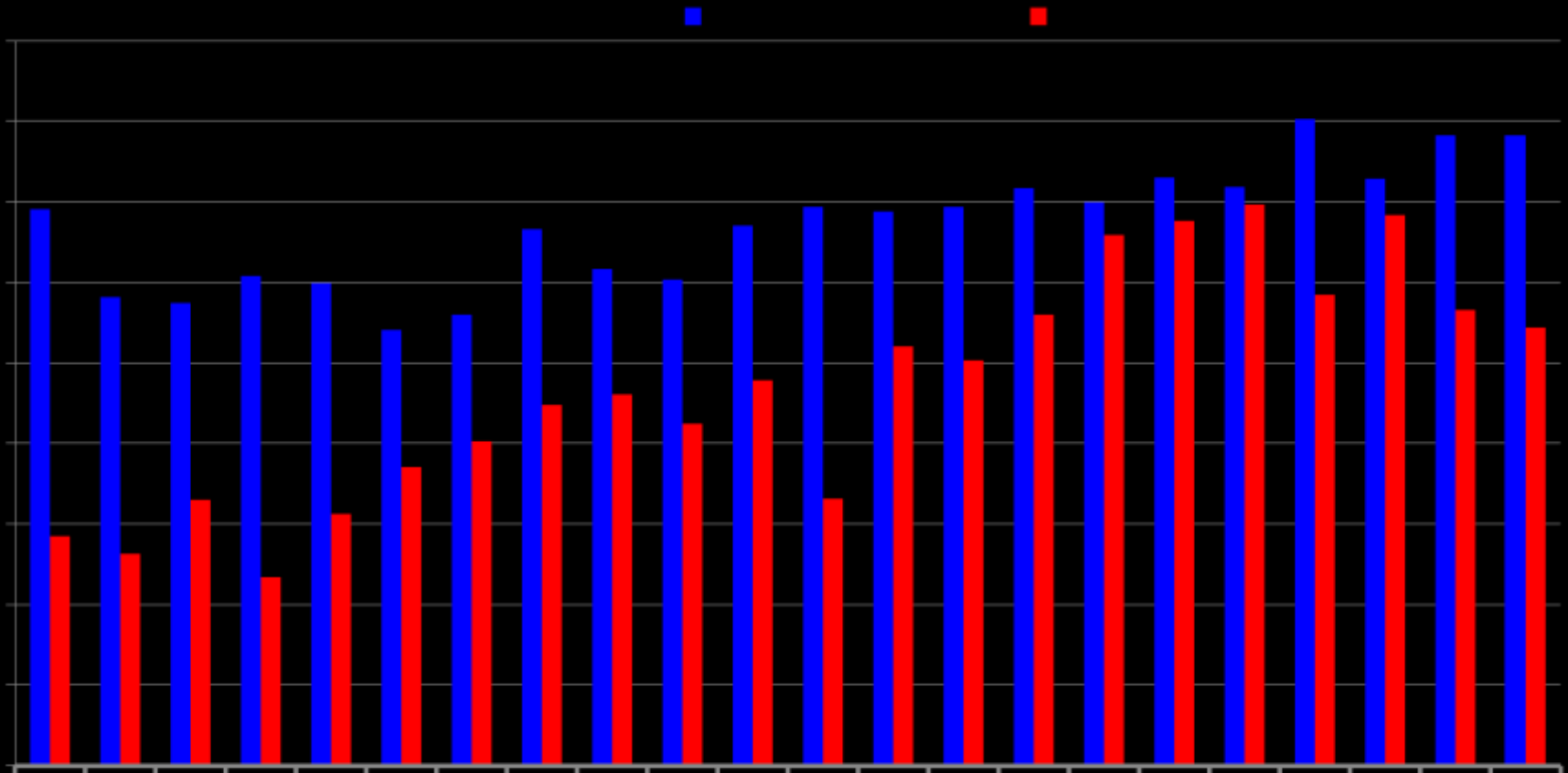
# Průměrný věk ženy u případů Downova syndromu v České republice - narození



# Průměrný věk ženy u případů Downova syndromu v České republice - prenatální diagnostika



# Průměrný věk ženy u případů Downova syndromu v České republice



# Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR.



Rozdíly podle věku těhotné (týden při diagnostice) z počátku analyzovaného období již nejsou od roku 2011 patrné.

Přesto však přetrvávají rozdíly v zastoupení podle věku ženy mezi skupinami prenatálně ukončených případů a případů u narozených dětí.



# Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR.



## Možné příčiny?

- Pozdní záchyt gravidity
  - Selhání screeningu
    - Přání těhotné
      - Jiné ?

*Na závěr bych rád poděkoval 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.....*

**...A Vám 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>

