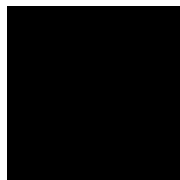


Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR v roce 2017

Gregor V^{1,2}, Šípek A^{1,2,3}, Šípek A Jr.^{1,2,4}, Klaschka J^{5,6}, Malý M^{5,7}

1. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
3. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
4. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
5. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha
6. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha



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

Zdroje dat

**Data o chromozomových aberacích v České republice
v období 1994 – 2017.**

Data o narozených – zdroj: ÚZIS

1994 – 2015, předběžné údaje 2016 – 2017

**Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG
1994 – 2017**

Diagnózy:

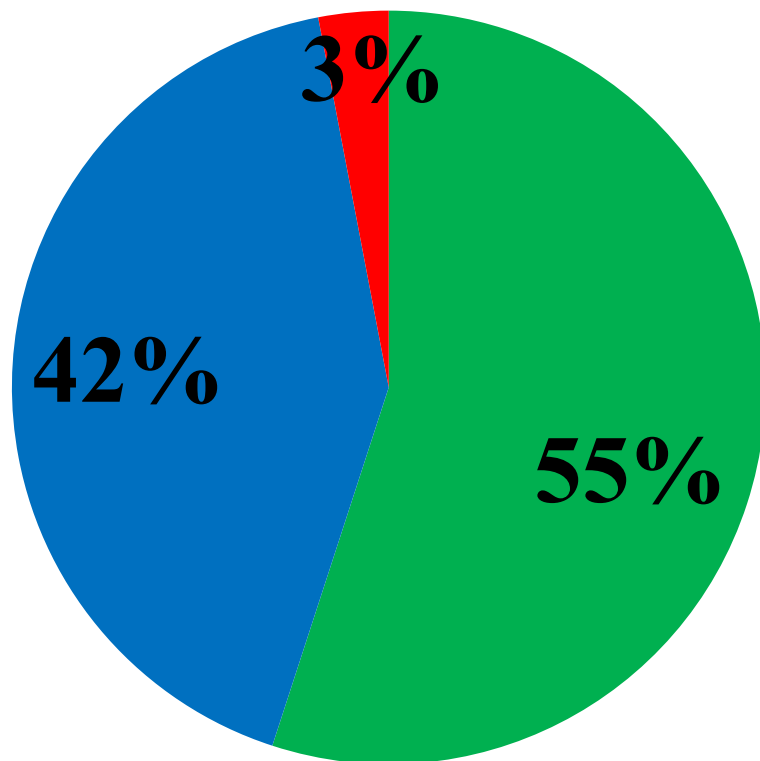
Downův syndrom

Edwardsův syndrom

Patauův syndrom



Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2017

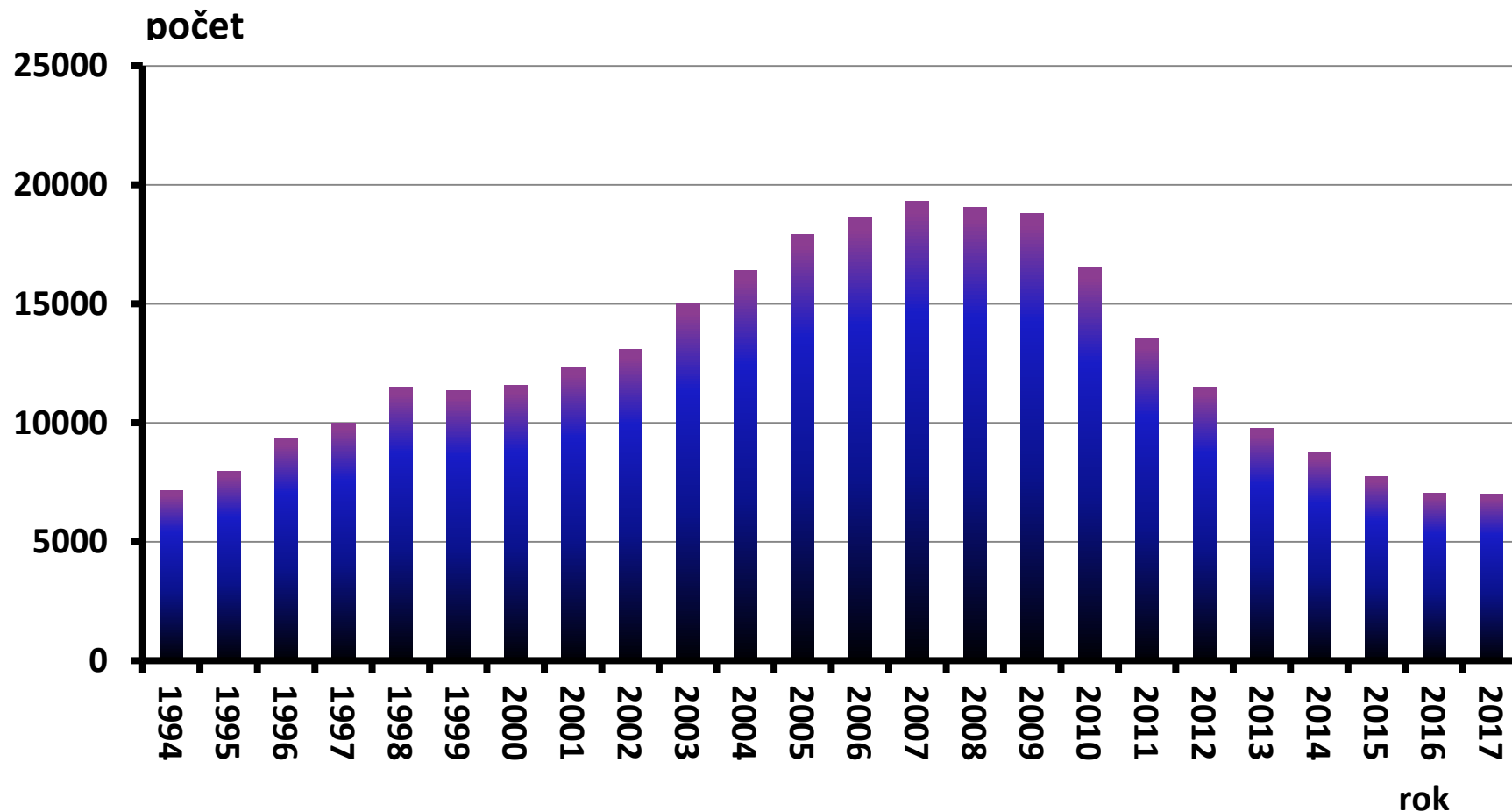


■ Ultrazvuk

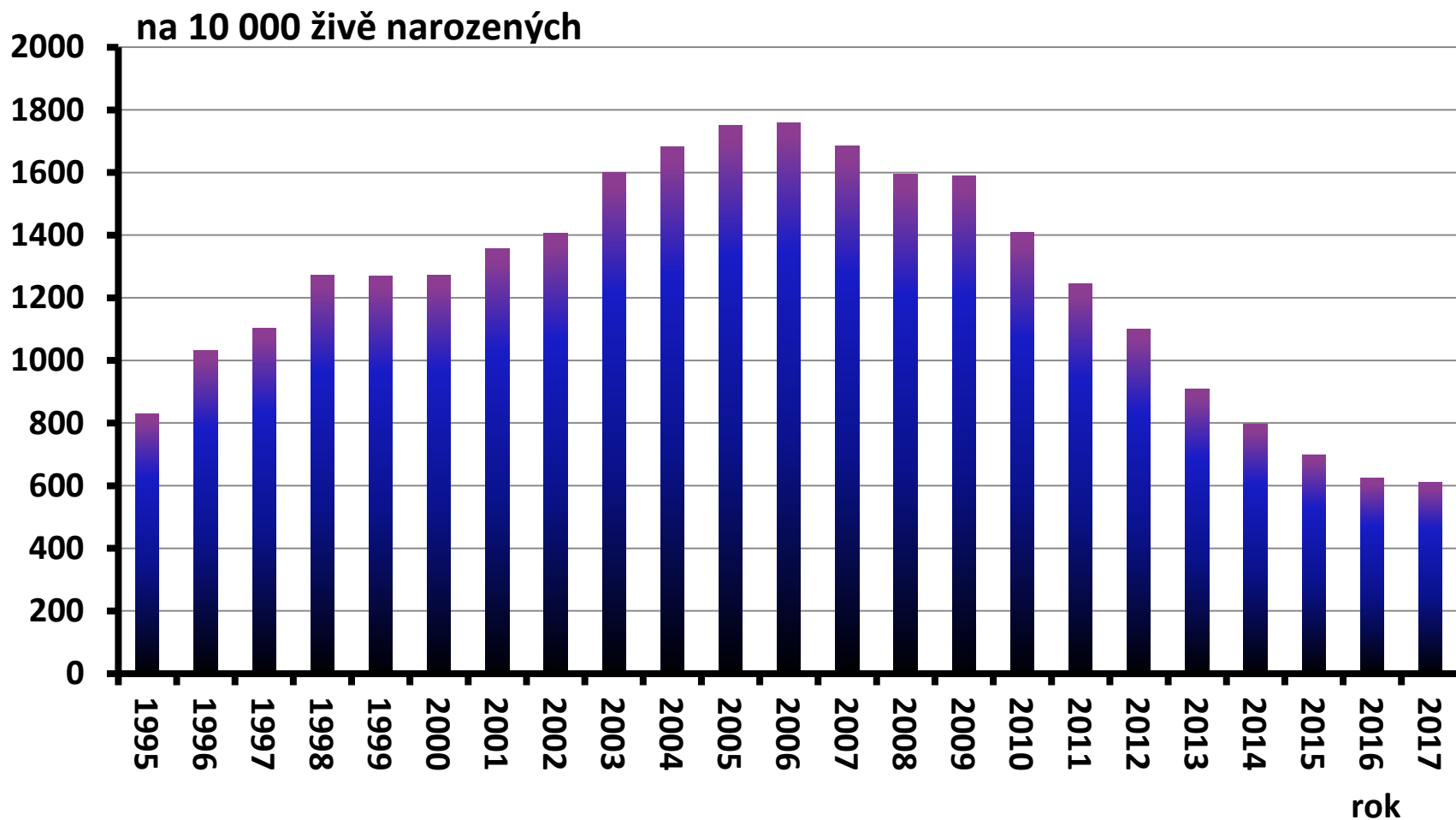
■ Cytogenetická
vyšetření

■ Molekulárně
genetická vyšetření

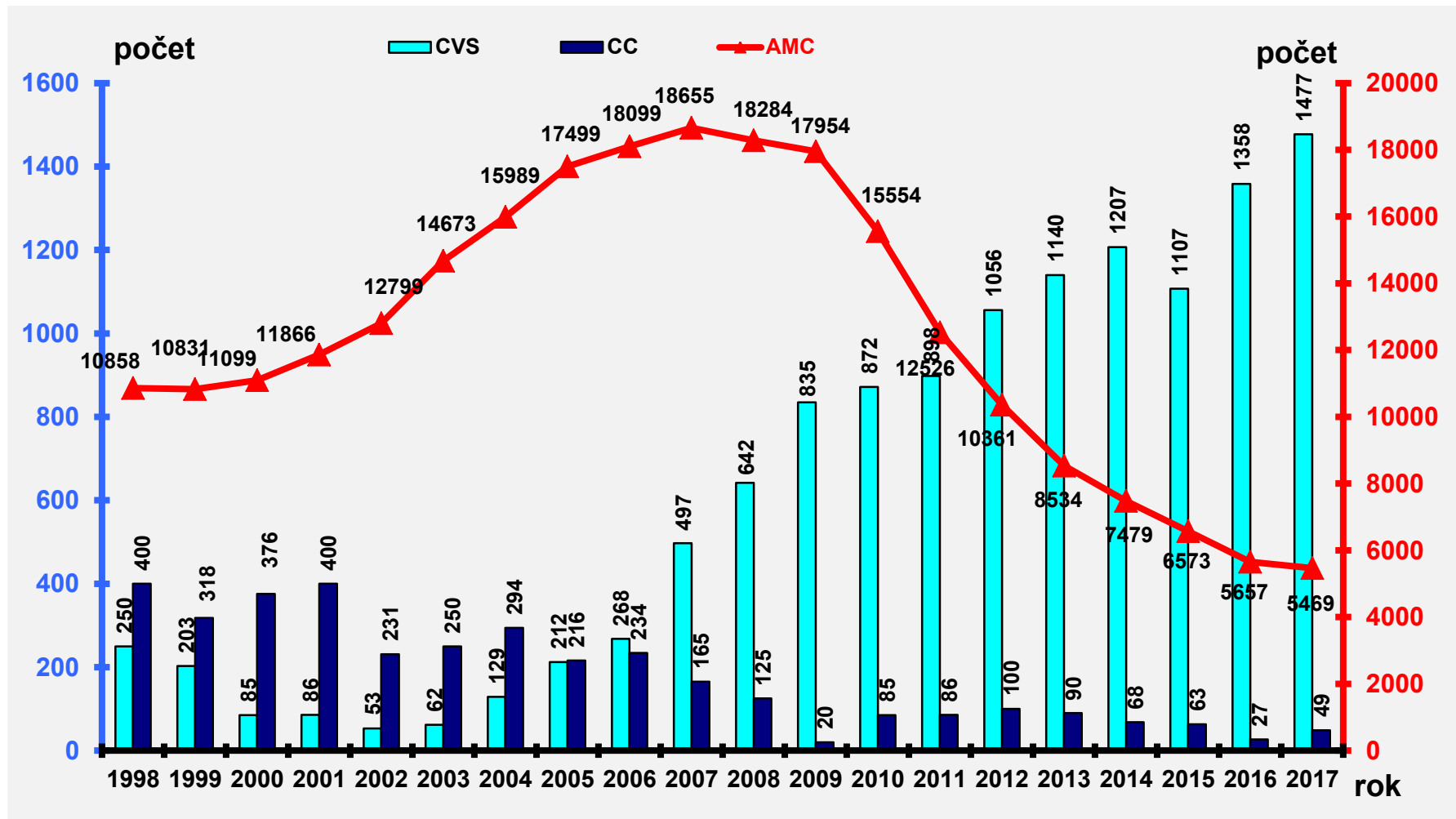
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2017



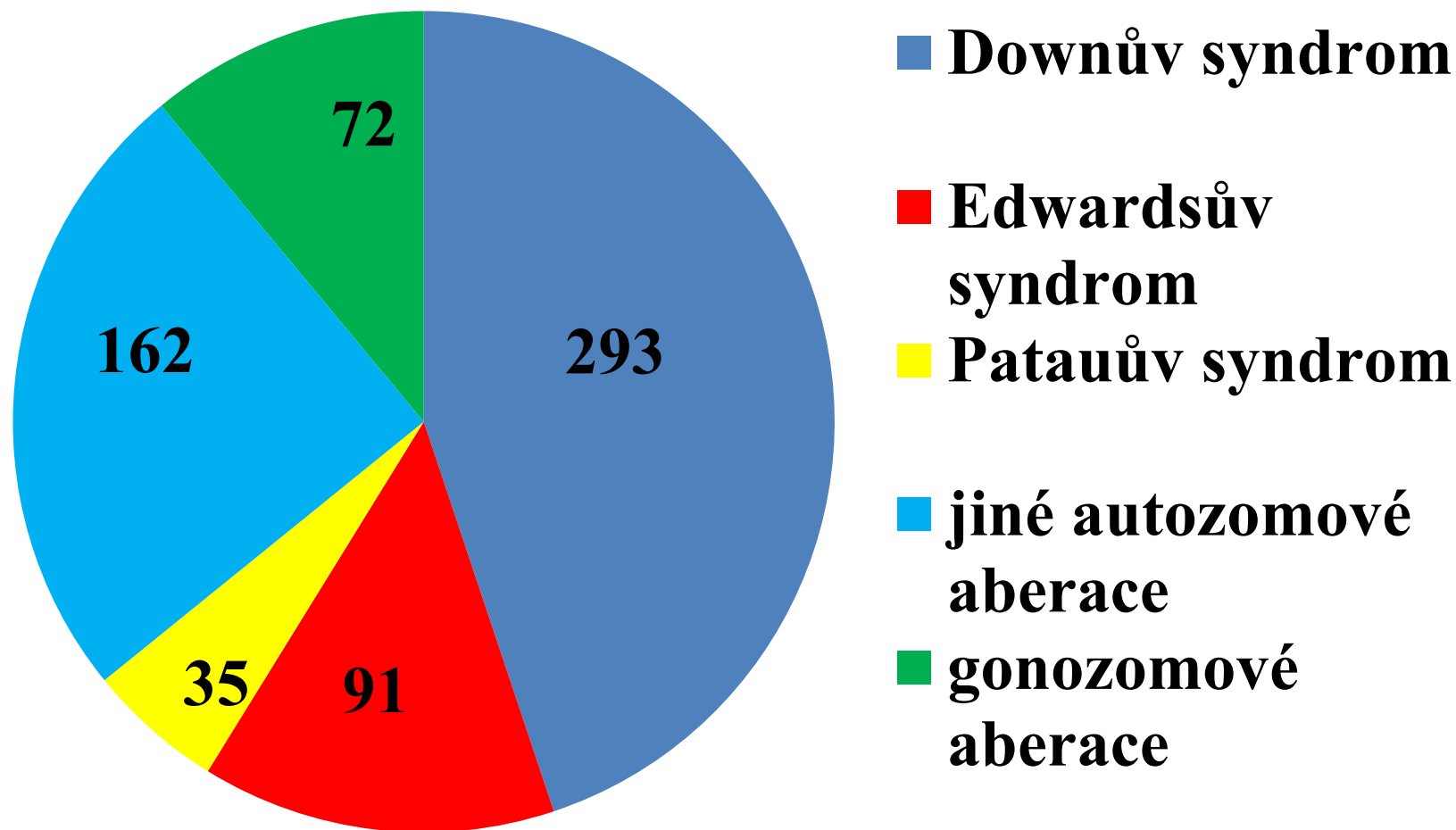
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2017



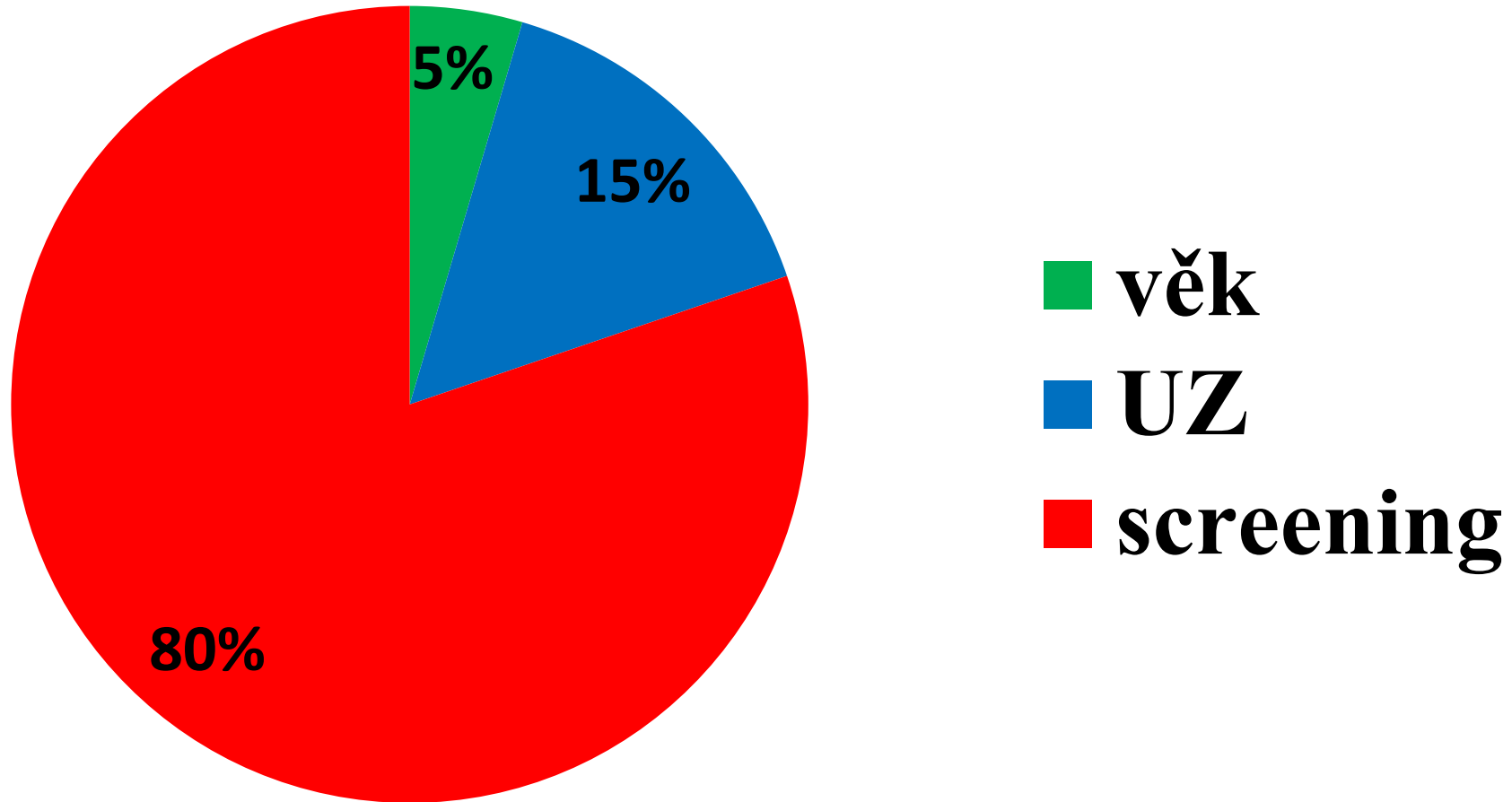
Invazivní prenatalní diagnostika v České republice, 1994 - 2017



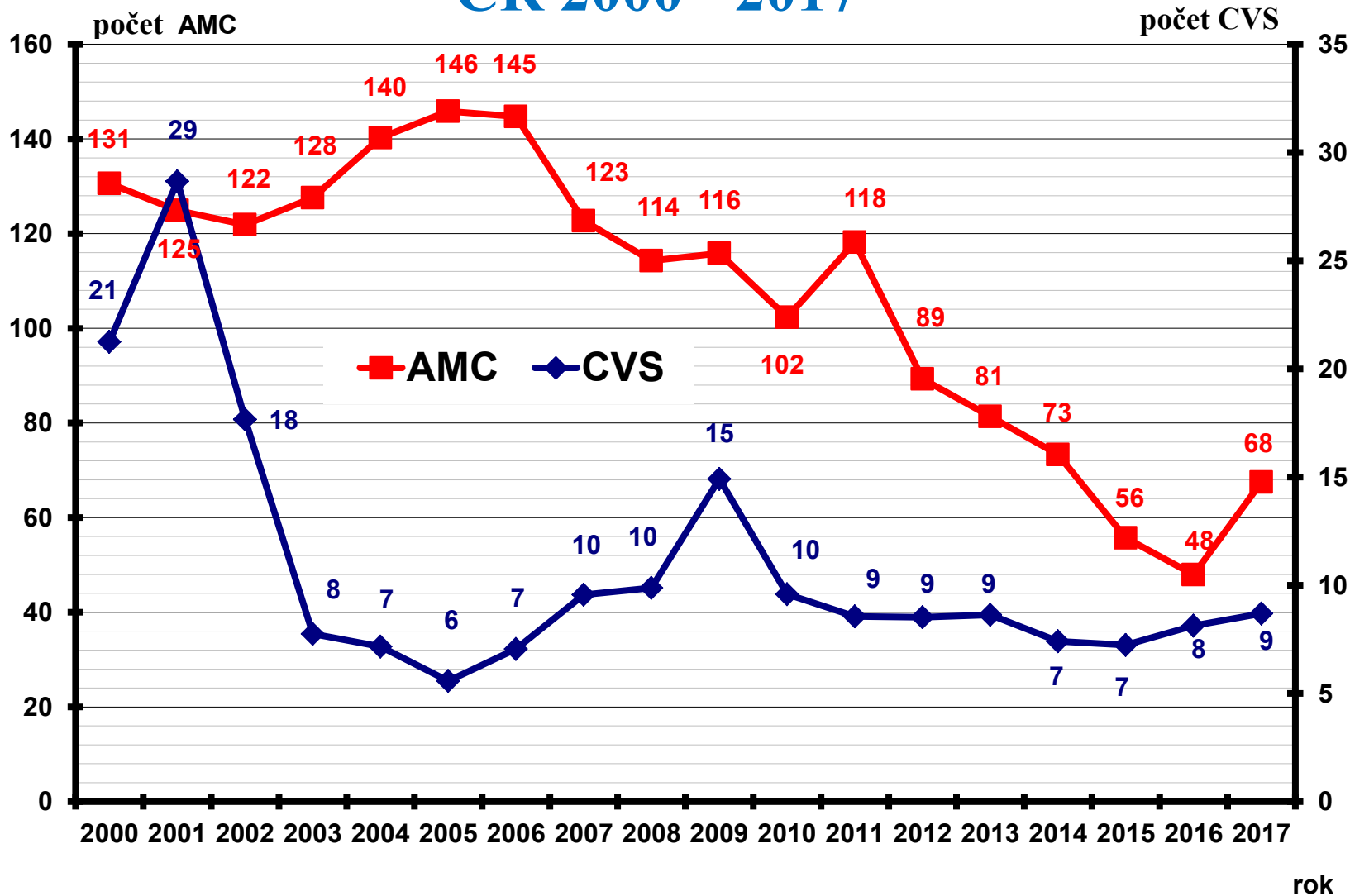
Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2017: Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



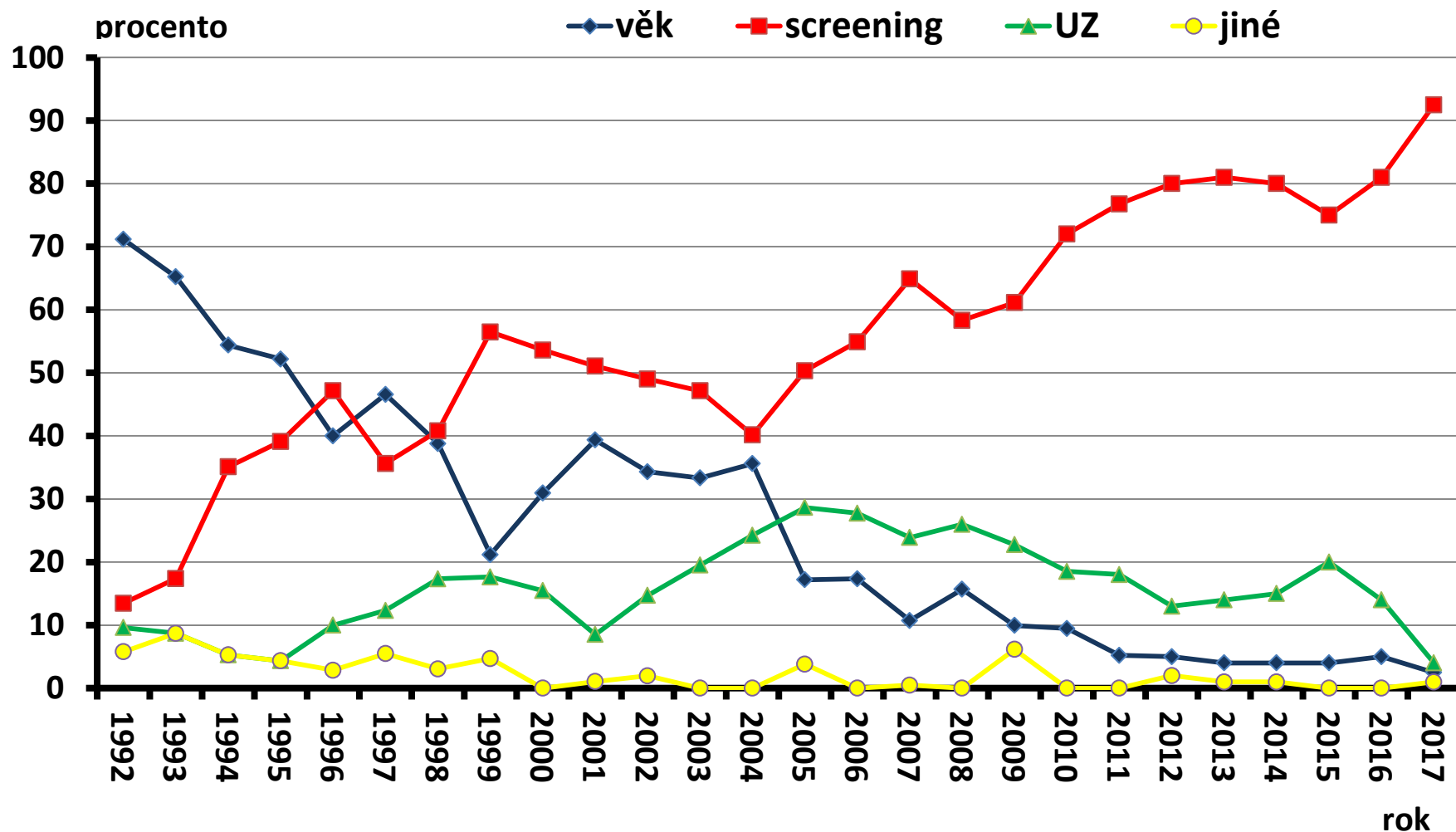
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2017



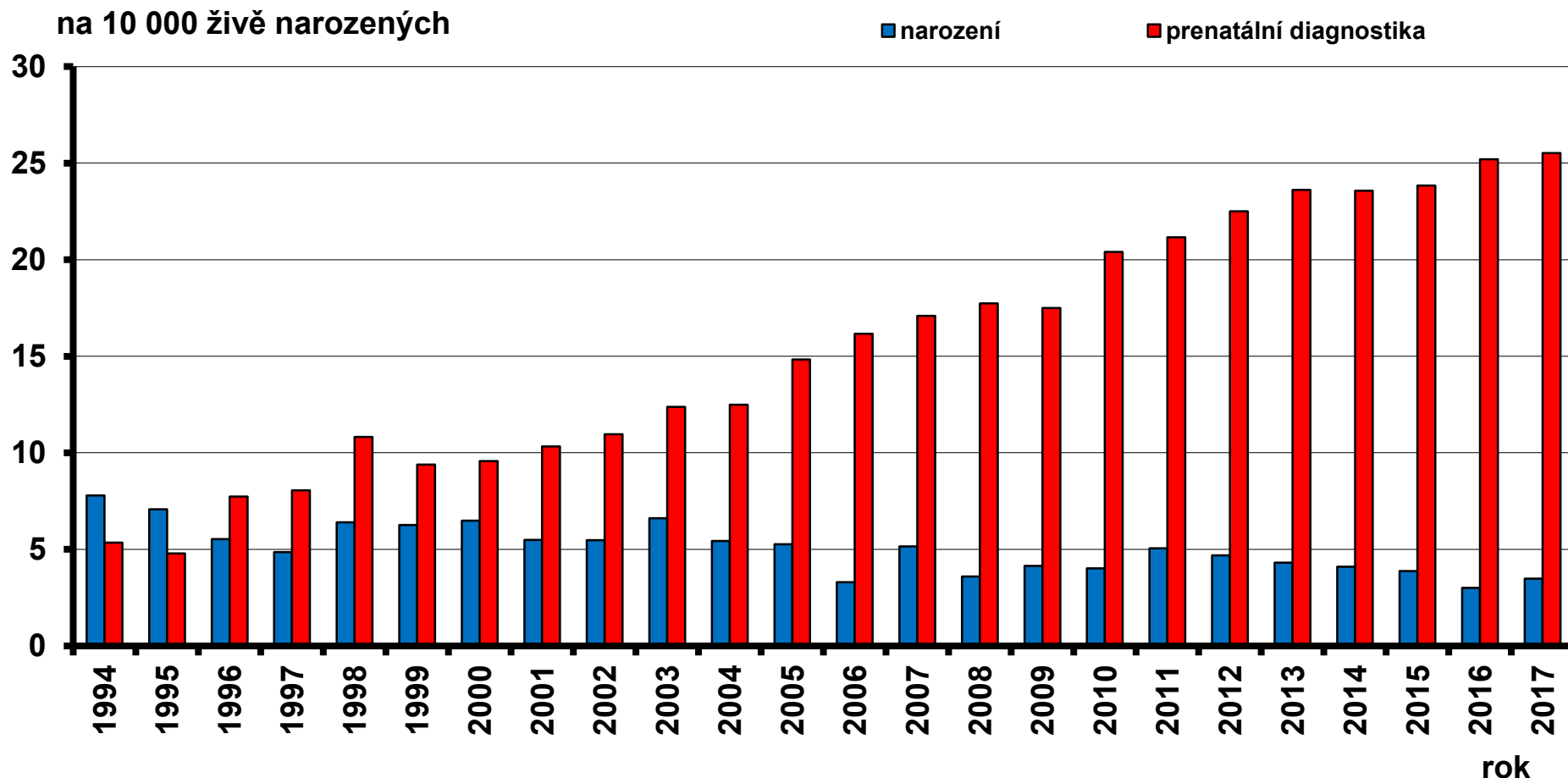
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2017



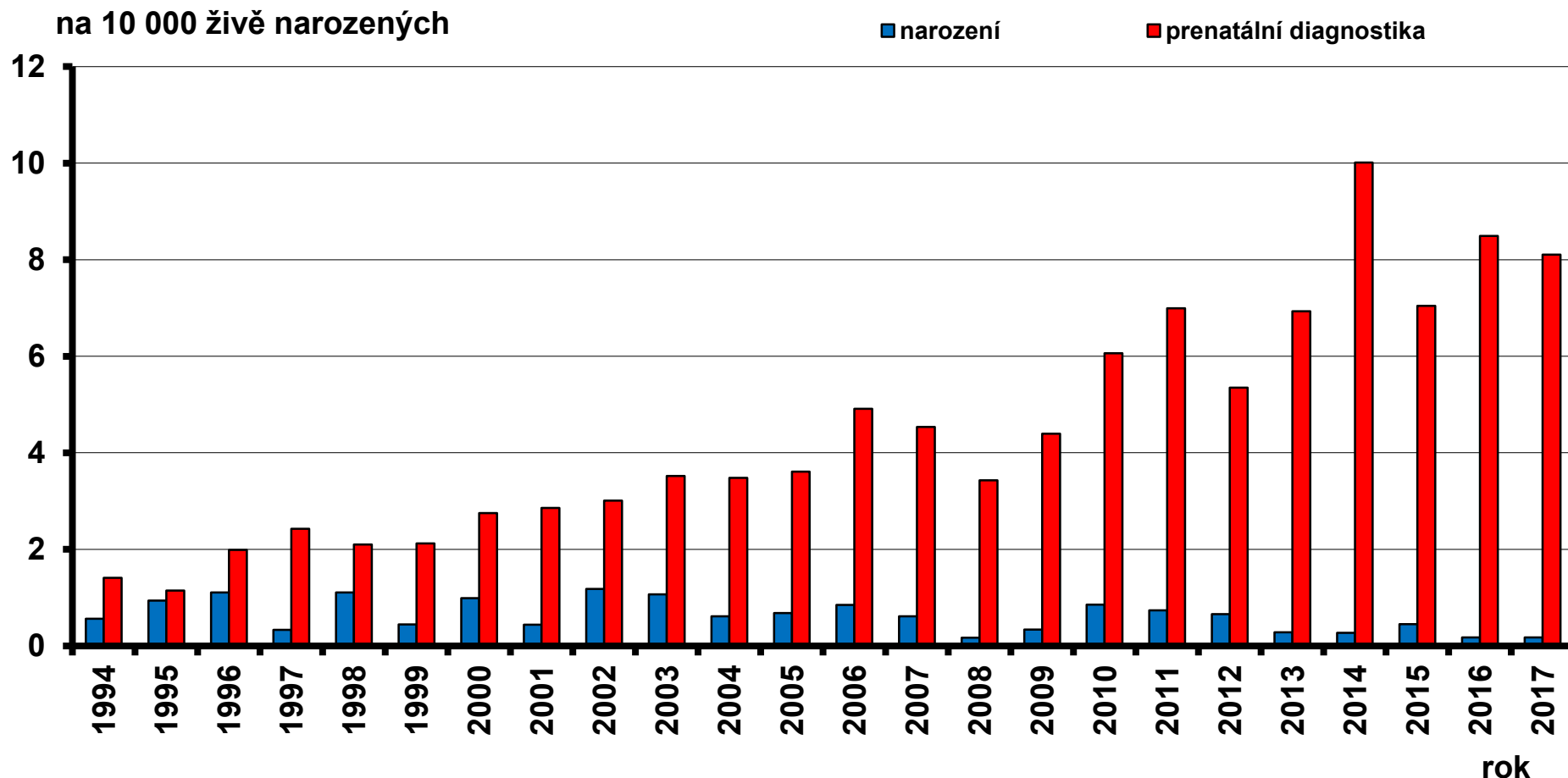
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2017



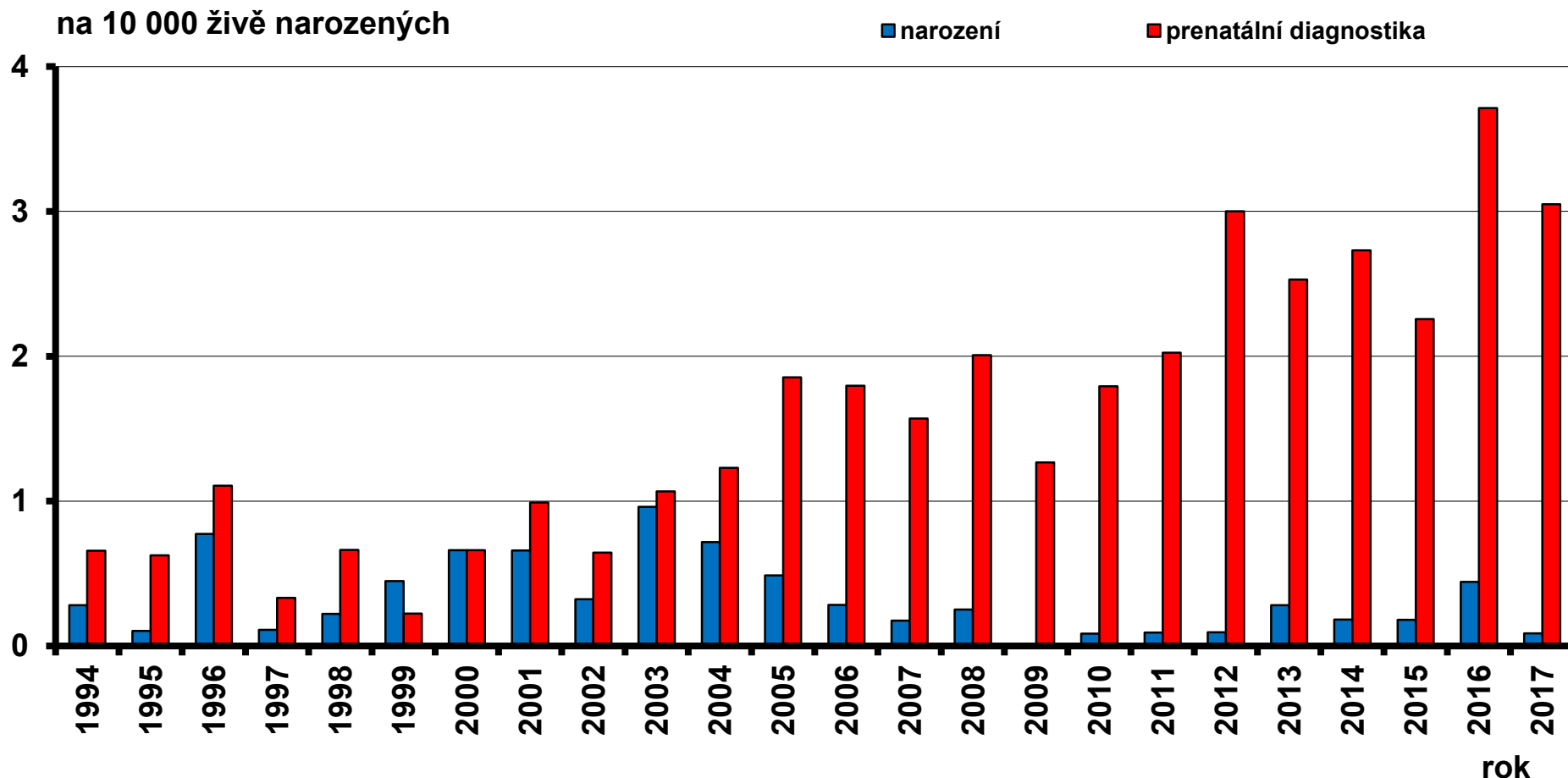
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017



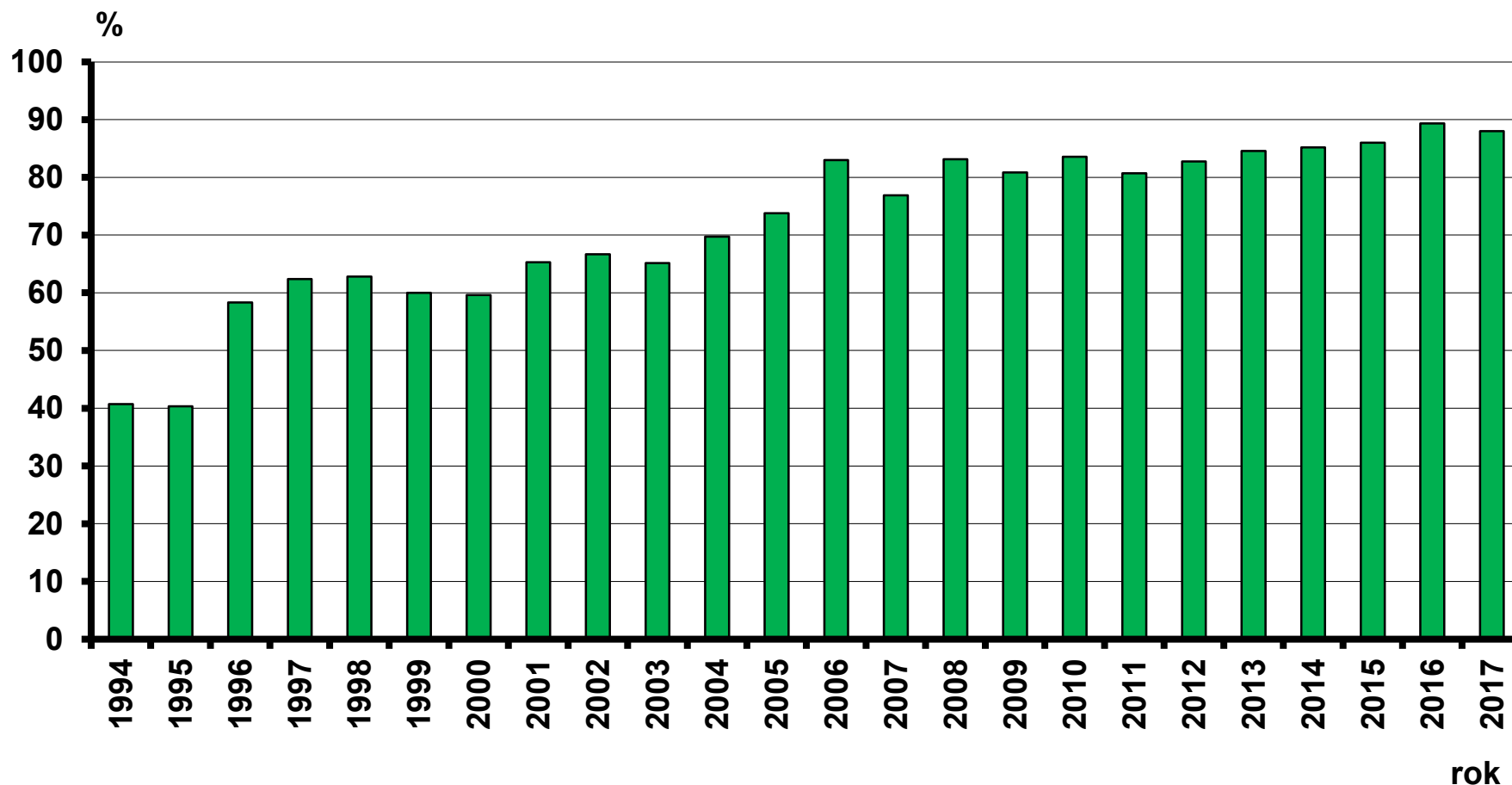
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017



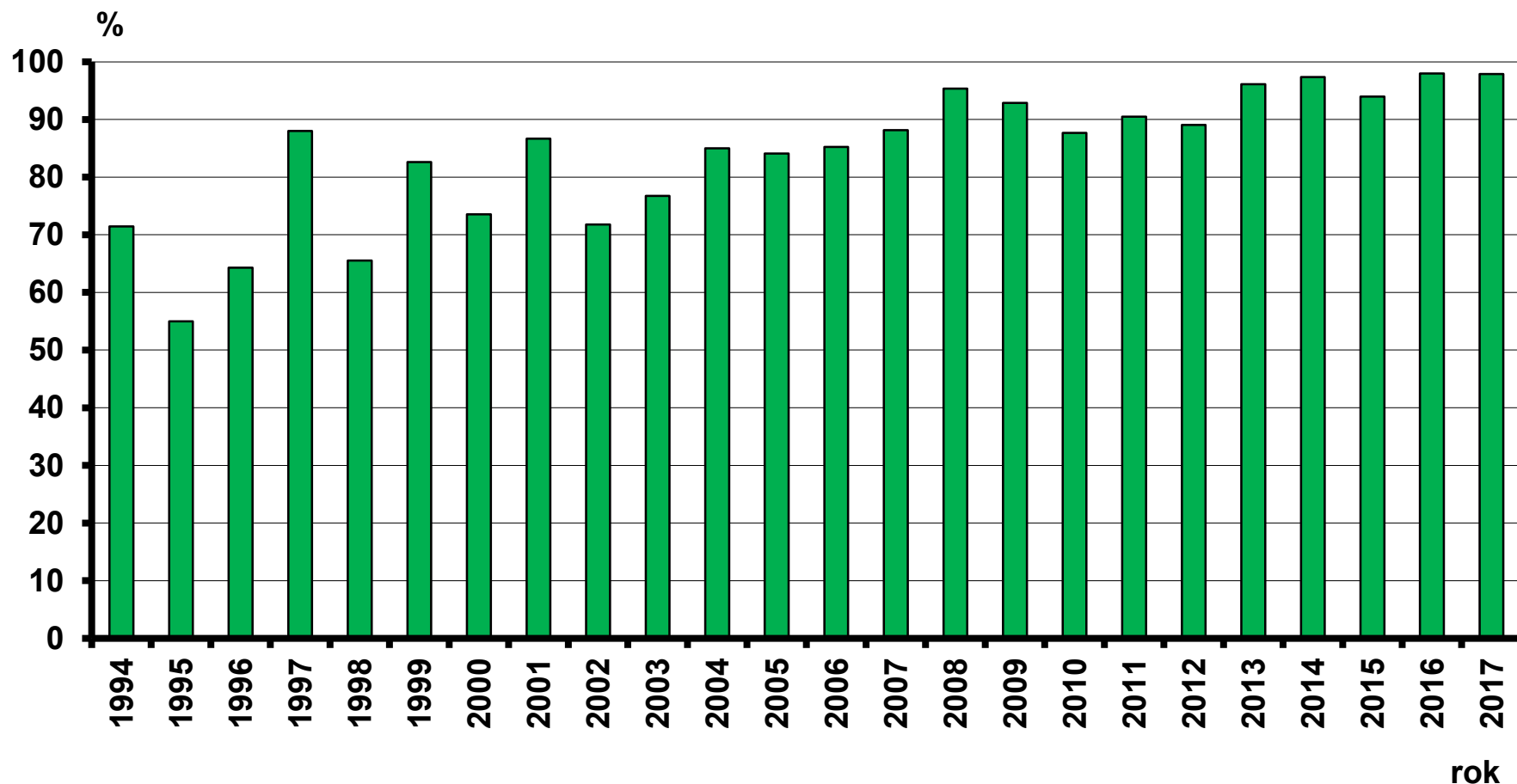
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017



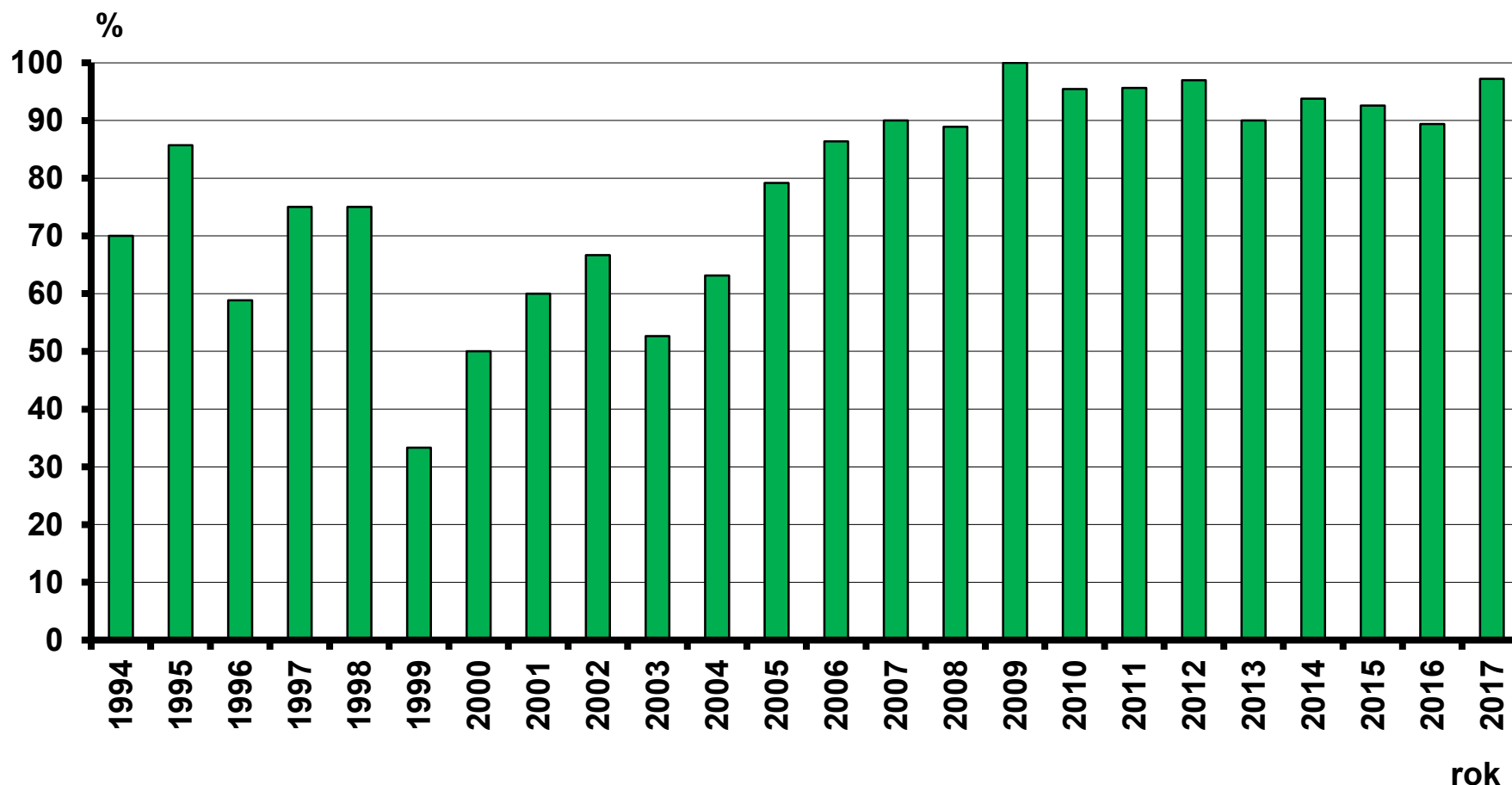
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



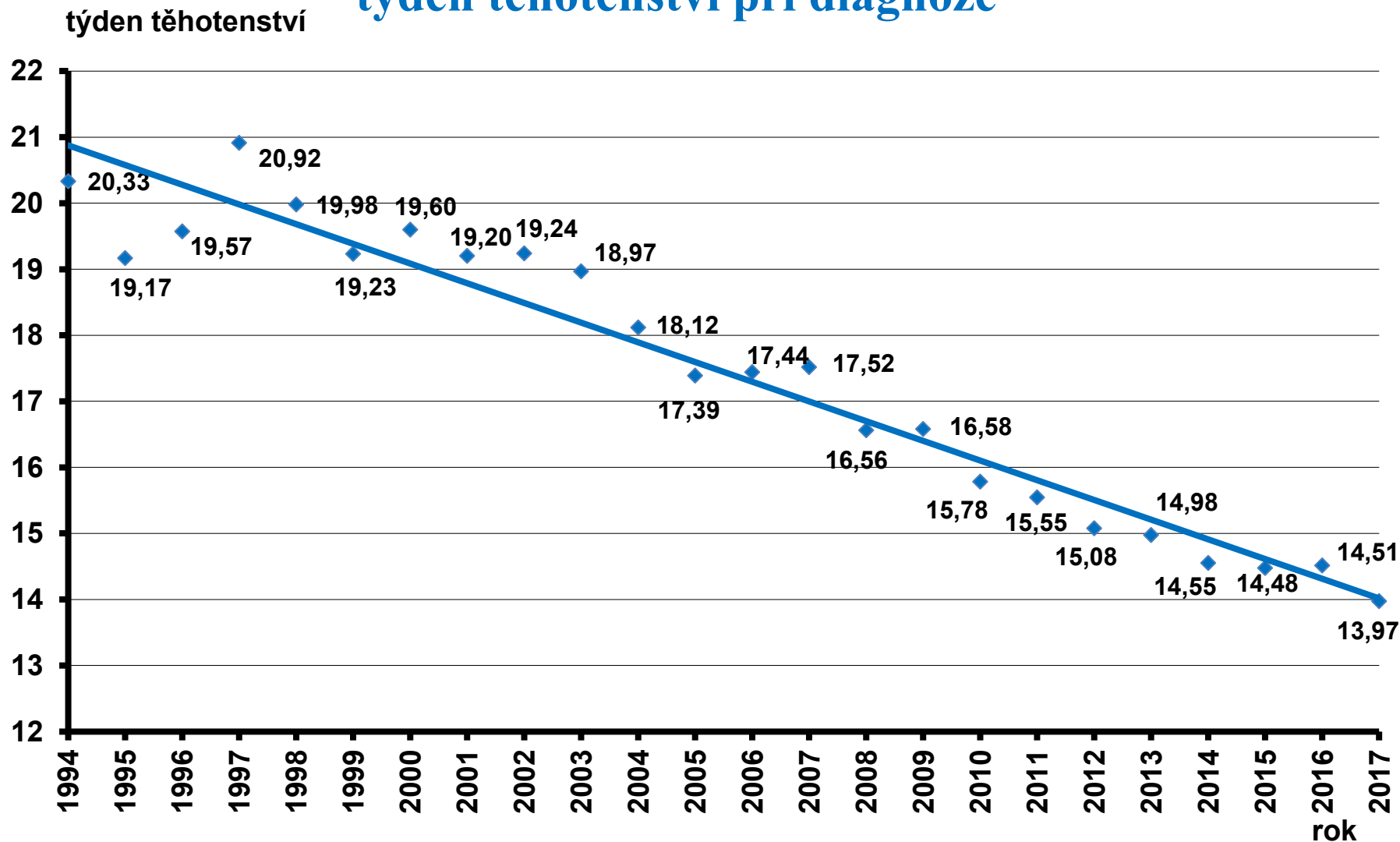
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



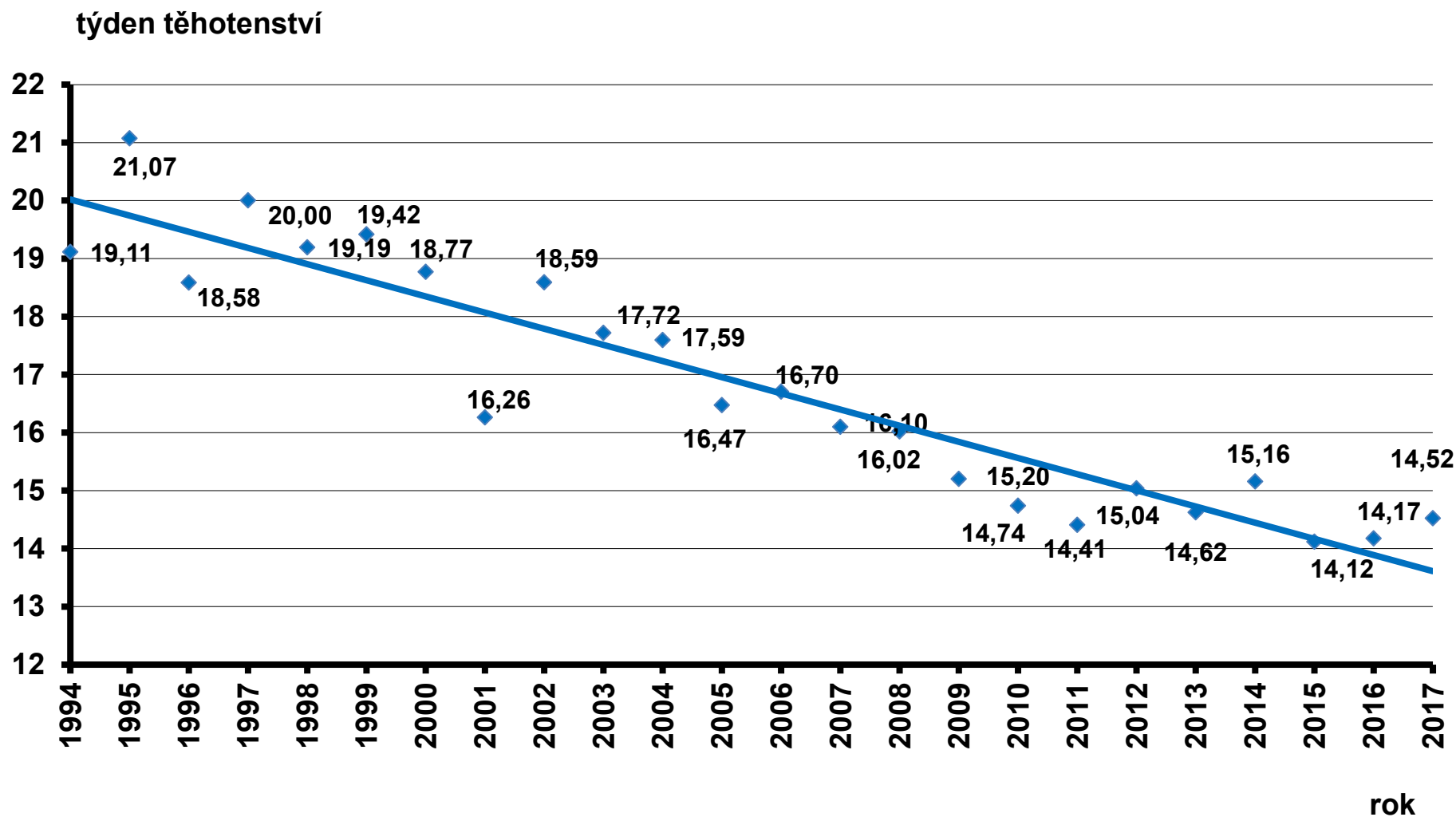
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017, týden těhotenství při diagnóze

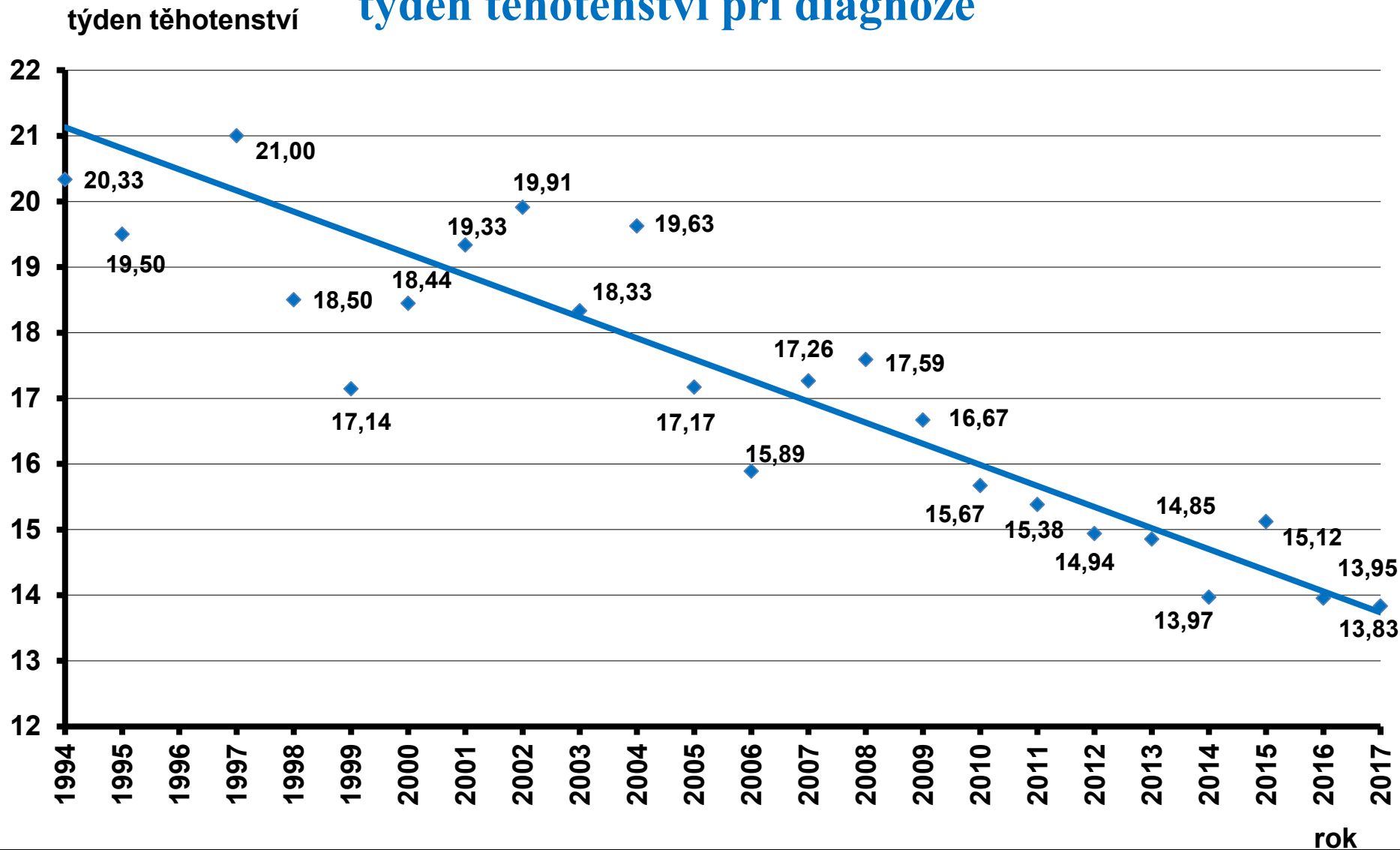


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017, týden těhotenství při diagnóze



Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017,

týden těhotenství při diagnóze



Na závěr by autoři rádi poděkovali všem spolupracovníkům, kteří se účastní sběru dat nezbytných pro celorepublikovou evidenci údajů o vrozených vadách a jejich prenatální diagnostice, bez jejichž trpělivé a spolehlivé práce by nemohlo vzniknout toto zpracování.

Děkuji za pozornost

Podpořeno z programového projektu Ministerstva zdravotnictví ČR: AZV 17-29622A