

50 let prenatální diagnostiky Downova syndromu v Česku

**V. Gregor, + J. Kučera, A. Šípek,
A. Šípek, jr.**



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

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**

Doc. MUDr. Milan Macek, CSc.

*** 7. 7. 1932**



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)+**

Sekundární prevence Downova syndromu v ČSR 1975 - 1980

- M. 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

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



Vznik registrů

1962 – Maďarsko

1963 – Finsko

1964 – ČSSR (neoficiálně již od 1961)

1966 – Kanada (Britská Kolumbie již od r. 1952), Izrael

1967 – Atlanta (USA), Norsko, JAR

1968 – Dánsko

1970 – Severní Irsko (oblast Belfastu již od roku 1957)

Historie

- 1961 – neoficiální registrace vrozeých vad (VV) v ÚPMD v Praze**
- 1964 – oficiální registrace VV zjištěných do 28. dne života, v ÚZIS**
- 1975 – rozšíření spektra sledovaných vad z 36 na 60, zjištěných do jednoho roku věku**
- 1994 – hlášení všech typů VV u dětí mrtvě a živě narozených, zjištěných do 15 let věku**
- 1996 – součástí povinného hlášení jsou i údaje o prenatální diagnostice.**
- 2002 – Vyhlášen NRVV jako jeden z registrů NZIS.**

Současnost

- V roce 2016 došlo k významné změně v metodice NRVV
- Hlášení probíhá elektronicky
- Zrušen limit 15 let pro hlášení diagnózy
- Doplněny klasifikační systémy OMIM, ORPHA a SSIEM
- Doplněna řada nových proměnných, například právě k prenatální diagnostice



<http://www.uzis.cz/>



Současnost

IV. Společné údaje

Asistovaná reprodukce

0 - ne

V případě známého výsledku prenatalního screeningu uveďte

1 - pozitivní kombinovaný screening v I. trín

Prenatální diagnostika

1 - pozitivní

Provedená invazivní prenatalní diagnostika

Metoda

2 - odběr choriových kliců

Prenatální diagnostika invazivní

1 - ano

Vyšetření v rámci invazivní prenatalní diagnostiky

3 - QFPCR (kvantitativní fluorescenční polymerázová fetální reakce)

Důvod provedení invazivní prenatalní diagnostiky

1 - patologické screeningové vyšet

Důvod neprovedení invazivní prenatalní diagnostiky

Prenatální diagnostika neinvazivní

Postnatální diagnostika

Vyšetření v rámci postnatální diagnostiky

Onemocnění matky v těhotenství 1

Onemocnění matky v těhotenství 2

Lék v těhotenství 1

Lék v těhotenství 2

Lék v těhotenství 3

Užívání kyseliny listové

Pořadí gravidity

Pořadí parity

Počet předcházejících samostatných potratů

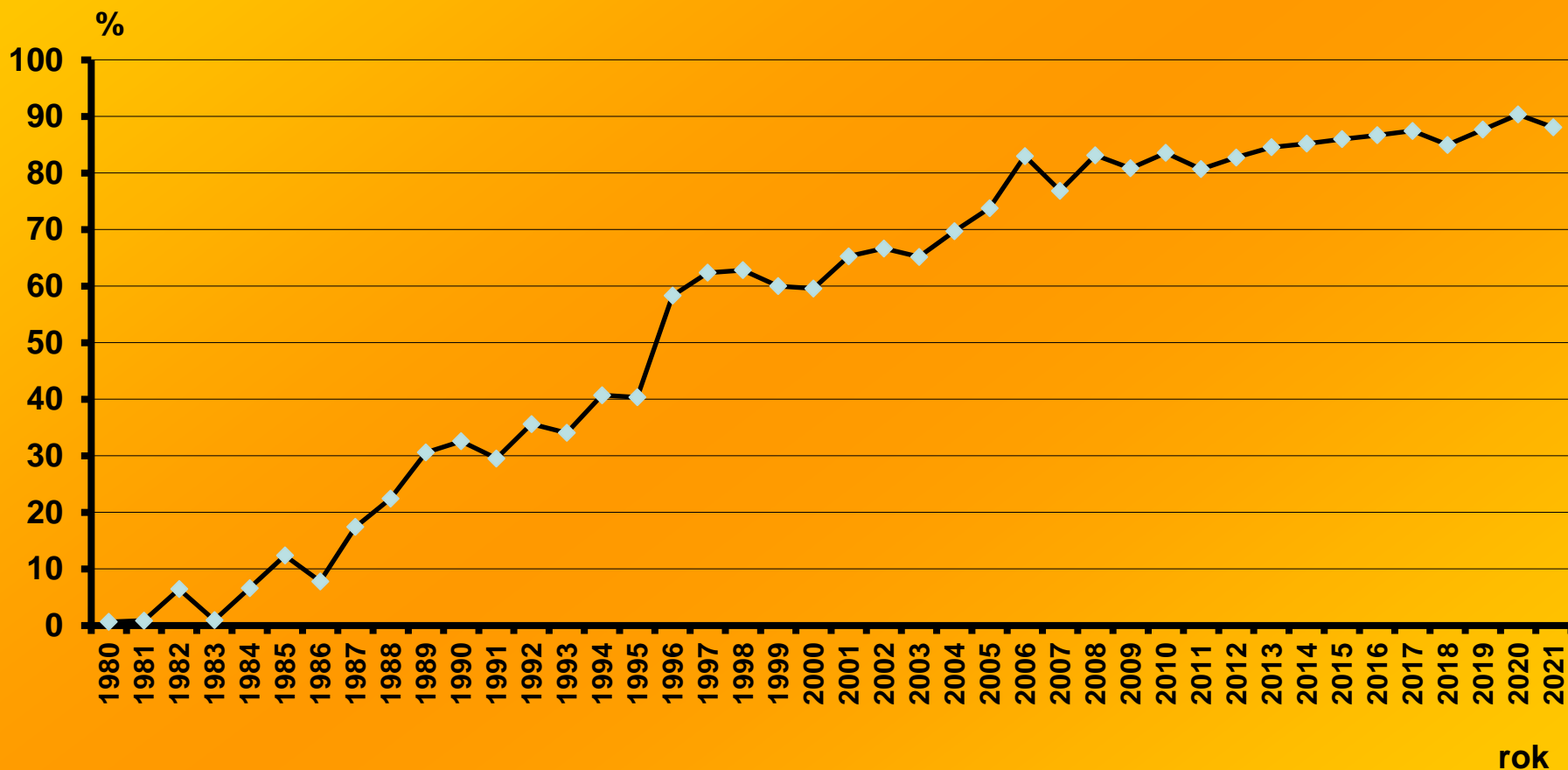
Počet předcházejících UPT

Dokončený týden těhotenství

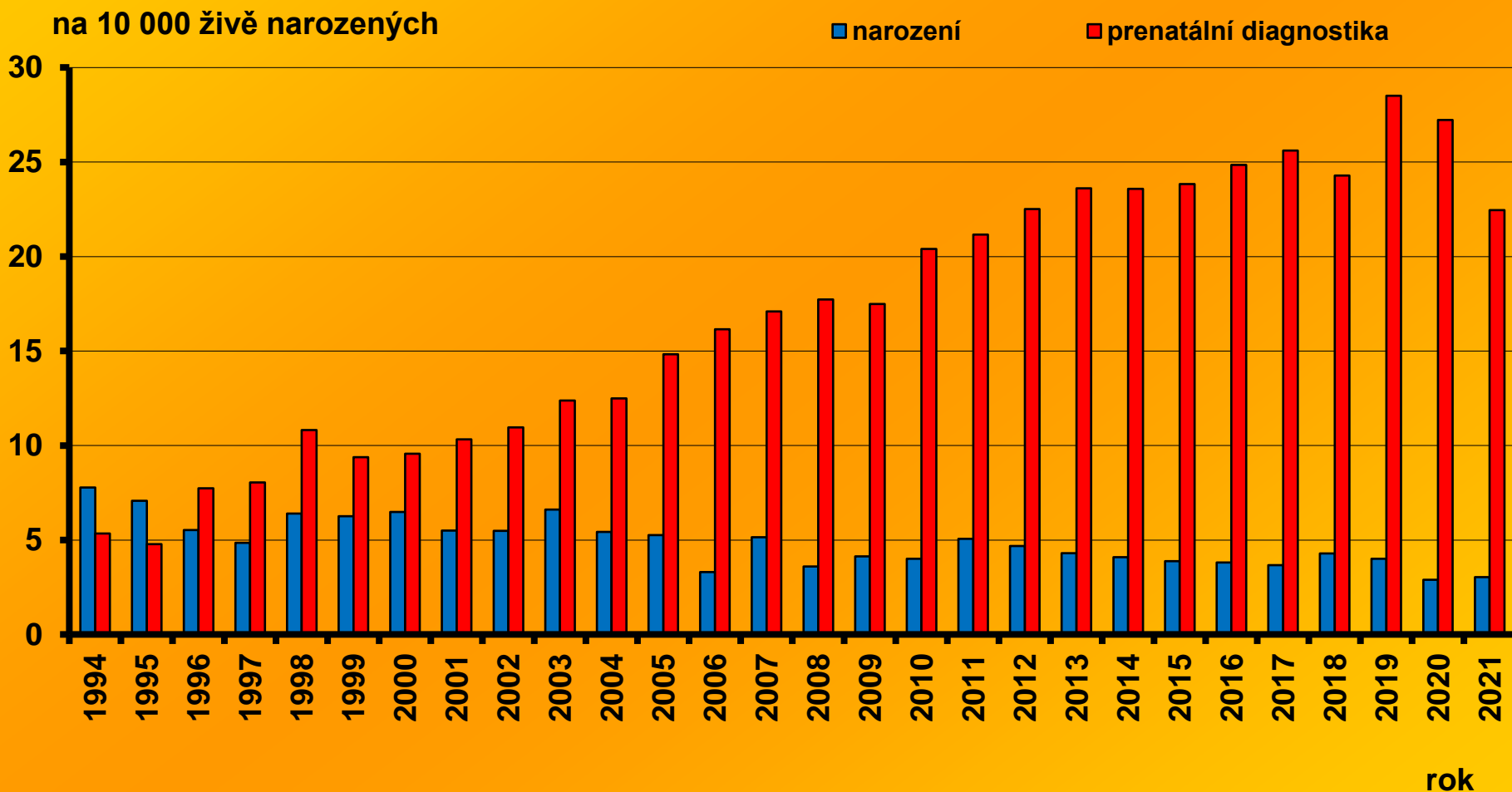
Četnost těhotenství

Dvojčata

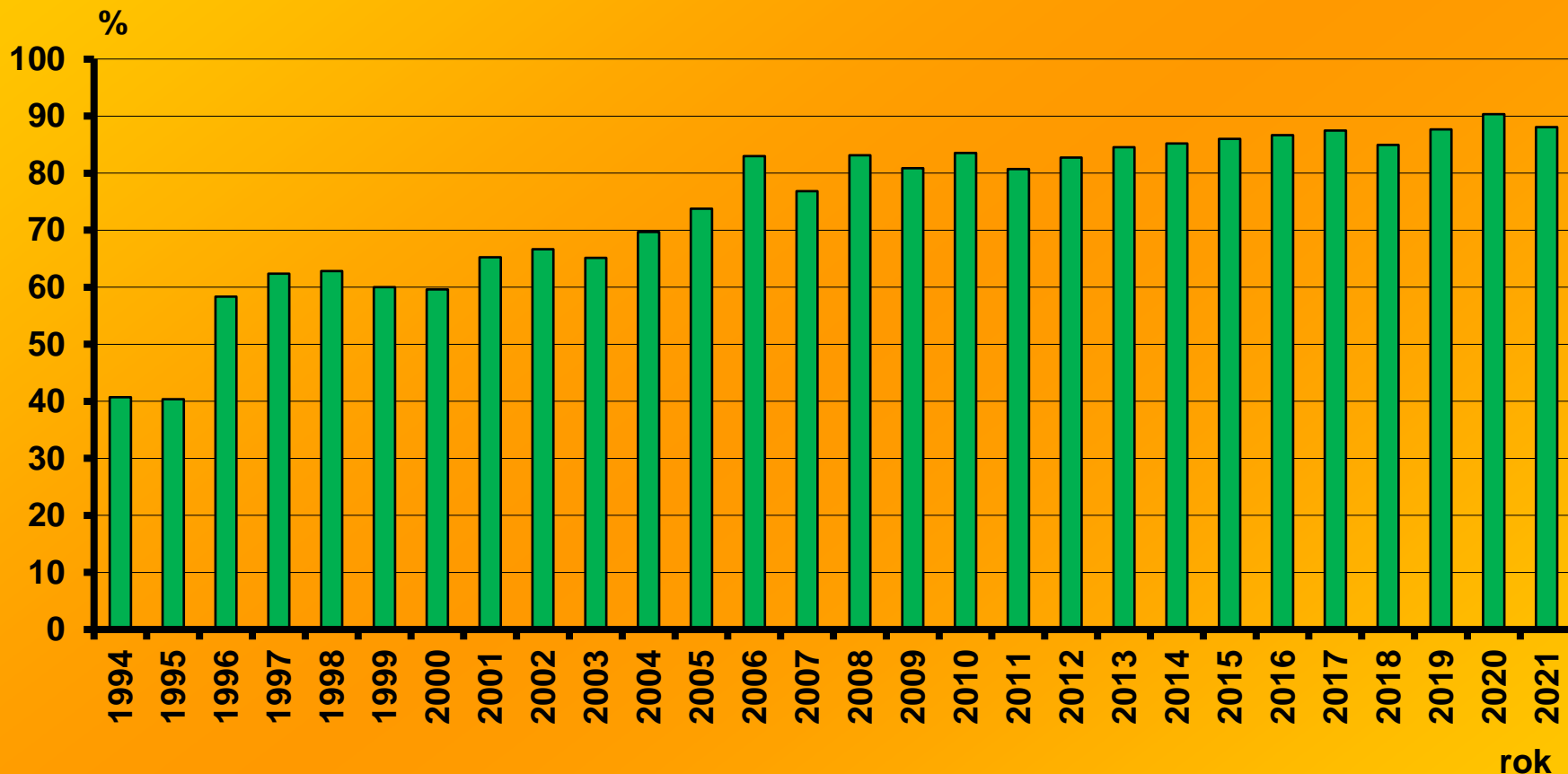
Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR, 1980 - 2021



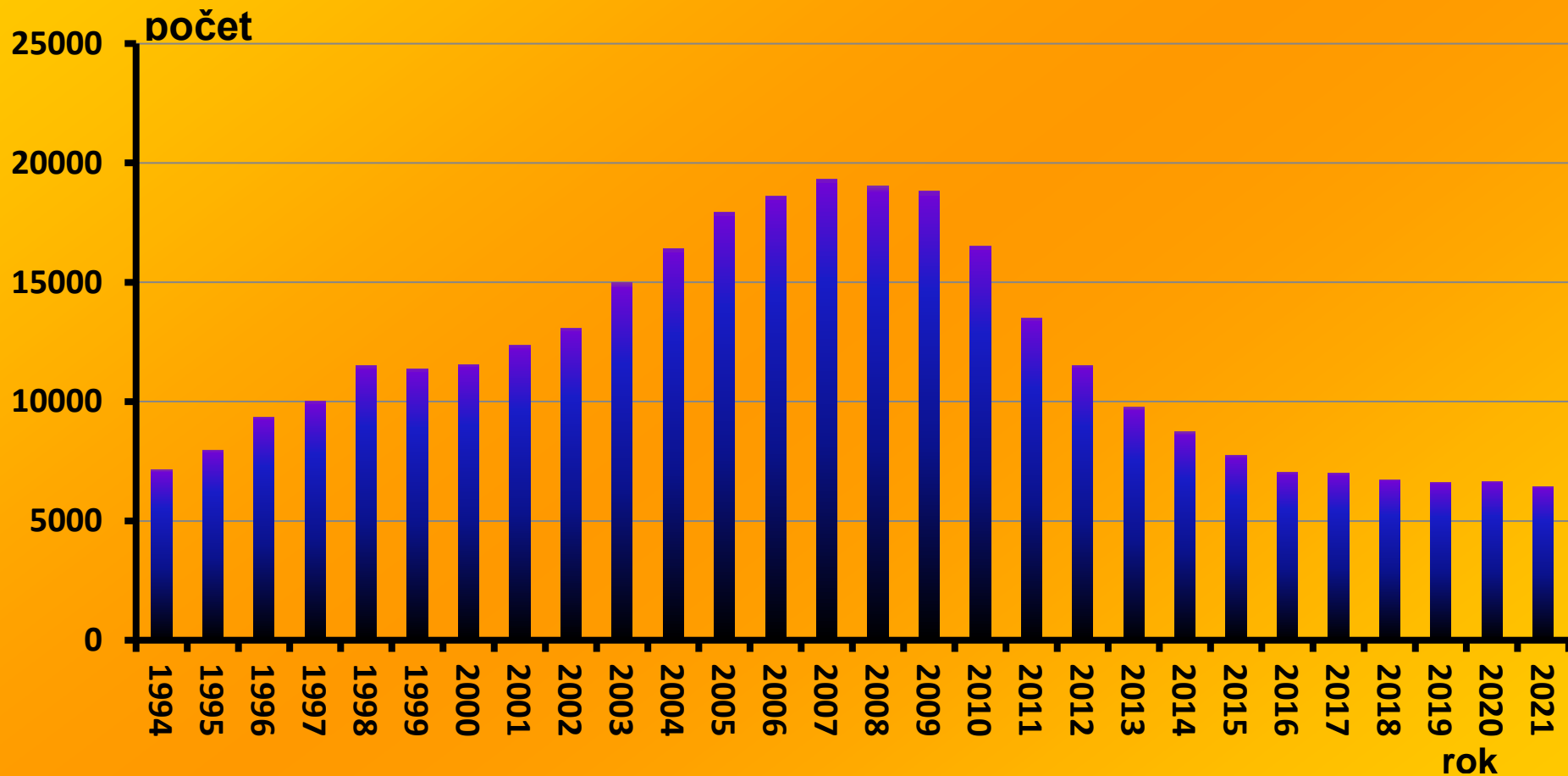
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2021



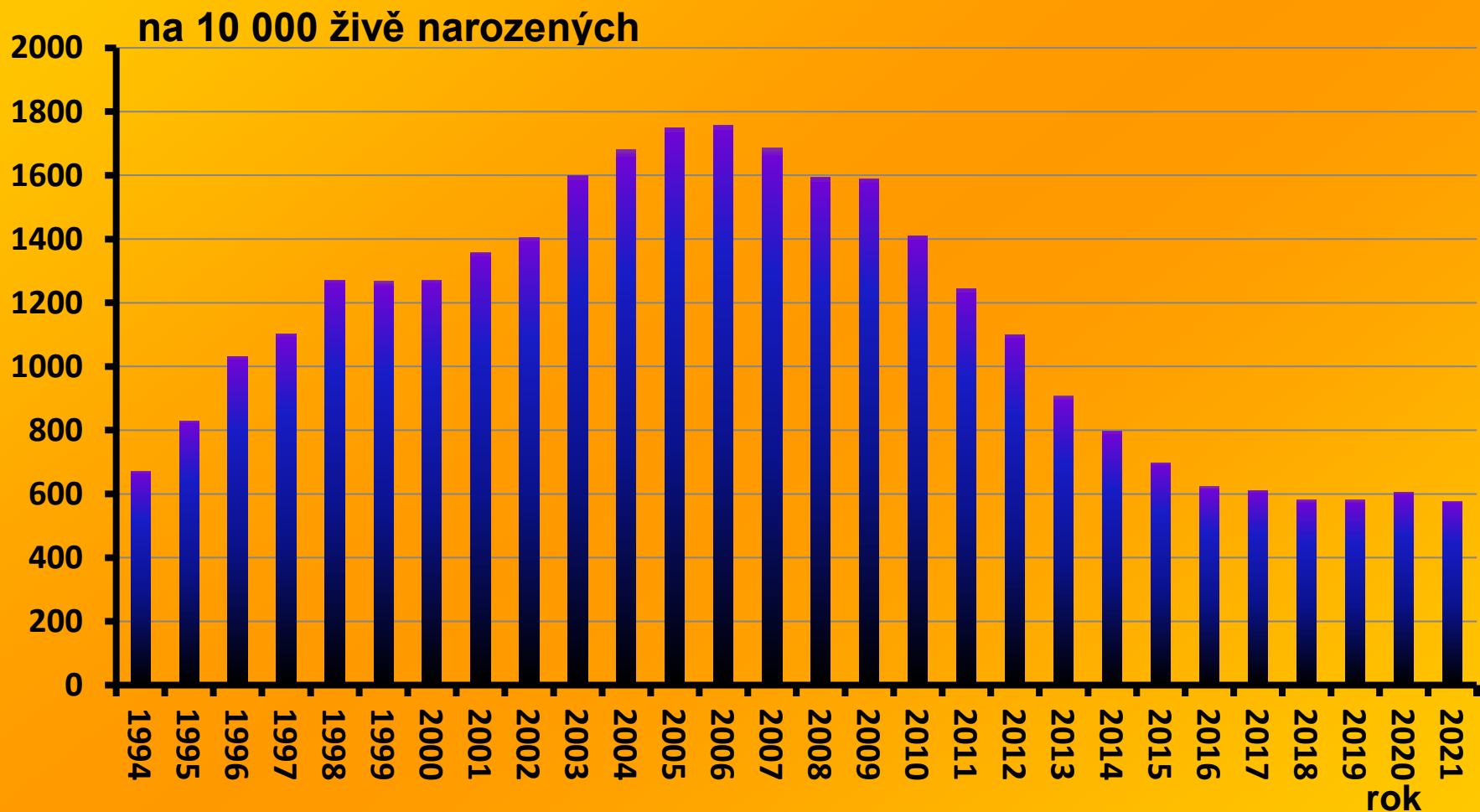
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2021, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



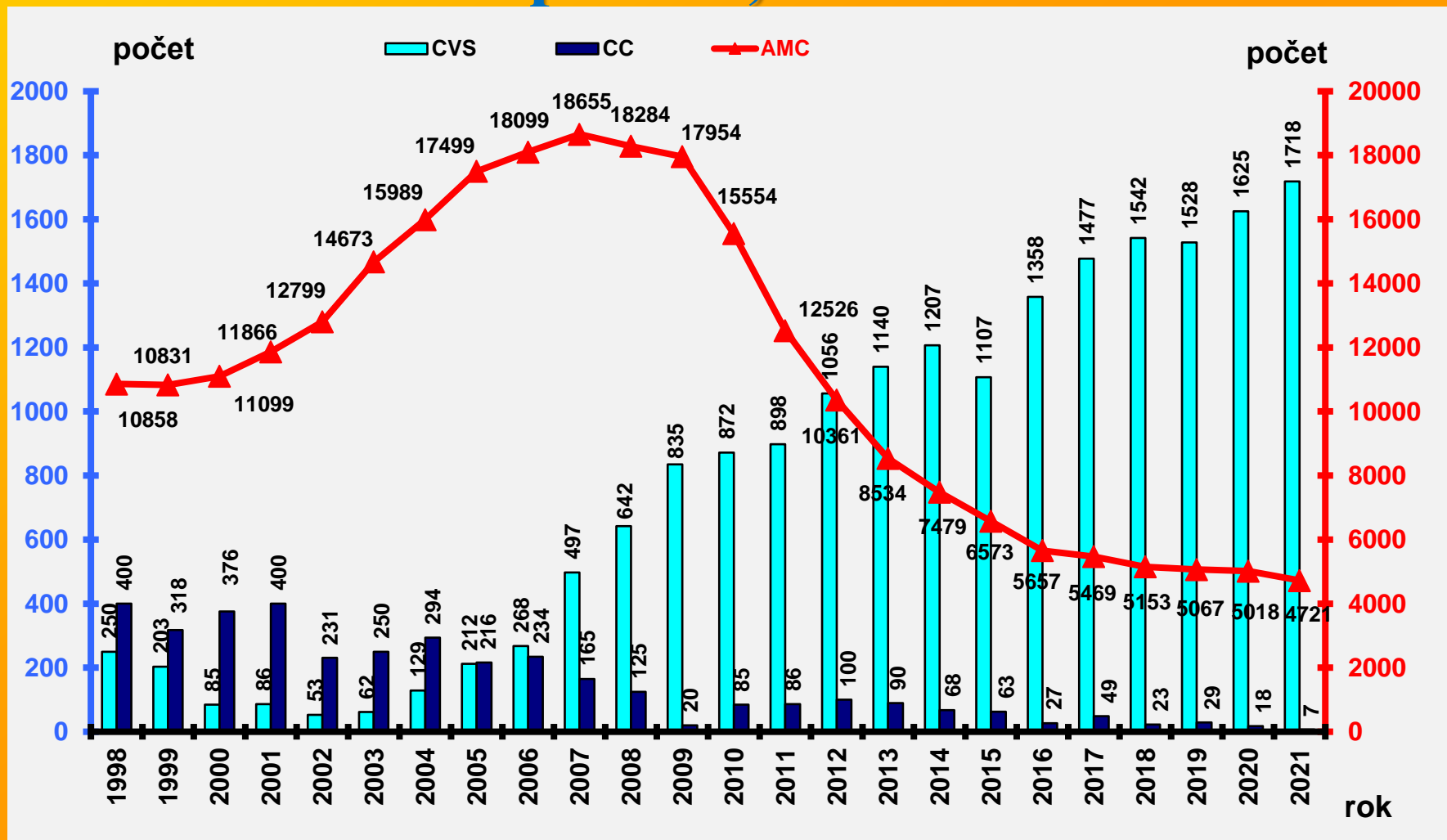
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 – 2021, absolutní počty



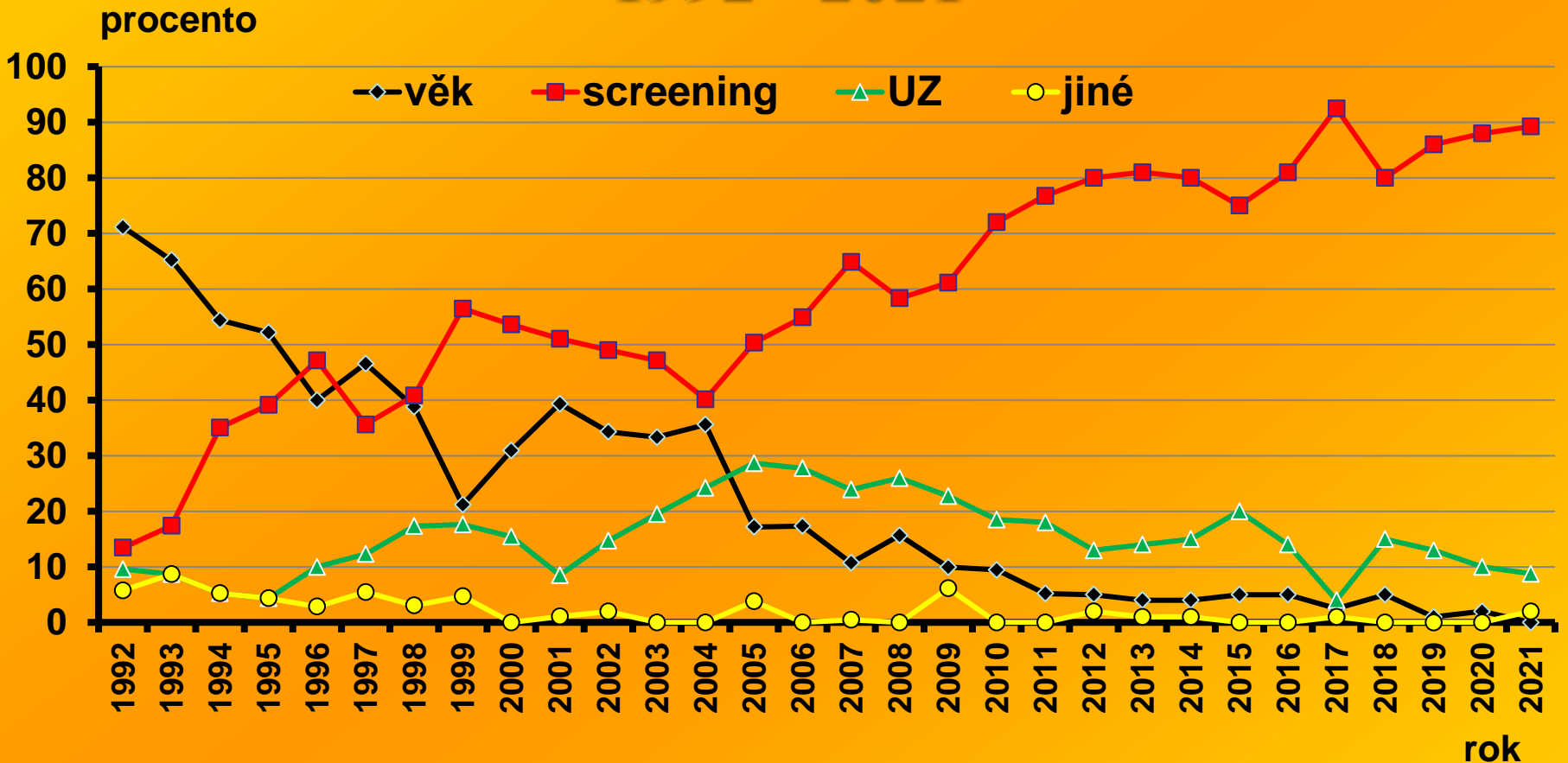
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 – 2021, relativní počty



Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1998 - 2021

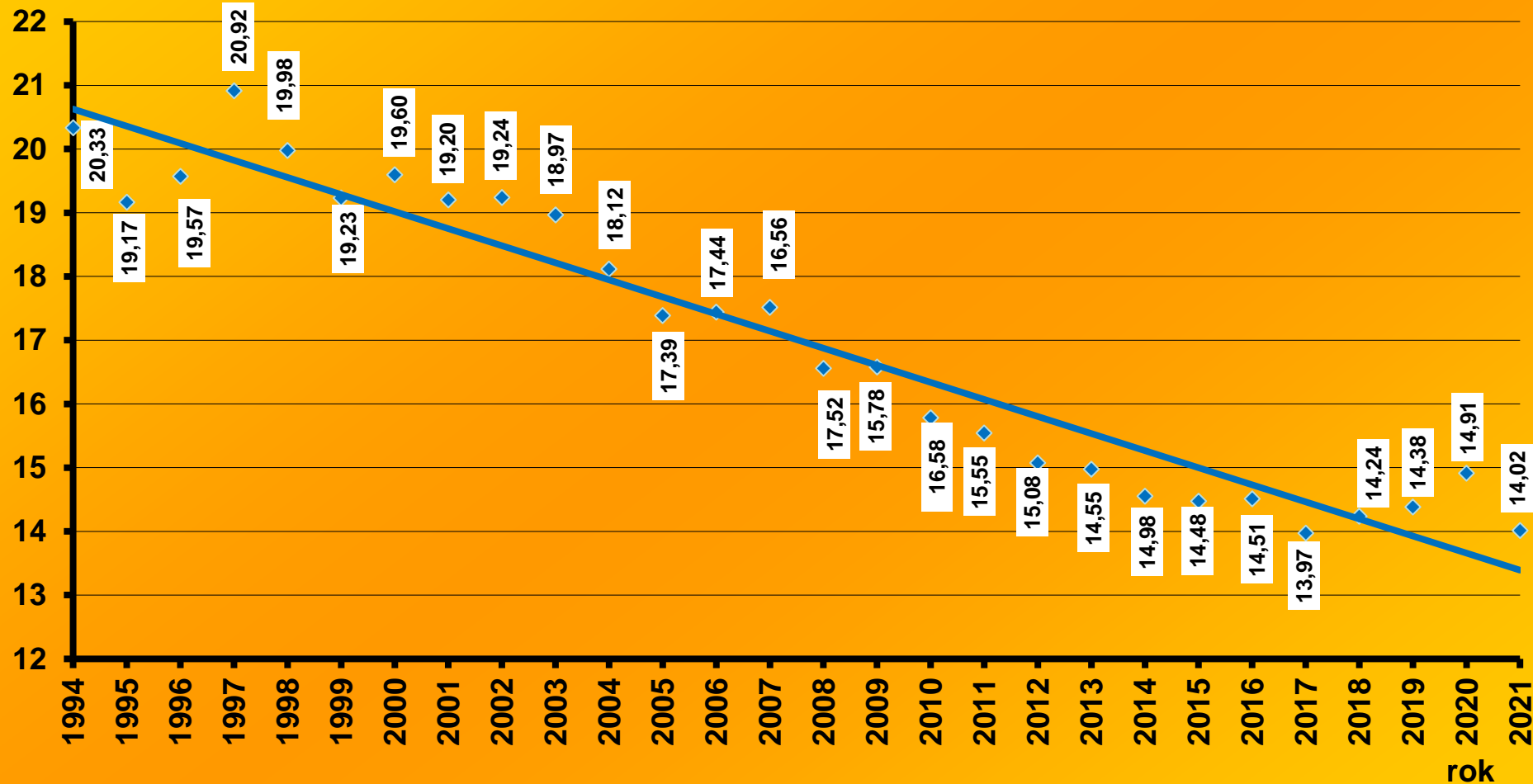


Indikace k provedení invazivní prenatální diagnostiky v České republice, Downův syndrom, 1992 - 2021



Downův syndrom v České republice, 1994 – 2021, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



**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.**

Podpořeno MZ ČR – RVO (Fakultní Thomayerova nemocnice – FTN, 00064190)

- Děkuji za pozornost



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