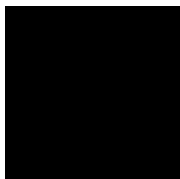


# Výskyt chromozomových aberací v České republice.

*A. Šípek Jr.<sup>1,2</sup>, V. Gregor<sup>2,3</sup>, A. Šípek<sup>2,3,4</sup>, J. Klaschka<sup>5,6</sup>, M. Malý<sup>5,7</sup>*

1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
3. Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha
4. Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha
5. Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha
6. Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha
7. Státní zdravotní ústav, Praha



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

# Zdroje dat

**Data o chromozomových aberacích v České republice v období 1994 – 2017.**

**Data o narozených – zdroj: ÚZIS**

**1994 – 2017 stav k 11.2.2019**

**Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG**

**1994 – 2017**

**Diagnózy:**

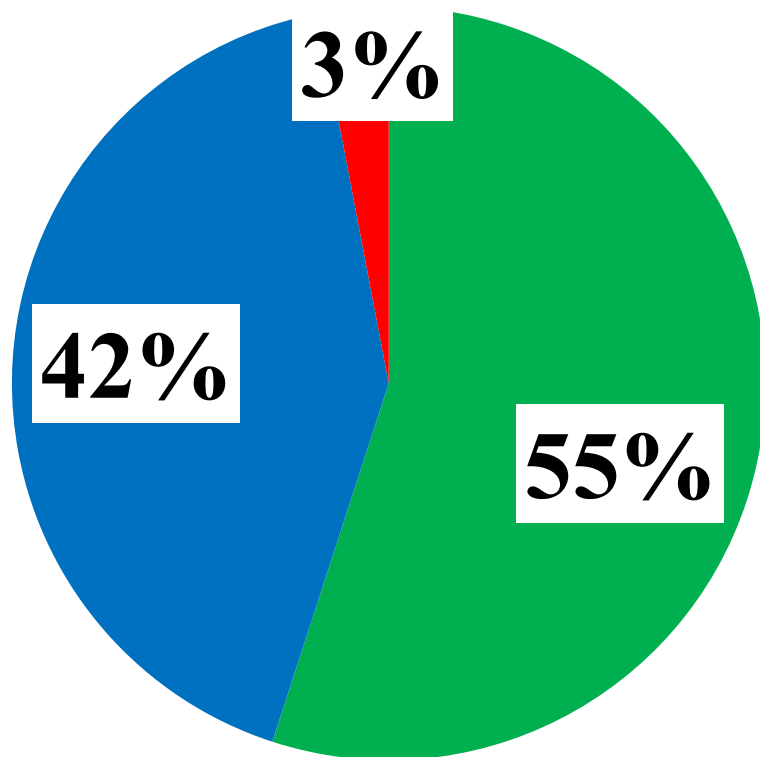
**Downův syndrom**

**Edwardsův syndrom**

**Patauův syndrom**



# Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2017

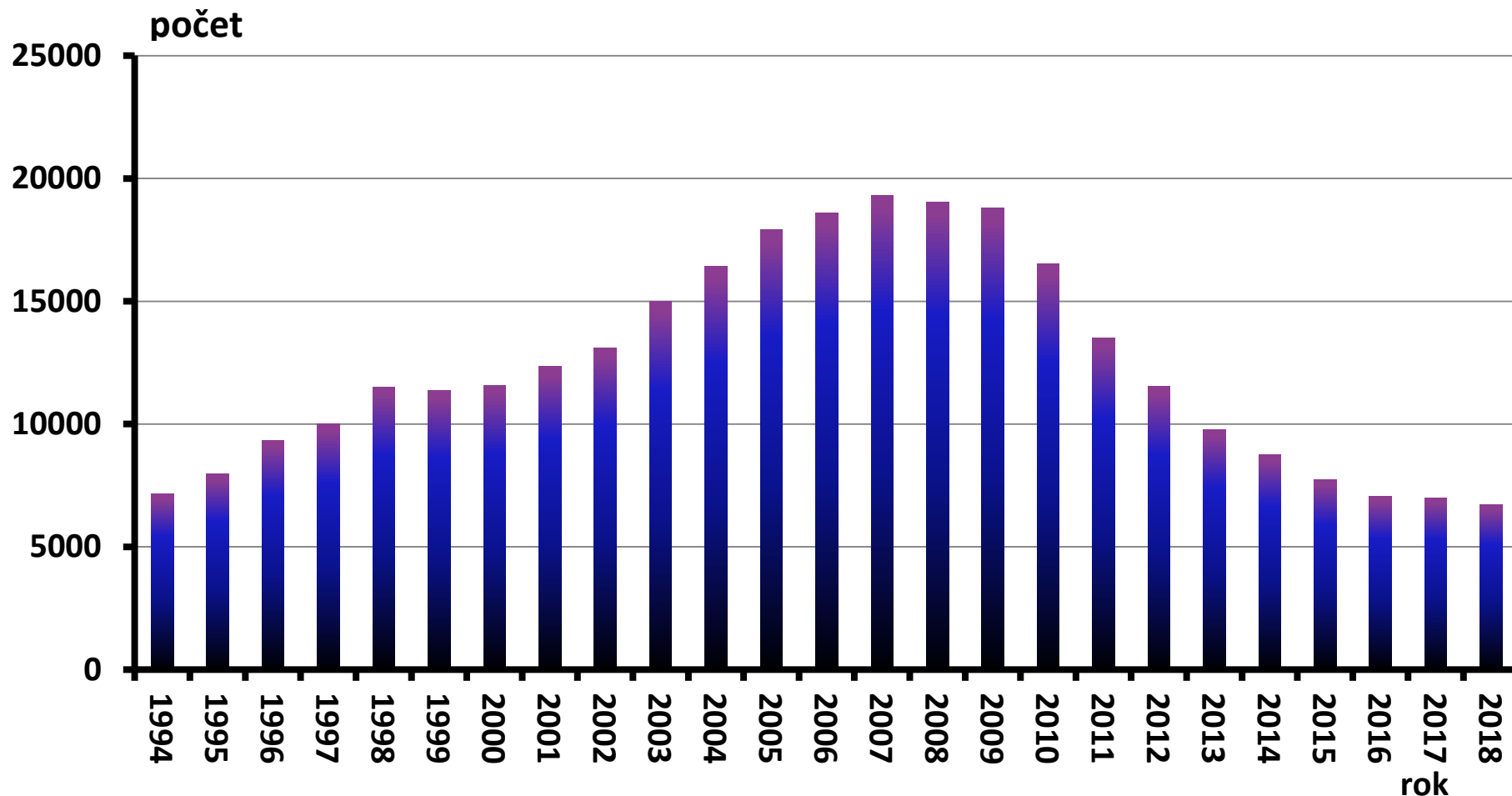


■ **Ultrazvuk**

■ **Cytogenetická vyšetření**

■ **Molekulárně genetická vyšetření**

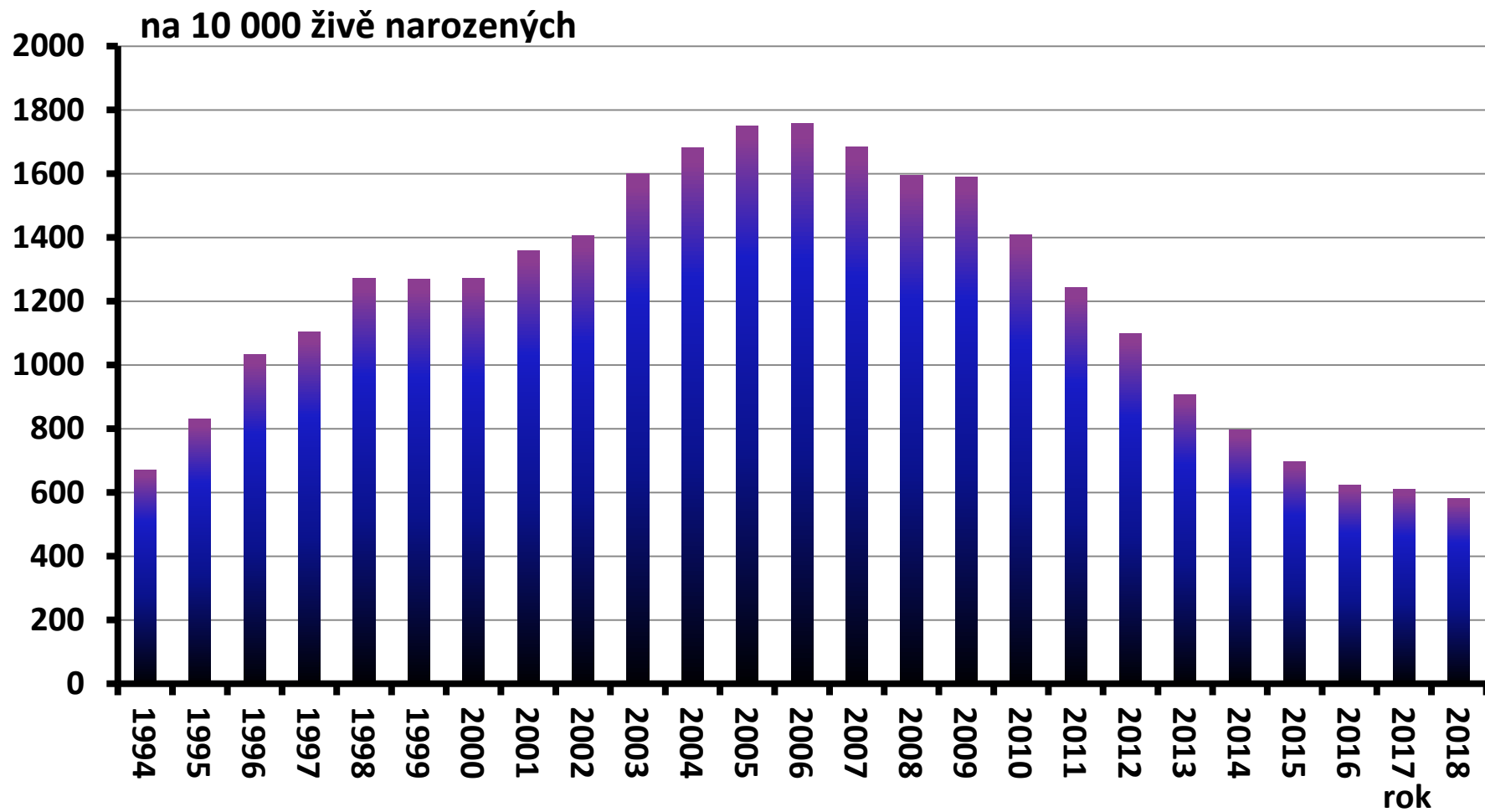
# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2017



Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

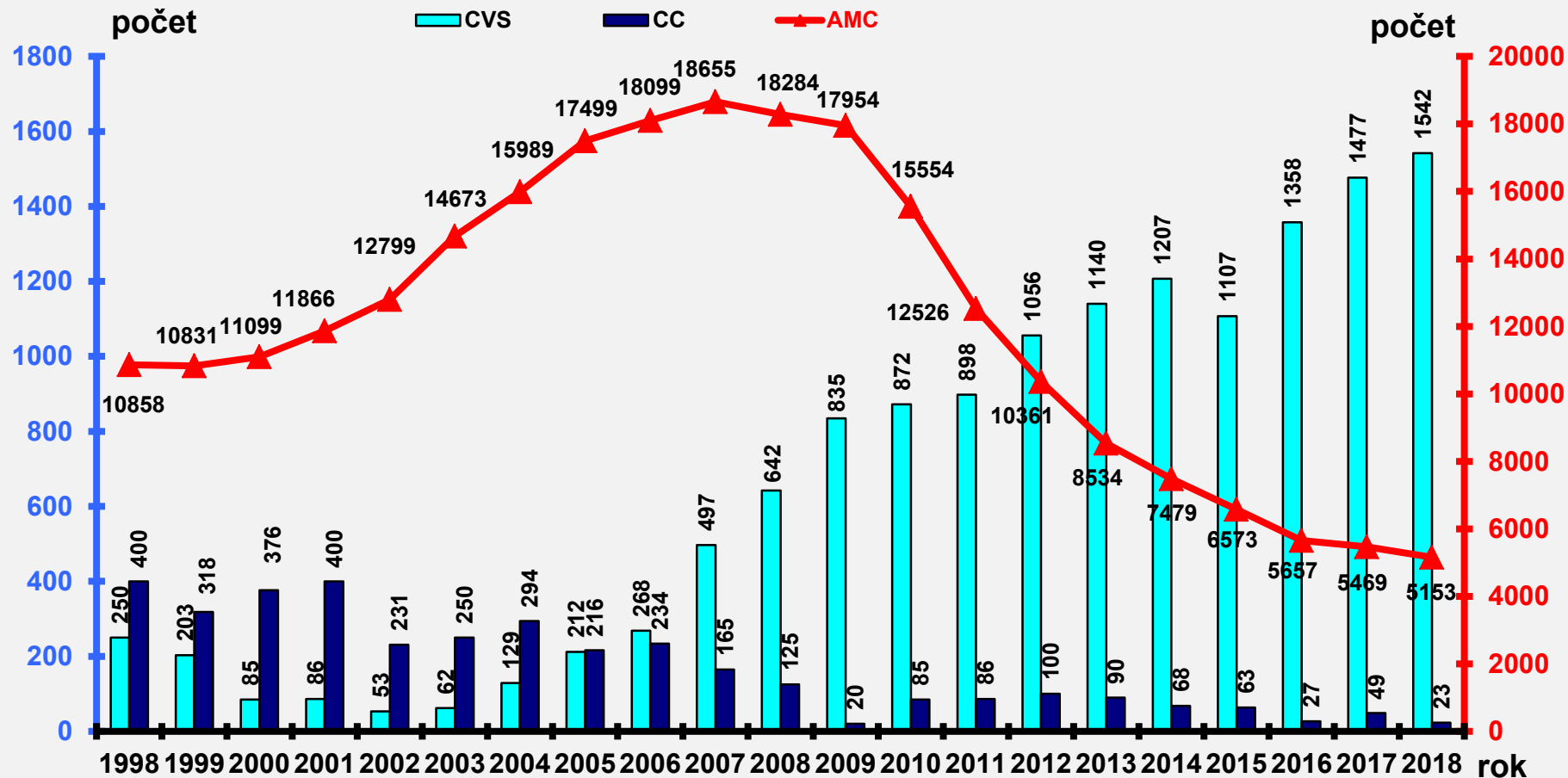
# Invazivní prenatalní diagnostika v České republice, 1994 - 2017



Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

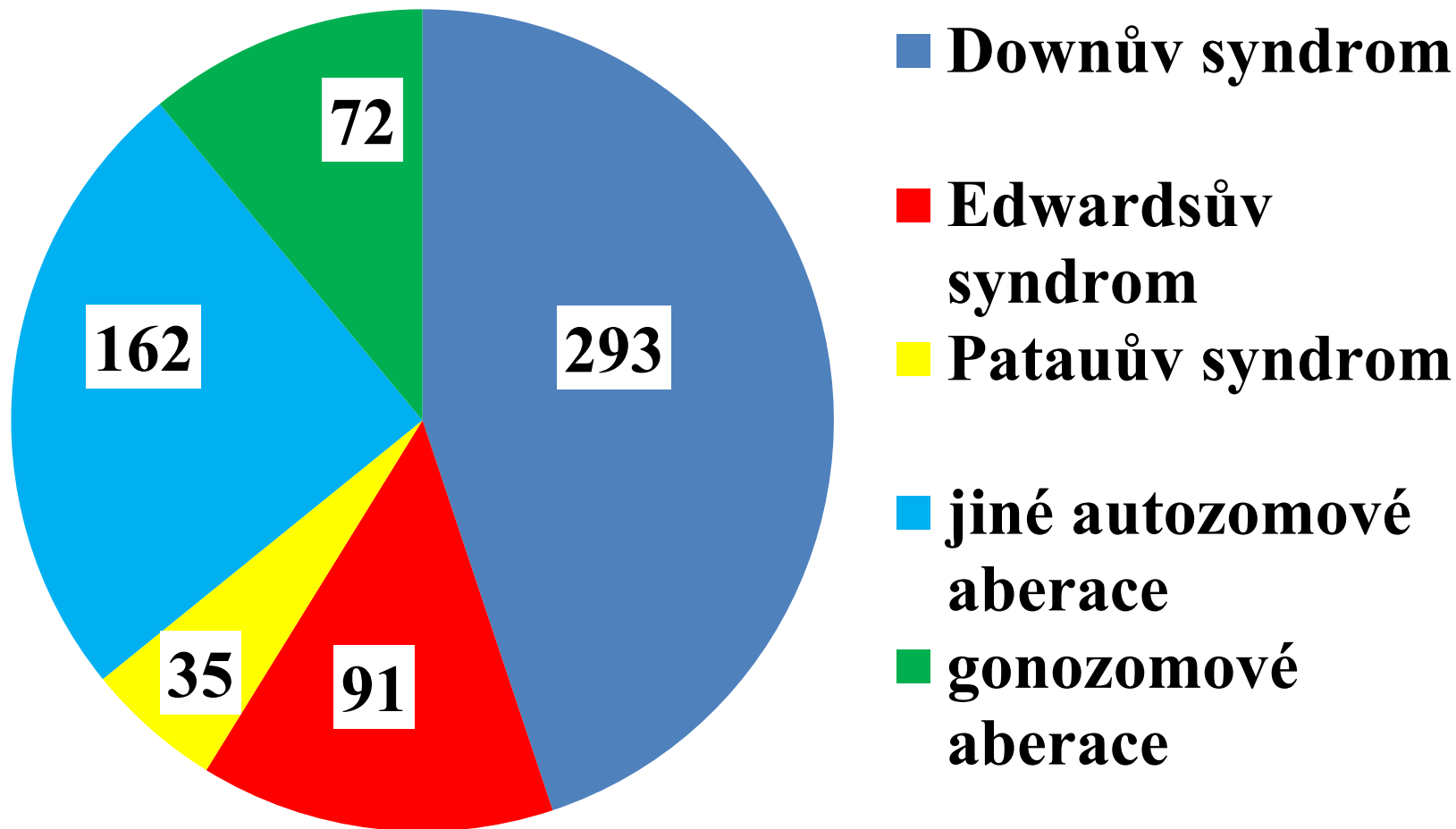
# Invazivní prenatalní diagnostika v České republice, 1994 - 2018



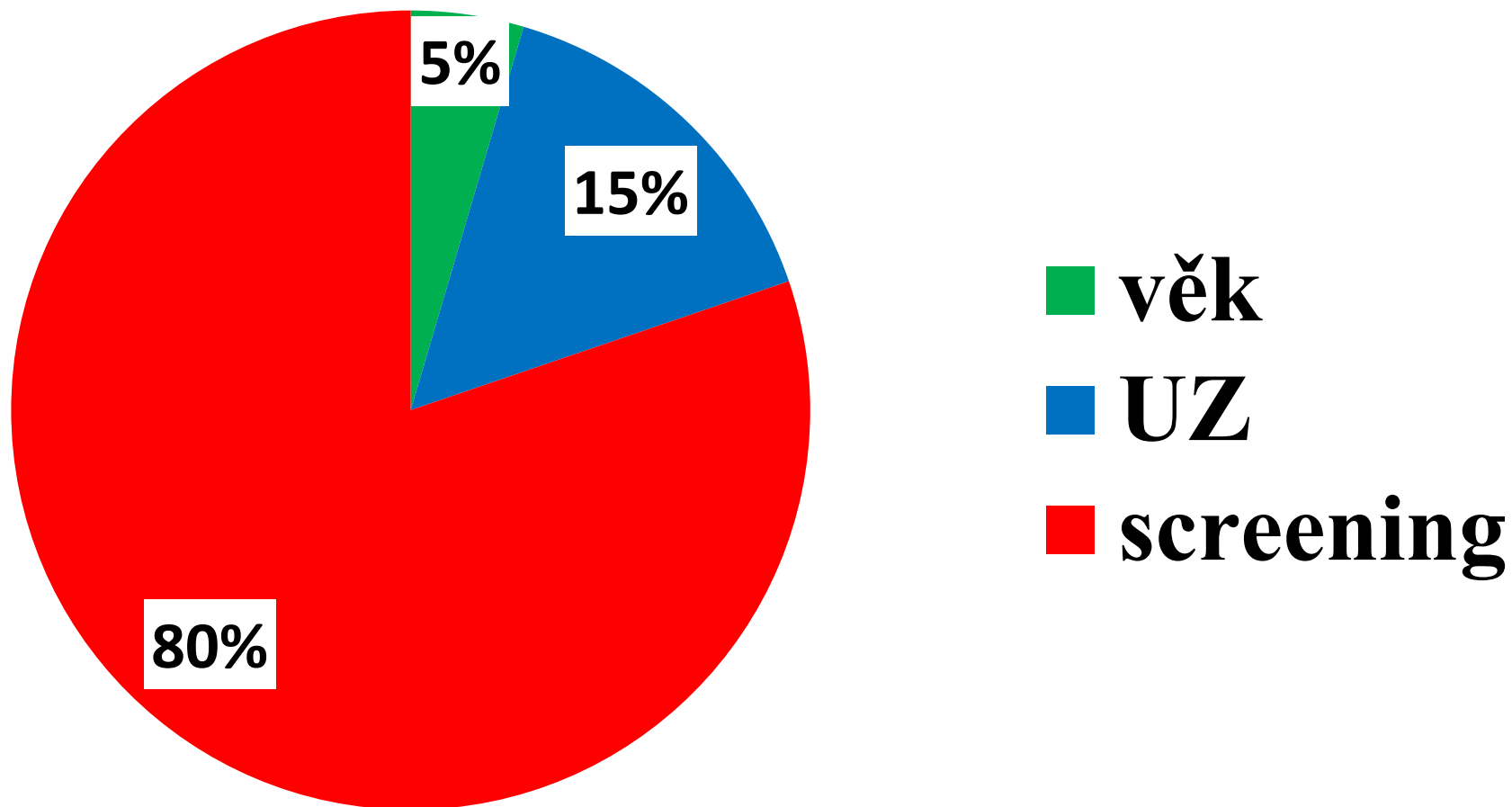
Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

# Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2017: Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky

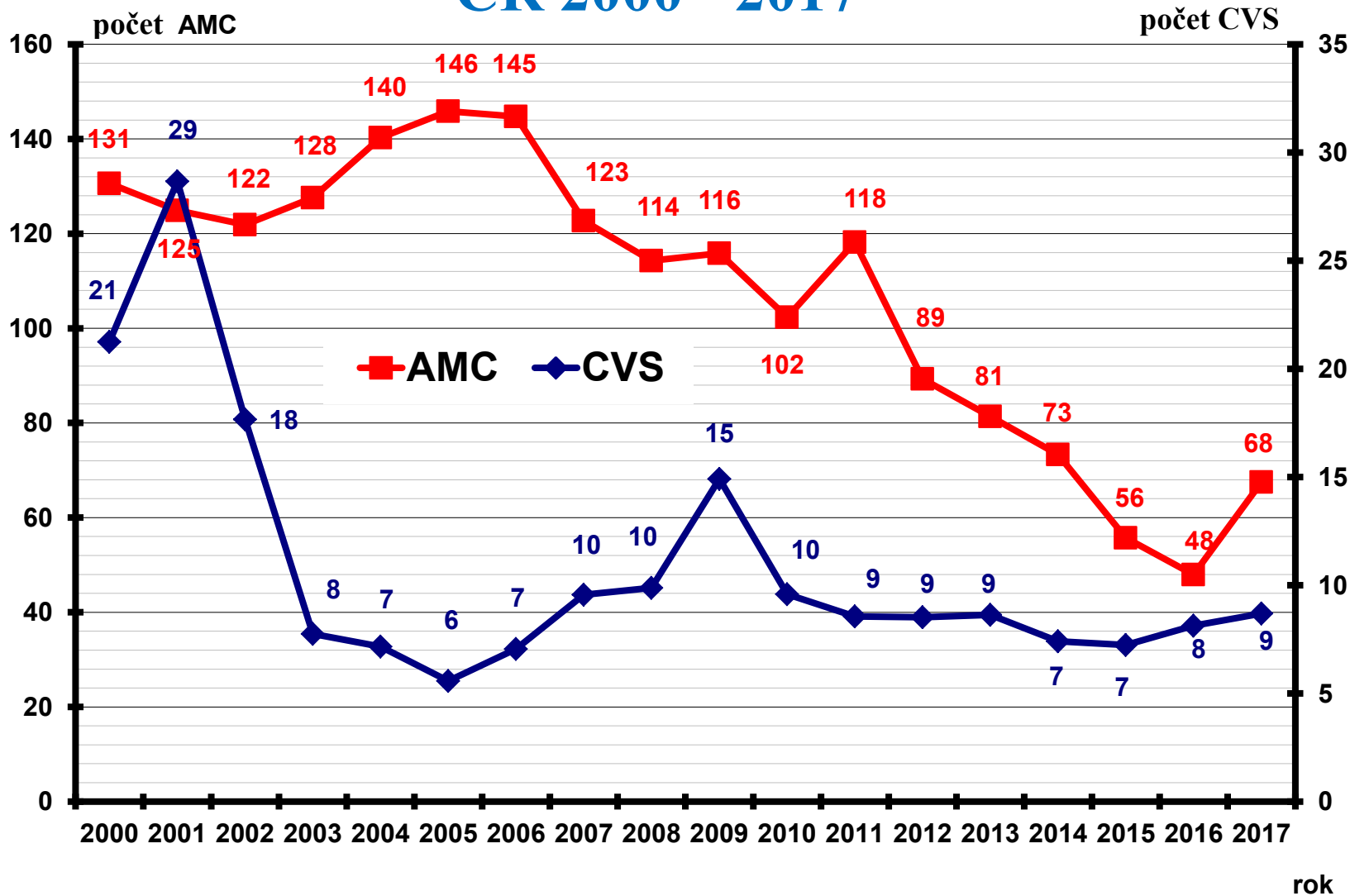


# Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2017





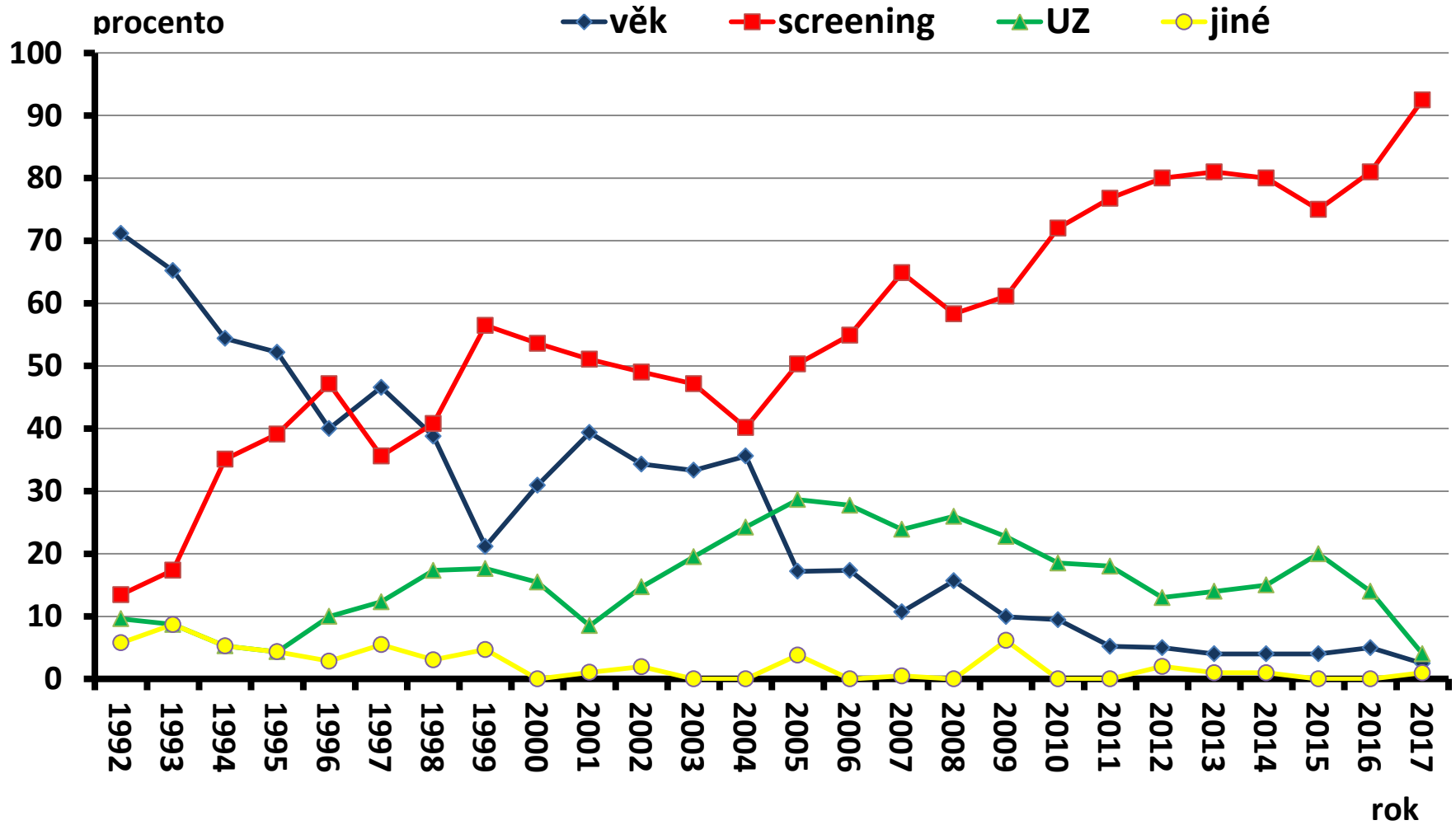
# Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2017



Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

# Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2017

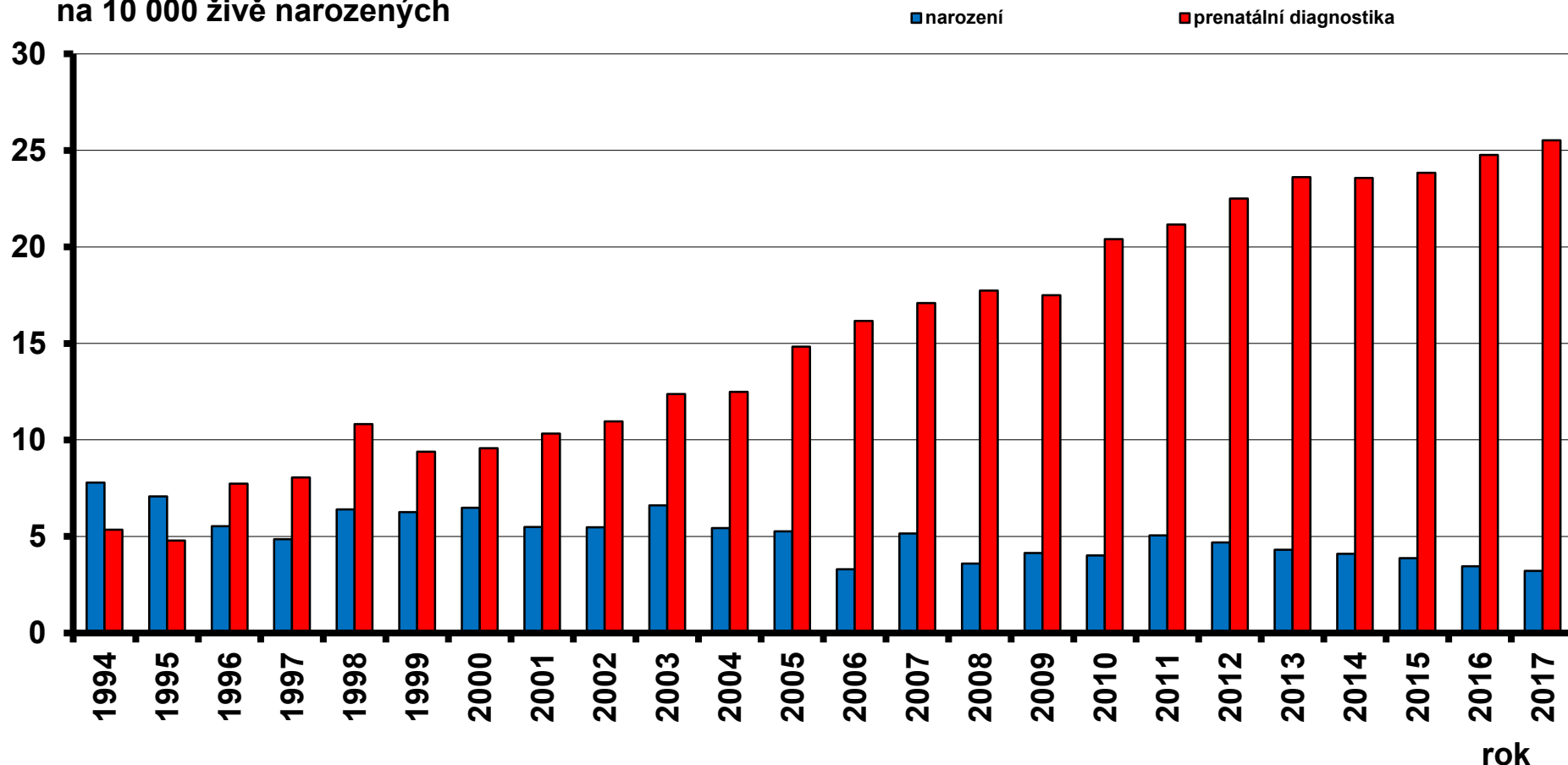


Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017

na 10 000 živě narozených

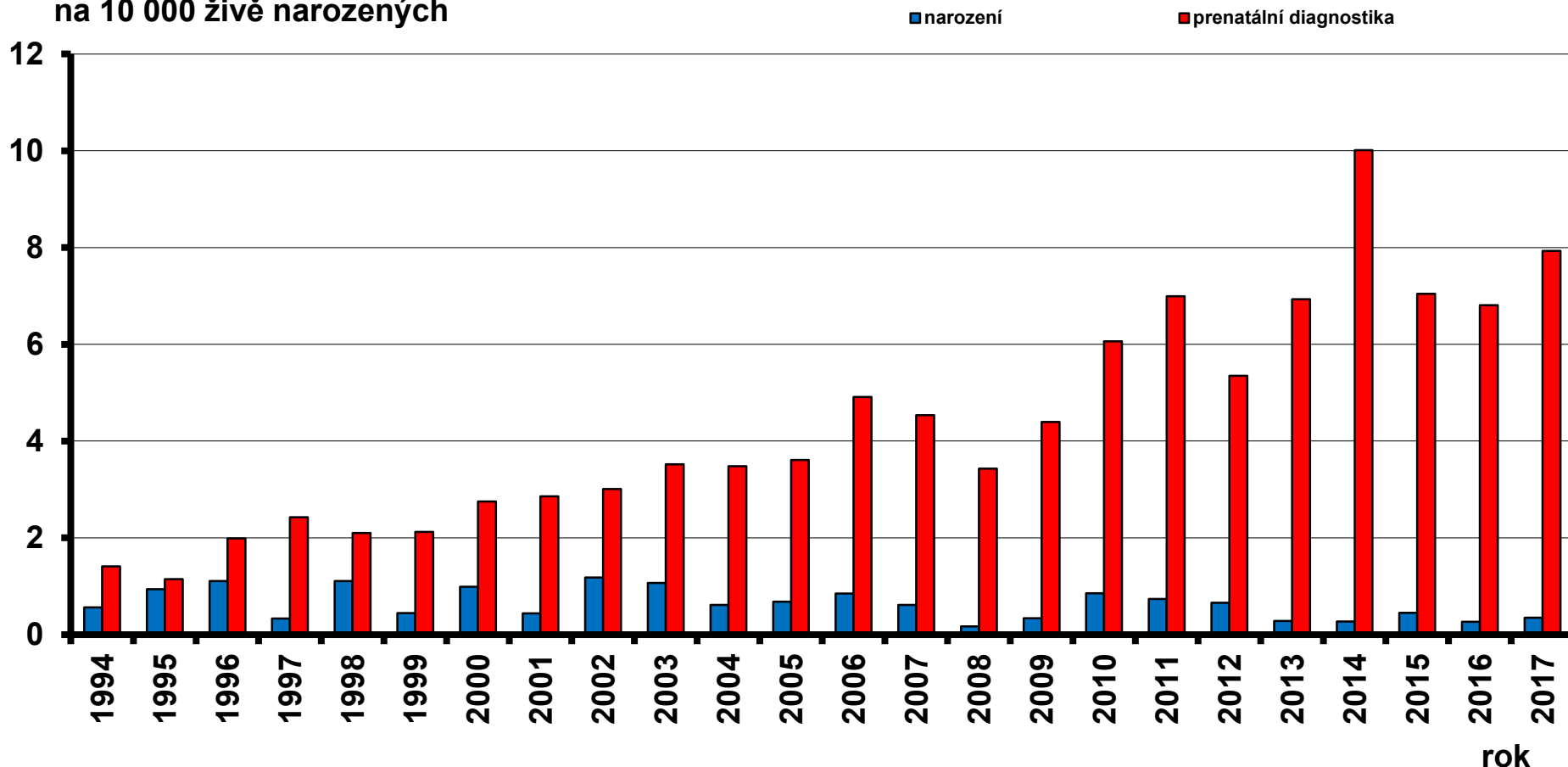


Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017

na 10 000 živě narozených

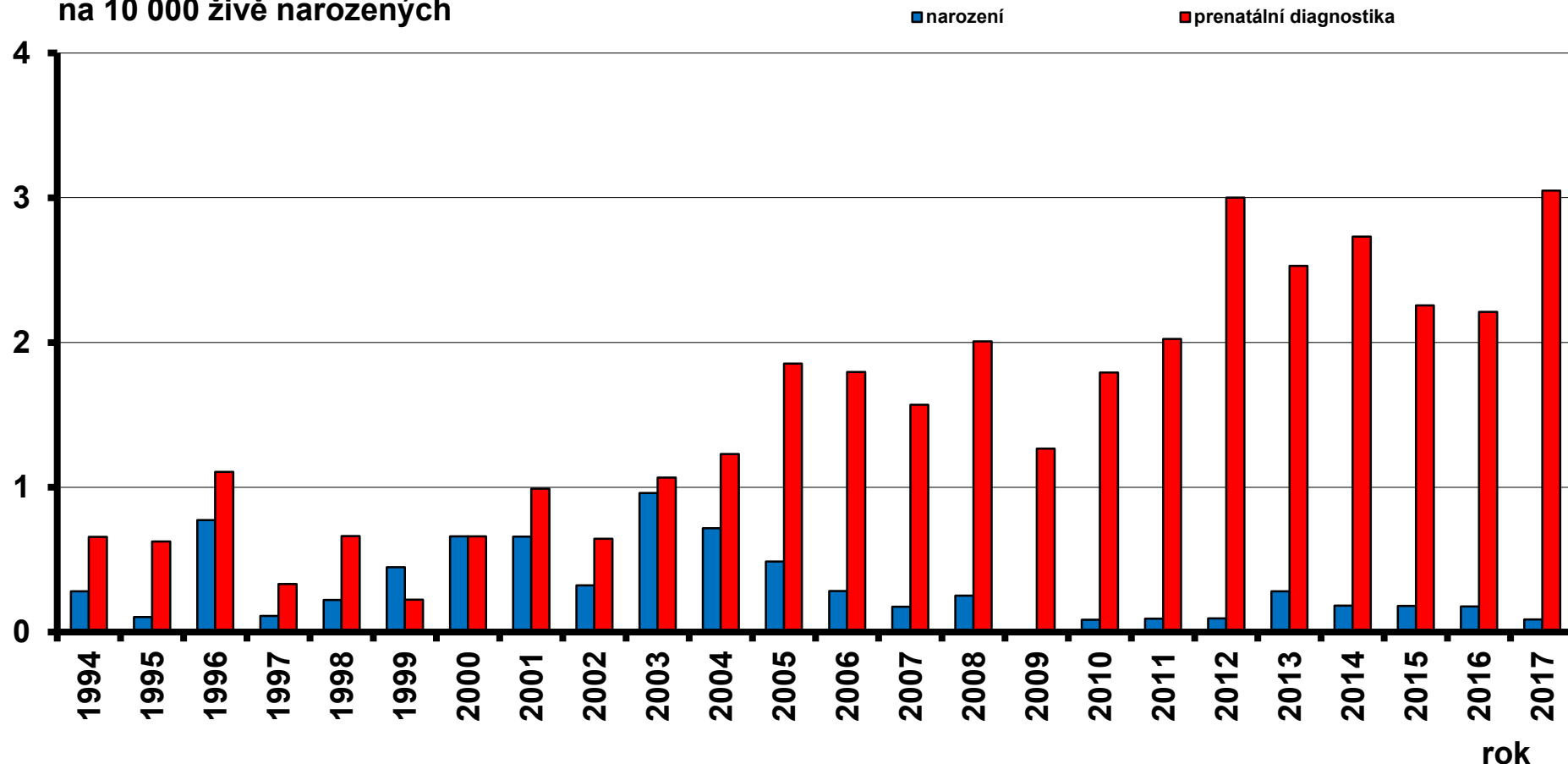


Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017

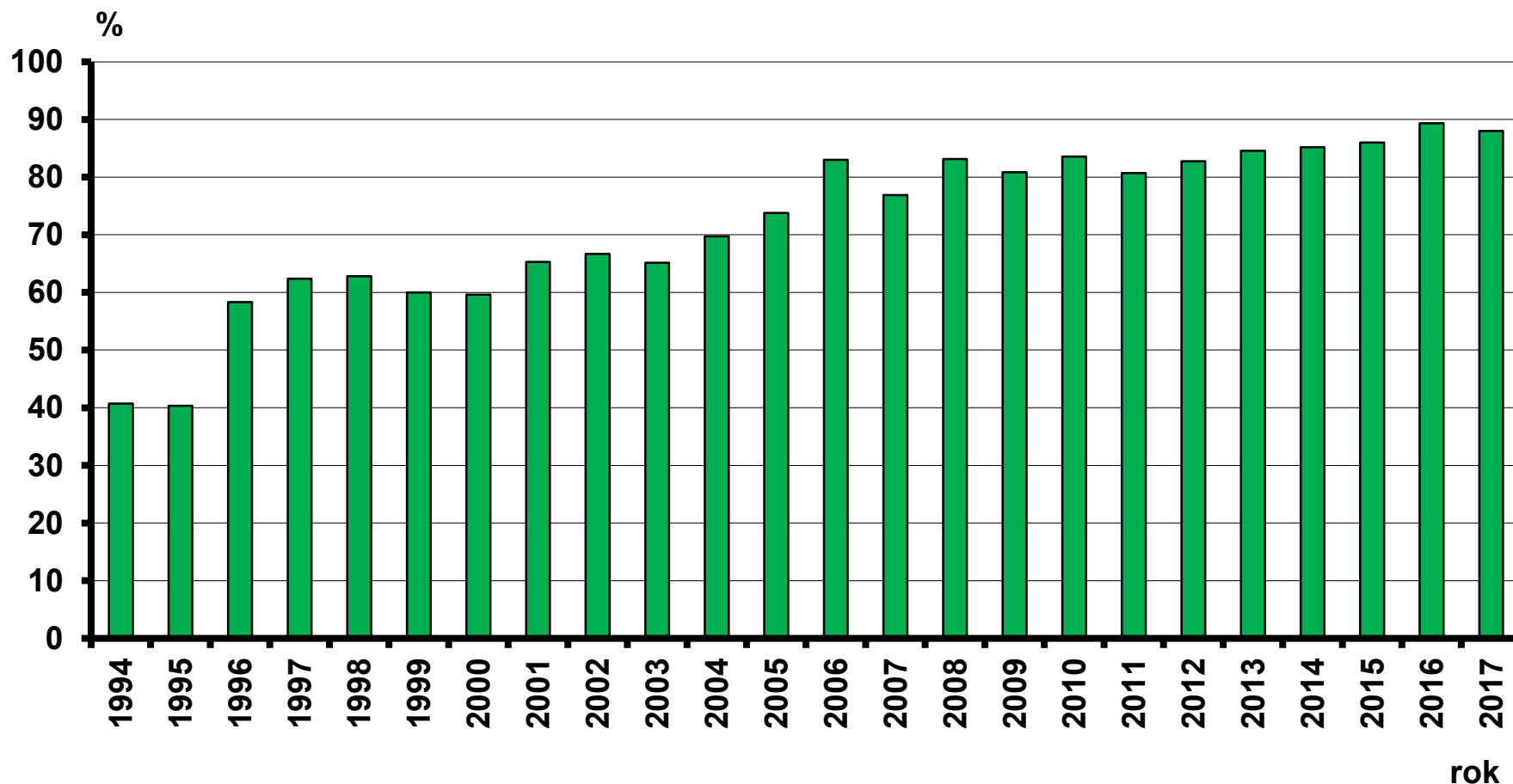
na 10 000 živě narozených



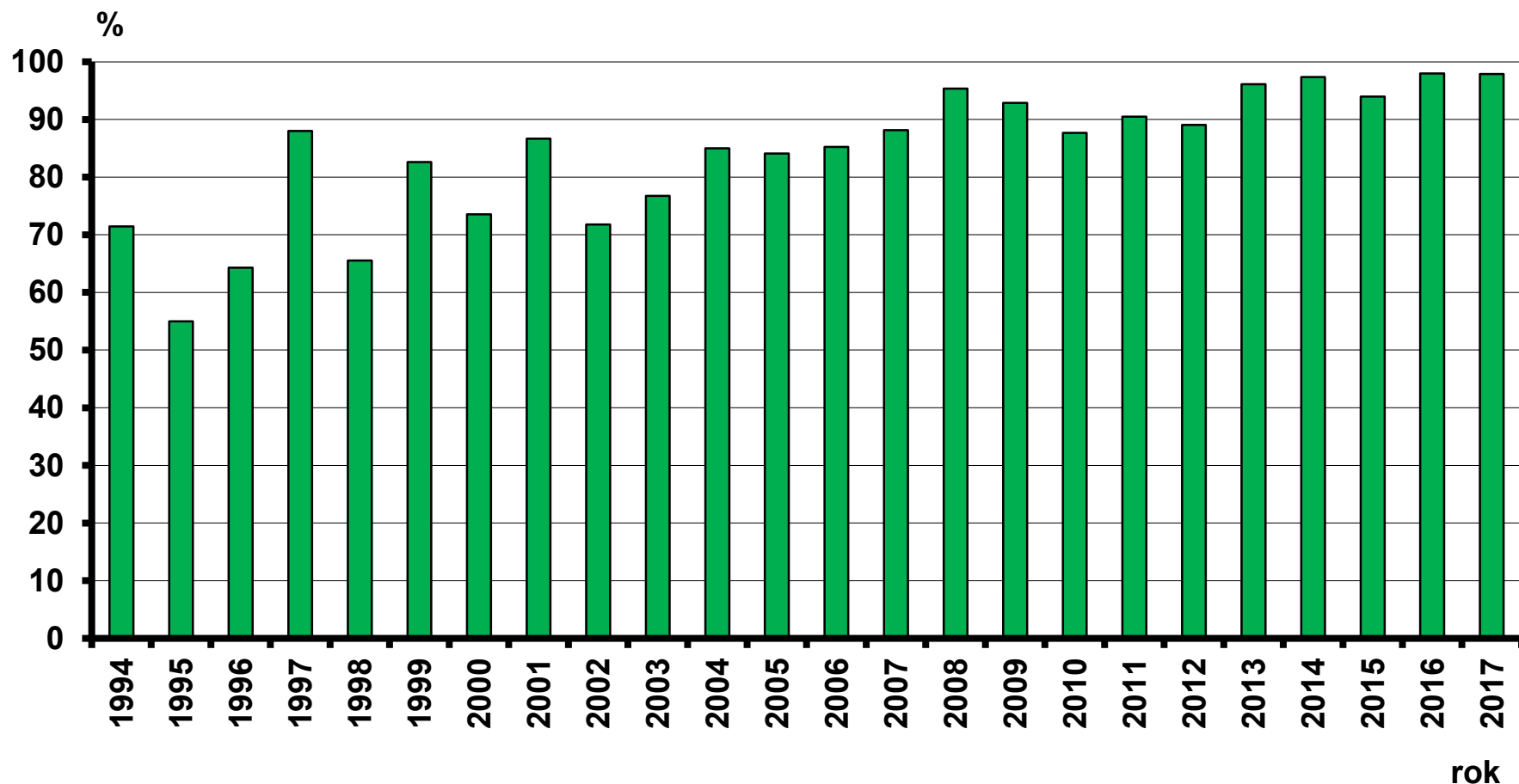
Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

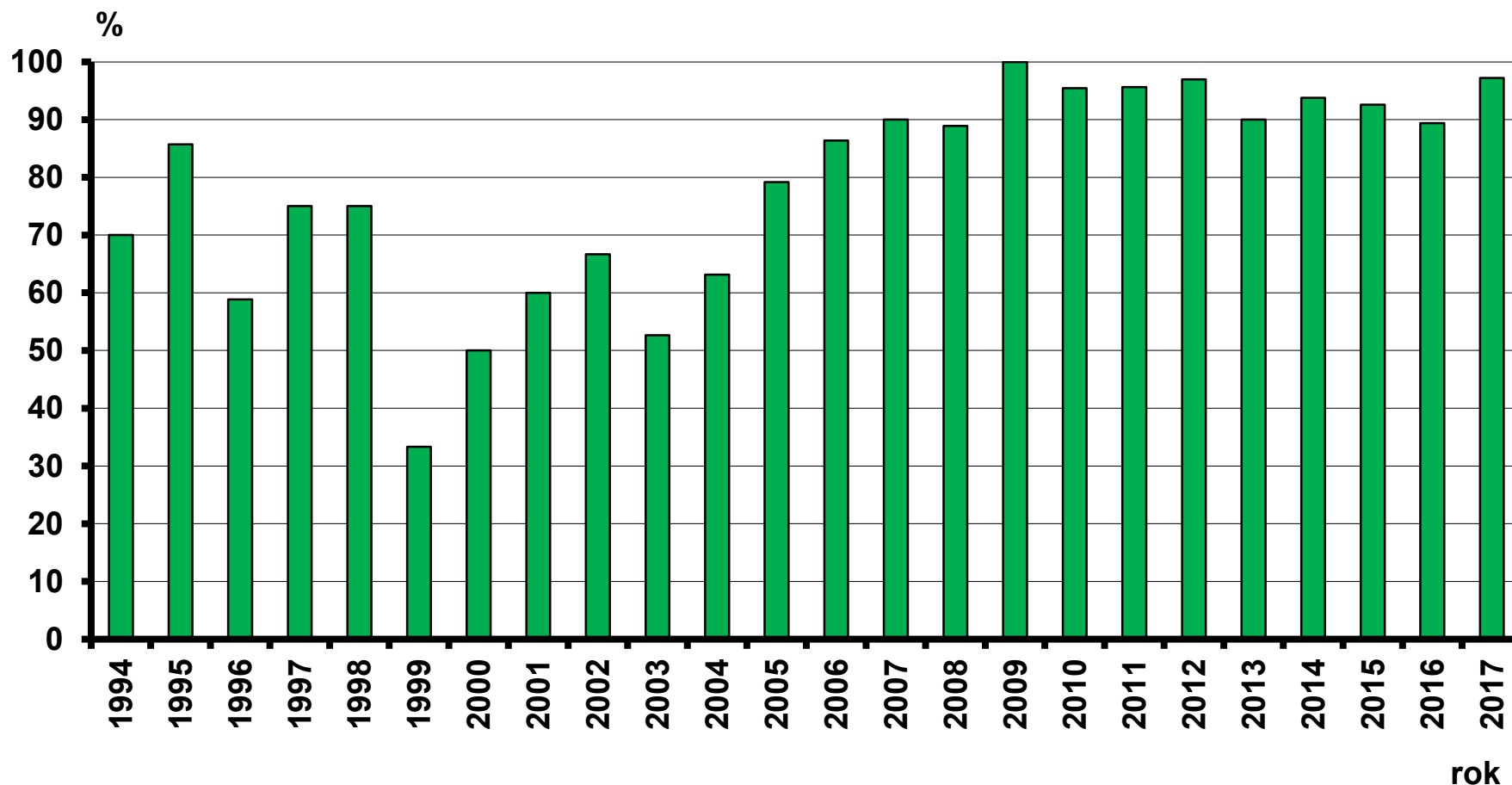
# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



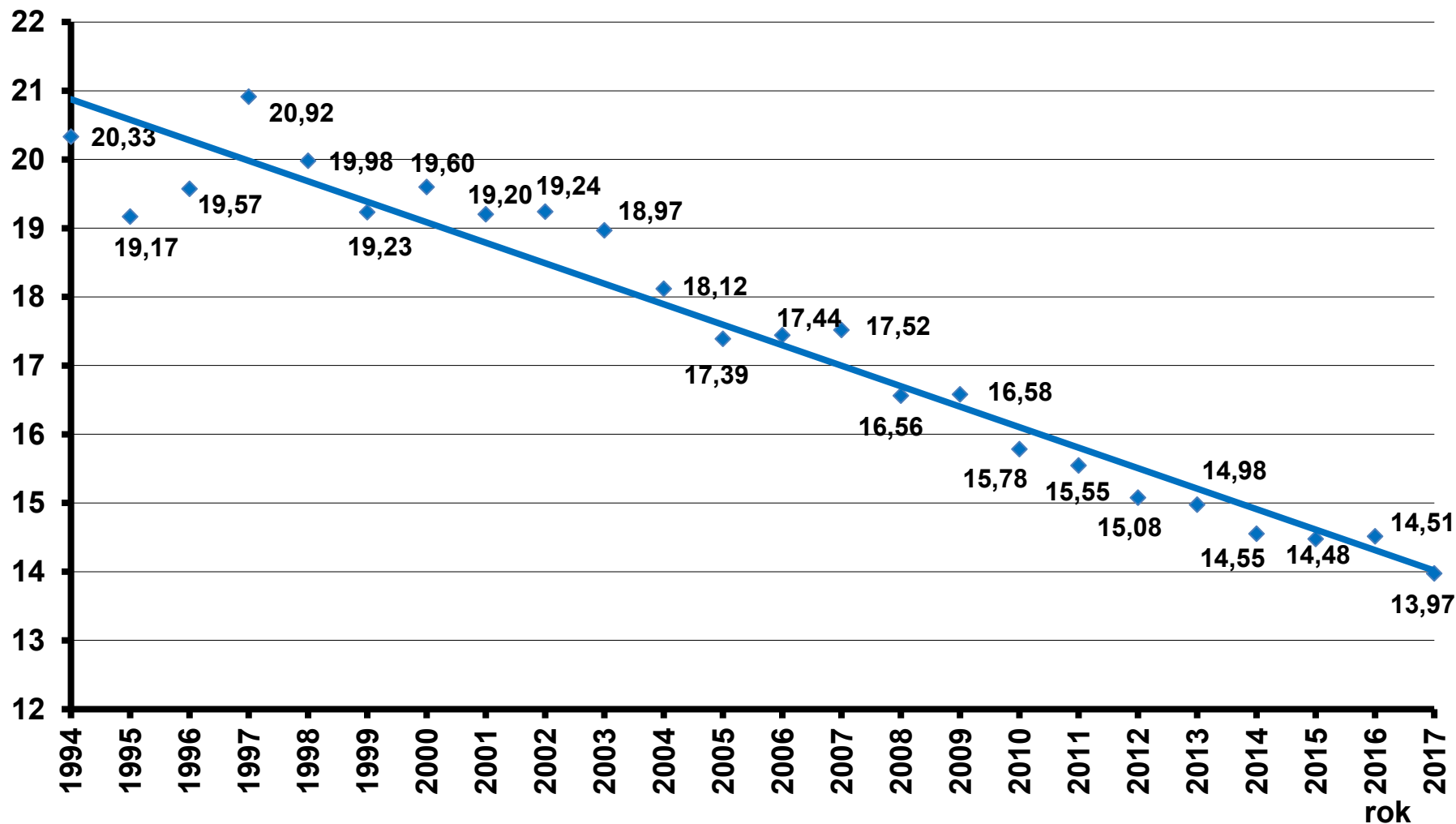
# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku





# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2017, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



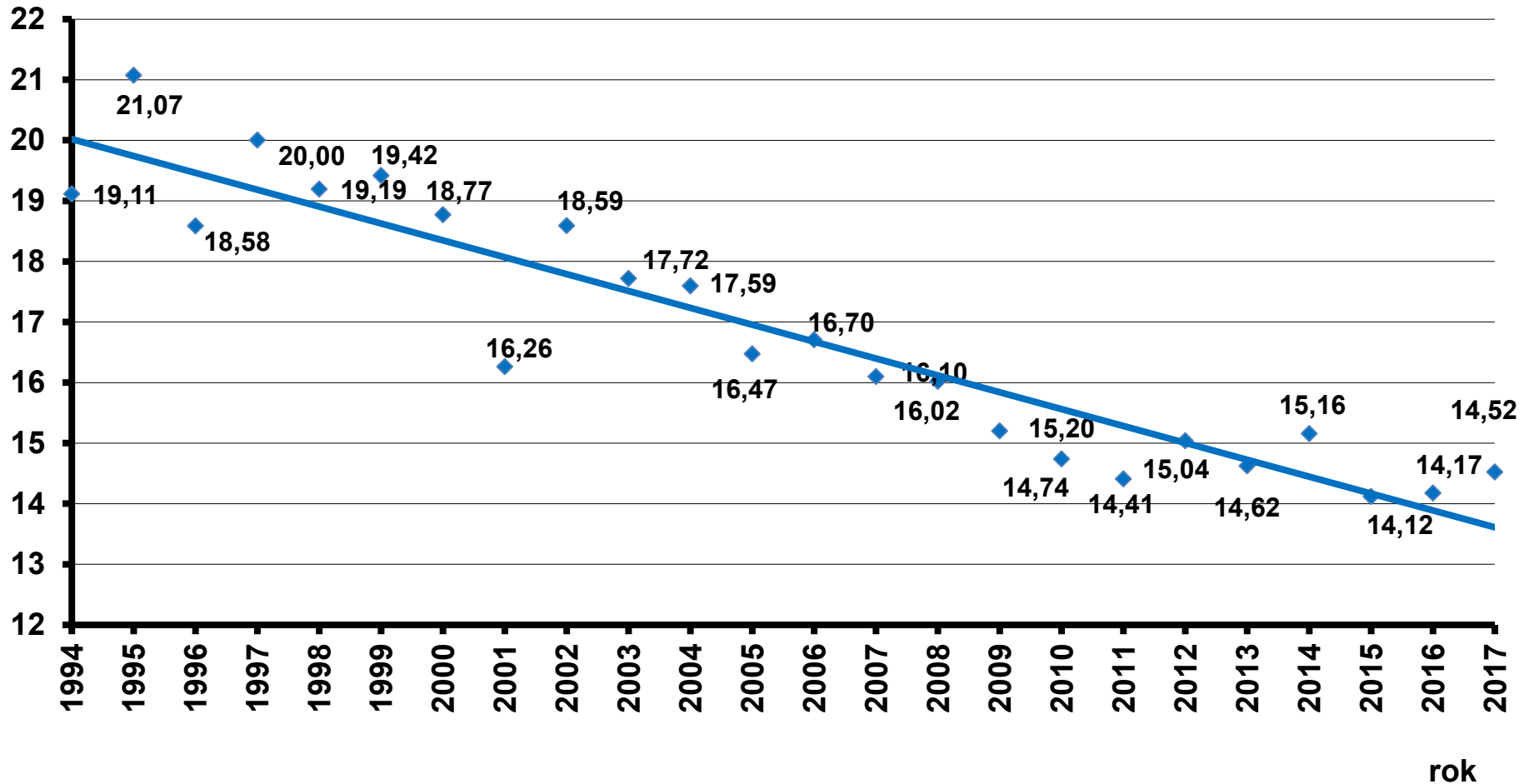
Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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



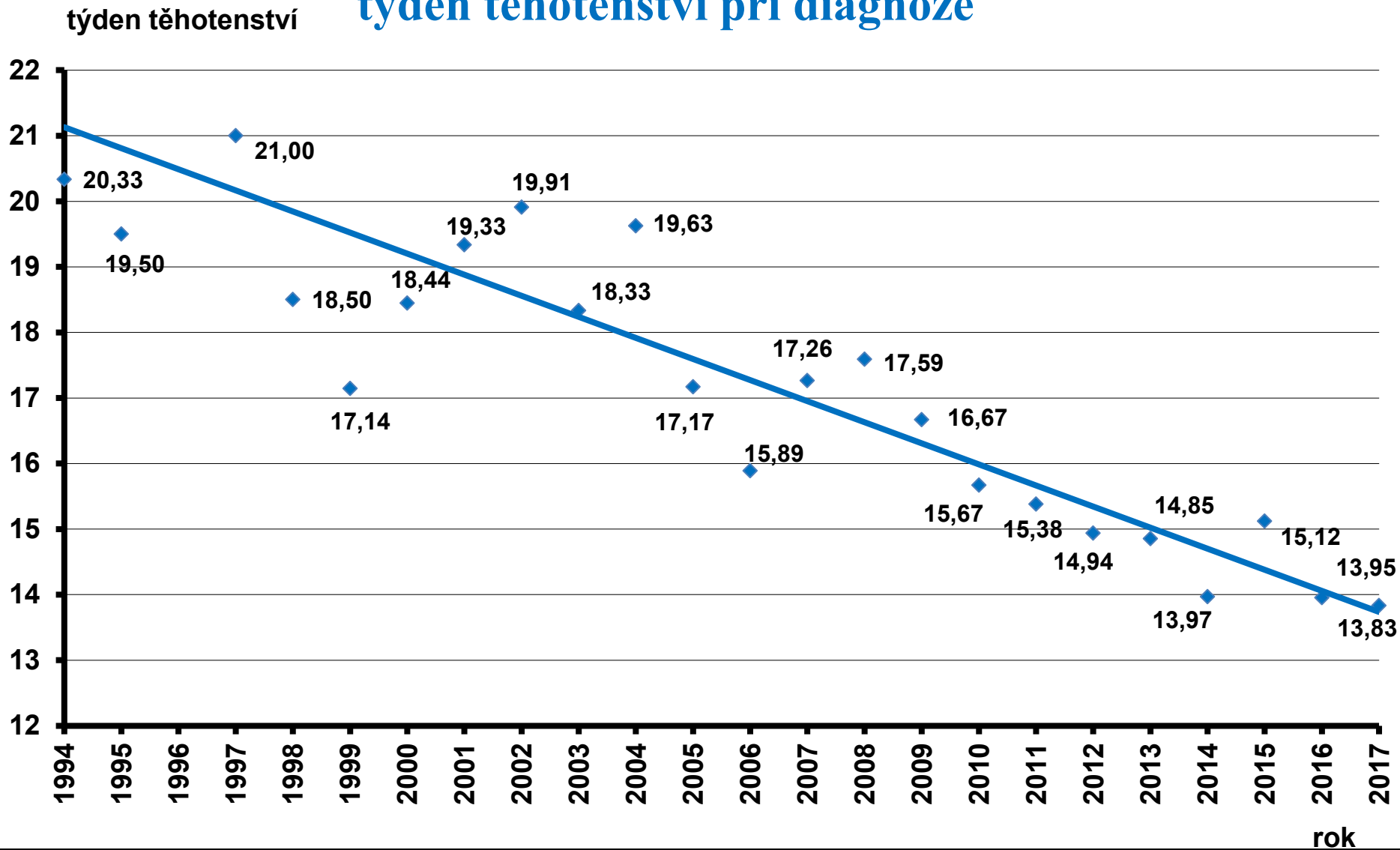
# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2017, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2017,

## týden těhotenství při diagnóze



Kaprasův den 2019 - Pracovní den lékařské genetiky,  
Purkyňův ústav - 13. února 2019, Praha

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

***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

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