

# Prenatální diagnostika chromozomových aberací v České republice: Aktuální data

Antonín Šípek Jr<sup>1,2,3</sup>, Vladimír Gregor<sup>1,4</sup>, Jan Klaschka<sup>5,6</sup>,  
Marek Malý<sup>5,7</sup>, Antonín Šípek<sup>1,3,4,8</sup>

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



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

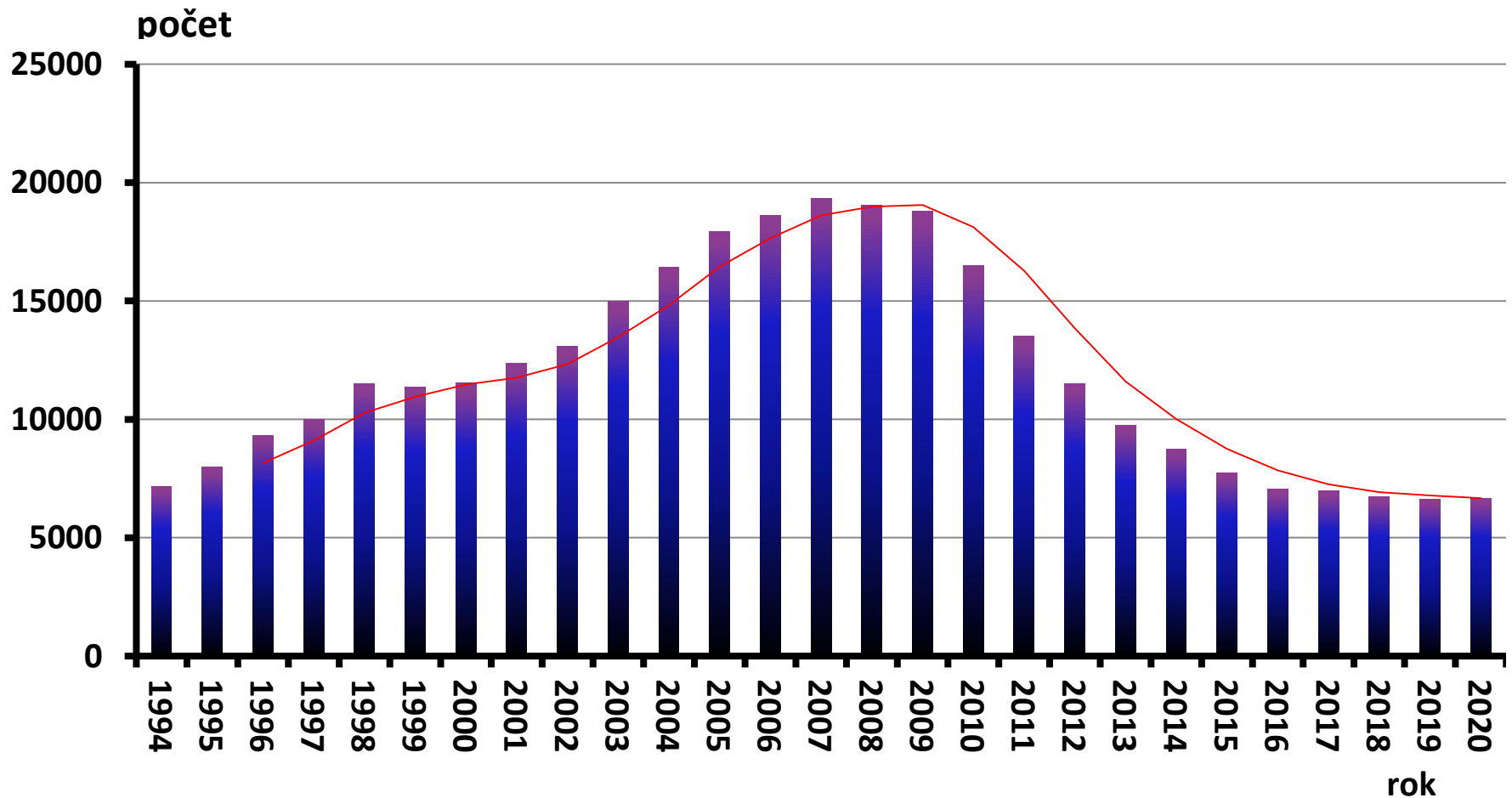
**Data o narozených – zdroj: ÚZIS**



**Data o prenatálně diagnostikovaných případech:  
SLG**

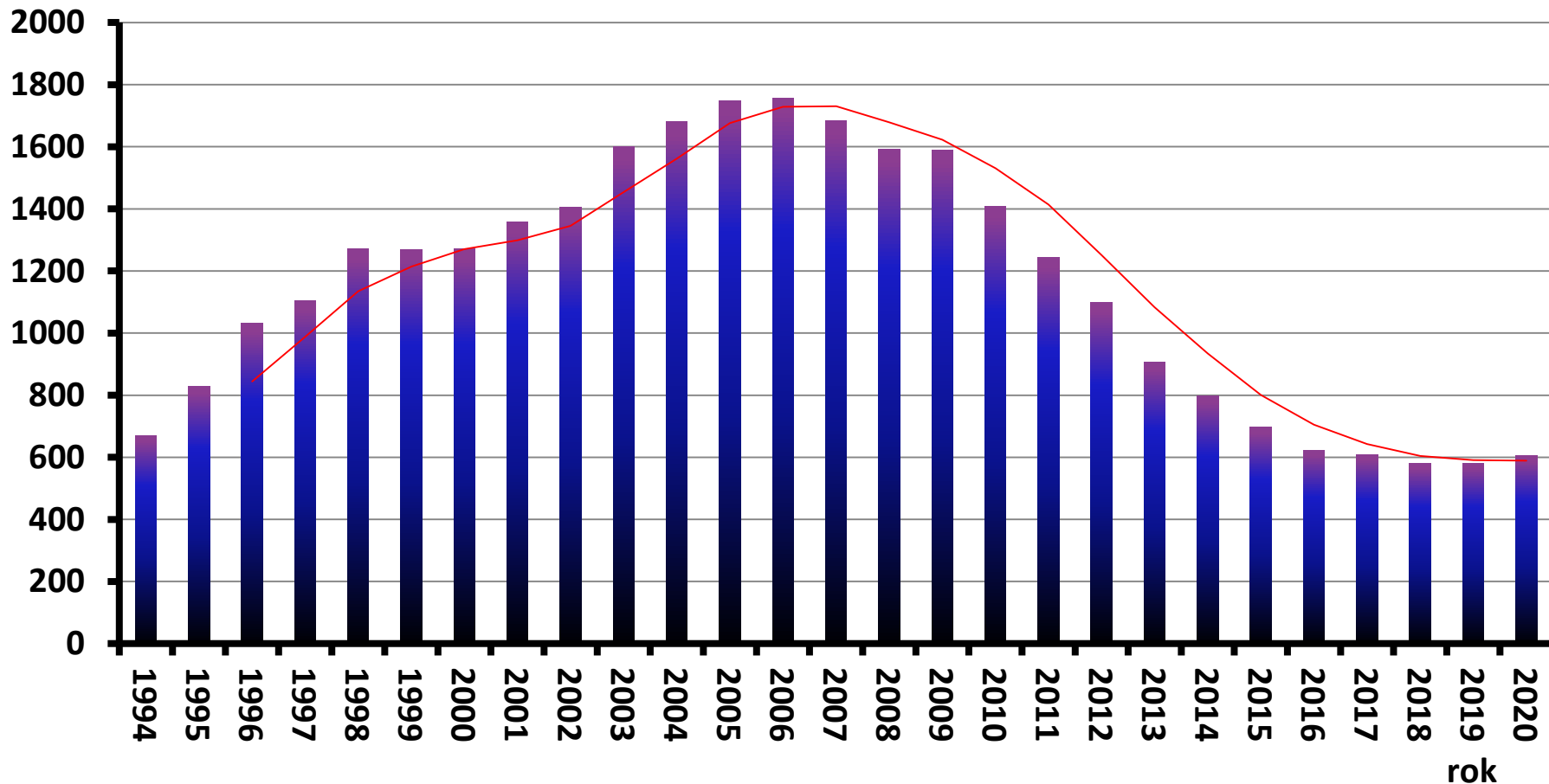


# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2020

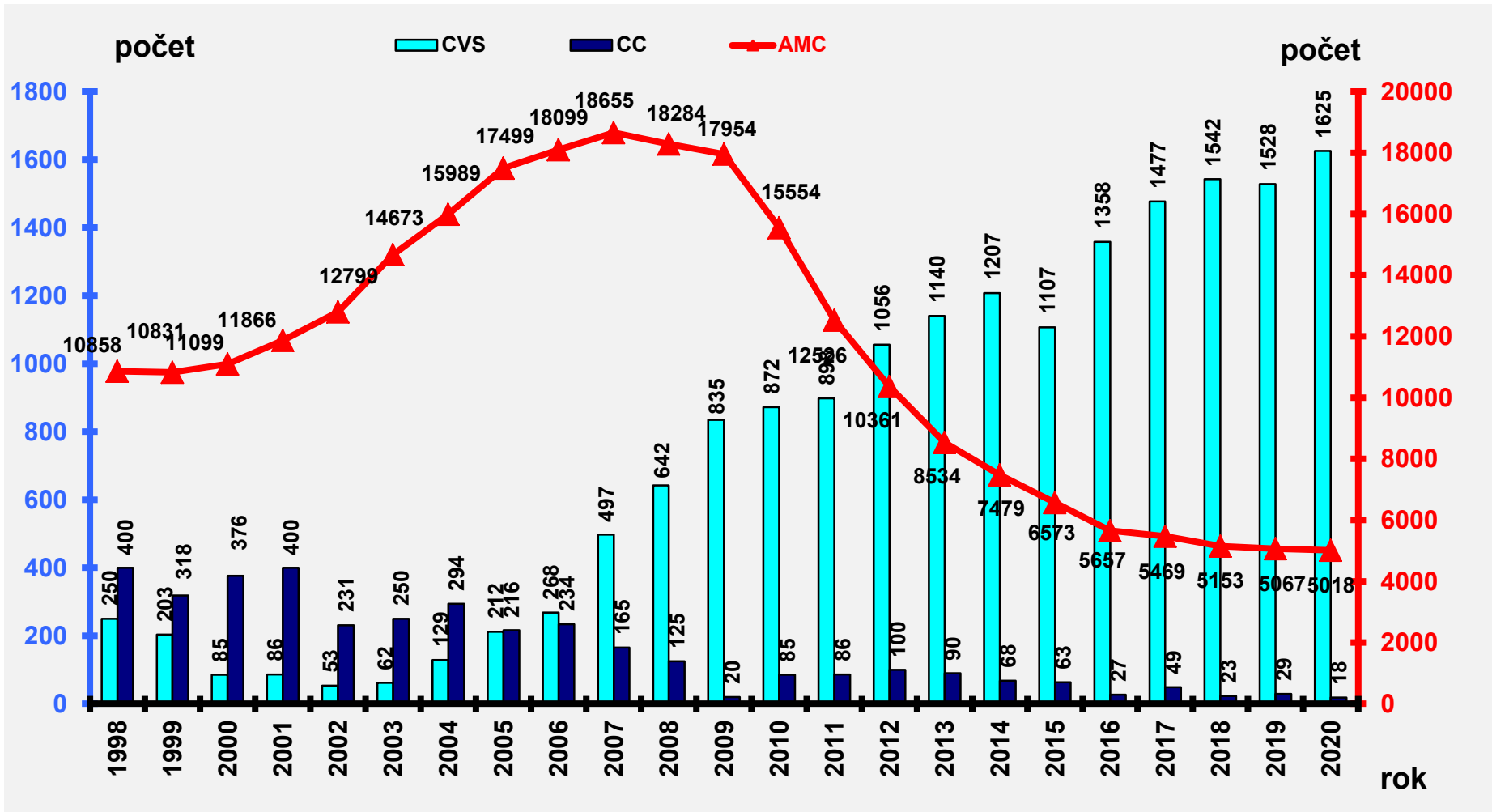


# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2020

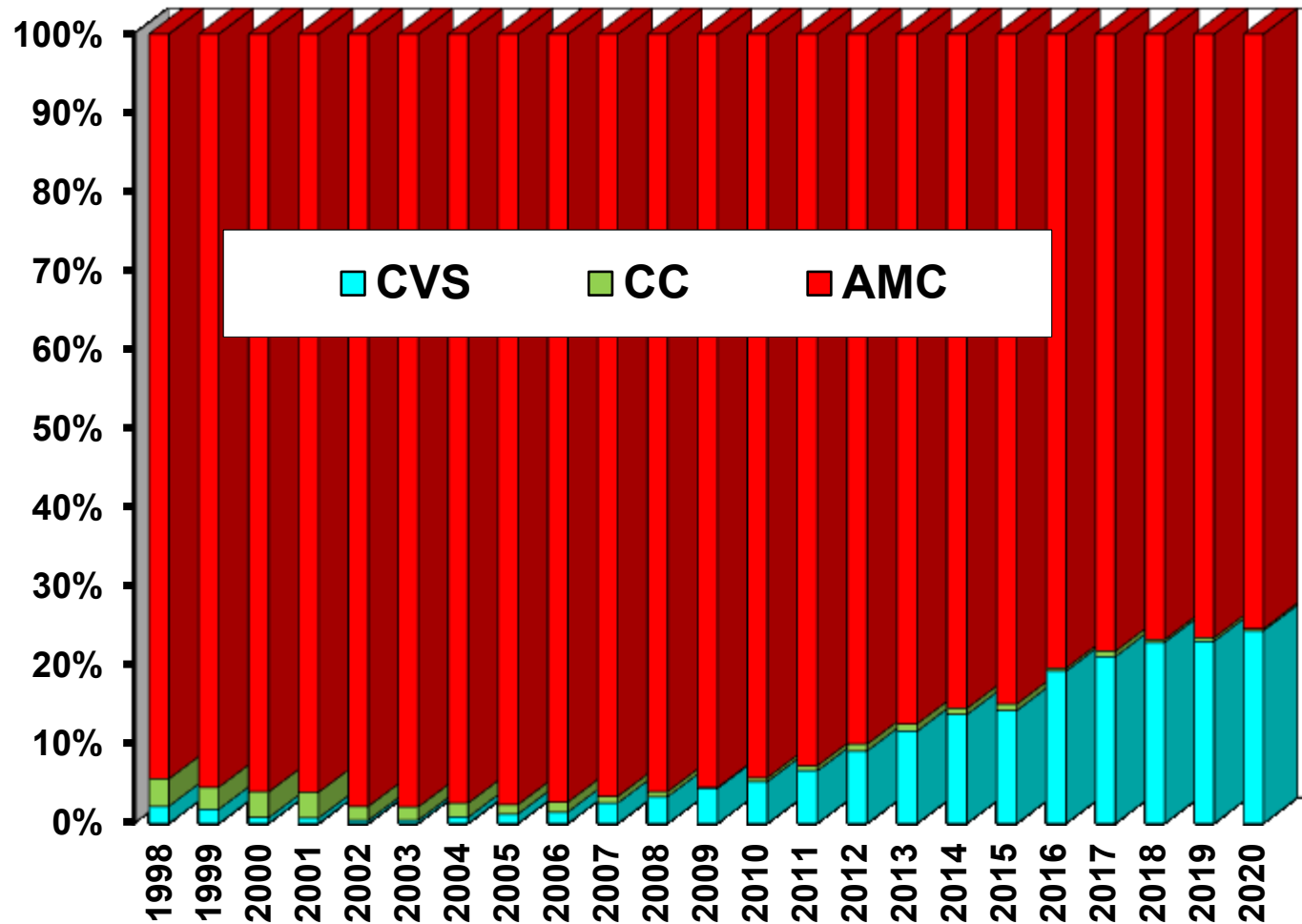
na 10 000 živě narozených



# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1998 - 2020

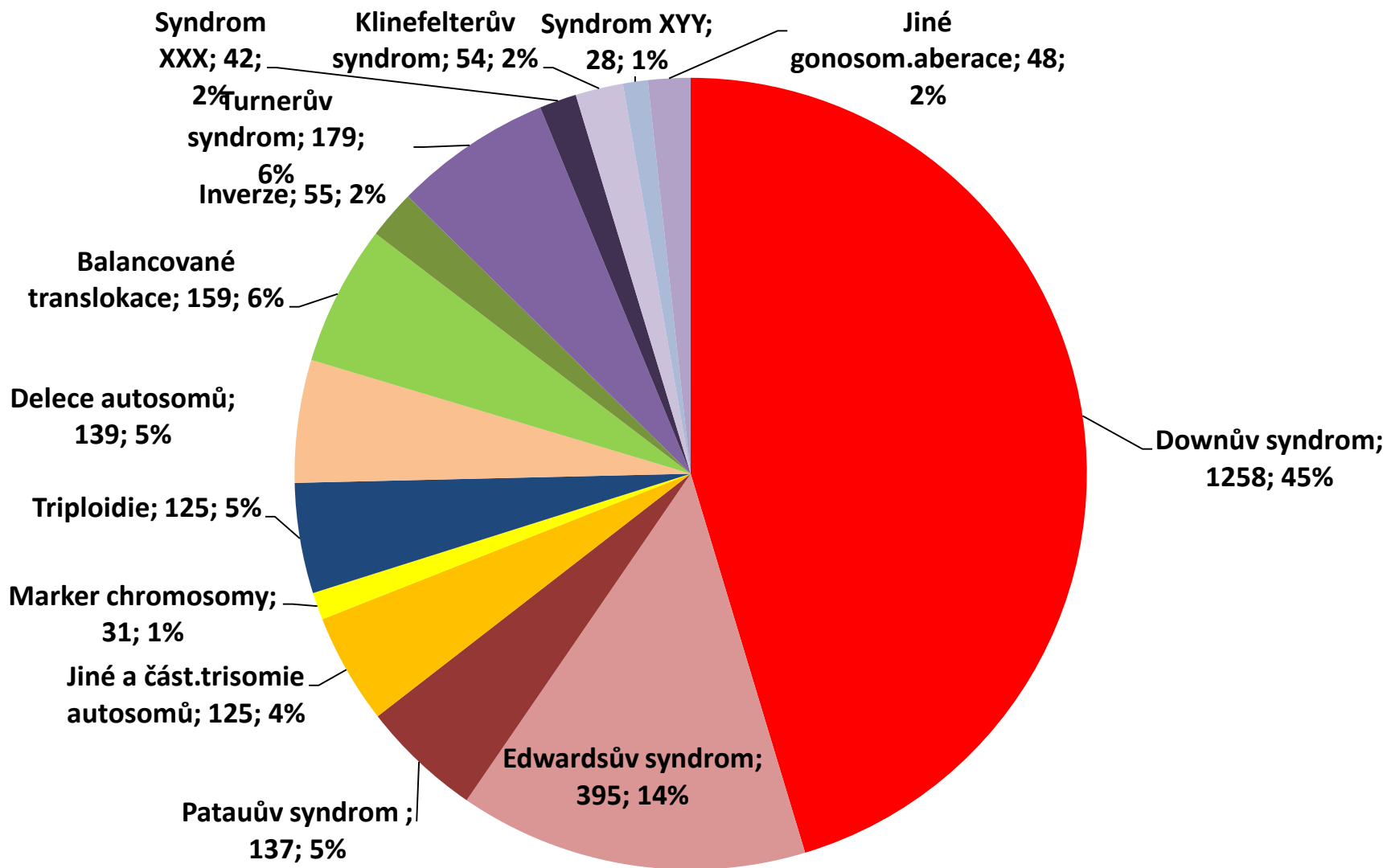


# Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1998 – 2020, v procentech

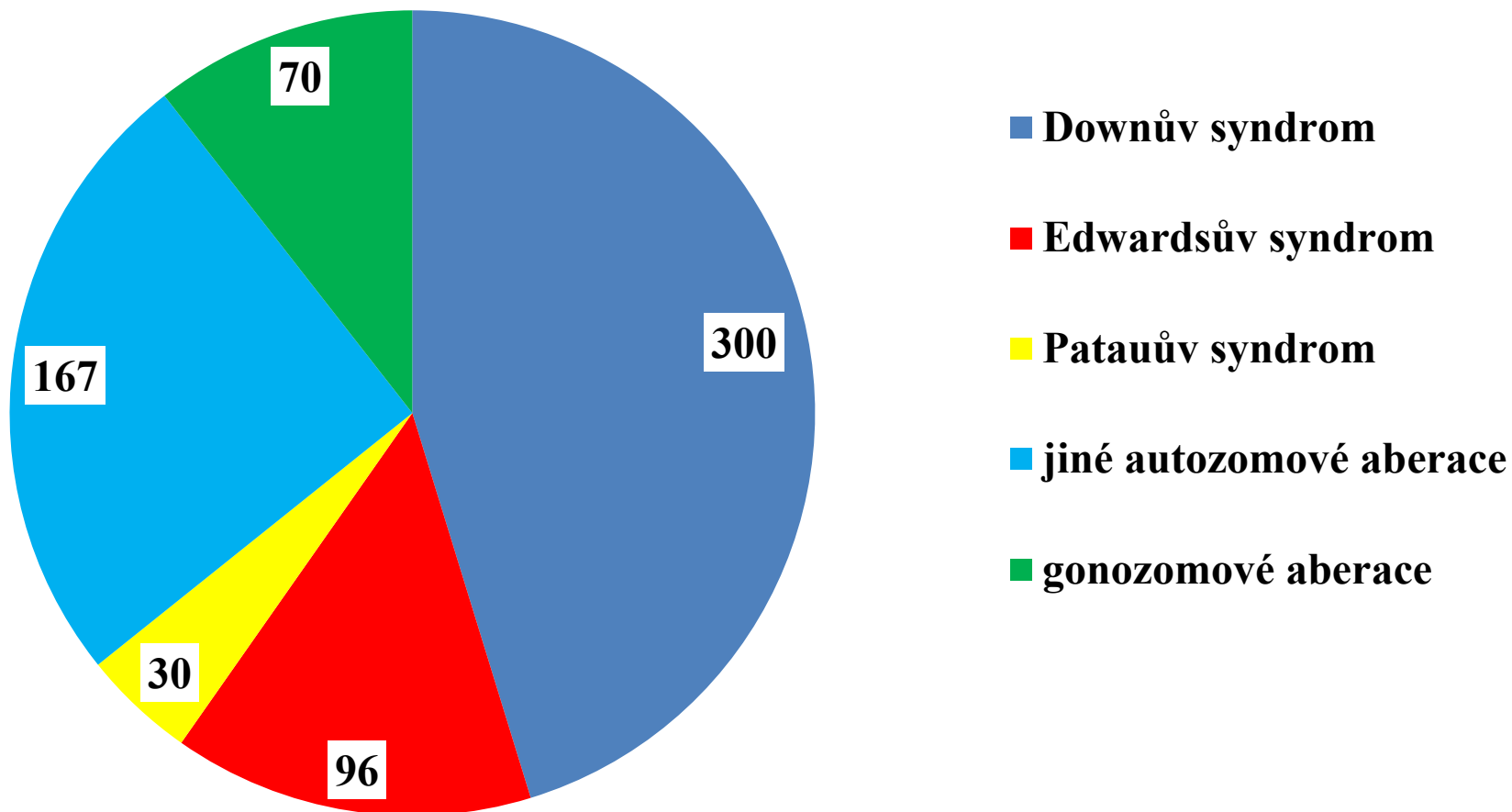


rok

# Podrobné spektrum prenatálně zachycovaných chromozomálních aberací

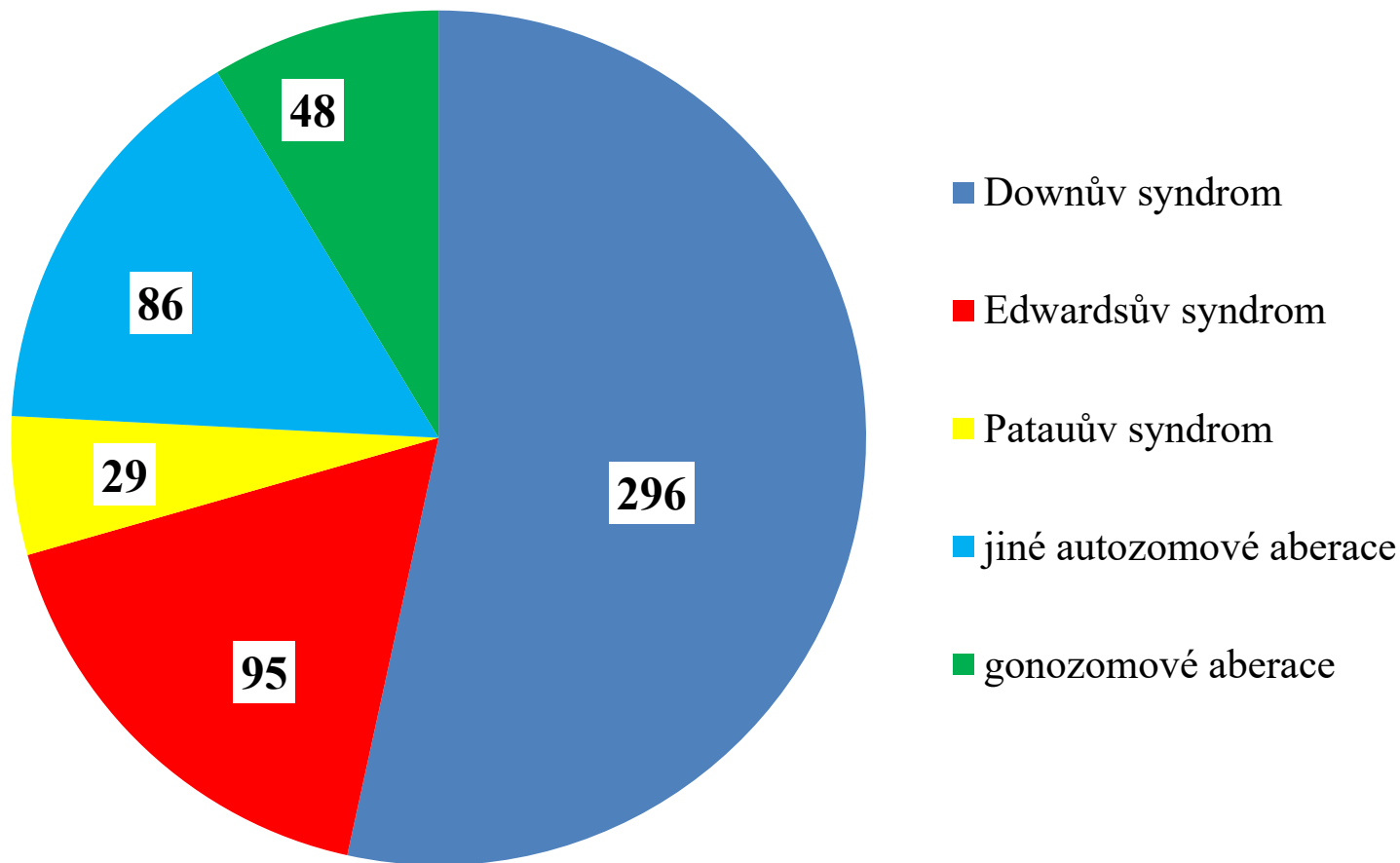


# Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2020: Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky

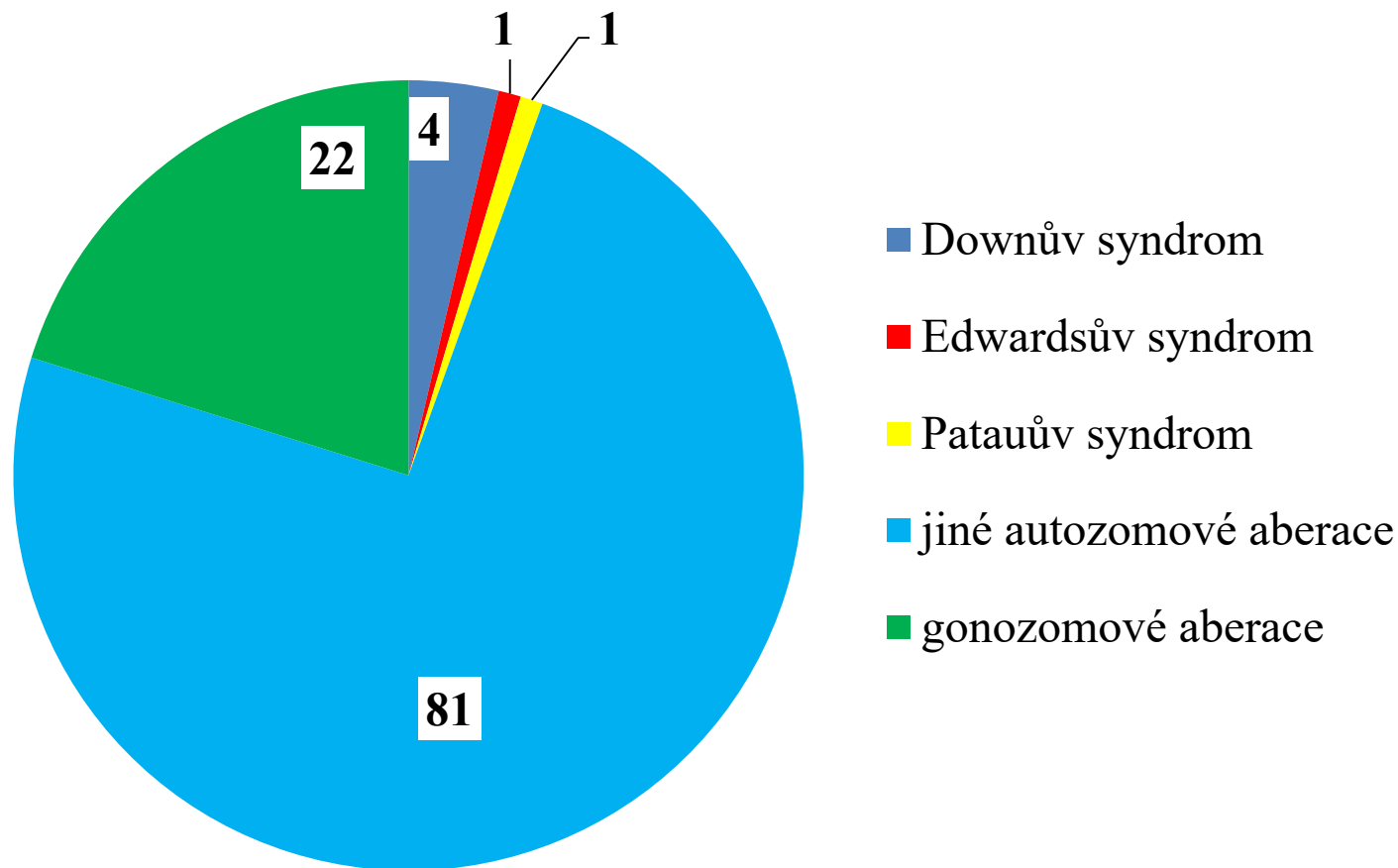




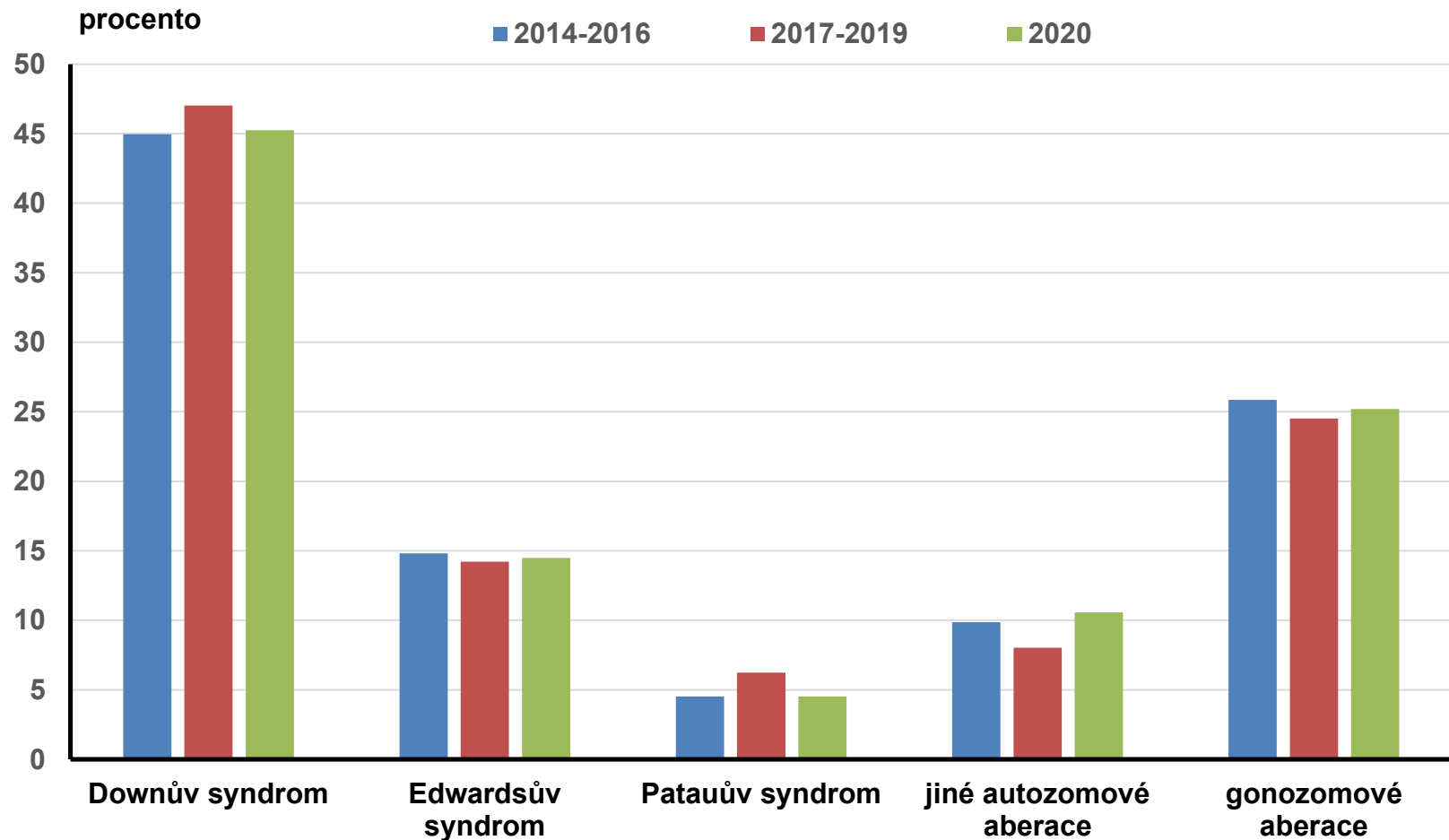
# Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2020: případy pozitivní prenatální diagnostiky, ukončené



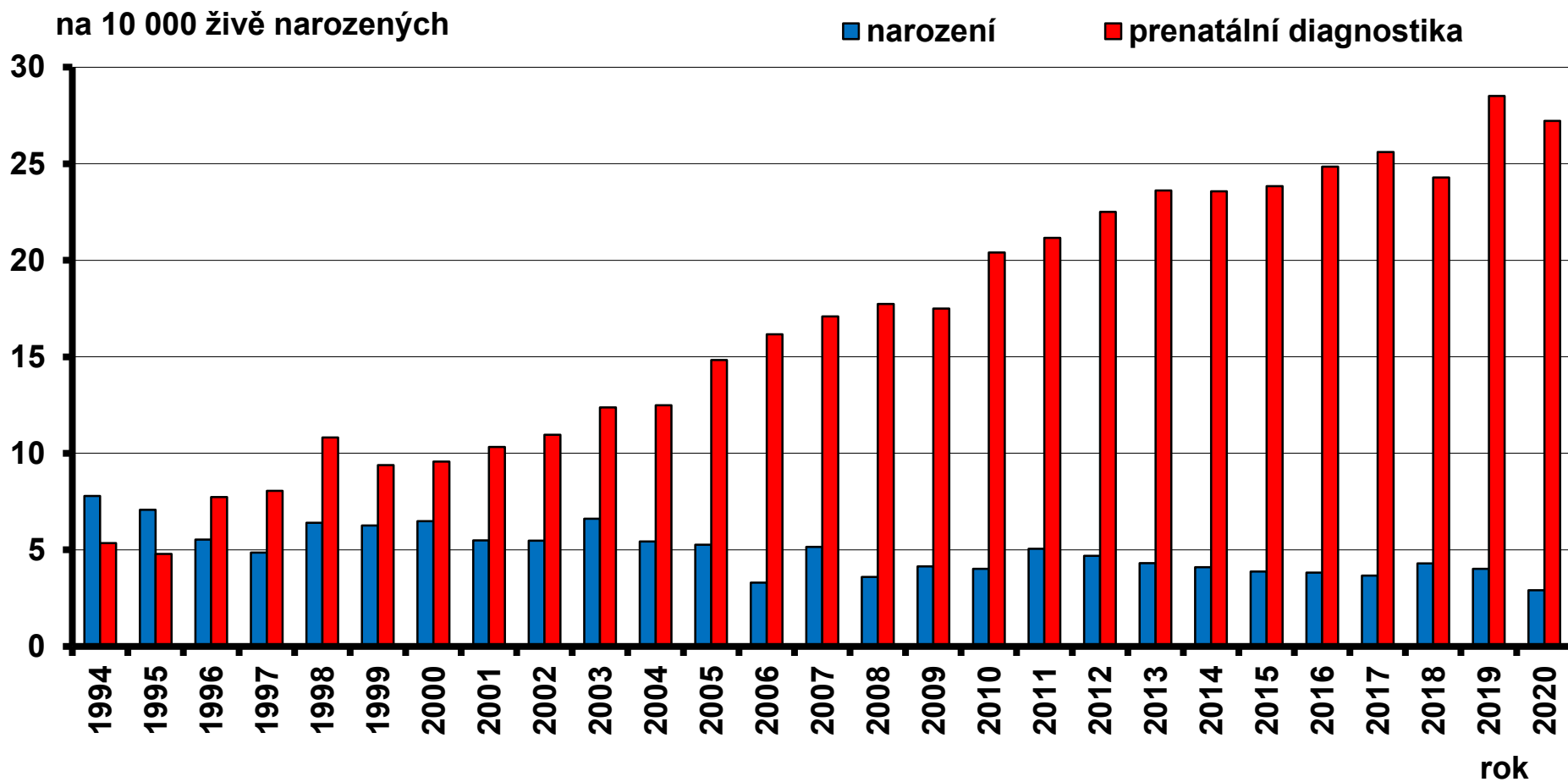
# Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2020: případy pozitivní prenatální diagnostiky, neukončené



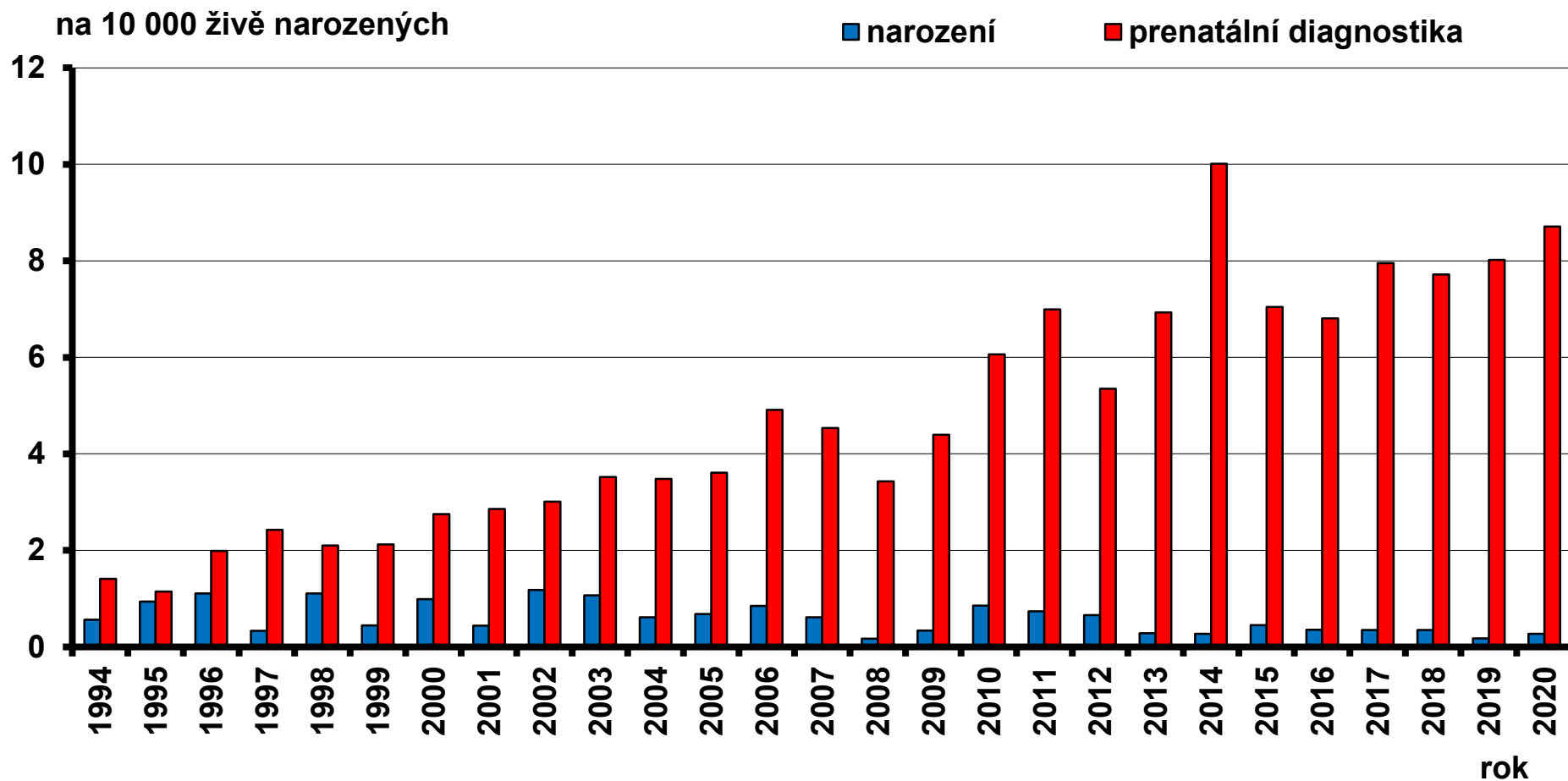
# Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR: případy pozitivní prenatální diagnostiky, celkem



# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2020



# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2020

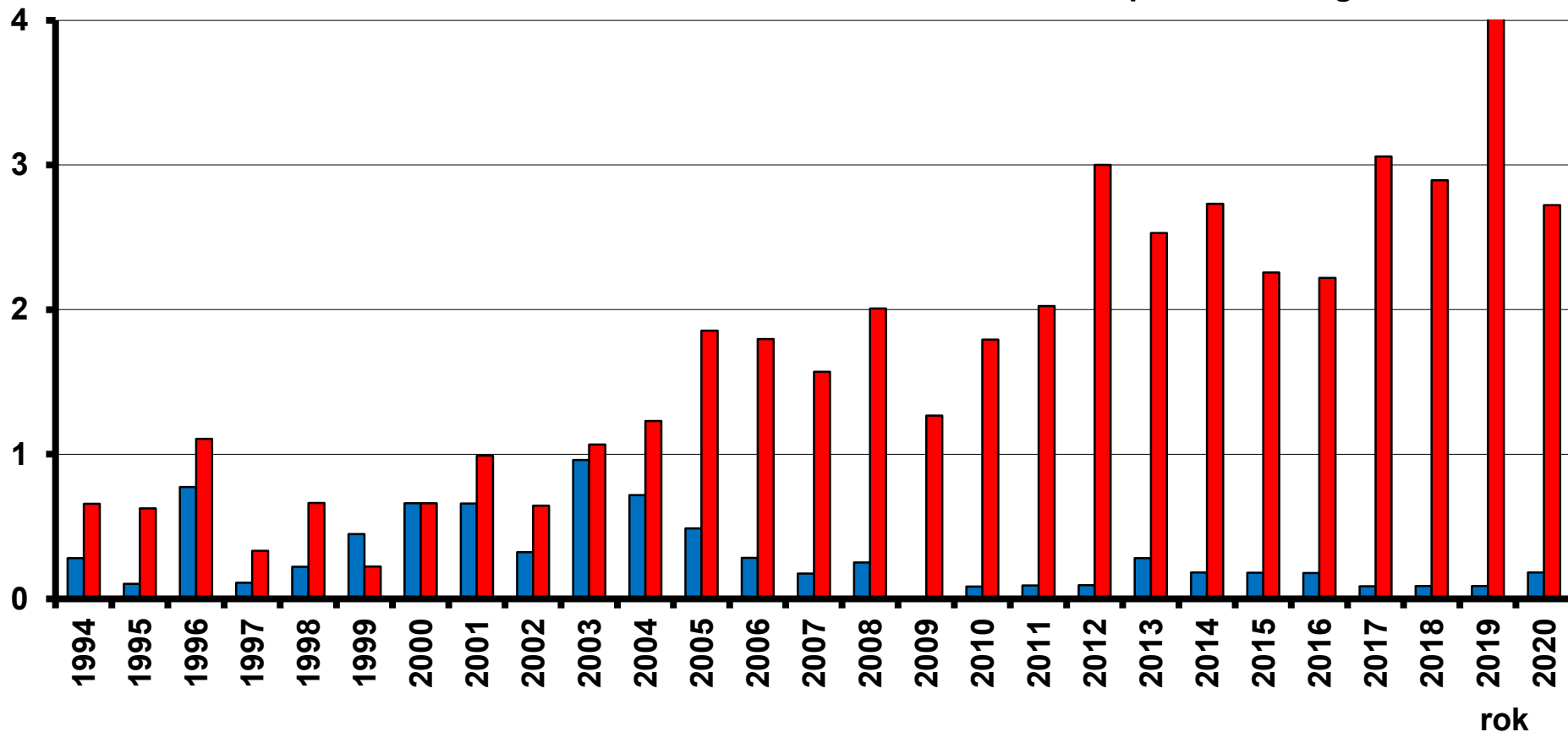


# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2020

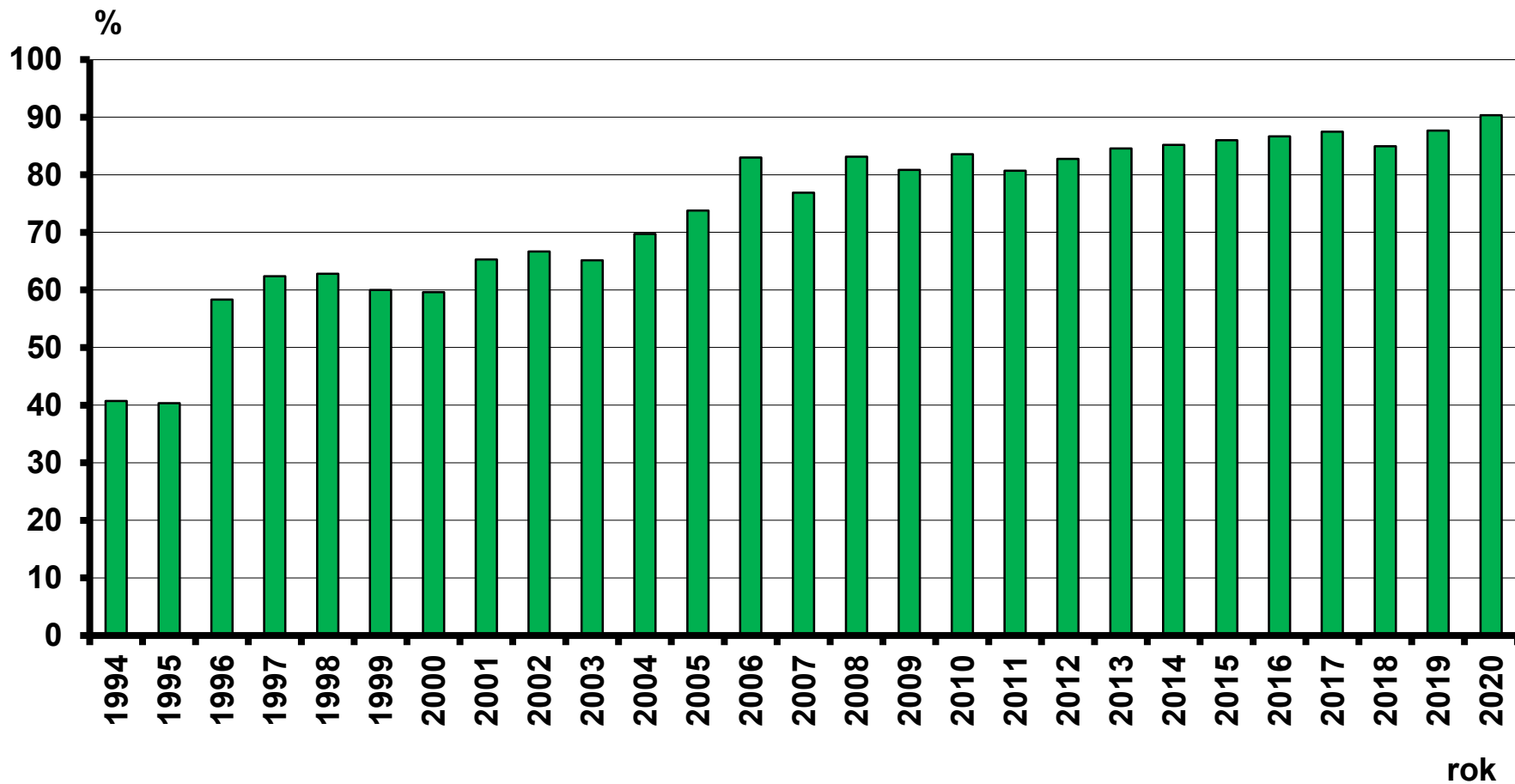
na 10 000 živě narozených

■ narození

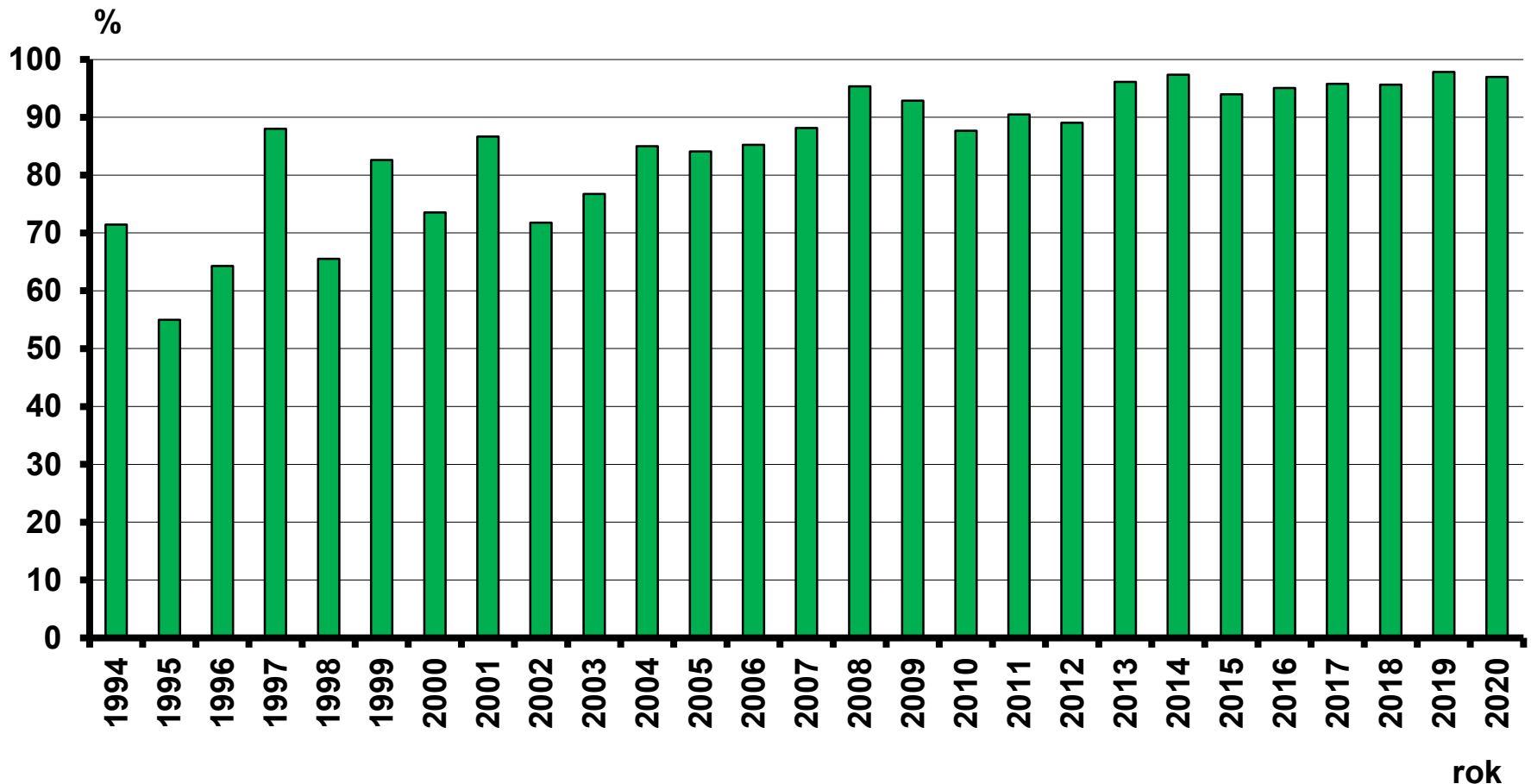
■ prenatální diagnostika



# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2020, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku

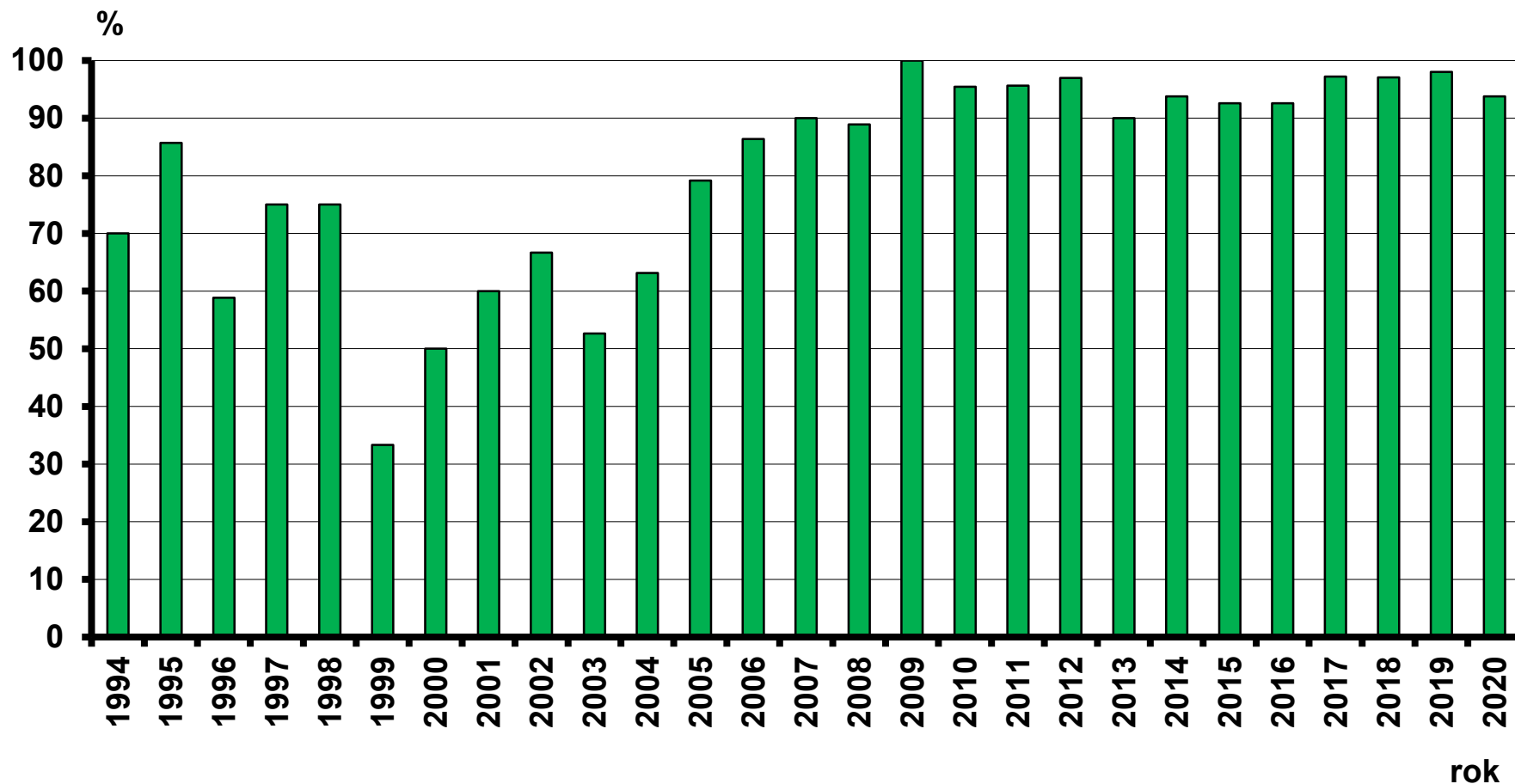


# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2020, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku

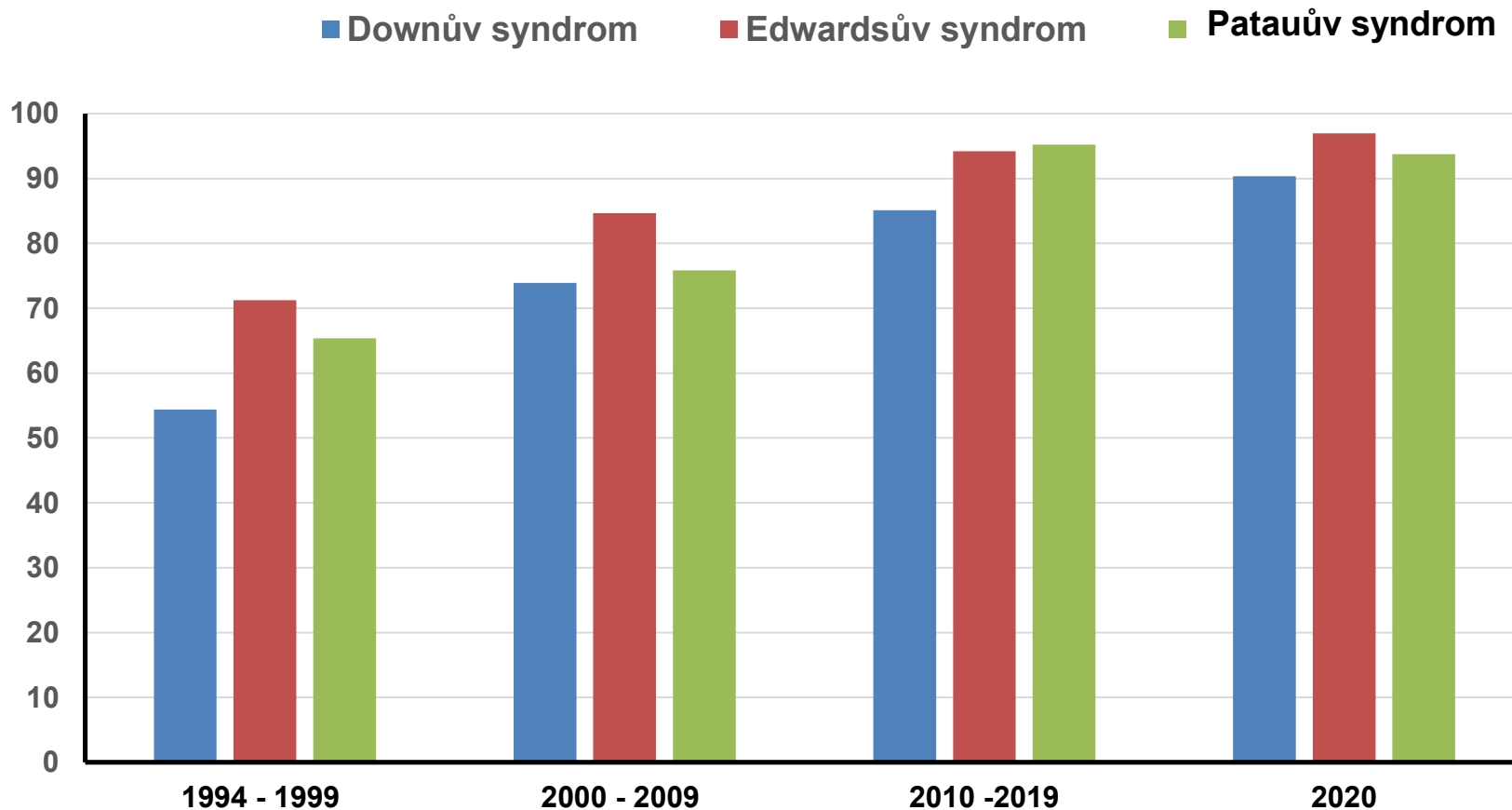




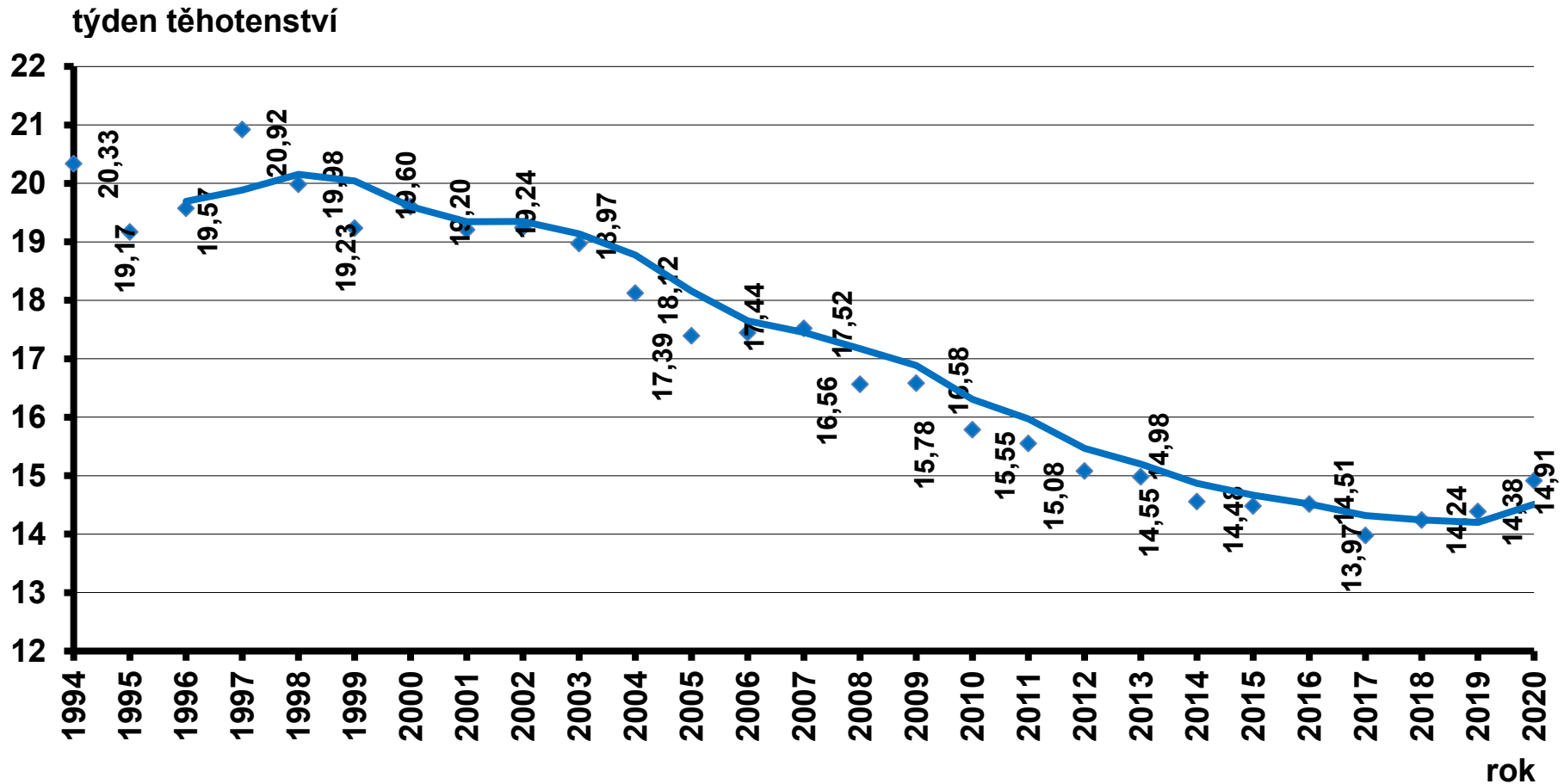
# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2020, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



# Procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku zjištěných diagnóz: ČR 1994 - 2020

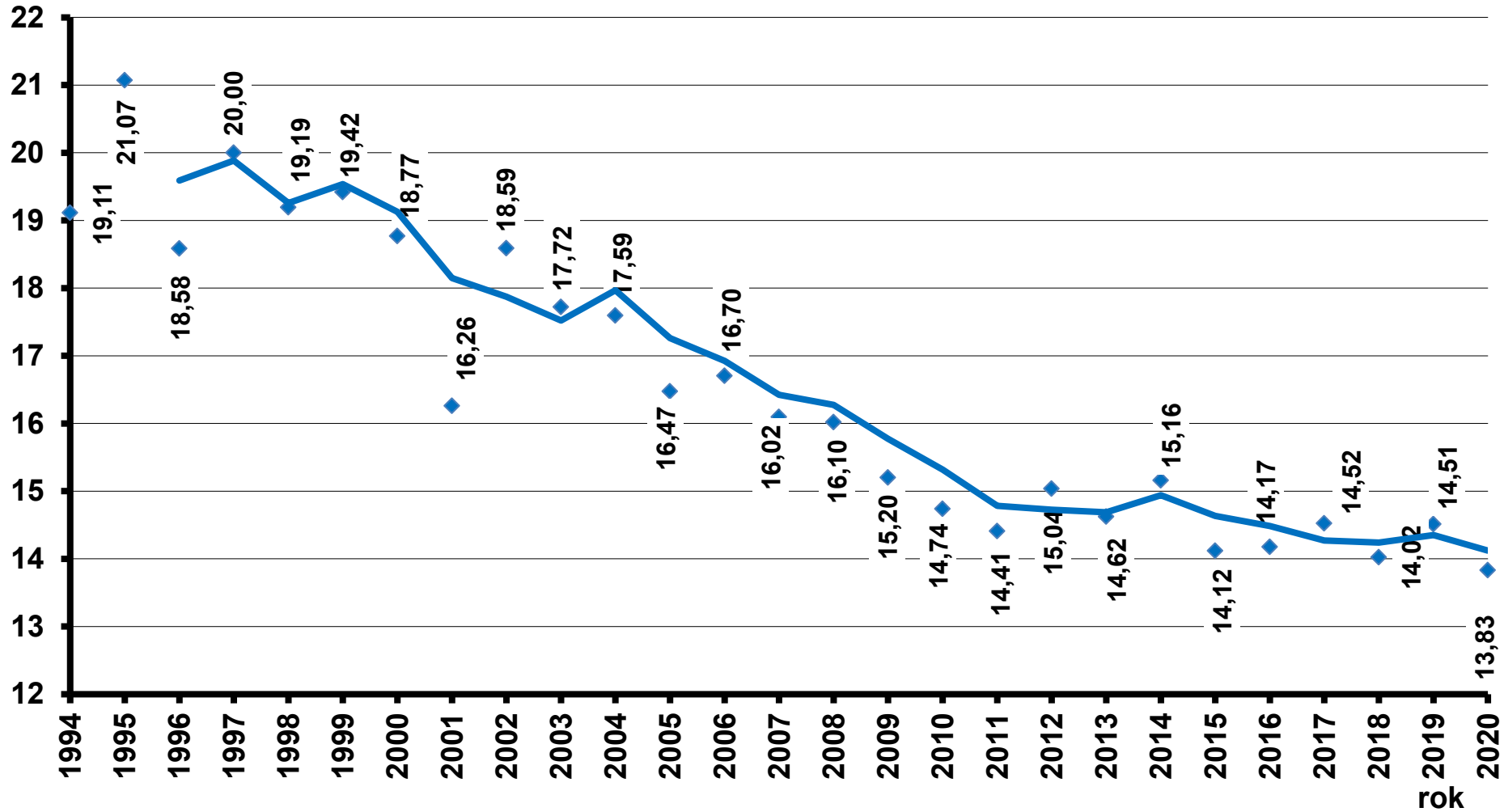


# Downův syndrom v České republice, 1994 – 2020, týden těhotenství při diagnóze



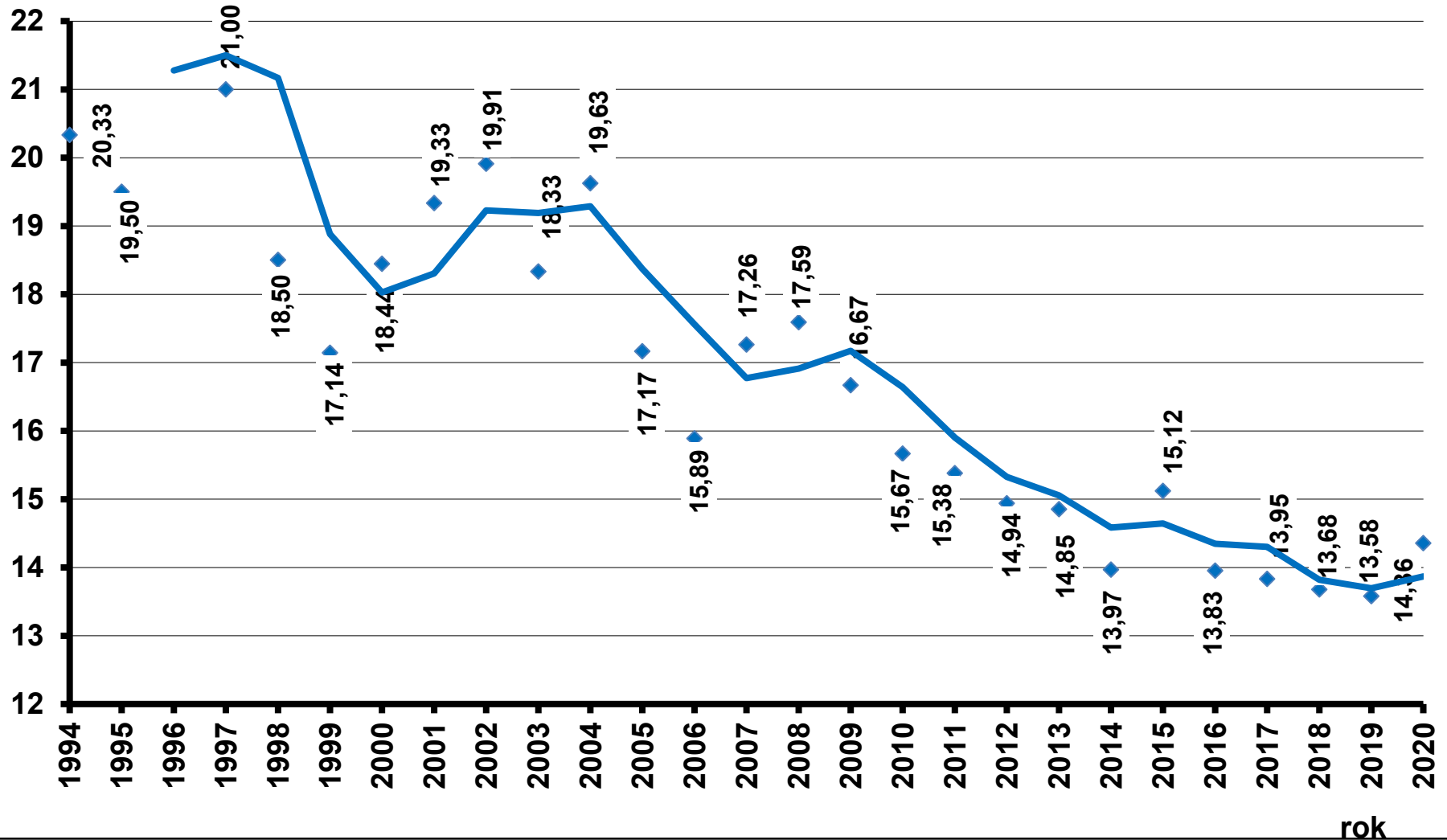
# Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2020, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství

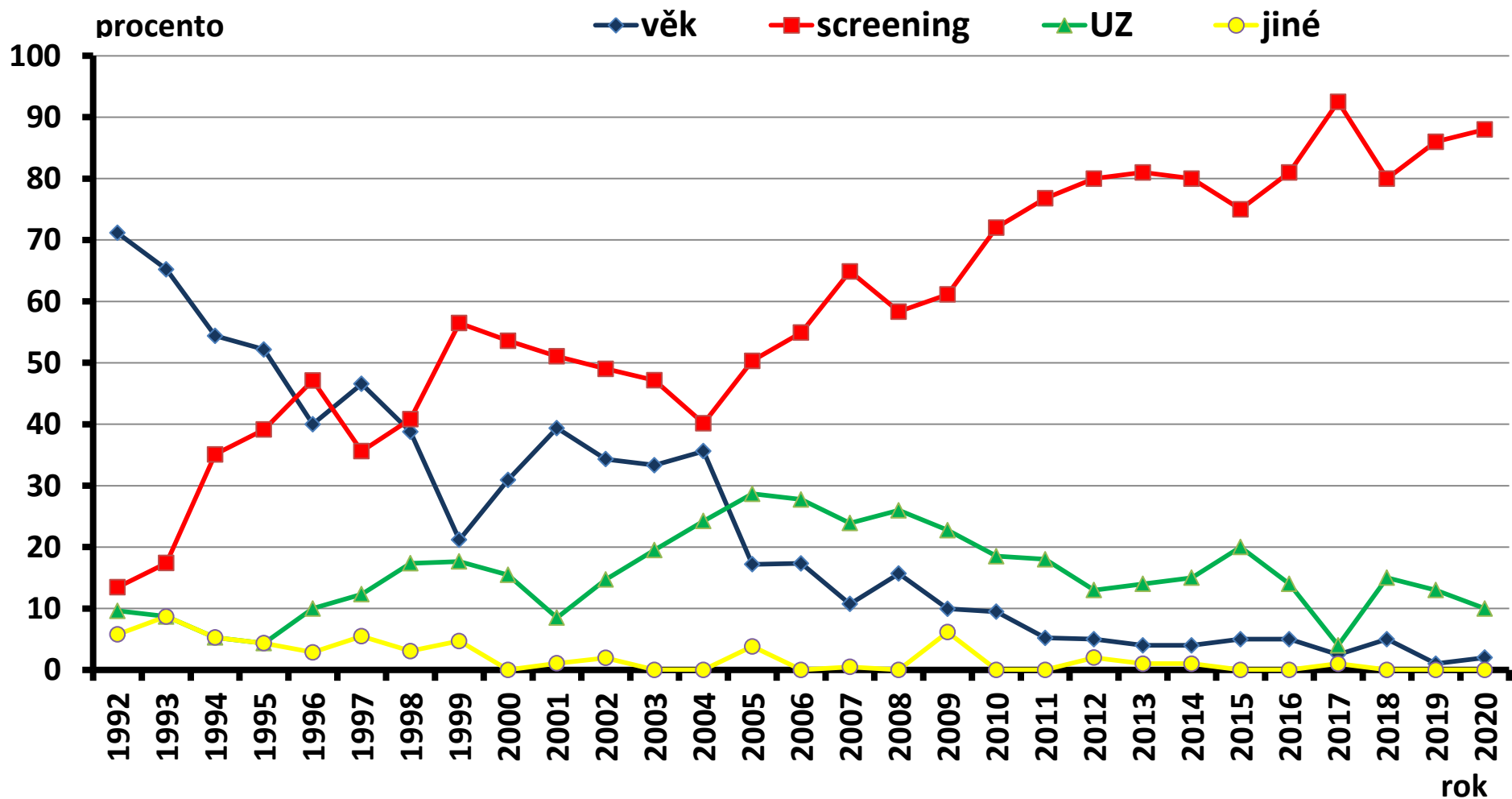


# Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2020, týden těhotenství při diagnóze

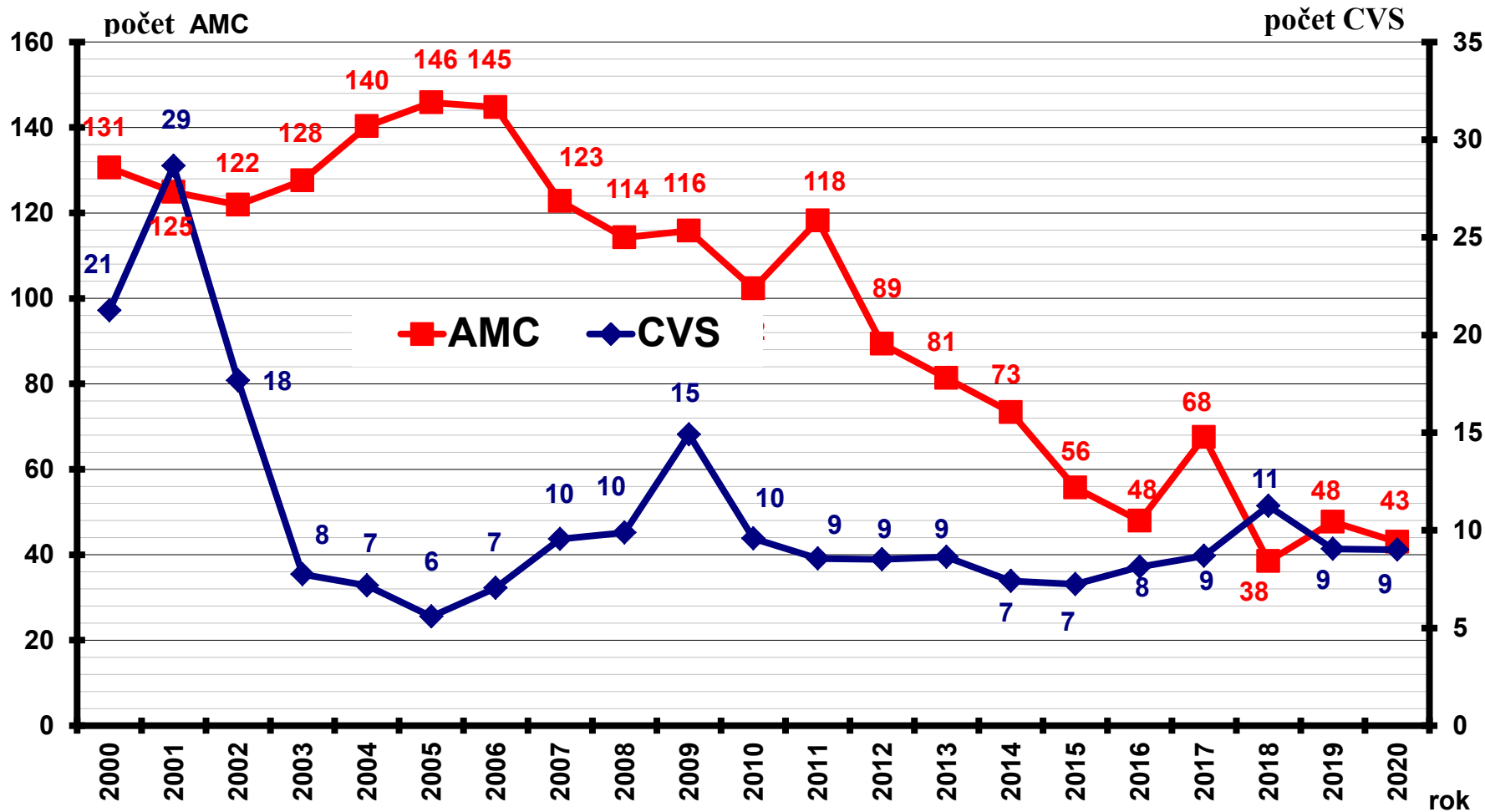
týden těhotenství



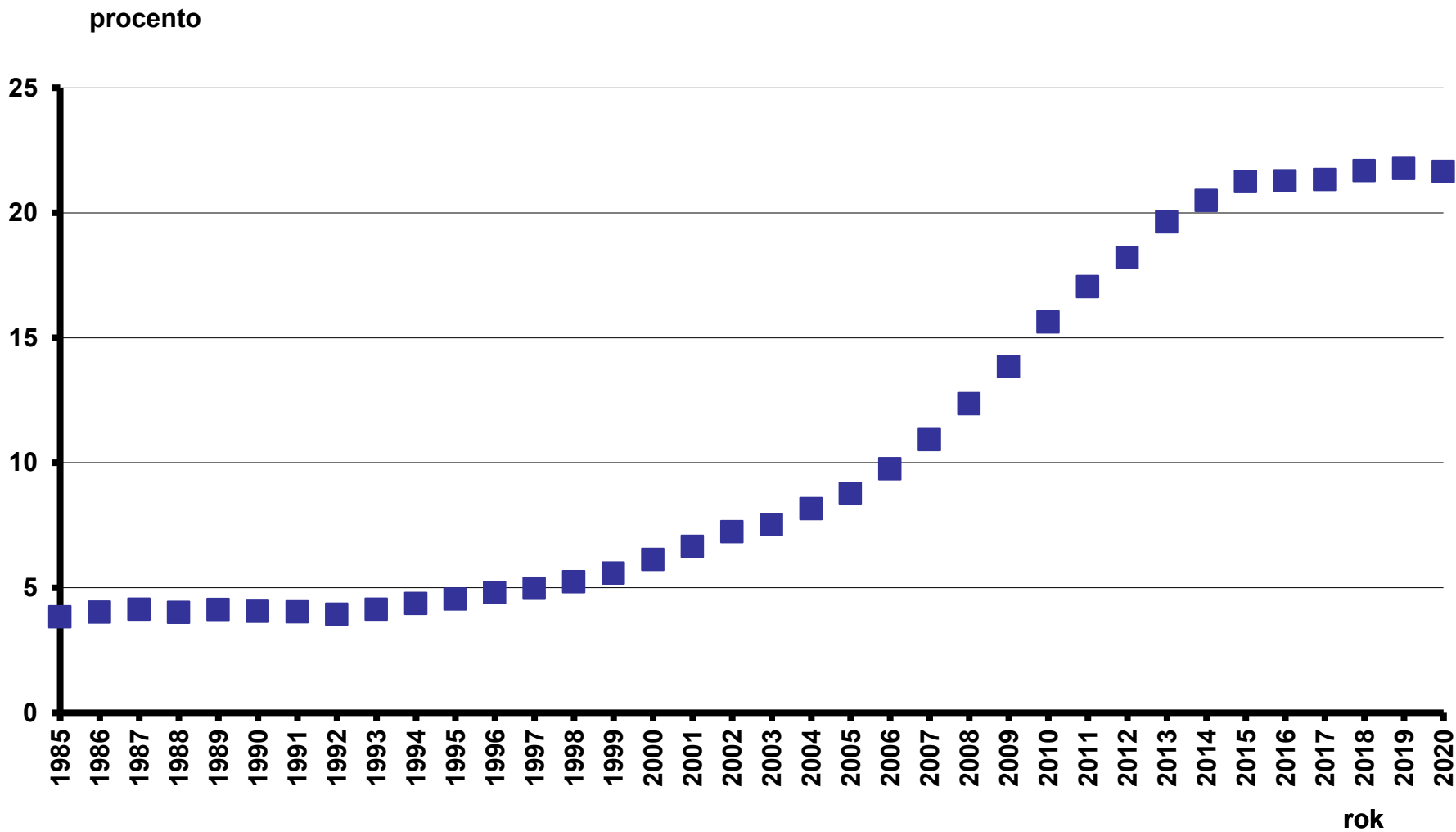
# Indikace k (pozitivní) invazivní prenatální diagnostice v průběhu času – Downův syndrom



# Počet provedených vyšetření pro záchyt jednoho Downova syndromu, ČR, 2000 - 2020

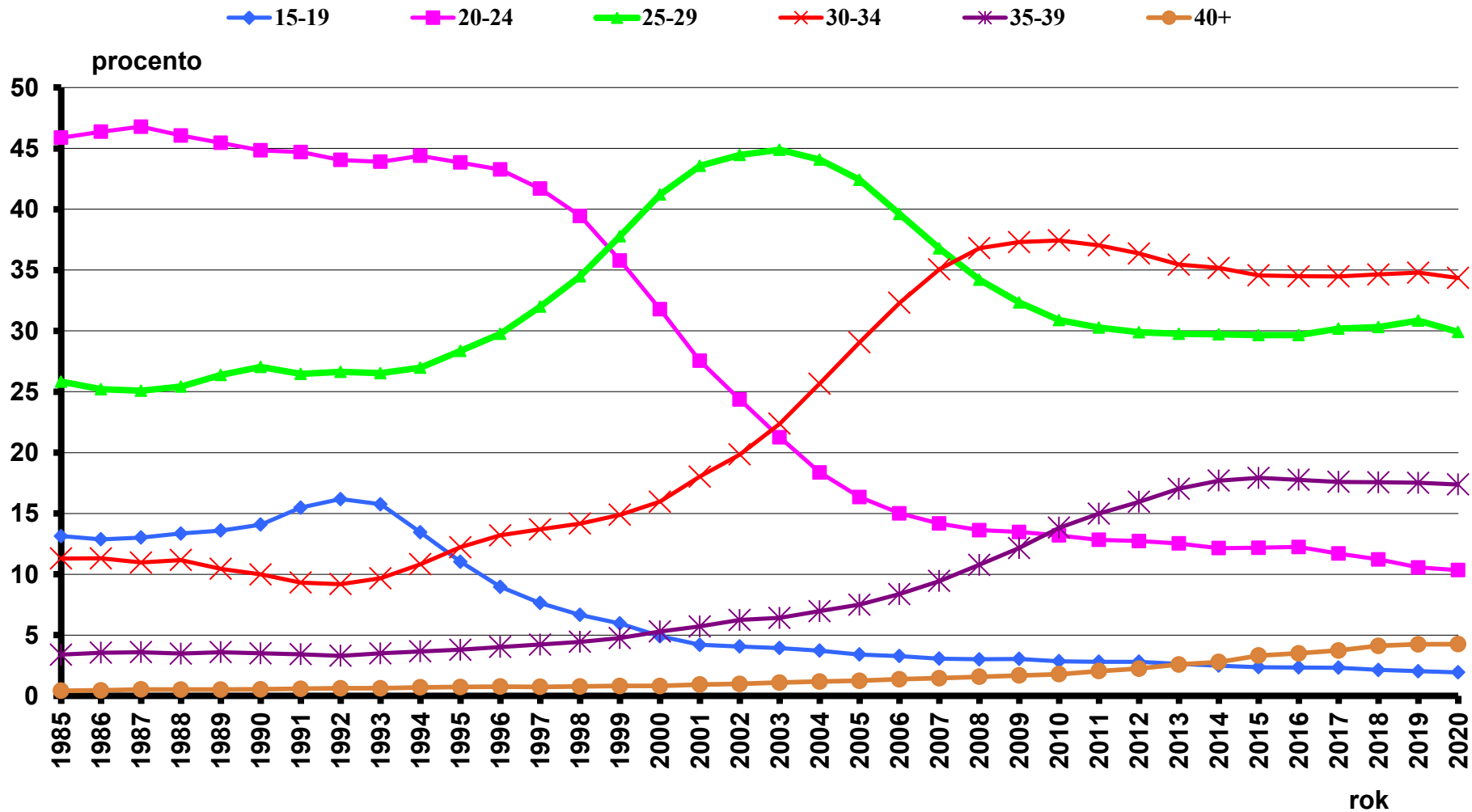


# Vývoj procenta matek ve věku 35+





# Vývoj počtu narozených dle věku matky



# Závěr

V poslední dekádě významně klesal počet výkonů invazivní prenatální diagnostiky. Tento trend se v posledních letech již zastavuje.

Rovněž trend poklesu průměrného týdne těhotenství při pozitivní prenatální diagnostice hlavních autozomálních trizomií se již zastavuje a hodnota začíná kolísat okolo 14. týdne těhotenství.

Celkové počty diagnostikovaných případů hlavních autozomálních trizomií stále rostou, ovšem díky vyšším záchytům v prenatální diagnostice. Celkové počty u narozených dětí mírně/klesají či zůstávají stejné.

Zastoupení rodiček ve věku 35 let v době porodu a vyšším se blíží 22 procentům.

## Poděkování

*Závěrem by autoři rádi poděkovali všem osobám, které se podílely, podílejí nebo budou v budoucnosti podílet na procesu registrace vrozených vývojových vad na území České republiky.*

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

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

# Poděkování

*Děkuji za pozornost*

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