

14. celostátní KONFERENCE FETÁLNÍ MEDICÍNY ČSUPG ČLS JEP
PrPraha, 10. 1. 2014

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



Prenatální diagnostika gonozomových aberací

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

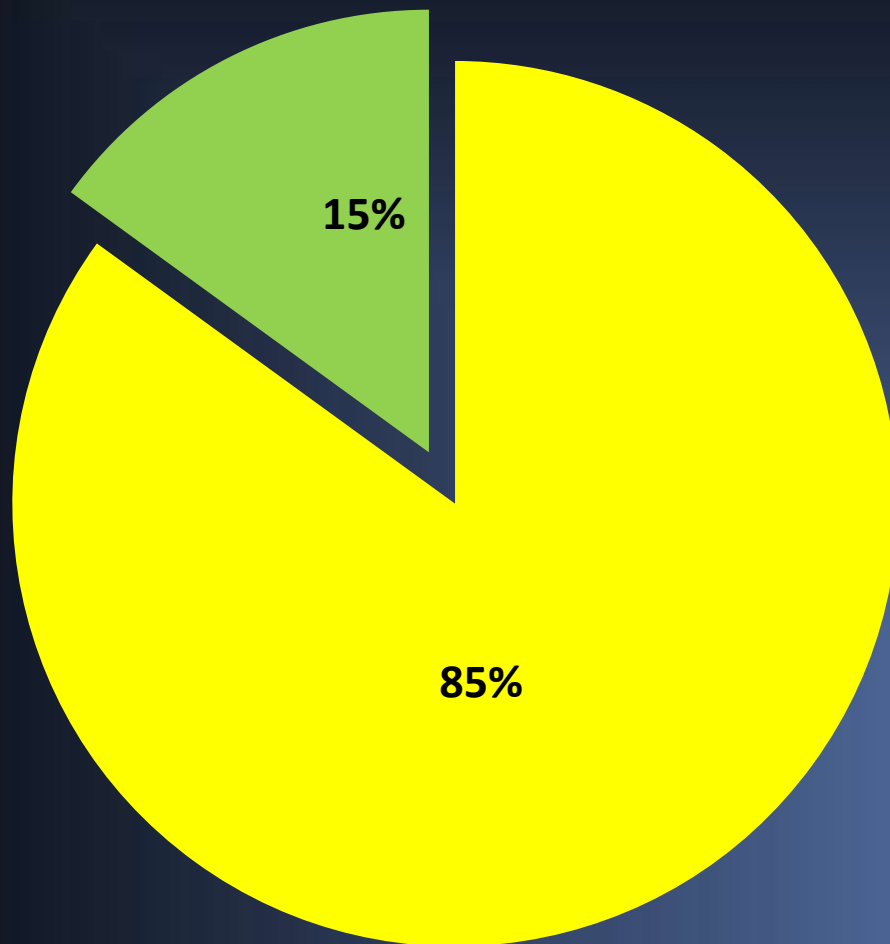
Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha¹

Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha²

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky³

Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha⁴

??????????

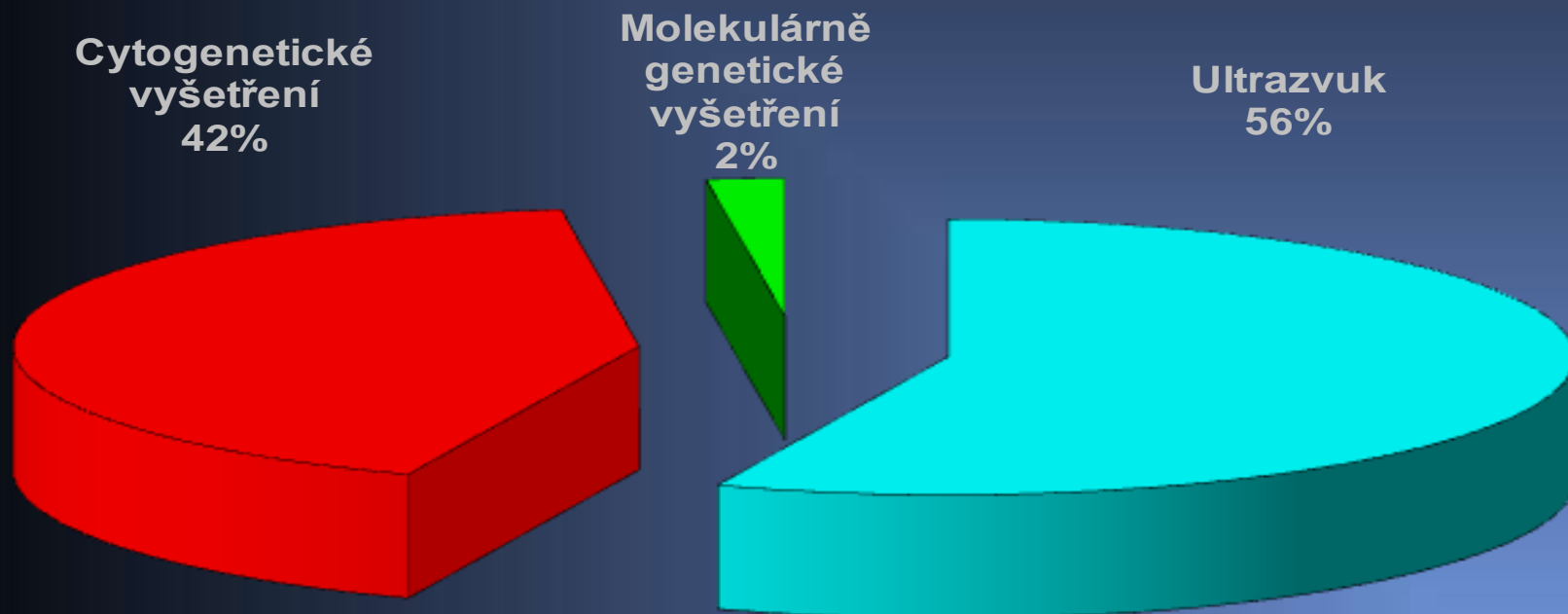


■ autozomy

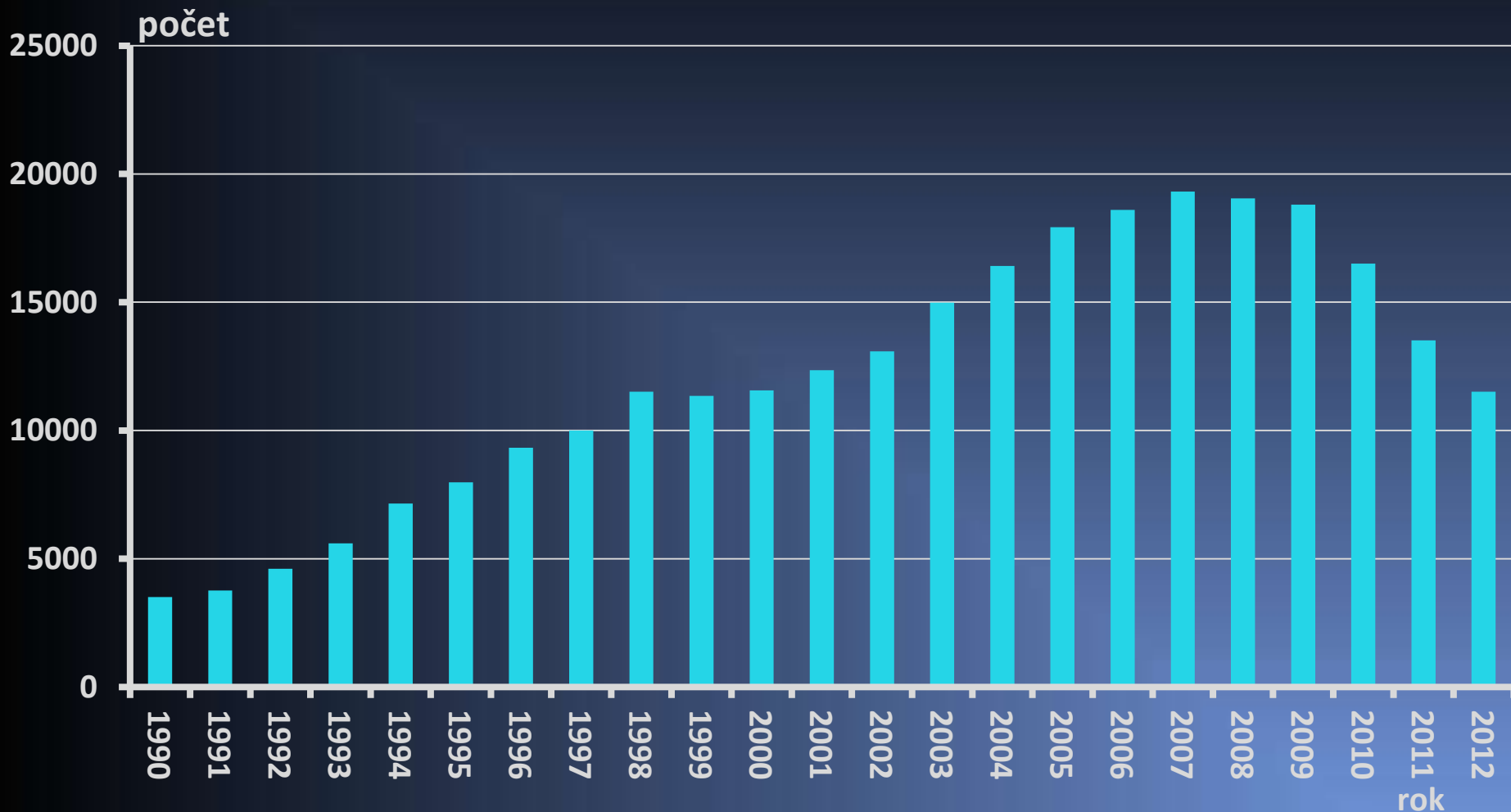
■ gonozomy

Metody prenatální diagnostiky v roce 2012

■ Ultrazvuk ■ Cytogenetické vyšetření ■ Molekulárně genetické vyšetření

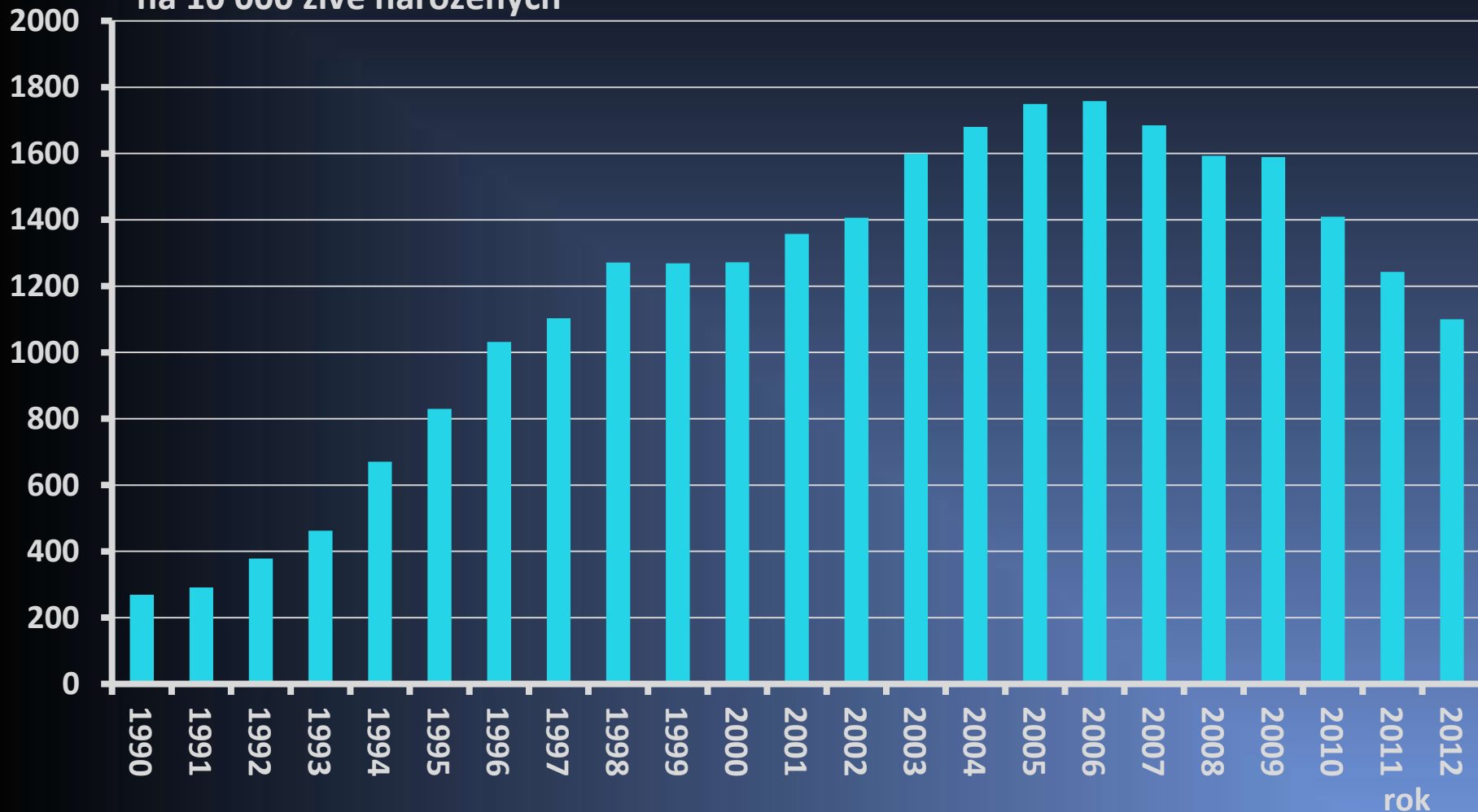


Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad (absolutní počty) v České republice, 1990 - 2012

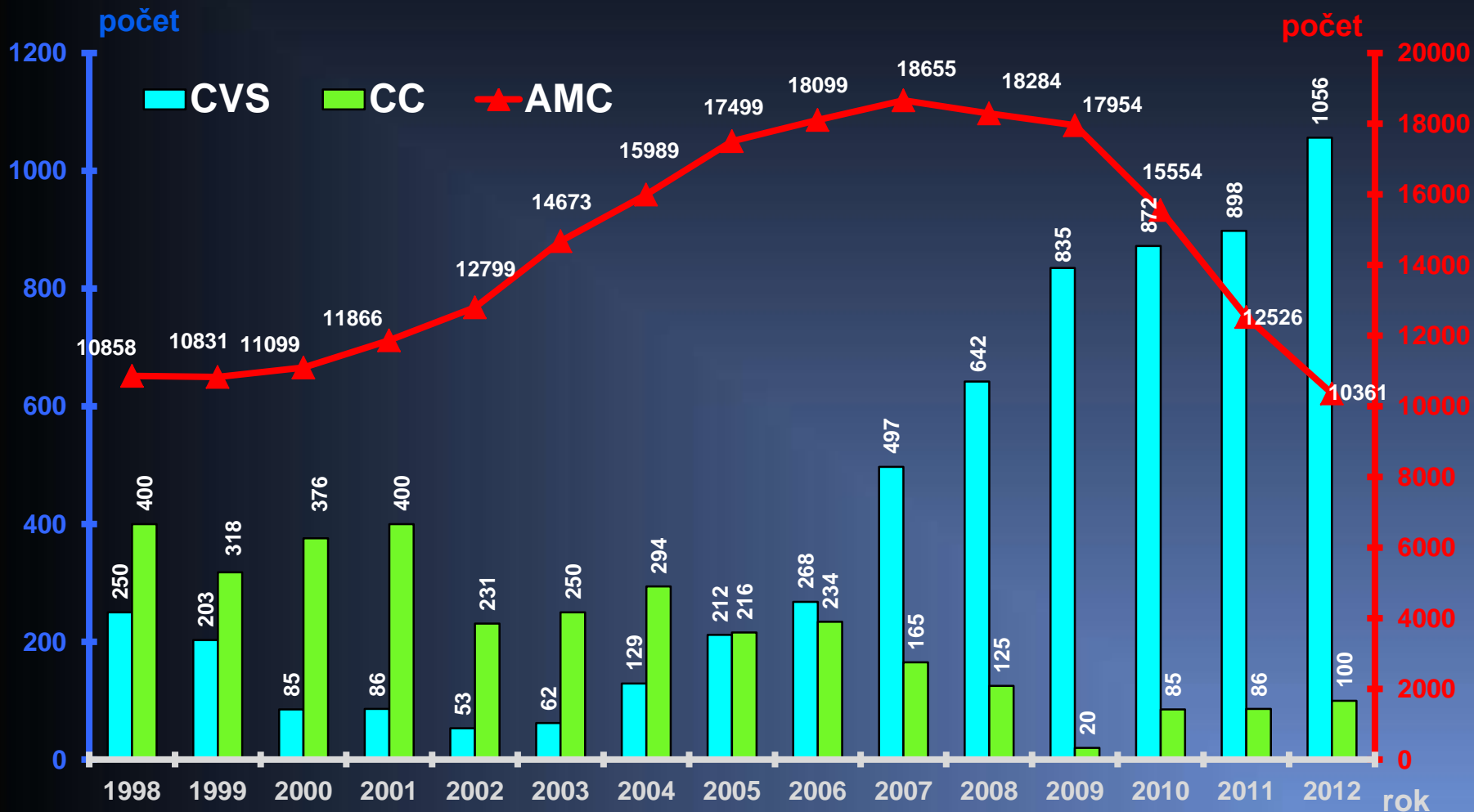


Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad (relativní počty) v České republice, 1990 - 2012

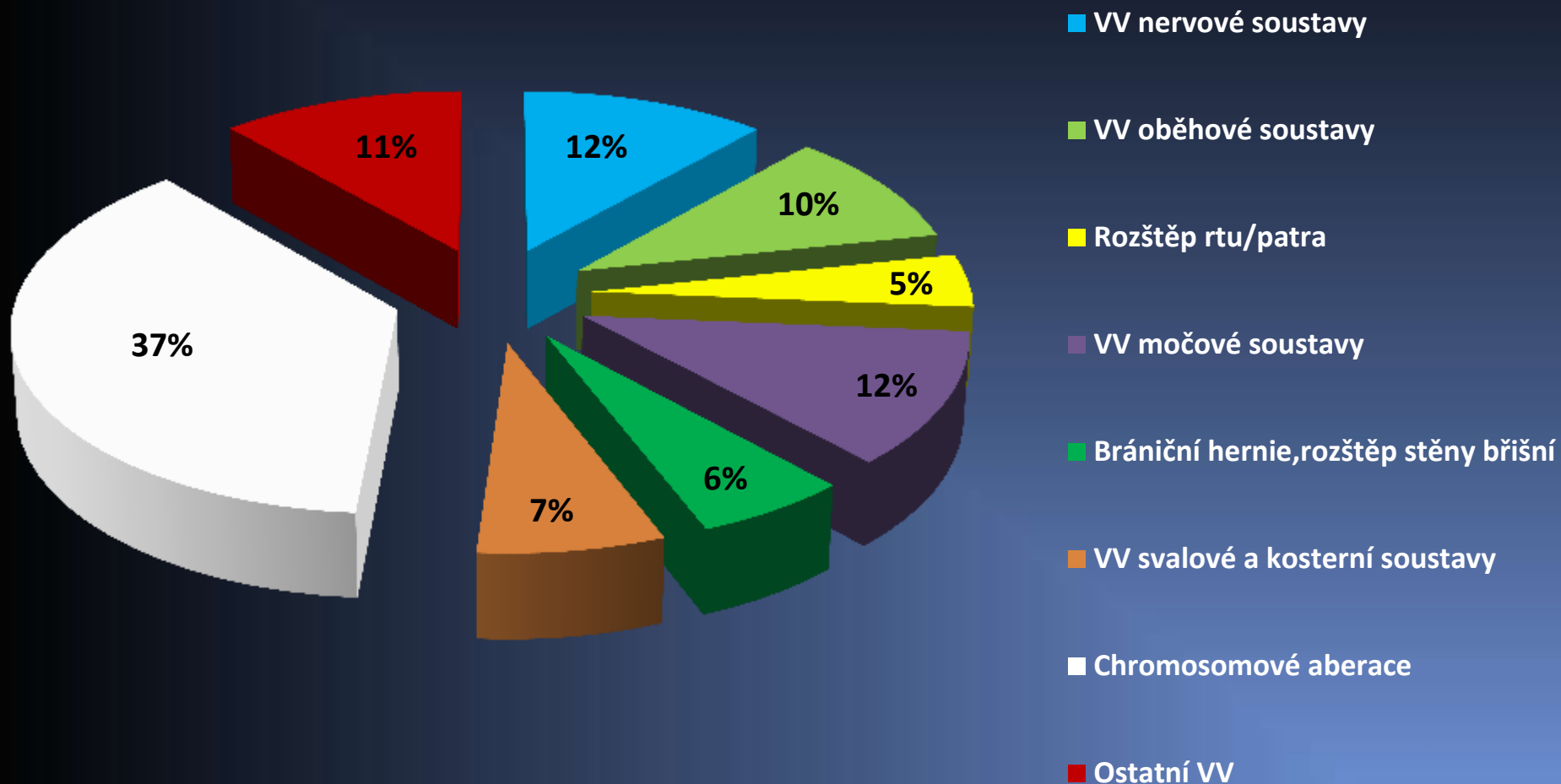
na 10 000 živě narozených



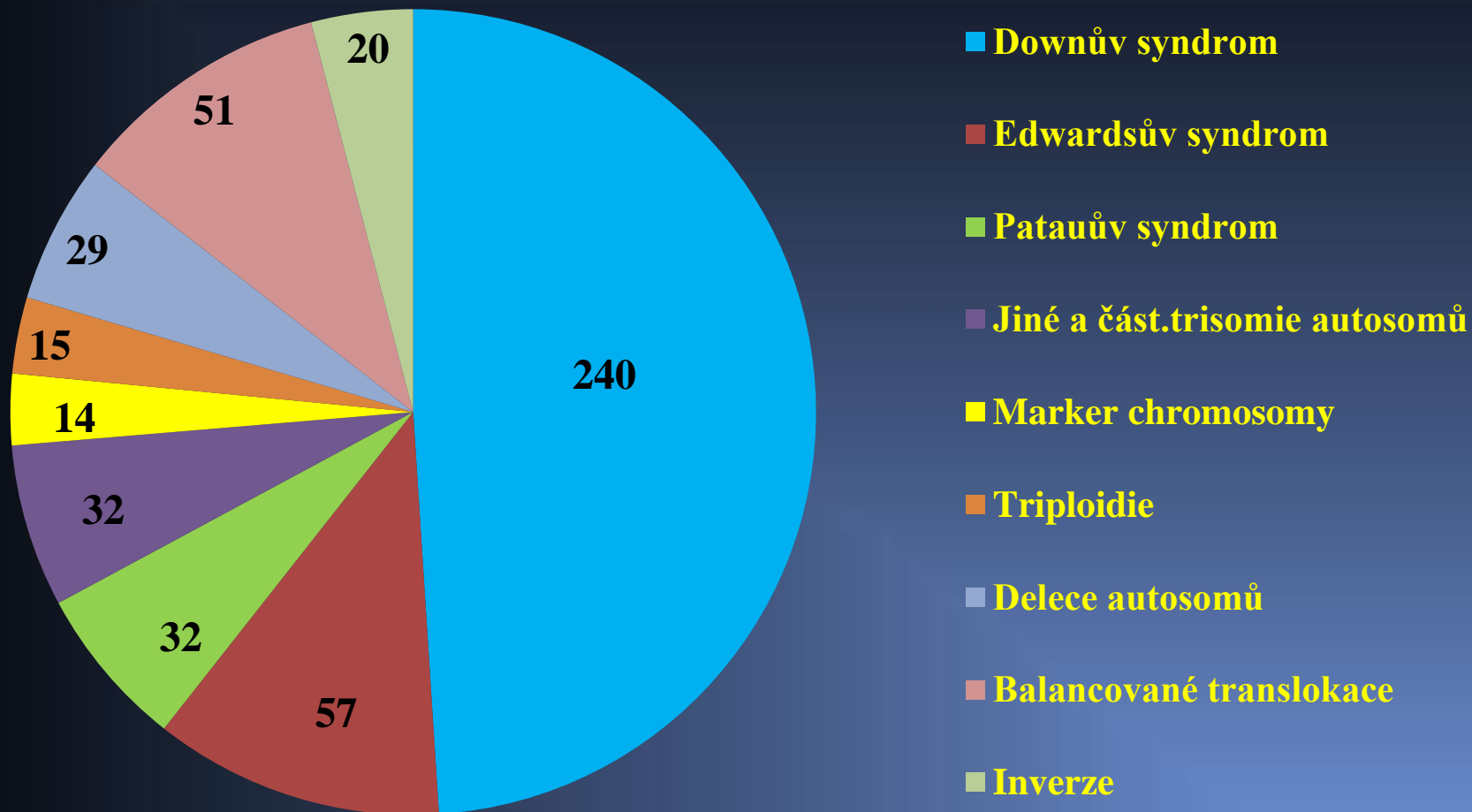
Vývoj prenatalní diagnostiky vrožených vad v České republice, 1998 - 2012



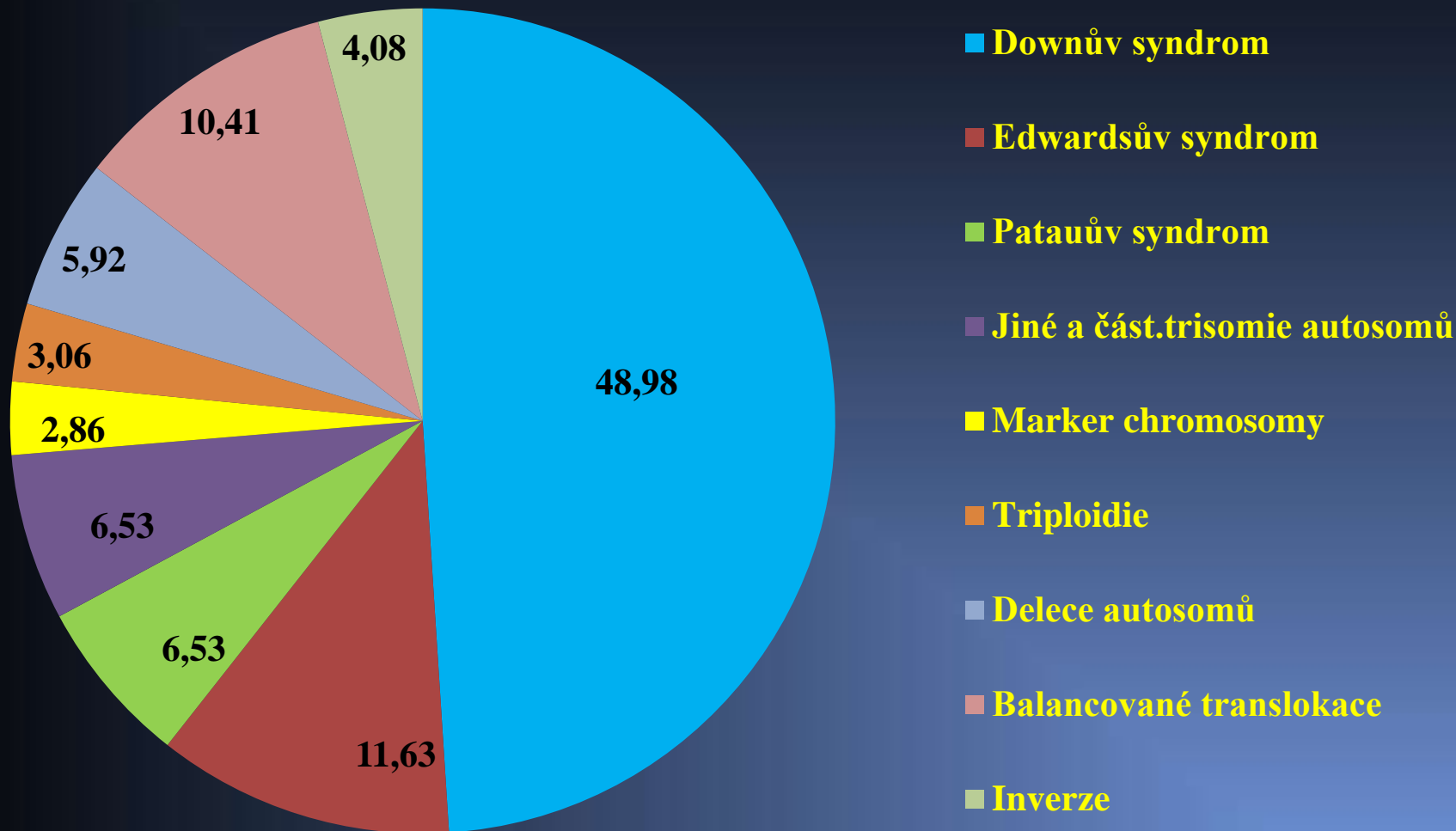
Prenatální diagnostika v ČR v roce 2012 - celkem



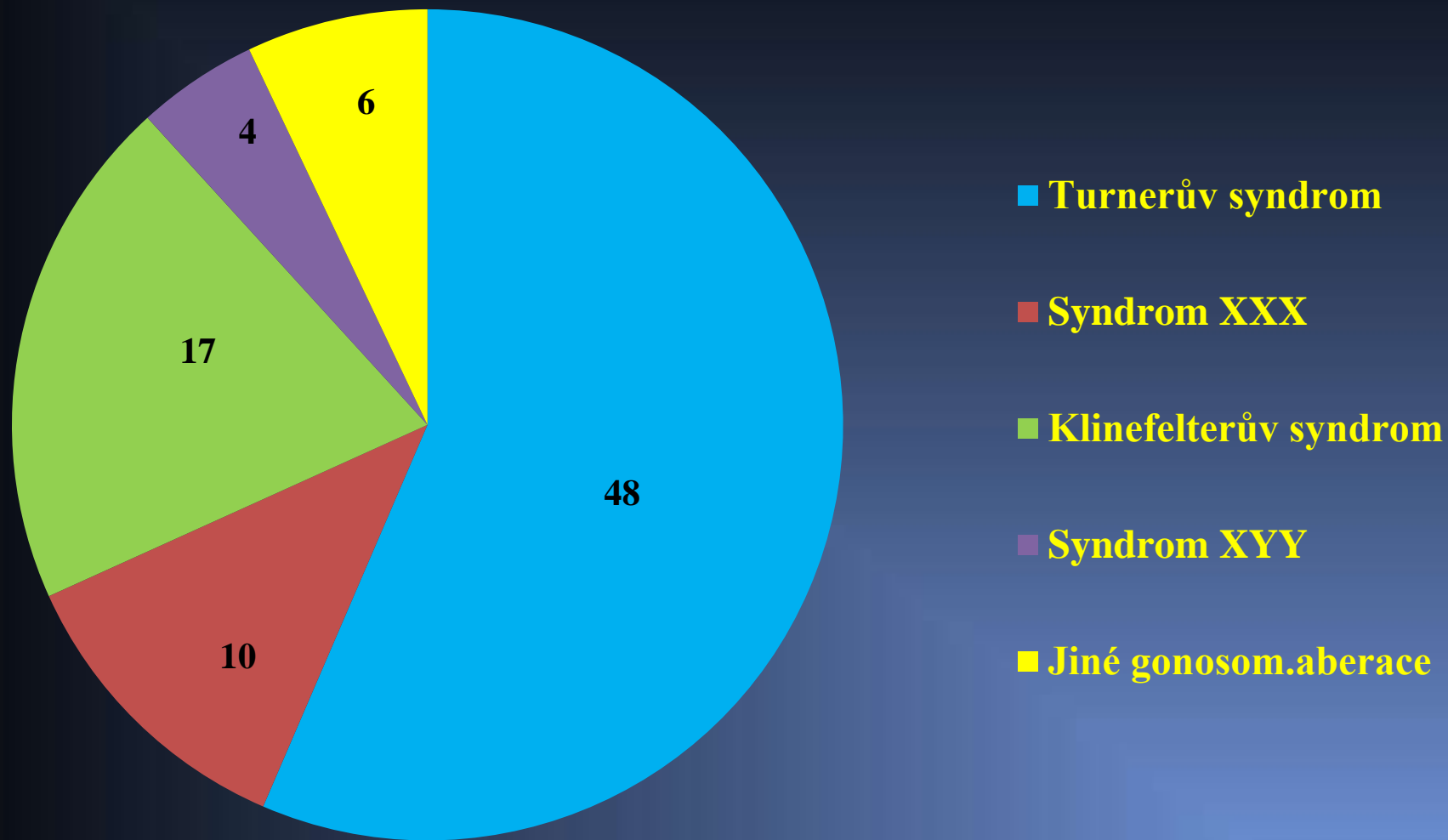
Prenatální diagnostika vrožených chromozomových aberací – autozomy, absolutní počty, ČR 2012



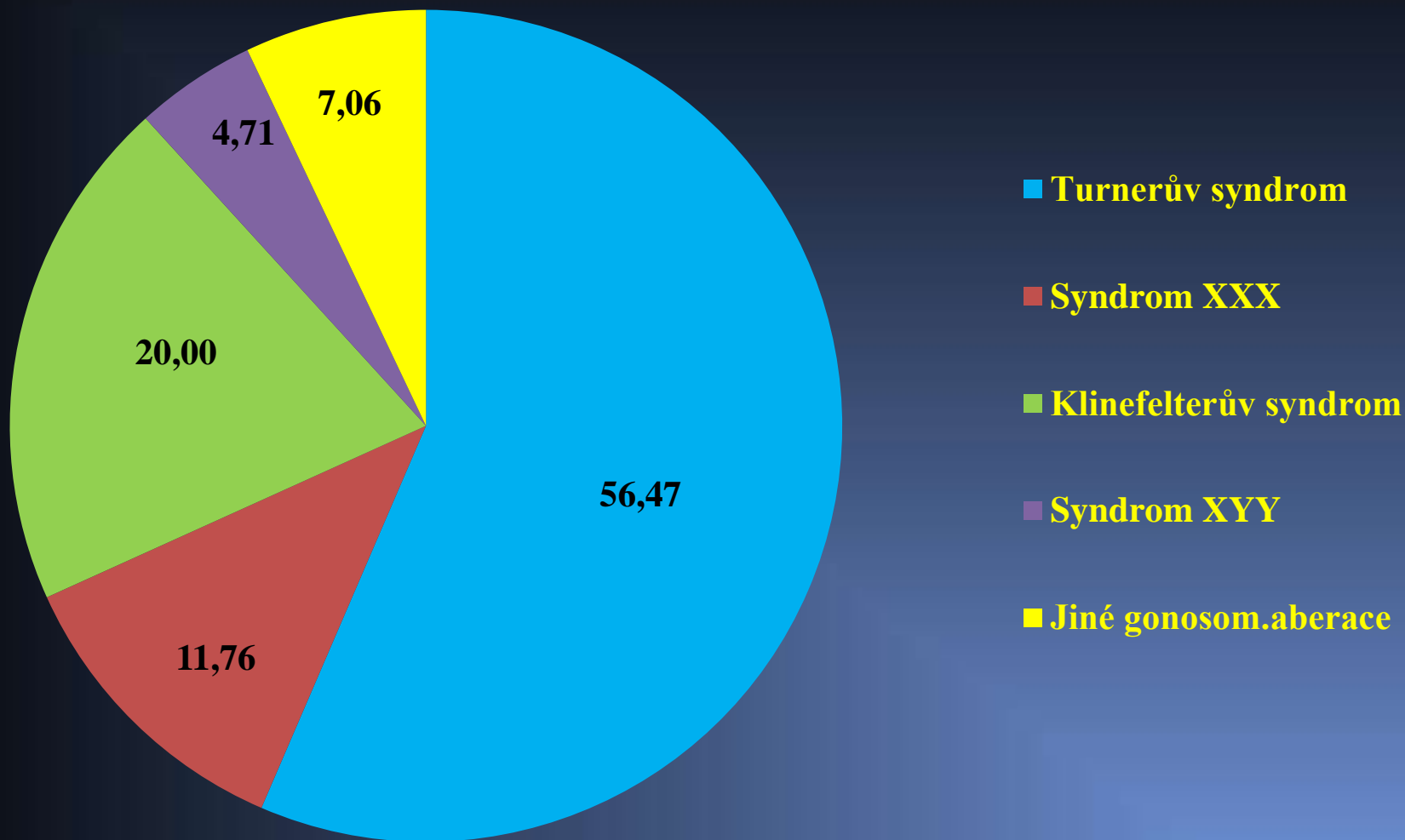
Prenatální diagnostika vrožených chromozomových aberací – autozomy, procenta, ČR 2012



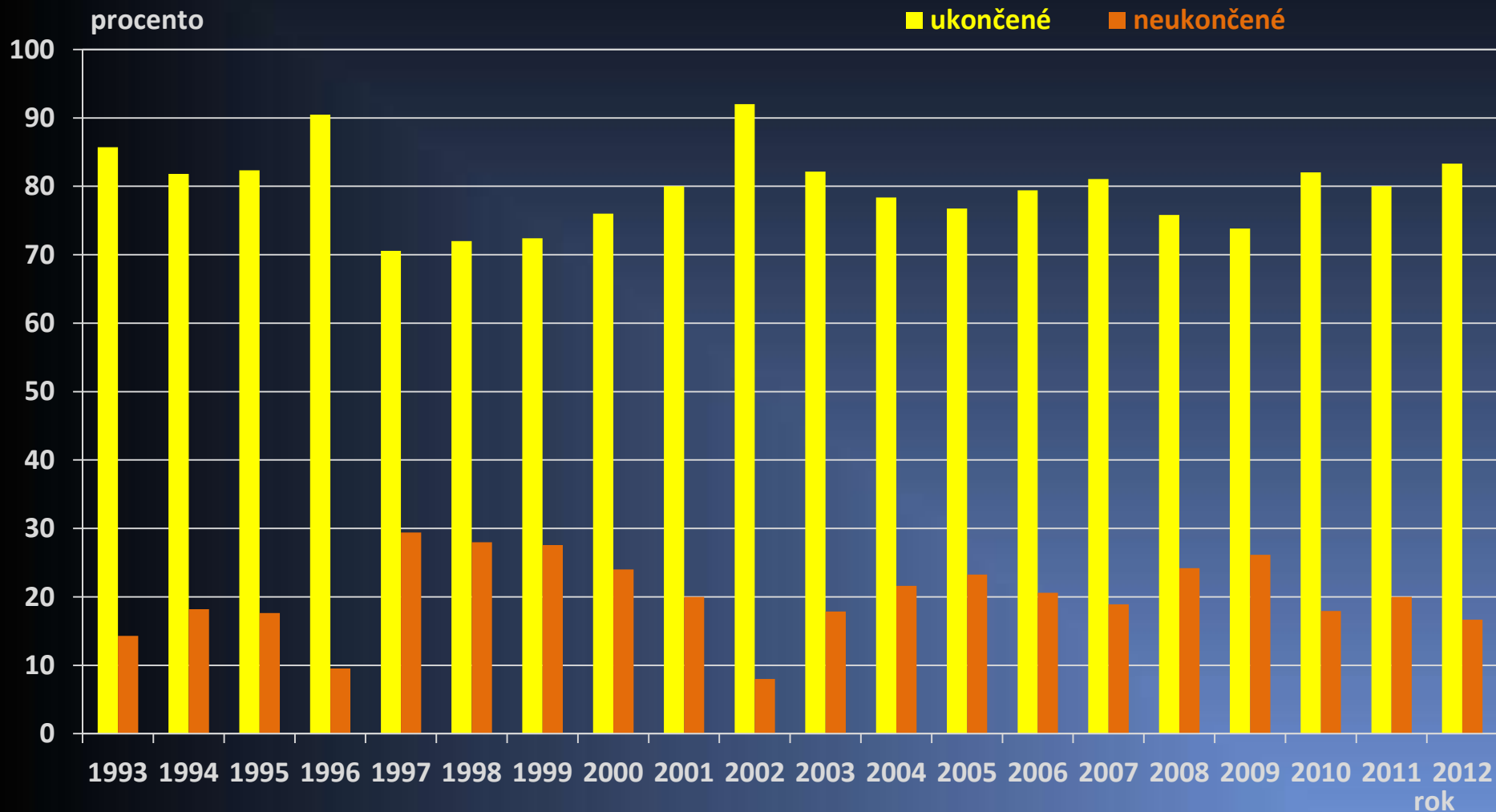
Prenatální diagnostika vrozených chromozomových aberací – gonozomy, absolutní počty, ČR 2012



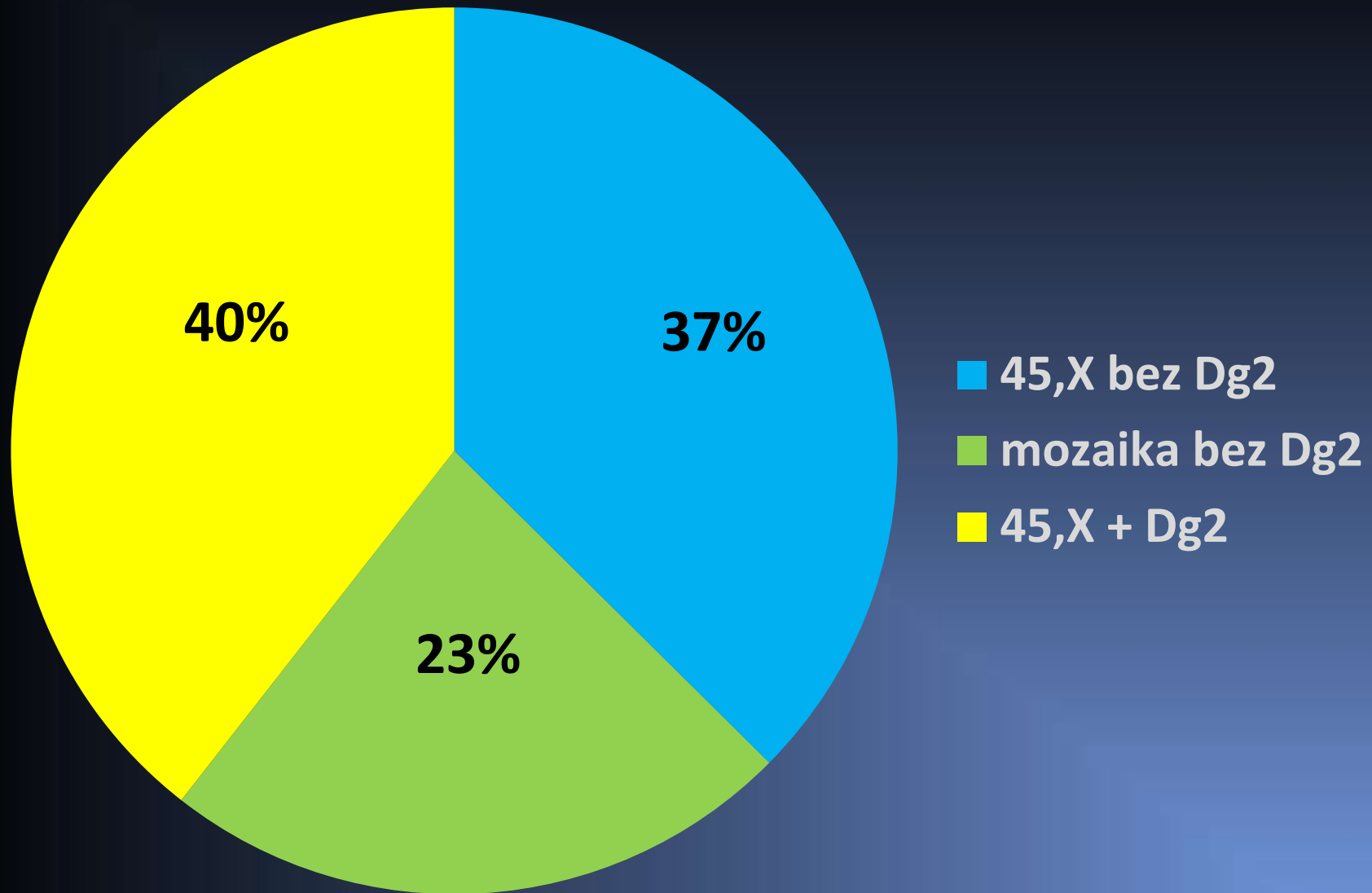
Prenatální diagnostika vrozených chromozomových aberací – gonozomy, procenta, ČR 2012



Turnerův syndrom, 1993 – 2012, % ukončených a neukončených těhotenství při prenatální diagnostice, ukončeno 79%



Turnerův syndrom v České republice, 1993 – 2012,



- 45,X bez Dg2
- mozaika bez Dg2
- 45,X + Dg2

Turnerův syndrom v České republice, 1993 – 2012

■ 45,X + spina bifida

■ 45,X + VV mozku

■ 45,X + srd.vada

■ 45,X + diafr.hernie

■ 45,X + omfalokéla

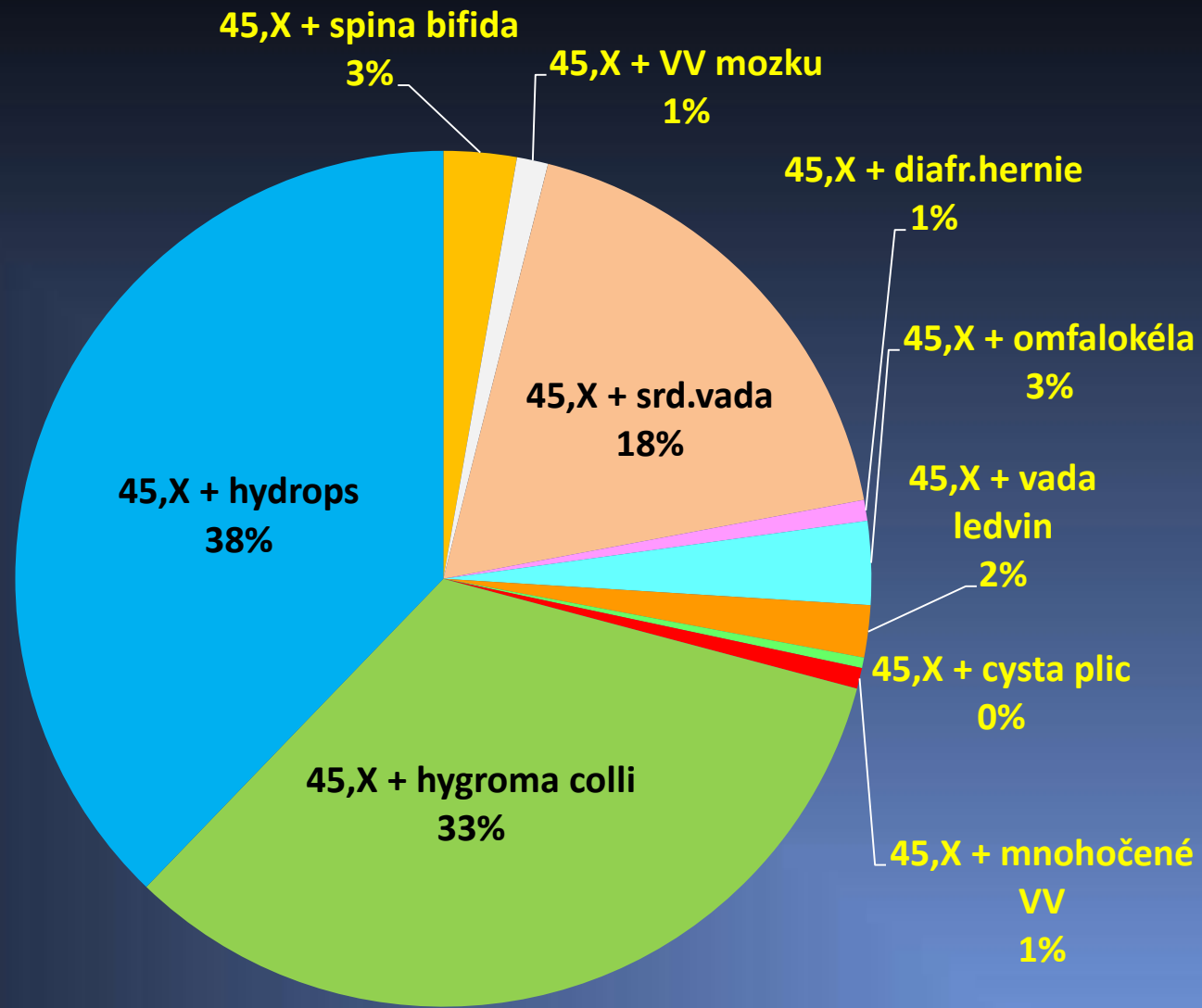
■ 45,X + vada ledvin

■ 45,X + cysta plic

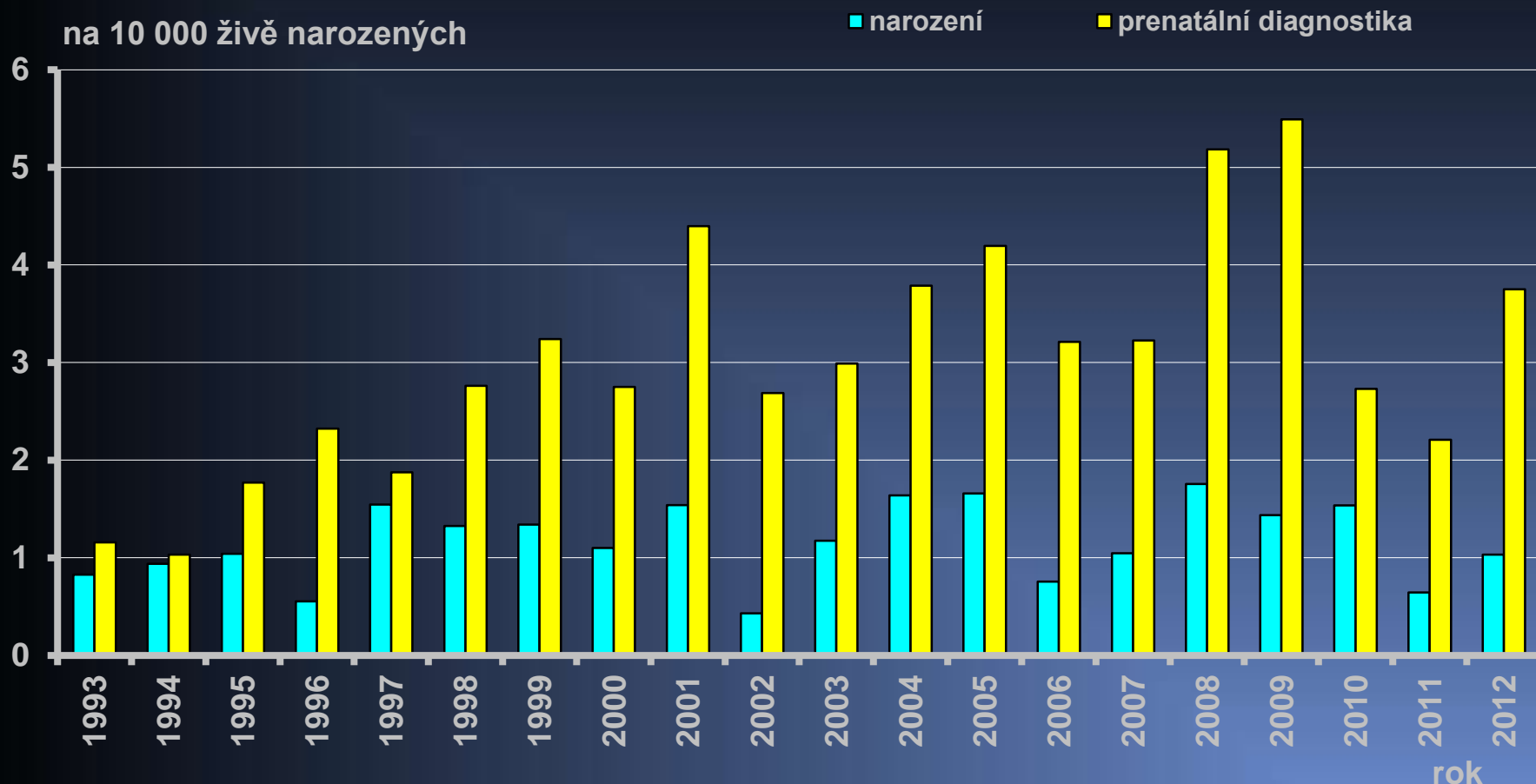
■ 45,X + mnohočenné VV

■ 45,X + hygroma colli

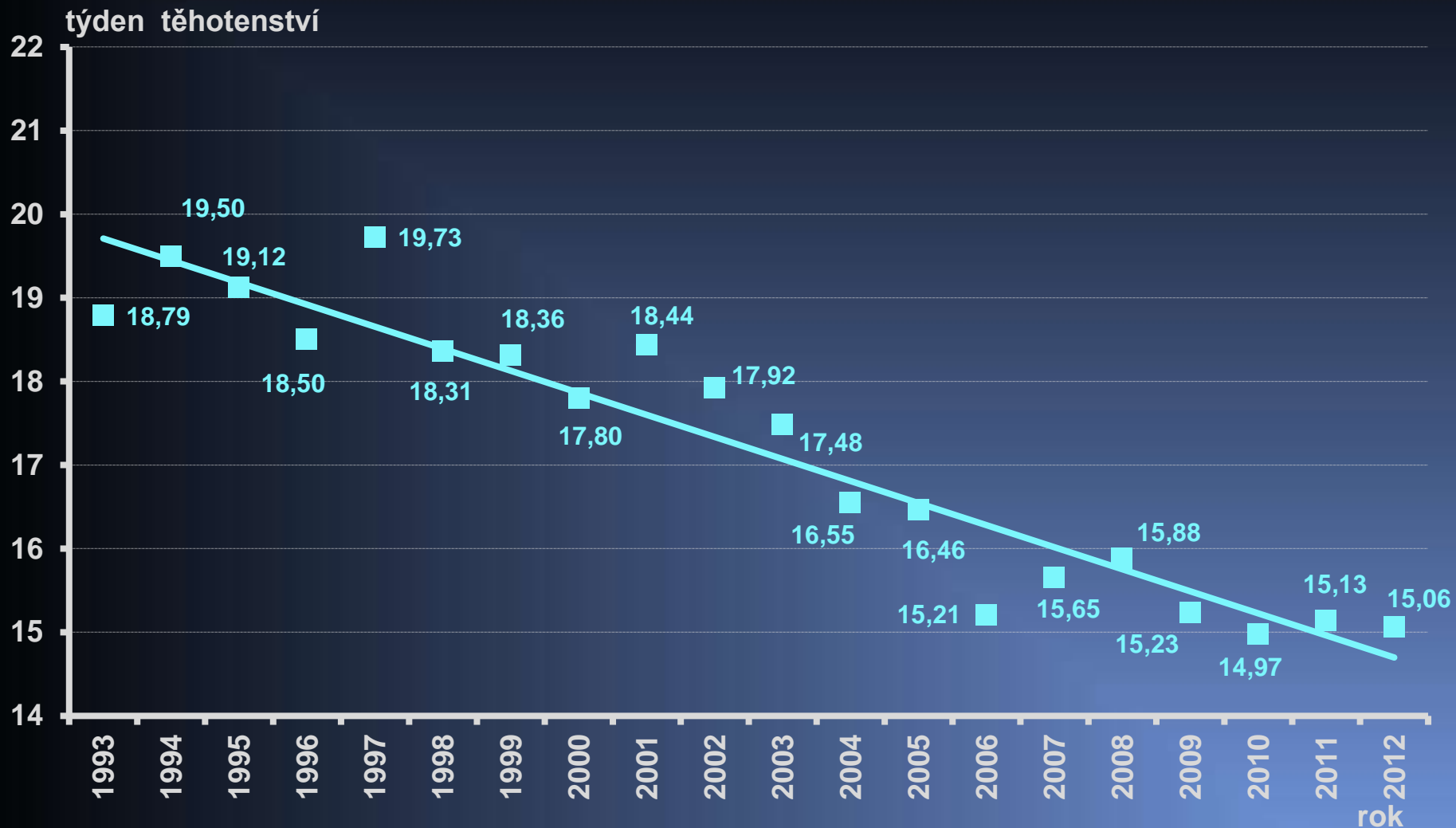
■ 45,X + hydrops



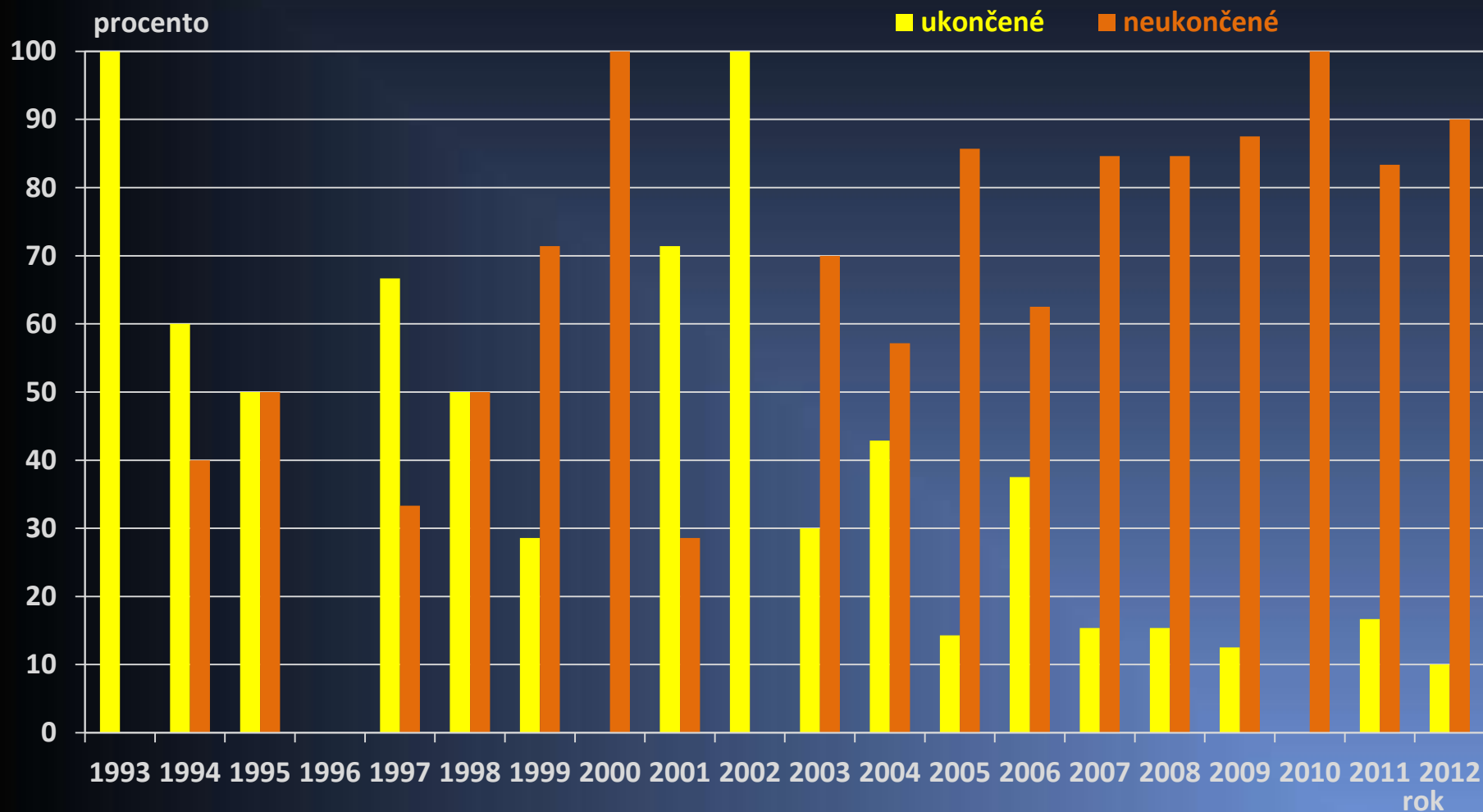
Turnerův syndrom v České republice, 1993 - 2012



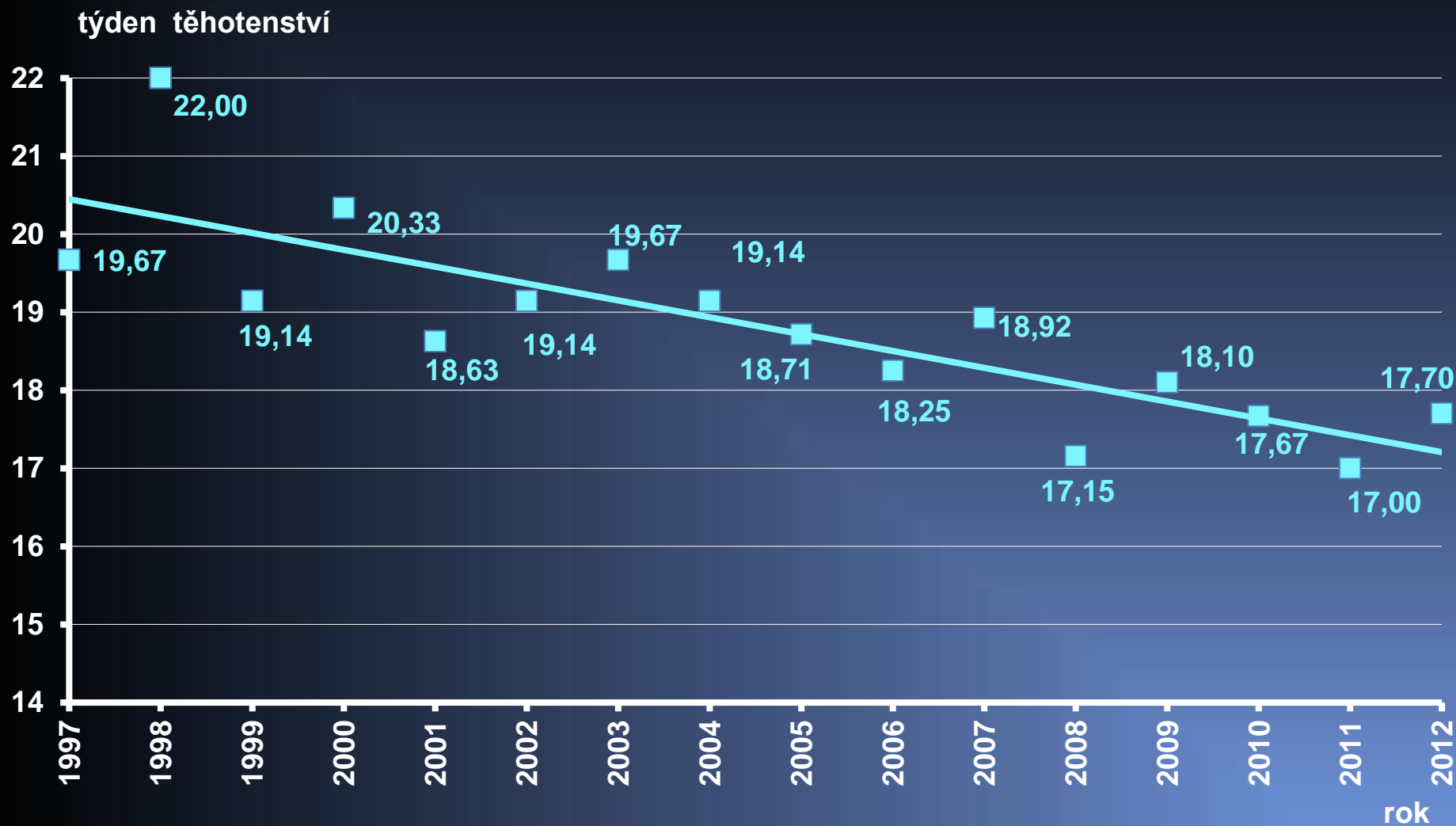
Turnerův syndrom v České republice, 1993 – 2012, týden těhotenství při diagnóze



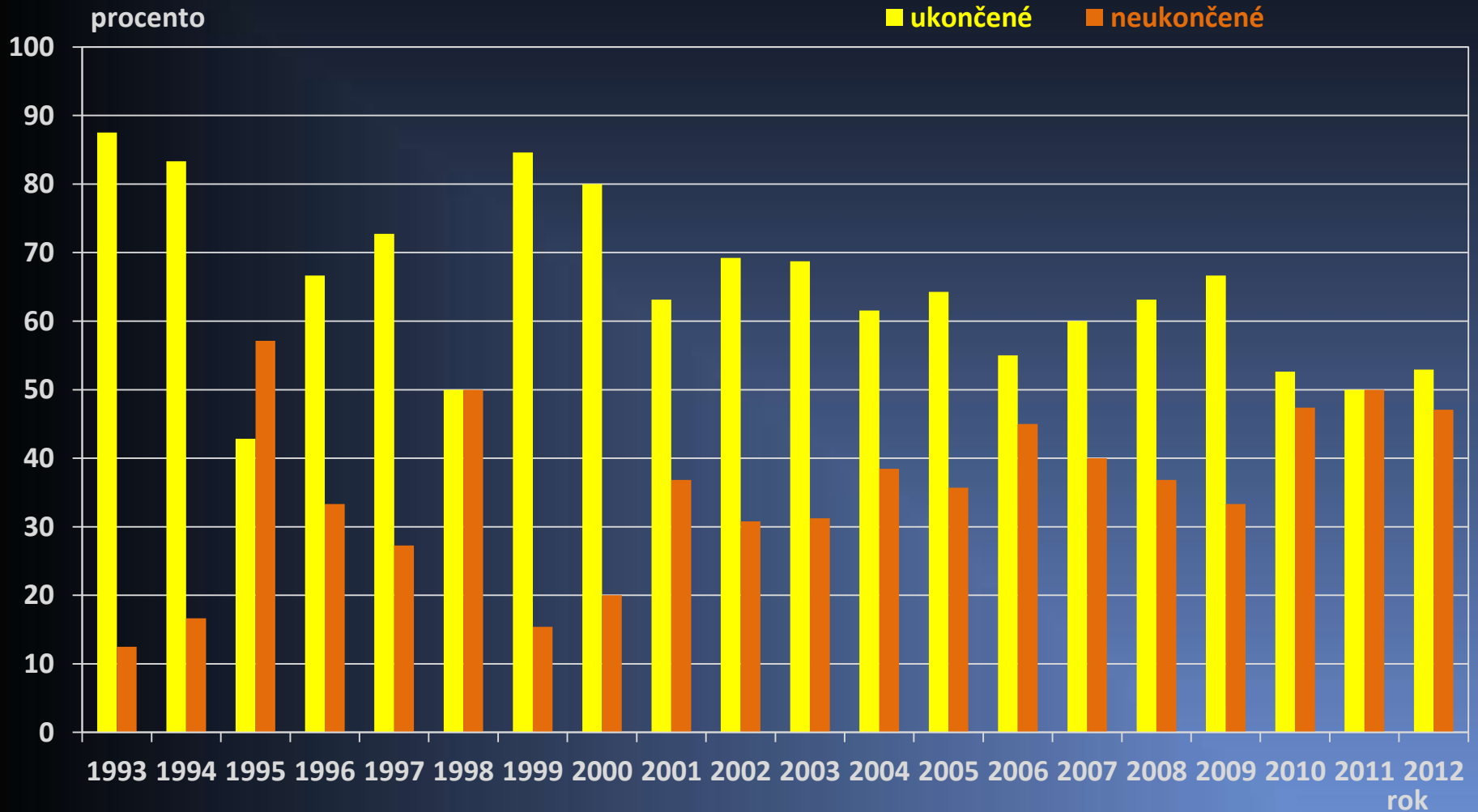
Syndrom 47,XXX, 1993 – 2012, % ukončených a neukončených těhotenství při prenatální diagnostice, ukončeno 33 %



Syndrom 47,XXX v České republice, 1997 – 2012, týden těhotenství při diagnóze

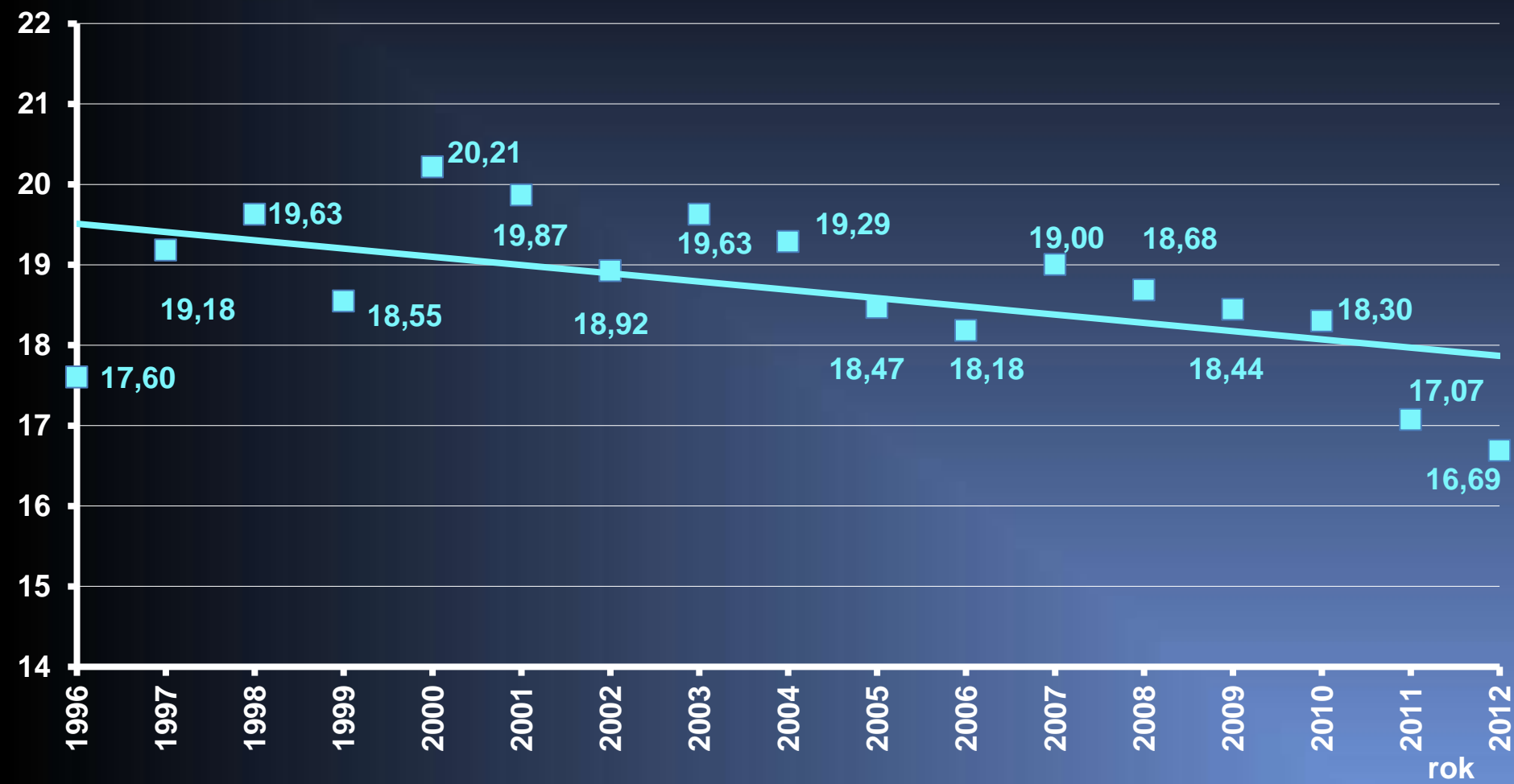


Klinefelterův syndrom, 1993 – 2012, % ukončených a neukončených těhotenství při prenatal.diagnostice, ukončeno 64%

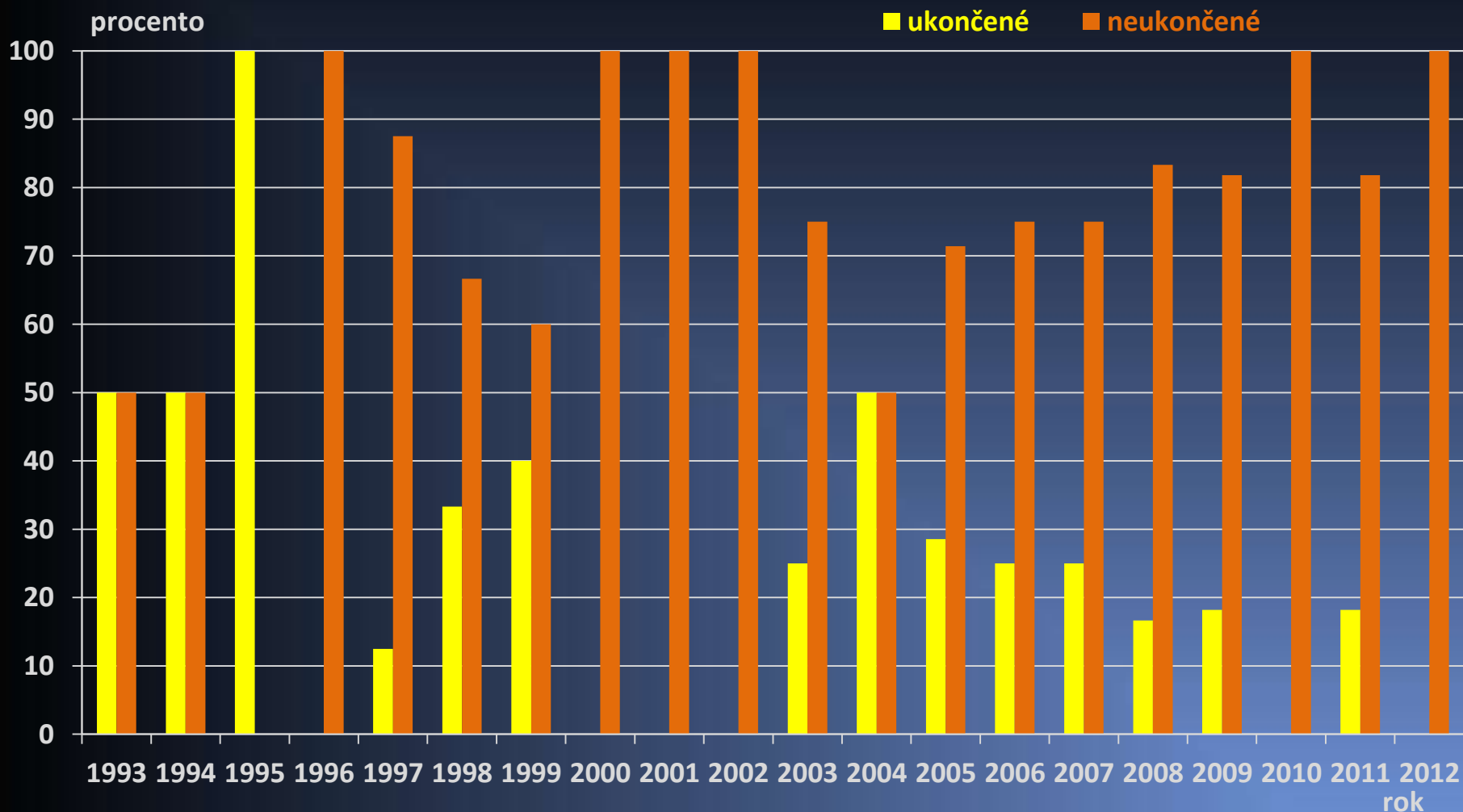


Klinefelterův syndrom v České republice, 1996 – 2012, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství

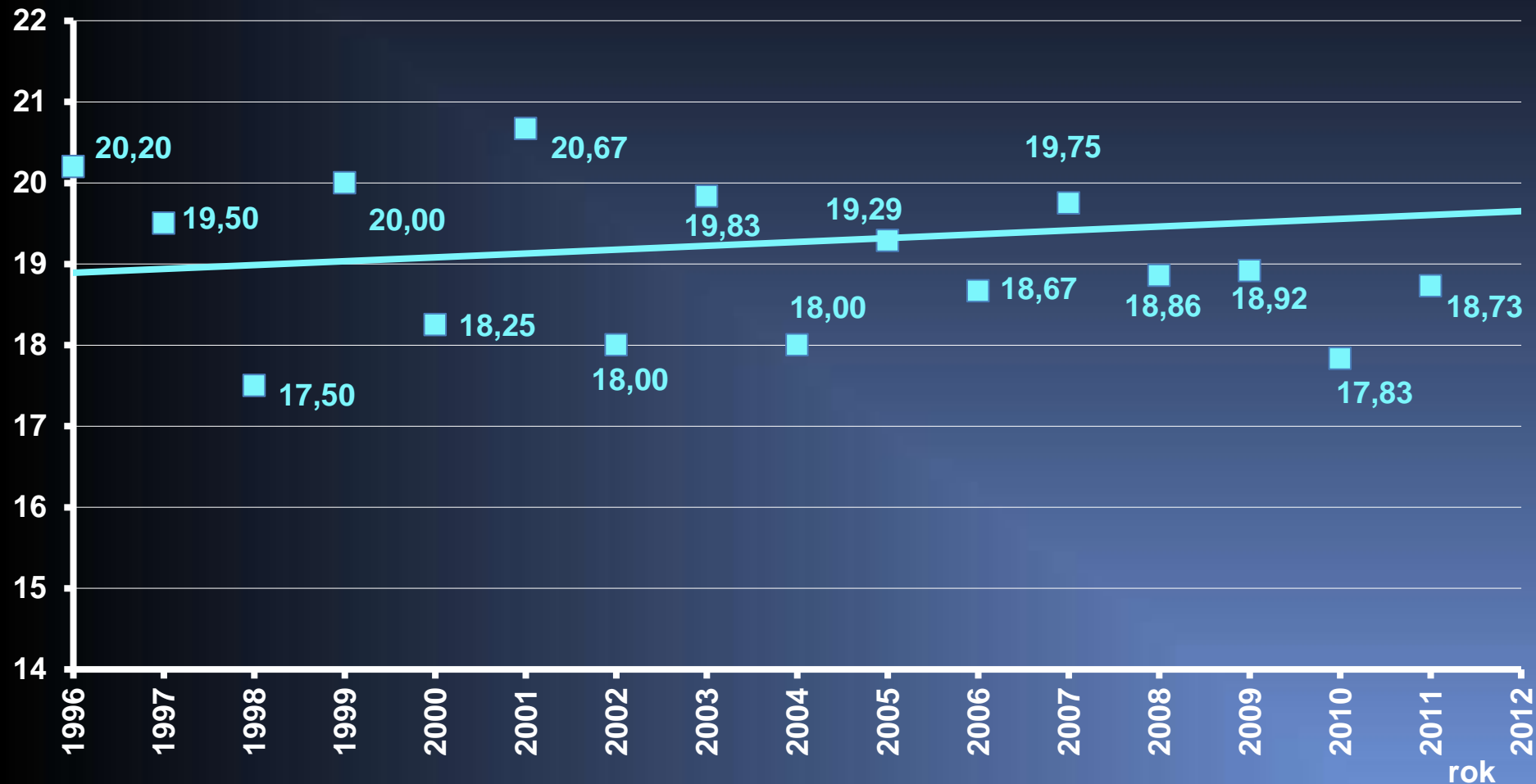


Syndrom 47,XYY, 1993 – 2012, procento ukončených a neukončených těhotenství při prenatal.diagnostice, ukončeno 21%



Syndrom 47,XYY v České republice, 1997 – 2012, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



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

**14. celostátní KONFERENCE FETÁLNÍ MEDICÍNY ČSUPG ČLS JEP Praha,
Praha, 10. 1. 2014**

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

