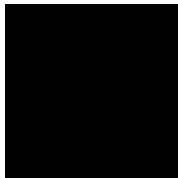


# Aktuální situace v prenatální diagnostice chromozomálních aberací v ČR.

Šípek A Jr.<sup>1,2</sup>, Gregor V<sup>2,3</sup>, Šípek A<sup>2,3,4</sup>

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
3. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha



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

# Zdroje dat

**Data o chromozomových aberacích v České republice v období 1994 – 2017.**

**Data o narozených – zdroj: ÚZIS**

**1994 – 2015, předběžné údaje 2016 – 2017**

**Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG**

**1994 – 2017**

**Diagnózy:**

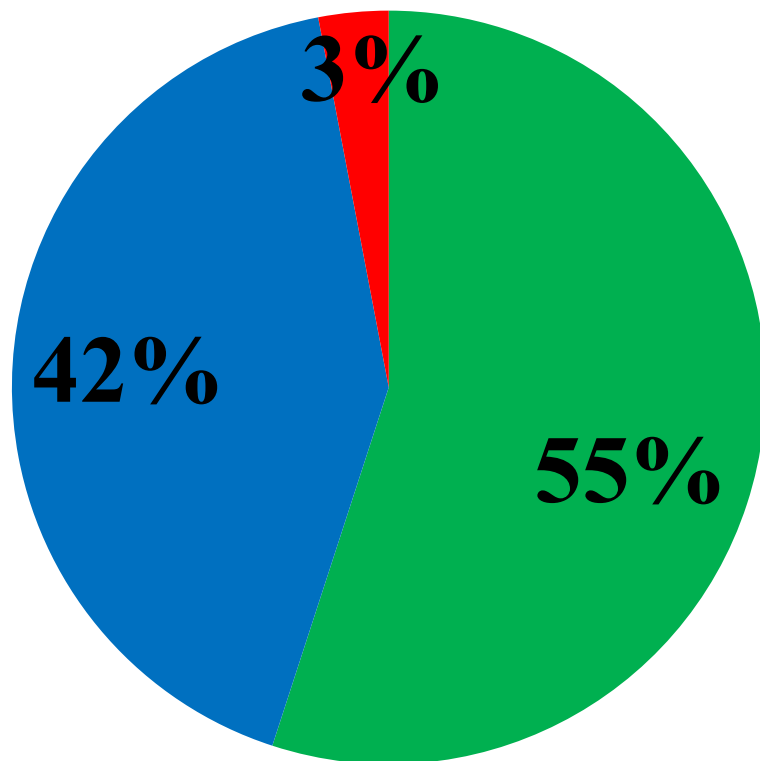
**Downův syndrom**

**Edwardsův syndrom**

**Patauův syndrom**



# Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2017

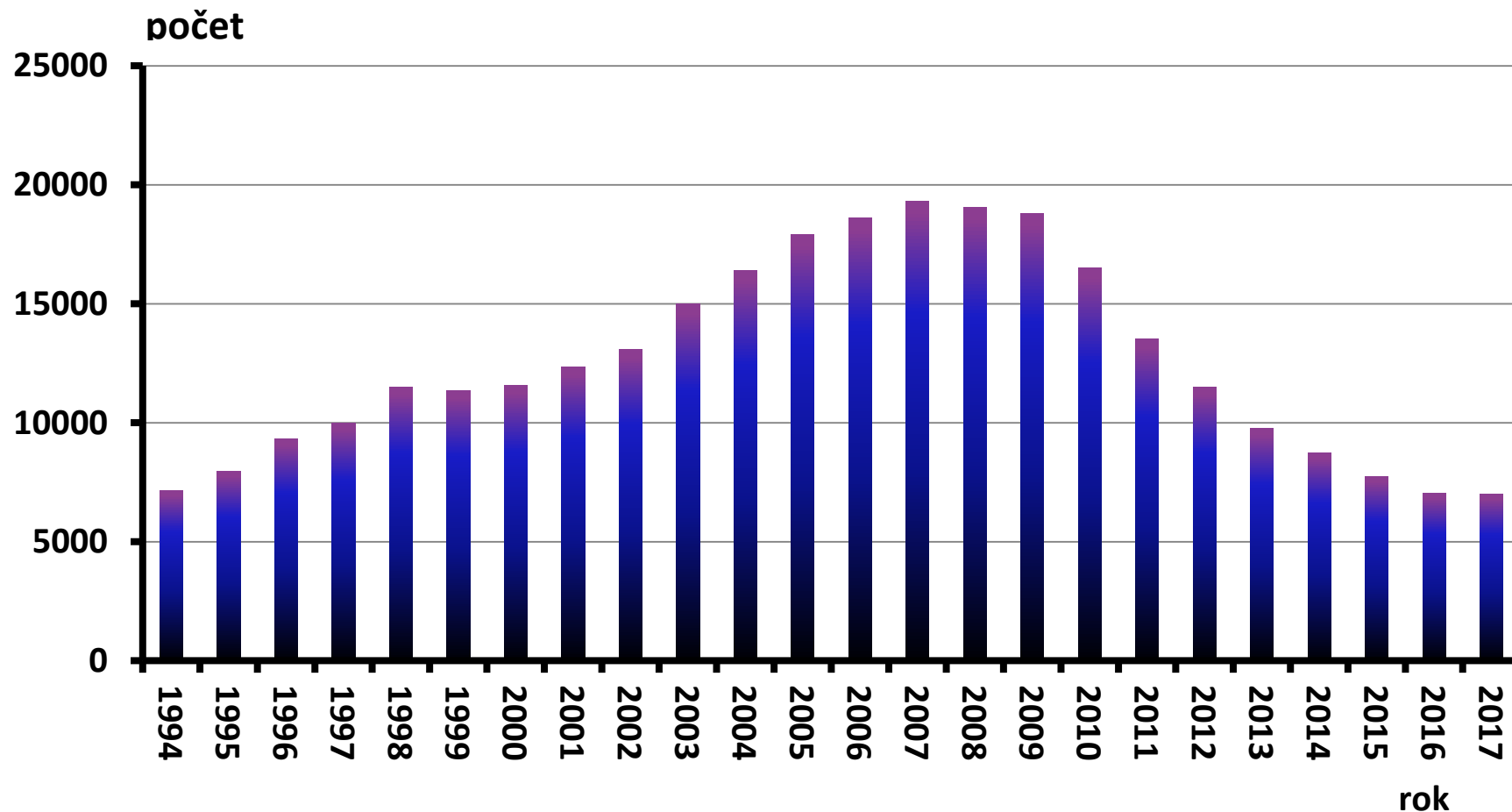


■ Ultrazvuk

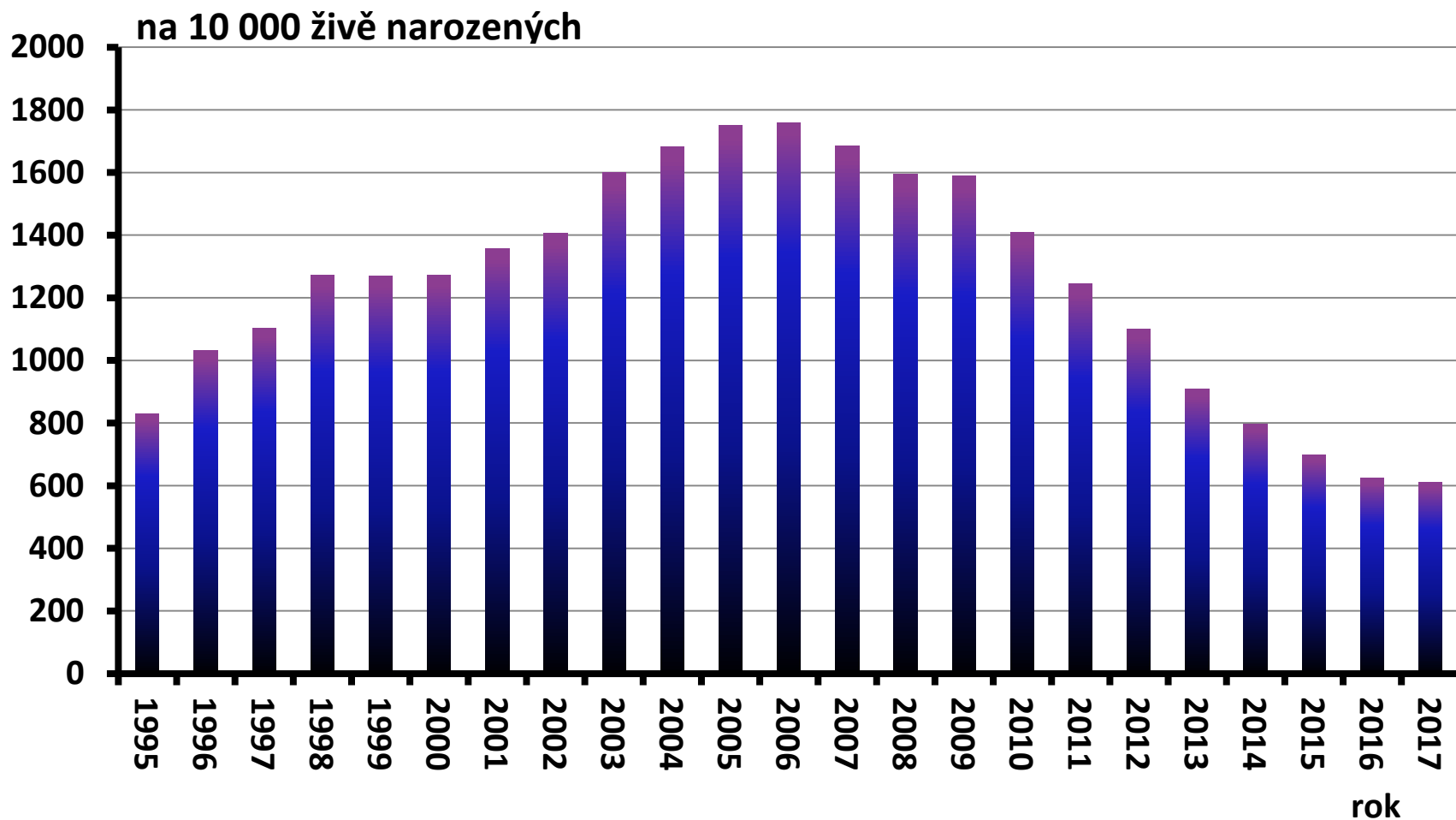
■ Cytogenetická vyšetření

■ Molekulárně genetická vyšetření

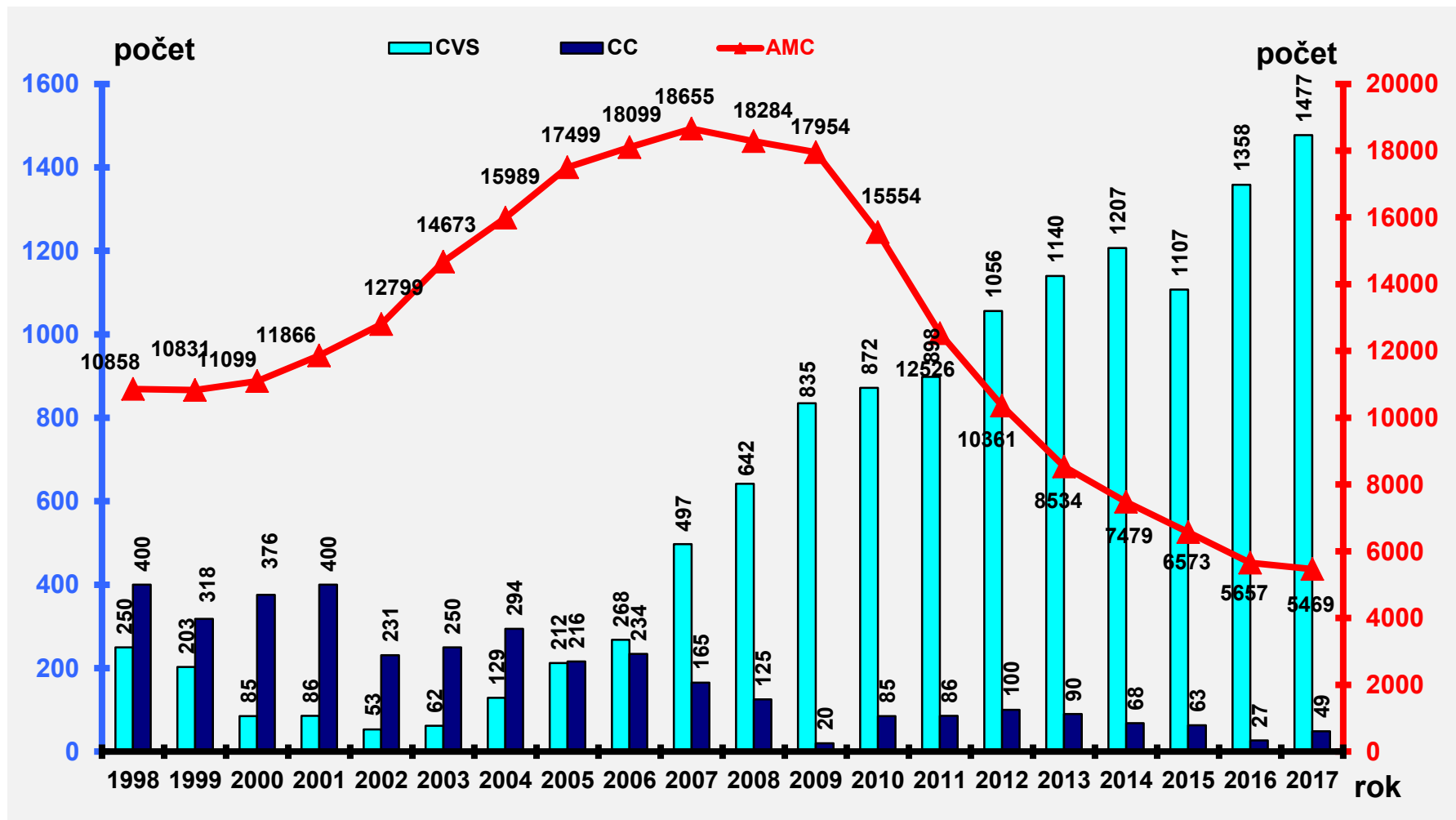
# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2017



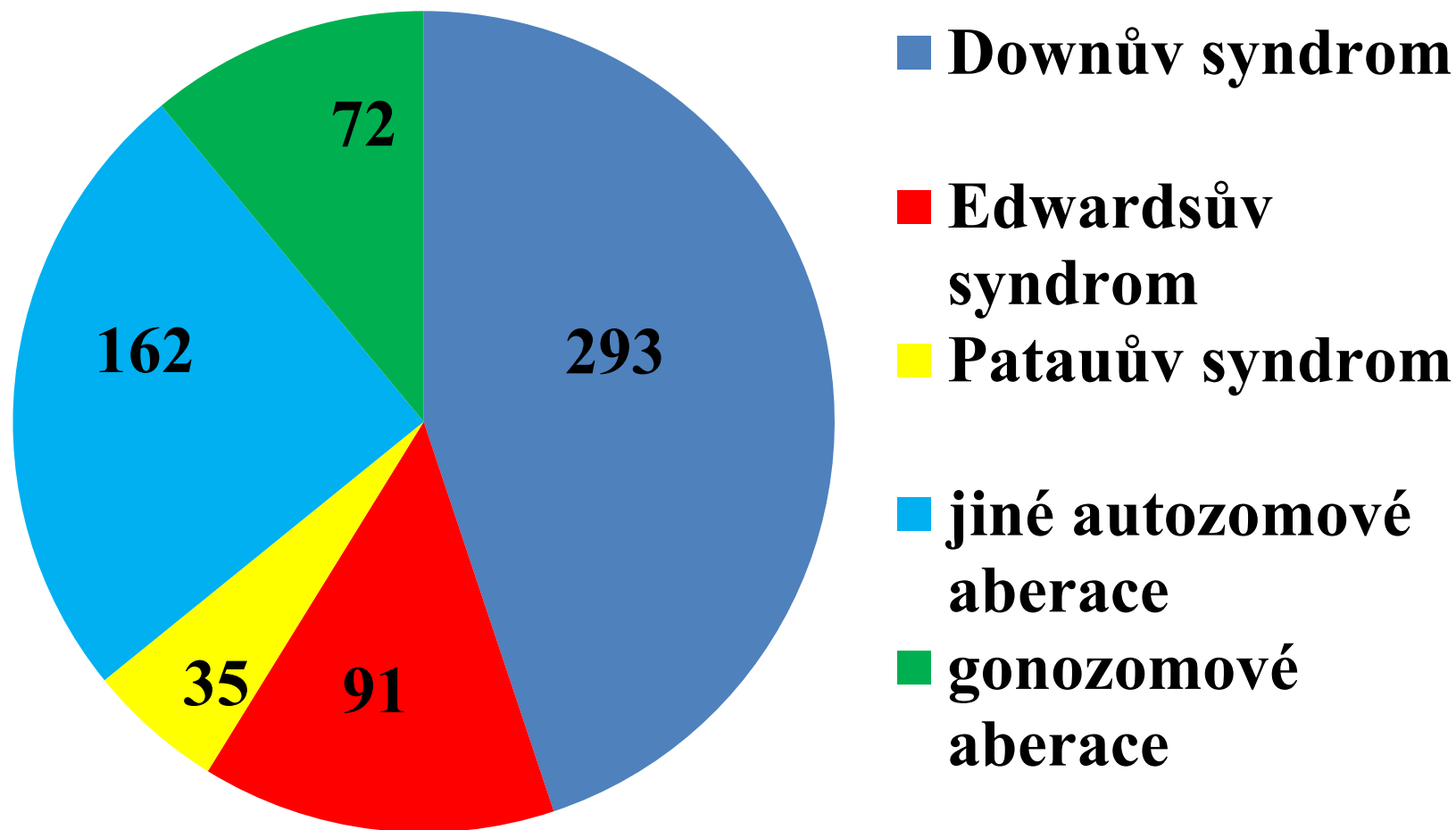
# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2017



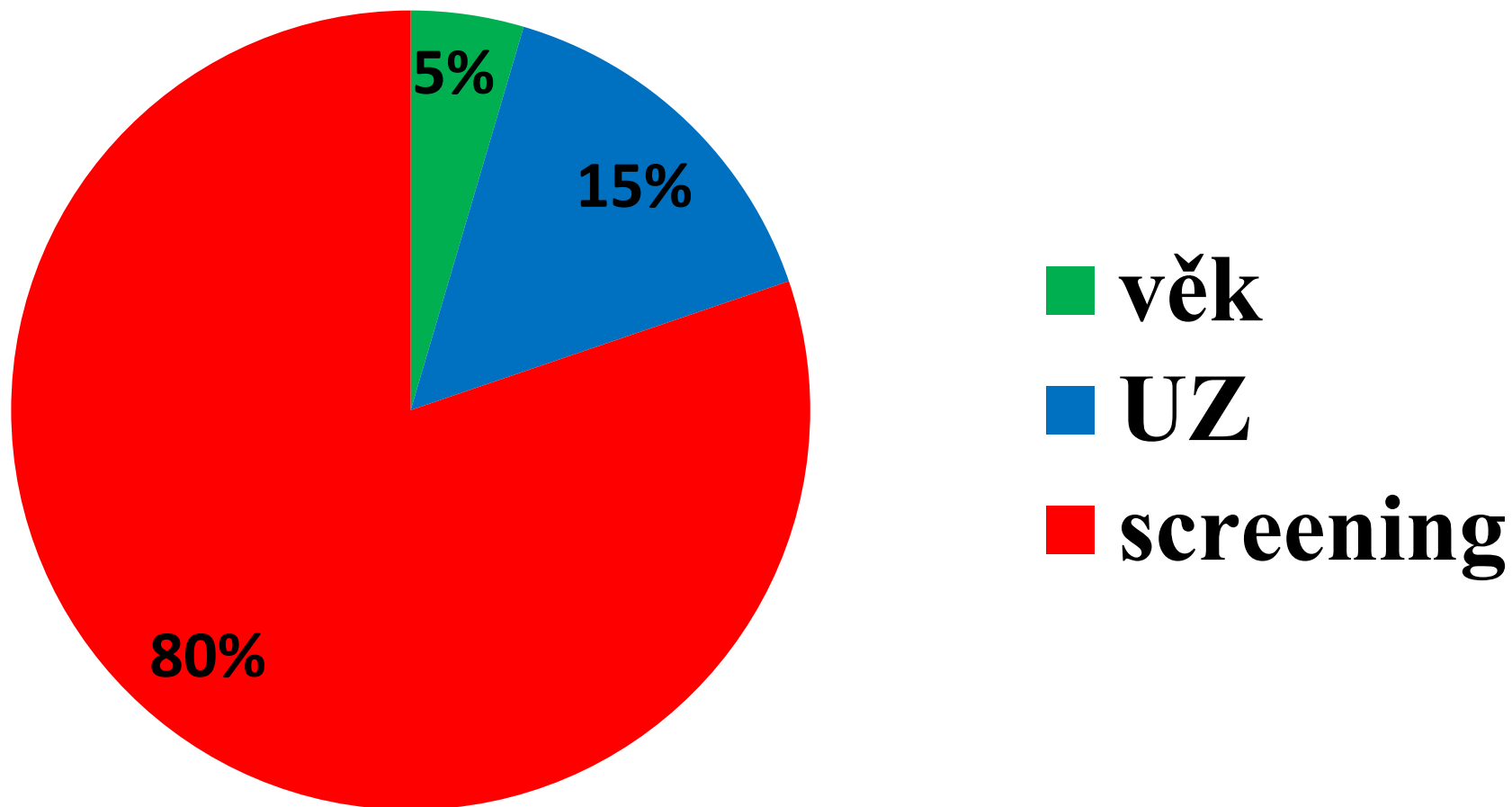
# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2017



# Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2017: Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky

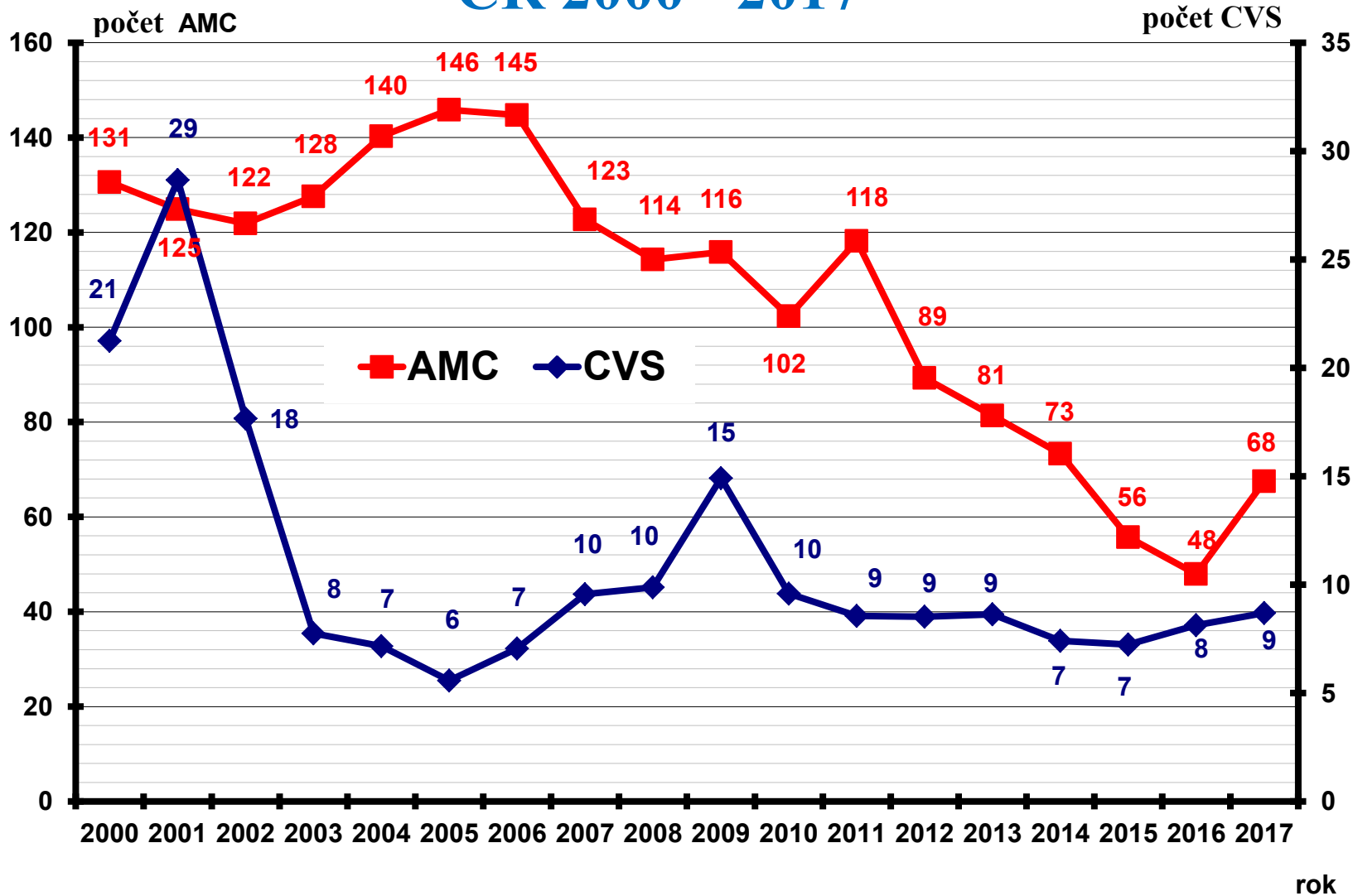


# Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2017

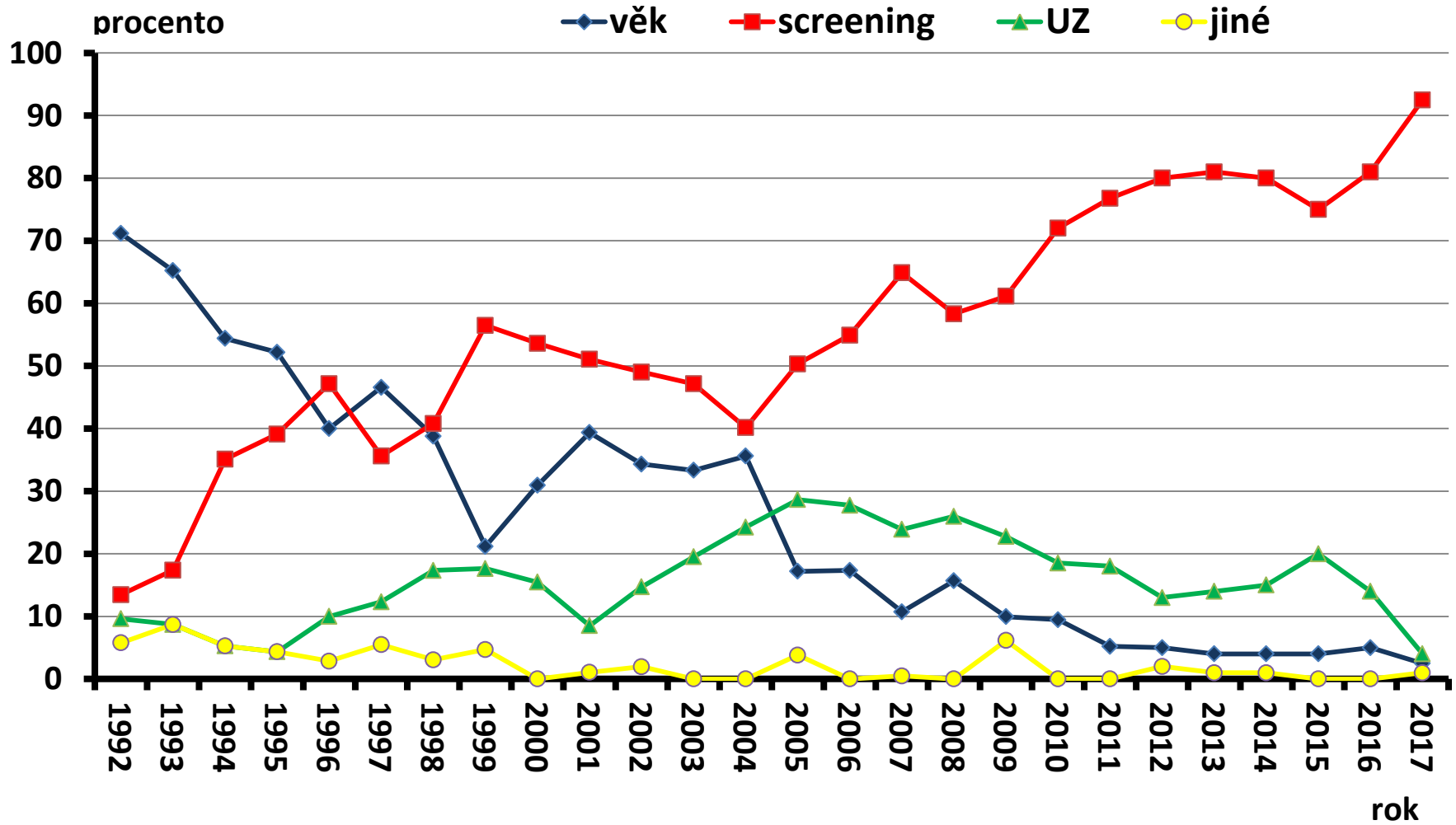




# Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2017

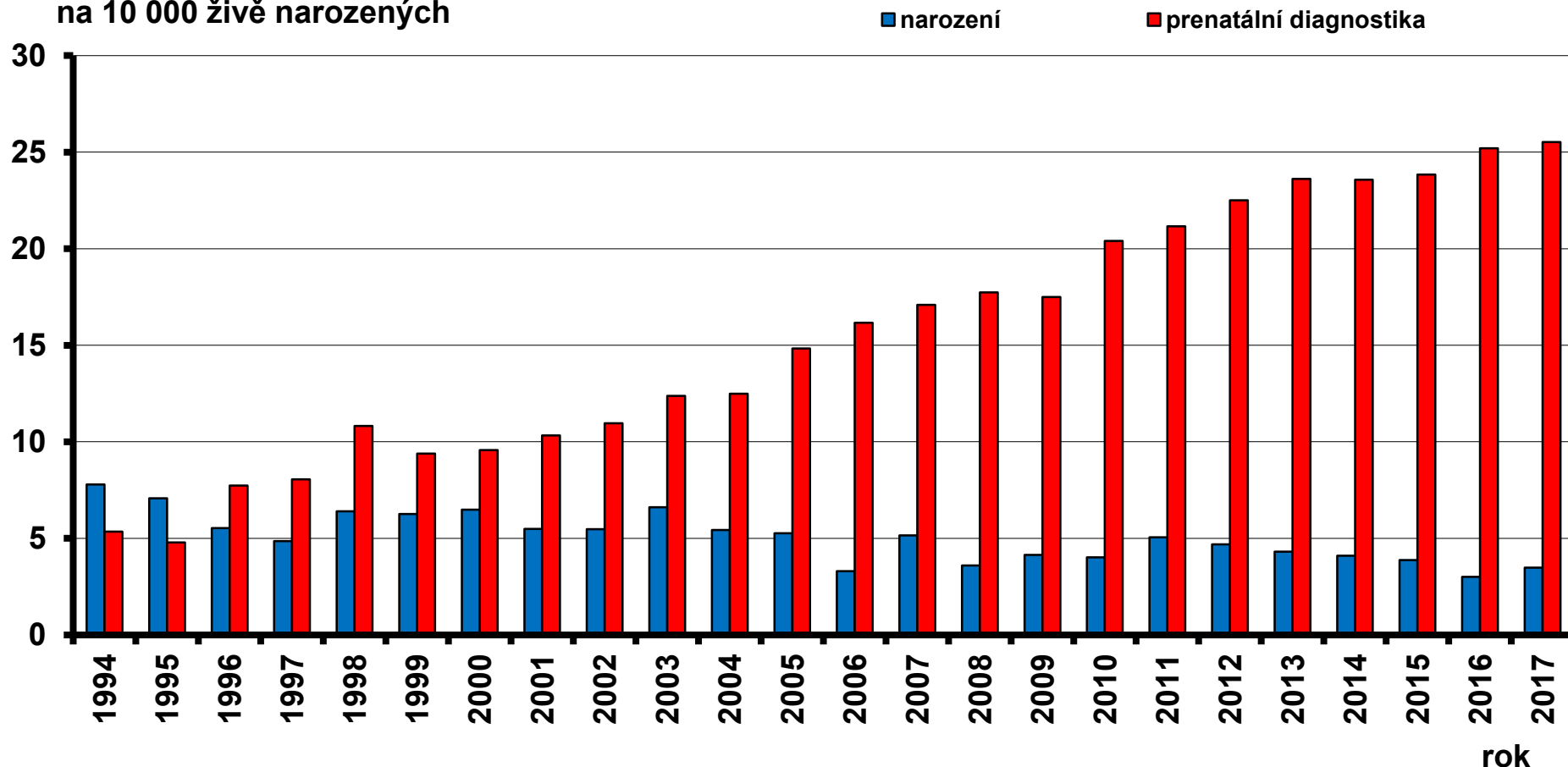


# Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2017

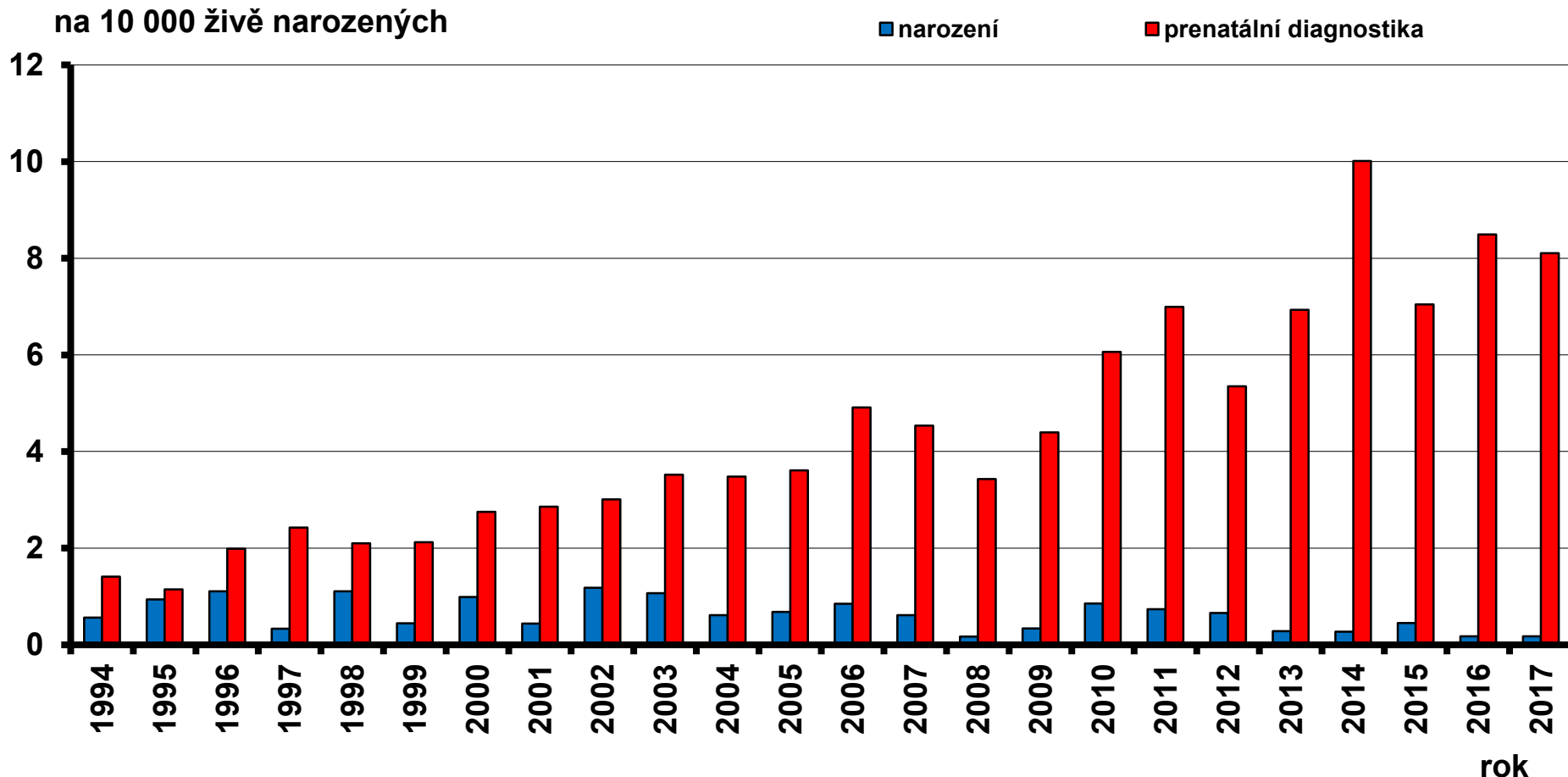


# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017

na 10 000 živě narozených

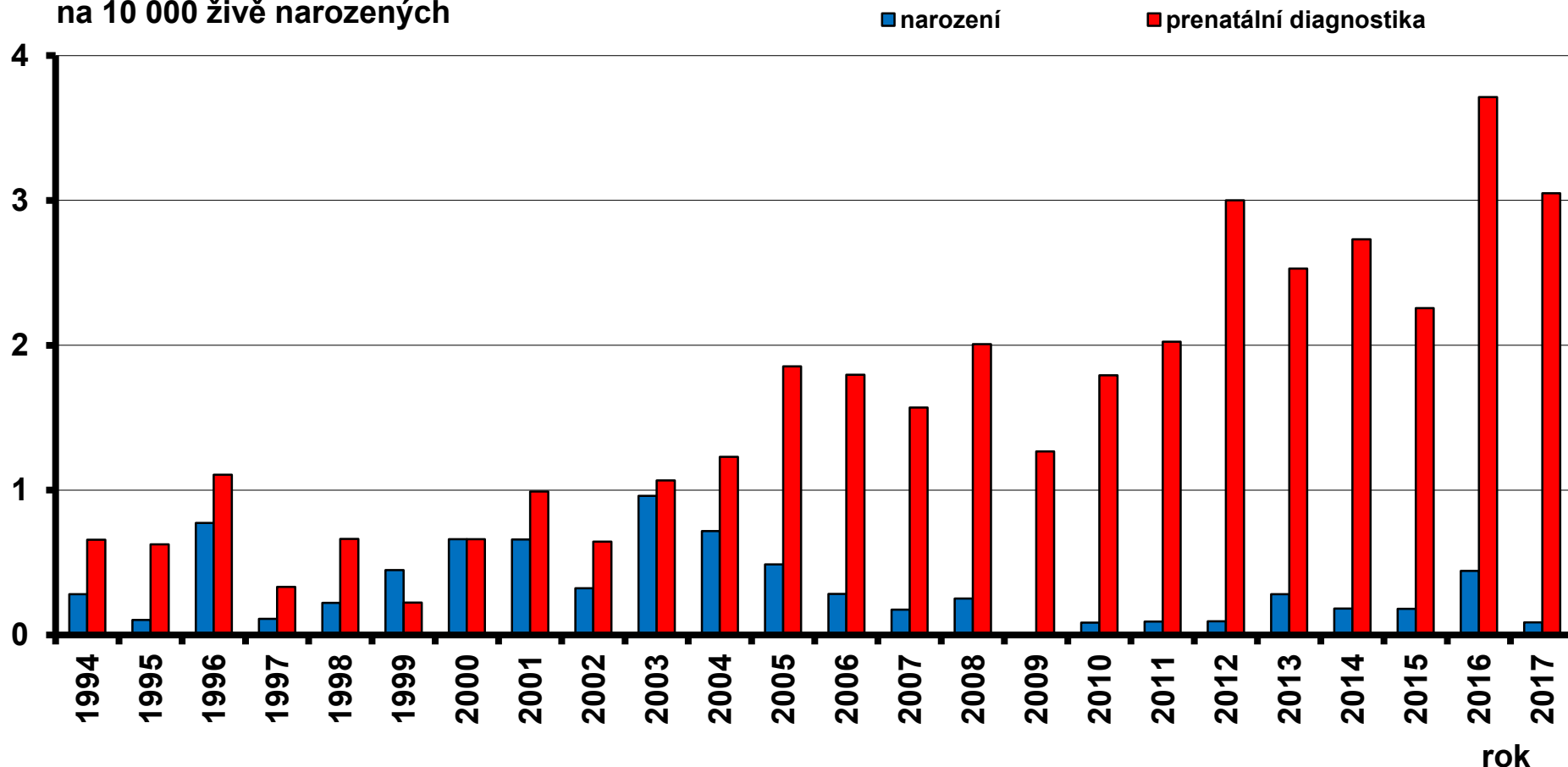


# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017

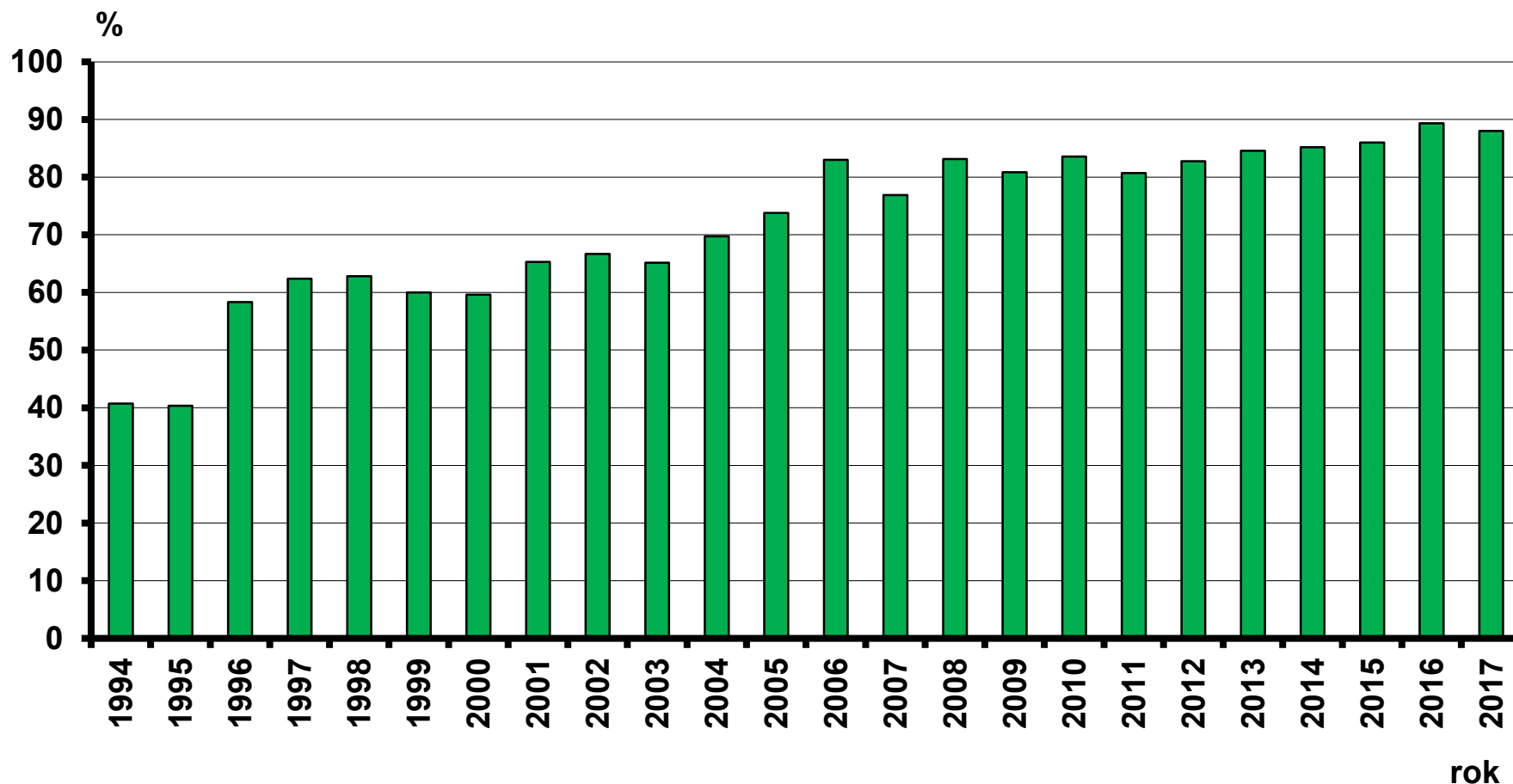


# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017

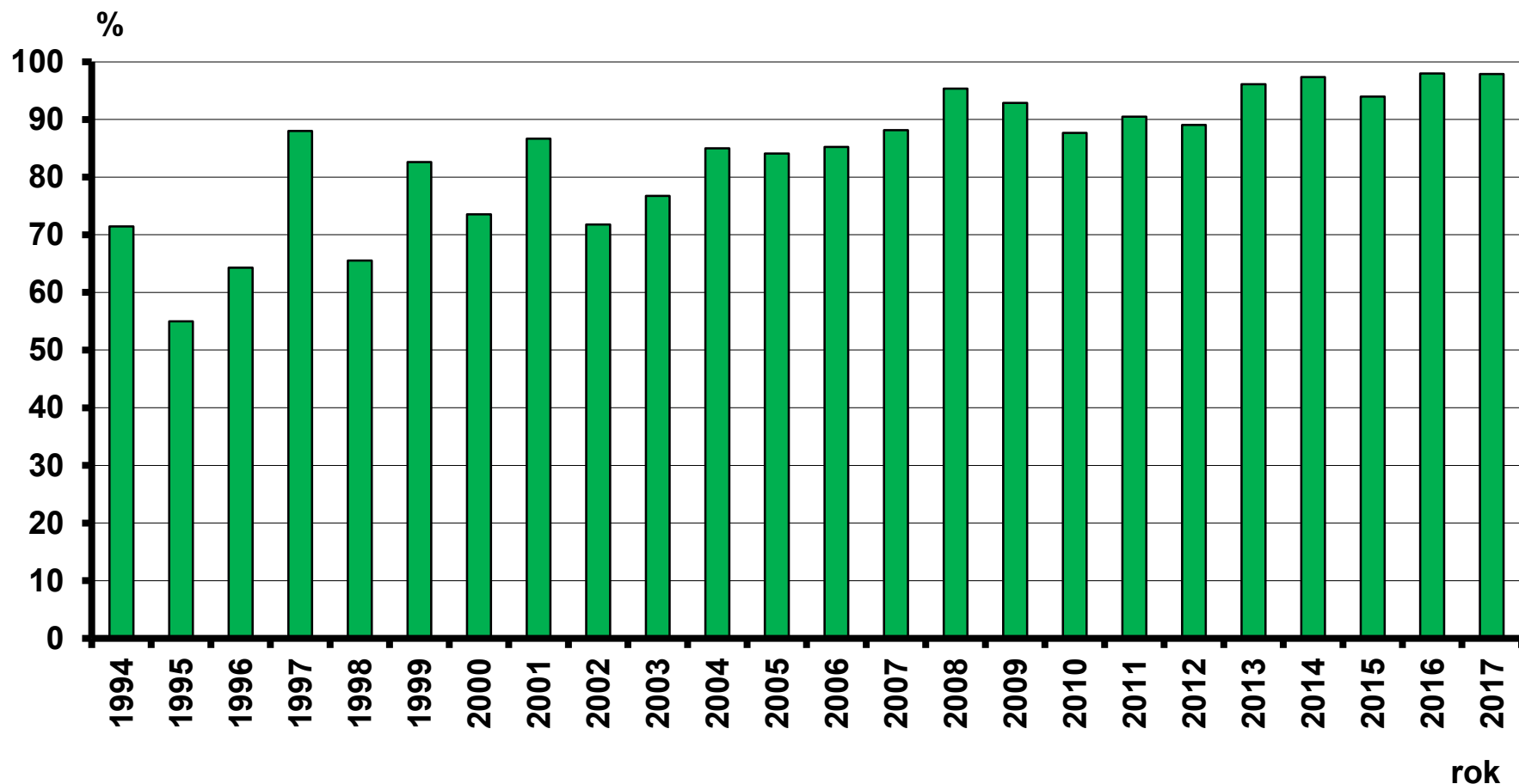
na 10 000 živě narozených



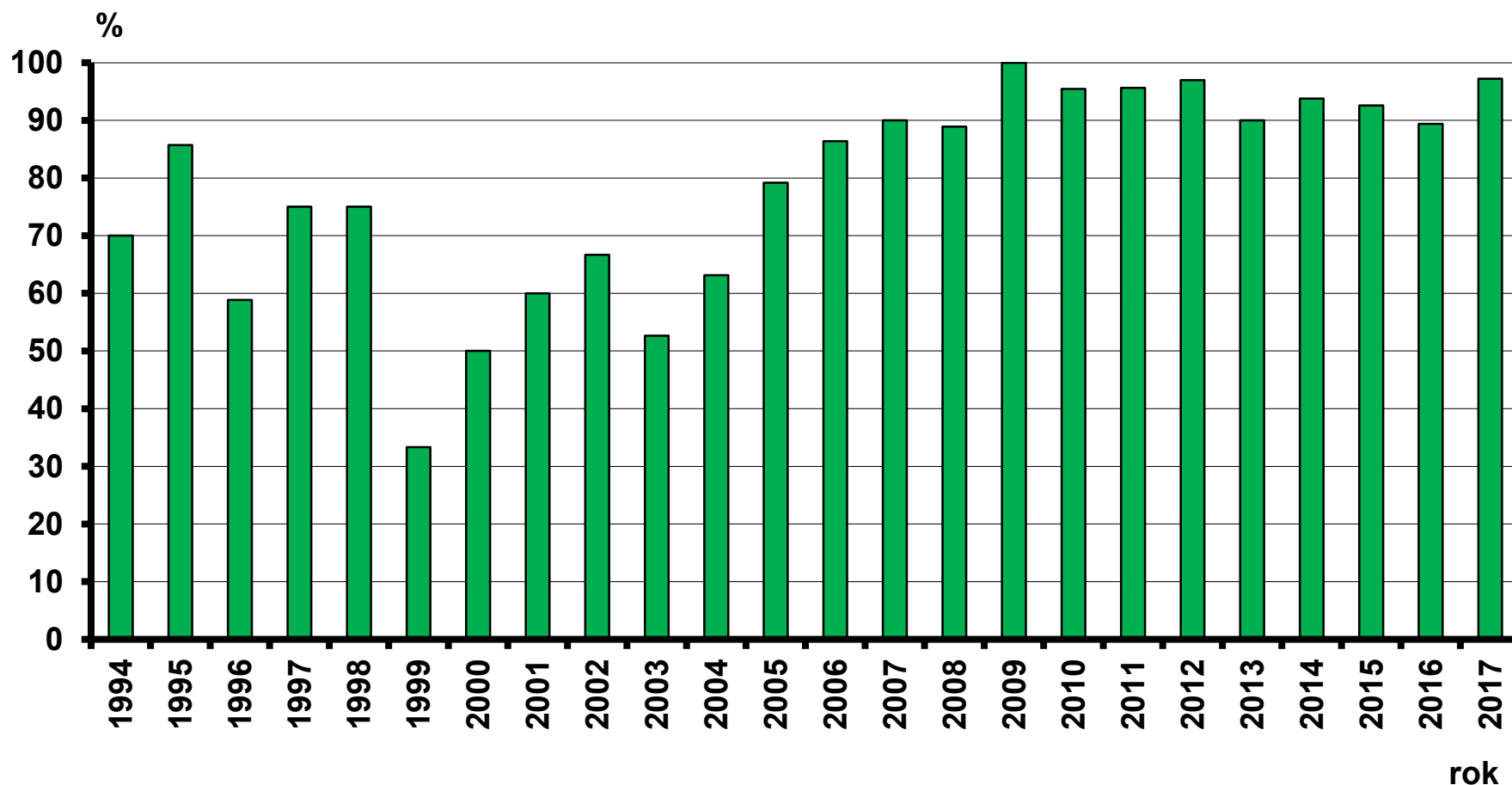
# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



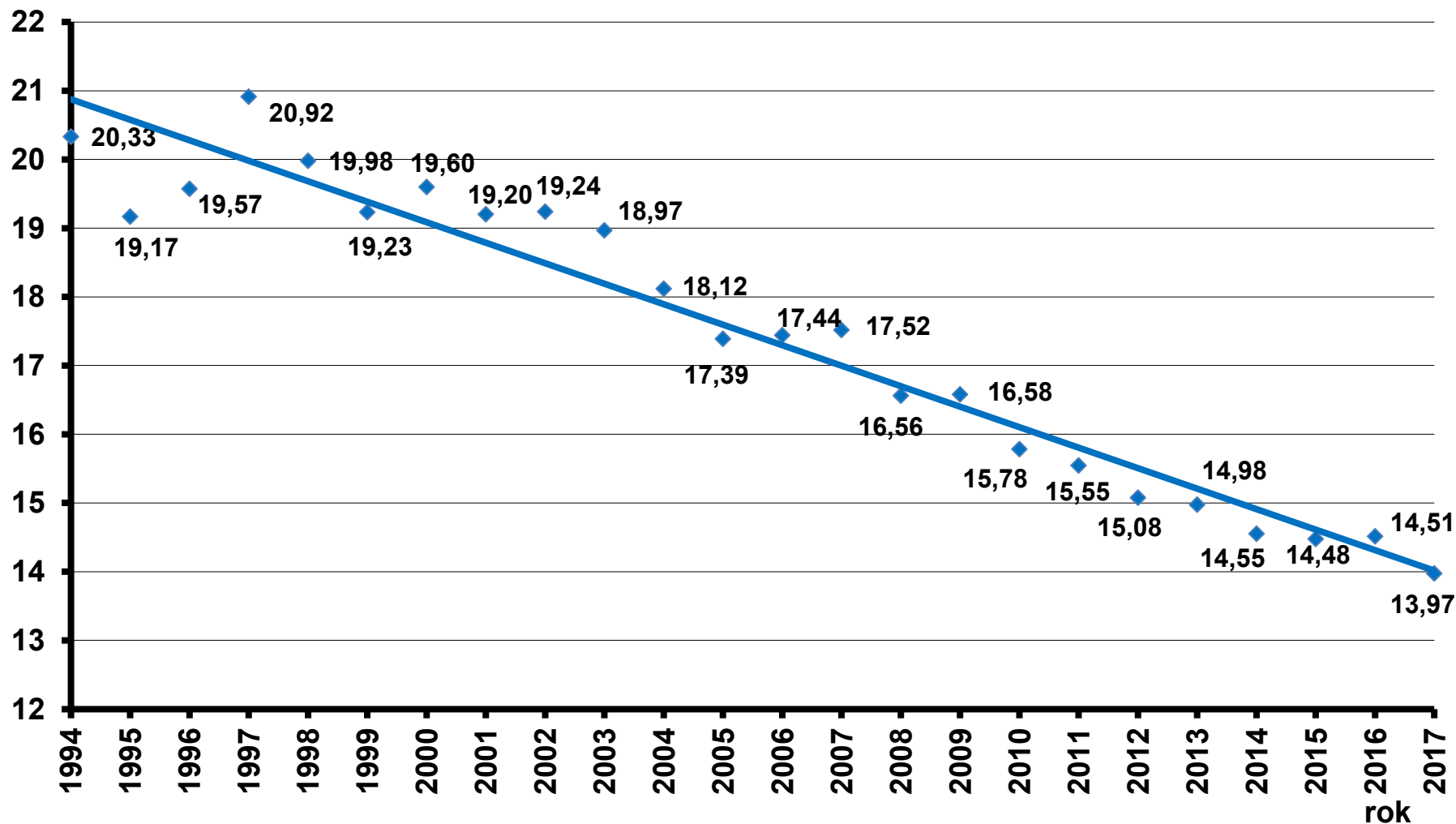
# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku





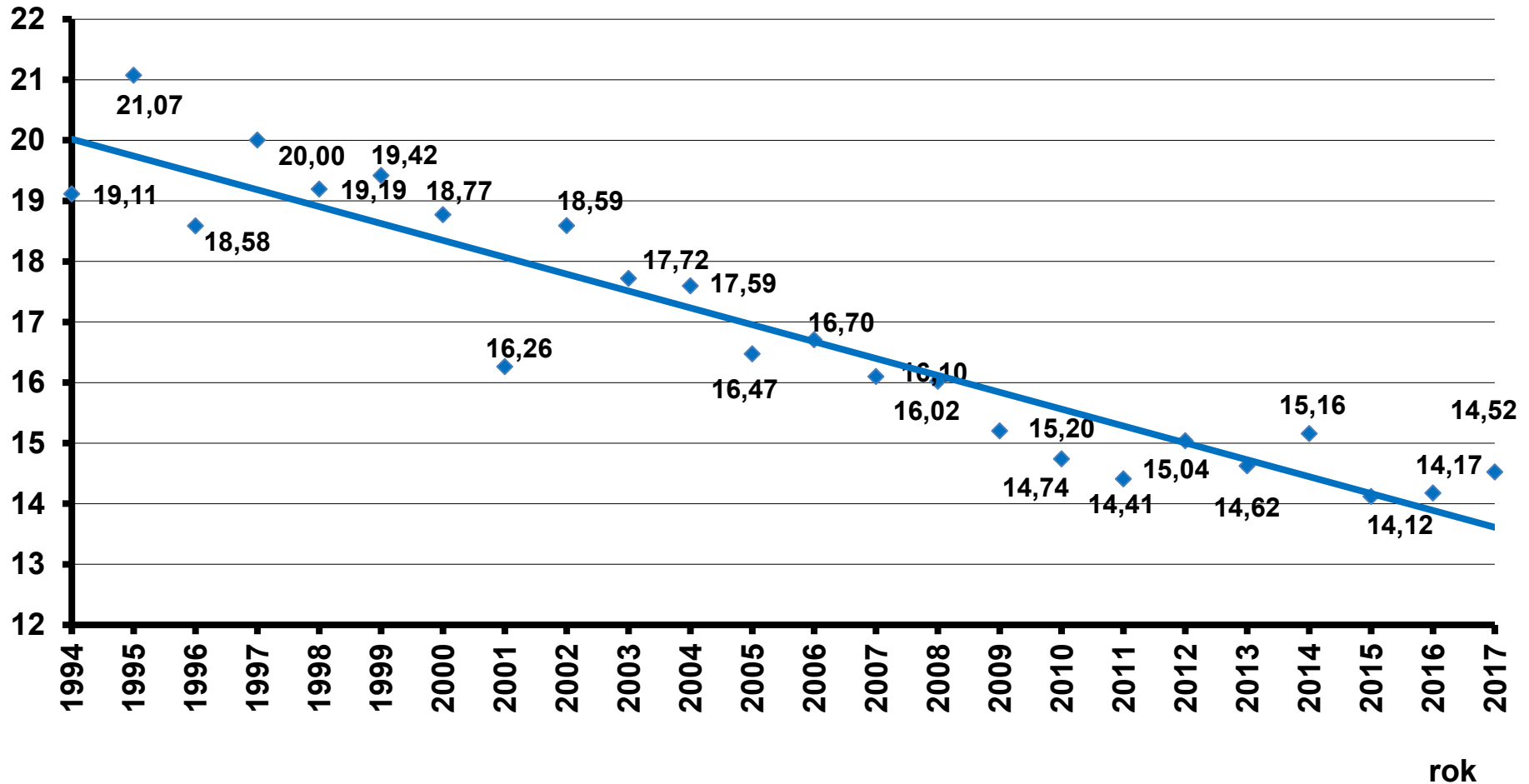
# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



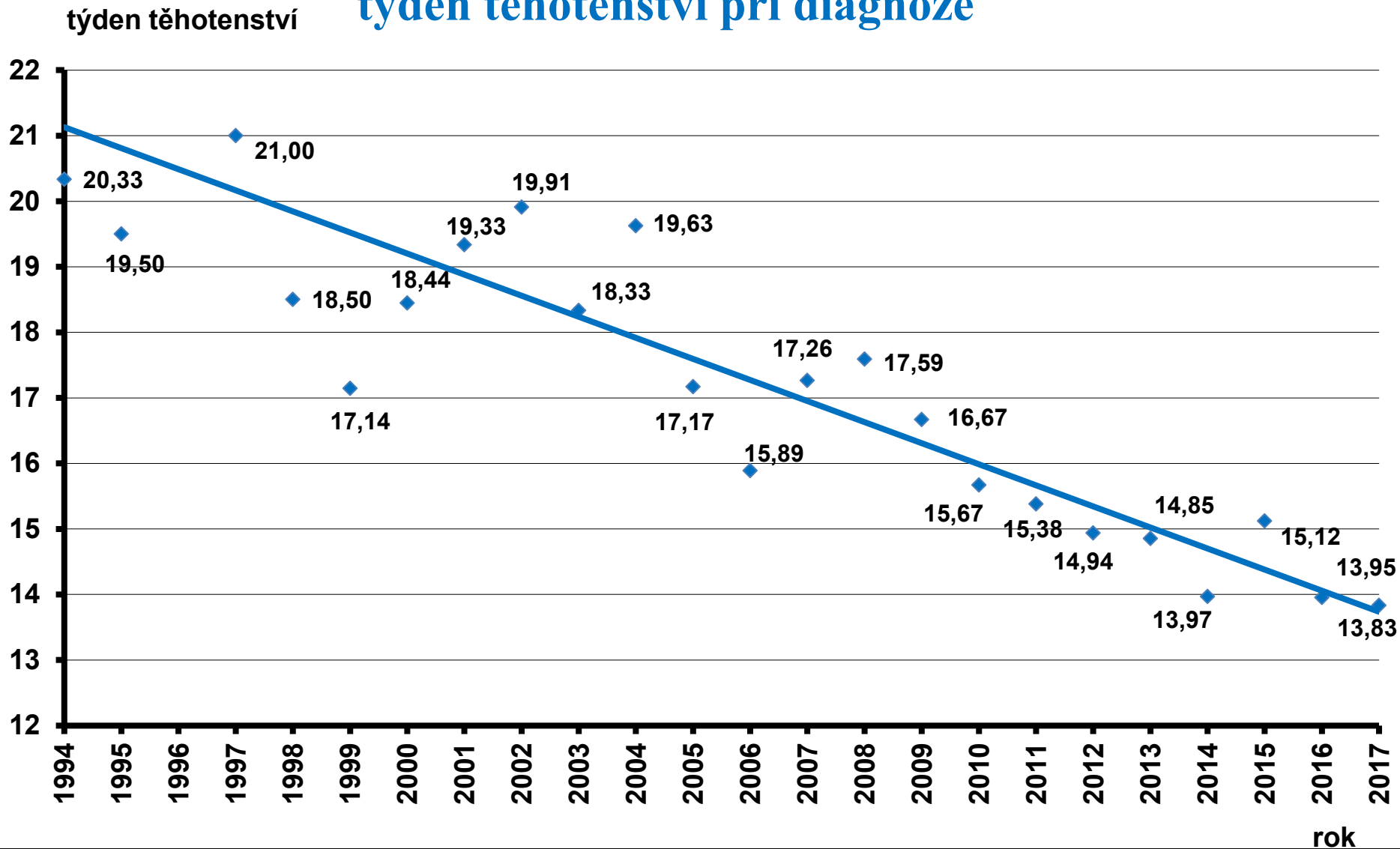
# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017,

## týden těhotenství při diagnóze



***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

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