

# Vrozené chromozomové aberace v České republice v období 1994 – 2013

Vladimír Gregor <sup>1,2,3</sup>, Antonín Šípek <sup>1,2,4</sup>,  
Antonín Šípek jr. <sup>1,5</sup>,

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha <sup>1</sup>

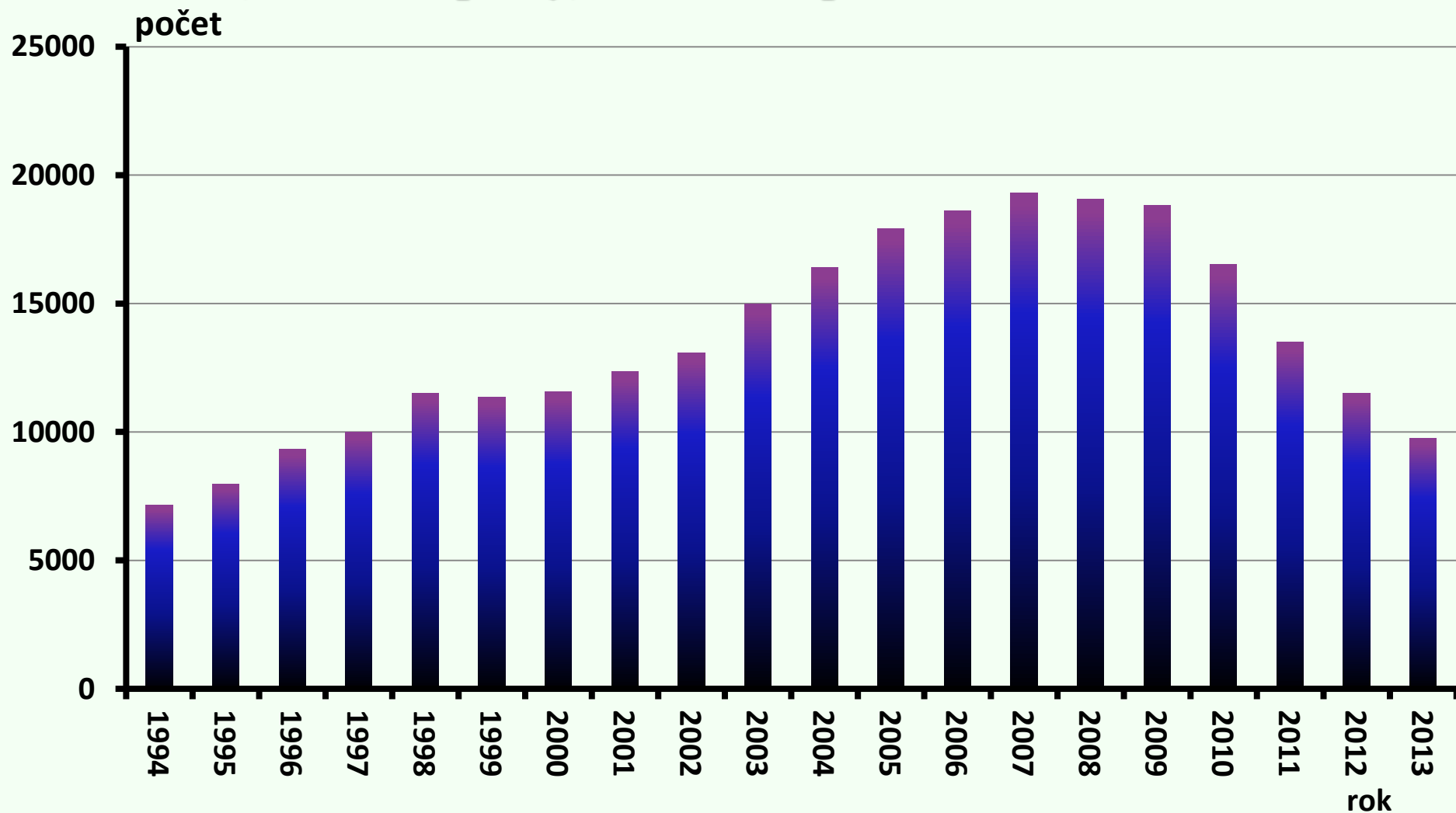
Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha <sup>2</sup>

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky <sup>3</sup>

Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha <sup>4</sup>

Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha <sup>5</sup>

# Vývoj invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad (absolutní počty) v České republice, 1994 - 2013



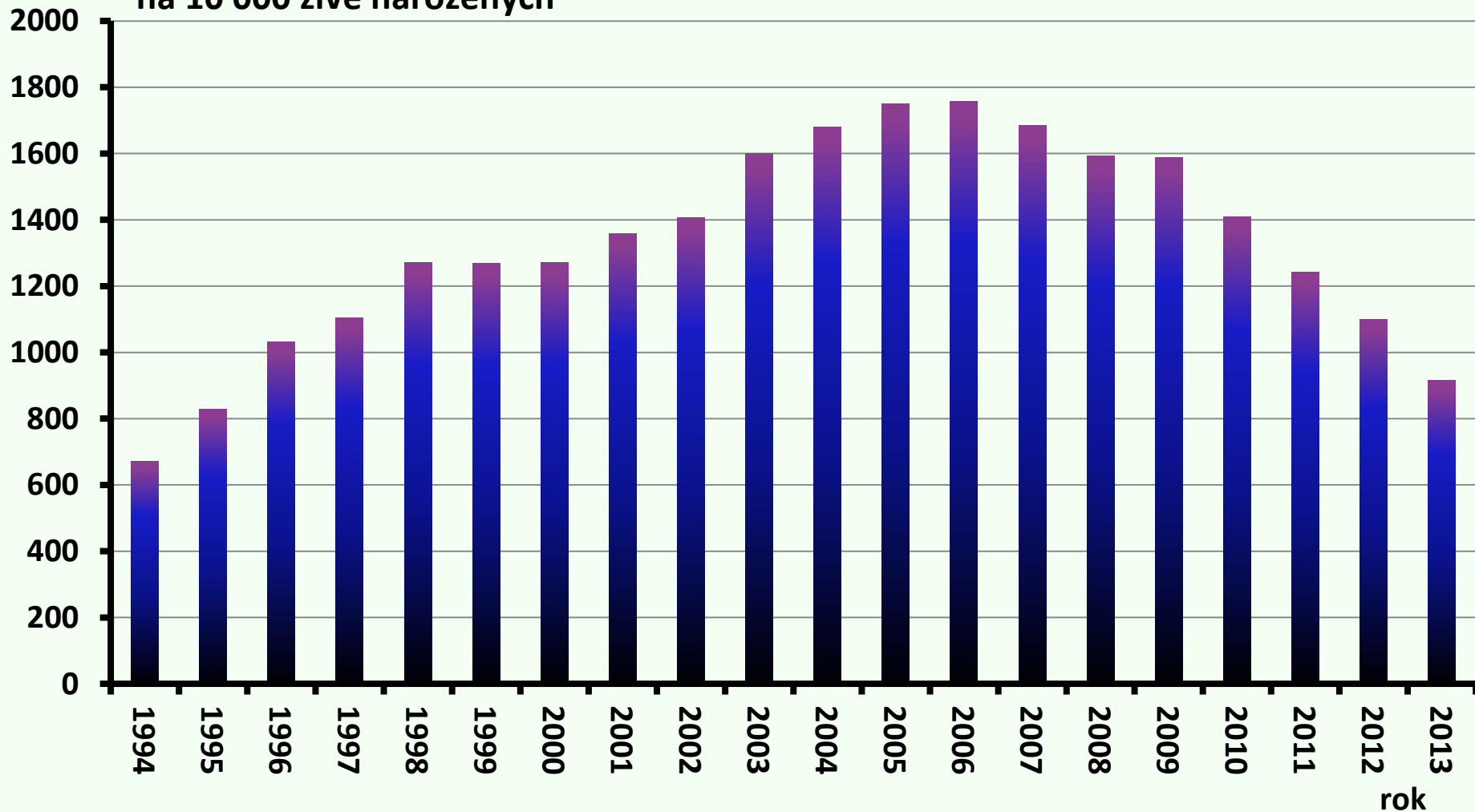
KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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



# Vývoj invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad (relativní počty) v České republice, 1994 - 2013

na 10 000 živě narozených

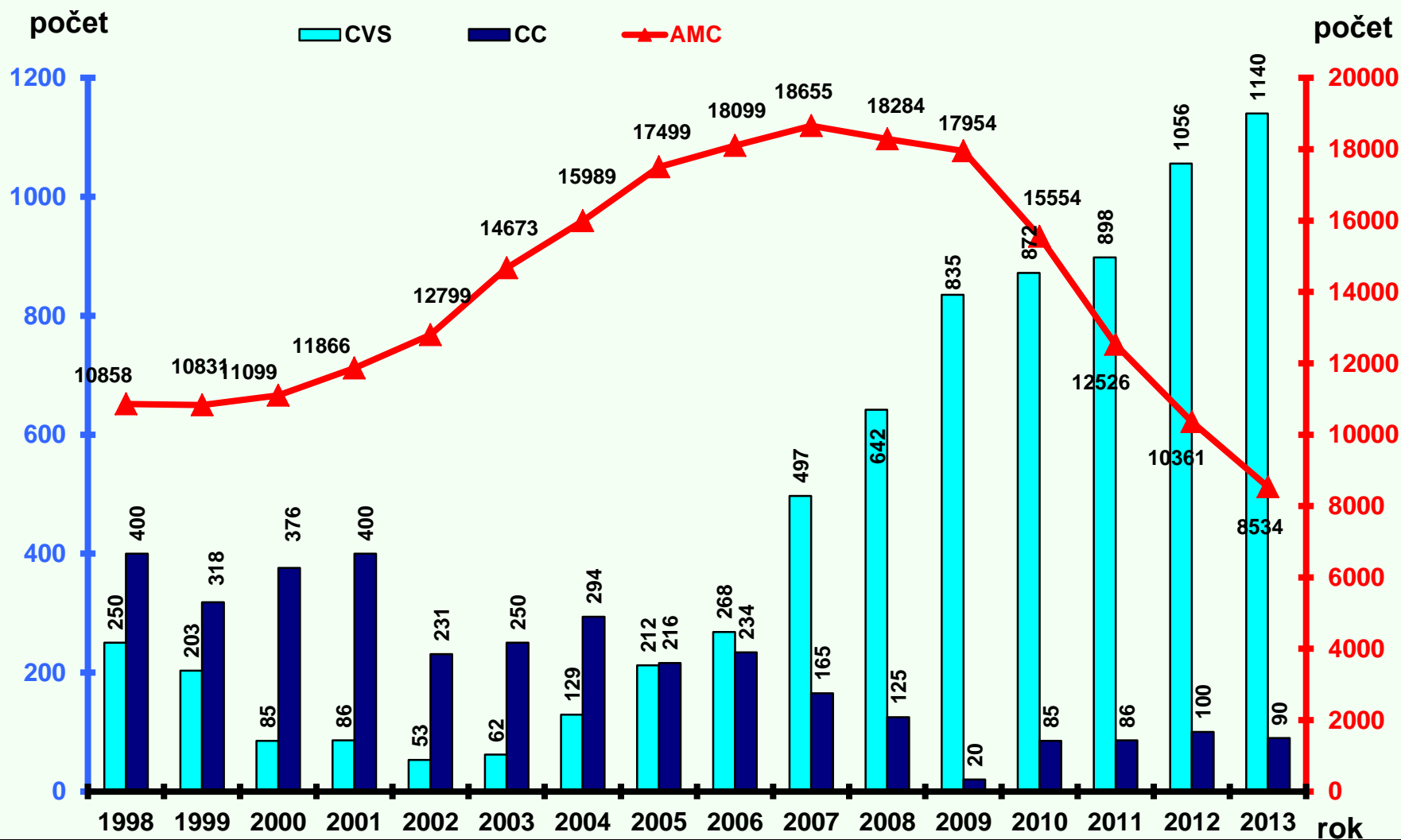


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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



# Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice, 1998 - 2013

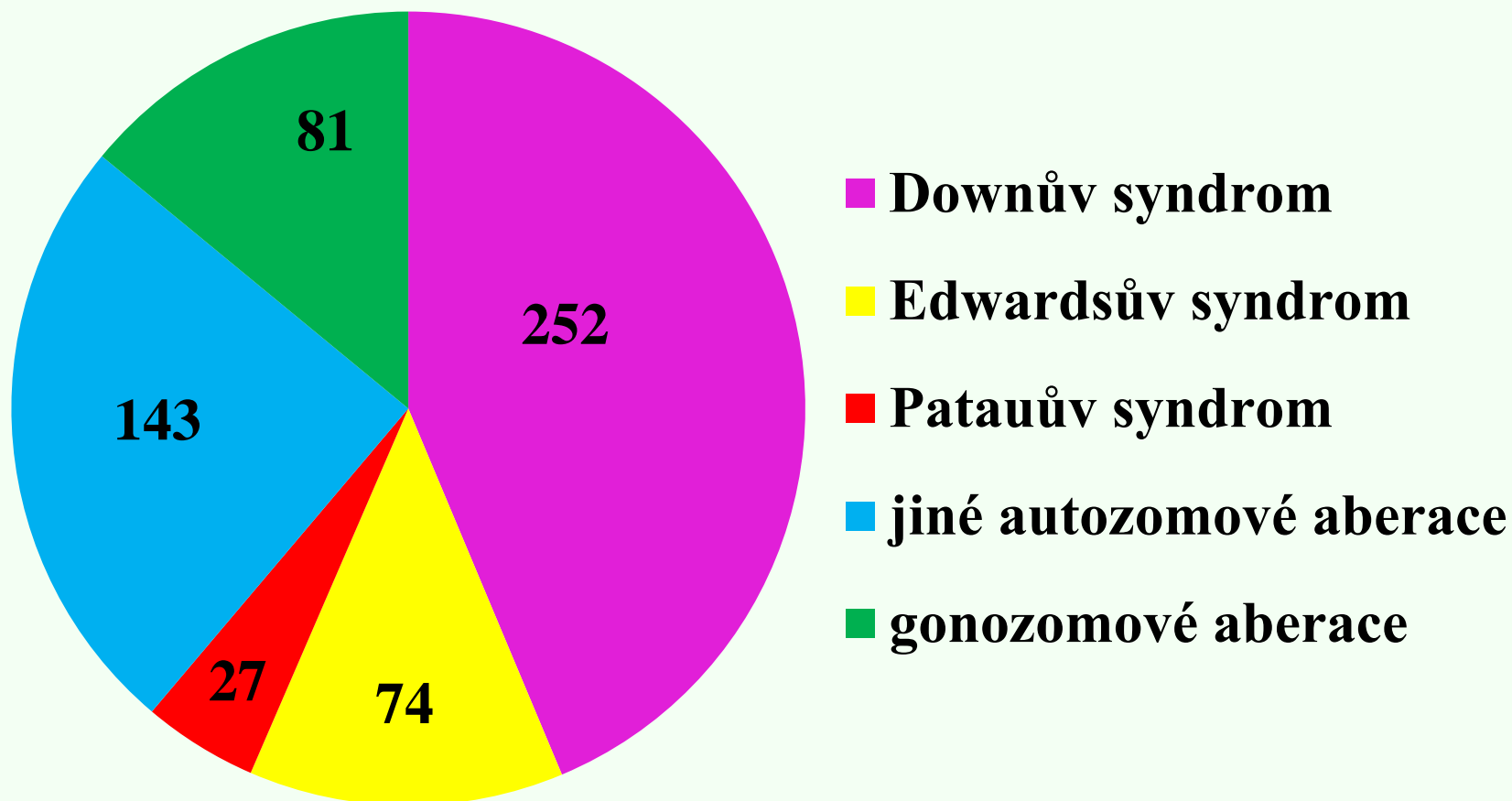


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

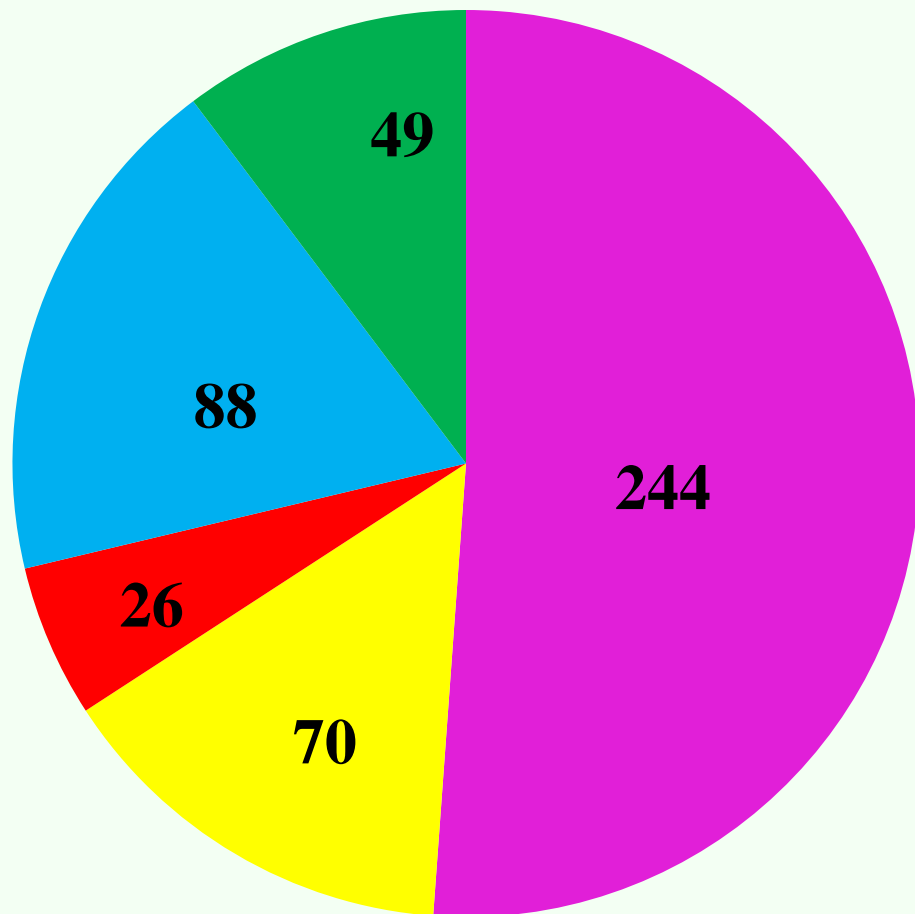
<http://www.vrozene-vady.cz>



## Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2013: celkem

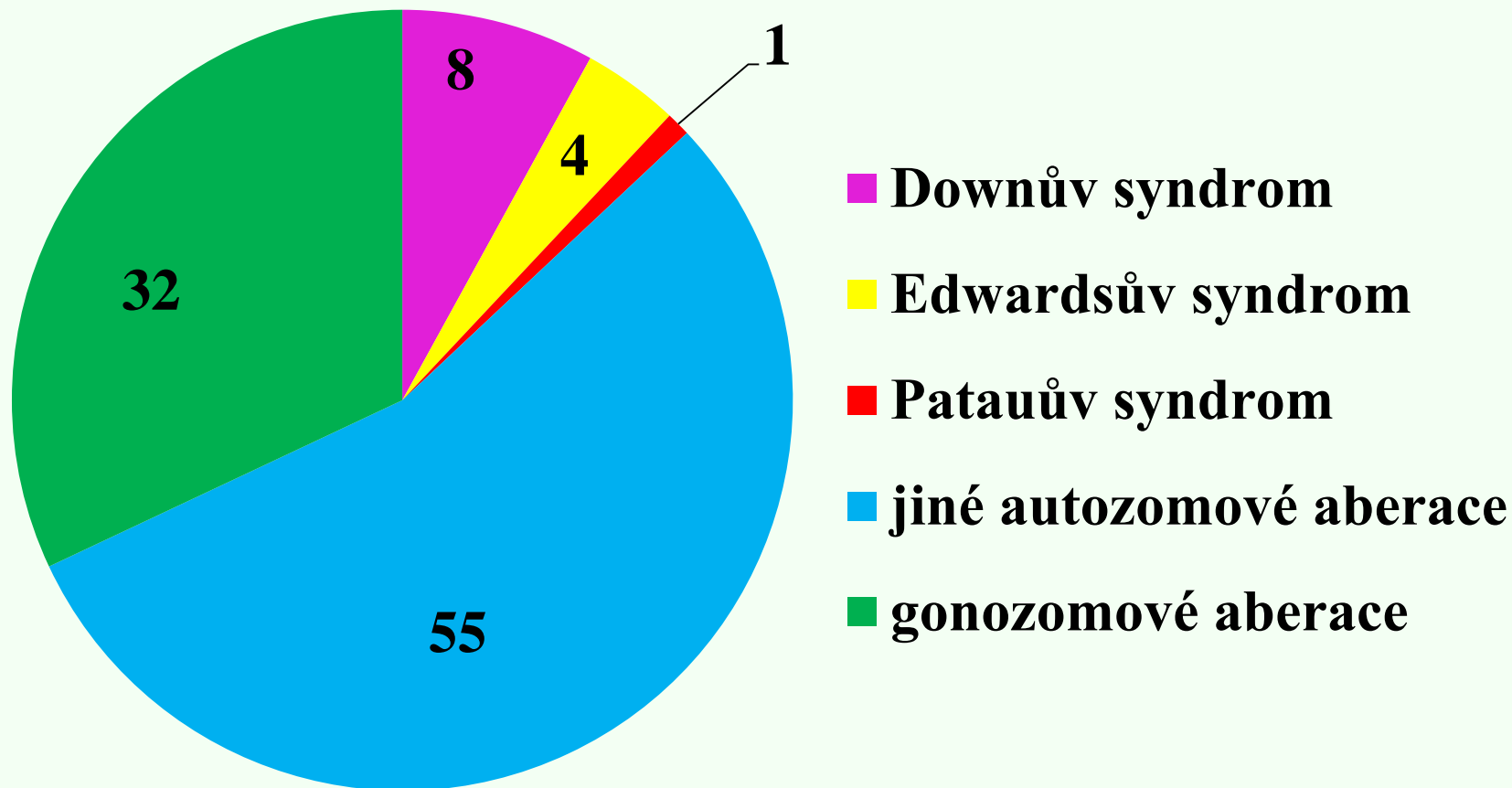


## Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2013: ukončené

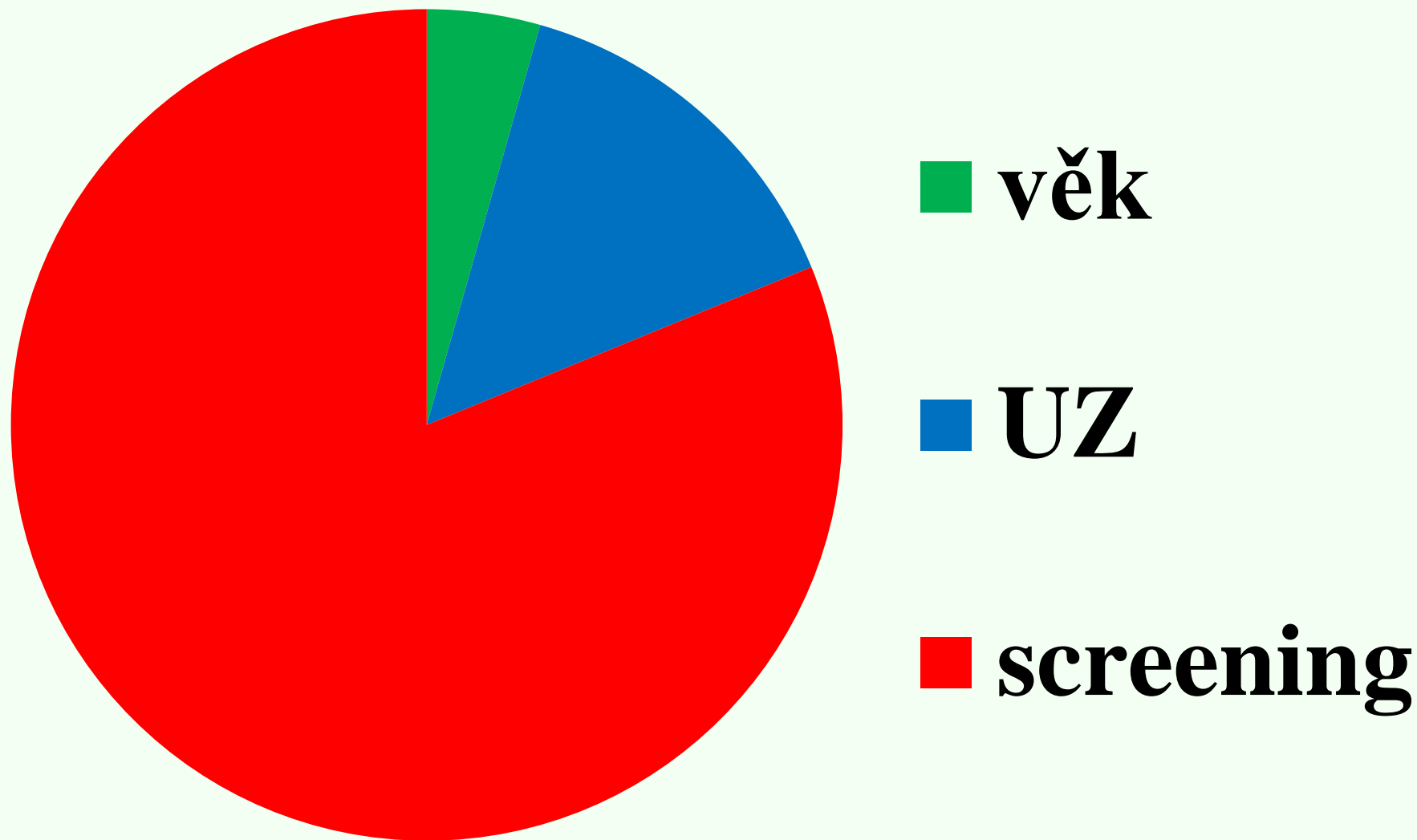


- Downův syndrom
- Edwardsův syndrom
- Patauův syndrom
- jiné autozomové aberace
- gonozomové aberace

## Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2013: neukončené

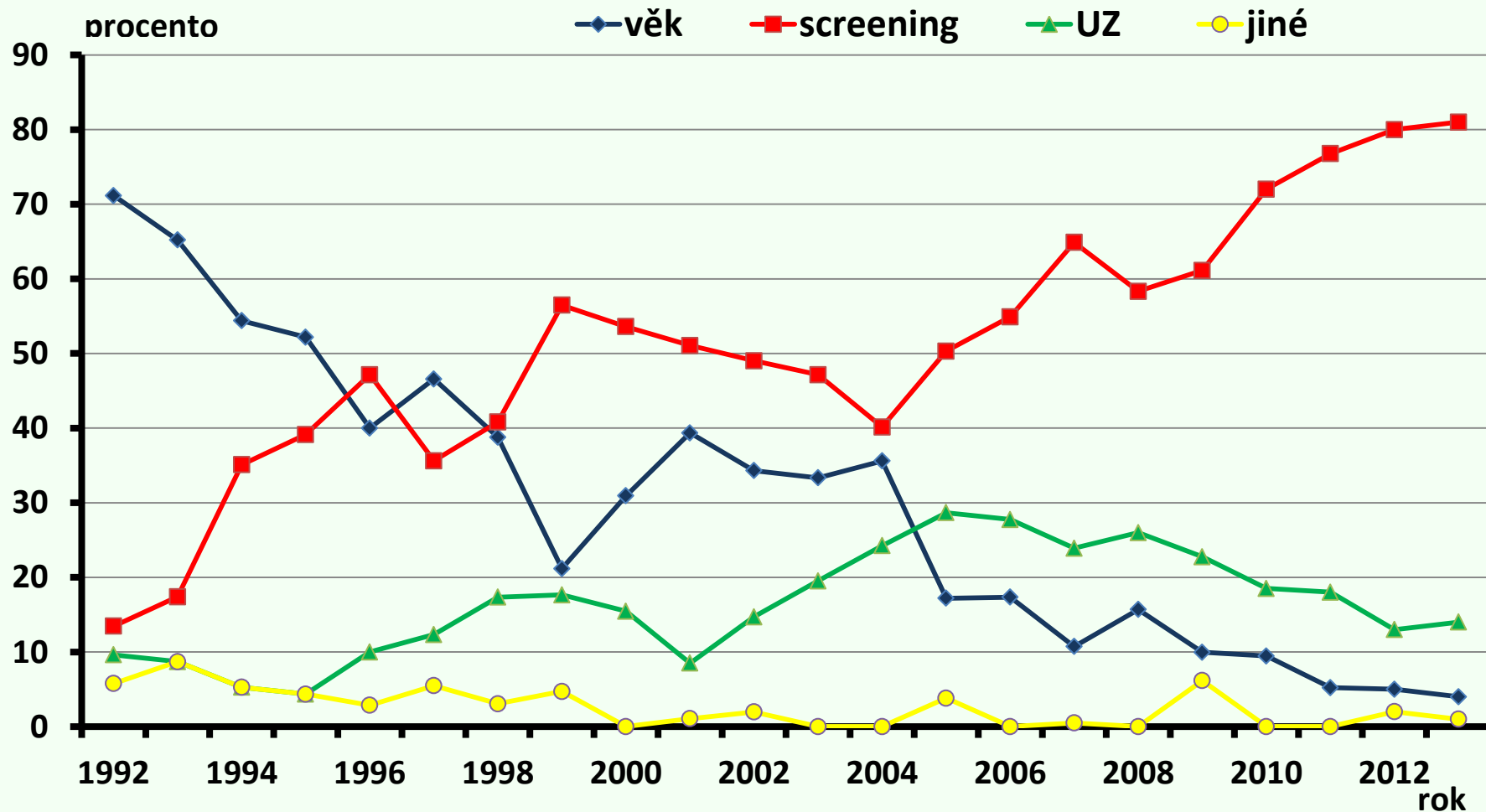


# Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2013





# Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2013

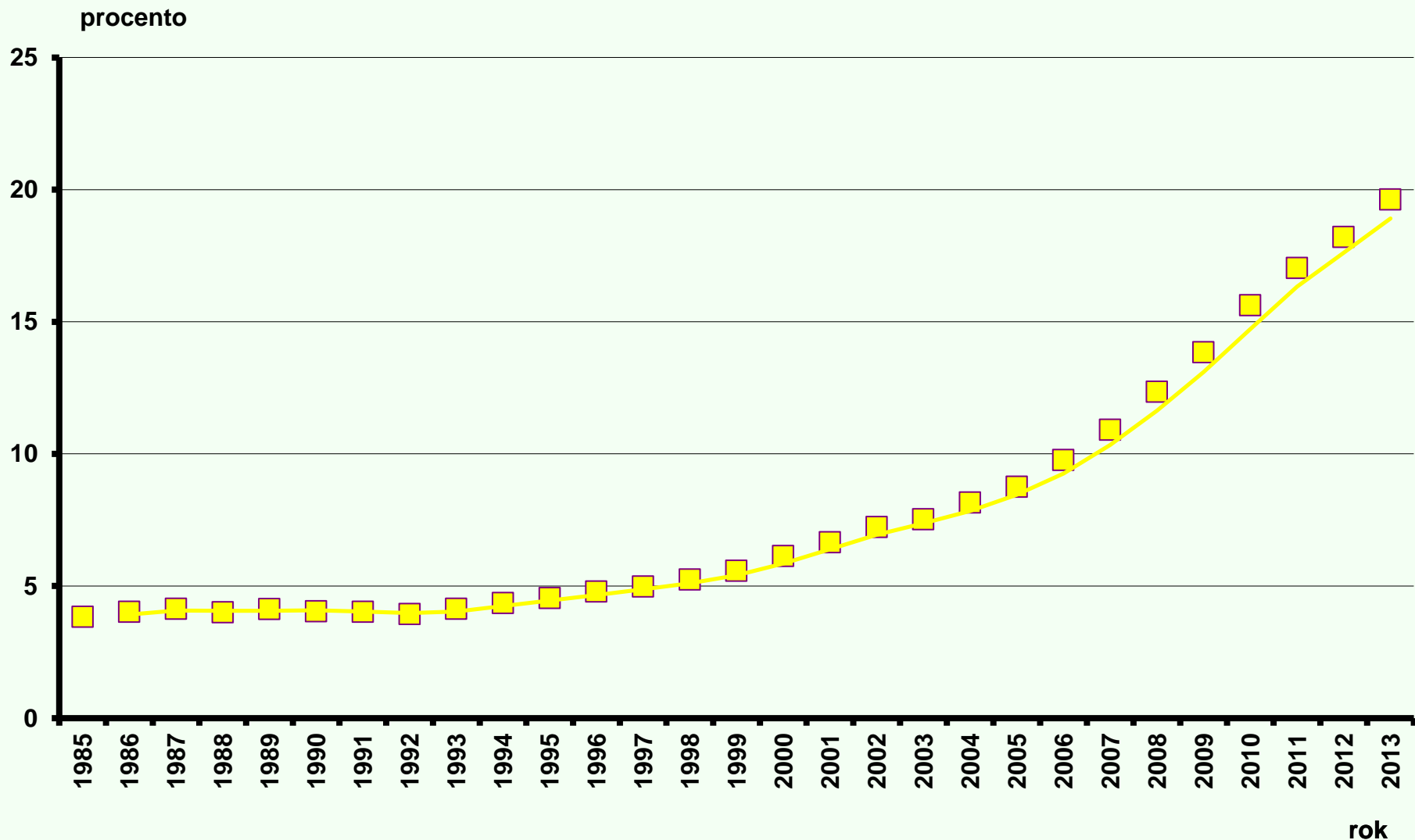


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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



# Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2013

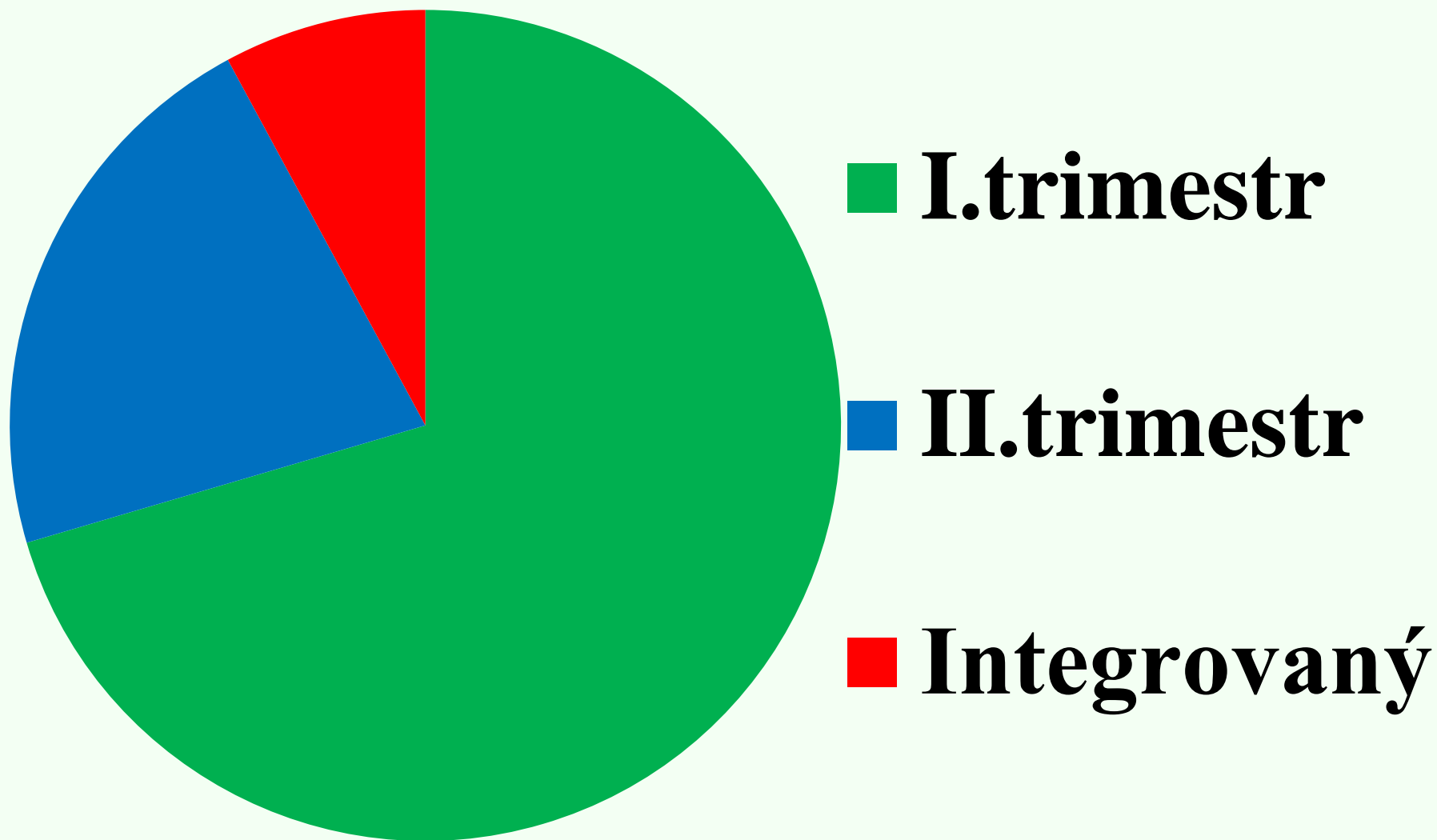


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

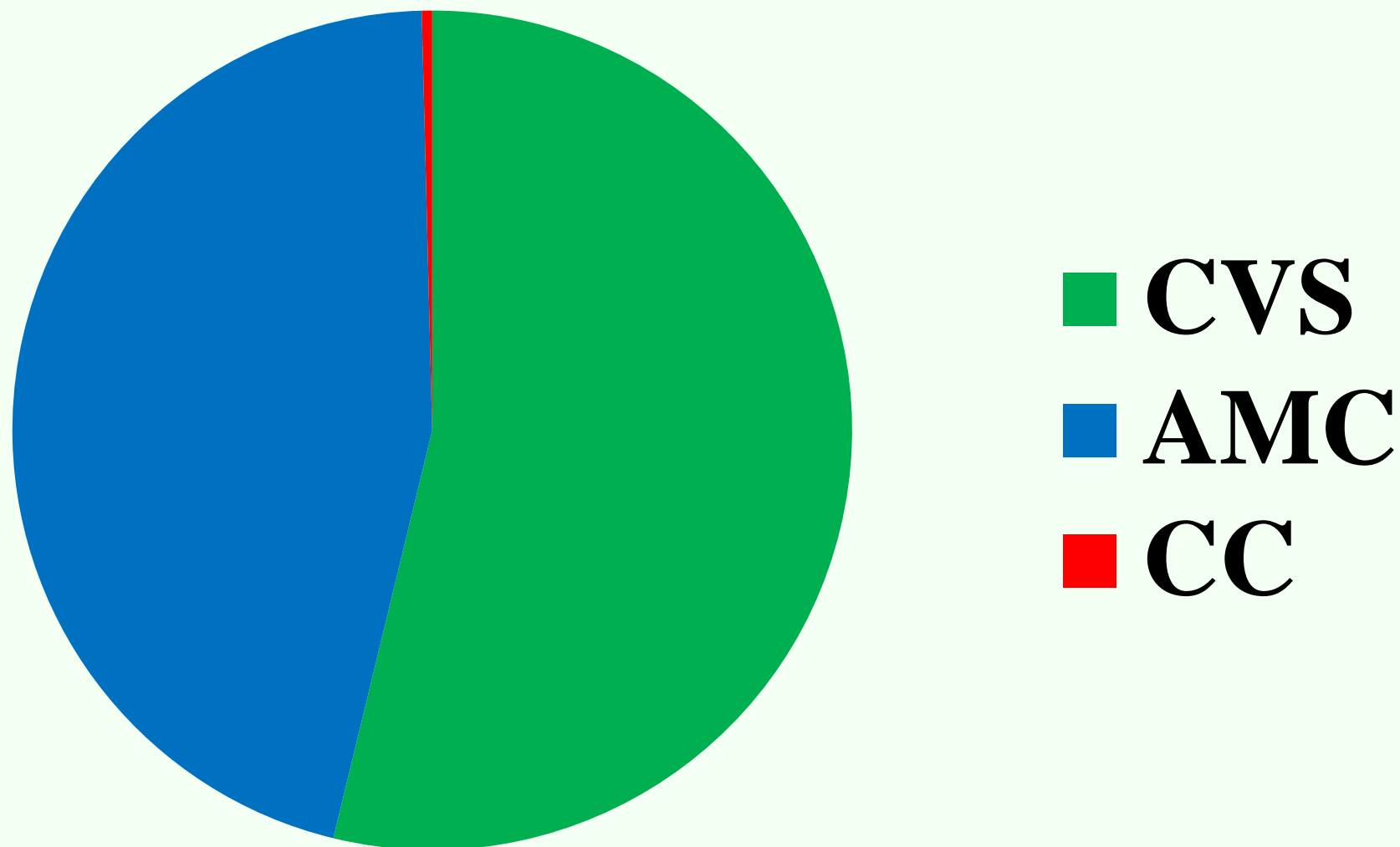
<http://www.vrozene-vady.cz>



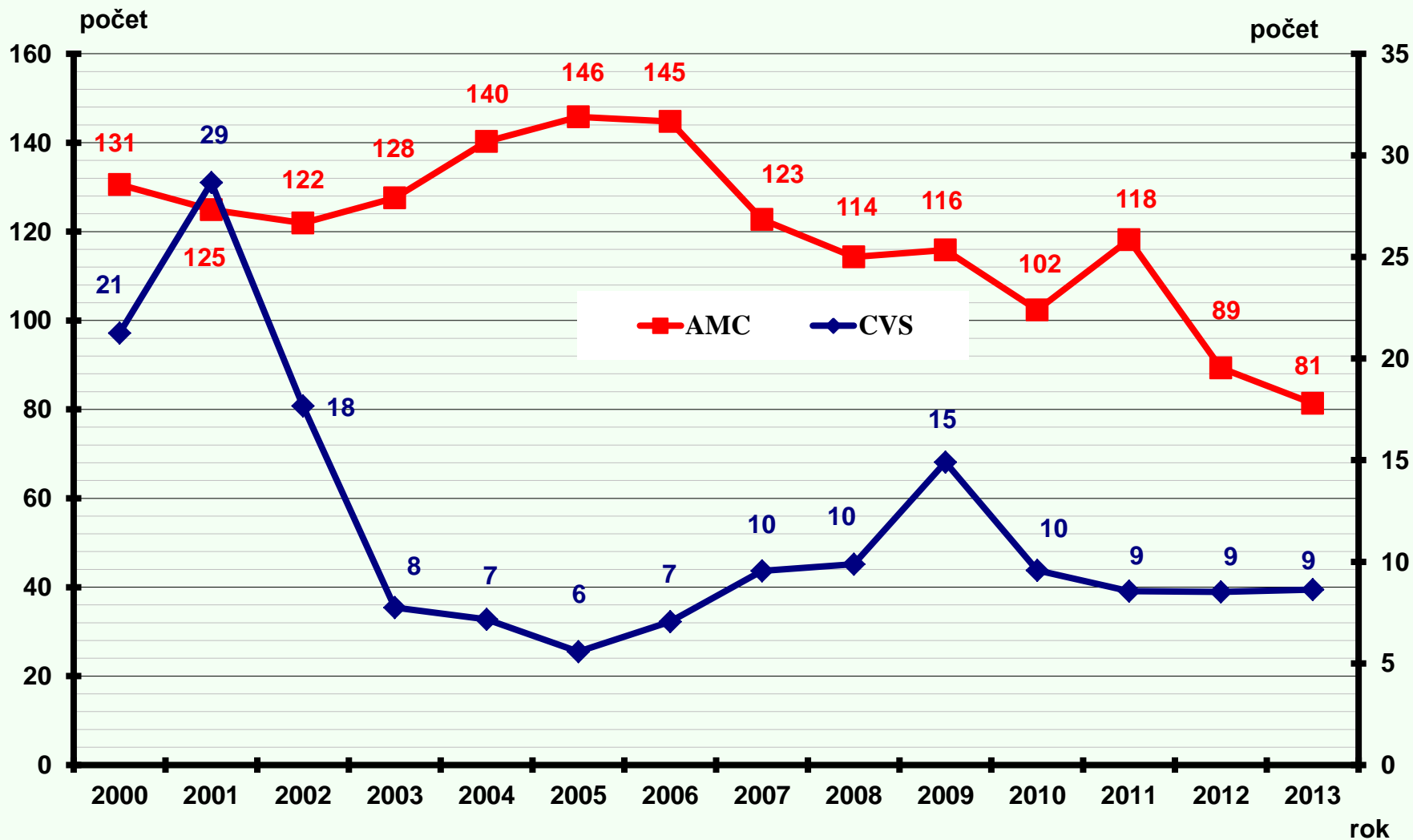
# Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2013



# Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2013



# Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2013



KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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

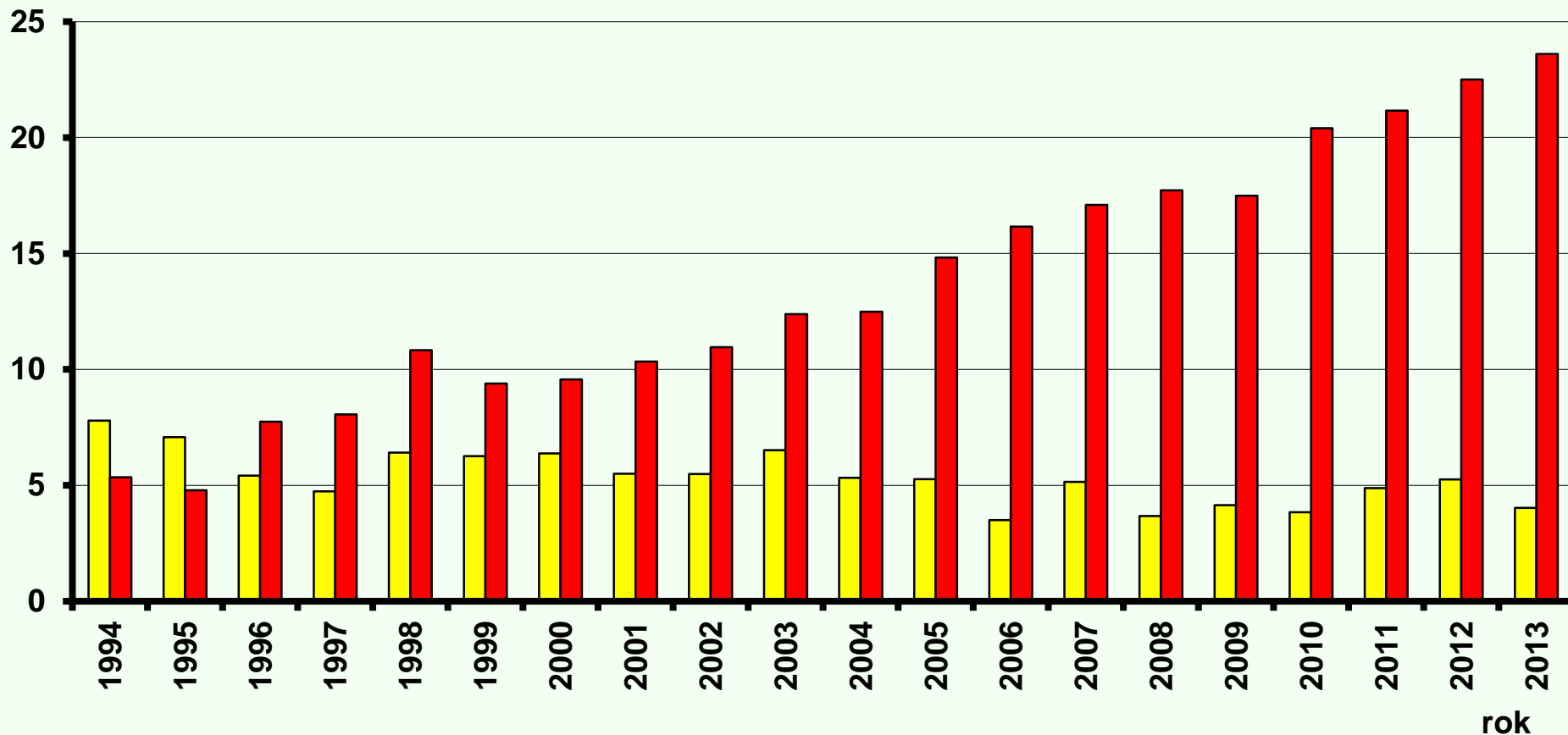


# Downův syndrom v České republice, 1994 - 2013

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

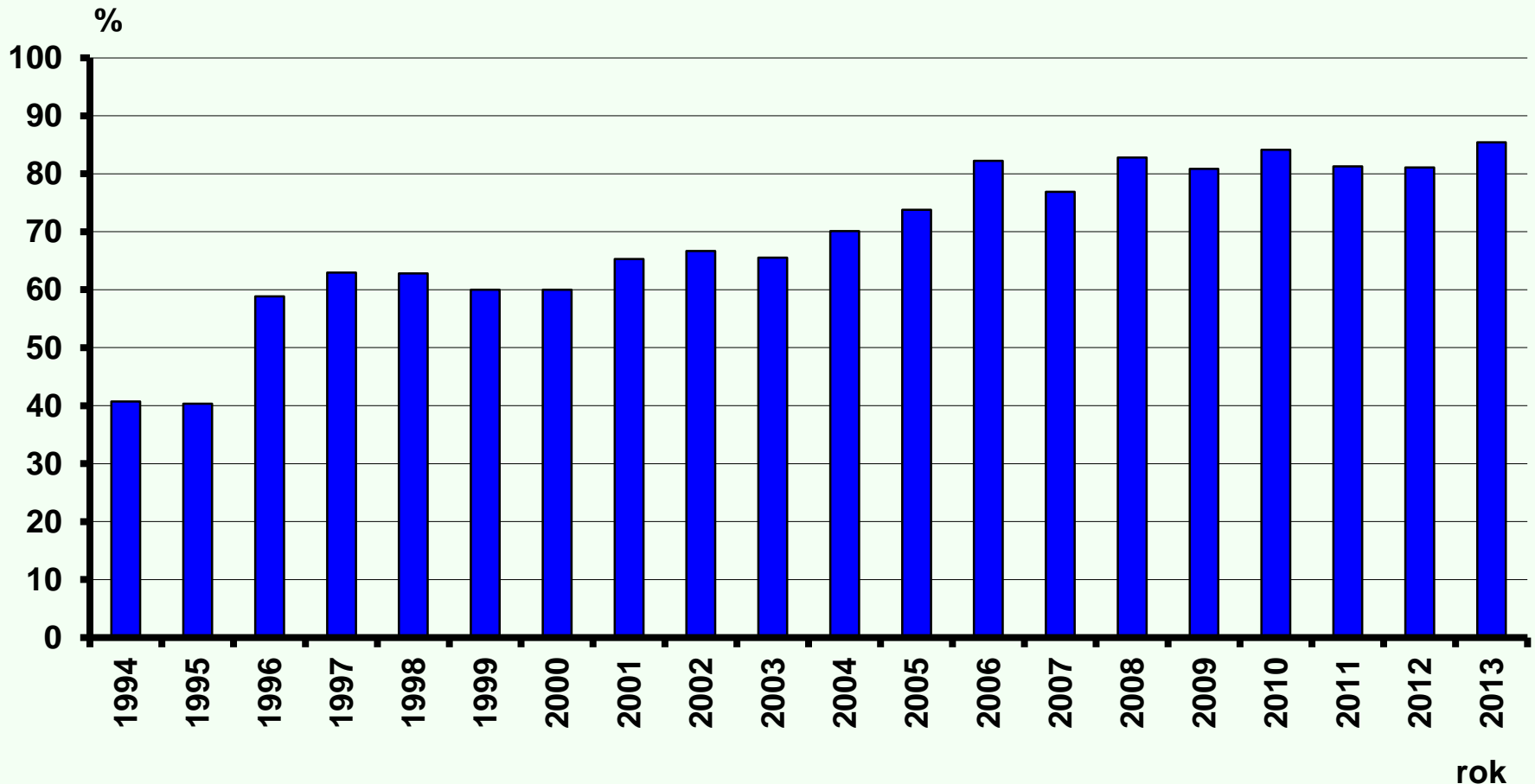


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

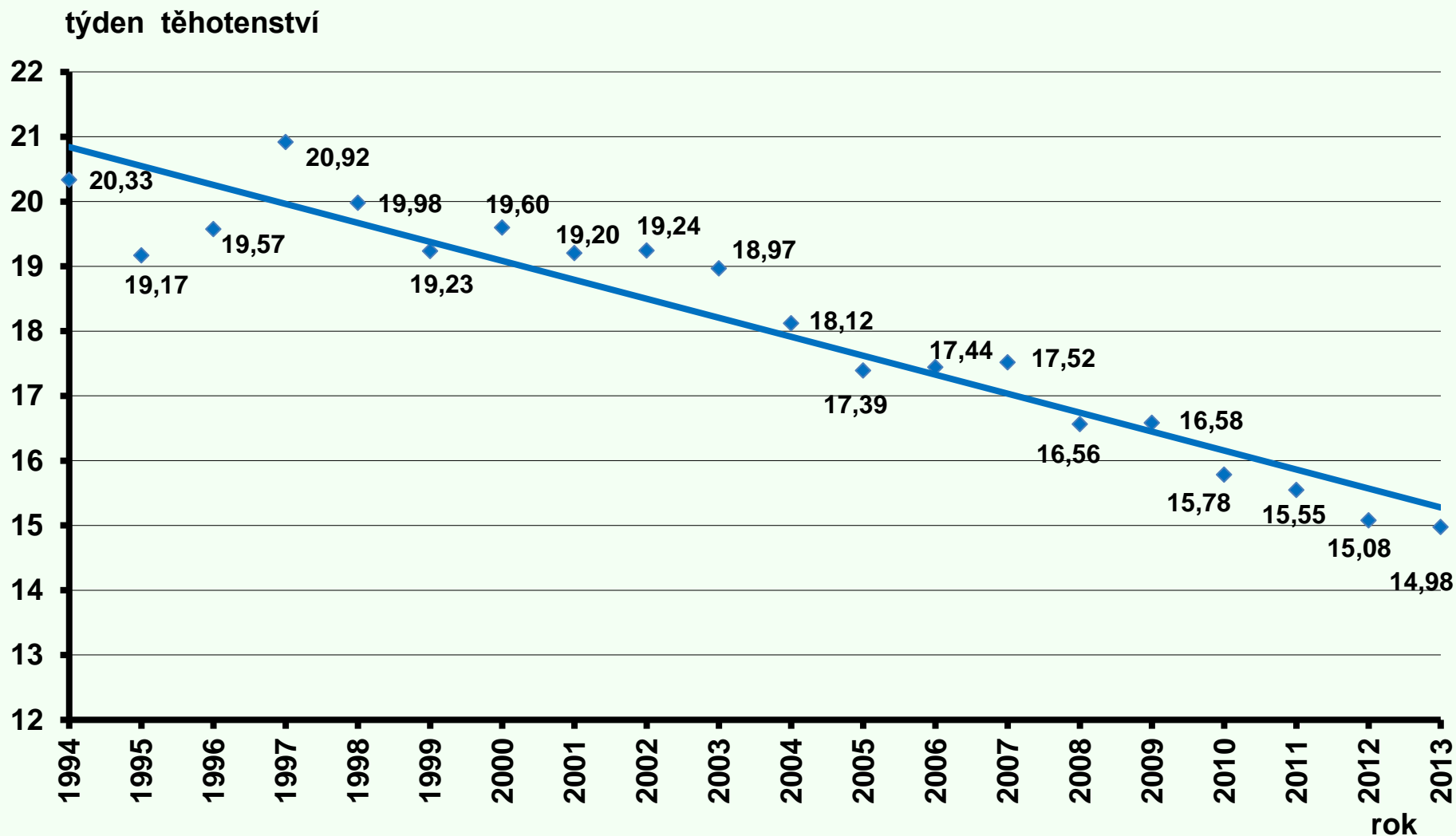
<http://www.vrozene-vady.cz>



# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze



KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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



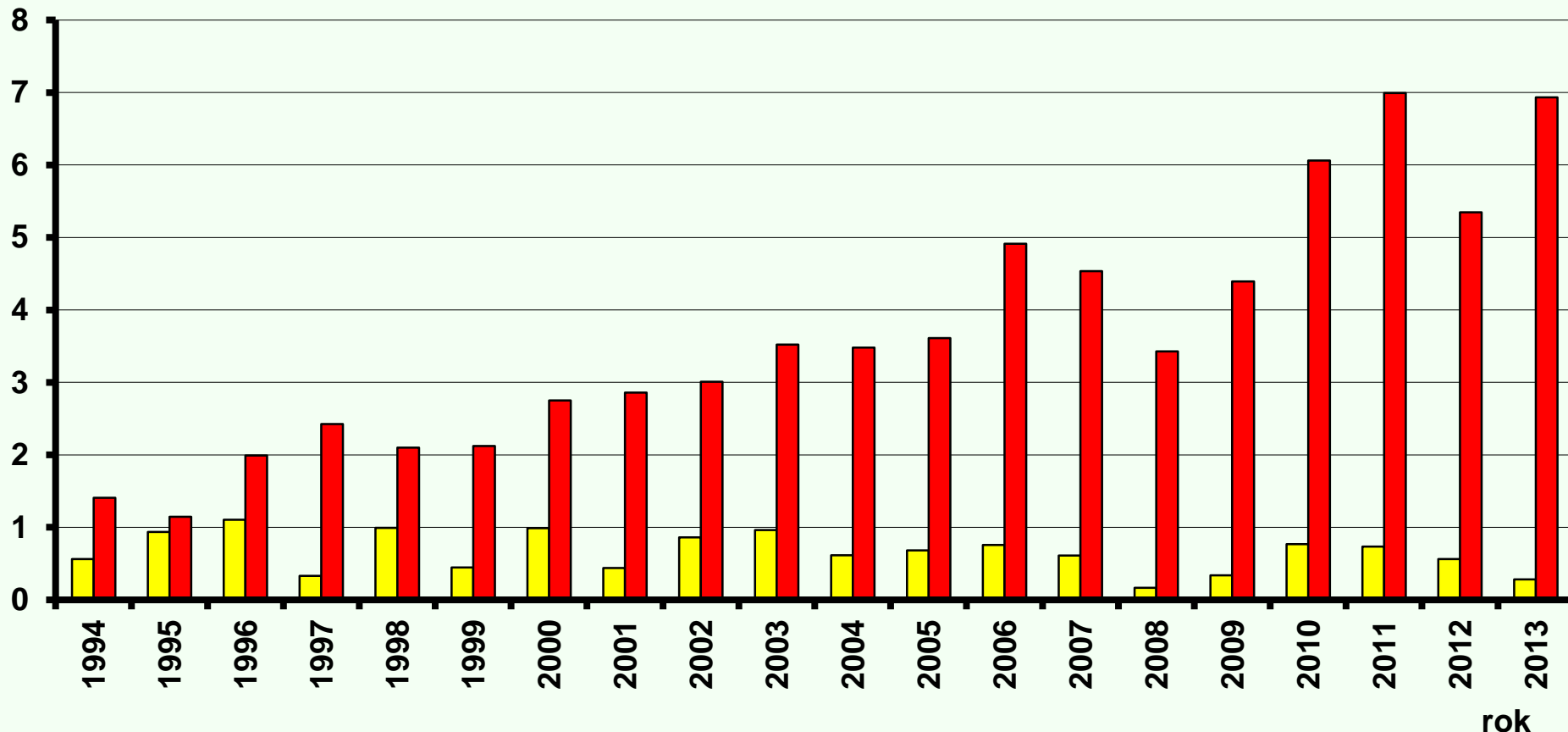


# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 - 2013

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

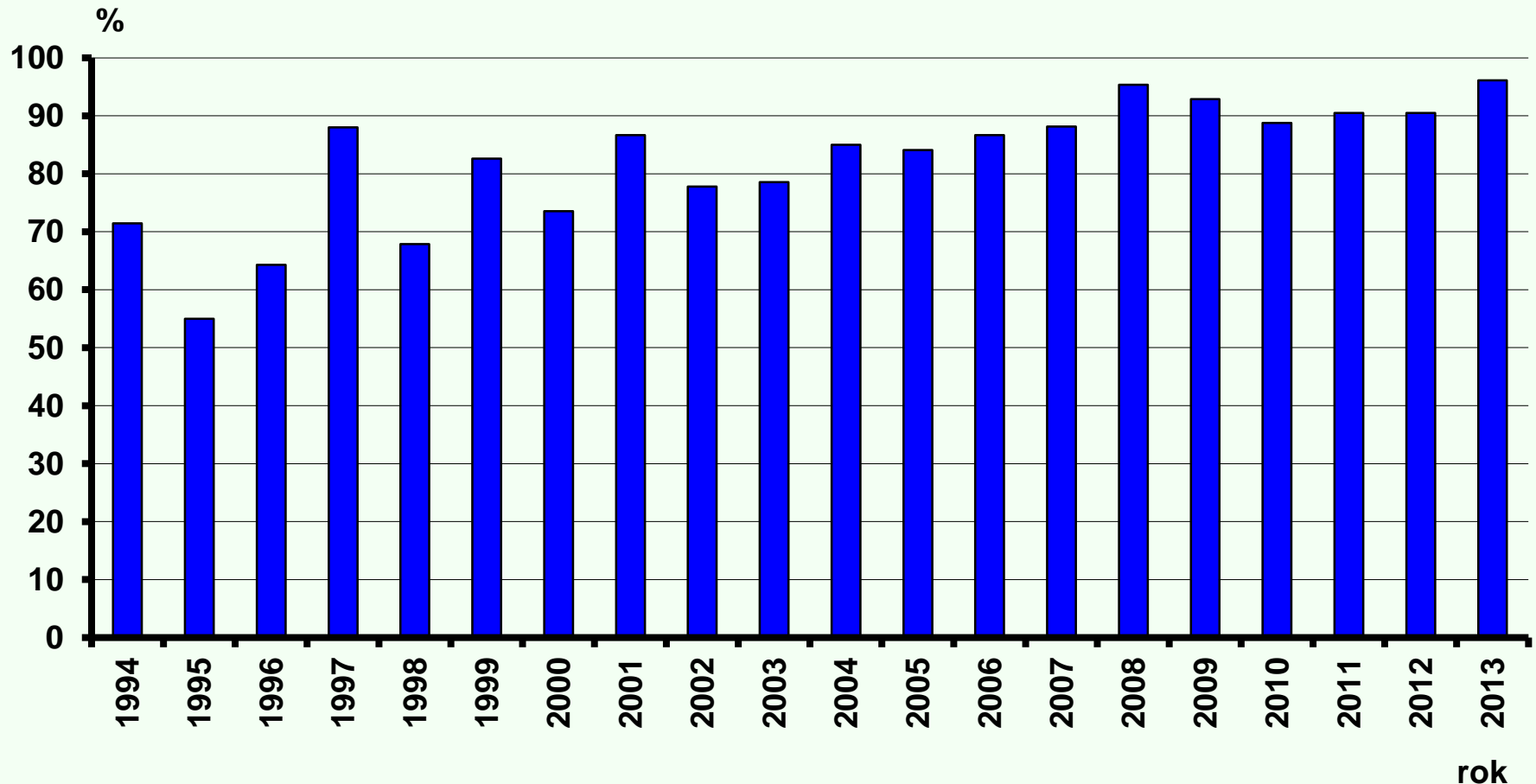


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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

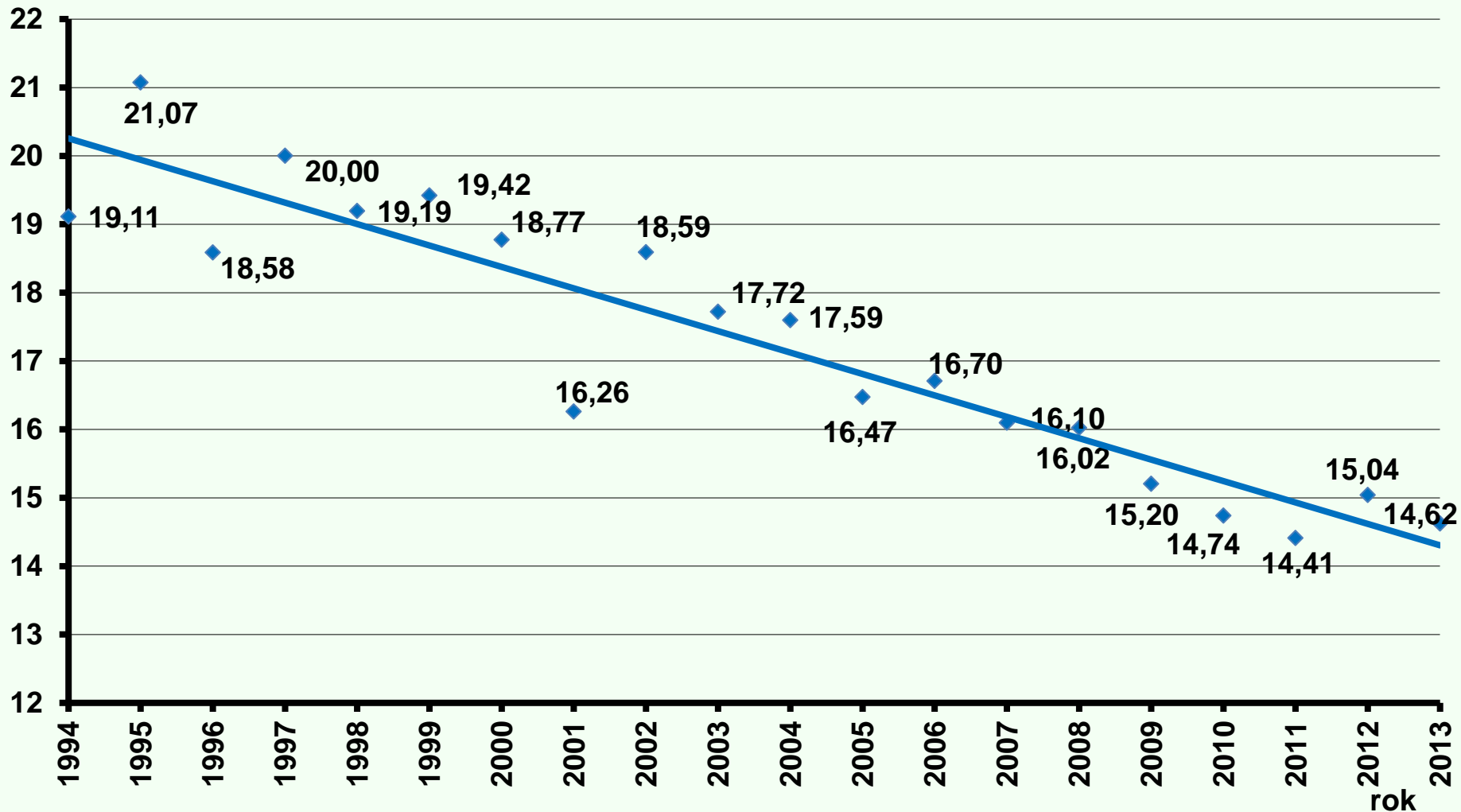


# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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

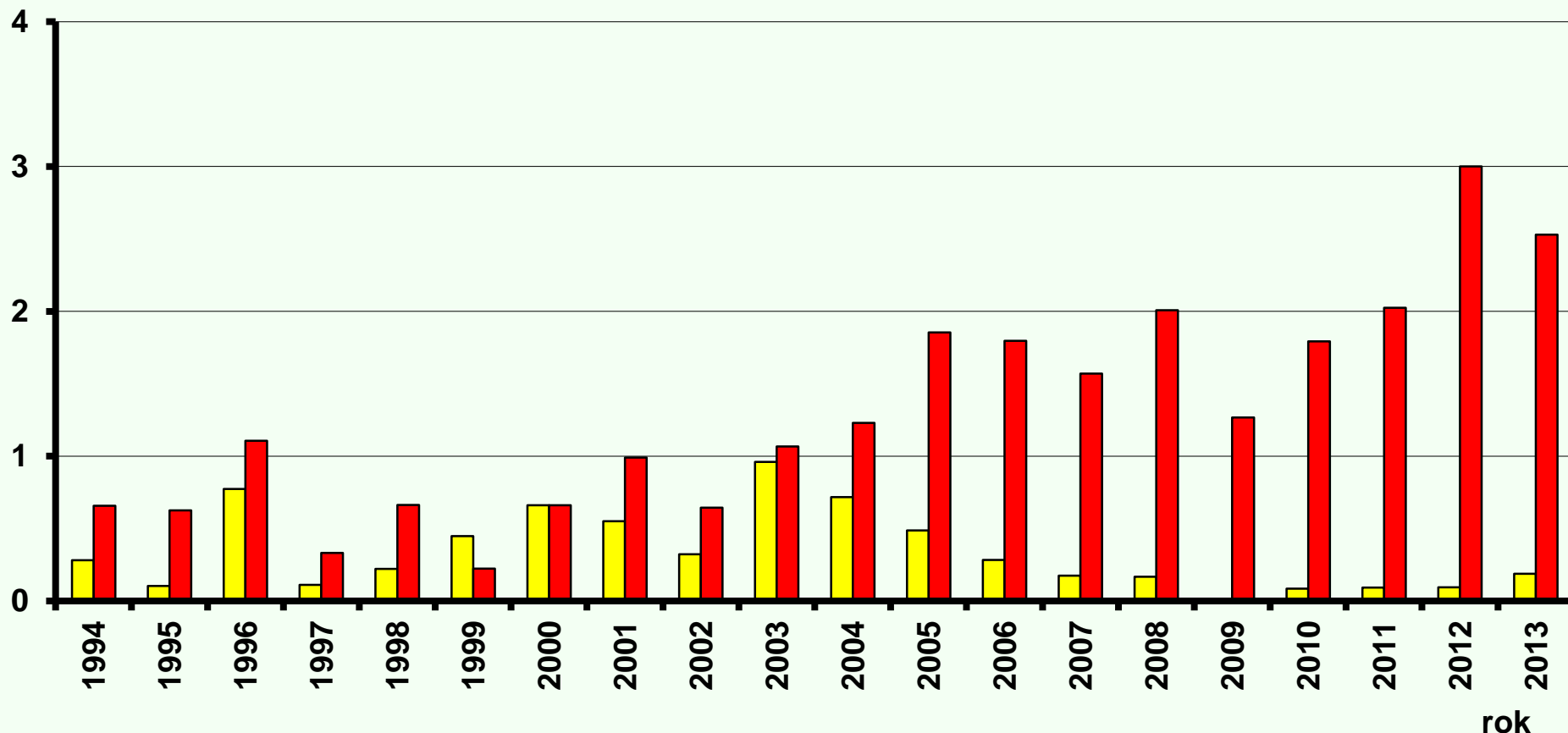


# Patauův syndrom v České republice, 1994 - 2013

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

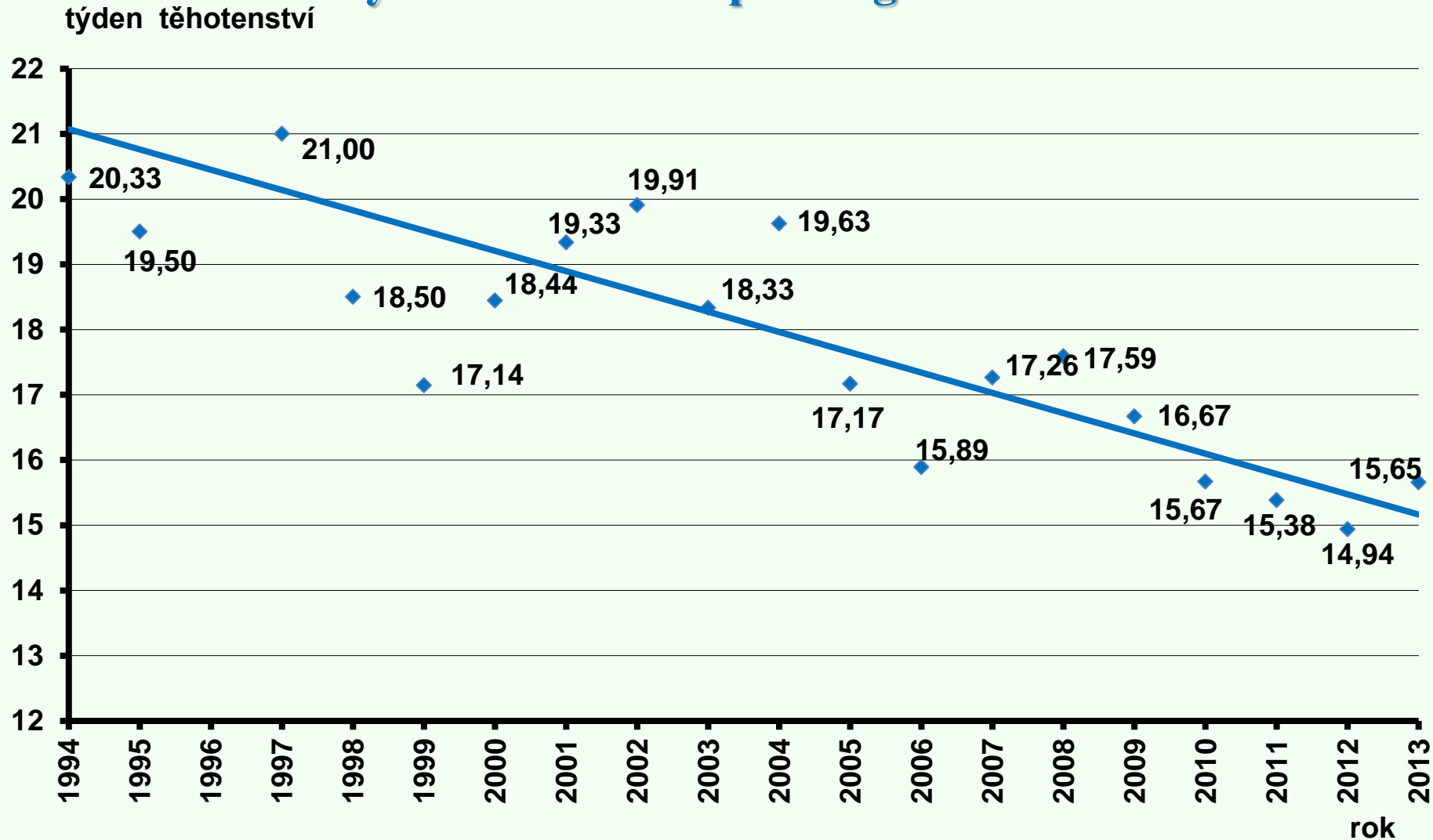


KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

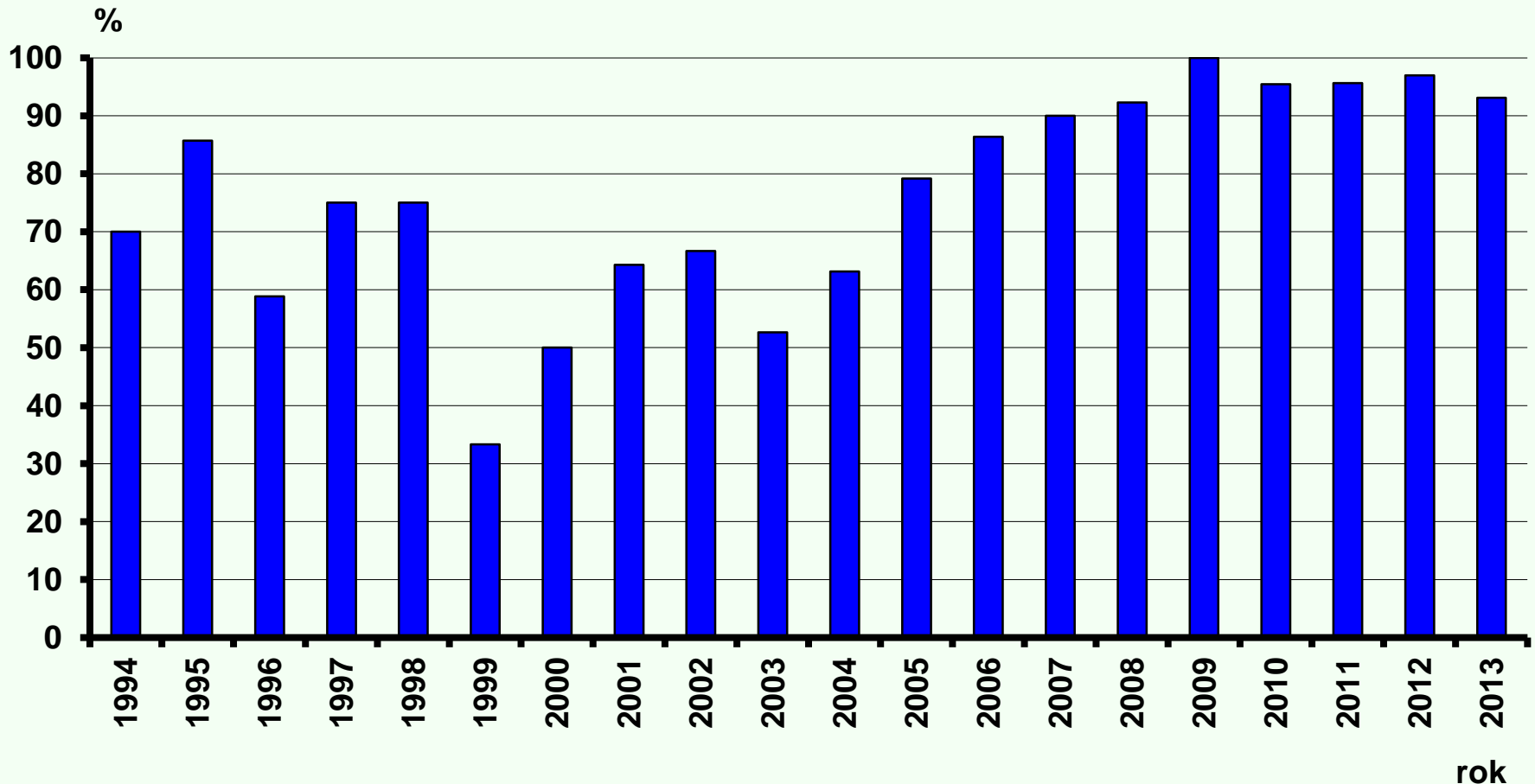
<http://www.vrozene-vady.cz>



# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze



# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



# Závěry:

**Zvyšující se počty chromozomálních aneuploidií – Downův, Edwardsův a Patauův syndrom jsou dány především zvyšujícím se podílem rodičích žen nad 35 let věku.**

**Na nárůstu se určitou měrou podílí i přesun řady výkonů prenatální diagnostiky do časnějších fází gravidity.**

**Zvýšení podílu prvotrimestrálního screeningu vede ke zlepšení prenatálního zachytu těchto diagnóz při současném snížení počtu provedených výkonů invazivní prenatální diagnostiky.**

***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

KAPRASŮV DEN, 18. února 2015,  
Purkyňův ústav, Praha

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

