

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA VROZENÝCH VAD V ČESKÉ REPUBLICĚ – AKTUÁLNÍ DATA

Vladimír Gregor^{1,2,3}, Antonín Šípek^{1,2,4}

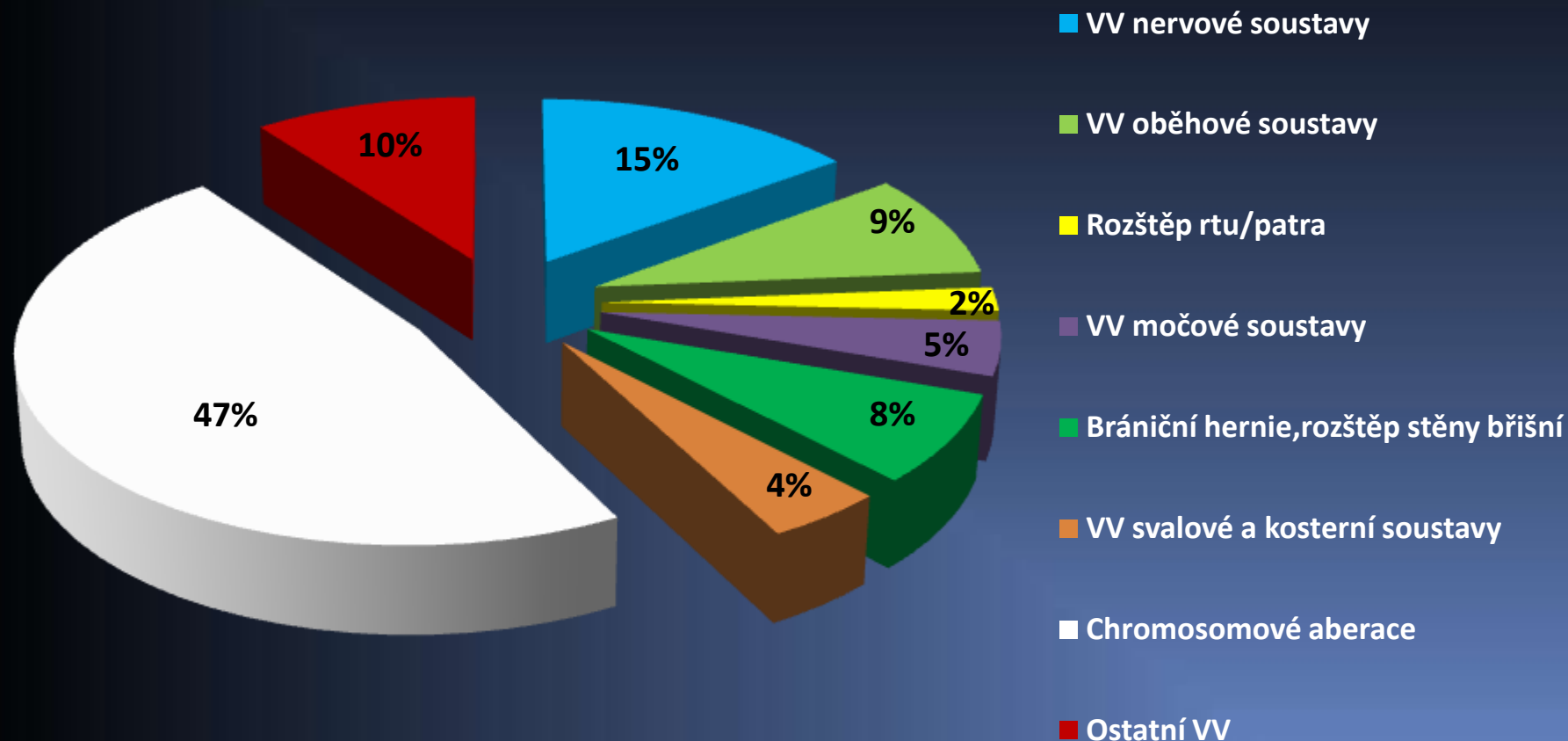
Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha¹

Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha²

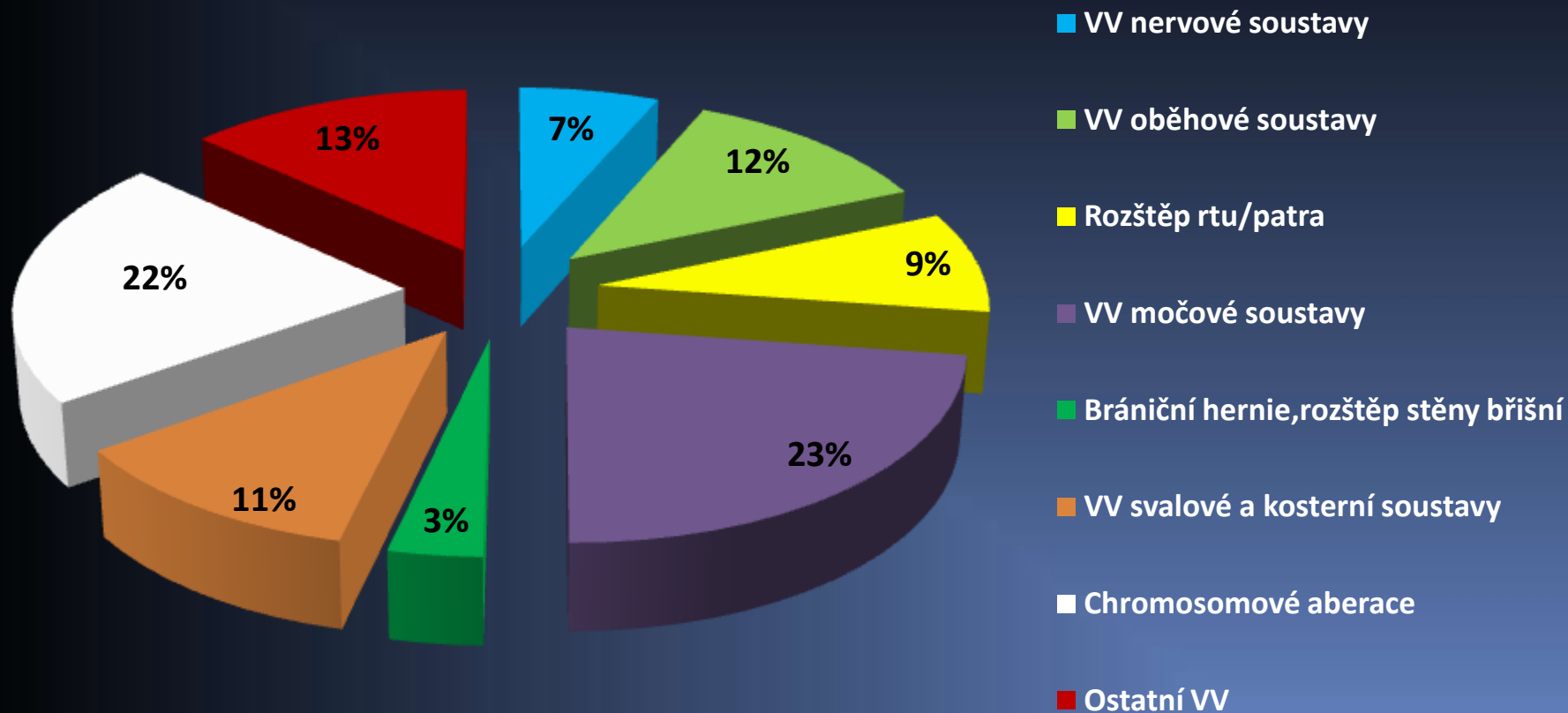
Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky³

Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha⁴

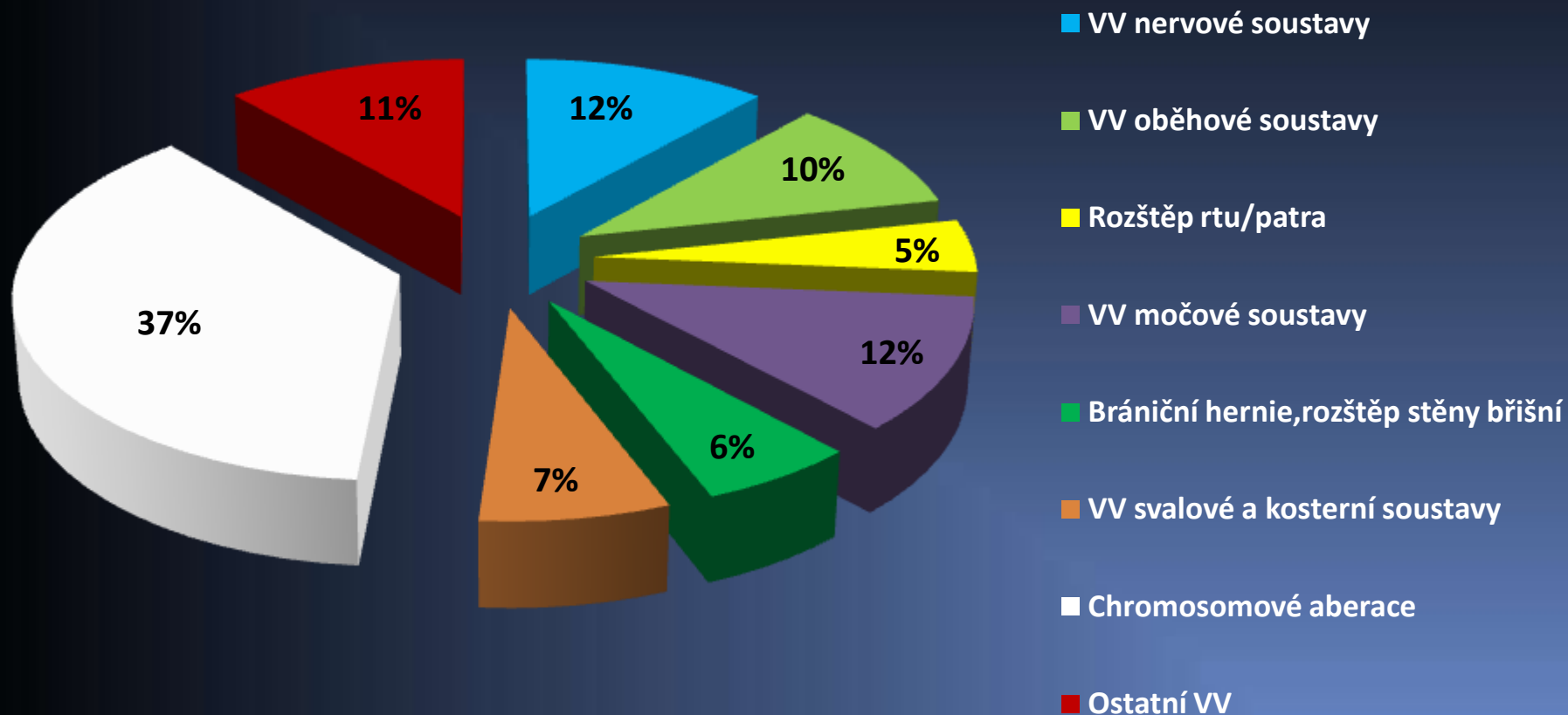
ČR, prenatální diagnostika: 2011 – těhotenství ukončená



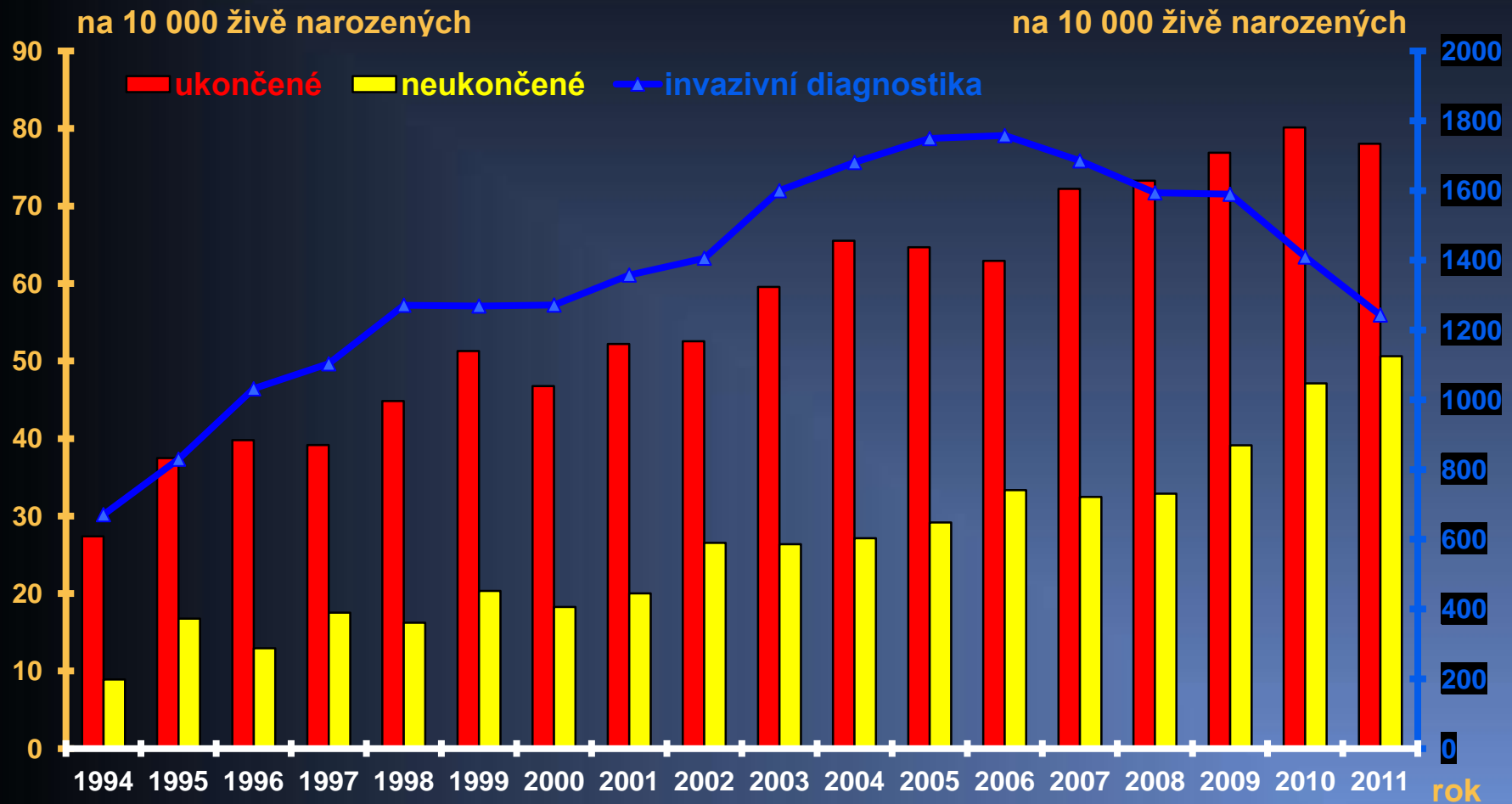
ČR, prenatální diagnostika: 2011 – těhotenství neukončená



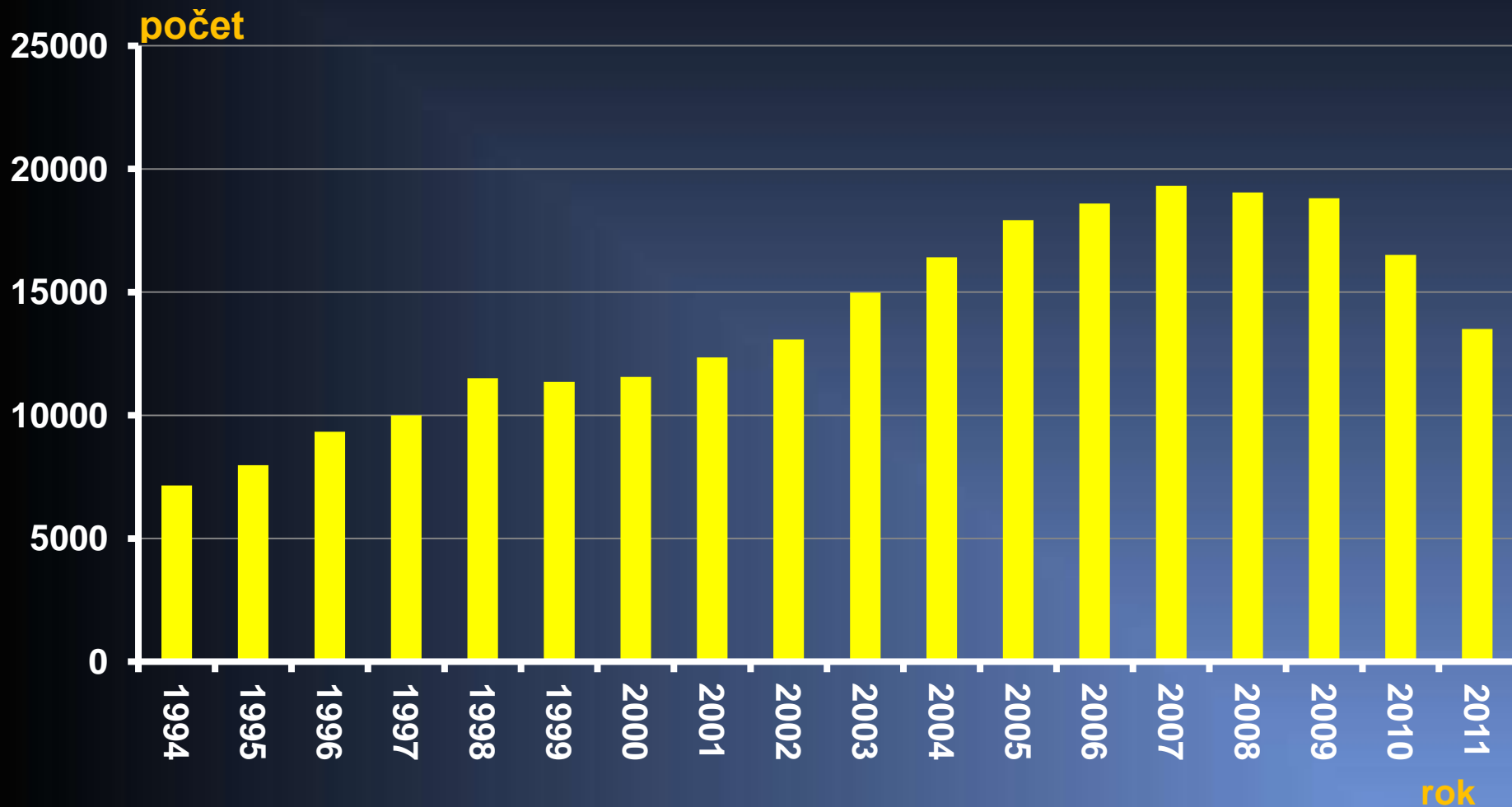
ČR, prenatální diagnostika: 2011 – celkem



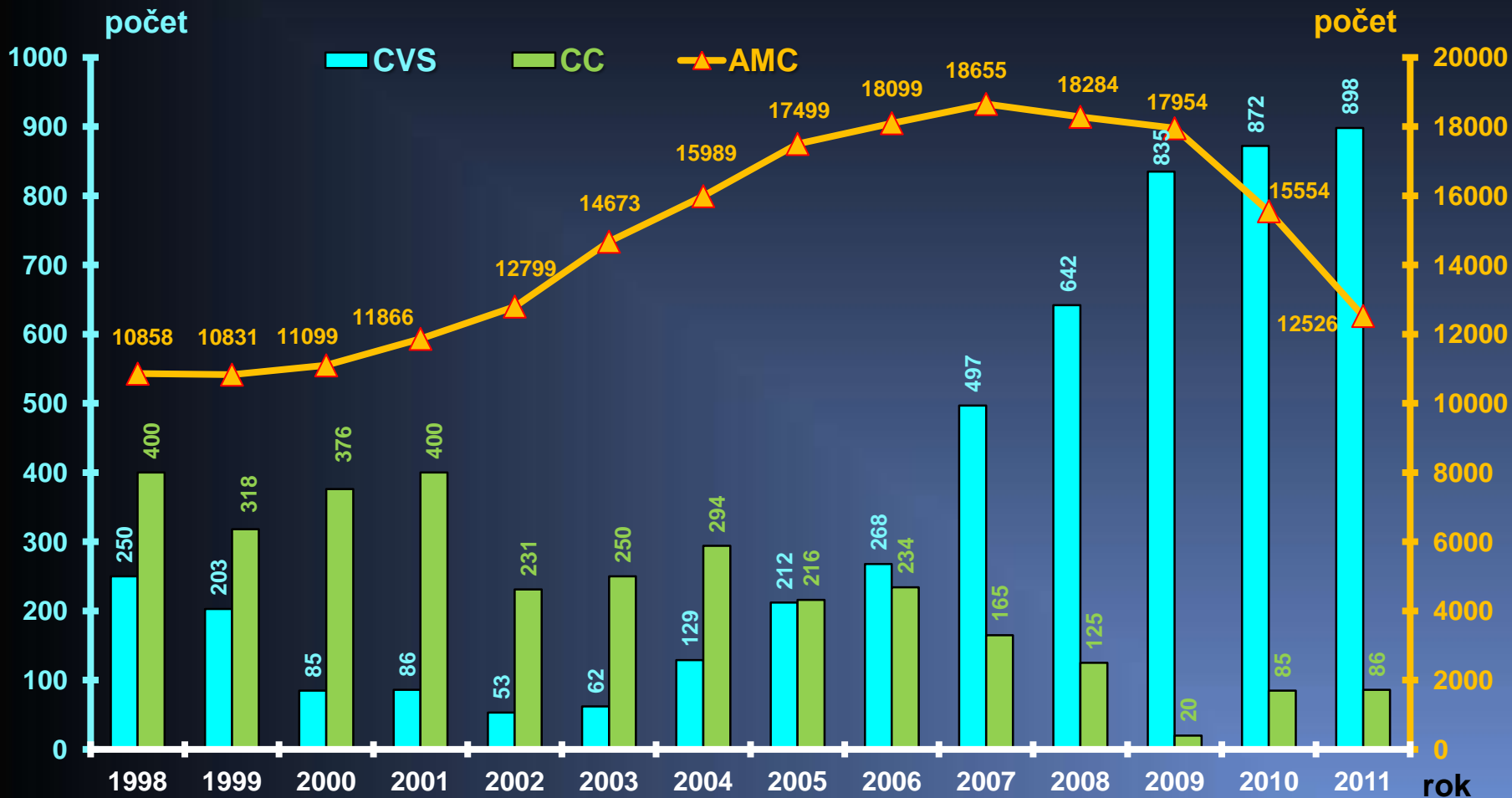
Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice, 1994 - 2011



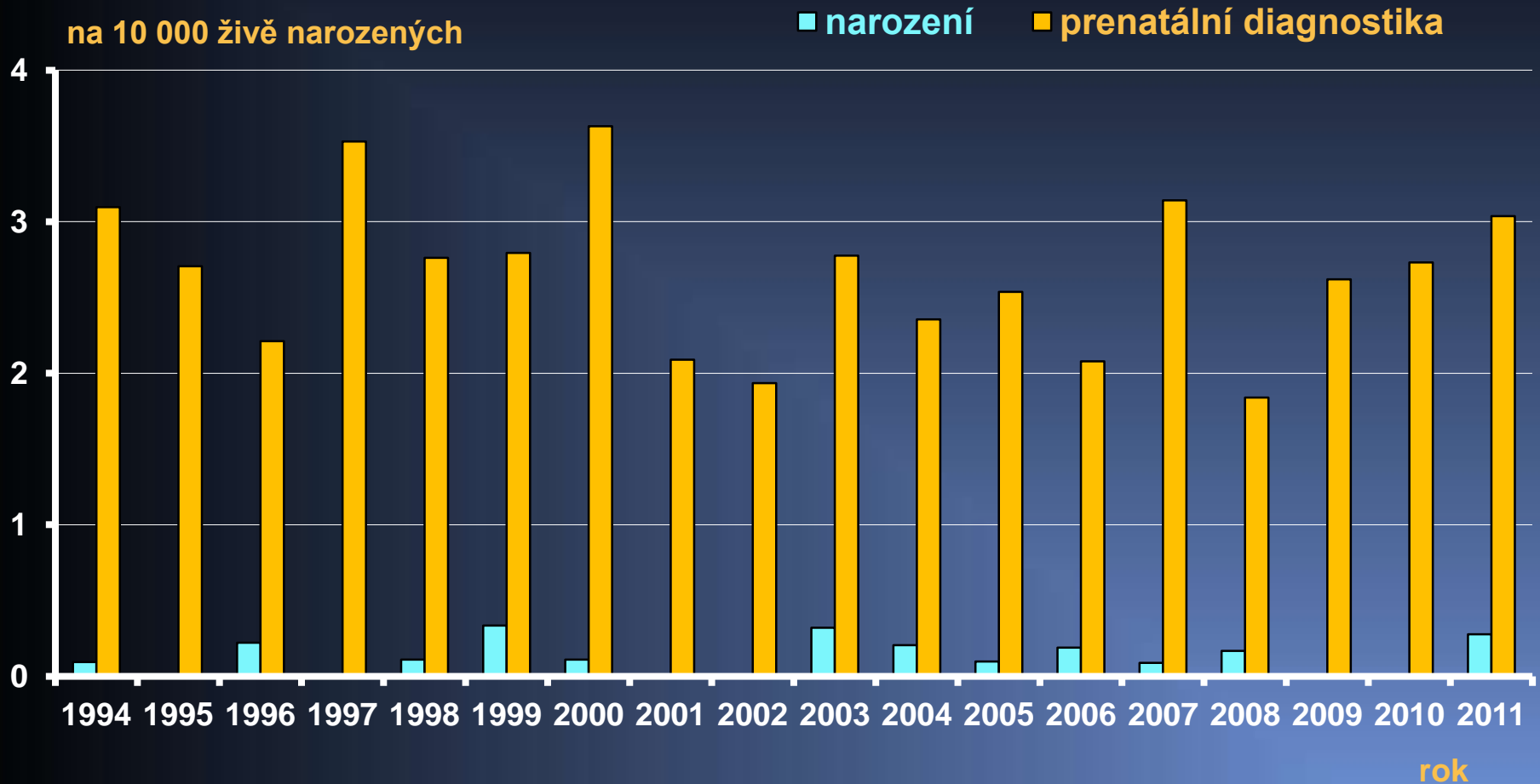
Vývoj počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad v ČR, 1994 - 2011



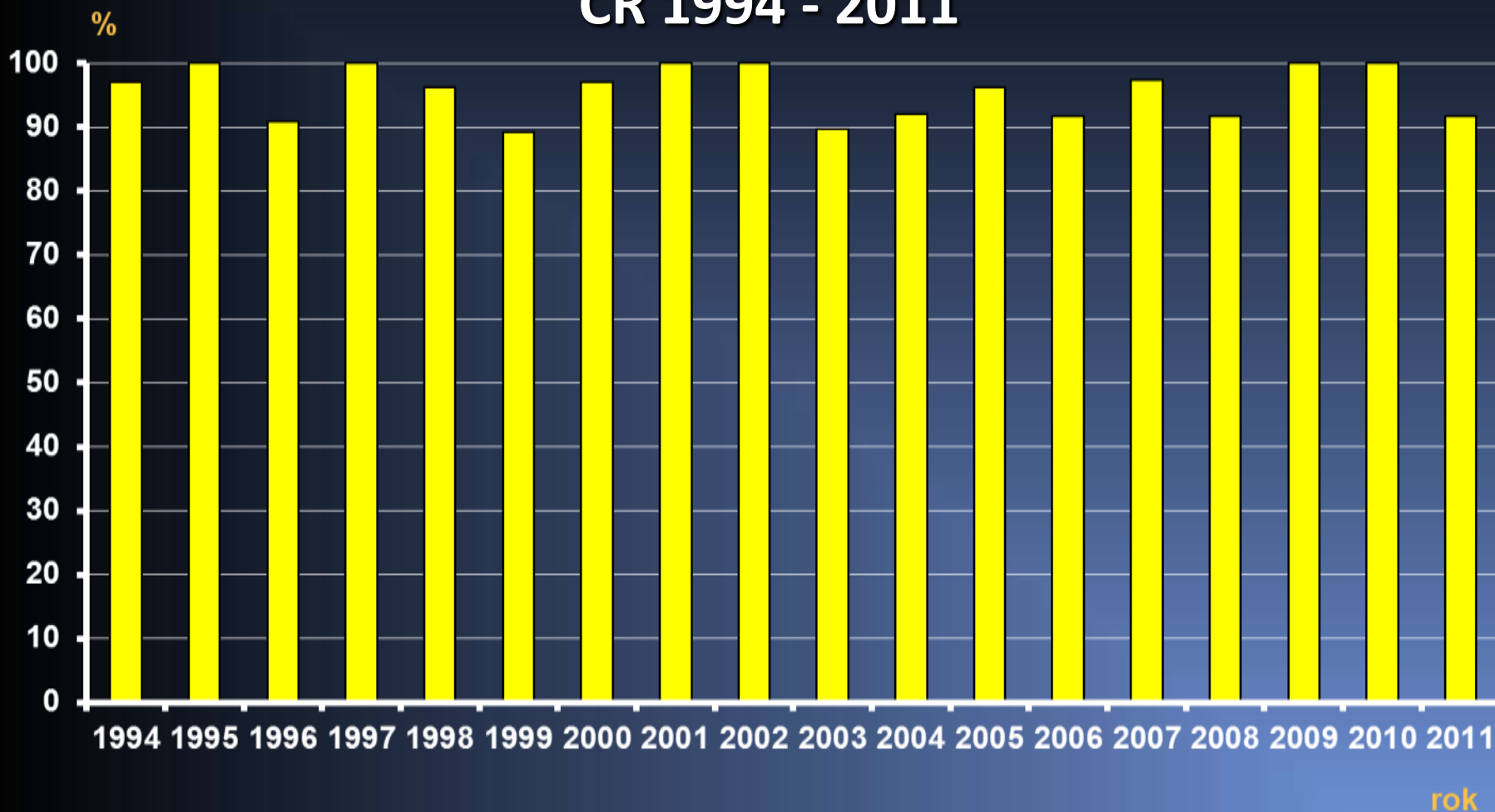
Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice, 1994 - 2011



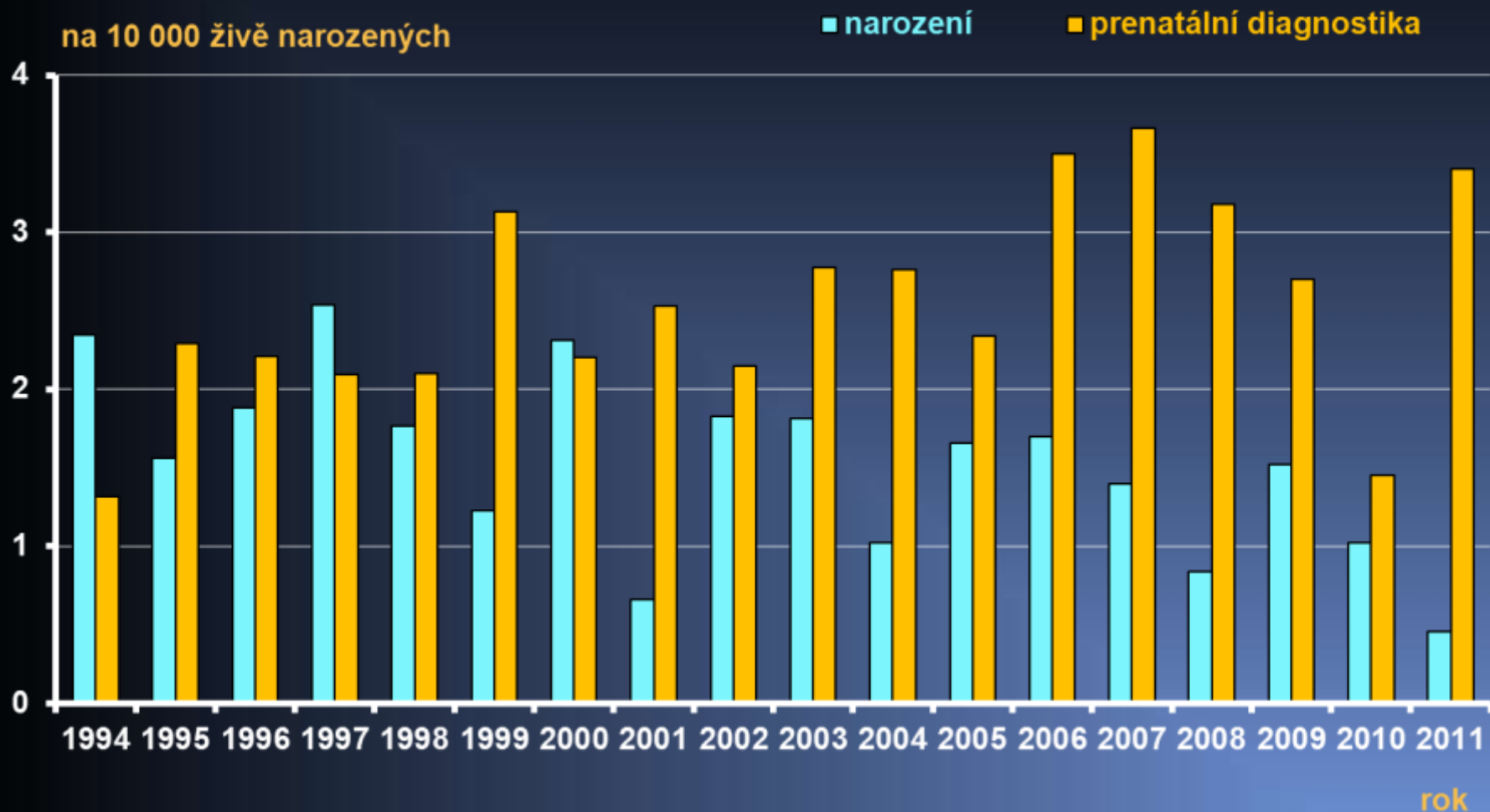
Incidence anencefalie, ČR 1994 - 2011



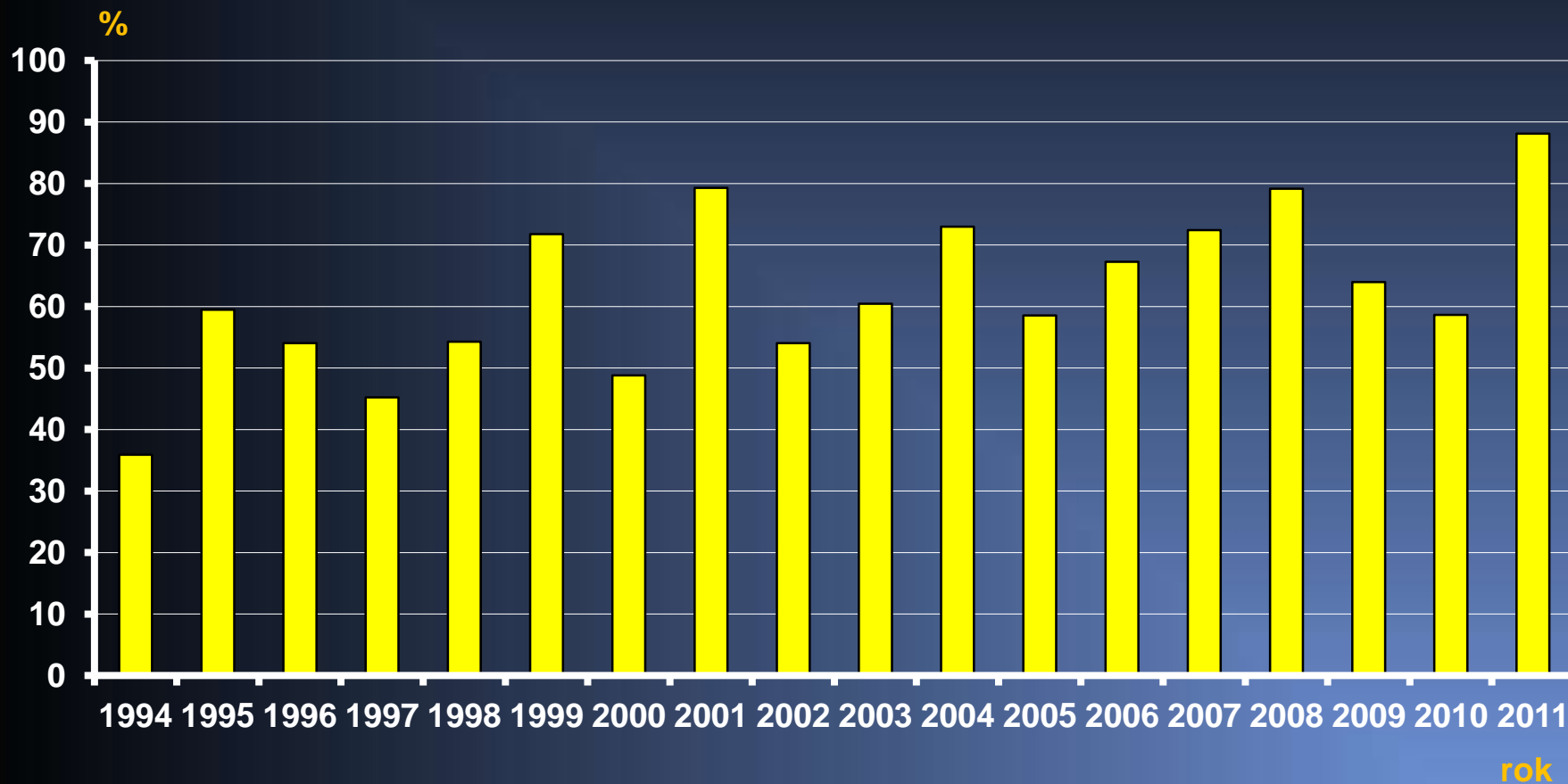
Procento prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu anencefalie, ČR 1994 - 2011



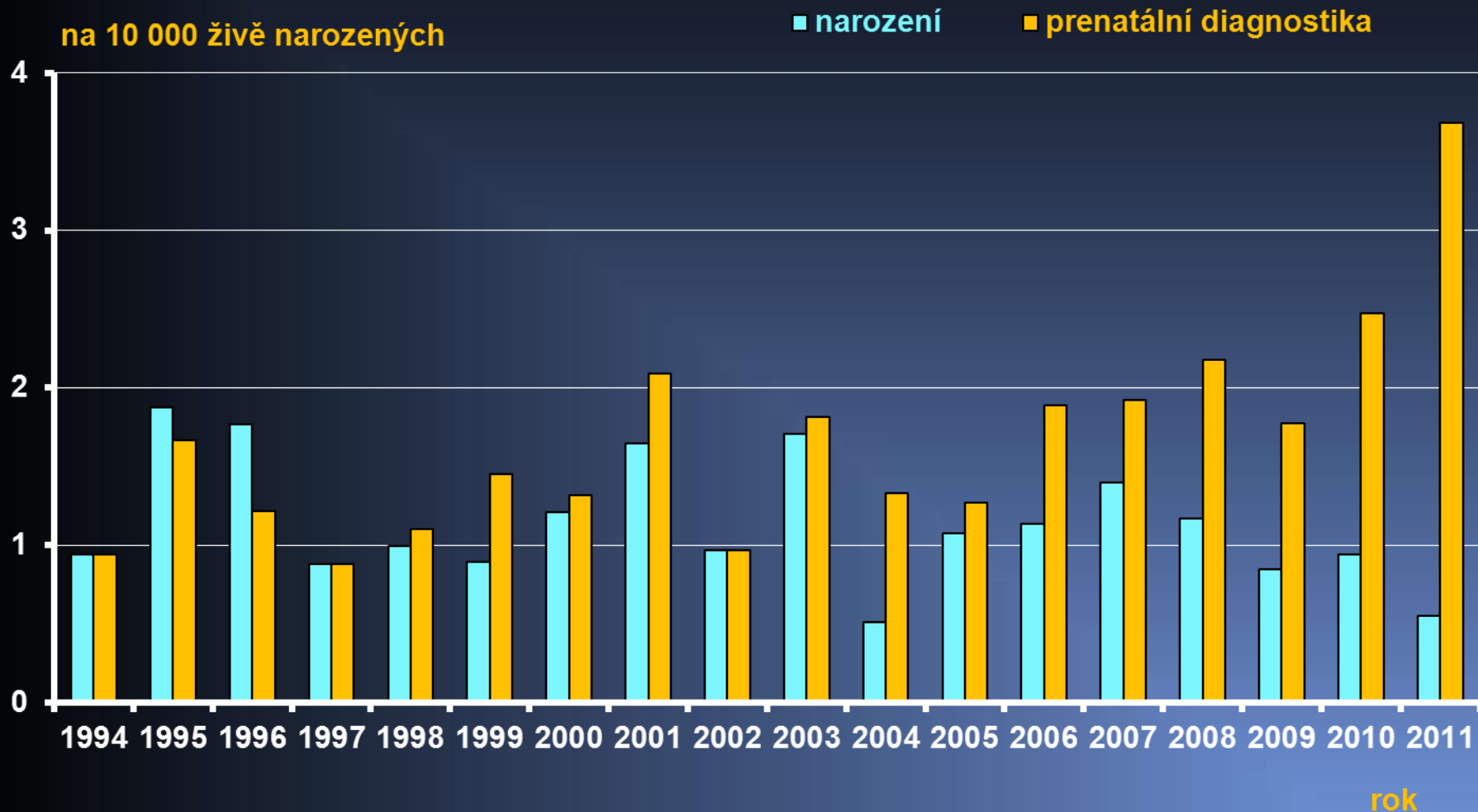
Incidence spina bifida, ČR 1994 - 2011



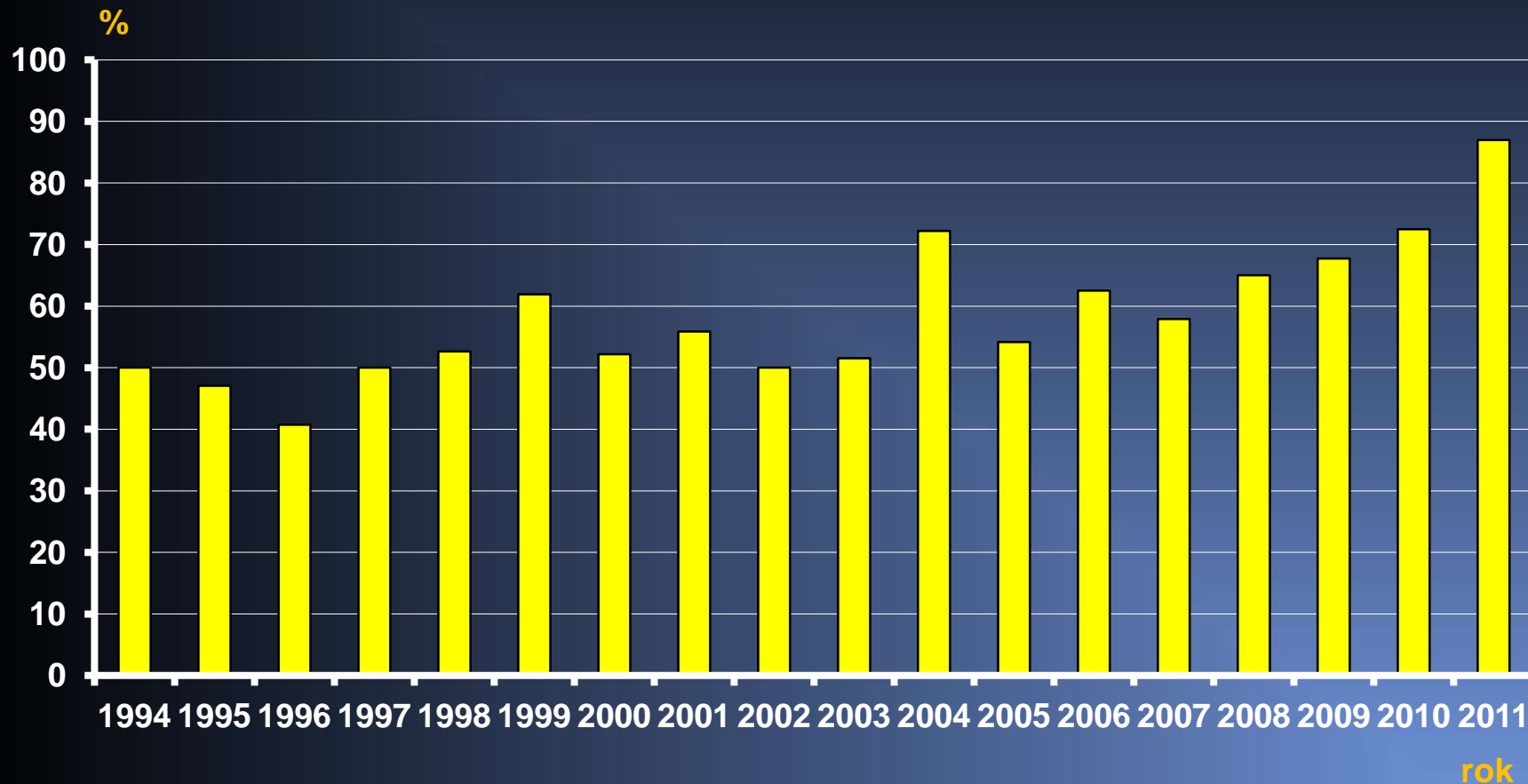
Procento prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu spina bifida, ČR 1994 - 2011



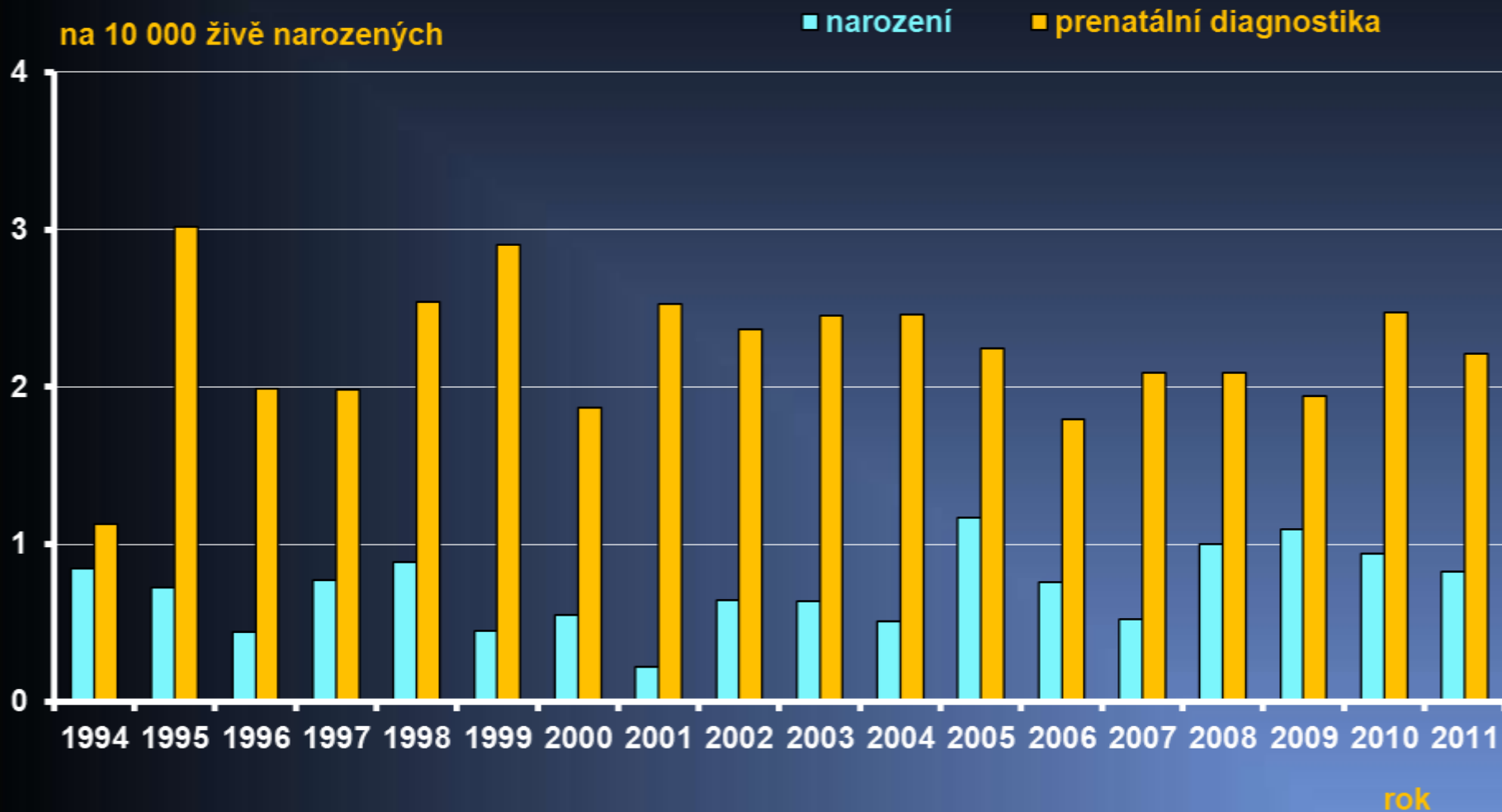
Incidence omfalokély, ČR 1994 - 2011



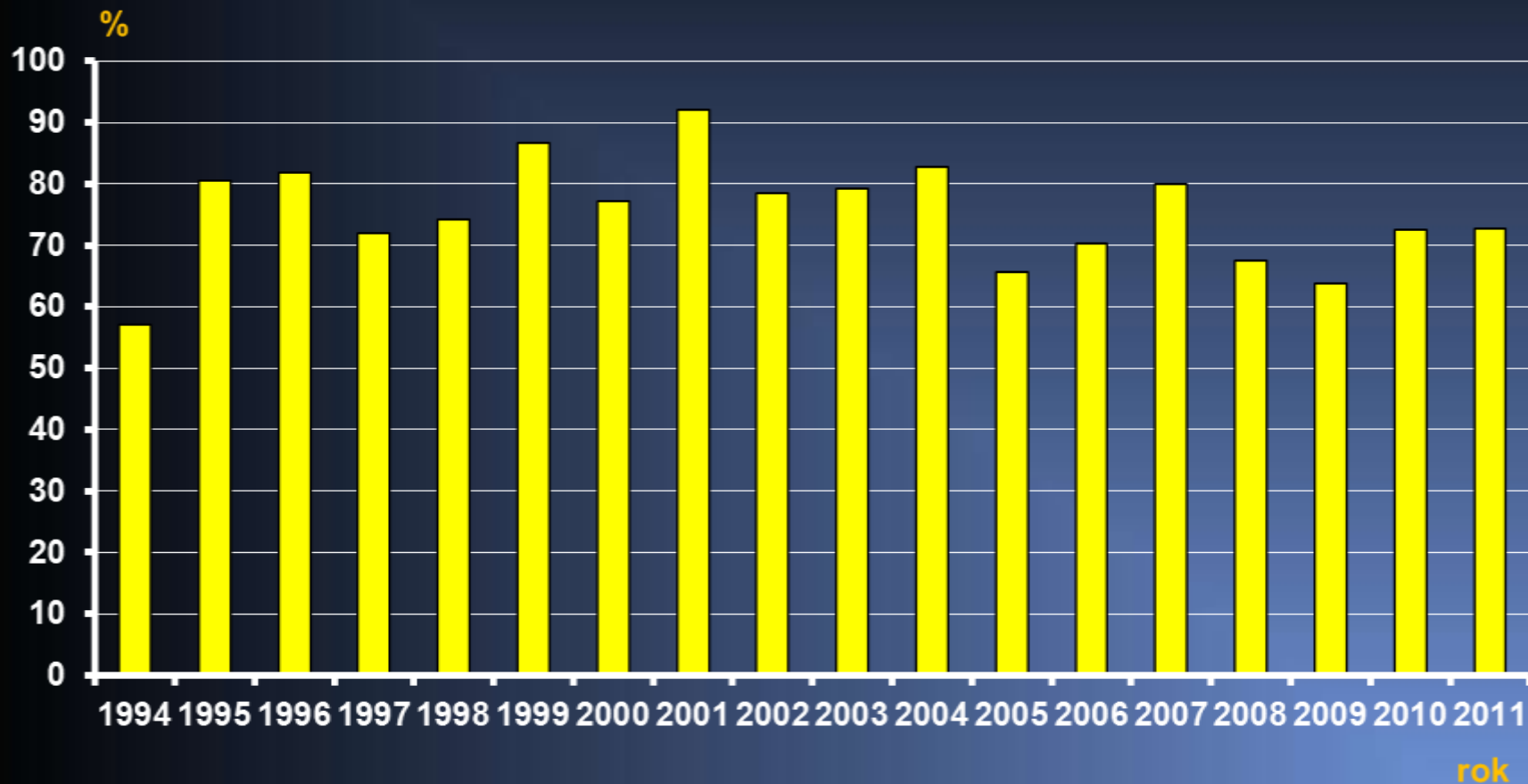
Procento prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu omfalokély, ČR 1994 - 2011



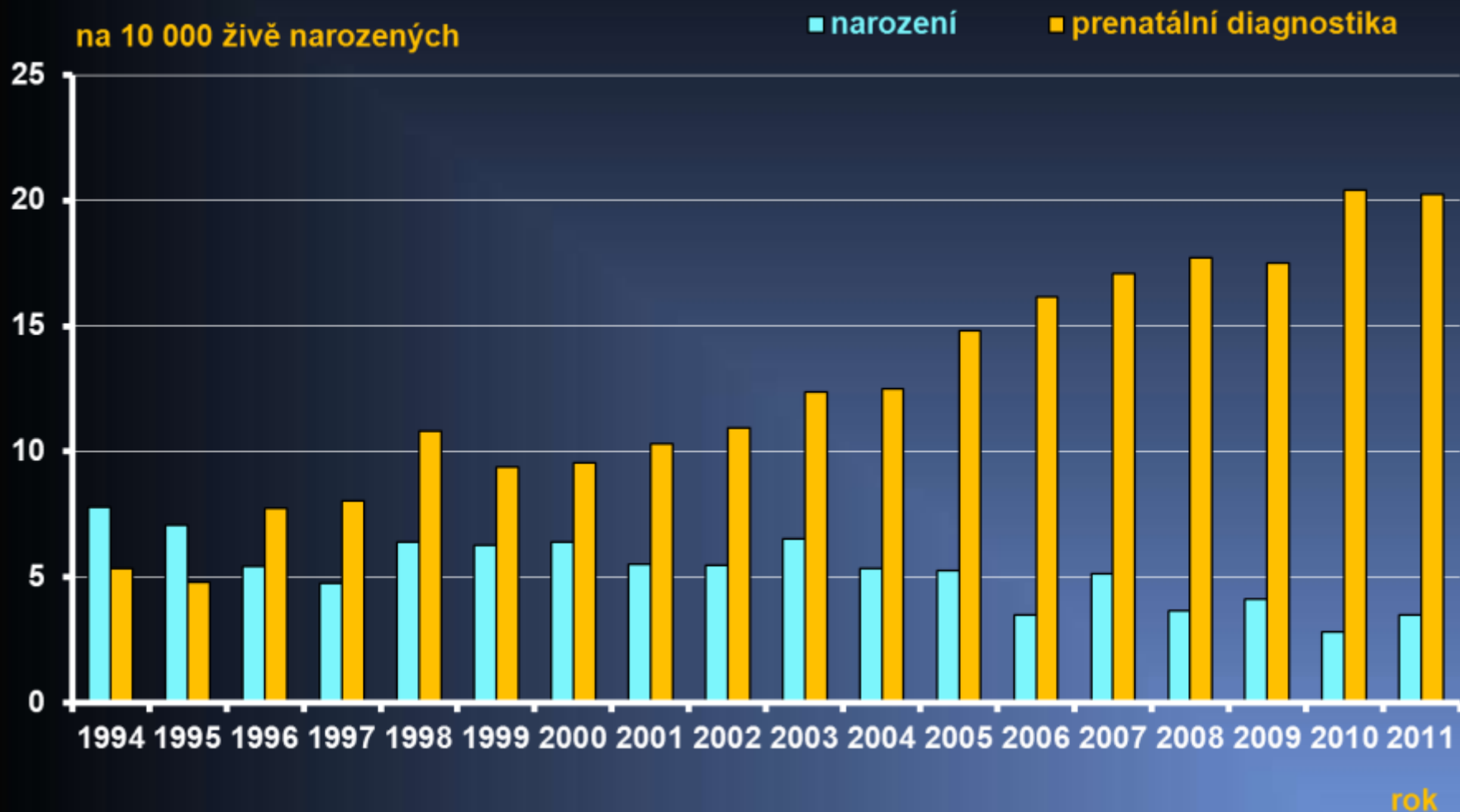
Incidence gastroschízy, ČR 1994 - 2011



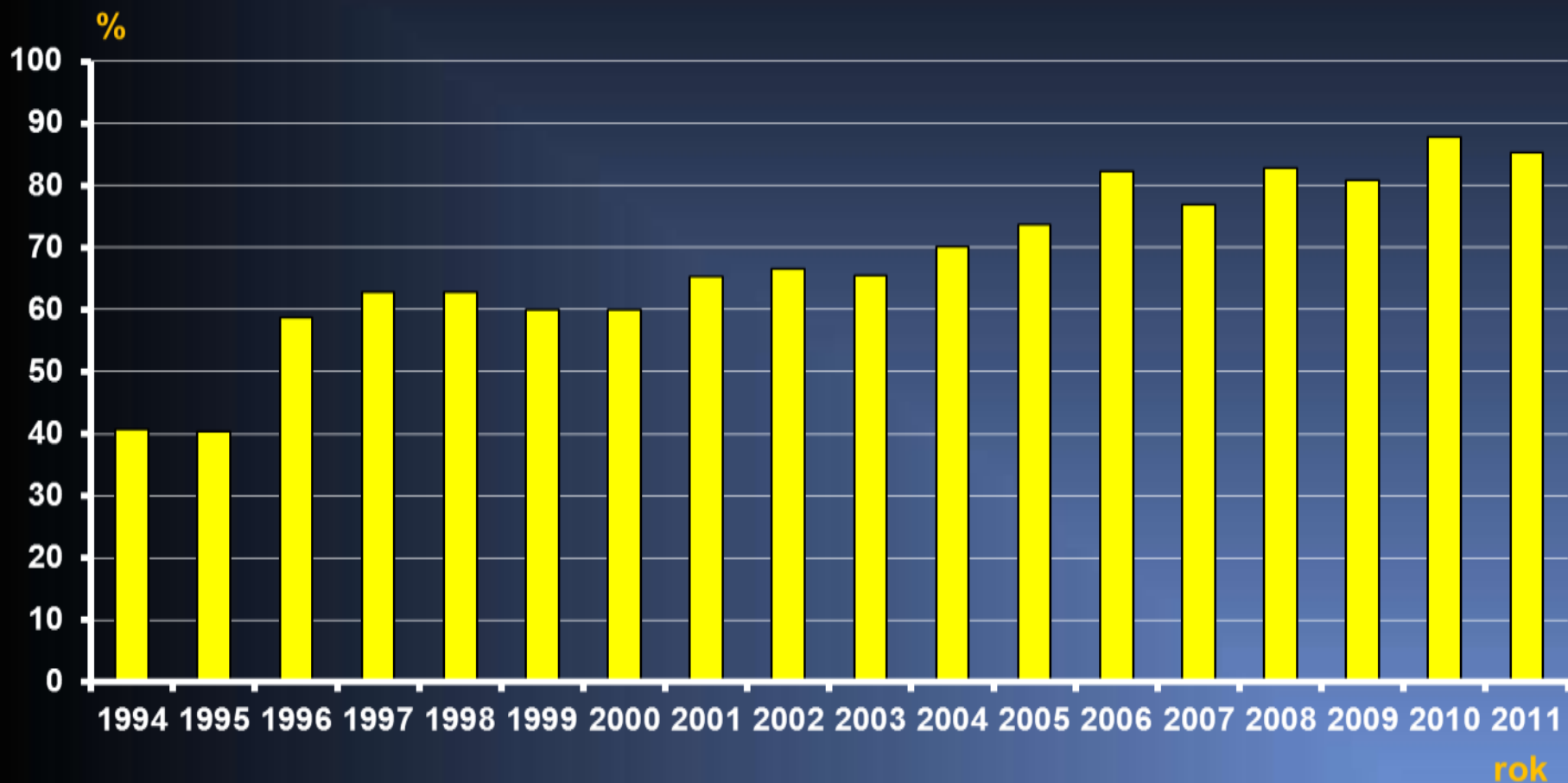
Procento prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu gastroschízy, ČR 1994 - 2011



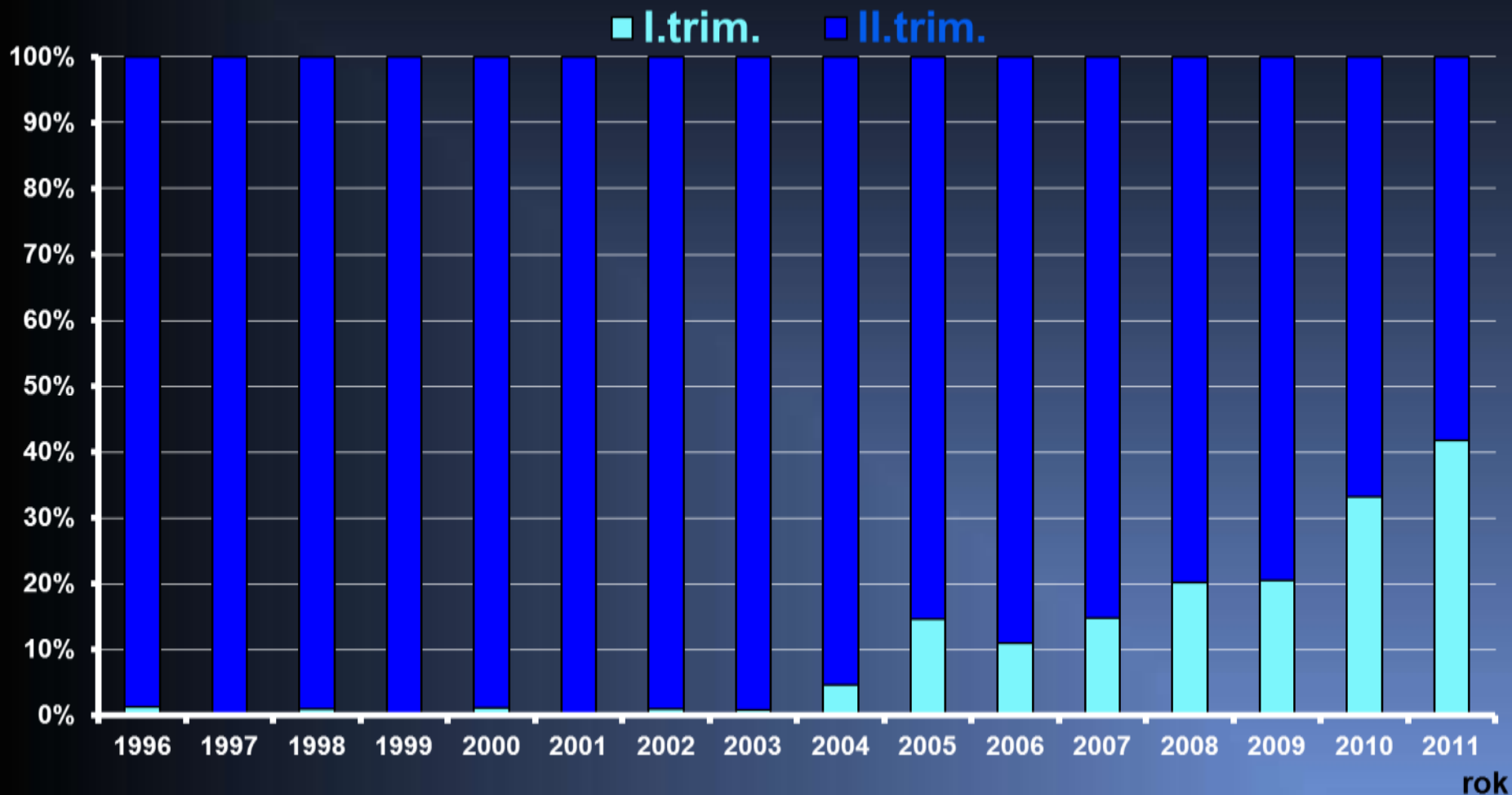
Incidence Downova syndromu, ČR 1994 - 2011



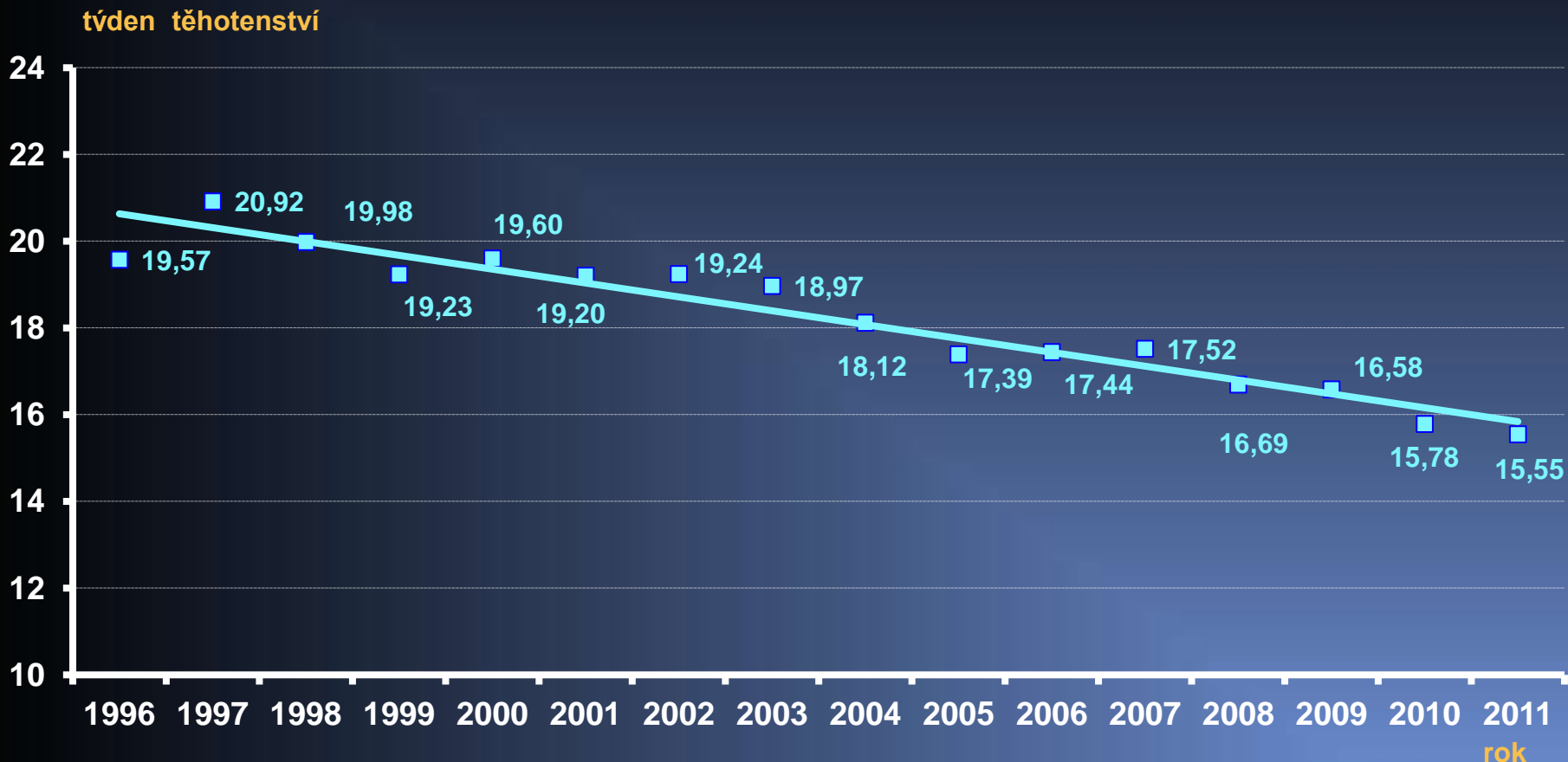
Procento prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu Downova syndromu, ČR 1994 - 2011



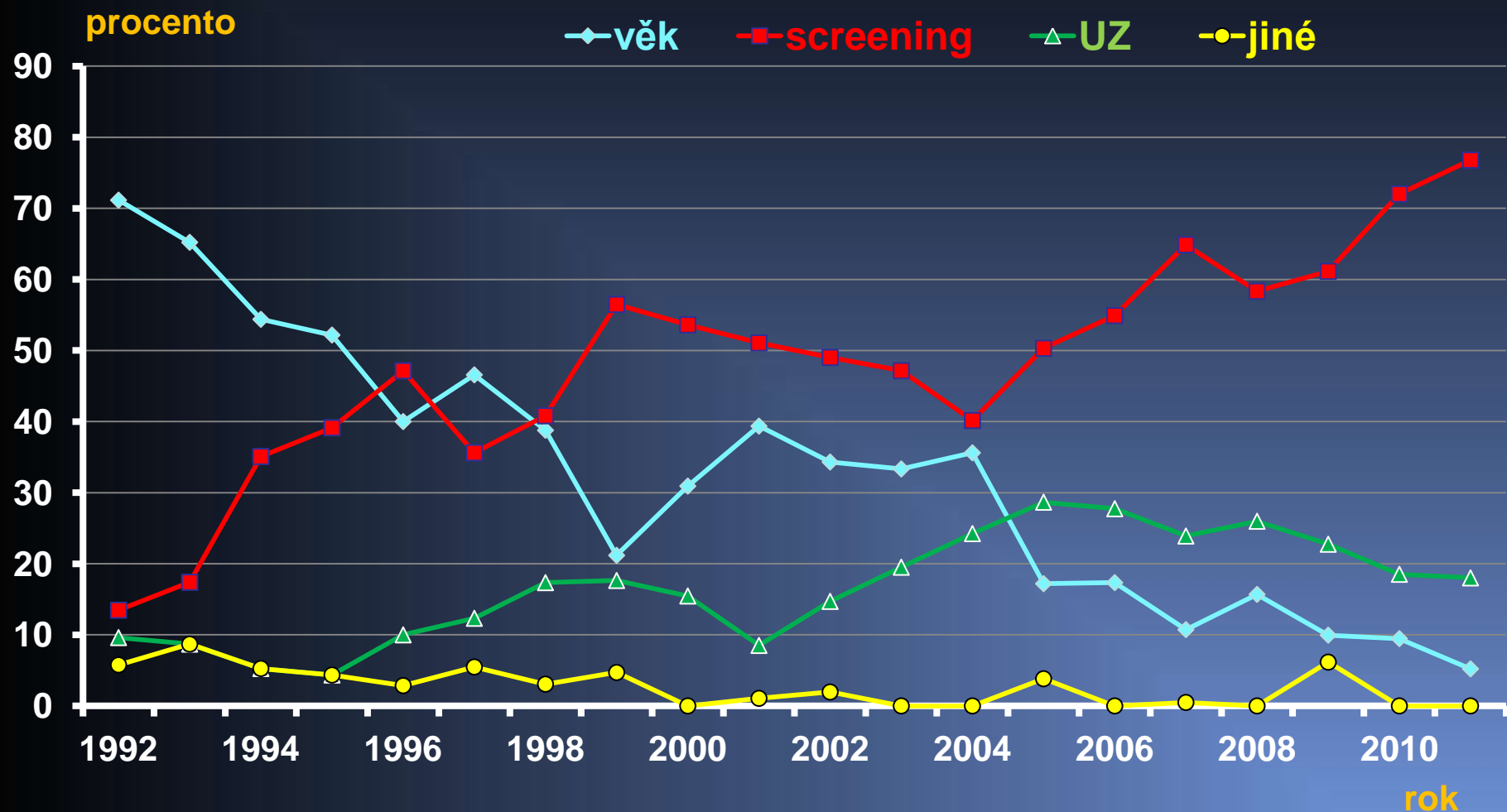
Podíl prvotrimestrální diagnostiky při diagnóze Downova syndromu v ČR, ČR 1996 - 2011



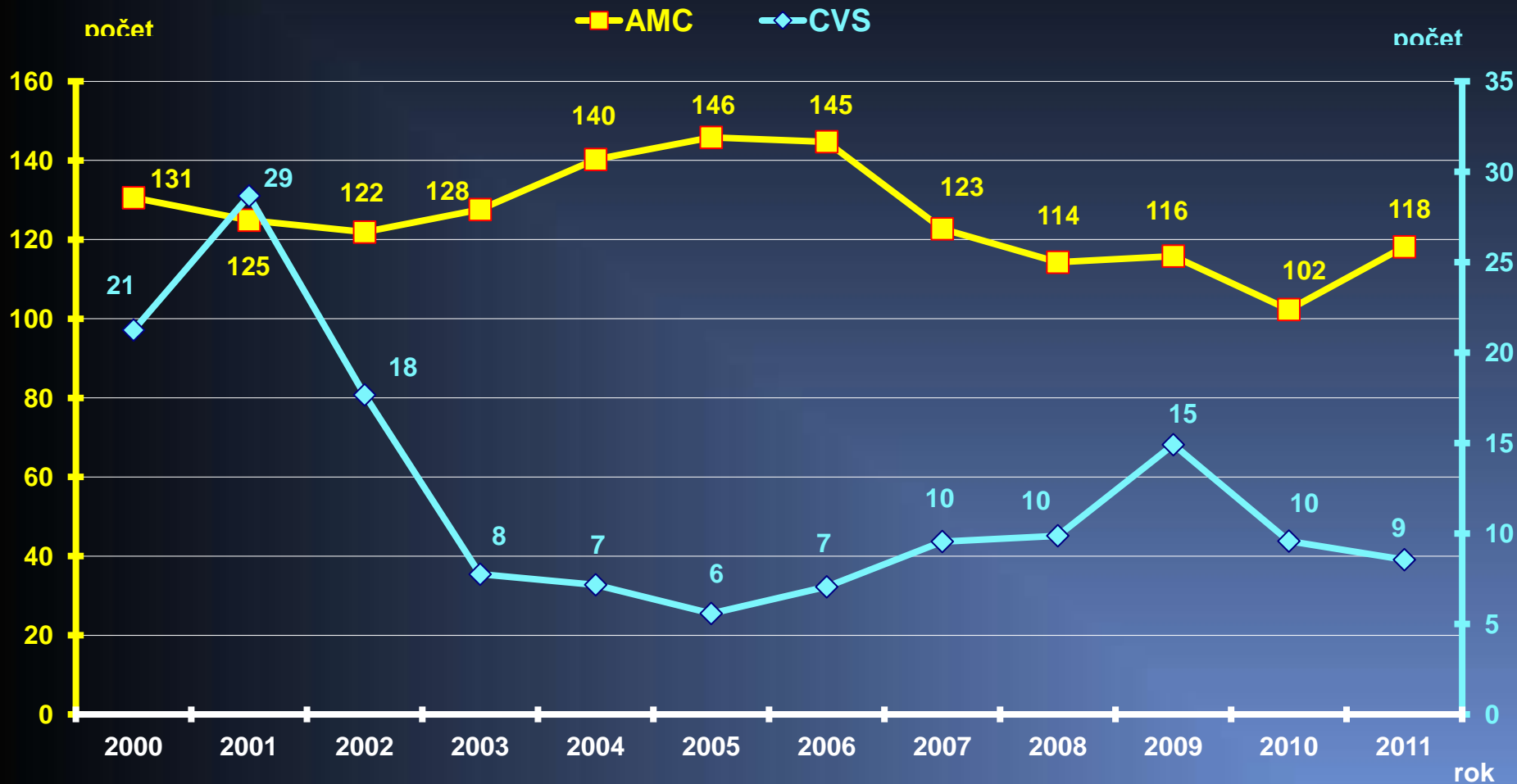
Průměrný týden těhotenství při prenatální diagnóze Downova syndromu v ČR, ČR 1996 - 2011



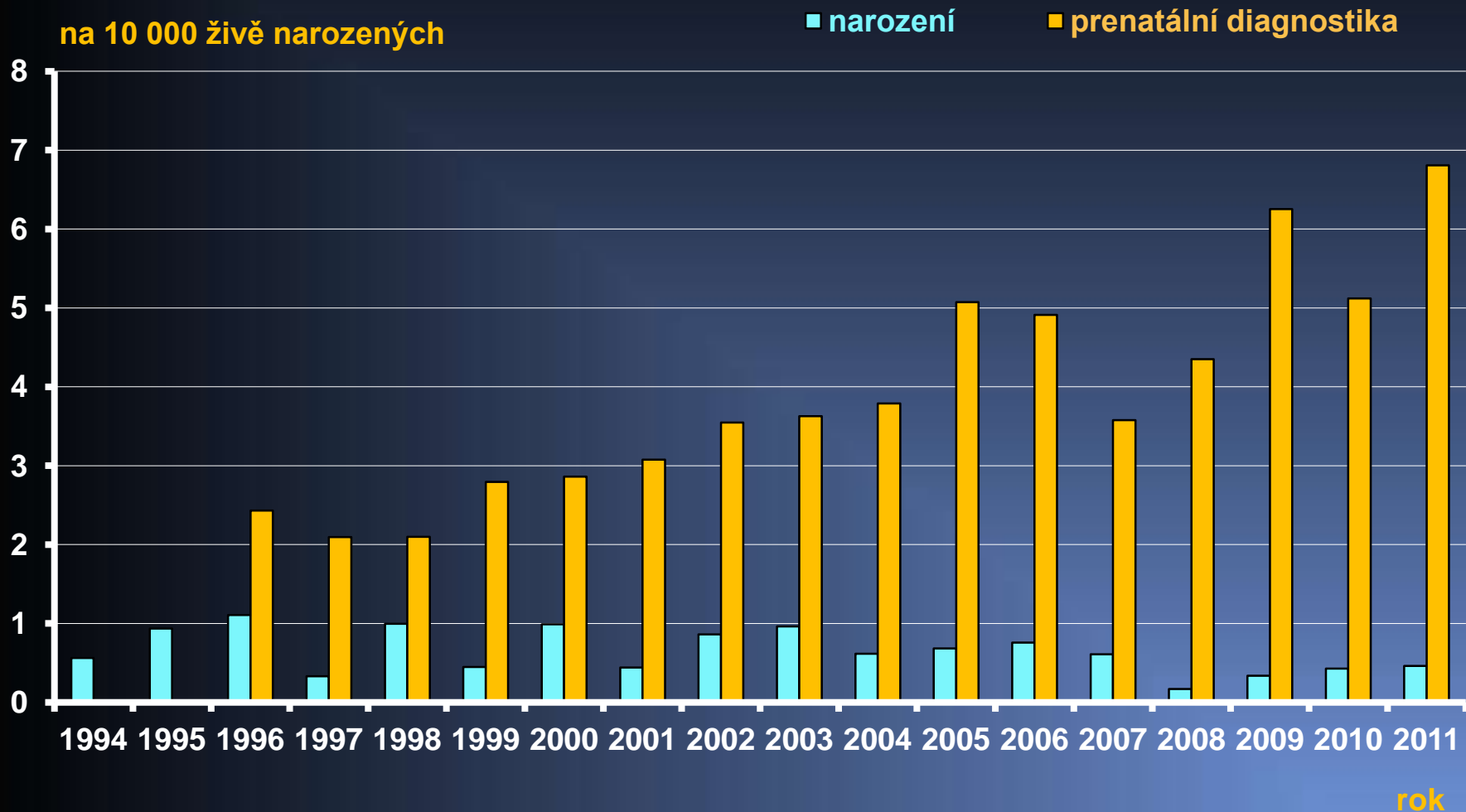
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2011



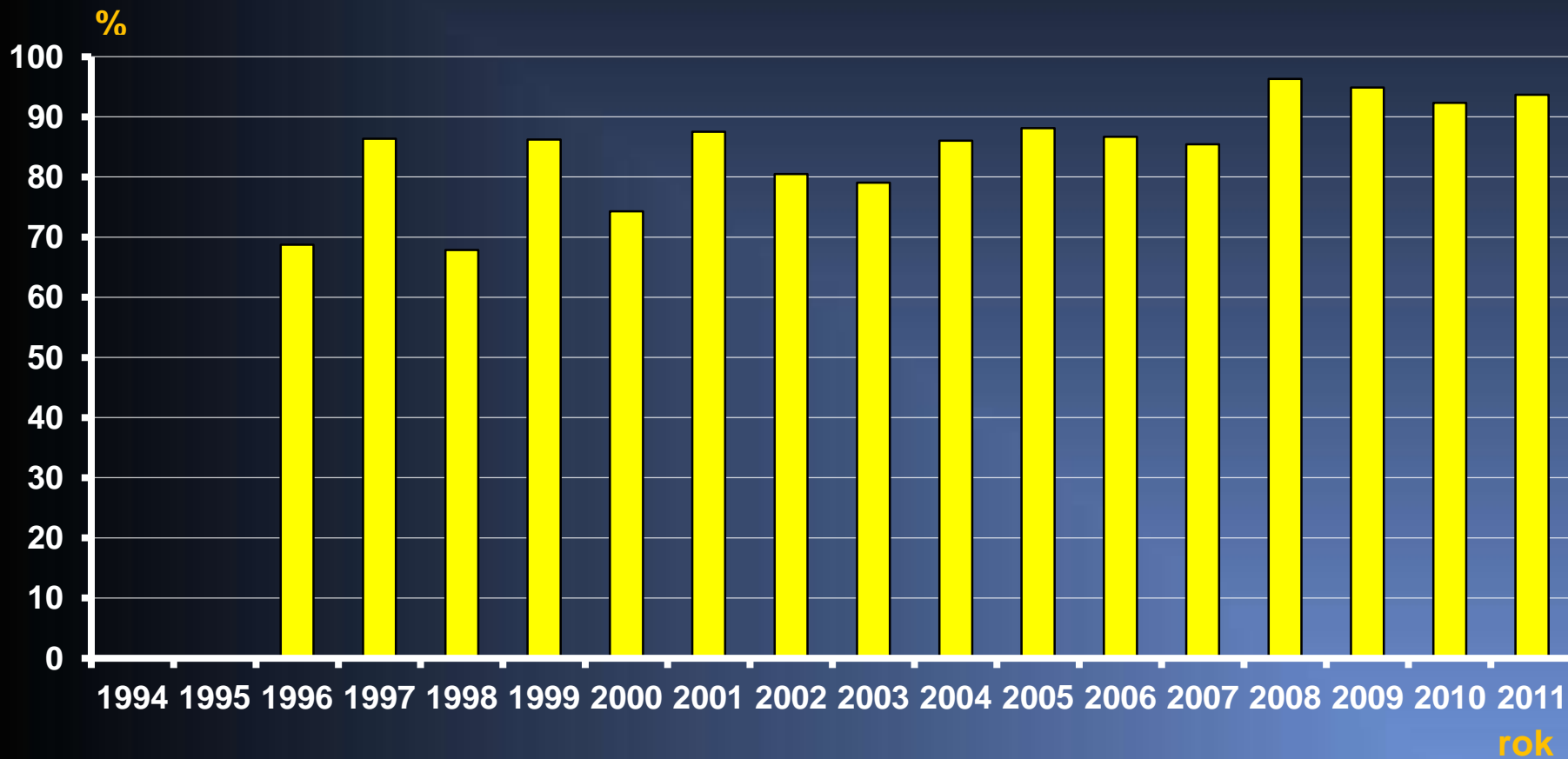
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2011



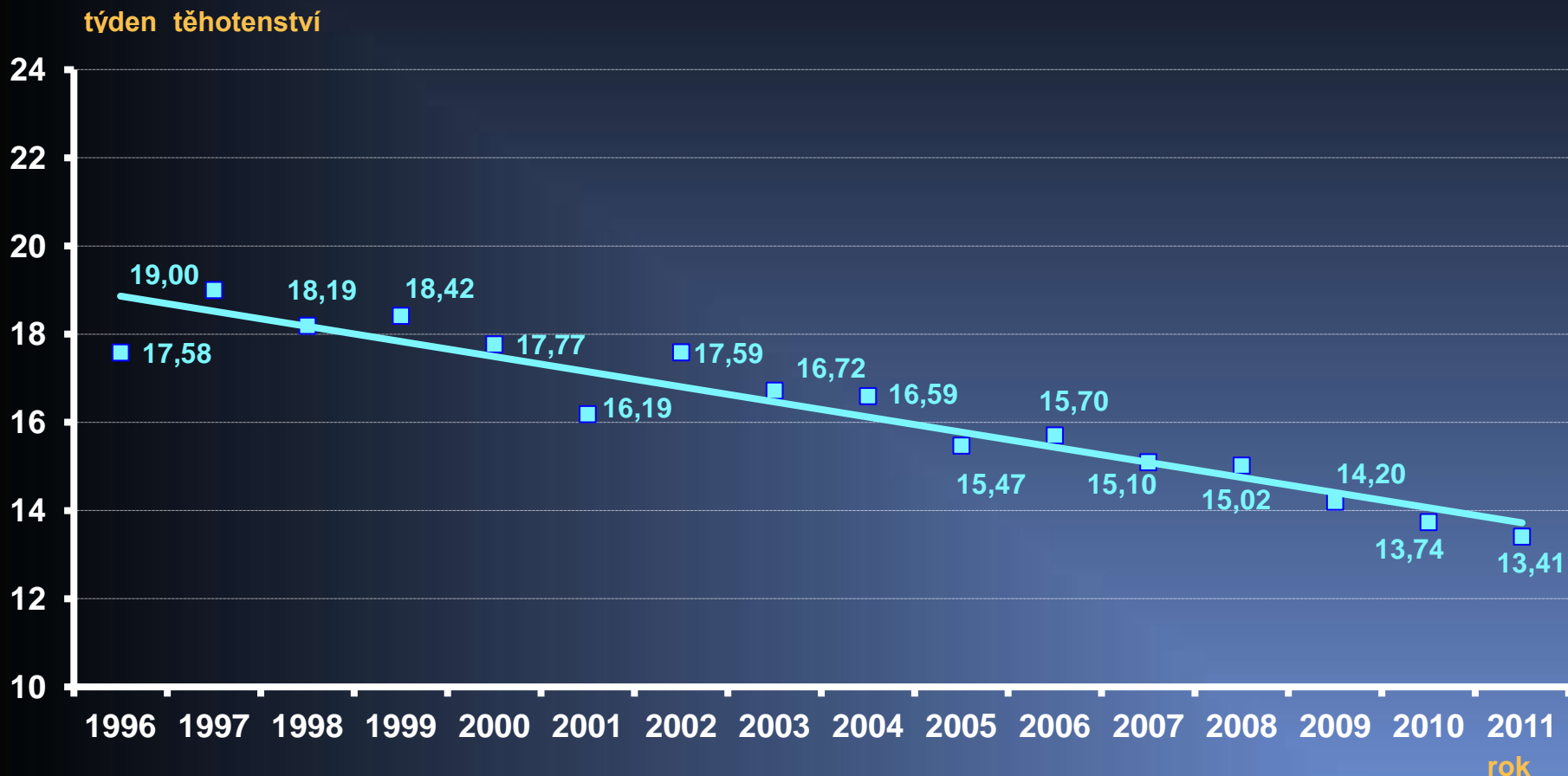
Incidence Edwardsova syndromu, ČR 1994 - 2011



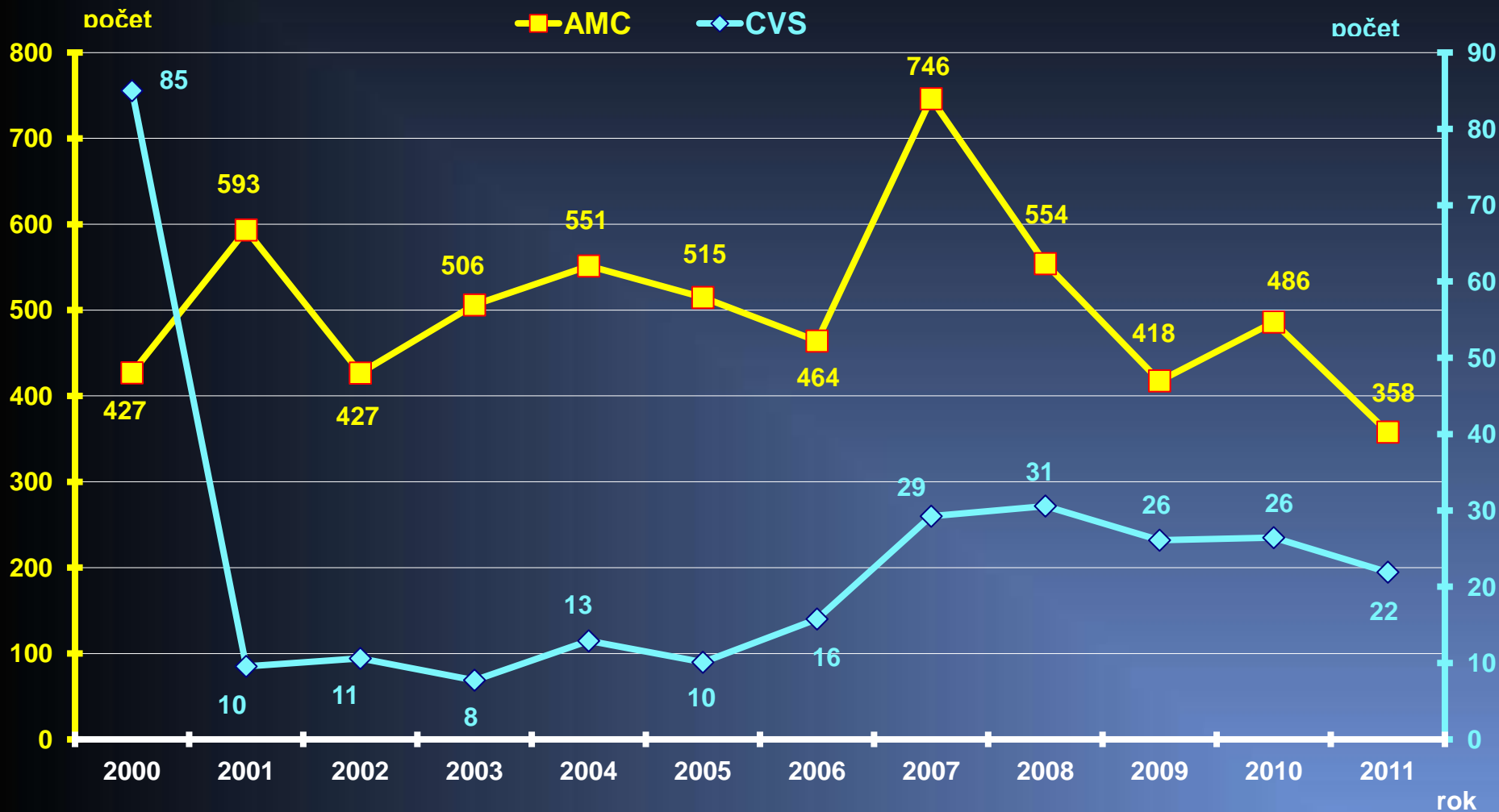
Procento prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu Edwardsova syndromu, 1994 - 2011



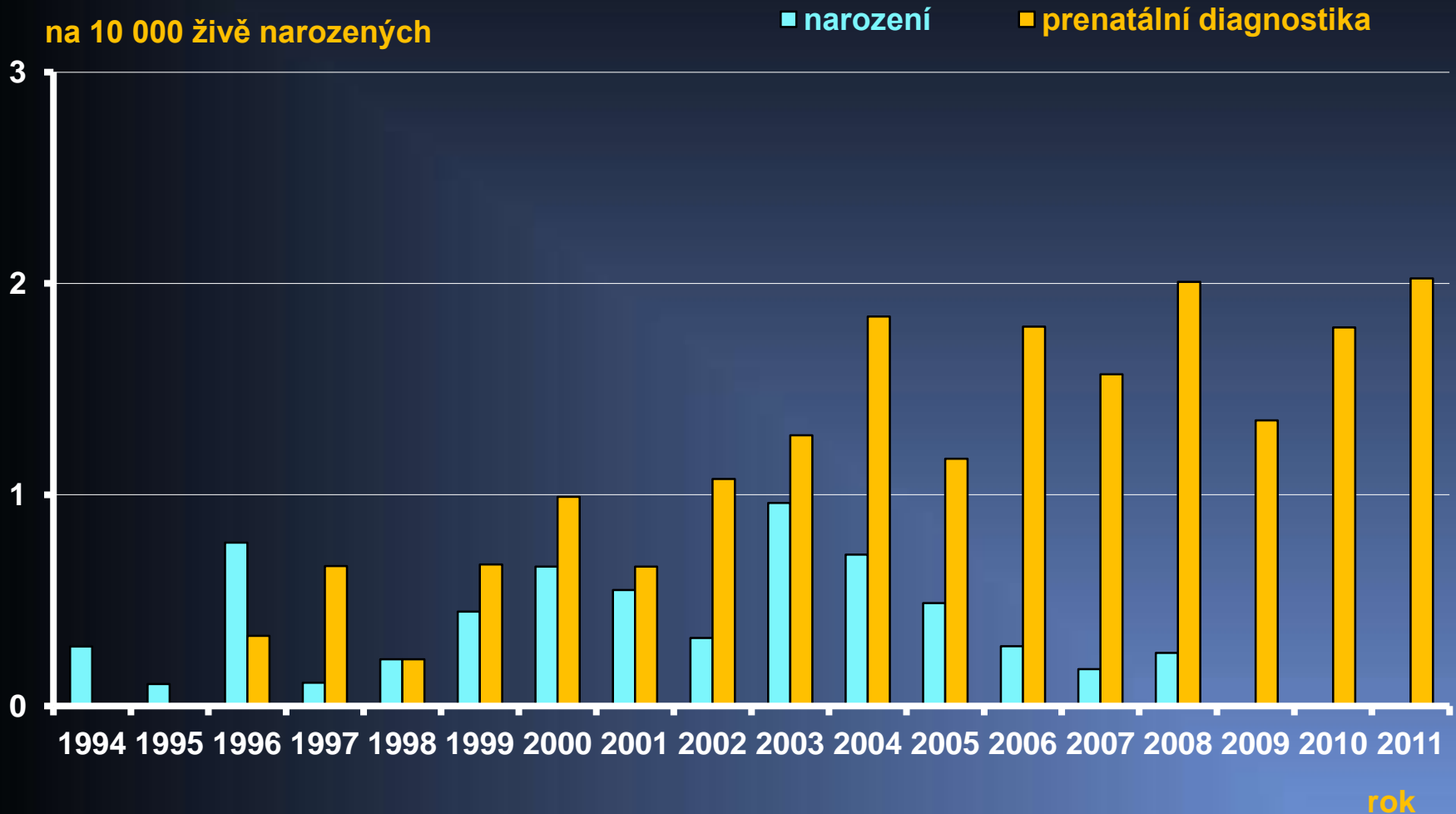
Průměrný týden těhotenství při prenatální diagnóze Edwardsova syndromu v ČR, ČR 1996 - 2011



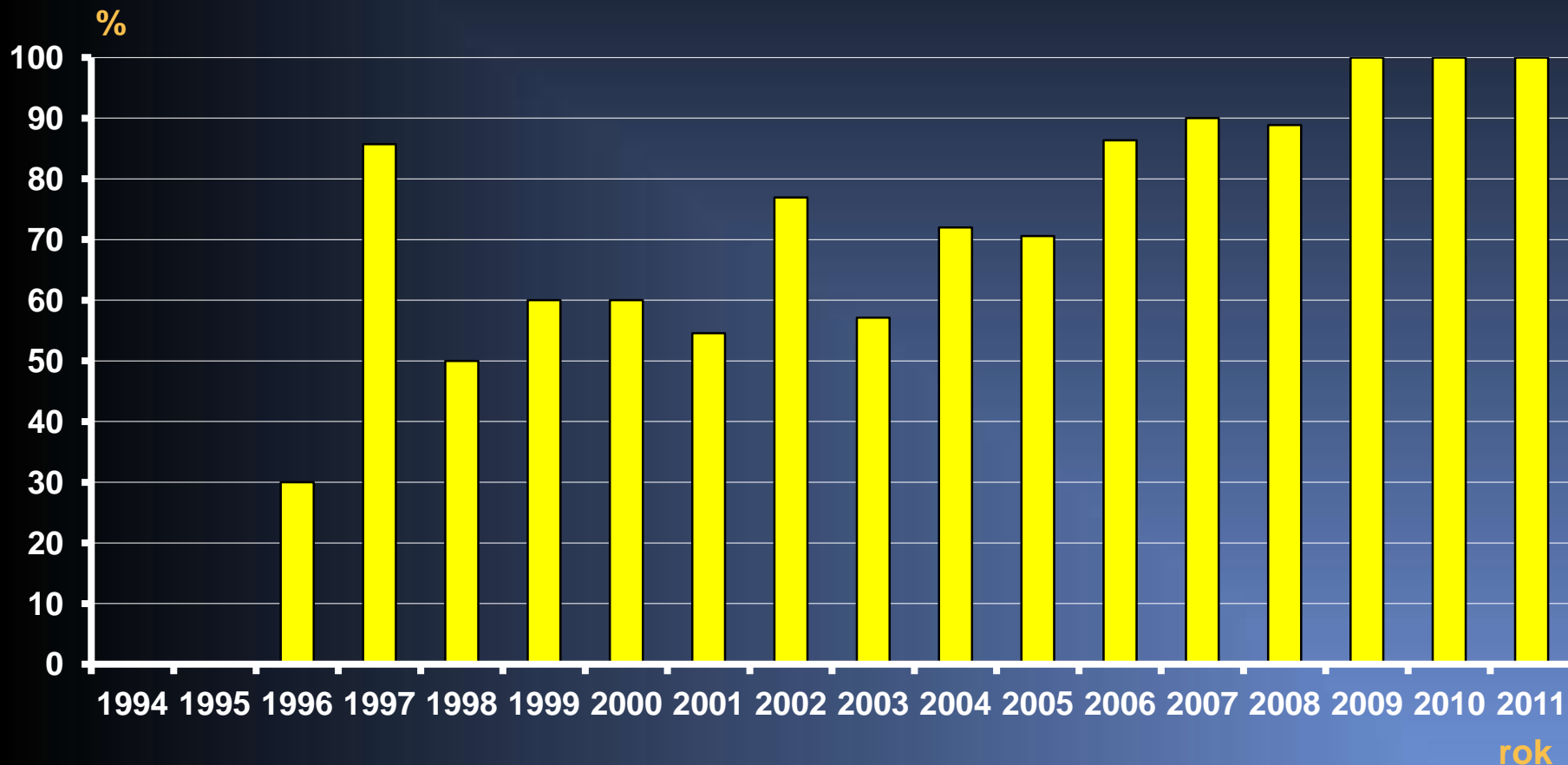
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 ES, ČR 2000 - 2011



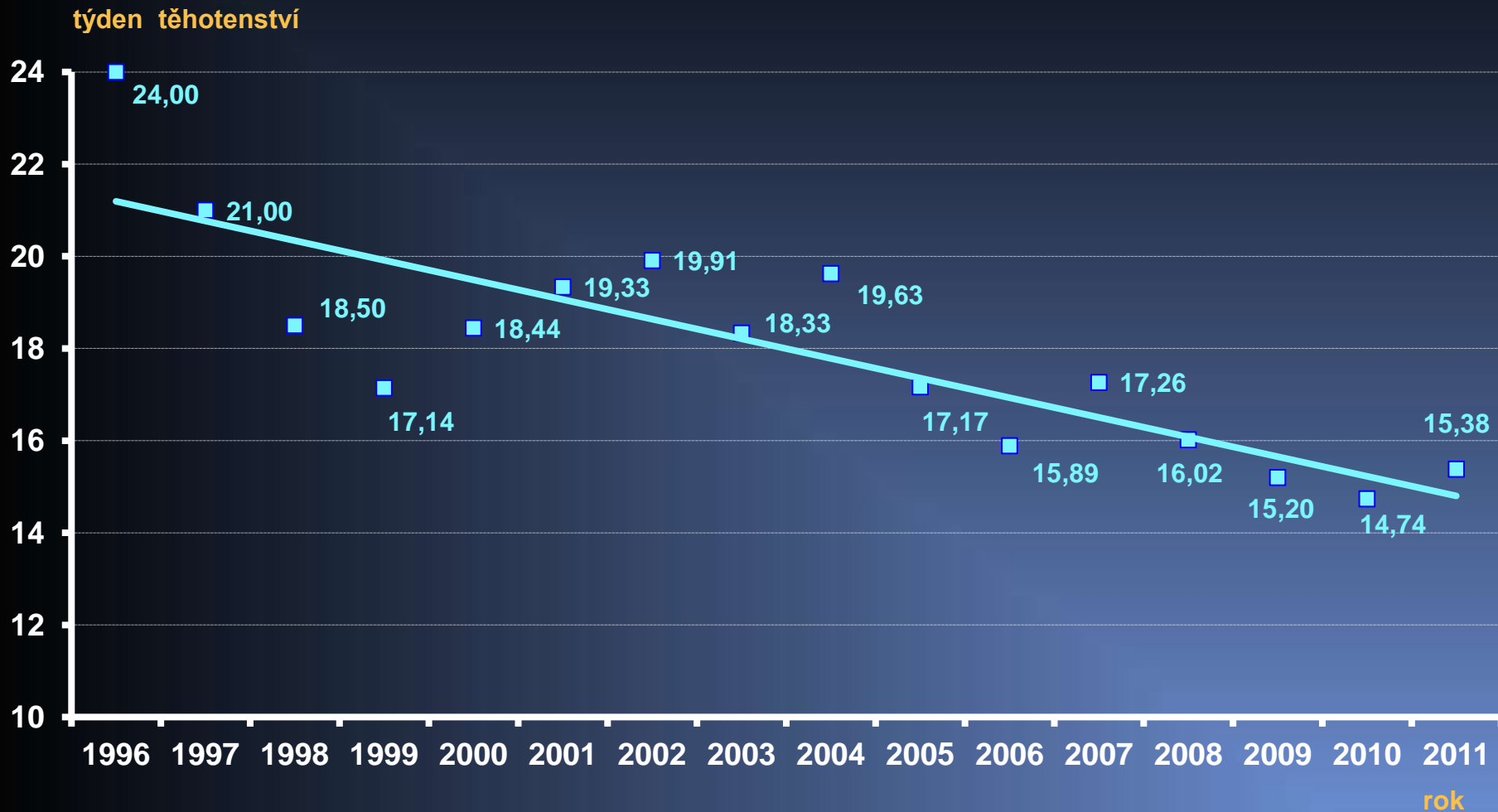
Incidence Patauova syndromu, ČR 1994 - 2011



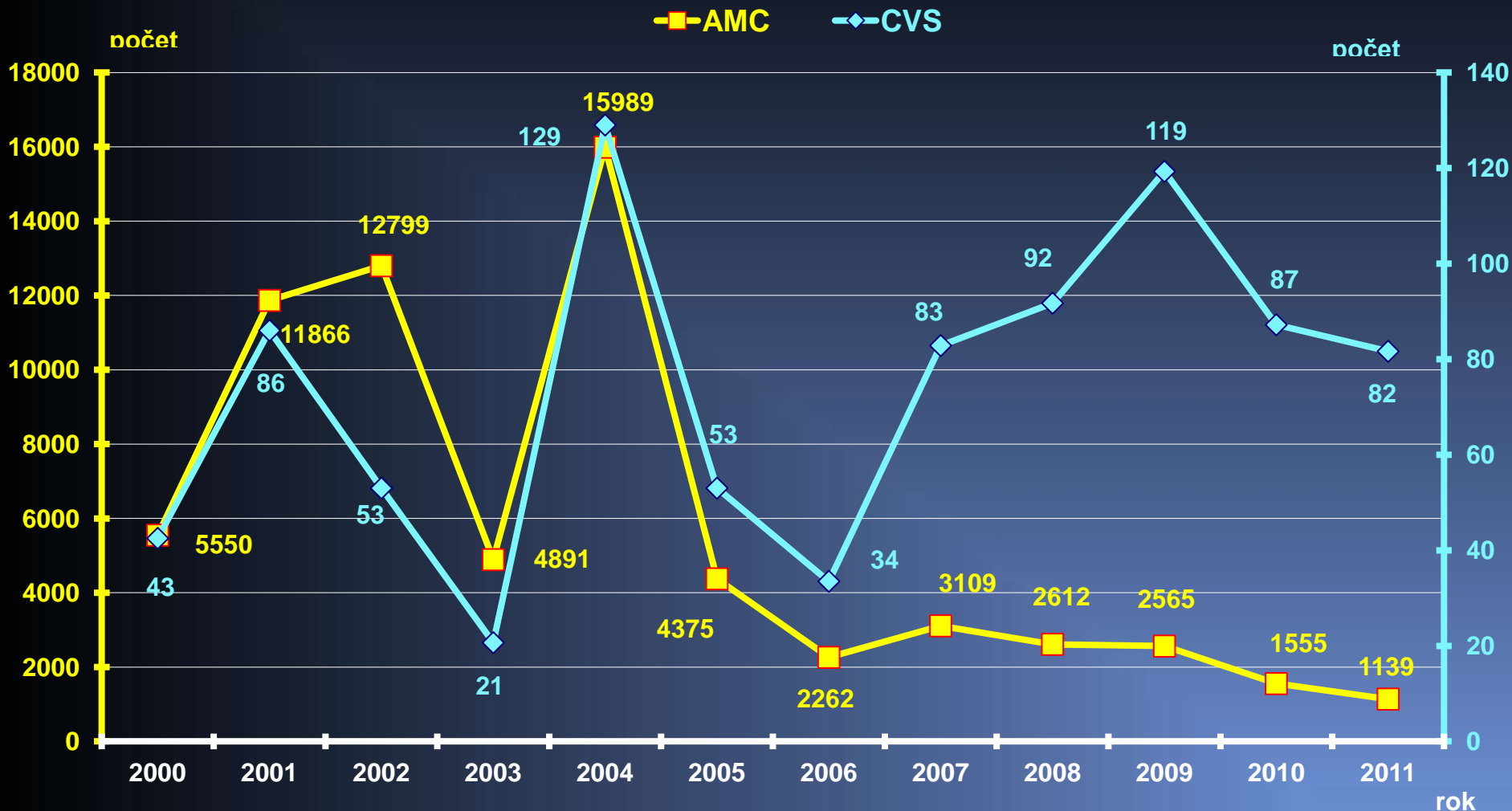
Procento prenatalně diagnostikovaných a předčasně ukončených gravidit z celkového počtu Patauova syndromu, ČR 1994 - 2011



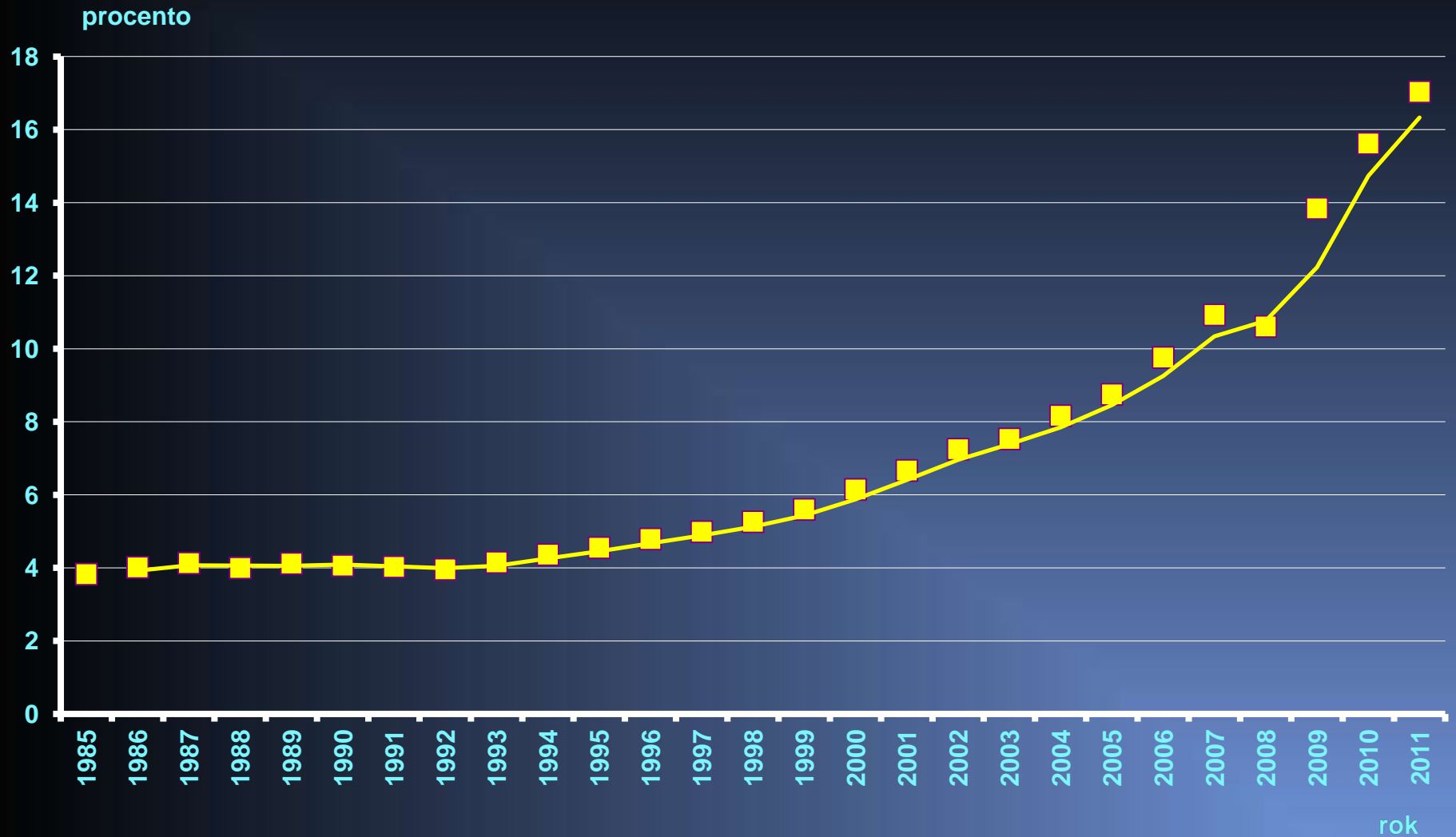
Průměrný týden těhotenství při prenatální diagnóze Patauova syndromu v ČR, ČR 1996 - 2011



Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 PS, ČR 2000 - 2011



Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2011



Více než 1/2 prenatálně diagnostikovaných vrozených vad tvoří v posledních letech vrozené vady strukturální – diagnostikované ultrazvukem.

Nejčastěji jsou prenatálně diagnostikovány vrozené vady srdeční, dále vrozené vady CNS (především rozštěpy neurální trubice), rozštěpové vady stěny břišní (omfalokéla, gastroschíza), vrozené vady ledvin a vývodných cest močových a vrozené vady skeletu.

Průměrná úspěšnost prenatální diagnostiky za období 1994 – 2011 byla v případě anencefalie více než 95 %, u spina bifida 63 %, u omfalokély 60 %, u gastroschízy 75 %. V průběhu sledovaného období se hodnoty zachytu průběžně zvyšovaly.

V posledních letech dochází ke kvalitativní změně screeningů prováděných v České republice.

Stále více se využívá screening I. trimestru nebo sérum integrovaný test, které mají vyšší zachytnost nejen Downova syndromu.

S tím samozřejmě souvisí i možnost využít časnější metodu invazivní prenatální diagnostiky – odběr choriových klků.

Celorepublikově se v posledních dvou letech pohybuje prenatální záchyt Downova syndromu nad 80 %.

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.