

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA VROZENÝCH VAD V ČESKÉ REPUBLICE – CHROMOZOMÁLNÍ ABERACE

Vladimír Gregor^{1,2,3}, Antonín Šípek^{1,2,4}, Jiří Horáček⁵,
Antonín Šípek jr⁶, Pavel Langhammer⁷

Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha¹

Screeningové centrum Praha - Sanatorium PRONATAL²

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky³

3. lékařská fakulta University Karlovy⁴

Gennet, Praha⁵

Ústav biologie a lékařské genetiky 1.LF UK a VFN, Praha⁶

Ústav zdravotnických informací a statistiky České republiky⁷

XXI. Izakovičov memoriál

14. - 15. oktobra 2010

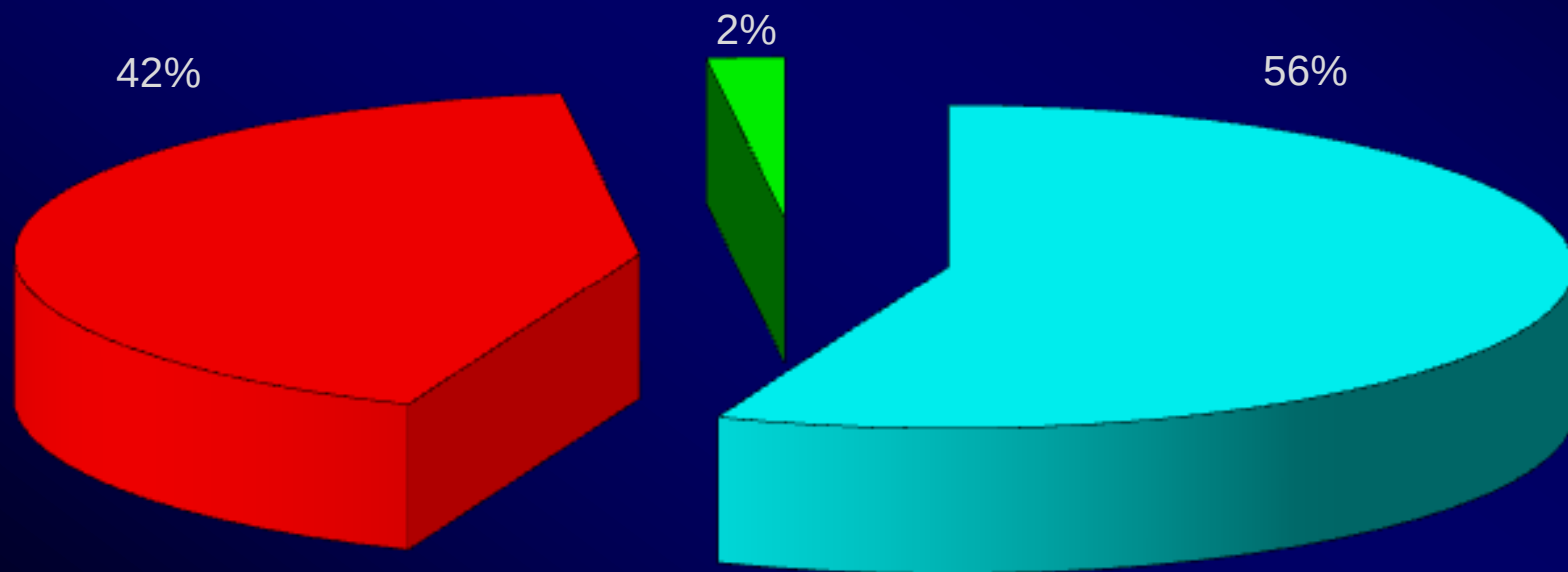
MEDIREX GROUP ACADEMY

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



Metody prenatální diagnostiky, ČR, 2009

■ Ultrazvuk ■ Cytogenetické vyšetření ■ molekulárně genetické vyšetření

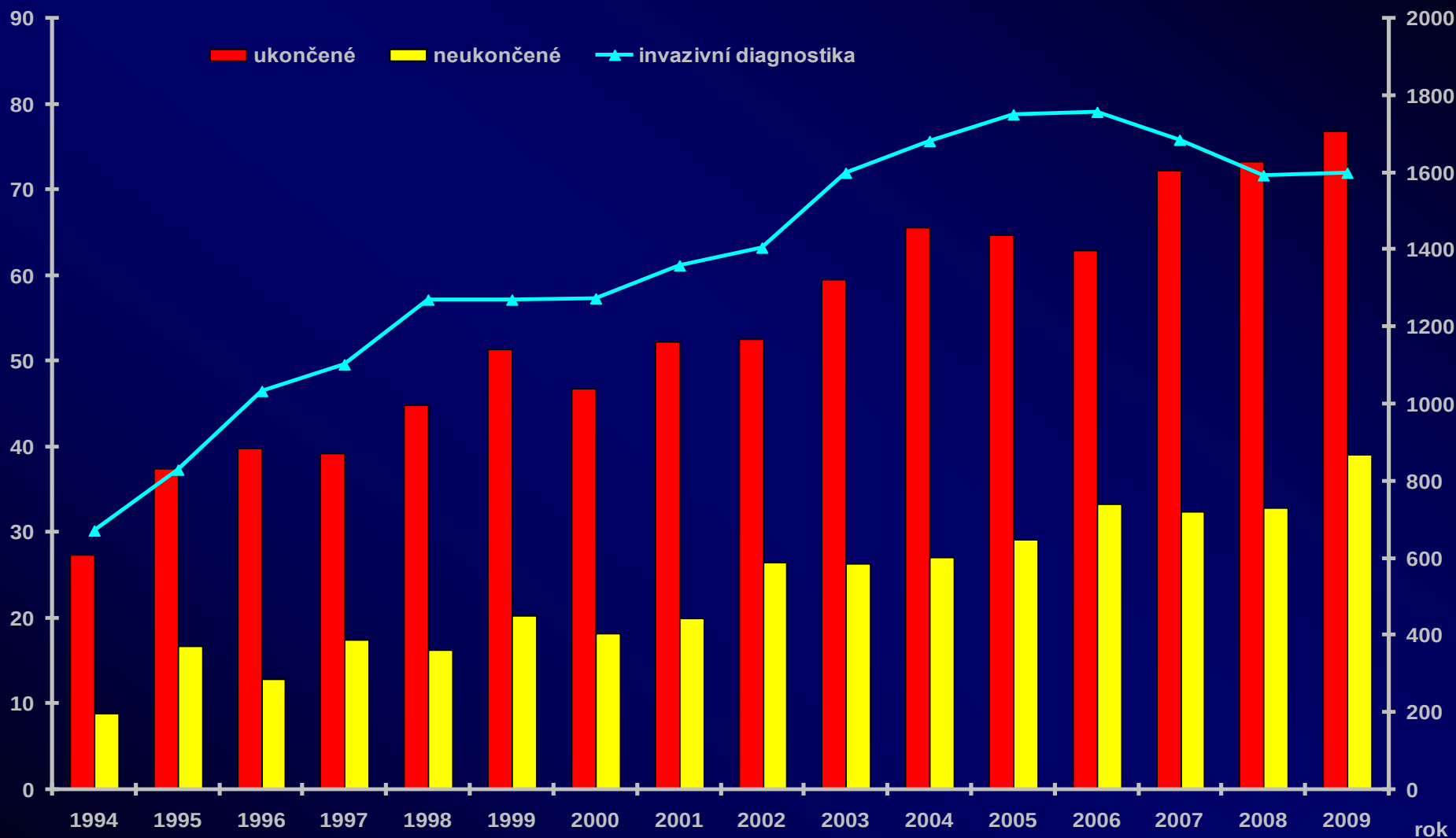


Prenatální diagnostika v ČR, 1994 – 2009

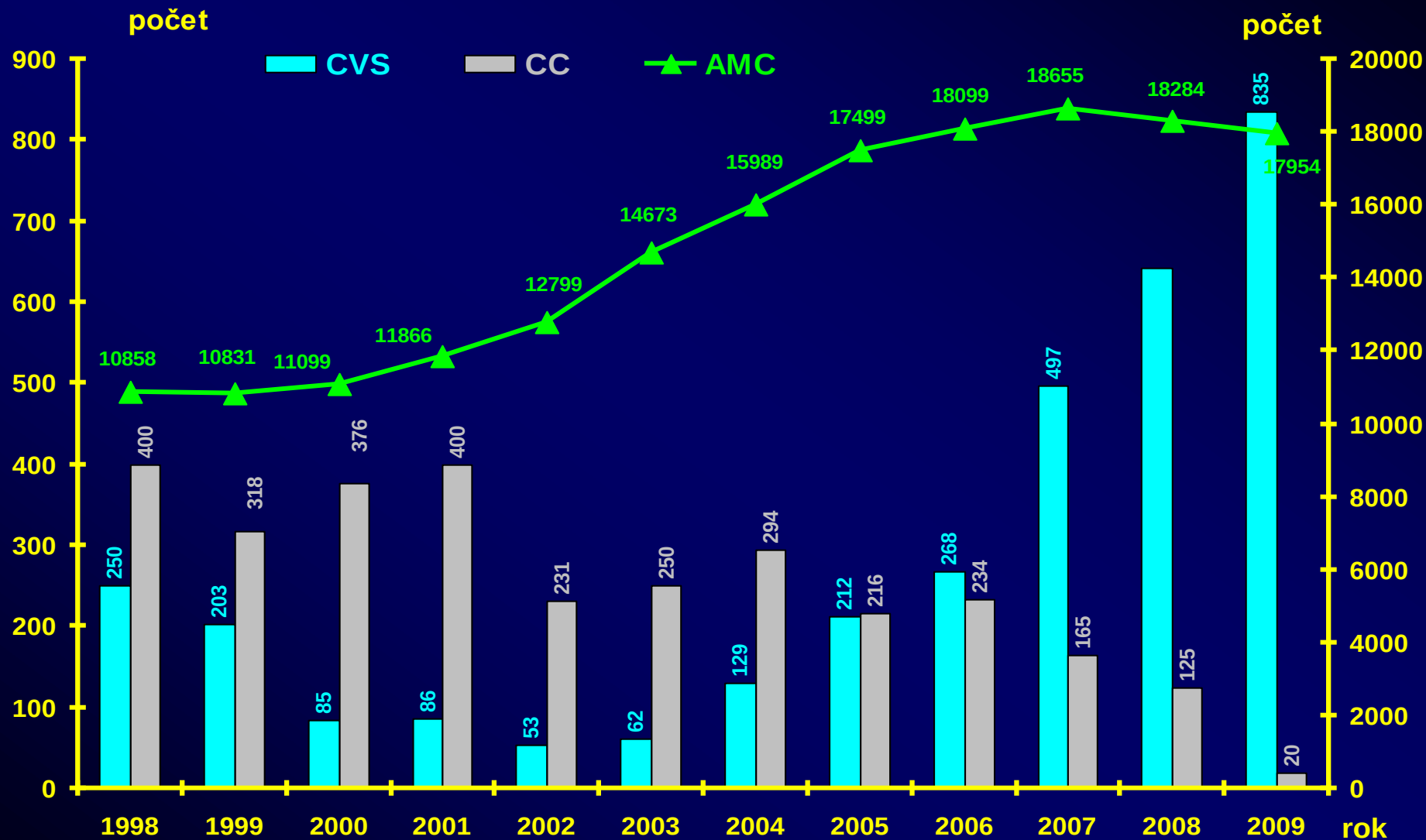
na 10 000 živě narozených

na 10 000 živě narozených

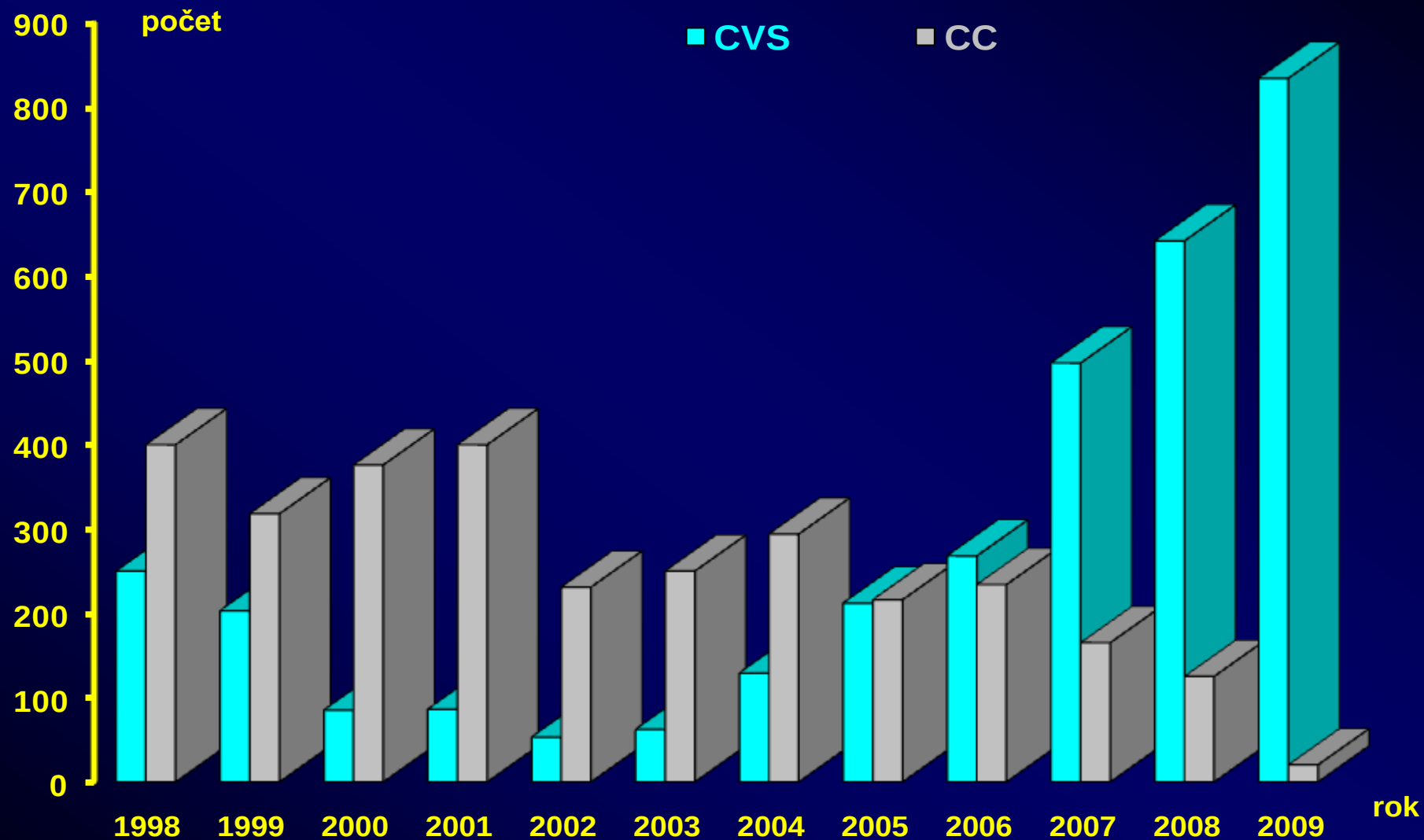
ukončené neukončené invazivní diagnostika



Invazivní prenatální diagnostika v ČR, 1998 – 2009

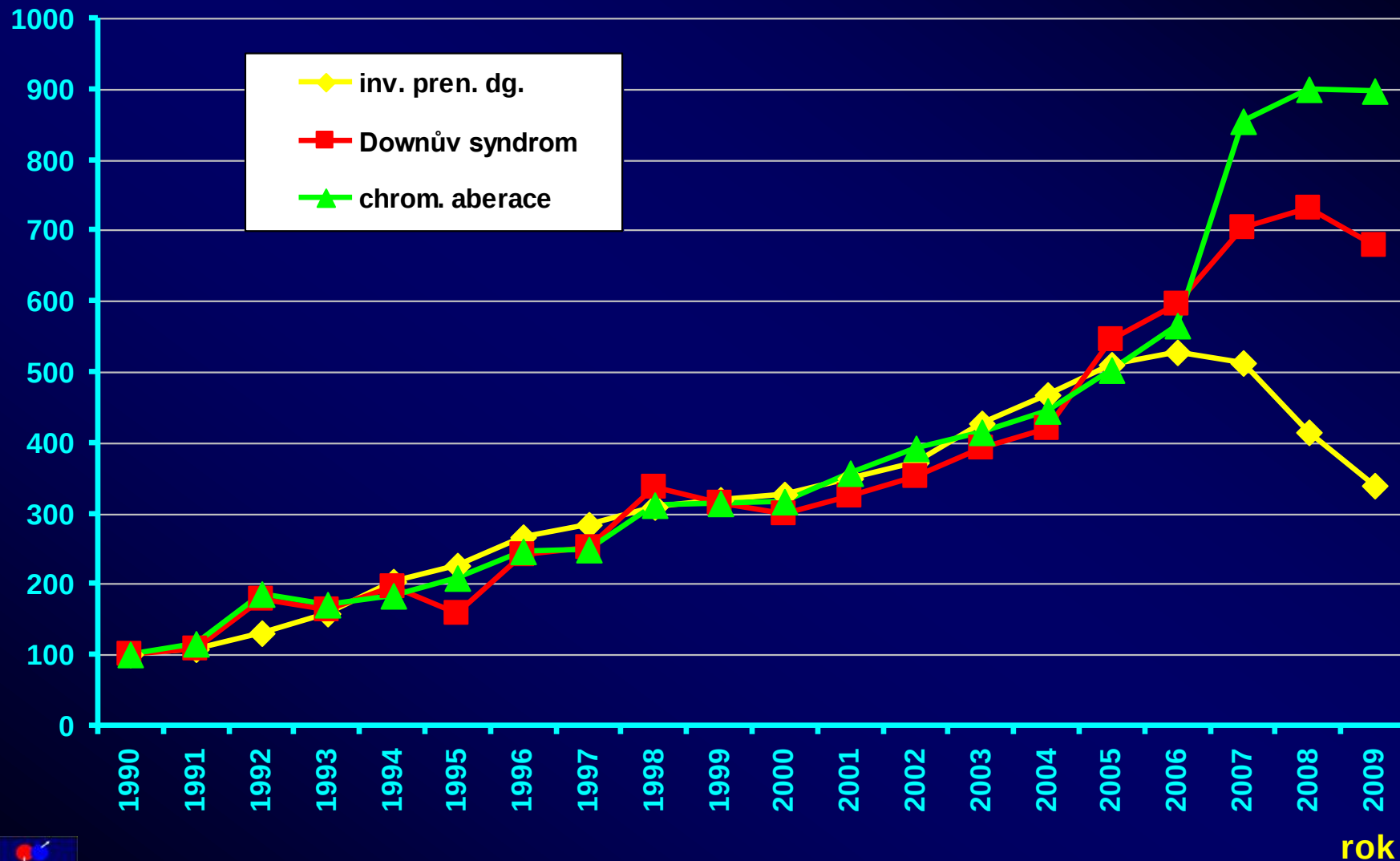


Invazivní prenatální diagnostika v ČR, 1998 – 2009

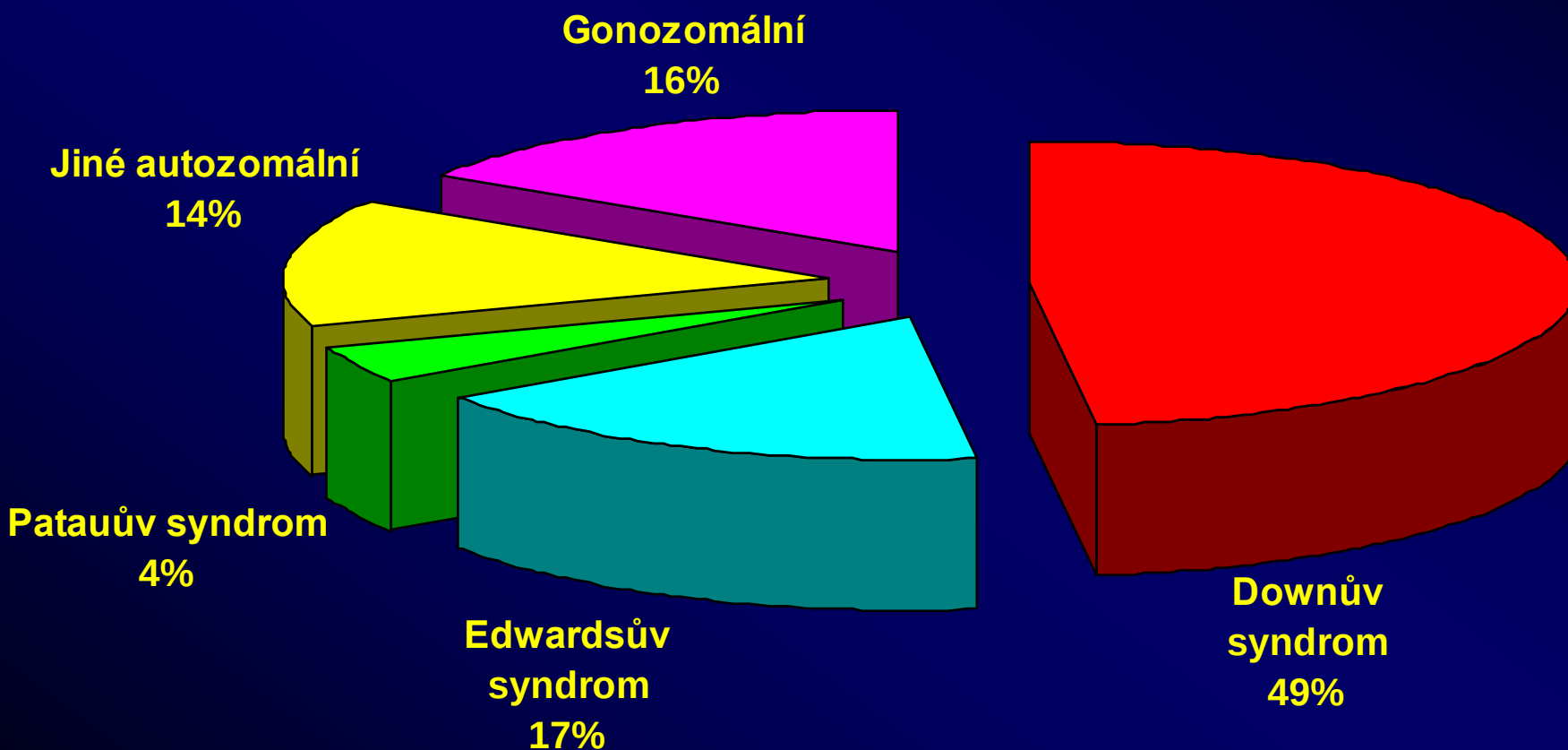


Invazivní prenatalní diagnostika, záchyt Downova syndromu a chromozomálních aberací, ČR, 1998 – 2009

procento (rok 1990 = 100%)

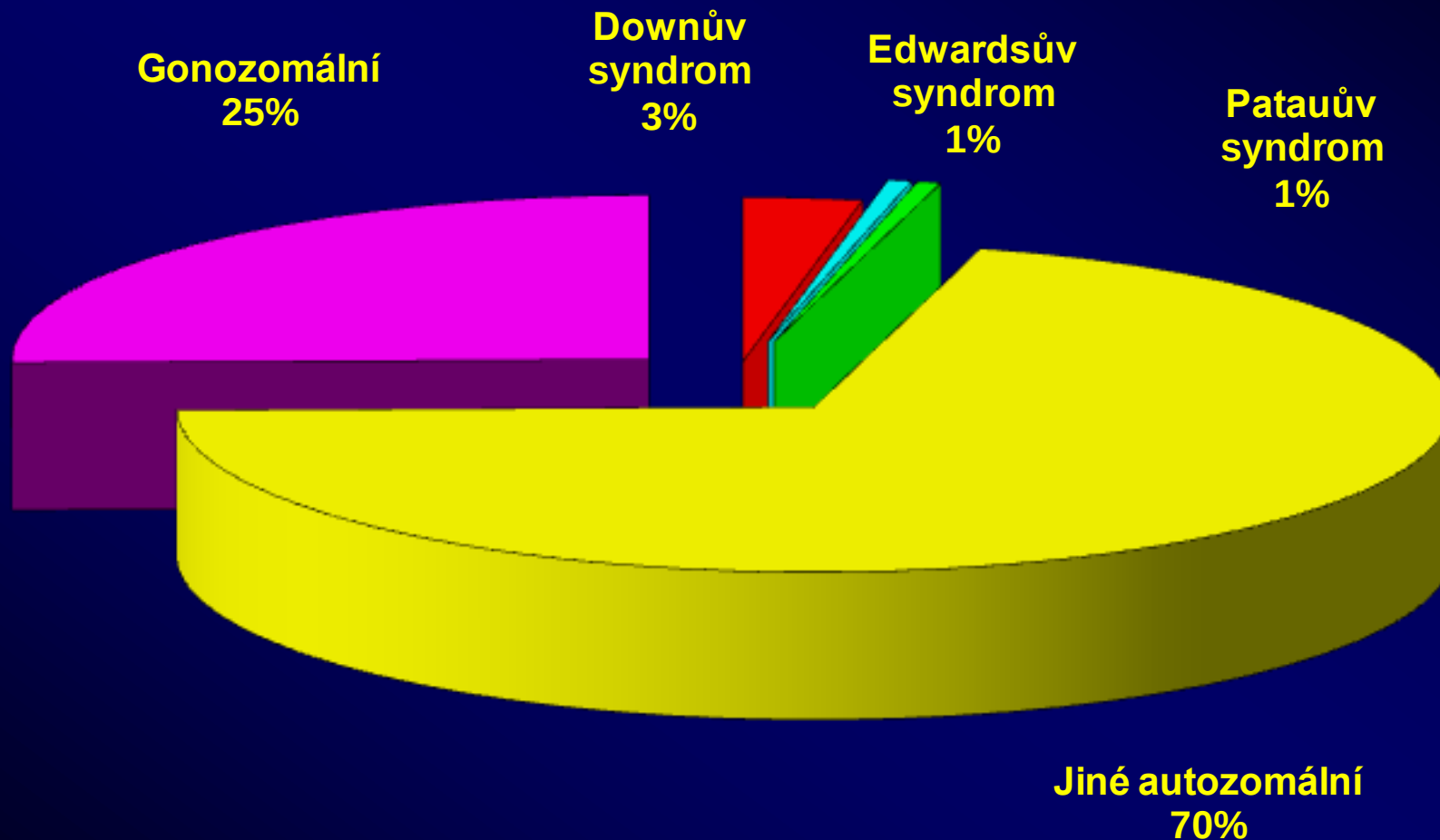


Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2009 - ukončené

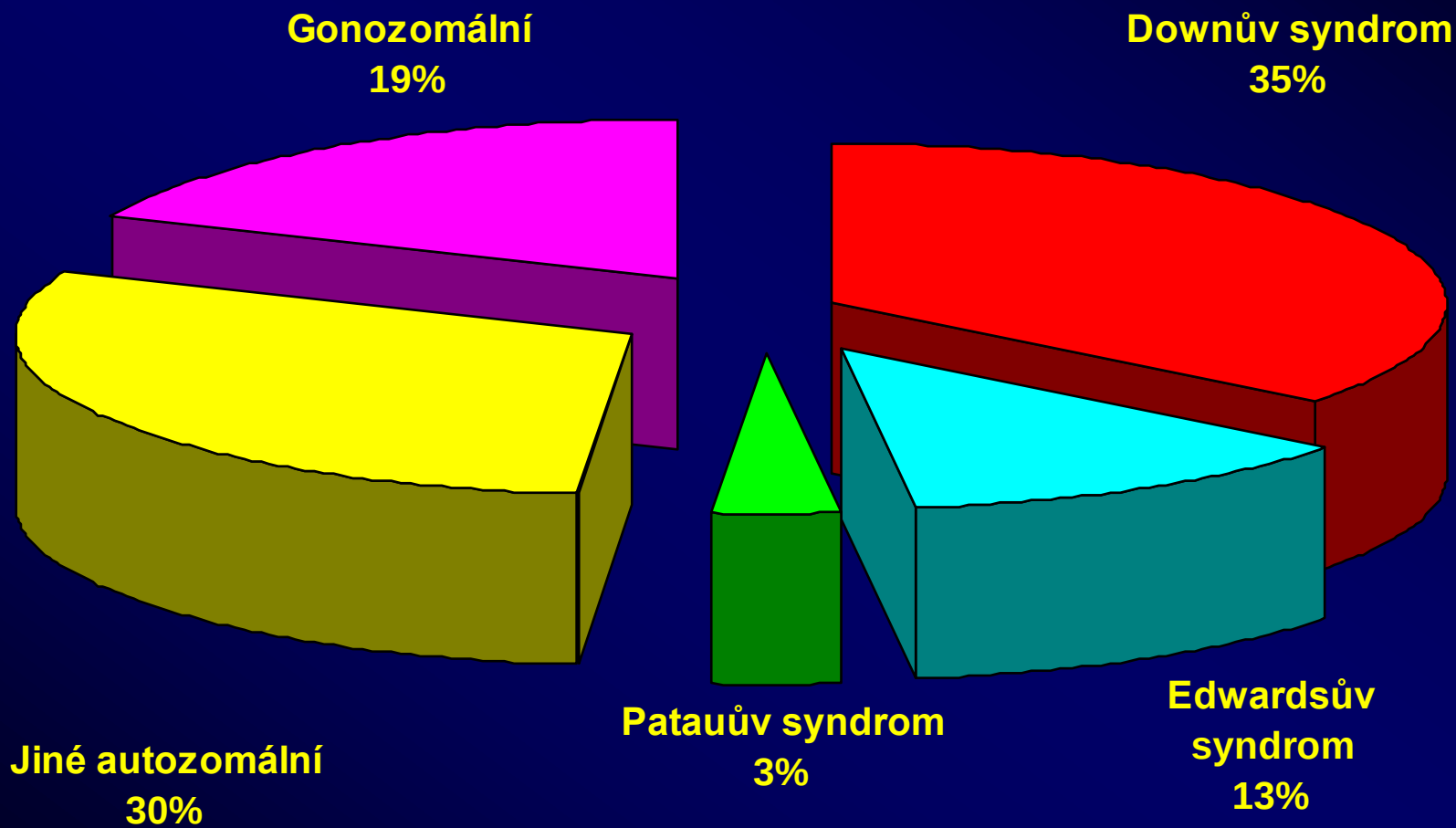


Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2009

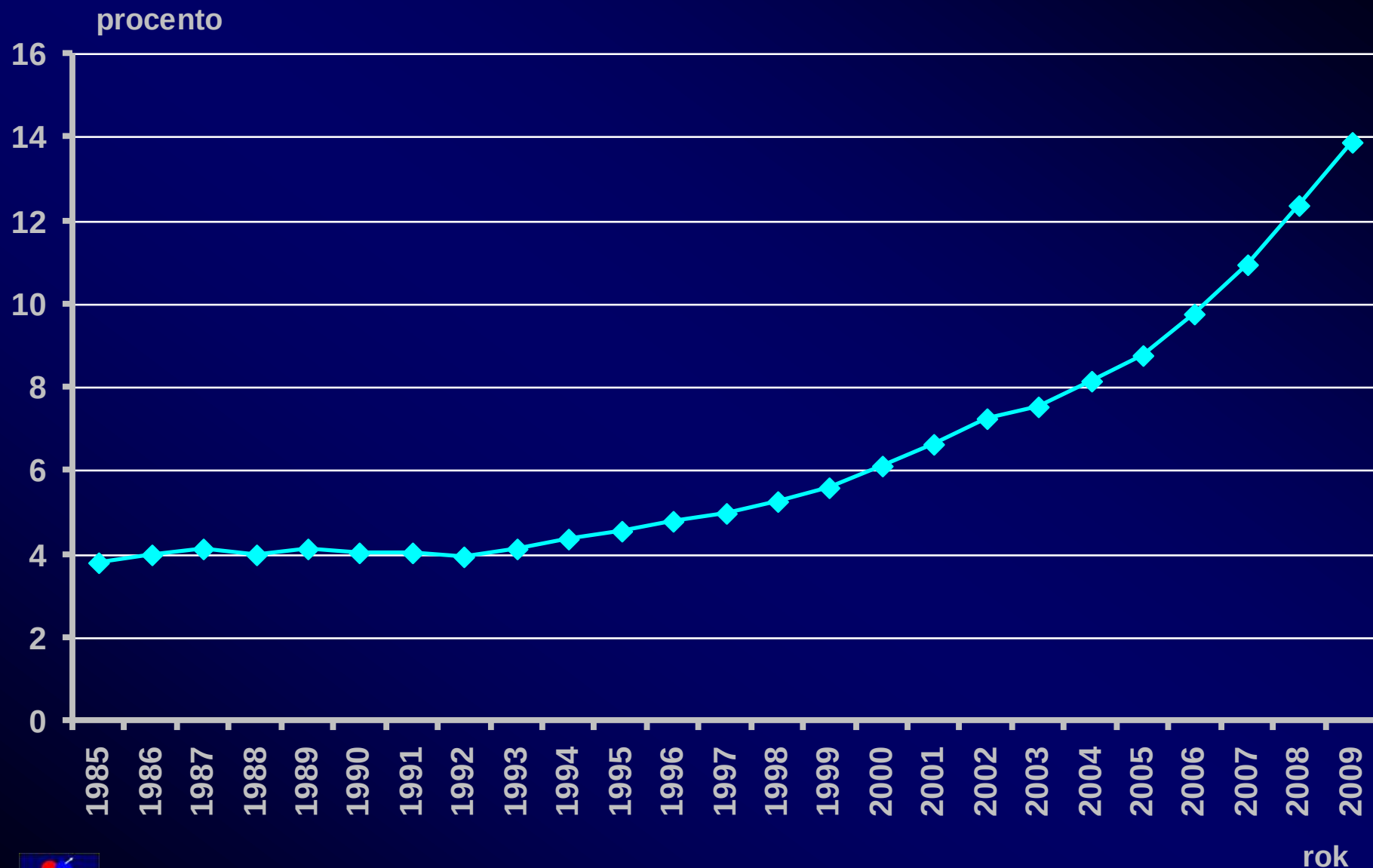
- neukončené



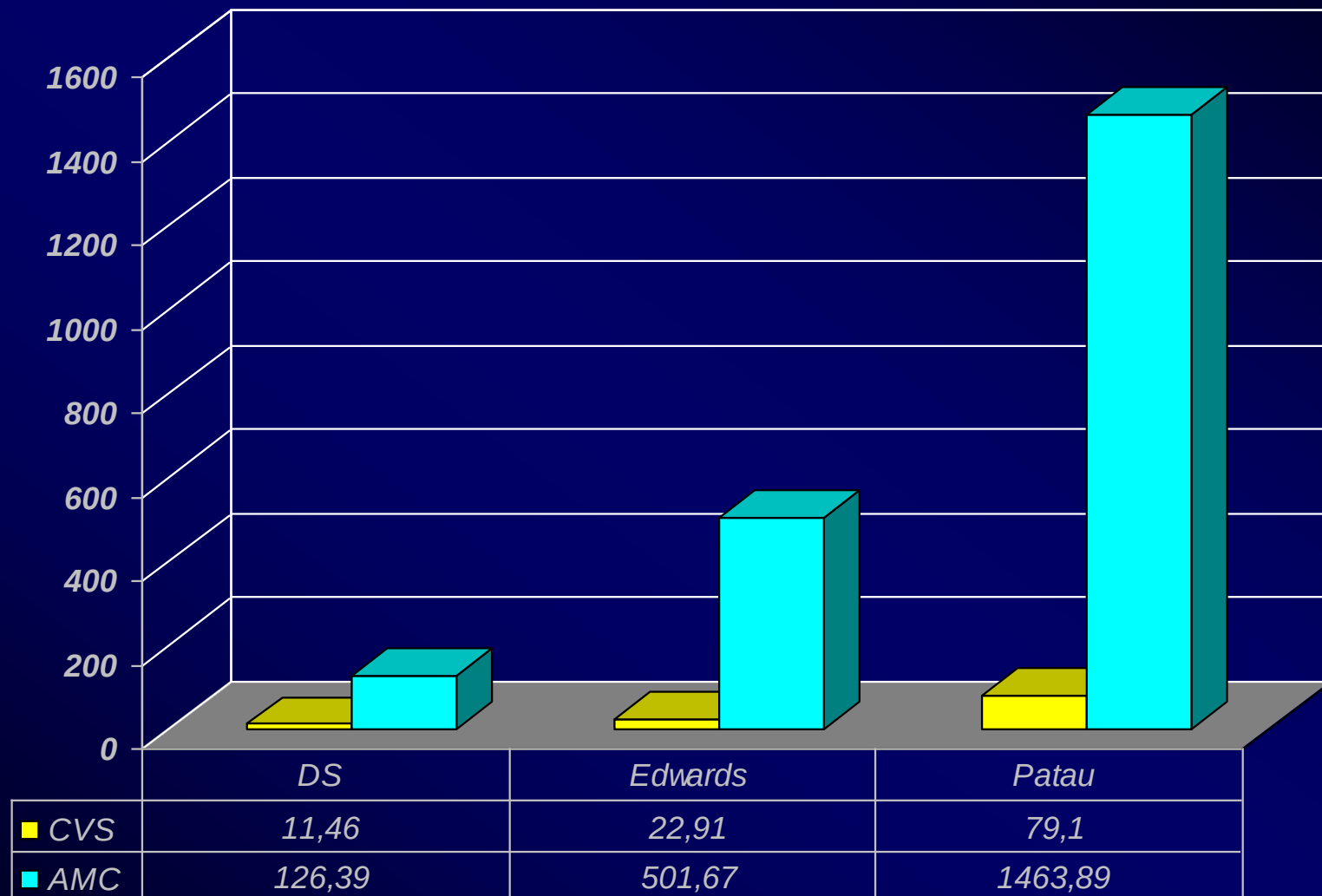
Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2009 - celkem



Procento rodivších žen nad 35 let věku v ČR, 1985 – 2009

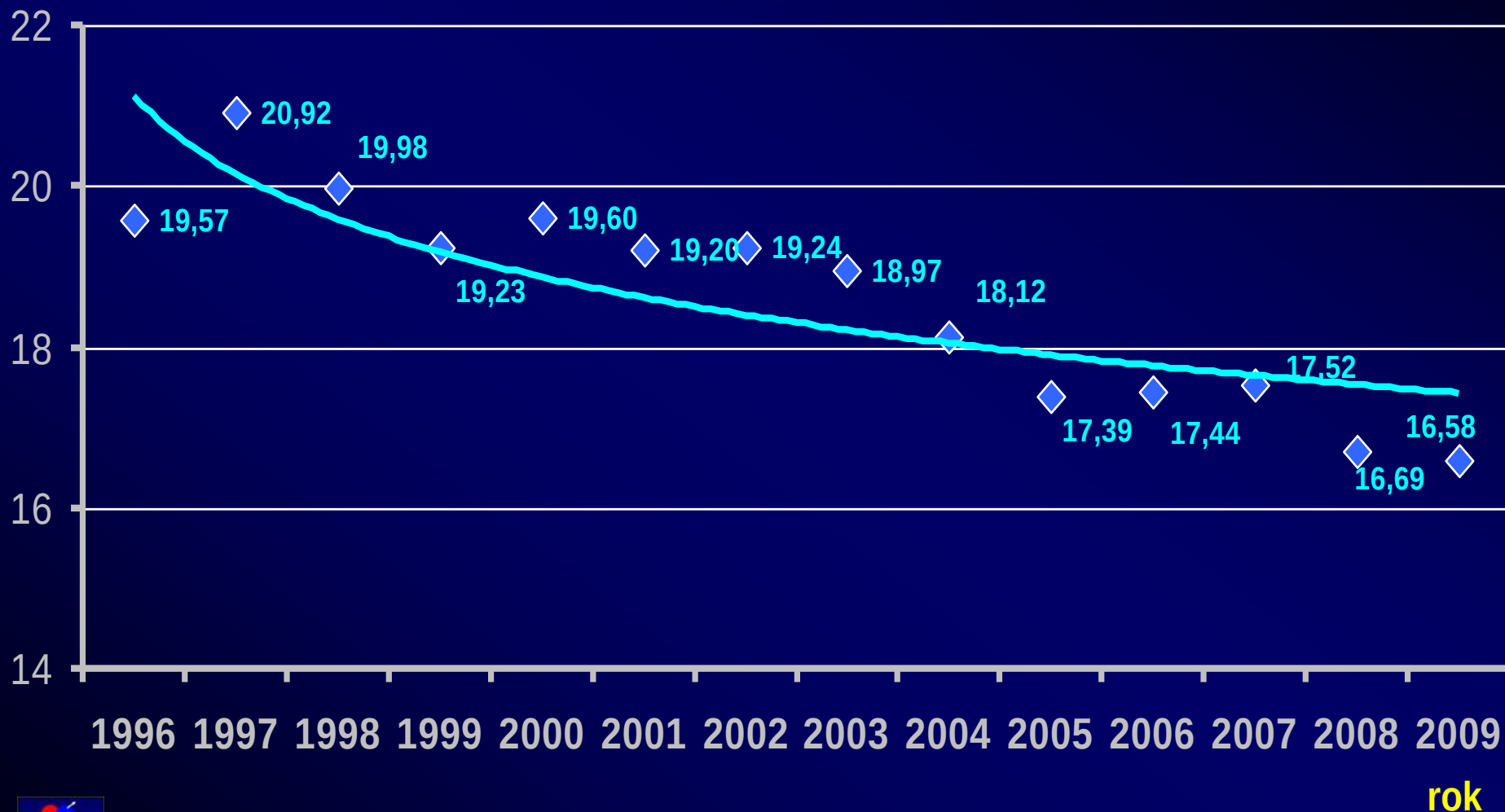


Počet výkonů invazivní prenatální diagnostiky k záchytu nejčastějších VCA v ČR, 1998 – 2009, podle použité metody



Týden těhotenství při diagnostice Downova syndromu, ČR 1996 - 2009

týden těhotenství

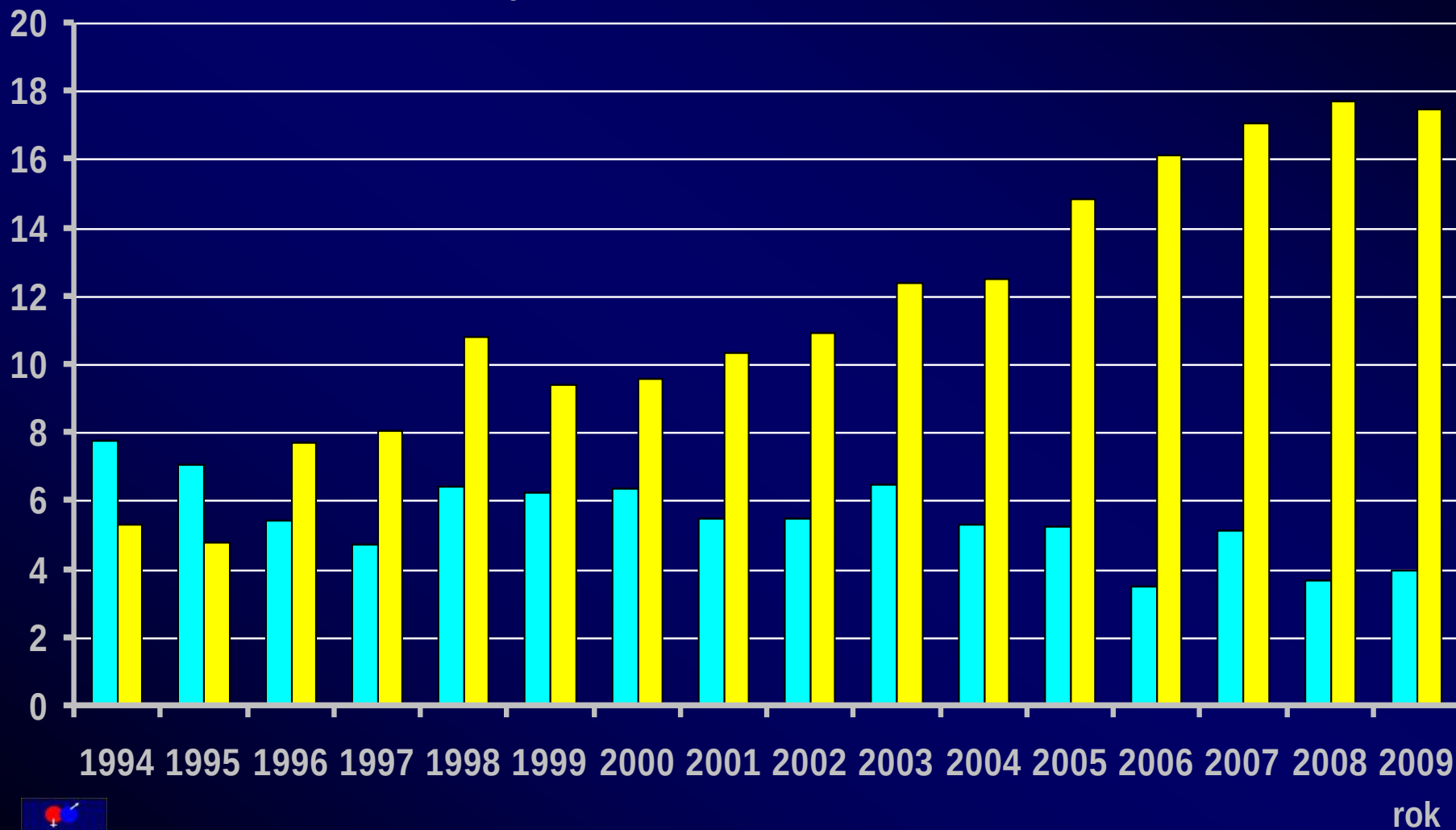


Incidence Downova syndromu, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy, ČR 1994 - 2009

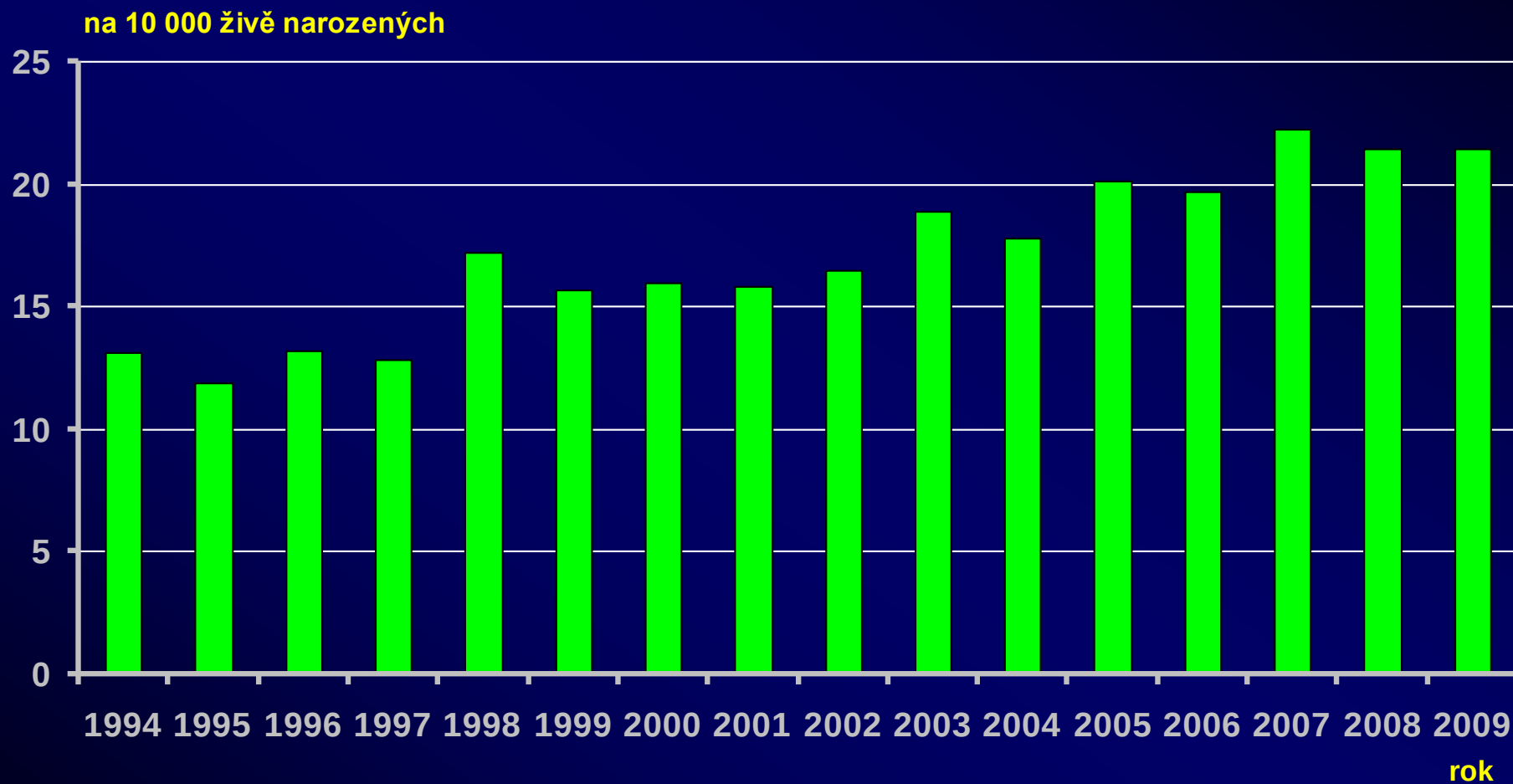
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika



Incidence Downova syndromu, celkem, ČR 1994 - 2009

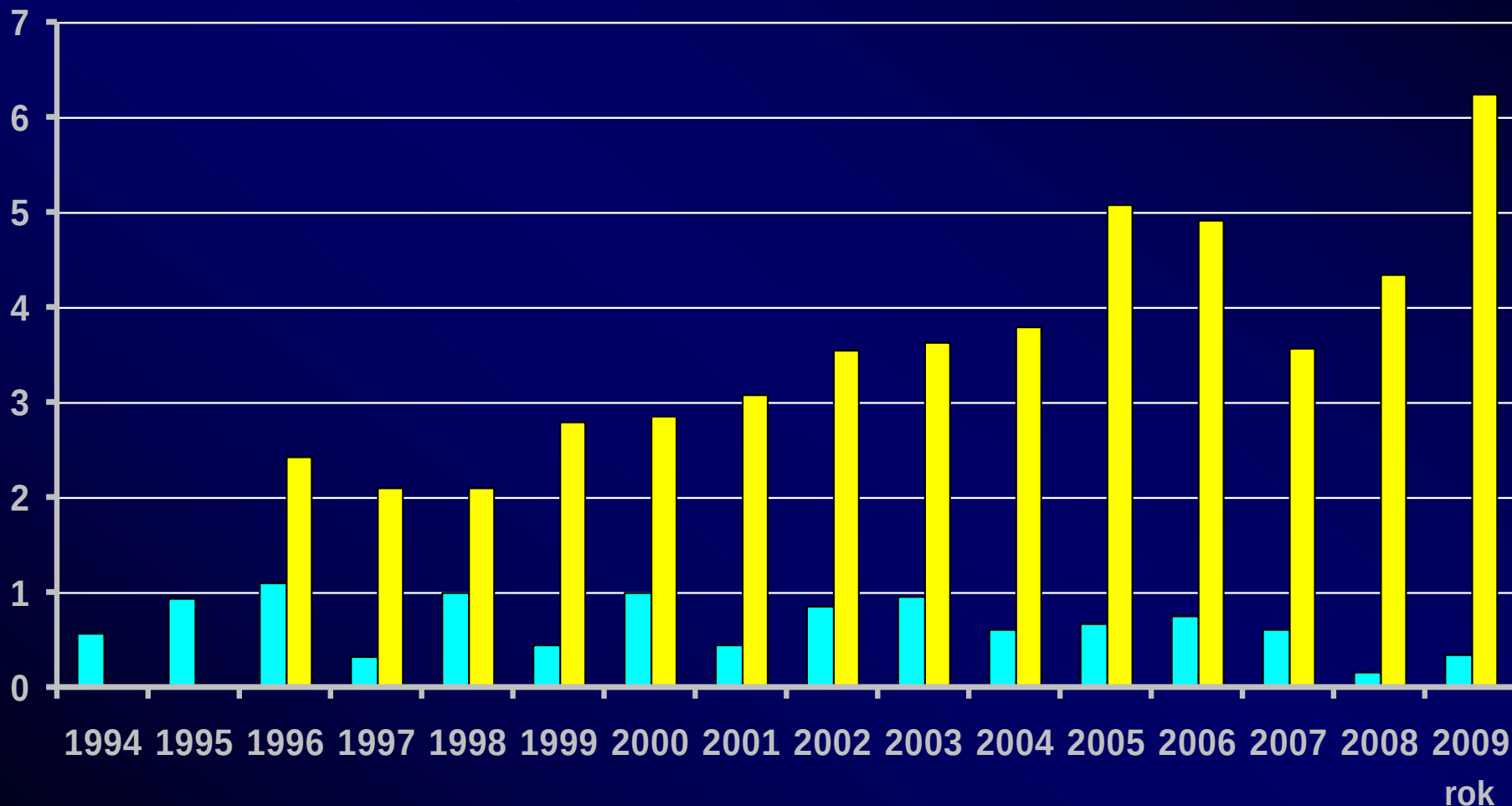


Incidence Edwardsova syndromu, prenatalně a postnatálně diagnostikované případy, ČR 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

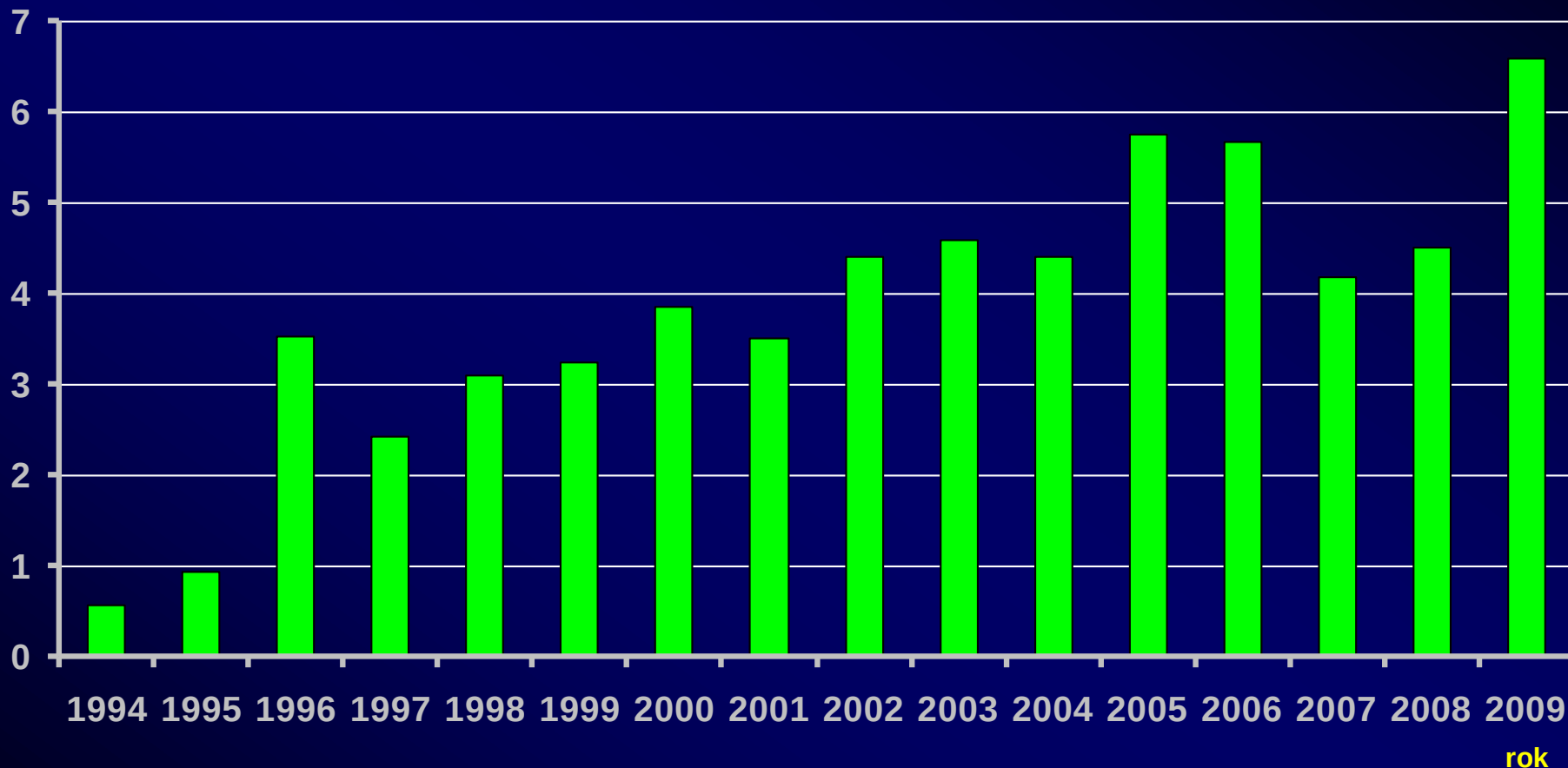
■ narození

■ prenatalní diagnostika



Incidence Edwardsova syndromu, celkem, ČR 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

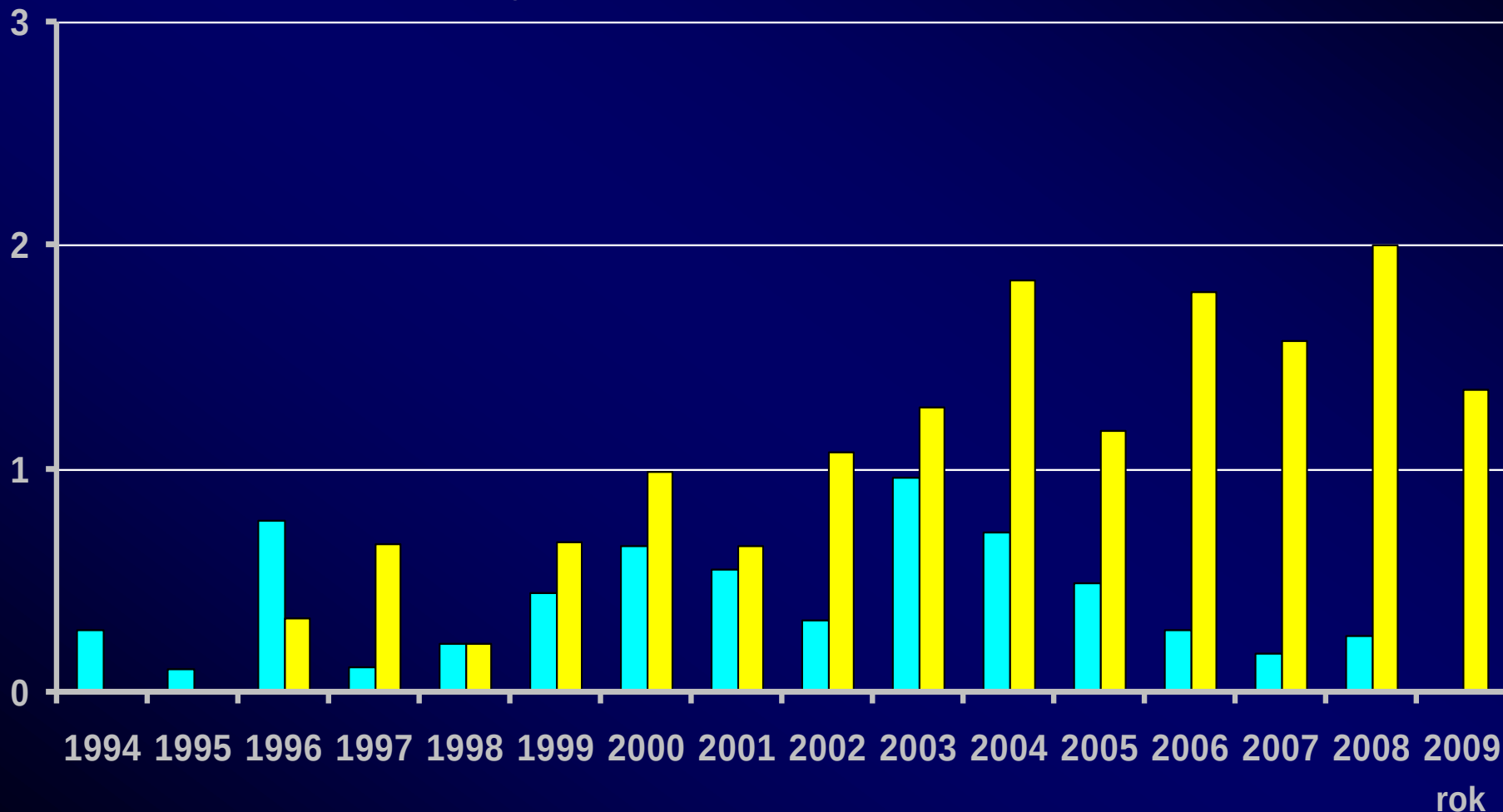


Incidence Patauova syndromu, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy, ČR 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

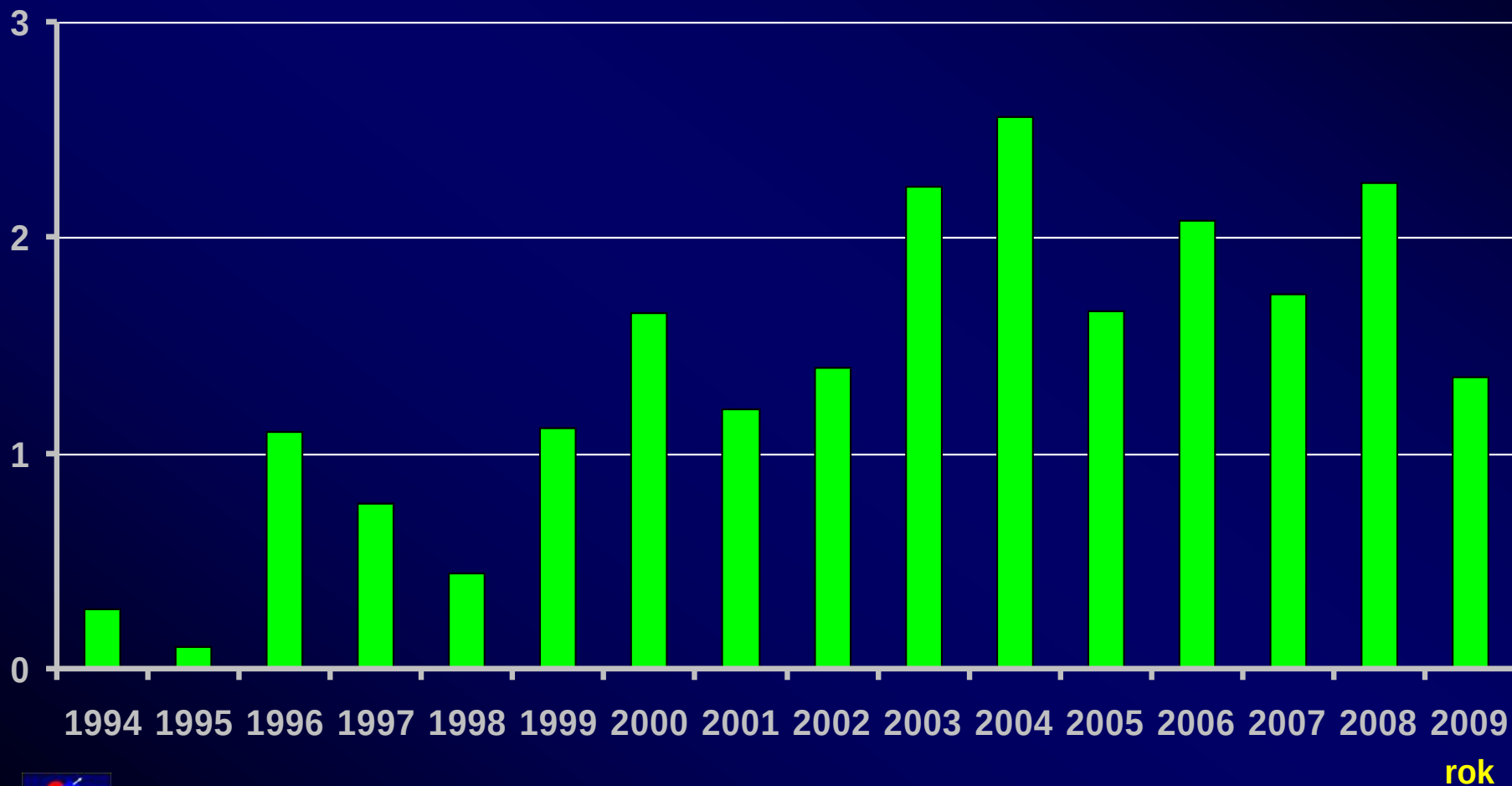
■ narození

■ prenatální diagnostika



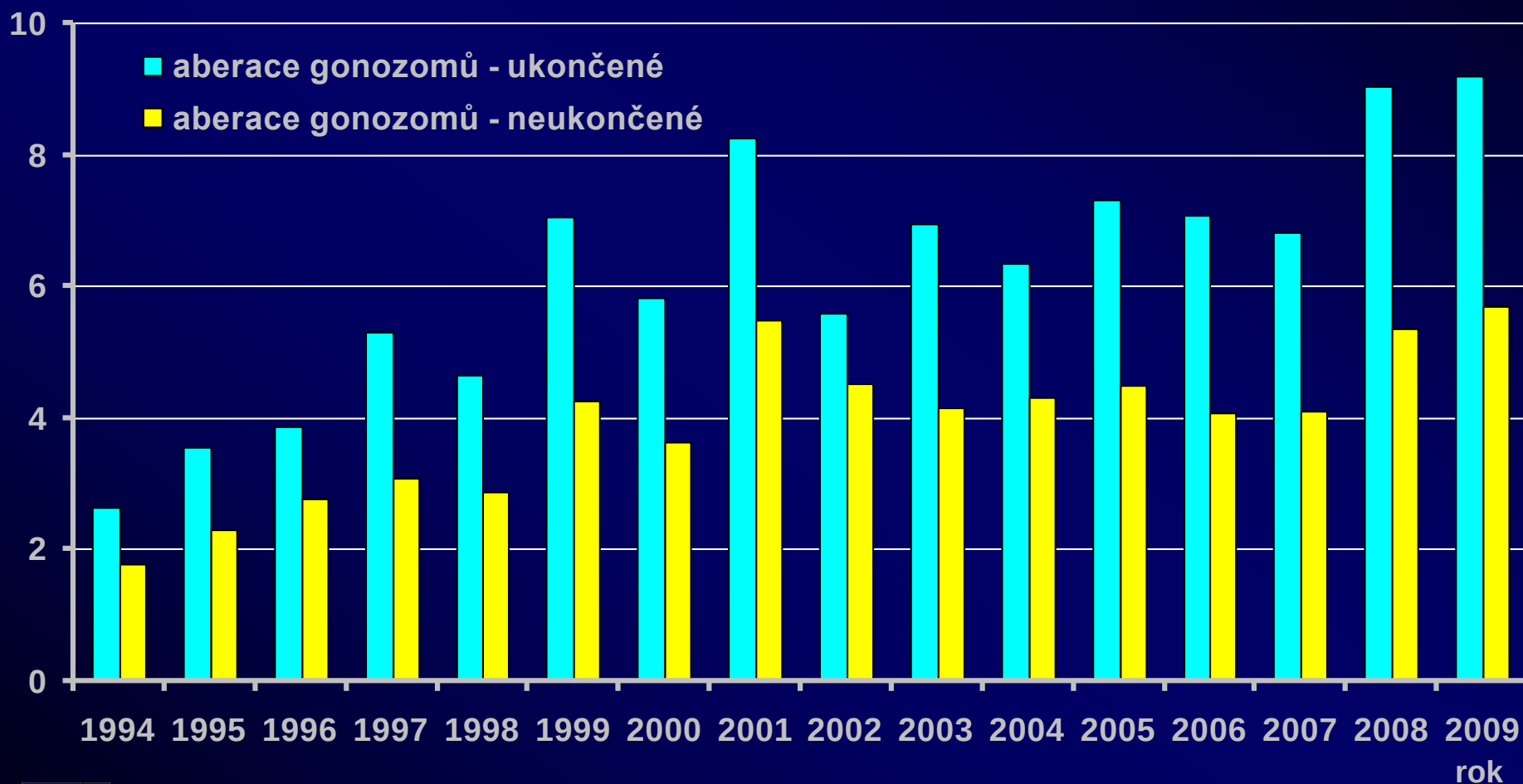
Incidence Patauova syndromu, prenatálně a postnatálně diagnostikované případy, ČR 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených



Incidence aberací gonozomů v ČR, 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených



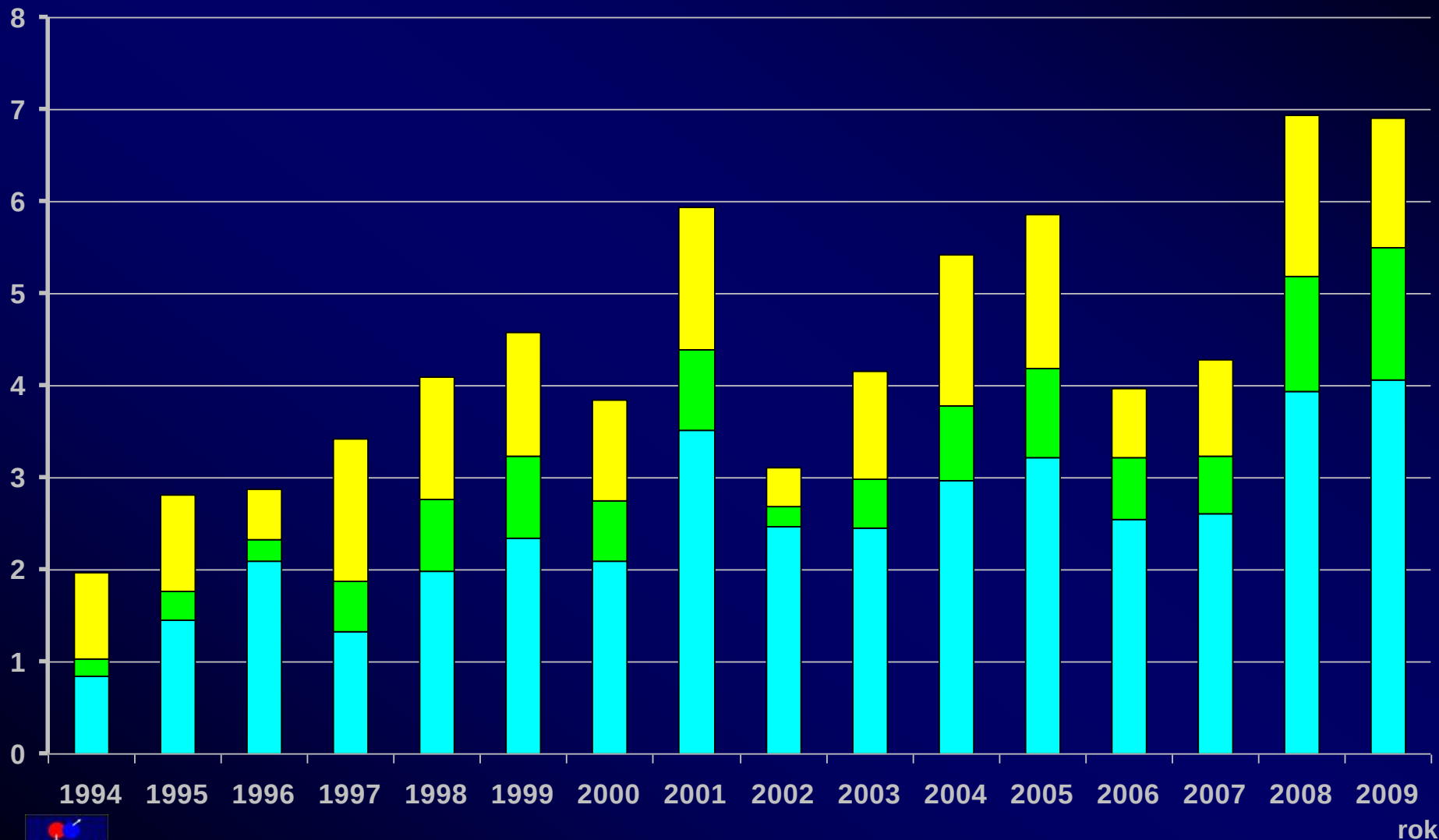
Incidence Turnerova syndromu v ČR, 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

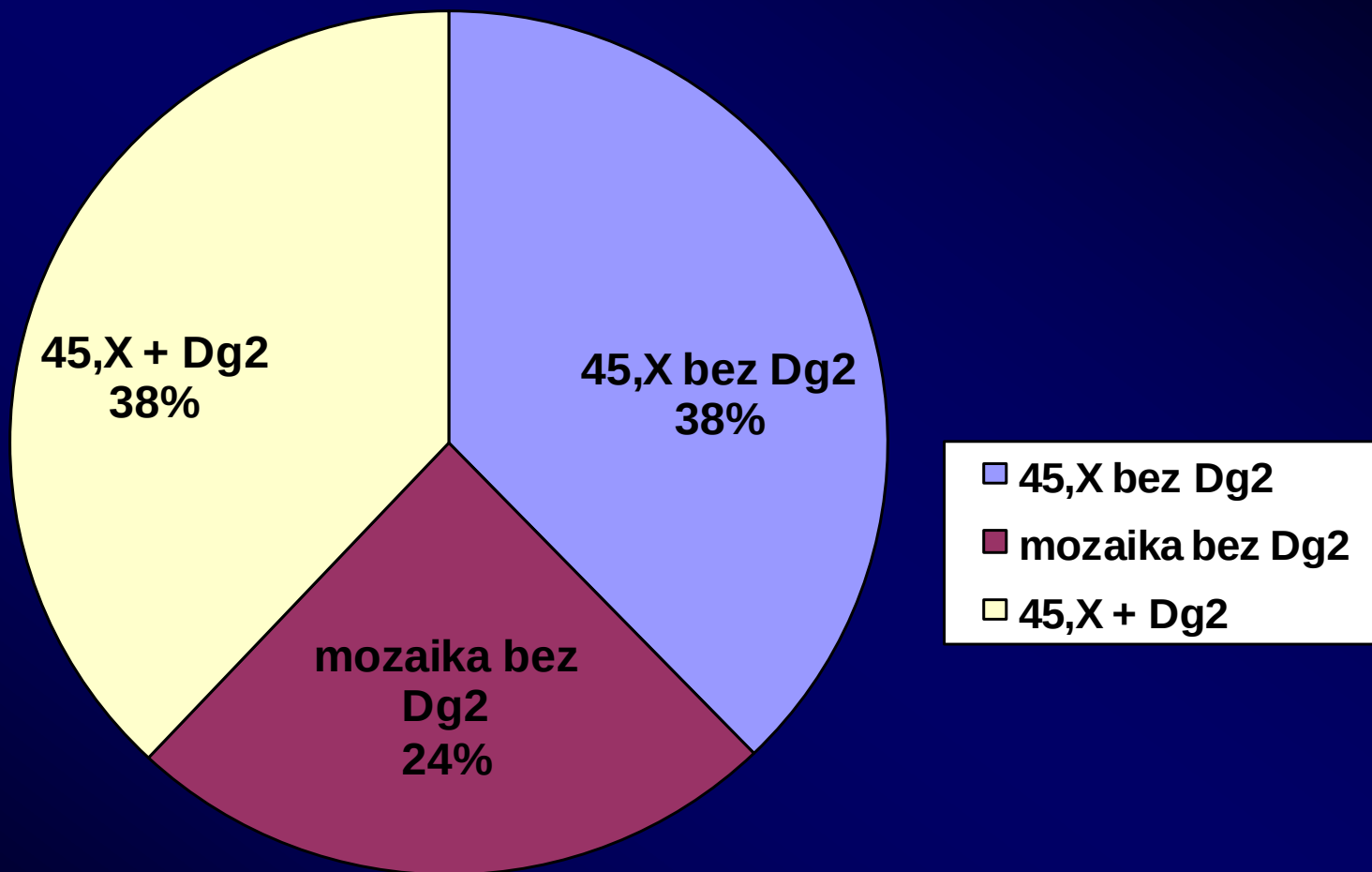
■ Ukončené

■ Neukončené

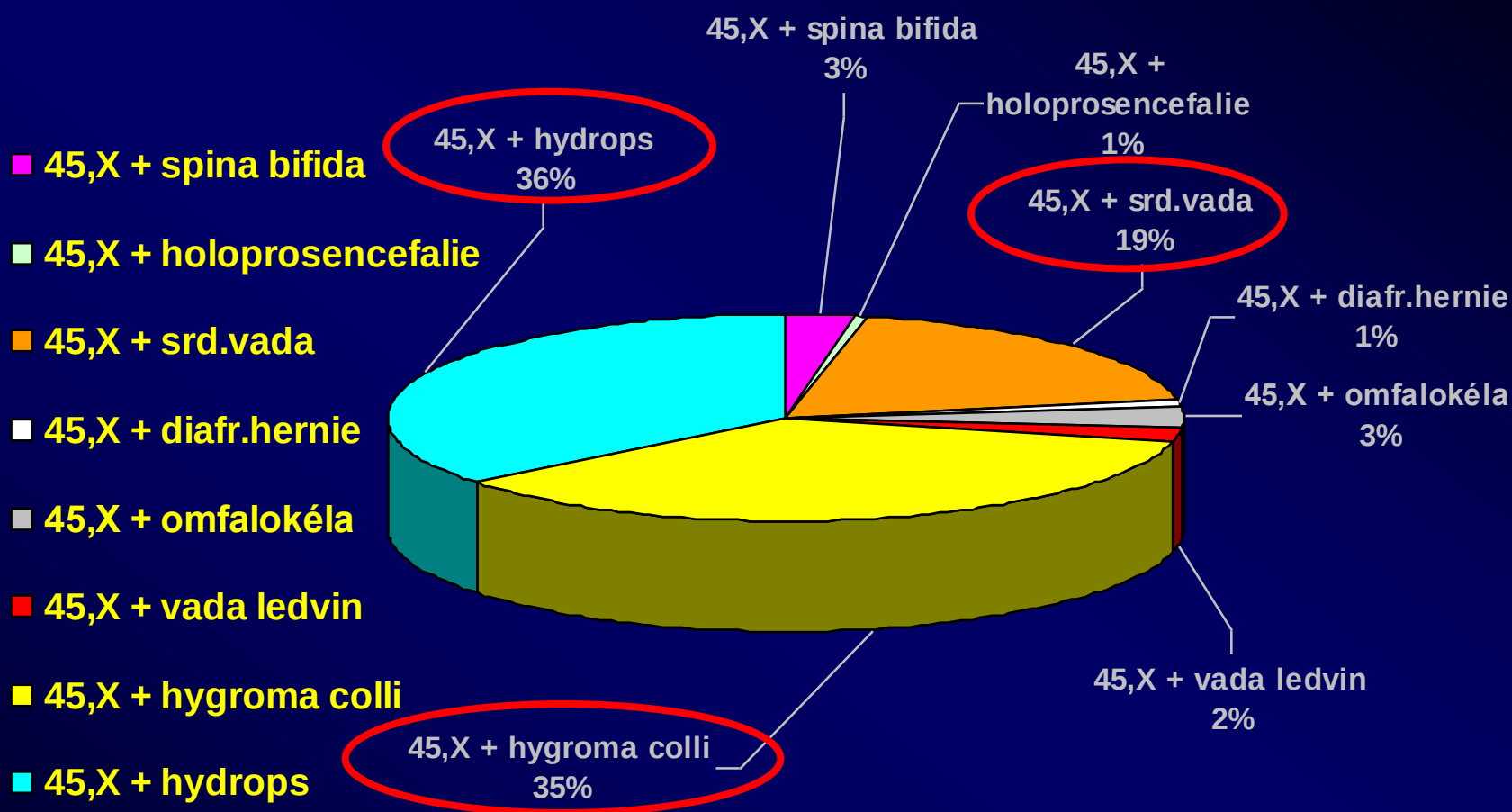
■ Narození bez pozitivní prenatalní dg



Turnerův syndrom v ČR, 1994 - 2009



Turnerův syndrom v ČR, 1994 - 2009



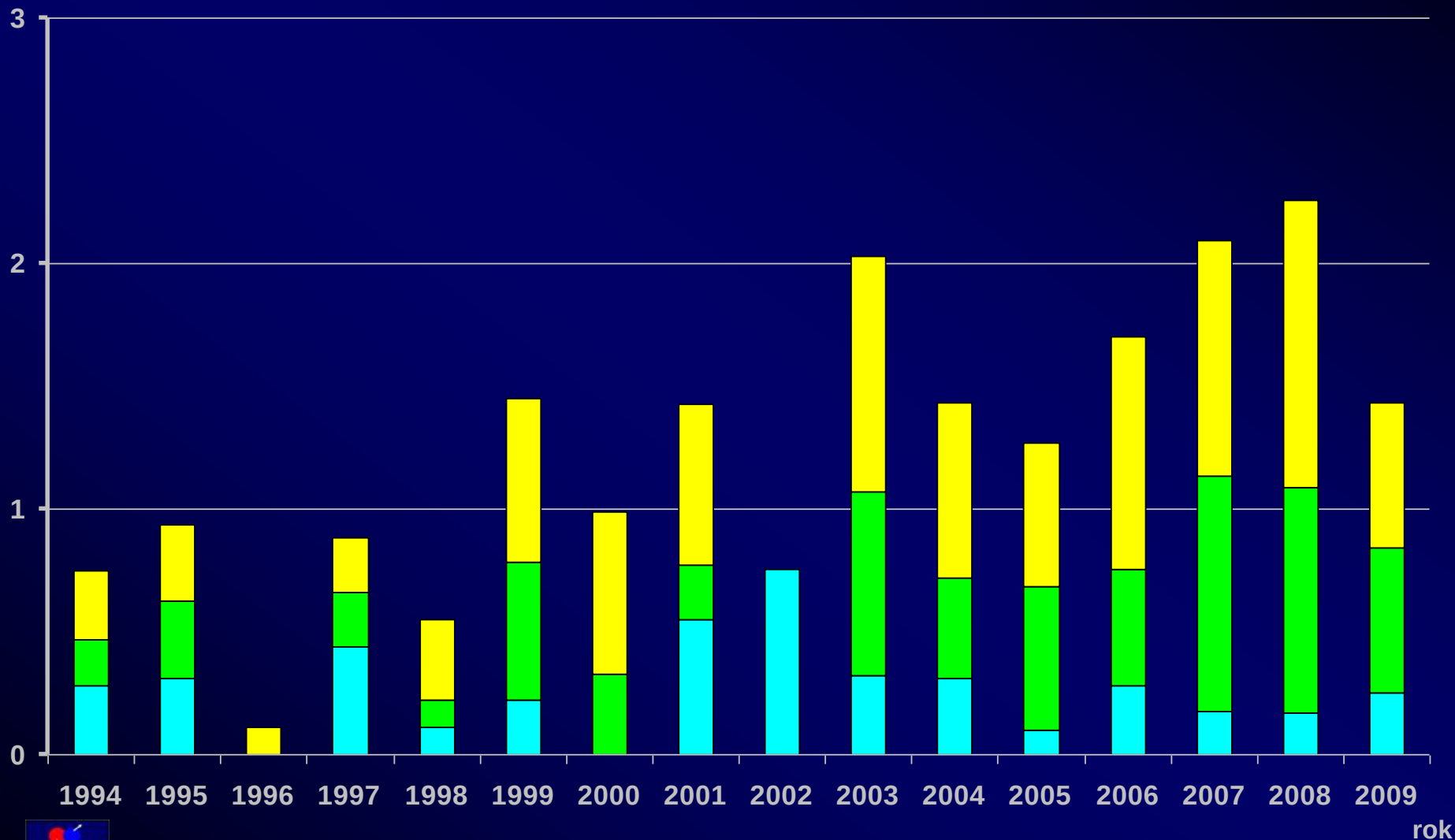
Incidence syndromu 47,XXX v ČR, 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

■ Ukončené

■ Neukončené

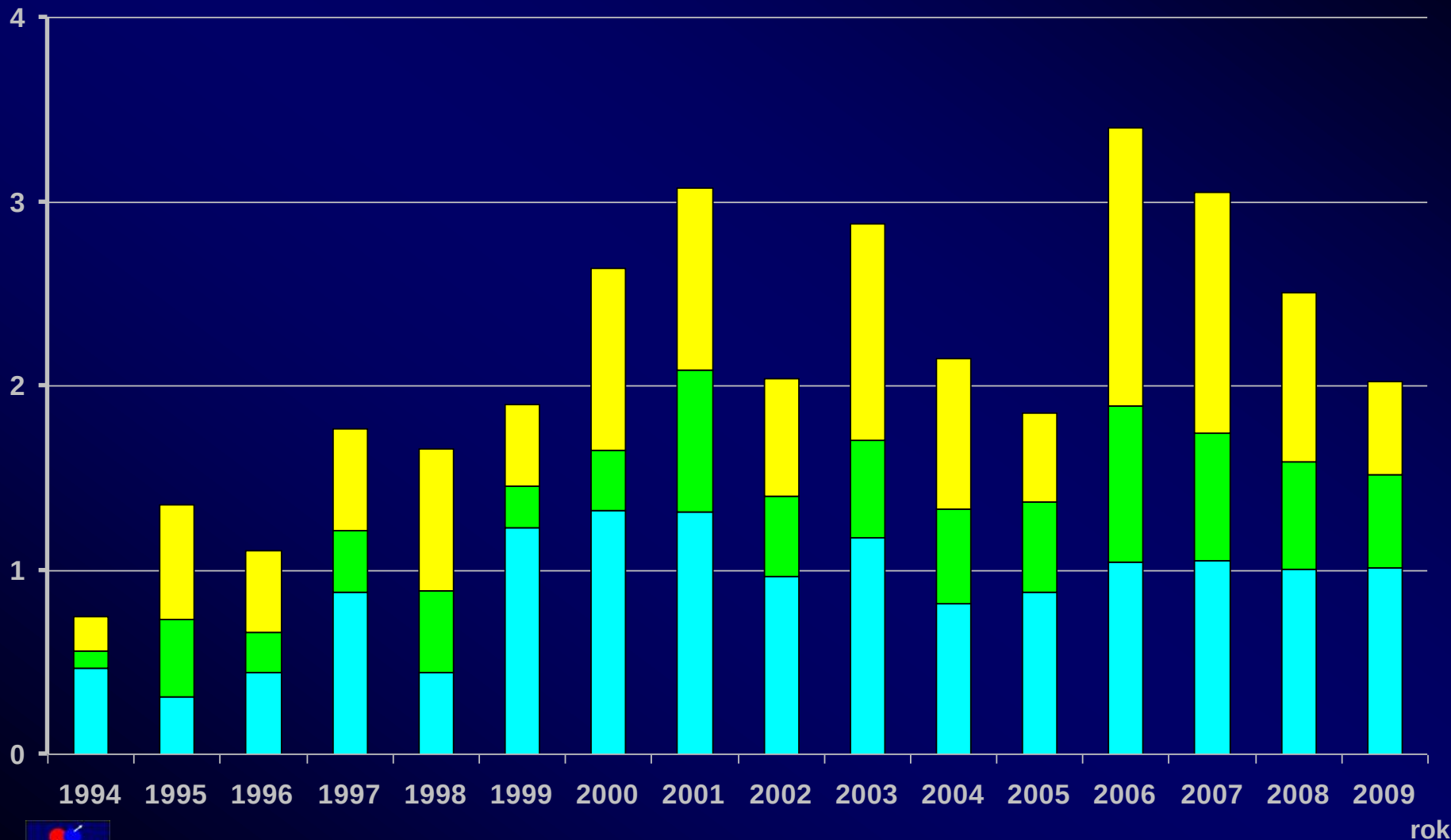
■ Narození bez pozitivní prenatalní dg



Incidence Klinefelterova syndromu v ČR, 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

■ Ukončené ■ Neukončené ■ Narození bez pozitivní prenatalní dg



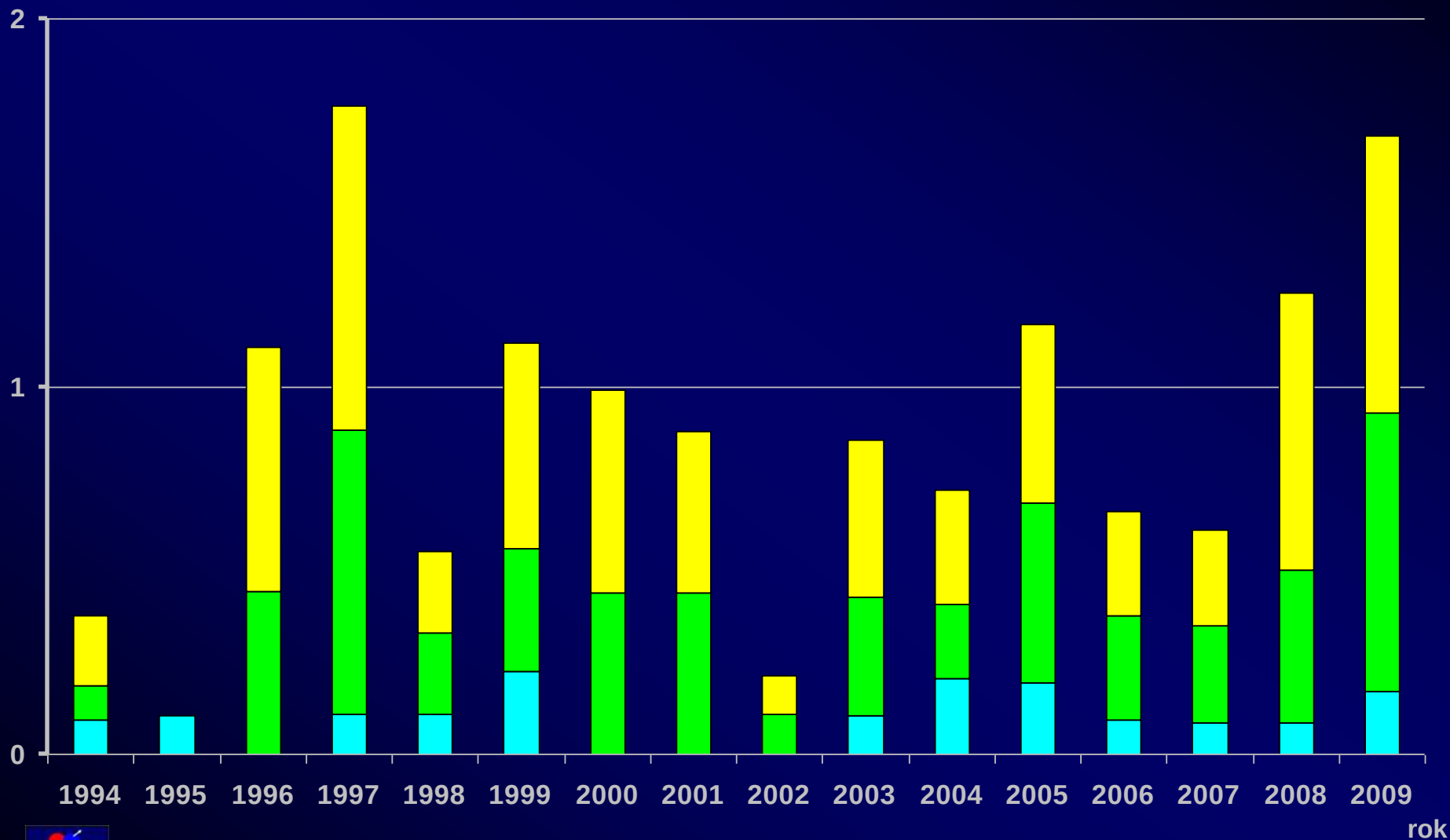
Incidence syndromu 47,XYY v ČR, 1994 - 2009

na 10 000 živě narozených

■ Ukončené

■ Neukončené

■ Narození bez pozitivní prenatální dg



Závěry: 1

V roce 2007 se v ČR zastavil nárůst počtu provedené invazivní prenatální diagnostiky. V letech 2008 – 2009 již dochází k poklesu a to jak v absolutních, tak i v relativních počtech.

K poklesu dochází přesto, že přibývá těhotných staršího věku a stále více se provádí invazivní diagnostika i pro záchyt monogenních chorob.

Zlepšuje se UZ diagnostika, provádí se více invazivních vyšetření pro nález velkých morfologických vad i minor markerů.

Závěry: 2

Zvyšuje se procento CVS ze všech provedených invazivních vyšetření.

Záchyt chromosomálních aberací je mnohem efektivnější po prvotrimestrálním screeningu, tedy ze CVS než AMC.

Díky zvyšujícímu se podílu prvotrimestrálního screeningu a využití CVS klesá i týden gravidity při záchytu chromosomální aberace.

Závěry: 3

Celkové počty (prenatálně a postnatálně diagnostikované) chromozomálních aberací se zvyšují. Zvyšuje se především zastoupení prenatálně diagnostikovaných případů, počty u narozených mírně klesají.

V ČR se zvyšuje průměrný věk žen při porodu, zvyšuje se podíl žen nad 35 let věku (během posledních let o 10% až na současných 14%)



Děkuji za pozornost !

