

# **Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR. Jsou rozdíly podle věku těhotné?**

**Antonín Šípek\*, Vladimír Gregor\*,  
Antonín Šípek jr.\*\* , Ondřej Vencálek\*\*\***

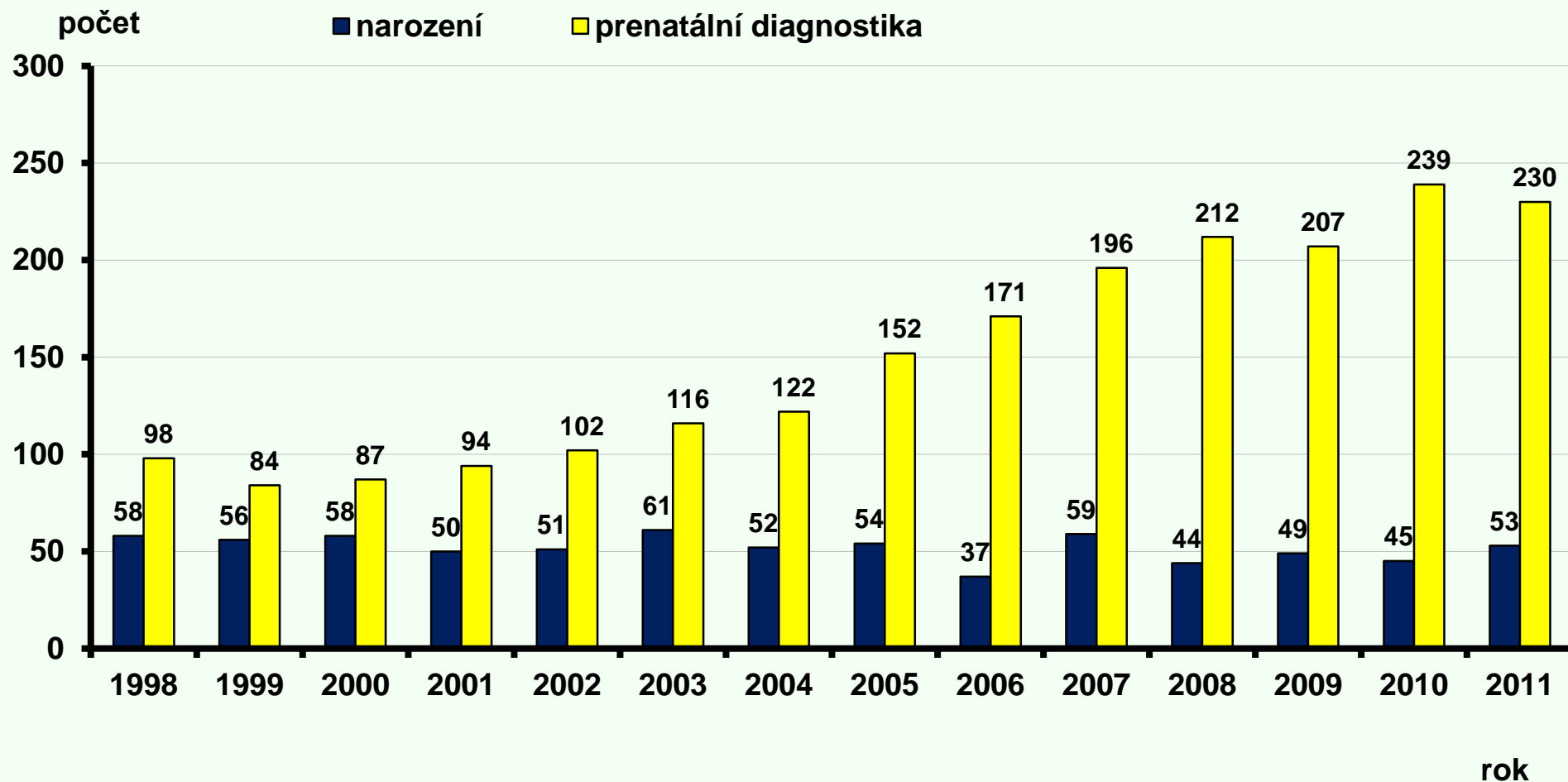
*\*Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice,*

*\*\*ÚBLG 1. LF UK a VFN, Praha,*

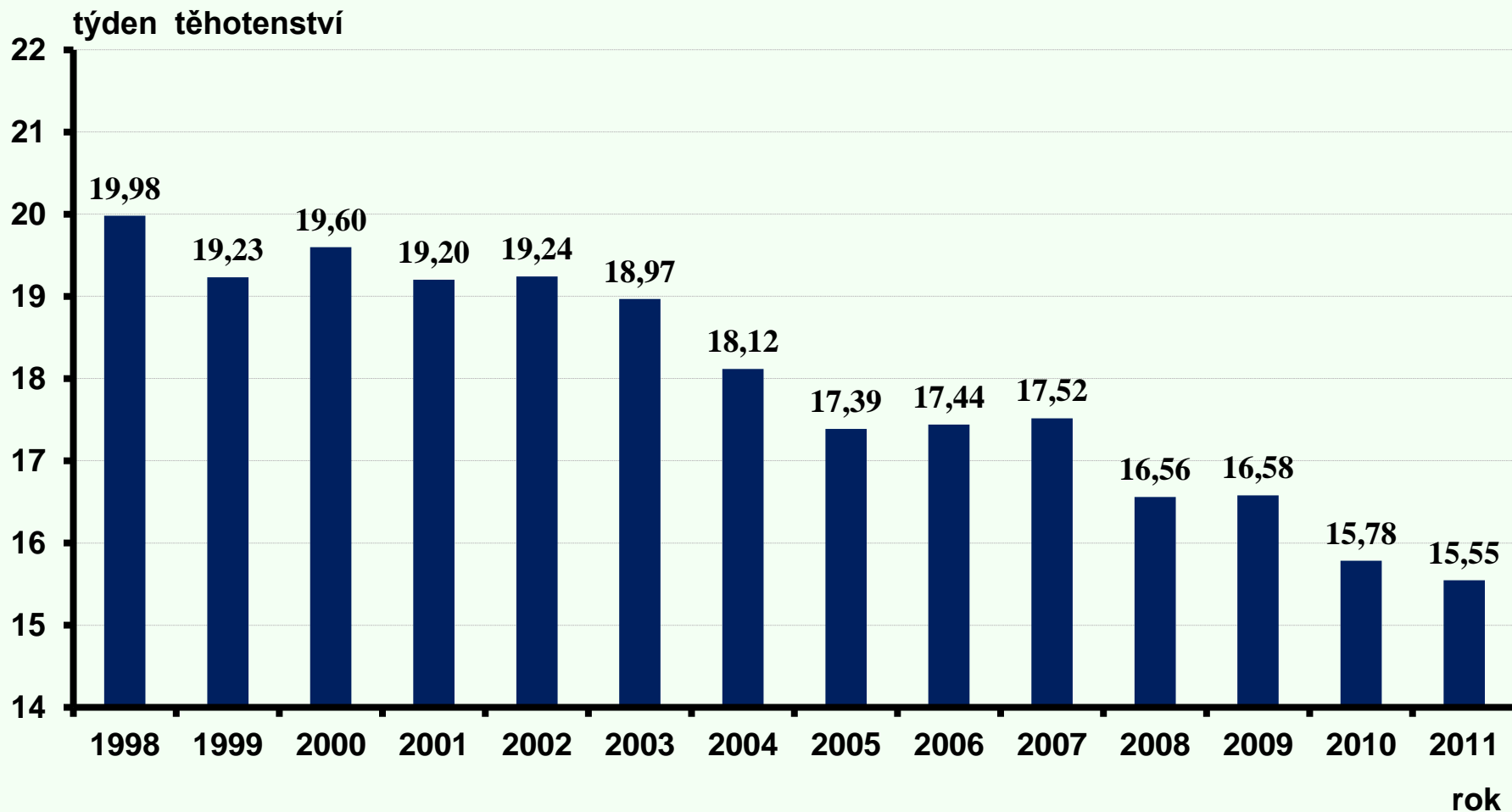
*\*\*\*Univerzita Palackého, Olomouc*

# Počty Downova syndromu v ČR v letech 1998 - 2011

2110 případů pozitivní prenatální diagnostiky  
727 případů u narozených dětí

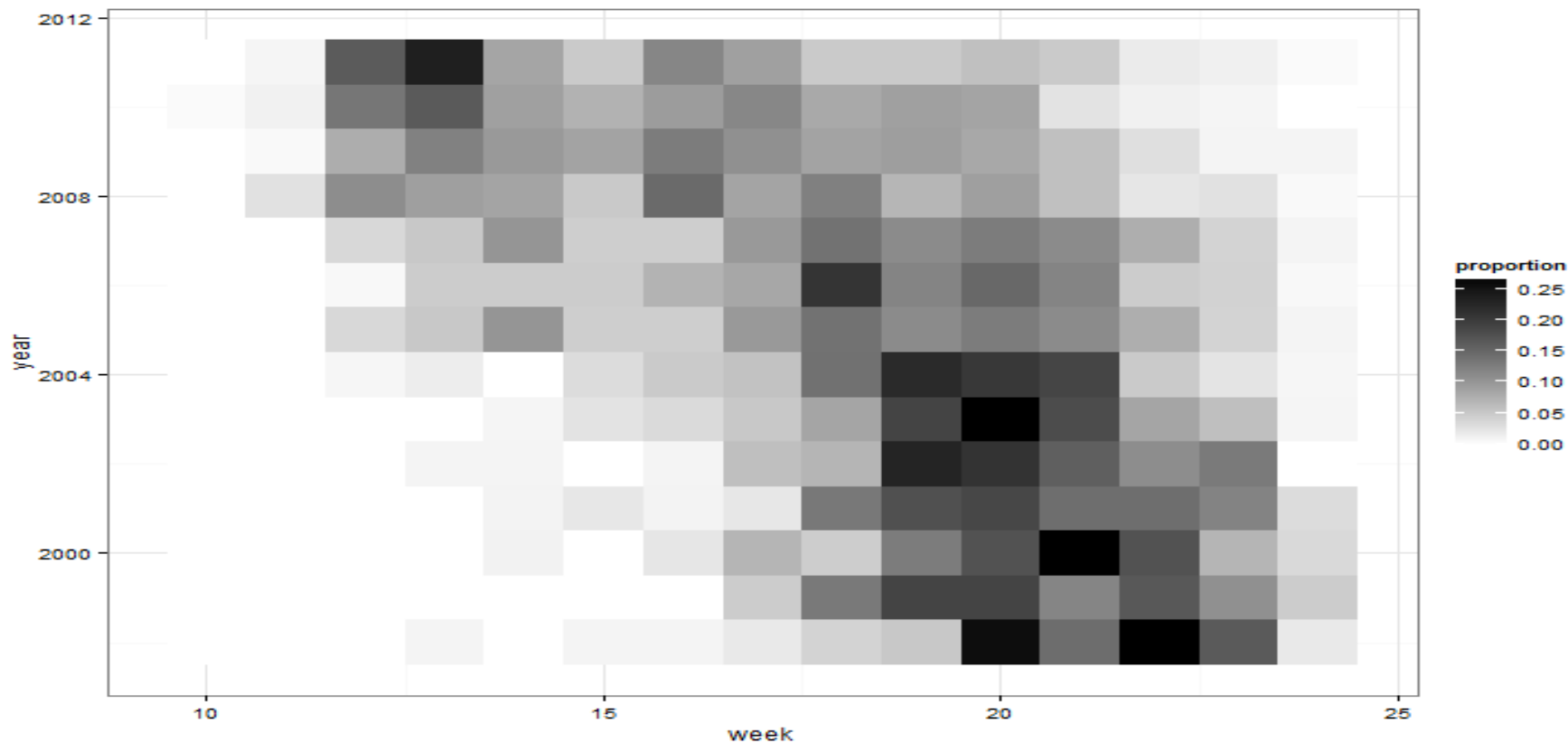


# Průměrný týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu v ČR v letech 1998 - 2011



# Týden těhotenství při prenatální diagnostice Downova syndromu

Každý rok je reprezentován vodorovnou řadou obdélníků různých odstínů šedé. X-ové souřadnice obdélníků odpovídají týdnu diagnózy. Tmavé odstíny znamenají silné zastoupení, světlé naopak slabé zastoupení. V roce 1998 (řádek dole) byly DS diagnostikovány nejčastěji ve 20. a 22. týdnu (tmavé odstíny). V roce 2011 (řádek nahoře) byly DS nejčastěji diagnostikovány ve 12. a 13. týdnu.



Pro jednotlivé roky jsou uvedeny nejčastěji se vyskytující hodnoty týdne diagnózy.

Je přitom uvedeno vždy tolik hodnot (týdnů), aby tyto hodnoty představovaly minimálně 50 % všech PD DS v daném roce.

Týdny jsou seřazeny podle relativní frekvence od nejvíce zastoupeného (tzv. modus) v sestupném pořadí.

U modu je vždy v závorce uvedeno, jakou část PD DS v daném roce představoval.

[1998] **22** (26,8 %) 20

[1999] **19** (19,0 %) 20 22

[2000] **21** (26,7 %) 20 22

[2001] **20** (18,7 %) 19 21

[2002] **19** (23,0 %) 20 21

[2003] **20** (26,7 %) 19 21

[2004] **19** (22,1 %) 20 21

[2005] **18** (13,8 %) 20 19 21 14

[2006] **18** (21,0 %) 20 19 21

[2007] **18** (13,8 %) 20 19 21 14

[2008] **16** (14,7 %) 18 12 13 20

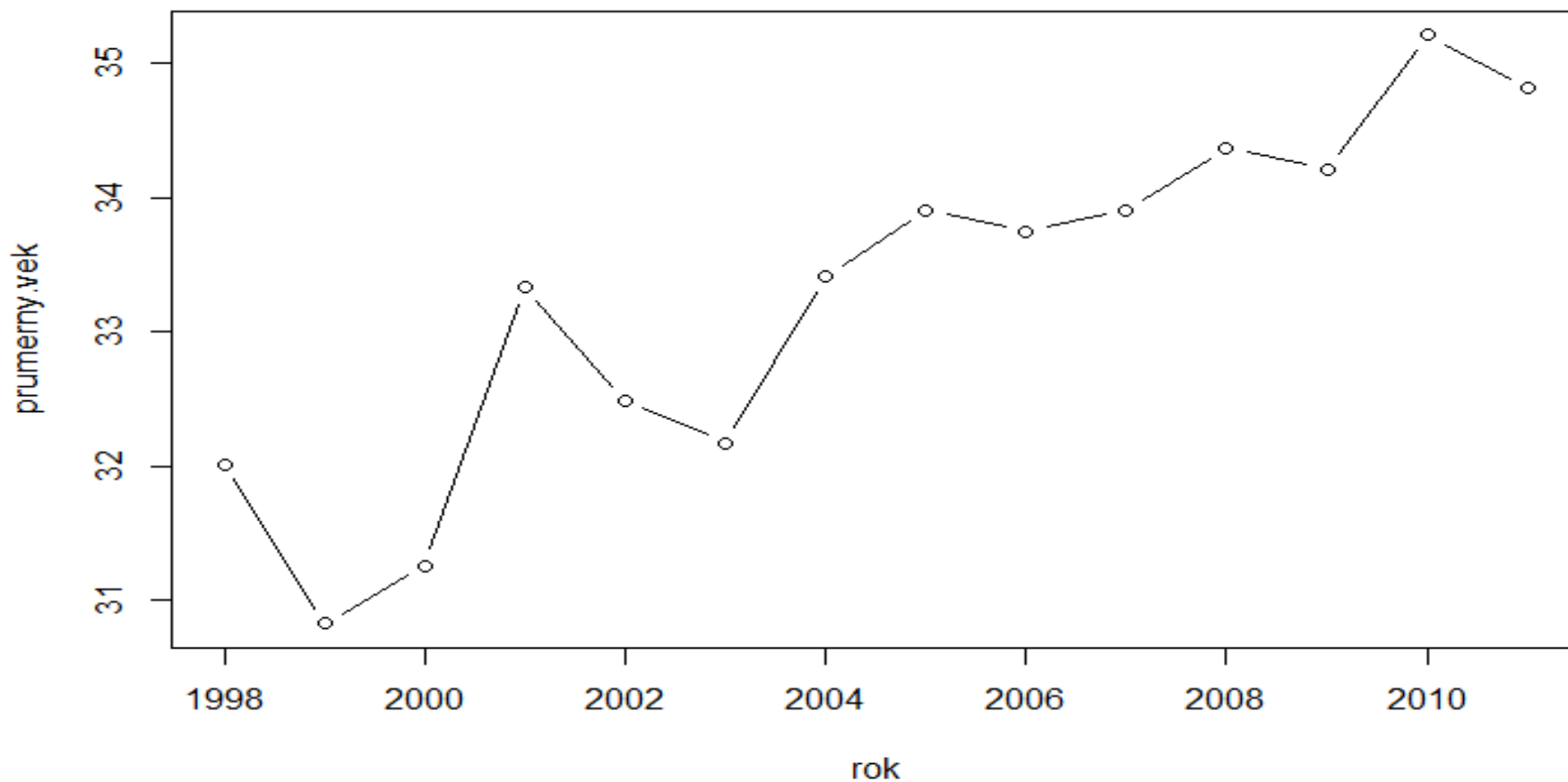
[2009] **16** (12,7 %) 13 17 14 19

[2010] **13** (16,5 %) 12 17 16

[2011] **13** (23,6 %) 12 16

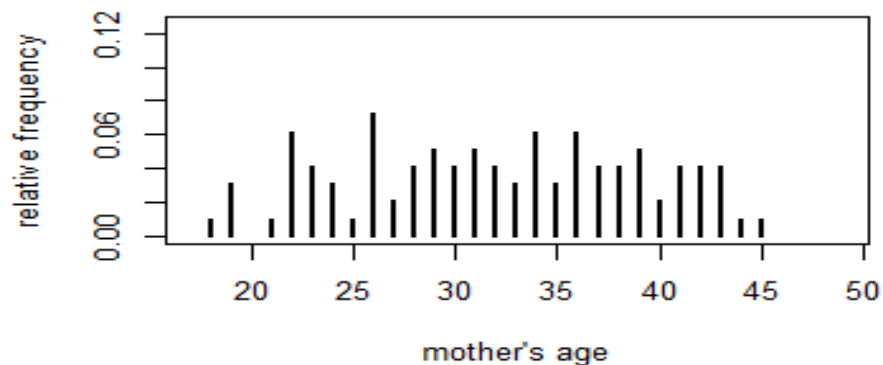
# Věk matky dítěte s DS – průměry za roky 1998 - 2011

Věk matky ~ Rok

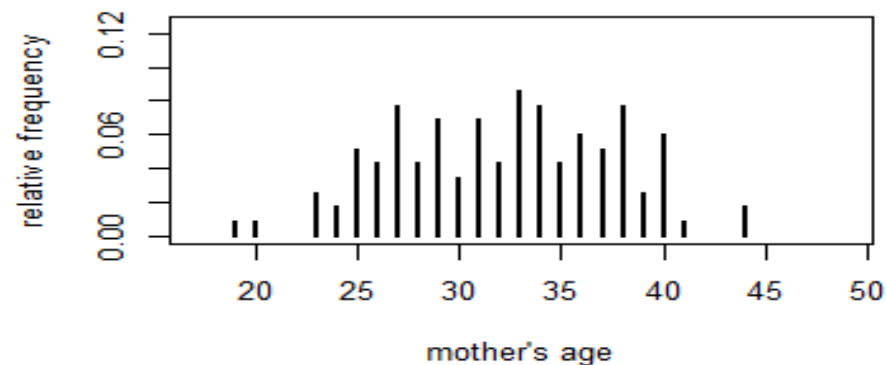


# Věk matky ve čtyřech vybraných letech (1998, 2003, 2007 a 2011)

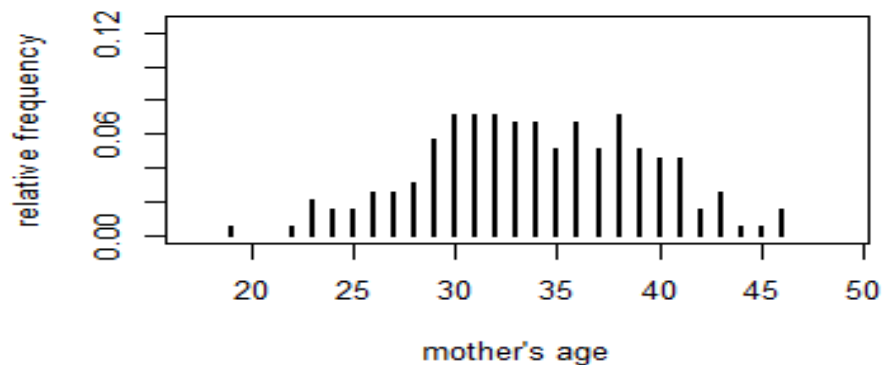
1998



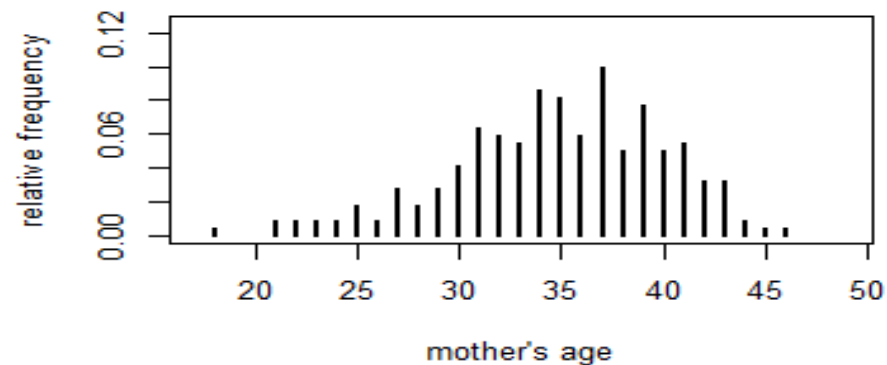
2003



2007



2011



15. KONFERENCE FETÁLNÍ MEDICÍNY,

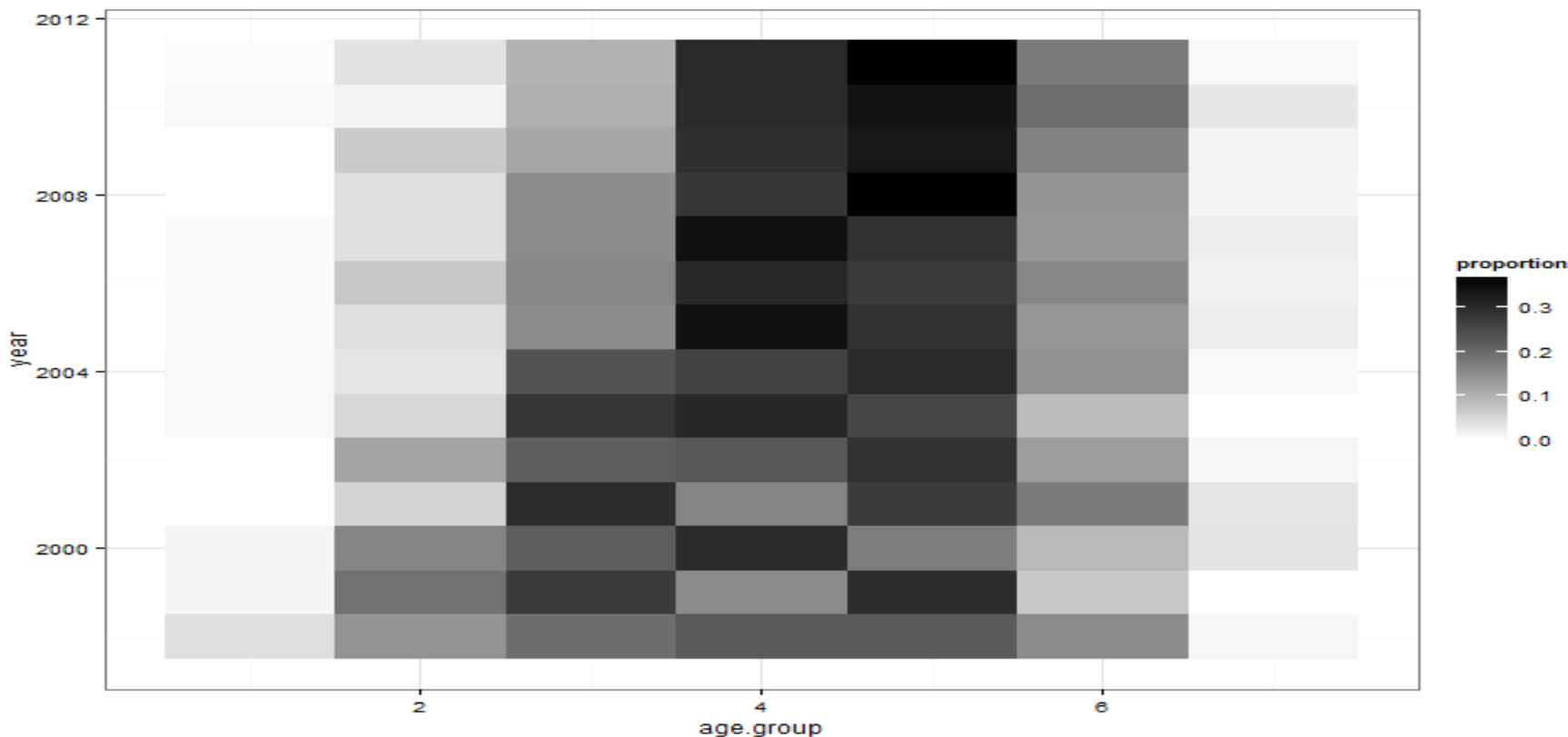
9. ledna 2015, Kongresové Centrum Nemocnice na Homolce, Praha

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



# Věk matky při prenatální diagnostice Downova syndromu

Každý rok je reprezentován vodorovnou řadou obdélníků různých odstínů šedé. X-ové souřadnice obdélníků odpovídají věku matky. Rozlišujeme tyto skupiny: do 20 let, 20-24 let, 25-29 let, 30-34 let, 35-39 let, 40-44 let, 45 a více let. Rozdělení této veličiny je pro daný rok zaznamenáno pomocí odstínu šedé. Tmavé odstíny znamenají silné zastoupení, světlé naopak slabé zastoupení





# Vztah mezi týdnem diagnózy a věkem matky

Vytvoříme skupiny po 2 letech (z důvodu, aby byl časový úsek co nejkratší a zároveň, abychom měli v jednotlivých skupinách dost pozorování).

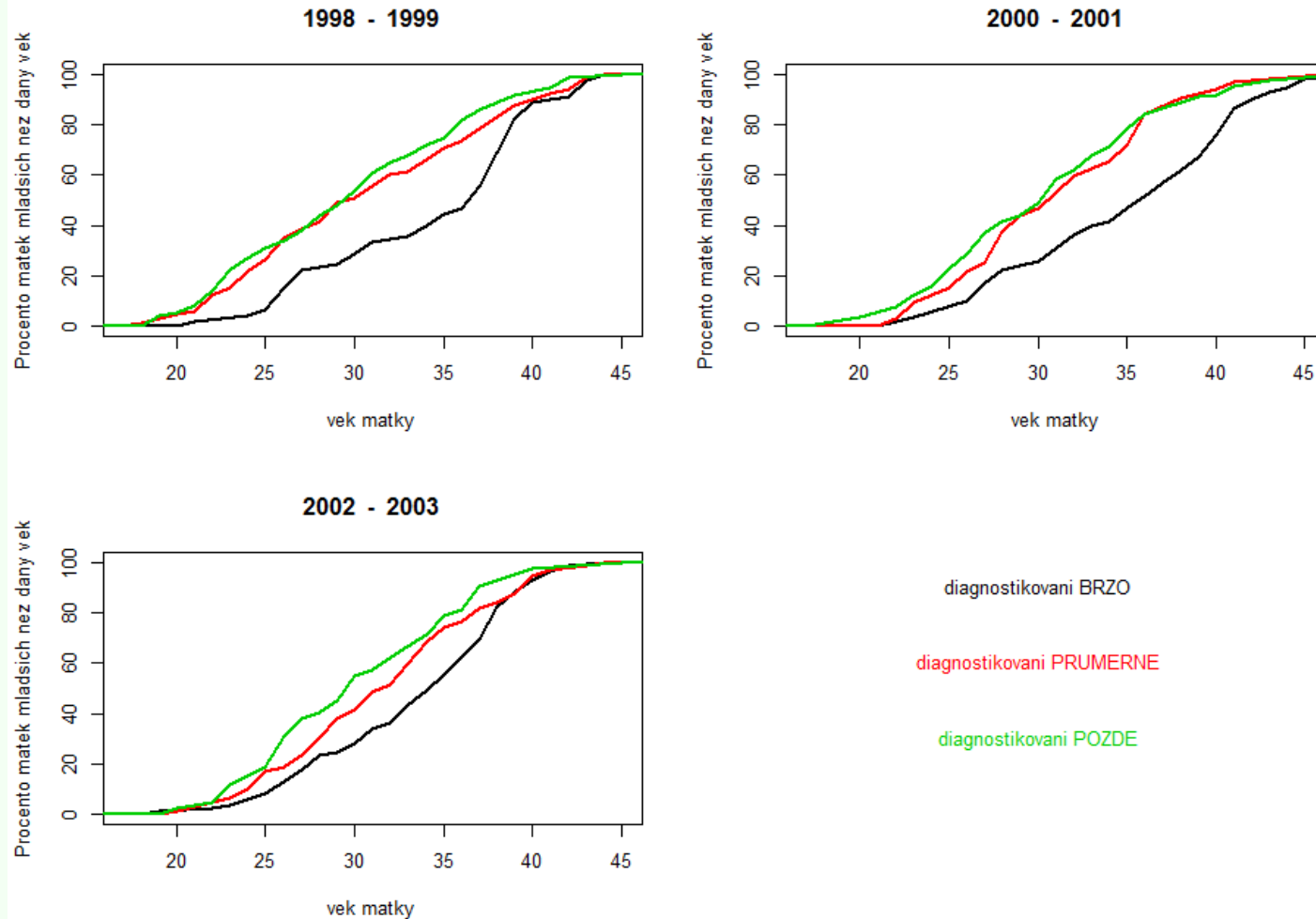
Matky v jednotlivých časových úsecích pak rozdělíme do tří stejně velkých skupin – matky diagnostikované „brzy“, „průměrně“ a „pozdě“.

Jednotlivé termíny mají přitom v různých časových obdobích různý význam, viz následující tabulka:

<b>Roky</b>	<b>„ brzy“</b>	<b>„prům.“</b>	<b>„pozdě“</b>
1998 - 1999	10-19	20-21	22-24
2000 - 2001	10-19	20-20	21-24
2002 - 2003	10-19	20-21	22-24
2004 - 2005	10-17	18-19	20-24
2006 - 2007	10-16	17-19	20-24
2008 - 2009	10-14	15-17	18-24
2010 - 2011	10-13	14-17	18-24

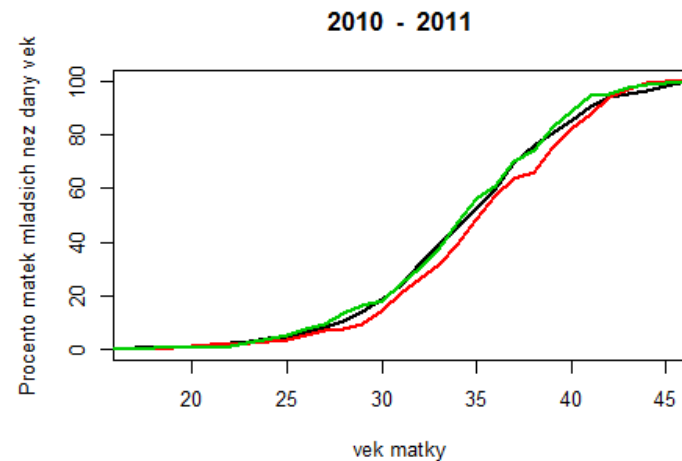
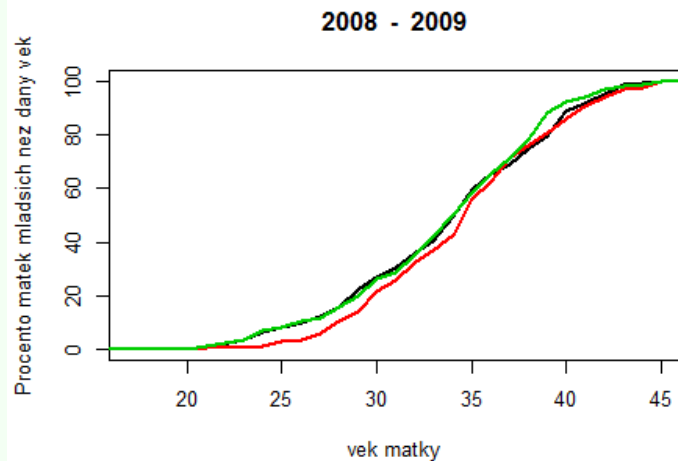
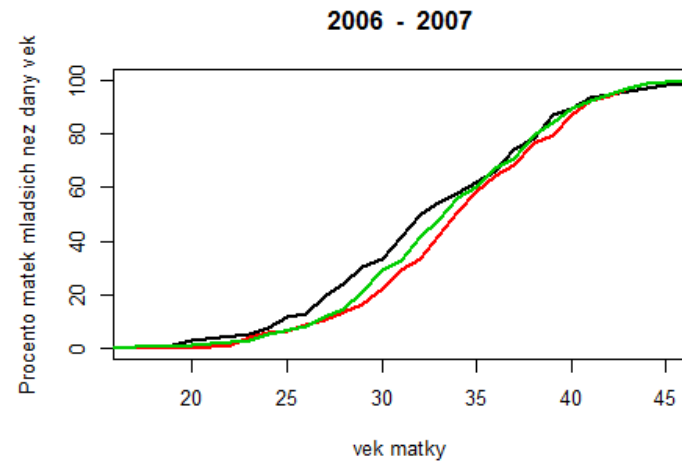
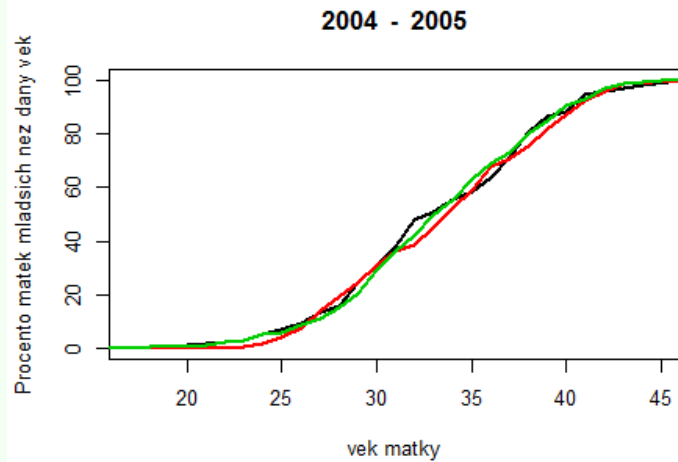
# Věková struktura matek

## – srovnání třech skupin podle týdne diagnózy



# Věková struktura matek

## – srovnání třech skupin podle týdne diagnózy



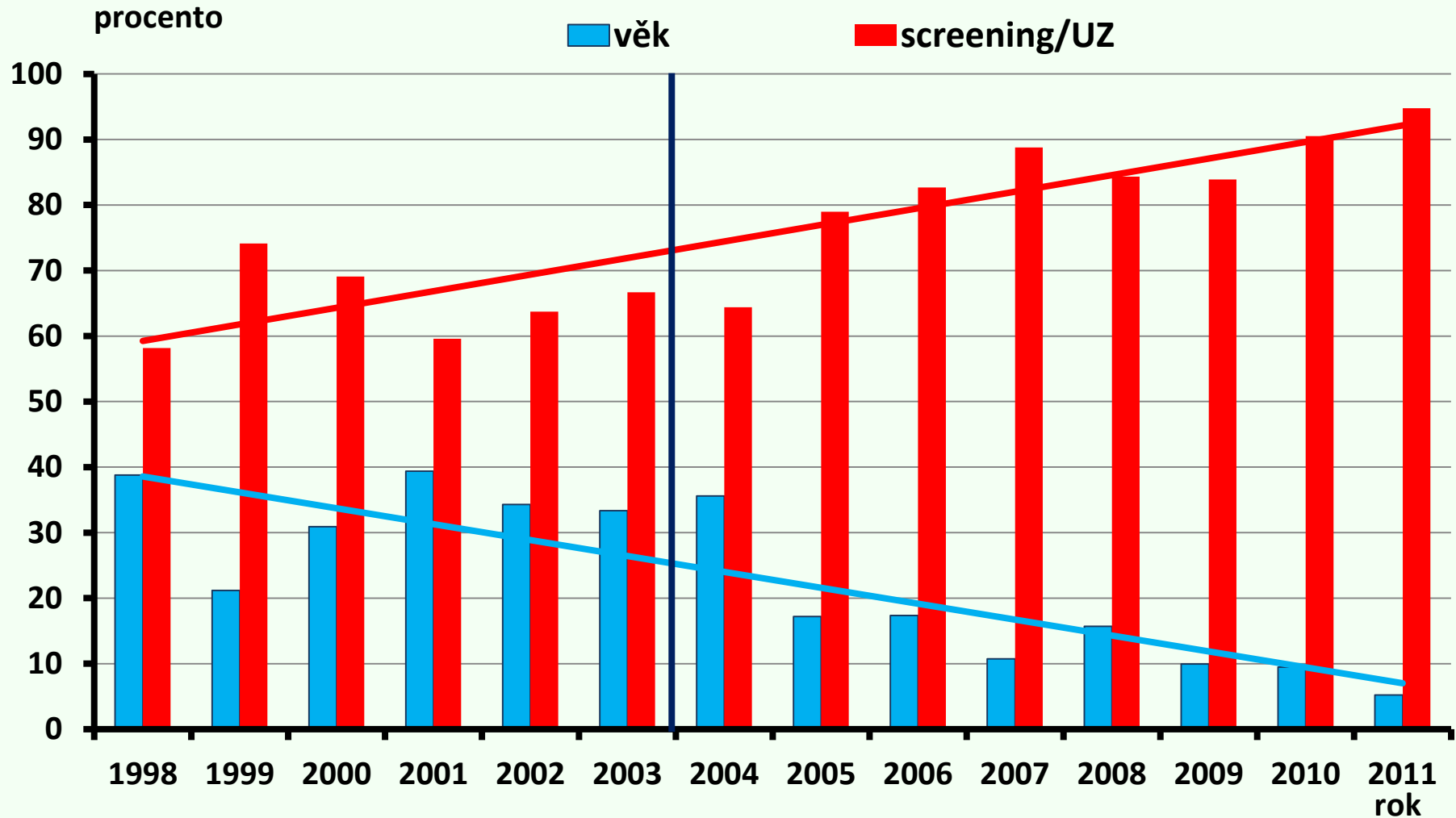
**p-hodnoty Kolmogorovova-Smirnovova testu rozdílnosti věkového rozdělení skupin skupina 1 = „brzo“, skupina 2 = „průměrně“ a skupina 3=“pozdě“.**

<b>Rok/skupina</b>	<b>1 -2</b>	<b>2 -3</b>	<b>1 - 3</b>
<b>1998-1999</b>	<b>0.039</b>	0.985	<b>0.002</b>
<b>2000-2001</b>	<b>0.025</b>	0.902	<b>0.001</b>
<b>2002-2003</b>	<b>0.083</b>	0.586	<b>0.038</b>
<b>2004-2005</b>	0.827	1.000	0.996
<b>2006-2007</b>	0.103	0.809	0.725
<b>2008-2009</b>	0.792	0.766	0.605
<b>2010-2011</b>	0.412	0.736	1.000

**Lze tedy konstatovat, že za začátku sledovaného období (1998-2003) byla skupina starších matek diagnostikována dříve, tento rozdíl však v následujícím období (2004-2011) již neexistoval.**

**Můžeme tedy říci, že v druhé části sledovaného období je týden diagnózy nezávislý na věku matky.**

# Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1998 - 2011



# Indikace k invazivní prenatální diagnostice

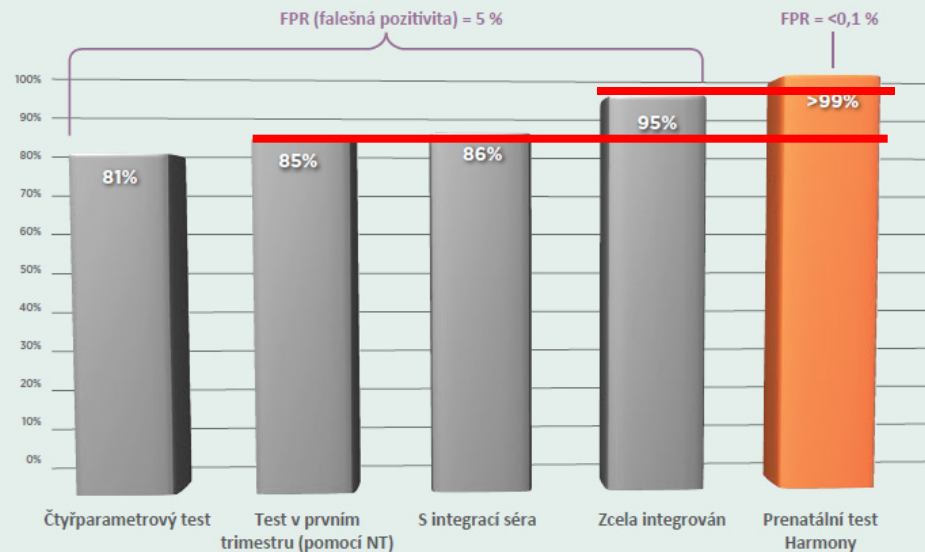
## Věk

## Druhotrimestrální screening

## Kombinovaný screening I.trimestru

## NIPT

## Přesnost screeningových testů u trizomie 21<sup>4,7</sup>



Prenatální test Harmony byl vyvinut společností Ariosa Diagnostics a je prováděn v laboratořích společnosti, které jsou certifikovány CLIA a nacházejí se v Kalifornii ve Spojených státech amerických.

Ariosa™, Harmony™, a Harmony Prenatal Test™ jsou ochranné známky společnosti Ariosa Diagnostics, Inc. © 2013 Ariosa Diagnostics, Inc. Všechna práva vyhrazena.

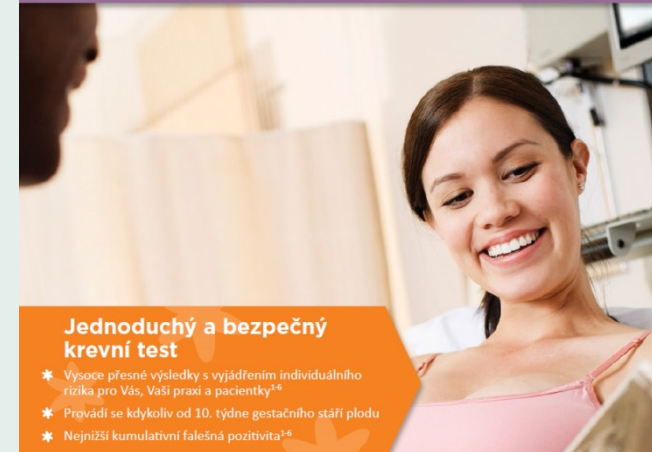
1. Sparks, A.B., Struble, C.A., Wang, E.T., Song, K., Oliphant, A., Non-invasive Prenatal Detection and Selective Analysis of Cell-free DNA Obtained from Maternal Blood: Evaluation for Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.030.
2. Ashoor, G., Syngelaki, A., Wagner, M., Birdir, C., Nicolaides, K.H., Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi: 10.1016/j.ajog.2012.01.029.
3. Sparks, A.B., Wang, E.T., Struble, C.A., Barrett, W., et al., Selective analysis of cell-free DNA in maternal blood for evaluation of fetal trisomy. *Prenat Diagn* (2012); 32(1):3-9. doi: 10.1002/pd.2922. Epub 2012 Jan 6.

4. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al., Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
5. Ashoor, G., Syngelaki, A., Nicolaides, K.H., et al., Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
6. Nicolaides K.H., Syngelaki A., Ashoor G, et al., Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol* (2012); 207:374.e1-6.
7. Internal data on file.

# Harmony™

## PRENATAL TEST

Moderní krevní test ke stanovení rizika trizomií plodu a posouzení chromozomů X a Y



### Jednoduchý a bezpečný krevní test

- \* Výsoce přesné výsledky s vyjádřením individuálního rizika pro Vás, Vaši praxi a pacientky<sup>1,5</sup>
- \* Provádí se kdykoliv od 10. týdne gestačního stáří plodu
- \* Nejnižší kumulativní falešná pozitivita<sup>1,6</sup>

15. KONFERENCE FETÁLNÍ MEDICÍNY,

9. ledna 2015, Kongresové Centrum Nemocnice na Homolce, Praha

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







Nová cena PRENASCANu  
**12.500,-**

Bezpečné a spolehlivé zjištění  
Downova syndromu  
z krve matky  
(Více zde)



**NOVINKY** 

Vážení klienti,  
od 1.10. nabízíme Prenascan za 12.500,-

**CHCI TEST**

## Indikace NIPT:

NIPT může být indikován po 10. týdnu těhotenství po genetické konzultaci například při:

Zvýšeném riziku trizomie chromozomu č.21 ,13 a 18 při biochemickém screeningu.

Atypickém výsledku screeningu s hraničním rizikem.

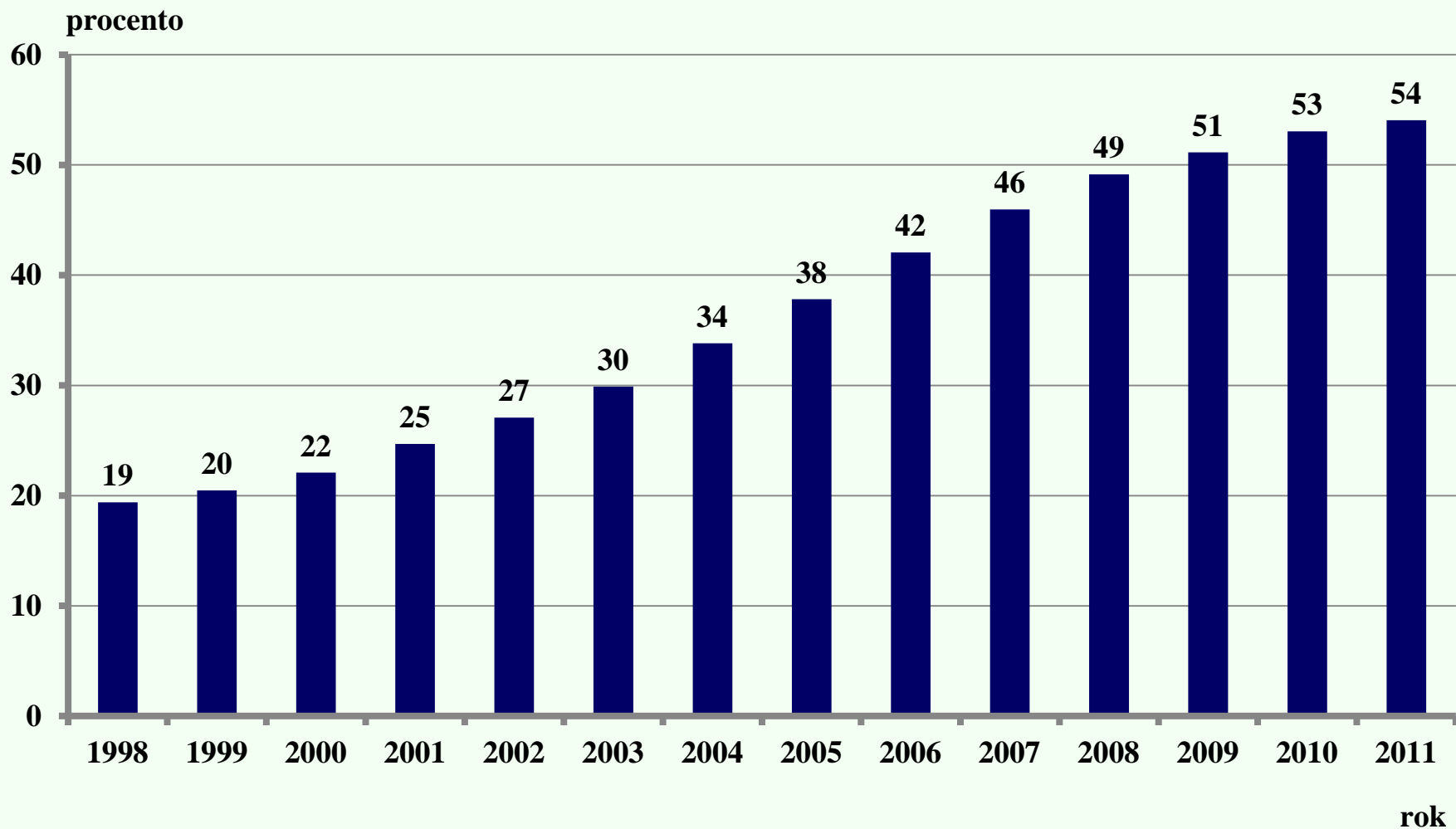
Věku nad 35 let

Po asistované reprodukci.

Obavách o osud gravidity.

Suspektním závěru genealogické studie.

# Procento rodivších žen ve věku 30 let a více - ČR 1998 - 2011



**Prenatální diagnostika Downova syndromu v ČR.**

**Jsou rozdíly podle věku těhotné?**

**Byly....**

**...Nejsou....**

**...Ale možná budou...**



# Děkuji za pozornost

**15. KONFERENCE FETÁLNÍ MEDICÍNY,  
9. ledna 2015, Kongresové Centrum Nemocnice na Homolce, Praha**

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

