

Prenatální diagnostika v roce 2007 – předběžné výsledky

V. Gregor ^{1,2}, A. Šípek ^{1,3}

¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

² Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky

³ 3. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha



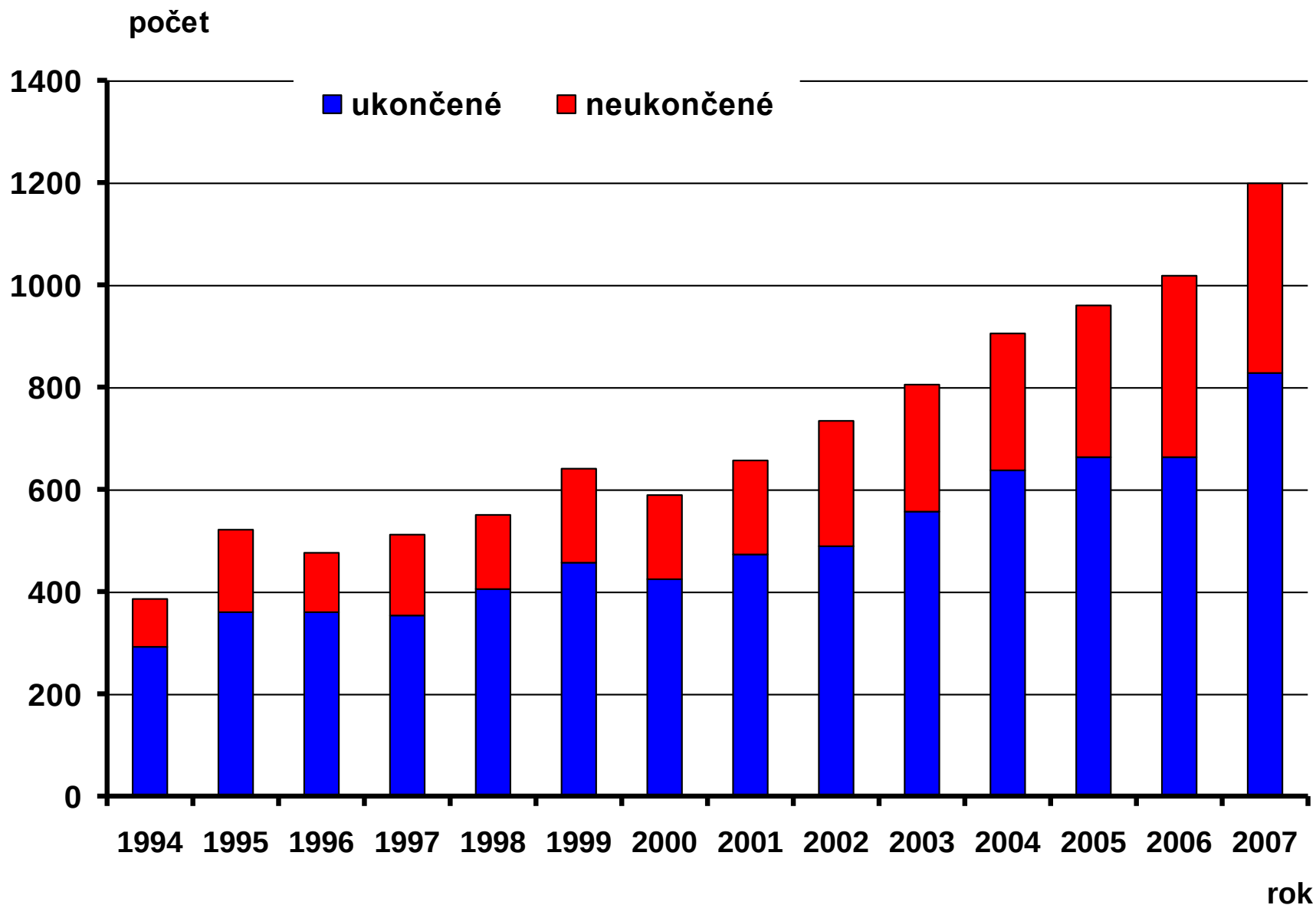
<http://www.vrozene-vady.cz>

Práce byla podpořena Grantem IGA MZ ČR NR / 9005-3

Materiál a metodika:

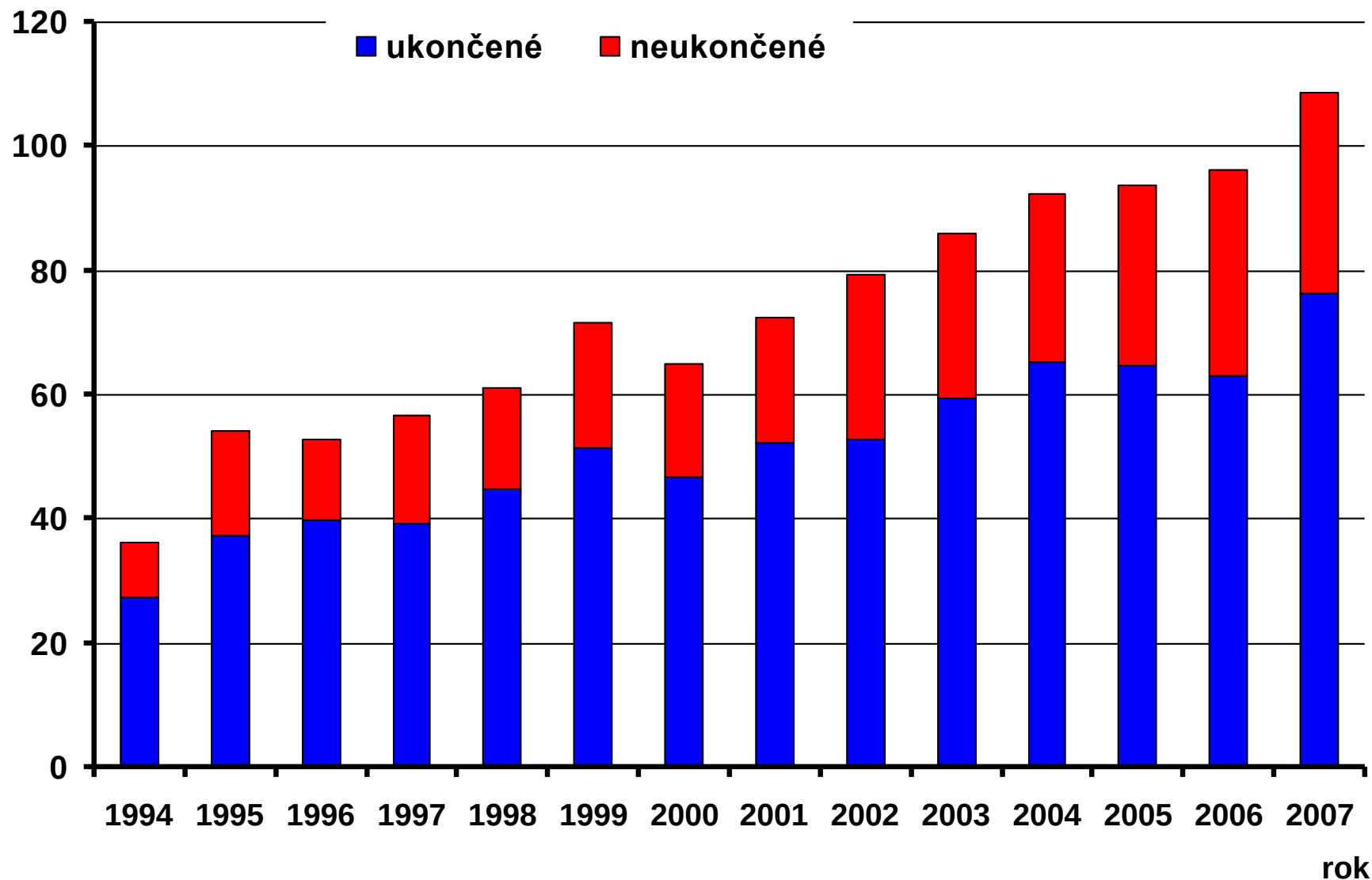
- Zdrojem dat byl materiál získaný z pracovišť lékařské genetiky – **vrozené vady zjištěné při prenatální diagnostice**
- 21 cytogenetických laboratoří
- 32 ambulancí klinické genetiky, z nichž zaslalo data 30

Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

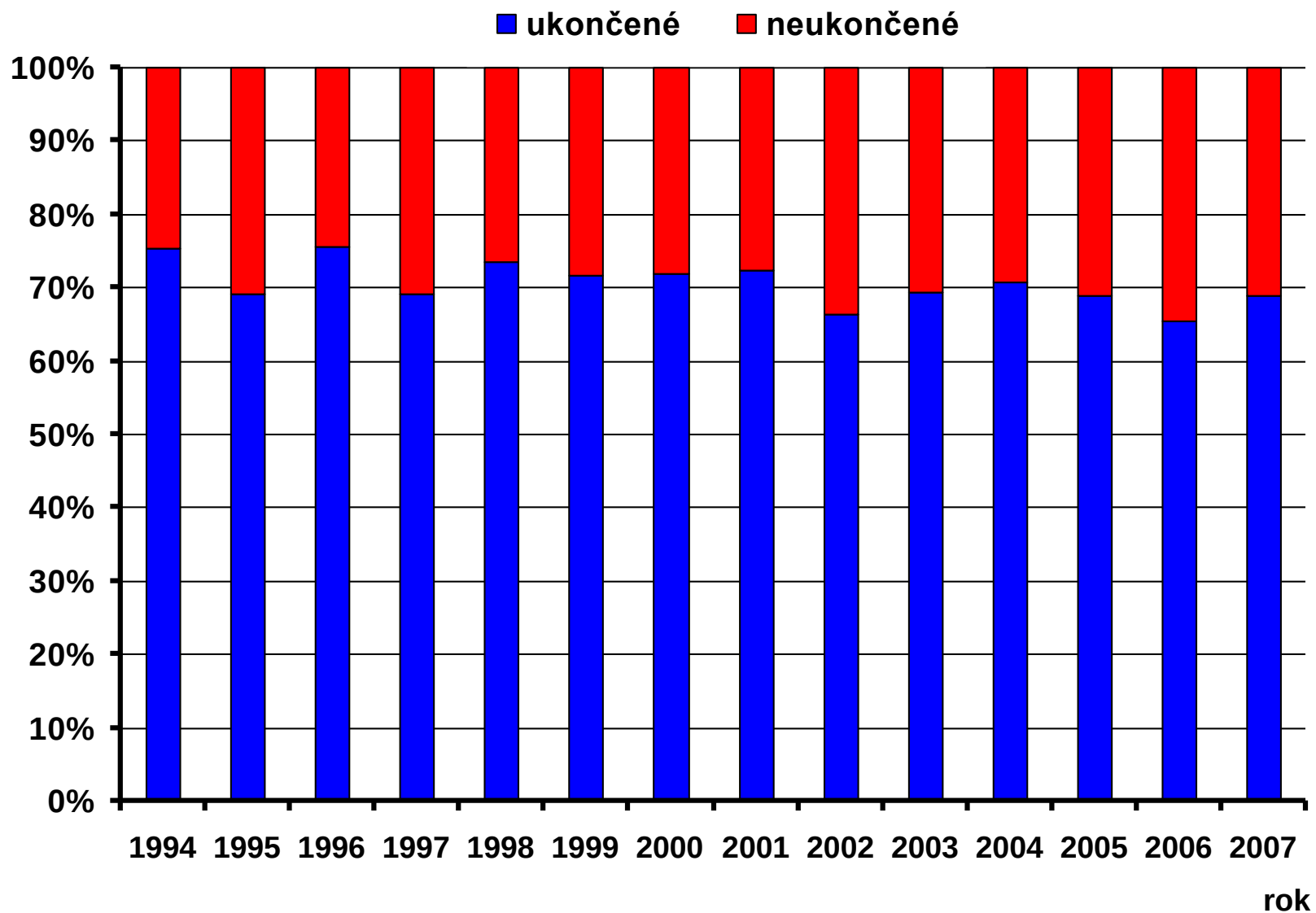


Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007

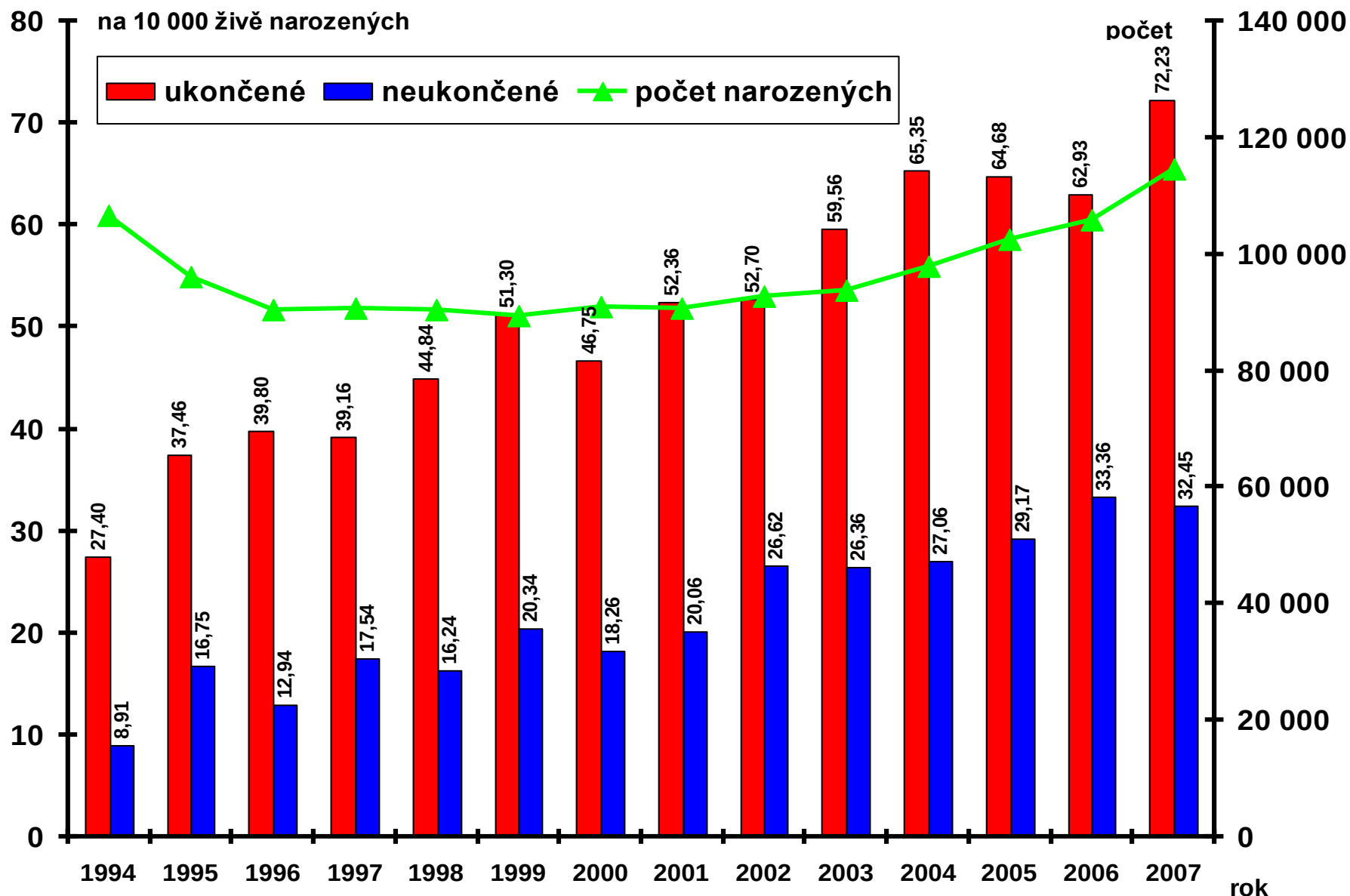
na 10 000 živě narozených



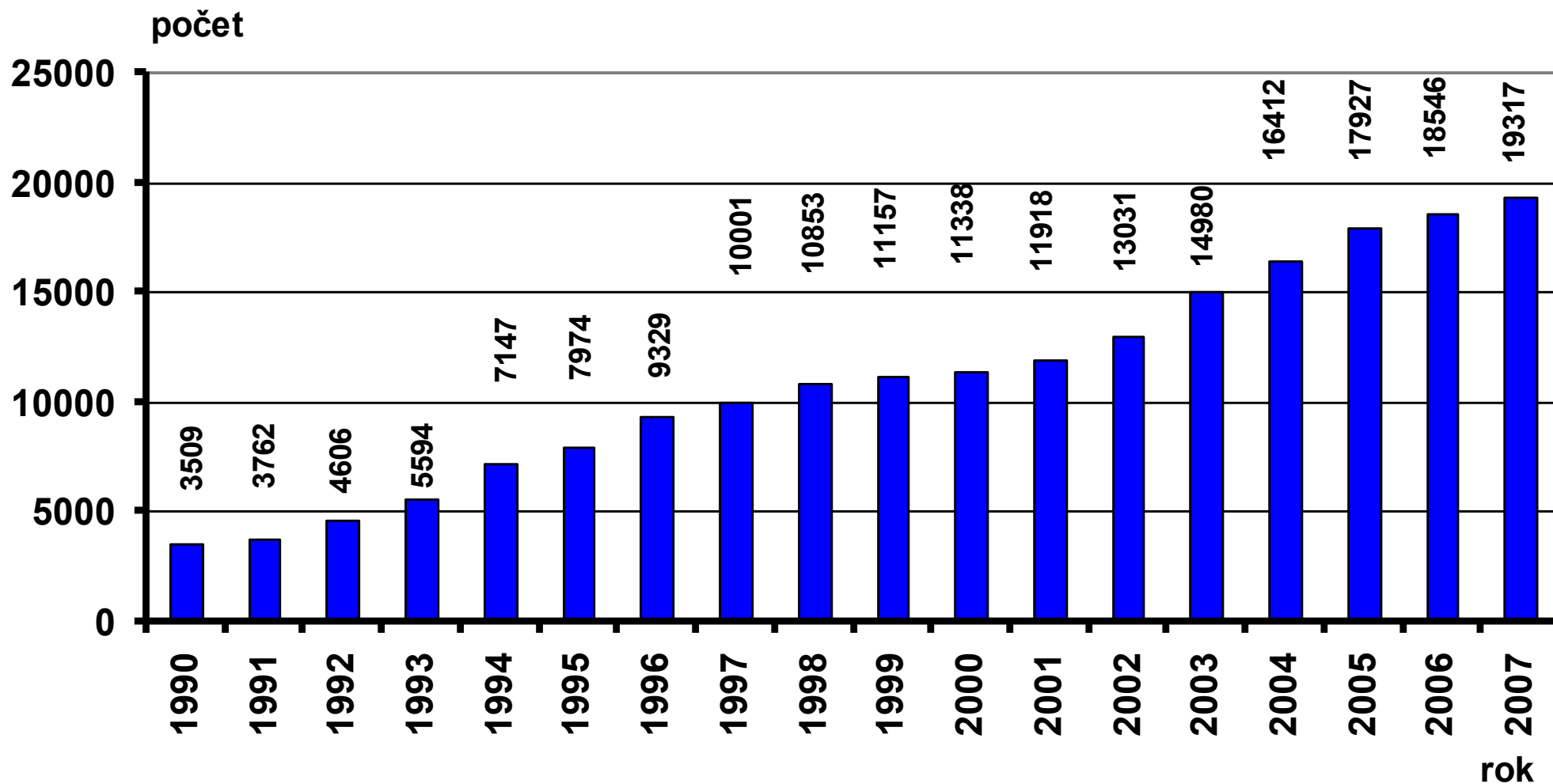
Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007



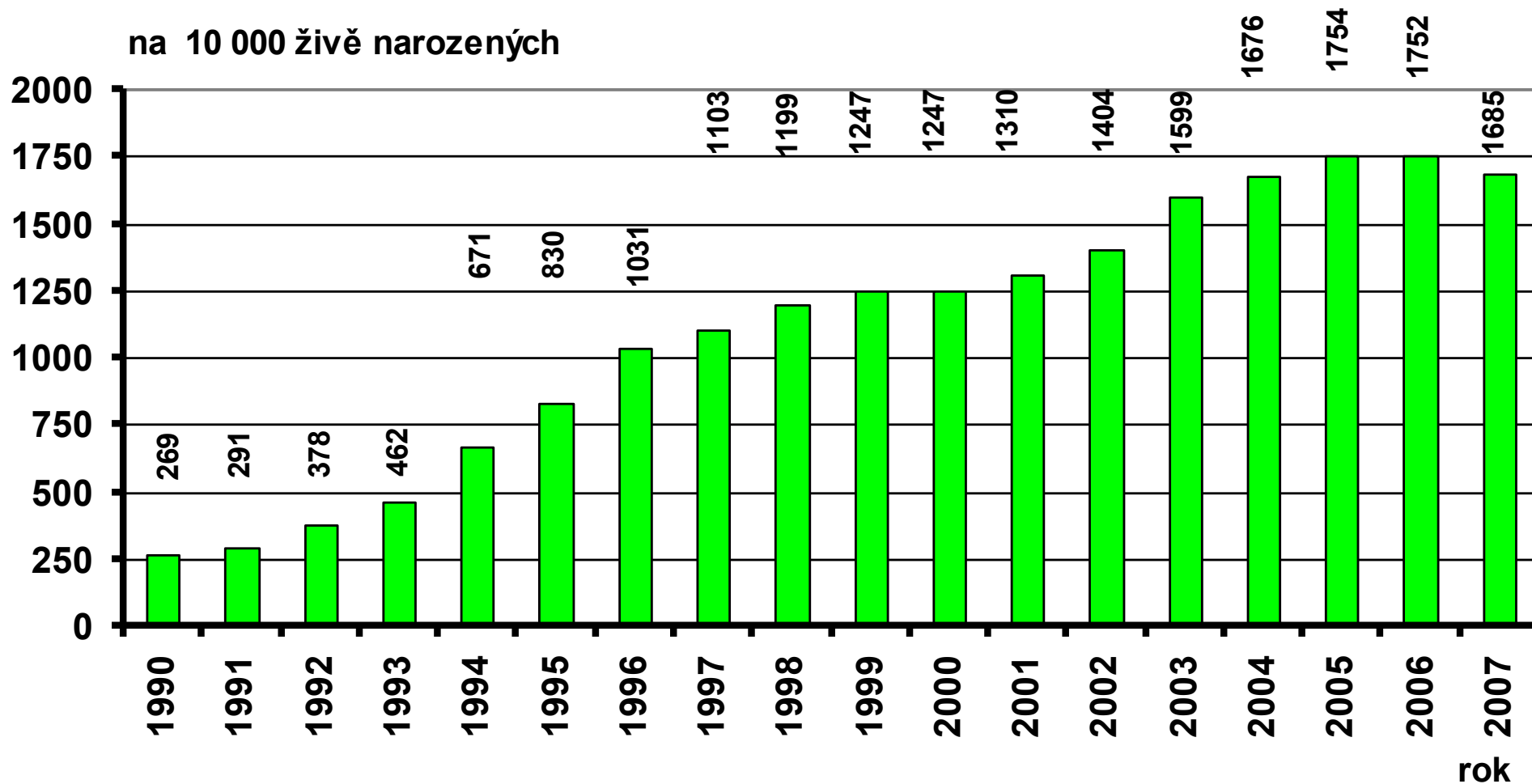
Prenatální diagnostika v ČR, 1994 - 2007



Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2007



Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2007

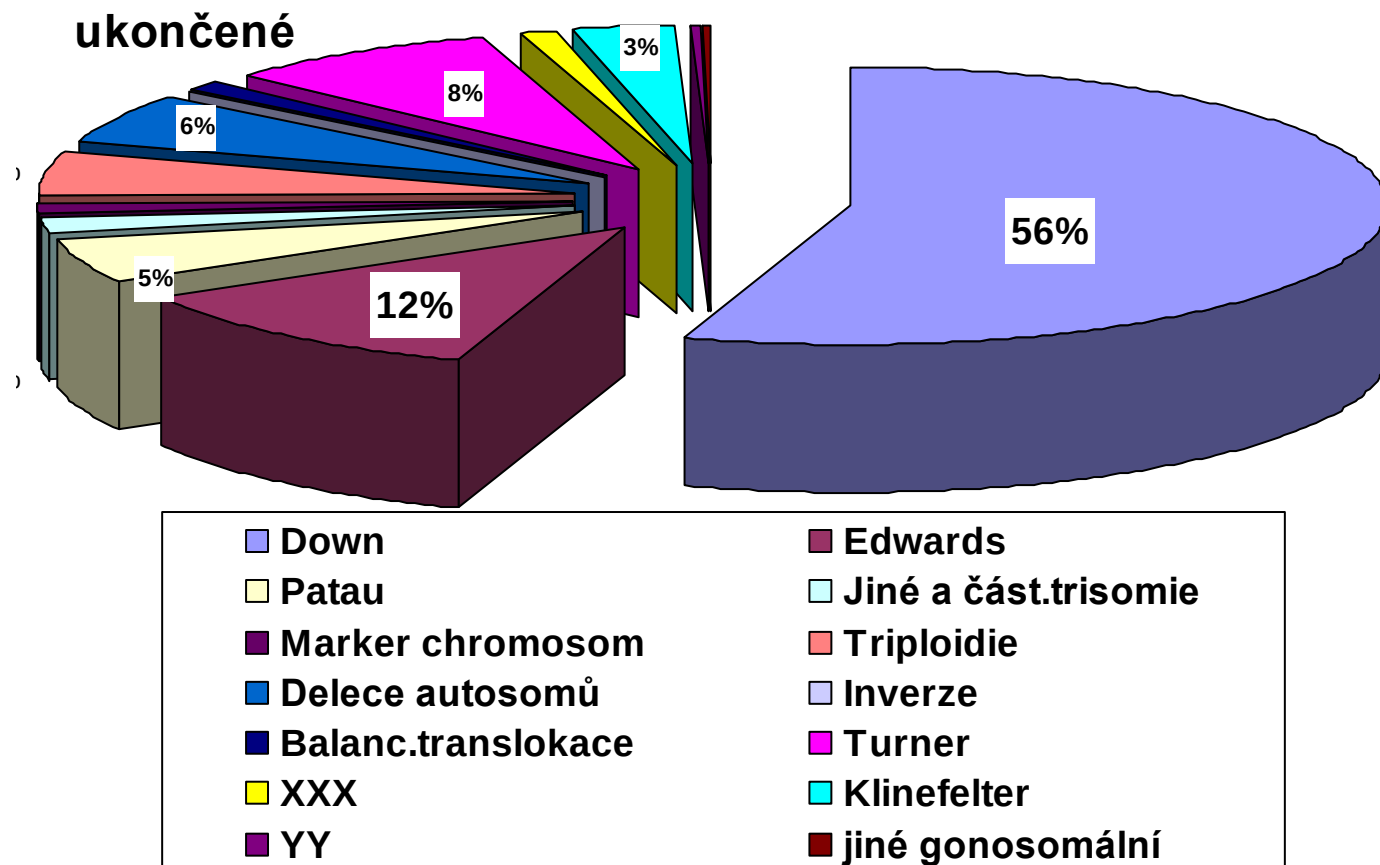


Vrozené vady 1	2007	2007	2007
	ukončené	neukončené	celkem
anencefalie	34	2	36
encefalokéla	22	0	22
hydrocefalus	39	6	45
spina bifida	40	5	45
jiné vady CNS	18	12	30
srdeční vady	77	39	116
rozštěp rtu/patra	18	14	32
ageneze (hypoplázie) ledvin	19	2	21
cystické ledviny	19	22	41
hydronefróza	8	34	42
jiné vady močového traktu	13	5	18

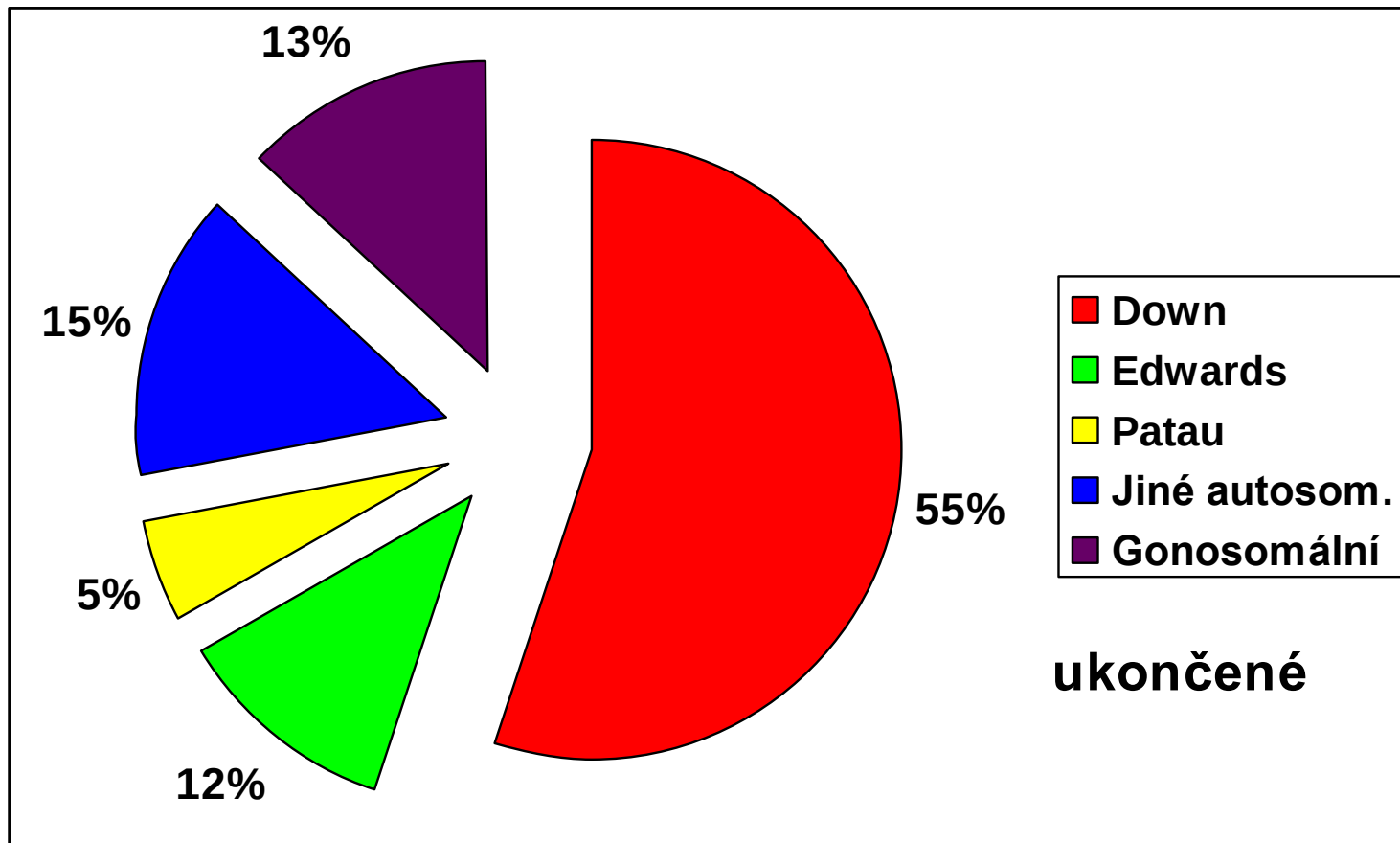
	2007	2007	2007
Vrozené vady 2	ukončené	neukončené	celkem
redukční deformity končetin	8	3	11
jiné vady končetin	1	0	1
osteochondrodysplázie	4	4	8
brániční kýla	11	7	18
omfalokéla	22	2	24
gastroschíza	24	7	31
hydrops fetalis	18	5	23
hygroma colli	15	3	18
mnohočetné vrozené vady	10	1	11
chromosomální aberace	352	135	487
ostatní vrozené vady	49	48	97
Celkem	828	372	1200

	2007	2007	2007
Aberace	ukončené	neukončené	celkem
Downův syndrom	194	10	204
Edwardsův syndrom	41	1	42
Patauův syndrom	18	2	20
jiné trisomie a derivované chromosomy	6	5	11
marker chromosomy	4	4	8
triploidie a polyploidie	19	0	19
delece (částečné monosomie)	20	2	22
balancované translokace	4	54	58
inverze chromosomů	0	26	26
Turnerův syndrom	29	7	36
syndrom XXX	4	11	15
Klinefelterův syndrom	11	7	18
syndrom XYY	1	2	3
jiné gonosomální aberace	1	4	5
Celkem	352	135	487

Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2007

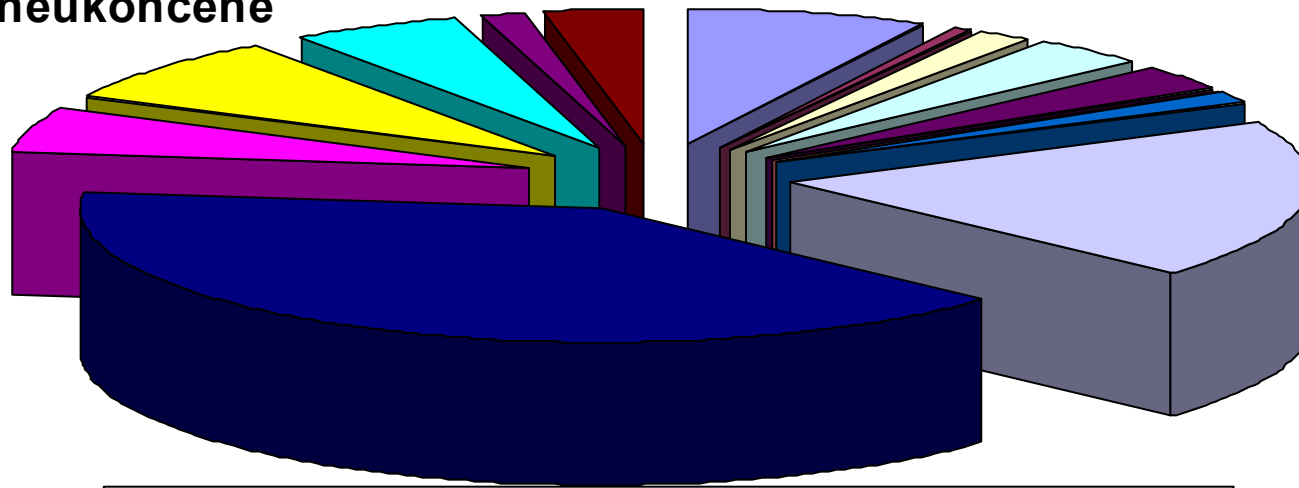


Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2007



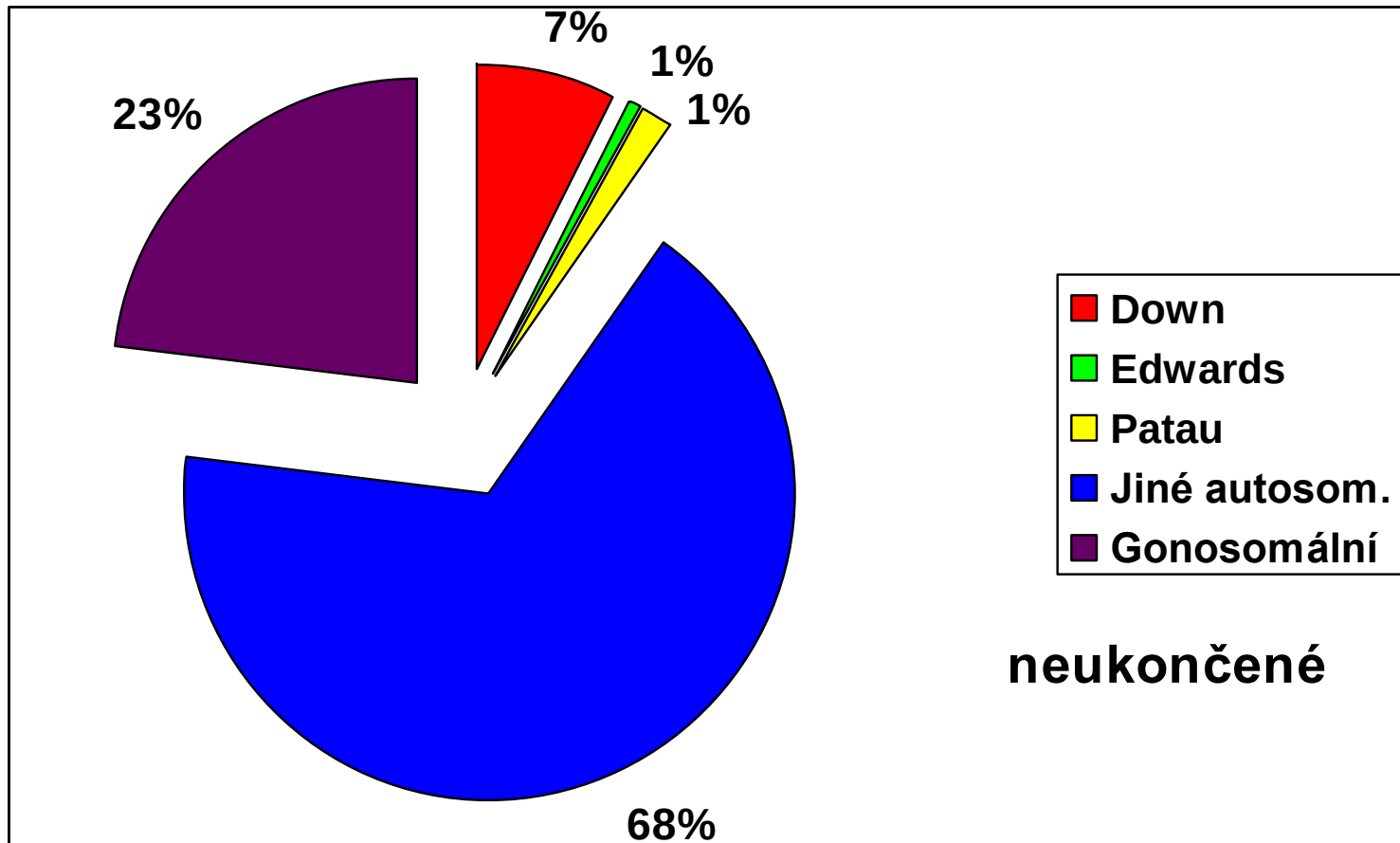
Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2007

neukončené

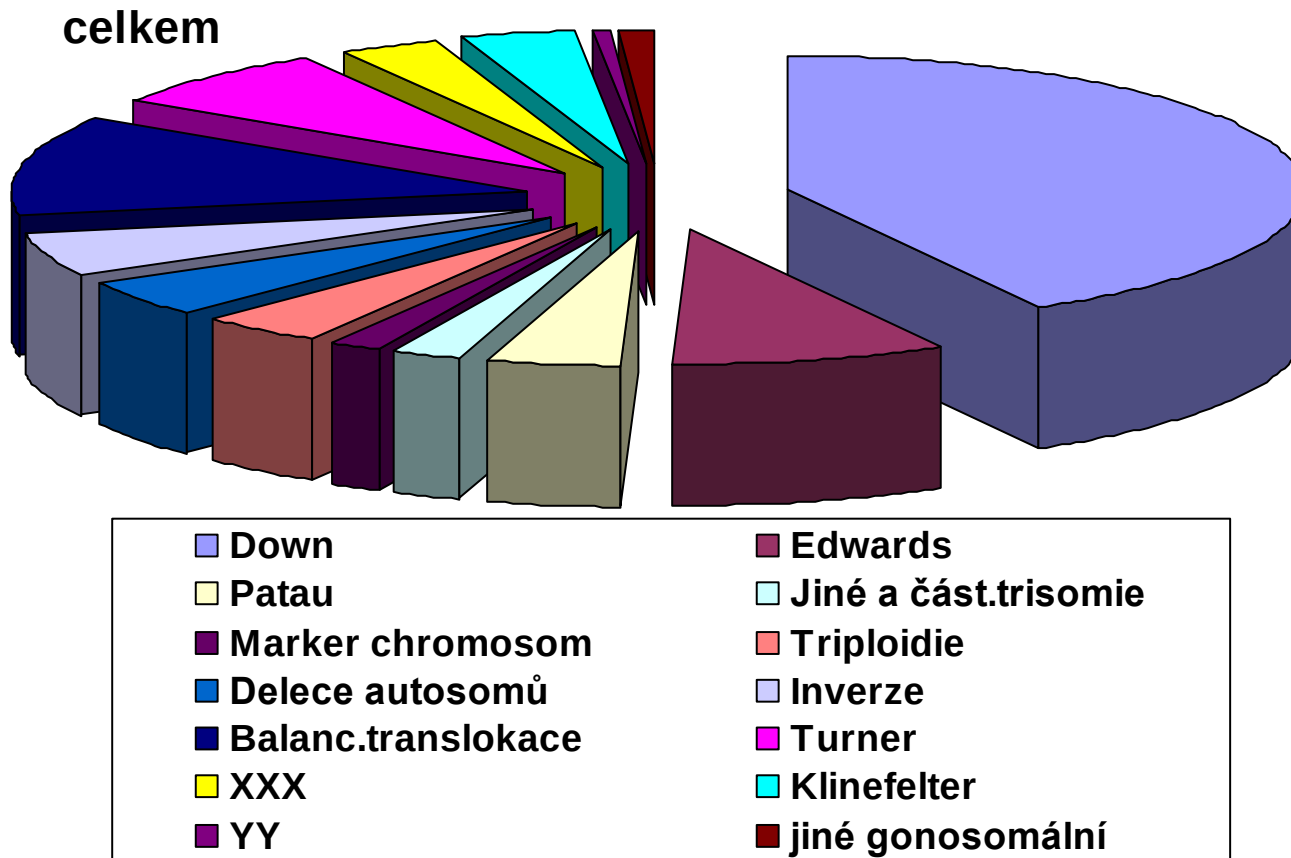


- | | |
|--------------------|----------------------|
| Down | Edwards |
| Patau | Jiné a část.trisomie |
| Marker chromosom | Triplodie |
| Delece autosomů | Inverze |
| Balanc.translokace | Turner |
| XXX | Klinefelter |
| YY | jiné gonosomální |

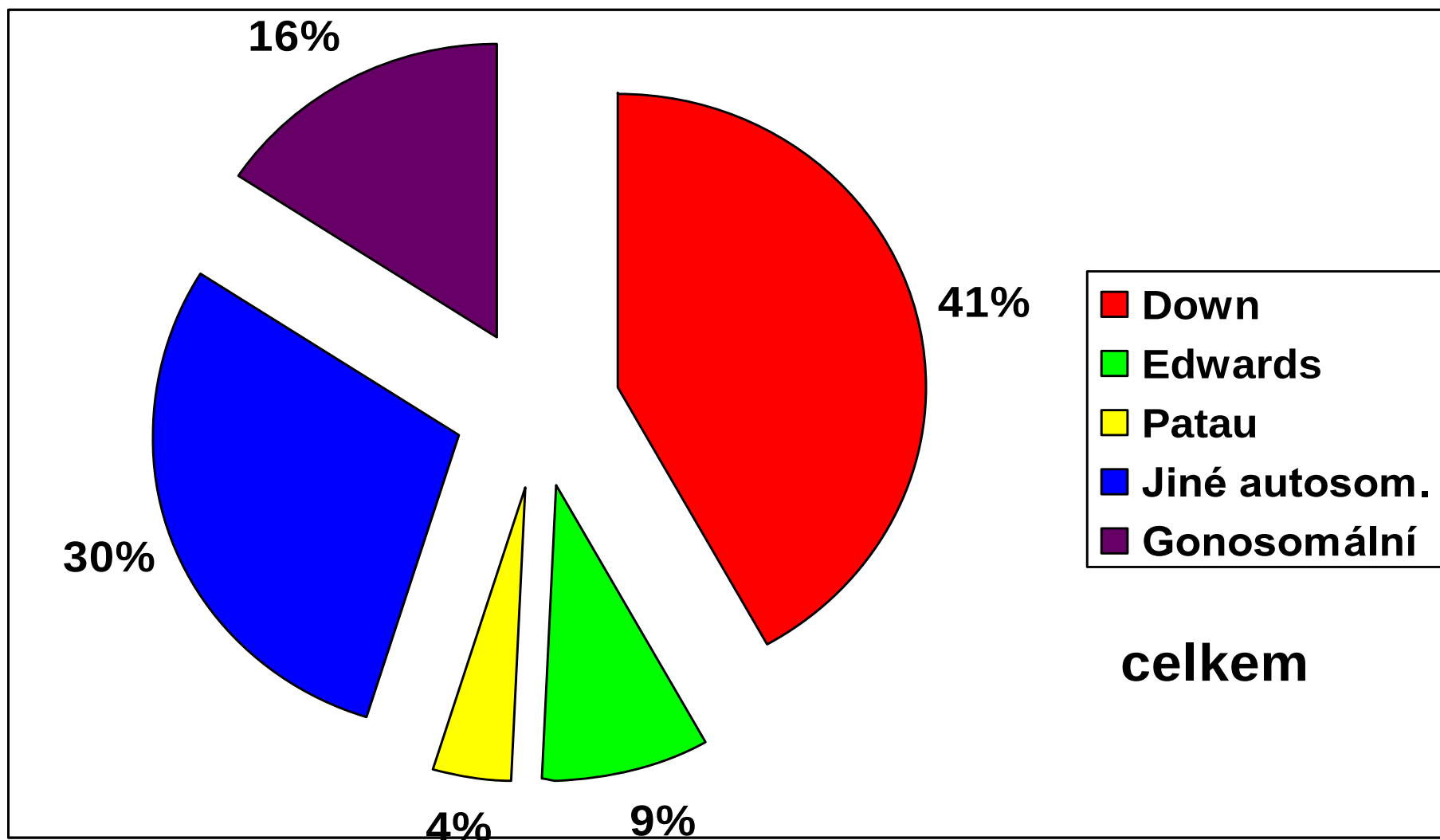
Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2007



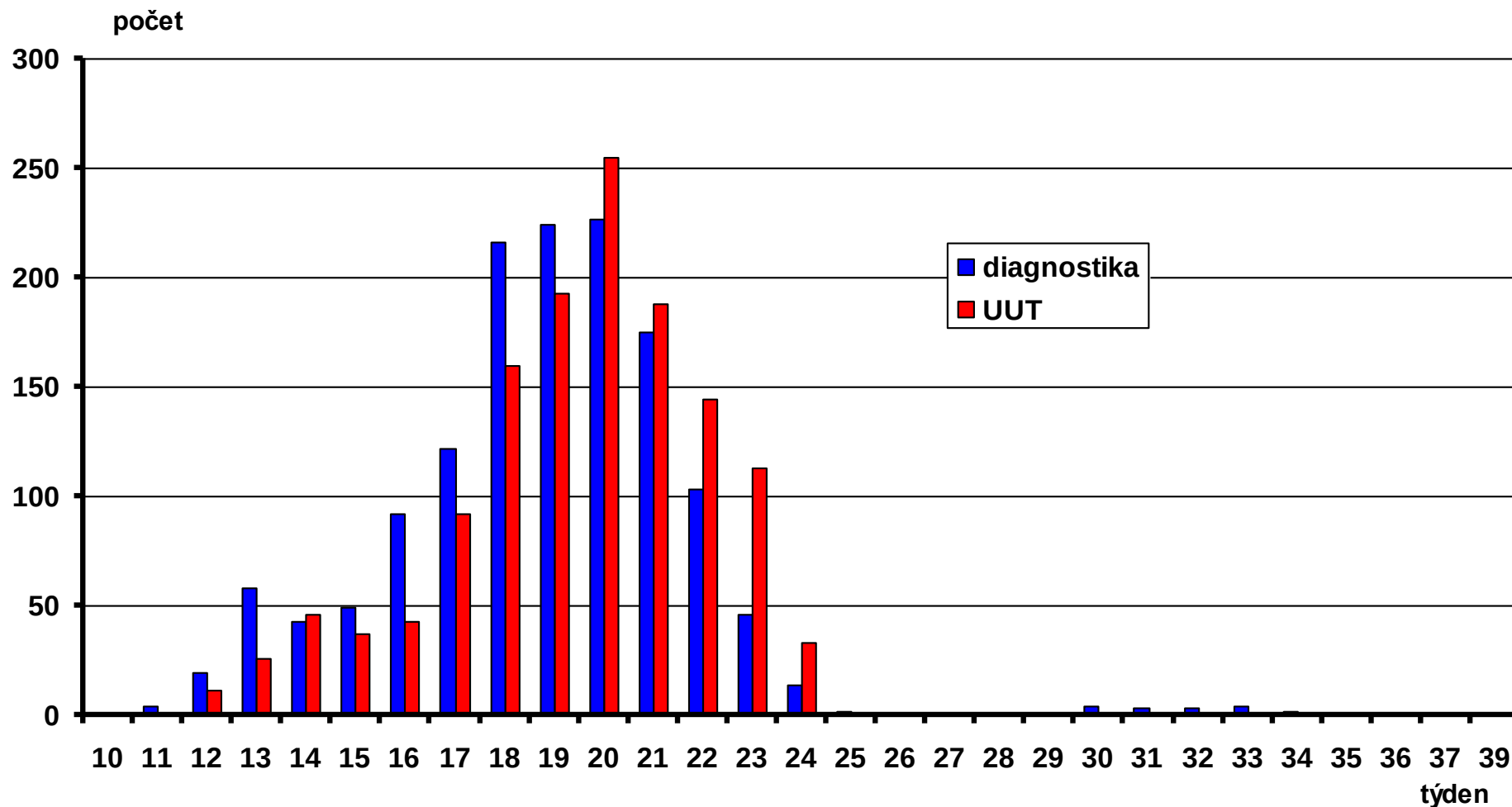
Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2007



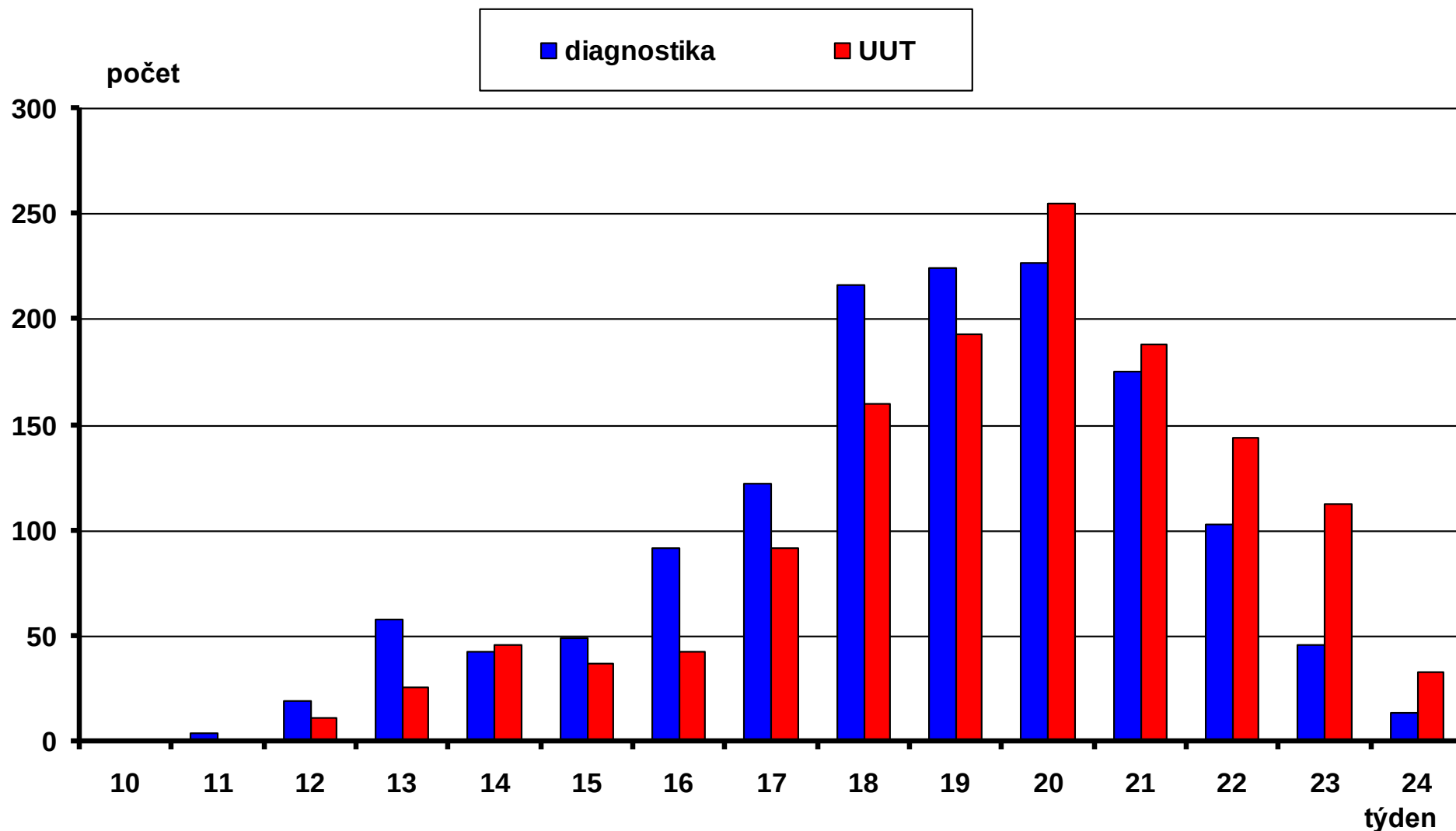
Prenatální diagnostika chromozomálních aberací v roce 2007



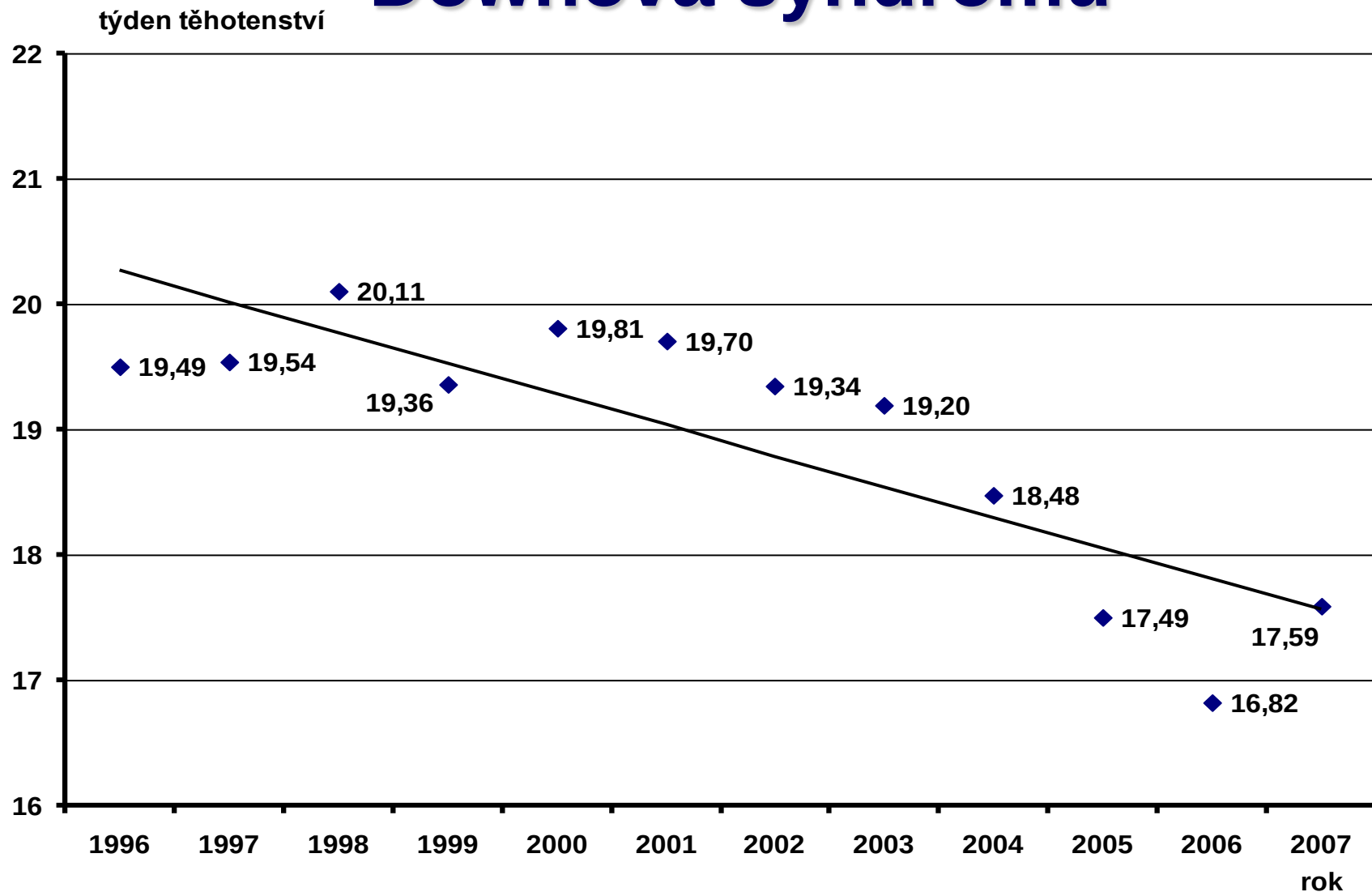
Týden těhotenství při diagnóze a UUT v případě Downova syndromu



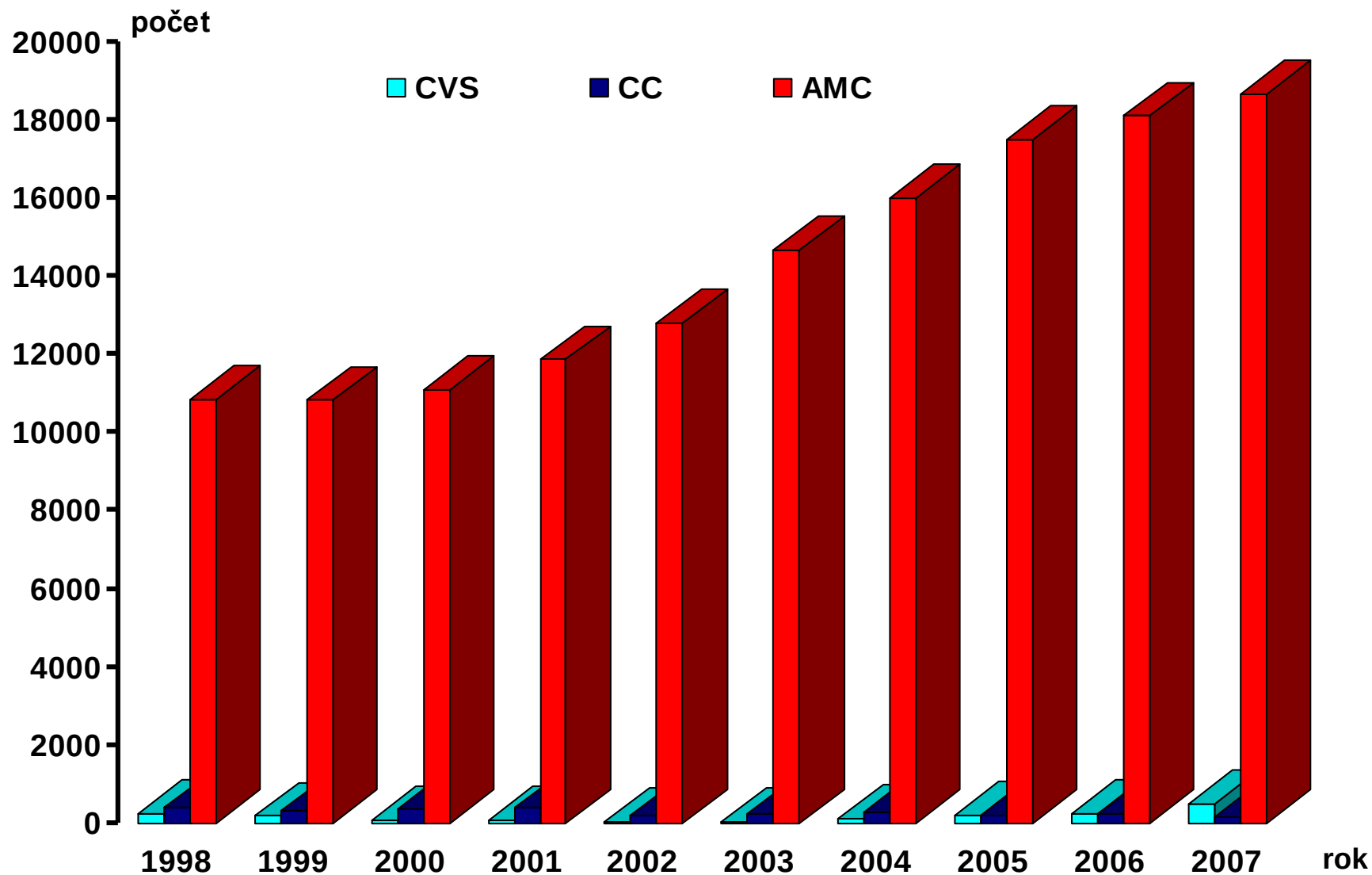
Týden těhotenství při diagnóze a UUT v případě Downova syndromu



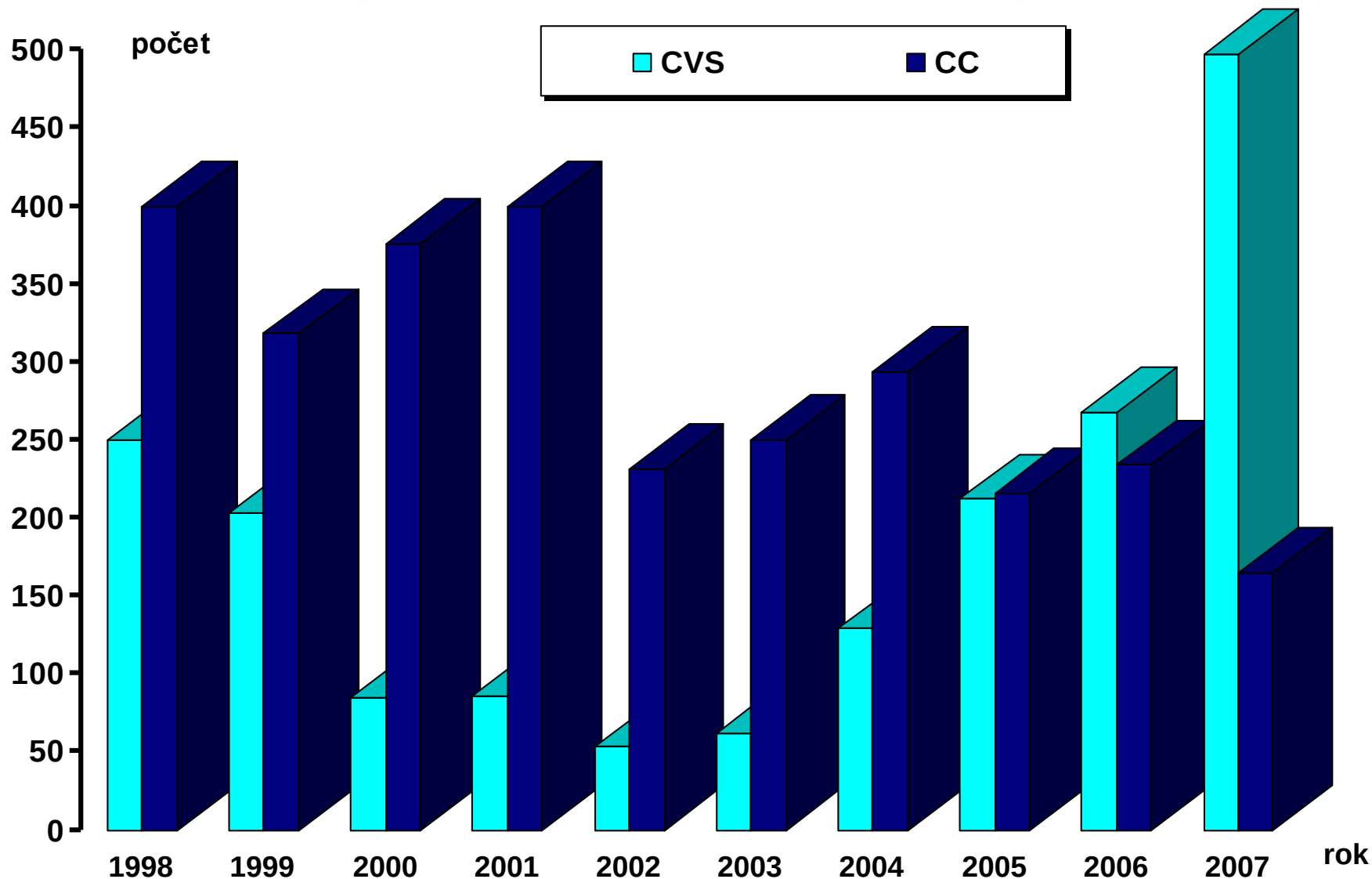
Týden těhotenství při diagnóze Downova syndromu



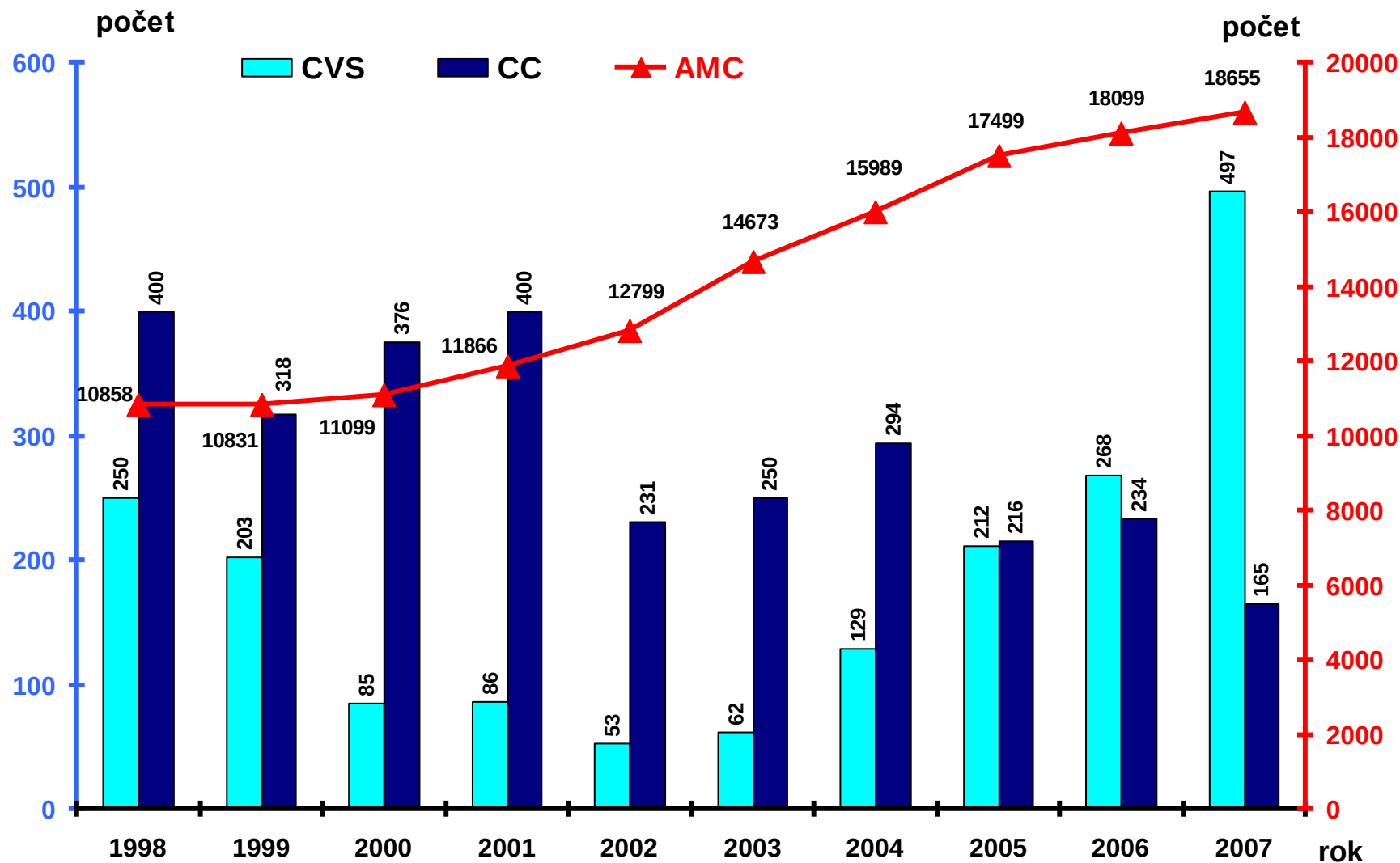
Metody prenatalní diagnostiky



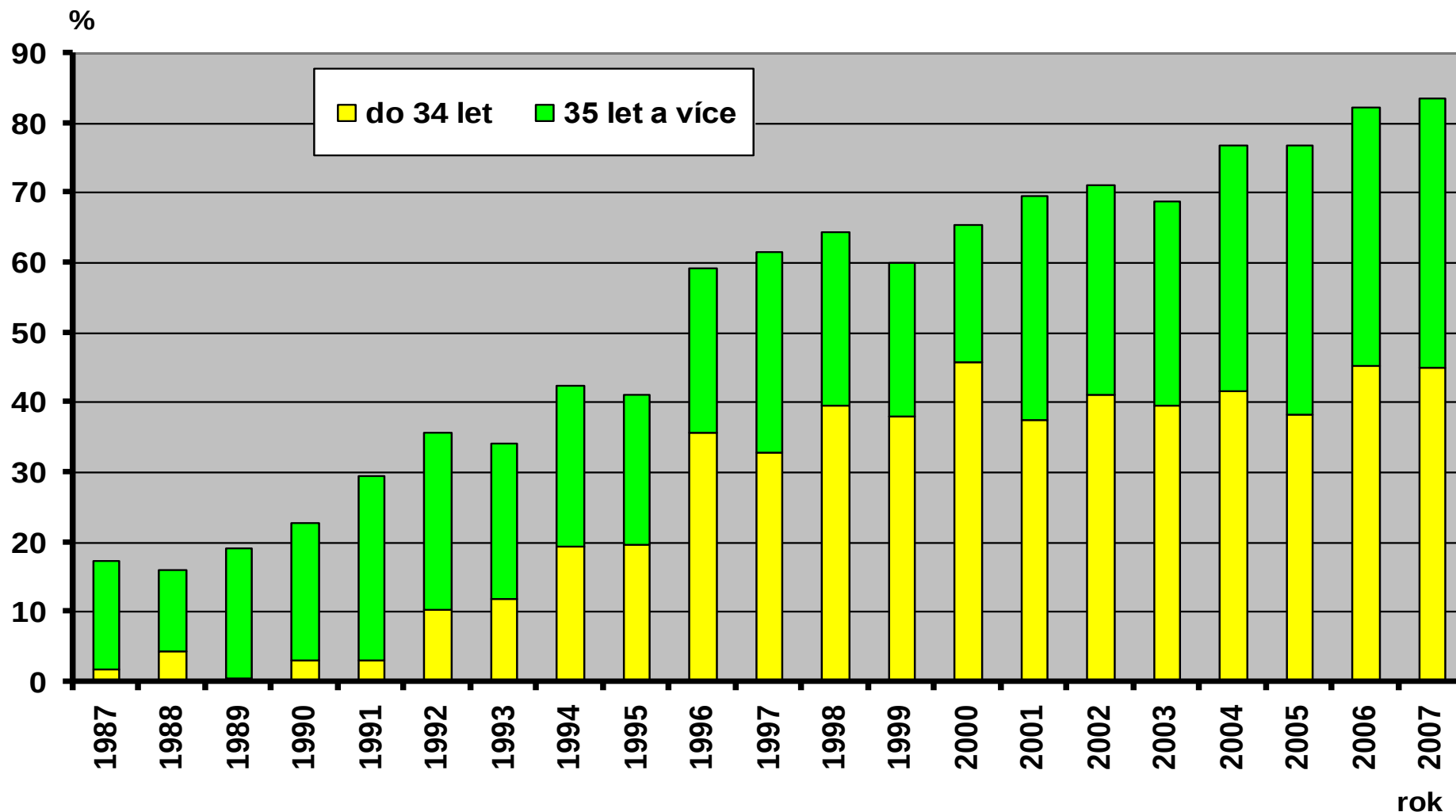
Metody prenatální diagnostiky



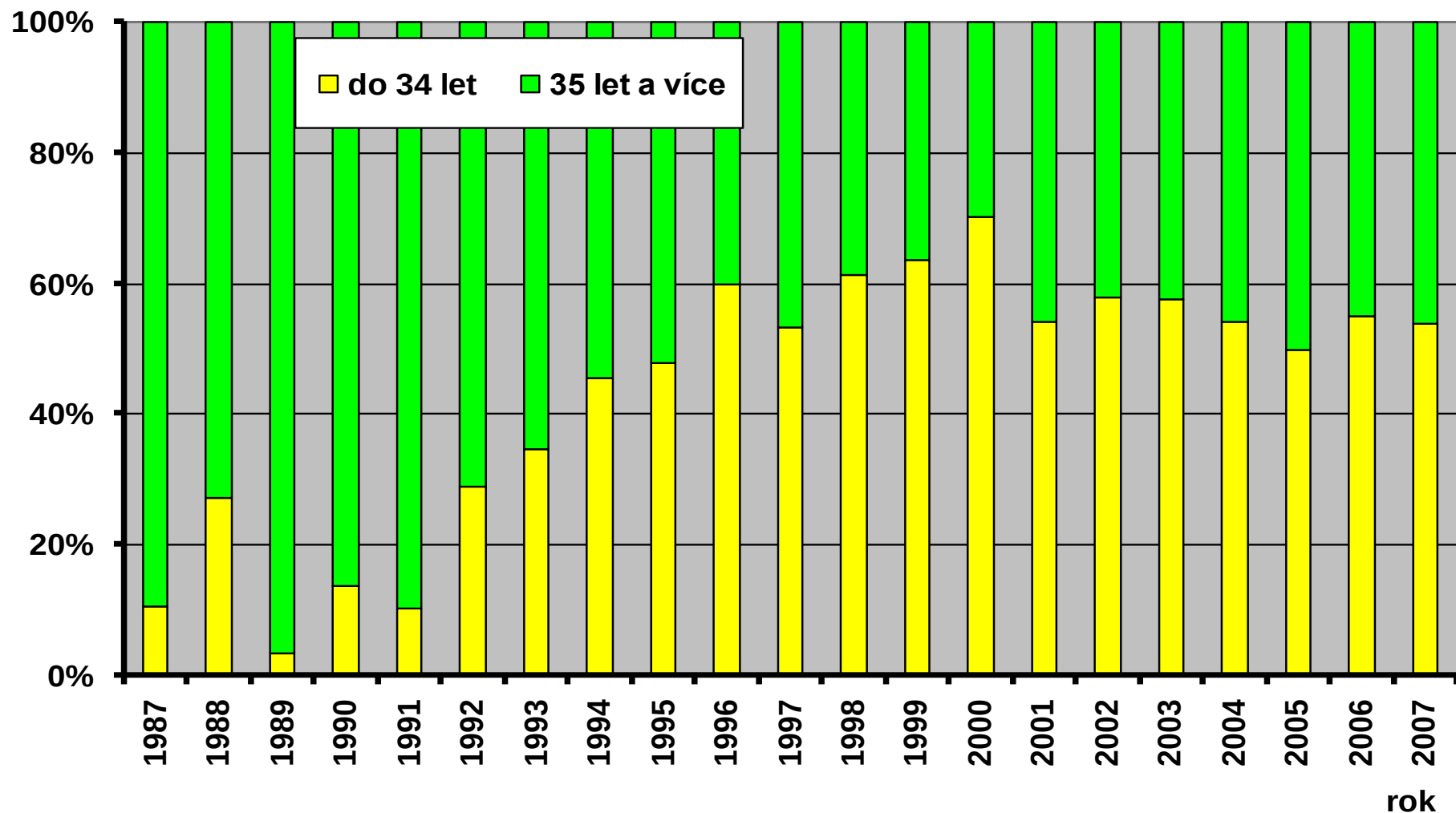
Metody prenatalní diagnostiky



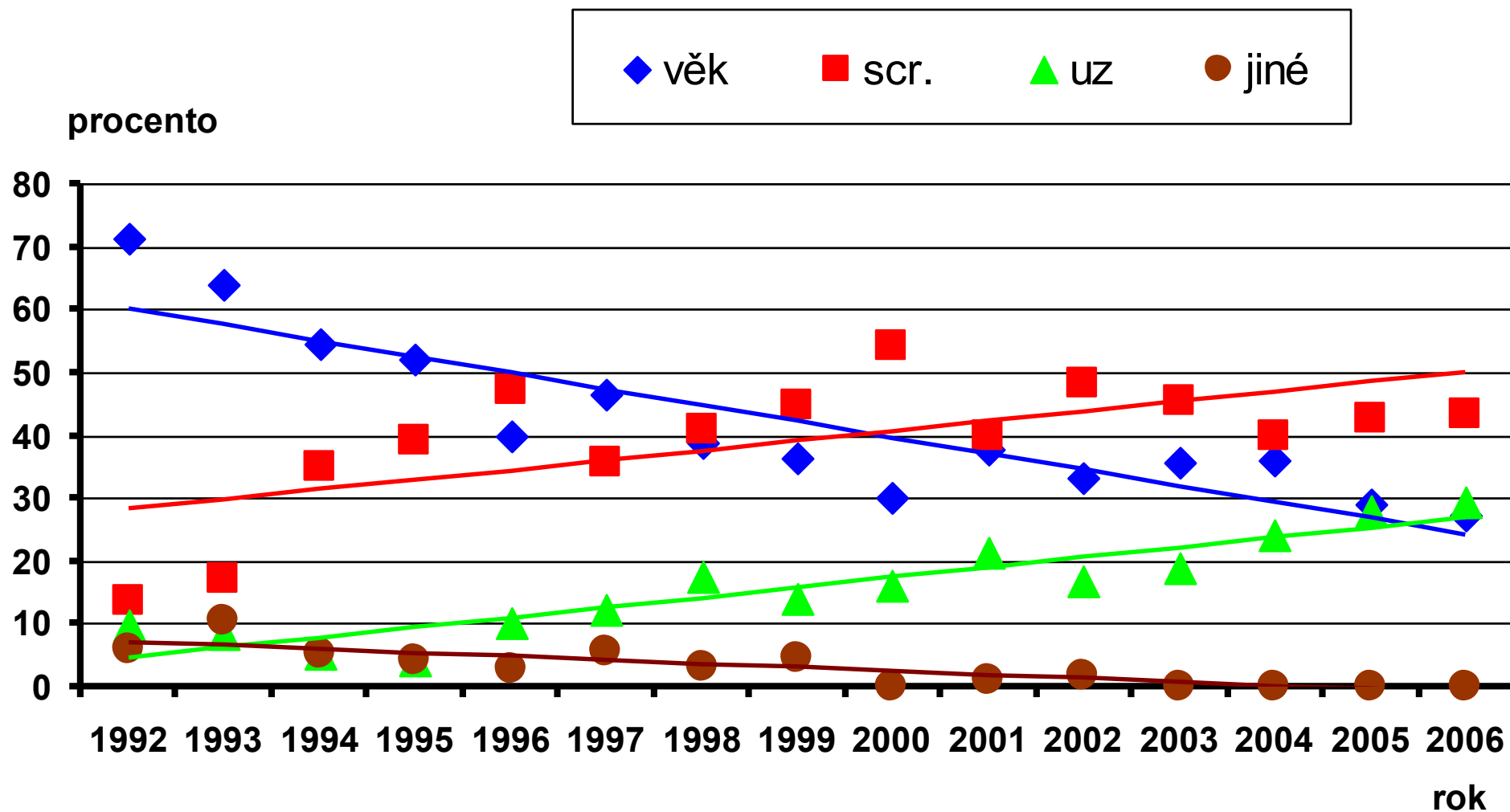
Downův syndrom – rozdělení záchytu podle věku matky



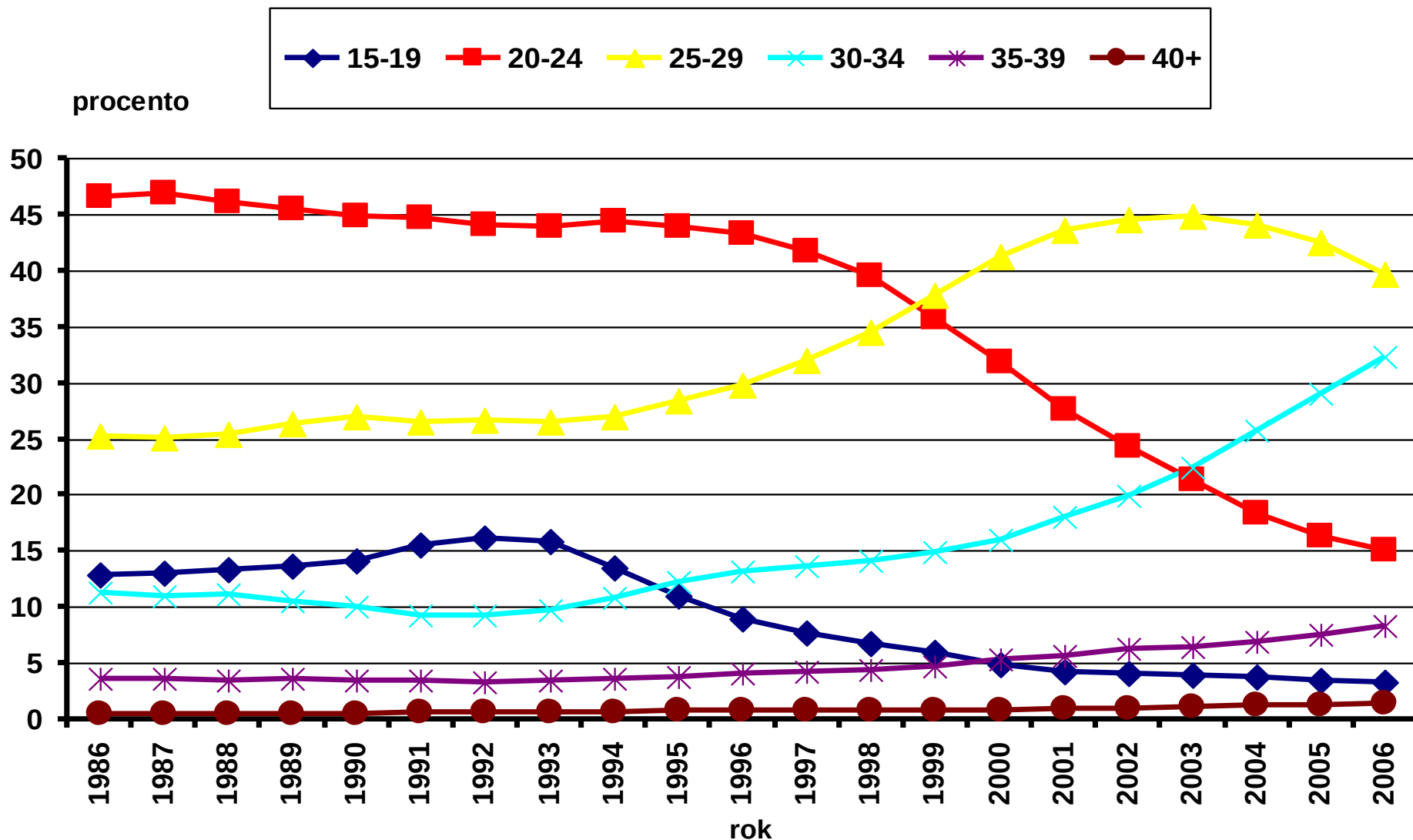
Downův syndrom – rozdělení záchytu podle věku matky



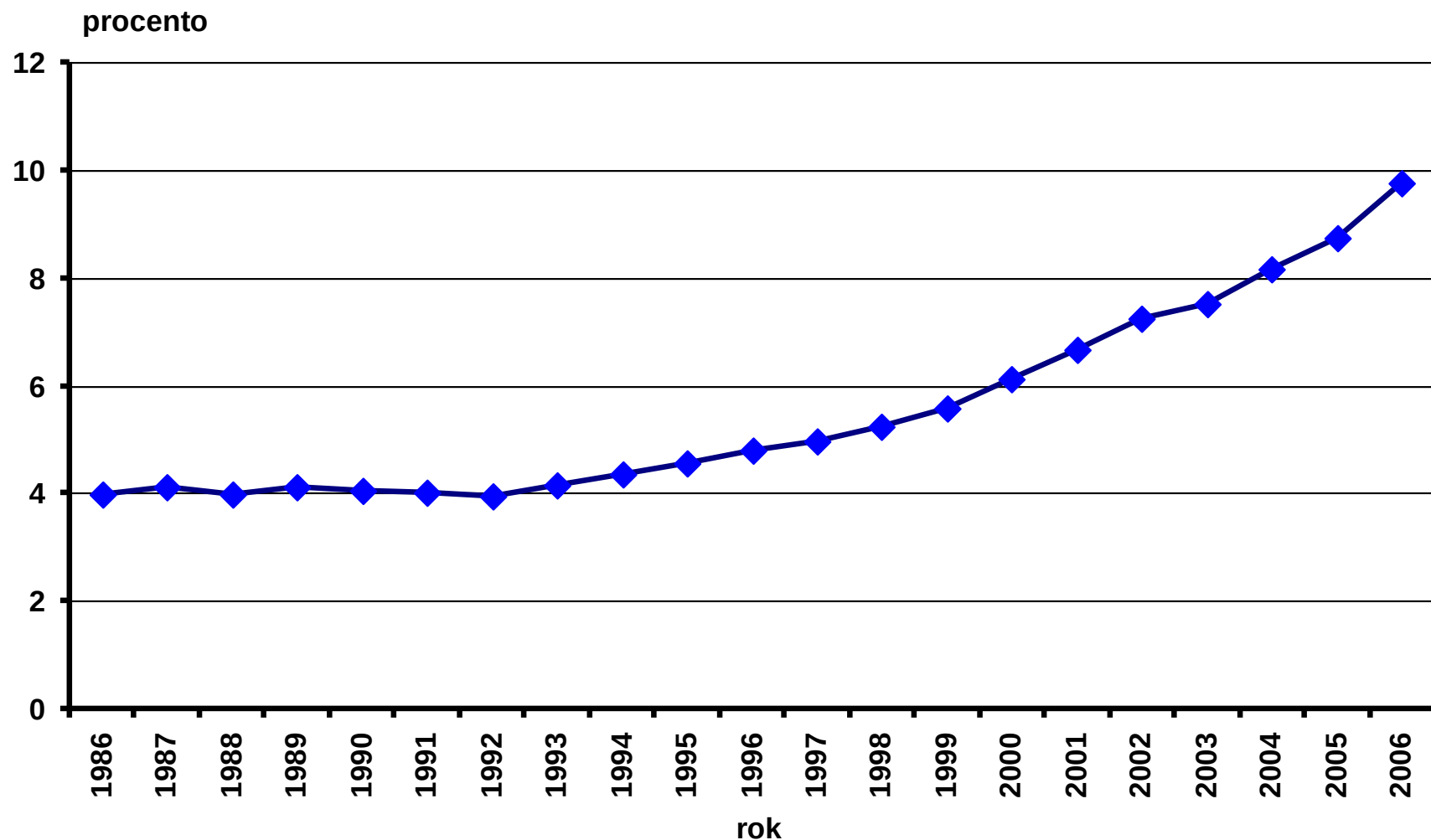
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice při záchytu Downova syndromu



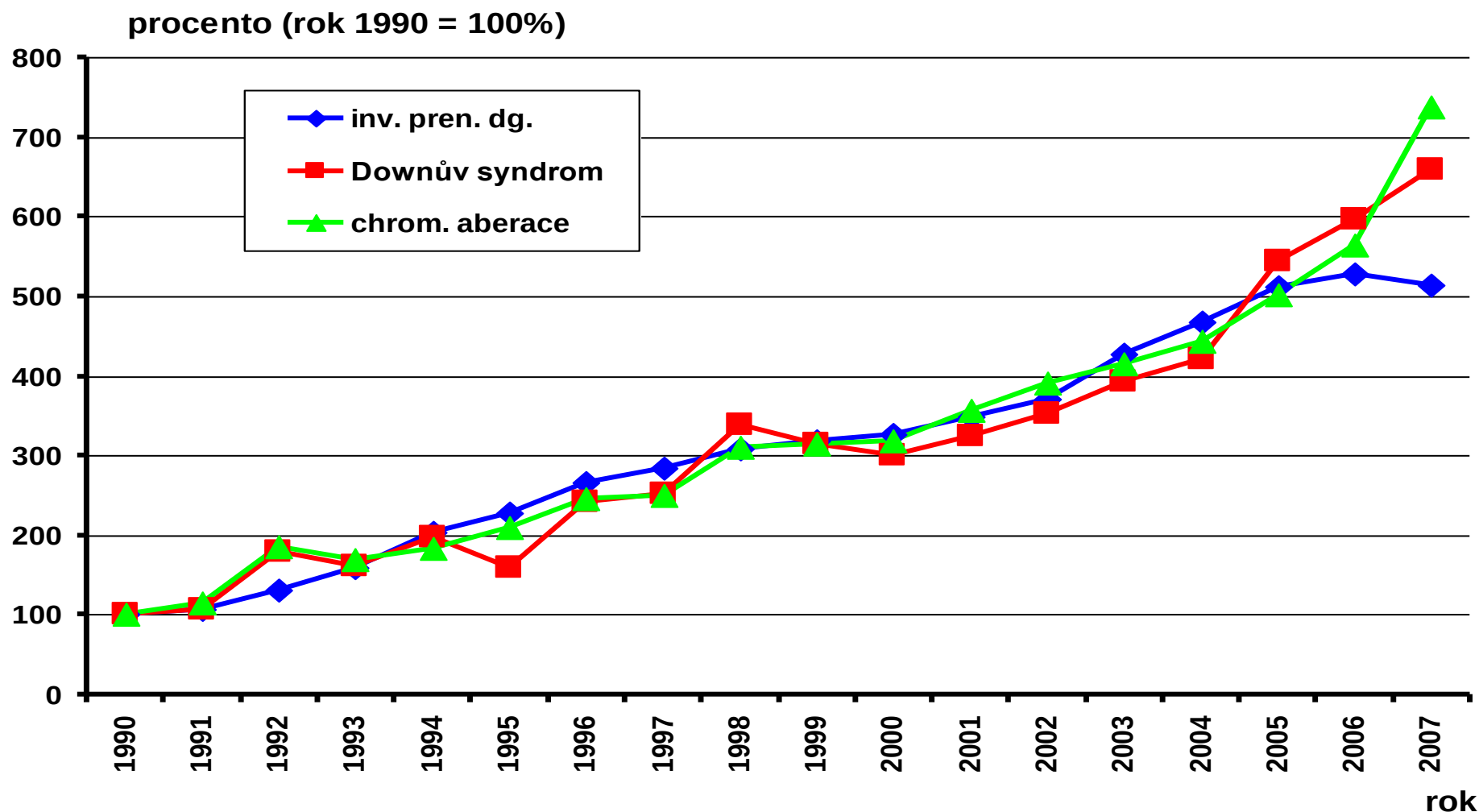
Věkové rozložení rodičích žen v ČR: 1986 - 2006



Procento rodičích žen nad 35 let věku v ČR: 1986 - 2006



Srovnání invazivní prenatalní diagnostiky, záchytu Downova syndromu a VCA



***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.***