

Jaké změny přináší do prenatální diagnostiky screening I. trimestru? (údaje z registru)

V. Gregor^{1,2}, A. Šípek^{1,2,3}

- ¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha
- ² Screeningové centrum Praha - Sanatorium PRONATAL, Praha
- ³ Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha

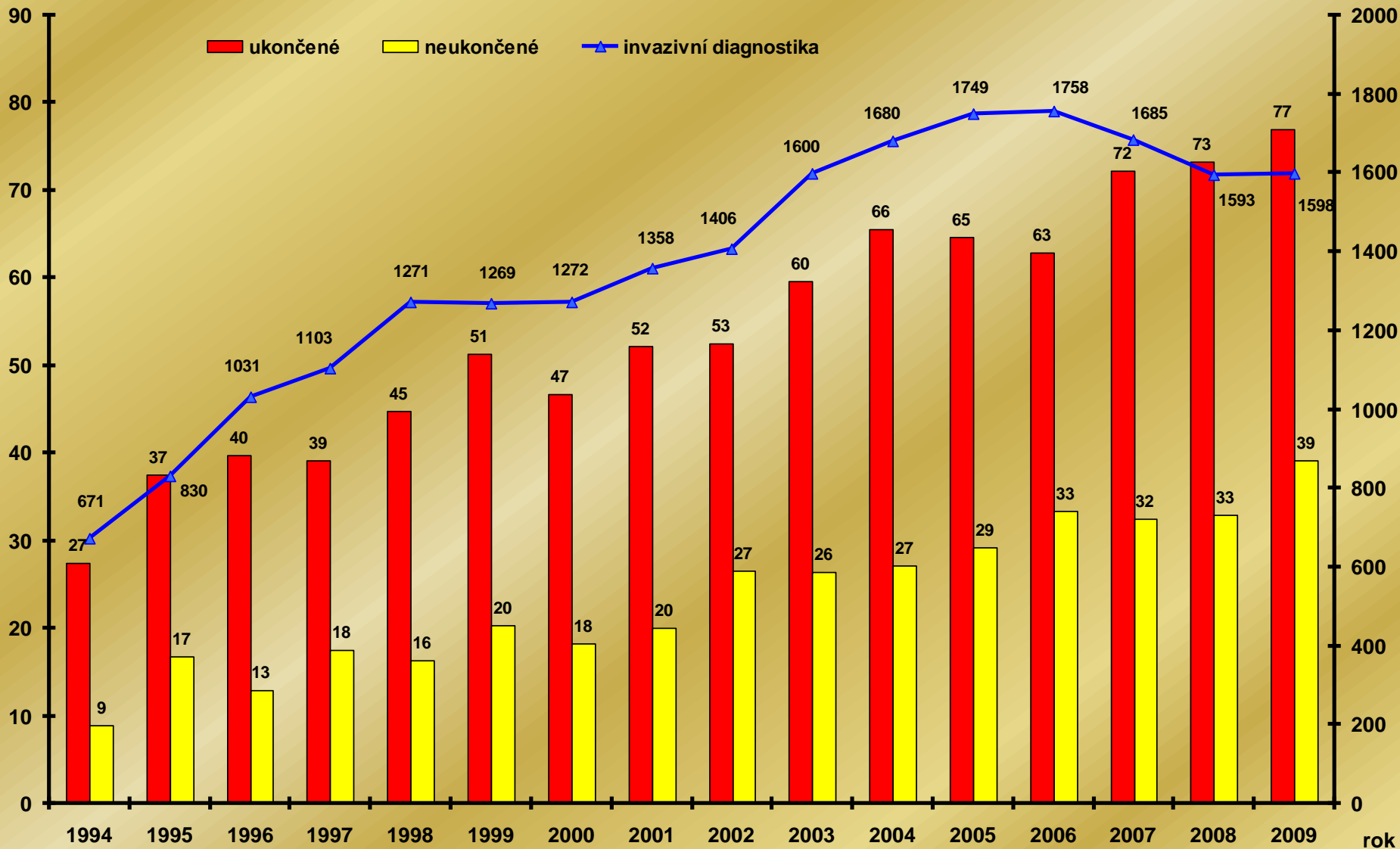


<http://www.vrozene-vady.cz>

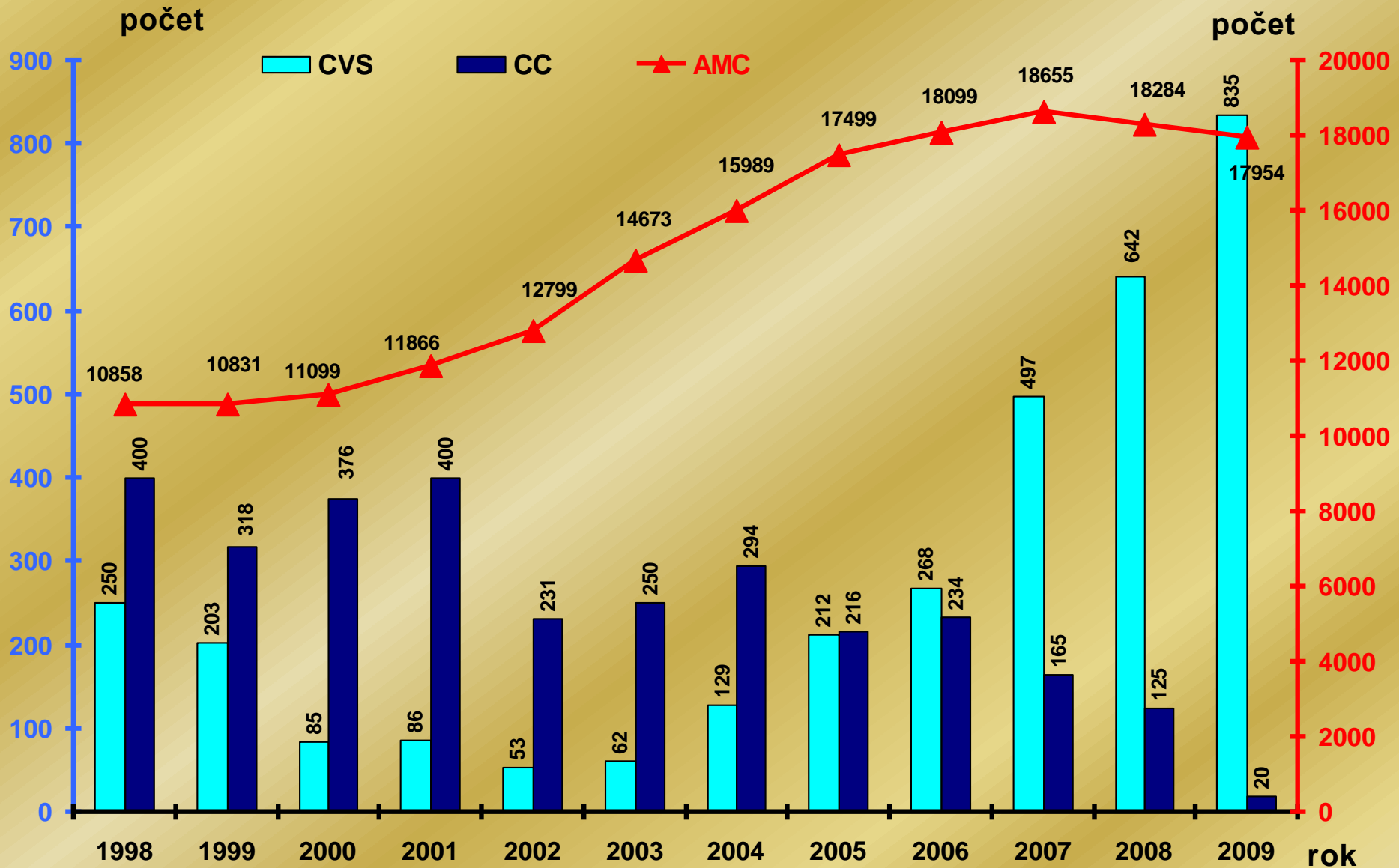
Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice, 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

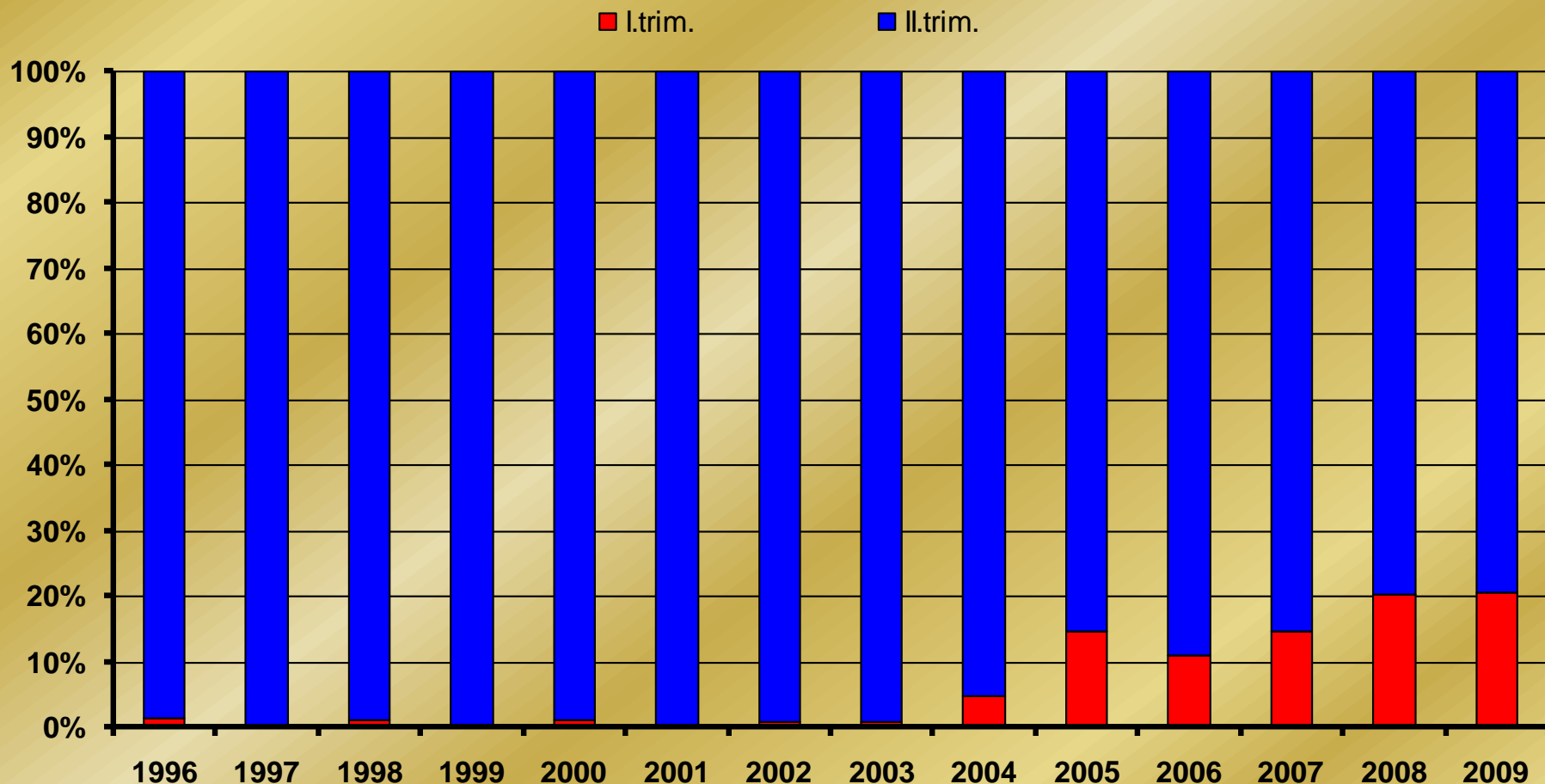
na 10 000 živě narozených



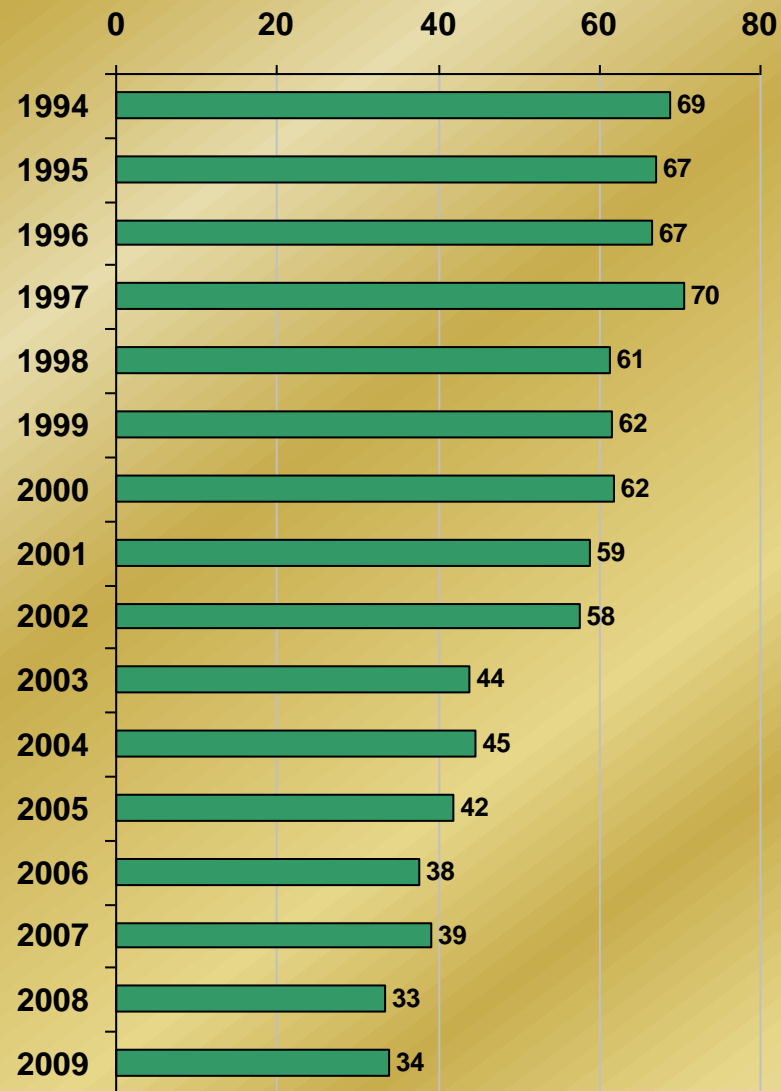
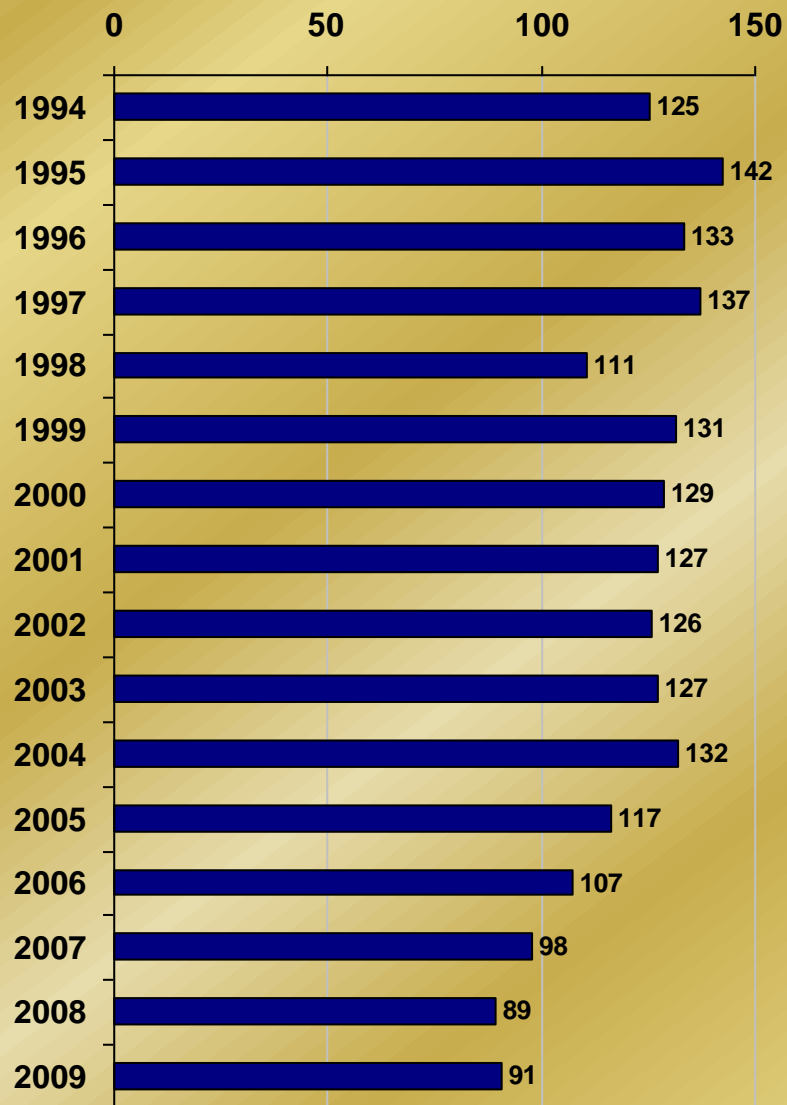
Vývoj invazivní prenatální diagnostiky v České republice, 1998 - 2009



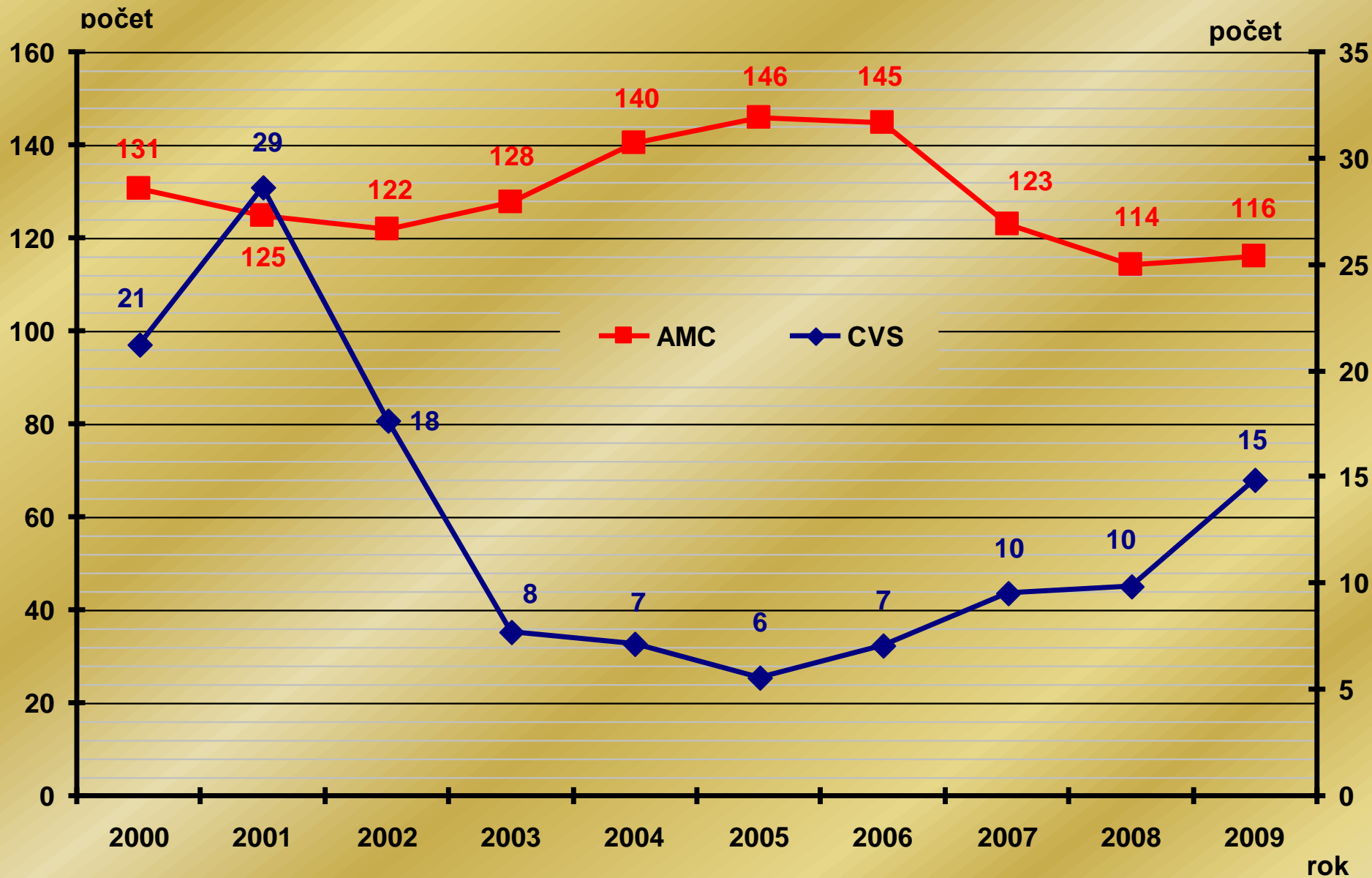
Podíl prvotrimestrální diagnostiky při diagnóze Downova syndromu v ČR, ČR 1996 - 2009



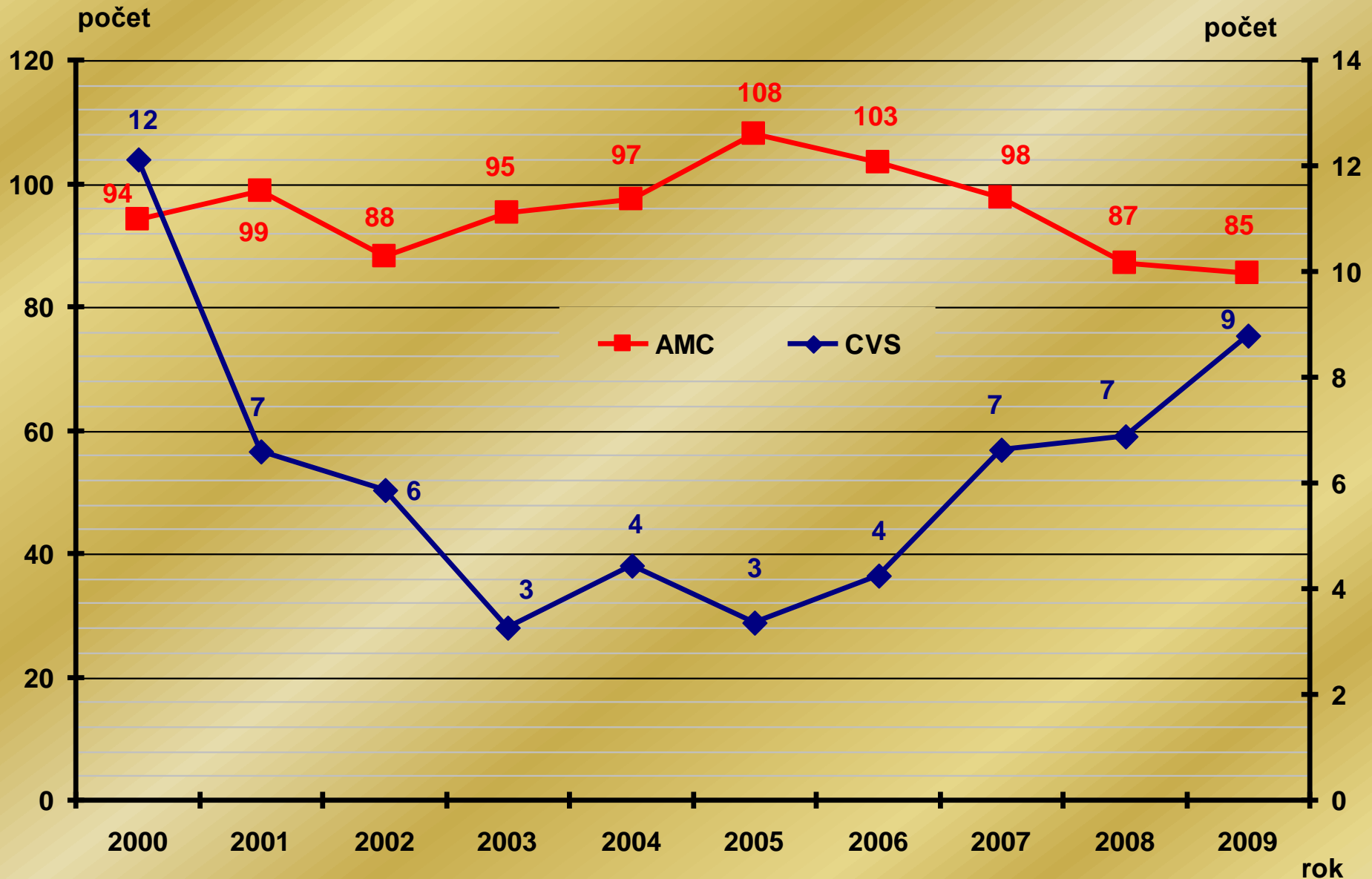
Počet výkonů invazivní prenatální diagnostiky k záchytu 1 diagnózy DS a VCA



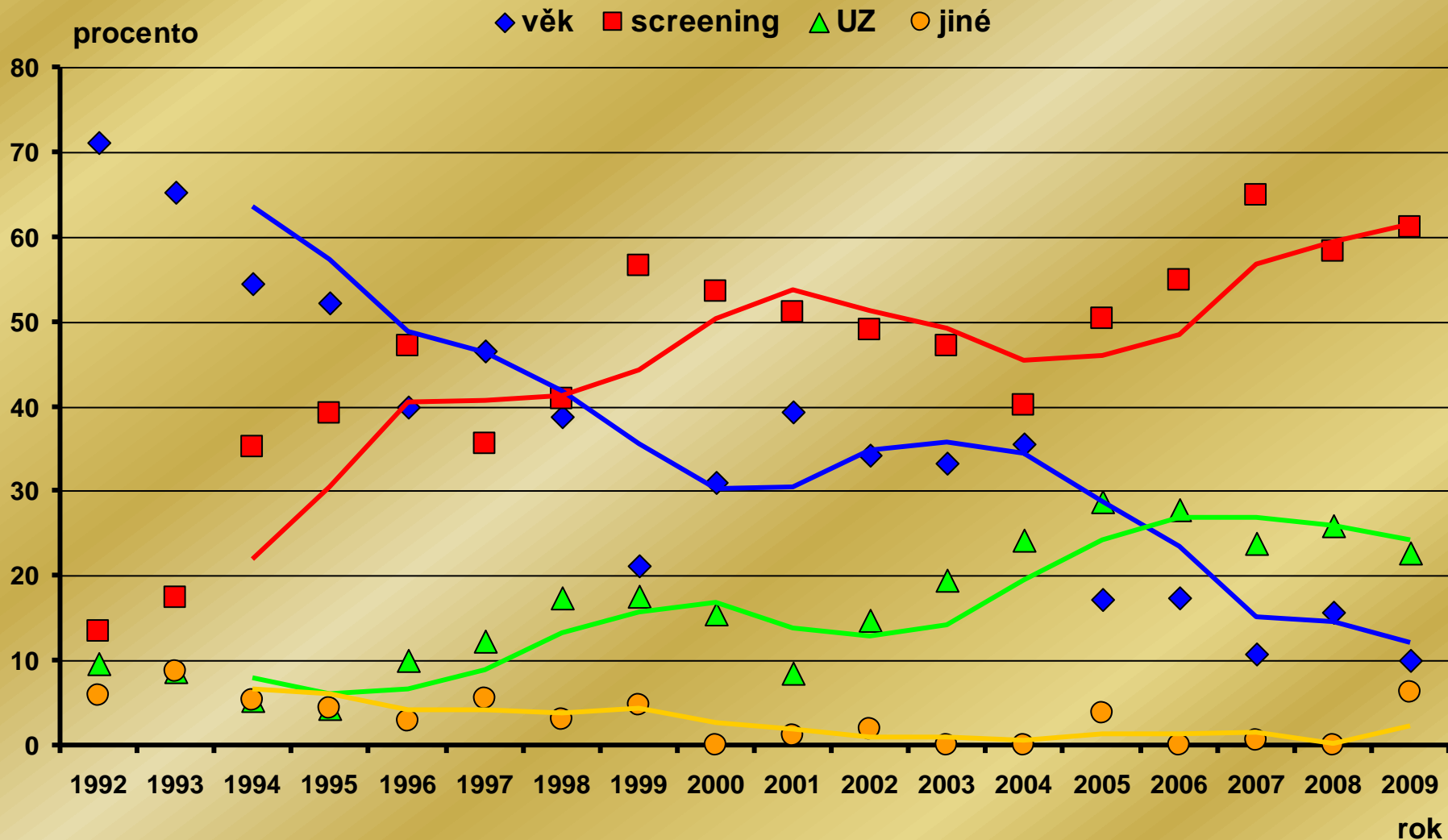
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2009



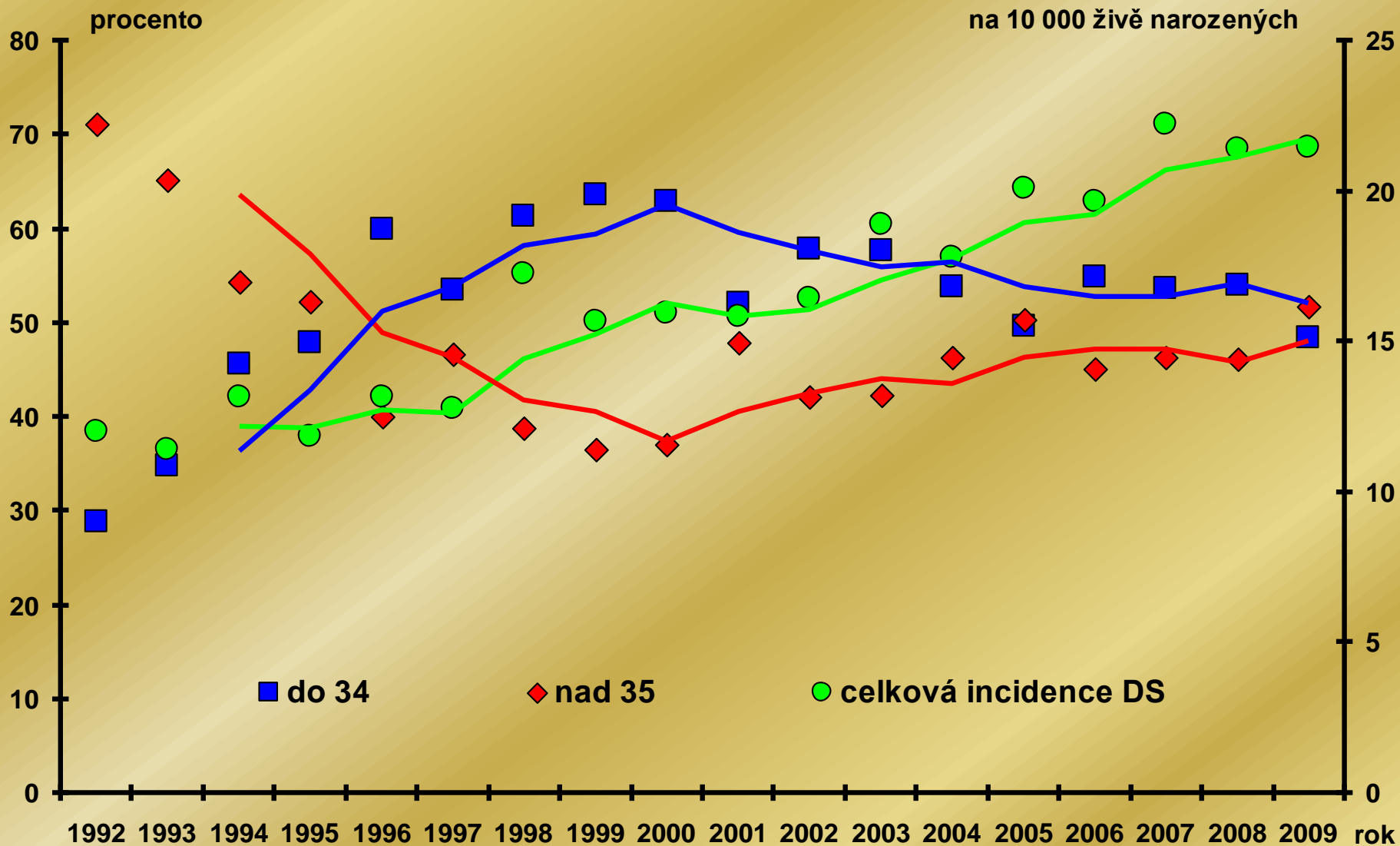
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 (DS+ES+PS), ČR 2000 - 2009



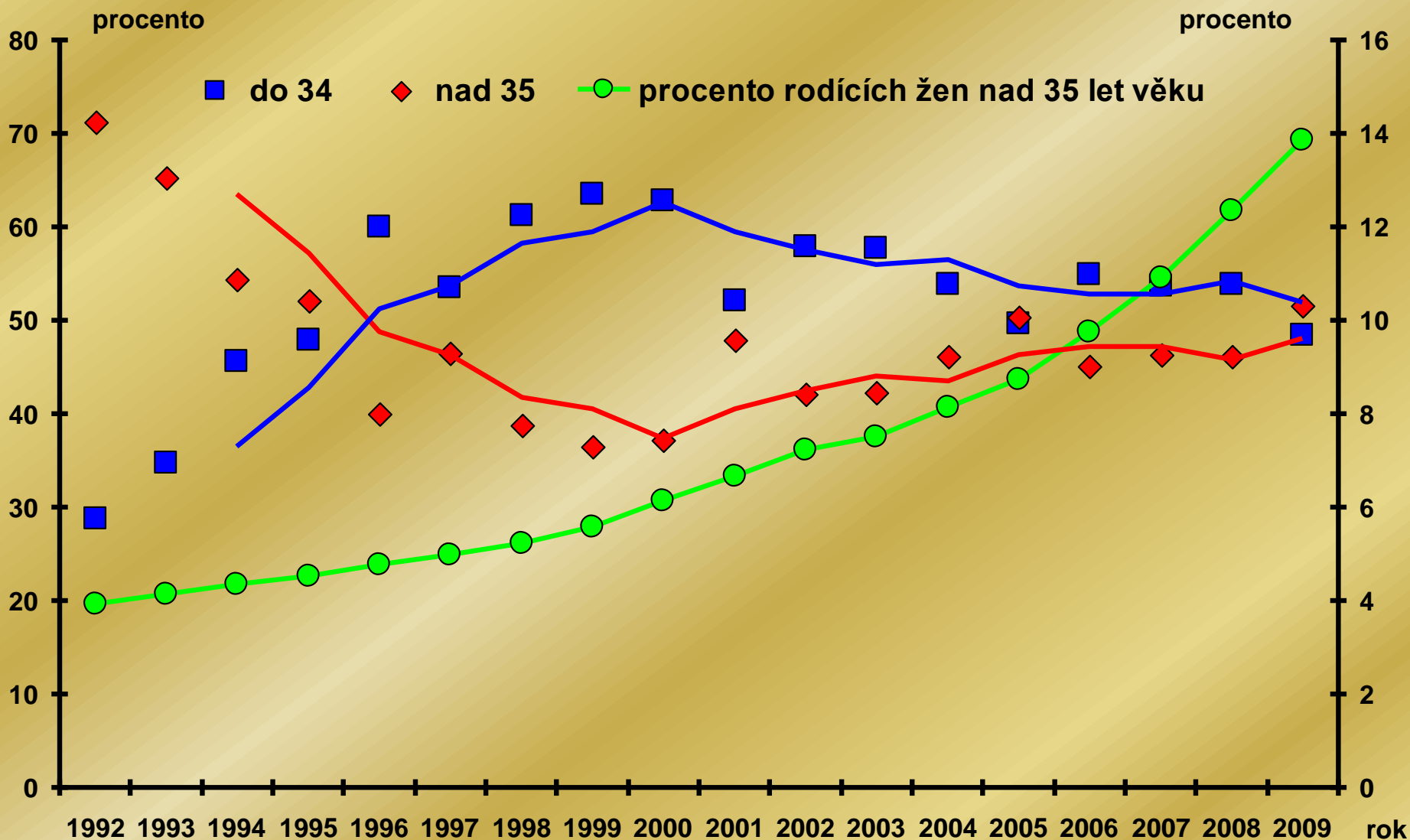
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2009



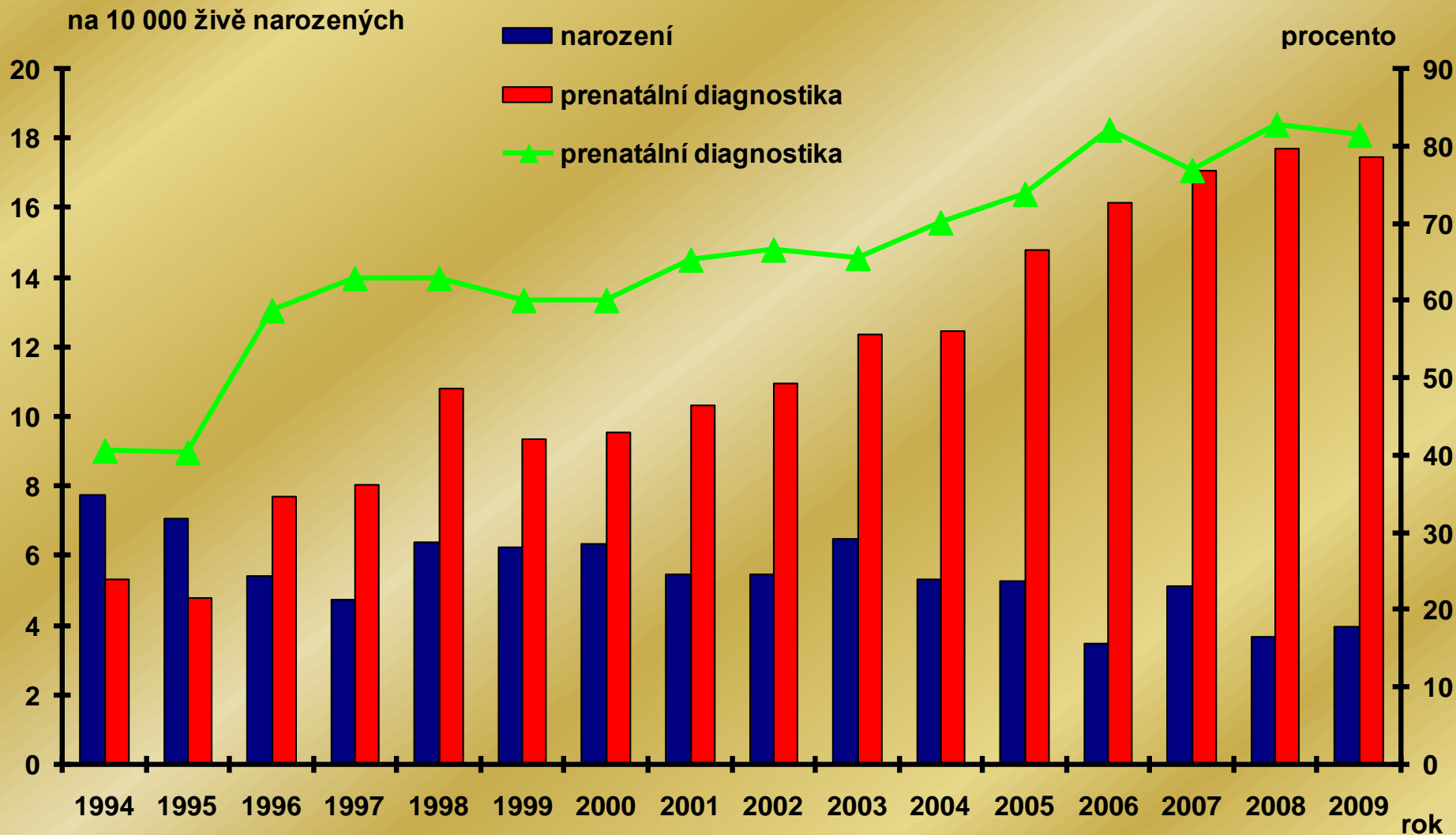
Podíl plodů s diagnózou Downova syndromu dle věku ženy a celková incidence DS, ČR 1992 - 2009



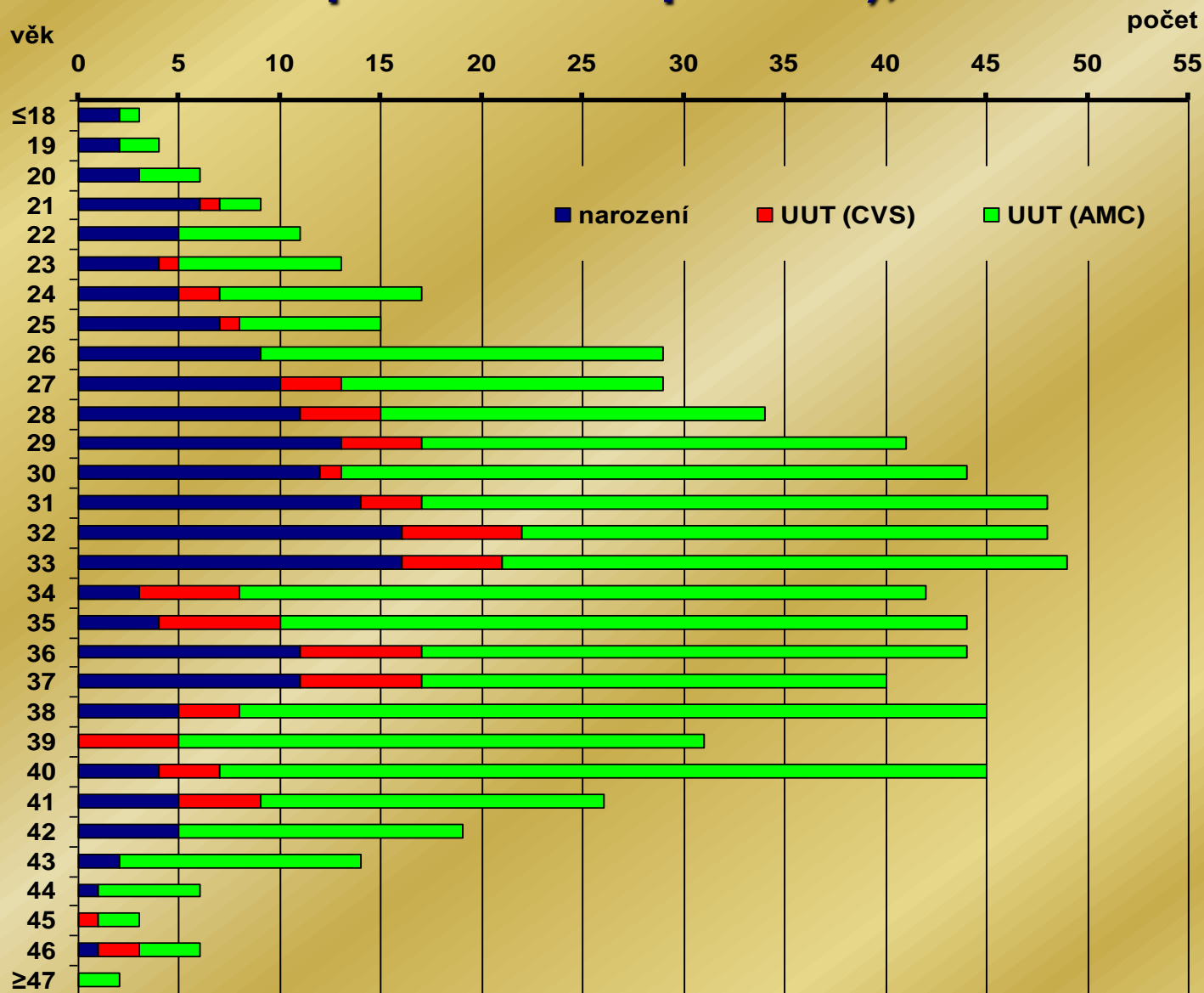
Podíl plodů s diagnózou Downova syndromu dle věku ženy a procento rodičích žen ≥ 35 let, ČR 1992 - 2009



Incidence DS (u narozených a u plodů) a efektivita prenatální diagnostiky, ČR 1994 - 2009

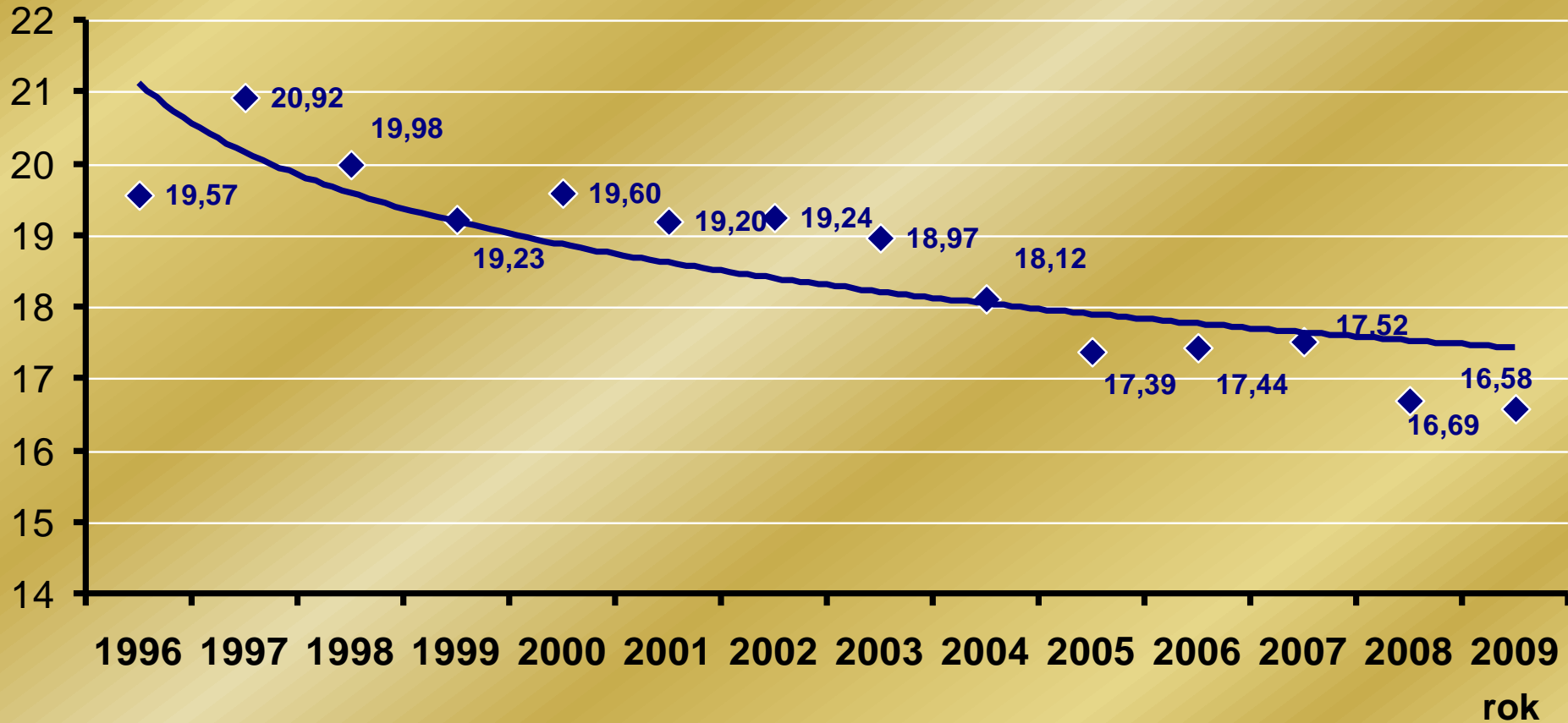


Počty diagnostikovaných případů Downova syndromu (narození/UUT po CVS/UUT po AMC), ČR 2005 - 2008



Týden těhotenství při diagnostice Downova syndromu, ČR 1996 - 2009

týden těhotenství



- **Od roku 2006 klesá počet invazivních vyšetření a stoupá počet záchytů vrozených vad obecně, ale i chromozomových aberací.**
- **Invazivní vyšetření se nedělají jenom pro nálezy pozitivního screeningu.**
- **V roce 1992 byl u diagnostikovaných případů DS důvodem ze 70 % věk, nyní je to v 70 % pro pozitivní screening. V 10 % je stále jen pro vyšší věk a asi v 15 % pro patologický UZ (vysoké NT, minormarkery, jasné VV – např. VSV), v 5 % jiné důvody (rodinná anamnéza, psychologické důvody...)**

- **Od roku 2004 stoupá procento CVS, i když je to pořád jenom do 5 %, tak ze zachytí pomocí CVS 20% DS.**
- **V roce 2009 – 95,5 % AMC a 4,5 % CVS.**
- **Stoupá efektivita, dnes se zachytí 80 % případů Downova syndromu.**
- **O případech, co se nezachytily, nevíme, zda měly negativní screening, nebo pozitivní, ale odmítly invazivní vyšetření, nebo se prokázal DS a ženy odmítly UPT.**

Děkuji za pozornost



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

