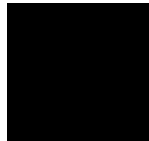


Chceme znát náhodné chromozomální nálezy u plodu?

Antonín Šípek Jr^{1,2}, Vladimír Gregor^{2,3}, Antonín Šípek^{2,3,4,5}

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. Gennet, Praha



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

Data o narozených – zdroj: ÚZIS



Data o prenatálně diagnostikovaných případech:
SLG



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

Náhodné a neočekávané nálezy



Míra neočekávanosti

Cytogenetik

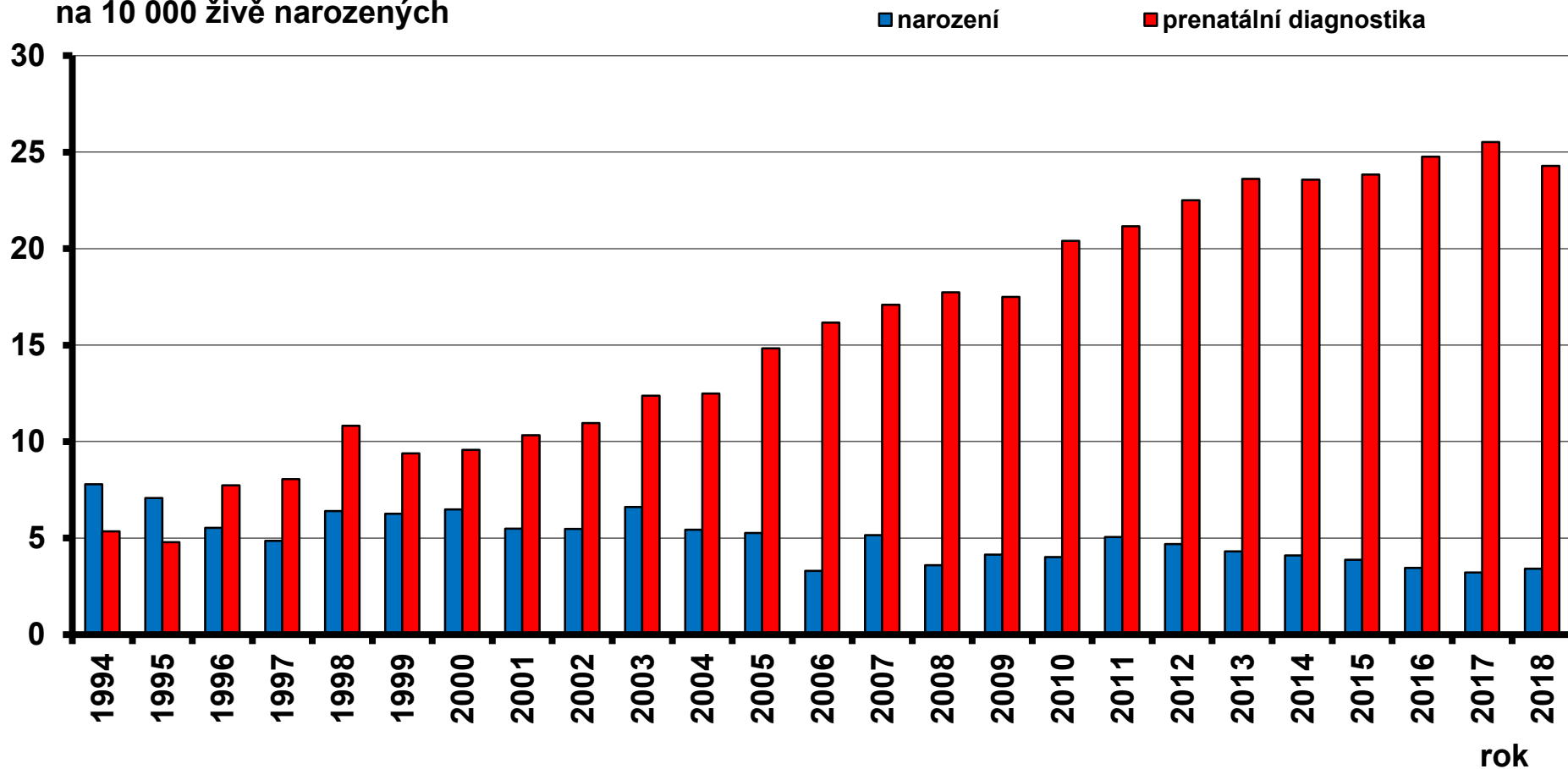
Lékař - Genetik

Těhotná

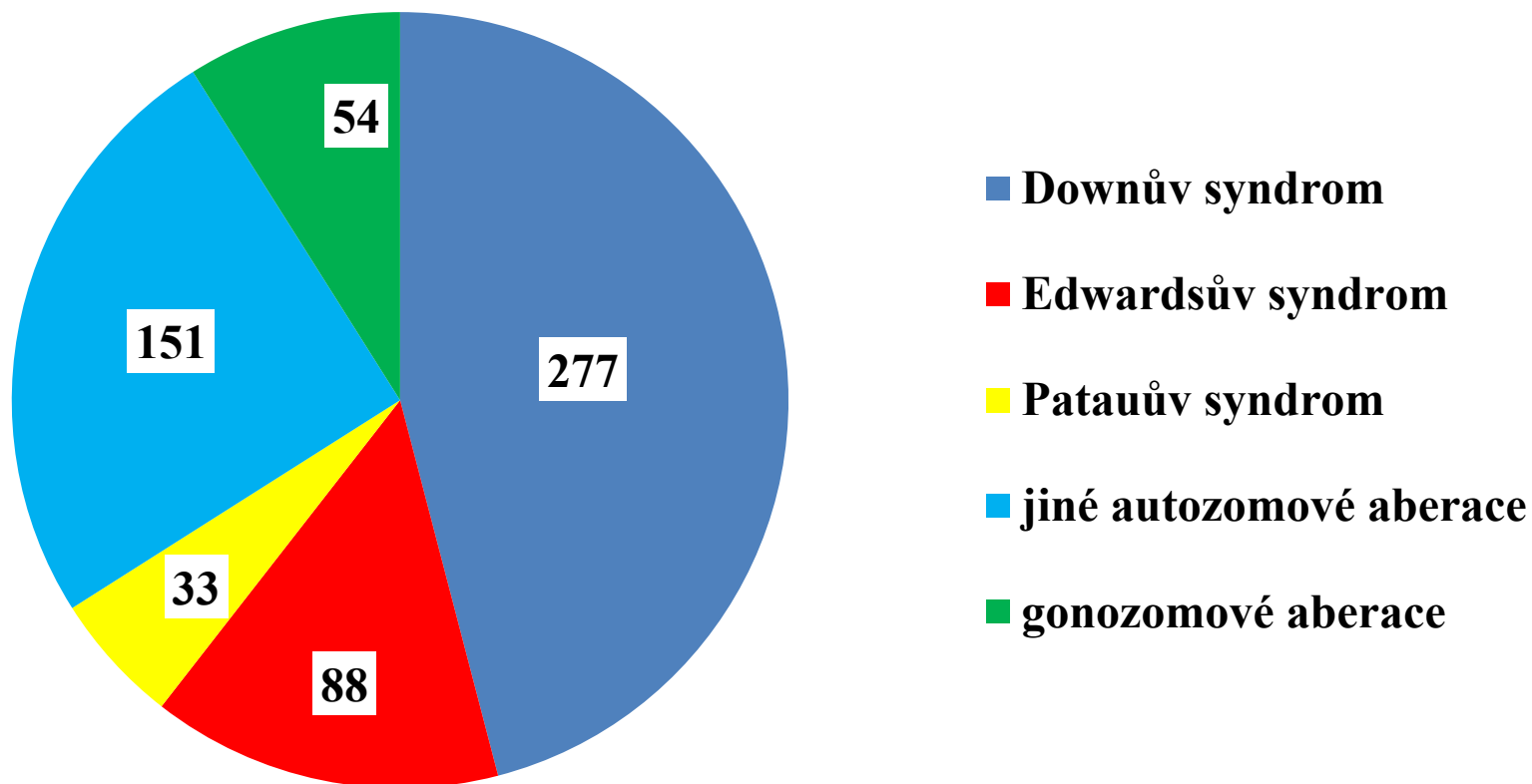
Nálezy, které zdánlivě primárně nesouvisí se základní problematikou, nicméně vyžadují další řešení.

Downův syndrom – Nejčastější nález

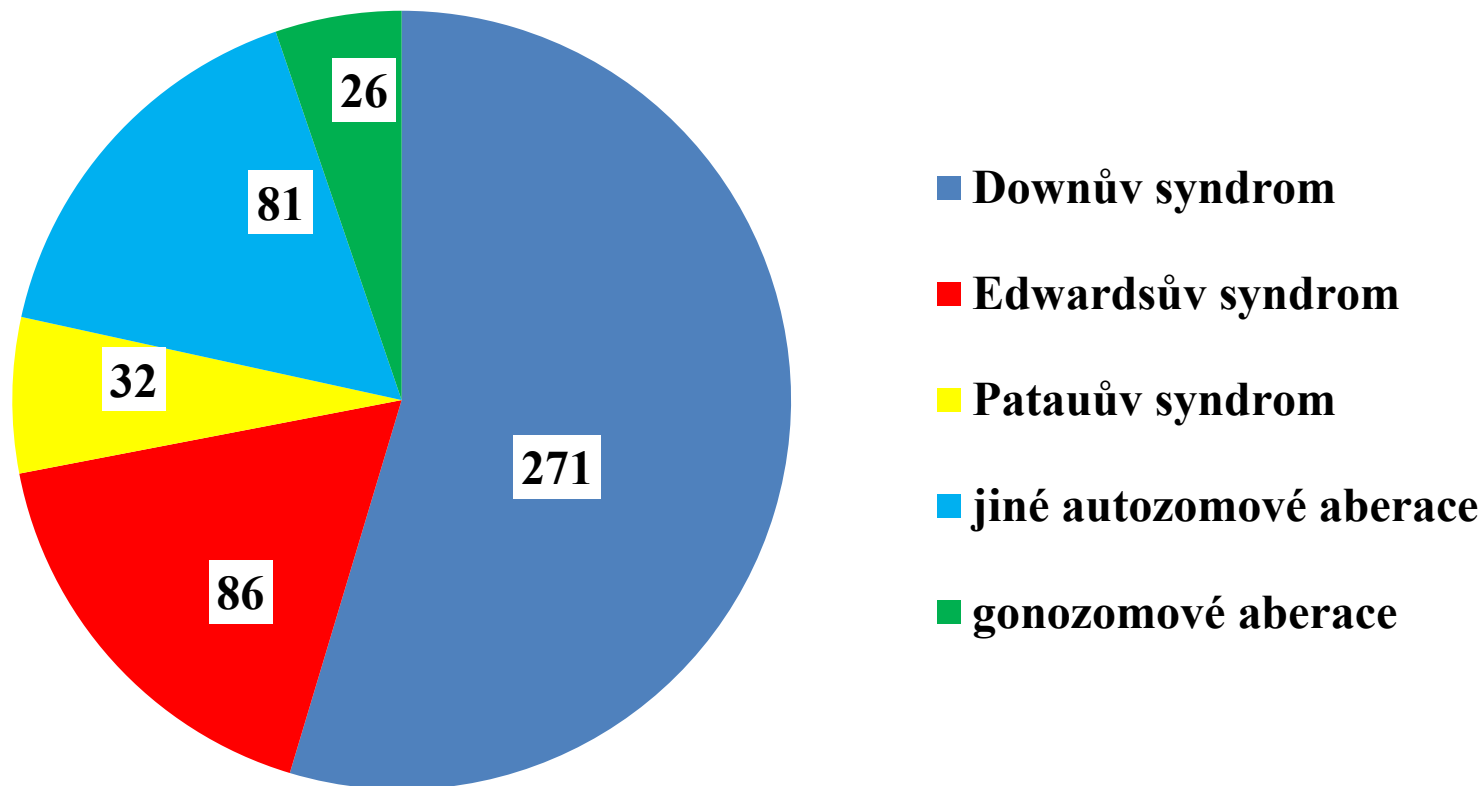
na 10 000 živě narozených



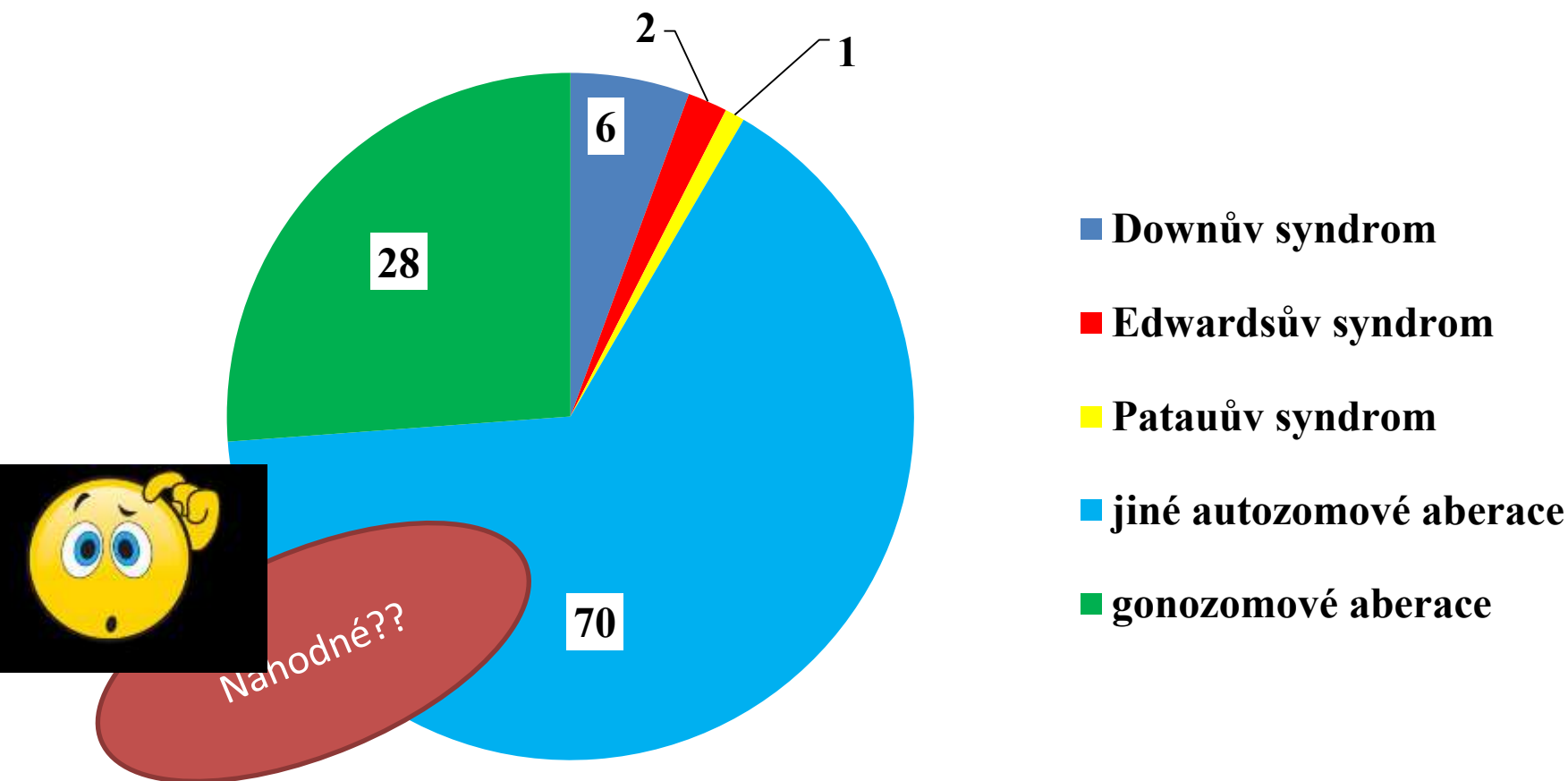
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



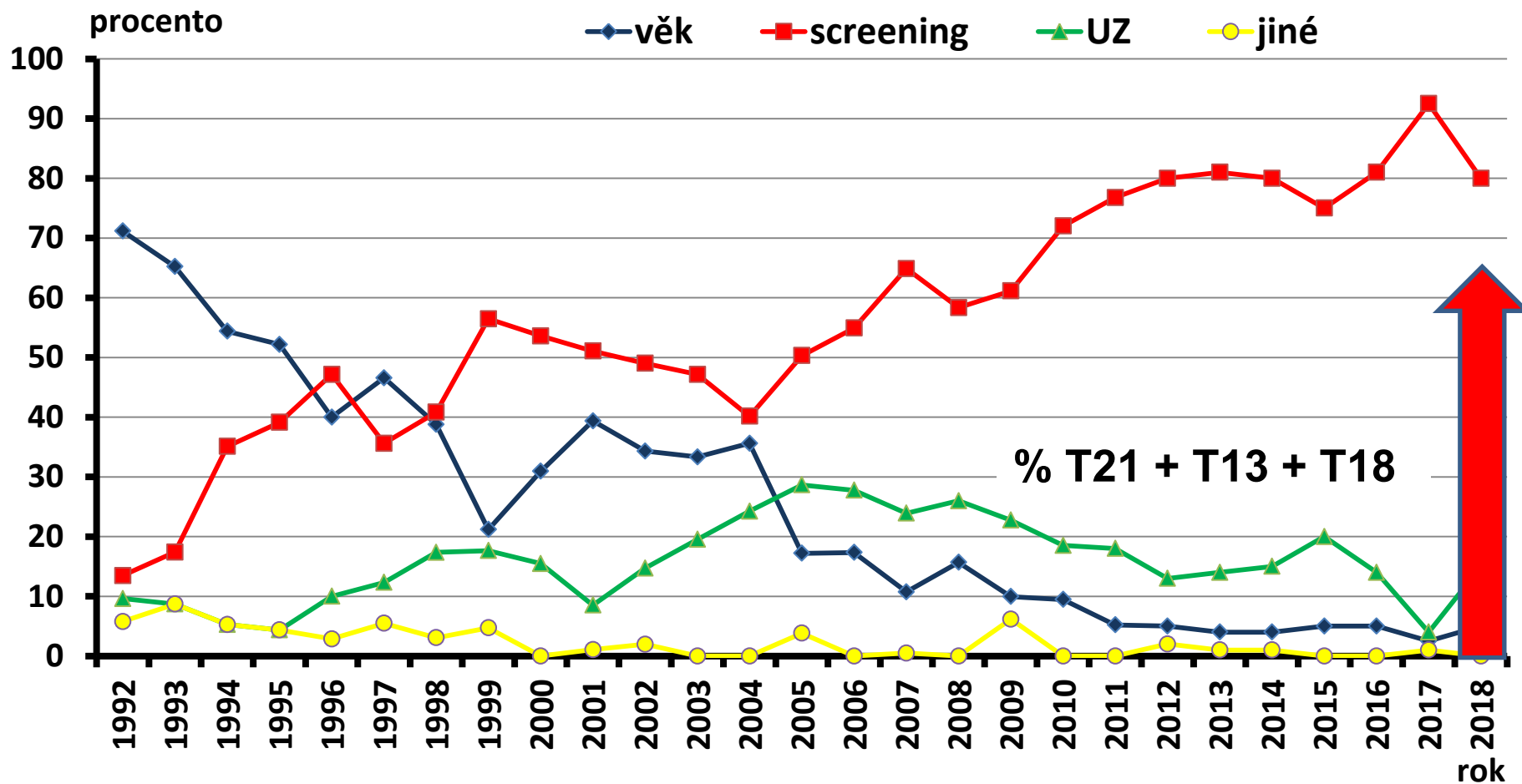
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: případy pozitivní prenatální diagnostiky, ukončené



Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: případy pozitivní prenatální diagnostiky, neukončené



Indikace k (pozitivní) invazivní prenatální diagnostice v průběhu času



ORIGINAL ARTICLE

Nearly a third of abnormalities found after first-trimester screening are different than expected: 10-year experience from a single center

Cristina M. I. Alencar^{1*}, David Keane², Mark Evans³, Maura Fadden⁴ and Eugene Pergament¹

¹Northwestern Reproductive Genetics, Inc., Chicago, IL, USA

²Hydra Bios, NTO Laboratories, Wakefield, MA, USA

³Comprehensive Genetics, Inc., New York, NY, USA

*Correspondence to: Cristina Alencar, Email: alencar@northwesternreproductive.com

ABSTRACT

Objective: This study aimed to assess the efficacy of first-trimester aneuploidy screening in a single clinical setting.

Methods: Maternal age, nuchal translucency, and maternal serum levels of pregnancy-associated plasma protein A and free beta human chorionic gonadotropin comprised first-trimester risk assessment for Down syndrome and trisomy 13/18. Means, screen positive rate, detection rates, and positive values were calculated for Down syndrome and trisomy 13/18.

Results: Of the 23329 first-trimester screenings, 8.3% were screen positive; 5.7% for Down syndrome only, 0.4% for trisomy 13/18 only, and 2.2% for Down syndrome and trisomy 13/18. An abnormal karyotype was present in 3.8% of screen positives for Down syndrome, 13.8% of screen positives for trisomy 13/18, and 45.9% of screen positives for both Down syndrome and trisomy 13/18. Of the 37 pregnancies found to have an abnormal karyotype, 20.9% had chromosome abnormalities other than trisomy 13, 18, or 21, with reported clinical outcomes ranging from likely benign to uniformly lethal.

Conclusion: As expected, first-trimester screening is effective for detecting aneuploidy for chromosomes 13, 18, and 21; however, a significant number of chromosomally abnormal pregnancies initially identified by first-trimester screening have a different karyotype. With the possible exception of 45,XYY and 45,X, the dataset suggested that these different chromosome complementations were likely to be randomly distributed. Nevertheless, prior to diagnostic testing, prospective parents should be counseled concerning the possibility of a chromosome abnormality other than the trisomy 13, 18, or 21. © 2013 John Wiley & Sons, Ltd.

Key words: First-trimester screening

Conflict of interest: C. Alencar and M. Fadden are employed by Northwestern Reproductive Genetics, a company owned by E. Pergament. D. Keane is employed by NTO Laboratories and Hydra Bios.

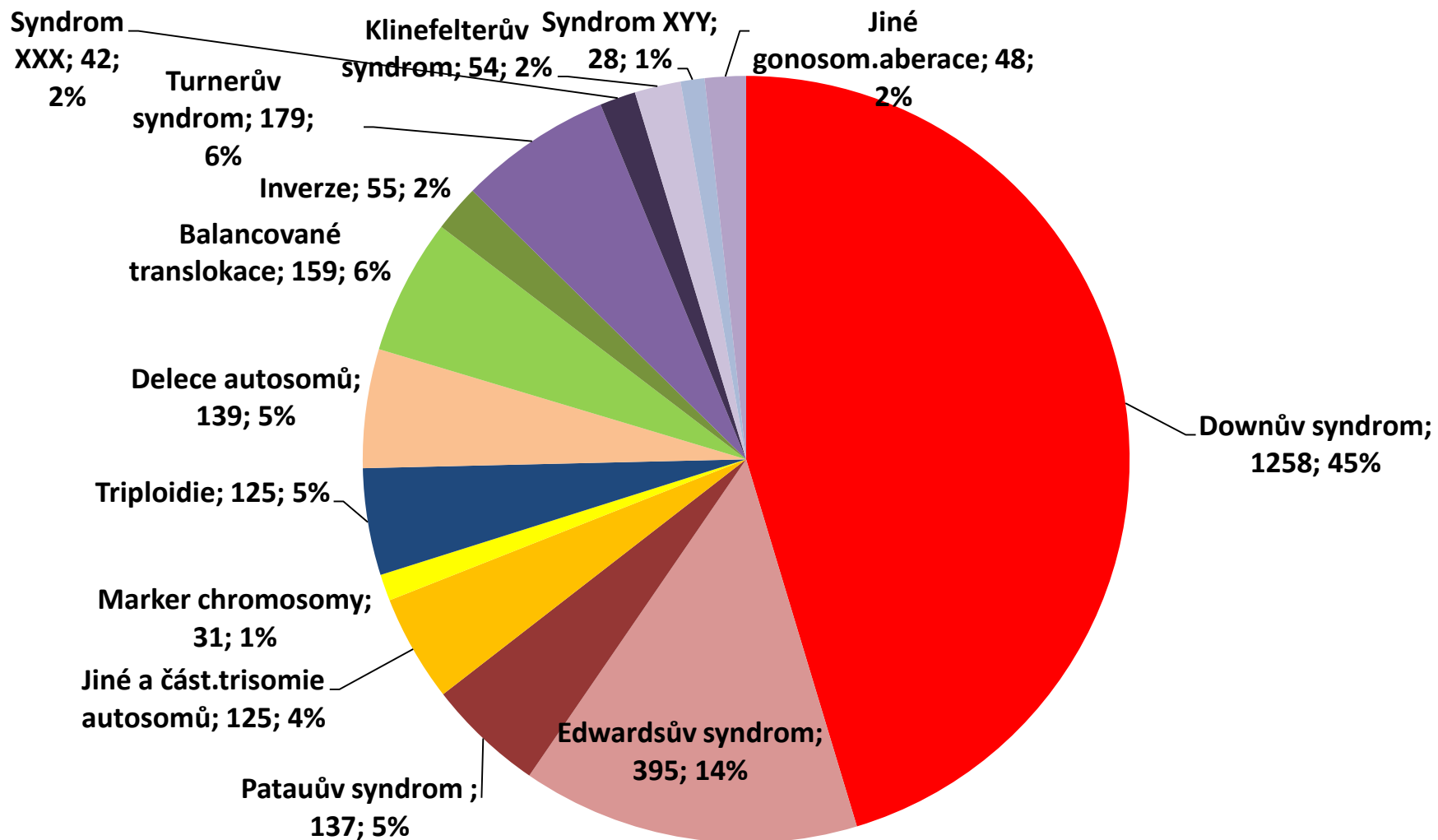
INTRODUCTION

Large multi-center studies have demonstrated that in the first trimester, nuchal translucency measurement combined with maternal serum analysis, free beta human chorionic gonadotropin (free β -hCG), and pregnancy-associated plasma protein A (PAPP-A), as well as maternal age was an effective screening test for trisomy 21.^{1,2} In comparison to euploid pregnancies, the median value of free β -hCG in trisomy 21 pregnancies was significantly higher, whereas the median value of PAPP-A reduced.³ In trisomy 18 and trisomy 13 pregnancies, both free β -hCG and PAPP-A levels were significantly reduced.^{4,5} The detection rate for first-trimester trisomy 21 screening ranged from 83 to 98% at a 5% false positive rate.^{6,7} The detection rate for trisomy 13 and trisomy 18 ranged between 82% and 93% at a 0.2–0.3% false positive rate.⁸

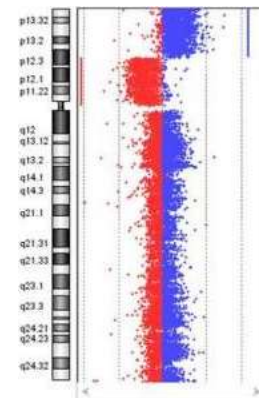
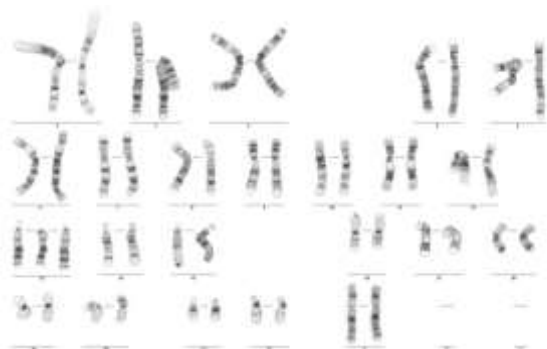
Performing blood collection 1–2 weeks prior to the ultrasound can improve performance⁹ and allow for final first-trimester screen results to be available on the day of the patient's ultrasound evaluation of fetal nuchal translucency. Additional logistical improvements can be attained by use of dried blood spots with stickers indicating that this approach can yield a detection rate of 93% at a 5% false positive rate.^{10,11}

In January 2007, the American College of Obstetricians and Gynecologists recommended that genetic screening, including first-trimester screening, be offered to all pregnant women regardless of their age.¹² A second practice bulletin stated that maternal age should no longer be the primary factor used for considering diagnostic prenatal testing rather, chorionic villus sampling and amniocentesis should be available as an option for all women.¹³ Consequently, one increasingly common

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

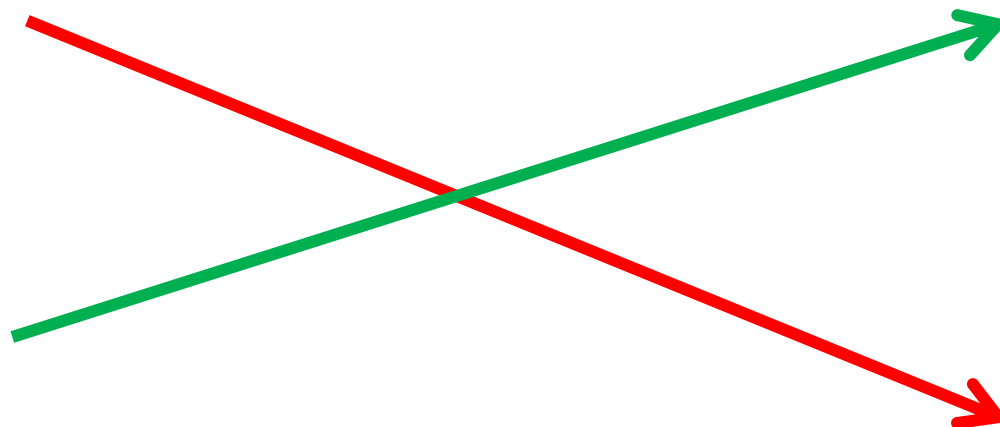


Trendy



**Balancované strukturní
aberrace**

**Submikroskopické
aberrace nejasného
významu**



Závěry

- Prenatální vyšetření chromozomů plodu přinášelo, přináší a bude přinášet výsledky, které lze (s jistou mírou subjektivity) vnímat jako náhodné.
- Spolu s měnící se strategií prenatálního (molekulárně) cytogenetického vyšetření se mění i spektrum těchto náhodných nálezů.
- Vzhledem ke své povaze, nejsou tyto nálezy primárním cílem prenatální diagnostiky, byť mohou přinášet klinicky významné informace.

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.

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

Poděkování

Děkuji za pozornost

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