

Jaké jsou již nyní důsledky poklesu invazivních výkonů?

**Antonín Šípek Jr^{1,2}, Vladimír Gregor^{2,3}, Antonín Šípek^{2,3,4,5}, Klaschka J^{6,7},
Malý M^{6,8}, Jírová J⁹**

- 1. Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Praha,*
- 2. Thomayerova nemocnice, Oddělení lékařské genetiky, Praha,*
- 3. Sanatorium PRONATAL, Oddělení lékařské genetiky, Praha,*
- 4. Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha*
- 5. Gennet, Praha*
- 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/>

Narození 2018 – Předběžná data!

Data o narozených – zdroj: ÚZIS

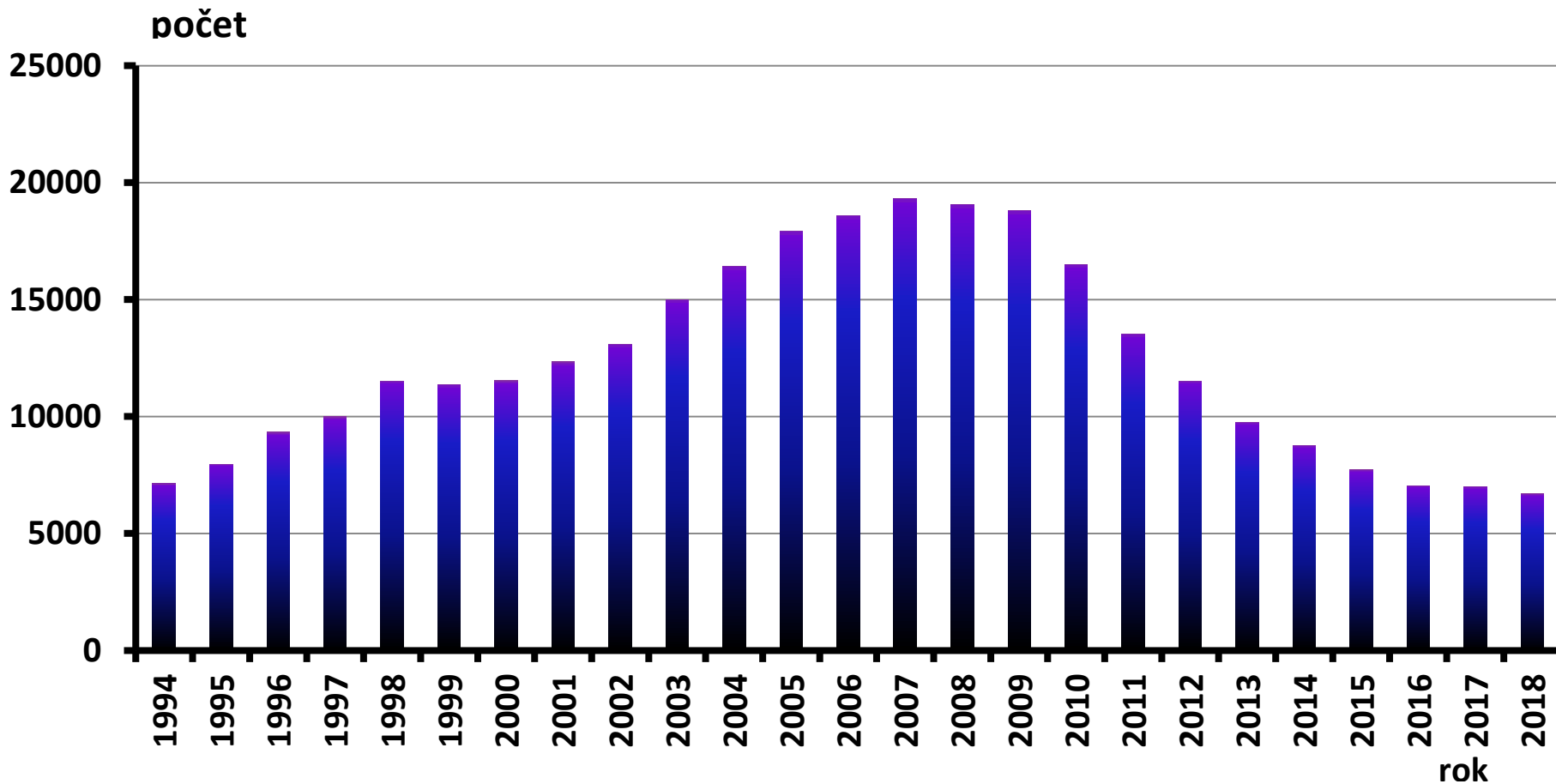


**Data o prenatálně diagnostikovaných případech:
SLG**

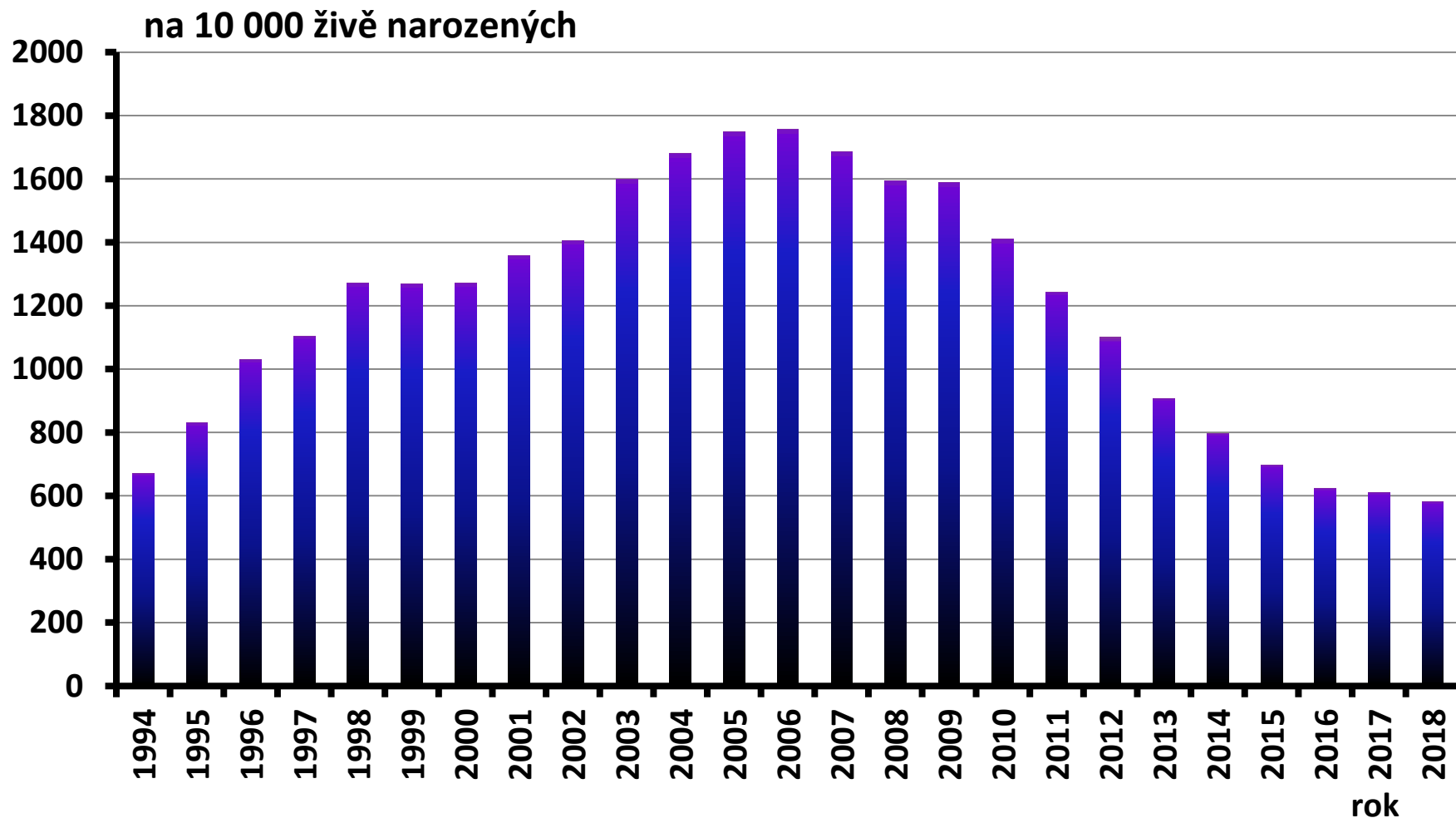


**Diagnózy: *MKN-10 Q90-Q99 Abnormality
chromozomů nezařazené jinde***

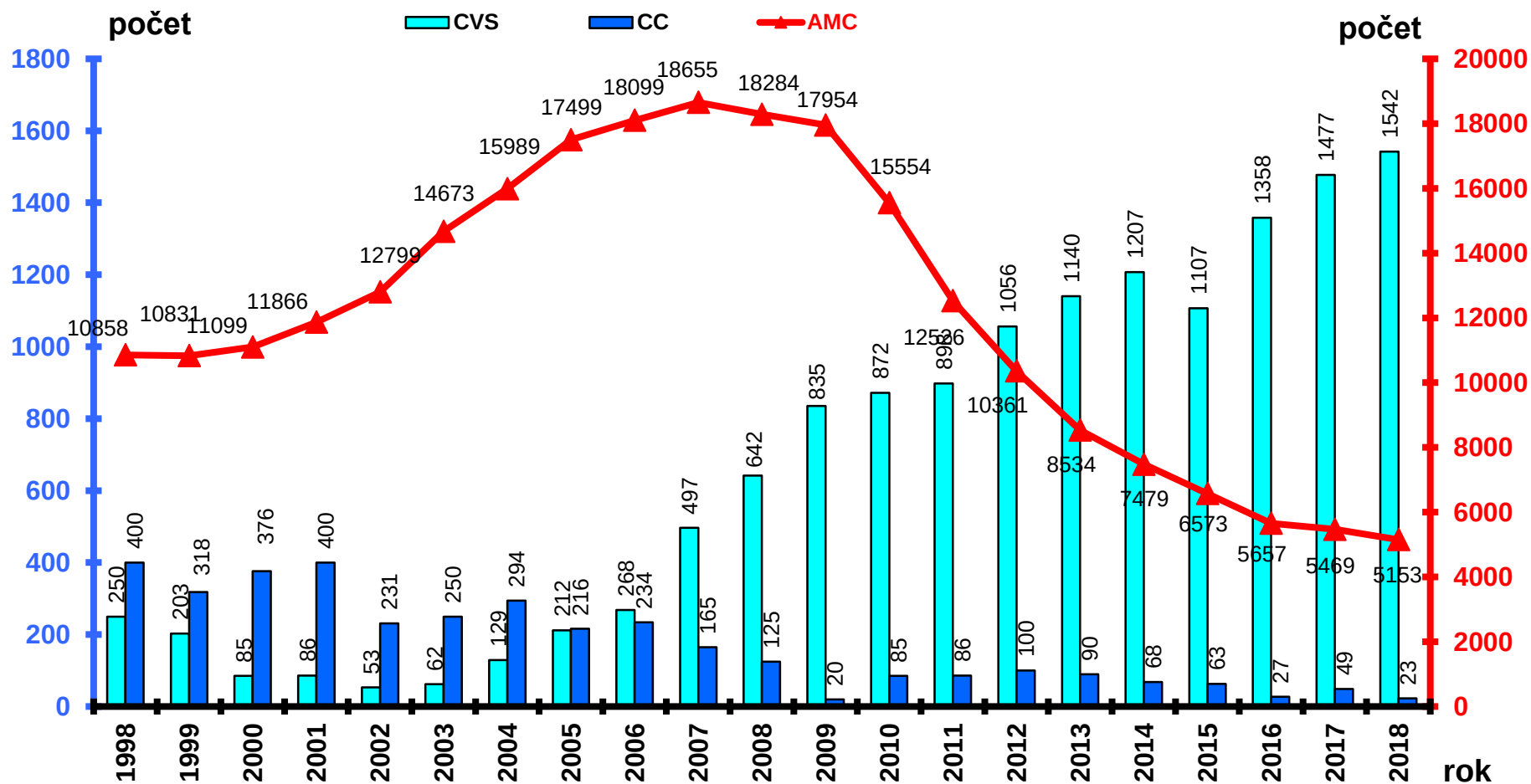
Invazivní prenatalní diagnostika v ČR



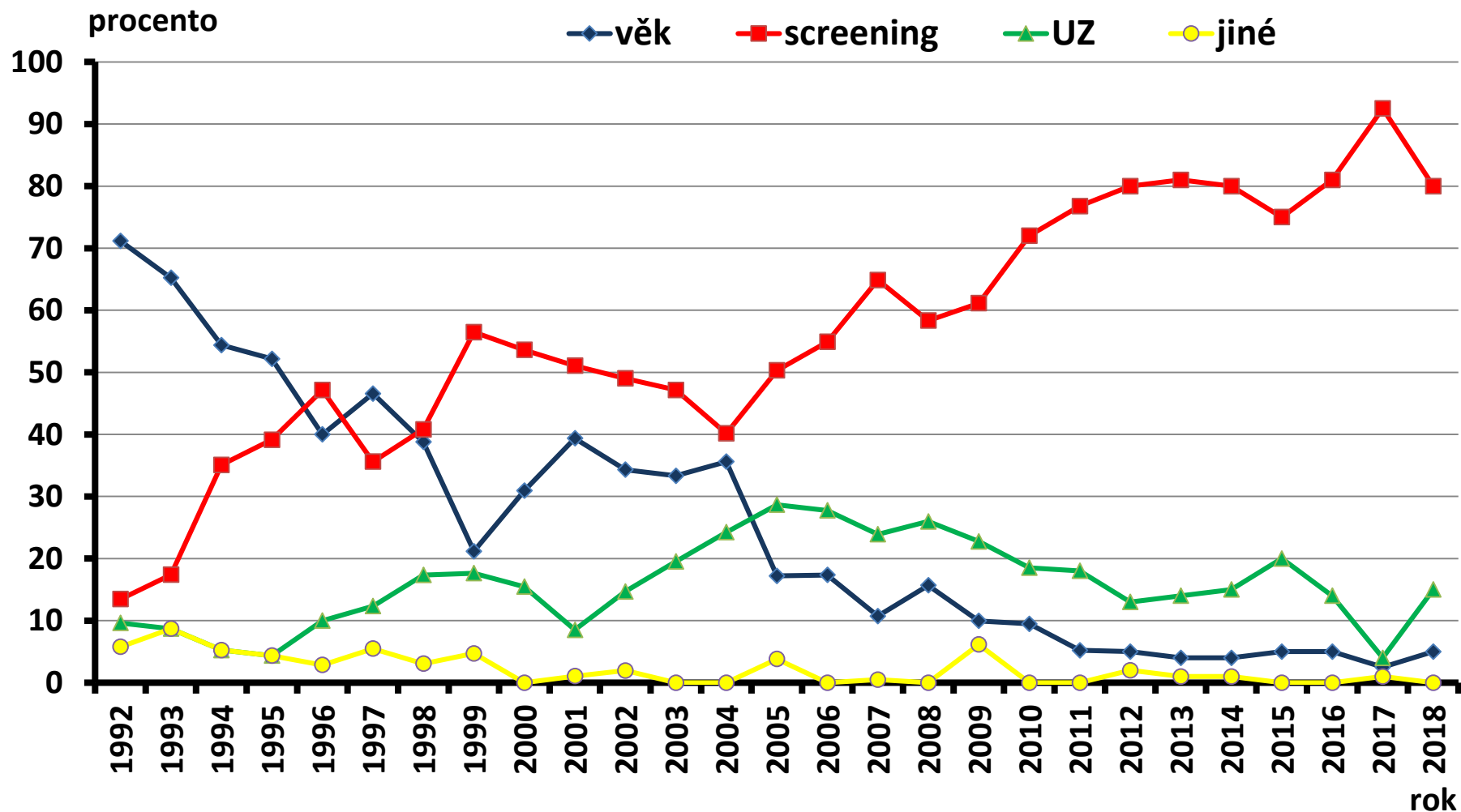
Invazivní prenatální diagnostika v ČR



Invazivní prenatalní diagnostika v ČR



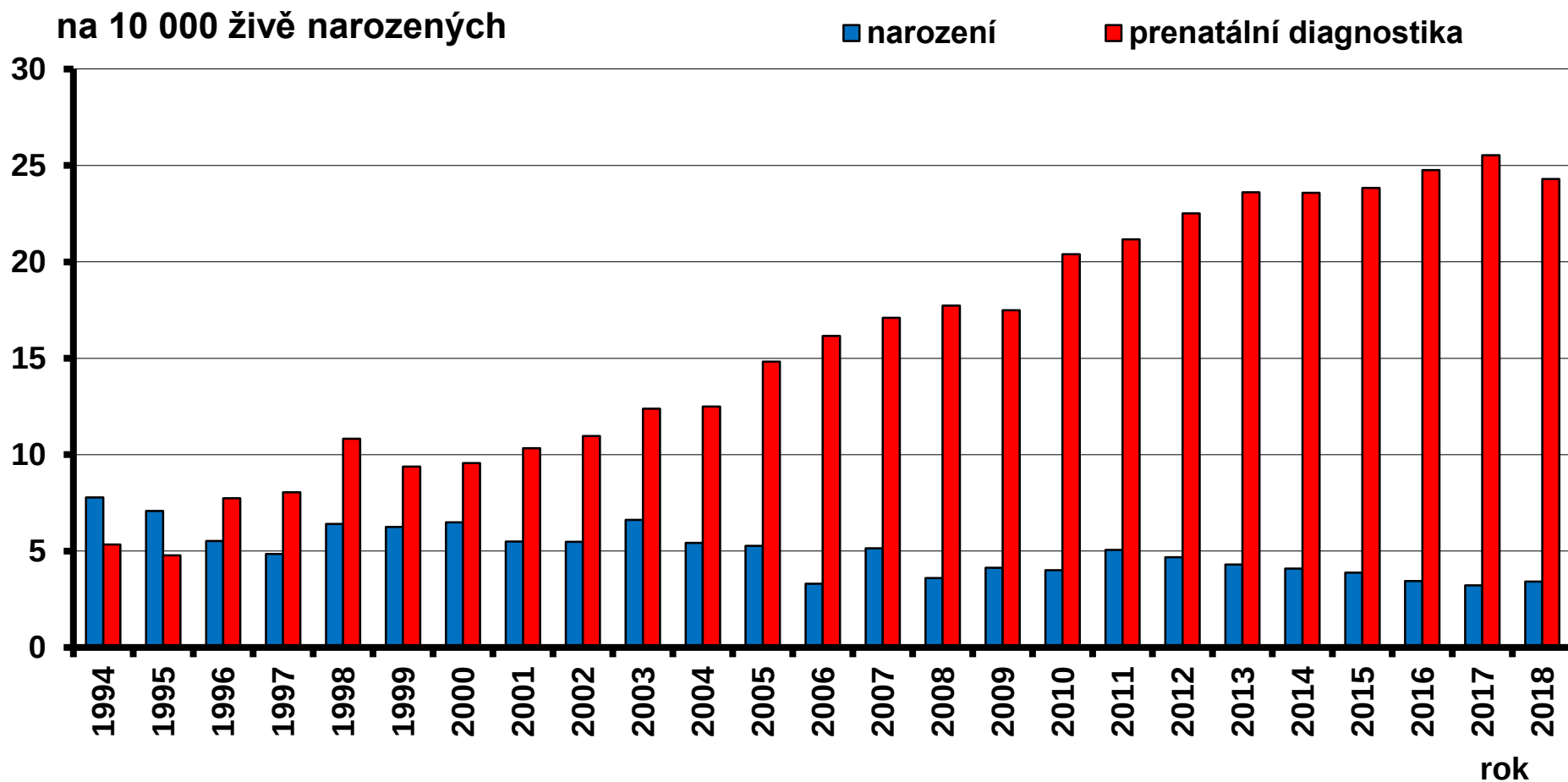
Indikace k invazivní prenatalní diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS



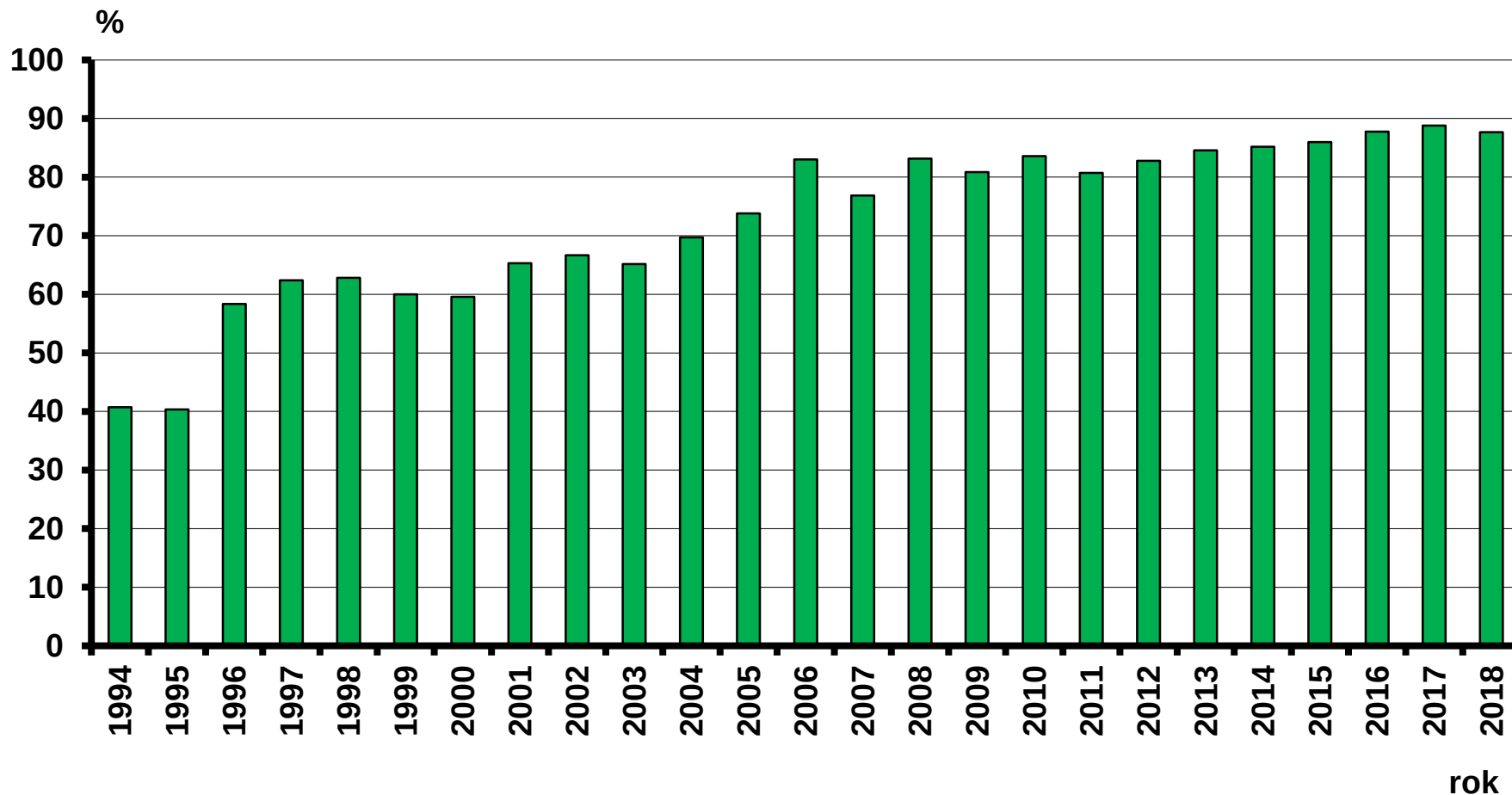
NIPT – pozitivní nálezy 2015 - 2018

	2015	2016	2017	2018	Celkem
Trisomie 21	9	31	34	48	122
Trisomie 18	2	8	7	8	25
Trisomie 13		4		2	6
45,X		2	1		3
47,XXX				1	1
47,XXY		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



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

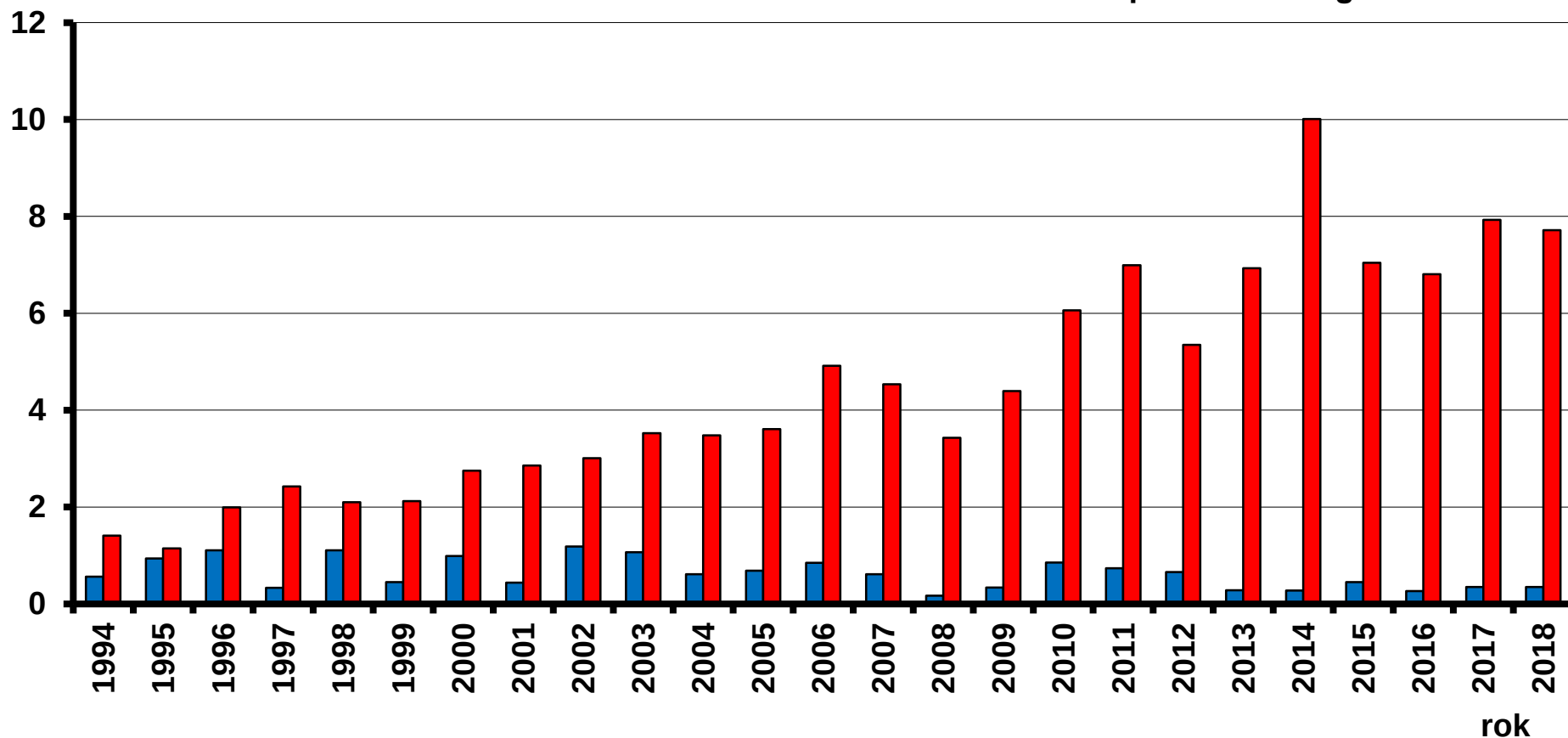


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018

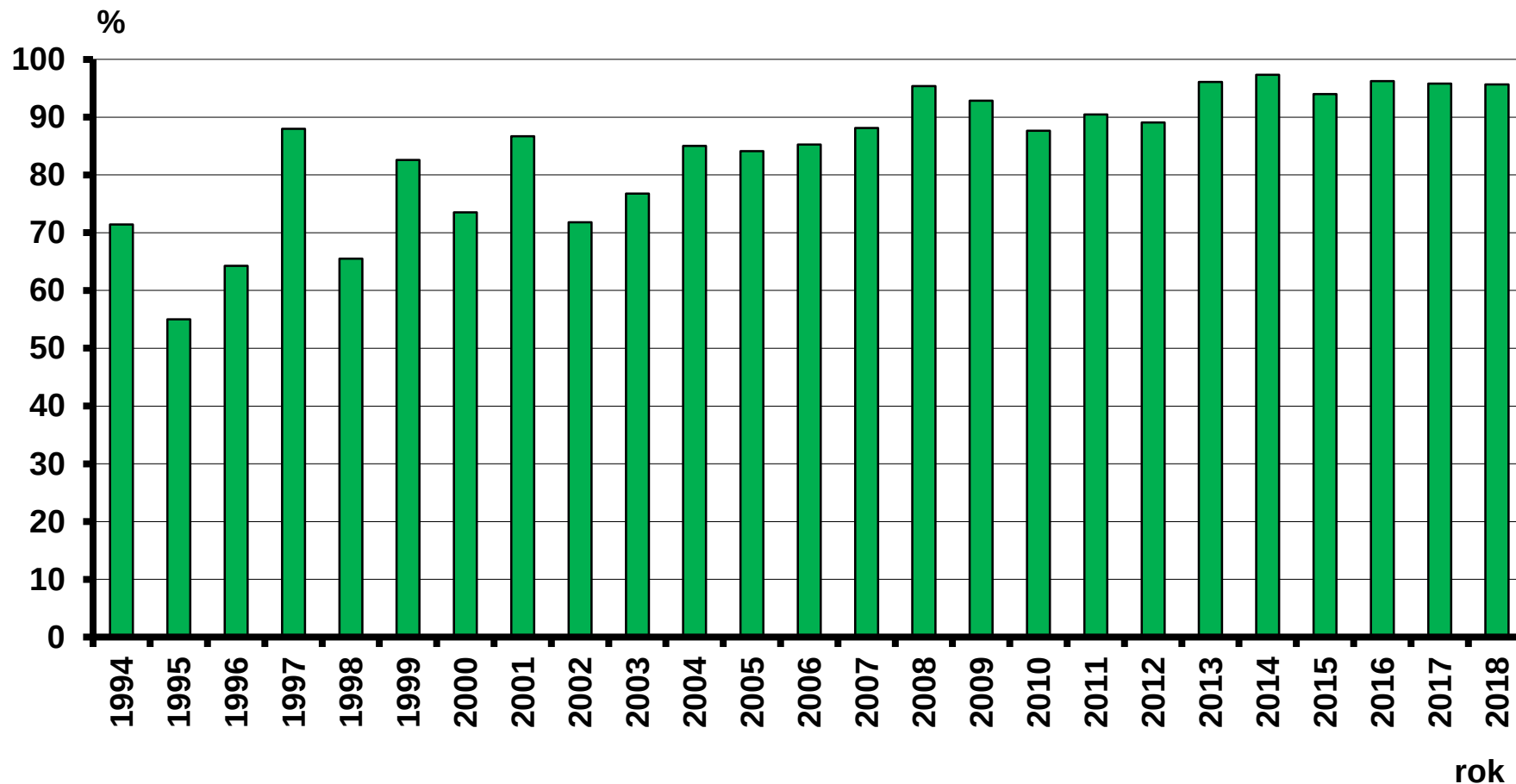
na 10 000 živě narozených

■ narození

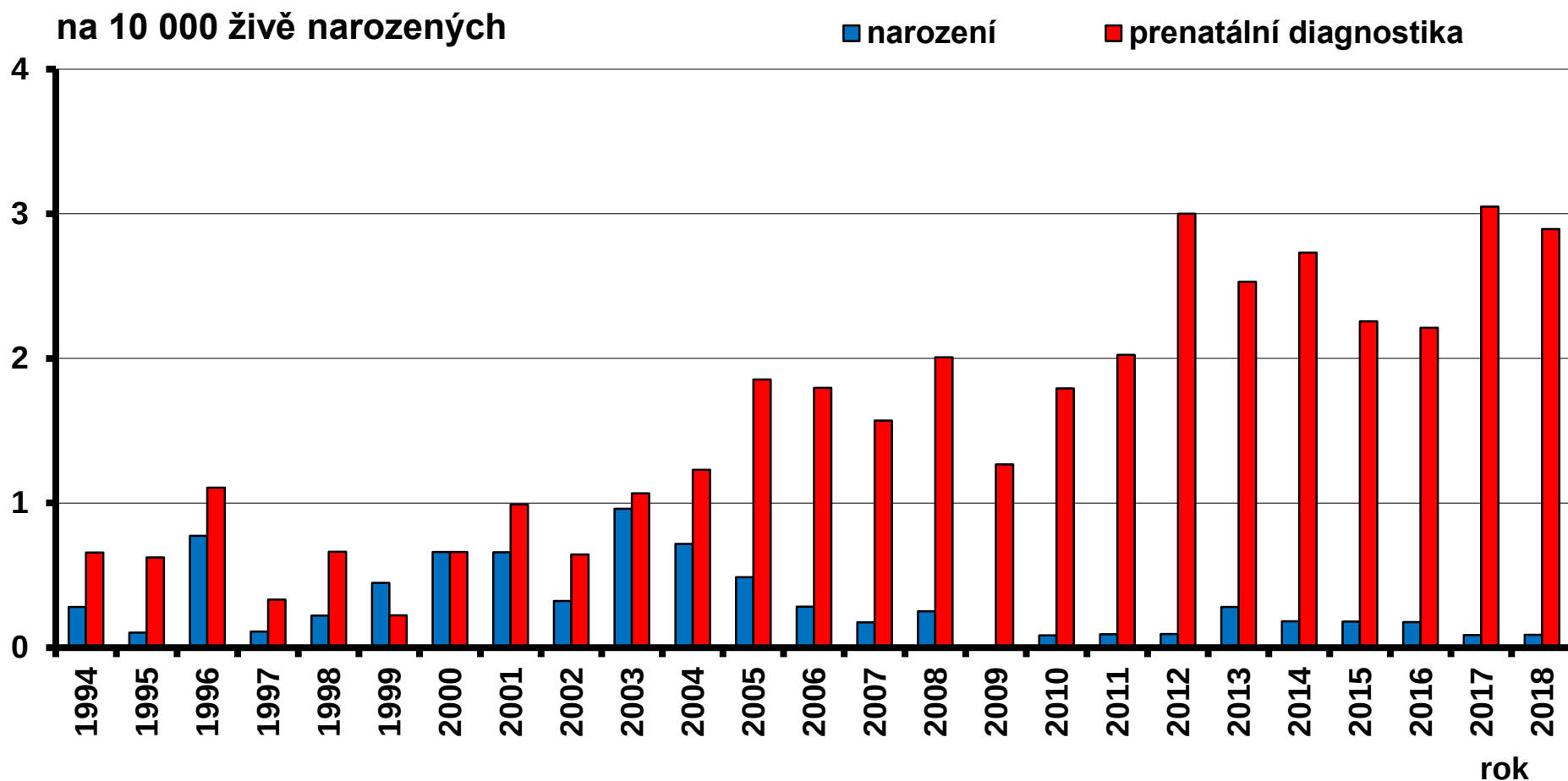
■ prenatalní diagnostika



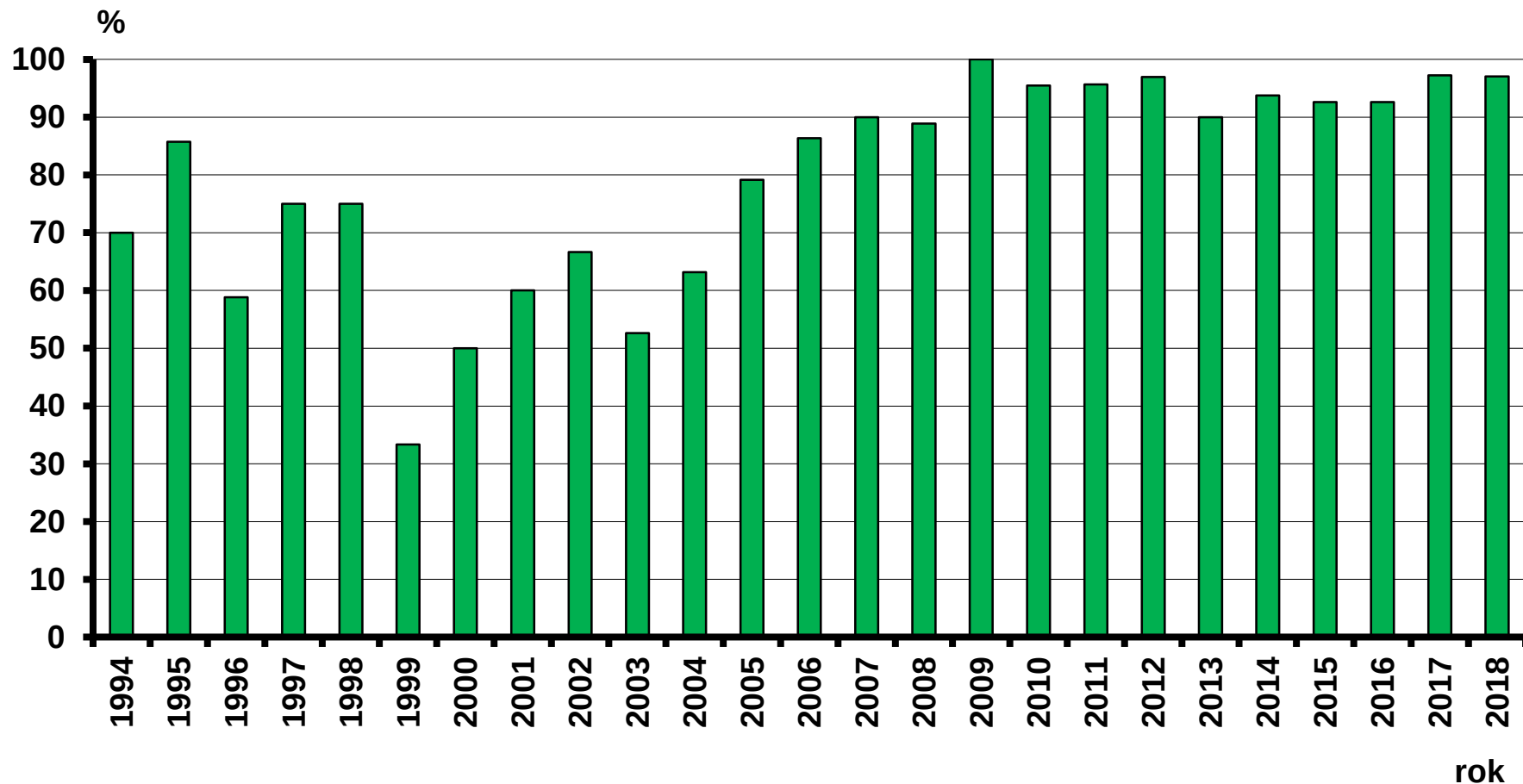
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018; procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



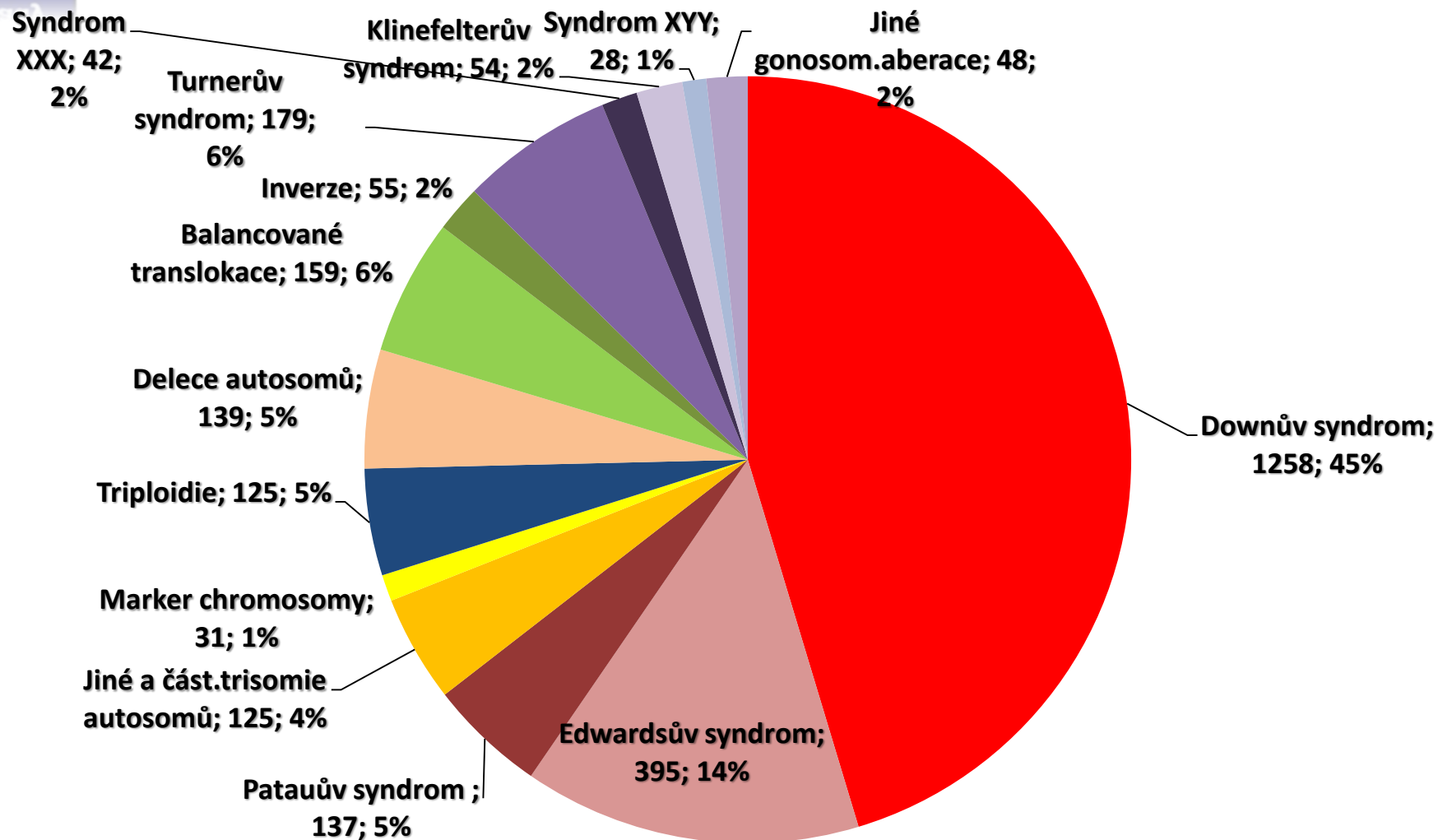
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018



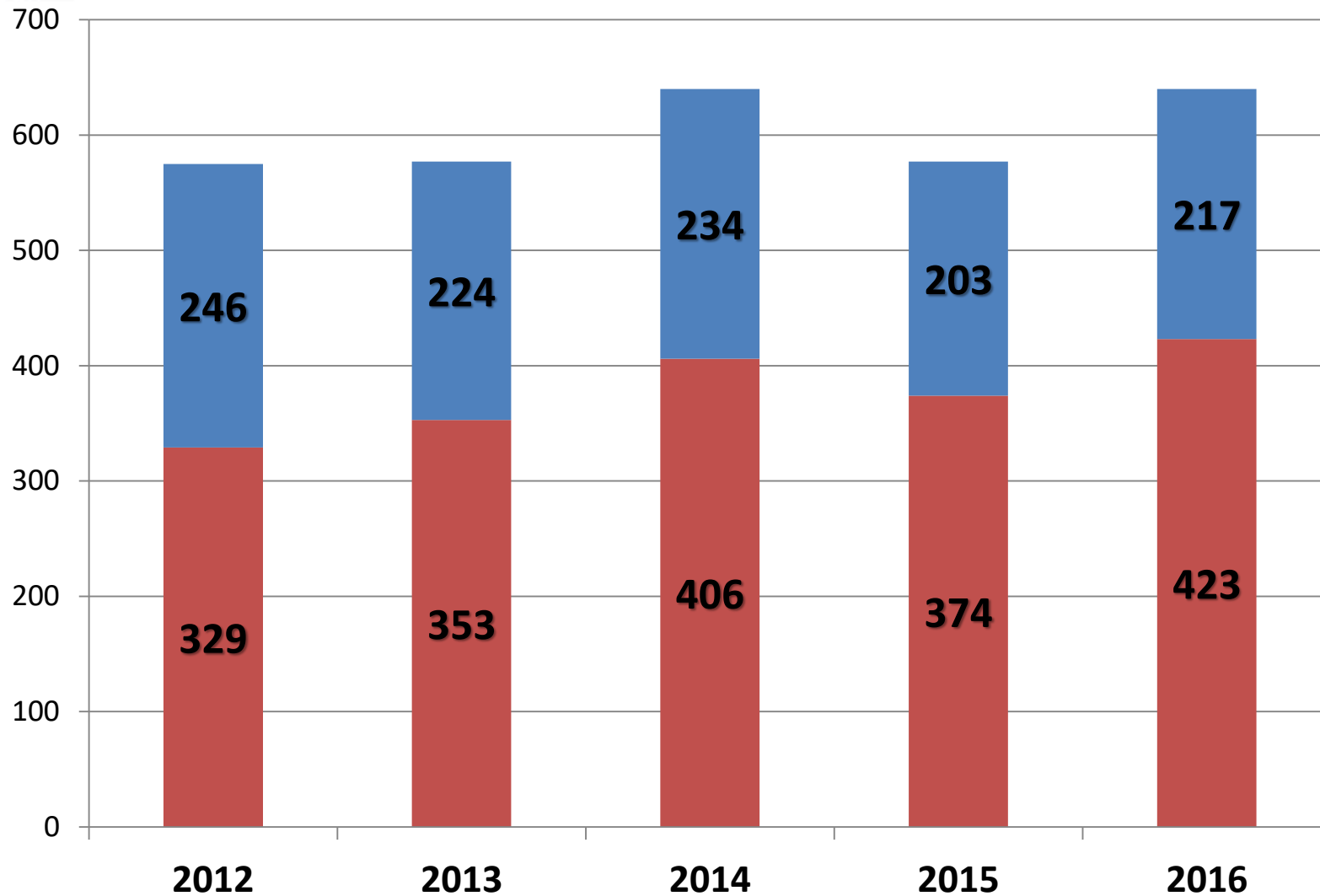
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018; procento prenatalně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



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



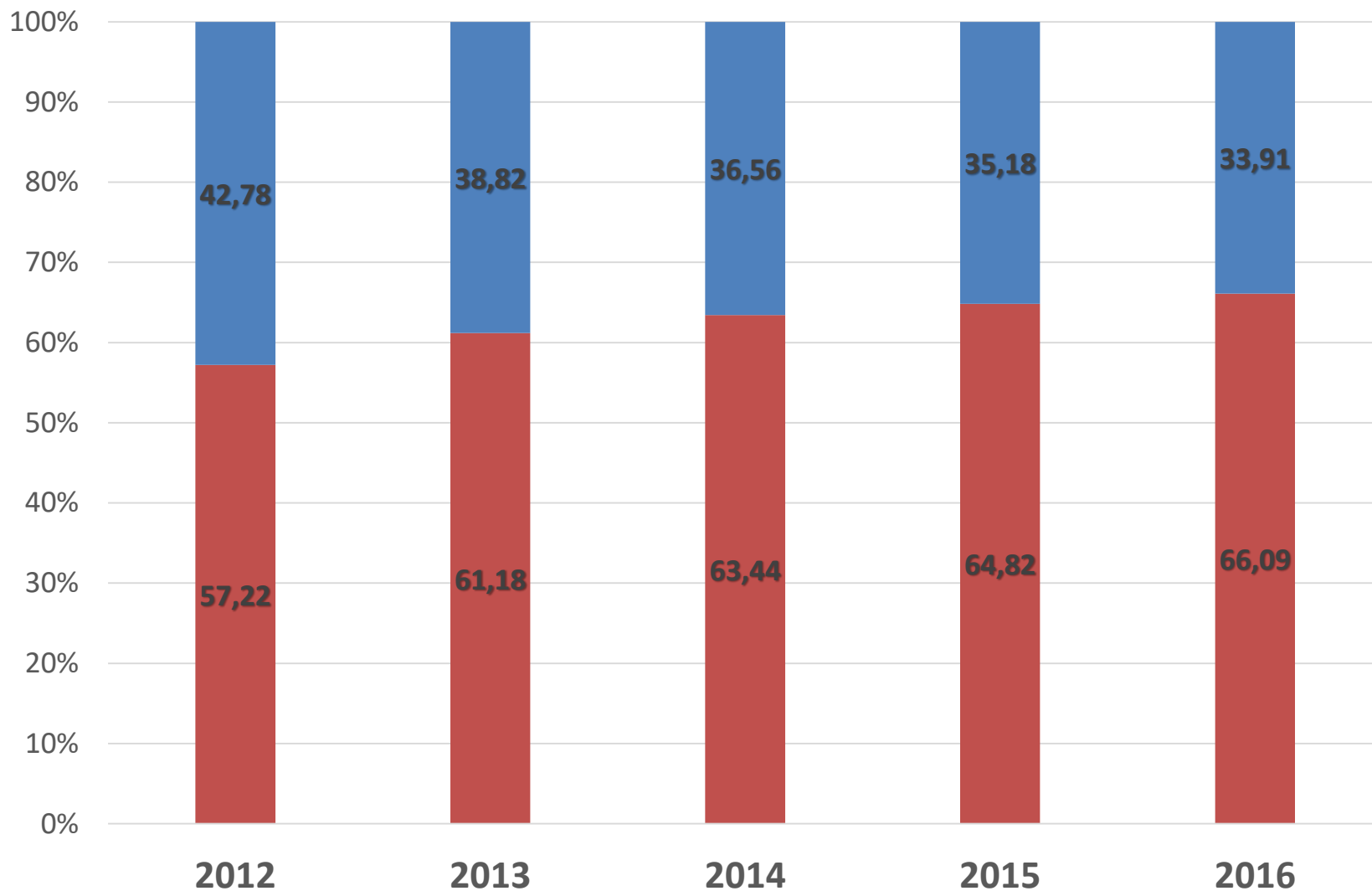
Počty prenatalně diagnostikovaných případů chromozomových aberací, ČR, 2012 - 2016



O
S
T
A
T
N
Í

T13
T18
T21

Struktura prenatalně diagnostikovaných případů chromozomových aberací, ČR, 2012 - 2016



O
S
T
A
T
N
Í

T13
T18
T21

Zjištěné trendy

1. Celkové množství **všech** zachycených chromozomových aberací mírně stoupá: **IRR = 1,006** (0,981 – 1,032). Tento trend **není statisticky významný**.
2. Celkové množství diagnóz ze skupiny **T13+T18+T21** ve sledovaném období **stoupá**: **IRR = 1,041** (1,008 – 1,075). Tento trend **je statisticky významný** ($p < 0,05$).
3. Celkové množství **ostatních** chromozomových aberací ve sledovaném období **klesá**: **IRR: 0,951** (0,912 – 0,991). Tento trend **je statisticky významný** ($p < 0,05$).
4. Každoročně se **mění poměr** (T13+T18+T21) / (ostatní) a to ve prospěch skupiny tří hlavních trizomií: **OR = 1,095** (1,039 – 1,154). Rovněž tento trend je **statisticky významný** ($p < 0,001$).

Závěry

Jaké jsou již nyní důsledky poklesu invazivních výkonů?

- Absolutní i relativní počty výkonů invazivní prenatální diagnostiky klesají již přes deset let – na základě úspěšné implementace prvotrimestrálního screeningu.
- Ve stejném období jsme byli svědky zvyšování prenatálního zachytu chromozomových aberací, především pak T13+T18+T21. Změnu poměru zachycených trisomií/dalších aberací je třeba dále hodnotit.
- V posledních letech bude pokles počtu invazivních výkonů odrážet i rozšíření NIPT diagnostiky. Vzhledem k současnému (ryze komerčnímu) charakteru NIPT diagnostiky – nemáme v rámci registru kompletní data.
- Nevýhodou (základních) NIPT testů je omezená (až nulová) detekce strukturních chromozomových aberací (variabilního klinického významu).

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.

Poděkování kolegům Dr. Klaschkovi a Dr. Malému z AV ČR za statistickou analýzu.

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

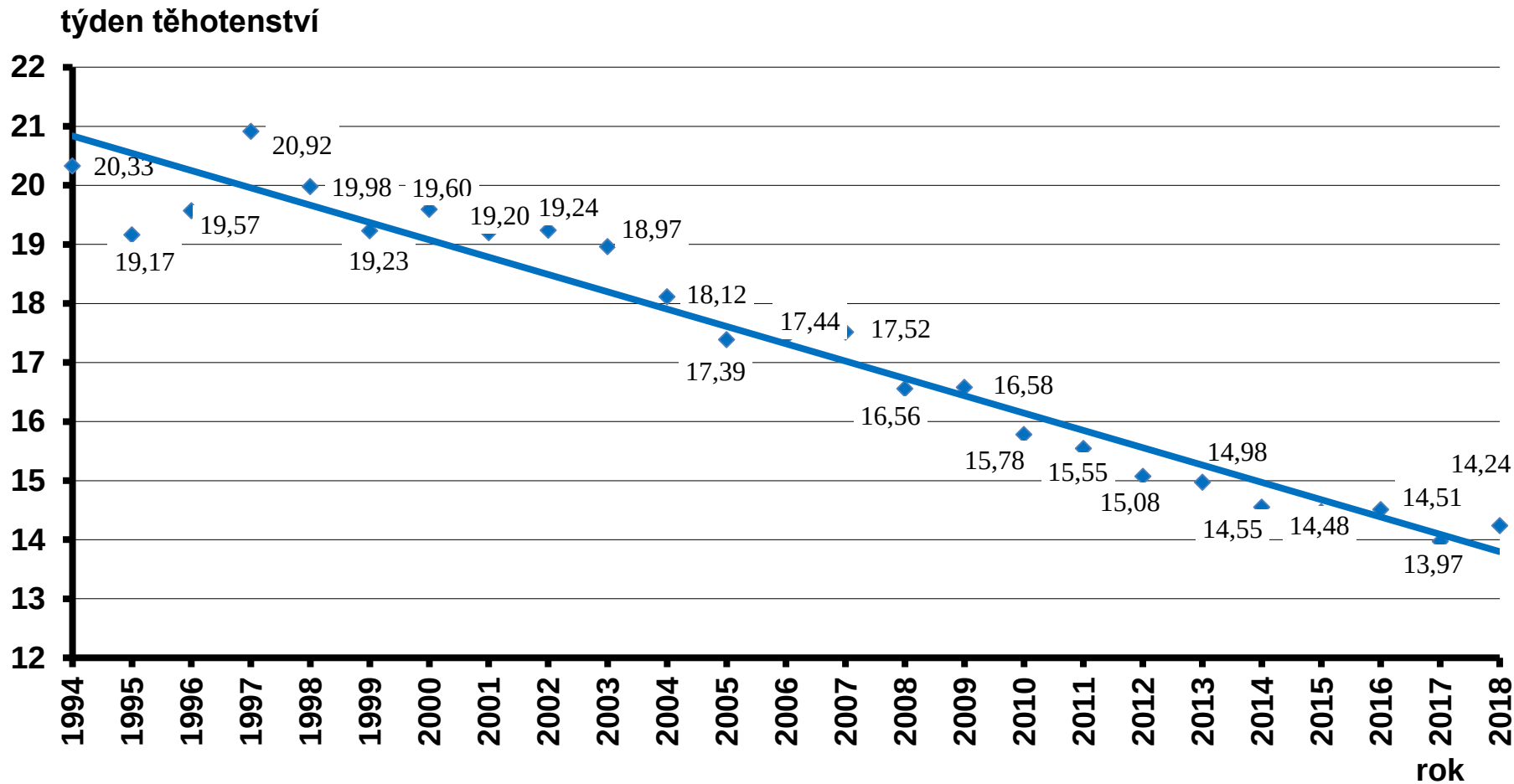
Poděkování

Děkuji za pozornost



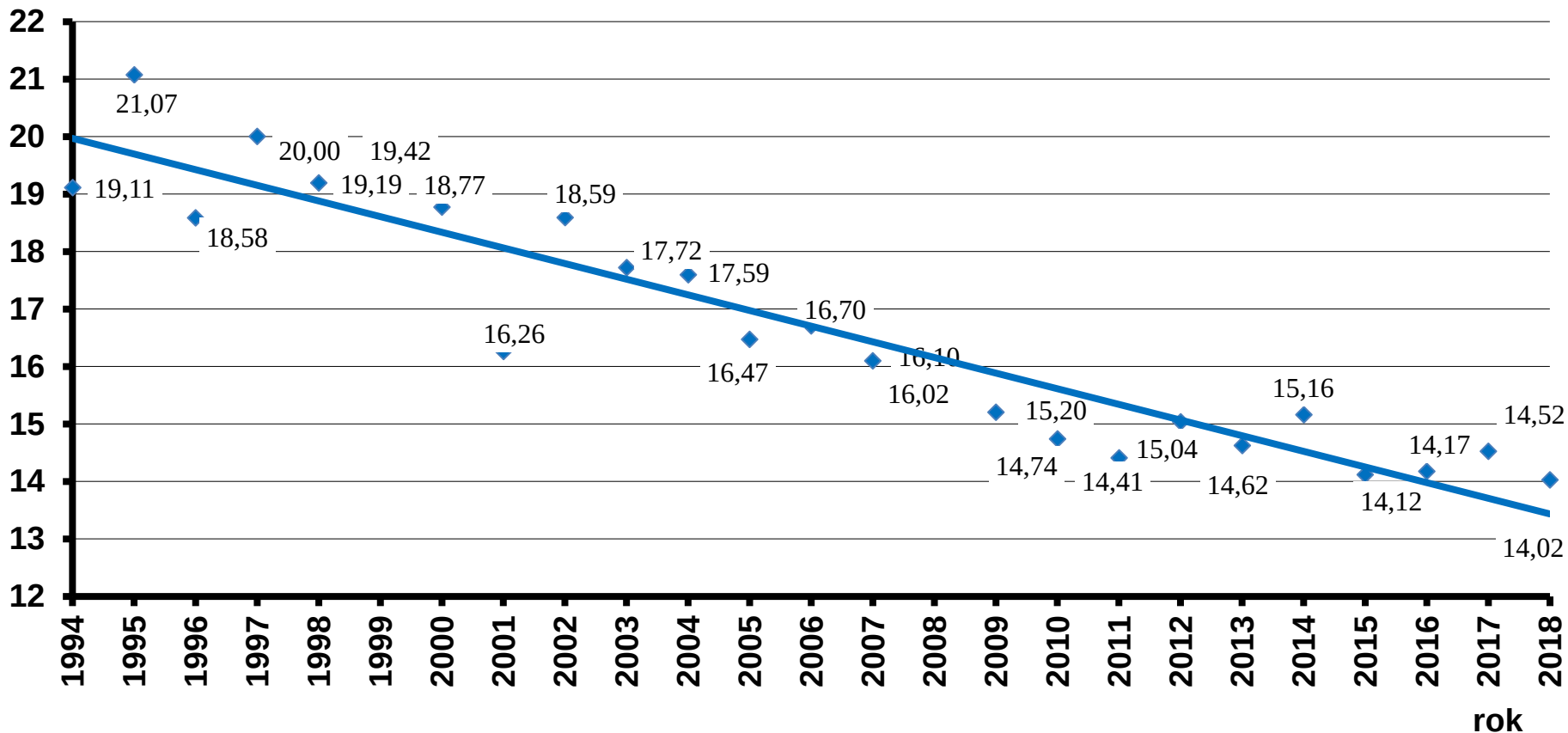
<http://www.vrozene-vady.cz/>

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



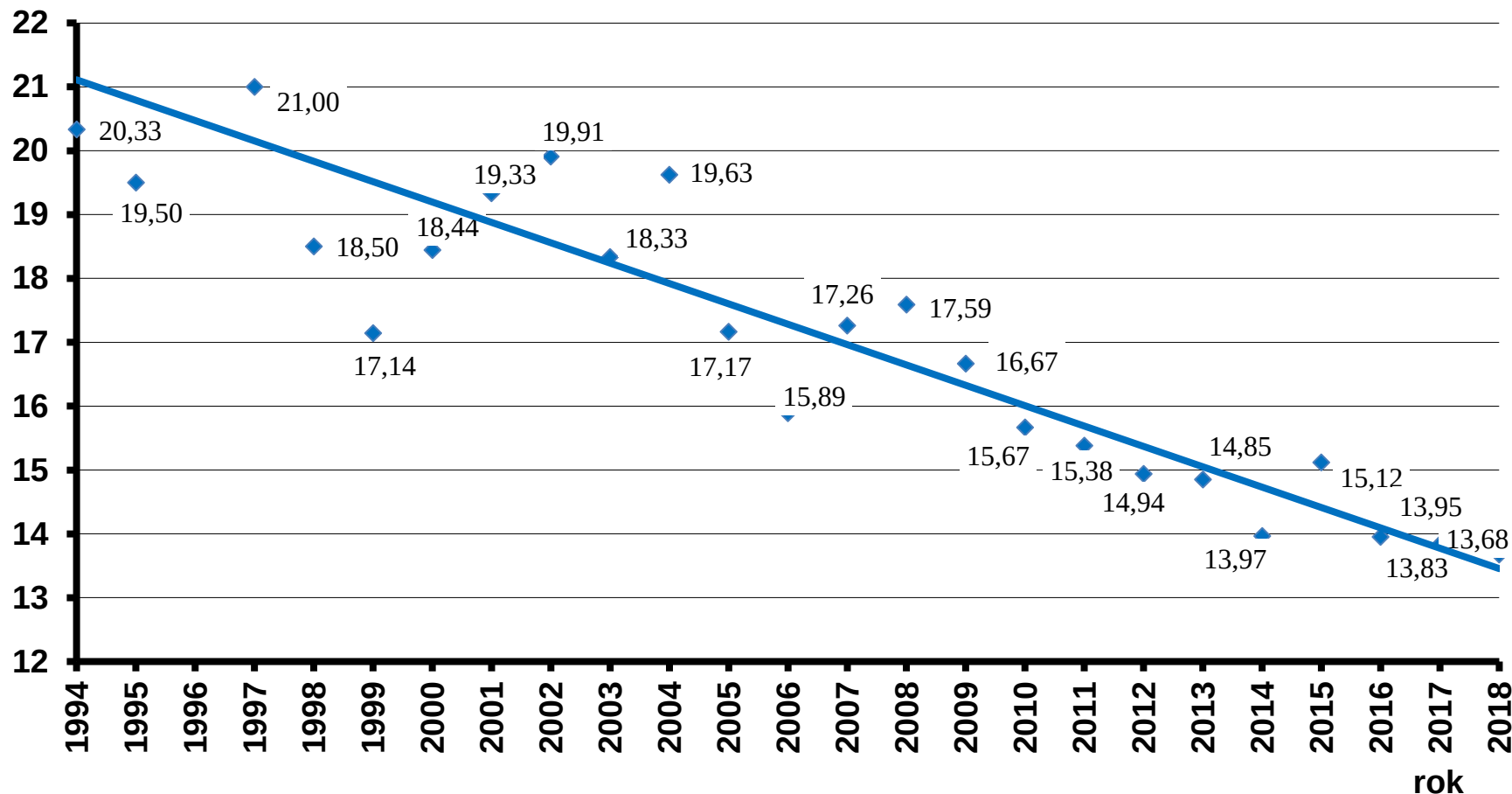
Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství



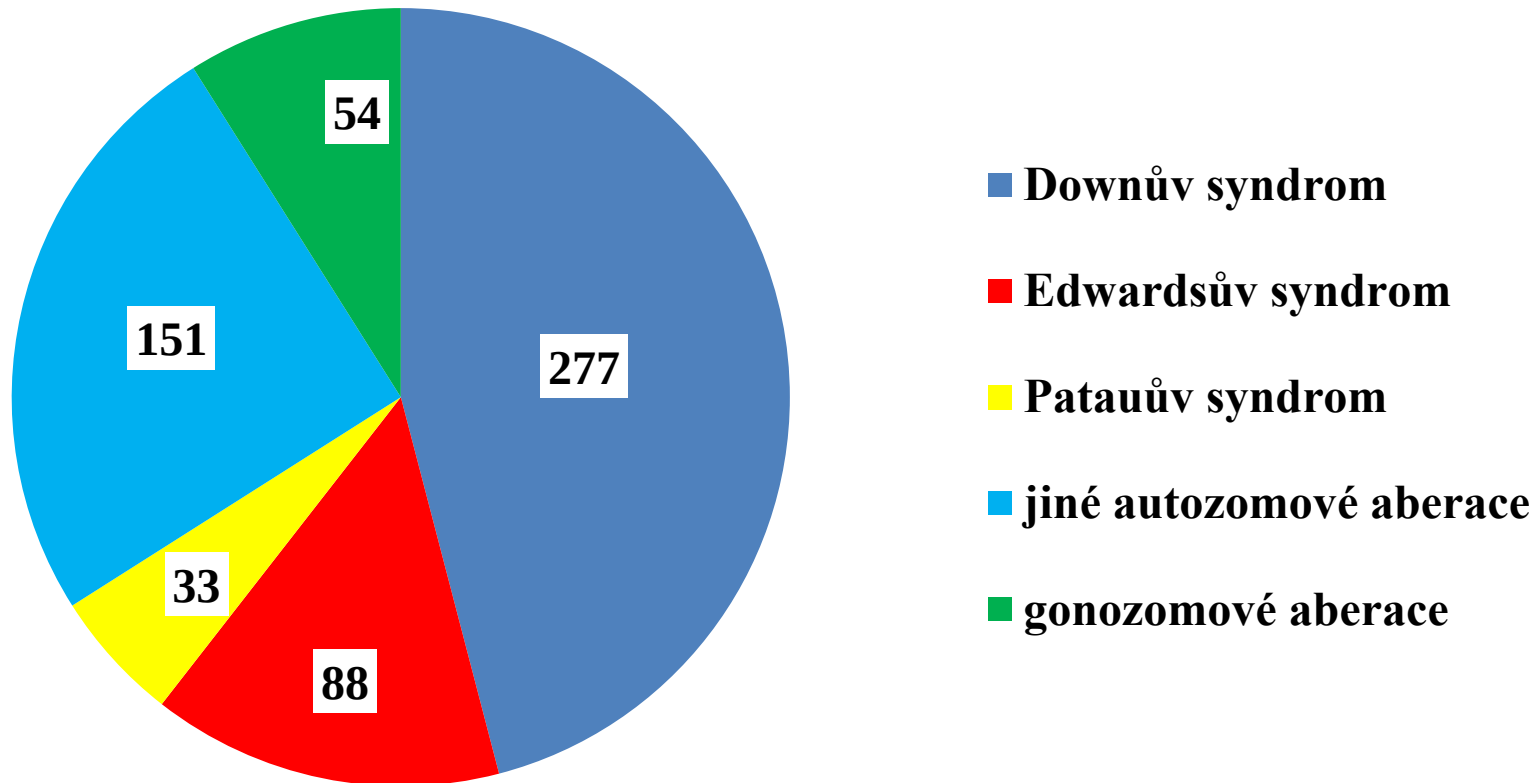
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2018, týden těhotenství při diagnóze

týden těhotenství

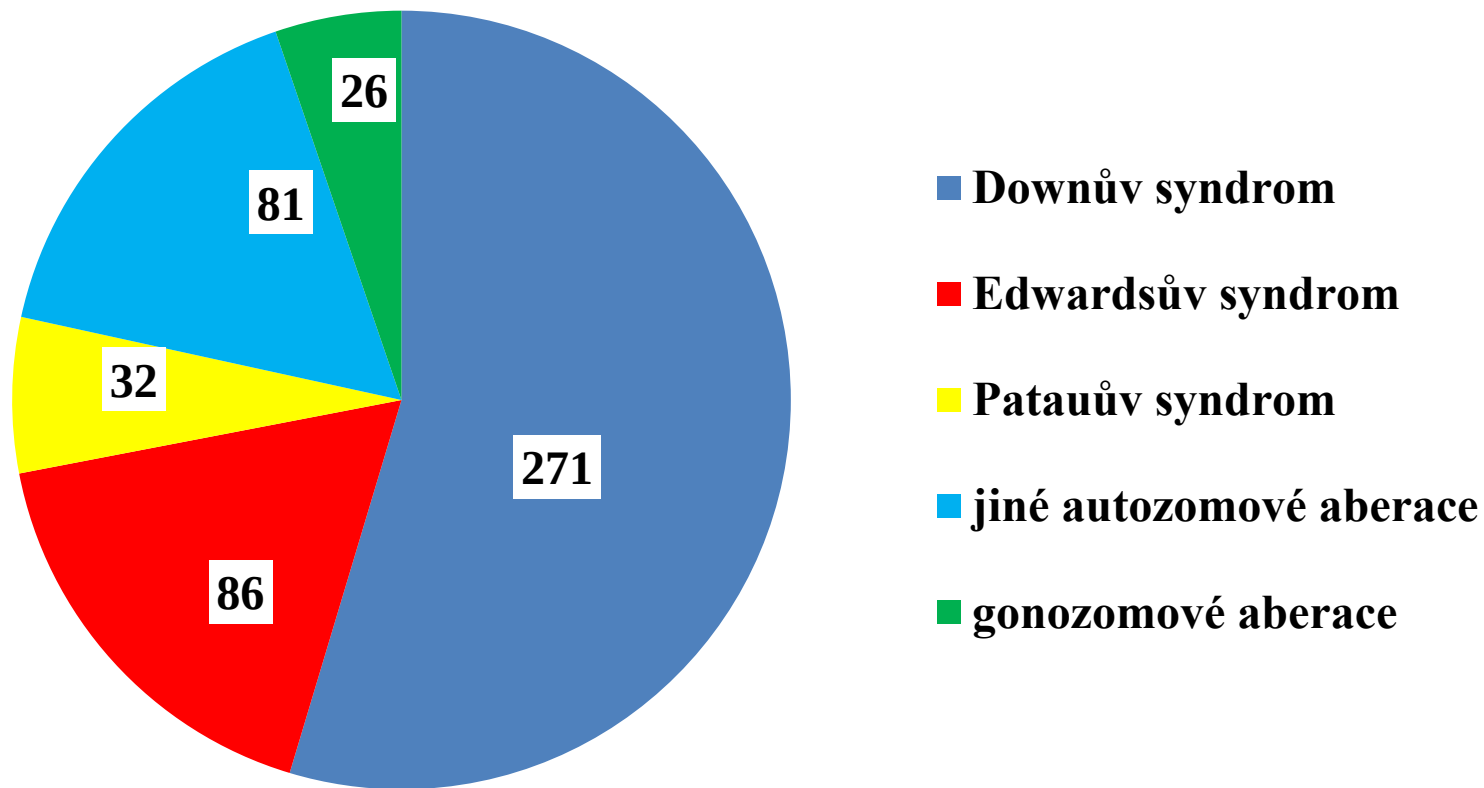


Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018:

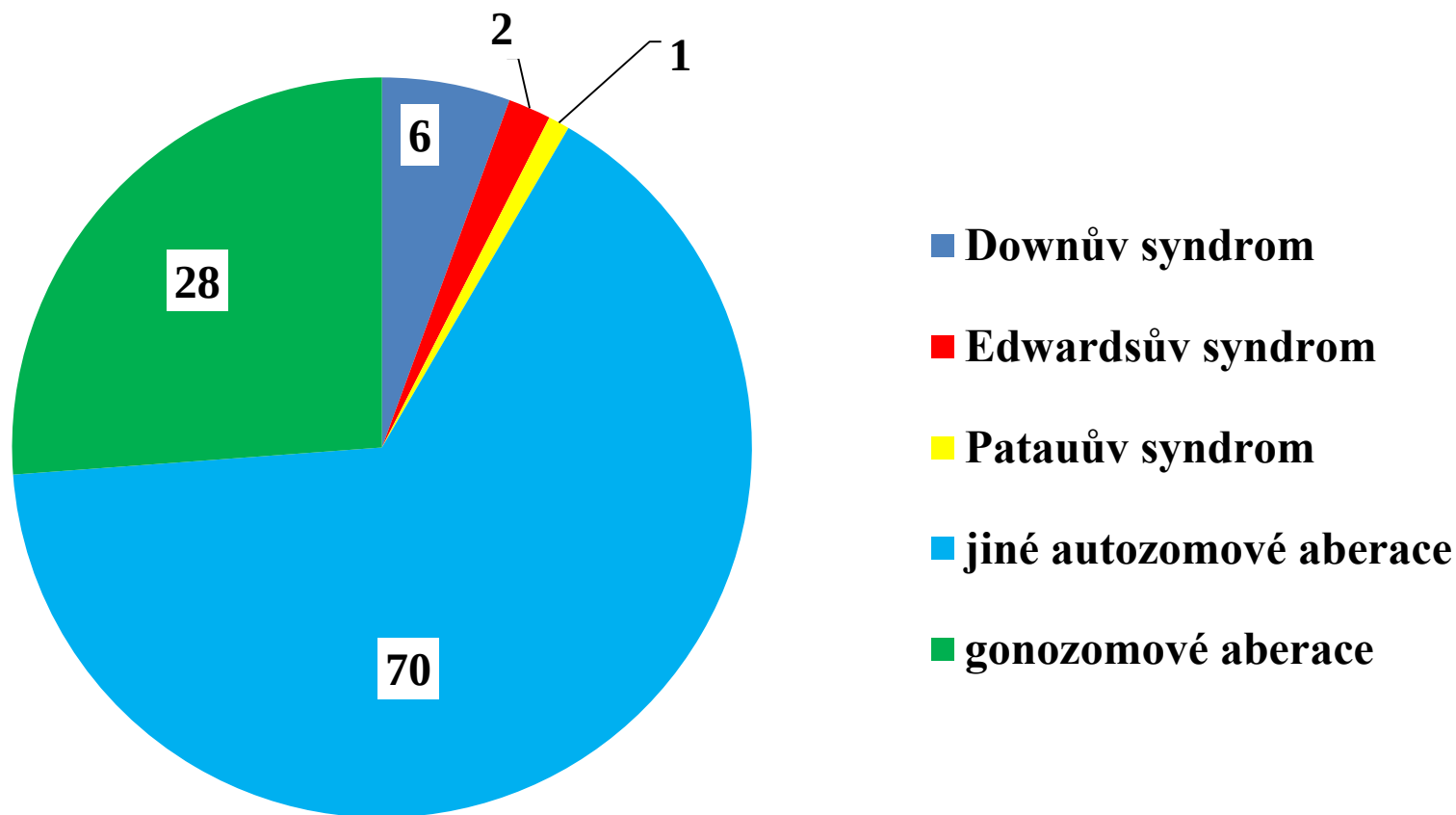
Všechny případy pozitivní prenatální diagnostiky



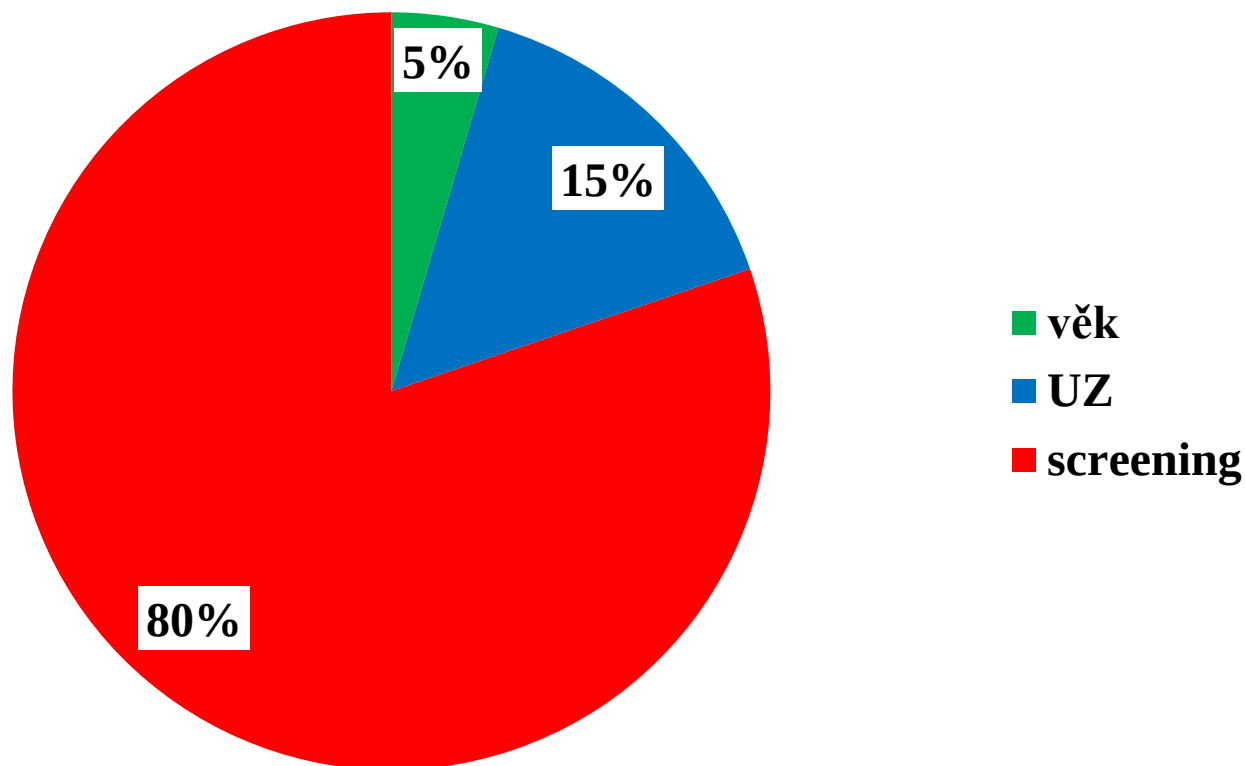
Prenatální diagnostika chromosomových aberací v ČR, 2018: případy pozitivní prenatální diagnostiky, ukončené



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



Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2018



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

