

Prenatální diagnostika chromosomových aberací v Česku: aktuální data a dlouhodobé trendy

Gregor V^{1,2}, Šípek A^{1,2,3,4}, Šípek A Jr.^{1,2,5}, Klaschka J^{6,7}, Malý M^{6,8}, Jírová J⁹

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



<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**

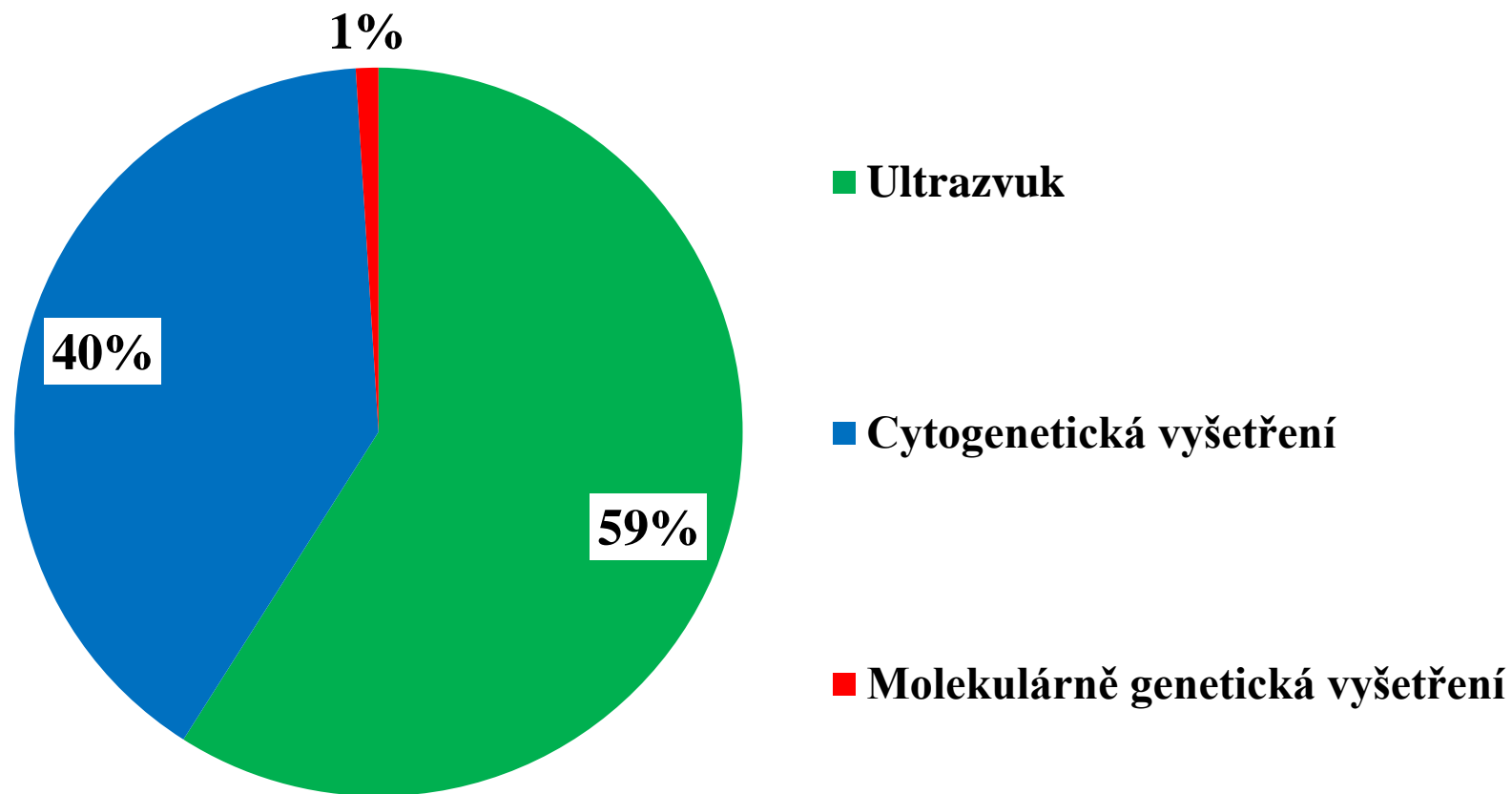
**Data o prenatalně diagnostikovaných případech: SLG
1994 – 2018**

Diagnózy:

**Downův syndrom
Edwardsův syndrom
Patauův syndrom**

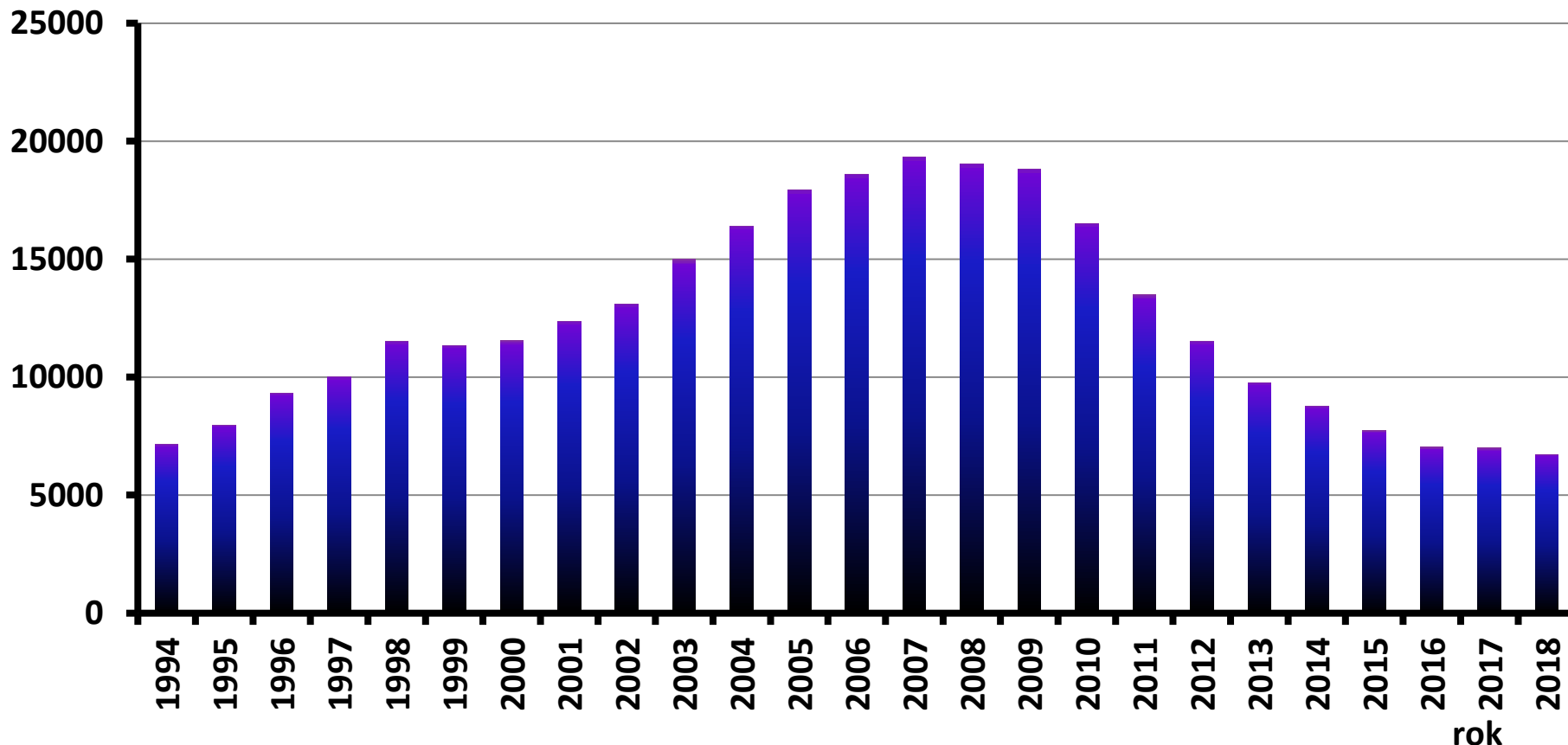


Podíl jednotlivých metod při prenatální diagnostice v České republice v roce 2018



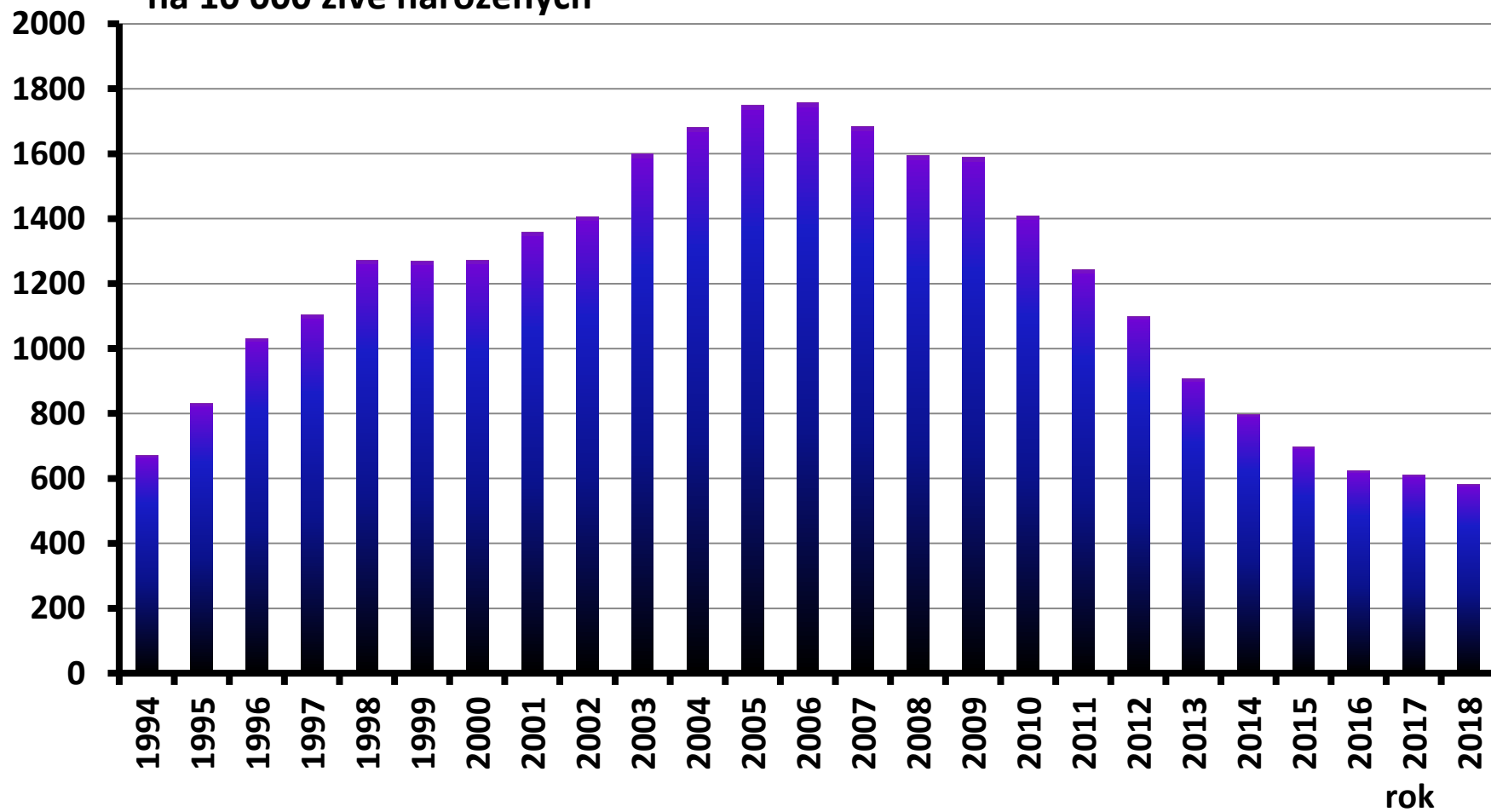
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2018

počet

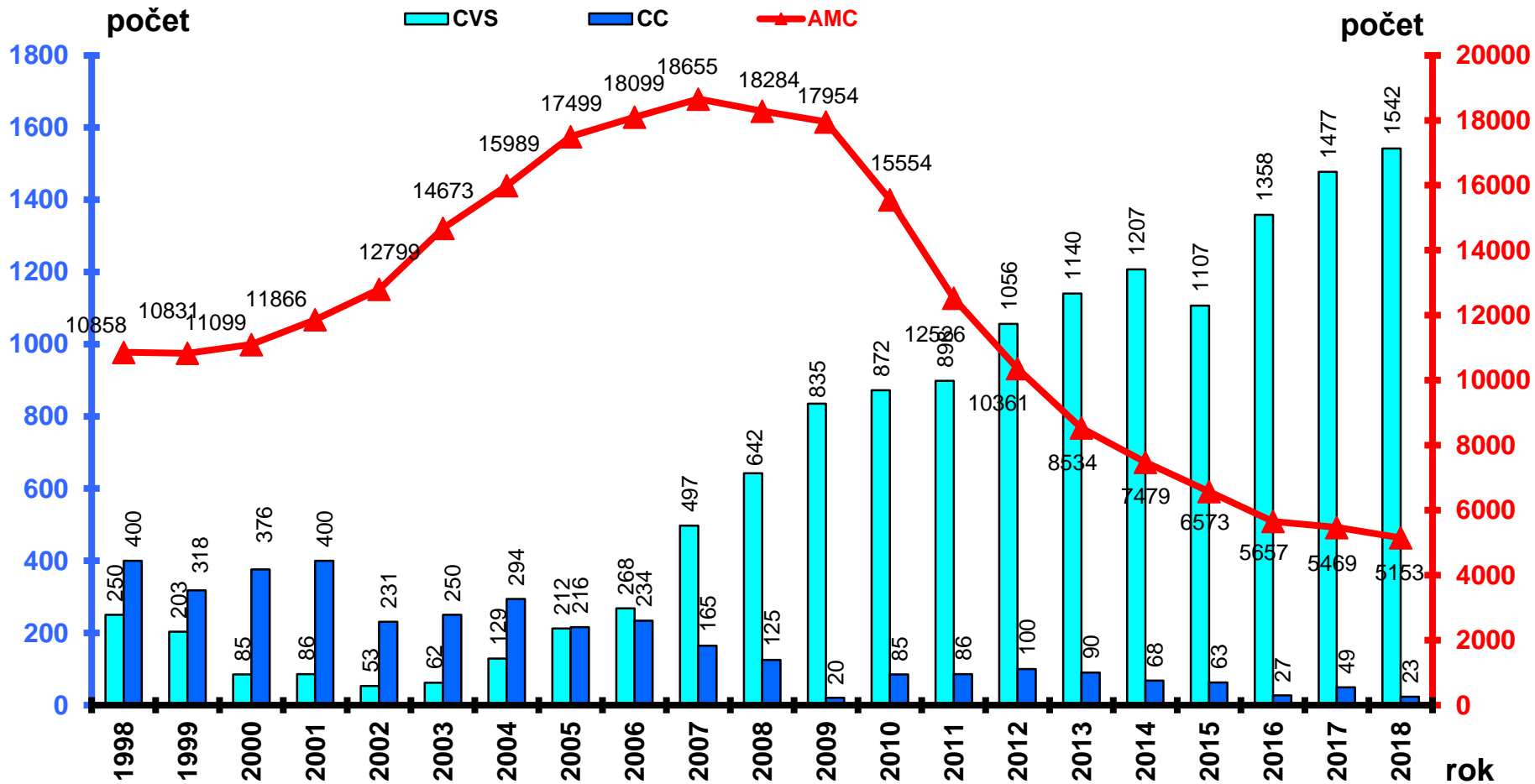


Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1994 - 2018

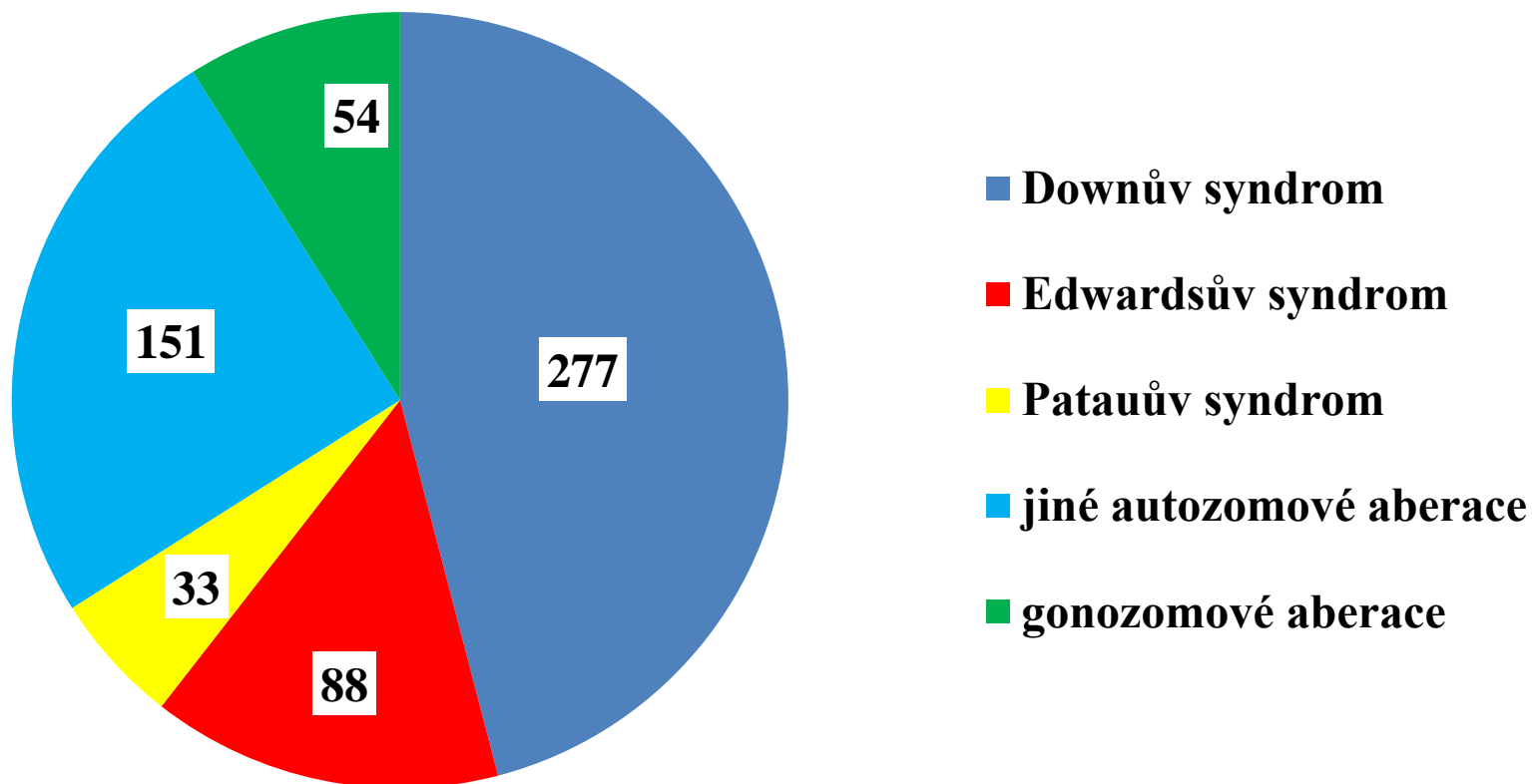
na 10 000 živě narozených



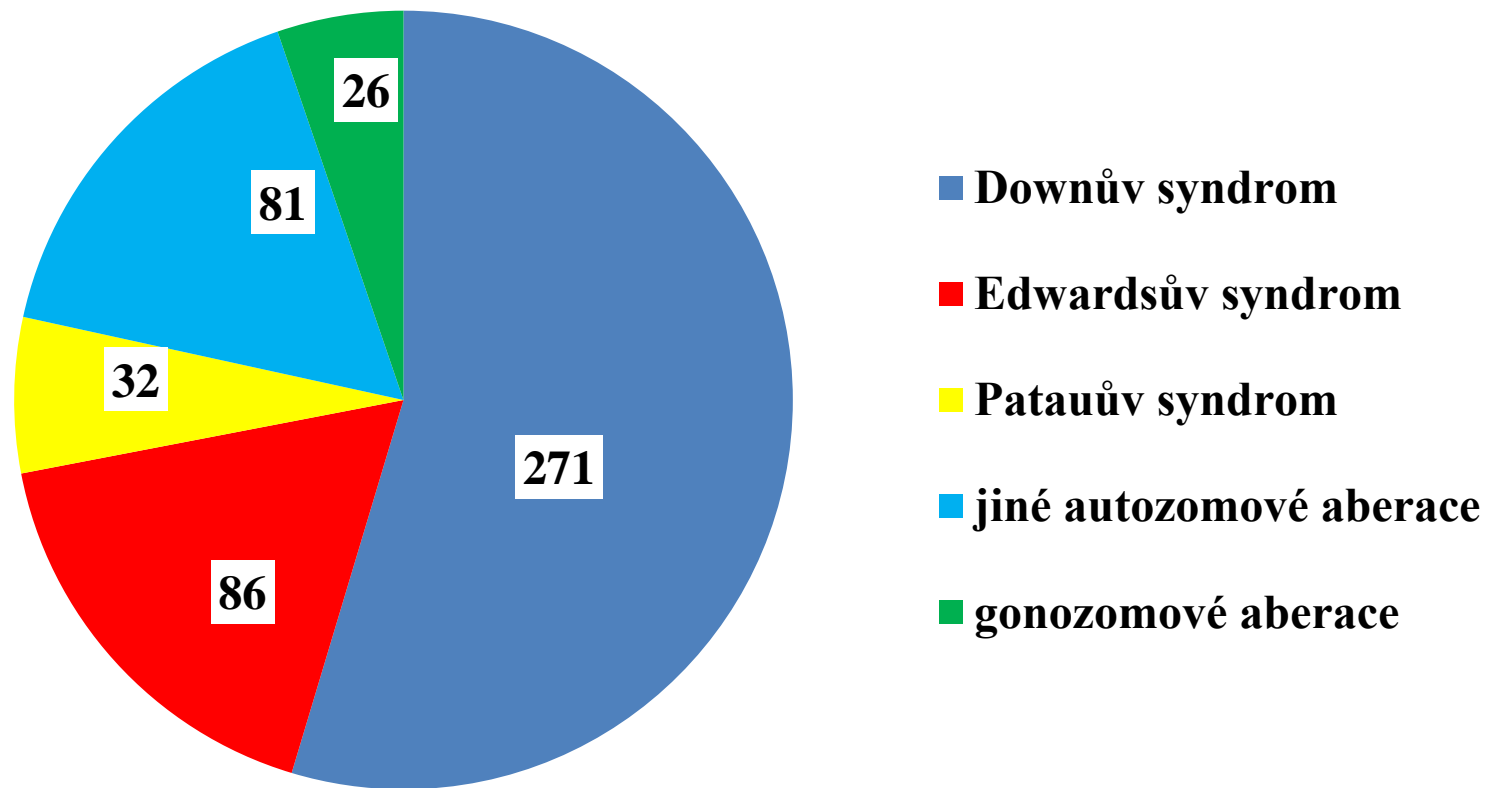
Invazivní prenatální diagnostika v České republice, 1998 - 2018



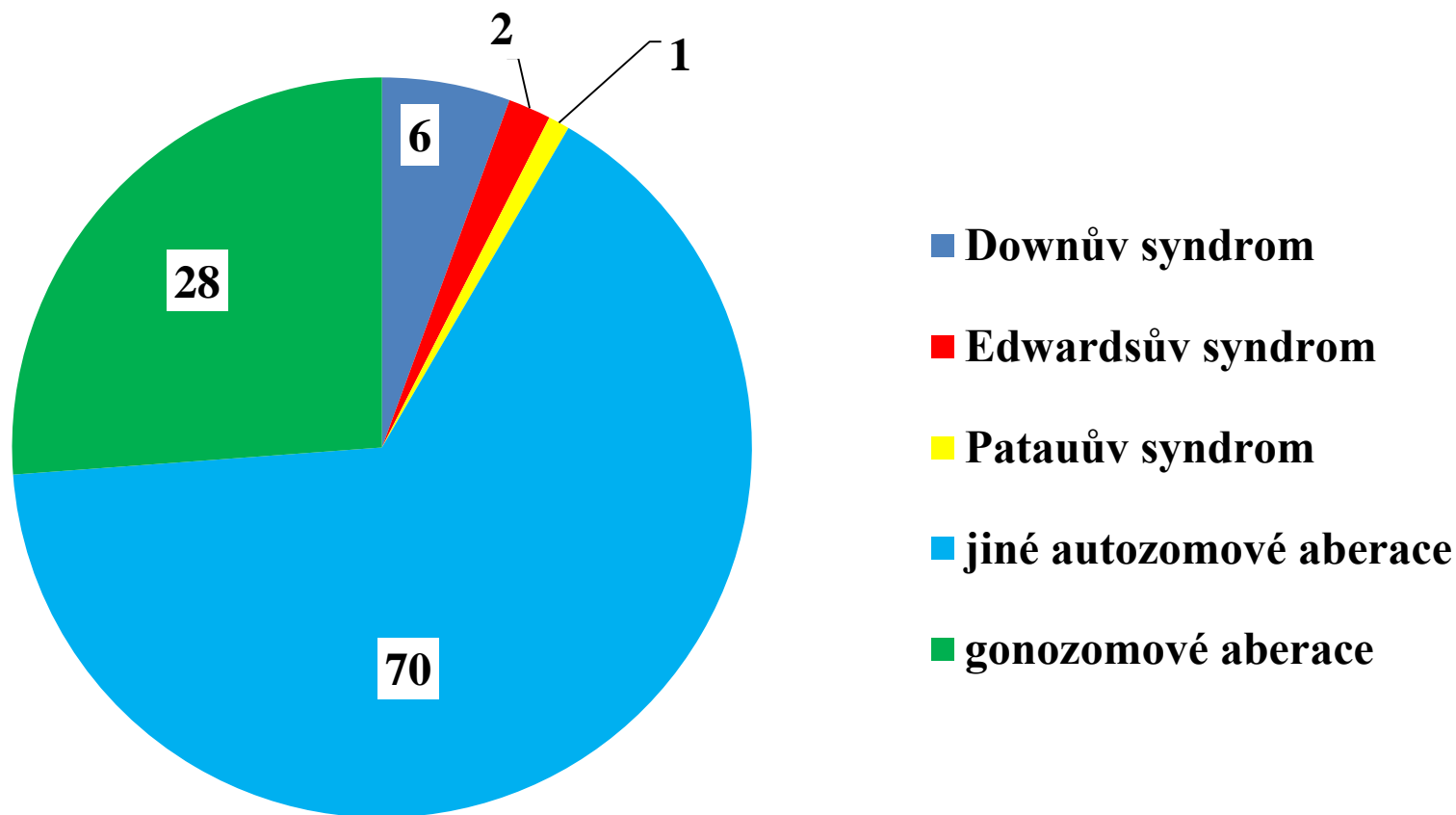
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



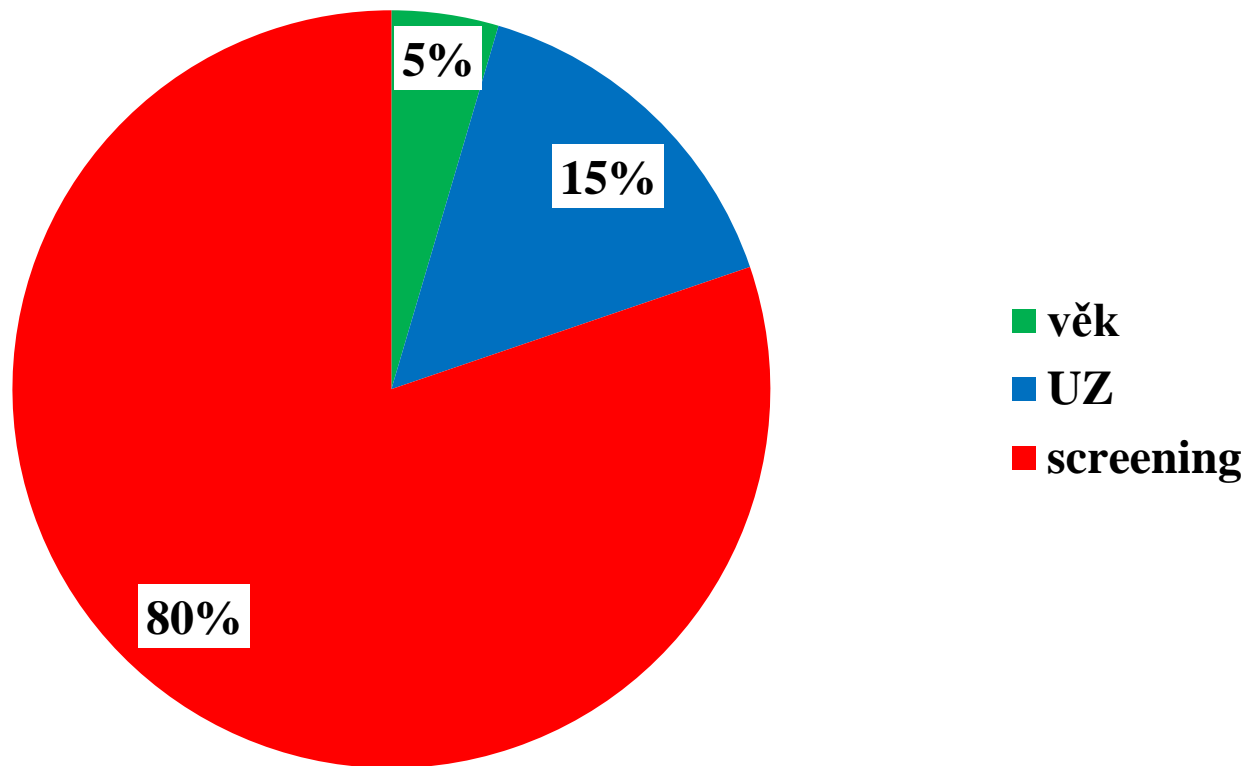
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: případy pozitivní prenatální diagnostiky, ukončené



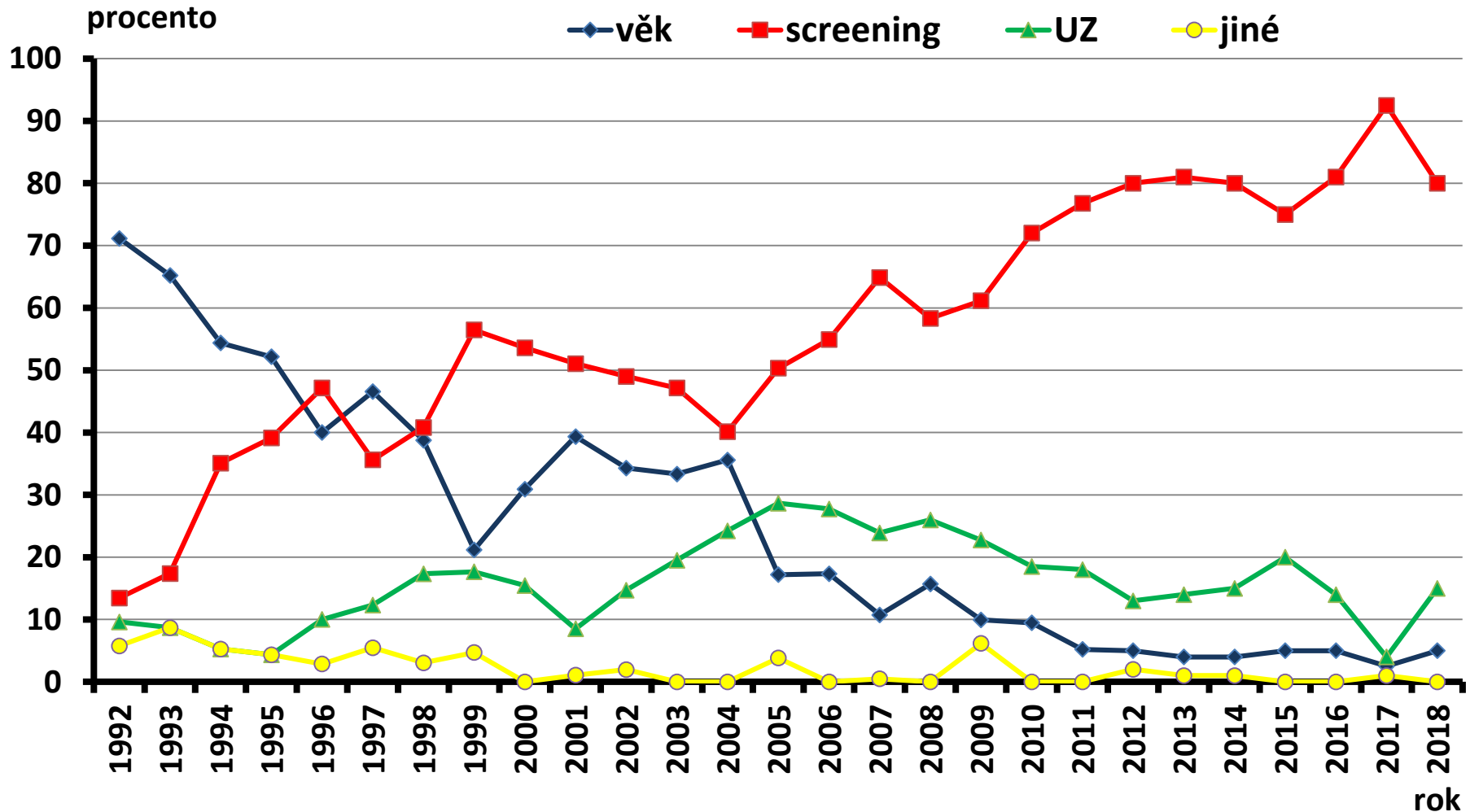
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2017: případy pozitivní prenatální diagnostiky, neukončené



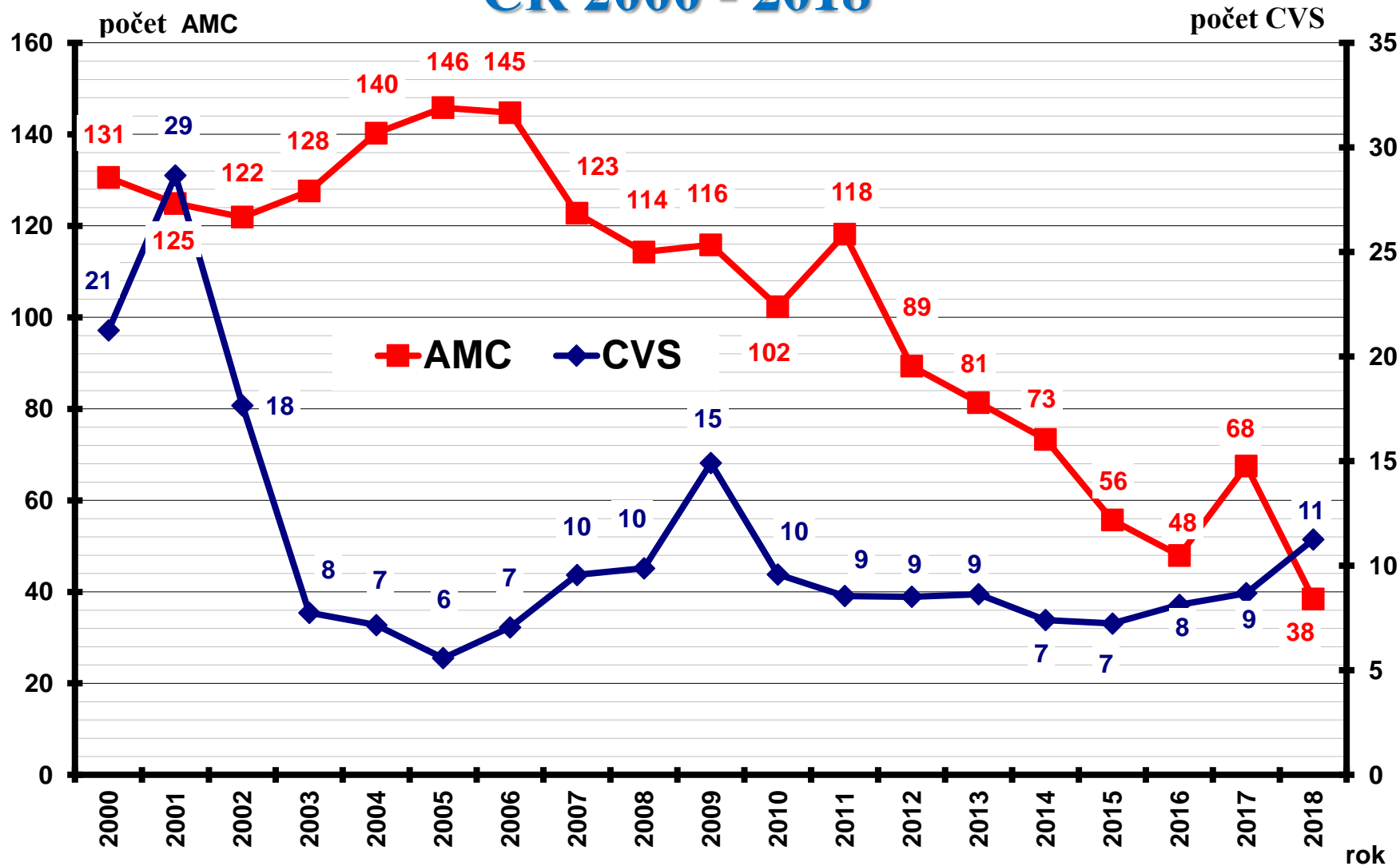
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2018



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

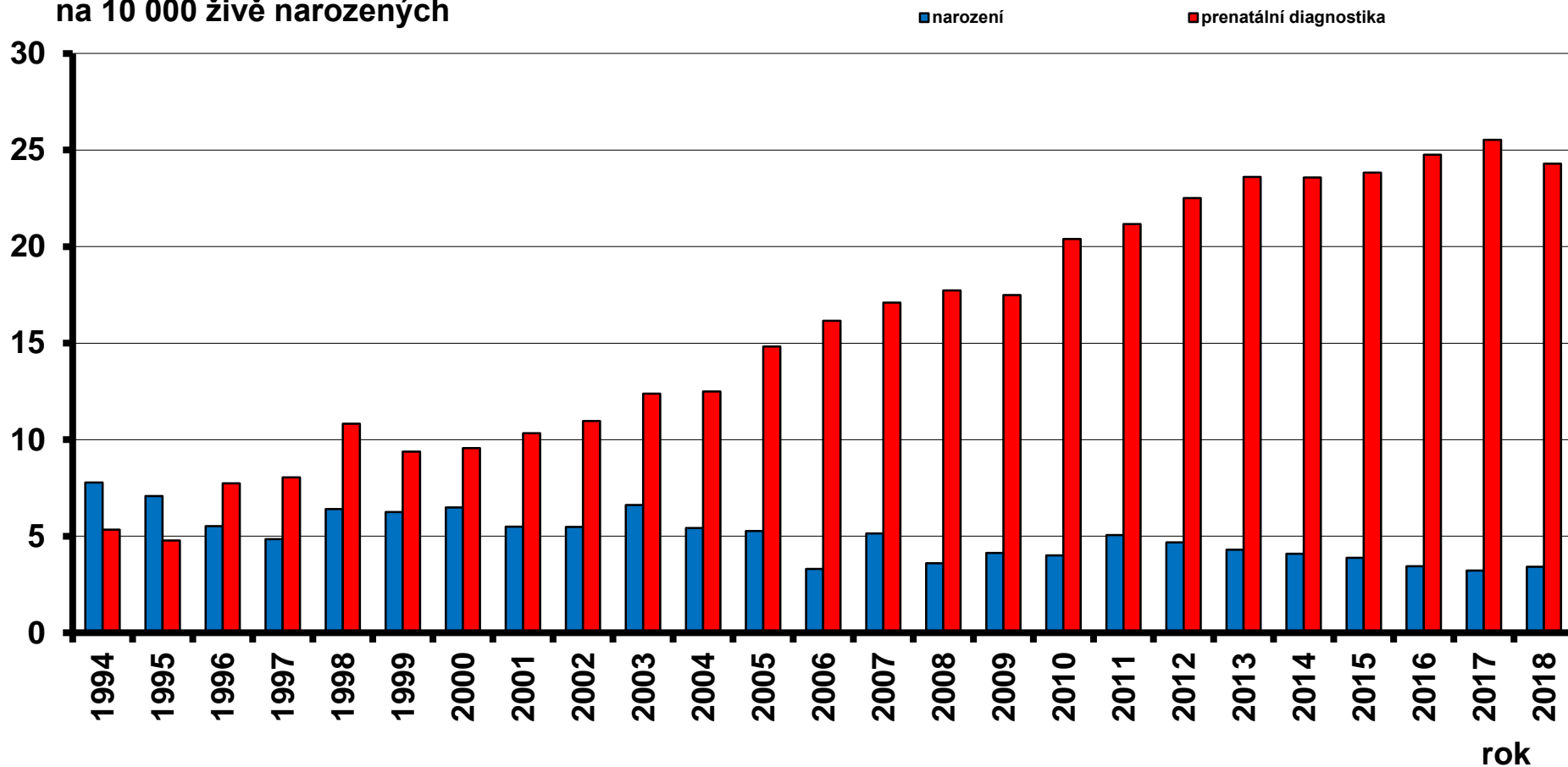


NIPT – pozitivní nálezy 2015 - 2018

	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

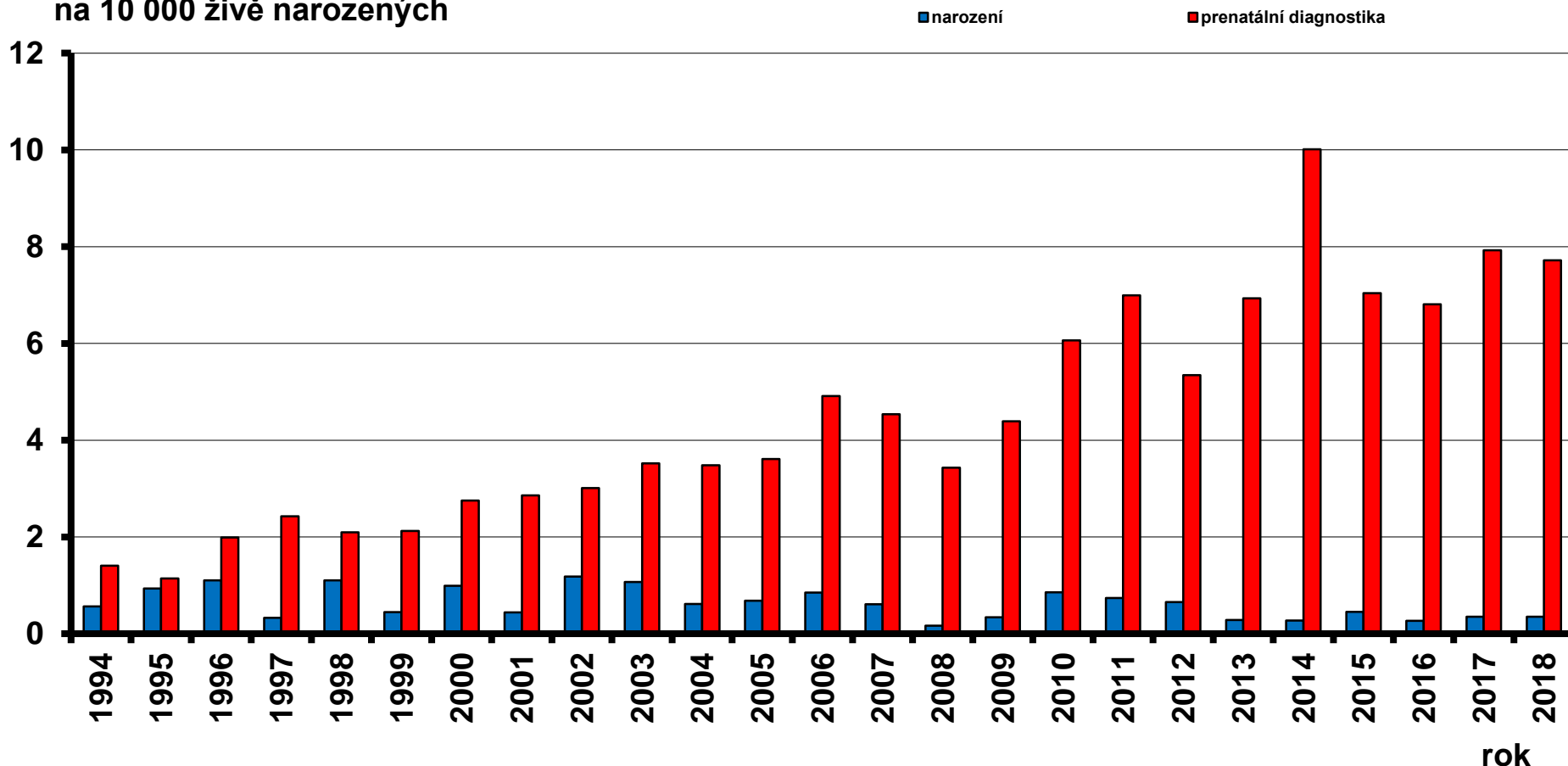
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018

na 10 000 živě narozených



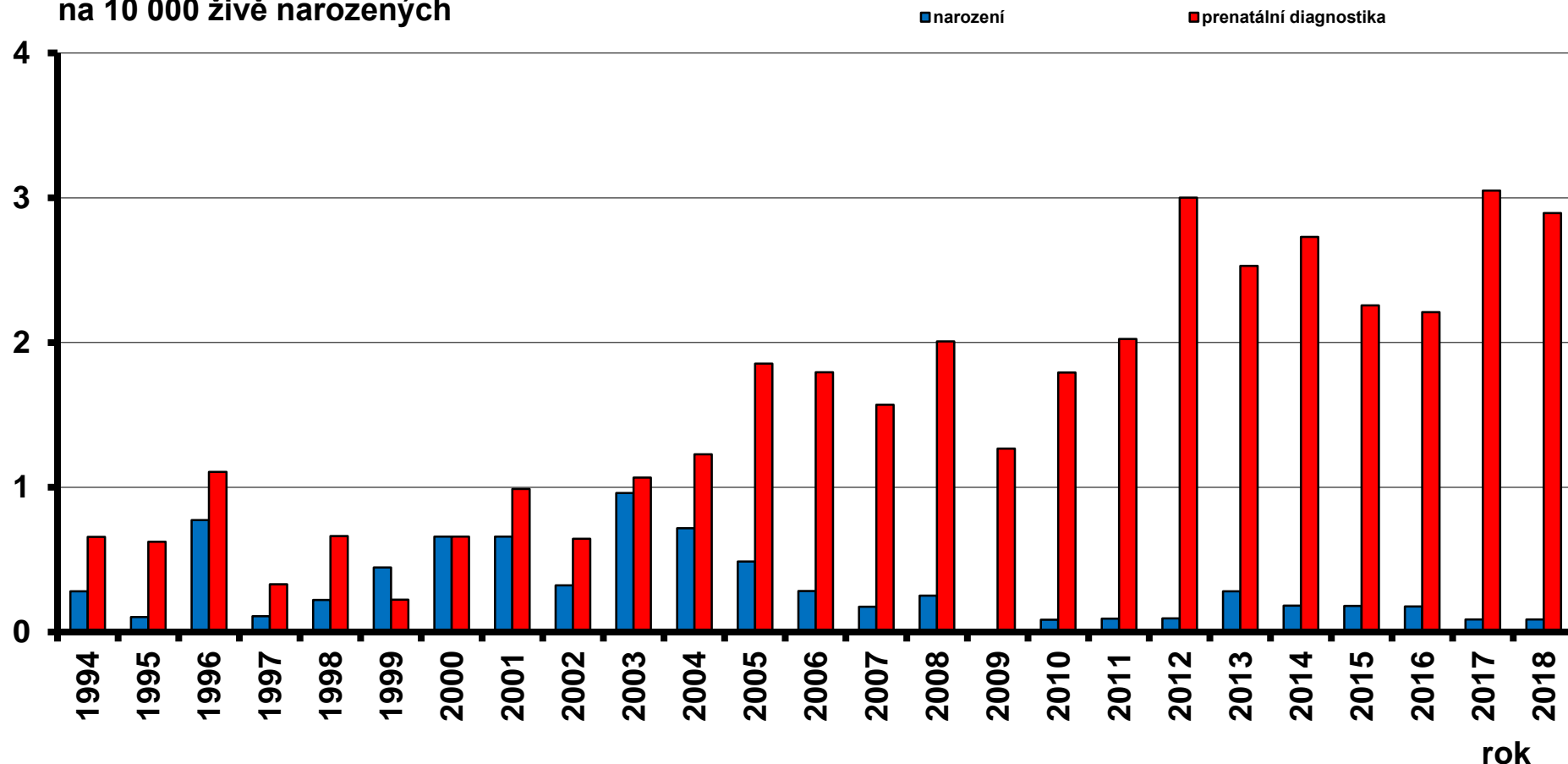
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018

na 10 000 živě narozených

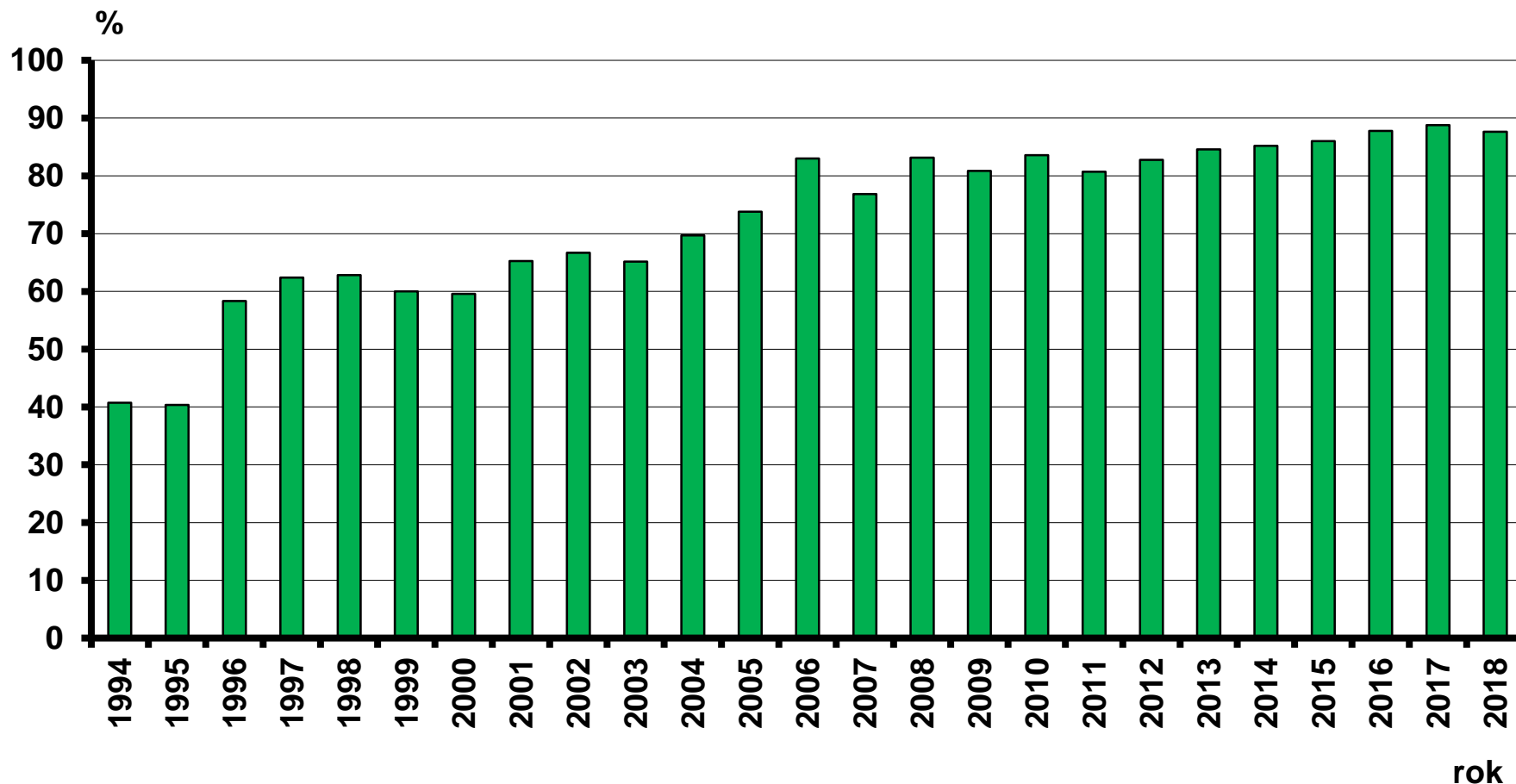


Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018

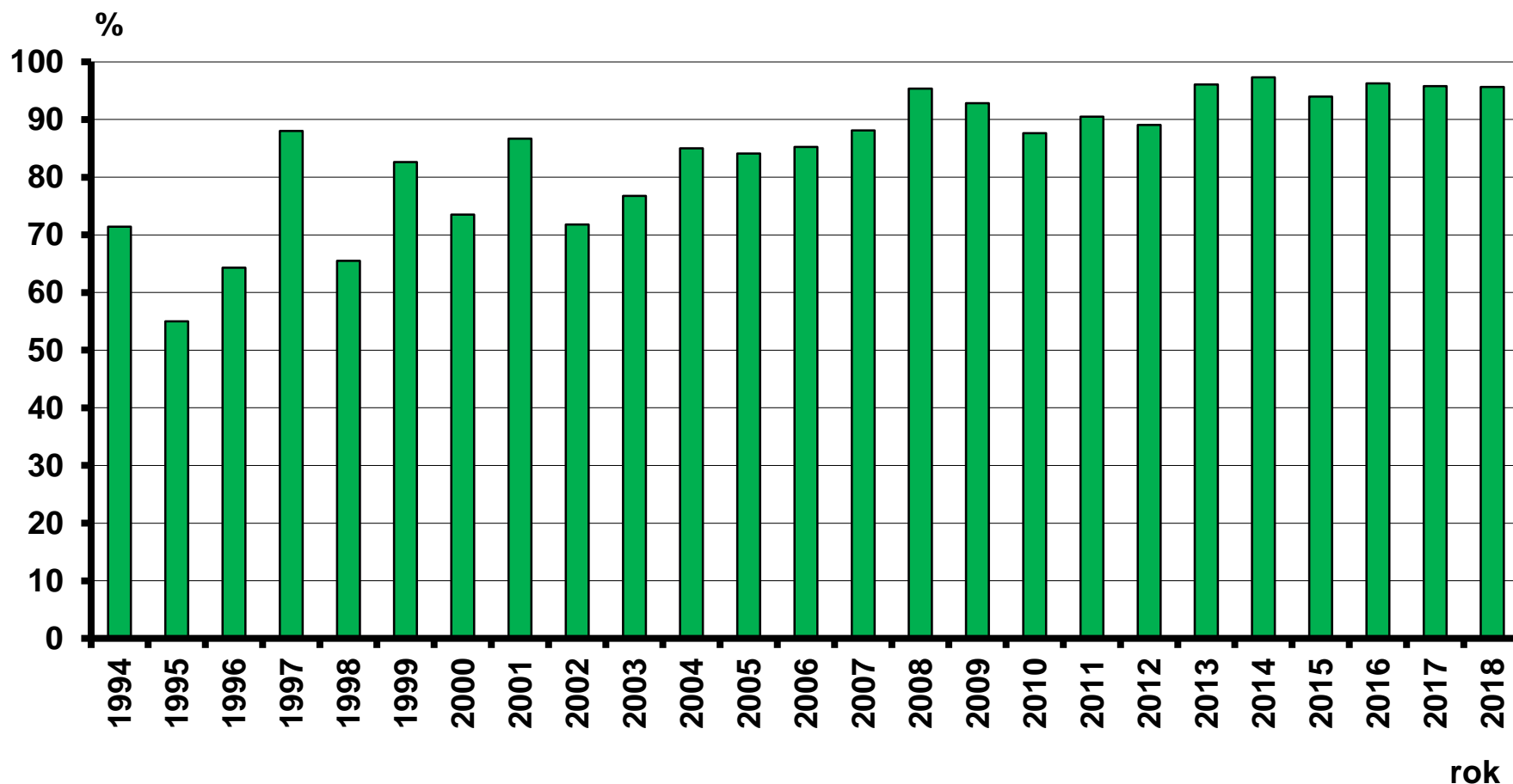
na 10 000 živě narozených



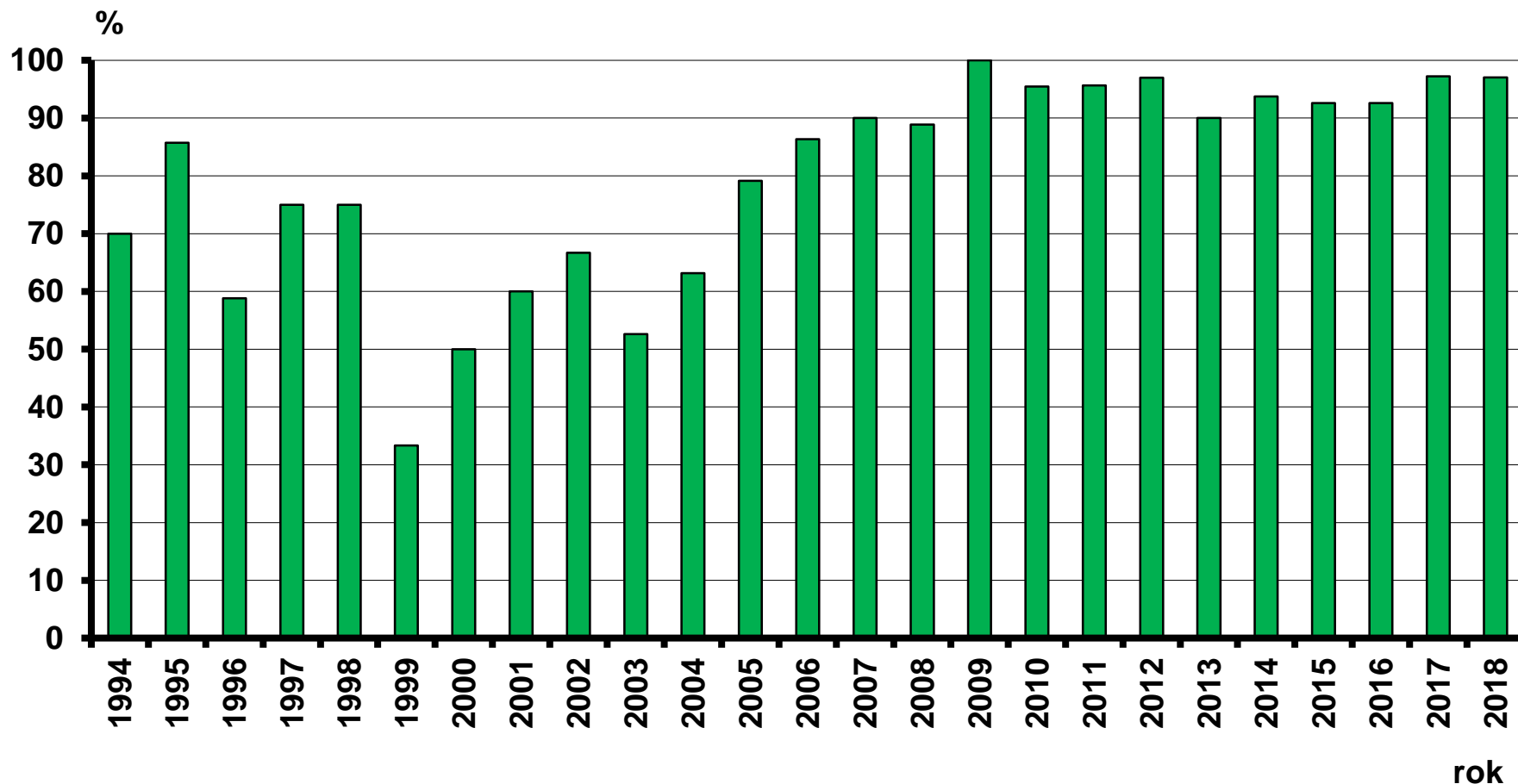
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



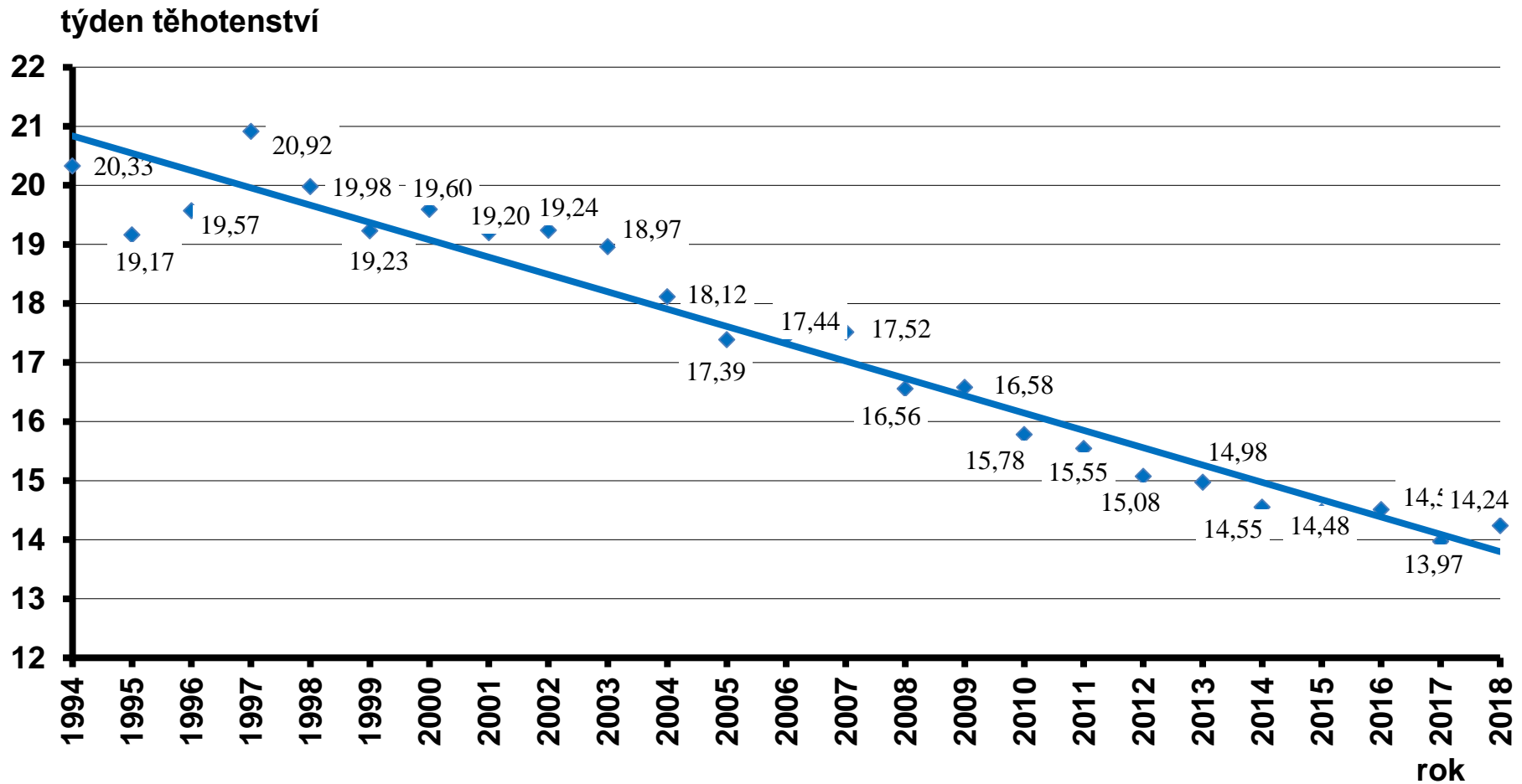
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



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

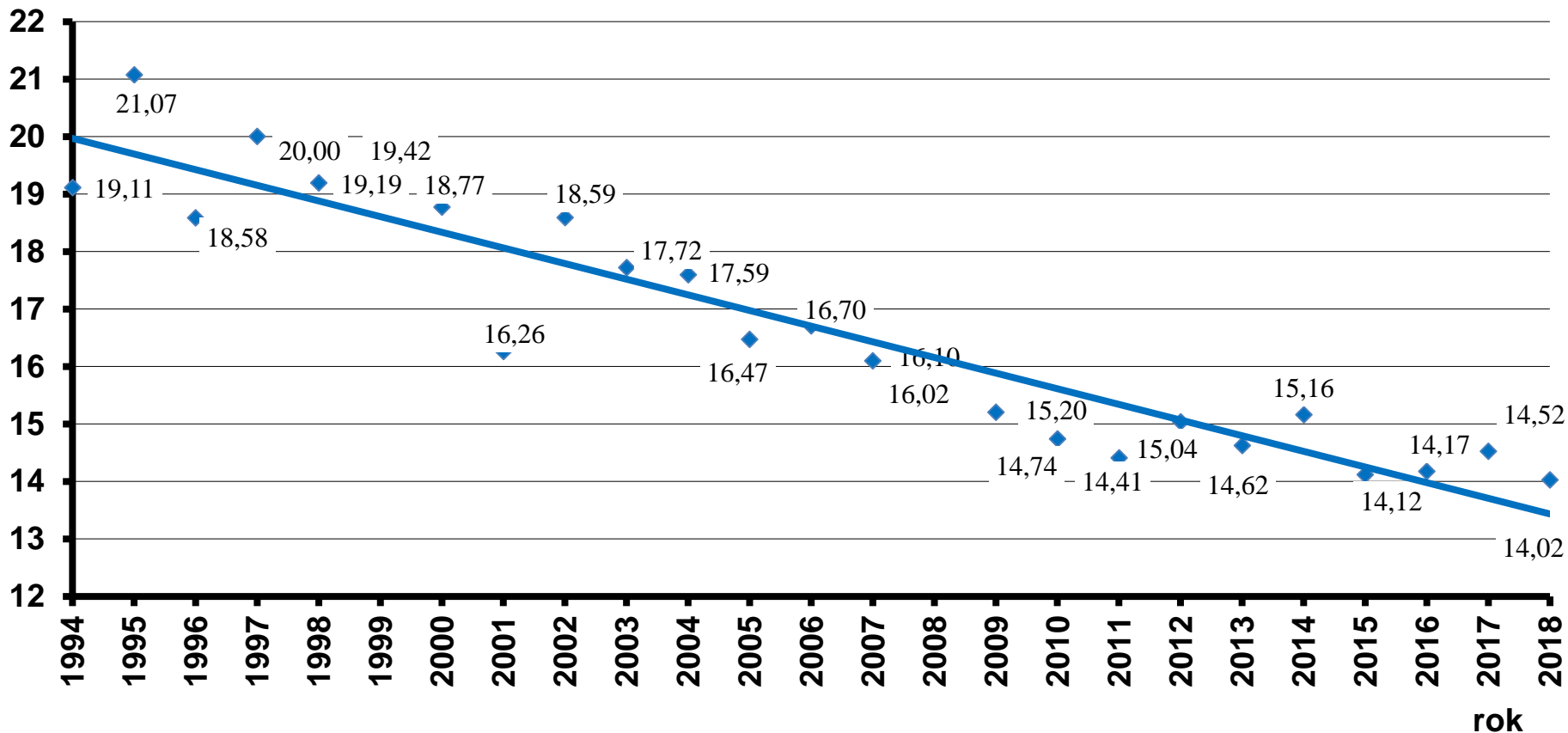


Downův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze



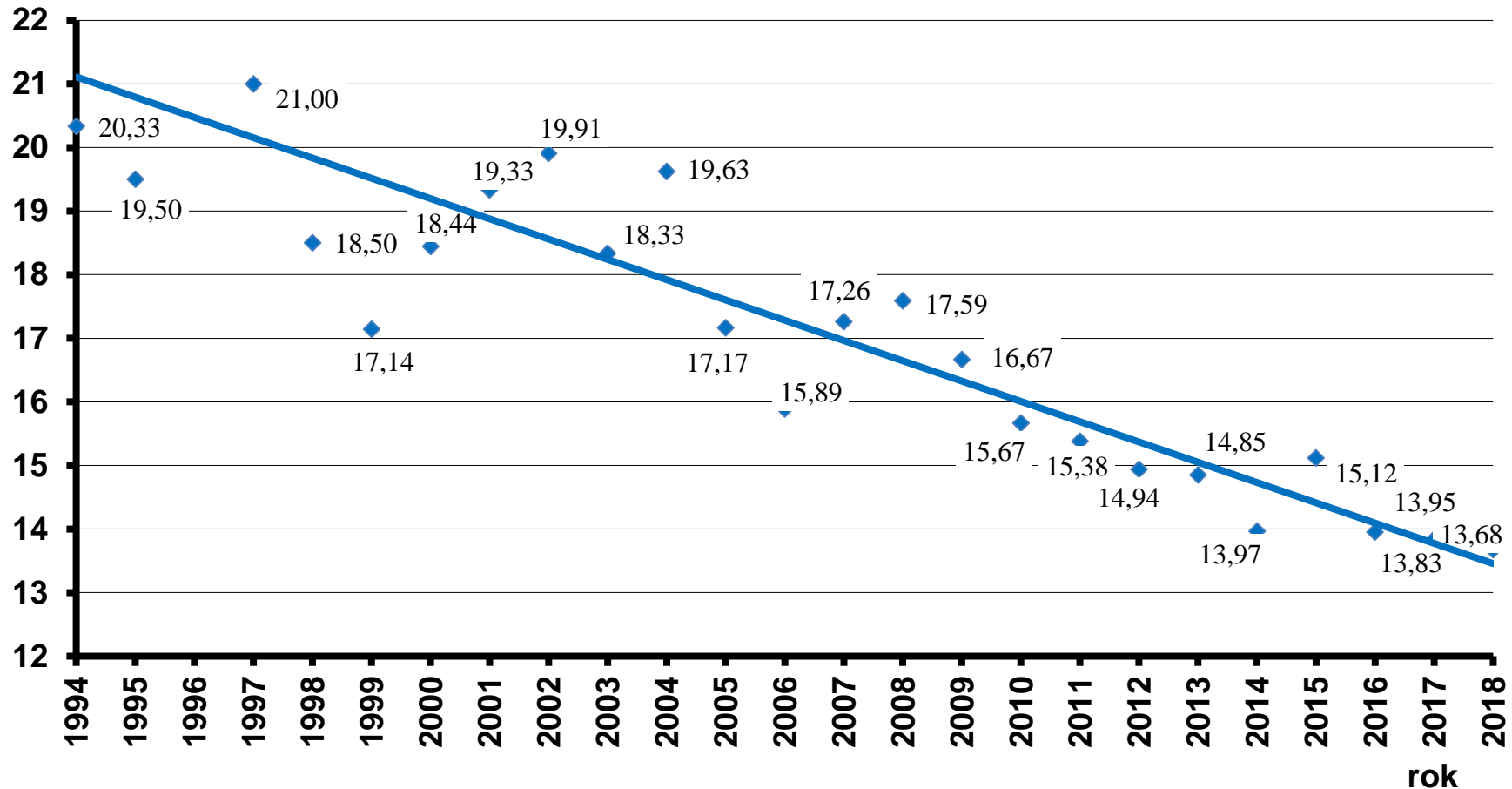
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

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