

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v České republice

Šípek A Jr^{1,2}, Gregor V^{1,2}, Šípek A.^{2,3,4,5}, Klaschka J^{6,7}, Malý M^{6,8}

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. *Gennet, Praha*
5. *Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha*
6. *Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha*
7. *Ústav biofyziky a informatiky 1. LF UK, Praha*
8. *Státní zdravotní ústav, Praha*



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

Zdroje dat

**Data o chromosomových aberacích v České republice
v období 1994 – 2018.**

**Data o narozených – zdroj: ÚZIS
1994 – 2018**



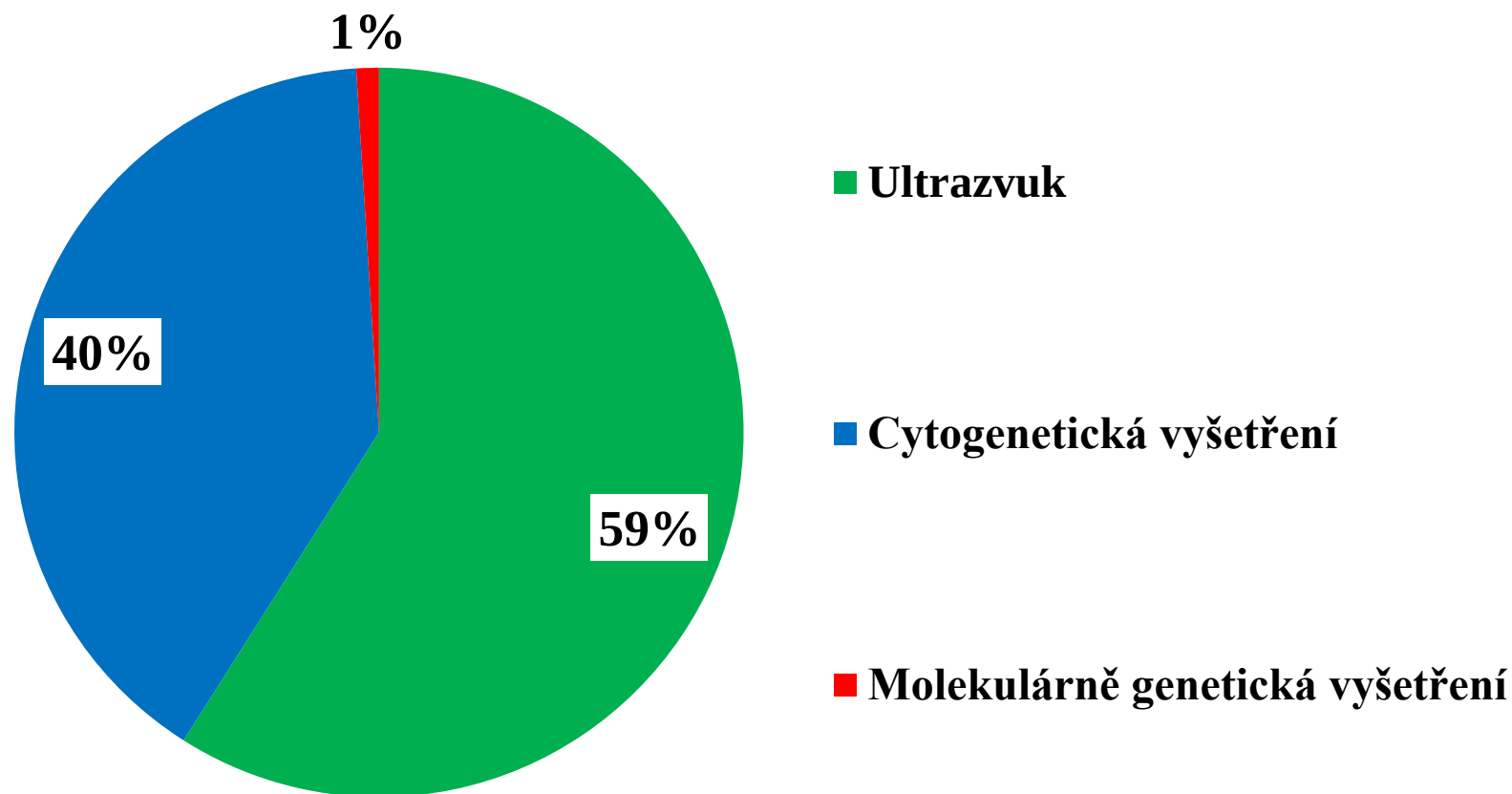
**Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG
1994 – 2018**



Diagnózy:

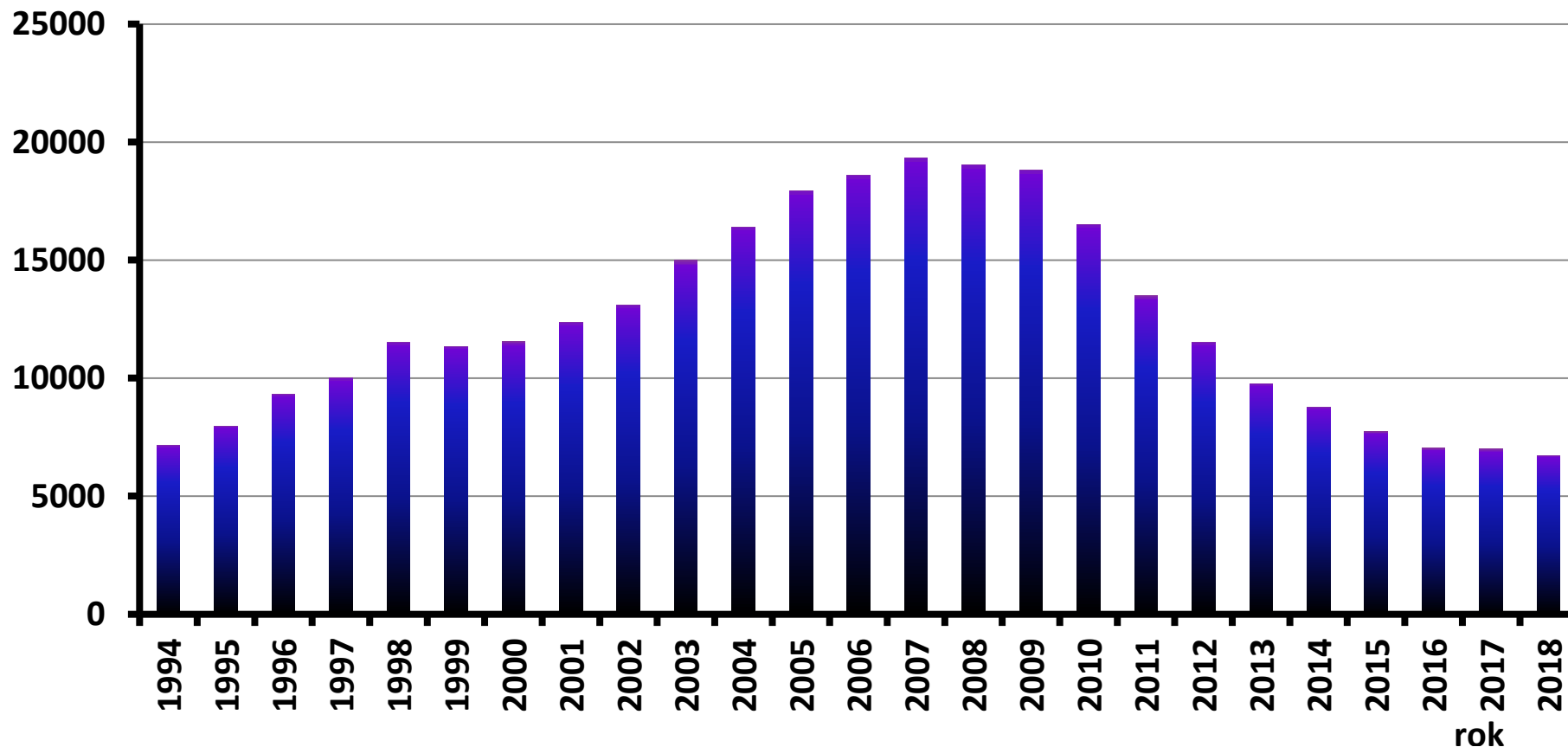
**Downův syndrom
Edwardsův syndrom
Patauův syndrom**

Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2018

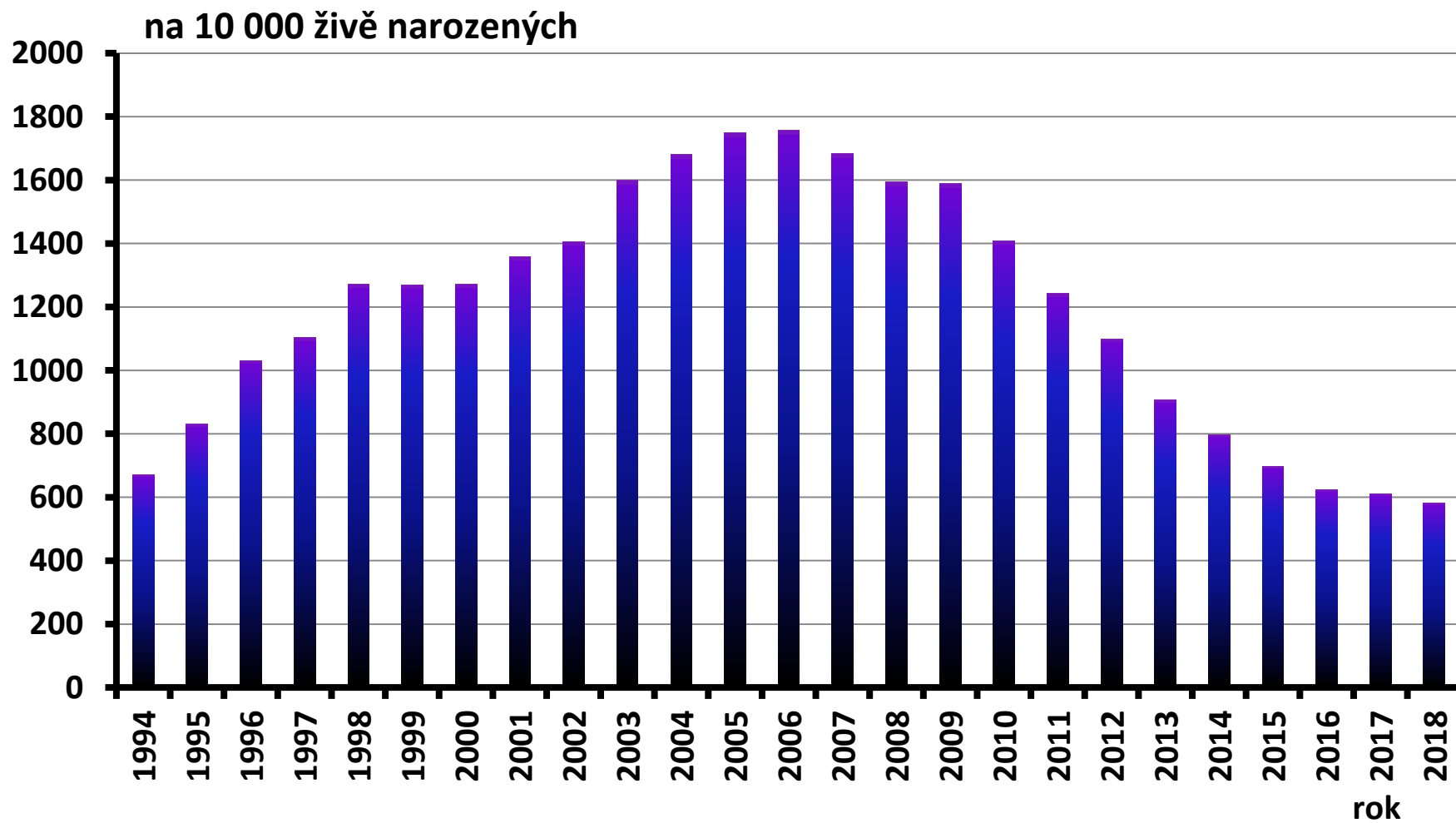


Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2018

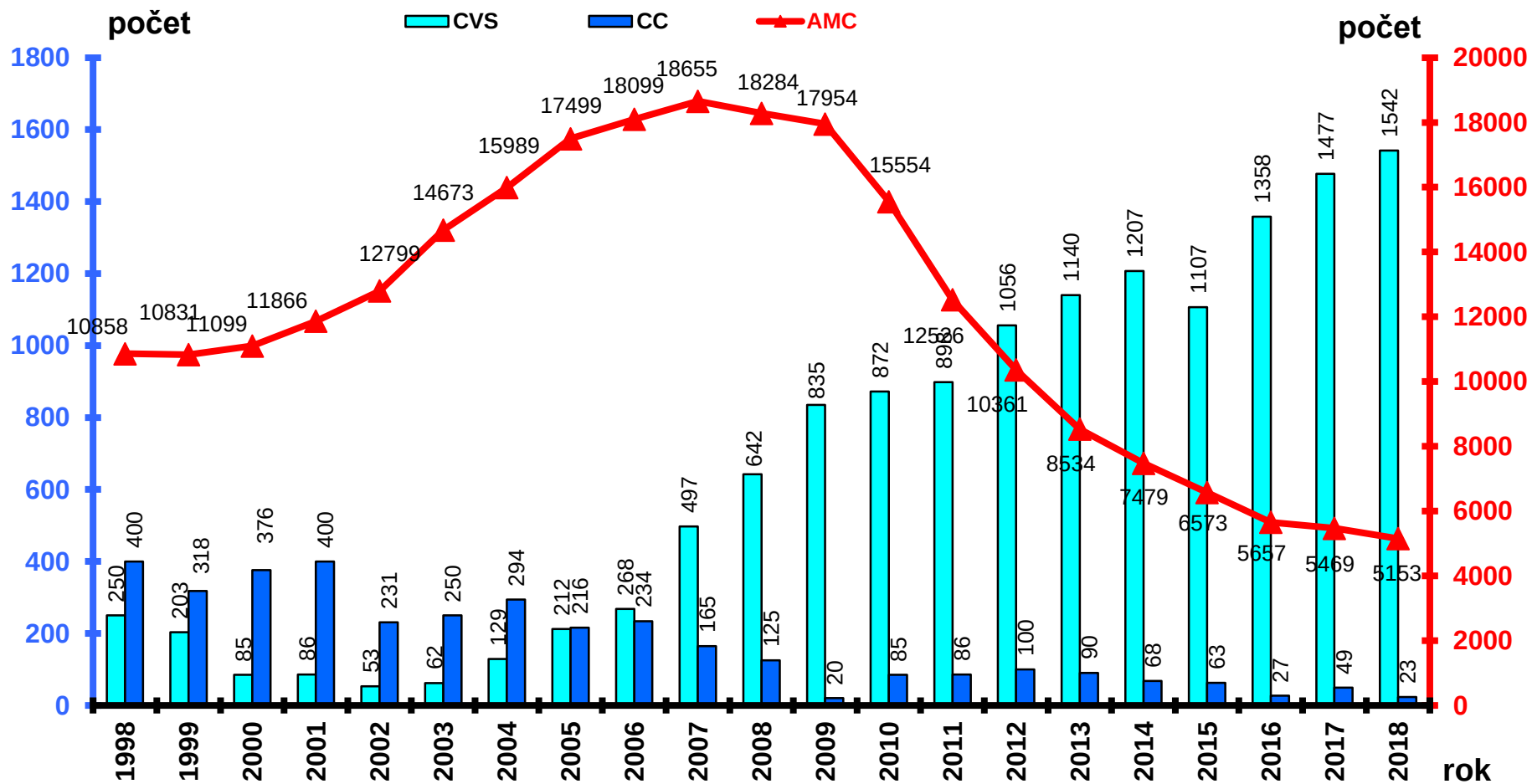
počet



Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2018

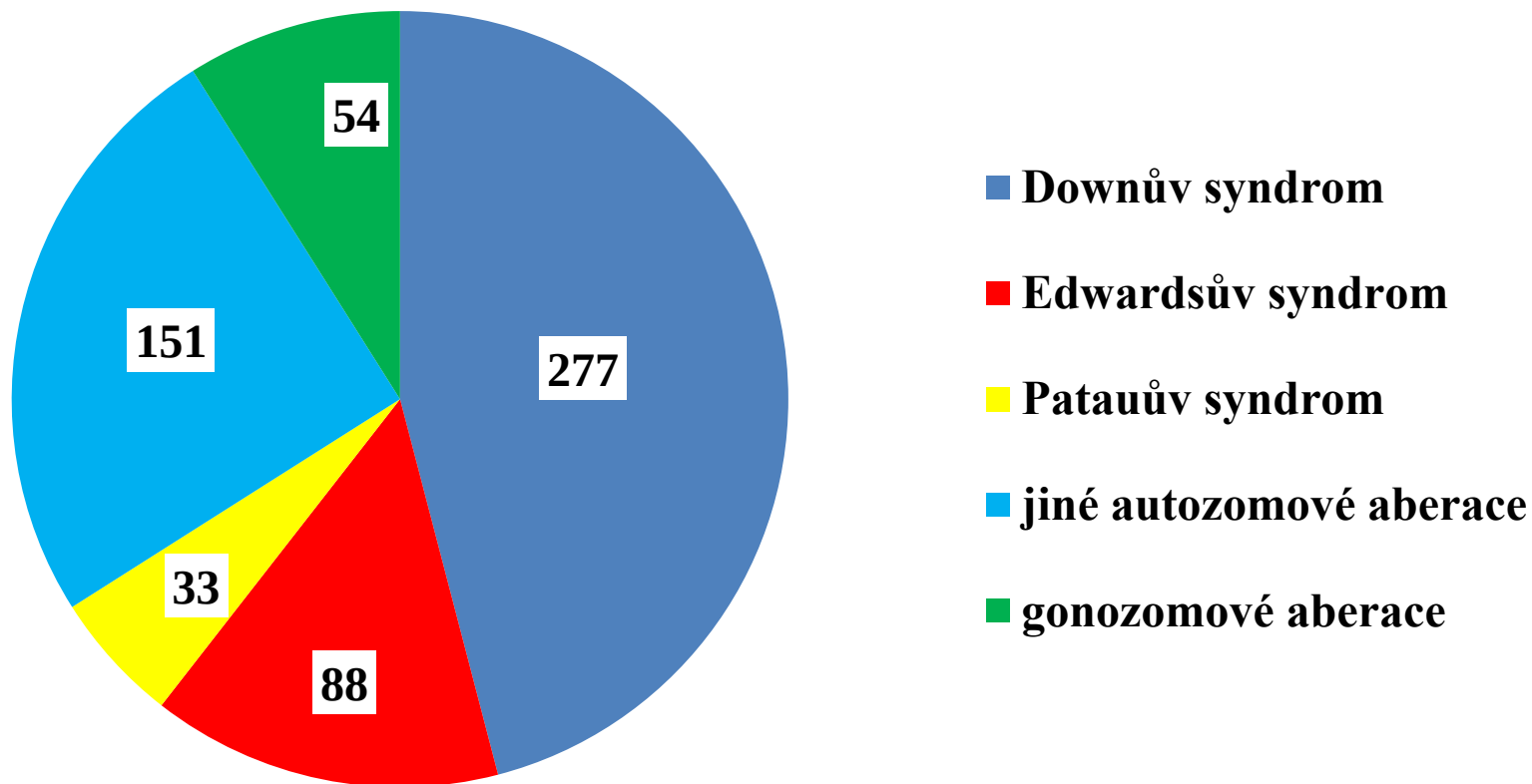


Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1998 - 2018

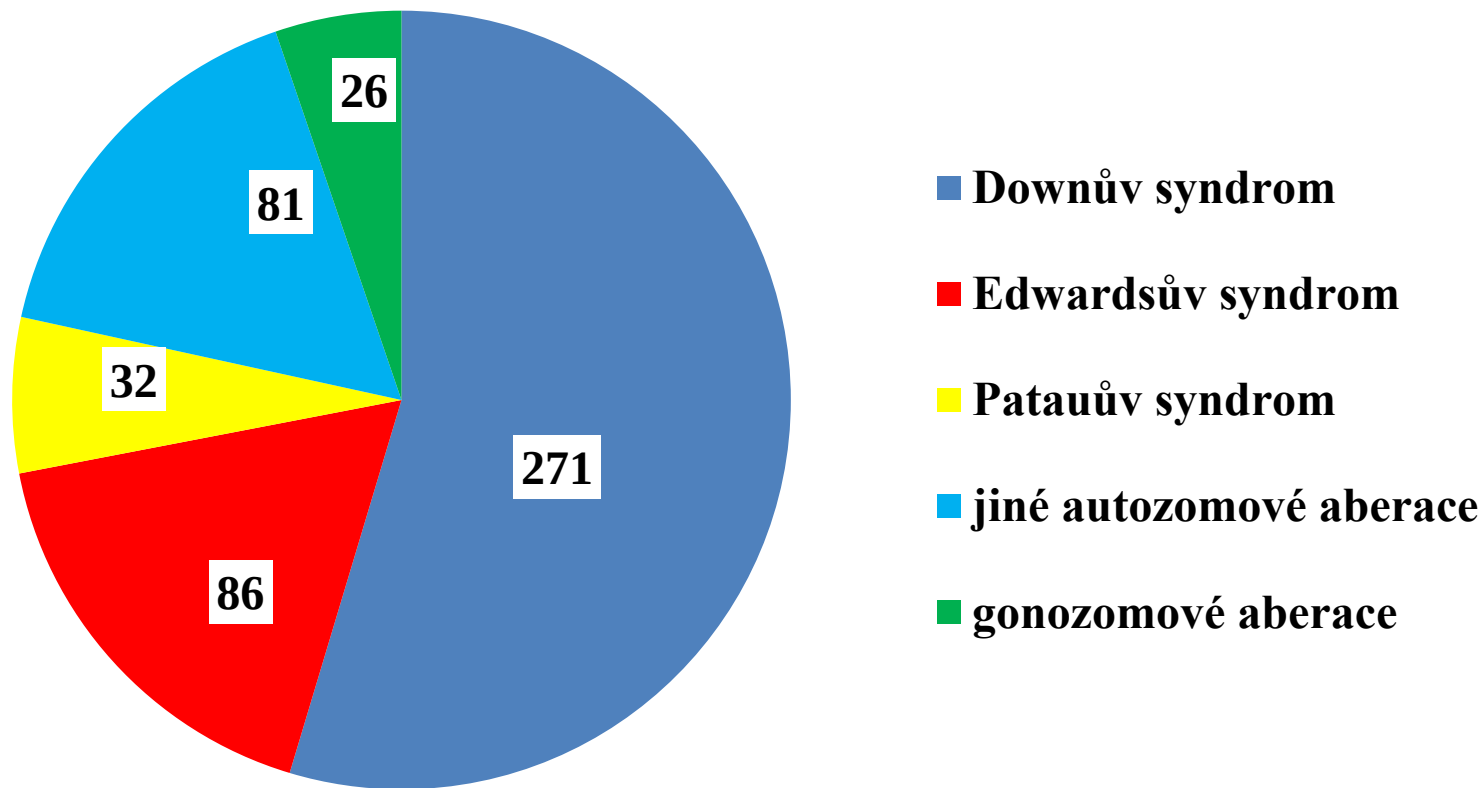


Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018:

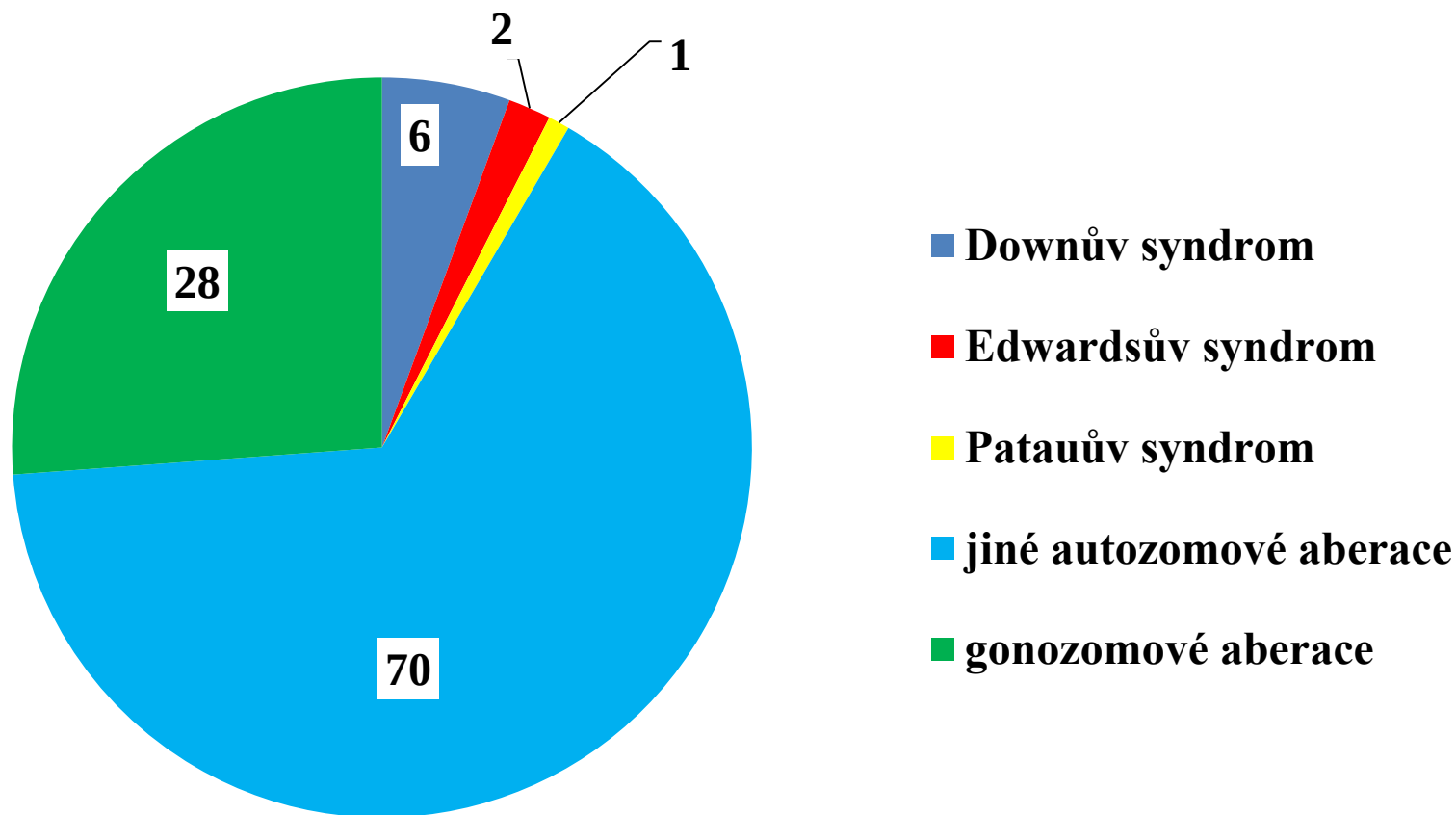
Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



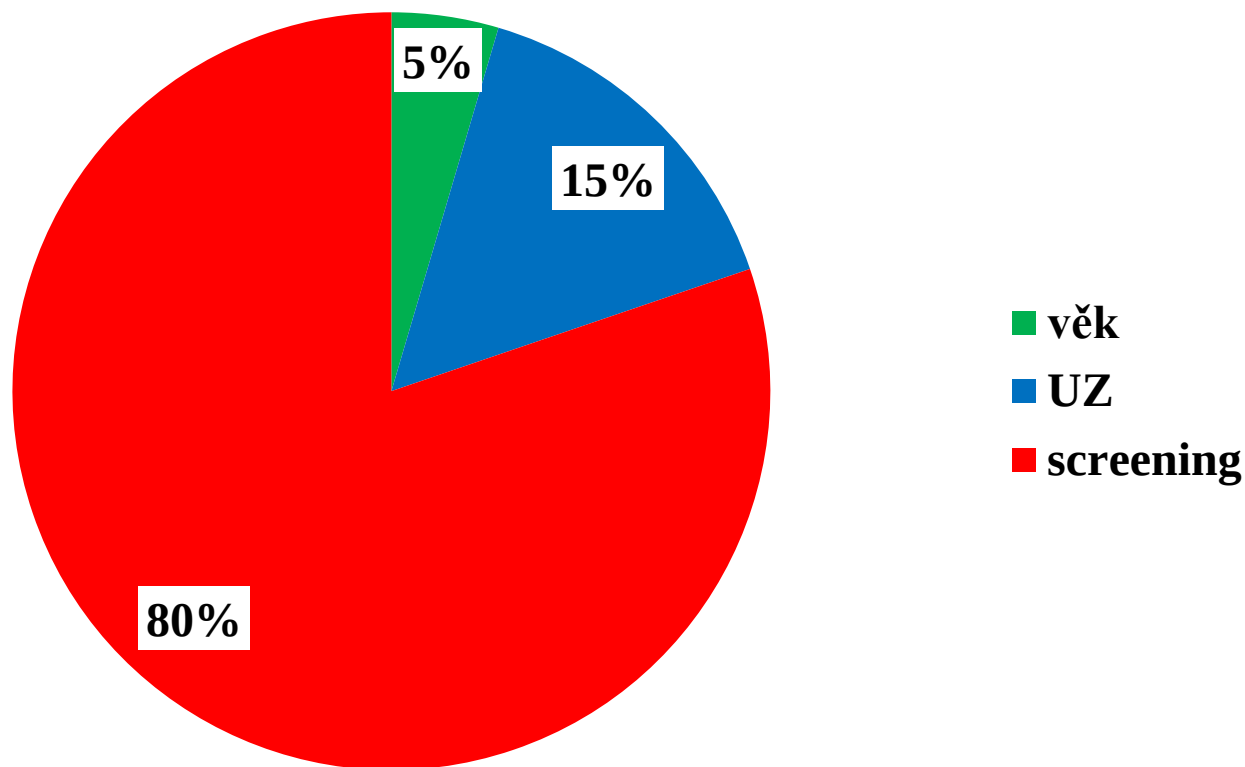
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: **případy pozitivní prenatální diagnostiky, ukončené**



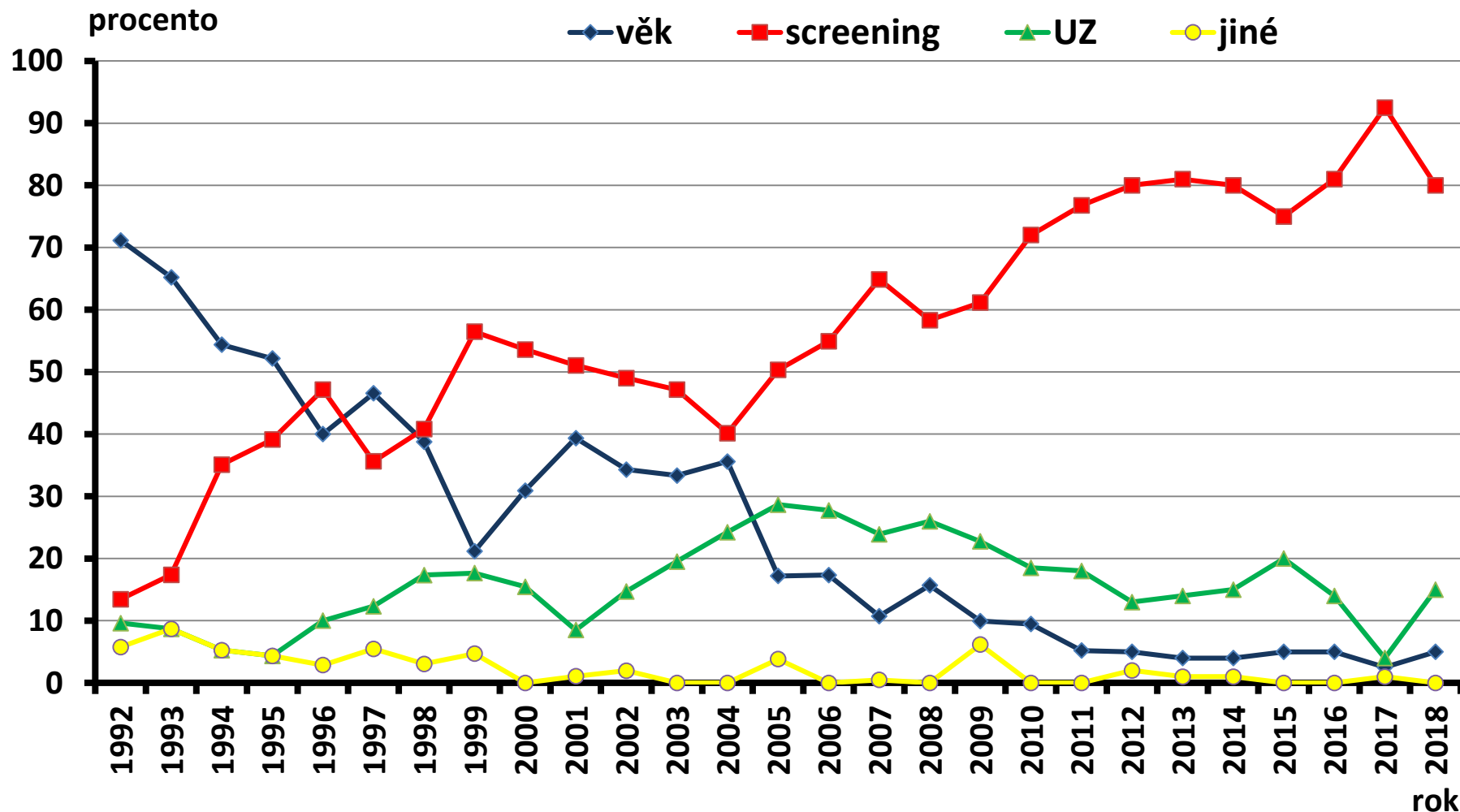
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2017: případy pozitivní prenatální diagnostiky, neukončené



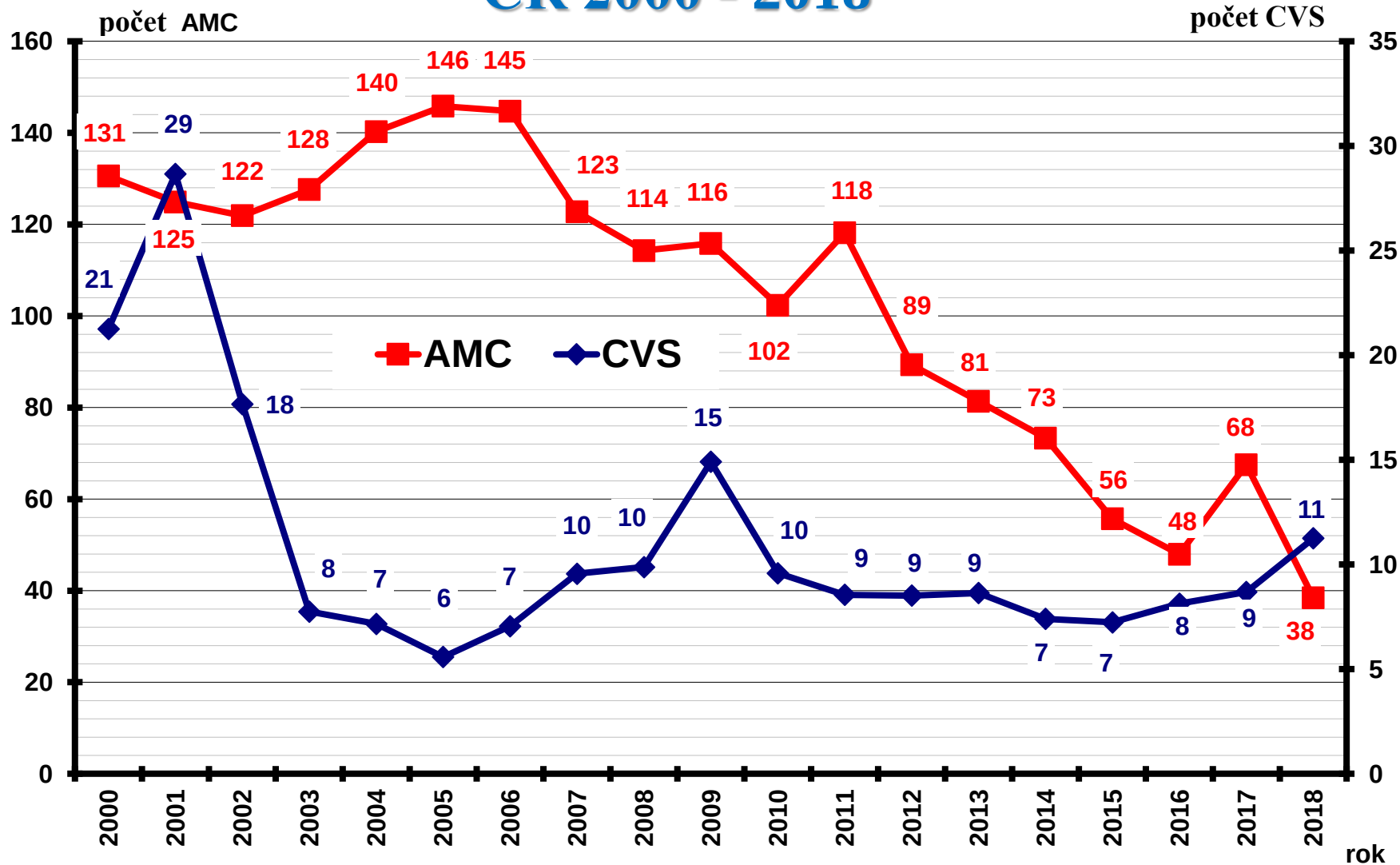
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2018



Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2018



Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2018

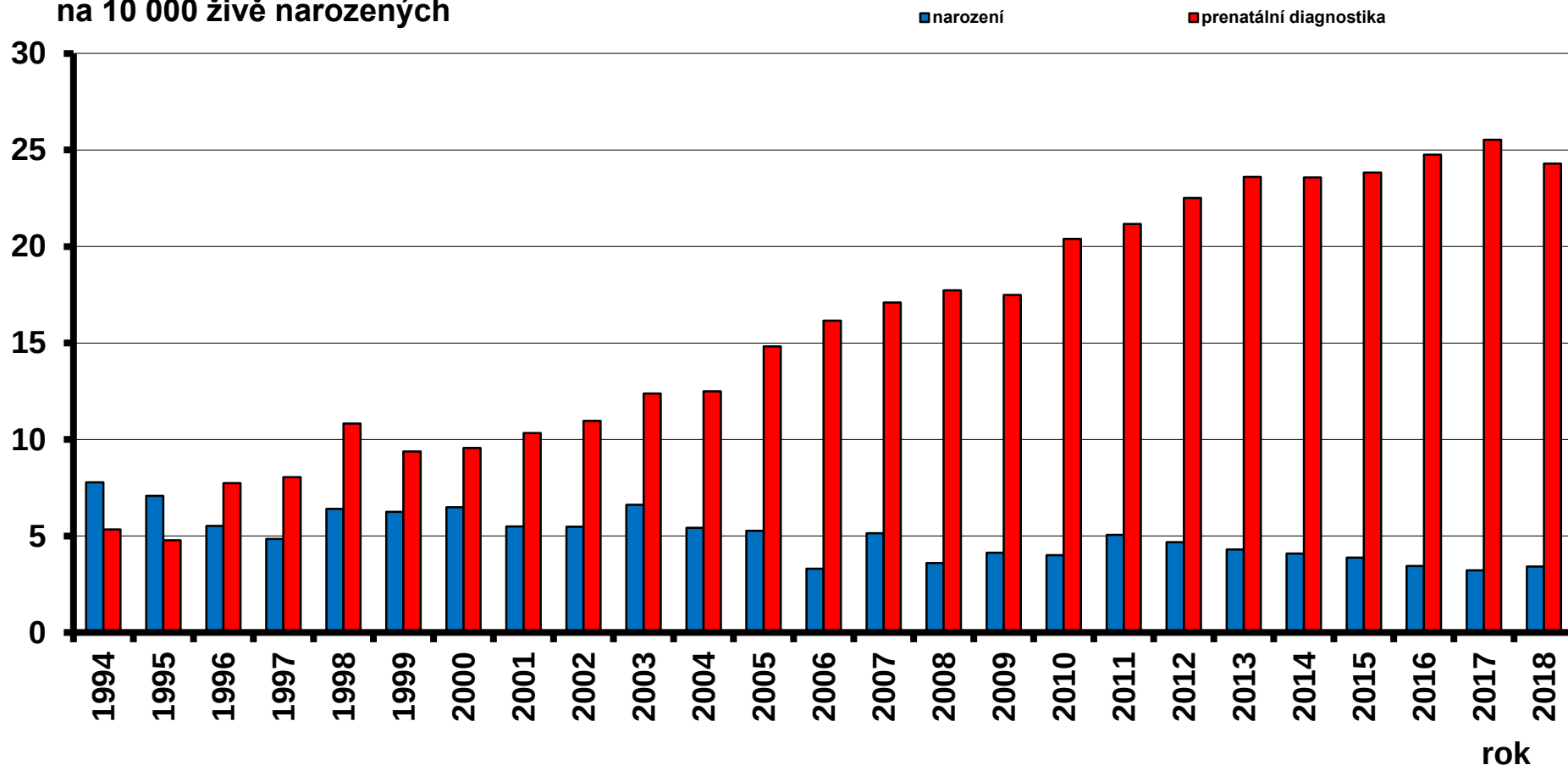


NIPT – pozitivní nálezy 2015 - 2018

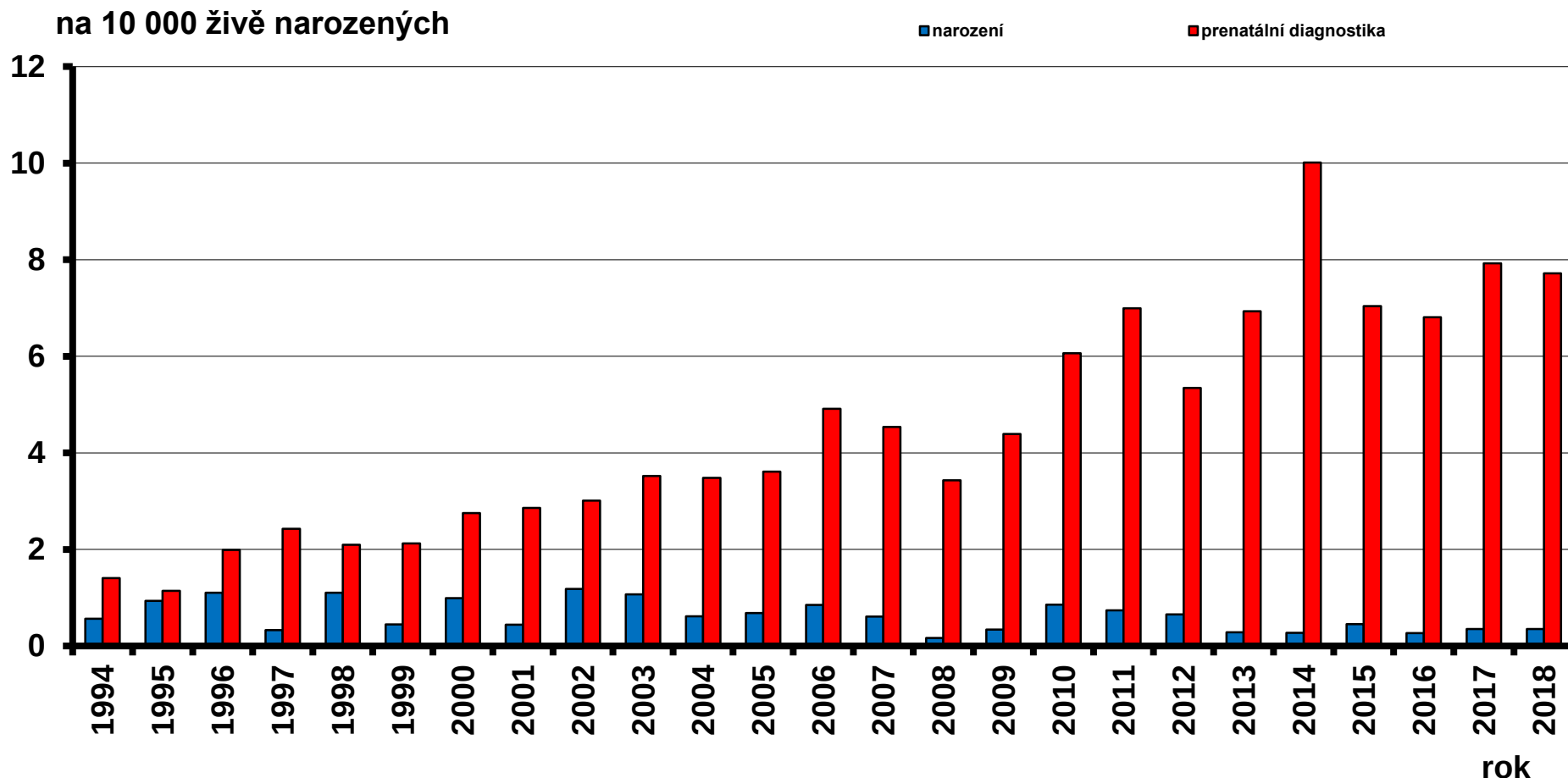
	2015	2016	2017	2018	Celkem
Down	9	31	34	48	122
Edwards	2	8	7	8	25
Patau		4		2	6
Turner		2	1		3
47,XXX				1	1
Klinefelter		2	2	3	7
47,XYY			1		1
trisomie 16				1	1
Celkem	11	47	45	63	166

Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018

na 10 000 živě narozených

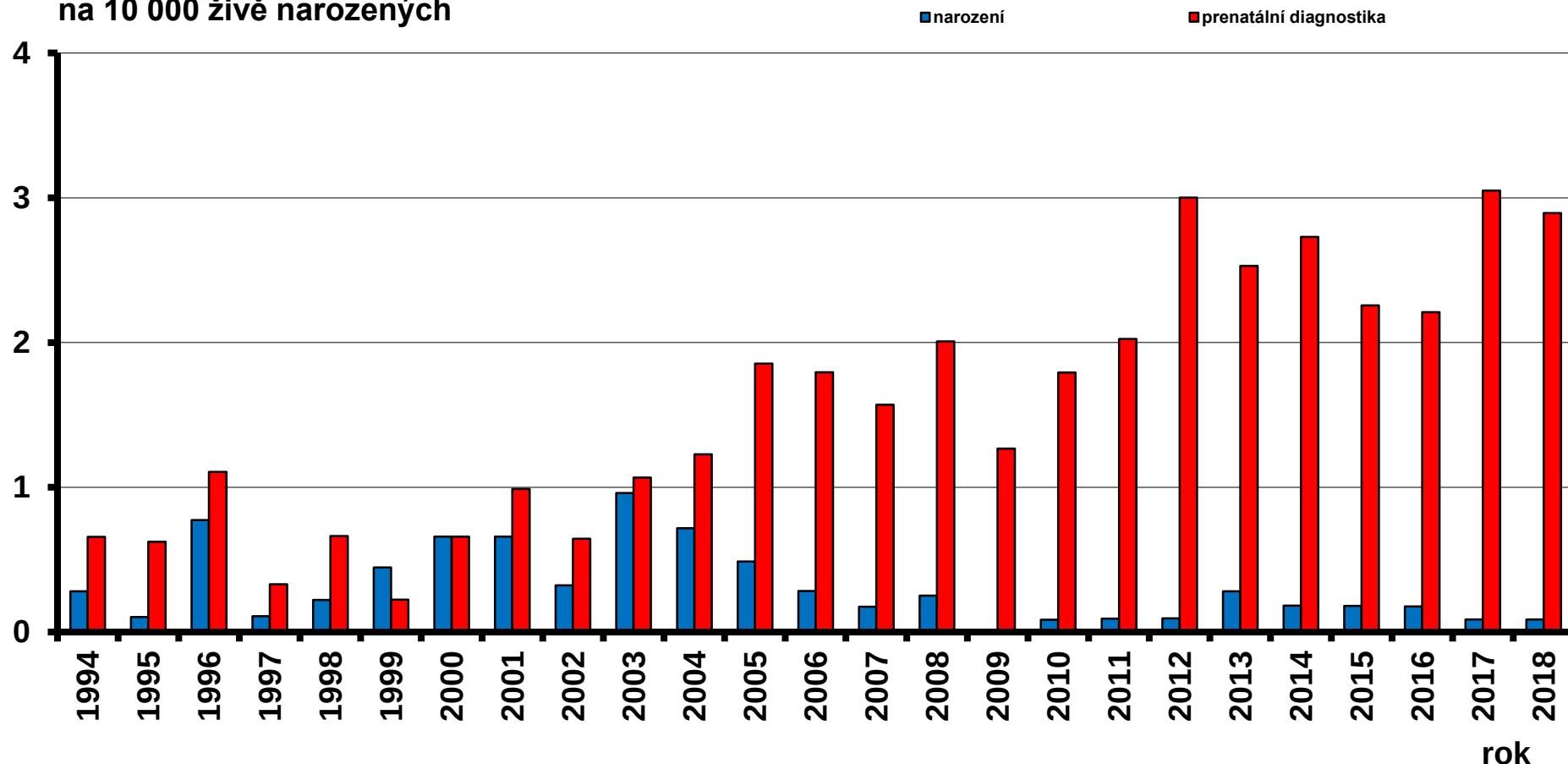


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018

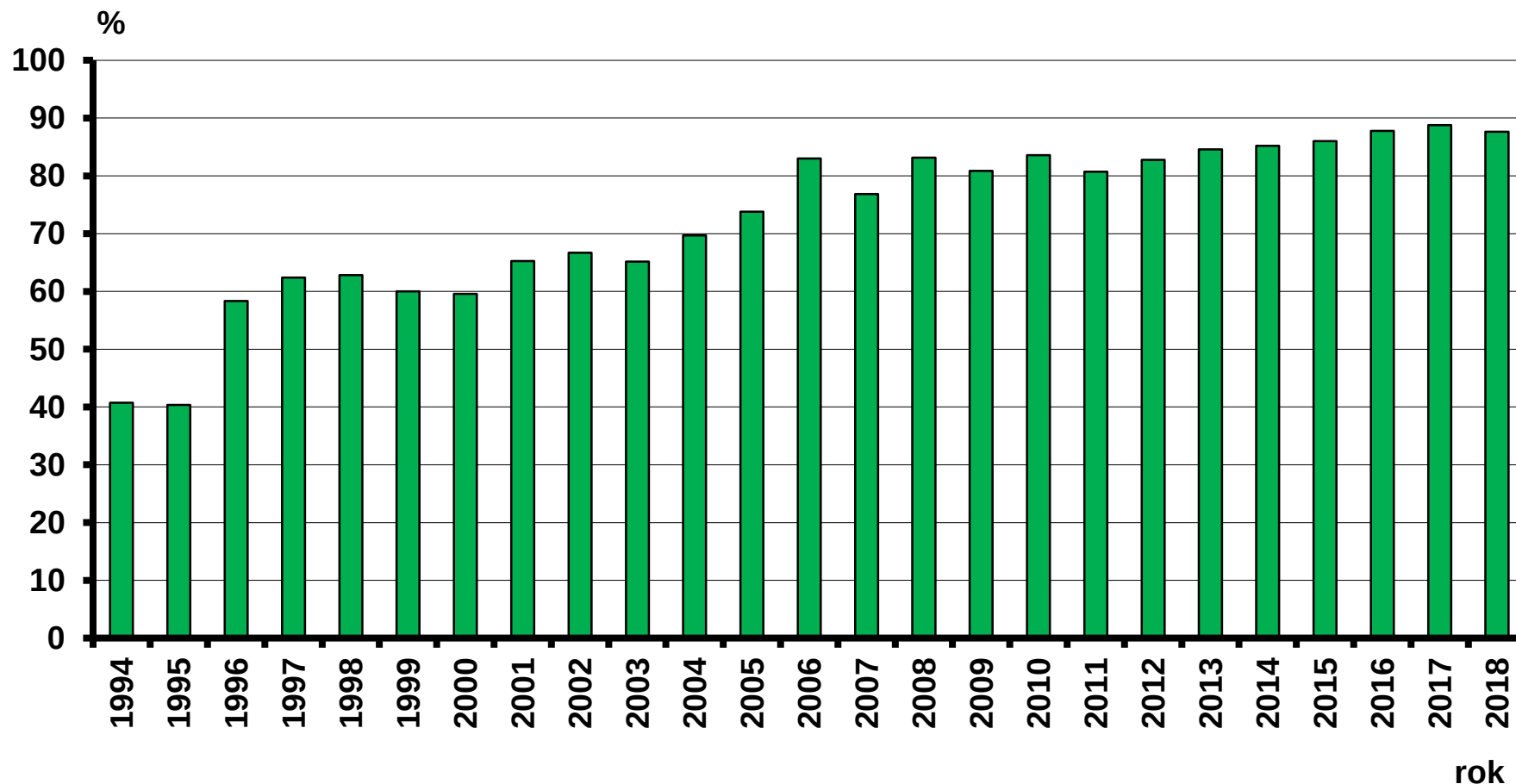


Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018

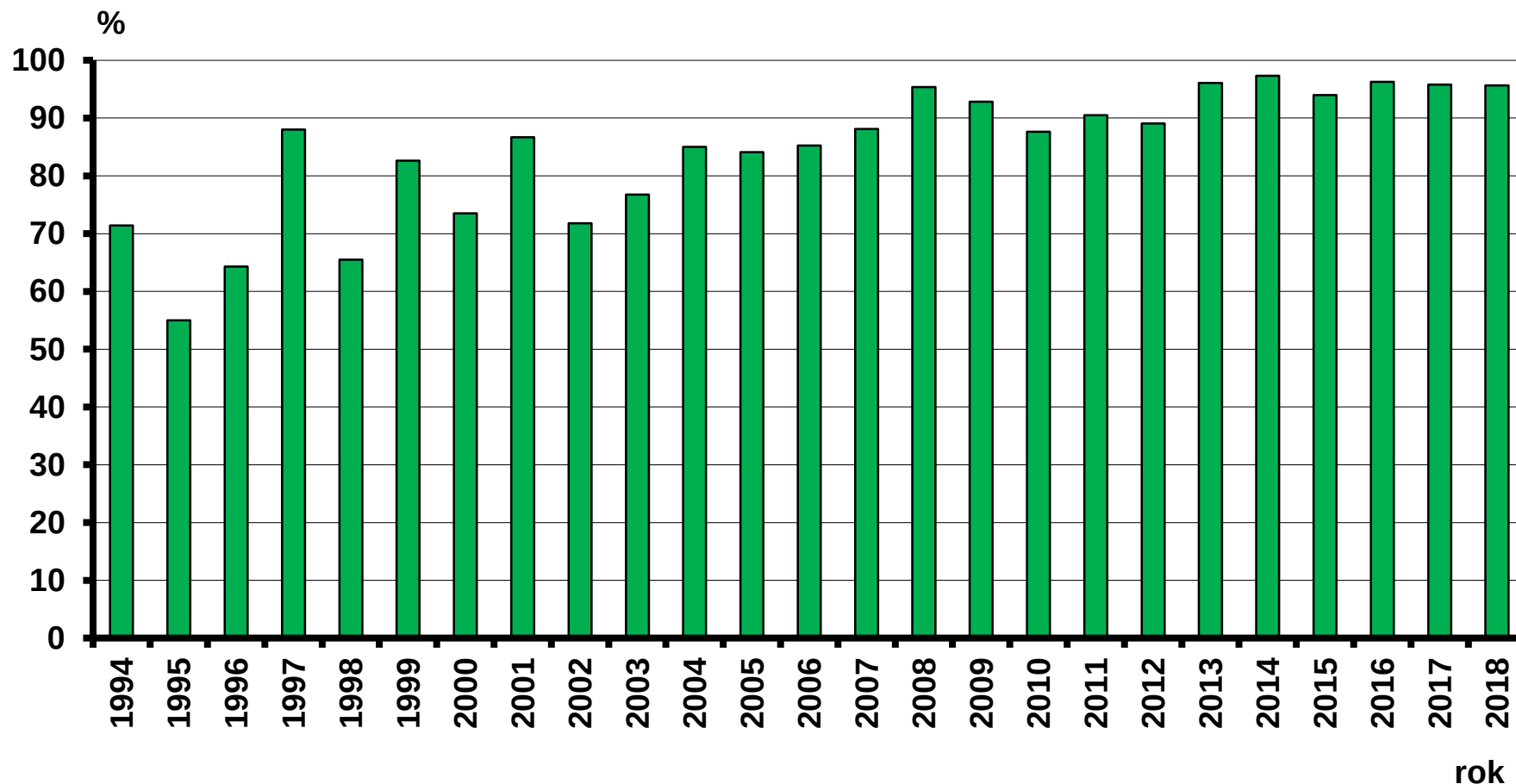
na 10 000 živě narozených



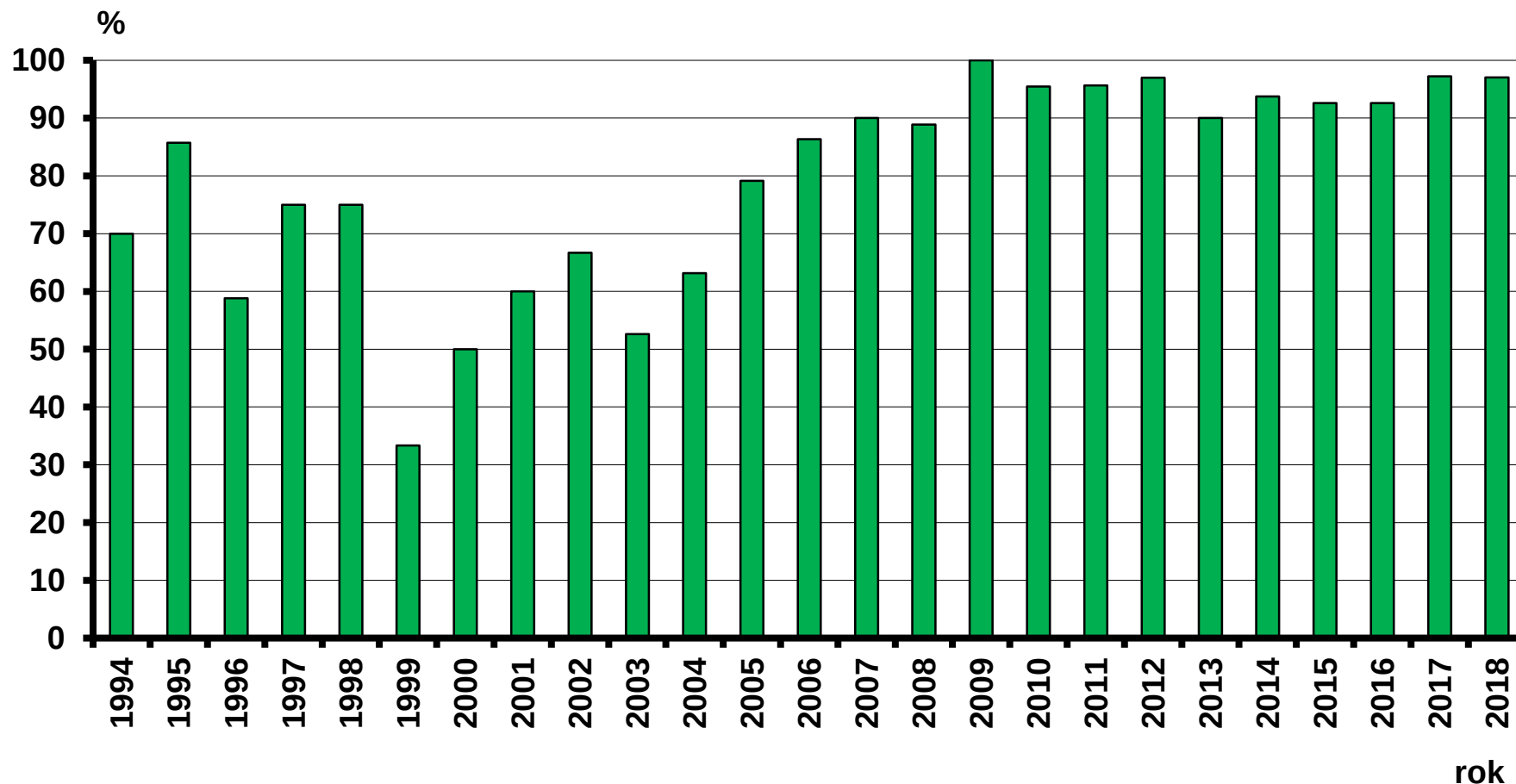
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



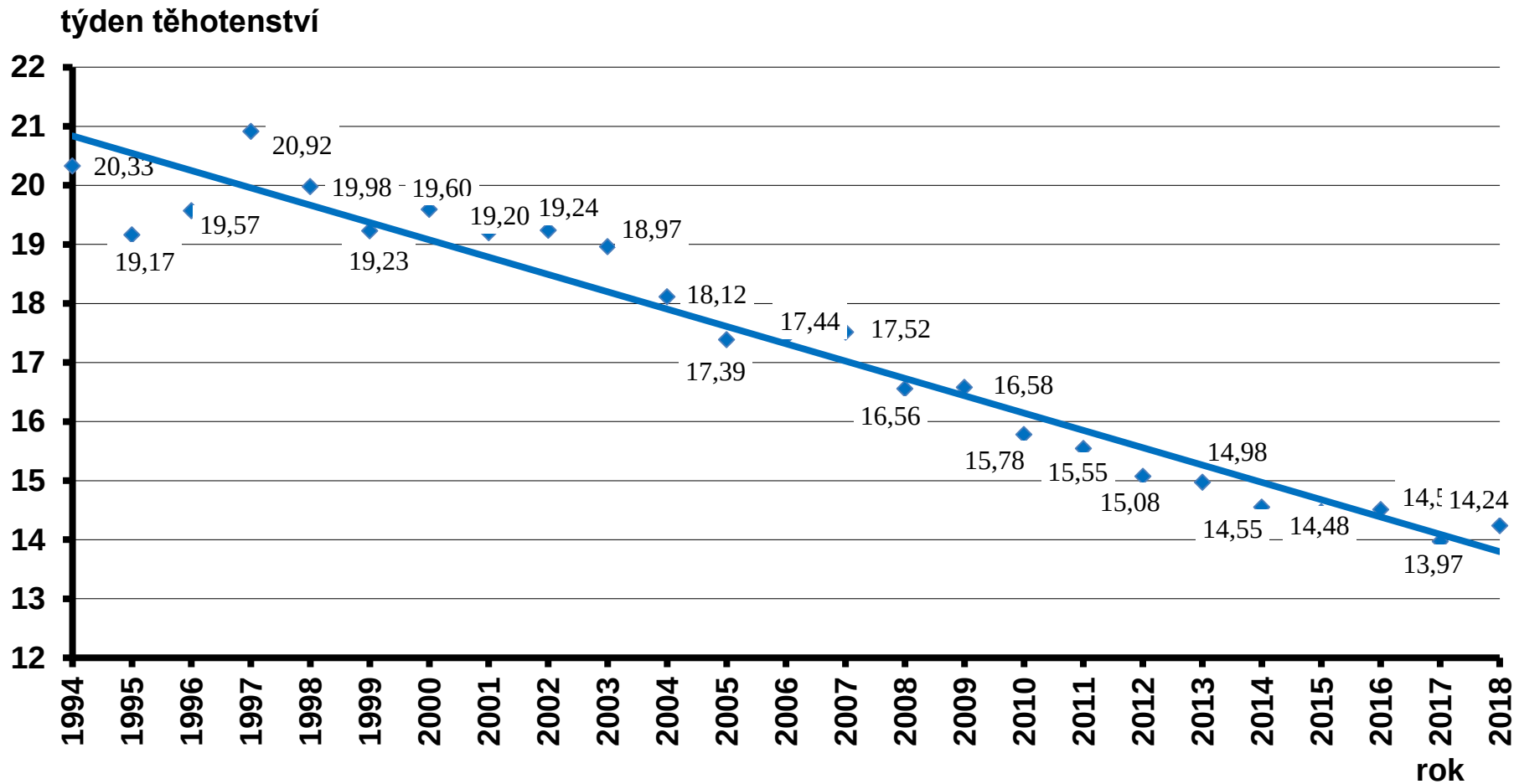
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018, procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku

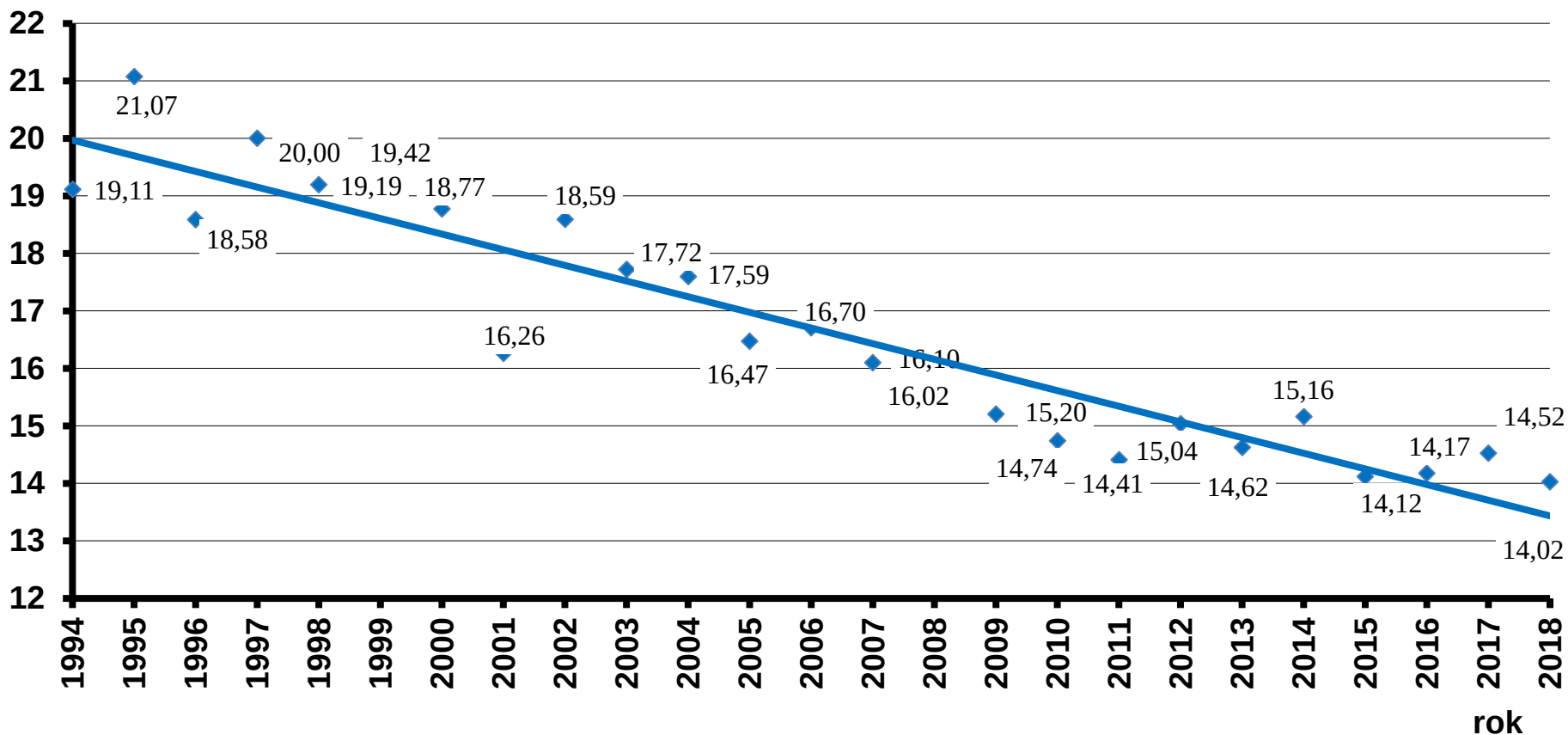


Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze



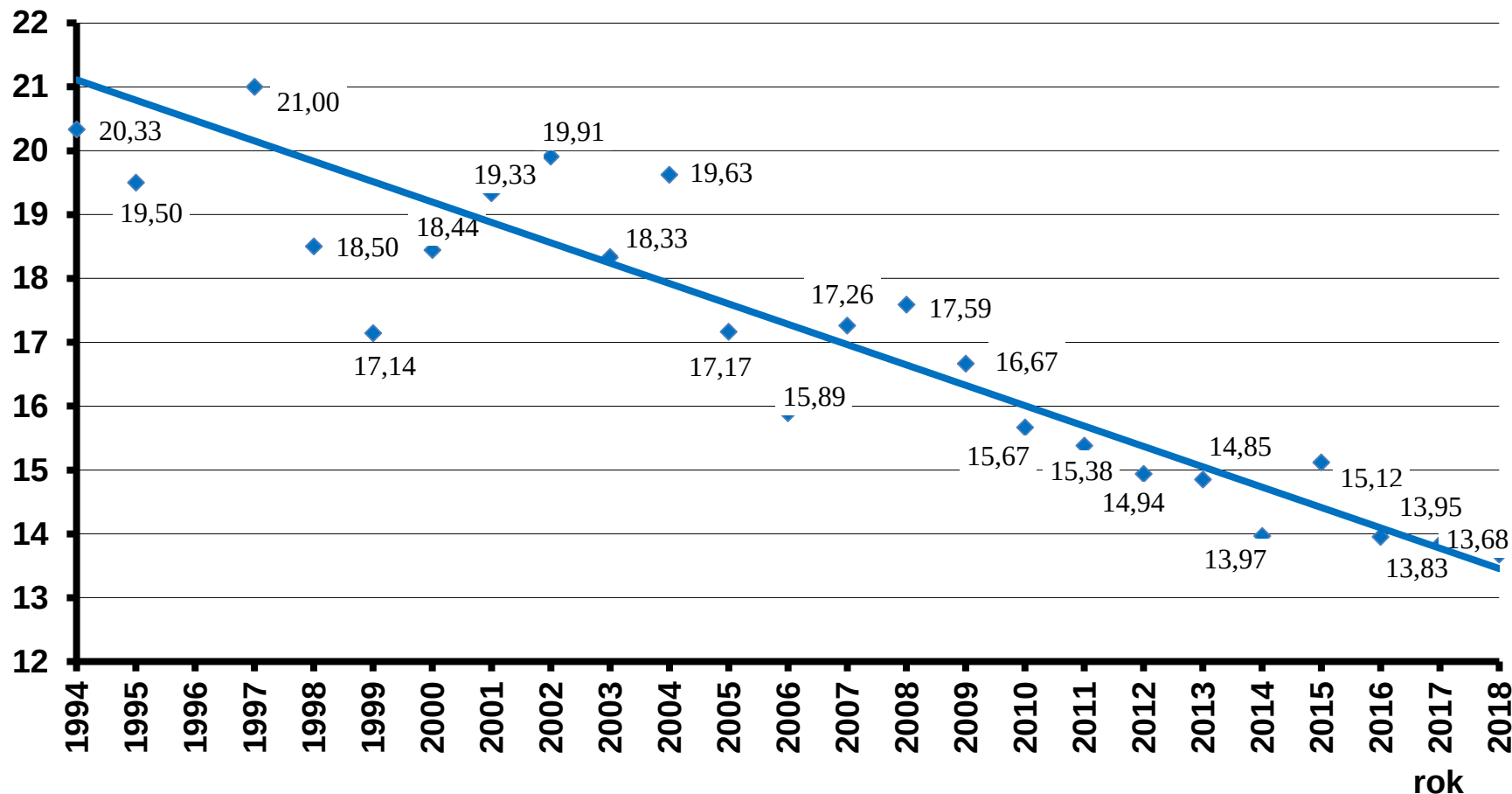
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



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