

Prenatální diagnostika chromosomálních aberací – aktuální data v ČR

A. Šípek ^{1,2}, V. Gregor ^{1,3}

¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

² 3. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

³ Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky



<http://www.vrozene-vady.cz>
E:registrvvv@vrozene-vady.cz

**41. Výroční cytogenetická konference
11. – 12.9.2008**

Konvikt, Univerzitní 3, Olomouc

Zdroje dat:

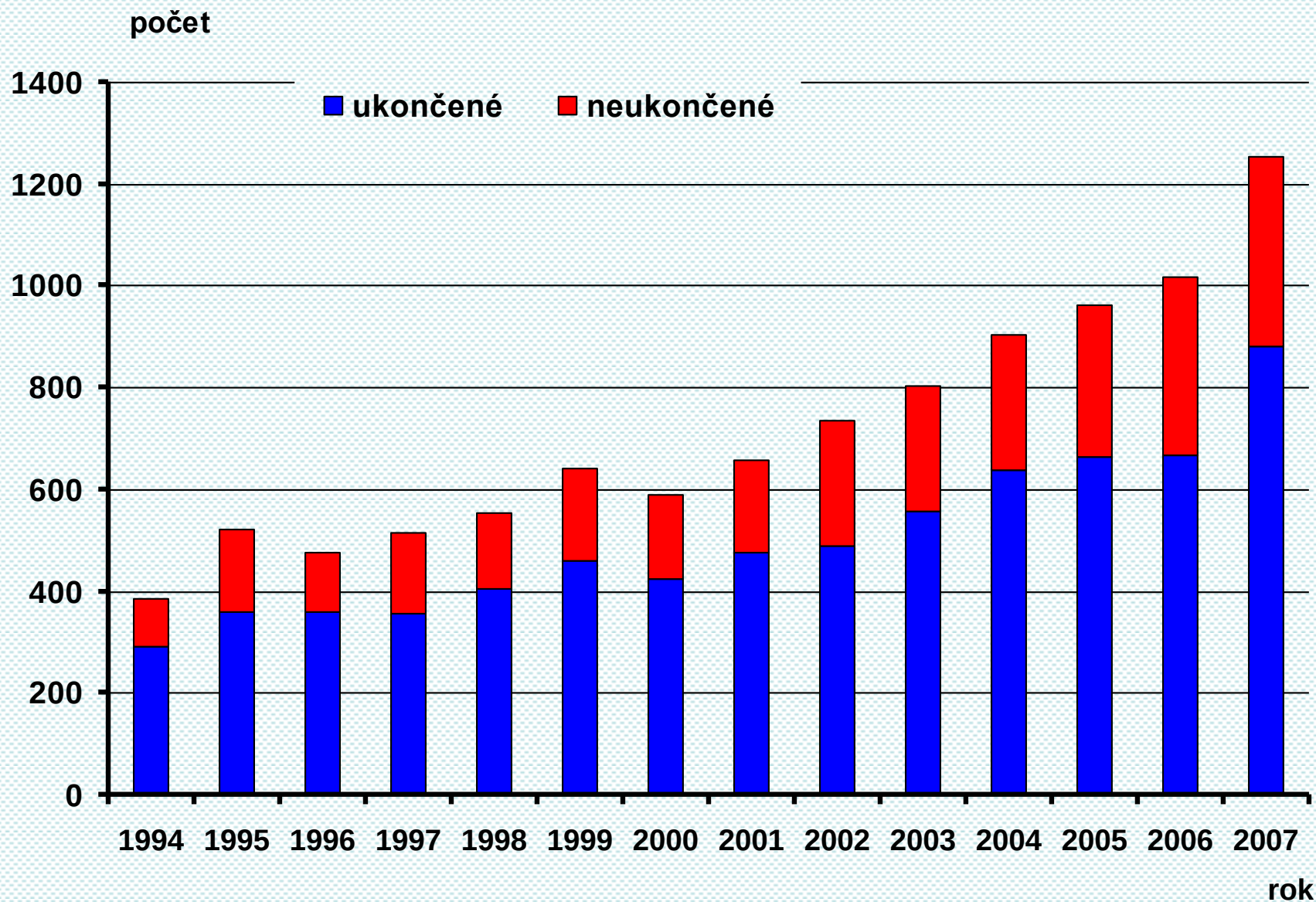
prenatální diagnostika:

- **21 cytogenetických laboratoří**
- **32 ambulancí klinické genetiky**

vrozené vady u narozených:

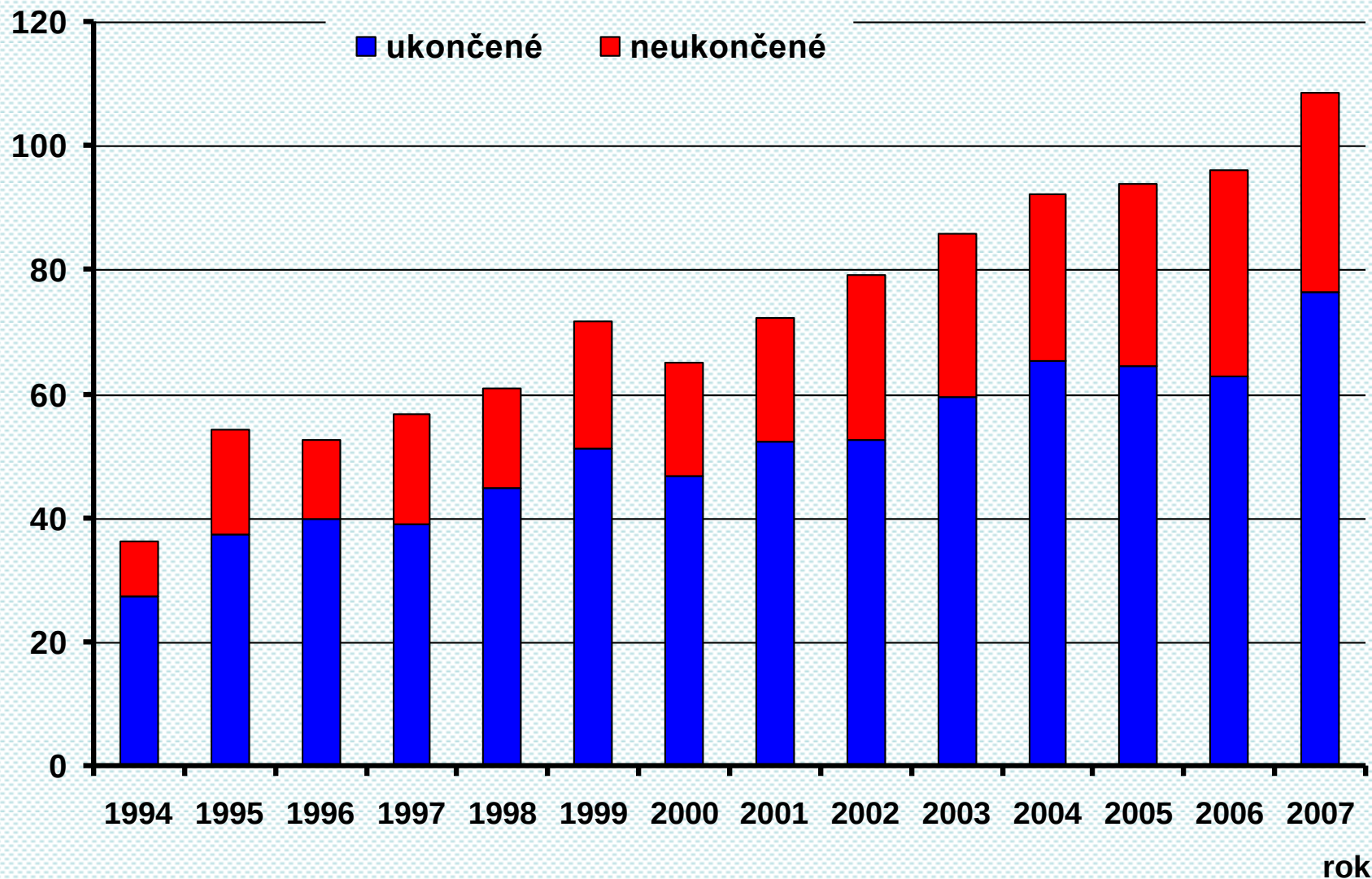
- **Ústav zdravotnických informací a statistiky (ÚZIS)**
Národní registr vrozených vad

Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

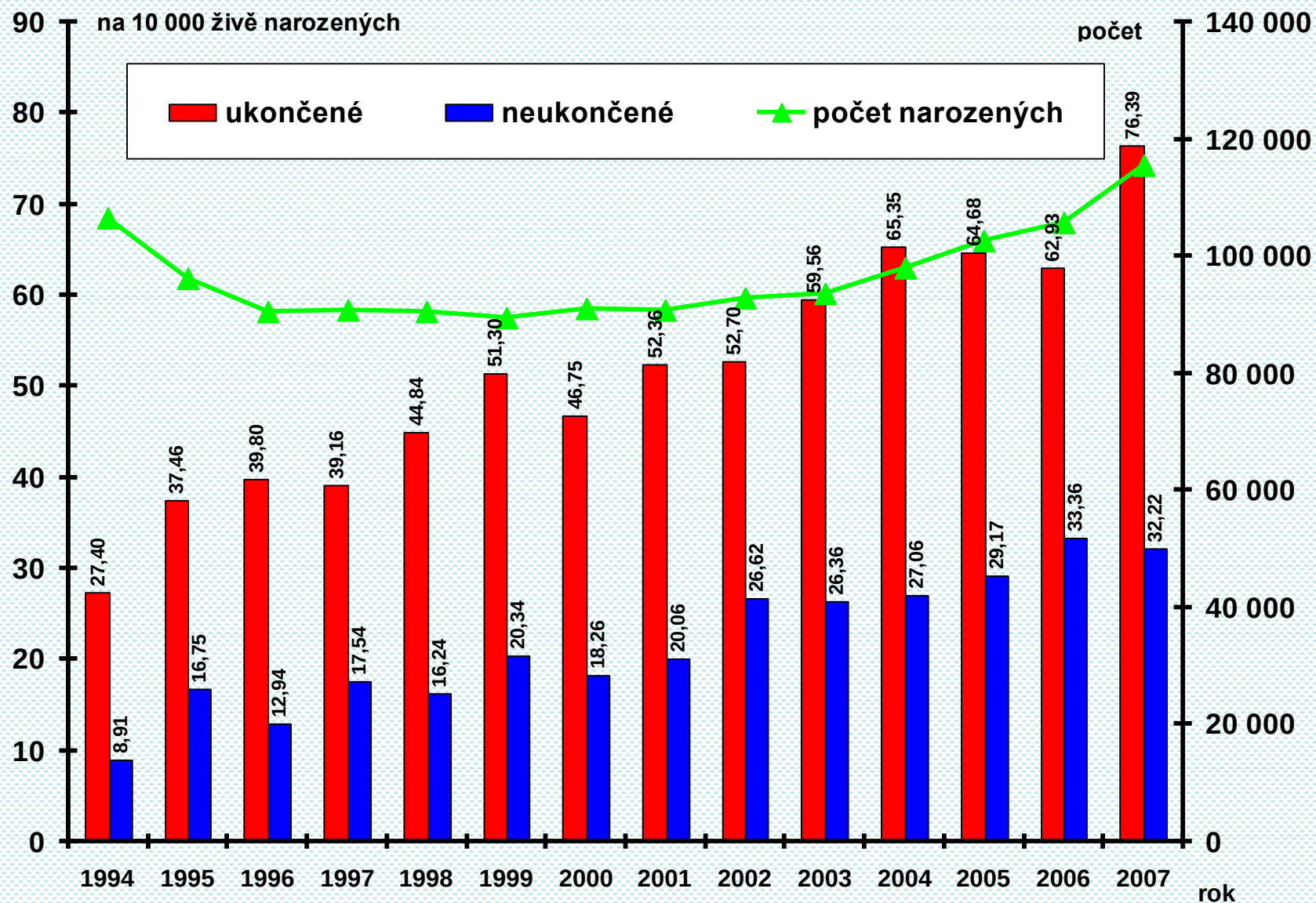


Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

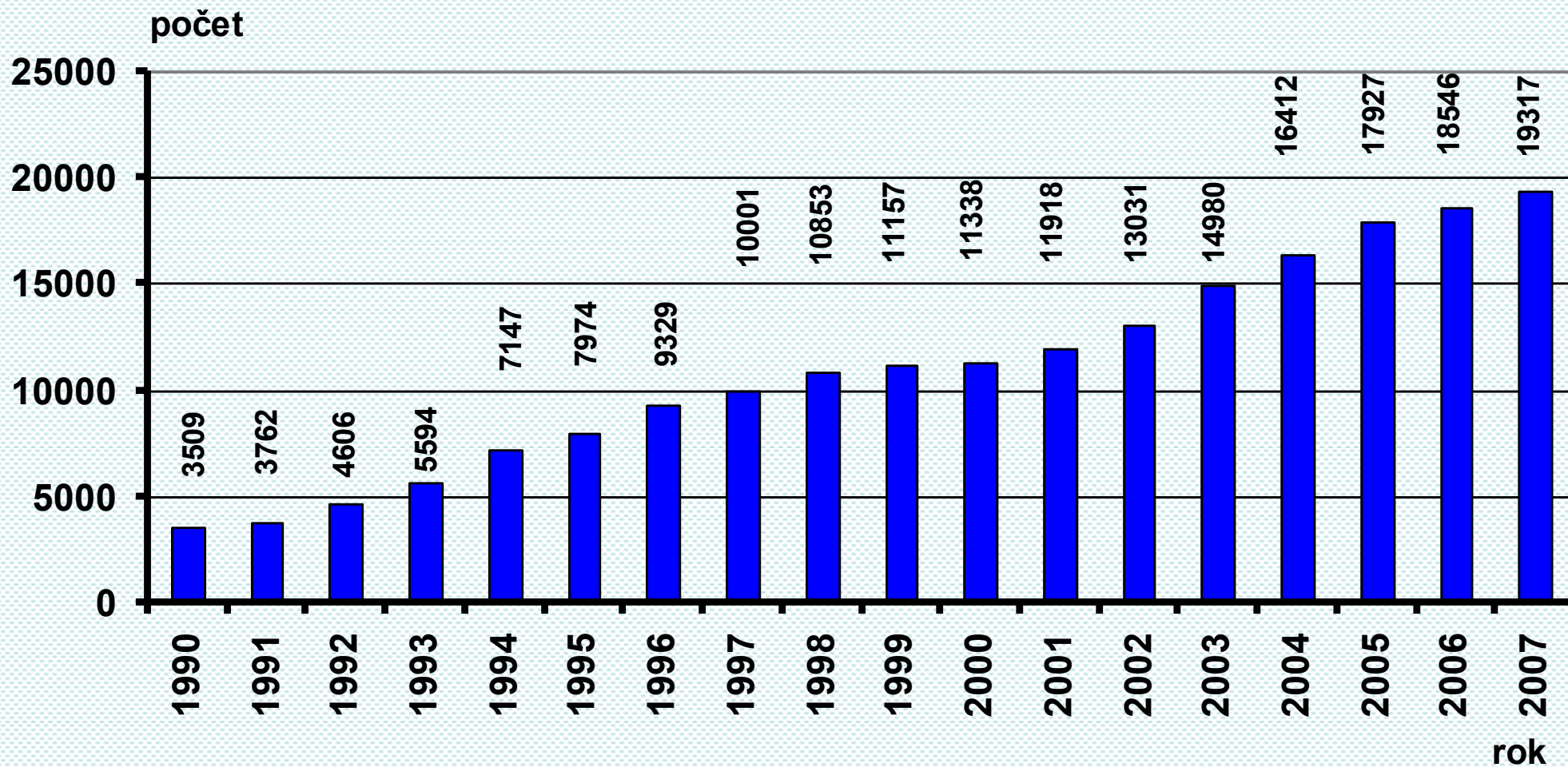
na 10 000 živě narozených



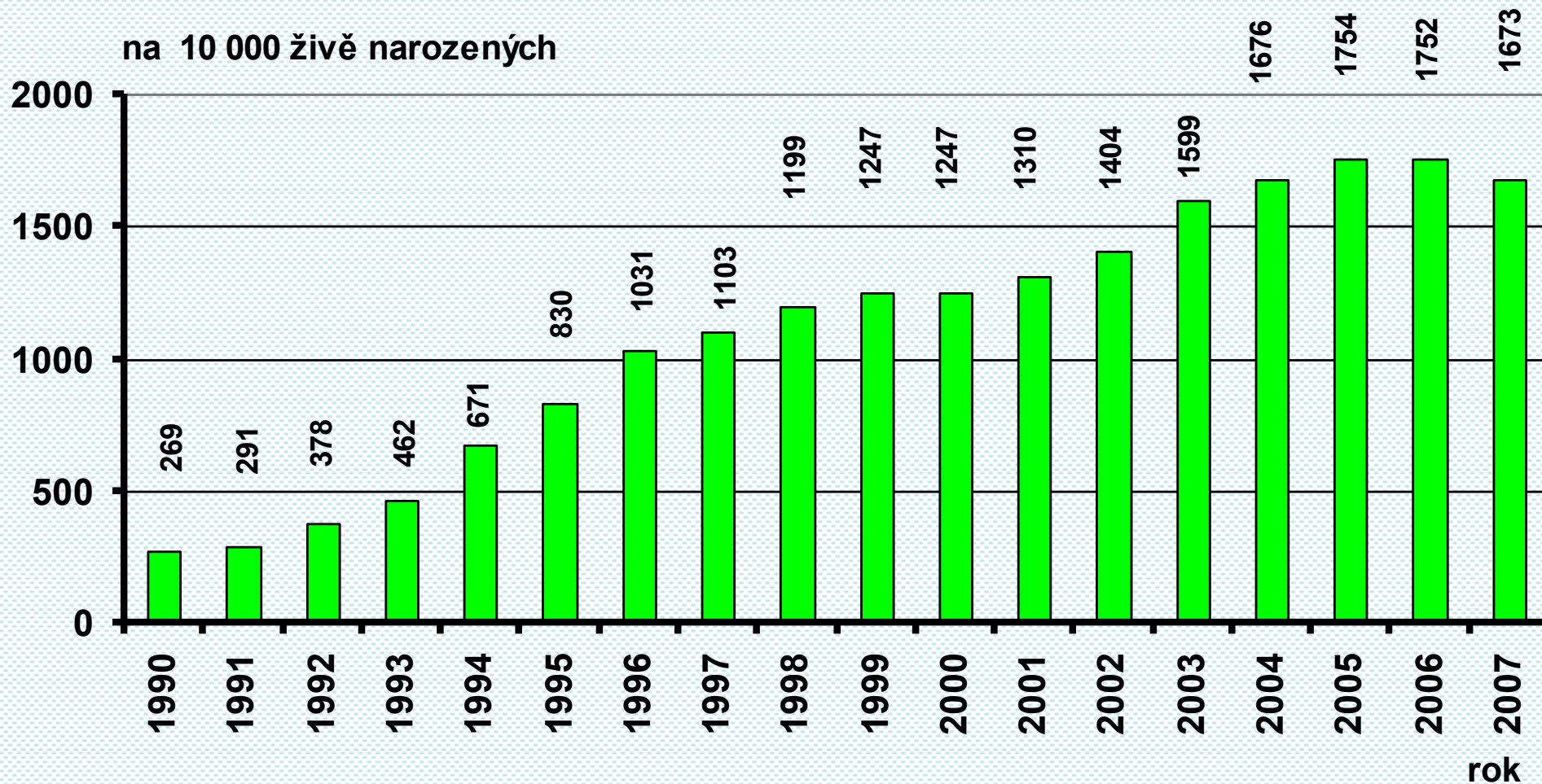
Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007



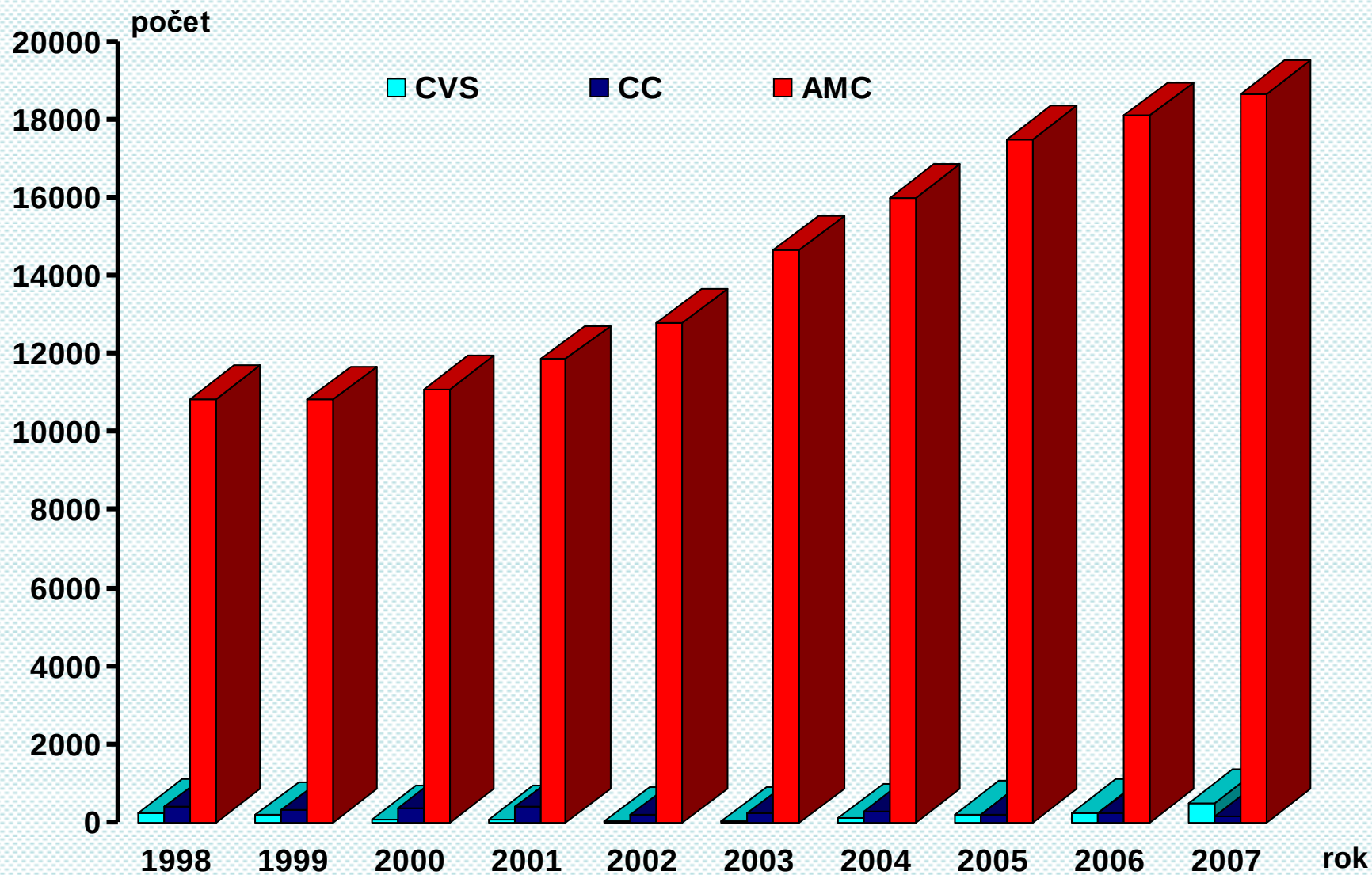
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2007



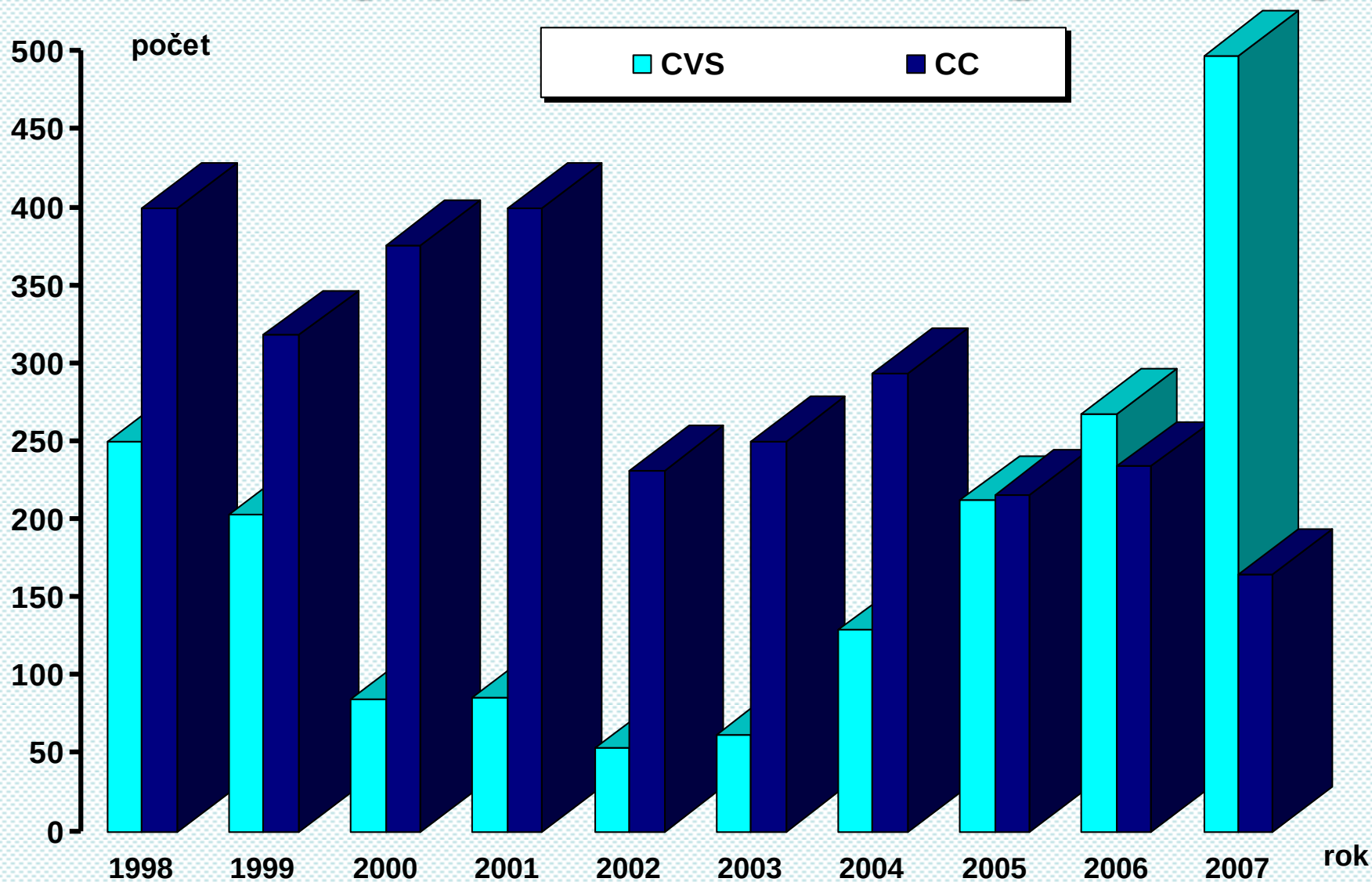
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2007



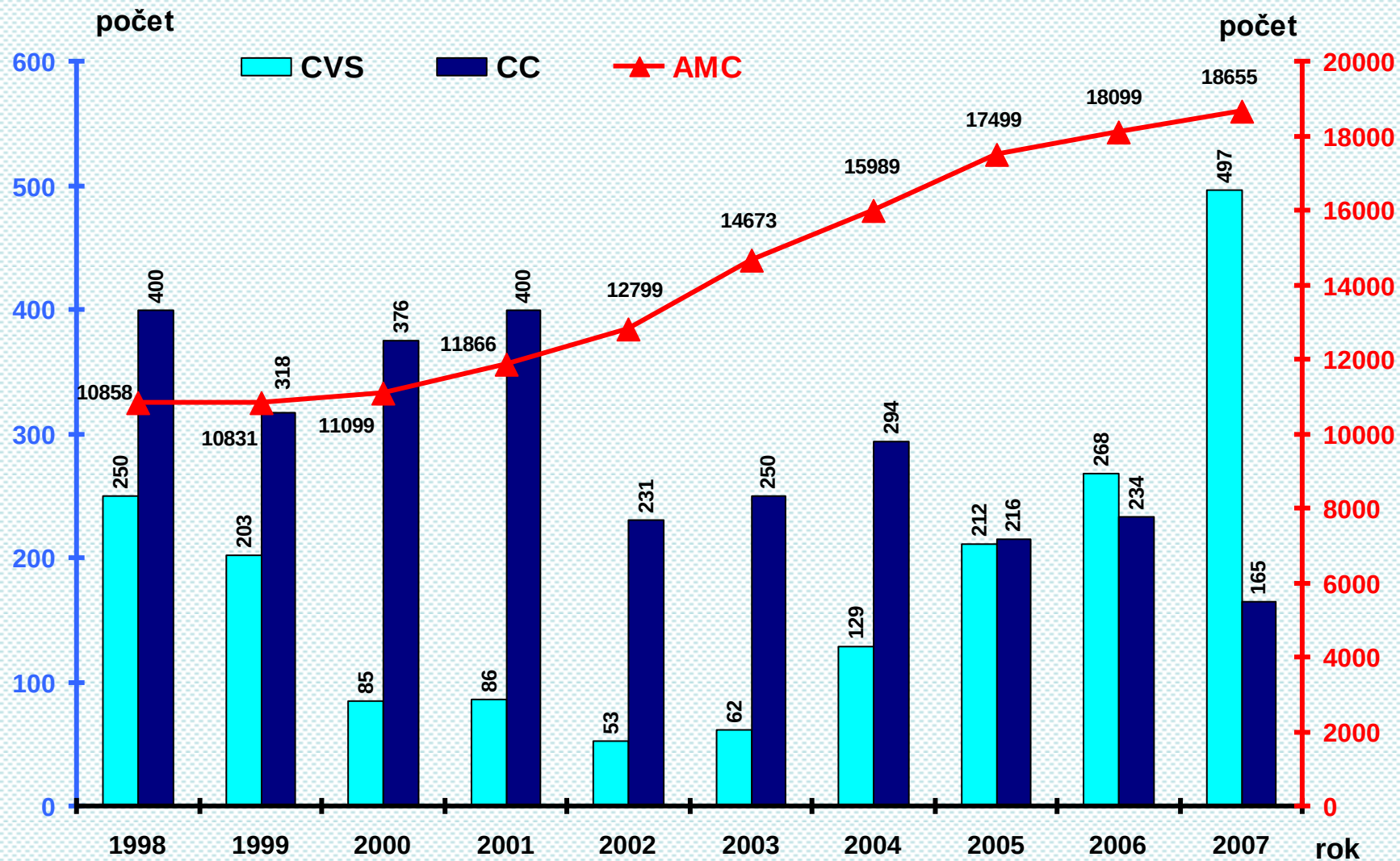
Metody prenatální diagnostiky



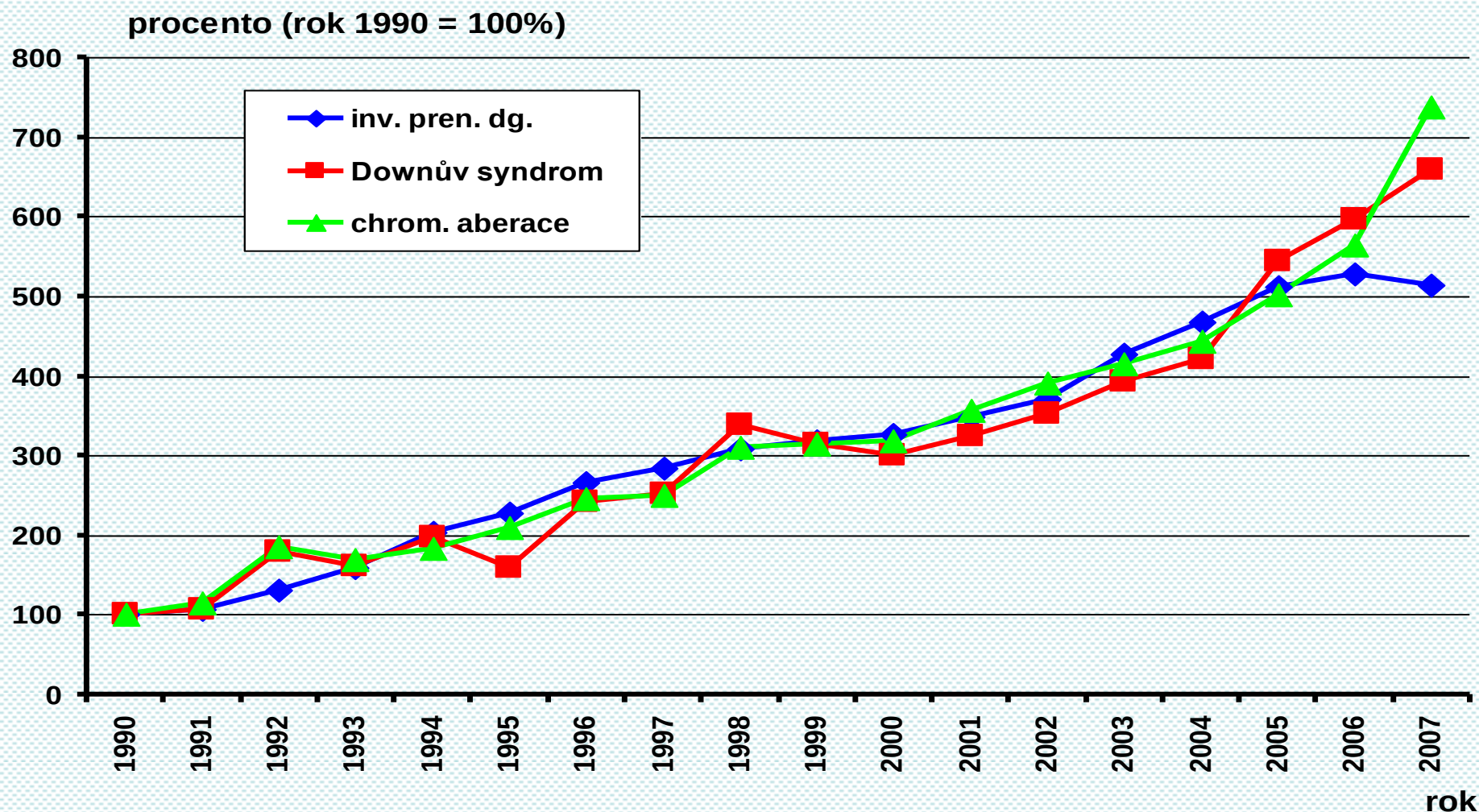
Metody prenatalní diagnostiky



Metody prenatalní diagnostiky

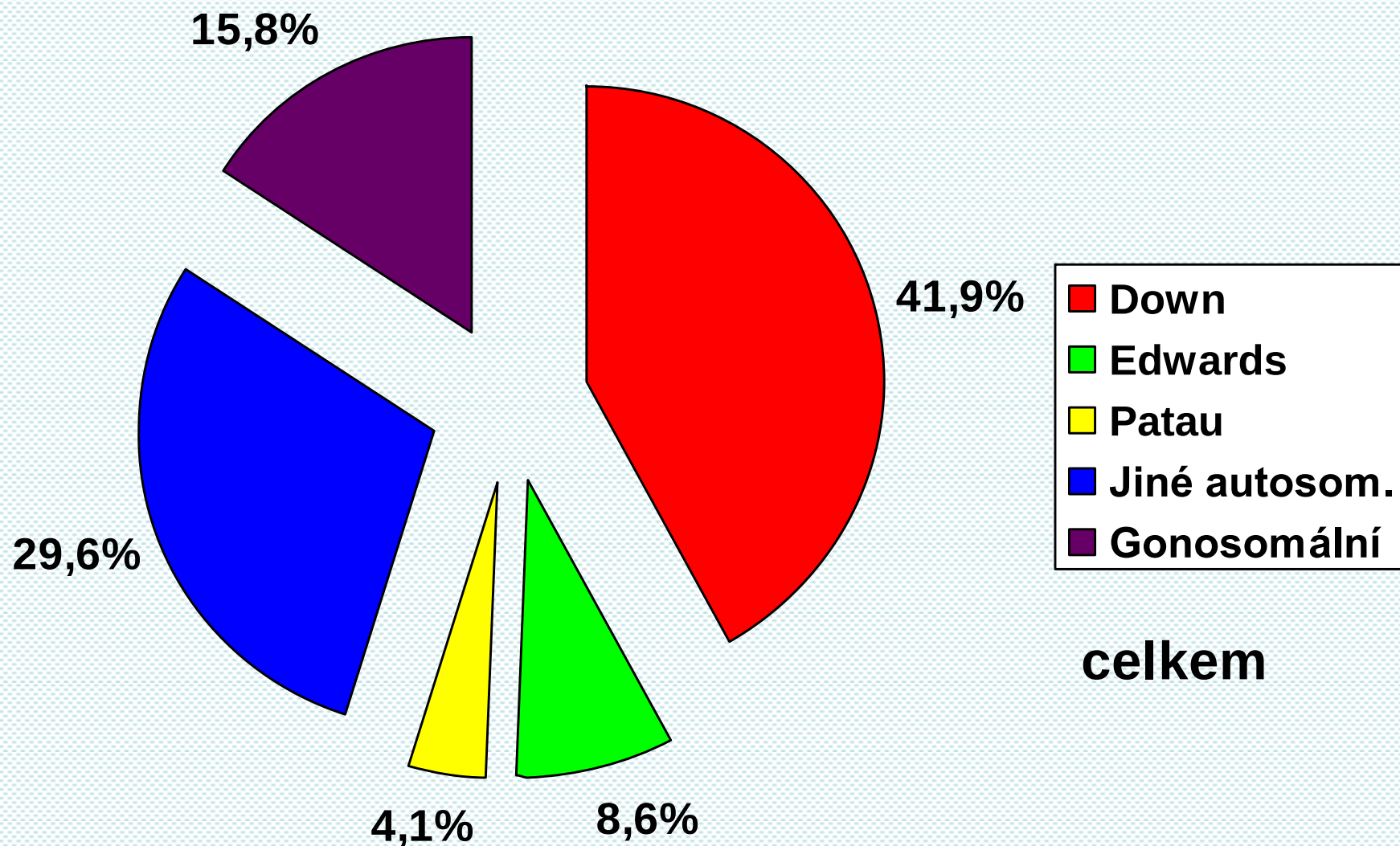


Srovnání invazivní prenatalní diagnostiky, záchytu Downova syndromu a VCA

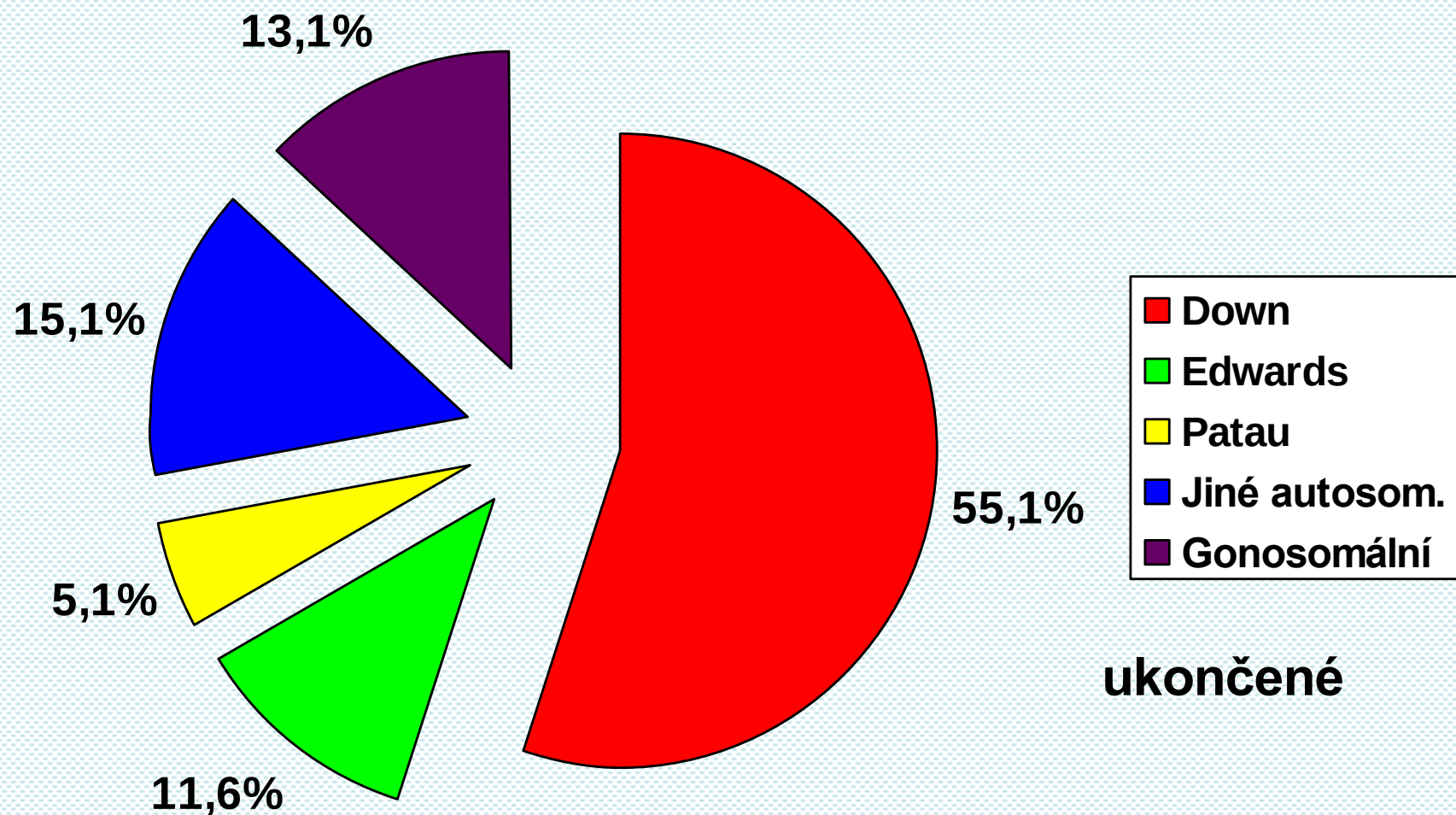


	2007	2007	2007
Aberace	ukončené	neukončené	celkem
Downův syndrom	194	10	204
Edwardsův syndrom	41	1	42
Patauův syndrom	18	2	20
jiné trisomie a derivované chromosomy	6	5	11
marker chromosomy	4	4	8
triploidie a polyploidie	19	0	19
delece (částečné monosomie)	20	2	22
balancované translokace	4	54	58
inverze chromosomů	0	26	26
Turnerův syndrom	29	7	36
syndrom XXX	4	11	15
Klinefelterův syndrom	11	7	18
syndrom XYY	1	2	3
jiné gonosomální aberace	1	4	5
Celkem	352	135	487

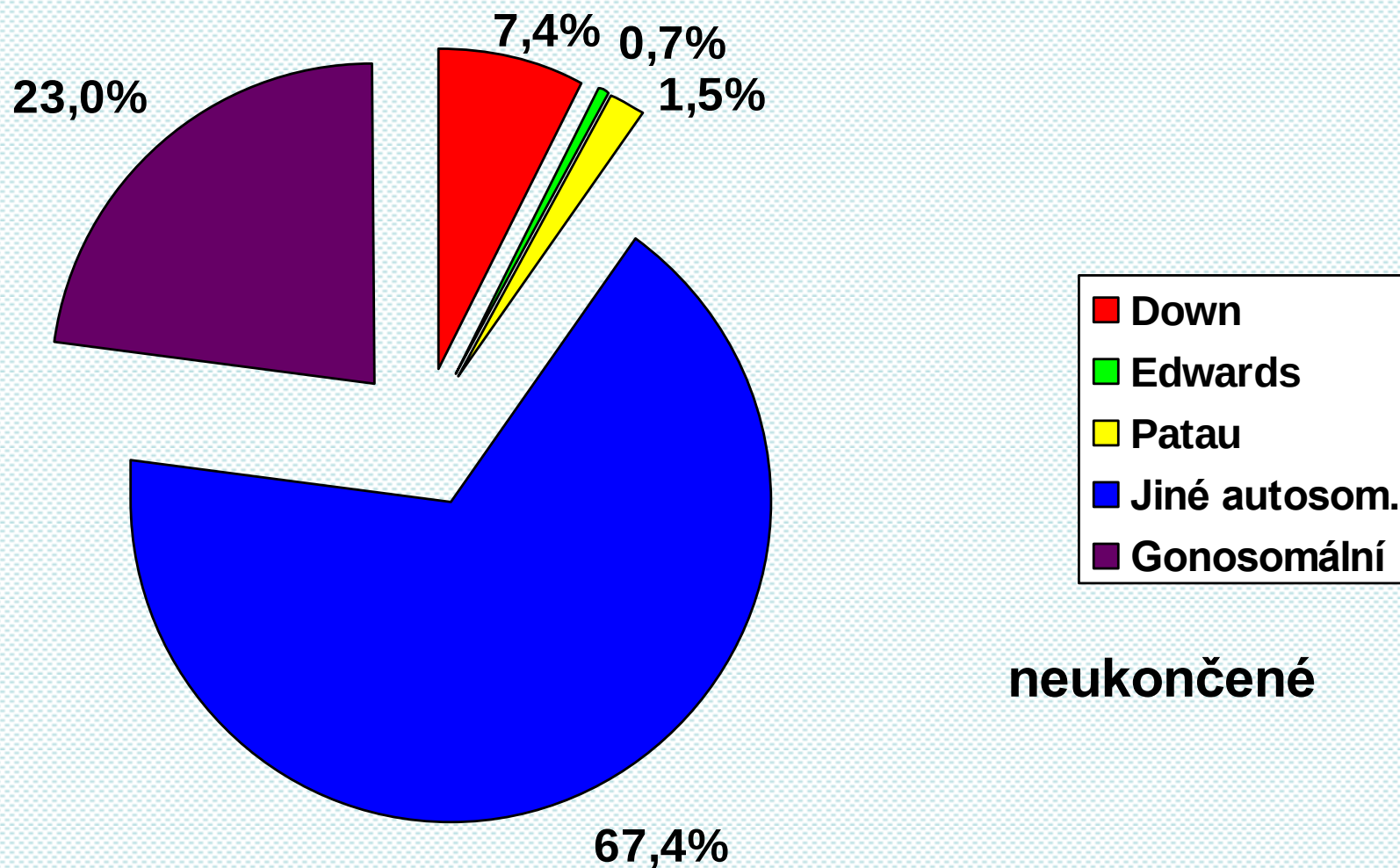
Prenatální diagnostika chromosomálních aberací v roce 2007



Prenatální diagnostika chromosomálních aberací v roce 2007

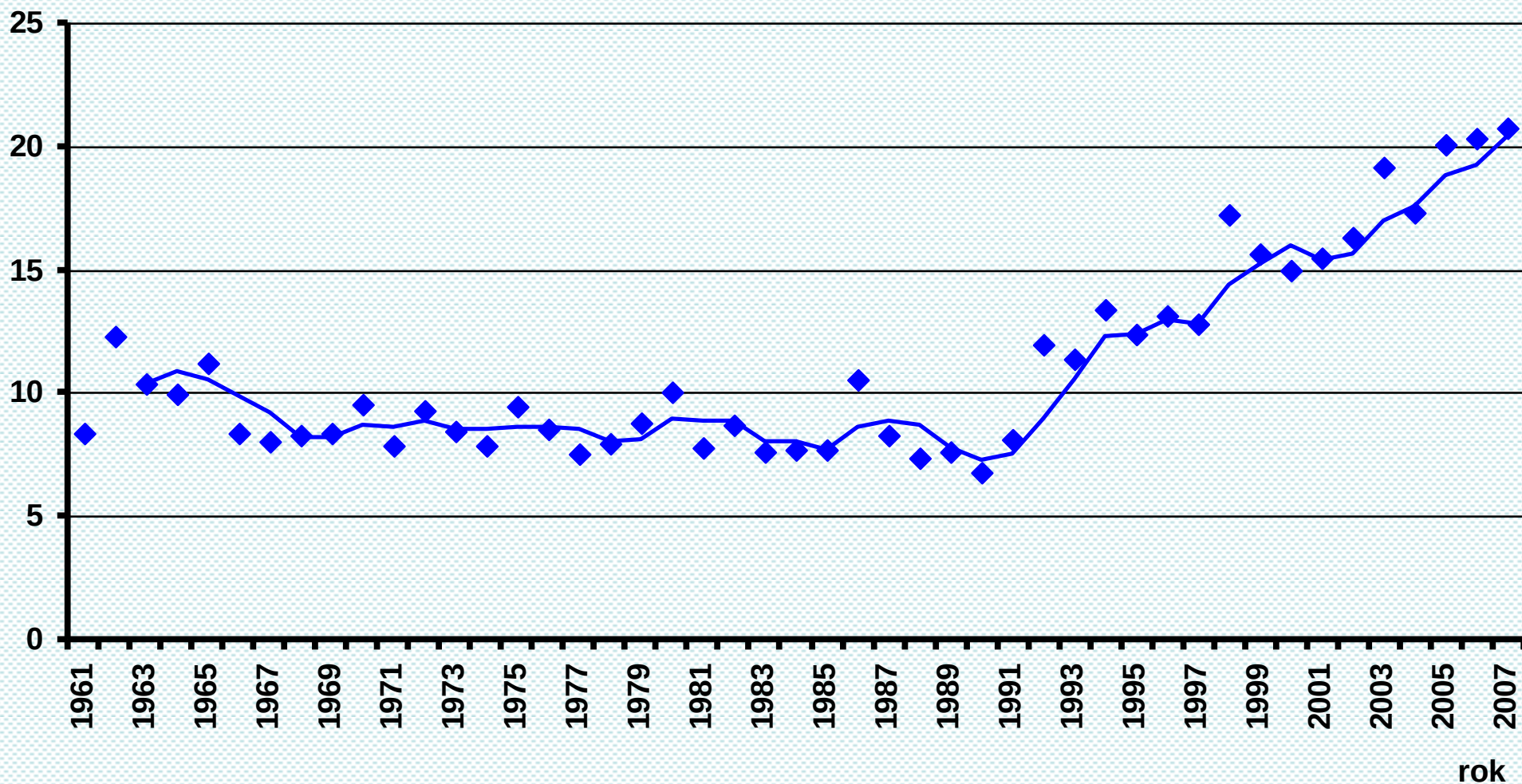


Prenatální diagnostika chromosomálních aberací v roce 2007



Celková incidence Downova syndromu v ČR 1961 - 2007

na 10 000 živě narozených

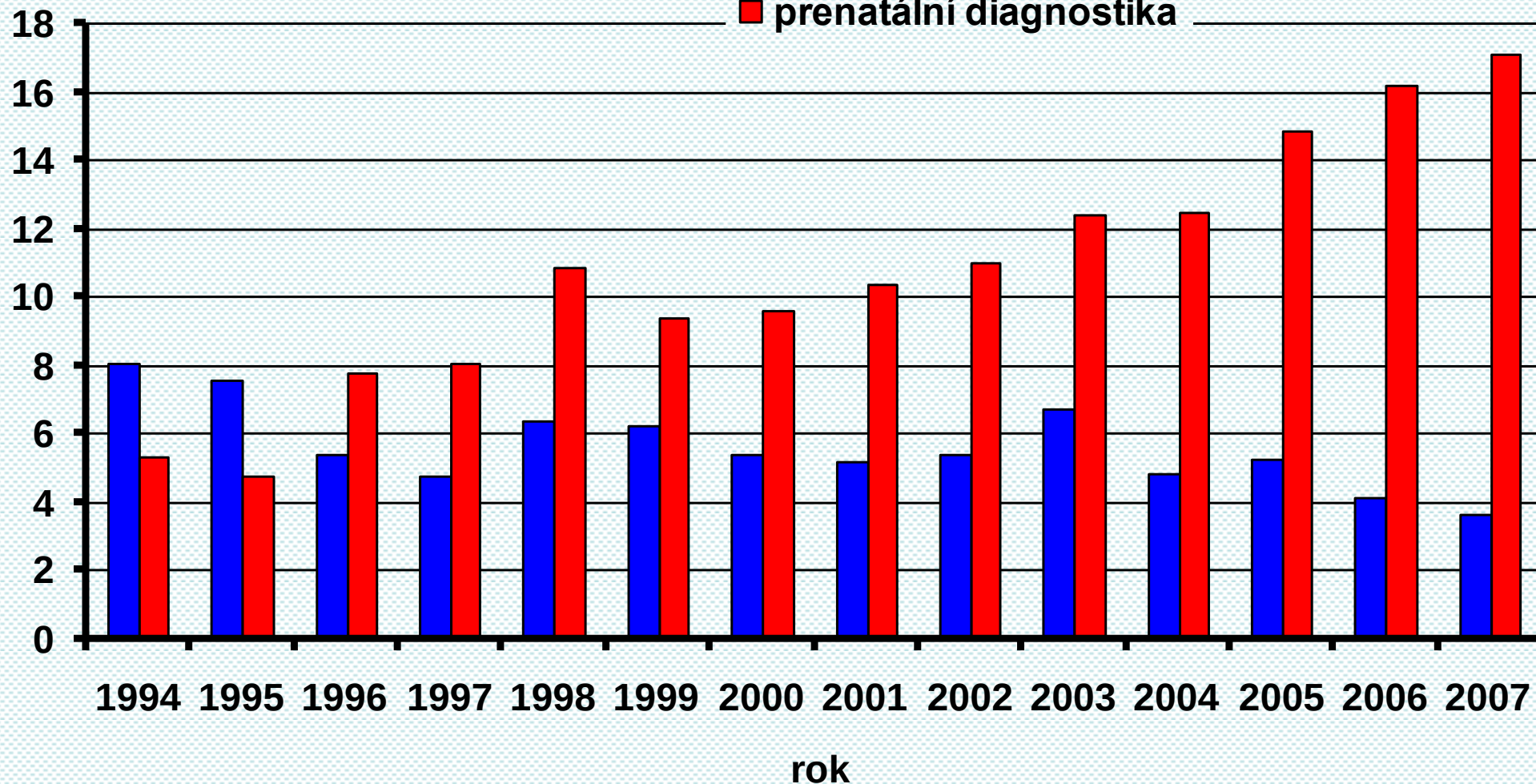


Incidence Downova syndromu v ČR 1994 - 2007

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

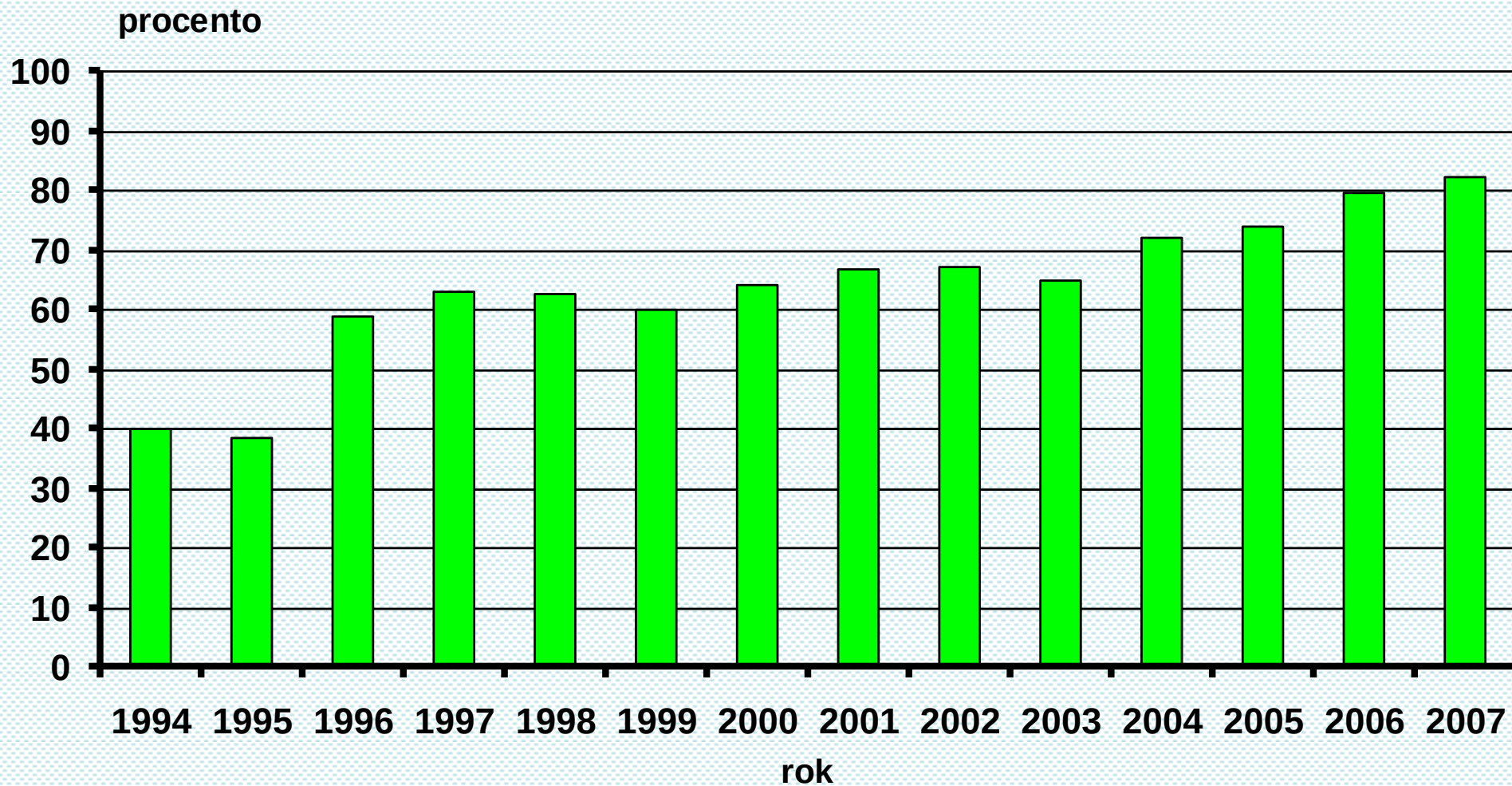




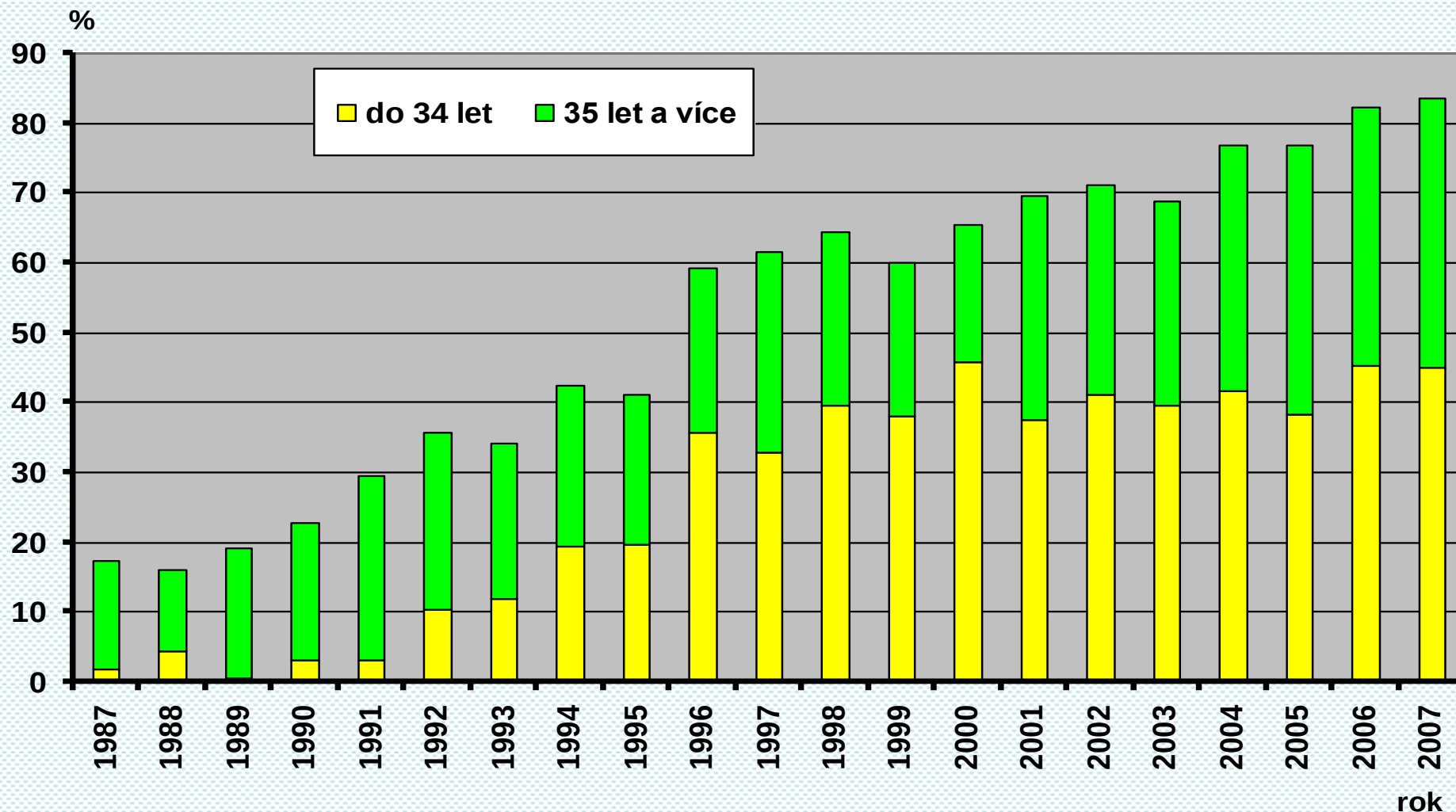
Incidence Downova syndromu u narozených – údaje ICBDSR, 2004

Programme	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	P
Canada Alberta	11.4	11.1	13.2	8.5	11.1	14.0	11.6	14.7	15.2	12.7	19.2	0.7	<0.01*
Czech Republic	7.5	7.7	7.3	5.5	5.1	6.7	6.6	5.4	5.5	5.4	6.4	5.5	<0.05**
Finland	13.2	12.8	12.9	10.3	10.1	1.3	10.0	11.8	14.2	14.2	12.3	12.3	ns
France Central East	11.0	10.4	8.9	9.5	9.0	6.8	4.9	5.8	5.9	5.5	4.9	5.9	<0.0001**
France Paris	10.6	9.2	7.1	9.7	7.8	10.5	5.2	7.9	7.8	6.2	4.7	5.3	<0.01**
France Strasbourg	16.8	17.9	24.0	17.4	28.0	2.2	4.3	5.6	2.2	3.0	5.2	8.2	<0.01**
Germany Saxony Anhalt	5.8	6.3	7.4	7.9	8.3	13.7	6.1	6.4	8.3	9.1	5.3	9.2	ns
Israel IBDSP	5.1	5.0	6.3	4.9	9.1	3.3	6.0	5.7	6.2	4.8	6.5	6.7	ns
Italy BDRCam	19.9	7.6	10.0	9.2	6.7	8.7	6.3	3.0	6.8	5.4	5.2	4,8	<0.005**
Italy IMER	9.0	9.3	10.2	8.0	7.3	9.4	9.6	6.5	6.3	6.2	8.1	5.7	<0.05**
Italy Tuscany	11.8	9.8	11.4	6.9	7.3	6.3	6.1	4.9	5.7	3.8	4.0	4.1	<0.0001**
Northern Netherlands	9.9	5.7	9.4	13.7	11.9	10.0	8.4	6.4	9.3	13.3	6.0	9.4	ns
Sweden	12.3	15.3	12.3	13.7	12.4	11.9	14.0	11.0	14.6	13.3	15.5	10.6	ns
USA Atlanta	12.0	13.8	10.9	12.0	10.5	11.5	12.0	11.1	13-3	0.5	13.0	13.0	ns

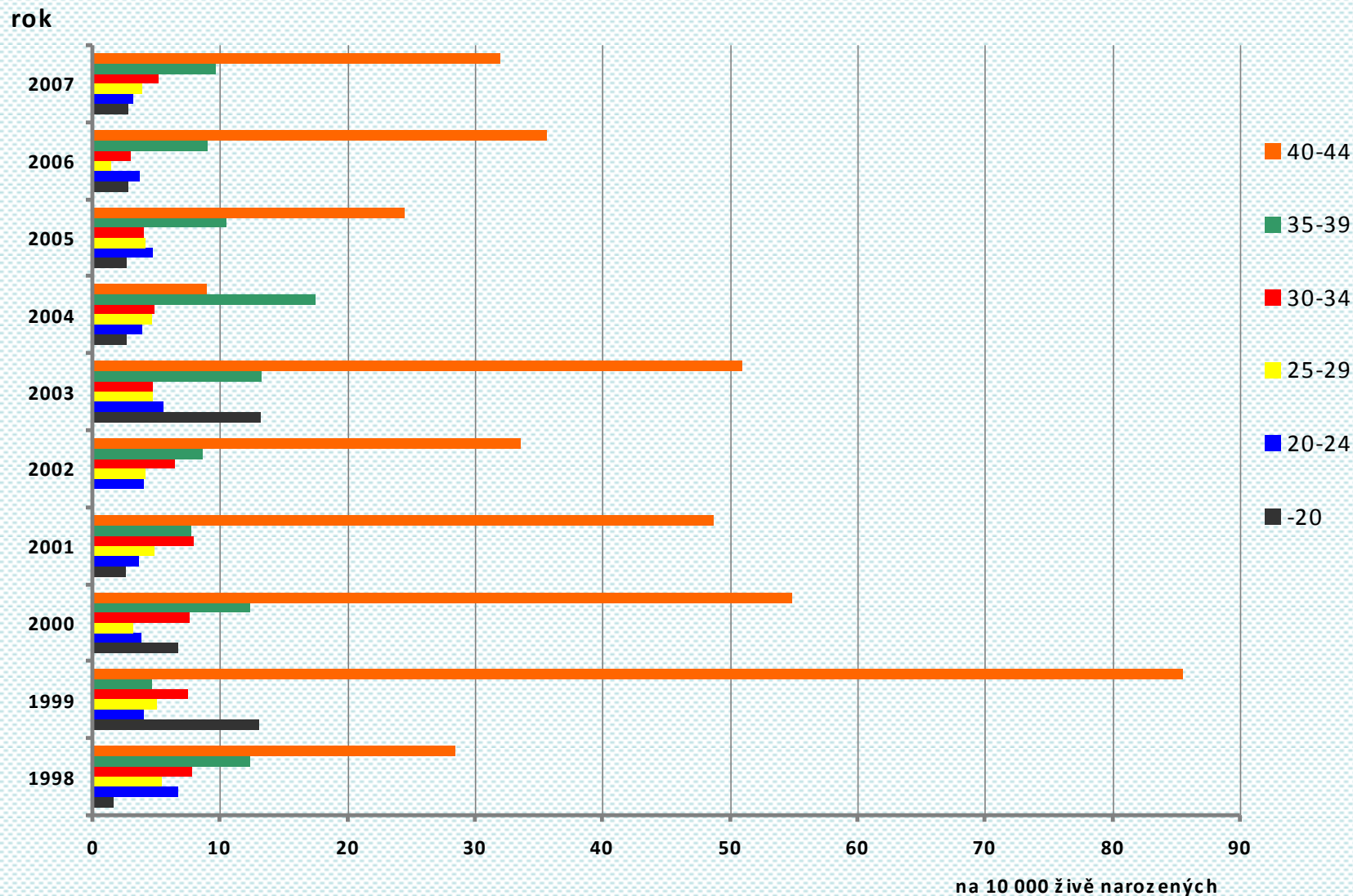
Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR: 1994 - 2007



Downův syndrom – rozdělení záchytu podle věku matky

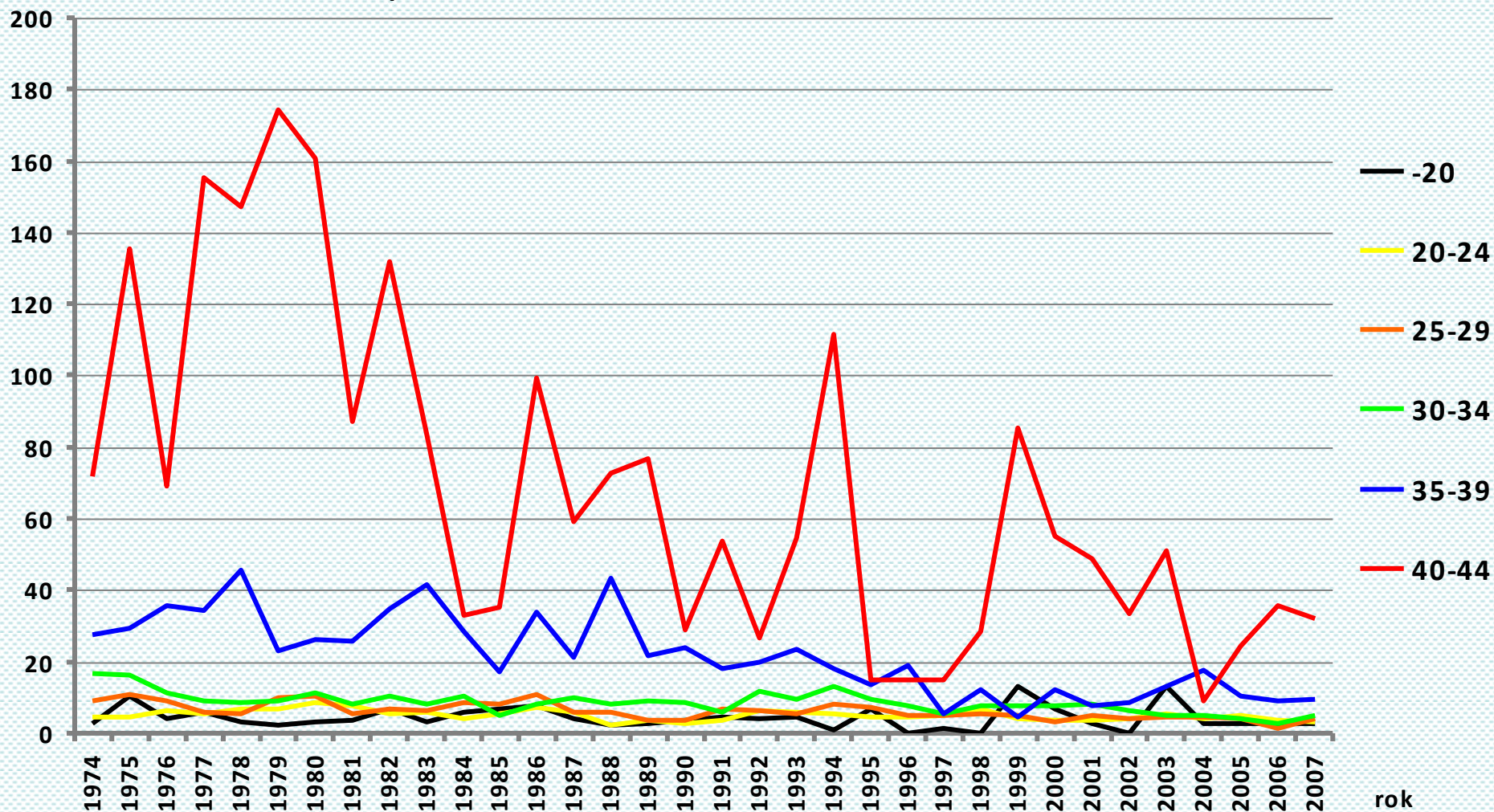


Incidence Downova syndromu u narozených v ČR 1998 – 2007 podle věku matky

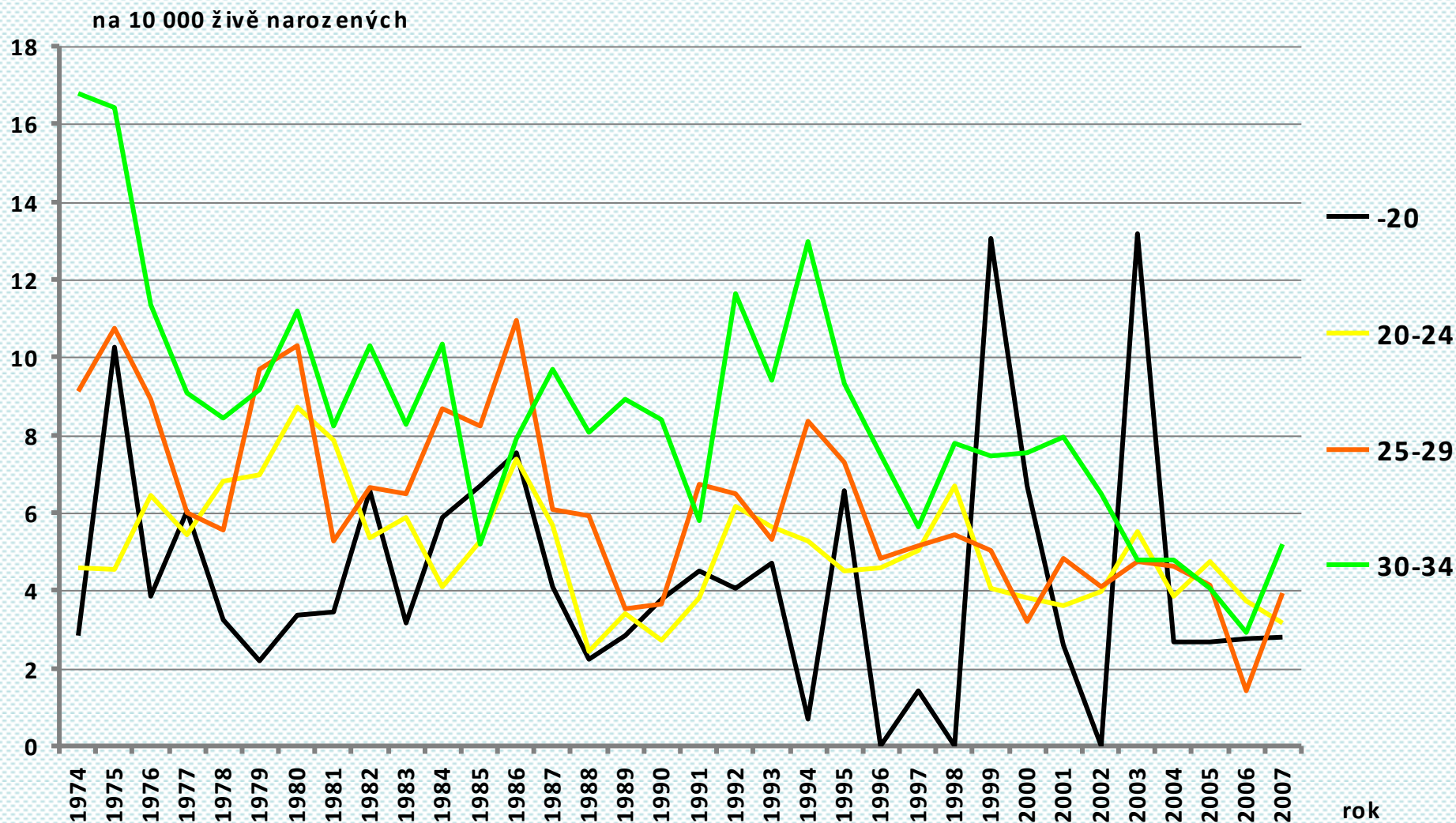


Incidence Downova syndromu v ČR 1974 – 2007 podle věku matky

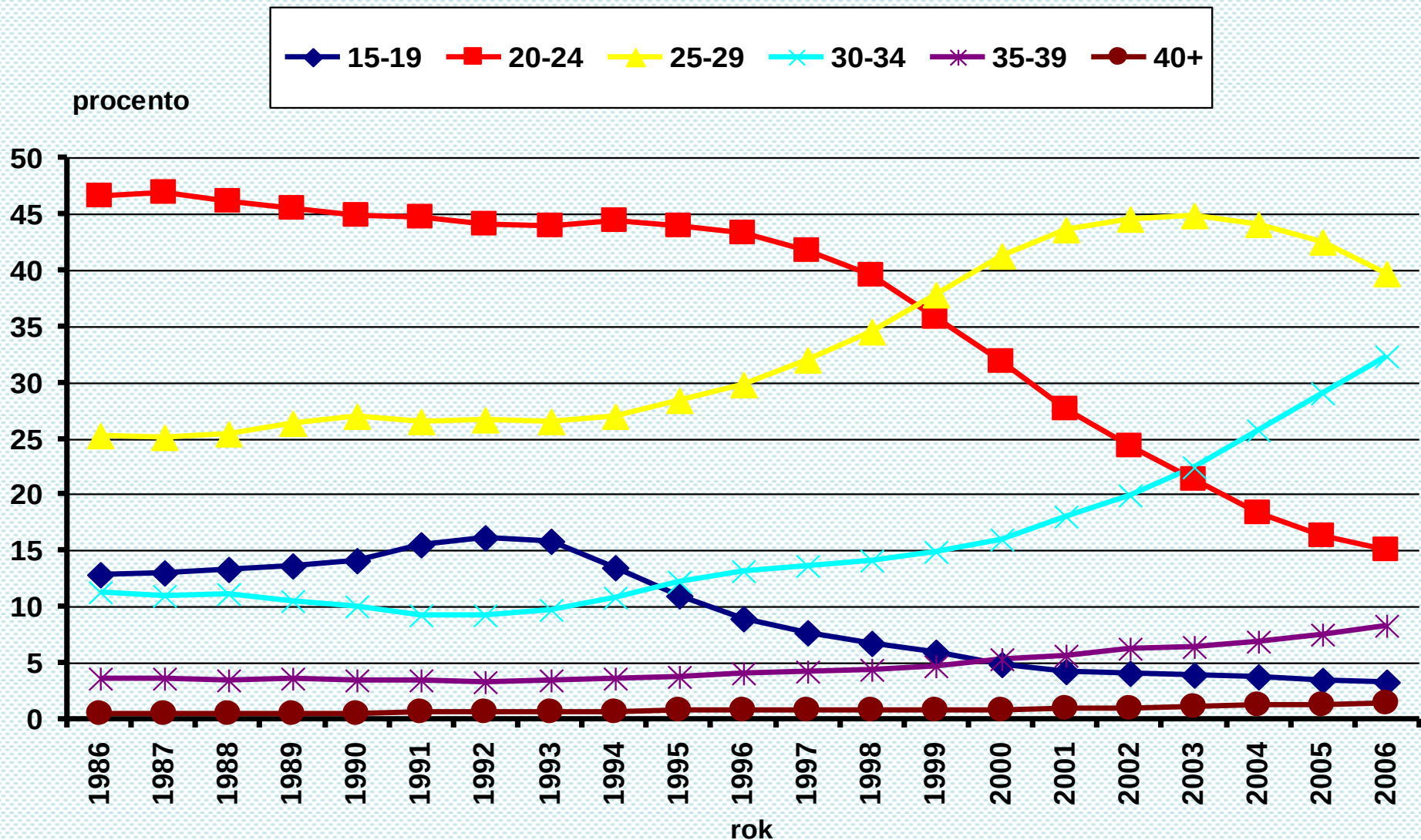
na 10 000 živě narozených



Incidence Downova syndromu v ČR 1974 – 2007 podle věku matky



Věkové rozložení rodičích žen v ČR: 1986 - 2006

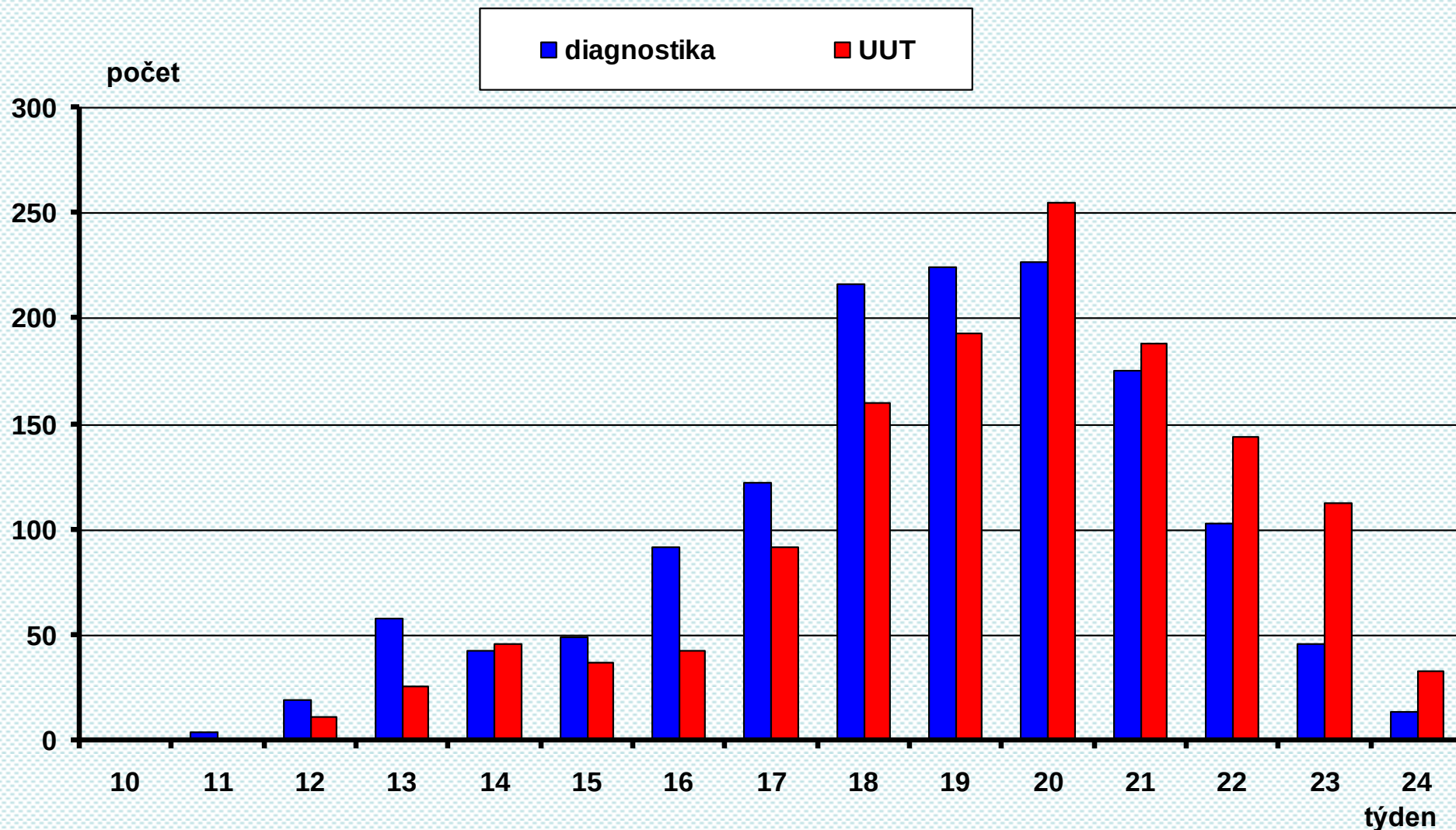




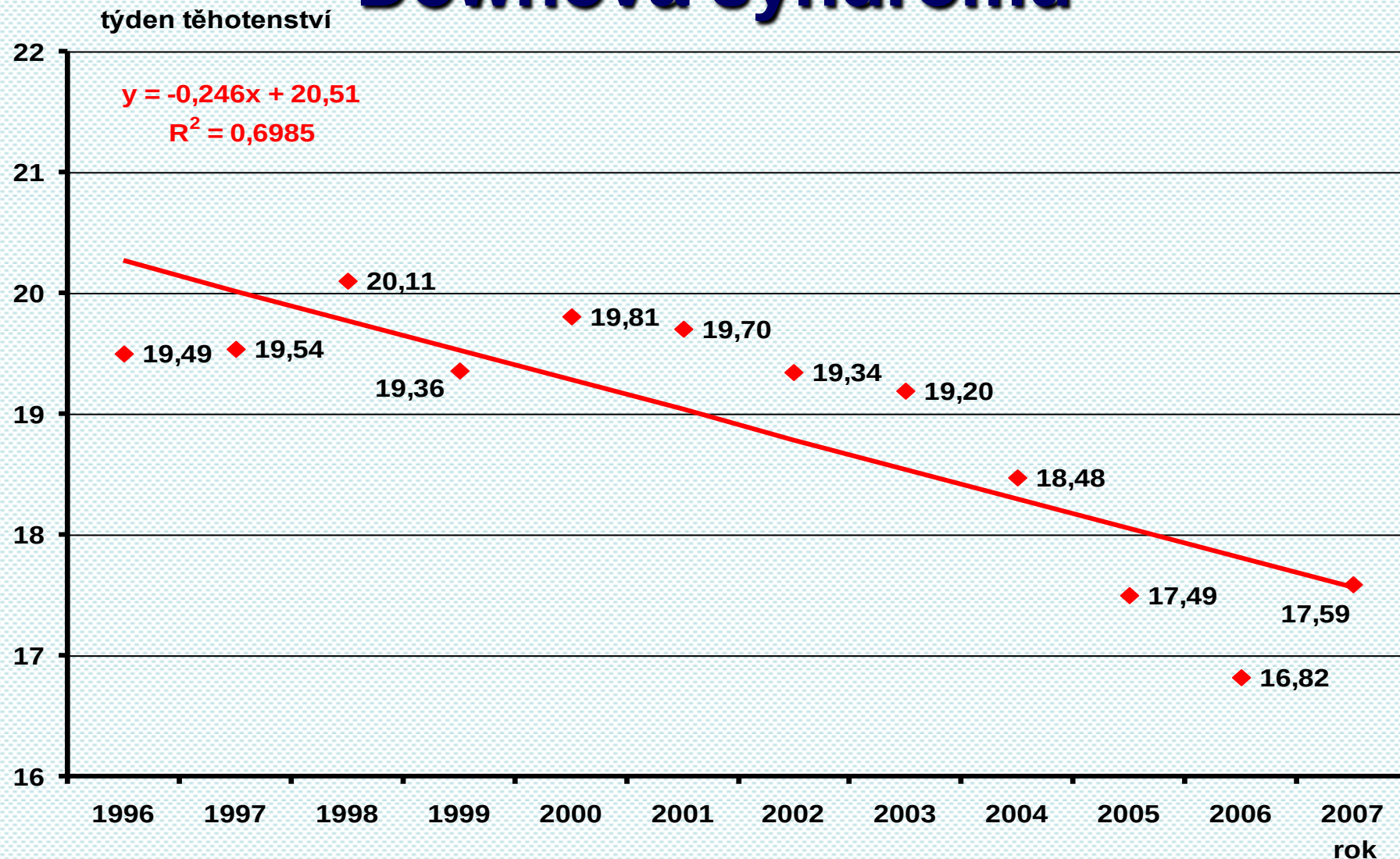
Rozložení podle věku a použité metody invazivní diagnostiky Downova syndromu – údaje ICBDSR, 2004

Monitoring Program	<35				35-39				>39				Tot			
	CVS	AC	CC	UK	CVS	AC	CC	UK	CVS	AC	CC	UK	CVS	AC	CC	UK
Australia: Victoria	10	10	0	1	26	19	0	0	30	17	0	2	66	46	0	3
Canada: Alberta	0	5	0	0	0	5	0	0	0	3	0	1	0	13	0	1
Czech Republic	2	64	0	0	1	36	0	0	1	18	0	0	4	118	0	0
England and Wales	52	70	nr	nr	77	79	nr	nr	53	39	nr	nr	182	188	30	19
Finland	12	20	0	0	16	17	0	1	16	10	0	0	44	47	0	1
France: CentralEast	5	40	0	8	15	58	0	4	6	32	0	7	26	134	0	20
France: Paris	14	35	0	0	11	29	0	0	13	38	0	1	38	102	0	1
France: Strasbourg	5	4	0	0	6	7	0	0	2	2	0	0	13	13	0	0
Germany: Saxony-Anhalt	0	5	0	0	0	4	0	0	0	5	0	0	0	14	0	0
Israel: IBDSP	0	8	0	0	0	5	0	0	0	1	0	0	0	14	0	0
Italy: BDRCam	0	15	0	0	0	26	0	0	0	18	0	0	2*	59	0	0
Italy: IMER	1	9	0	0	6	15	0	0	3	6	0	1	10	30	0	1
Italy: North-East	1	4	0	1	3	9	0	4	3	4	0	7	7	17	0	12
Italy: Tuscany	3	3	0	0	1	21	0	0	4	12	0	0	8	36	0	0
Northern Netherlands.	1	2	0	0	2	1	0	1	1	3	0	0	4	6	0	1
Sweden	6	30	0	1	12	50	0	2	5	32	0	0	23	112	0	3
USA: Atlanta	1	3	0	0	2	7	0	0	1	2	0	0	4	12	0	0
USA: Utah UBDN	0	1	0	0	0	2	0	0	0	2	0	0	0	5	0	0
Wales: CARIS	1	12	0	0	4	9	0	0	3	7	0	0	8	28	0	0
Total	104	340	0	11	182	399	0	12	141	251	0	19	439	994	30	62

Týden těhotenství při diagnóze a UUT v případě Downova syndromu



Týden těhotenství při diagnóze Downova syndromu





Týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu – údaje ICBDSR, 2004

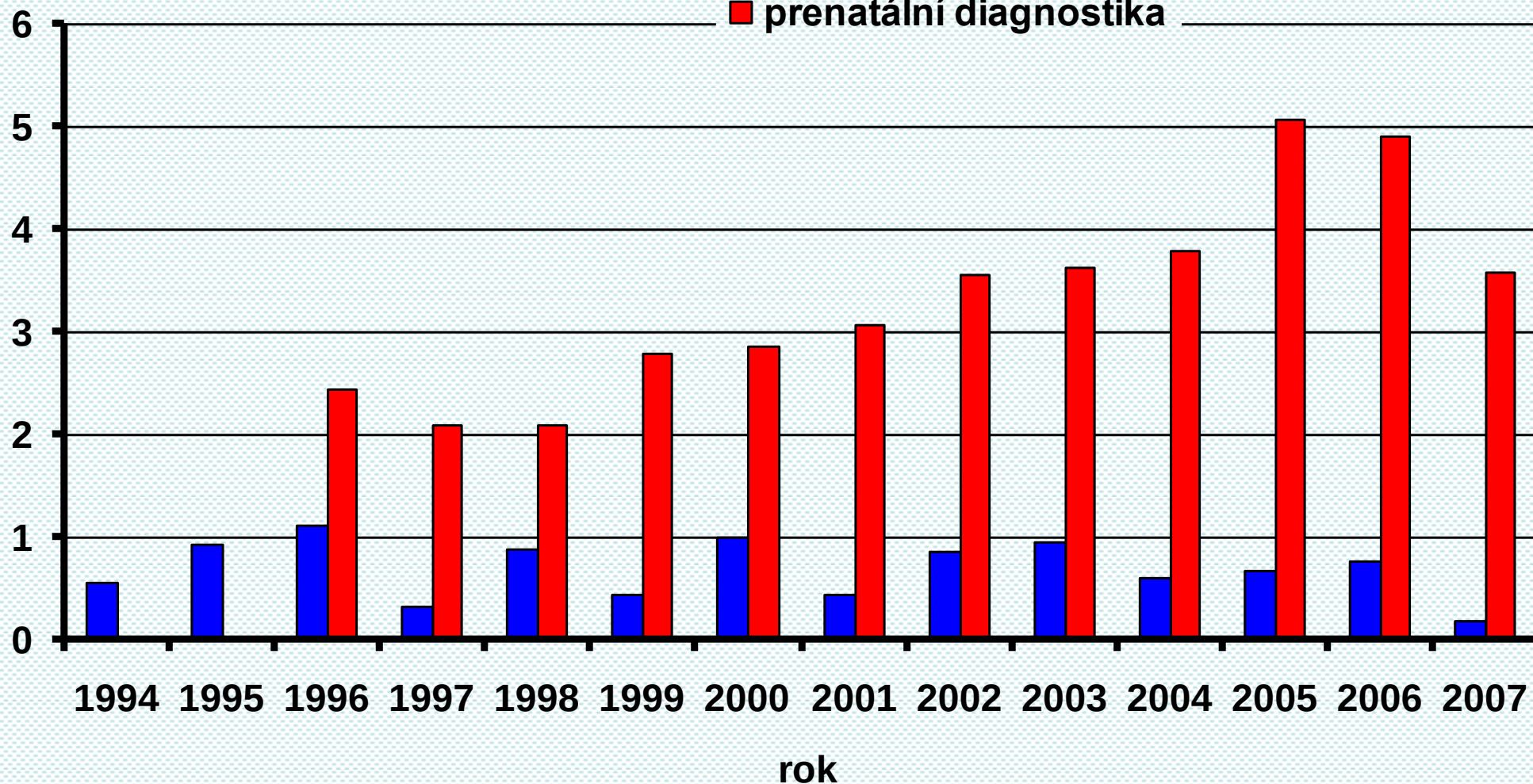
Monitoring Program	<=34			>=35		
	CVS	AC	Total	CVS	AC	Total
Australia: Victoria	13.2±0.8	17.3±1.3	15.4±2.4	13.3±1.7	16.9±1.7	14.9±2.5
Canada: Alberta	-	17.8±3.4		-	18.6±2.3	
Czech Republic	15.5±0.7	19.3±2.1	19.1±2.1	14.5±2.1	19.4±1.9	19.2±2.0
Finland	15.1±1.8	18.0±2.3	16.9±2.3	14.6±1.3	18.0±1.3	16.1±2.2
France: Central East	14.4±0.9	22.0±5.1	20.8±5.5	14.5±1.8	19.7±3.0	18.6±3.5
France: Paris	13.5±0.7	21.0±4.7	18.9±5.6	14.4±1.8	21.3±4.8	19.5±5.2
France: Strasbourg	16.2±3.4	23.2±2.5	19.3±4.7	14.6±1.7	22.7±5.4	18.9±5.7
Germany: Saxony-Anhalt	-	20.2±3.7		-	17.9±2.2	
Israel: IBDSP	-	22.8±1.3		-	21.5±1.4	
Italy: BDRCam	-	21.1±2.1		-	20.4±2.3	
Italy: IMER	13.0±0.0	20.7±1.0	19.6±3.1	14.0±0.9	21.4±1.3	19.2±3.7
Italy: North-East	15.0±0.0	18.8±1.5	18.0±2.1	14.5 ±1.4	19.3±1.6	17.8±2.7
Italy: Tuscany	13.0±1.4	16.0±2.7	14.8±2.6	13.8±4.6	18.9±1.1	18.2±2.6
Northern Netherlands	15.0±0.0	18.0±1.4	17.0±2.0	14.0±2.0	18.3 ±1.0	16.4±2.6
Sweden	14.7±1.5	17.4±2.1	17.1±2.2	13.8±1.3	17.2±1.5	17.0±1.7
USA: Atlanta	21.0±0.0	23.0±0.0	22.0±1.4	19.7±5.5	20.0±3.6	19.8±4.2
USA: Utah UBDN	-	22.0±0.0		-	18.8±1.0	
Wales: CARIS	13.0±0	18.7±3.1	18.2±3.1	14.0±1.3	18.5±2.2	17.1±2.9

Incidence Edwardsova syndromu v ČR 1994 - 2007

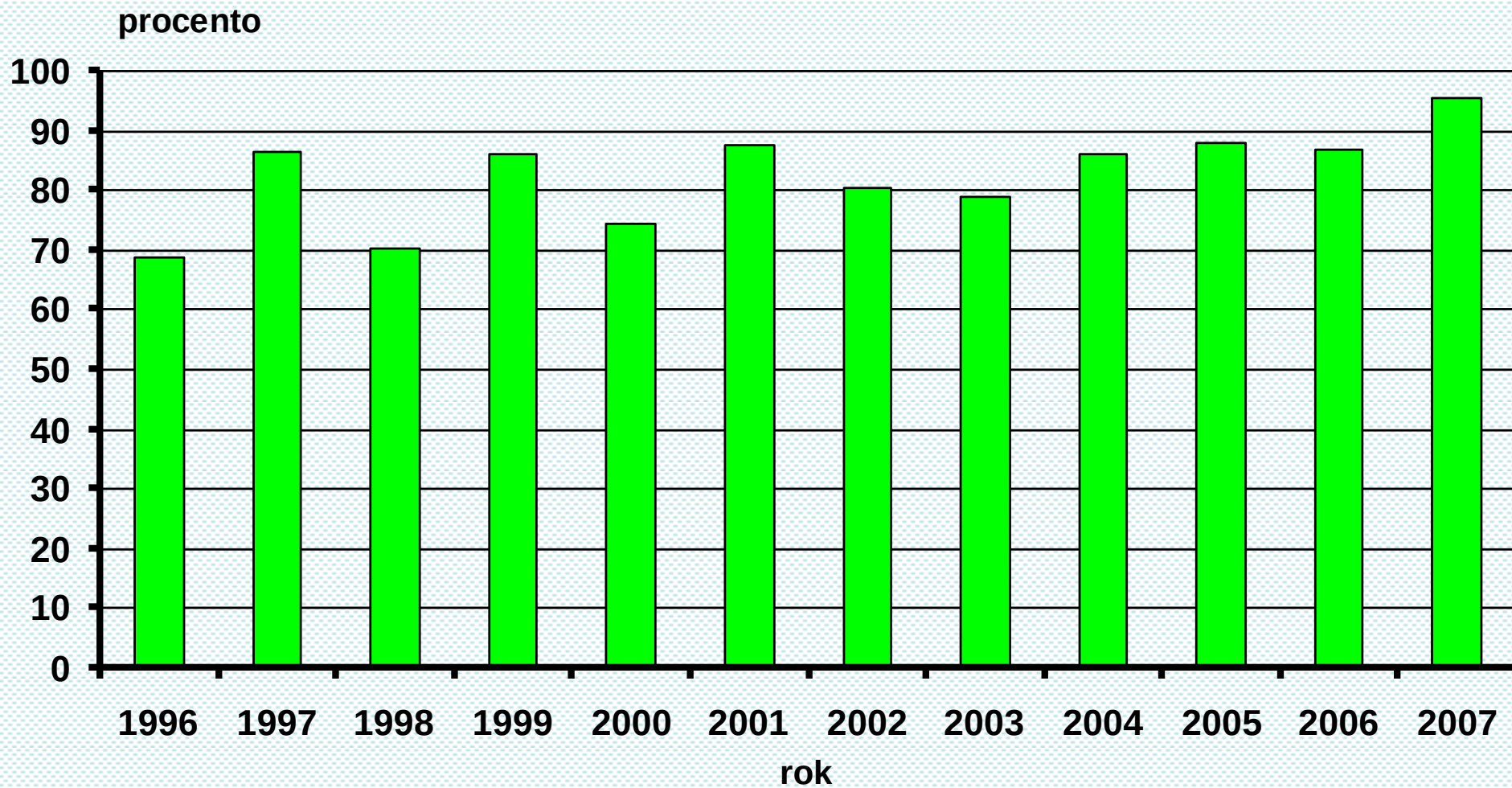
na 10 000 živě narozených

■ narození

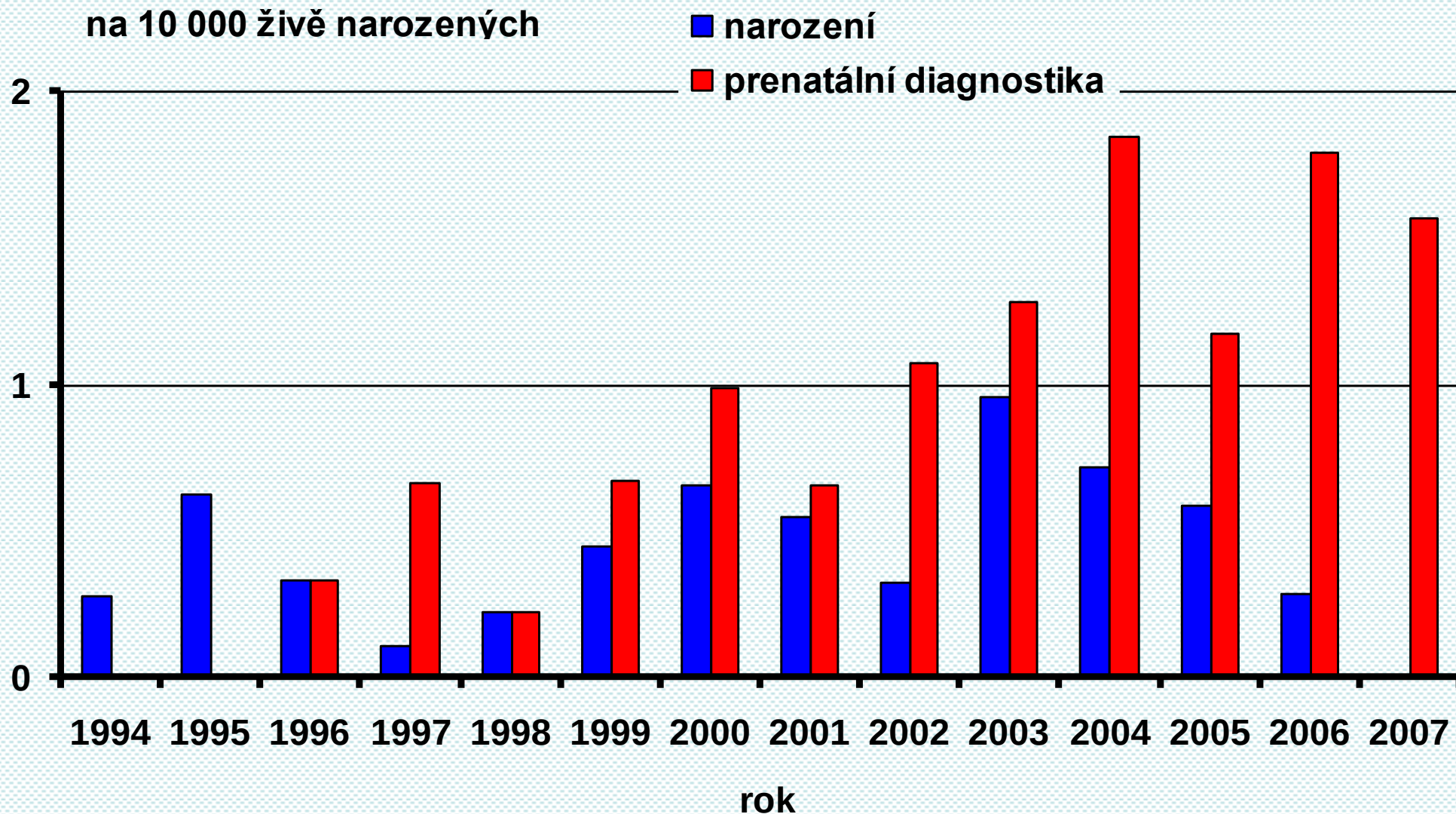
■ prenatální diagnostika



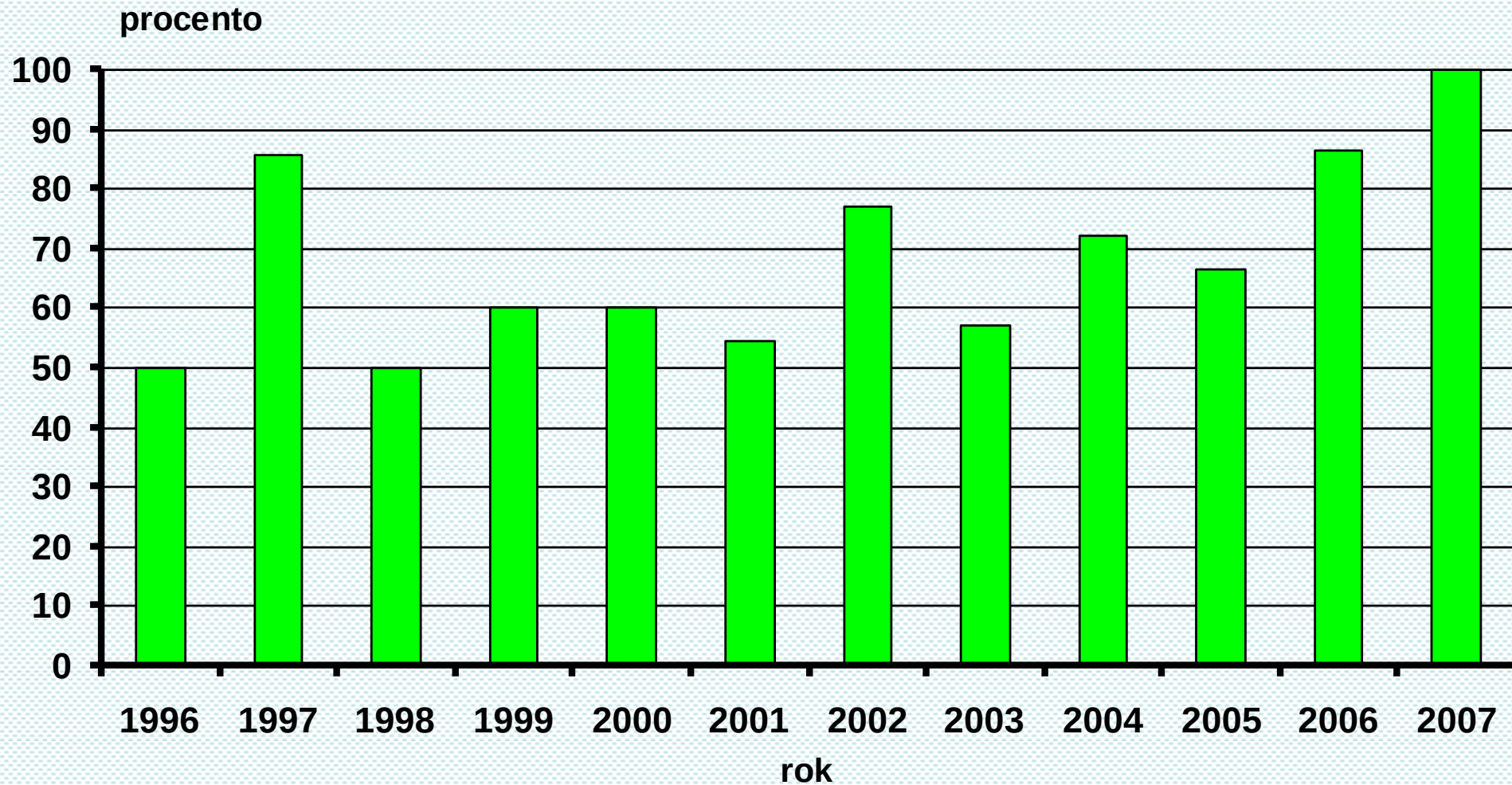
Prenatální diagnostika Edwardsova syndromu v ČR: 1996 - 2007



Incidence Patauova syndromu v ČR 1994 - 2007



Prenatální diagnostika Patauova syndromu v ČR: 1996 - 2007



***Poděkování autorů všem
spolupracovníkům za poskytnutí dat
o vrozených vadách a jejich
prenatální diagnostice.***

Děkuji za pozornost



**<http://www.vrozene-vady.cz>
E:registrvvv@vrozene-vady.cz**