

Prenatální diagnostika gonosomových aberací v Česku

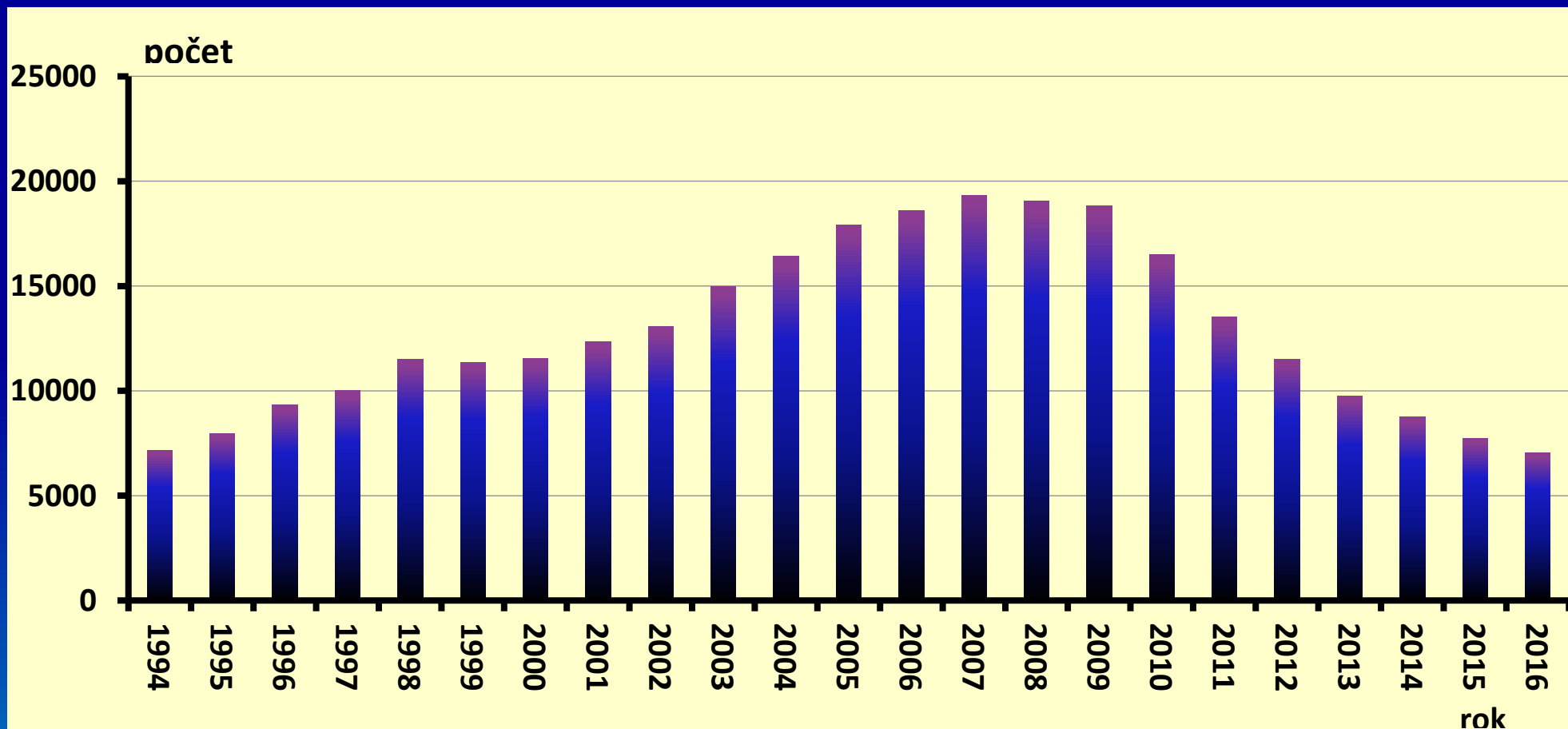
Gregor V, Šípek A, Šípek jr. A

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha

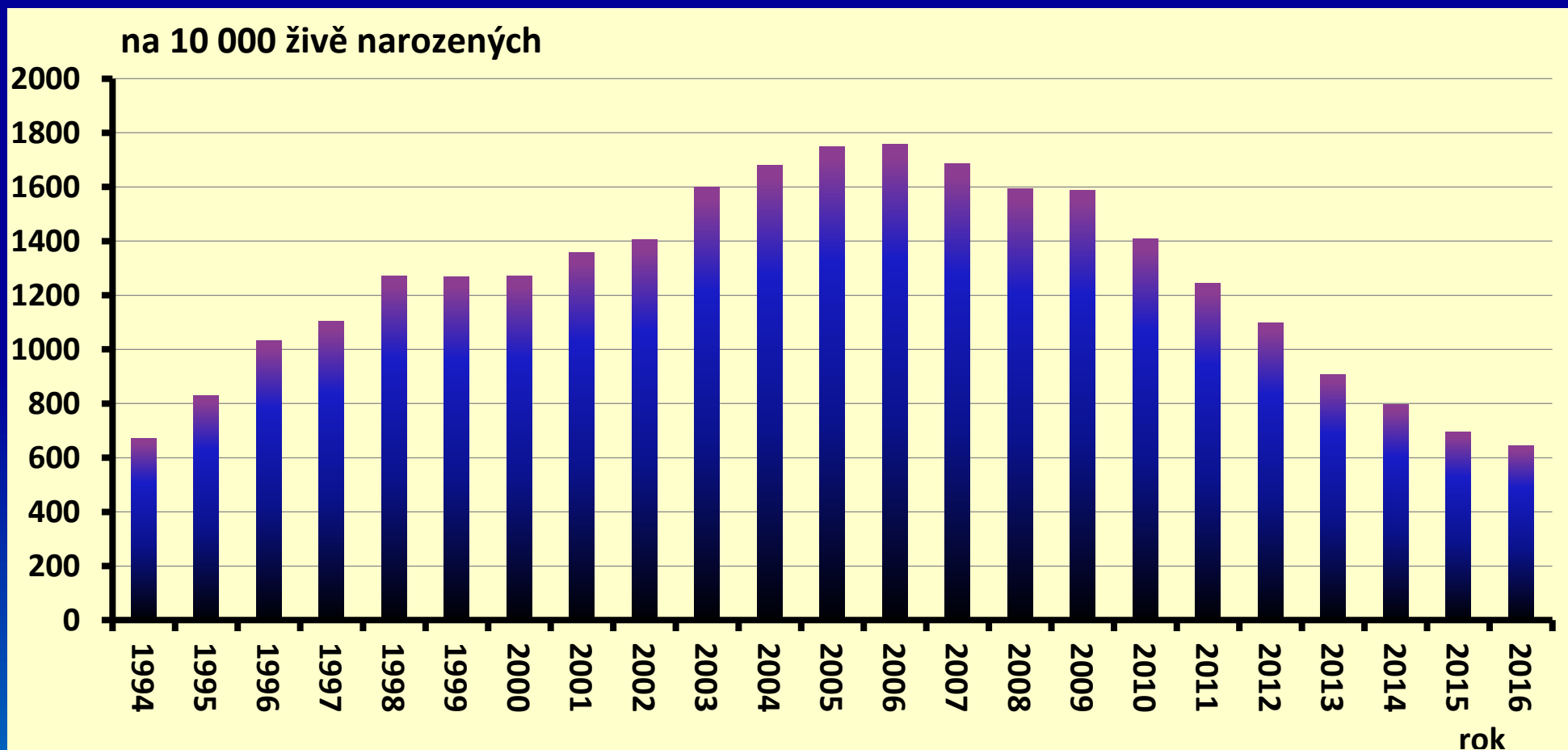


<http://www.vrozene-vady.cz>

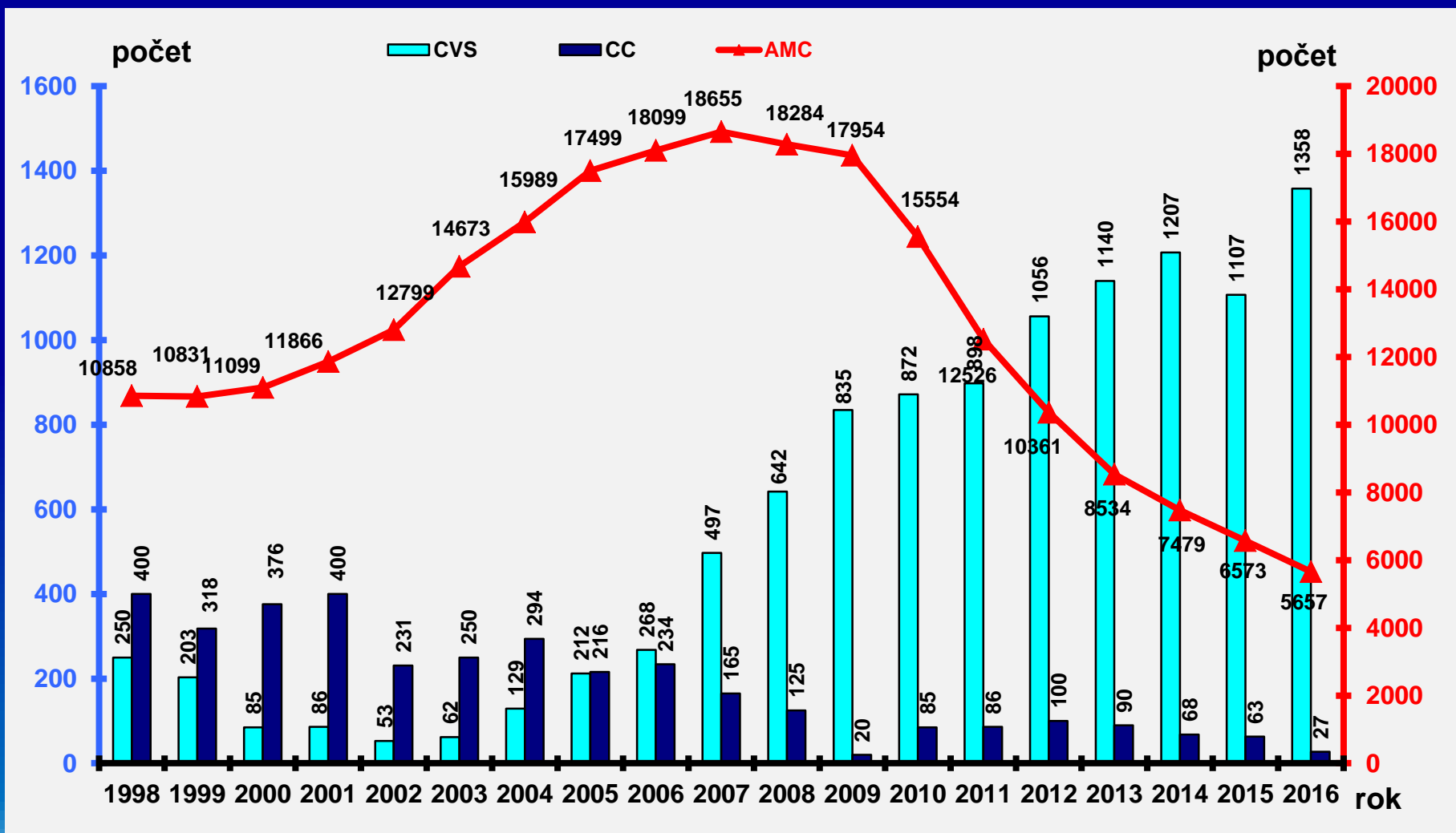
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2016



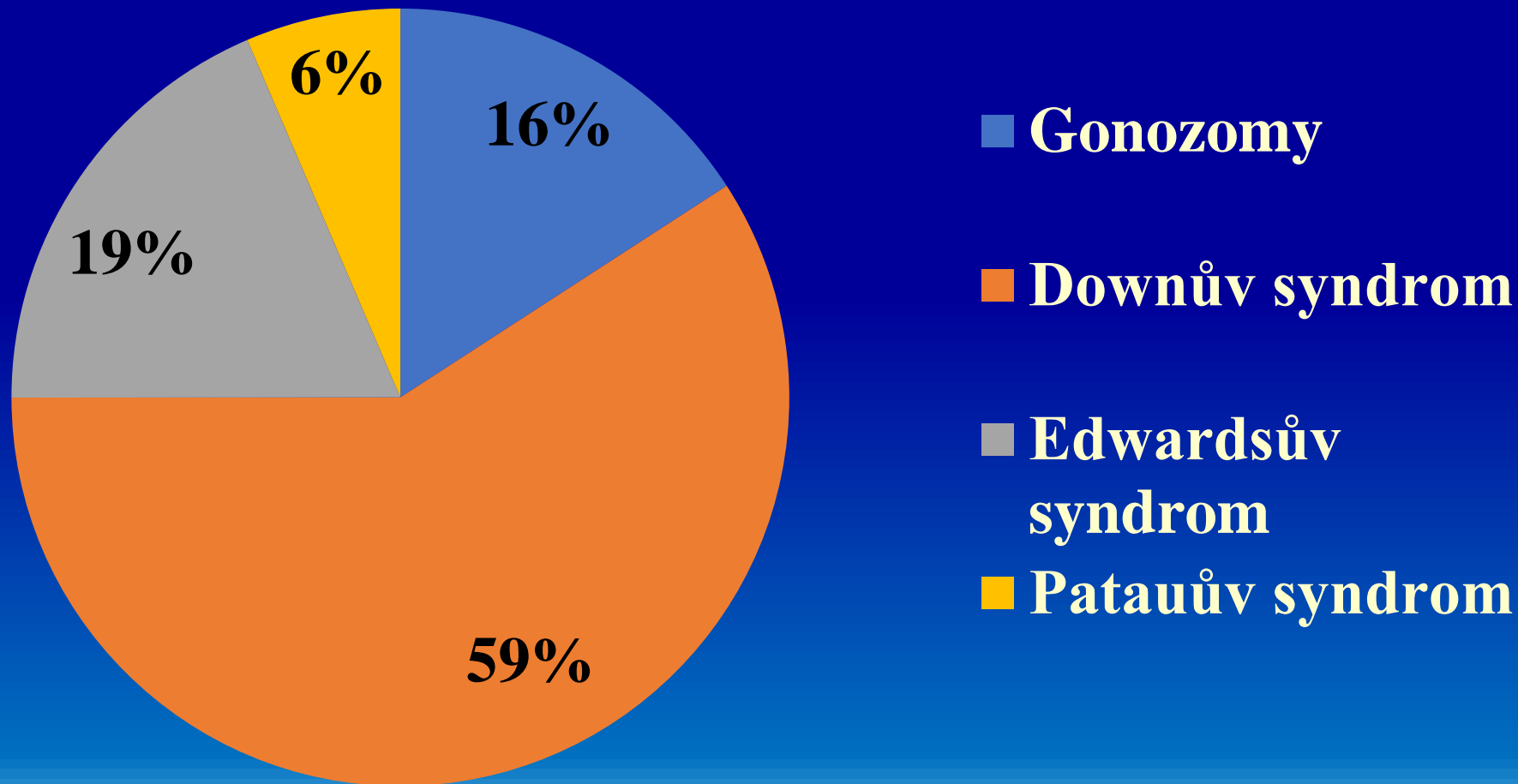
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2016



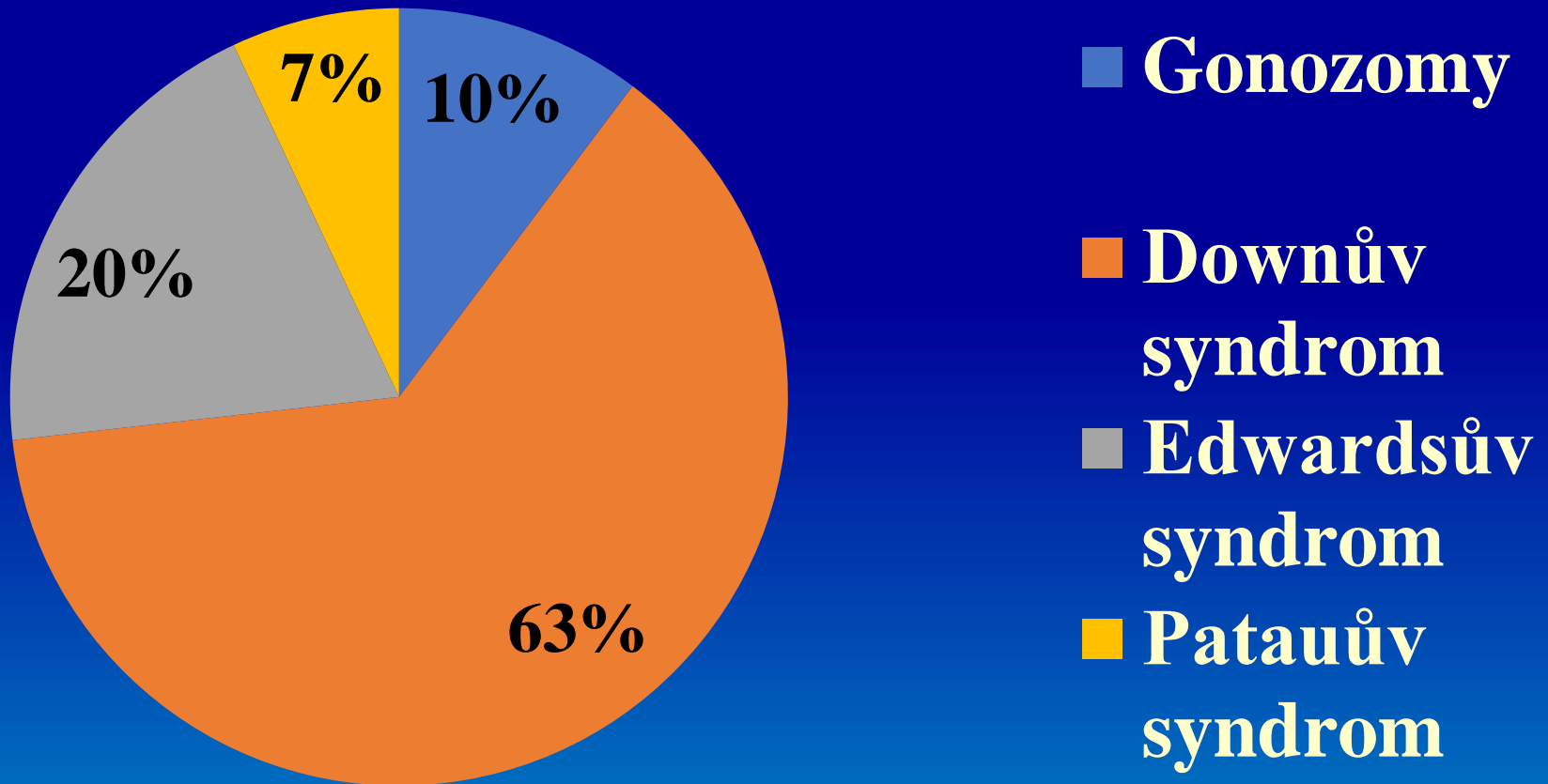
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2016



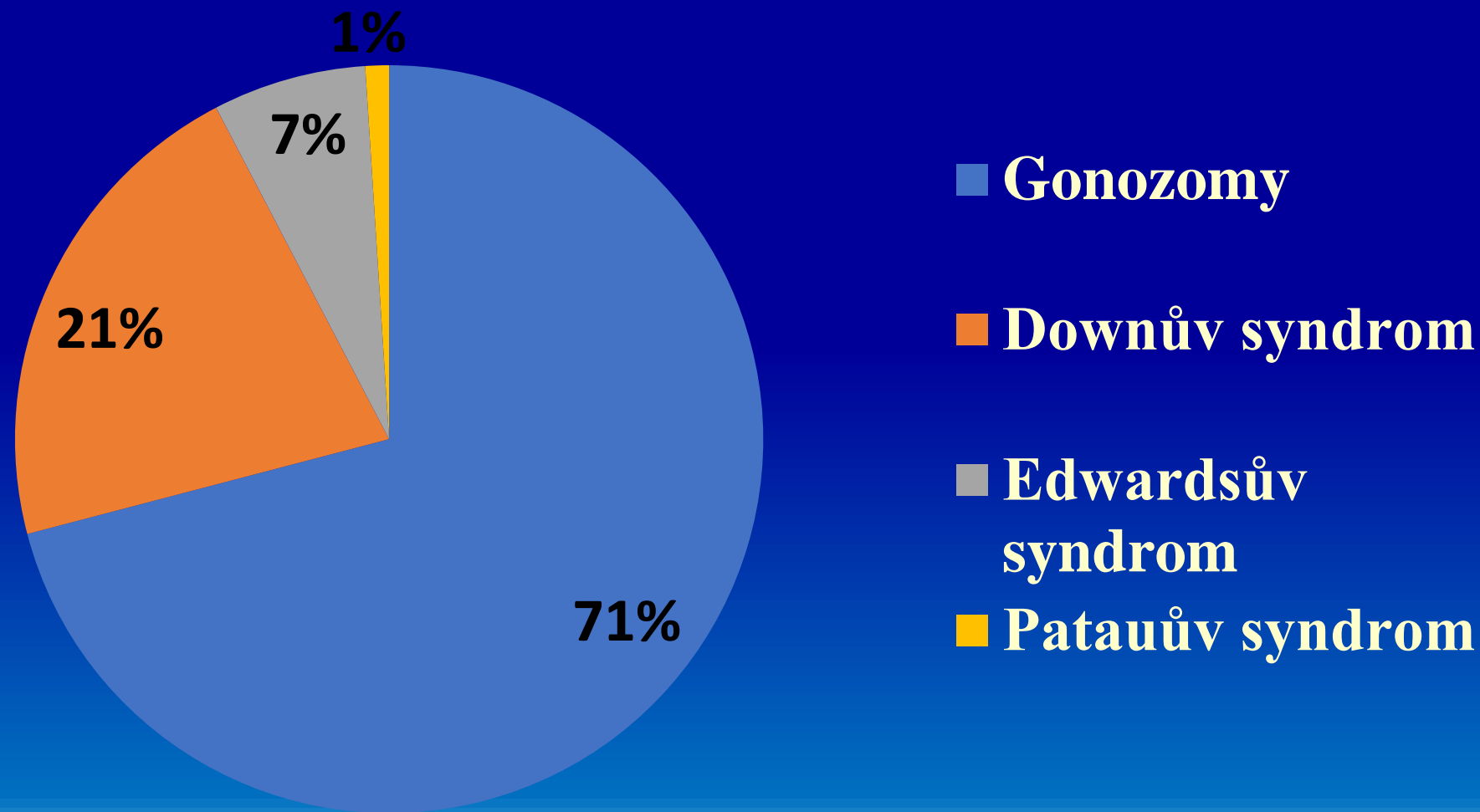
Prenatální diagnostika chromozomálních aberací ČR 2011 - 2015 – celkem



Prenatální diagnostika chromozomálních aberací ČR 2011 -2015 - ukončené

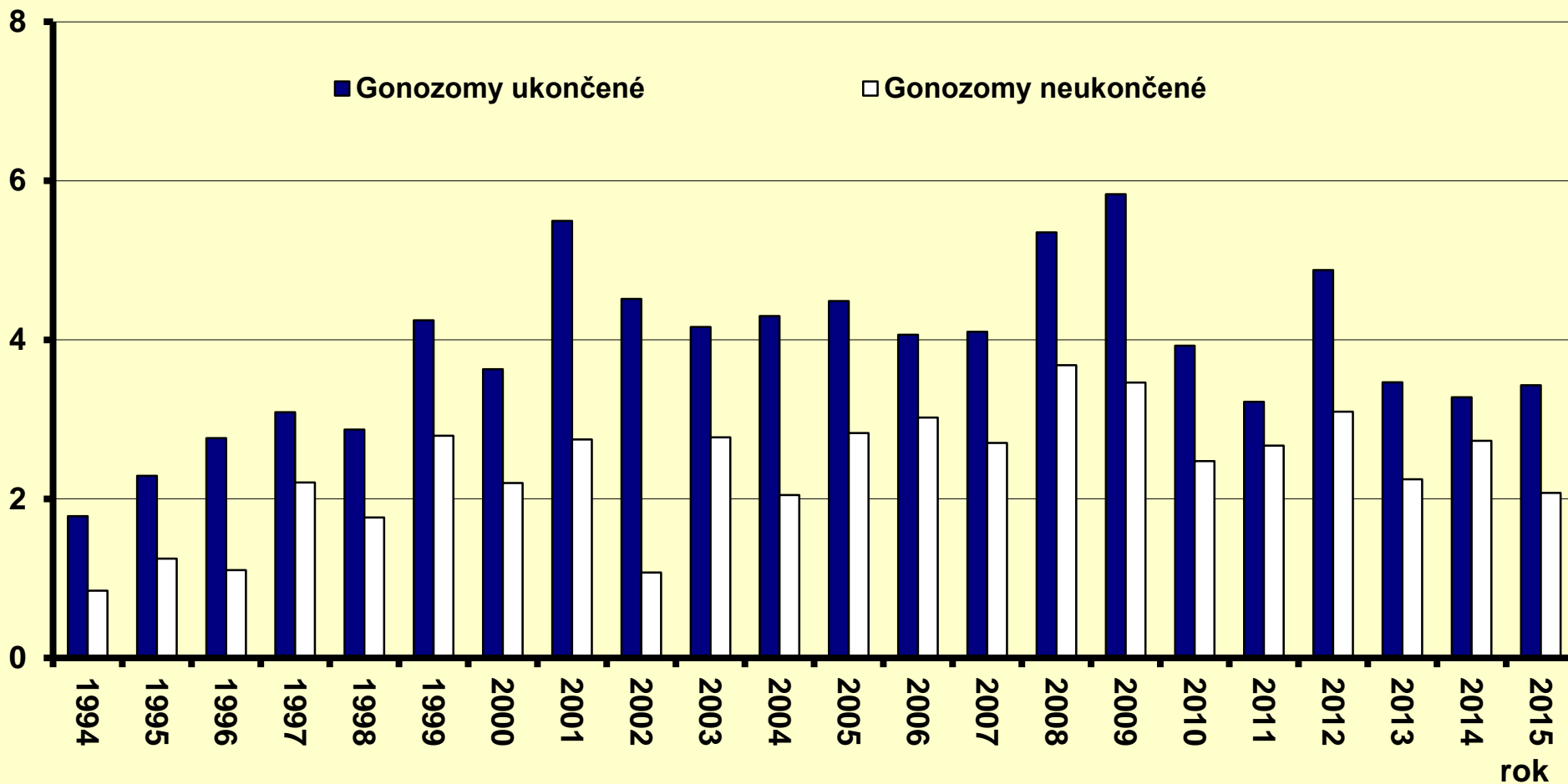


Prenatální diagnostika chromozomálních aberací ČR 2011 - 2015 - neukončené

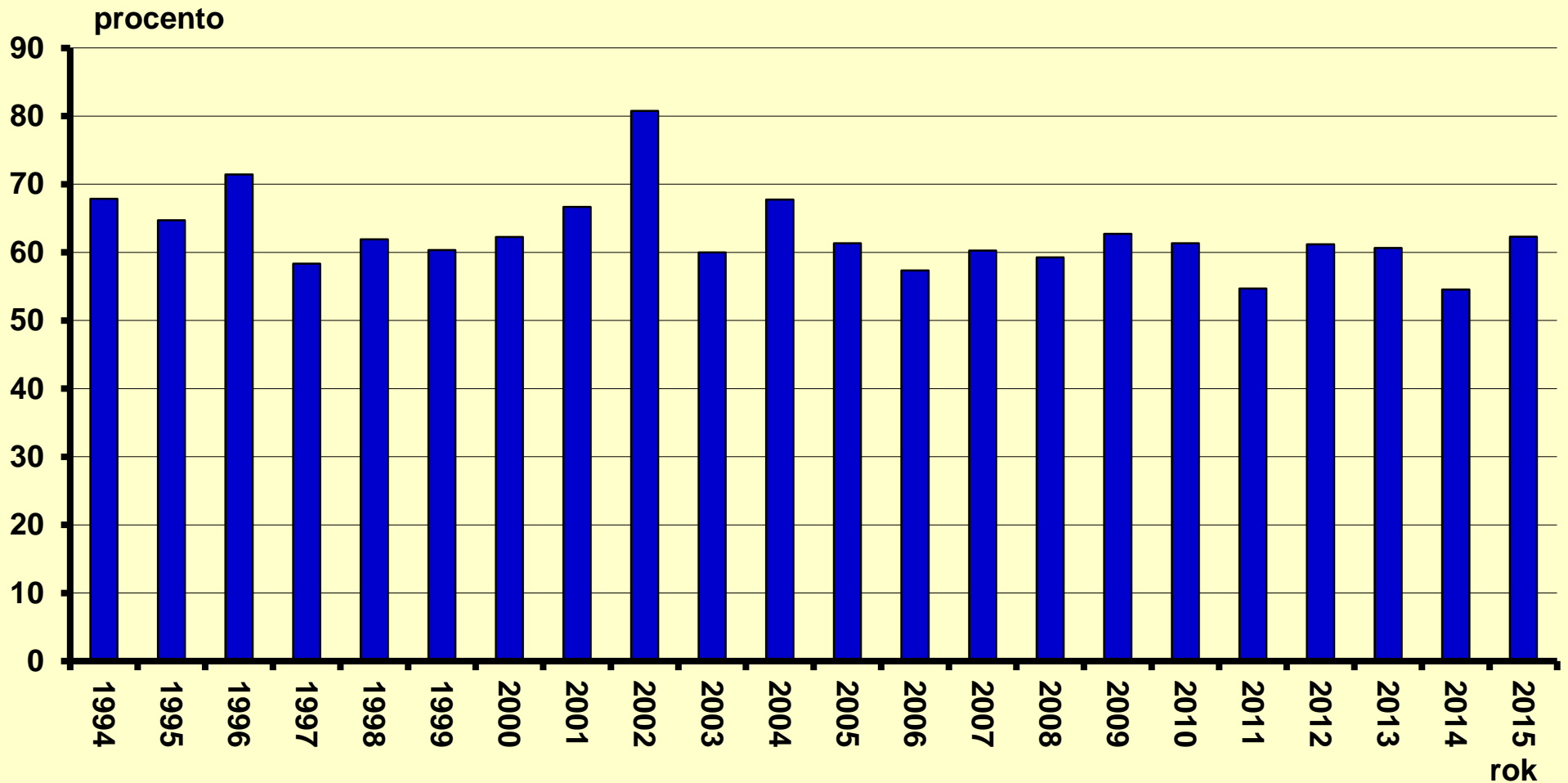


Incidence gonozomálních aberací – případy ukončené a neukončené, ČR 1994 - 2015

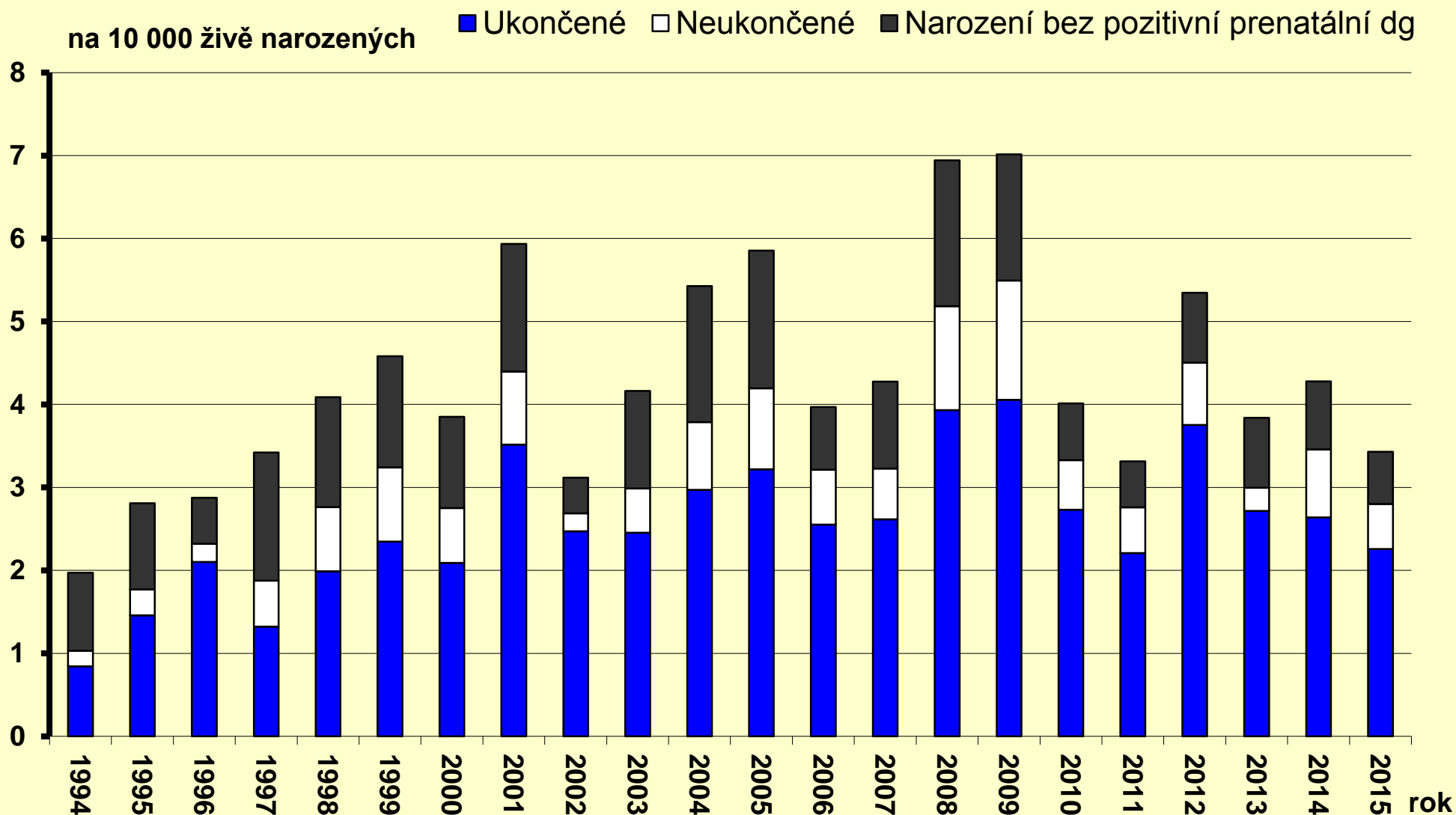
na 10 000 živě narozených



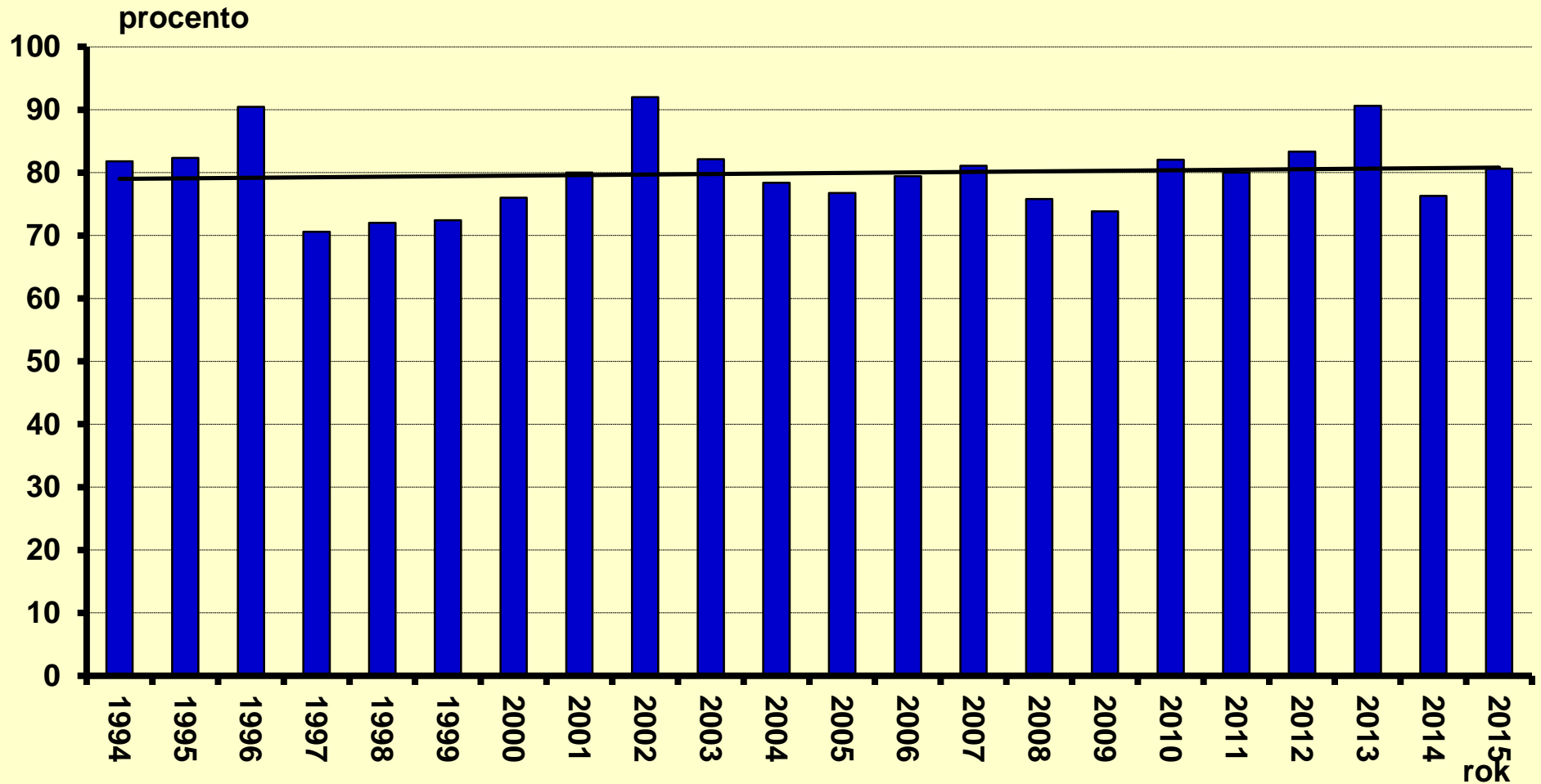
Procento ukončených případů z celku prenatalně diagnostikovaných gonozomálních aberací, ČR 1994 - 2015



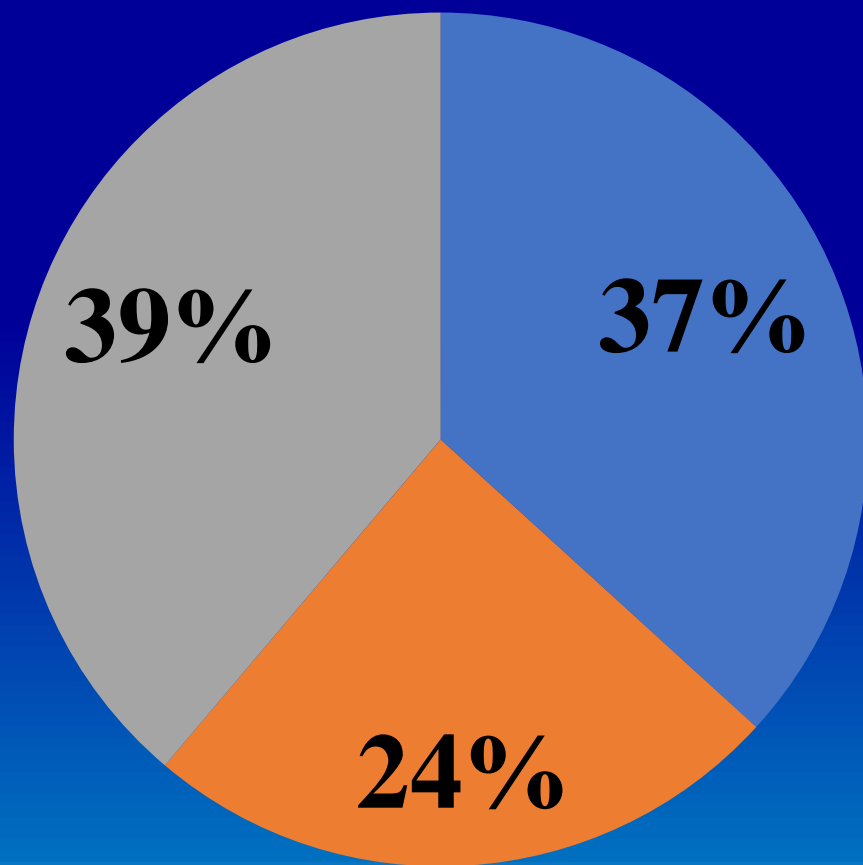
Turnerův syndrom, ČR 1994 - 2015



Procento ukončených případů z celku prenatalně diagnostikovaného Turnerova syndromu, ČR 1994 - 2015



Turnerův syndrom, ČR 1994 – 2015

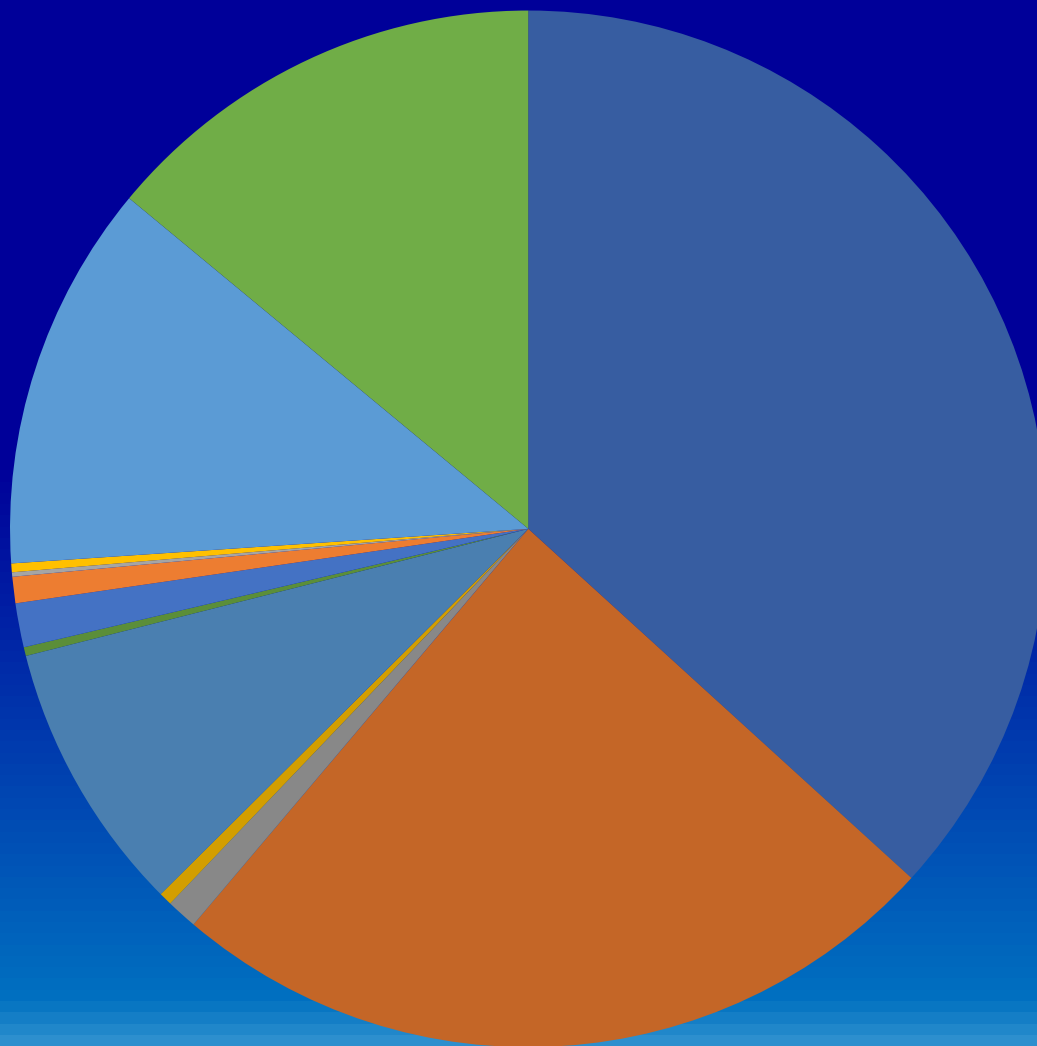


■ 45,X bez Dg2

■ mozaika bez Dg2

■ 45,X s Dg2

Turnerův syndrom, ČR 1994 – 2015



■ 45,X bez Dg2

■ mozaika bez Dg2

■ 45,X + spina bifida

■ 45,X + VV mozku

■ 45,X + srd.vada

■ 45,X + diafr.hernie

■ 45,X + omfalokéla

■ 45,X + vada ledvin

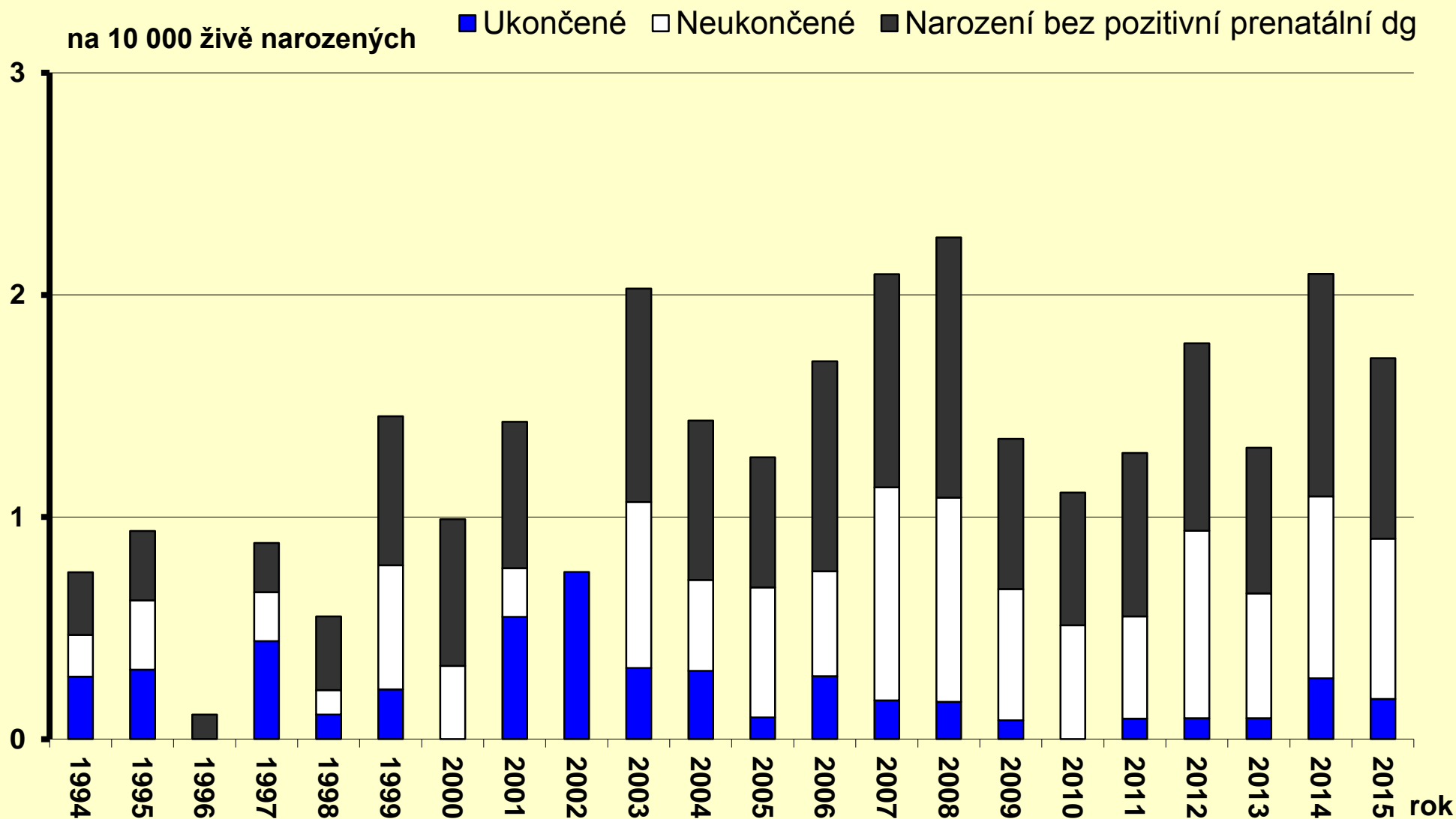
■ 45,X + cysta plic

■ 45,X + mnohočené VV

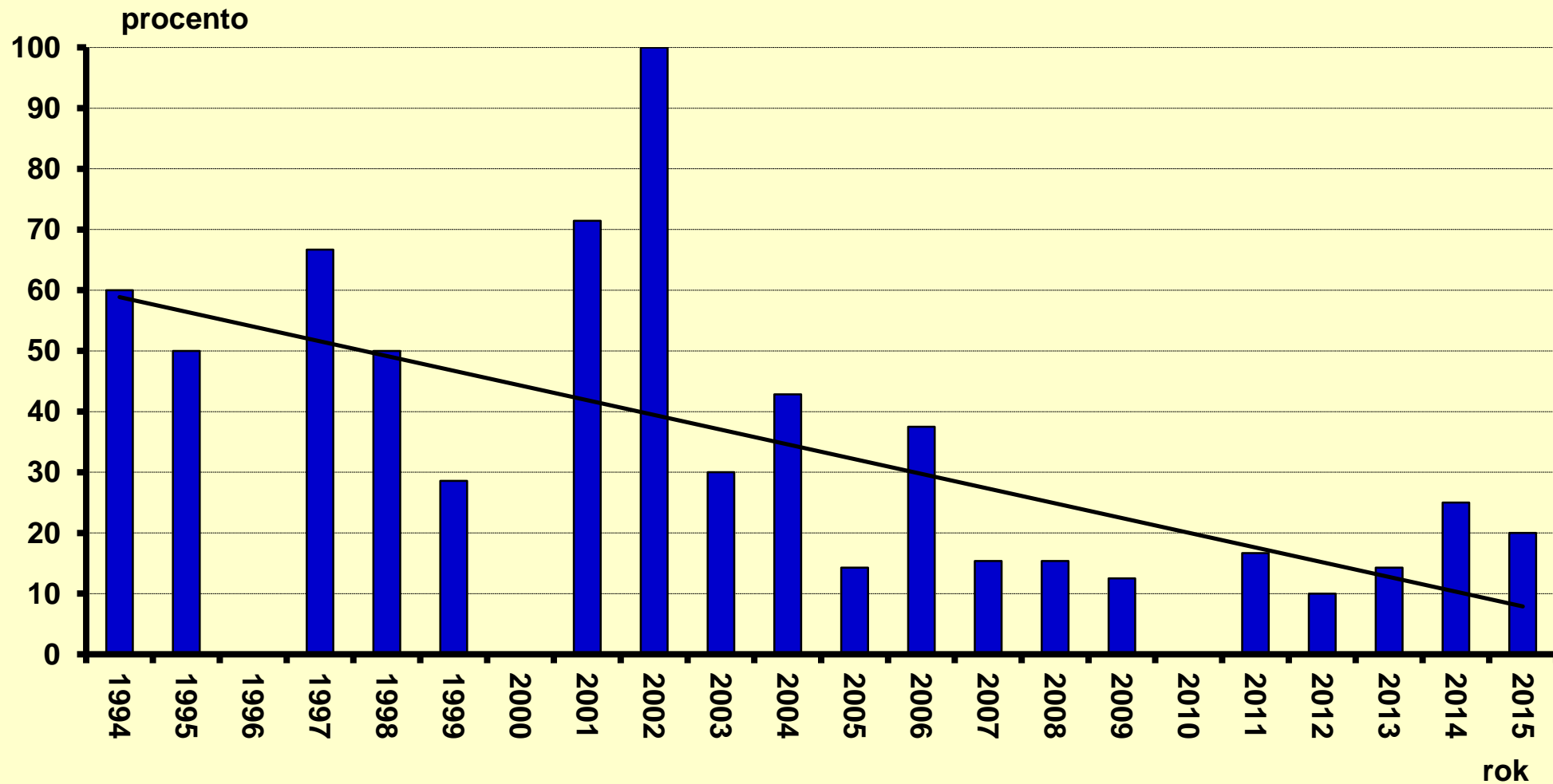
■ 45,X + hygroma colli

■ 45,X + hydrops

Syndrom 47,XXX, ČR 1994 - 2015



Procento ukončených případů z celku prenatalně diagnostikovaného syndromu XXX, ČR 1994 - 2015



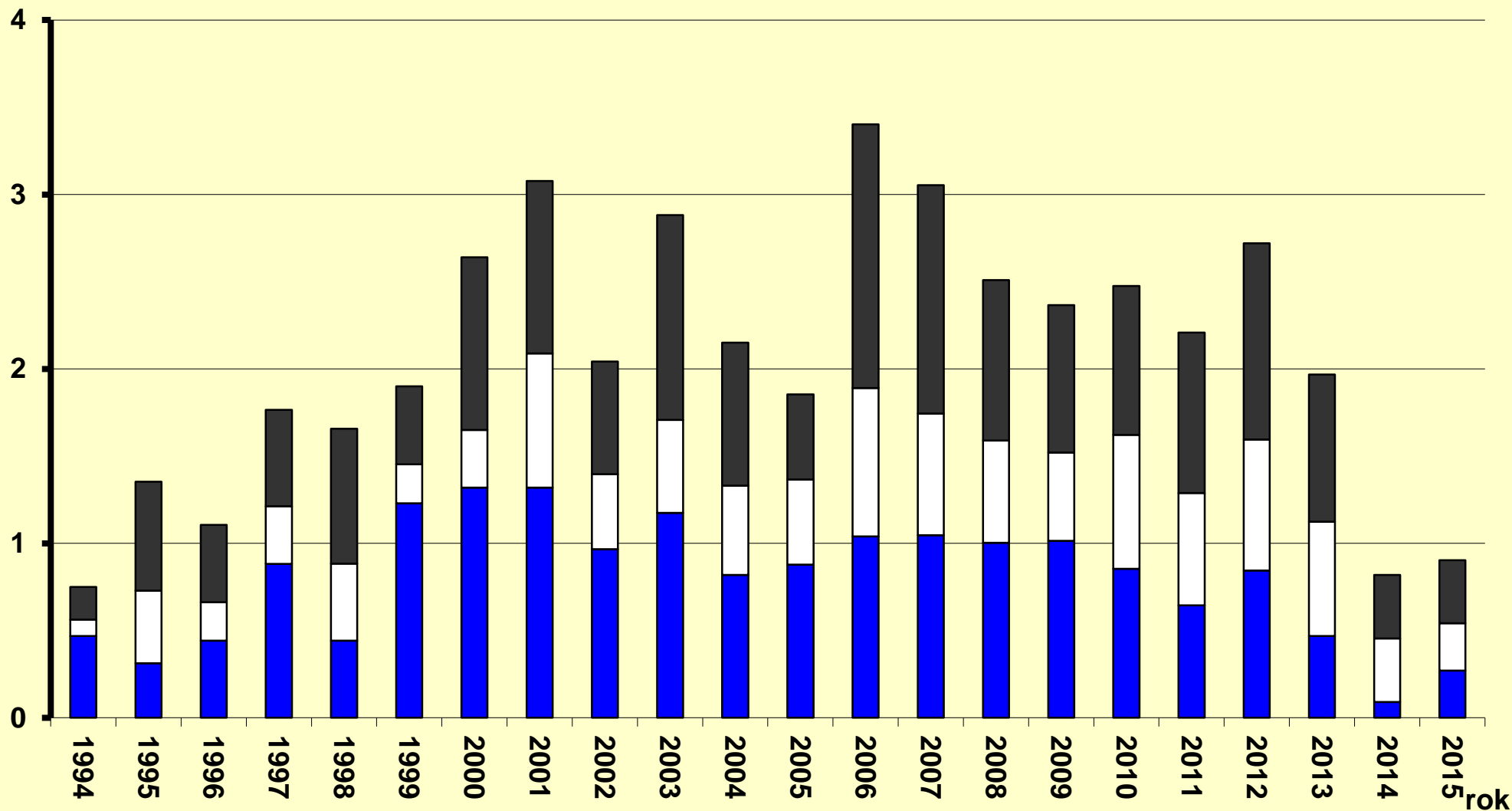
Klinefelterův syndrom, ČR 1994 - 2015

na 10 000 živě narozených

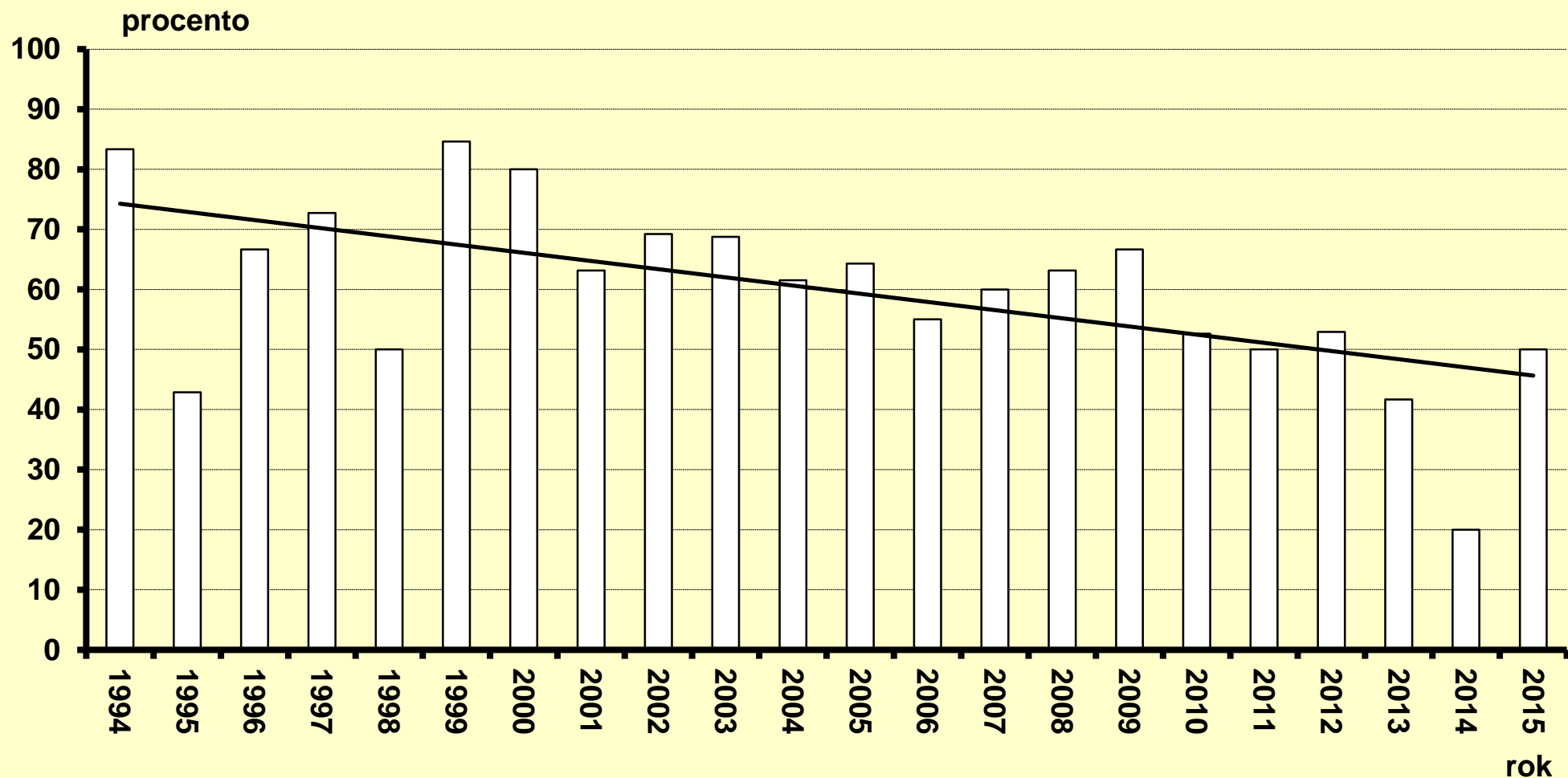
■ Ukončené

□ Neukončené

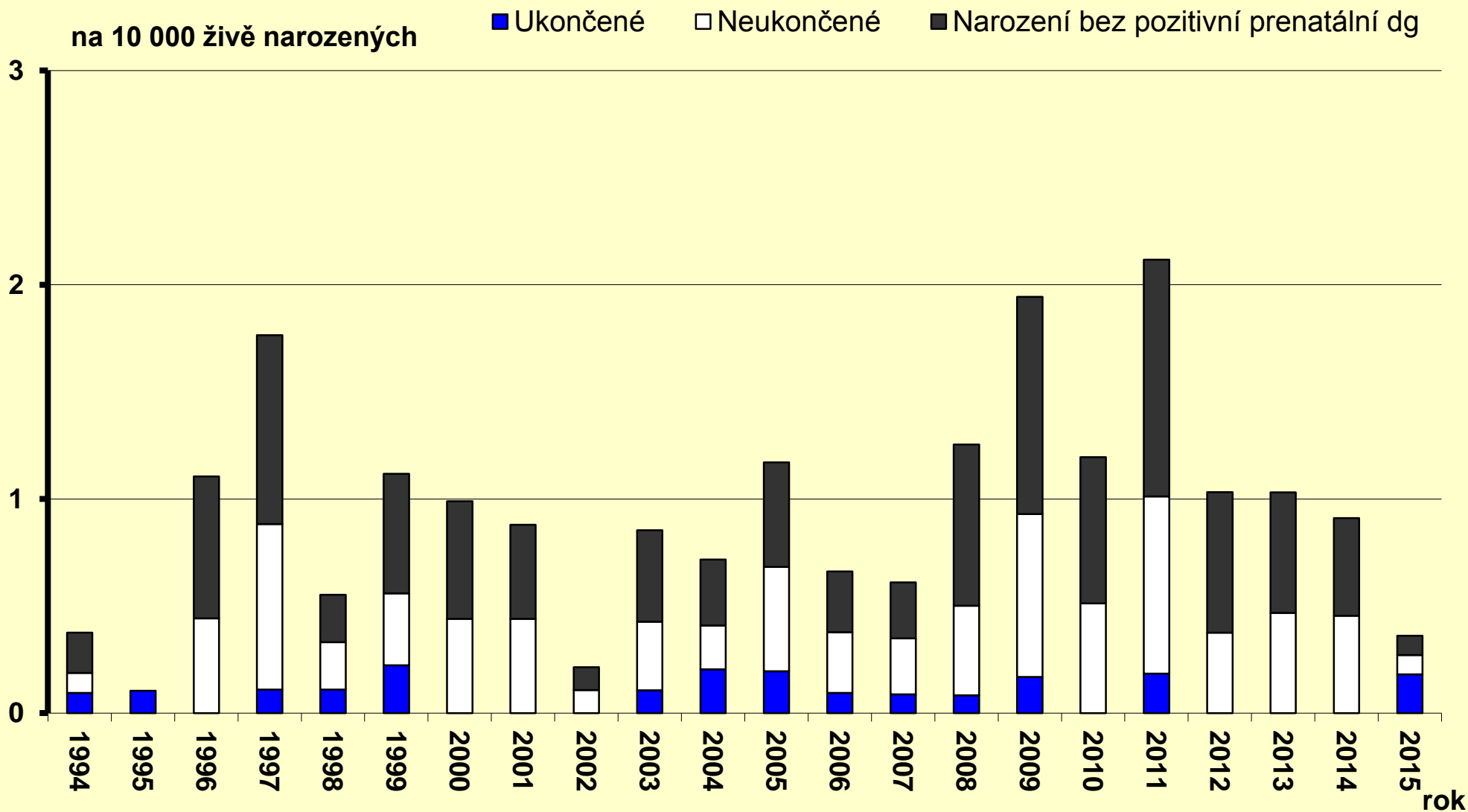
■ Narození bez pozitivní prenatalní dg



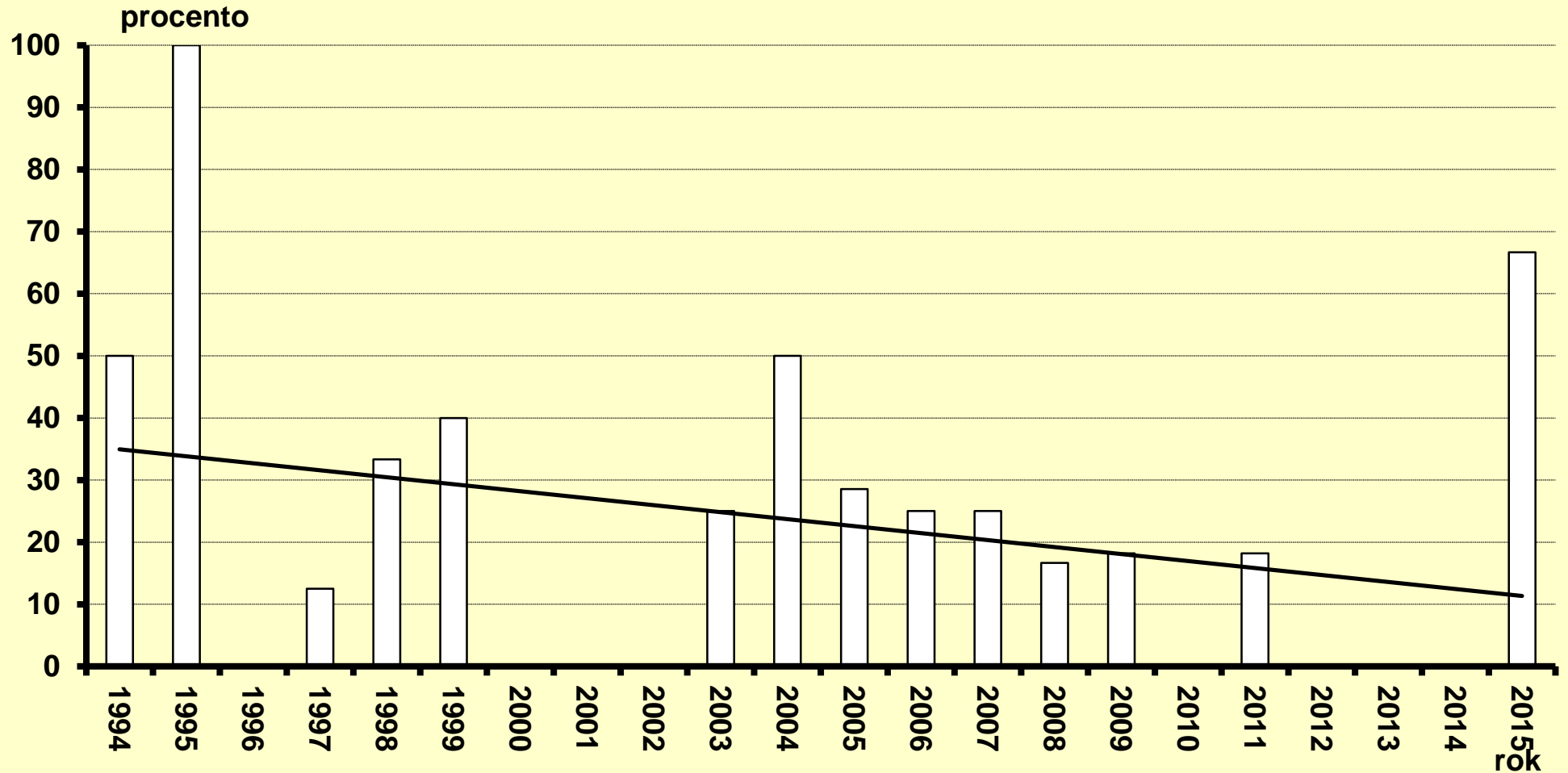
Procento ukončených případů z celku prenatalně diagnostikovaného Klinefelterova syndromu, ČR 1994 - 2015



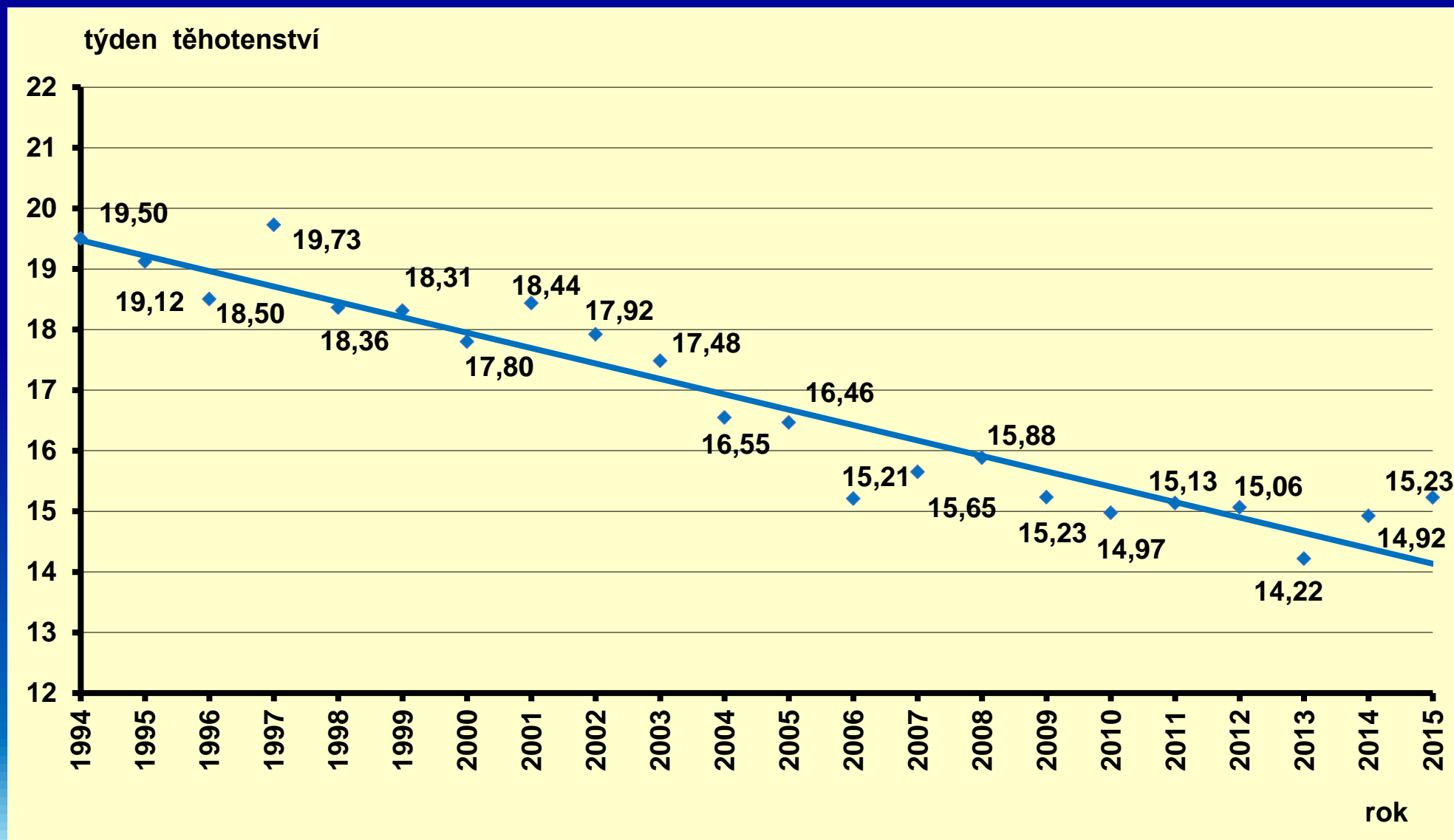
Syndrom 47,XYY, ČR 1994 - 2015



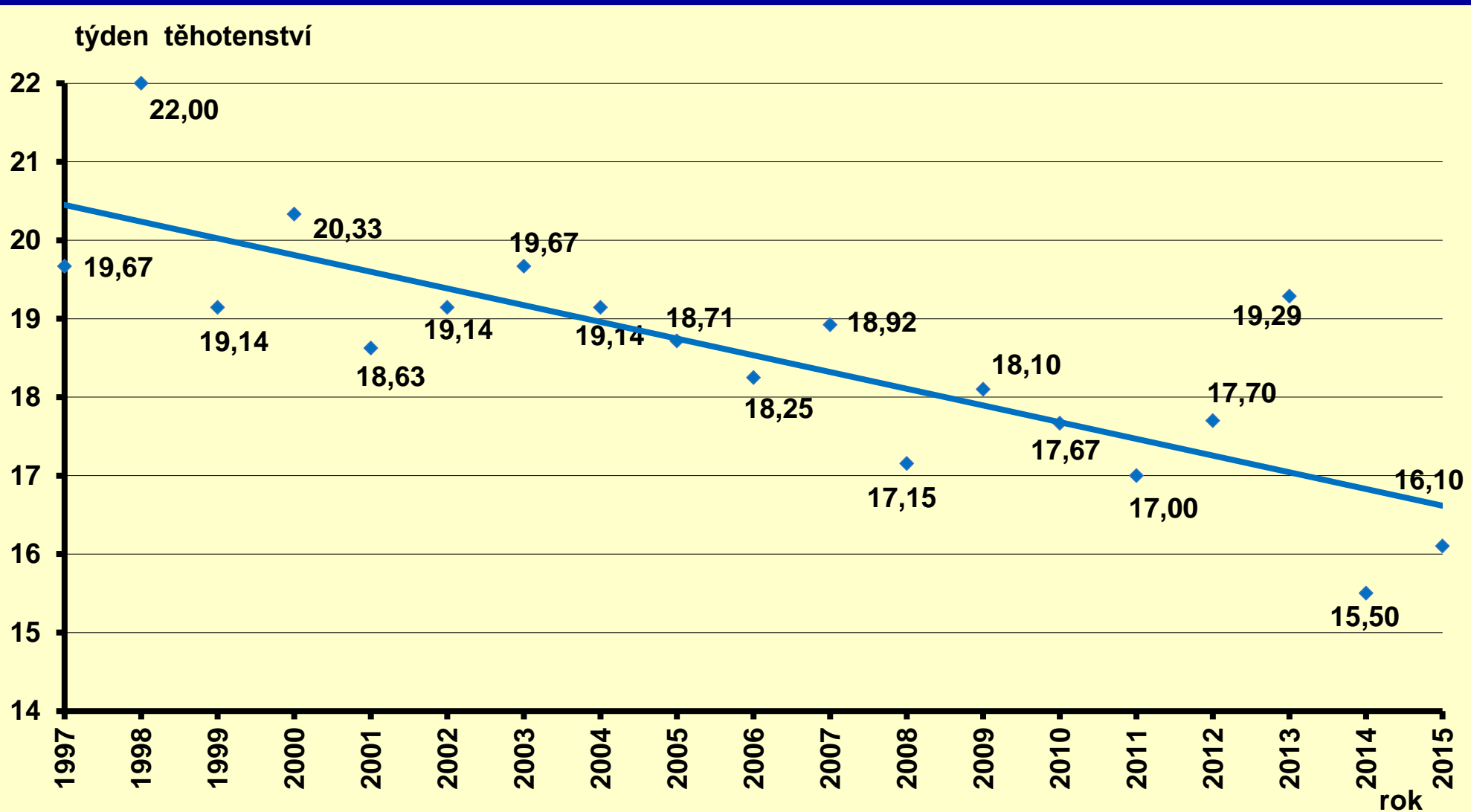
Procento ukončených případů z celku prenatalně diagnostikovaného syndromu XYY, ČR 1994 - 2015



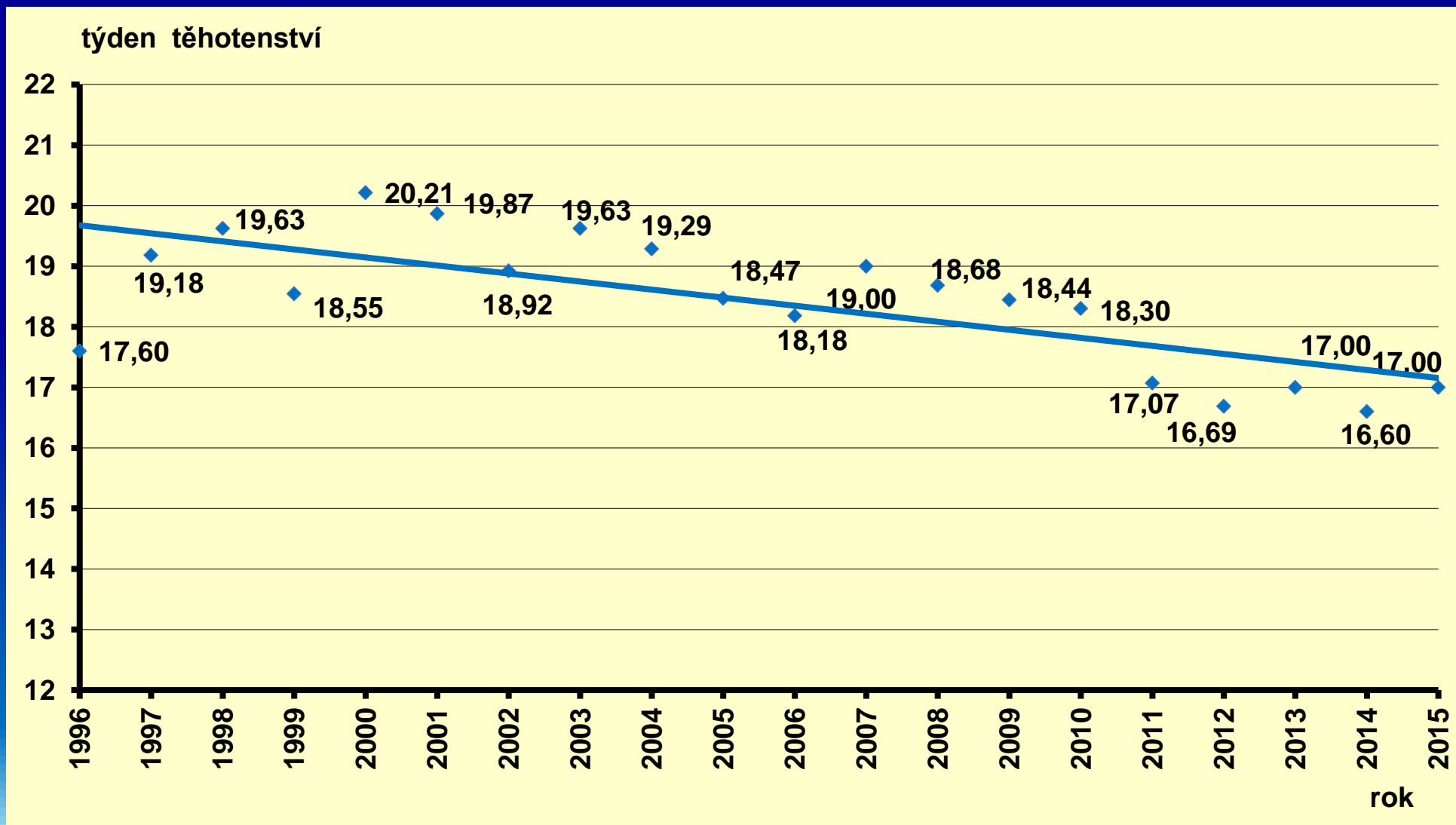
Turnerův syndrom, ČR 1994 – 2015, týden těhotenství při prenatální diagnostice



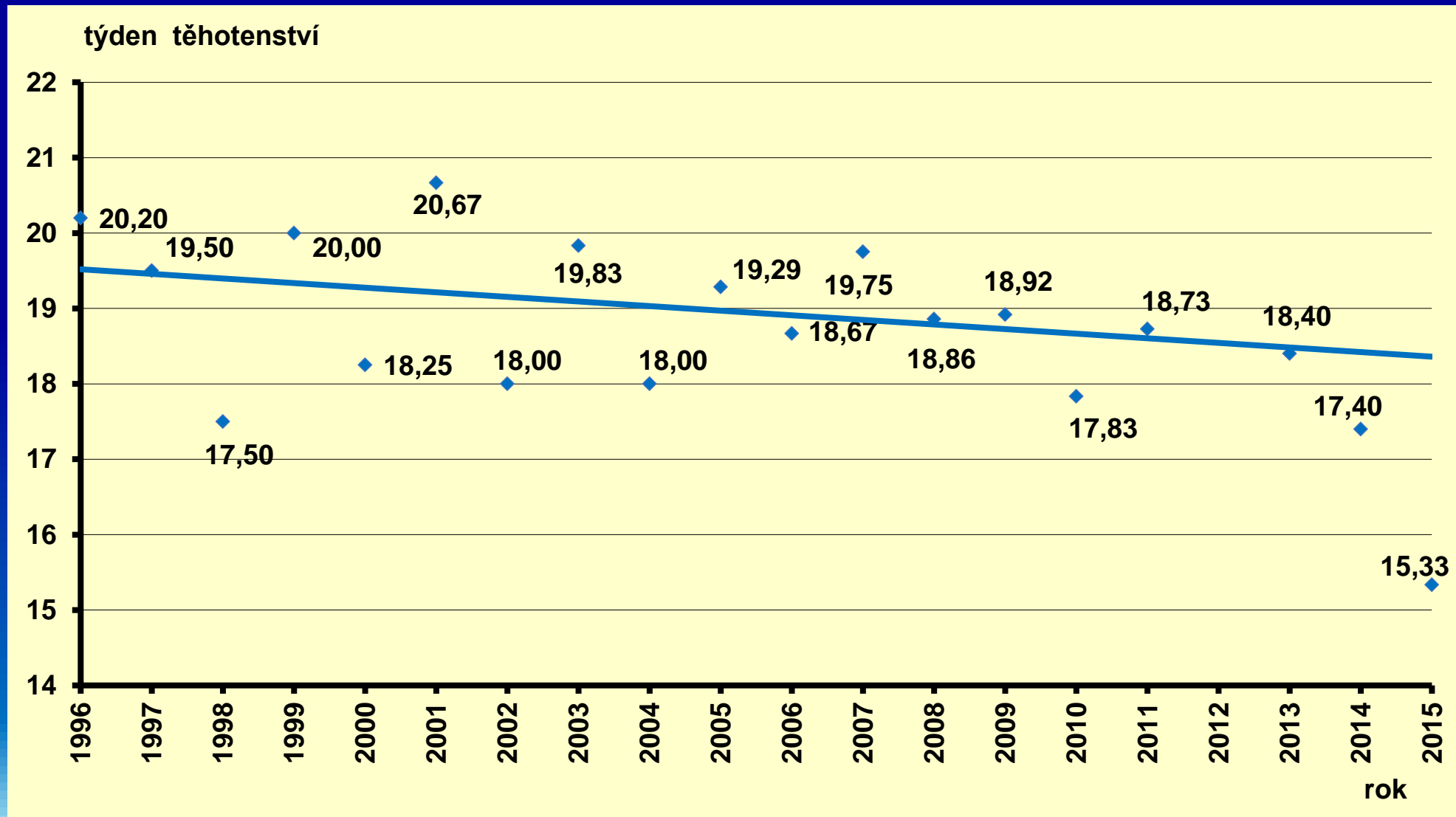
Syndrom 47,XXX, ČR 1997 – 2015 týden těhotenství při prenatální diagnostice



Klinefelterův syndrom, ČR 1996 – 2015, týden těhotenství



Syndrom 47,XYY, ČR 1996 – 2015, týden těhotenství při prenatální diagnostice



Na závěr by autoři rádi poděkovali všem nejmenovaným spolupracovníkům, kteří se účastní pravidelného sběru dat nezbytných pro celorepublikovou evidenci údajů o vrozených vadách a jejich prenatální diagnostice, bez jejichž trpělivé a spolehlivé práce by nemohla vzniknout tato analýza.

Děkuji za pozornost



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