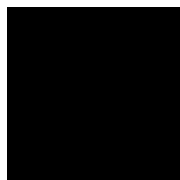


Prenatální diagnostika u dvojčetných gravidit

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

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



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

Zdroje dat

Data o vrozených vadách podle četnosti gravidity v České republice v období 1998 – 2017.

Data o narozených – zdroj: ÚZIS
1998 – 2015,



Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG
1998 – 2015

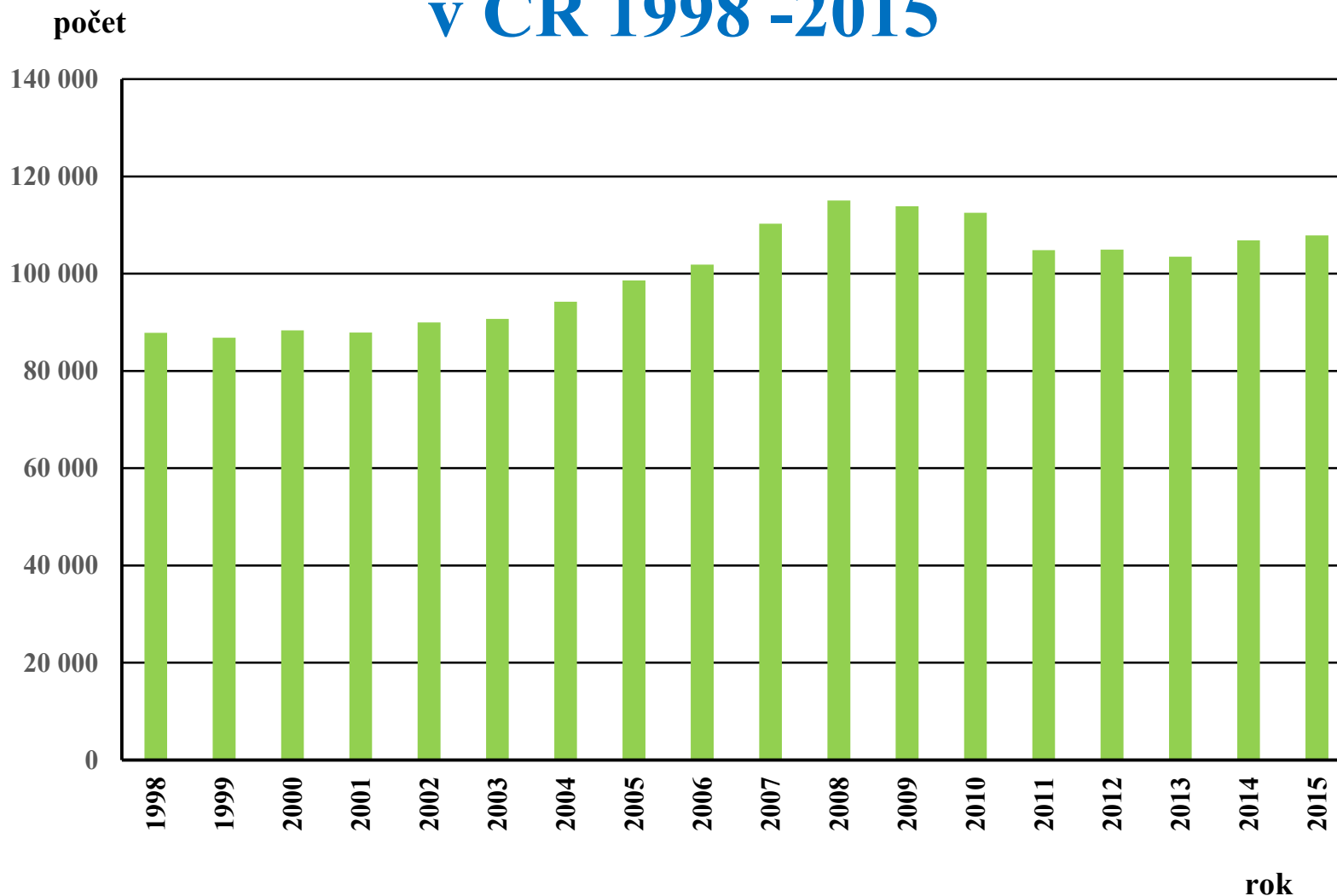


Zdroje dat

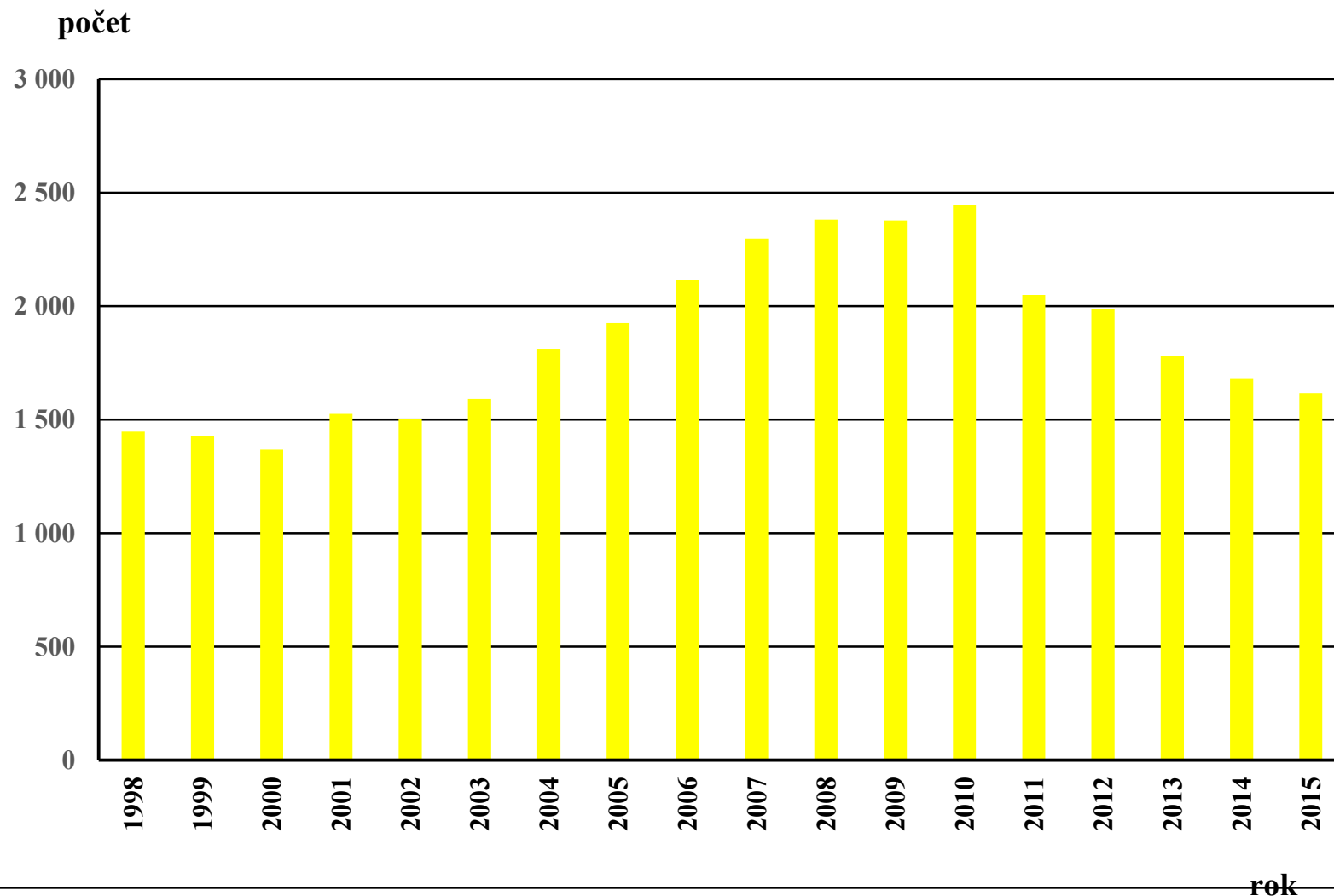
Diagnózy:

Anencefalie
Spina bifida
Encefalokéla
NTD
Hydrocefalus
Omfalokéla
Gastroschíza
AWD
Brániční kýla
Downův syndrom
Edwardsův syndrom
Patauův syndrom
Turnerův syndrom

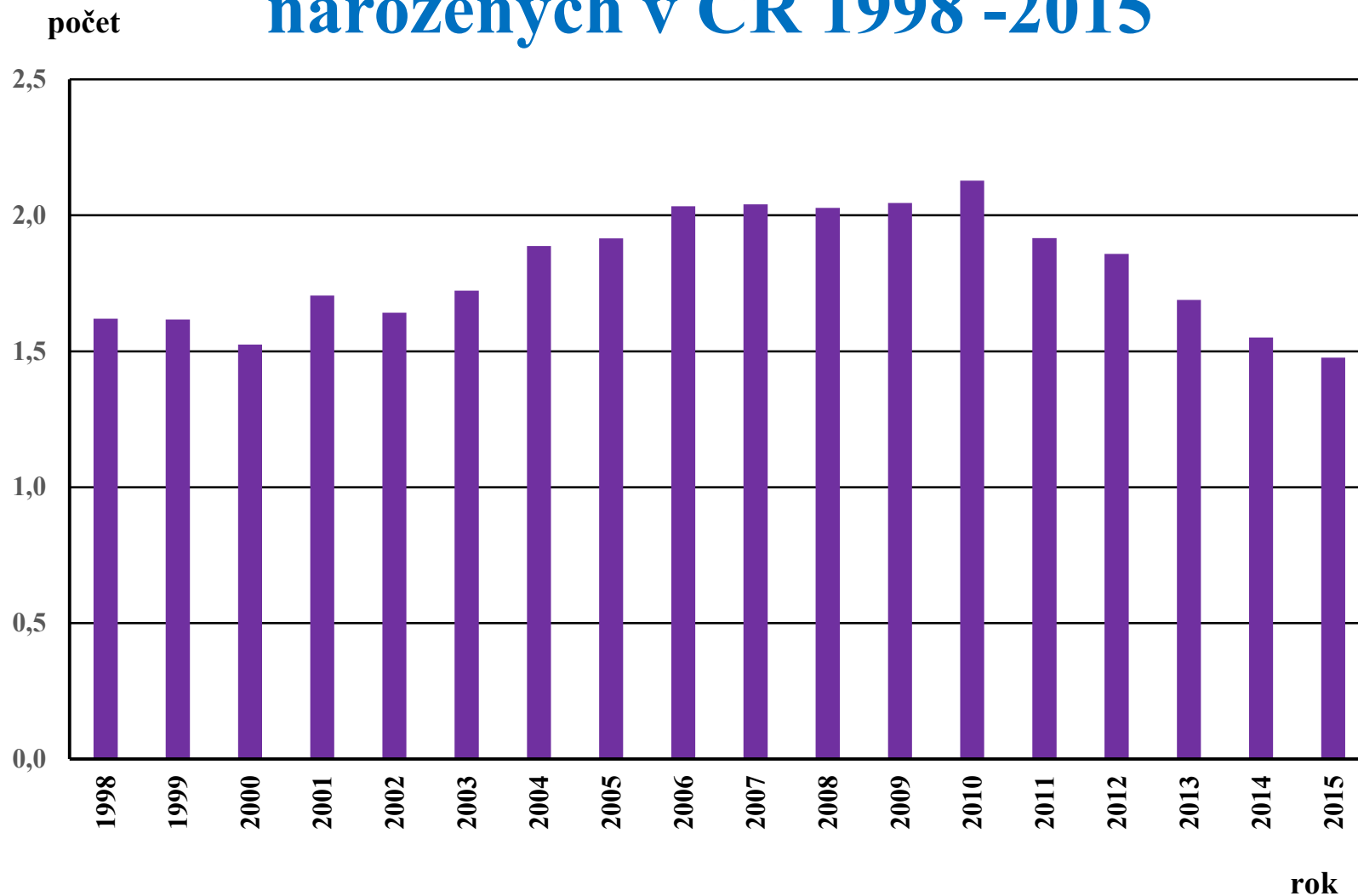
Počet narozených dětí z jednočetných gravidit v ČR 1998 -2015



Počet narozených dětí z dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015



Procento dvojčetných gravidit z celku narozených v ČR 1998 -2015



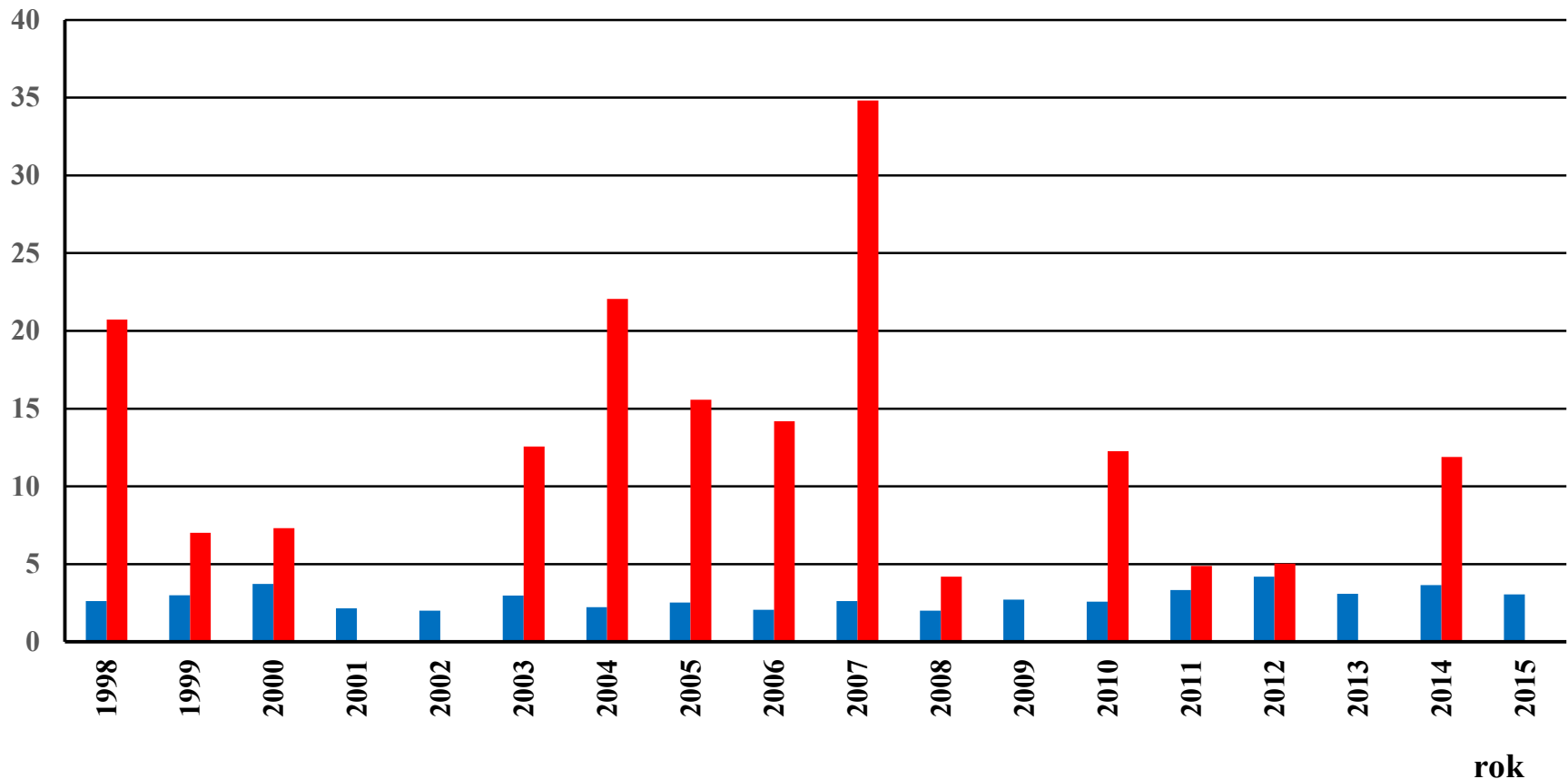
Podíl diagnóz z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015: absolutní počty

Diagnóza / Skupina	Jedináčci	Dvojčata
Anencefalie	528	33
Spina bifida	763	44
Encefalokéla	236	14
NTD	1527	91
Hydrocefalus	824	66
Omfalokéla	588	32
Gastroschíza	598	18
AWD	1186	50
Brániční kýla	1038	51
Downův syndrom	3963	65
Edwardsův syndrom	966	31
Patauův syndrom	348	10
Turnerův syndrom	738	20

Podíl diagnóz anencefalie z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

na 10 000 živě narozených

■ jednočetní ■ dvojčata

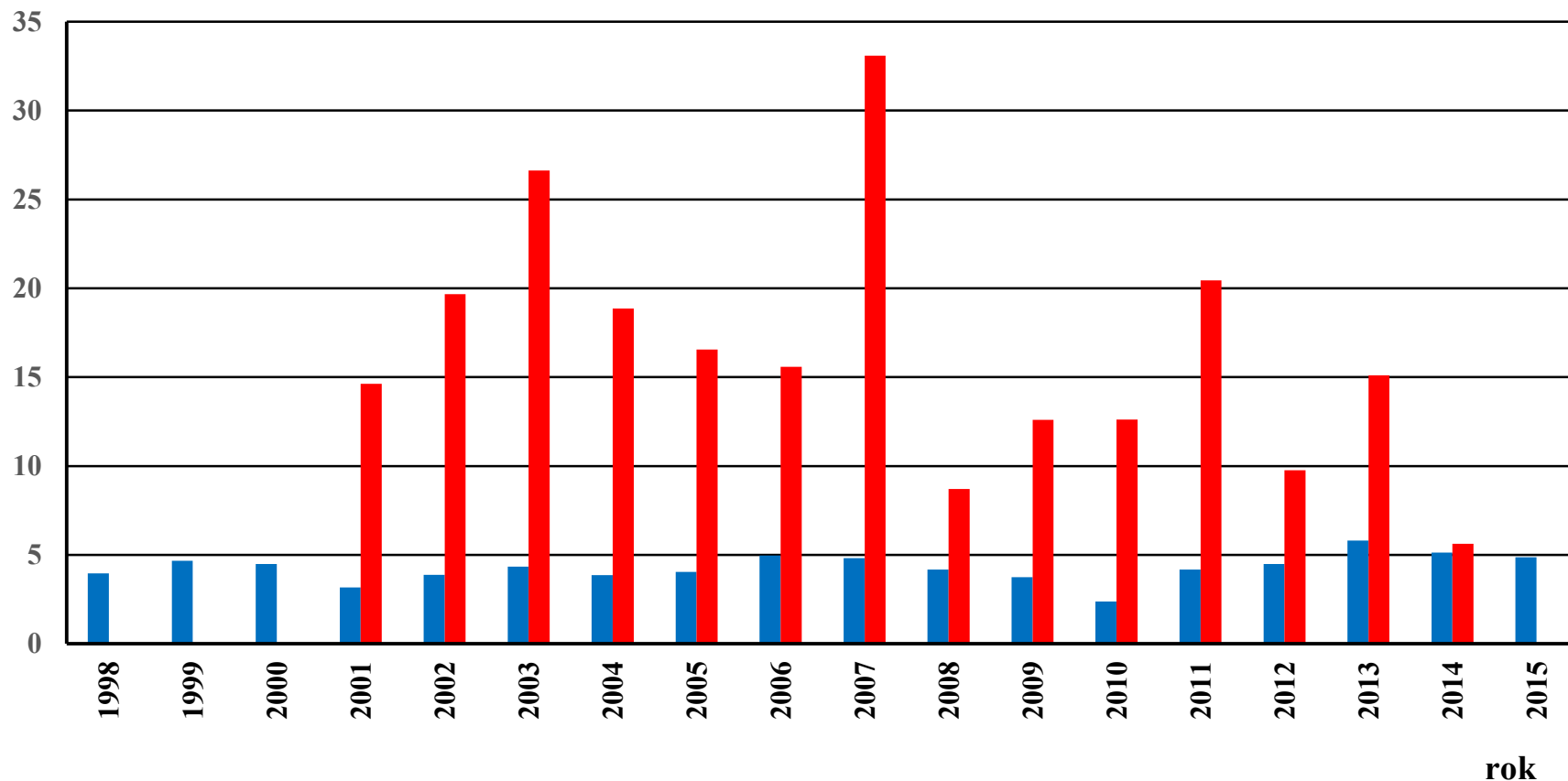


Podíl diagnóz spina bifida z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

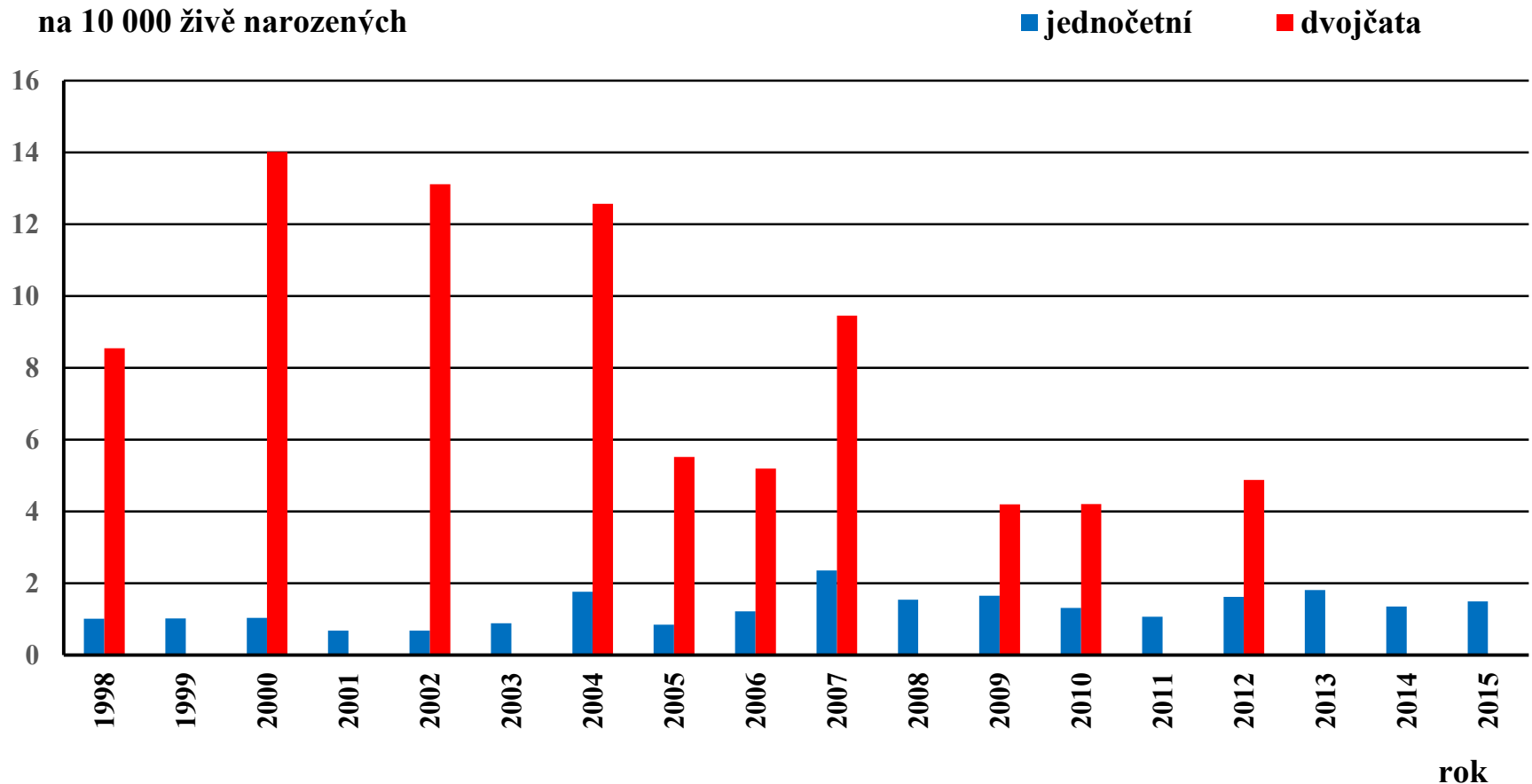
na 10 000 živě narozených

■ jednočetní

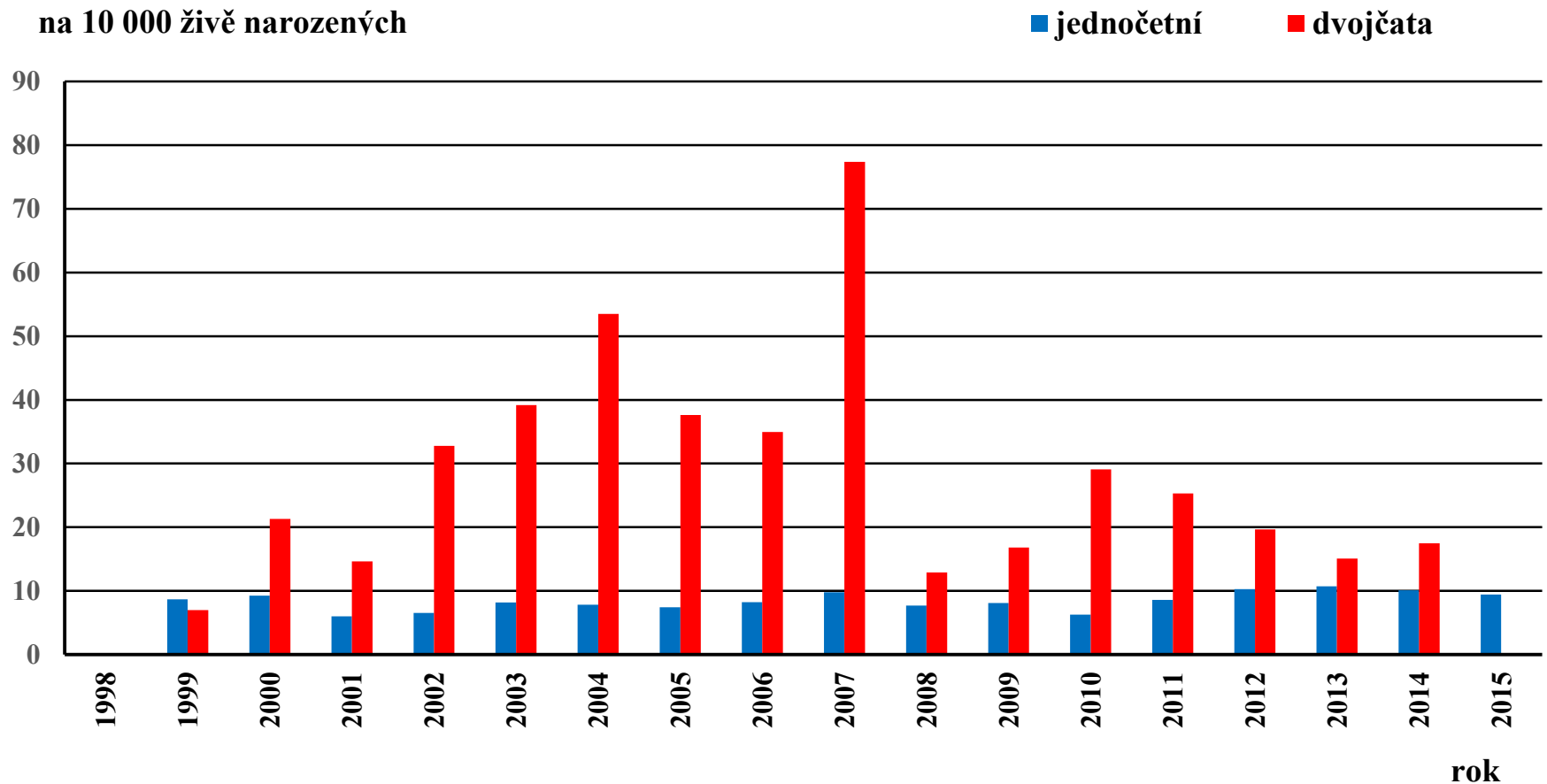
■ dvojčata



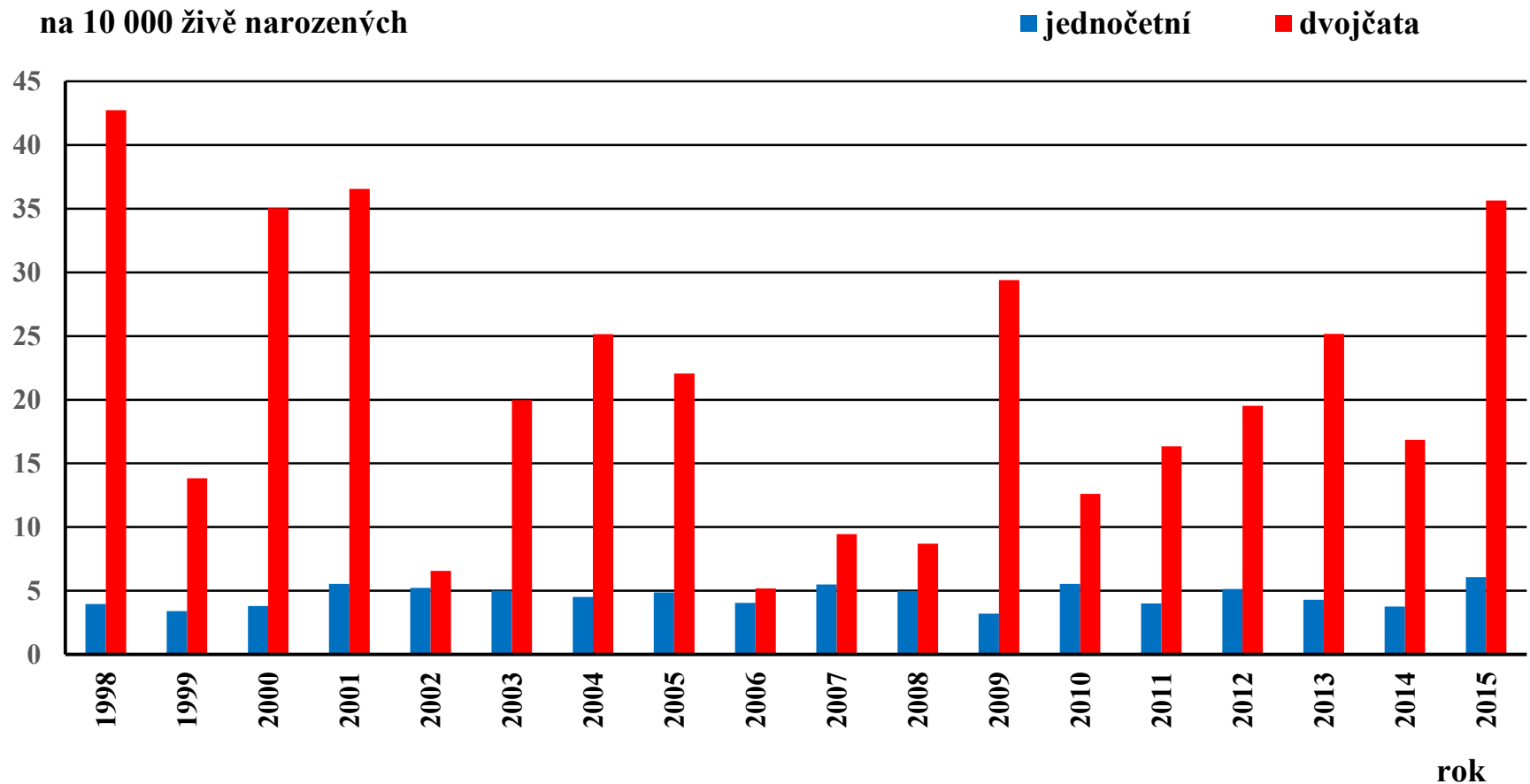
Podíl diagnóz encefalokély z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015



Podíl diagnóz NTD z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015



Podíl diagnóz hydrocefalu z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

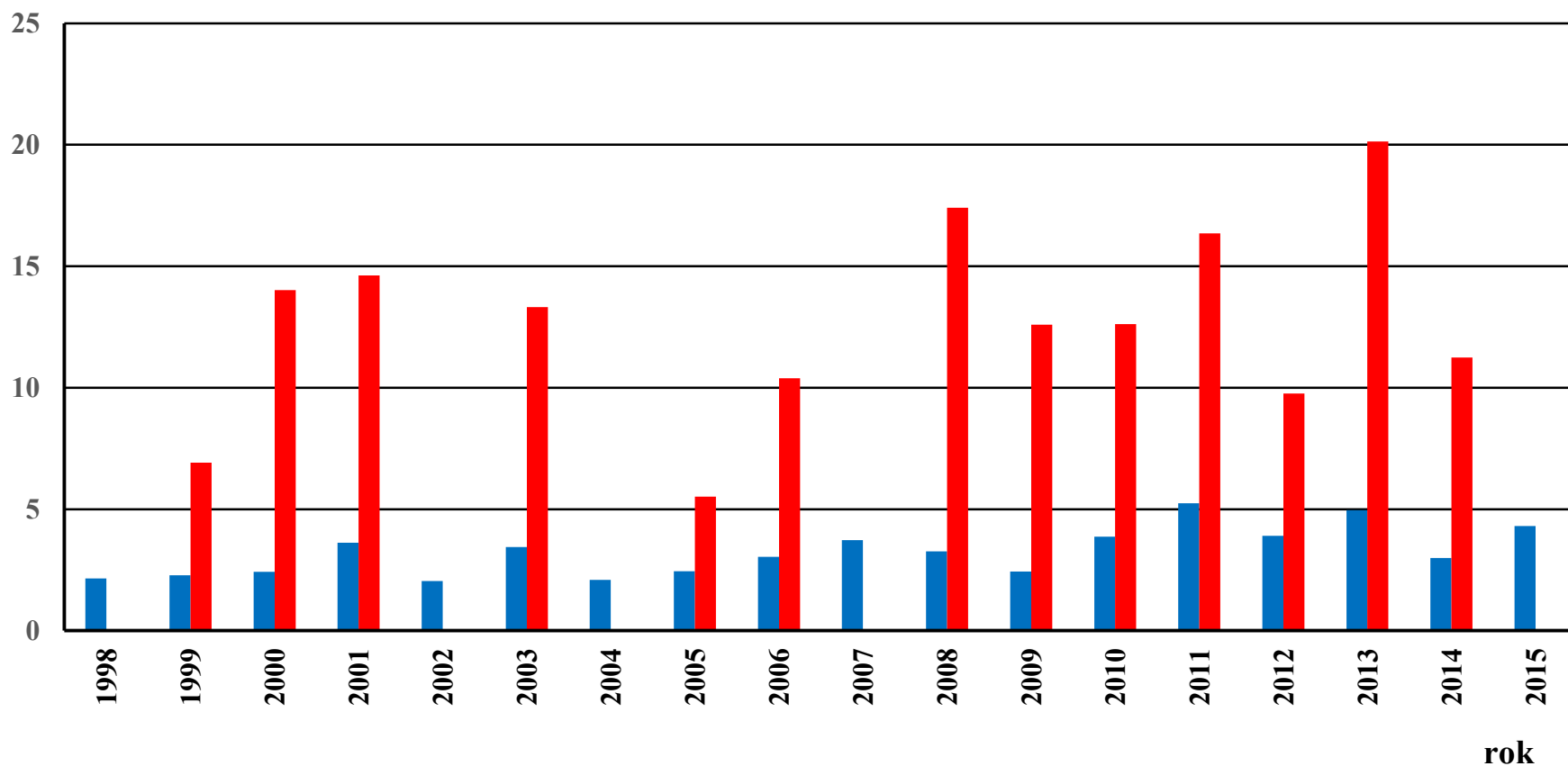


Podíl diagnóz omfalokély z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

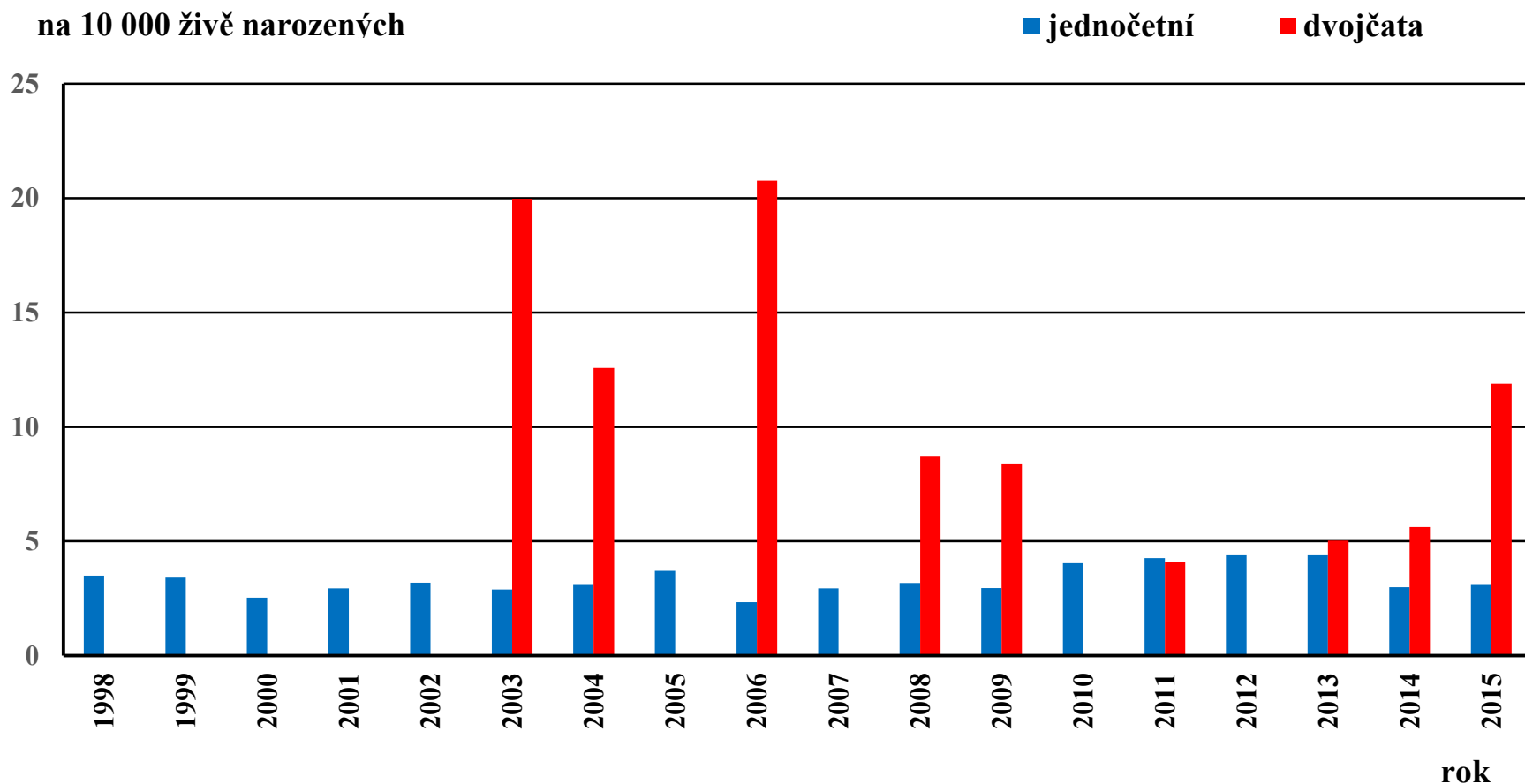
na 10 000 živě narozených

■ jednočetní

■ dvojčata



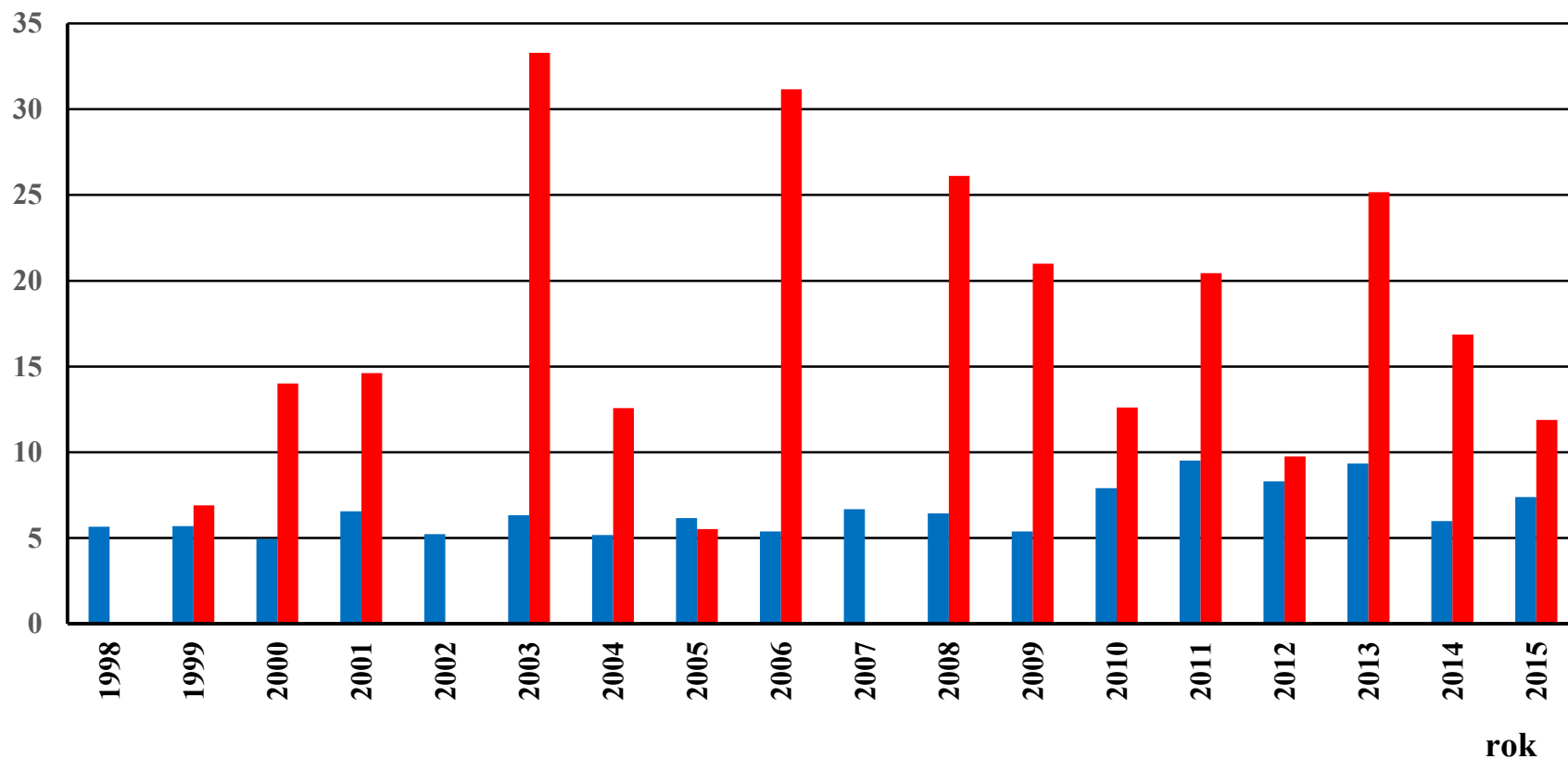
Podíl diagnóz gastroschízy z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015



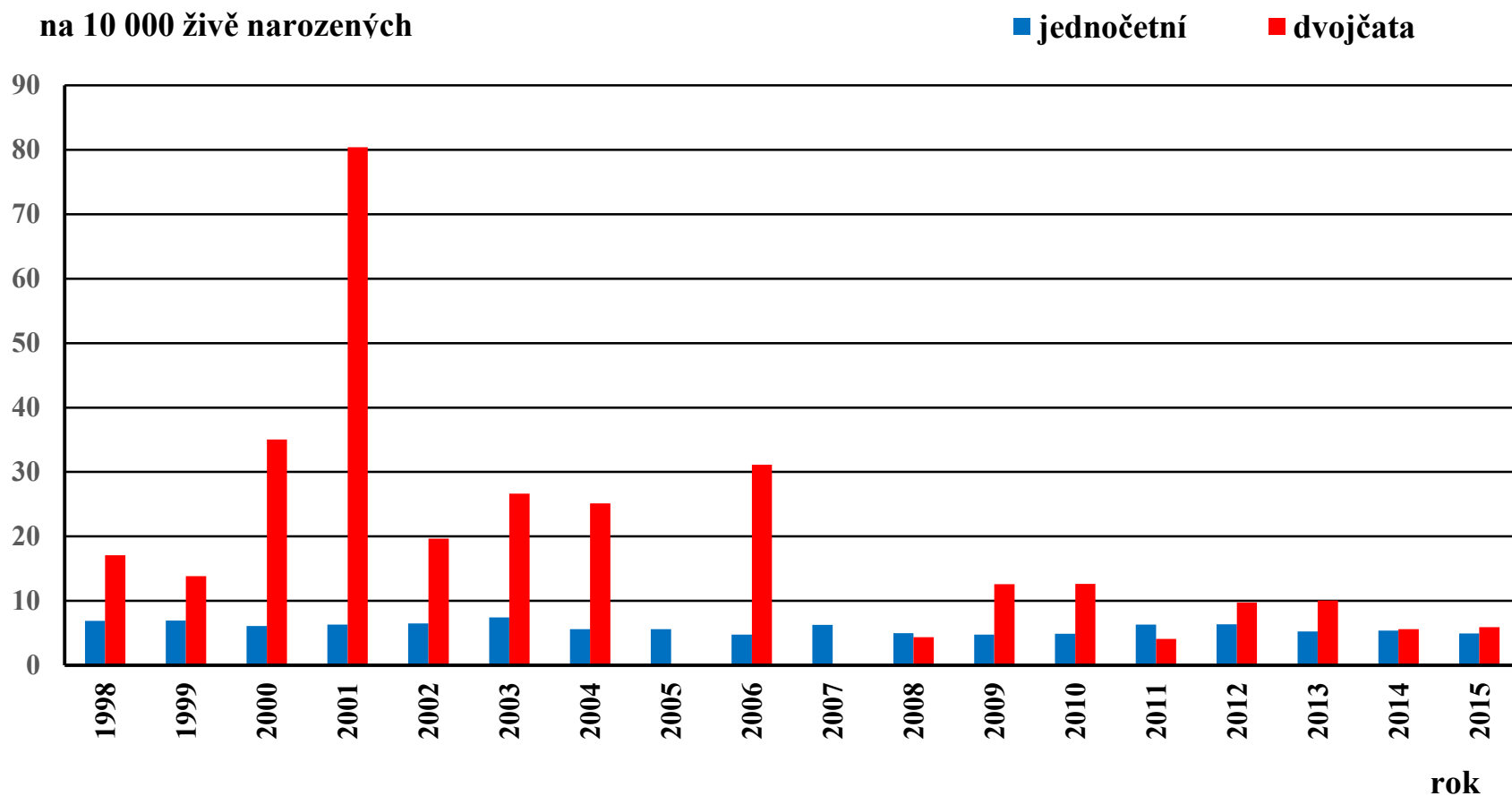
Podíl diagnóz AWD z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

na 10 000 živě narozených

■ jednočetní ■ dvojčata



Podíl diagnóz brániční kýly z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

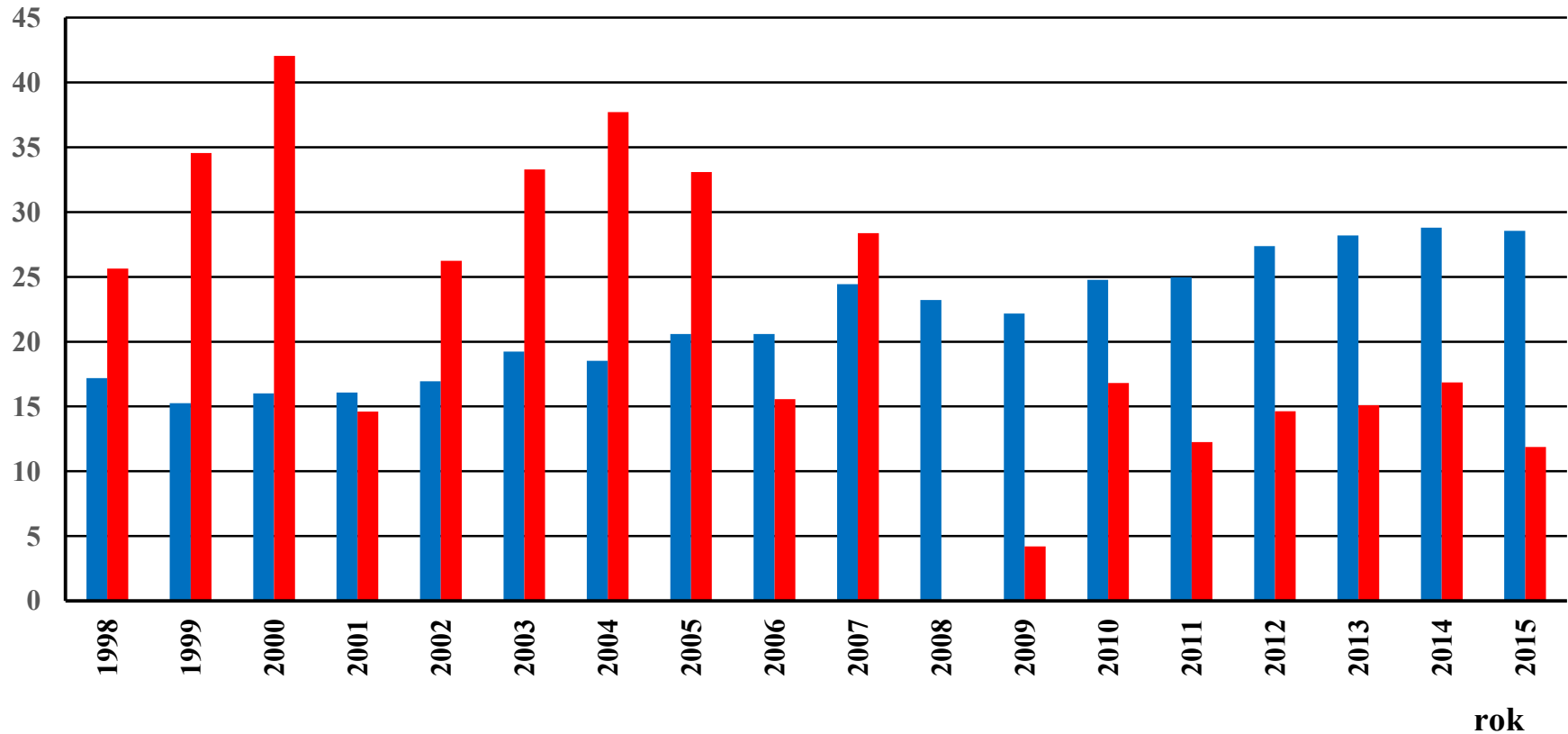


Podíl diagnóz Downova syndromu z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

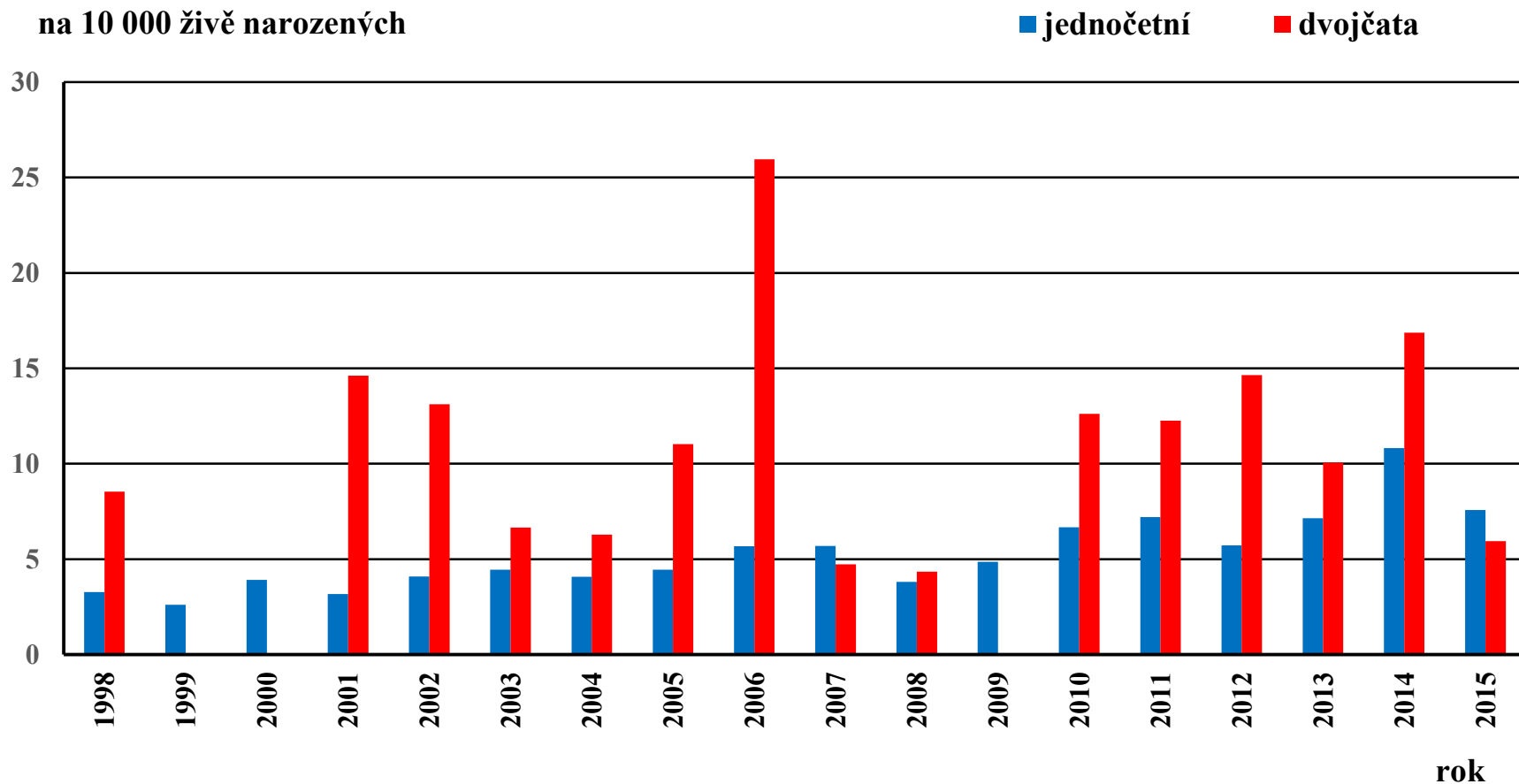
na 10 000 živě narozených

■ jednočetní

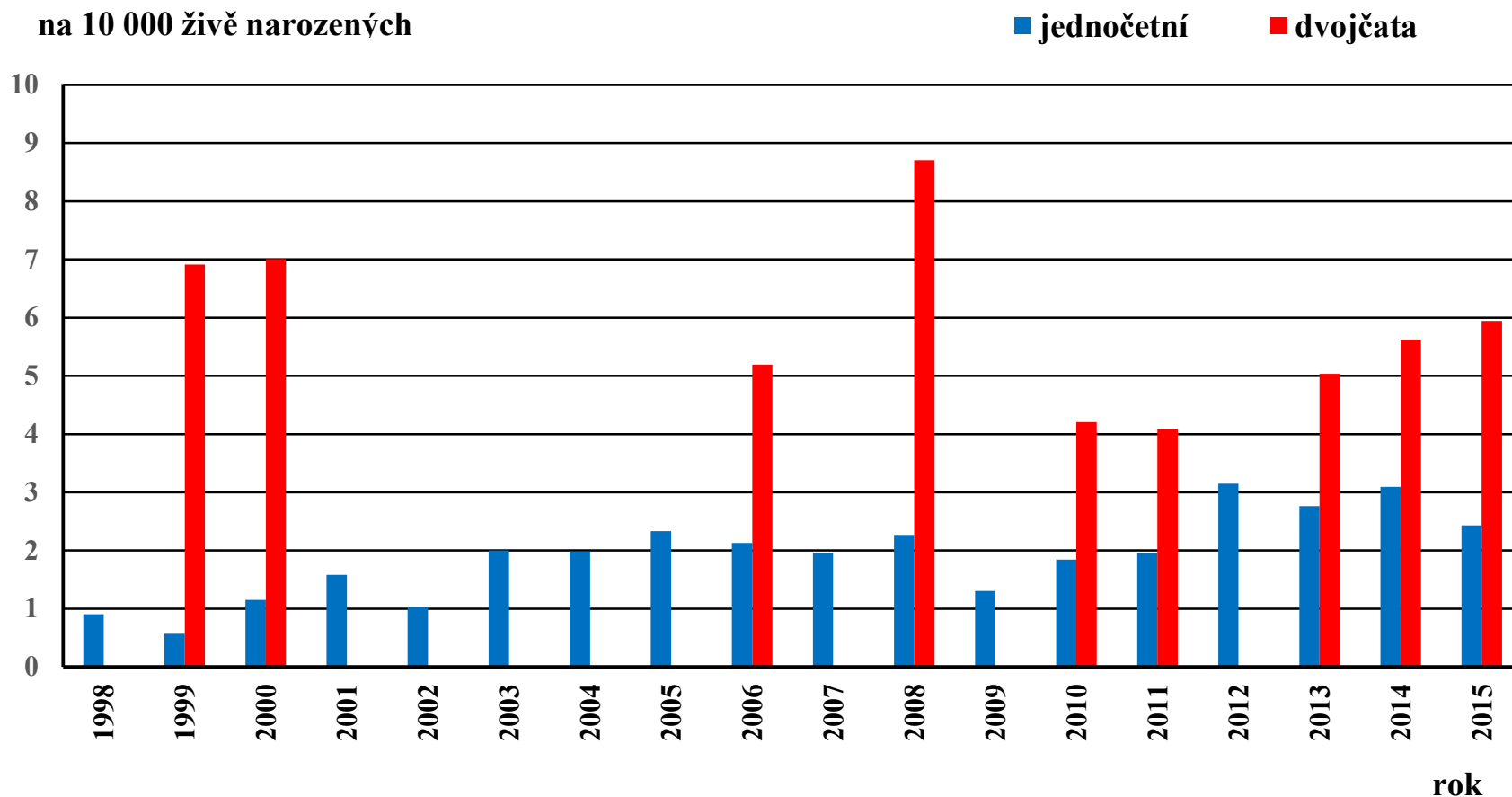
■ dvojčata



Podíl diagnóz Edwardsova syndrom z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015



Podíl diagnóz Patauova syndromu z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

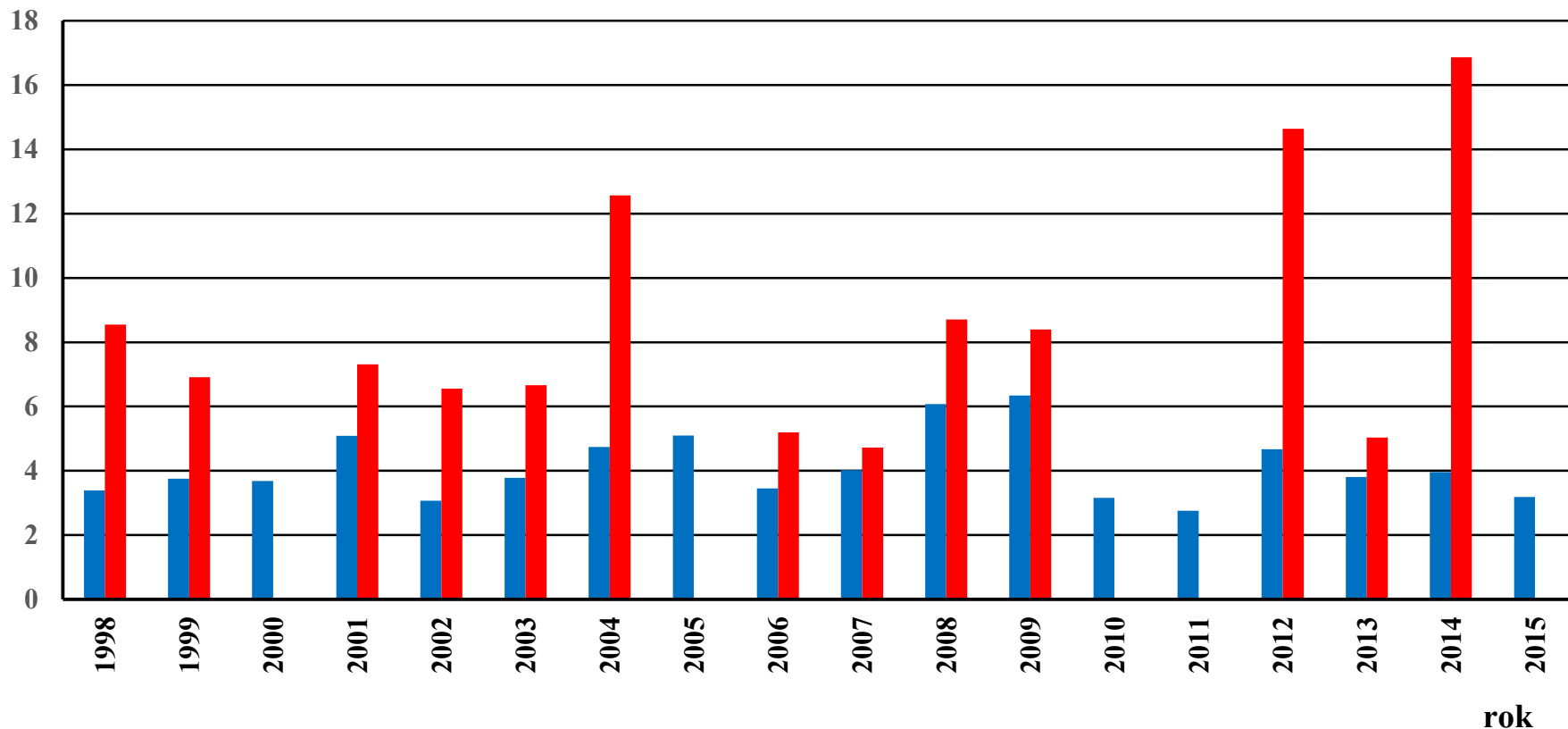


Podíl diagnóz Turnerova syndromu z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015

na 10 000 živě narozených

■ jednočetní

■ dvojčata



Podíl diagnóz z jednočetných a dvojčetných gravidit v ČR 1998 -2015: absolutní počty

Diagnóza / Skupina	Jedináčci	Dvojčata
Anencefalie	2,65	21,02
Spina bifida	4,22	13,20
Encefalokéla	1,31	4,20
NTD	8,38	26,89
Hydrocefalus	4,56	19,80
Omfalokéla	3,34	9,60
Gastroschíza	3,34	9,60
AWD	6,56	14,55
Brániční kýla	5,75	15,30
Downův syndrom	21,94	19,50
Edwardsův syndrom	5,35	9,30
Patauův syndrom	1,93	3,00
Turnerův syndrom	4,09	6,00

Závěry

- V rámci první části tohoto projektu jsme začali podrobněji analyzovat rozdíly podle četnosti gravidity pro vybrané diagnózy vrozených vad a chromozomových aberací.
- První naše výsledky ukazují, že existují rozdíly v incidencích pro vybrané diagnózy v souvislosti s četností gravidity.
- Pro některé méně zastoupené diagnózy by mohly být výsledky ovlivněny jejich nízkou četností.
- Pro další fázi projektu bude následovat analýzy dalších možných souvislostí, které mohou tyto četnosti ovlivňovat – věk těhotné, IVF.

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