

Skrytá hrozba - jaké chromosomové aberace nezachytí prosté vyloučení nejčastějších aneuploidií?

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

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha,
2. Thomayerova nemocnice, Oddělení lékařské genetiky, Praha,
3. Sanatorium PRONATAL, Oddělení lékařské genetiky, Praha,
4. Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha



eurocat
european surveillance of
congenital anomalies

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

Data o chromosomových aberacích v České republice v období 2011 – 2015.

Data o narozených – zdroj: ÚZIS

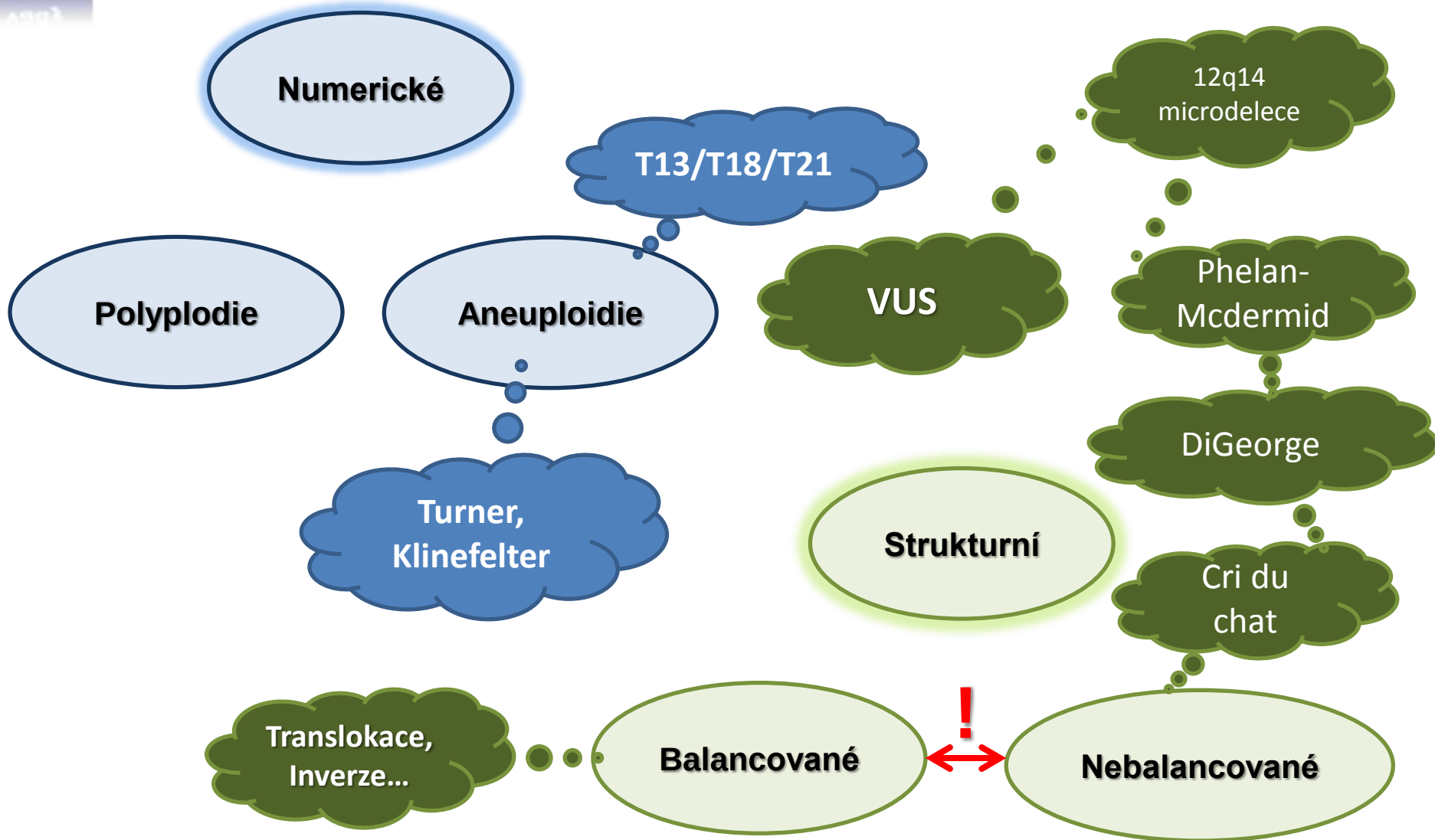


Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG

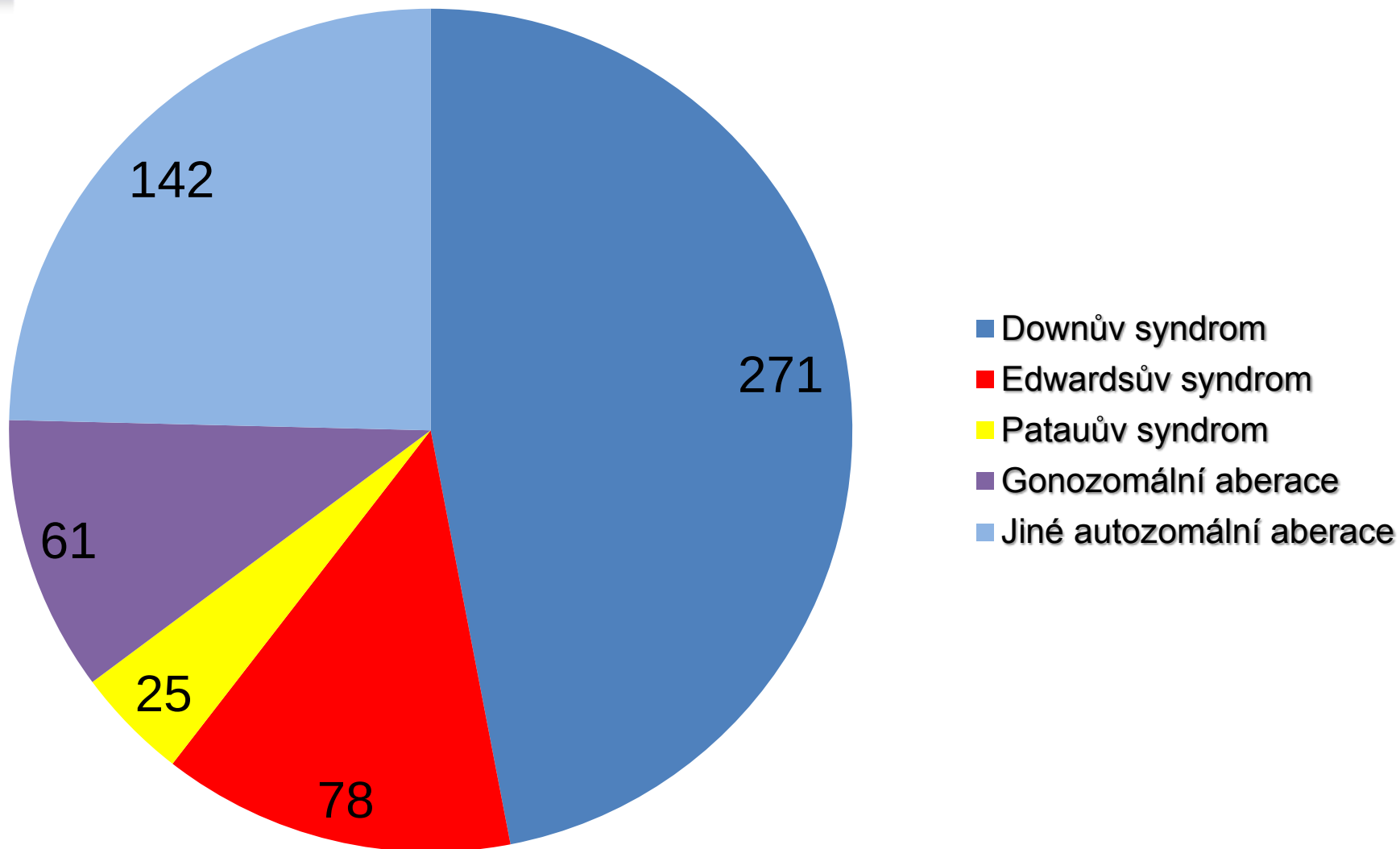
Diagnózy: *MKN-10 Q90-Q99 Abnormality chromosomů nezařazené jinde*



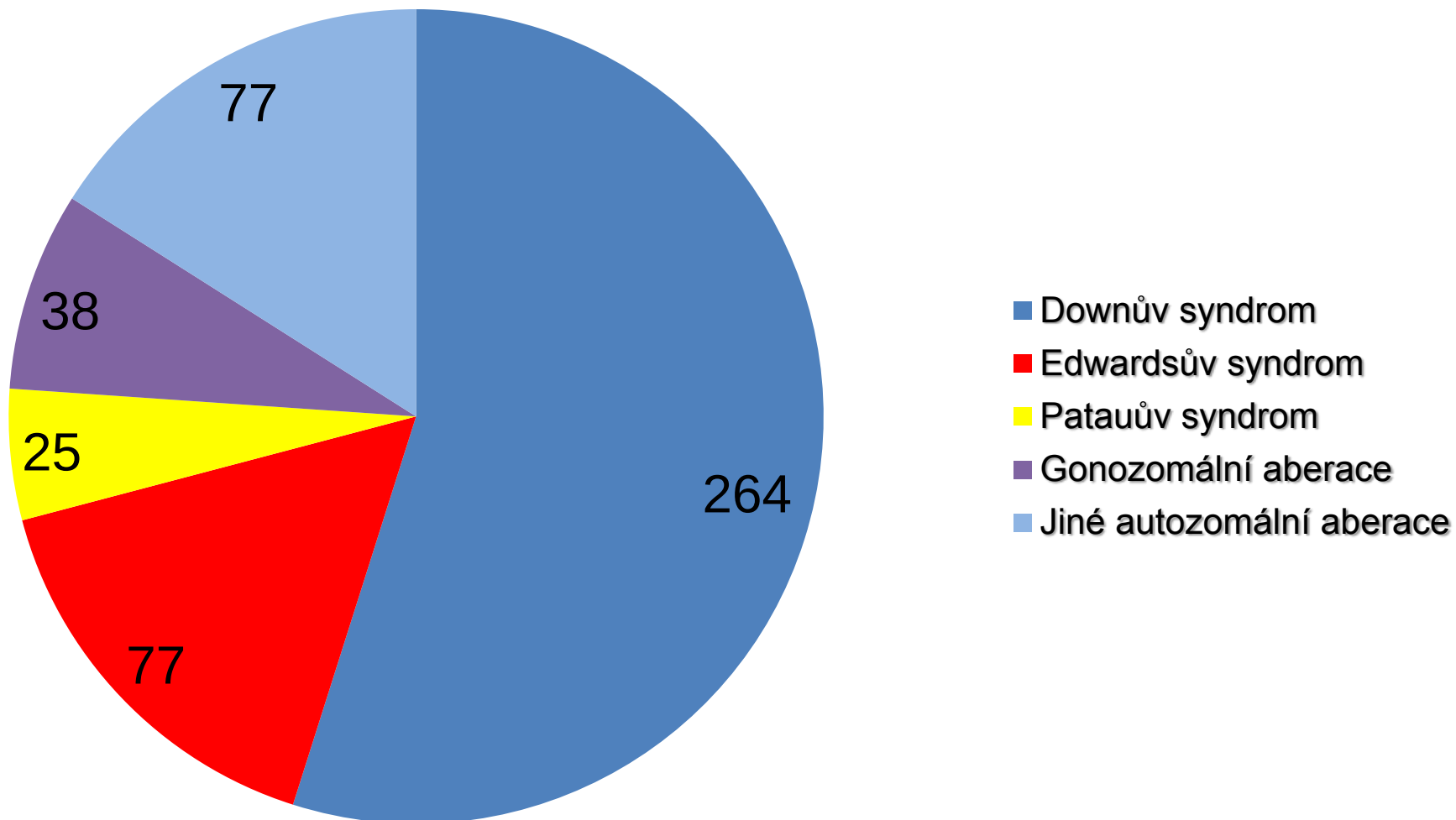
Chromosomové aberace



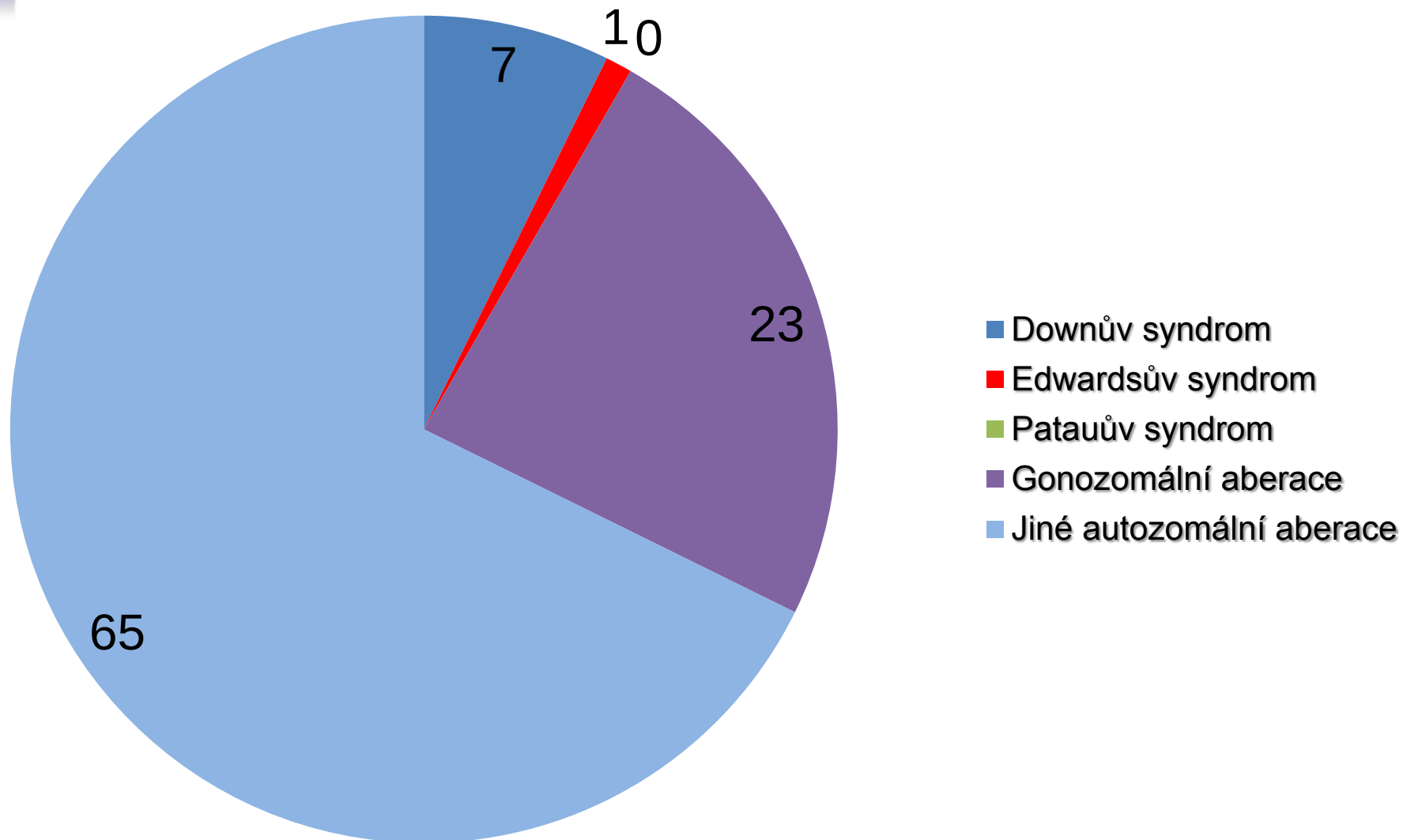
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2015:
Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



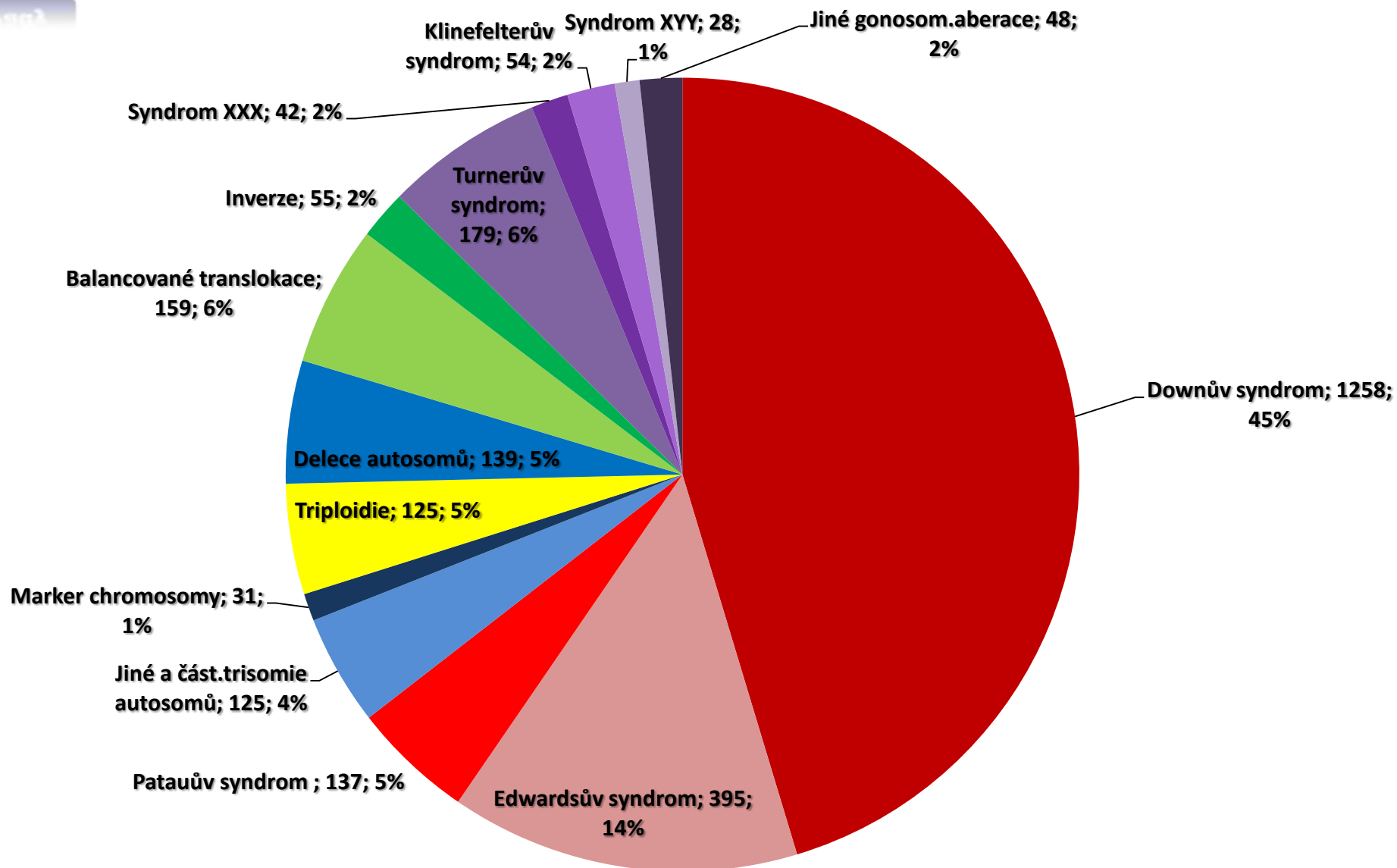
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2015: Ukončené případy po pozitivní prenatální diagnostice



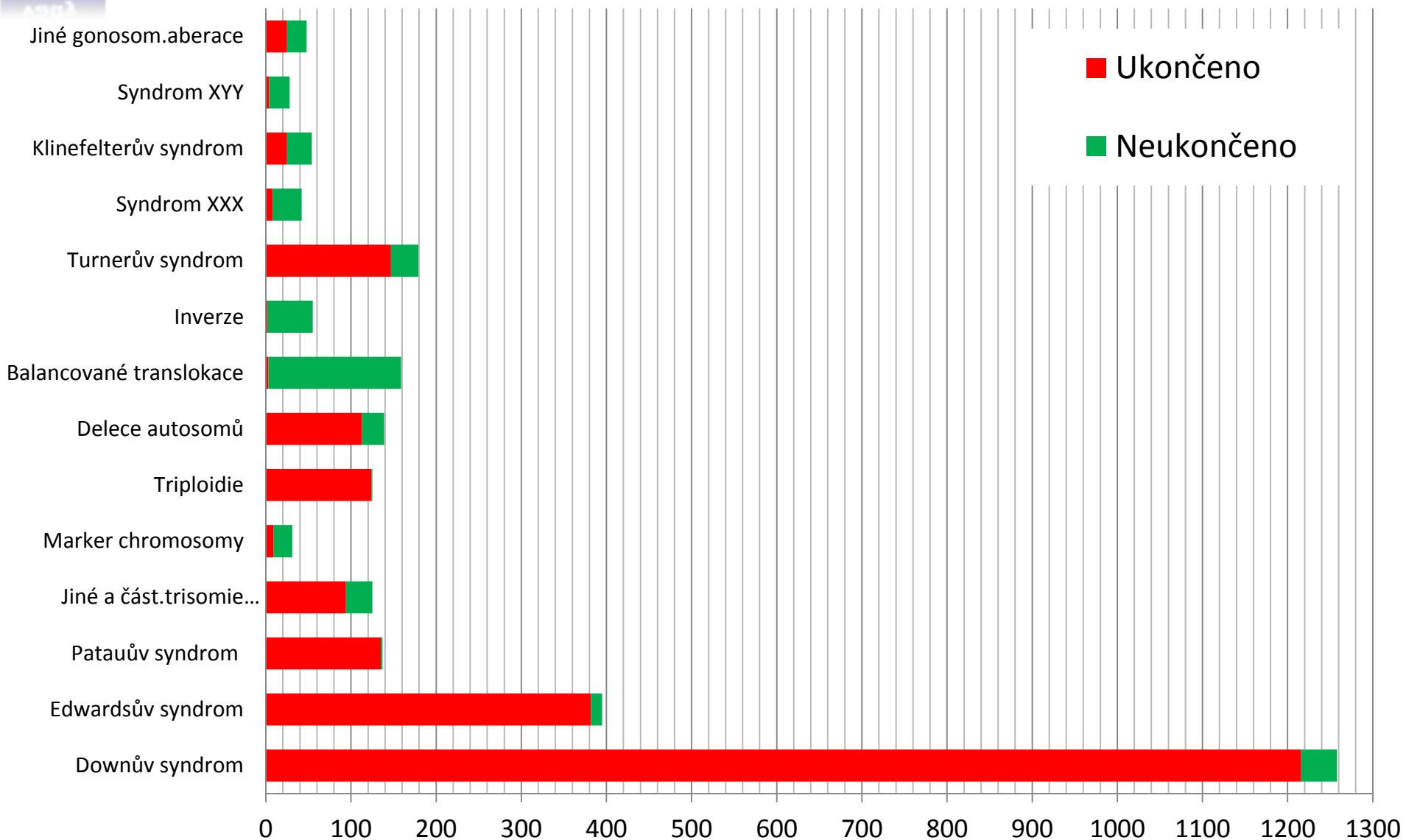
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2015: Neukončené případy po pozitivní prenatální diagnostice



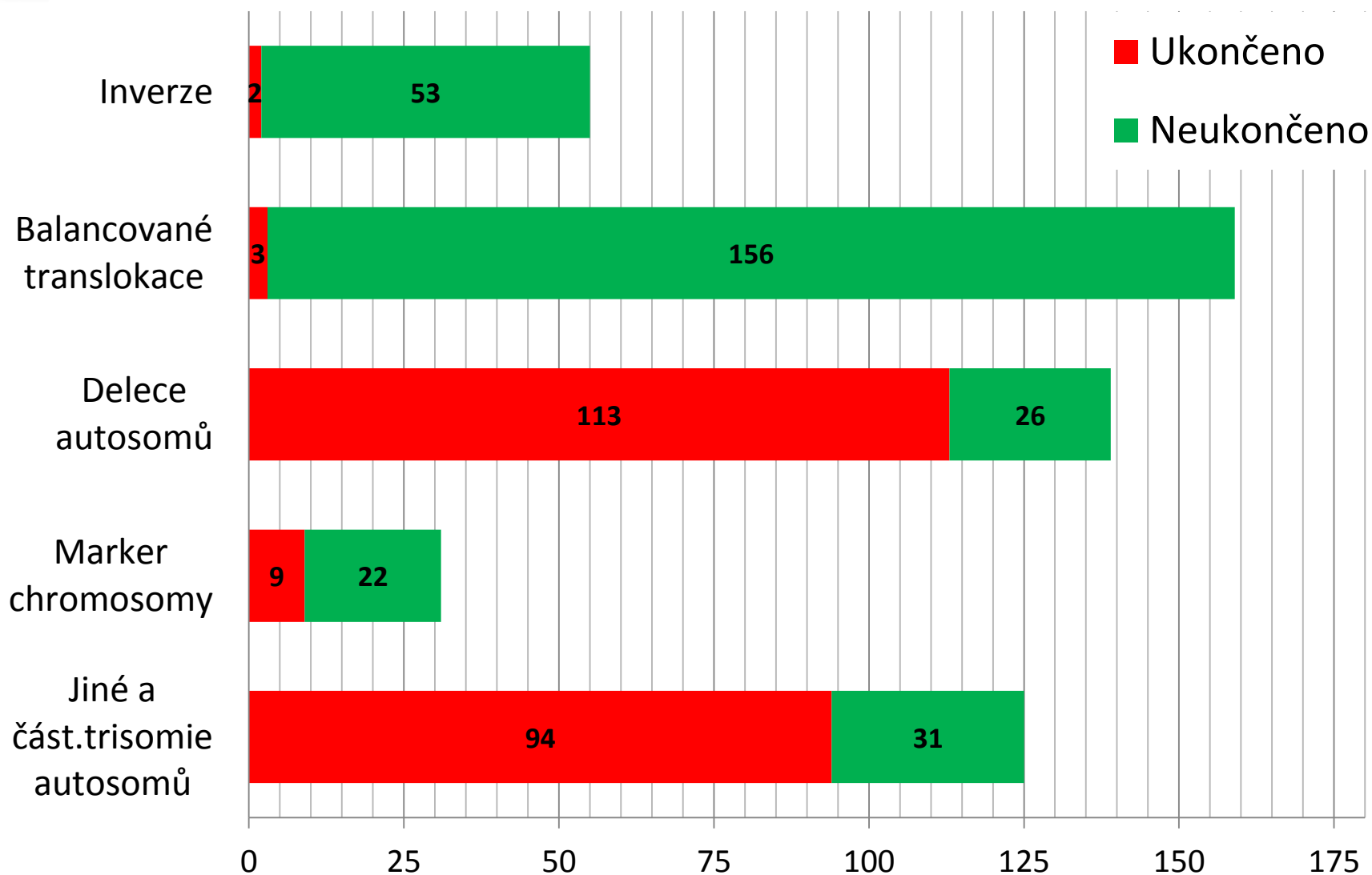
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2011-2015: Všechny chromosomové aberace - Podrobně



Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2011-2015: Všechny chromozomové aberace - Podrobně



Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2011-2015: Všechny chromozomové aberace - Podrobně



Metody vyšetření – Přehled možností

Metoda	Rozsah vyšetření	Rozlišení CNV	Stav chromosomů	Mozaika	LOH/UPD
Karyotyp	Celogenomové	Nízké	Ano	Ano	Ne
FISH	Konkrétní lokus	Vysoké	Částečně	Ano	Ne
QFPCR	Vybrané lokusy	Velmi vysoké	Ne	Obtížně	Někdy
MLPA	Vybrané lokusy	Velmi vysoké	Ne	Obtížně	Někdy
SNP-array	Celogenomové	Velmi vysoké	Ne	Obtížně	Ano
Array-CGH	Celogenomové	Velmi vysoké	Ne	Obtížně	Ne

NIPT (screeningová metoda): variabilní možnosti podle konkrétně zvoleného testu

Klasifikace - Obtíže

Q92 Other trisomies and partial trisomies of the autosomes, not elsewhere classified

Incl.: unbalanced translocations and insertions

Excl.: trisomies of chromosomes 13, 18, 21 ([Q90-Q91](#))

Q92.0 Whole chromosome trisomy, meiotic nondisjunction

Q92.1 Whole chromosome trisomy, mosaicism (mitotic nondisjunction)

Q92.2 Major partial trisomy

Whole arm or more duplicated.

Q92.3 Minor partial trisomy

Less than whole arm duplicated.

Q92.4 Duplications seen only at prometaphase

Q92.5 Duplications with other complex rearrangements

Q92.6 Extra marker chromosomes

Q92.7 Triploidy and polyploidy

Q92.8 Other specified trisomies and partial trisomies of autosomes

Q92.9 Trisomy and partial trisomy of autosomes, unspecified

Q93 Monosomies and deletions from the autosomes, not elsewhere classified

Q93.0 Whole chromosome monosomy, meiotic nondisjunction

Q93.1 Whole chromosome monosomy, mosaicism (mitotic nondisjunction)

Q93.2 Chromosome replaced with ring or dicentric

Q93.3 Deletion of short arm of chromosome 4

Wolff-Hirschorn syndrome

Q93.4 Deletion of short arm of chromosome 5

Cri-du-chat syndrome

Q93.5 Other deletions of part of a chromosome

Angelman syndrome

Q93.6 Deletions seen only at prometaphase

Q93.7 Deletions with other complex rearrangements

Q93.8 Other deletions from the autosomes

Q93.9 Deletion from autosomes, unspecified

D82 Immunodeficiency associated with other major defects

Excl.: ataxia telangiectasia [Louis-Bar] ([G11.3](#))

D82.0 Wiskott-Aldrich syndrome

Immunodeficiency with thrombocytopenia and eczema

D82.1 Di George syndrome

Pharyngeal pouch syndrome

Thymic:

- alymphoplasia
- aplasia or hypoplasia with immunodeficiency

Klasifikace - Obtíže

International Statistical Classification of Diseases and Related Health Problems 10th Revision (ICD-10)-WHO Version for ;2016

Chapter XVII

Congenital malformations, deformations and chromosomal abnormalities
(Q00-Q99)

Chromosomal abnormalities, not elsewhere classified (Q90-Q99)

Q90 Down syndrome

- Q90.0 Trisomy 21, meiotic nondisjunction
- Q90.1 Trisomy 21, mosaicism (mitotic nondisjunction)
- Q90.2 Trisomy 21, translocation
- Q90.9 Down syndrome, unspecified
Trisomy 21 NOS

Q91 Edwards syndrome and Patau syndrome

- Q91.0 Trisomy 18, meiotic nondisjunction
- Q91.1 Trisomy 18, mosaicism (mitotic nondisjunction)
- Q91.2 Trisomy 18, translocation
- Q91.3 Edwards syndrome, unspecified
- Q91.4 Trisomy 13, meiotic nondisjunction
- Q91.5 Trisomy 13, mosaicism (mitotic nondisjunction)
- Q91.6 Trisomy 13, translocation
- Q91.7 Patau syndrome, unspecified

Klasifikace - Obtíže

Downův syndrom – 47,XY+21

MKN-10: **Q900**

ORPHA: 870

OMIM: 190685

Downův syndrom – 46,XY,der(14;21),+21

MKN-10: **Q902**

ORPHA: 870

OMIM: 190685

Závěry

- Přibližně 2/3 všech prenatalně diagnostikovaných případů tvoří trisomie chromosomů 13/18/21. Naprostá většina těchto případů je na základě pozitivní prenatalní diagnostiky na přání těhotných ukončena.
- Zbylá třetina případů připadá na početní/strukturní odchylky gonosomů, polyploidie a zbylé (většinou strukturní) odchylky autosomů. Procento UUT je v těchto skupinách různé.
- Ve skupině translokací a inverzí je procento UUT zanedbatelné, naopak ve skupině delecí/duplikací dosahuje procento UUT cca. 75 %.
- Skupina delecí/duplikací je s rozvojem nových metod (array) velmi heterogenní, její bližší rozdělení není z (dosud dostupných dat), bohužel, možné.

Poděkování

Závěrem by autoři rádi poděkovali všem osobám, které se podílely, podílejí nebo budou v budoucnosti podílet na procesu registrace vrozených vývojových vad na území České republiky.

Bez jejich pečlivé a trpělivé práce by vybudování registru na světové úrovni nebylo nikdy možné.

Poděkování

Děkuji za pozornost



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