

Prenatální diagnostika vrožených vad v České republice



Vladimír Gregor, Antonín Šípek, Jiří Horáček

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

Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

Úvod:

Množství výkonů prenatální diagnostiky se v posledních letech zvyšuje v absolutních i relativních počtech. Zároveň se však mění spektrum používaných screeningových metod a díky tomu i metod prenatální diagnostiky, což vede u některých vad ke zvýšení efektivity a přesunu diagnostiky do prvního trimestru těhotenství.

Metodika:

Retrospektivní analýza dat o úspěšnosti prenatální diagnostiky vybraných typů vrožených vad v České republice. Bylo provedeno zpracování incidencí vybraných diagnóz vrožených vad prenatálně a postnatálně diagnostikovaných v České republice v roce 2010 a komparace s daty za období 1994 – 2009.

Výsledky:

Nejčastěji prenatálně zachycovanými vadami jsou v České republice v současné době vrožené chromosomové aberace, z těch hlavně Downův syndrom. Dále jsou to vrožené srdeční vady, defekty neurální trubice (anencefalie, encefalokéla, spina bifida), hydrocefalus, vrožené vady kosterní soustavy, defekty stěny břišní (omfalokéla, gastroschiza), vrožené vady ledvin.

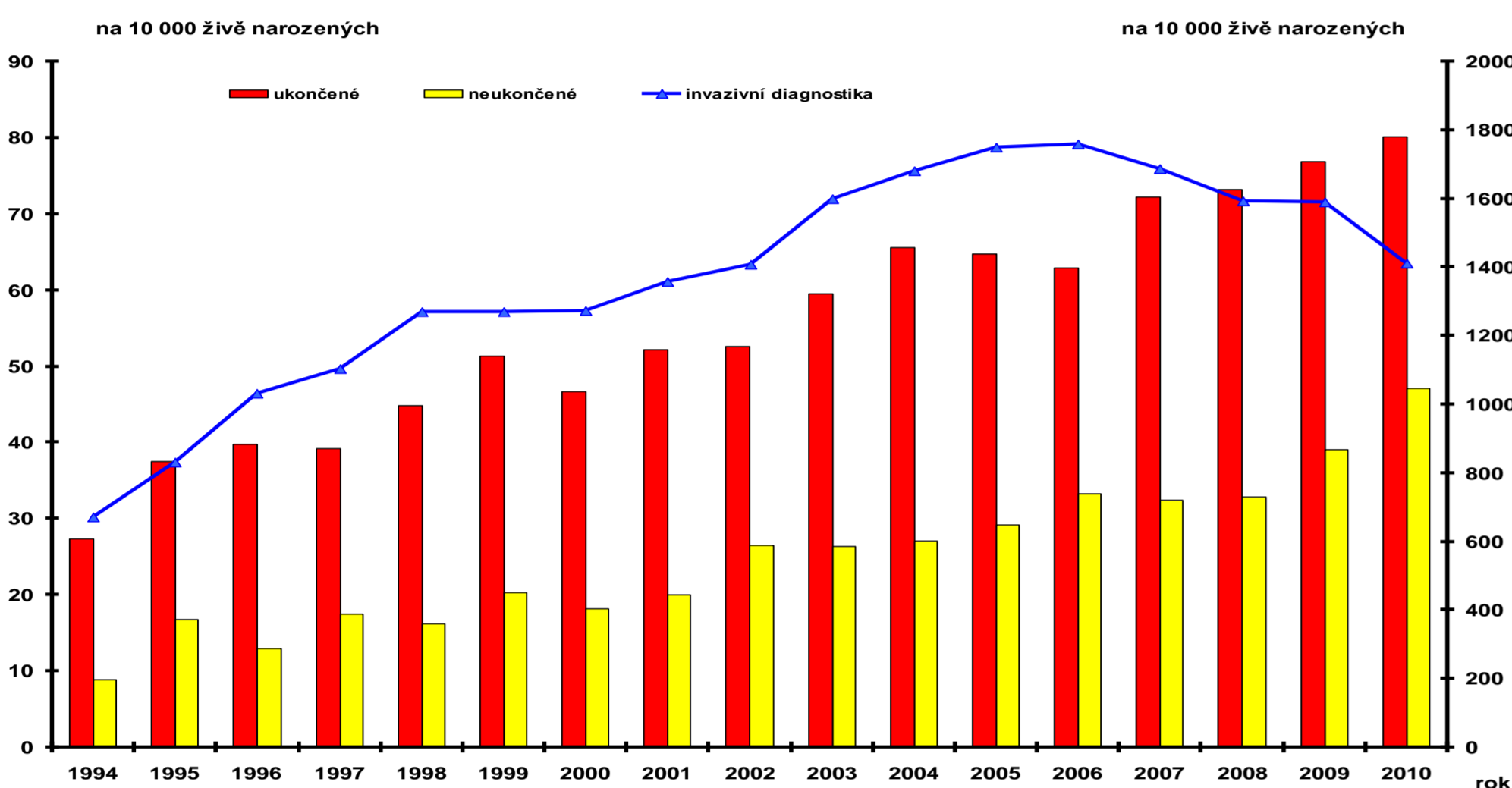
Od roku 1996 se zvyšuje incidence prenatálně diagnostikovaných a předčasně ukončených případů Downova syndromu na úkor případů zaznamenaných u narozených dětí.

Závěr:

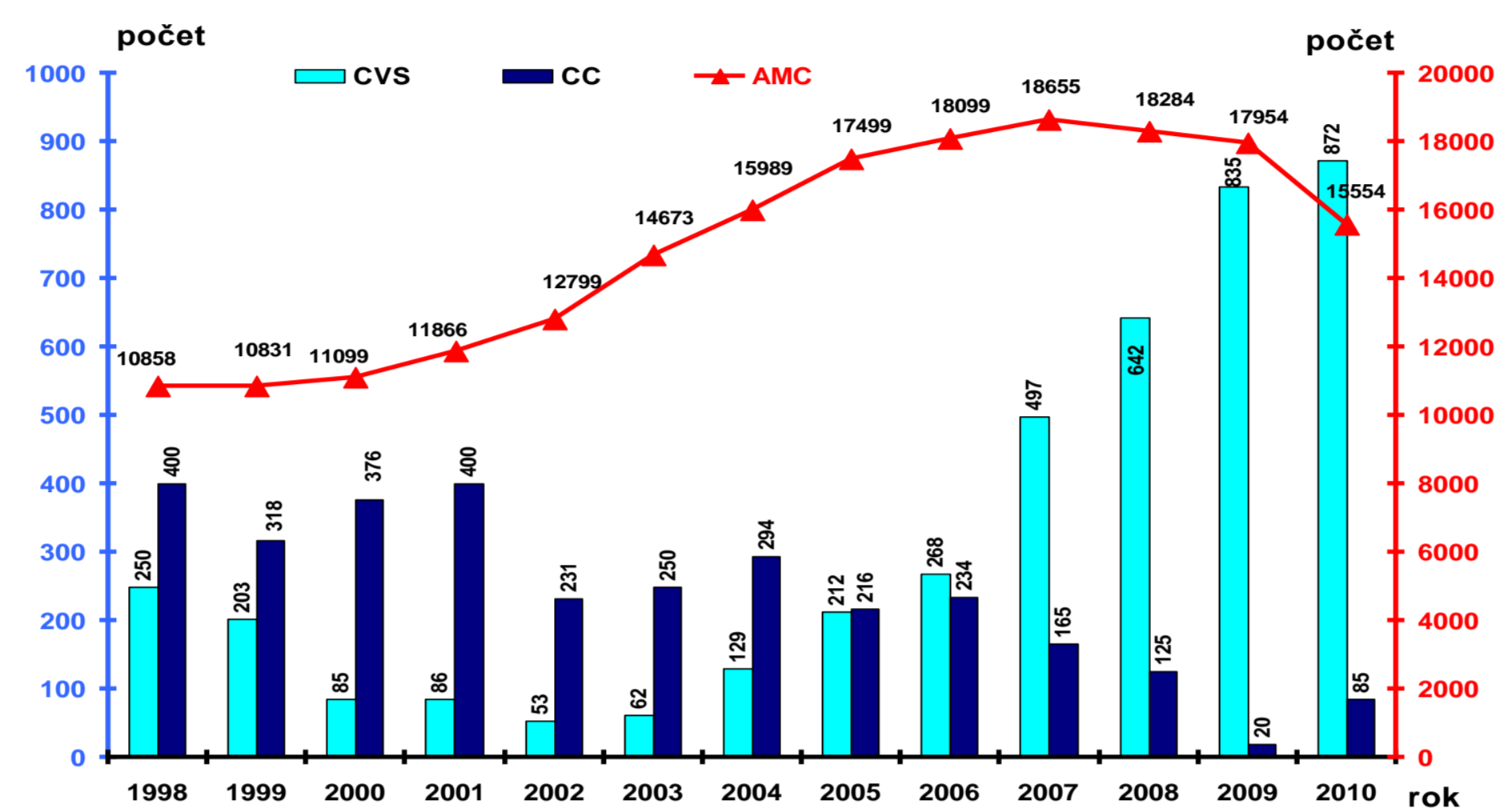
V prvních dvou letech sledovaného období (1994 – 1995) se procento sekundární prevence Downova syndromu pohybovalo pod 40 %. Průměrné procento bylo více než 63 % za celé sledované období a v letech 2006 – 2010 se toto procento zvýšilo přes 80 %. Je tedy patrné, že stoupající záchyt této vady je způsoben kvalitativní změnou indikačního kritéria (I. trimestrální screening) a kvantitativního poklesu celkově provedené invazivní prenatální diagnostiky při stoupajícím podílu metody odběru choriových klků. Díky dostupnosti nových screeningových testů a využitím jiných možností invazivní prenatální diagnostiky se jednak zvyšuje efektivita prenatální diagnostiky (prenatální záchyt), jednak se významně snižuje týden těhotenství při diagnostice vrožené vady. Toto je významné patrné v prenatální diagnostice i ostatních chromosomových odchylek. V případě dalších vrožených vad se úroveň prenatálního záchytu a procenta předčasných ukončení těhotenství může lišit v závislosti na možném operačním řešení vady a prognóze přežití takových pacientů (některé vrožené vady srdeční, gastroschiza aj.).

MUDr. Vladimír Gregor,
Oddělení lékařské genetiky
Fakultní Thomayerova nemocnice s poliklinikou
Videňská 800, 140 59, Praha 4
Mail: vladimir.gregor@ftn.cz
<http://www.vrozene-vady.cz>

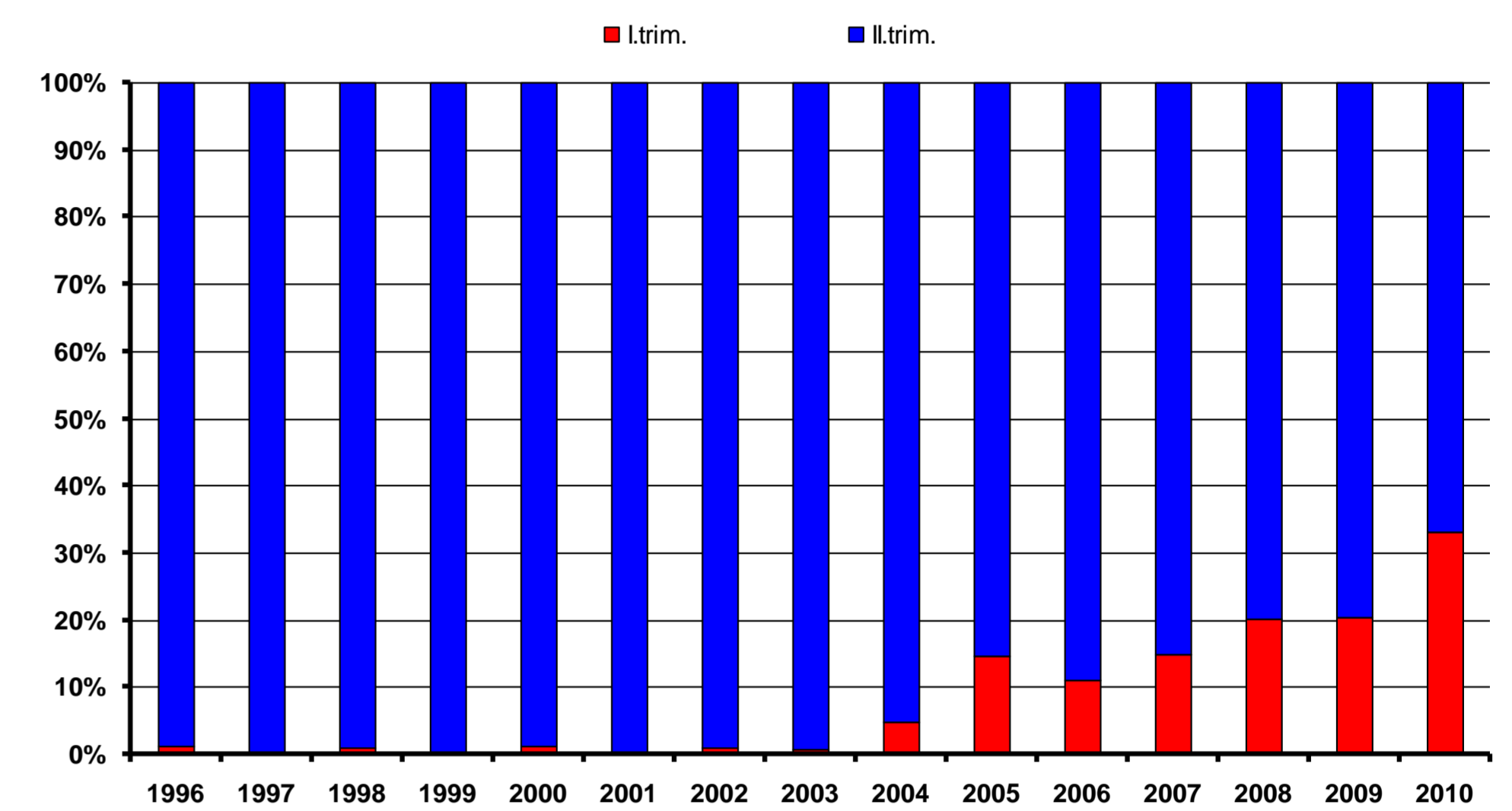
Vývoj prenatální diagnostiky vrožených vad v České republice, 1994 - 2010



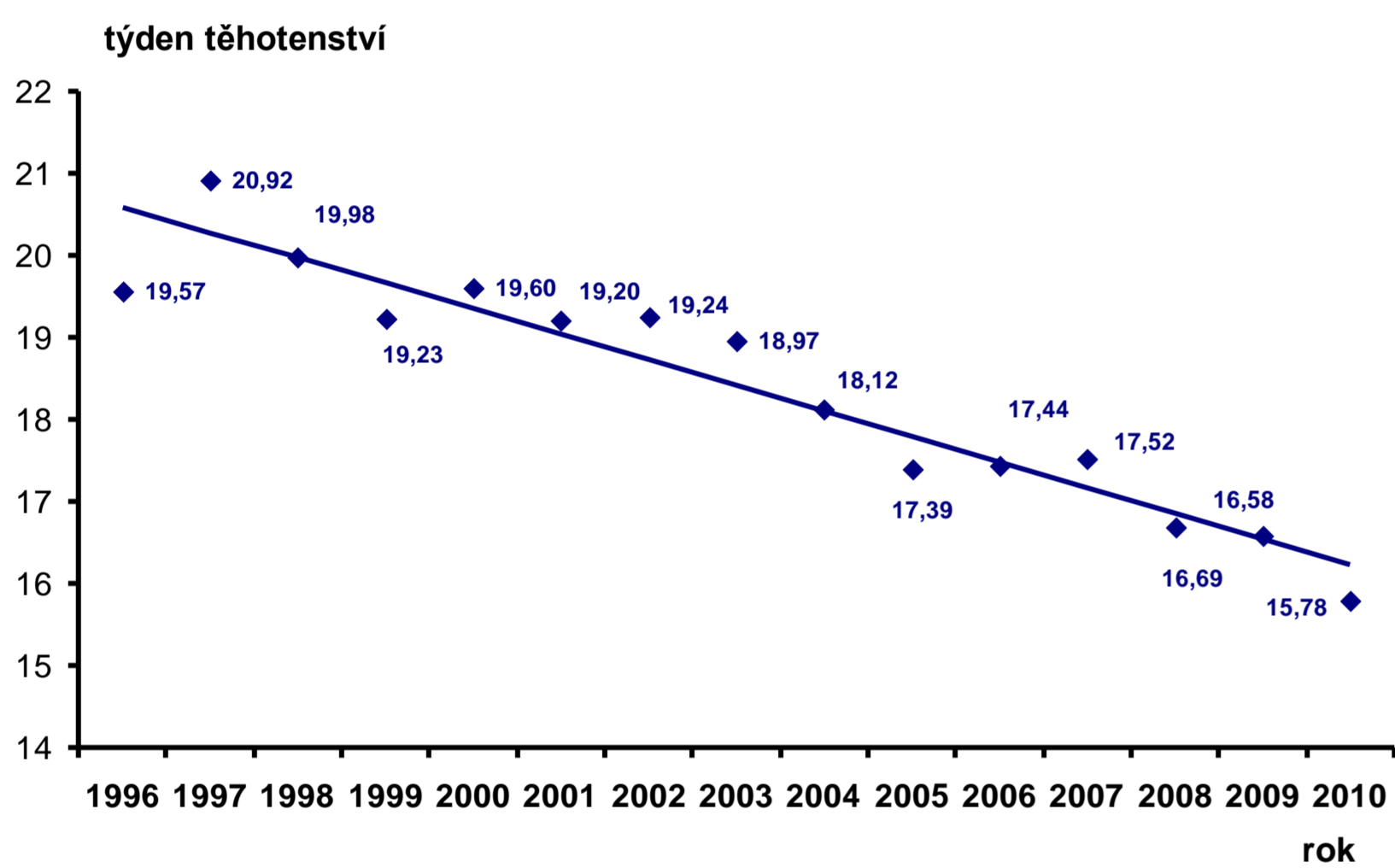
Vývoj prenatální diagnostiky vrožených vad v České republice, 1994 - 2010



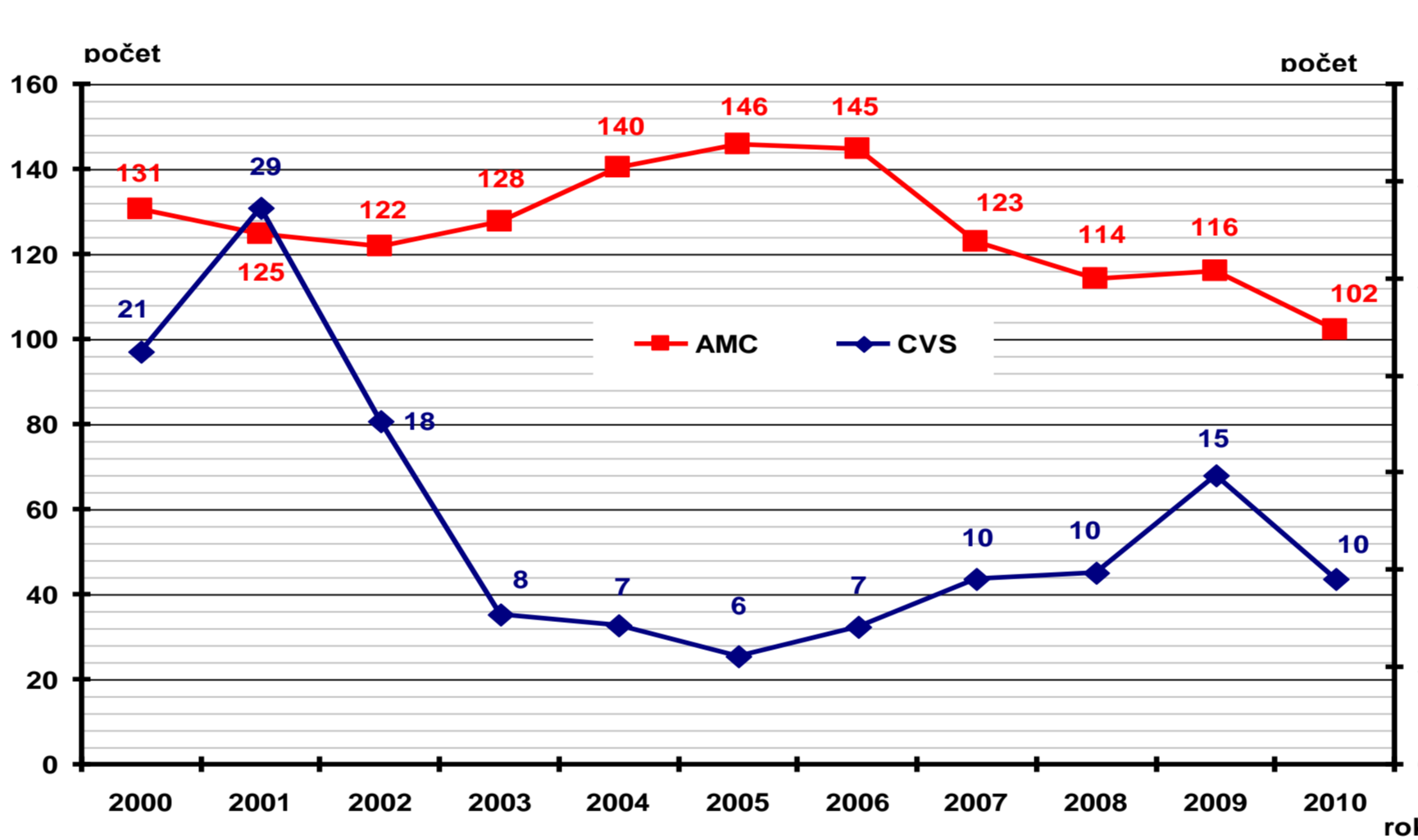
Podíl prvotrimestrální diagnostiky při diagnóze Downova syndromu, ČR 1996 - 2010



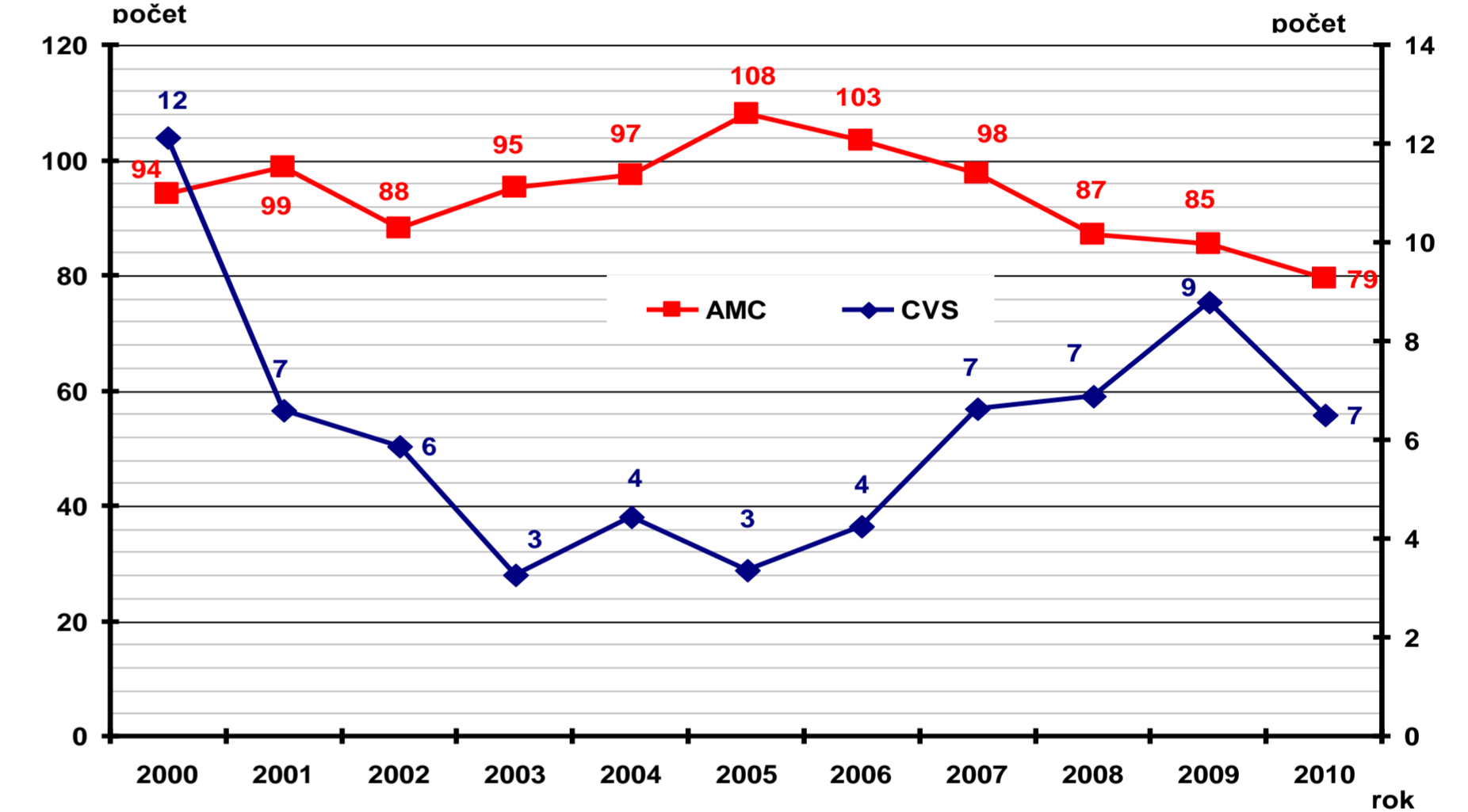
Týden těhotenství při diagnostice Downova syndromu, ČR 1996 - 2010



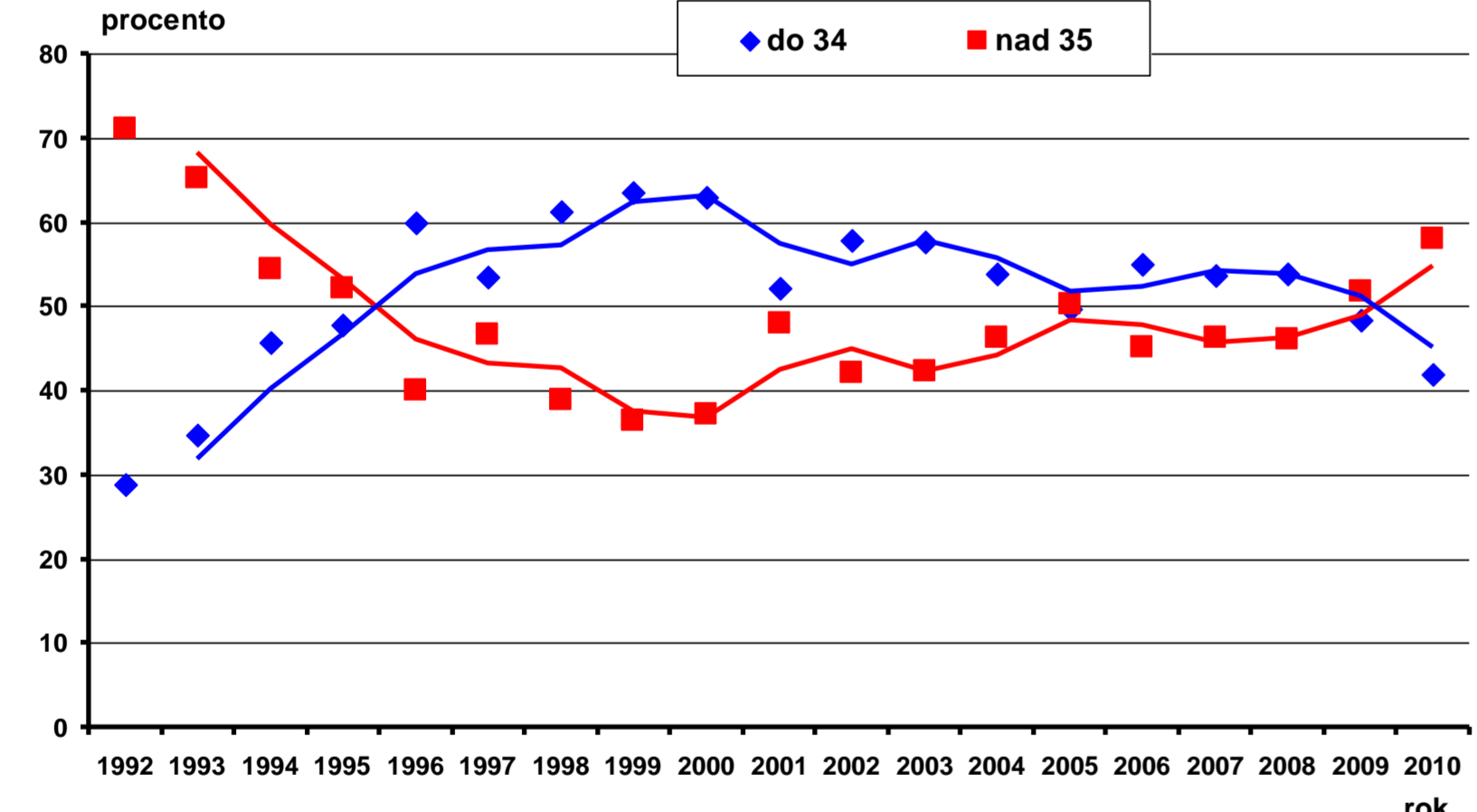
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2010



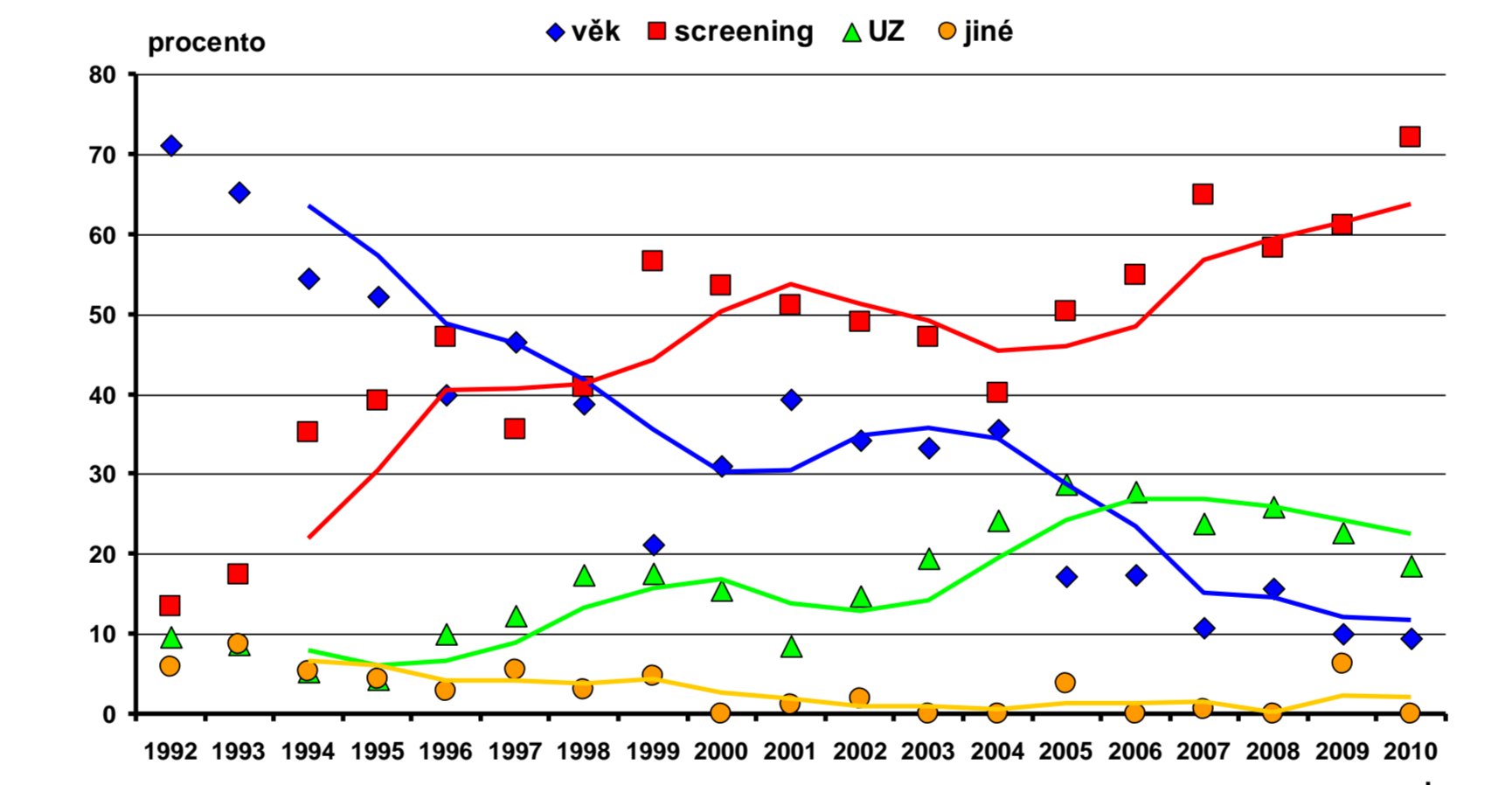
Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 (DS+ES+PS), ČR 2000 - 2010



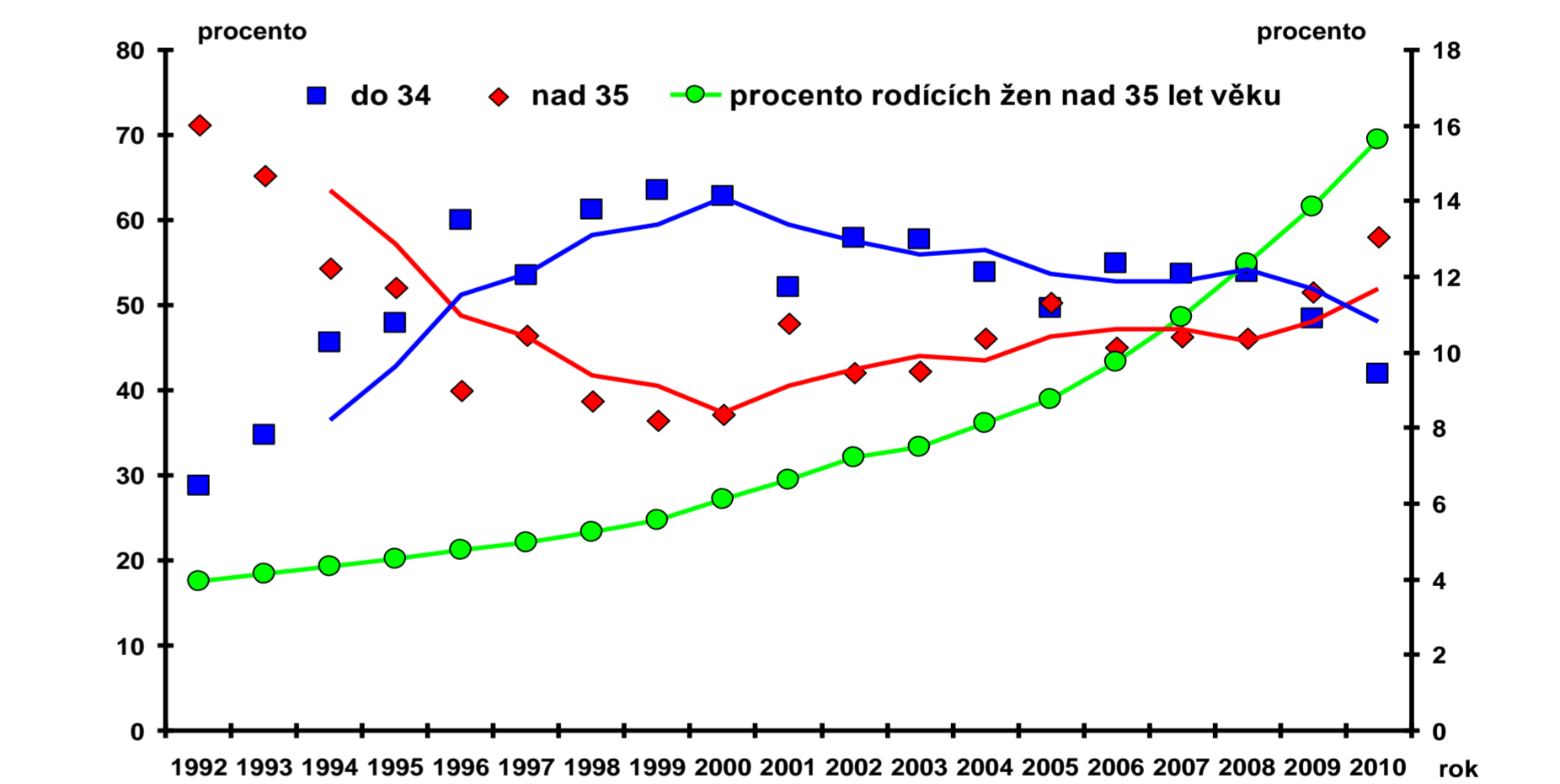
Podíl plodů s diagnózou Downova syndromu dle věku ženy, ČR 1992 - 2010



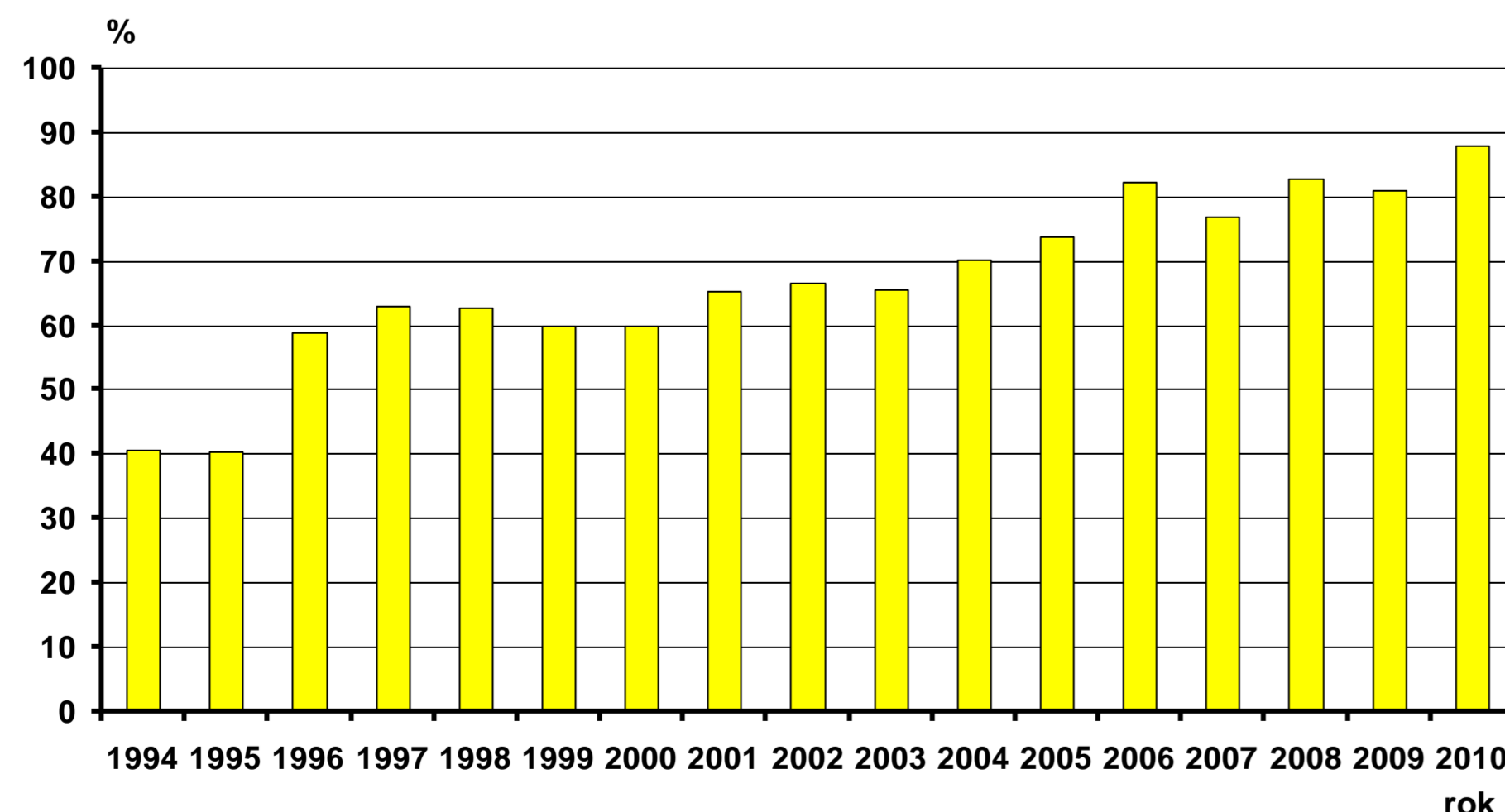
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2010



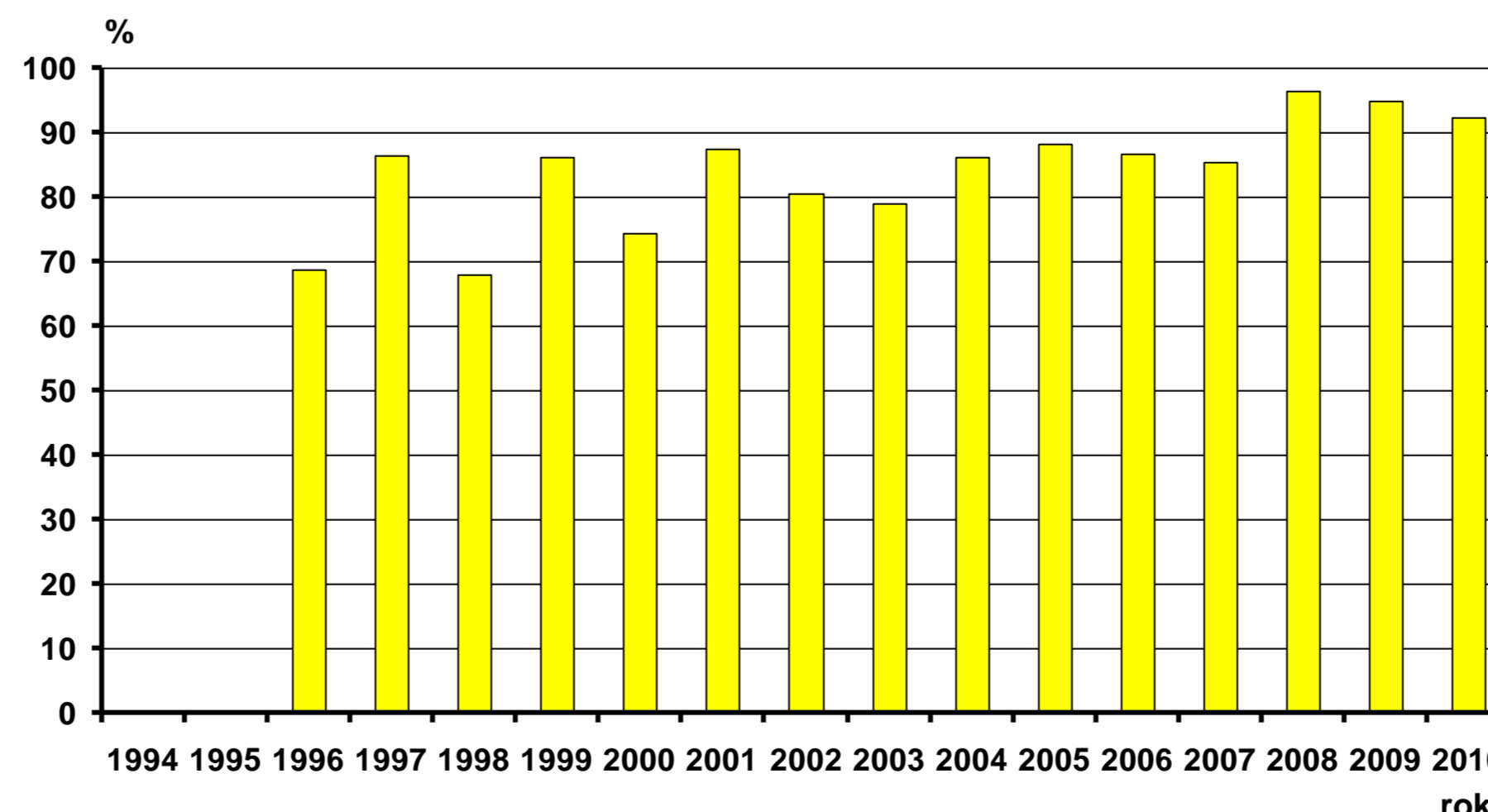
Podíl plodů s diagnózou Downova syndromu dle věku ženy a procento rodičů žen ≥ 35 let, ČR 1992 - 2010



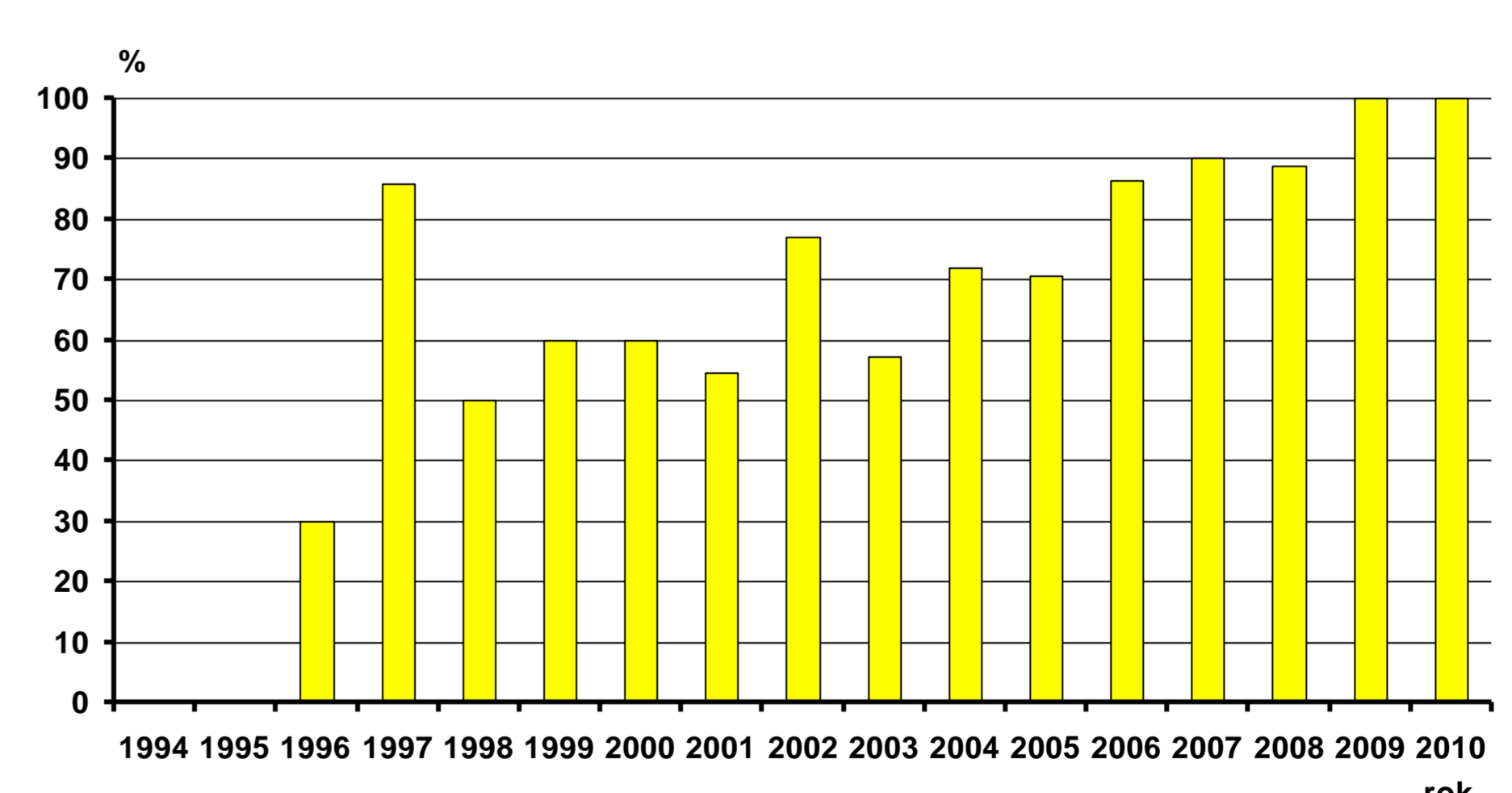
Prenatální diagnostika Downova syndromu v České republice, 1994 - 2010



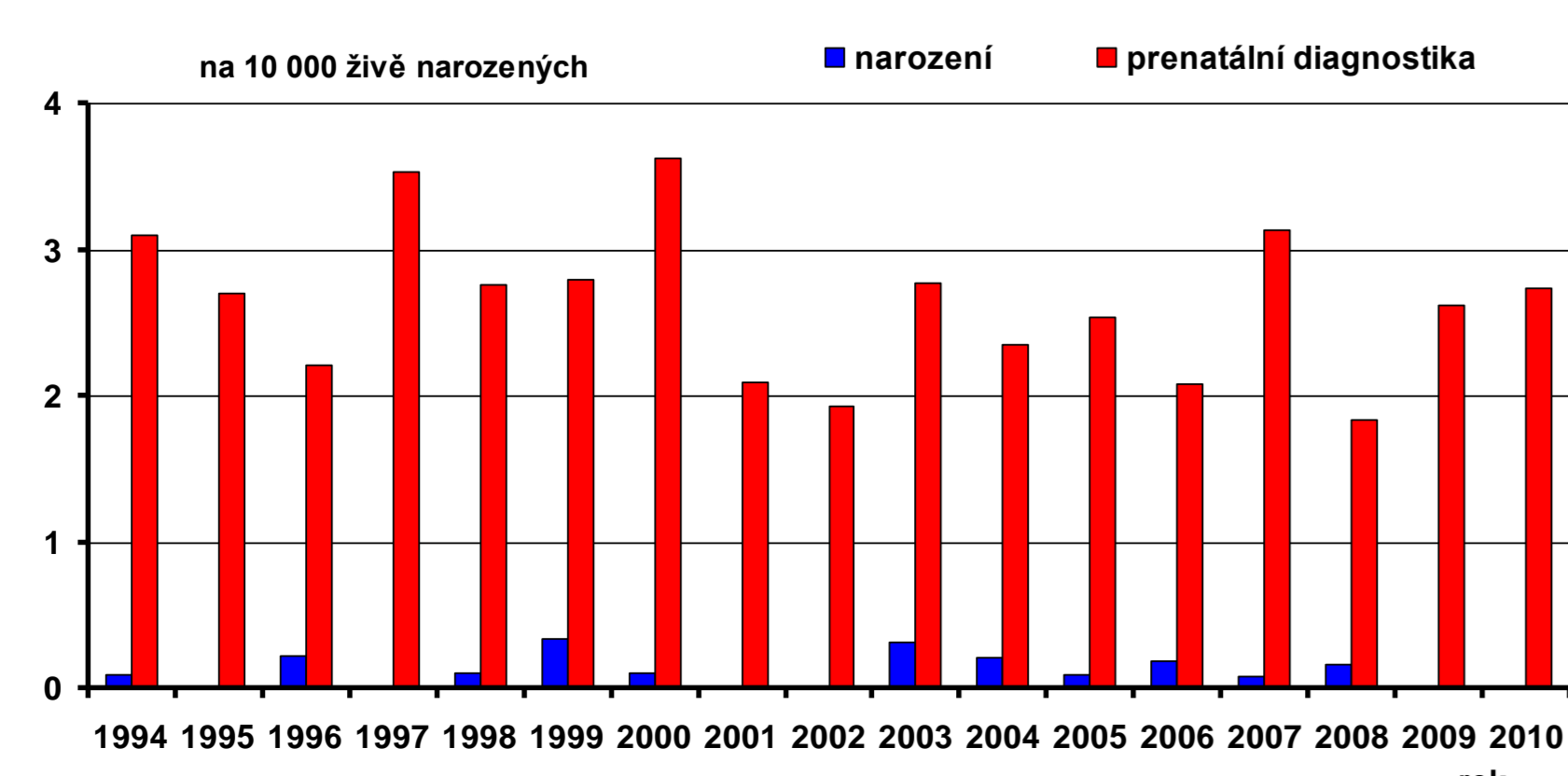
Prenatální diagnostika Edwardsova syndromu v České republice, 1994 - 2010



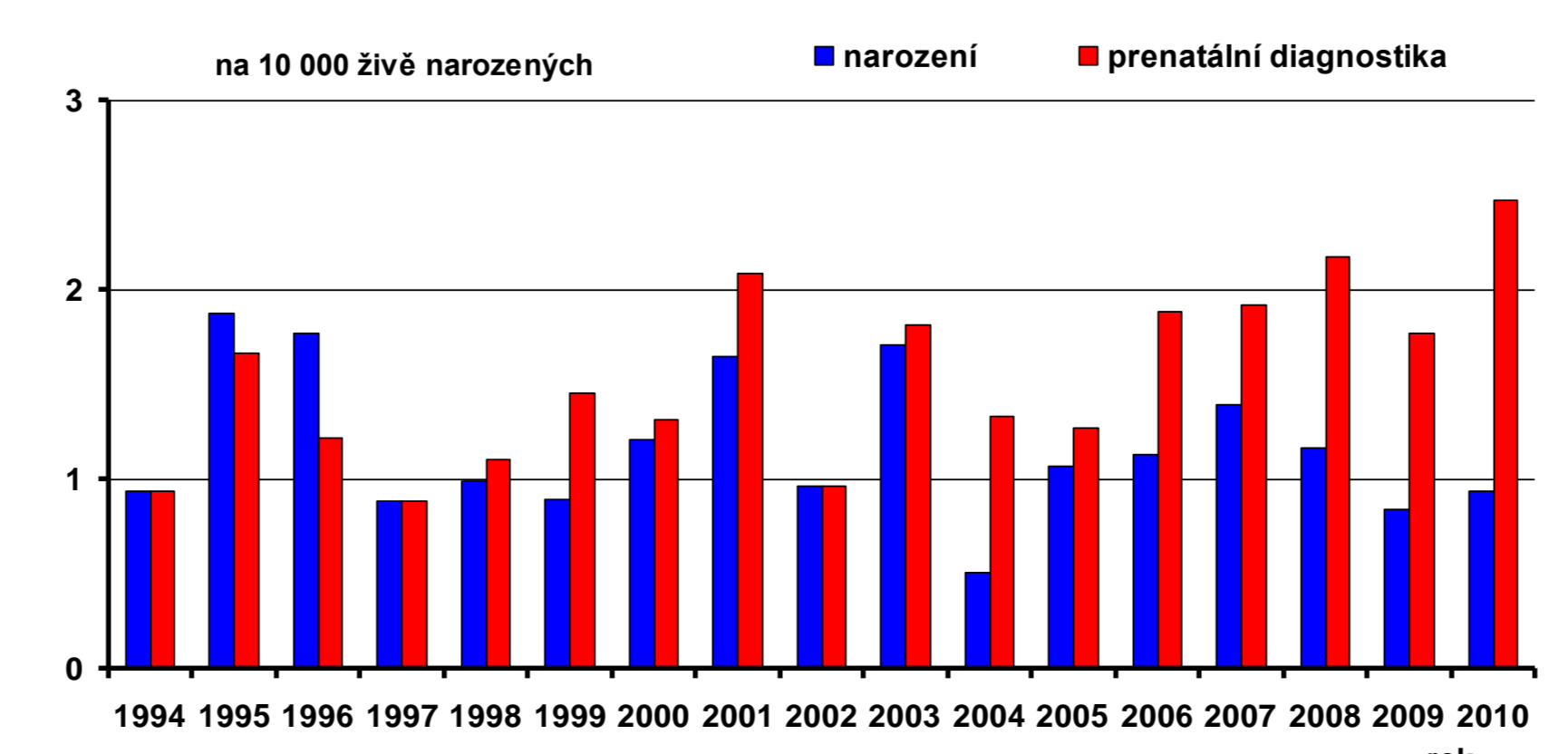
Prenatální diagnostika Patauova syndromu v České republice, 1994 - 2010



Incidence prenatálně a postnatálně diagnostikované anencefalie v České republice, 1994 - 2010



Incidence prenatálně a postnatálně diagnostikované omfalokély v České republice, 1994 - 2010



Incidence prenatálně a postnatálně diagnostikované gastroschizy v České republice, 1994 - 2010

