

Prenatální diagnostika v roce 2009 – předběžné výsledky

V. Gregor¹, A. Šípek^{1,2}

¹ Oddělení lékařské genetiky, Fakultní Thomayerova nemocnice, Praha

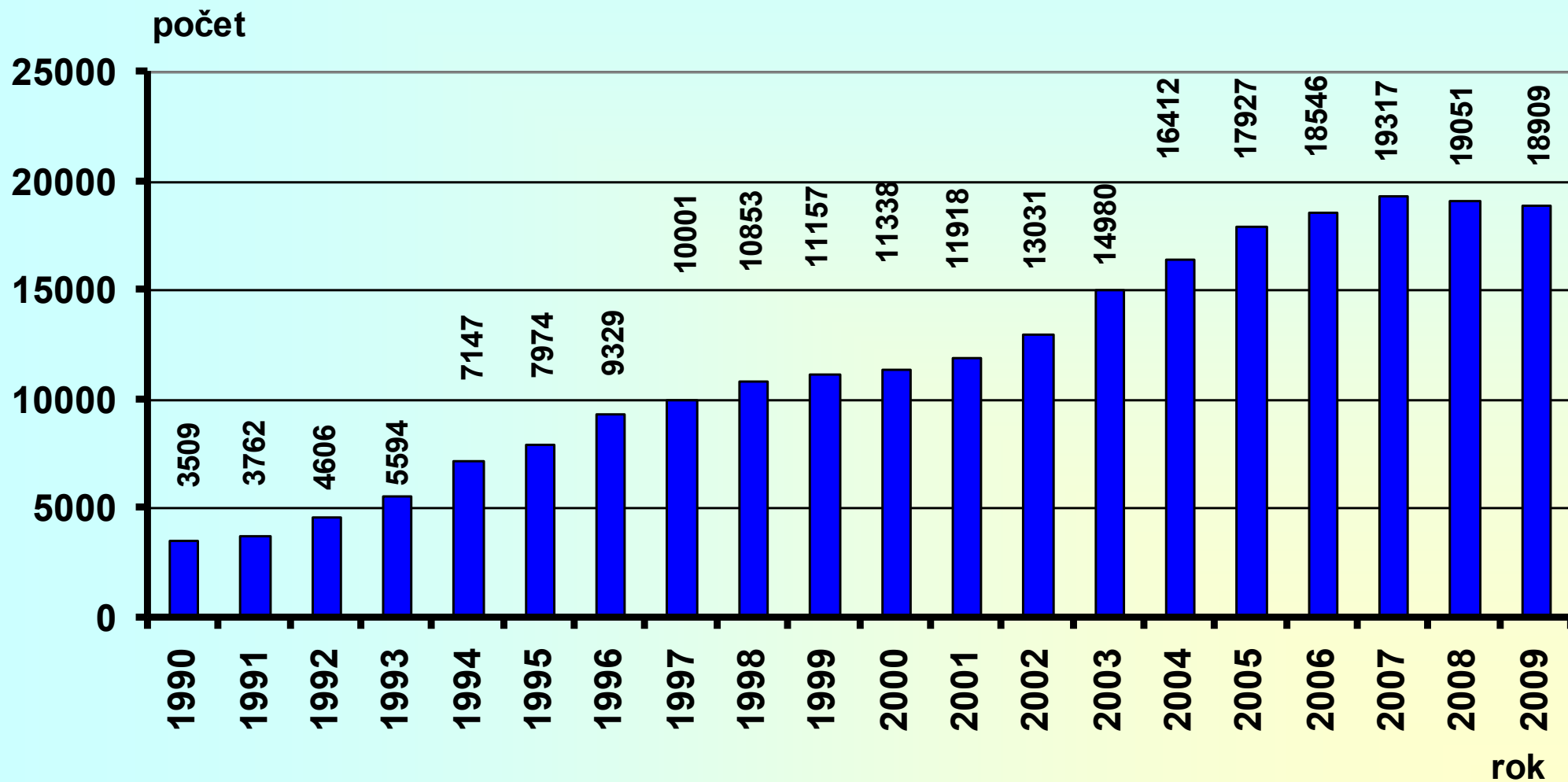
² 3. Lékařská fakulta Univerzity Karlovy, Praha

**Pracovní den Společnosti lékařské genetiky
České lékařské společnosti J. E. Purkyně
10. Kaprasův den: Klinická genetik
24. března 2010, Lékařský dům, Praha 2, Sokolská 31**

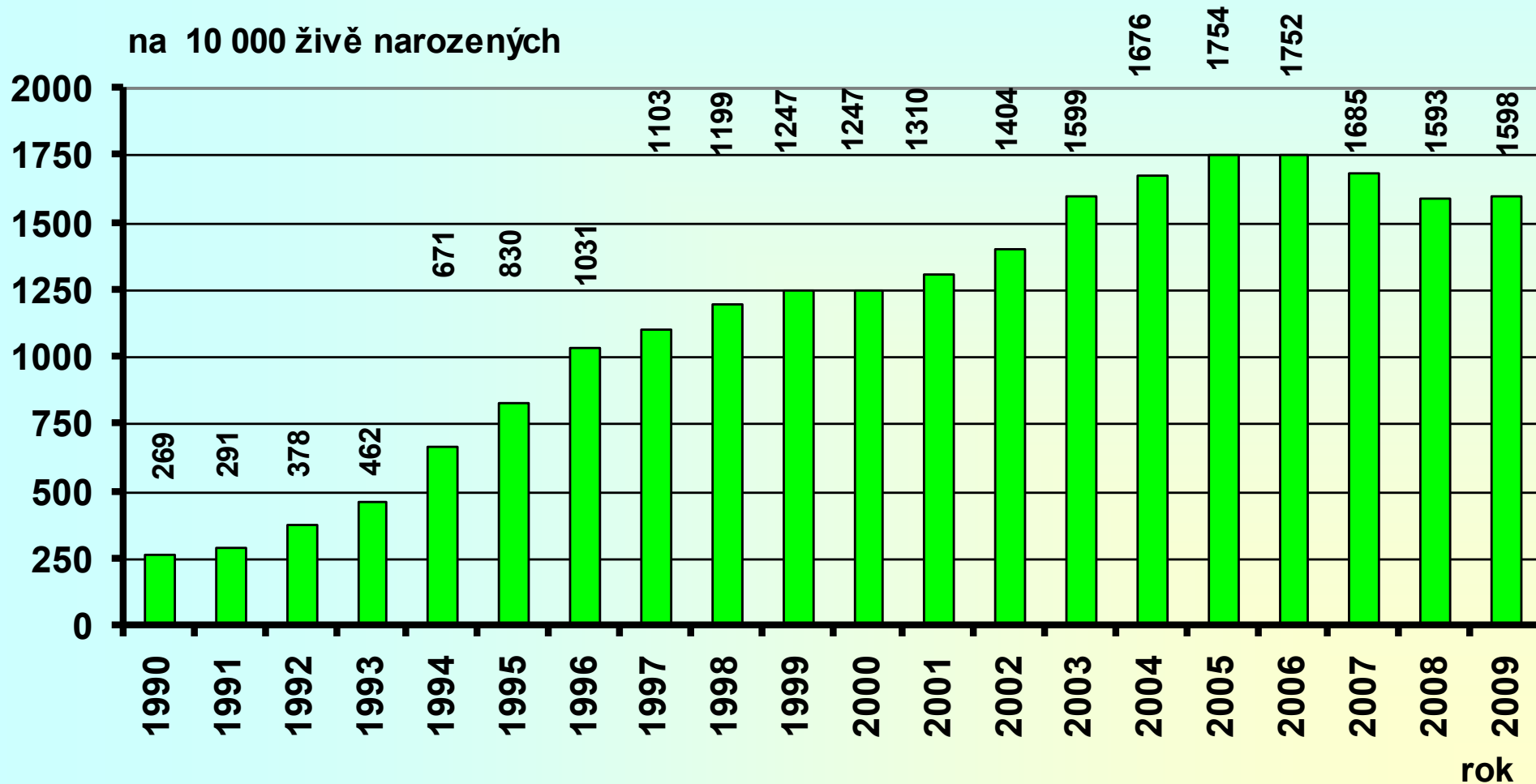
Materiál a metodika:

- Zdrojem dat byl materiál získaný z pracovišť lékařské genetiky – **vrozené vady zjištěné při prenatální diagnostice**
- 23 cytogenetických laboratoří
- 34 ambulancí klinické genetiky

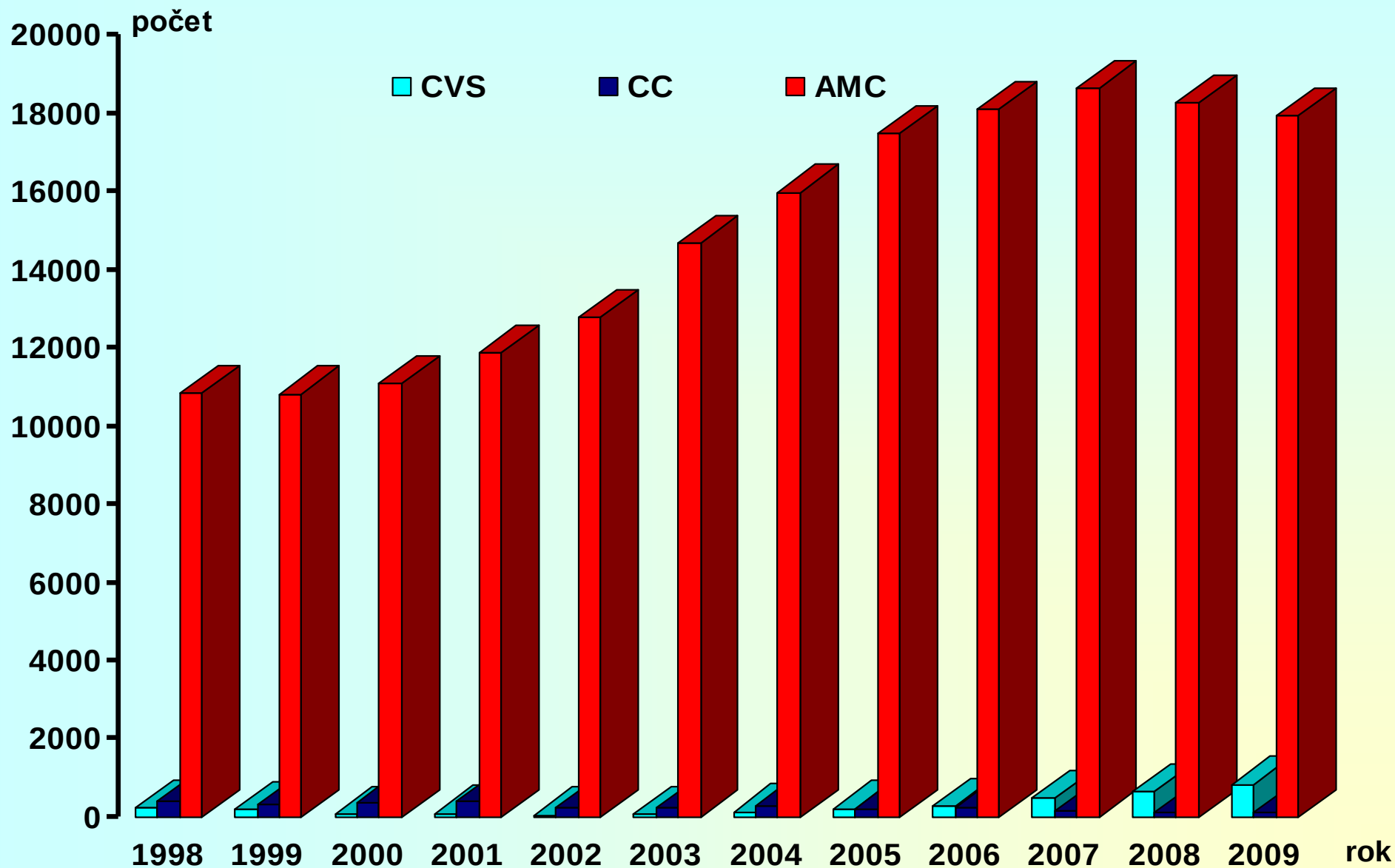
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2009



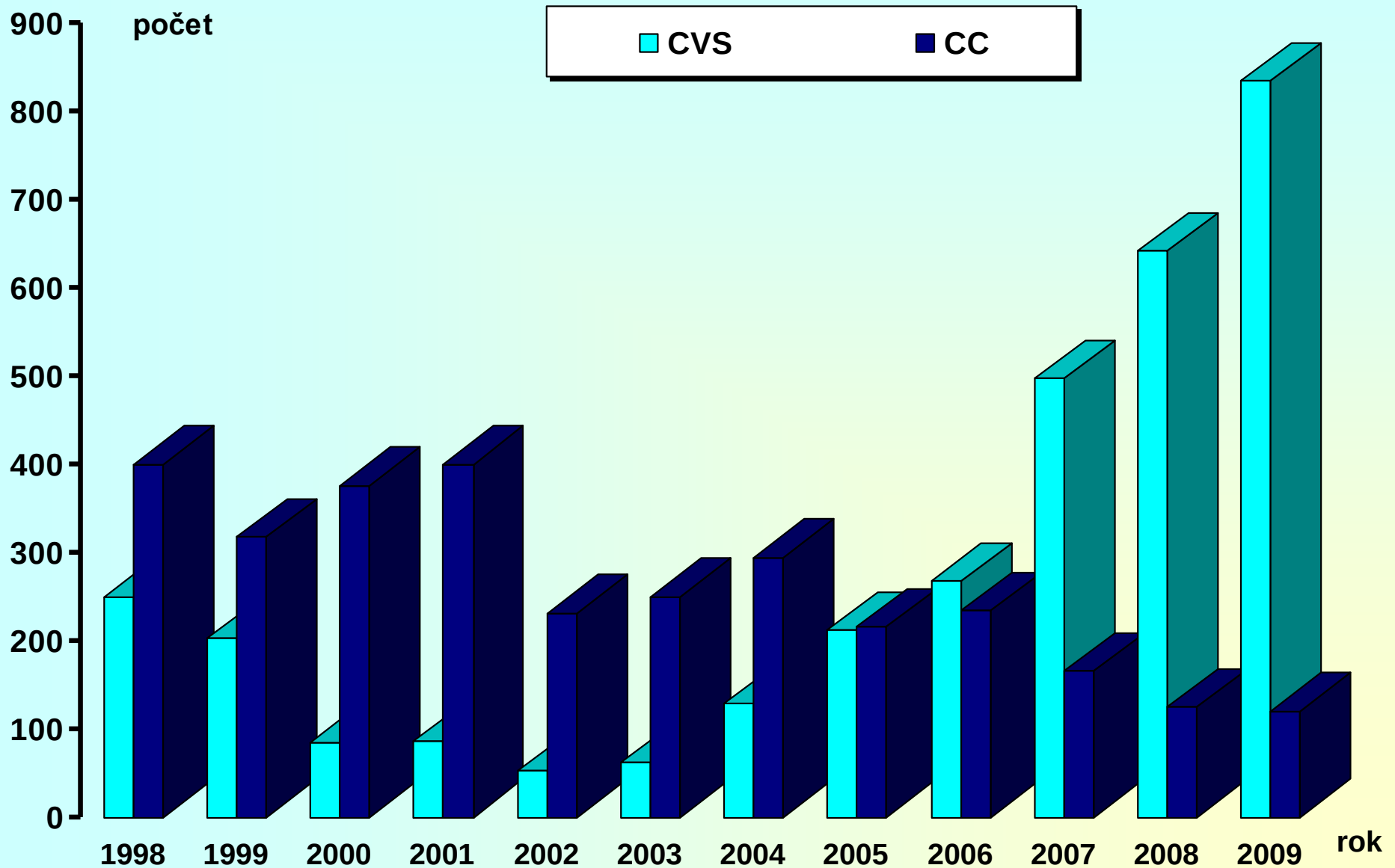
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR, 1990 - 2009



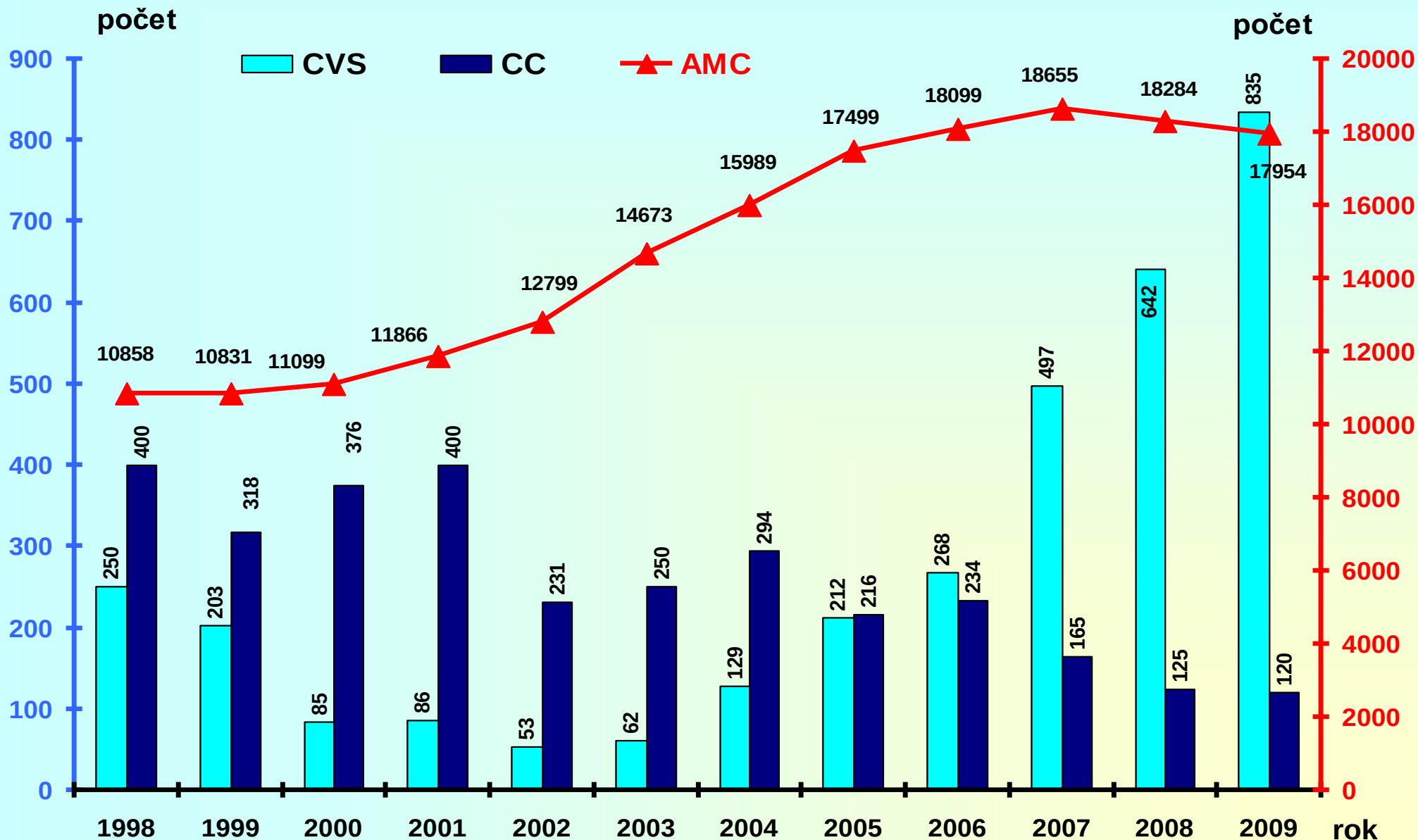
Metody prenatální diagnostiky



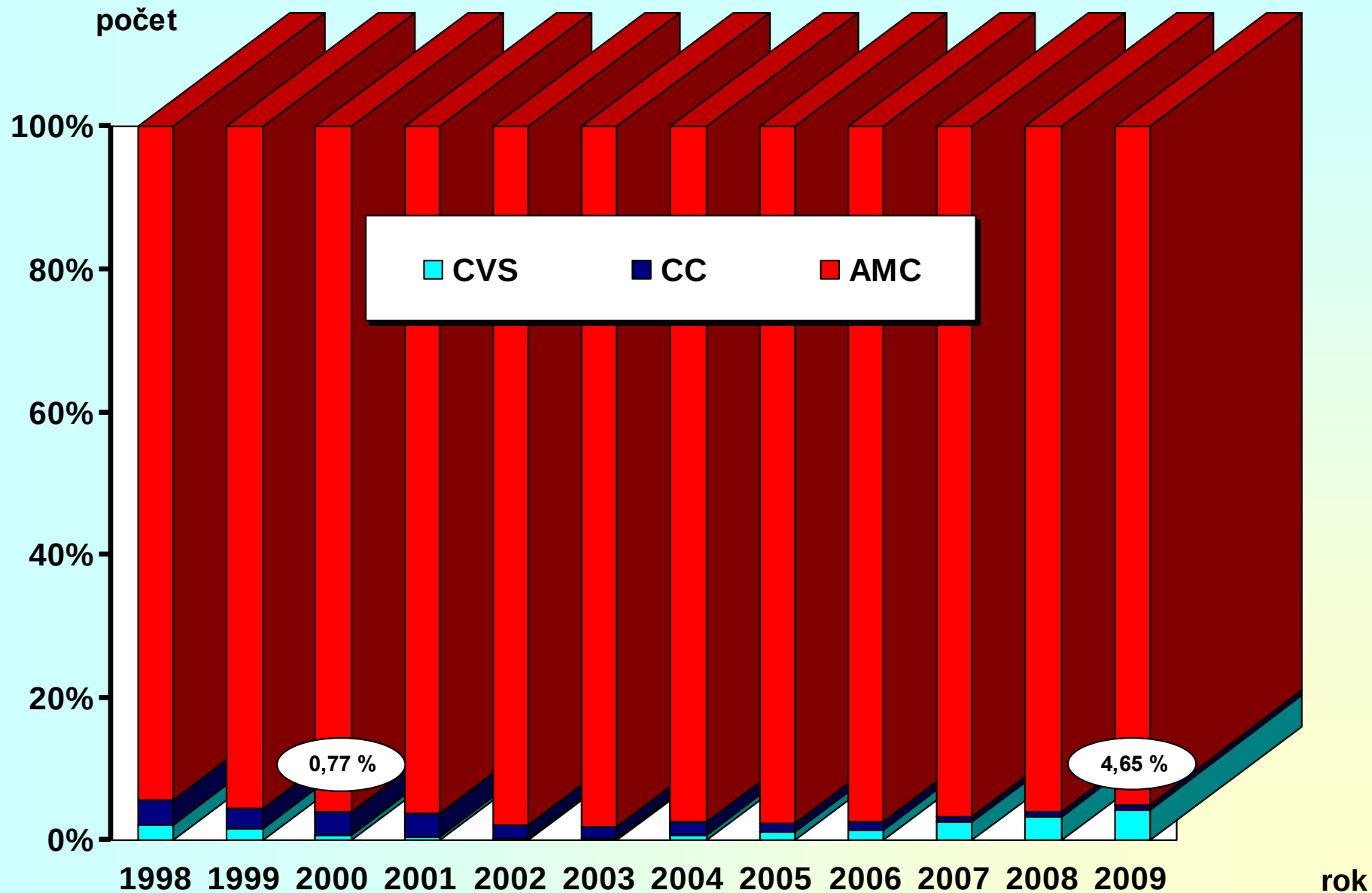
Metody prenatální diagnostiky



Metody prenatalní diagnostiky



Metody prenatalní diagnostiky



Vrozené vady 1	2009	2009	2009
	ukončené	neukončené	celkem
anencefalie	29	0	29
Encefalokéla	14	0	14
Hydrocefalus	29	12	41
spina bifida	31	3	34
jiné vady CNS	24	12	36
srdeční vady	78	53	131
VV dých.soust.	5	11	16
rozštěp rtu/patra	29	32	61
ageneze (hypopl.) ledvin	18	7	25
cystické ledviny	12	17	29
Hydronefróza	3	29	32
jiné vady močového traktu	7	7	14

	2009	2009	2009
Vrozené vady 2	Ukončené	Neukončené	Celkem
redukční def. končetin	18	43	61
Artrogrypóza	3	0	3
Osteochondrodysplázie	20	3	23
brániční kýla	7	2	9
Omfalokéla	18	12	30
Gastroschíza	25	9	34
hydrops fetalis	18	0	18
hygroma colli	9	2	11
mnohočetné vrozené vady	4	0	4

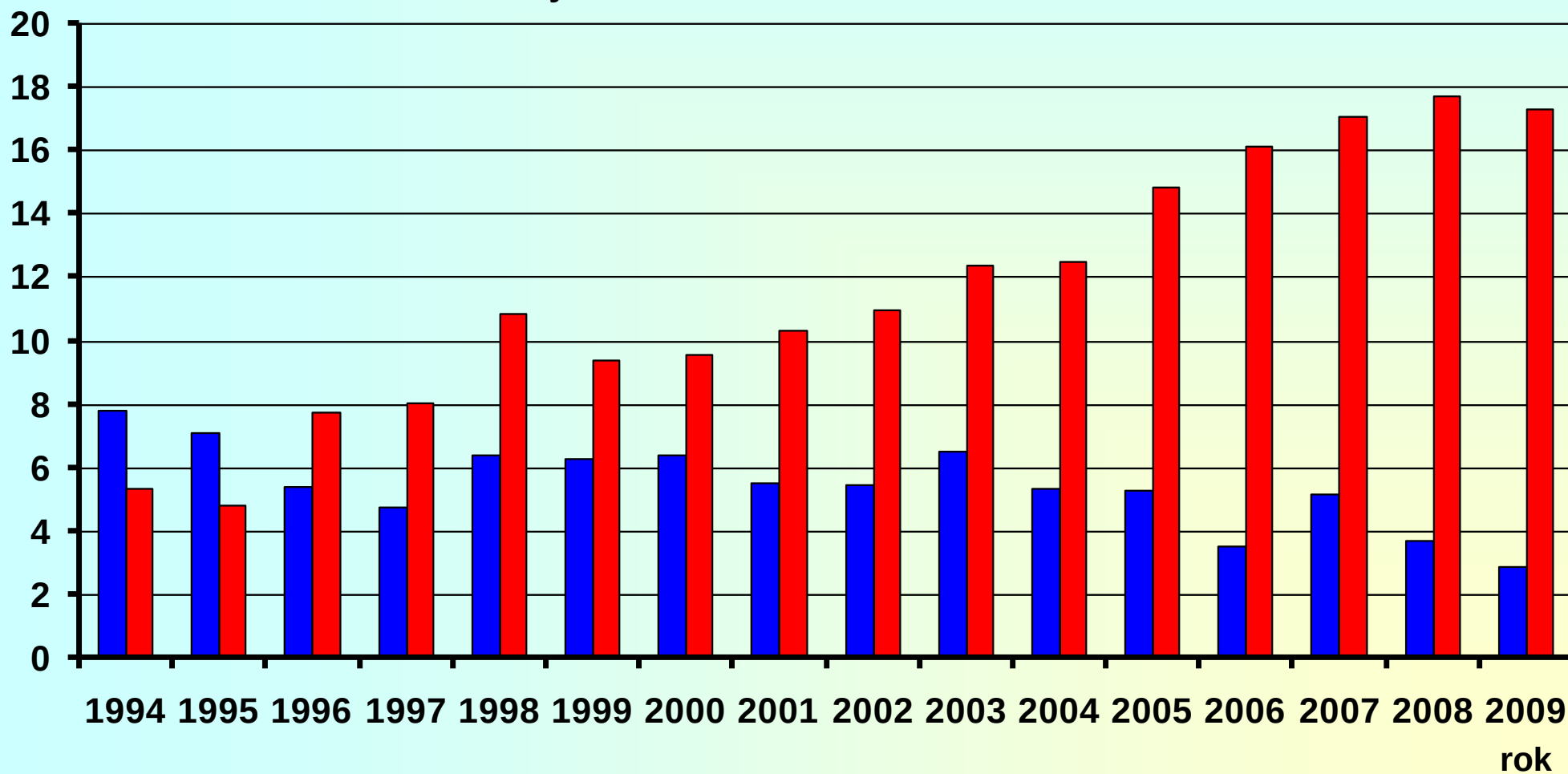
Aberace	2009	2009	2009
	ukončené	neukončené	celkem
Downův syndrom	205	5	210
Edwardsův syndrom	71	1	72
Patauův syndrom	15	0	15
jiné trisomie a derivované chromosomy	8	4	12
marker chromosomy	0	6	6
triploidie a polyploidie	24	0	24
delece (částečné monosomie)	14	5	19
balancované translokace	0	61	61
inverze chromosomů	0	32	32
Turnerův syndrom	46	16	62
syndrom XXX	2	9	11
Klinefelterův syndrom	10	7	17
syndrom XYY	3	9	12

Incidence Downova syndromu v ČR, 1994 – 2009

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

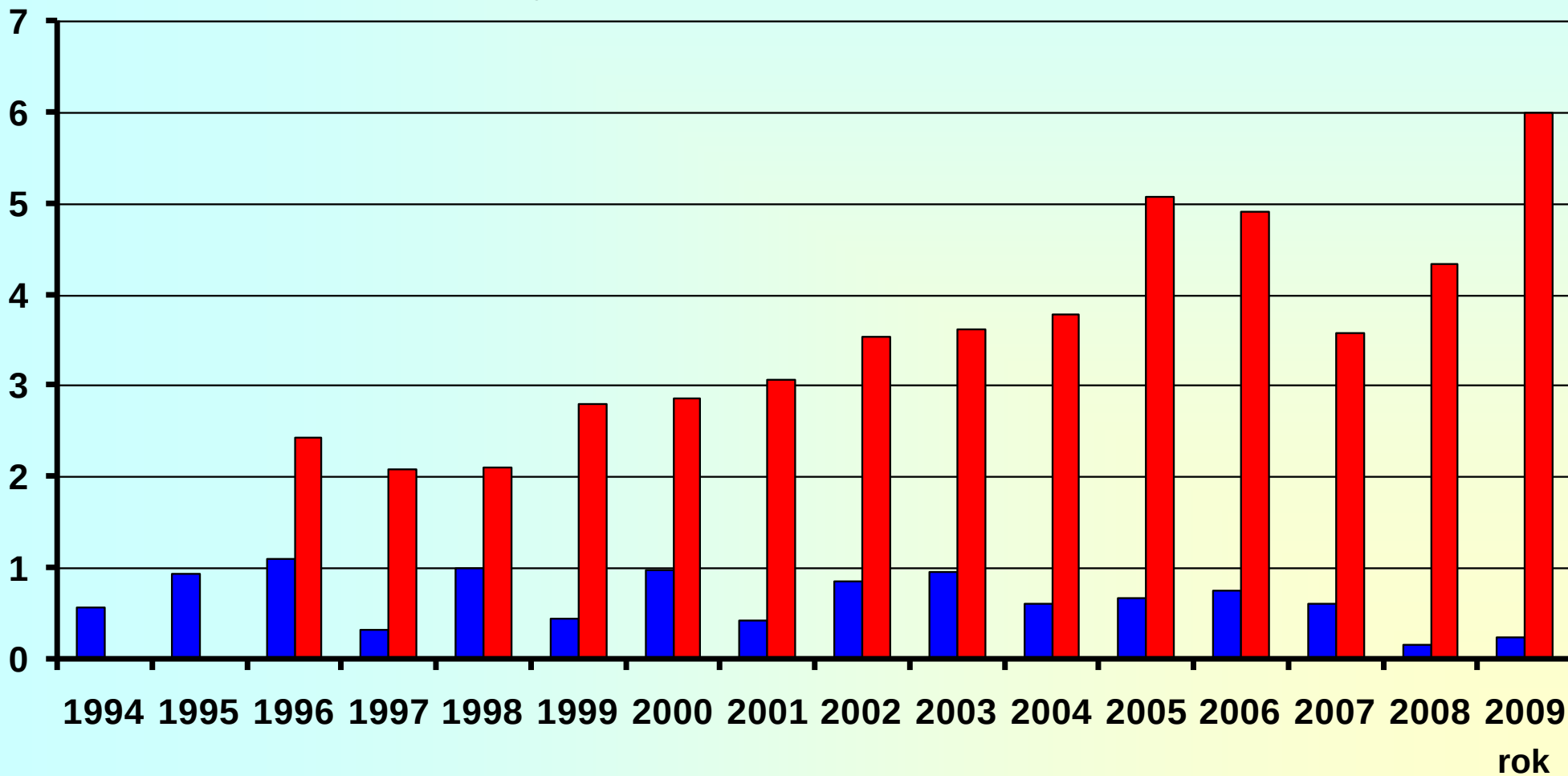


Incidence Edwardsova syndromu v ČR, 1994 – 2009

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

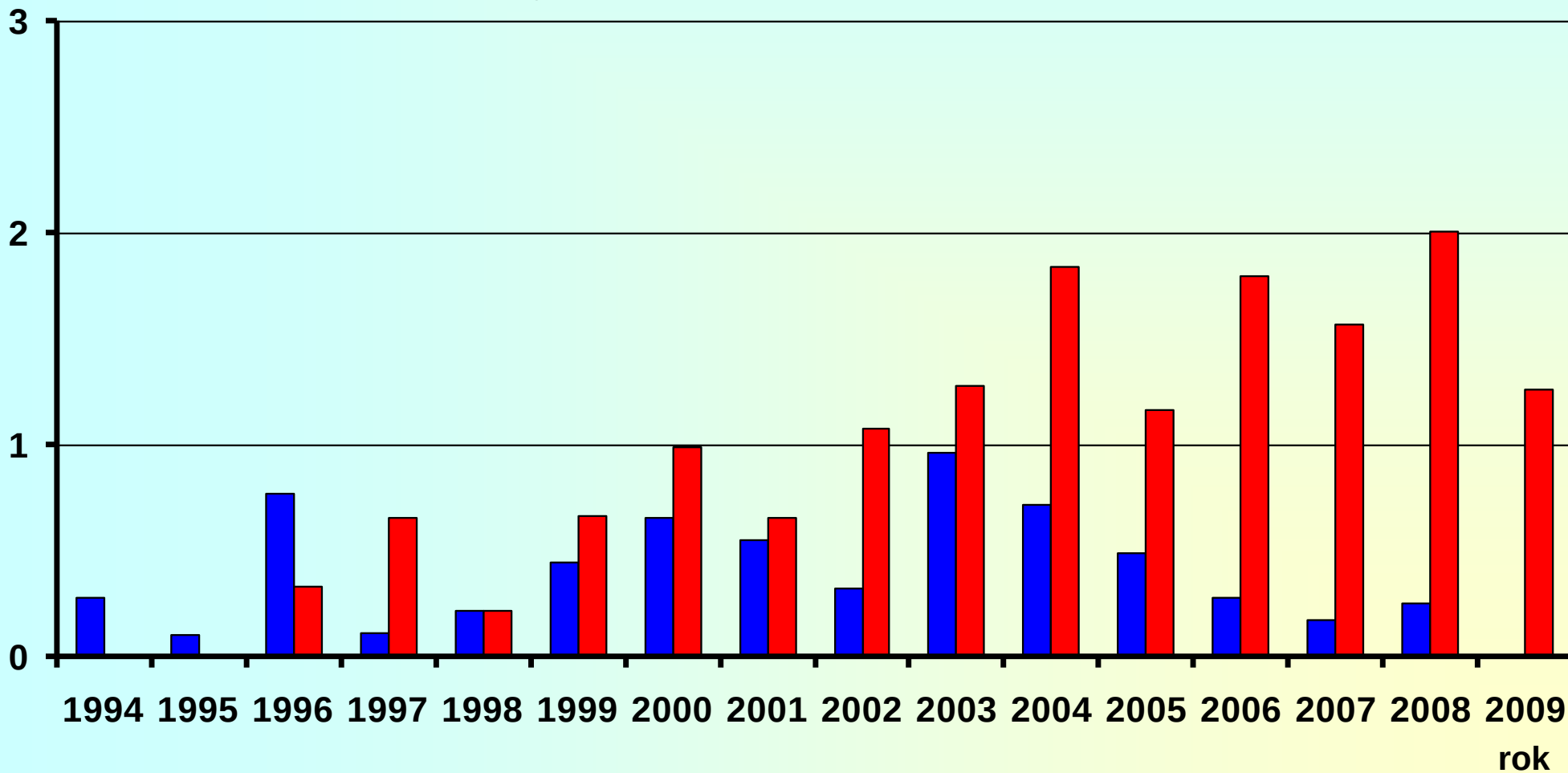


Incidence Patauova syndromu v ČR, 1994 – 2009

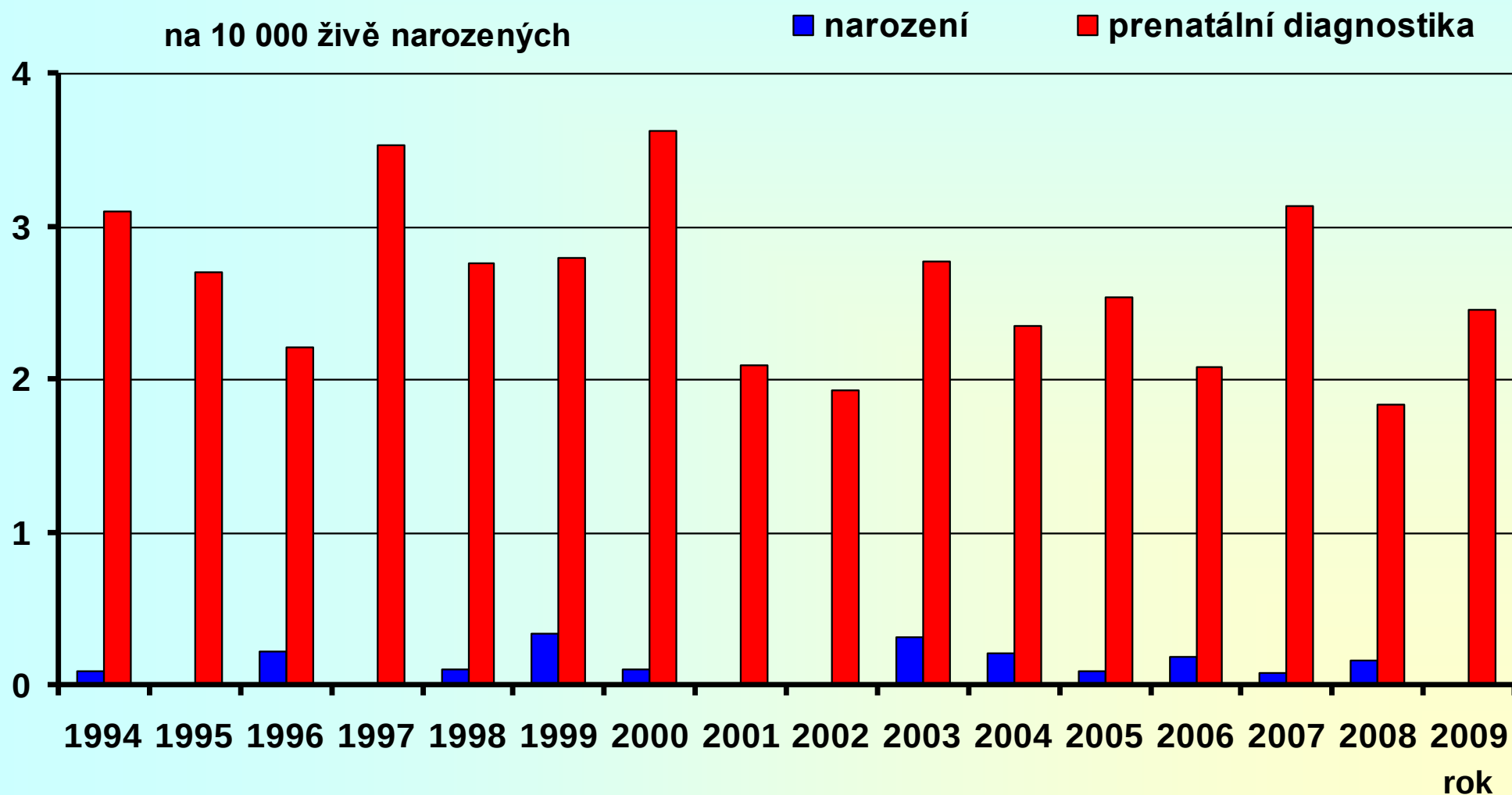
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika



Incidence anencefalie v ČR, 1994 – 2009

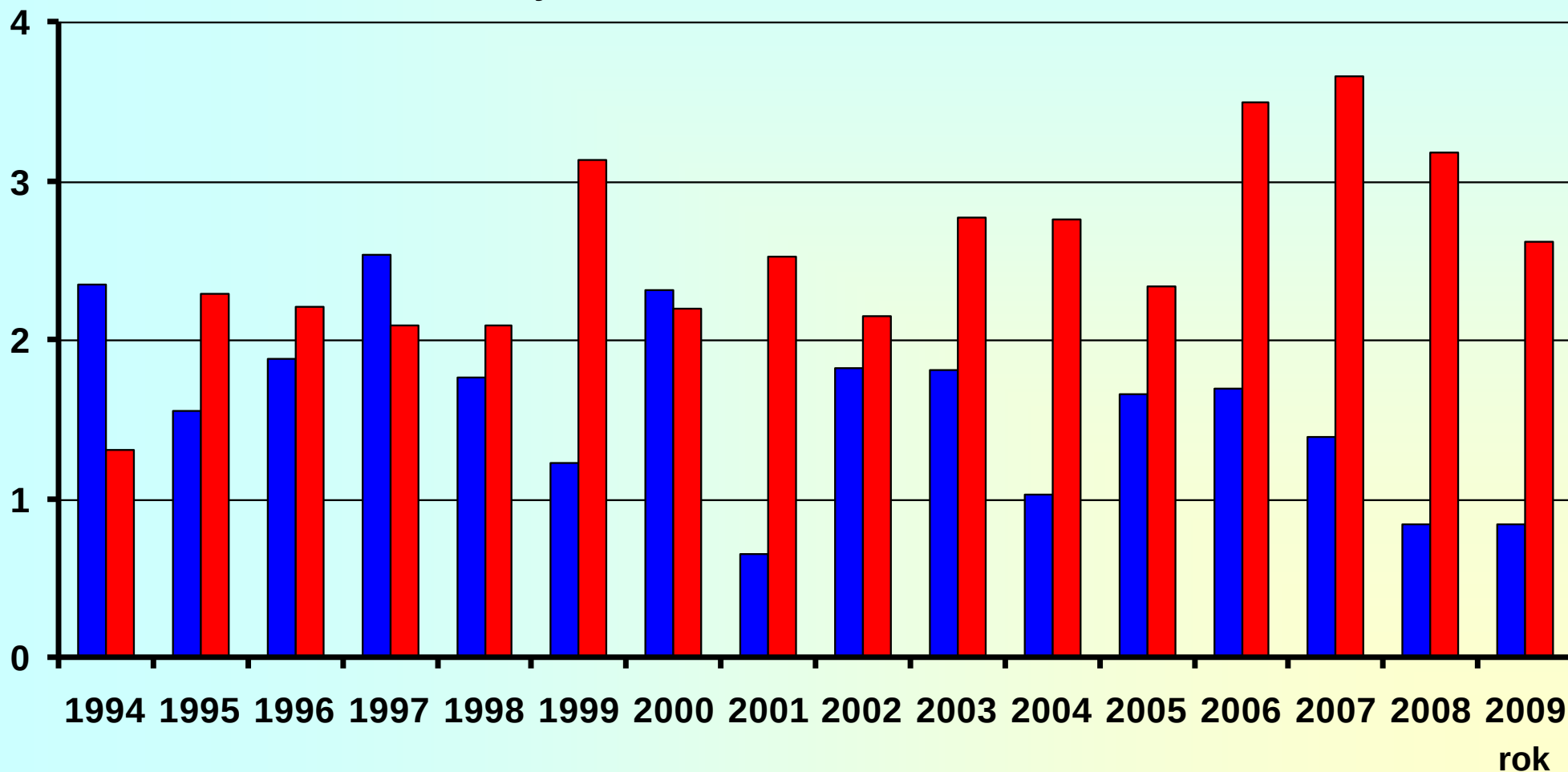


Incidence spina bifida v ČR, 1994 – 2009

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

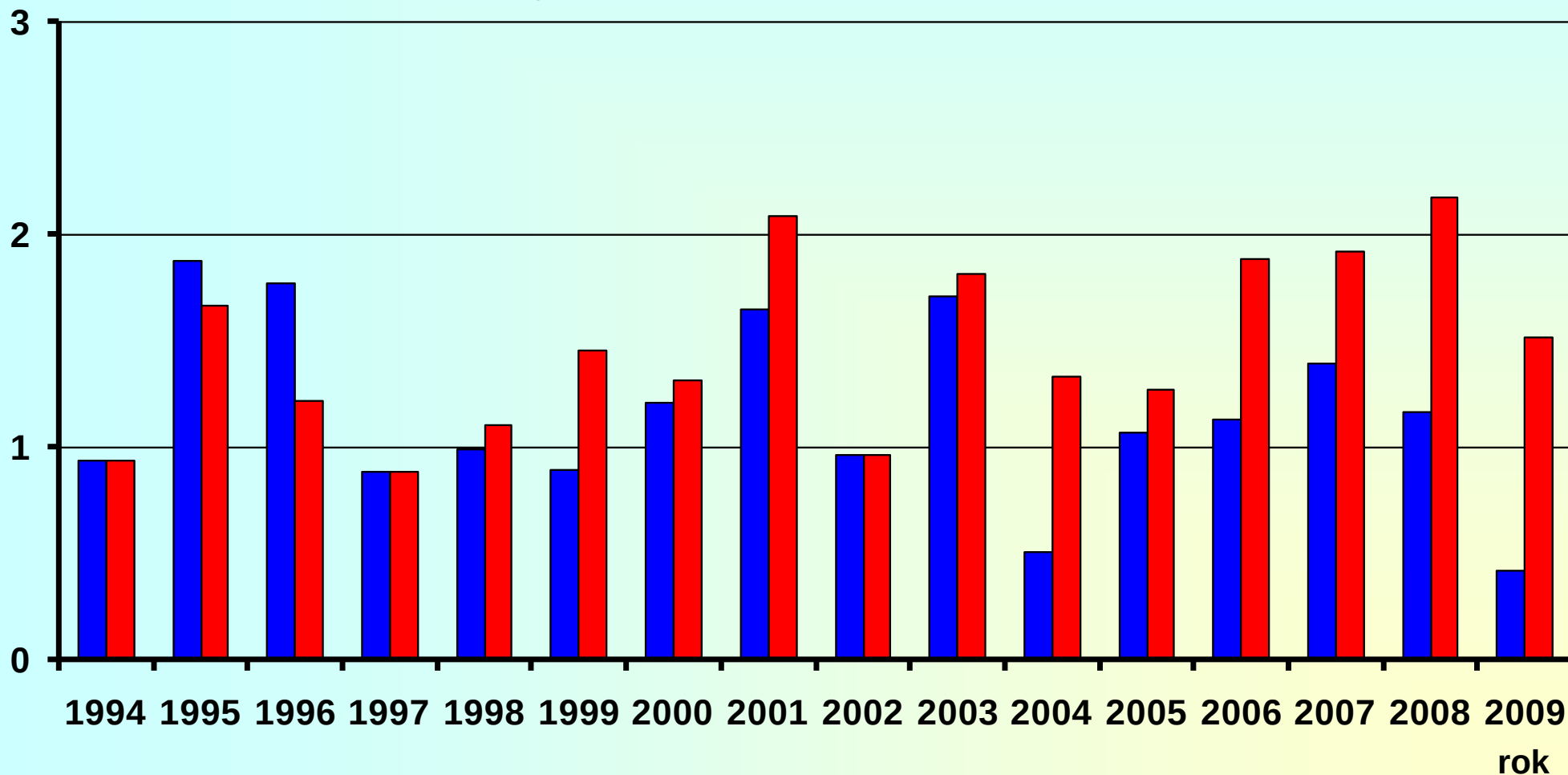


Incidence omfalokély v ČR, 1994 – 2009

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

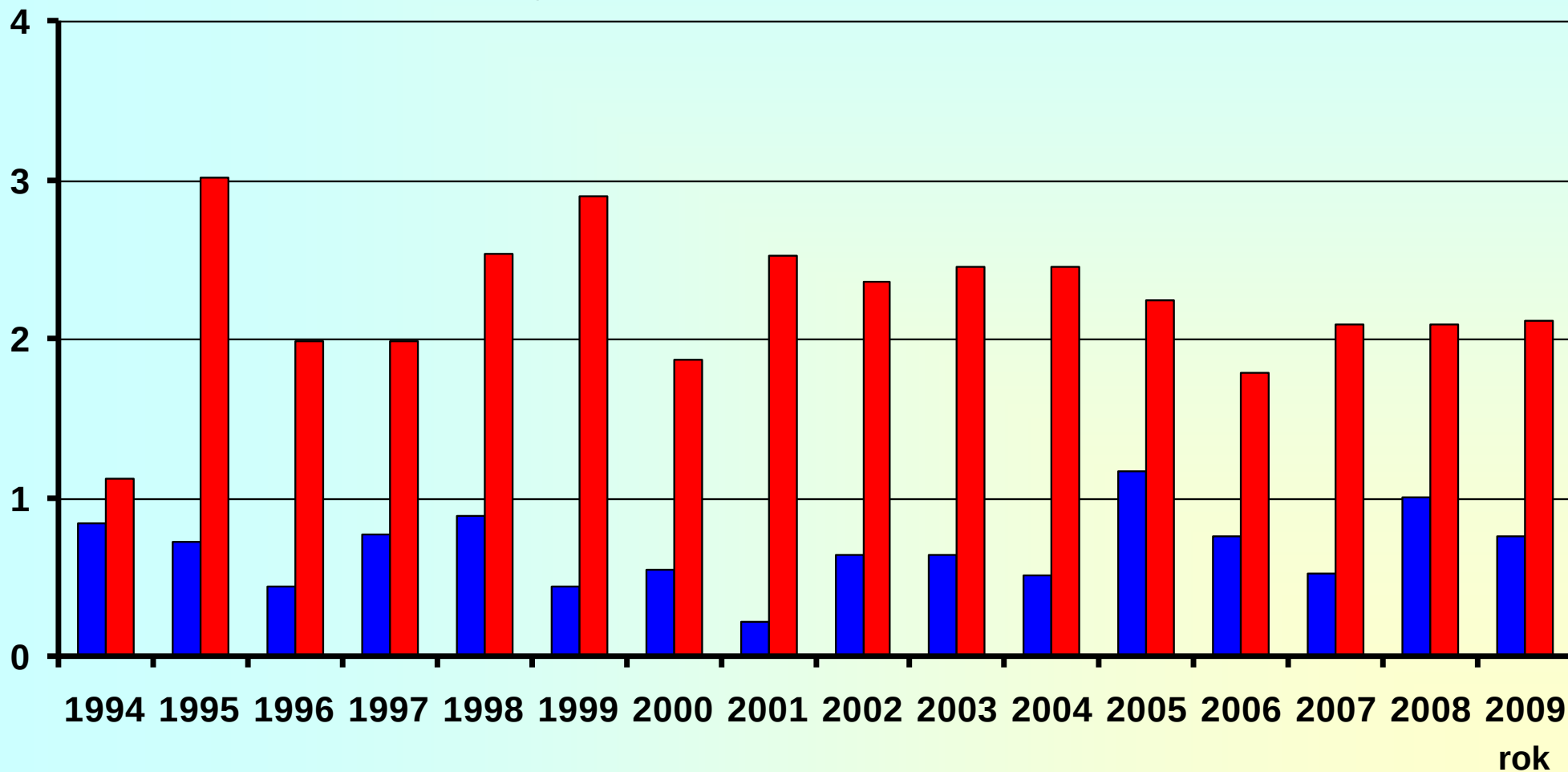


Incidence gastroschízy v ČR, 1994 – 2009

na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika



- **Závěry:**
- **1. V posledních letech stagnuje, resp. v posledních dvou letech klesá počet invazivních prenatálních vyšetření.**
- **2. Zvyšuje se procento CVS ze všech invazivních pren. dg.**

- **4. Zvyšuje se množství plodů s těmito vadami (součet narozených + prenatálně diagnostikovaných). Příčinou je zvyšující se věk těhotných a časnější záchyt (diagnostikují se i ty plody, které by se spontánně potratily).**
- **5. Počet narozených s VCA klesá jen lehce. Příčinou je zvyšující se věk těhotných.**

Poděkování:

Autoři děkují 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>