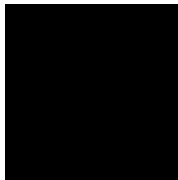


Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR – aktuální data

Šípek A Jr.^{1,2}, Gregor V^{2,3,4}, Šípek A^{2,4,5}, Horáček J^{2,6}

1. Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta UK a VFN, Praha
2. Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha
3. Katedra lékařské genetiky, Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha
4. PRONATAL Sanatorium, Praha
5. Ústav lékařské genetiky, 3. lékařská fakulta UK, Praha
6. Gennet s. r. o., Praha



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

Data o chromozomových aberacích v České republice v období 2011 – 2016.

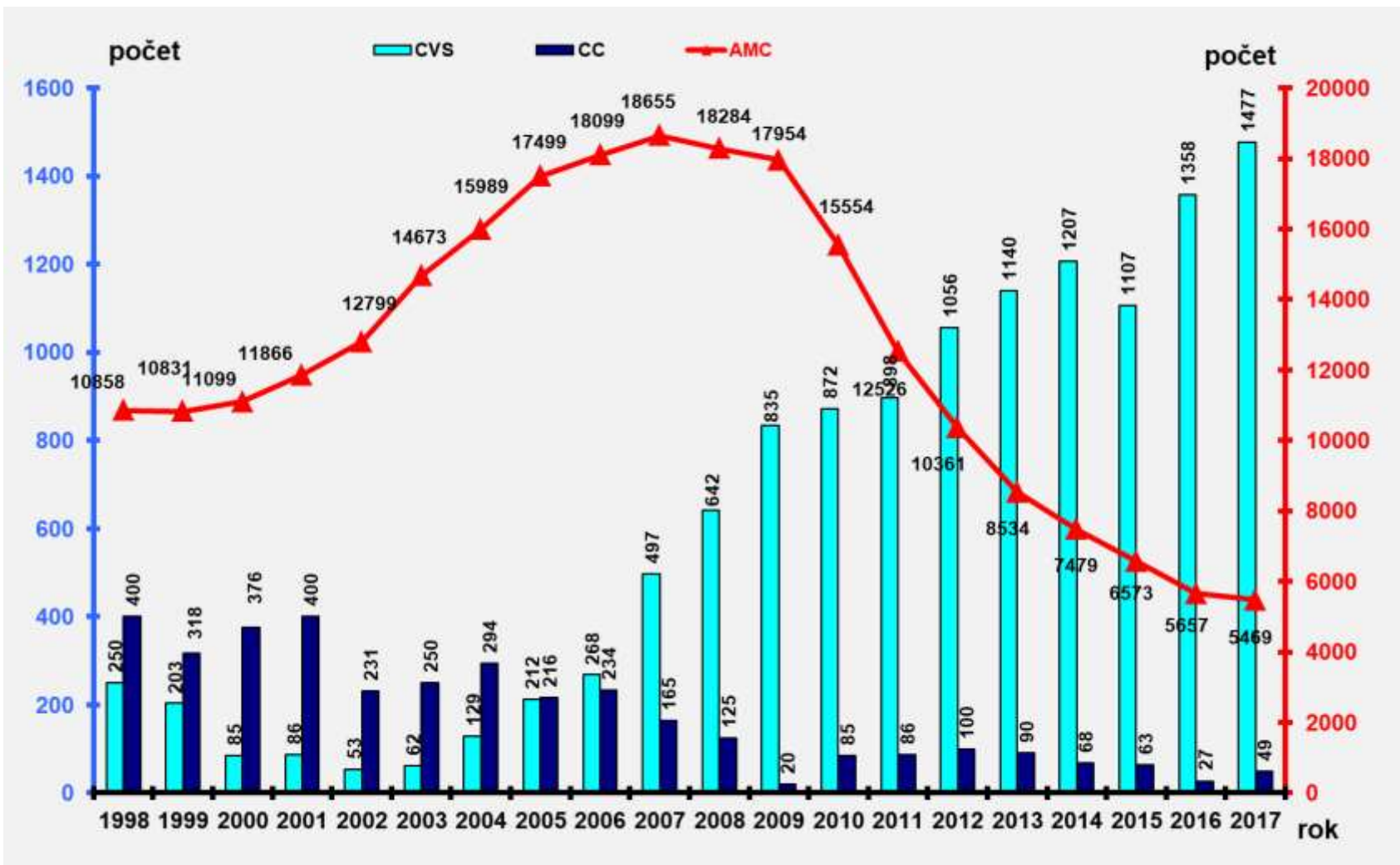
Data o narozených – zdroj: ÚZIS

Data o prenatálně diagnostikovaných případech: SLG

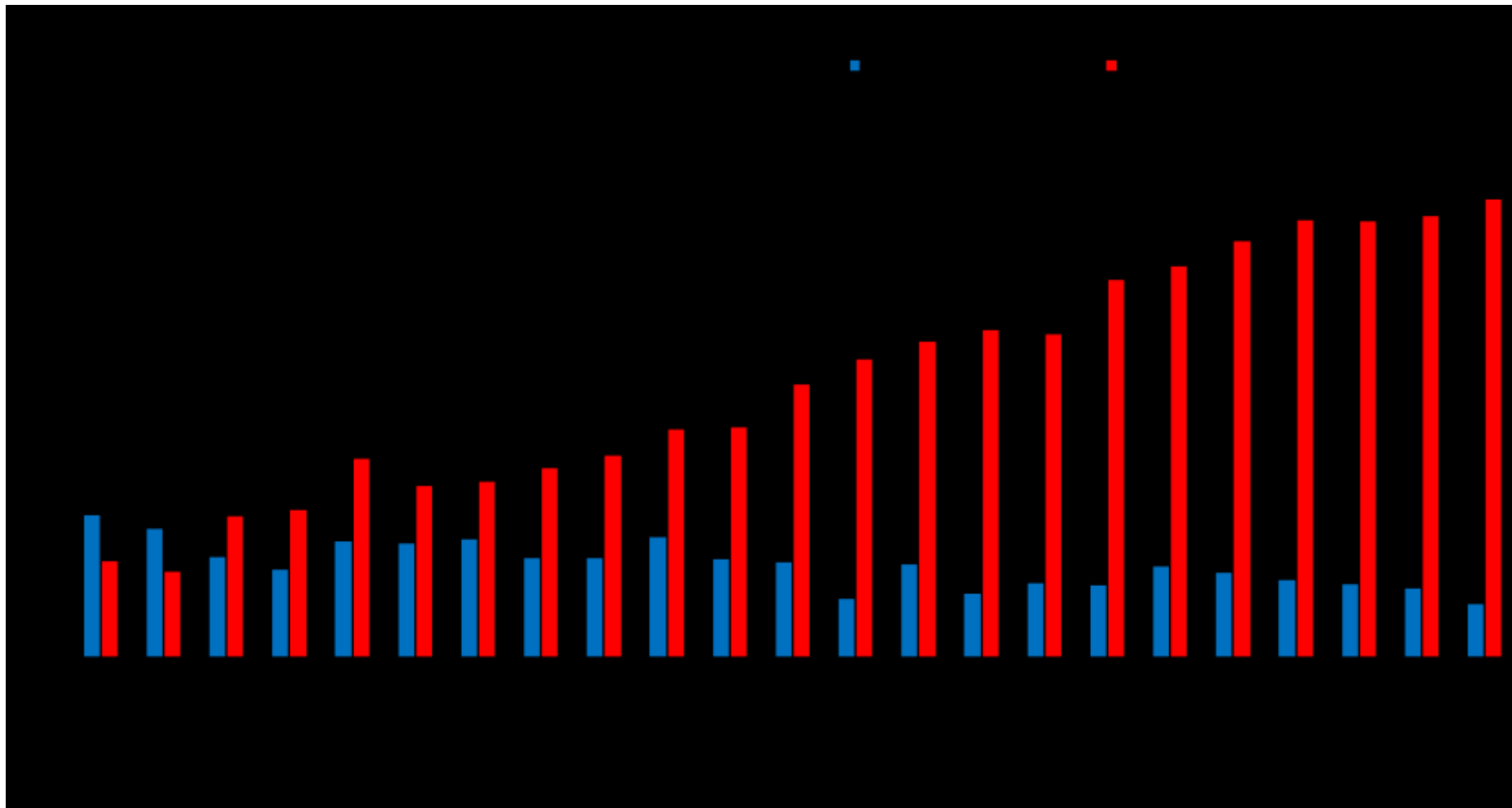
Diagnózy: *MKN-10 Q90-Q99 Abnormality chromozomů nezařazené jinde*



Invazivní prenatální diagnostika v ČR, 1998 - 2017

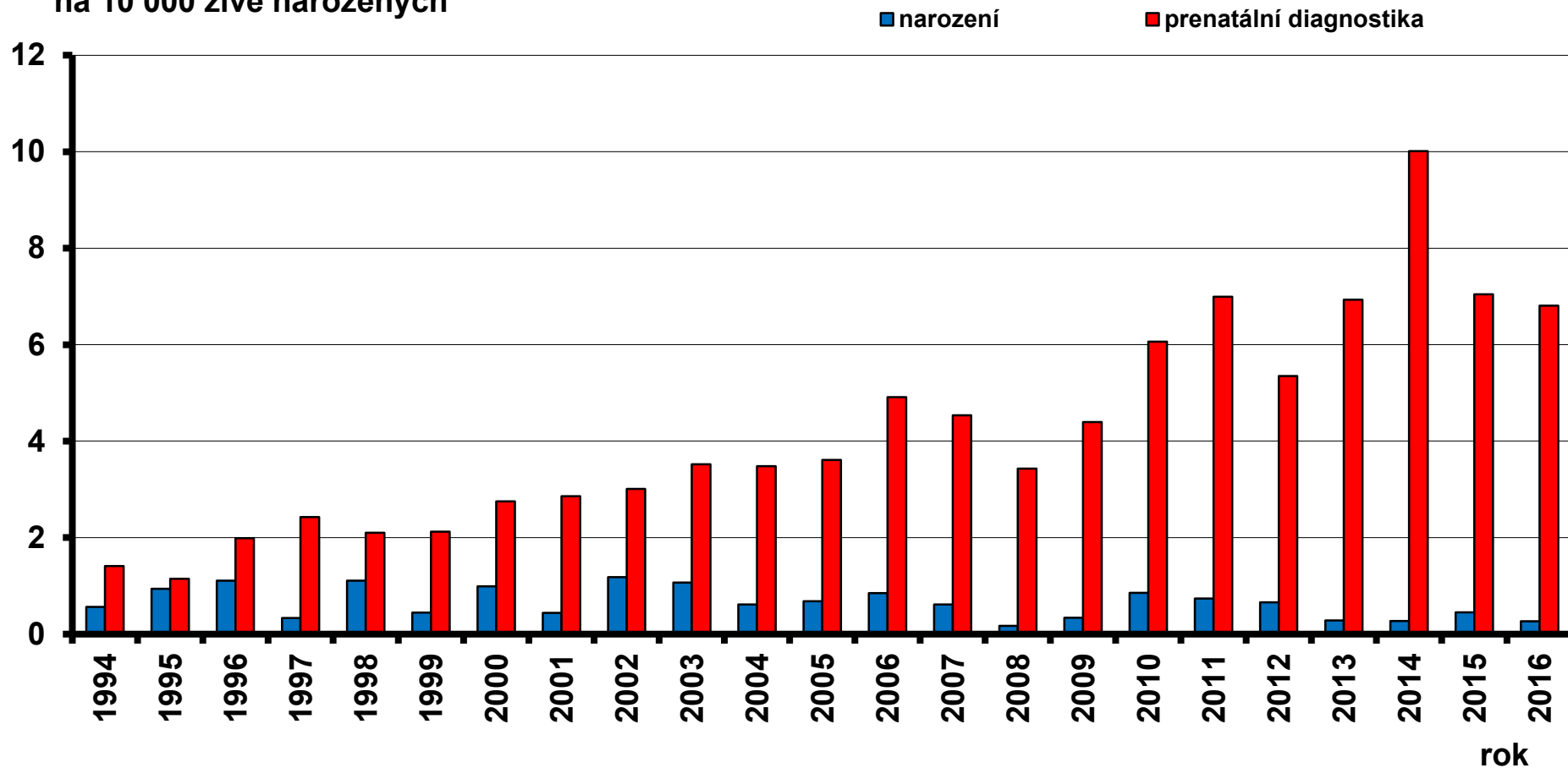


Downův syndrom v ČR, 1994 - 2016



Edwardsův syndrom v ČR, 1994 - 2016

na 10 000 živě narozených

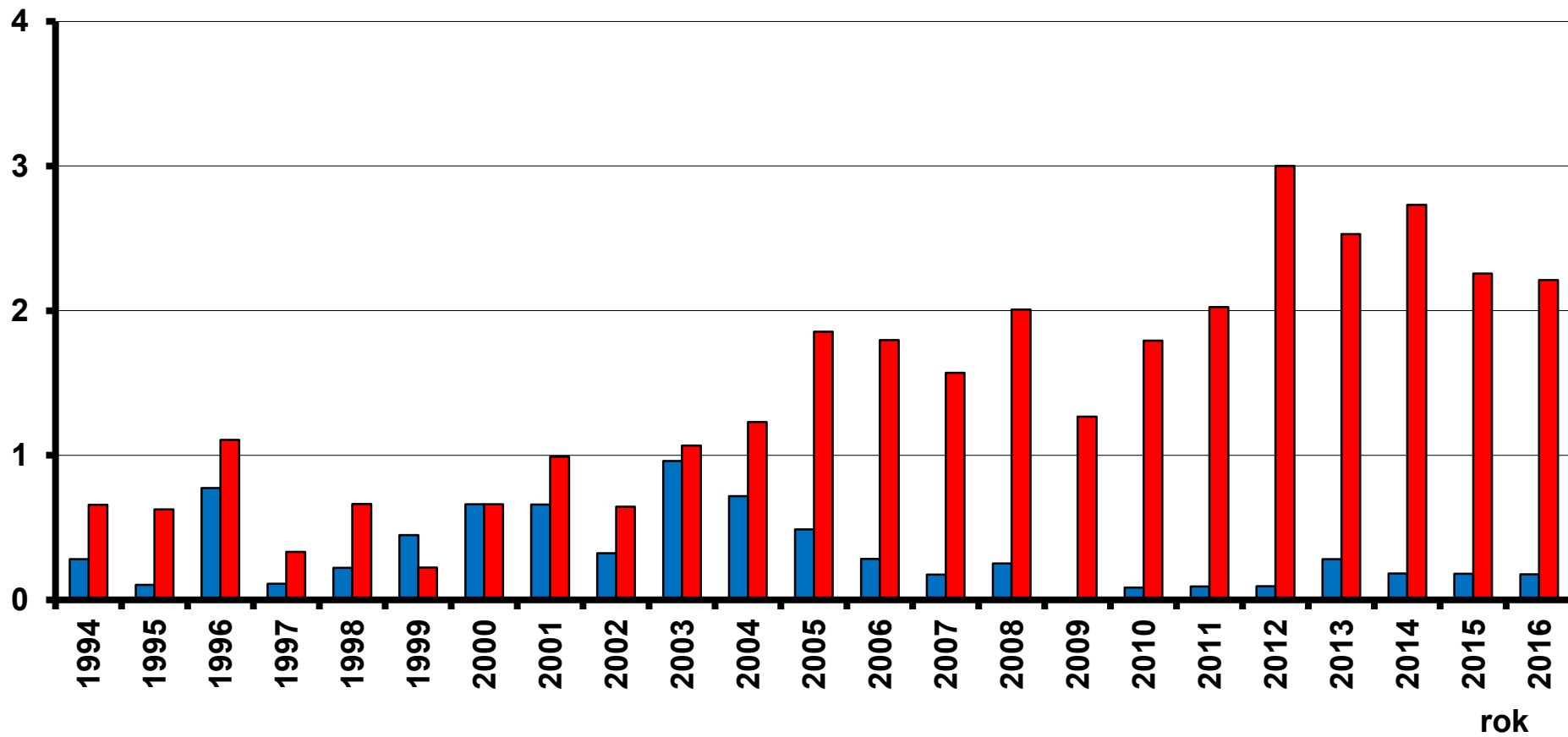


Patauův syndrom v ČR, 1994 - 2016

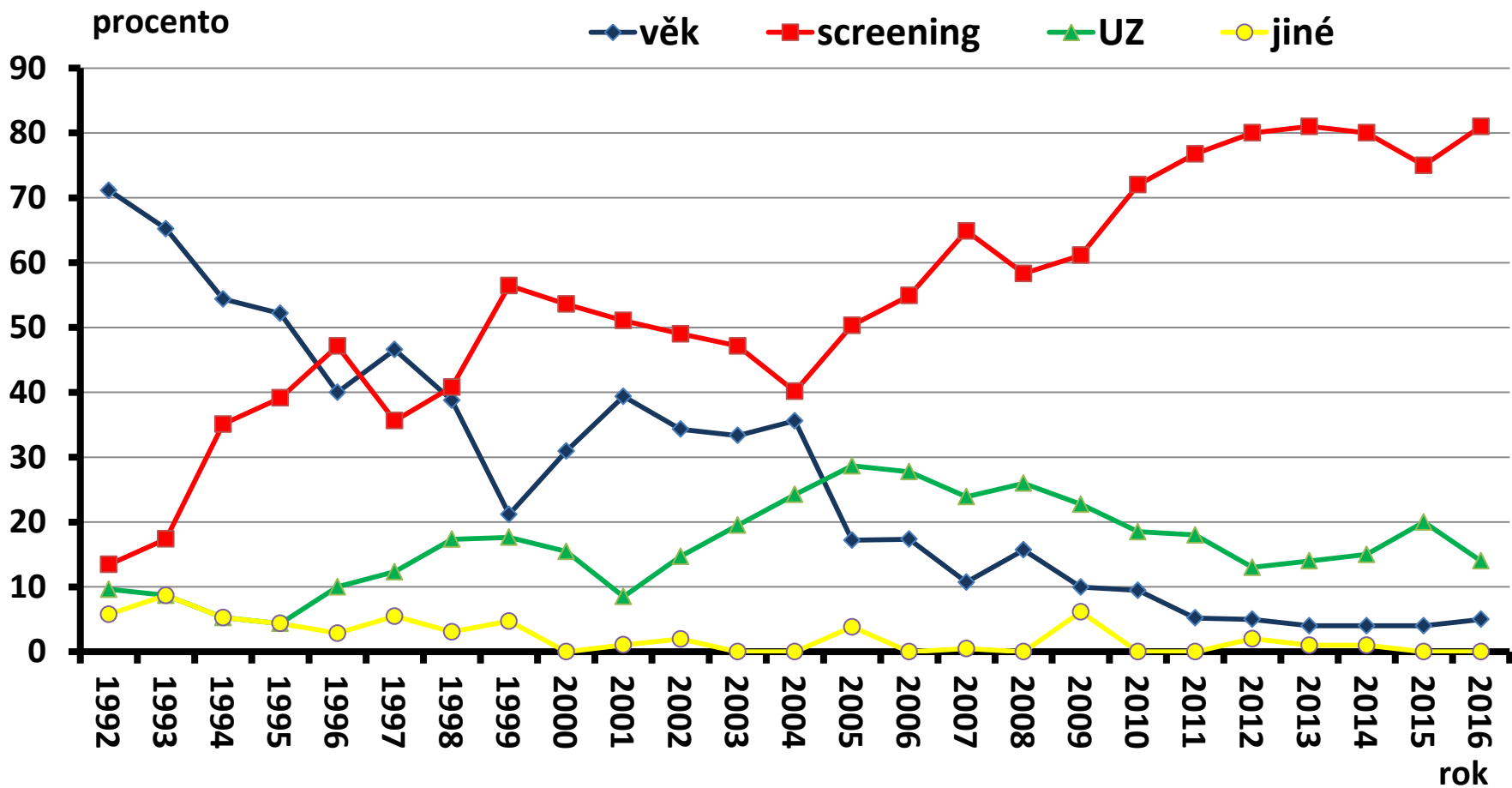
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatalní diagnostika

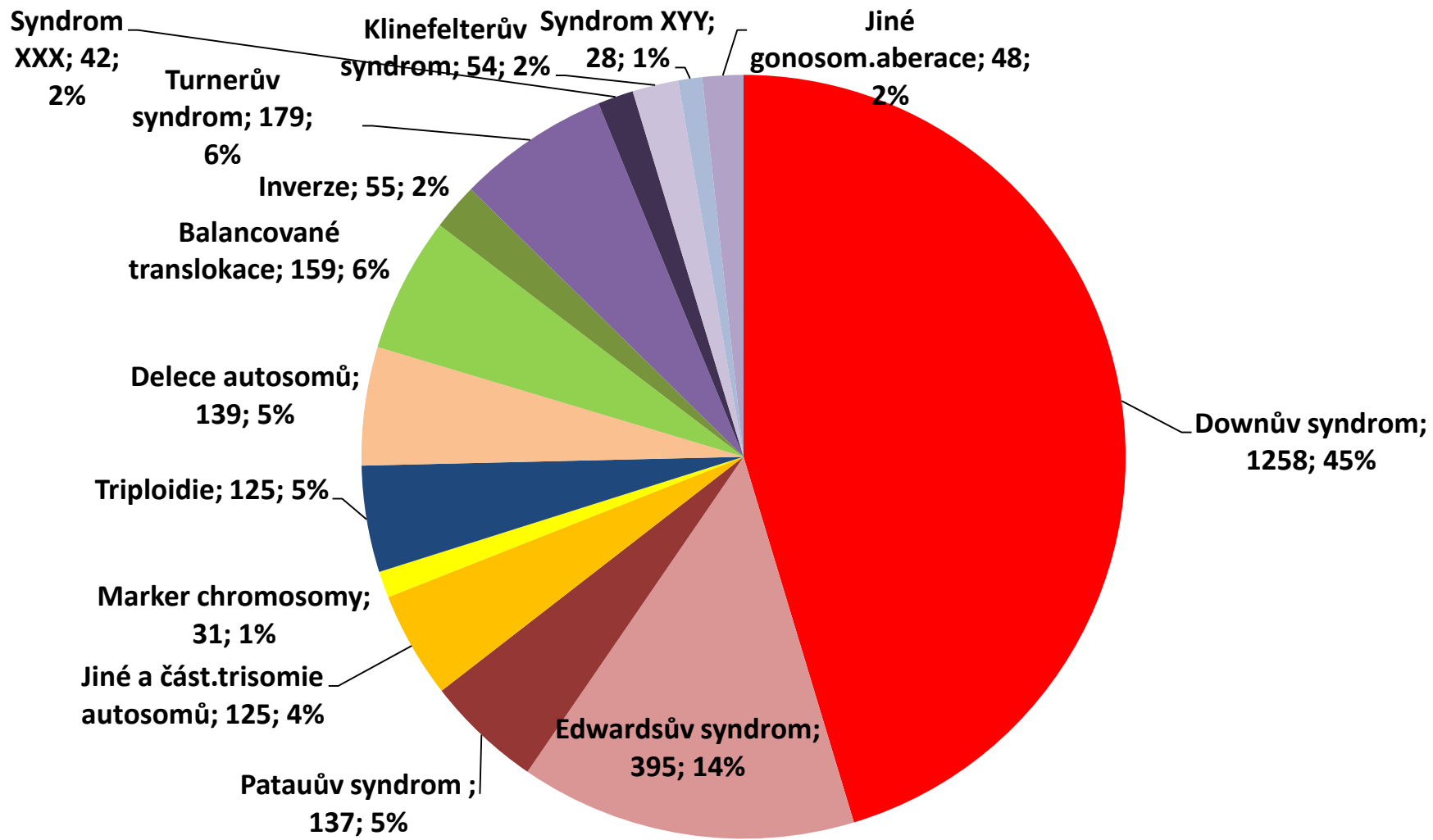


Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2016



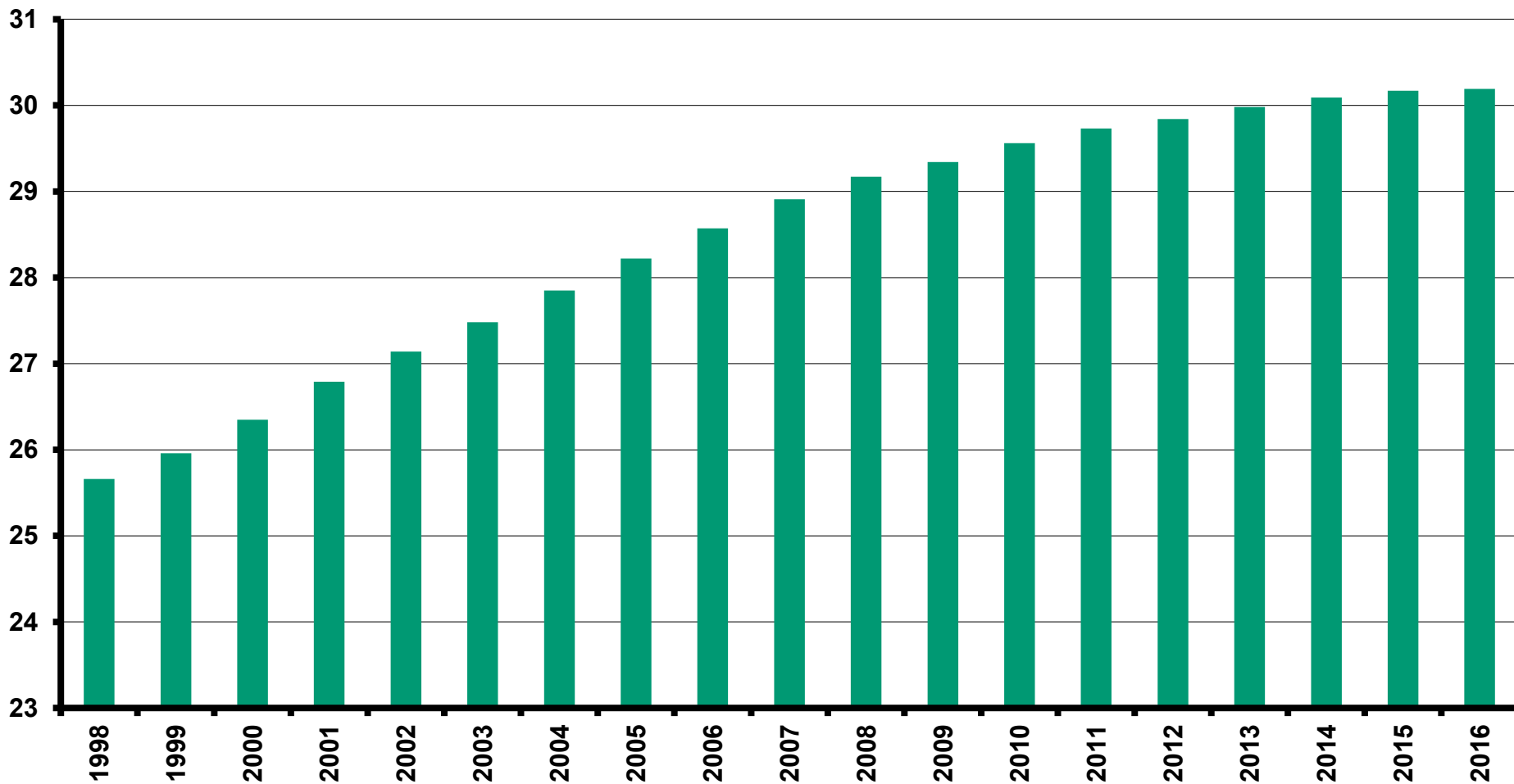
NIPT ??

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR, 2011-2016: Všechny chromozomové aberace - Podrobně



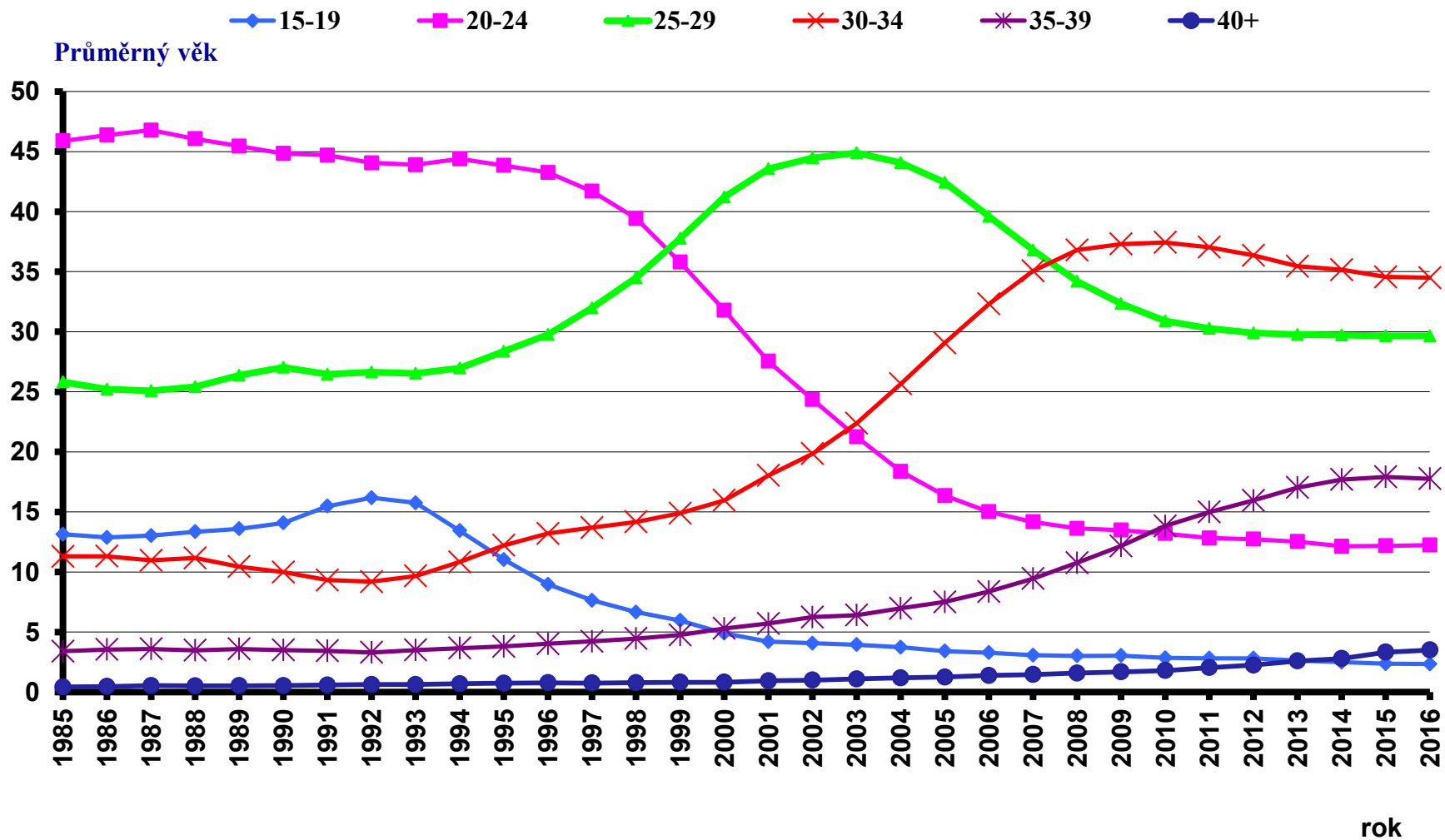
Průměrný věk těhotných v ČR, 1998-2016:

věk



rok

Trendy - věk těhotných v ČR, 1985-2016:



Závěry

- Přibližně 2/3 všech prenatalně diagnostikovaných případů tvoří trizomie chromozomů 13/18/21. Zbývá třetina případů připadá na početní/strukturní odchylky gonozomů, polyploidie a zbylé (většinou strukturní) odchylky autozomů.
- Každoročně přibývá diagnóz ve skupině tří hlavních trizomií – tento trend souvisí jak s dlouhodobě rostoucím průměrným věkem těhotných tak i se změnami v prenatalní diagnostice.
- Právě zapracování nových screeningových a diagnostických metod (NIPT, microarrays atd.) je největší výzvou do příštích let.

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

Poděkování

Děkuji za pozornost

45th Annual Meeting of the ICBDSR
Prague



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