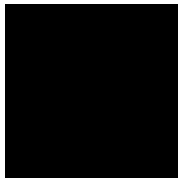


Zvýší nebo sníží NIPT záchyt chromozomálních aberací v ČR??

Antonín Šípek Jr^{1,2}, Vladimír Gregor^{2,3}, Antonín Šípek^{2,3,4} Pavel Calda⁵

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
5. Centrum fetální medicíny, 1. LF UK a VFN, Praha



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

Data o chromozomových aberacích v České republice v období 2011 – 2016.

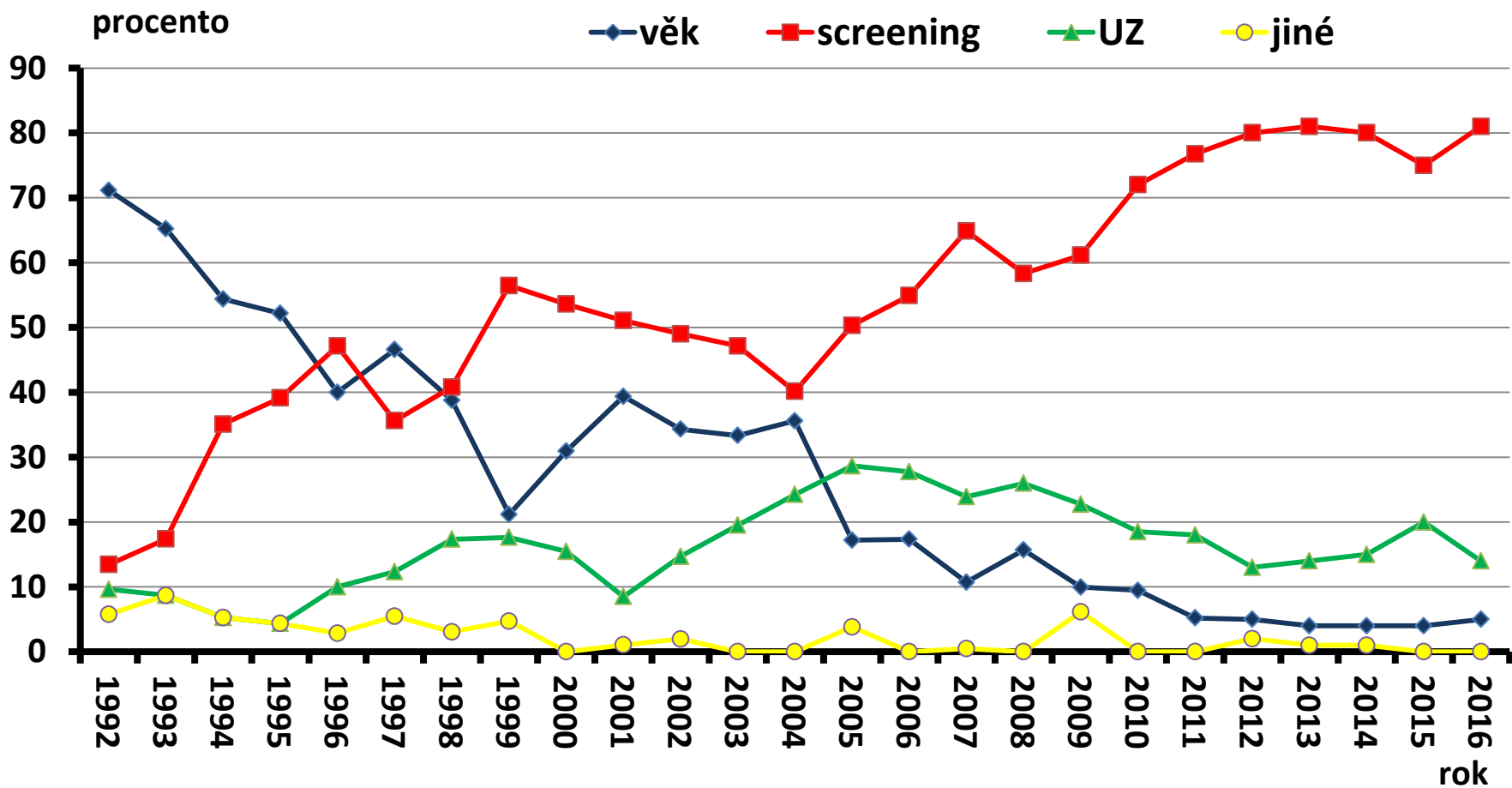
Data o narozených – zdroj: ÚZIS

Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG

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



Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2016

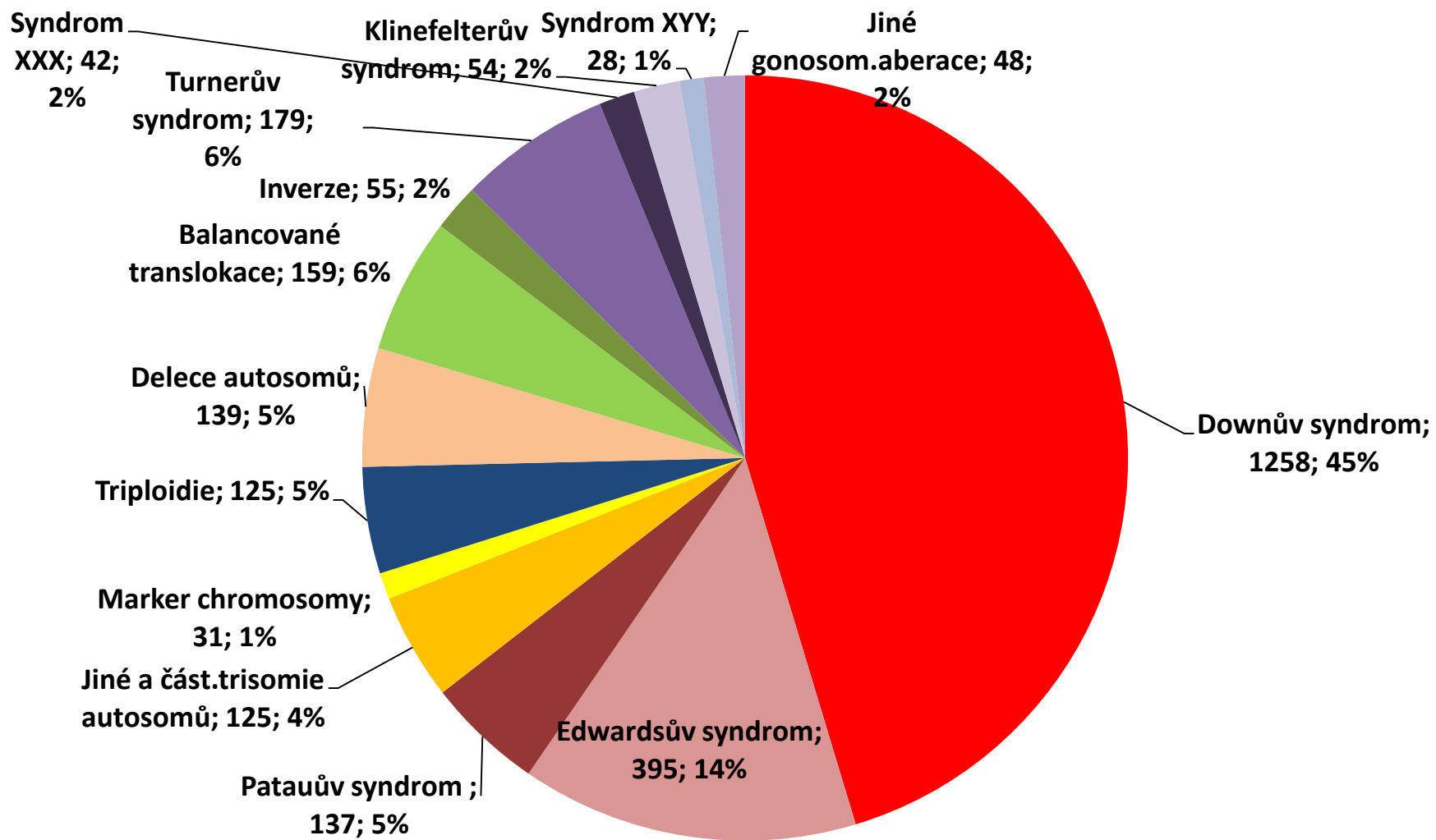


NIPT ??

Z pohledu epidemiologie:

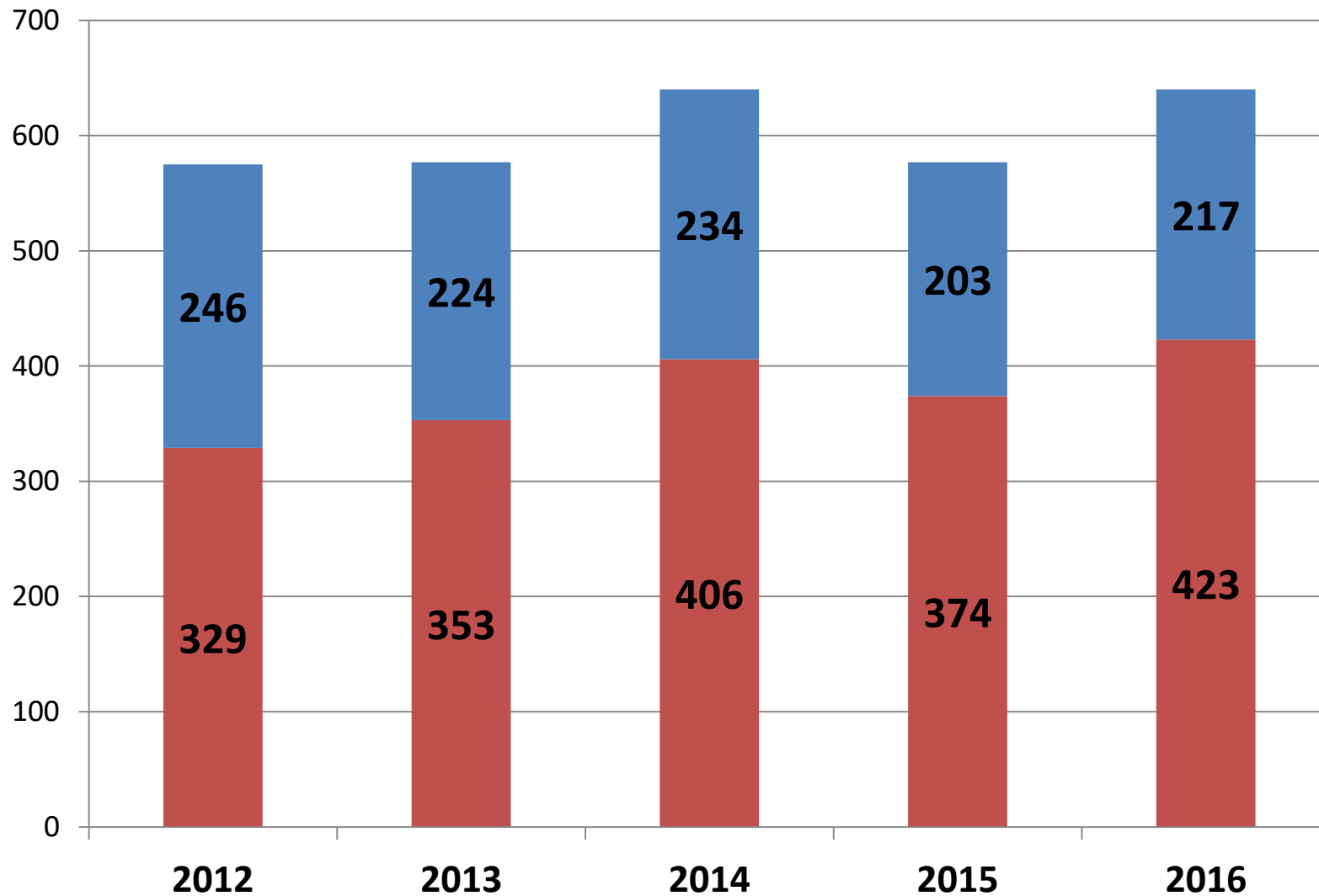
- Velmi heterogenní typ vyšetření (různý rozsah diagnostiky).
- Proveden u velmi heterogenní skupiny těhotných (různá úroveň rizika).
- Různá úroveň dostupnosti (v ČR stále hlavně finanční důvody).
- V tuto chvíli velmi problematické hlášení počtu/úspěšnosti výkonů.

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2011-2016: Všechny chromozomové aberace - Podrobně





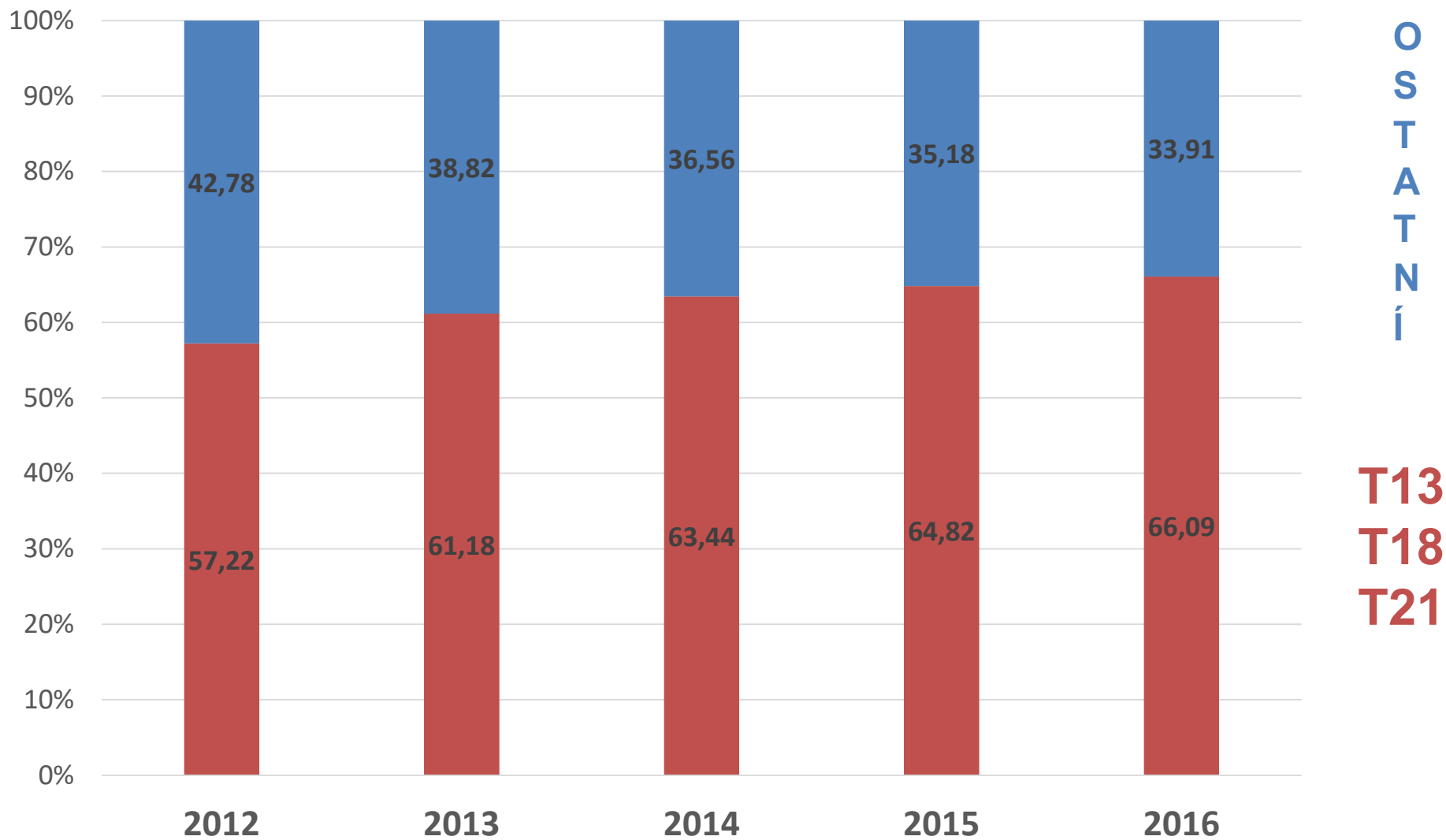
Počty prenatalně diagnostikovaných případů chromozomových aberací, ČR, 2012 - 2016



OSTATNÍ
T13
T18
T21



Struktura prenatalně diagnostikovaných případů chromozomových aberací, ČR, 2012 - 2016



Zjištěné trendy

1. Celkové množství **všech** zachycených chromozomových aberací mírně stoupá: **IRR = 1,006** (0,981 – 1,032). Tento trend **není statisticky významný**.
2. Celkové množství diagnóz ze skupiny **T13+T18+T21** ve sledovaném období **stoupá**: **IRR = 1,041** (1,008 – 1,075). Tento trend **je statisticky významný** ($p < 0,05$).
3. Celkové množství **ostatních** chromozomových aberací ve sledovaném období **klesá**: **IRR: 0,951** (0,912 – 0,991). Tento trend **je statisticky významný** ($p < 0,05$).
4. Každoročně se **mění poměr** (T13+T18+T21) / (ostatní) a to ve prospěch skupiny tří hlavních trizomií: **OR = 1,095** (1,039 – 1,154). Rovněž tento trend je **statisticky významný** ($p < 0,001$)

Závěry

- Přibližně 2/3 všech prenatalně diagnostikovaných případů tvoří trizomie chromozomů 13/18/21. Zbývá třetina případů připadá na početní/strukturní odchylky gonozomů, polyploidie a zbylé (většinou strukturní) odchylky autozomů.
- Každoročně přibývá diagnóz ve skupině tří hlavních trizomií – tento trend souvisí jak s dlouhodobě rostoucím průměrným věkem těhotných tak i se změnami v prenatalní diagnostice.
- Mírný pokles heterogenní skupiny „ostatních“ aberací je t.č. těžké vysvětlit. Může odrážet jak změny v četnosti, tak i v diagnostice či samotném hlášení.

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.

Poděkování kolegům Dr. Klaschkovi a Dr. Malému z AV ČR za statistickou analýzu.

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

Poděkování

Děkuji za pozornost

45th Annual Meeting of the ICBDSR
Prague



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