

Výsledky prenatální diagnostiky chromozomových aberací v České republice

Antonín Šípek Jr^{1,2,3}, Vladimír Gregor^{1,4}, Jan Klaschka⁵,
Marek Malý^{5,6}, Antonín Šípek^{1,3,4,7}

- 1) Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
- 2) Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
- 3) Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
- 4) Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
- 5) Ústav informatiky Akademie věd ČR, Praha
- 6) Státní zdravotní ústav, Praha
- 7) Oddělení lékařské genetiky, Gennet, Praha



GENNET



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

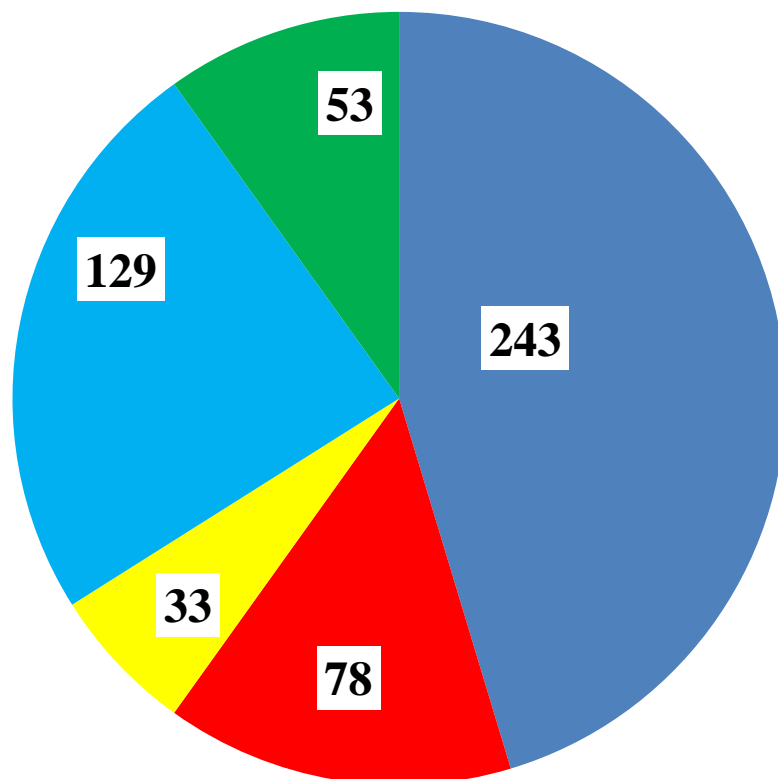
Data o narozených – zdroj: ÚZIS



**Data o prenatálně diagnostikovaných případech:
SLG**



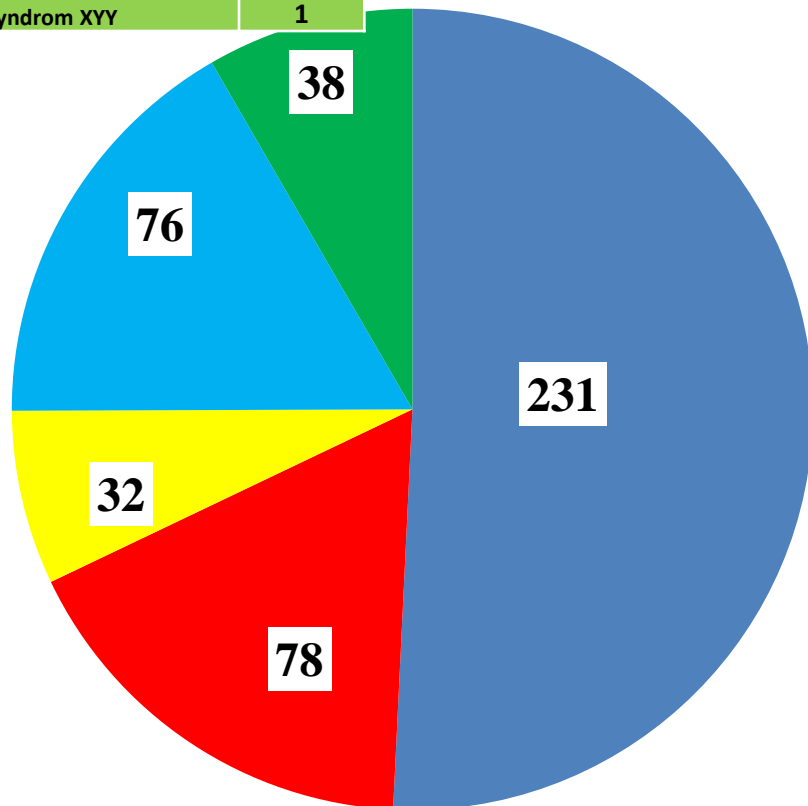
Chromozomové aberace v prenatální diagnostice, celkem, 2021



- Downův syndrom
- Edwardsův syndrom
- Patauův syndrom
- jiné autozomové aberace
- gonozomové aberace

Chromozomové aberace v prenatální diagnostice, ukončeno, 2021

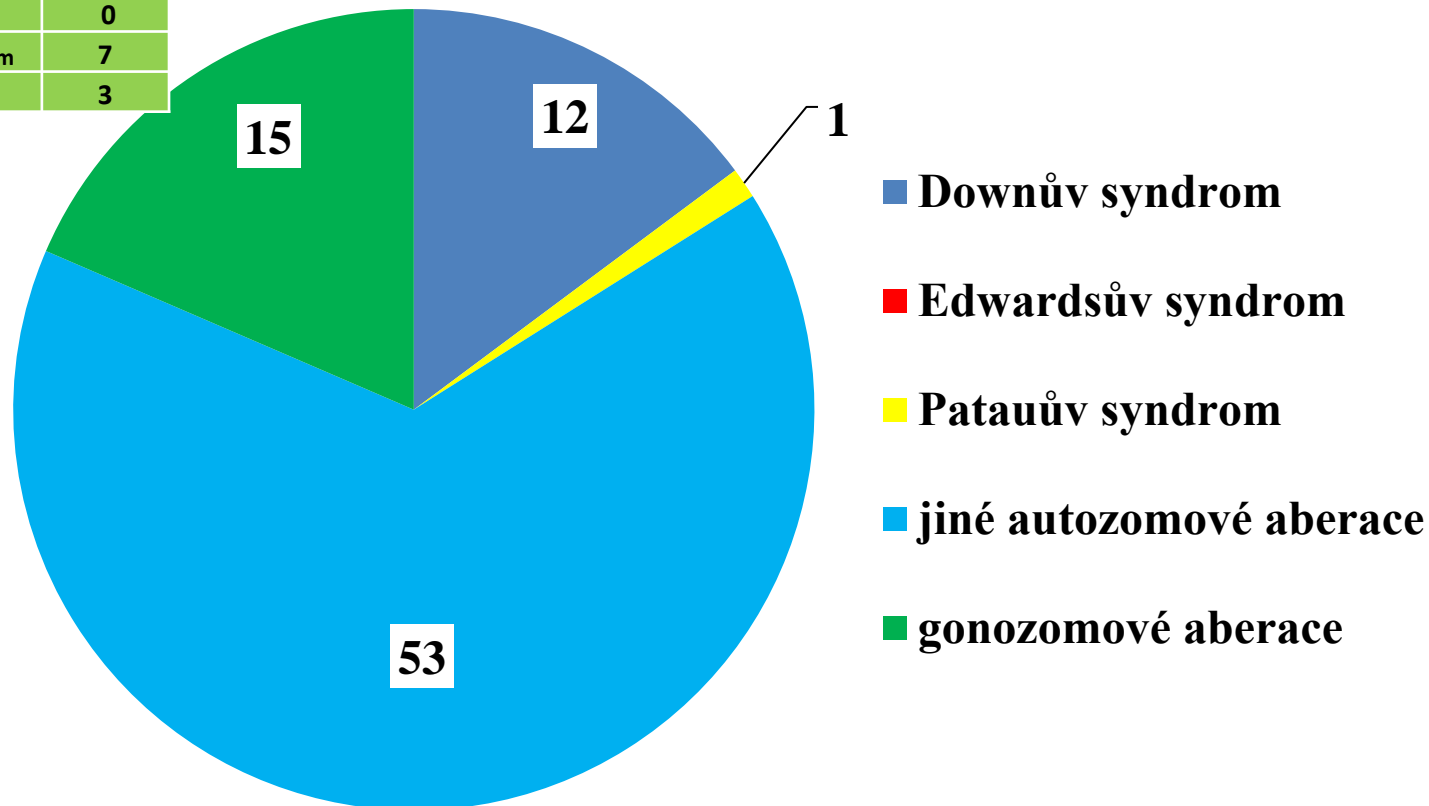
Turnerův syndrom	28
Syndrom XXX	0
Klinefelterův syndrom	9
Syndrom XYY	1



- Downův syndrom
- Edwardsův syndrom
- Patauův syndrom
- jiné autozomové aberace
- gonozomové aberace

Chromozomové aberace v prenatalní diagnostice, neukončeno, 2021

Turnerův syndrom	5
Syndrom XXX	0
Klinefelterův syndrom	7
Syndrom XYY	3

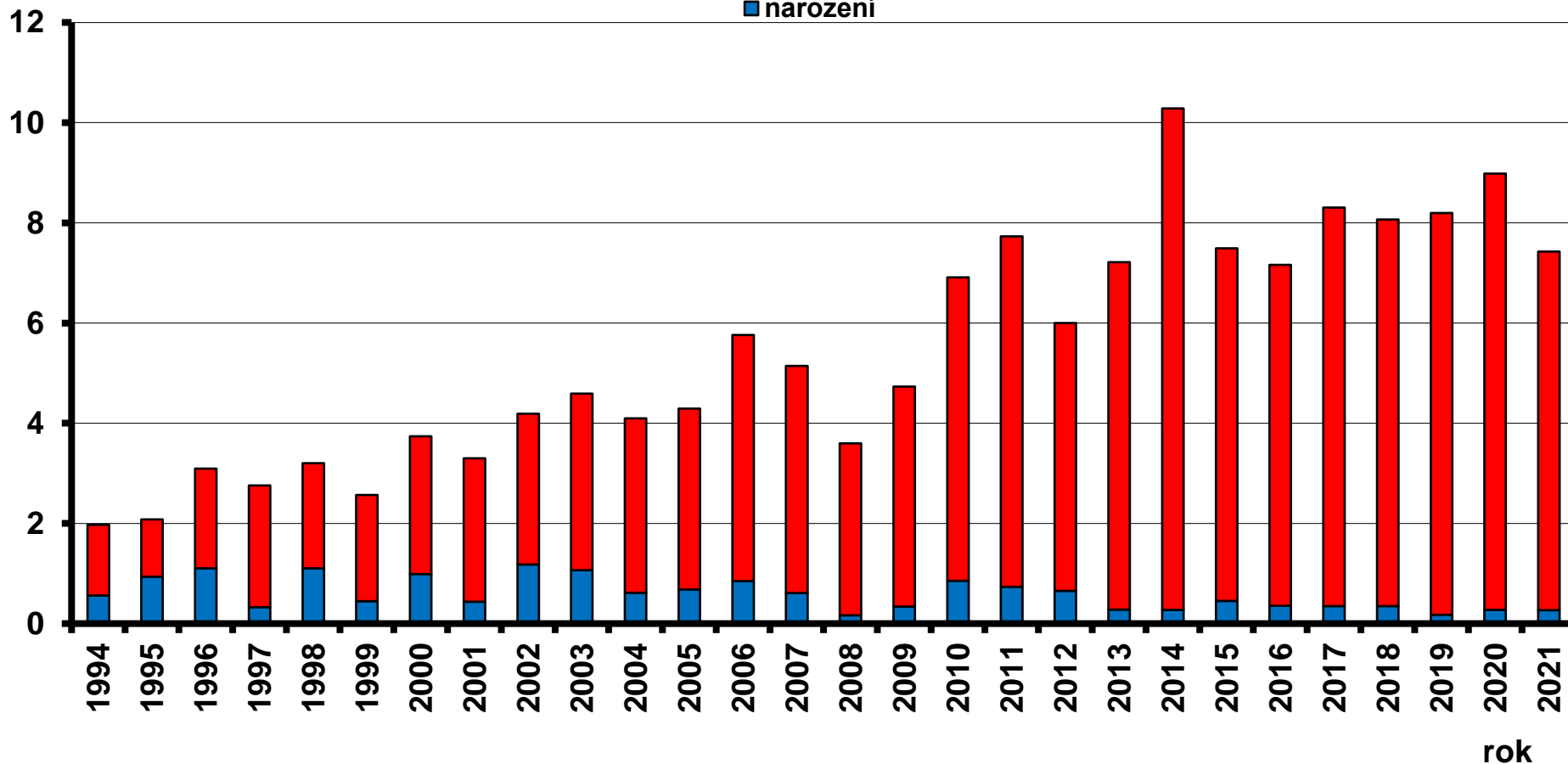


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2021

na 10 000 živě narozených

■ prenatalní diagnostika

■ narození

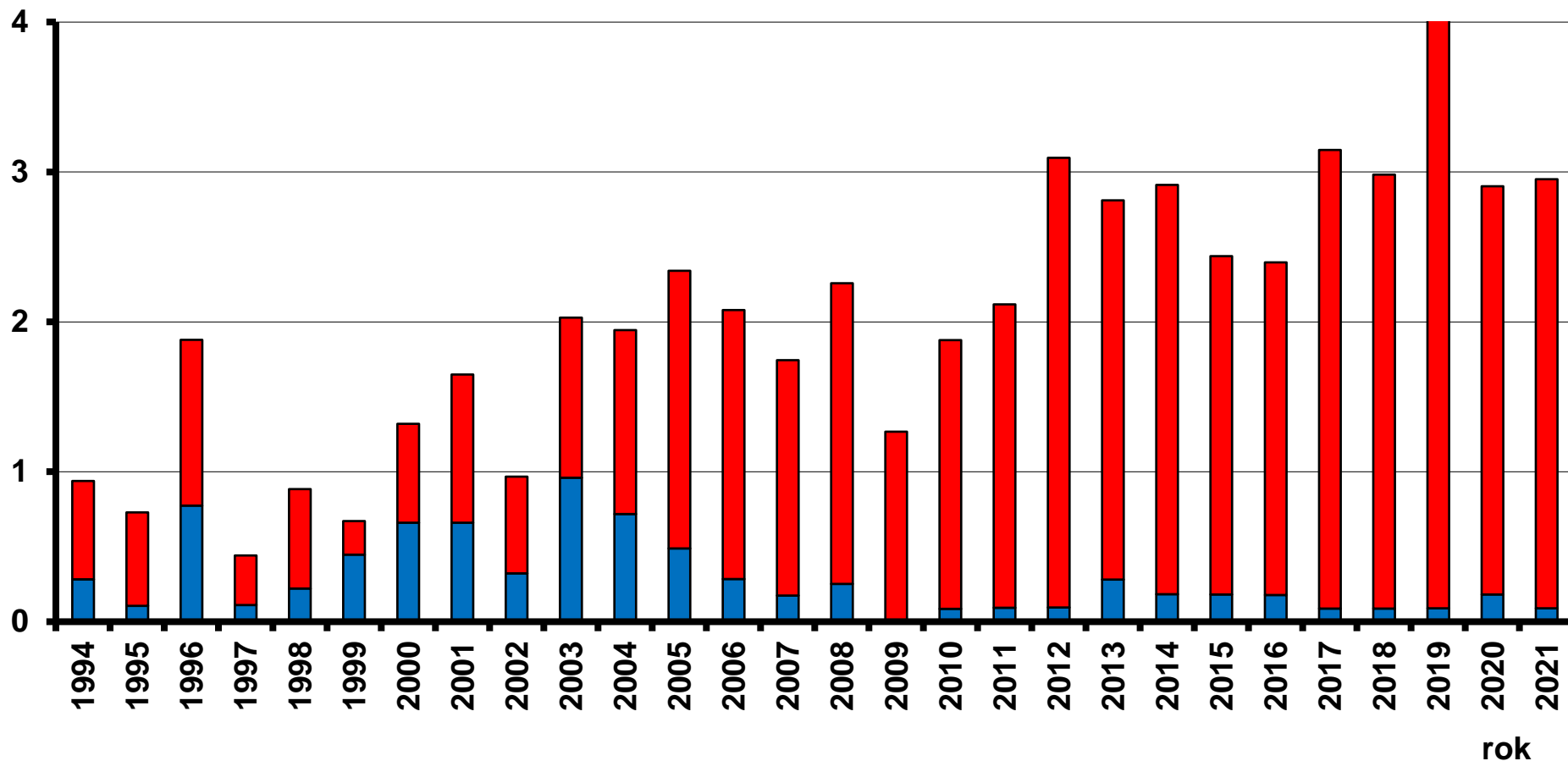


Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2021

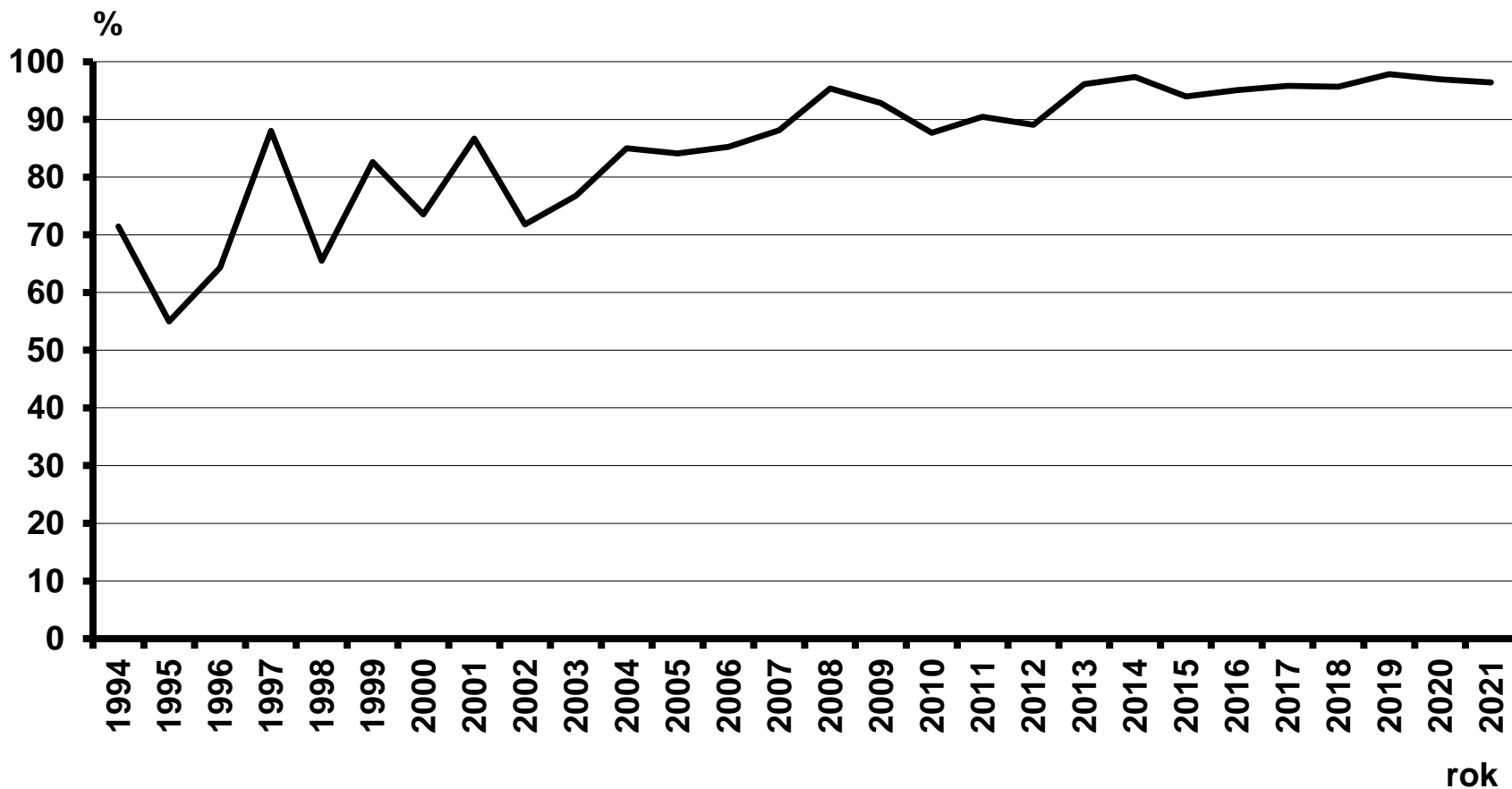
na 10 000 živě narozených

■ prenatalní diagnostika

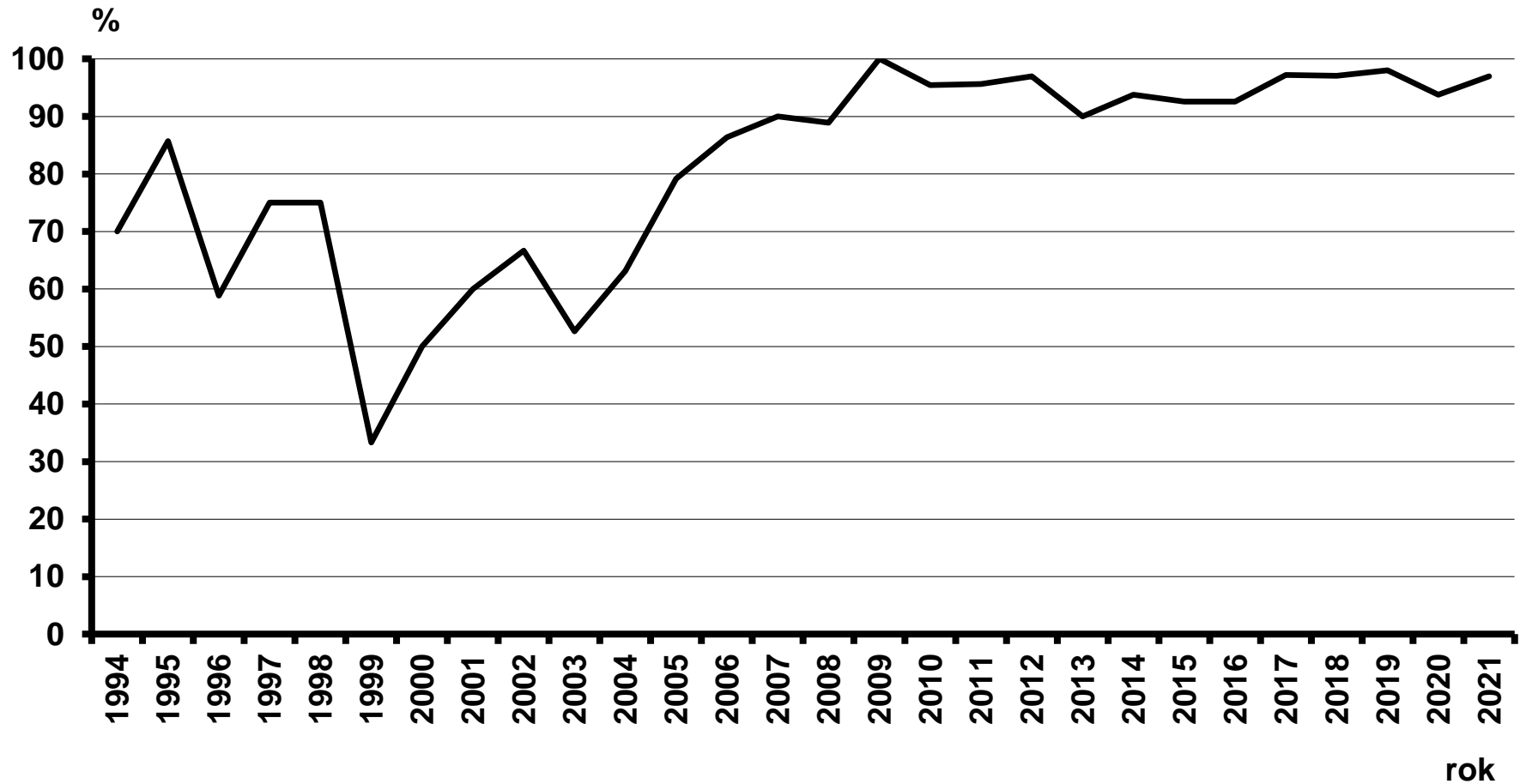
■ narození



Edwardsův syndrom, procento UUT z celku, 1994 – 2021

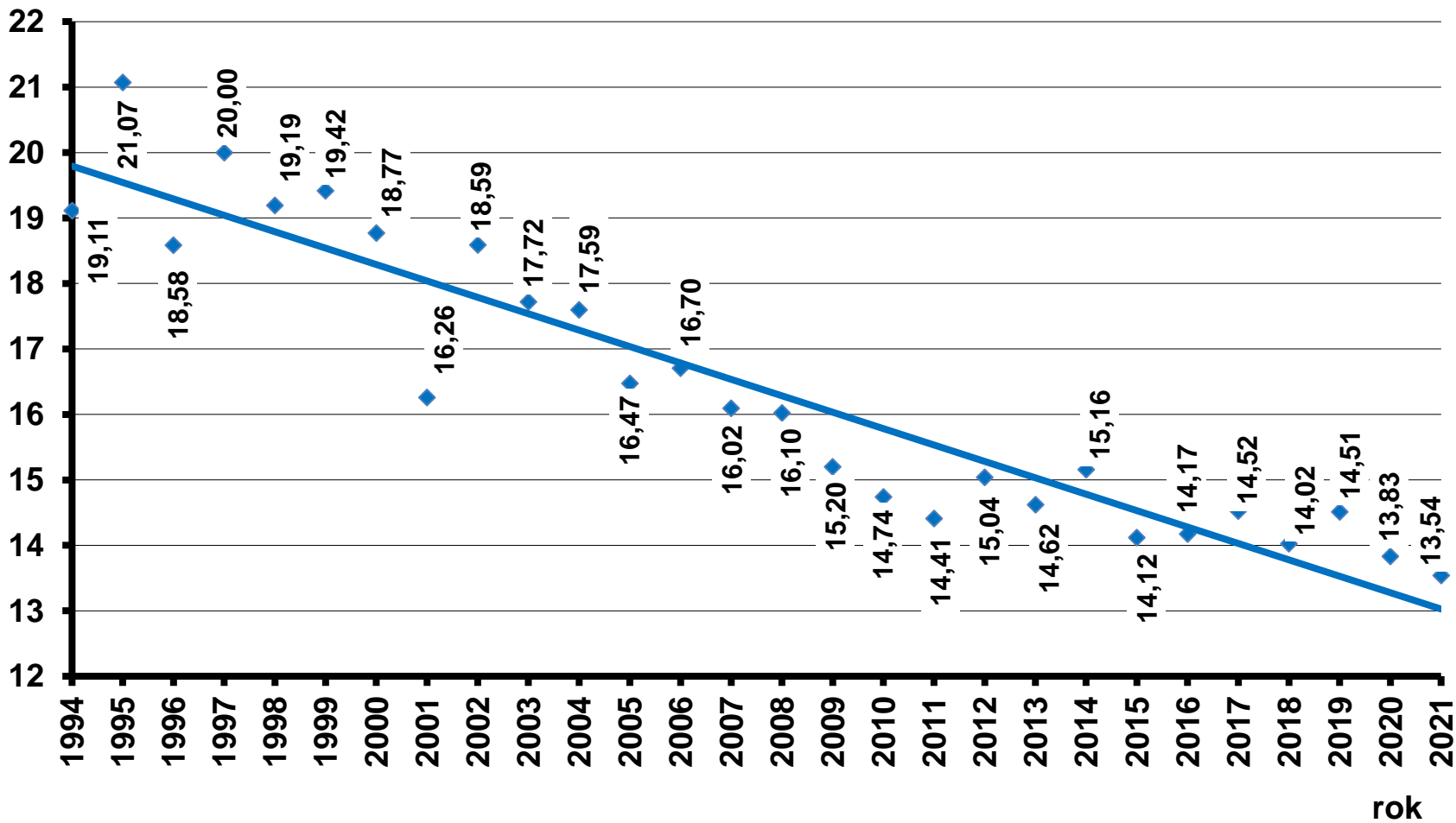


Patauův syndrom, procento UUT z celku, 1994 – 2021

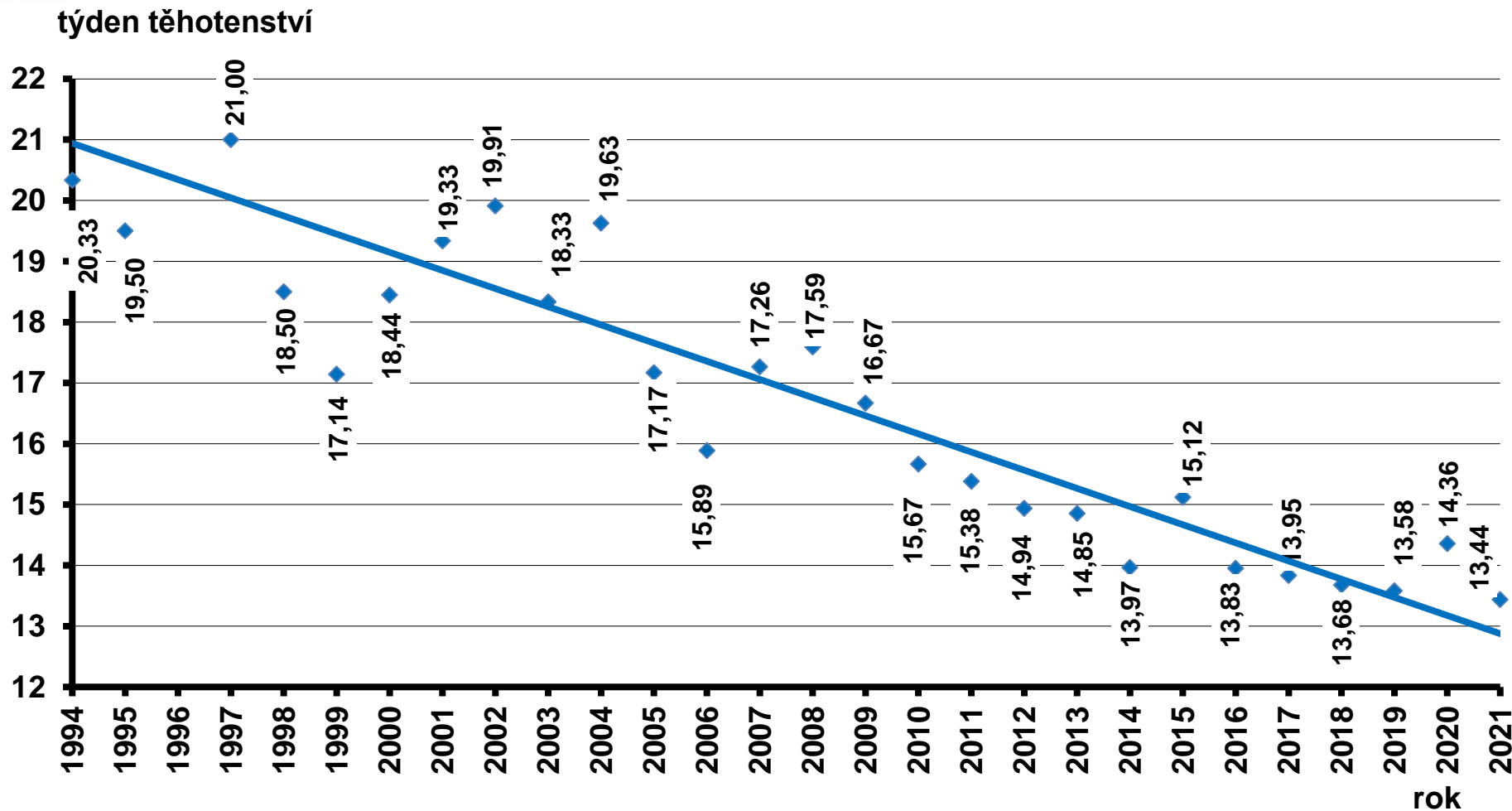


Edwardsův syndrom, týden těhotenství při diagnostice, 1994 – 2021

týden těhotenství

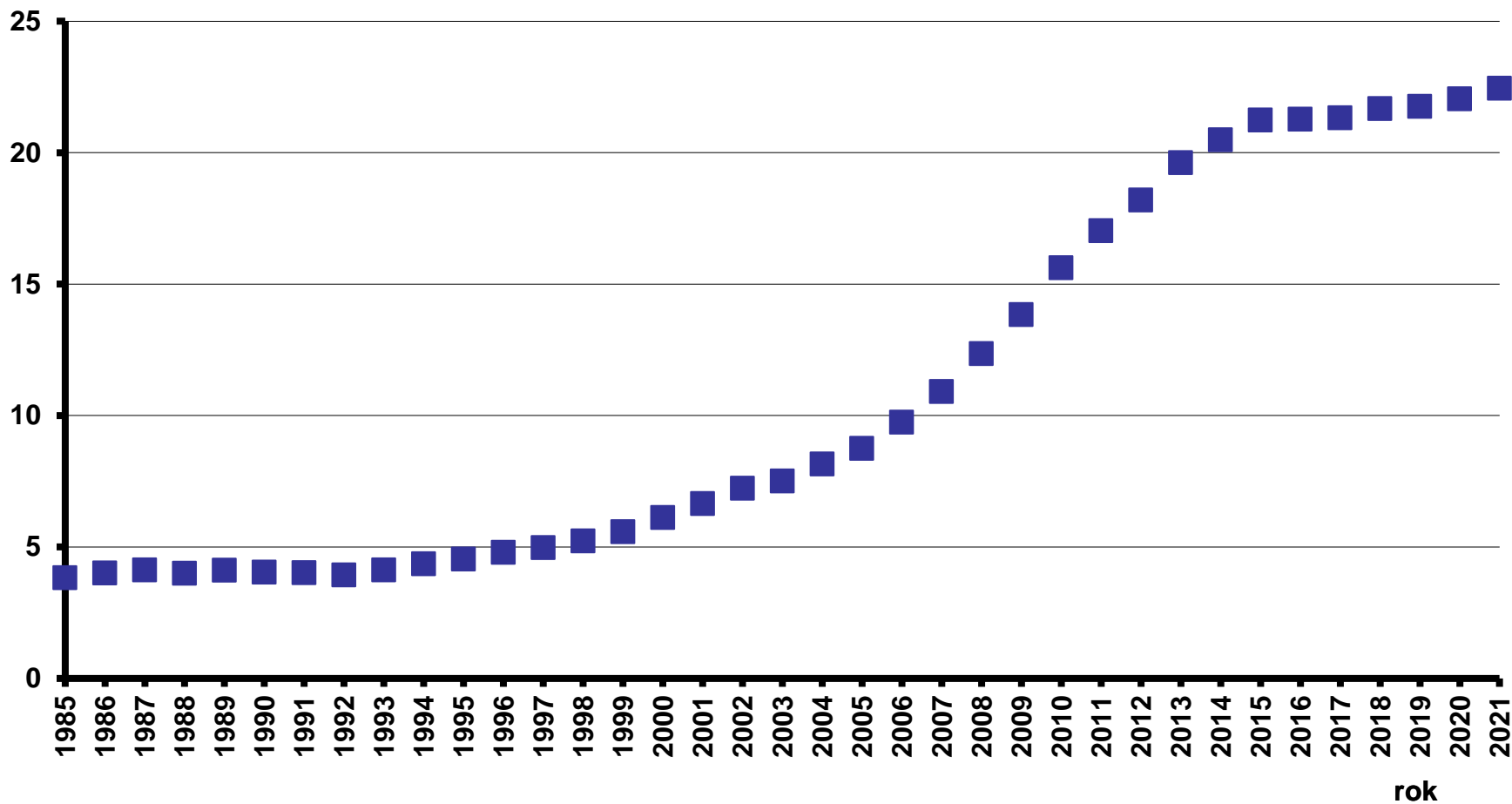


Patauův syndrom, týden těhotenství při diagnostice, 1994 – 2021



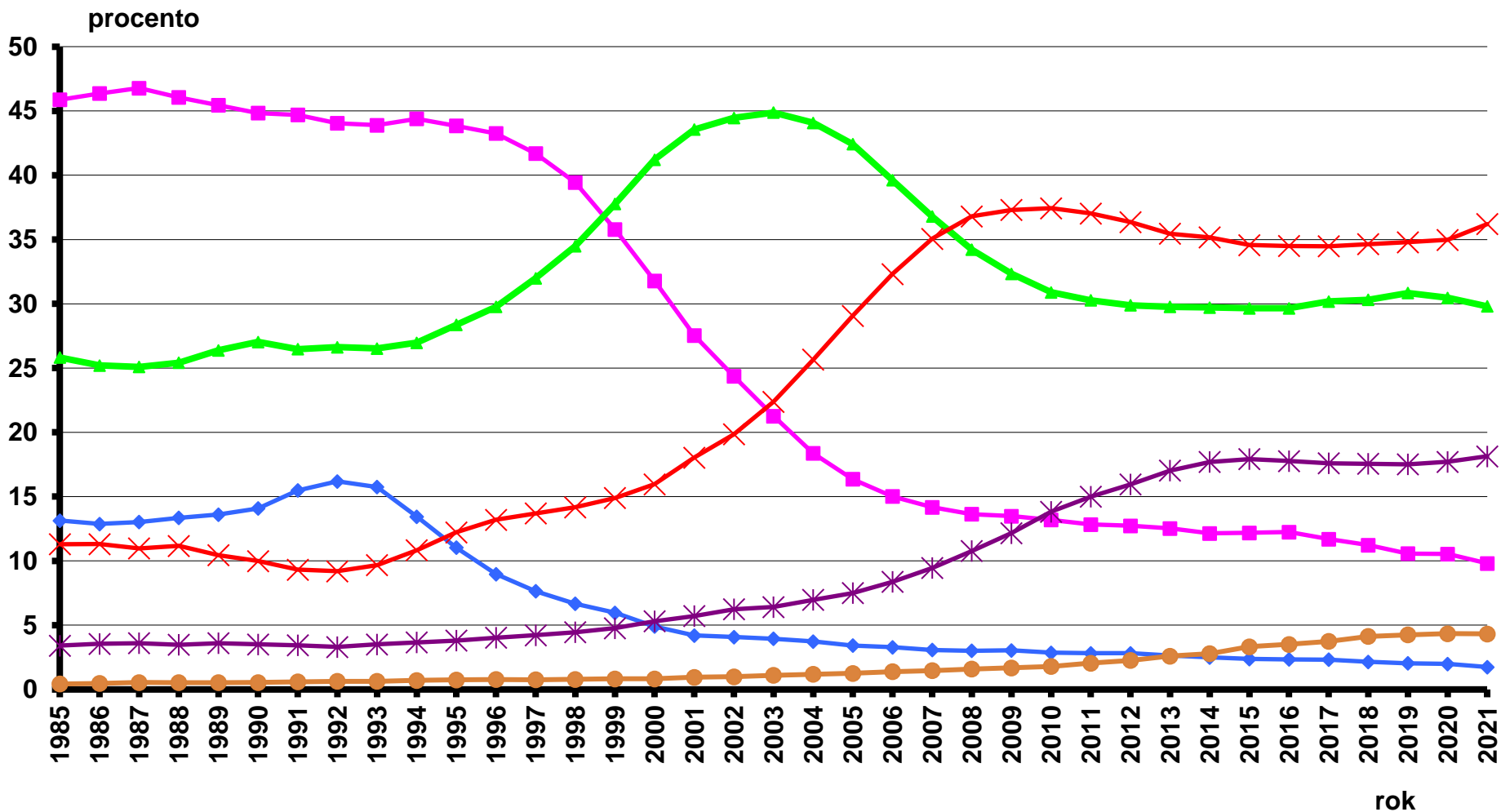
Vývoj procenta matek ve věku 35+

procento



Vývoj počtu narozených dle věku matky

15-19 20-24 25-29 30-34 35-39 40+



Závěr

V poslední dekádě významně klesal počet výkonů invazivní prenatální diagnostiky. Tento trend se v posledních letech již zastavuje.

Rovněž trend poklesu průměrného týdne těhotenství při pozitivní prenatální diagnostice hlavních autozomálních trizomií se již zastavuje a hodnota začíná kolísat okolo 14. týdne těhotenství.

Celkové počty diagnostikovaných případů hlavních autozomálních trizomií stále rostou, ovšem díky vyšším záchytům v prenatální diagnostice. Celkové počty u narozených dětí mírně/klesají či zůstávají stejné.

Zastoupení rodiček ve věku 35 let v době porodu a vyšším byl v roce již více než 22 procent.

Poděkování

Závěrem by autoři rádi poděkovali všem osobám, které se podílely, podílejí nebo budou v budoucnosti podílet na procesu registrace vrozených vývojových vad na území České republiky.

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

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

Poděkování

Děkuji za pozornost

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