

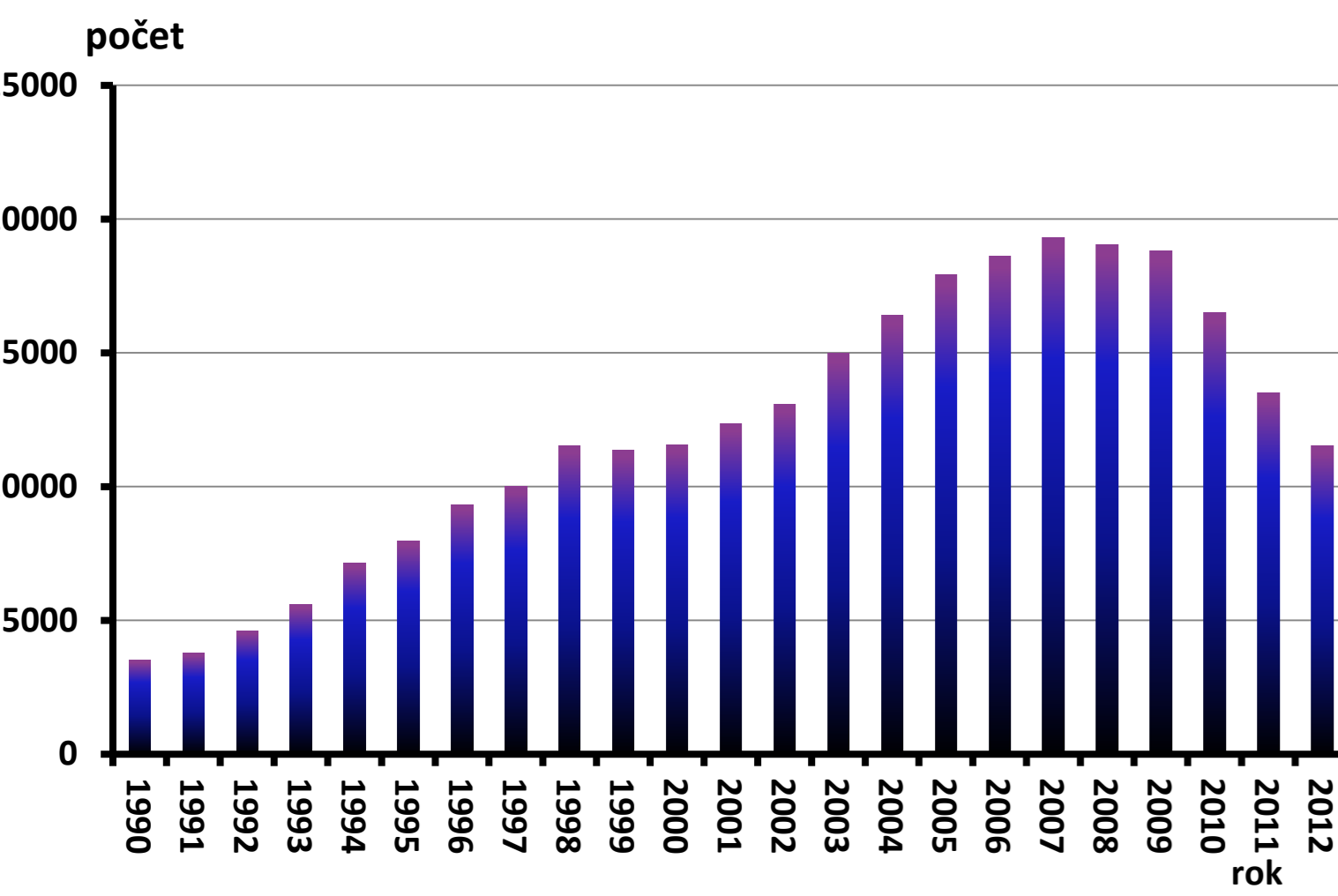
Vrozené chromozomové aberace v České republice v období 1993 – 2012

Vladimír Gregor, Antonín Šípek

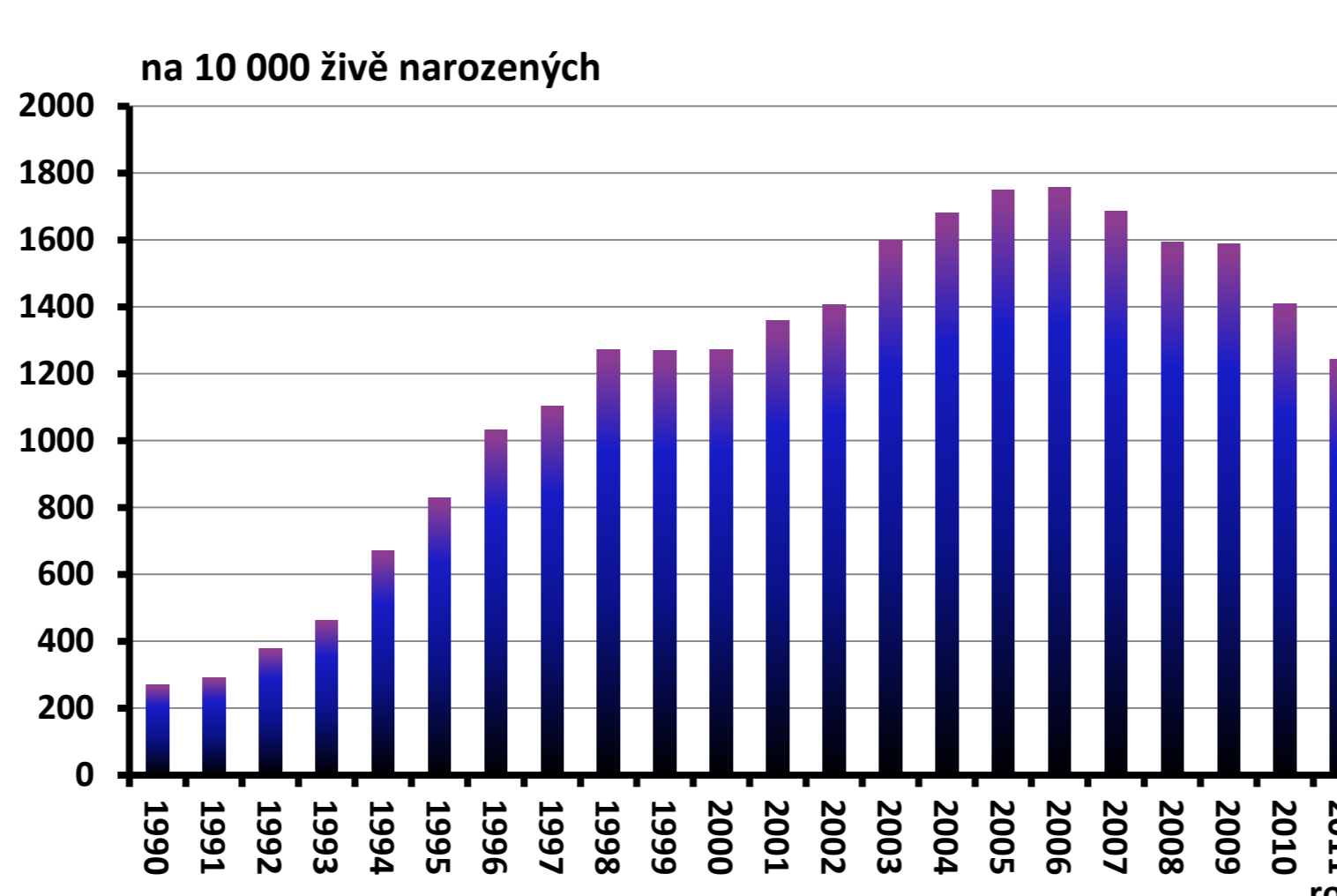
Vrozené vady <http://www.vrozene-vady.cz>

Thomayerova nemocnice, oddělení lékařské genetiky, Praha

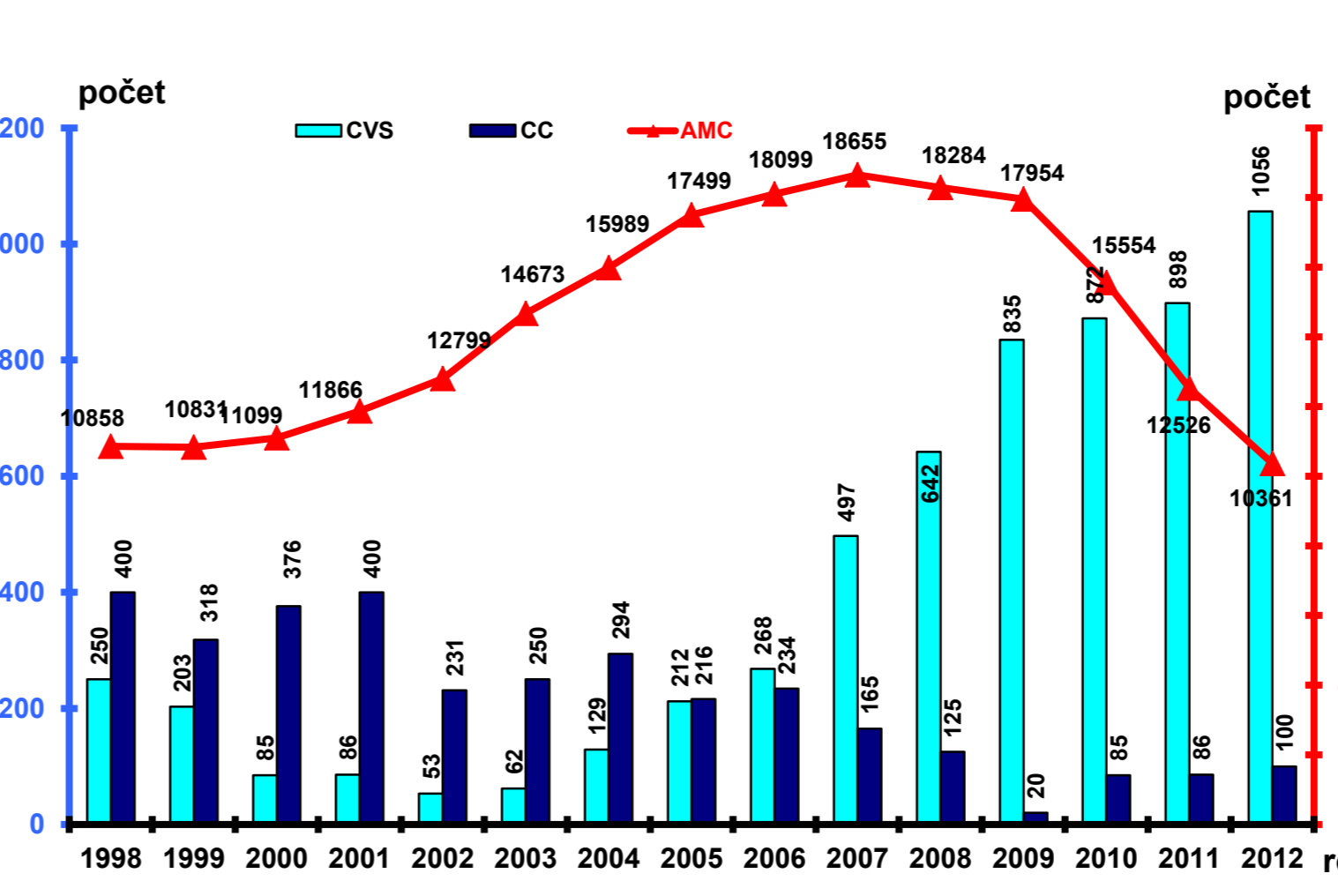
Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad (absolutní počty) v České republice, 1990 - 2012



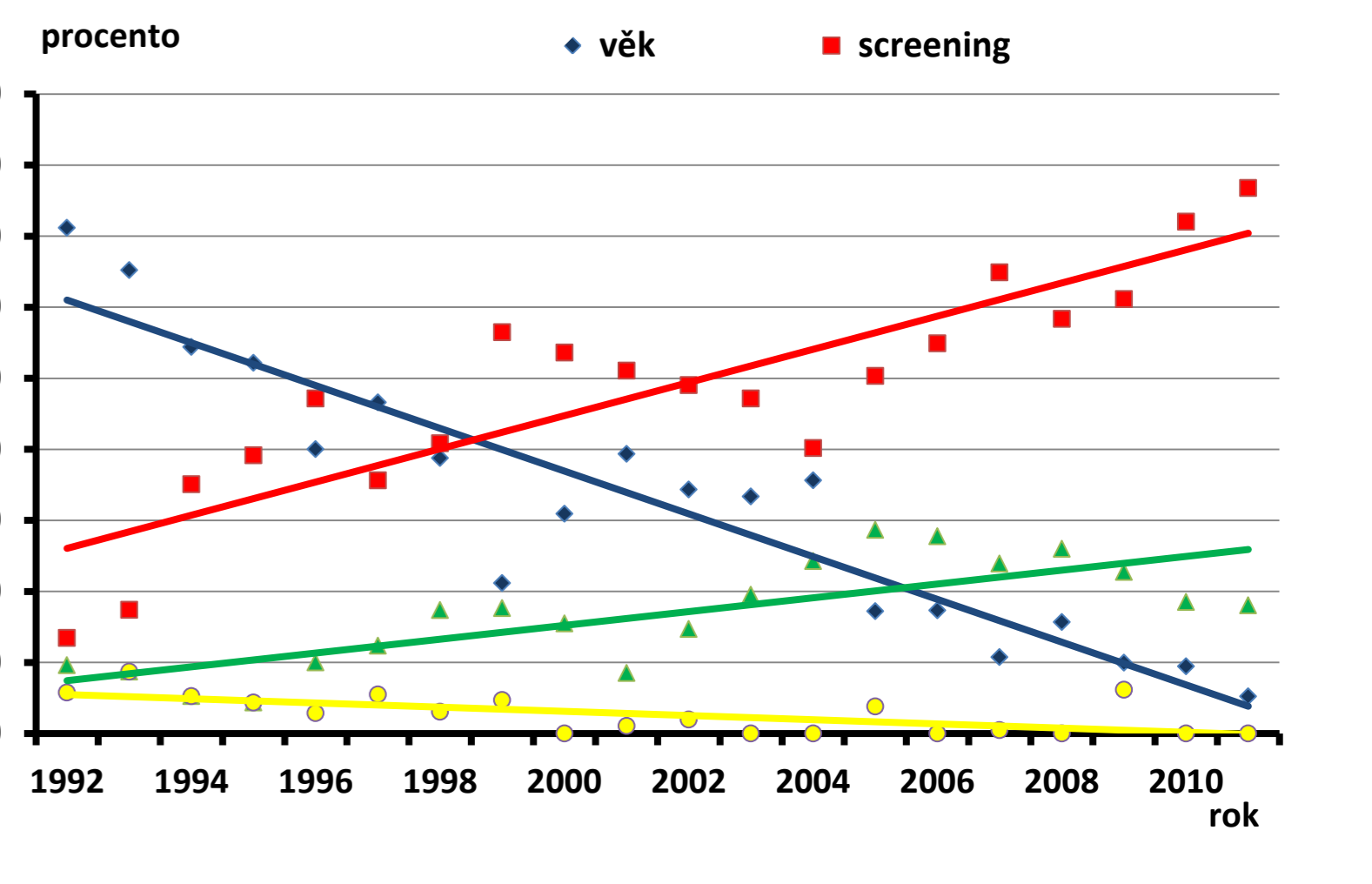
Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad (relativní počty) v České republice, 1990 - 2012



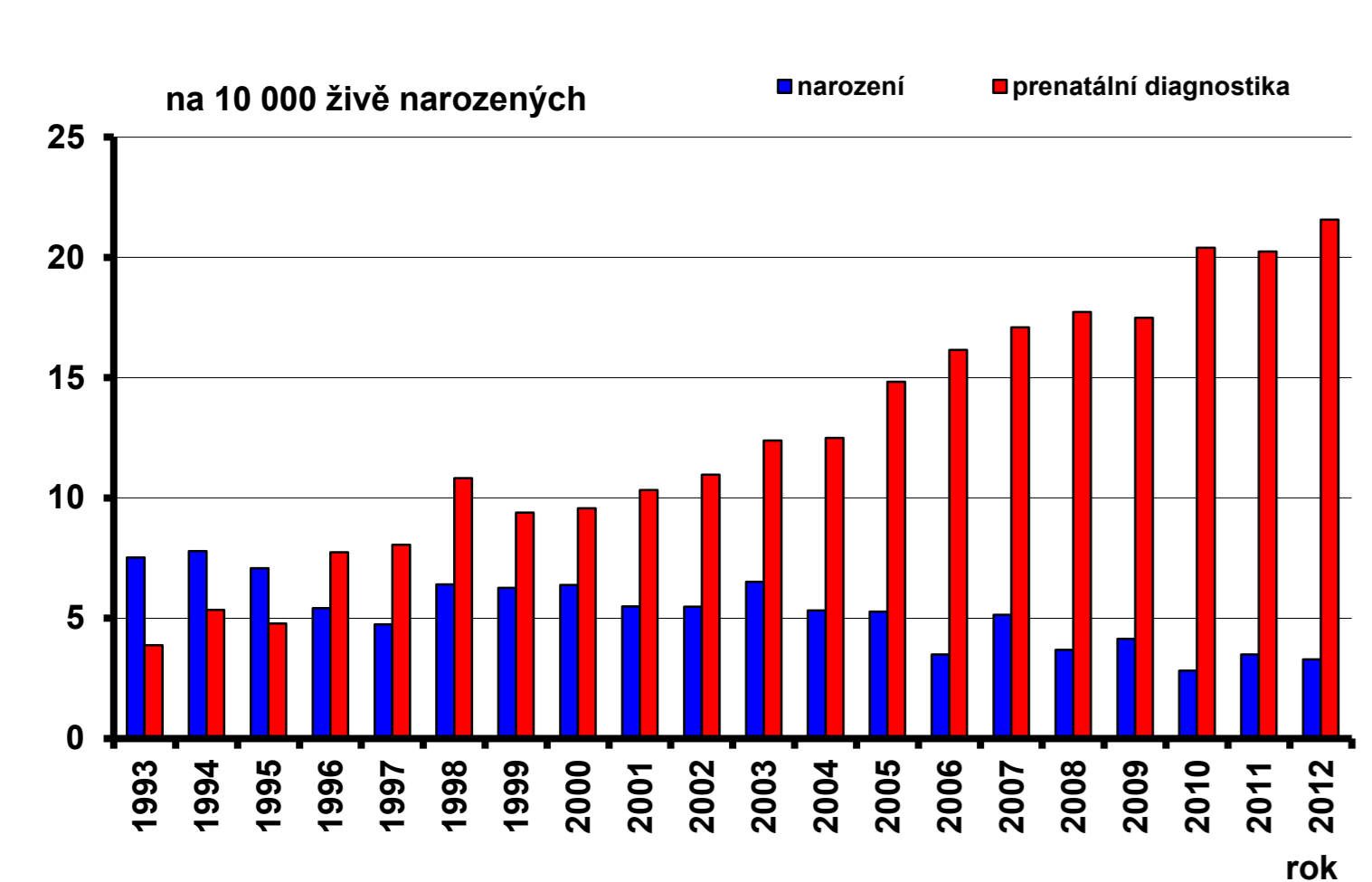
Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad v České republice, 1998 - 2012



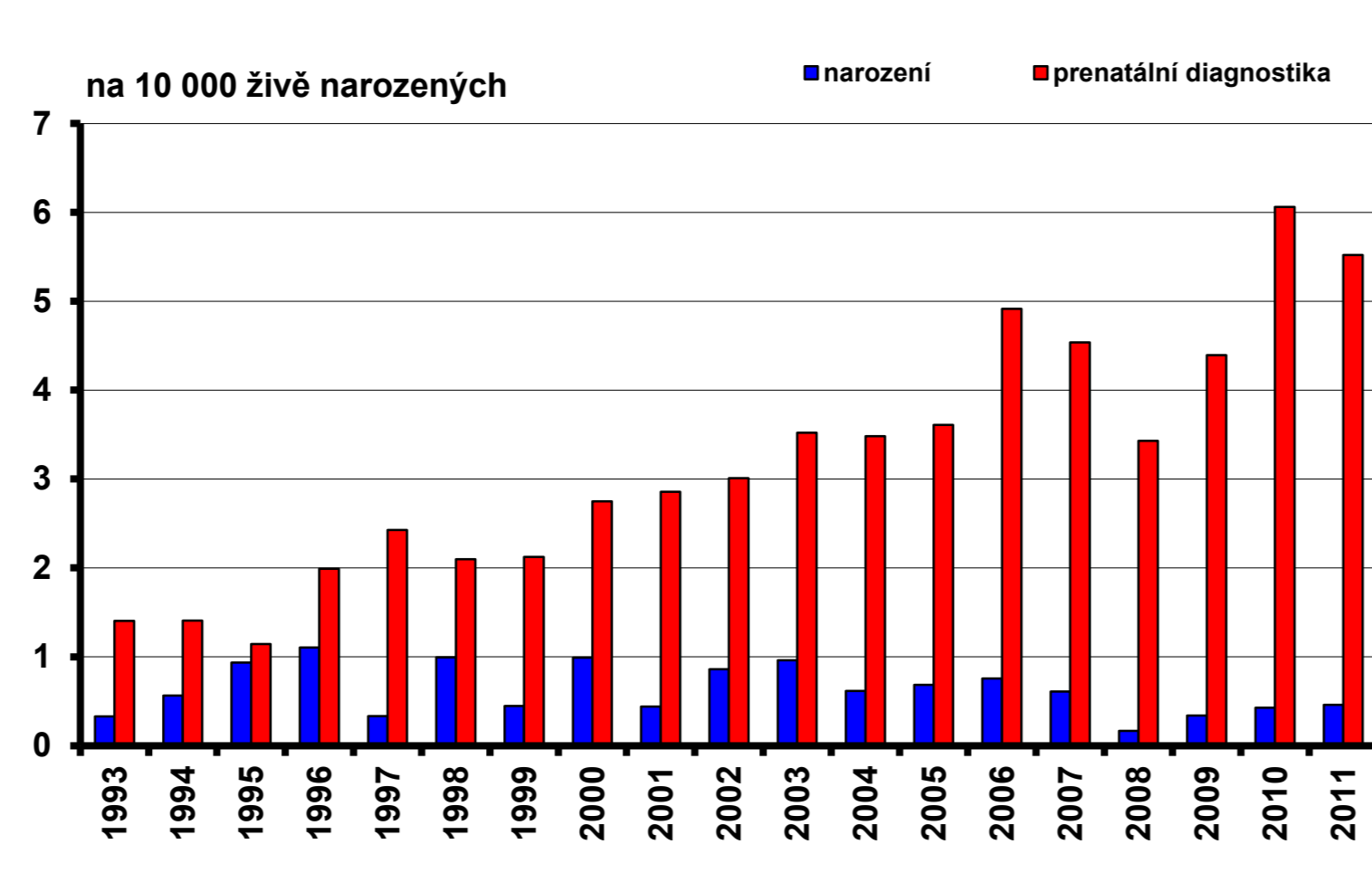
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice vrozených vad v České republice, 1992 - 2011



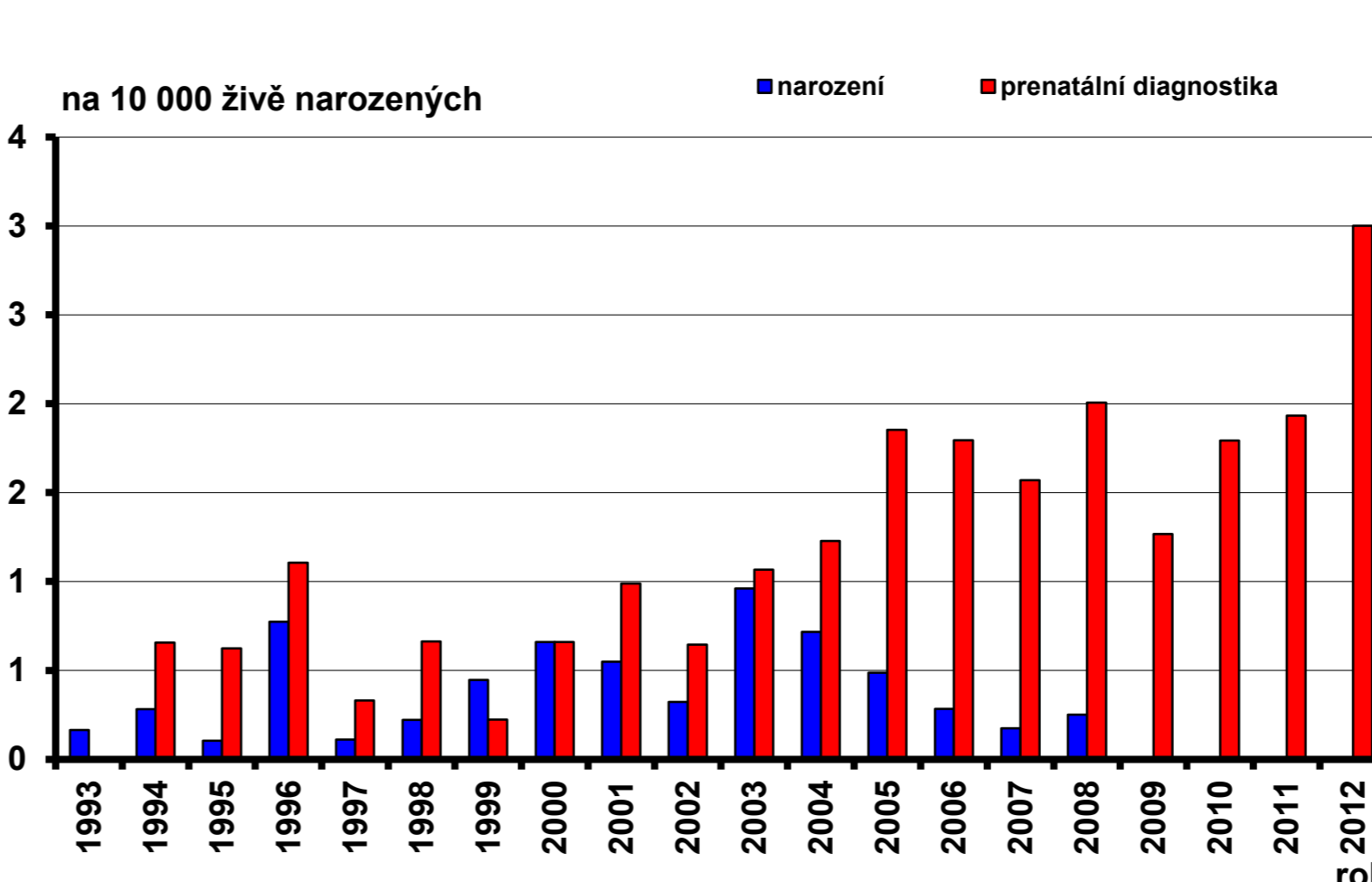
Downův syndrom v České republice, 1993 - 2012



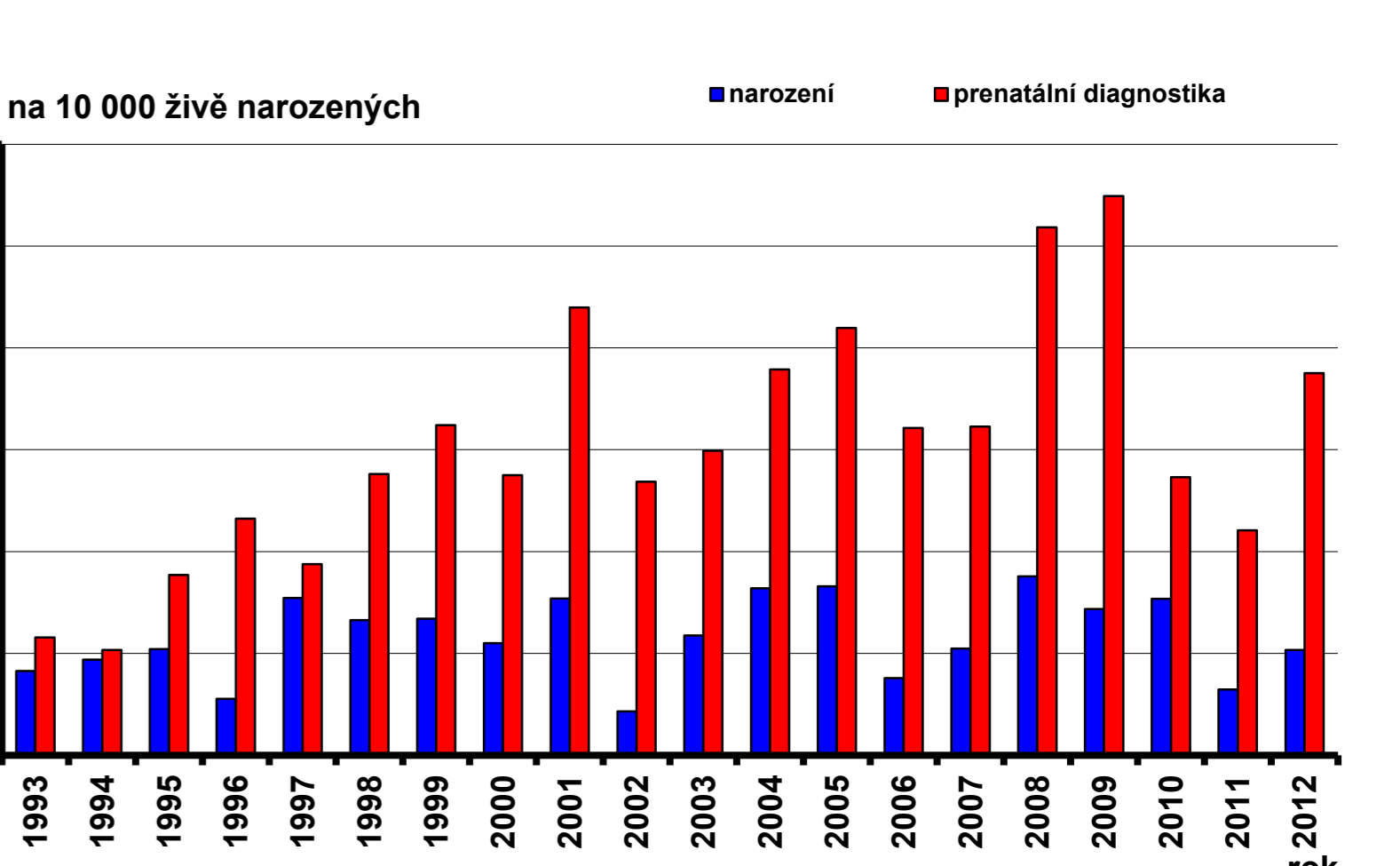
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 - 2012



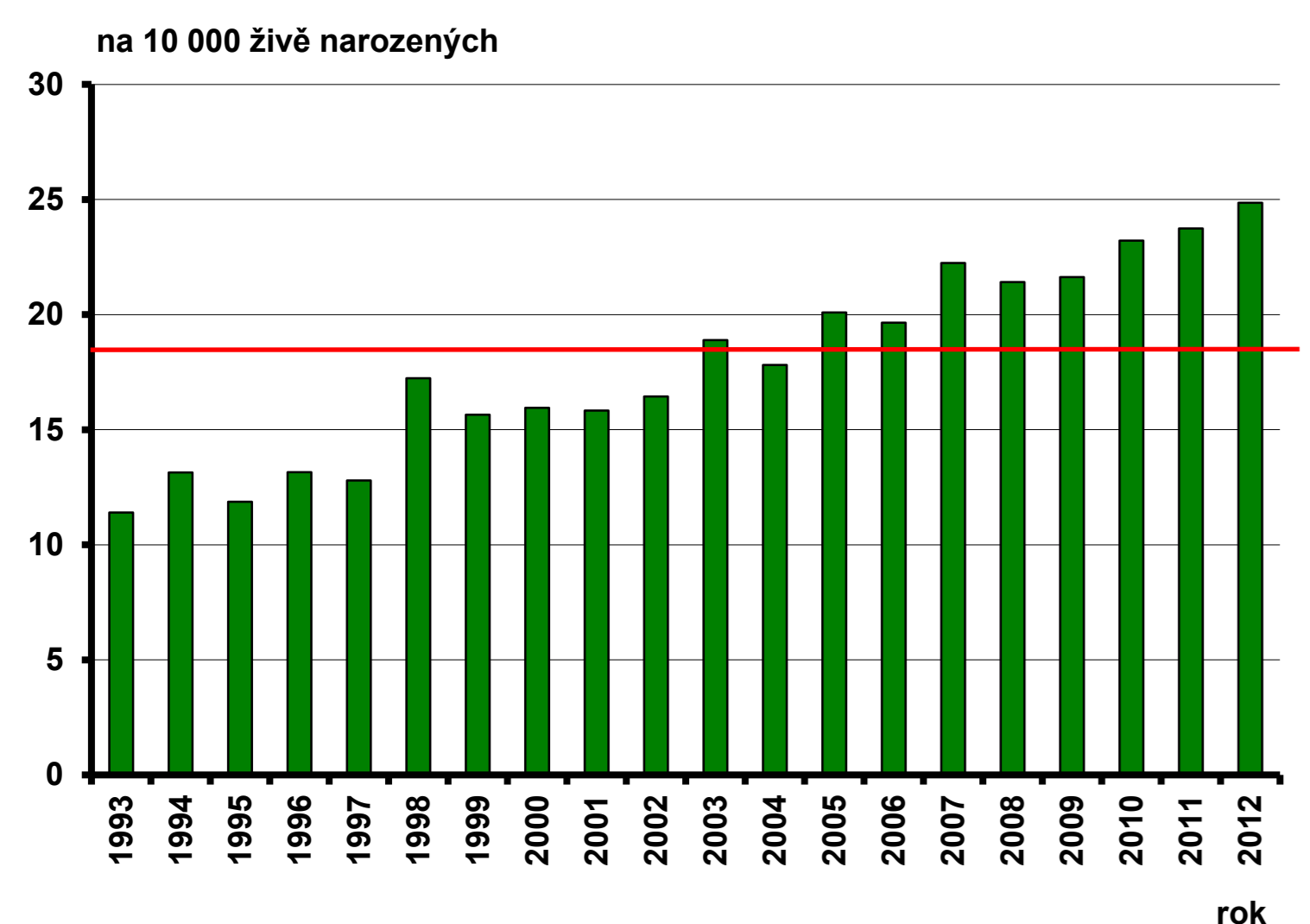
Patauův syndrom v České republice, 1993 - 2012



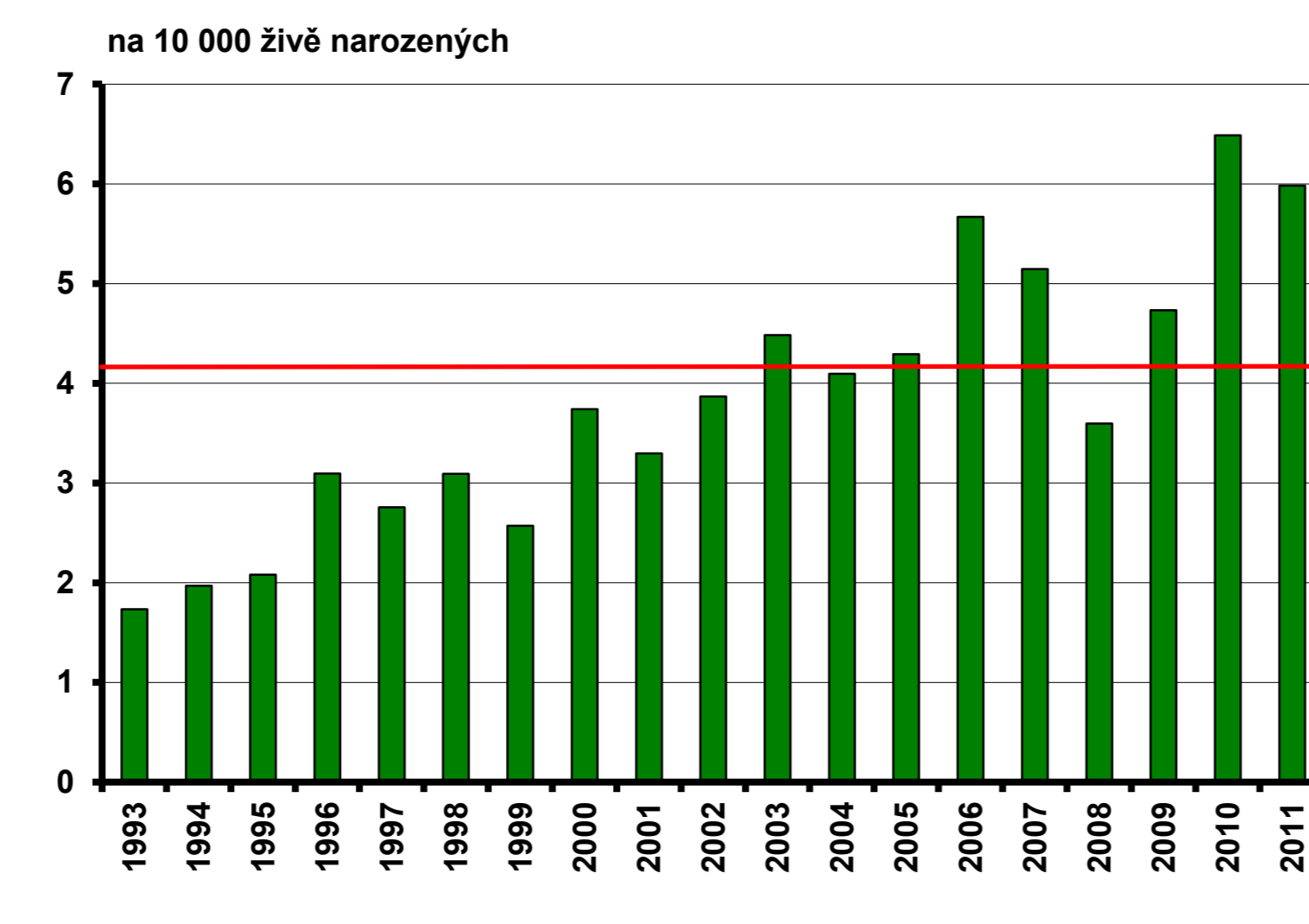
Turnerův syndrom v České republice, 1993 - 2012



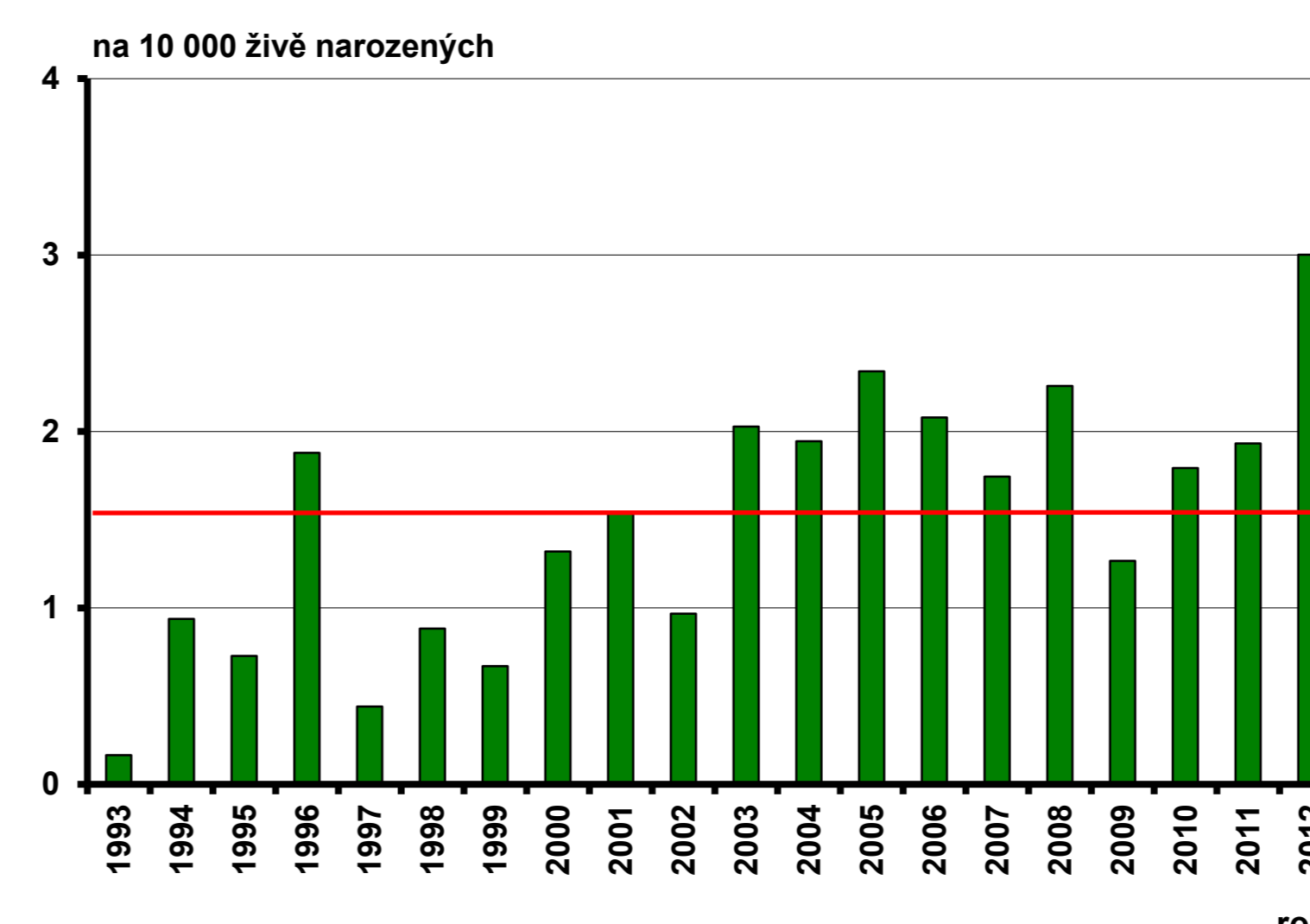
Downův syndrom v České republice, 1993 - 2012



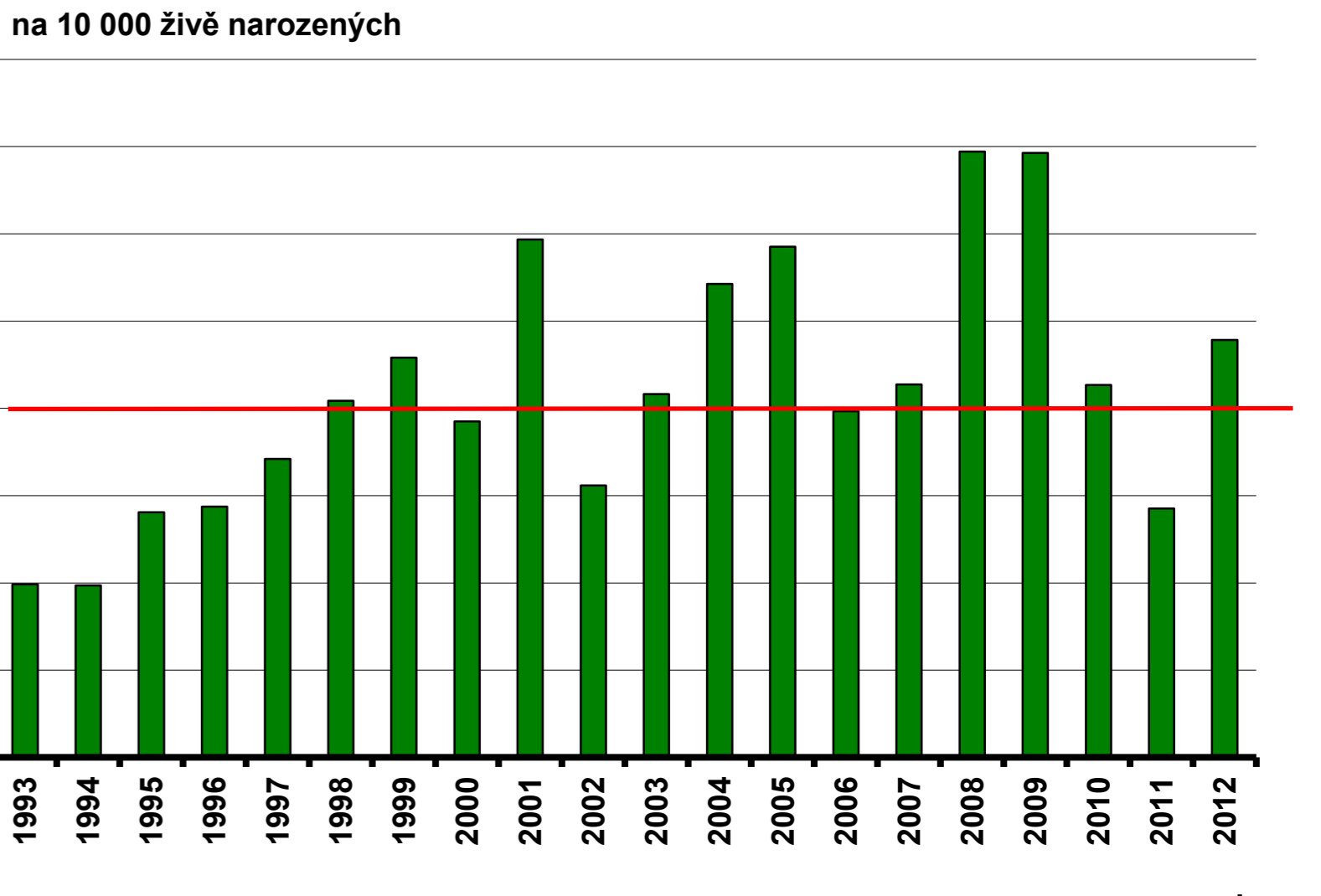
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 - 2012



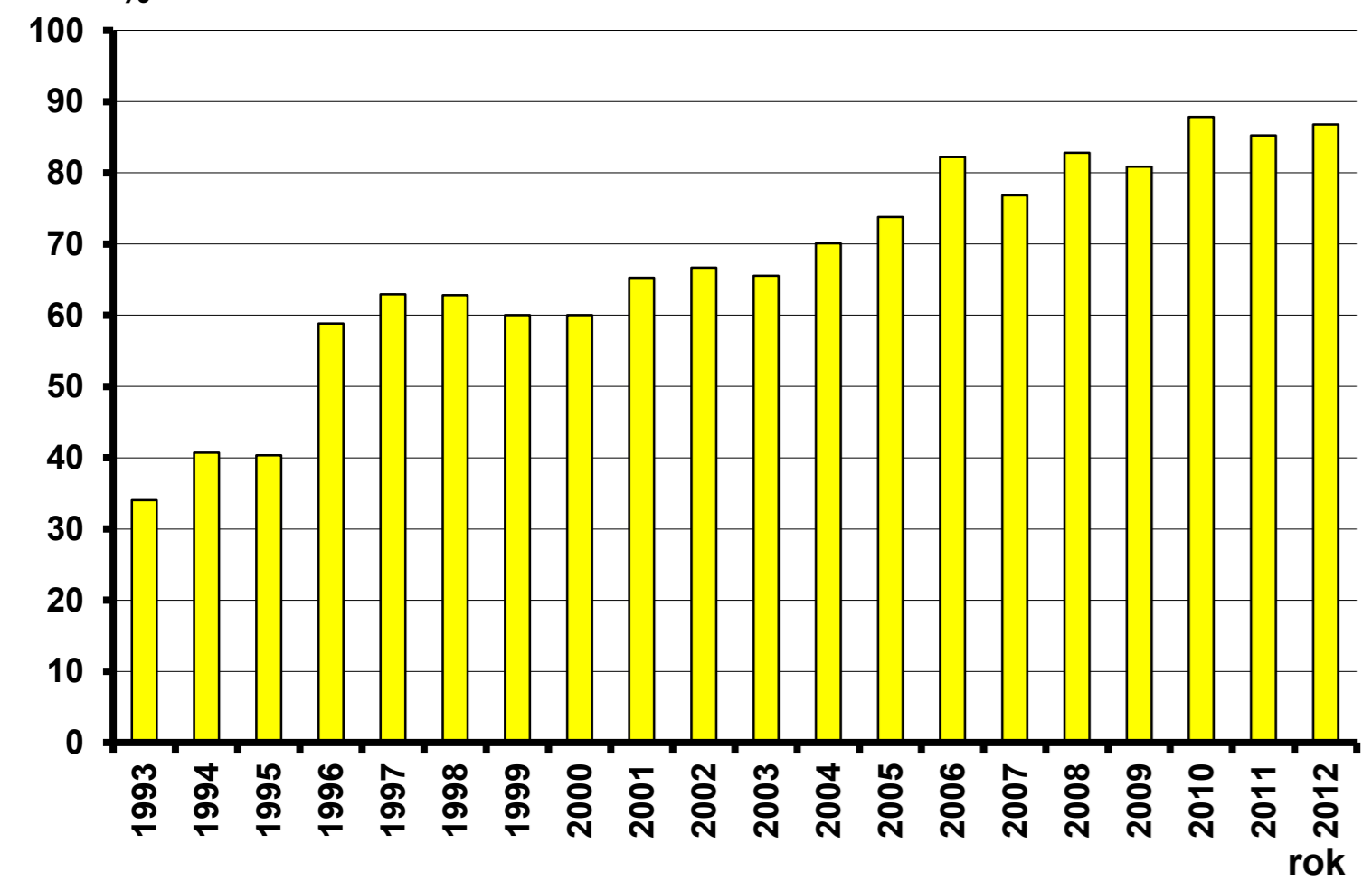
Patauův syndrom v České republice, 1993 - 2012



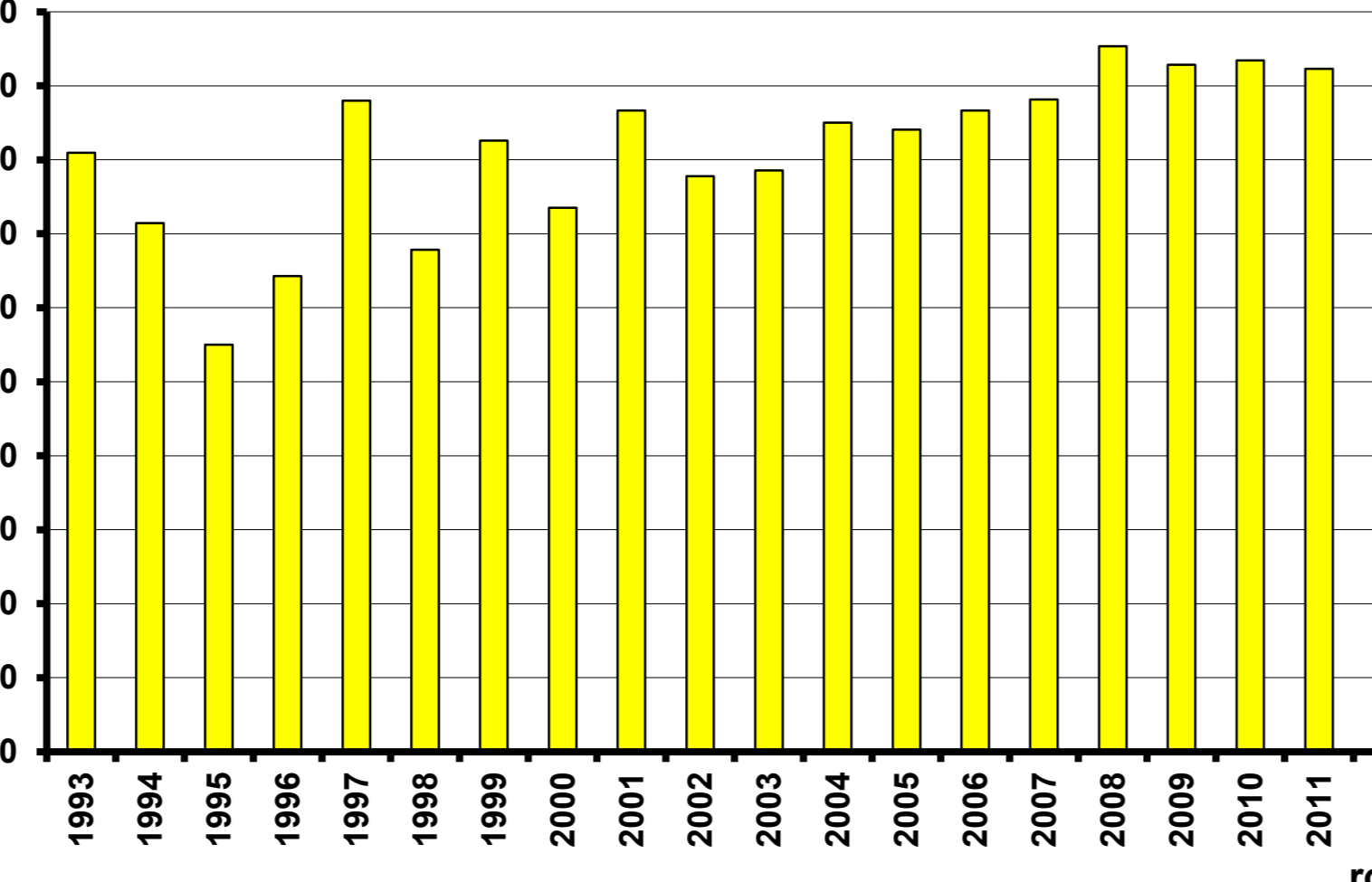
Turnerův syndrom v České republice, 1993 - 2012



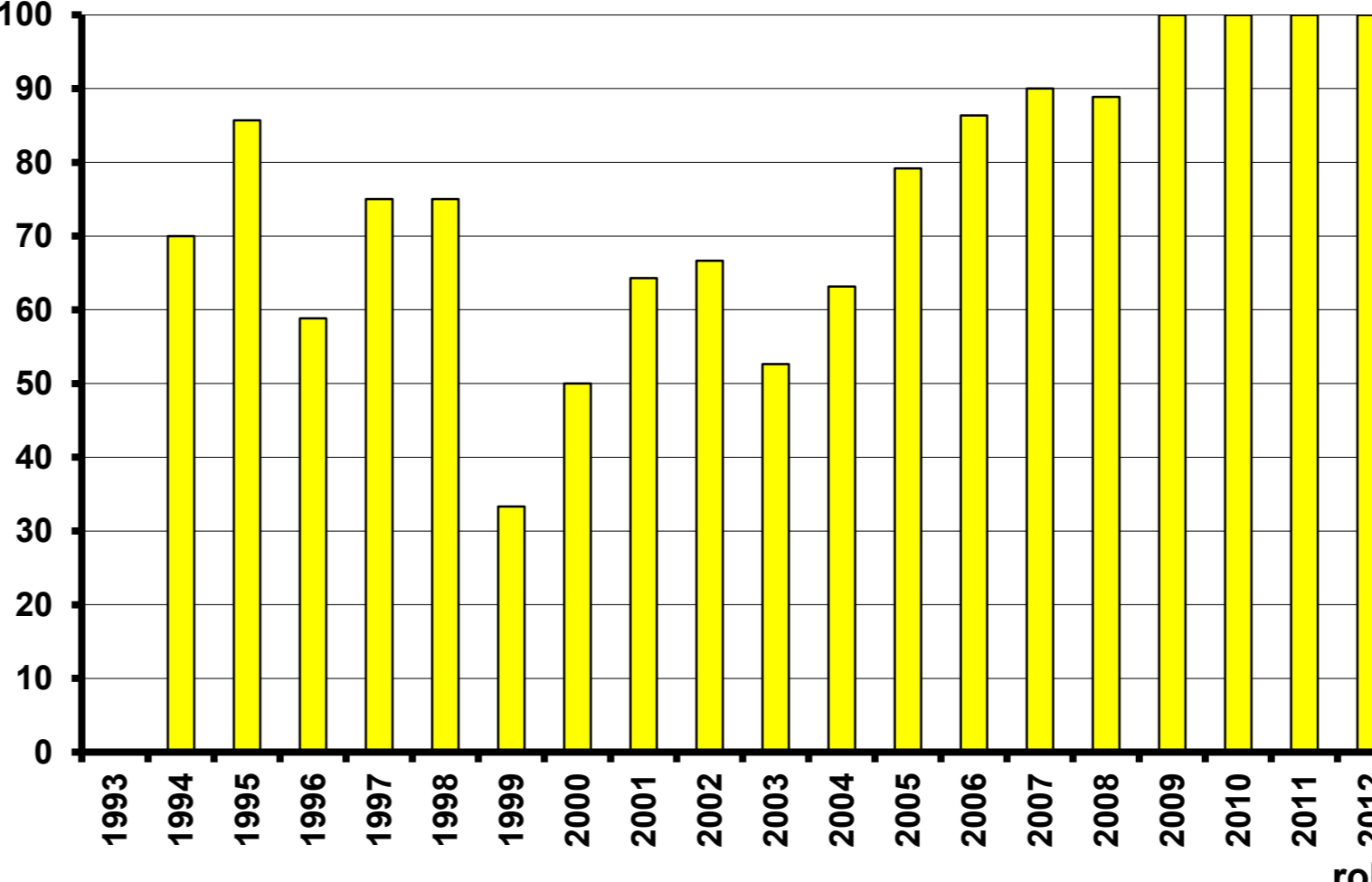
Downův syndrom v České republice, 1993 - 2012, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



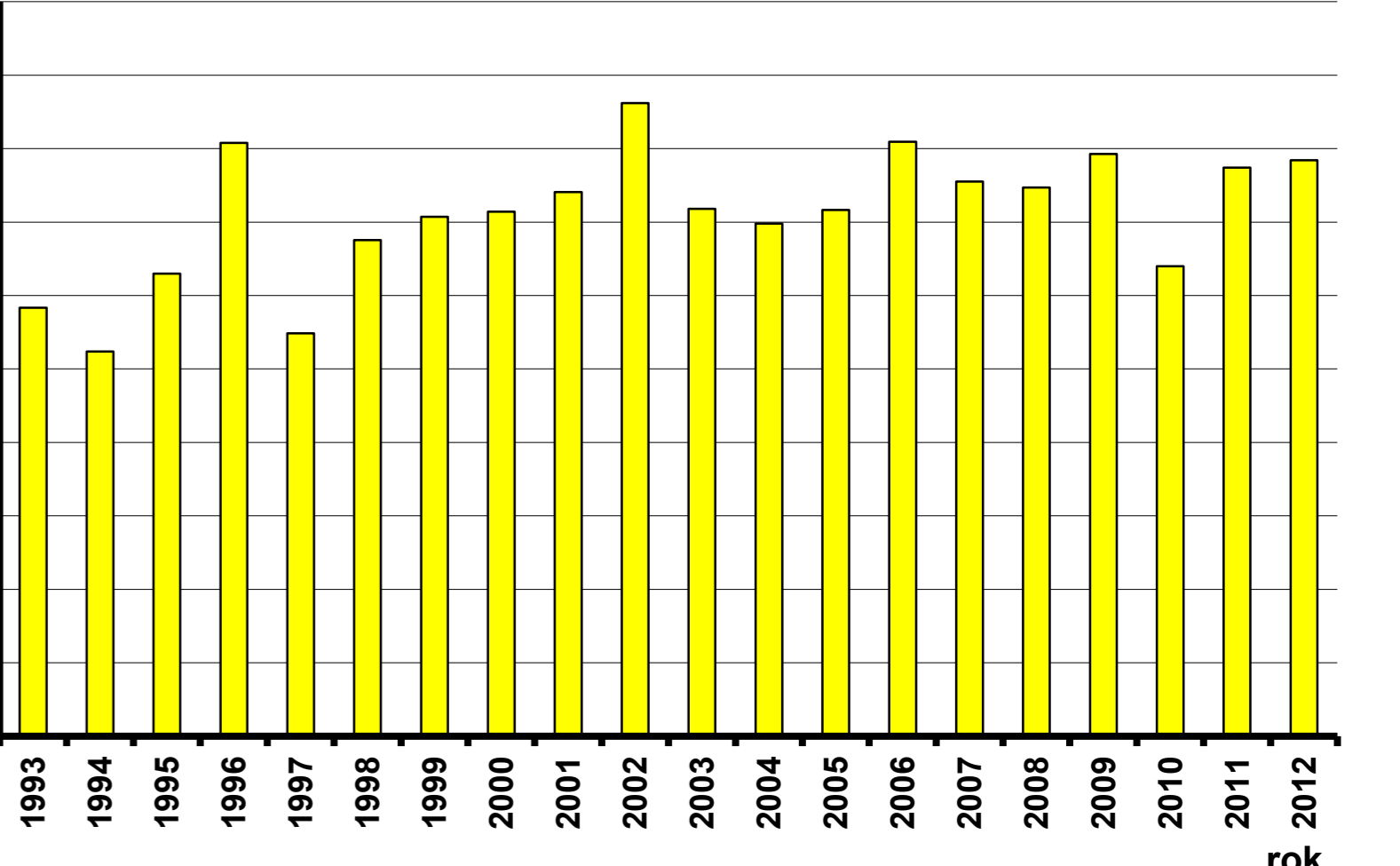
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 - 2012, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



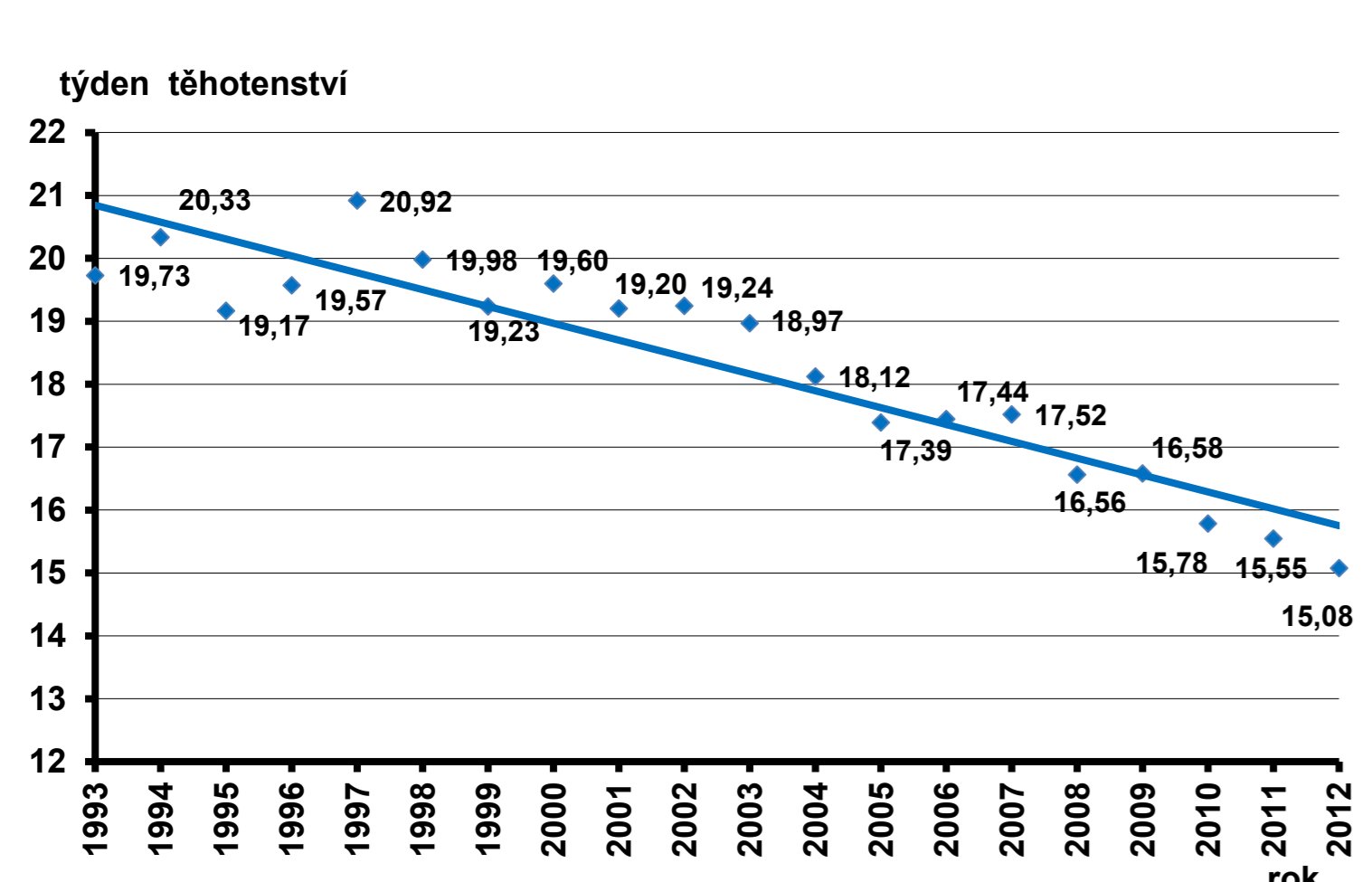
Patauův syndrom v České republice, 1993 - 2012, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



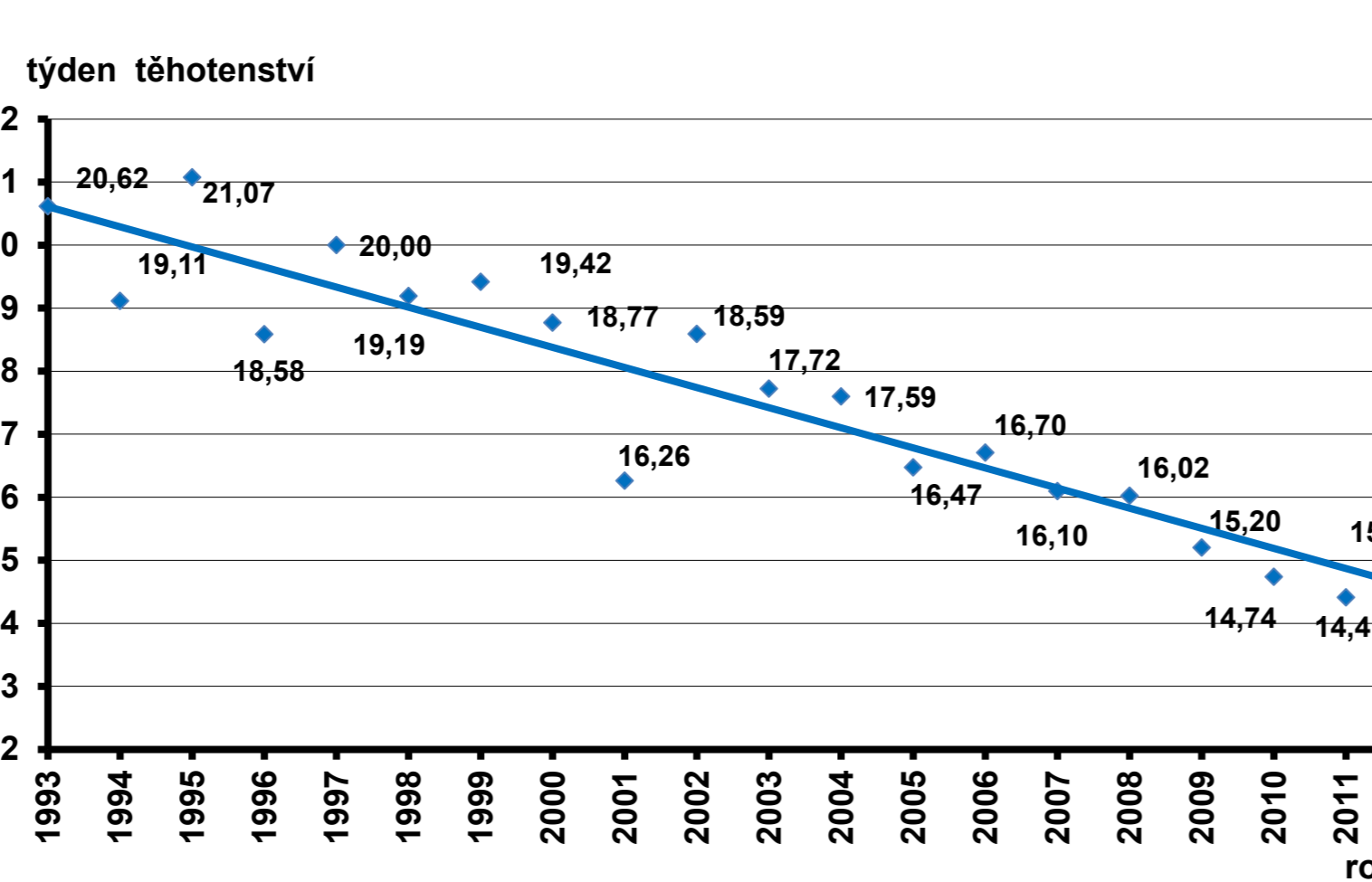
Turnerův syndrom v České republice, 1993 - 2012, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



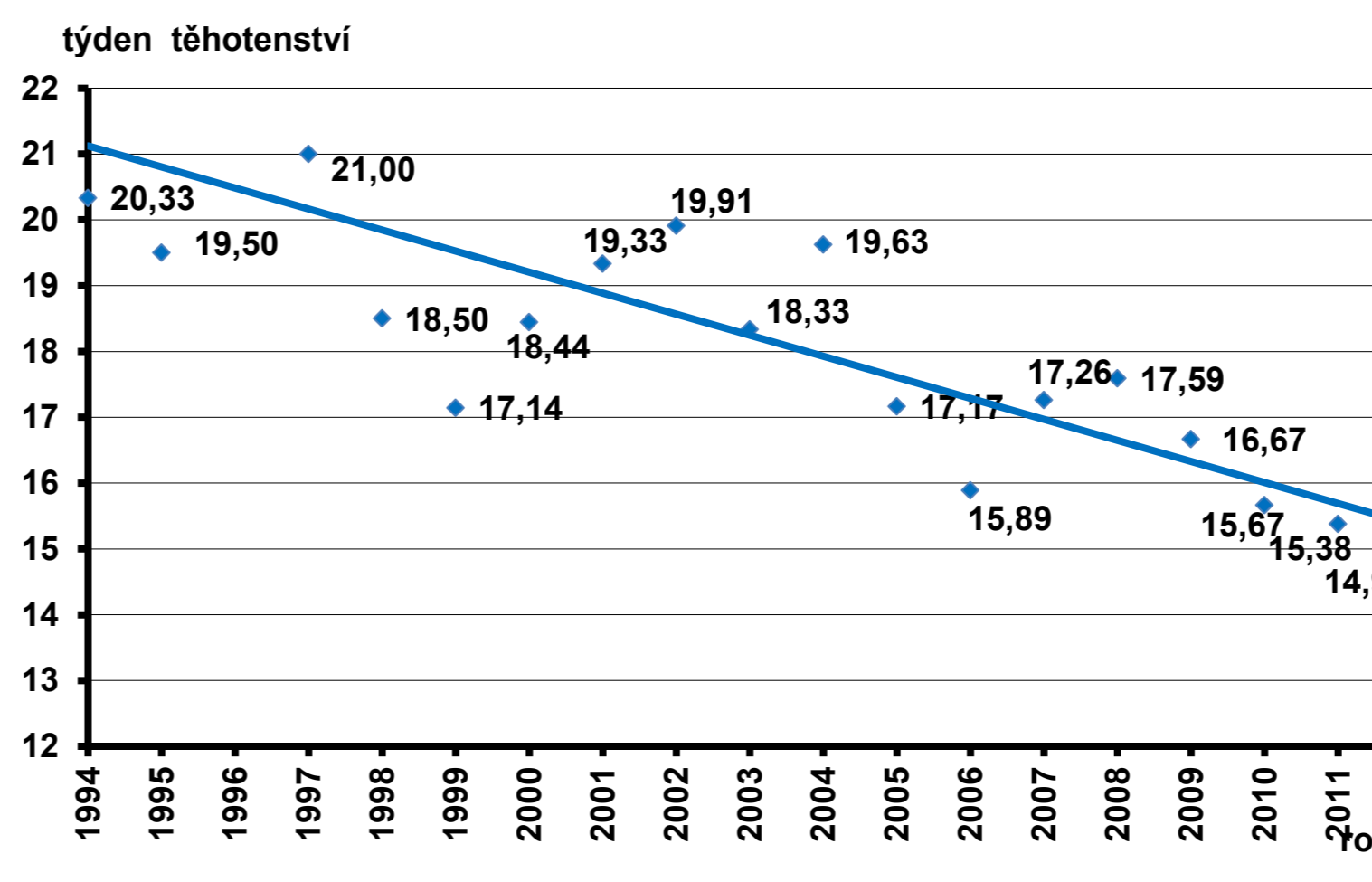
Downův syndrom v České republice, 1993 - 2012, týden těhotenství při diagnóze



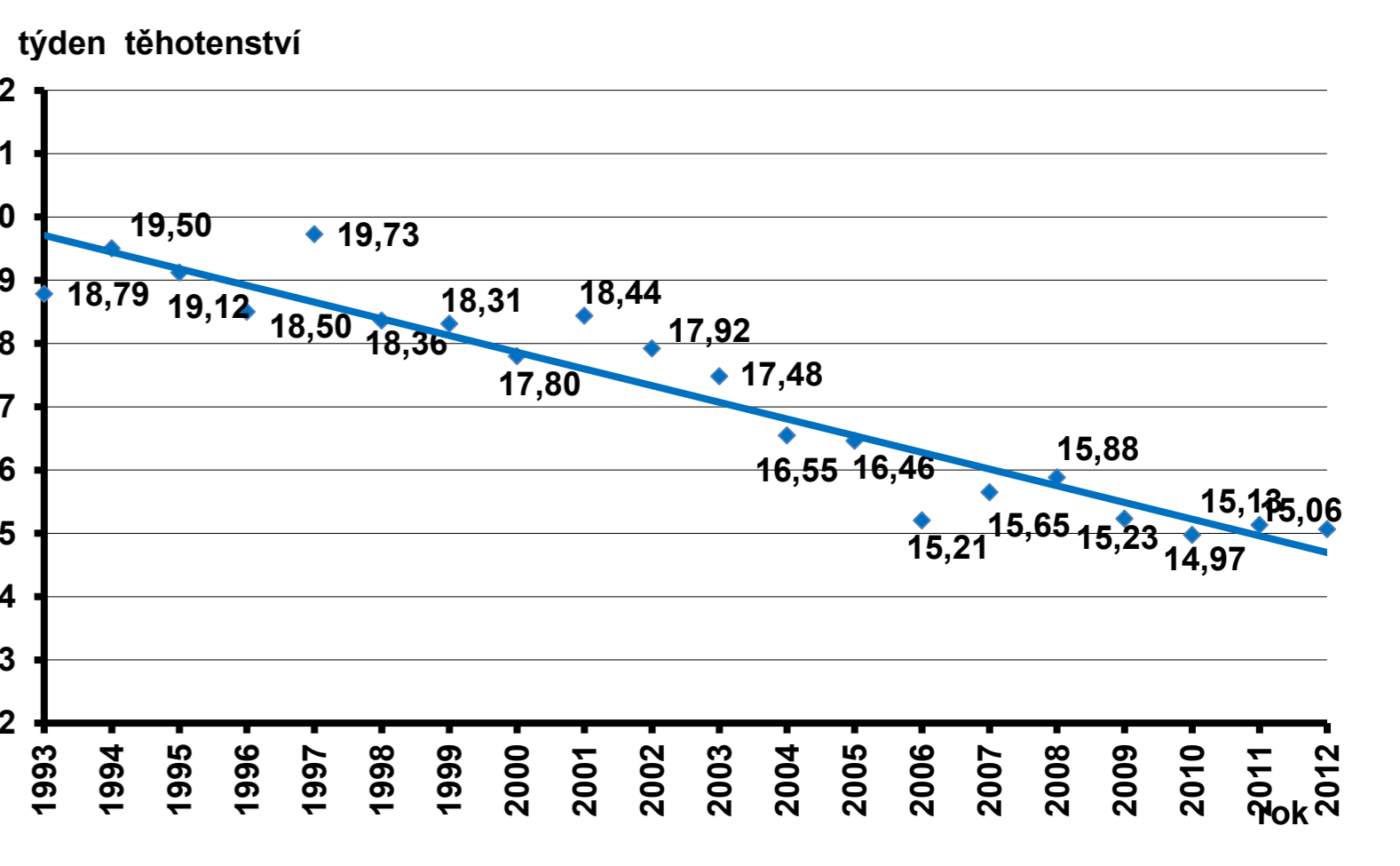
Edwardsův syndrom v České republice, 1993 - 2012, týden těhotenství při diagnóze



Patauův syndrom v České republice, 1994 - 2012, týden těhotenství při diagnóze



Turnerův syndrom v České republice, 1993 - 2012, týden těhotenství při diagnóze



Úvod: Prenatální diagnostika chromozomových aberací se v České republice za uplynulých dvacet let prodělala významný rozvoj. Výrazně narostl počet výkonů prenatalní diagnostiky, a to jak v absolutních, tak v relativních počtech. V průběhu daného období také docházelo k významným změnám v provádění prenatalního screeningu a také k zavádění nových metod prenatalní diagnostiky.

Tyto změny vedly v uplynulých dvaceti letech ke zvýšení efektivity prenatalní diagnostiky vrozených chromozomových aberací.

Metodika: V naší práci jsme retrospektivně analyzovali data o úspěšnosti prenatalní diagnostiky vrozených chromozomových aberací v České republice v uplynulých dvaceti letech. Analyzovali jsme incidence sledovaných diagnóz vrozených chromozomových aberací, prenatalně a postnatalně diagnostikovaných v České republice za období 1993 – 2012.

Výsledky: Vrozené chromozomové aberace, zejména pak Downův syndrom, jsou v současnosti nejčastější skupinou vad, které detekujeme již prenatalně. Od roku 1996 se postupně zvyšuje incidence prenatalně diagnostikovaných a předčasně ukončených případů Downova syndromu na úkor případů zaznamenaných u narozených dětí. V prvních třech letech sledovaného období se procento prenatalní diagnostiky Downova syndromu pohybovalo pod 40 %. V období 1996 -2005 se postupně procento záchytu zvyšovalo až nad 60 %. V posledních šesti letech se úspěšnost prenatalní diagnostiky Downova syndromu dále zvyšovala až nad současných 80 %. V případě Edwardsova a Patauova syndromu se úspěšnost prenatalní diagnostiky ve sledovaném období rovněž významně zvyšuje.

Závěr: Na začátku devadesátých let byl u diagnostikovaných případů Downova syndromu převažujícím důvodem k provedení invazivní prenatalní diagnostiky pouze vyšší věk těhotné ženy (v 70 %), nyní je to ve více než 70 % pozitivní výsledek screeningu. V 5 - 10 % je stále jedinou indikací vyšší věk těhotné, asi v 10- 15 % patologický ultrazvukový nálezn (vysoké NT /nuchální translucence/, minormarkery, srdeční vady a v 5 % jsou indikací jiné důvody (rodinná anamnéza, testování monogenních chorob...). Stoupající záchyt Downova syndromu v posledních pěti letech je způsoben jednak kvalitativní změnou indikačního kritéria (významnější využití screeningu I. trimestru), jednak kvantitativního poklesu počtu celkově provedených výkonů invazivní prenatalní diagnostiky při stoupajícím zastoupení odběru choriových klků. Díky dostupnosti nových screeningových testů a využití současných možností invazivní prenatalní diagnostiky se zvyšuje efektivita prenatalní diagnostiky (prenatální záchyt) a také se významně snižuje týden těhotenství při diagnostice vrozené vady. Podobné trendy pozorujeme i v prenatalní diagnostice dalších chromozomových odchylek.