

Vrozené chromozomové aberace v České republice v období 1994 – 2013

Vladimír Gregor ^{1,2,3}, Antonín Šípek ^{1,2,4},
Antonín Šípek jr. ^{1,5},

Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha ¹

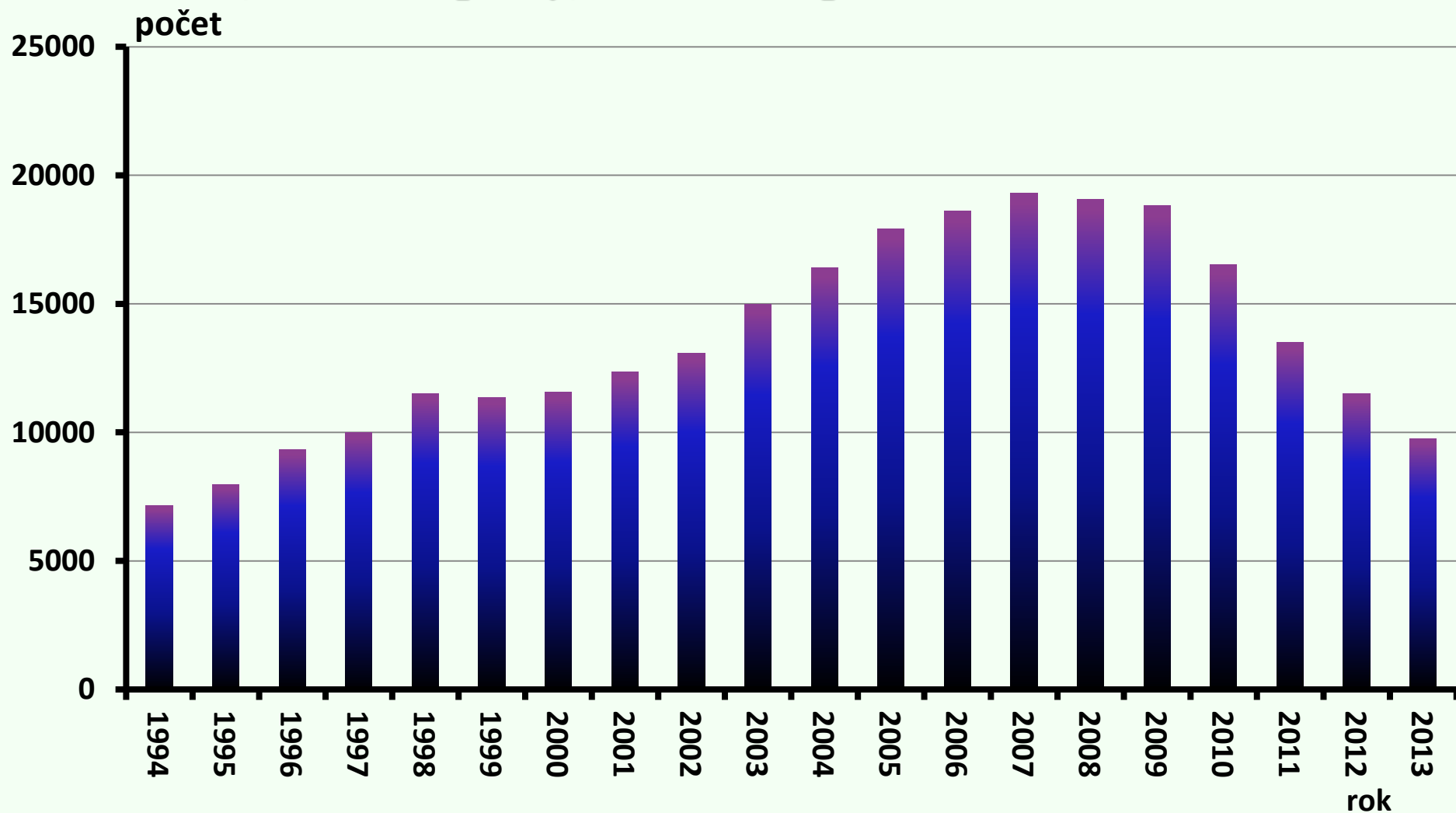
Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha ²

Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, Praha, Katedra lékařské genetiky ³

Ústav obecné biologie a genetiky 3. LF UK, Praha ⁴

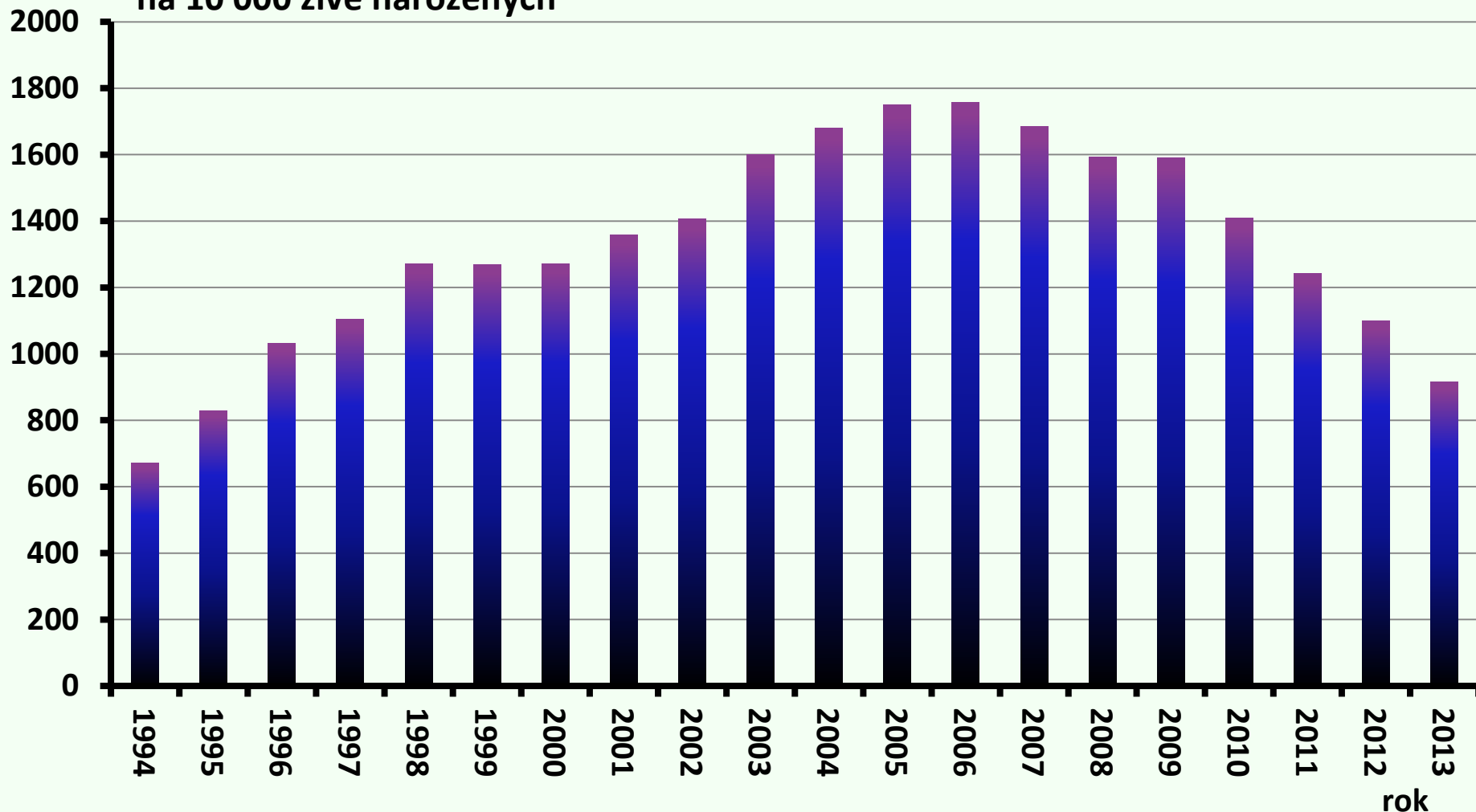
Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. lékařská fakulta University Karlovy a Všeobecná fakultní nemocnice, Praha ⁵

Vývoj invazivní prenatalní diagnostiky vrozených vad (absolutní počty) v České republice, 1994 - 2013

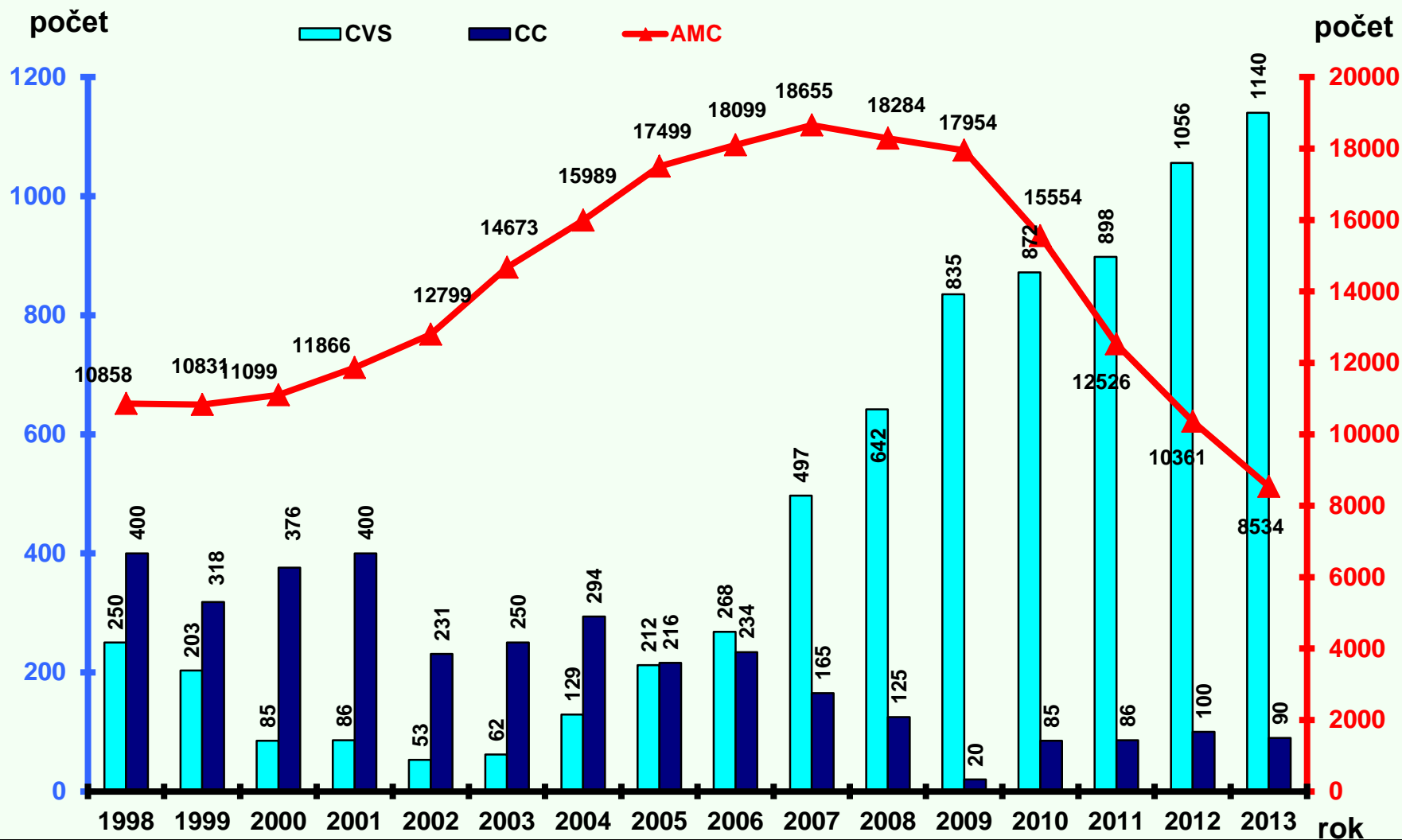


Vývoj invazivní prenatální diagnostiky vrozených vad (relativní počty) v České republice, 1994 - 2013

na 10 000 živě narozených



Vývoj prenatální diagnostiky vrozených vad v České republice, 1998 - 2013

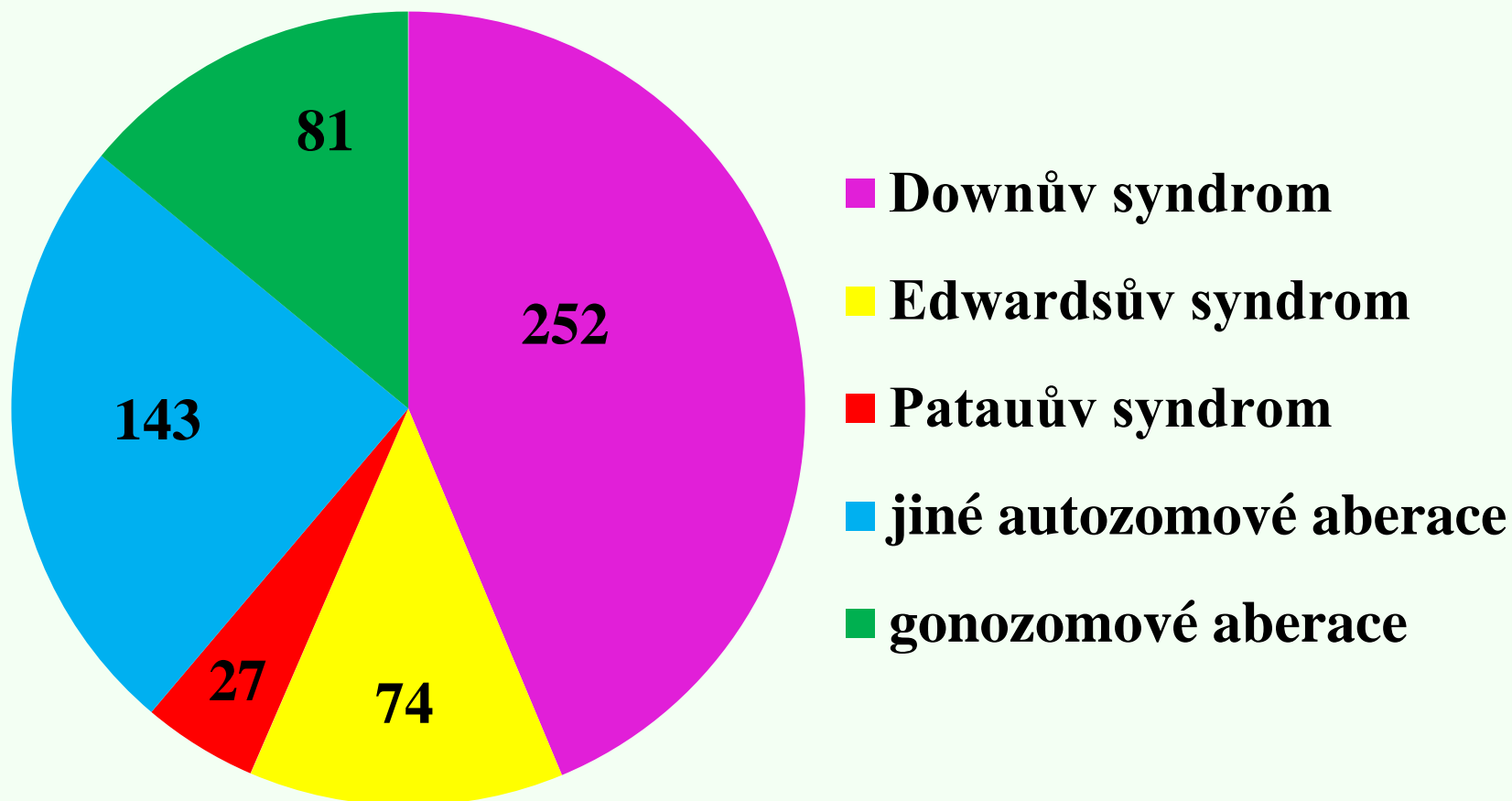


15. KONFERENCE FETÁLNÍ MEDICÍNY, 9. ledna 2015,
Nemocnice na Homolce, Praha

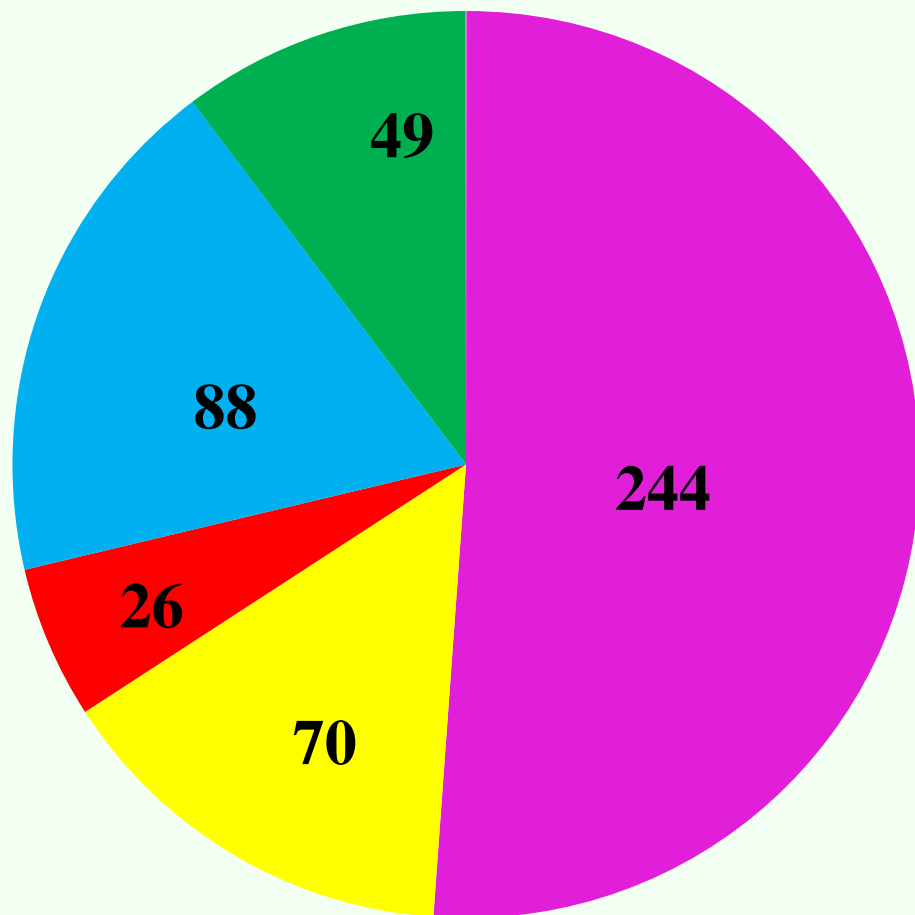
<http://www.vrozene-vady.cz>



Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2013: celkem

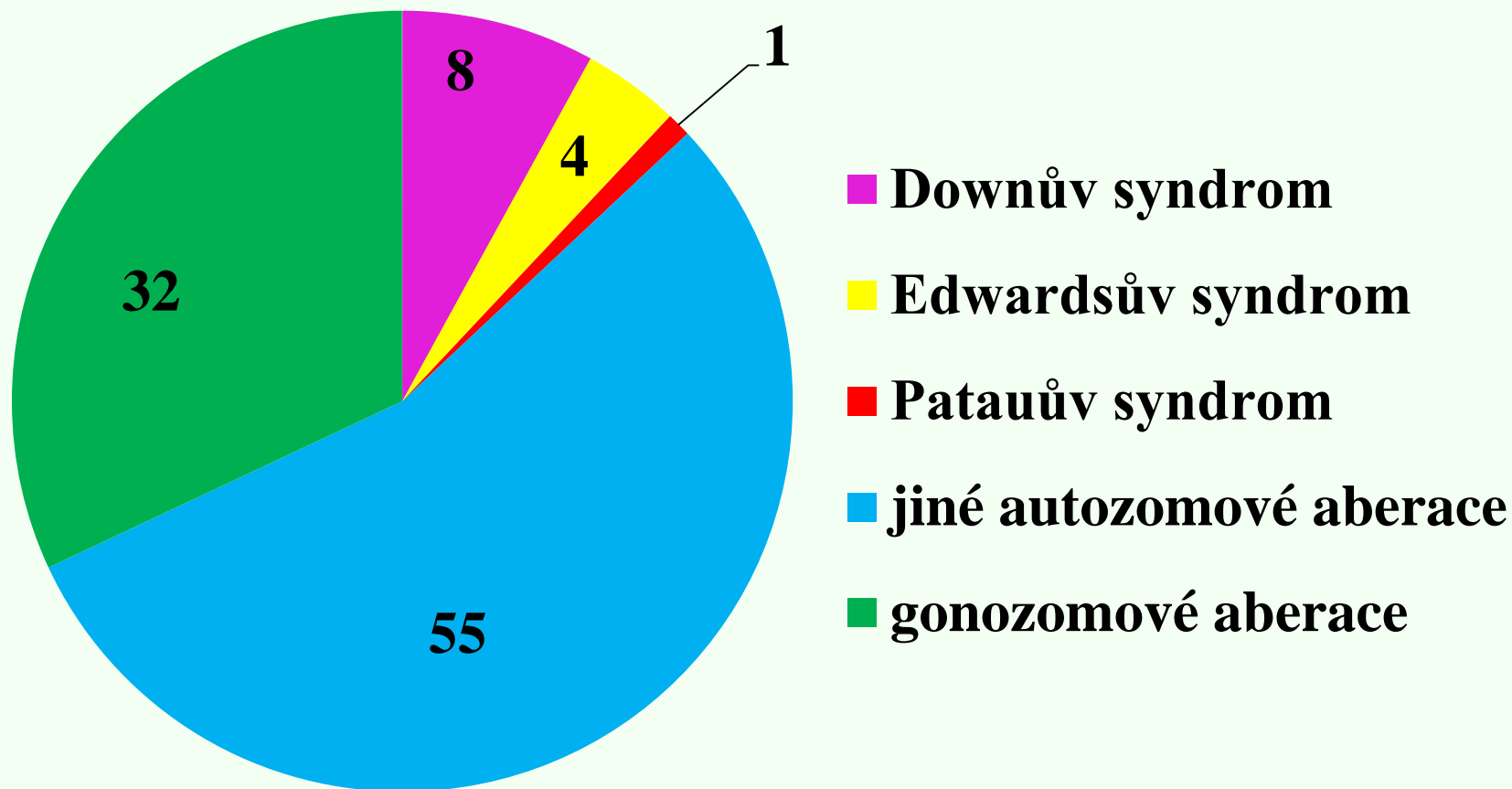


Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2013: ukončené

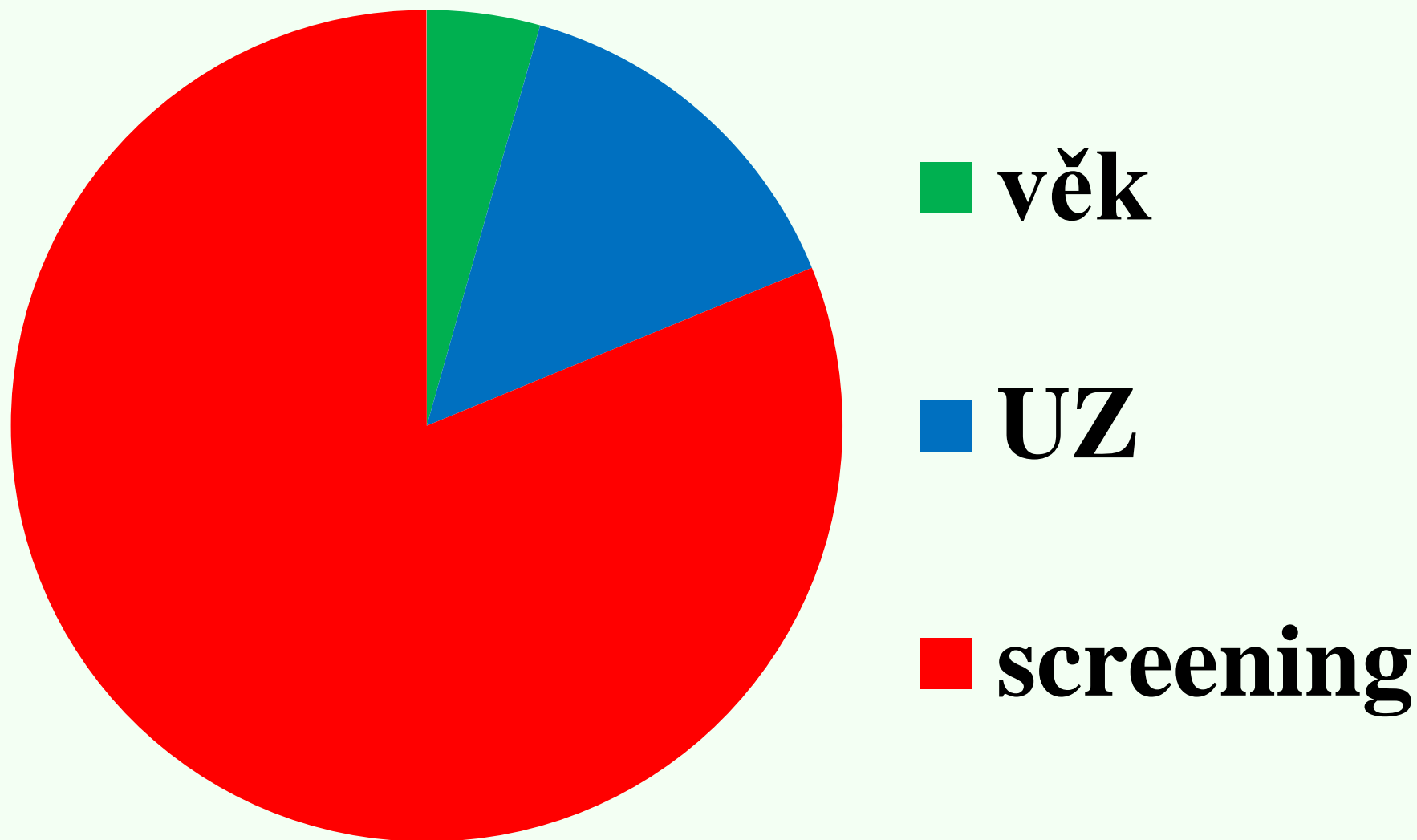


- Downův syndrom
- Edwardsův syndrom
- Patauův syndrom
- jiné autozomové aberace
- gonozomové aberace

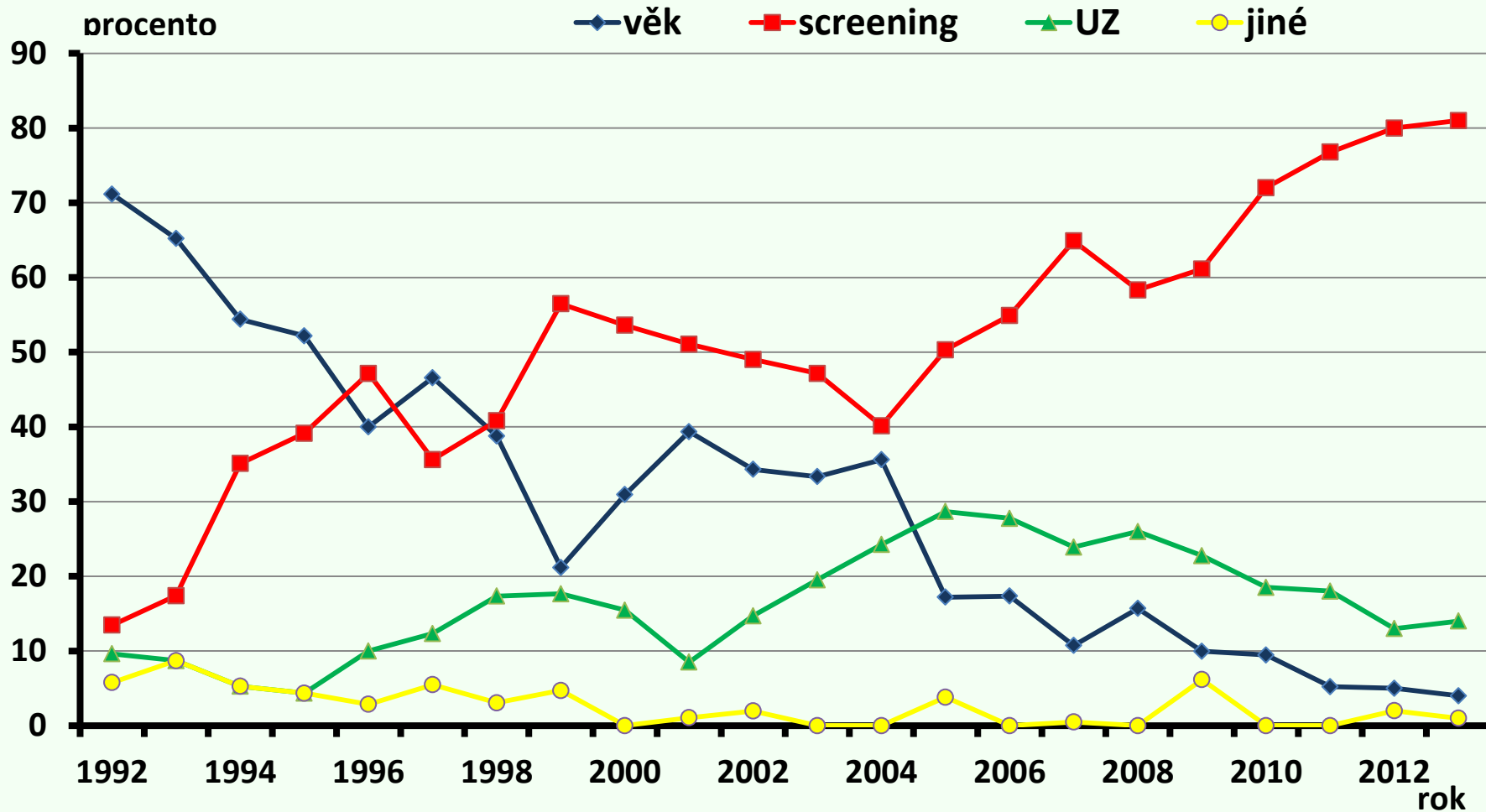
Vrozené chromozomové aberace v České republice v roce 2013: neukončené



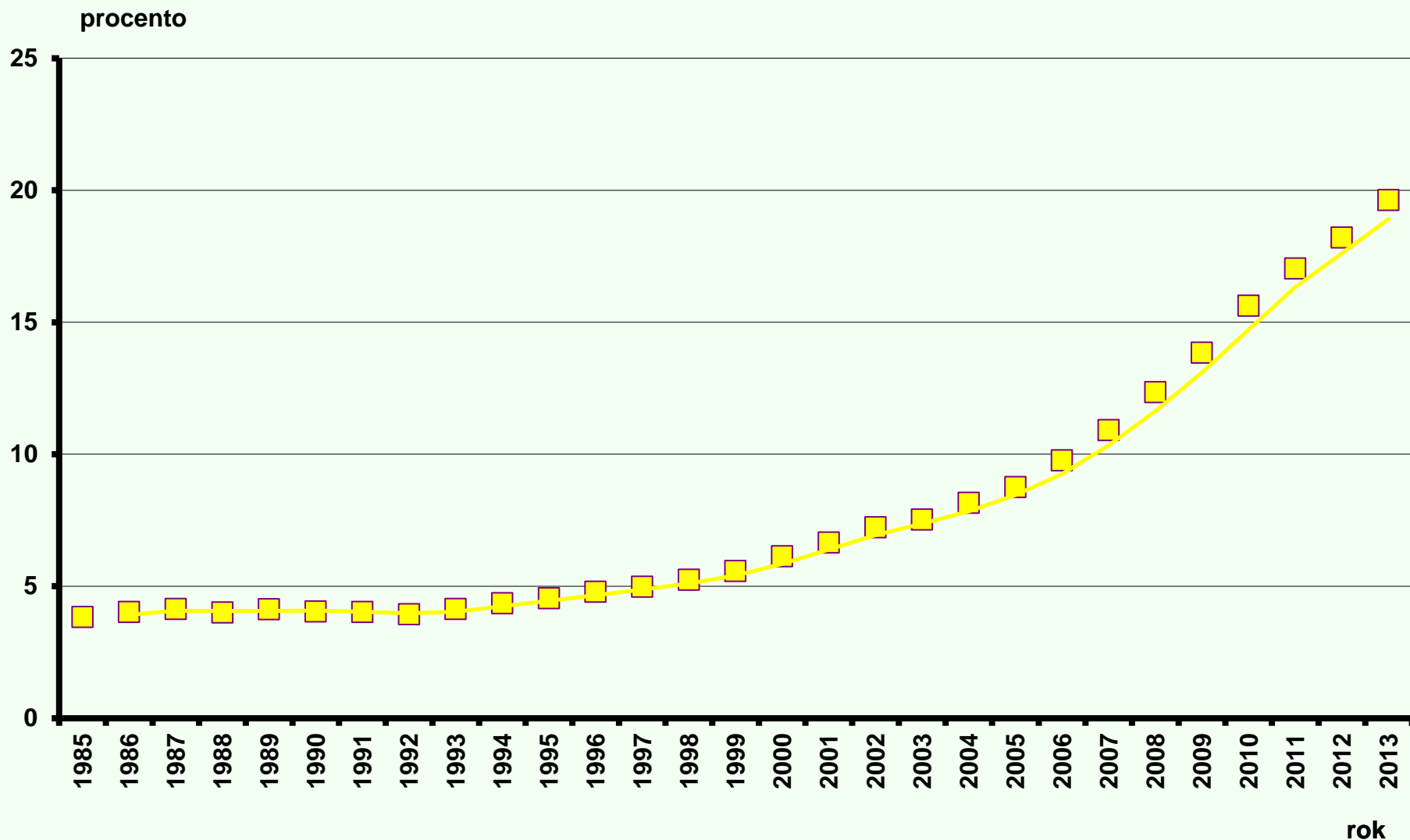
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2013



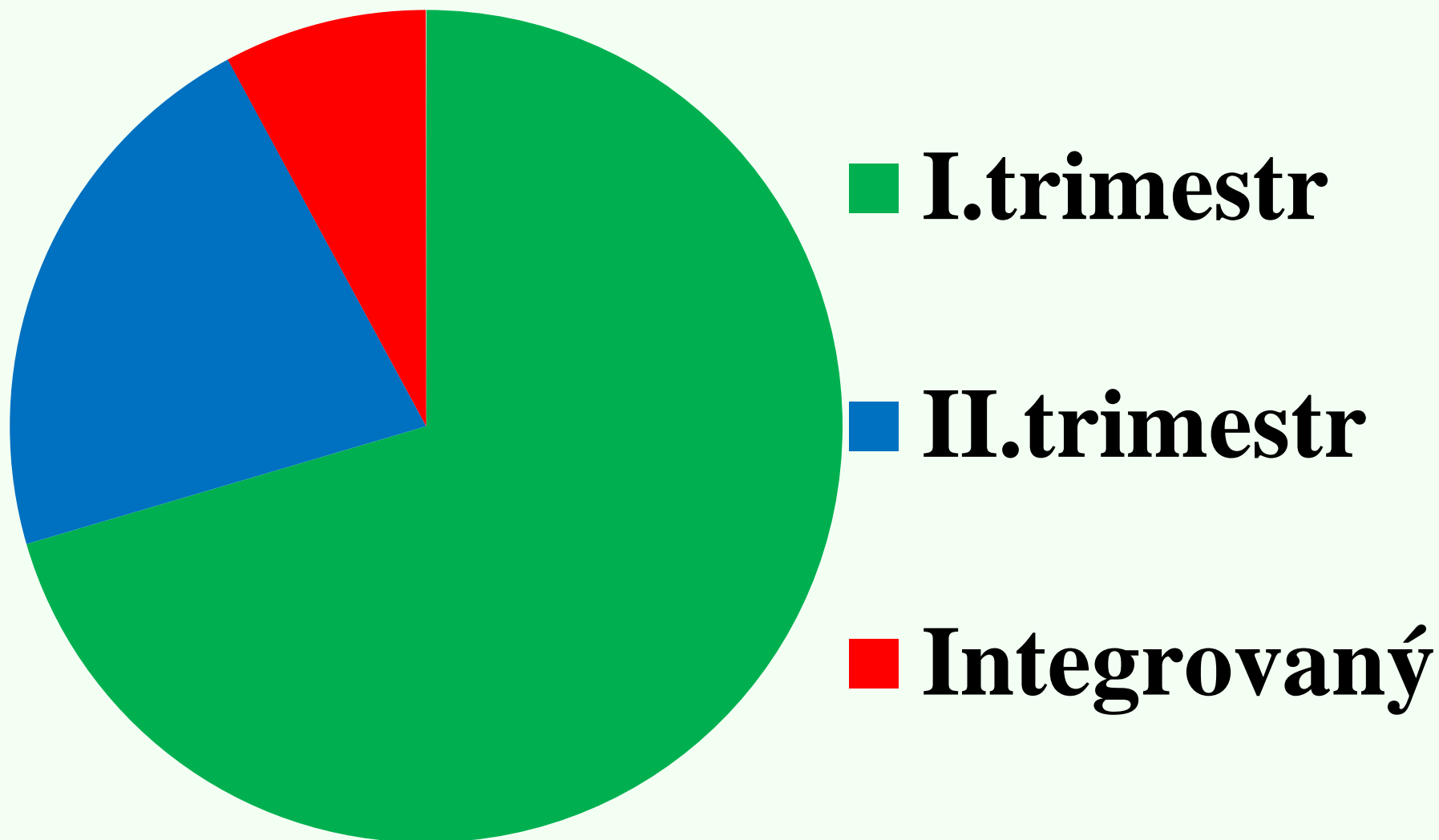
Indikace k invazivní prenatální diagnostice u plodů s diagnostikovaným DS, ČR 1992 - 2013



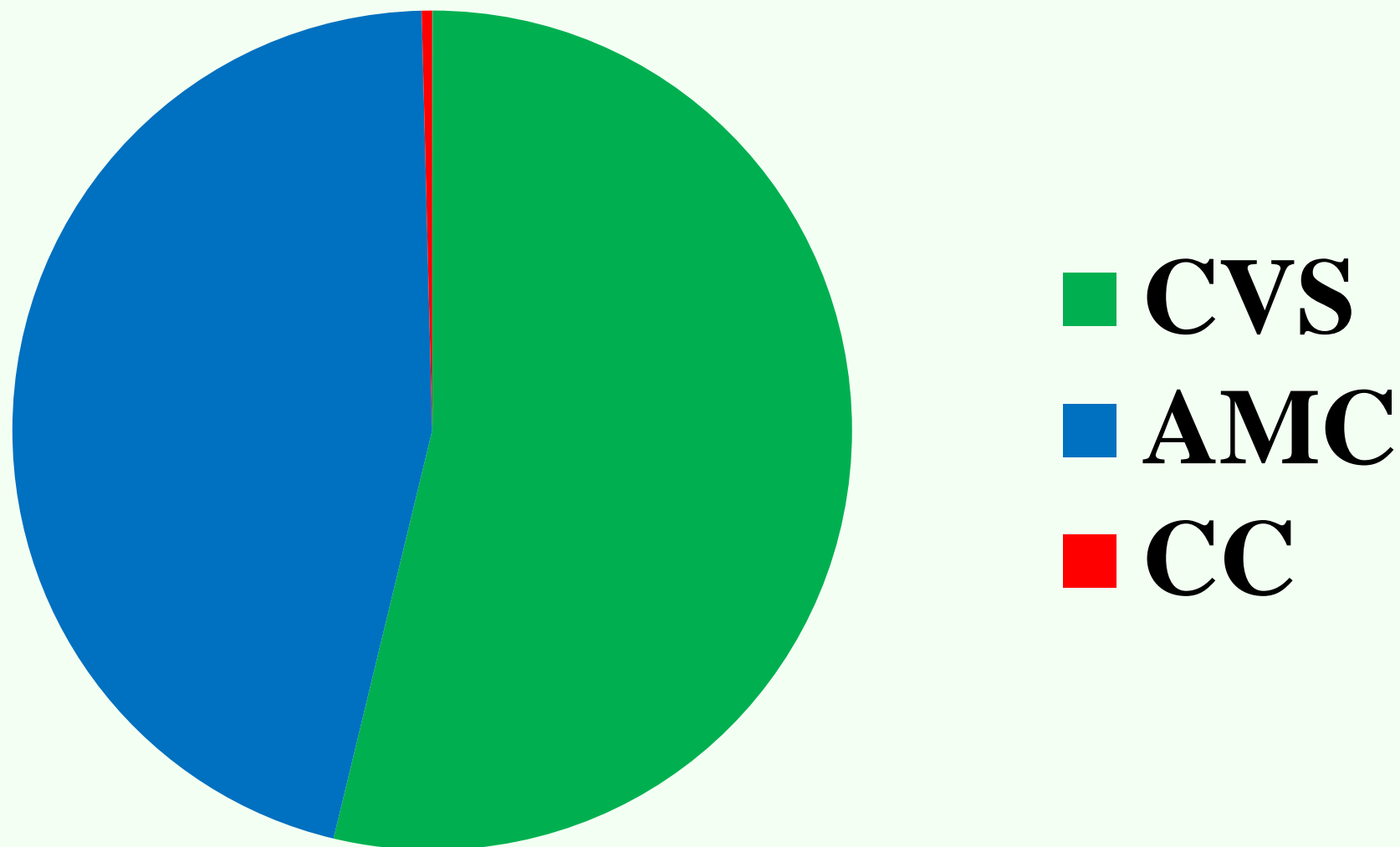
Procento rodiček nad 35 let věku, ČR 1985 - 2013



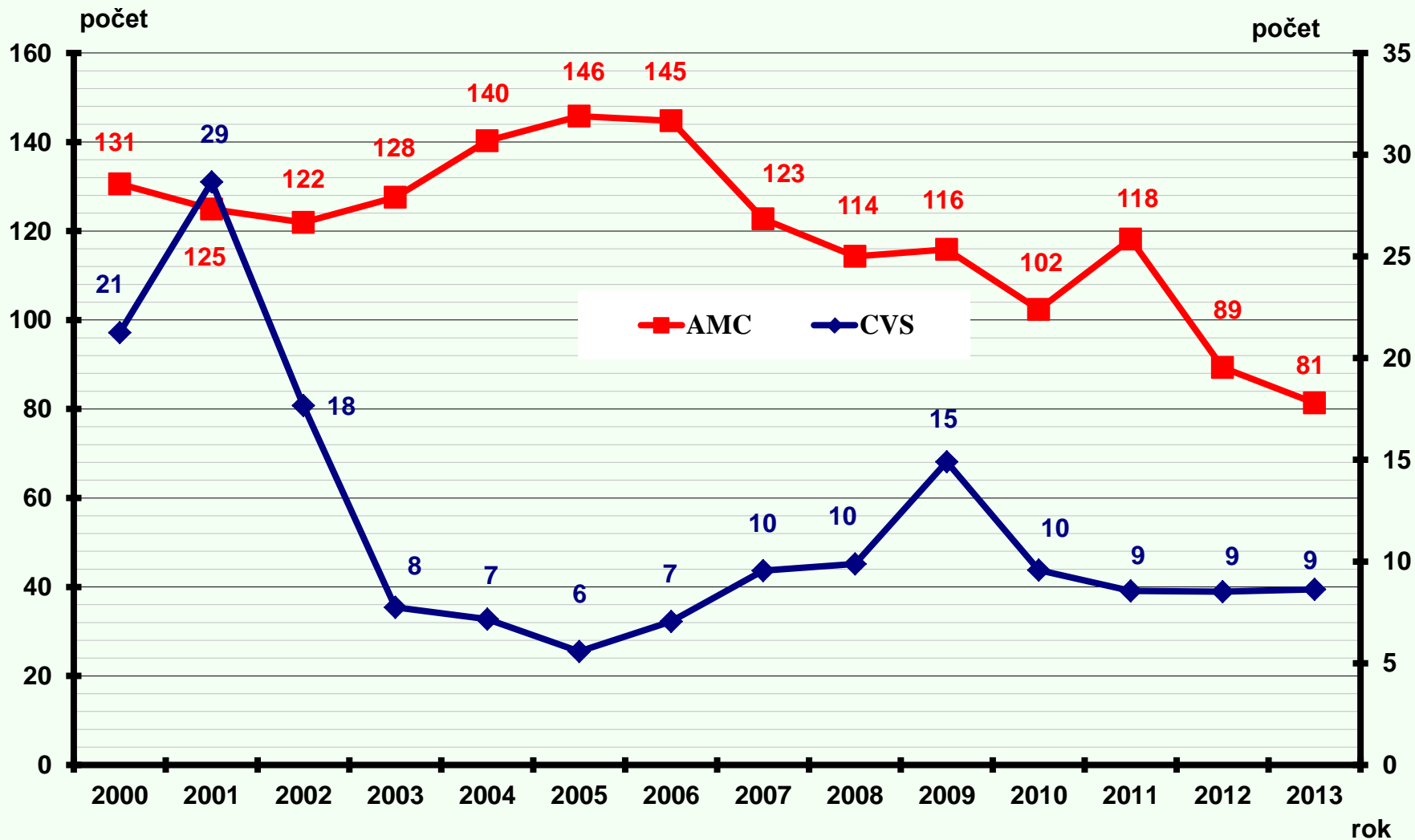
Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2013



Diagnostika Downova syndromu v České republice v roce 2013



Počet provedených AMC a CVS pro záchyt 1 DS, ČR 2000 - 2013

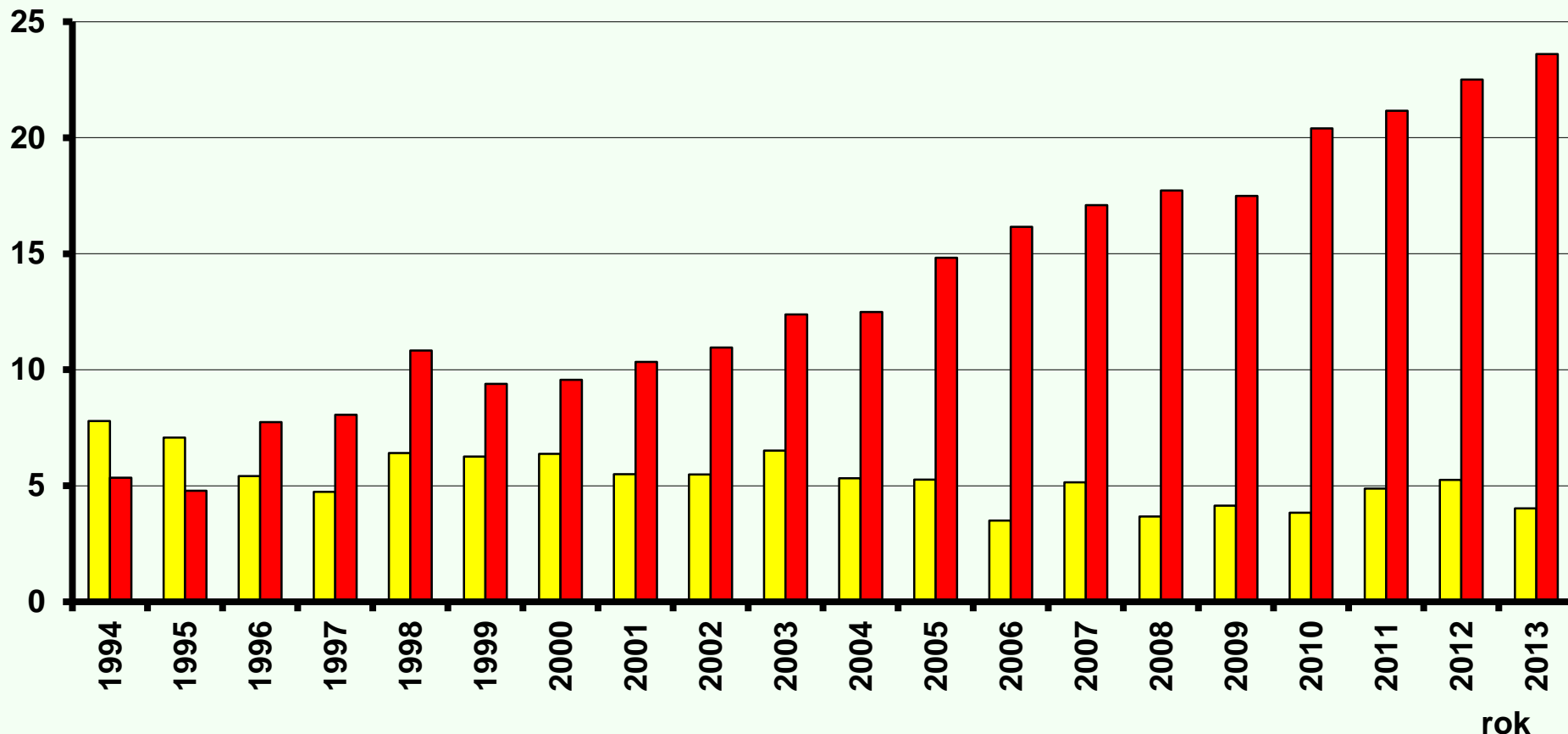


Downův syndrom v České republice, 1994 - 2013

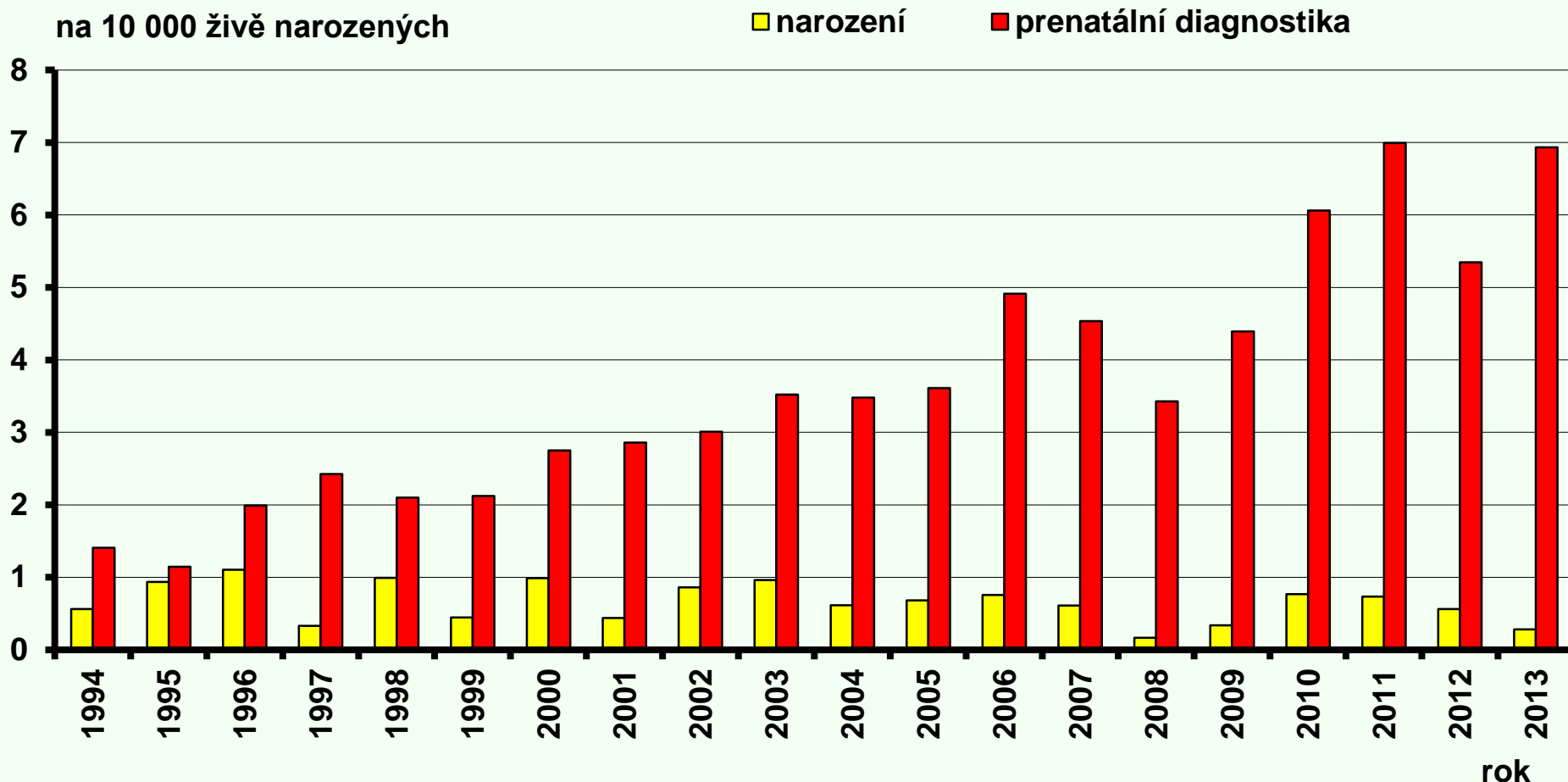
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika



Edwardsův syndrom v České republice, 1994 - 2013

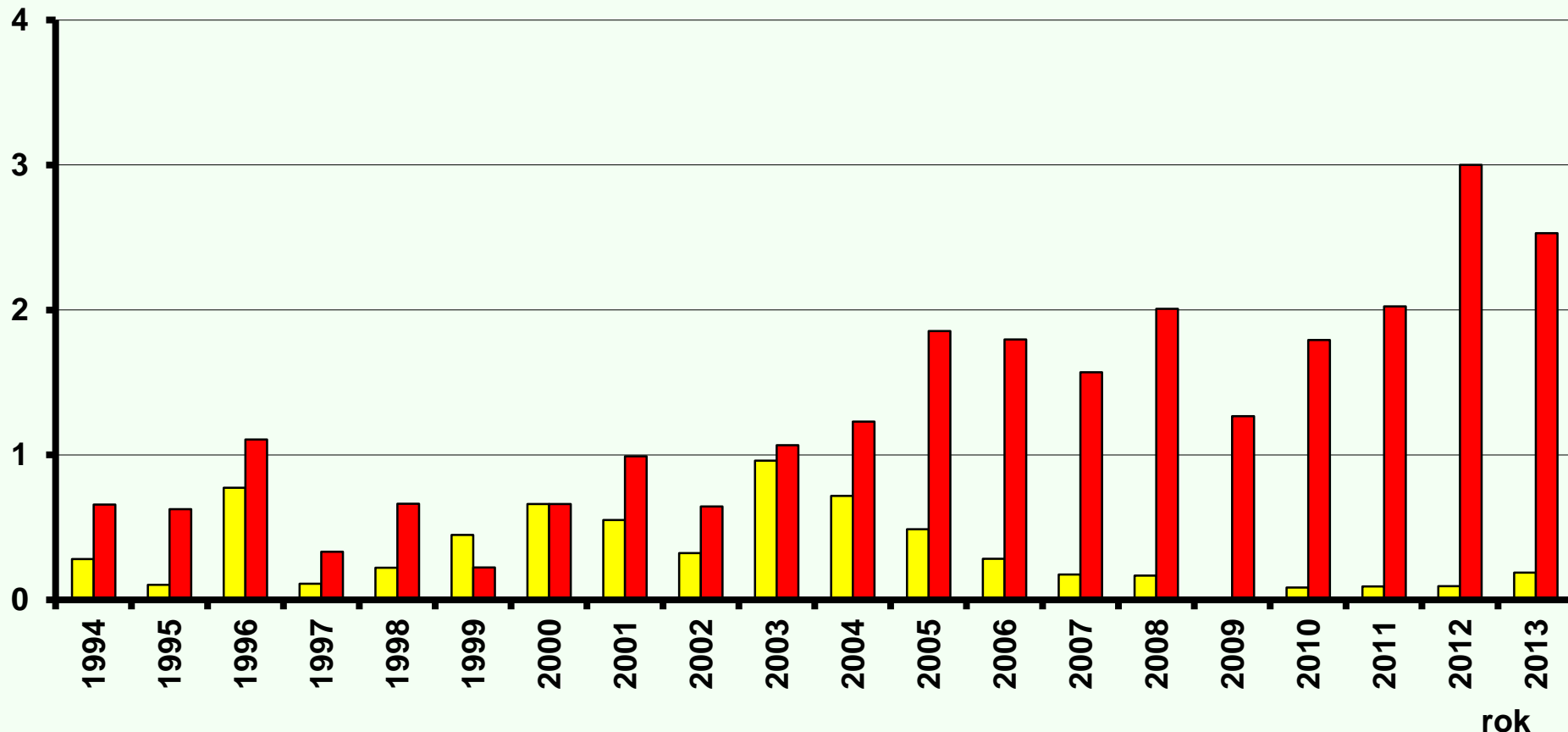


Patauův syndrom v České republice, 1994 - 2013

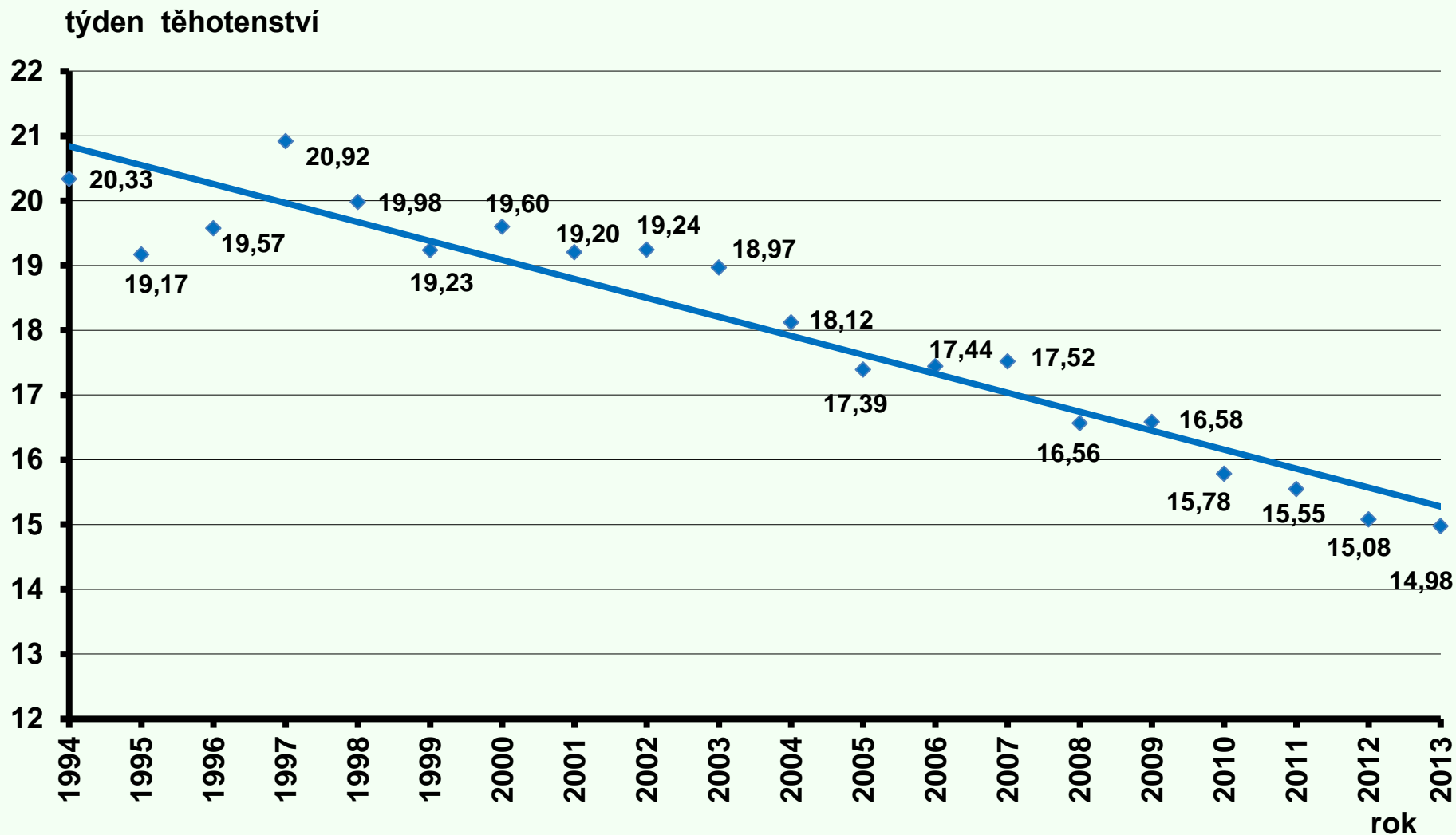
na 10 000 živě narozených

■ narození

■ prenatální diagnostika

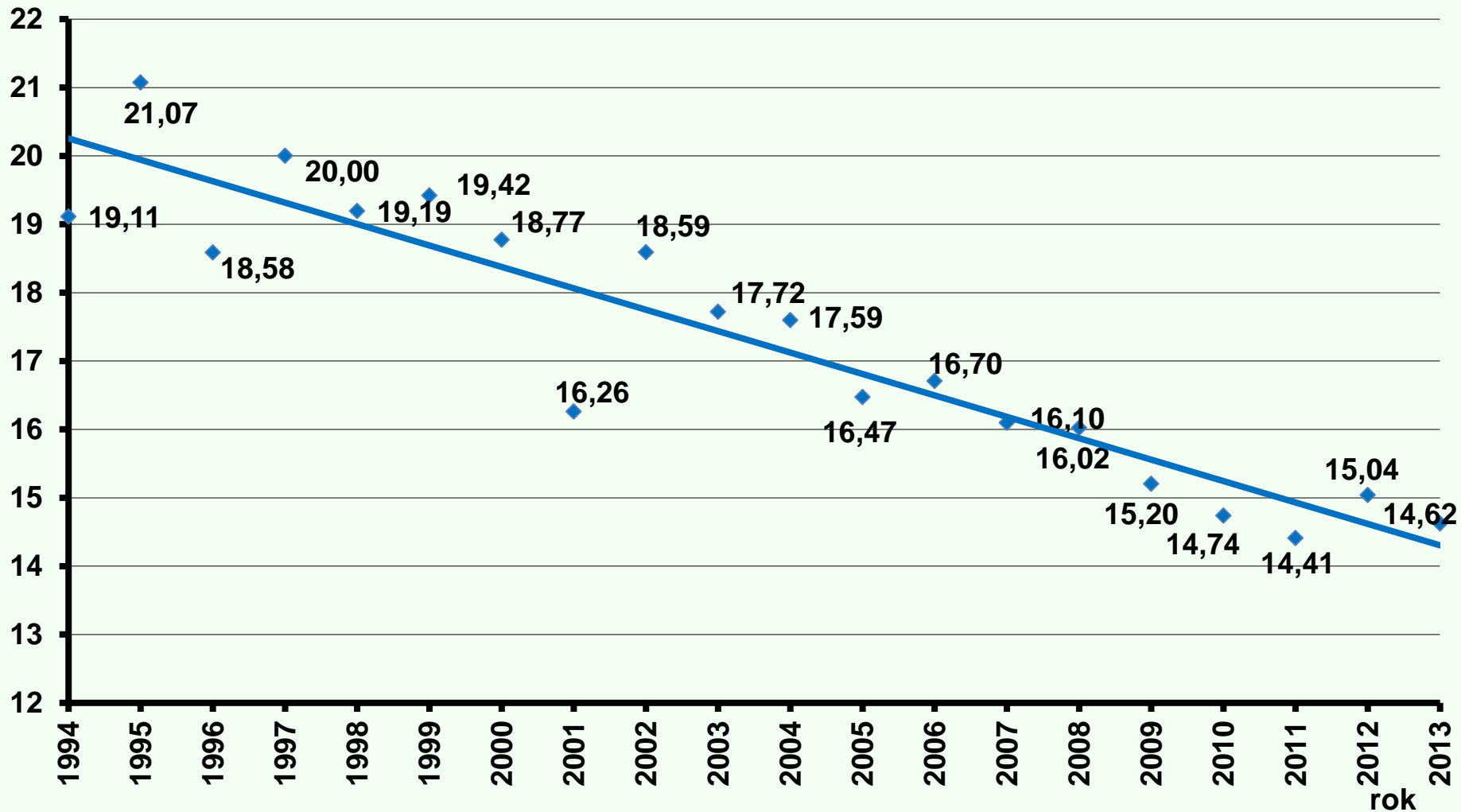


Downův syndrom v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze

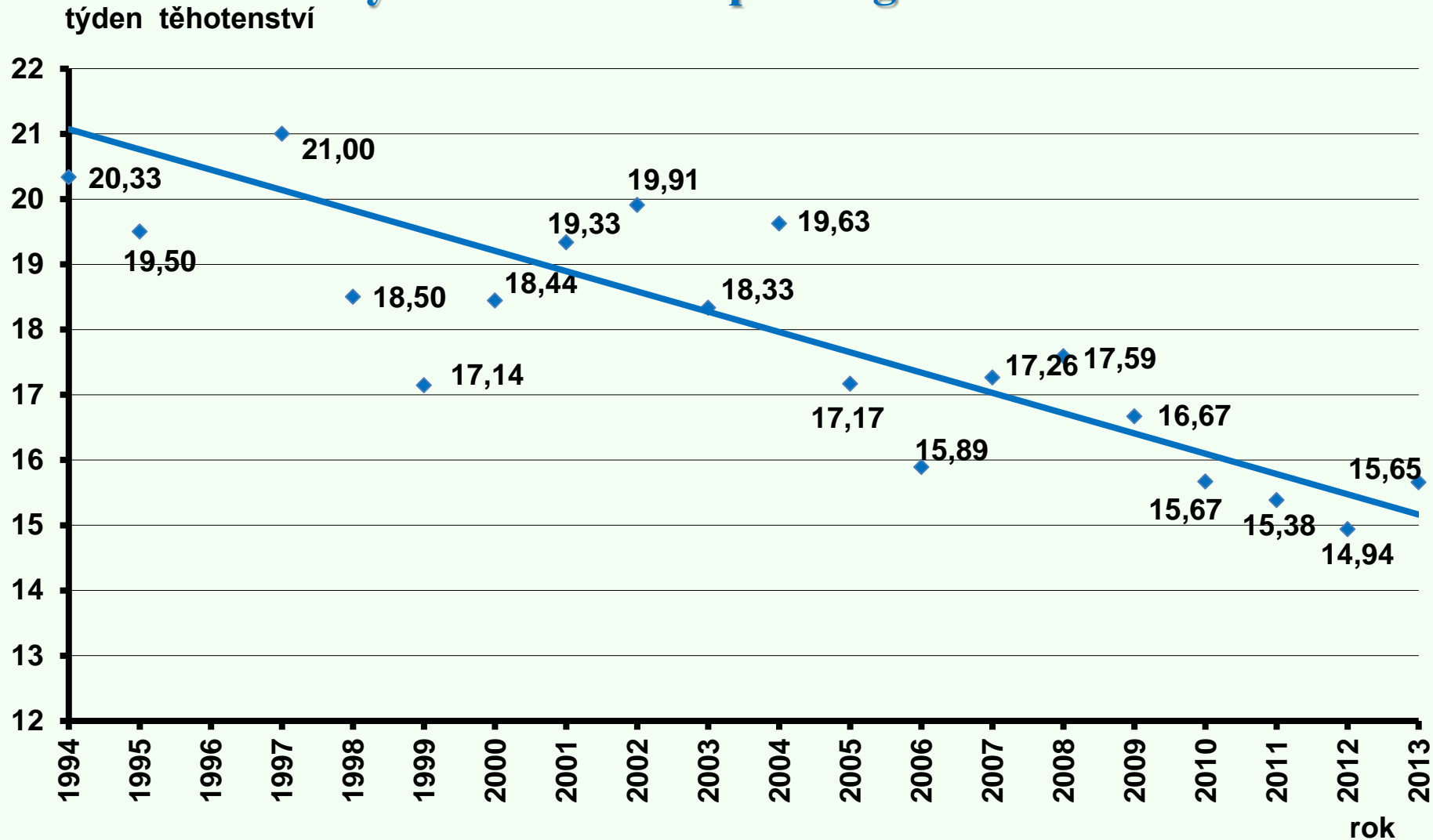


Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze

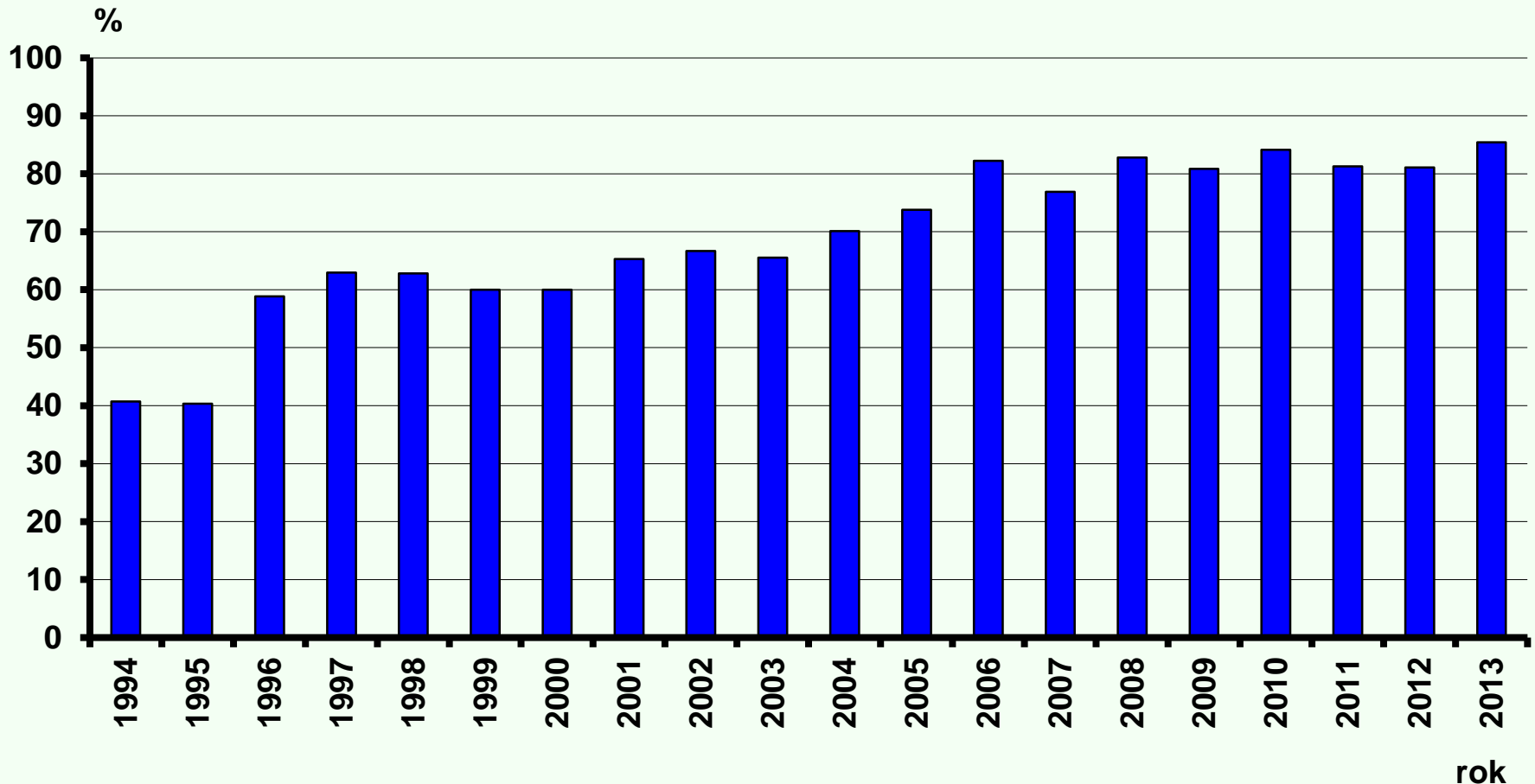
týden těhotenství



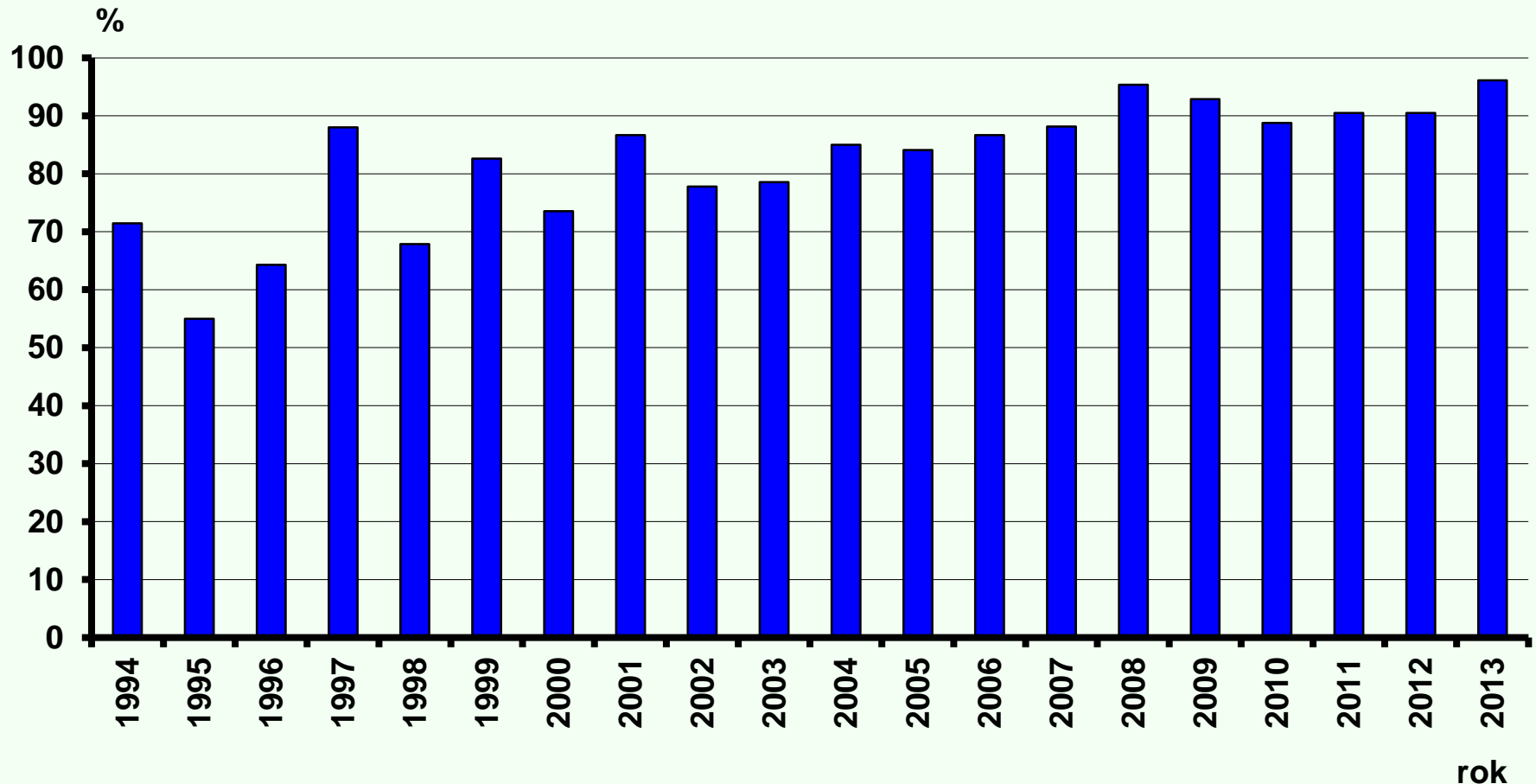
Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2013, týden těhotenství při diagnóze



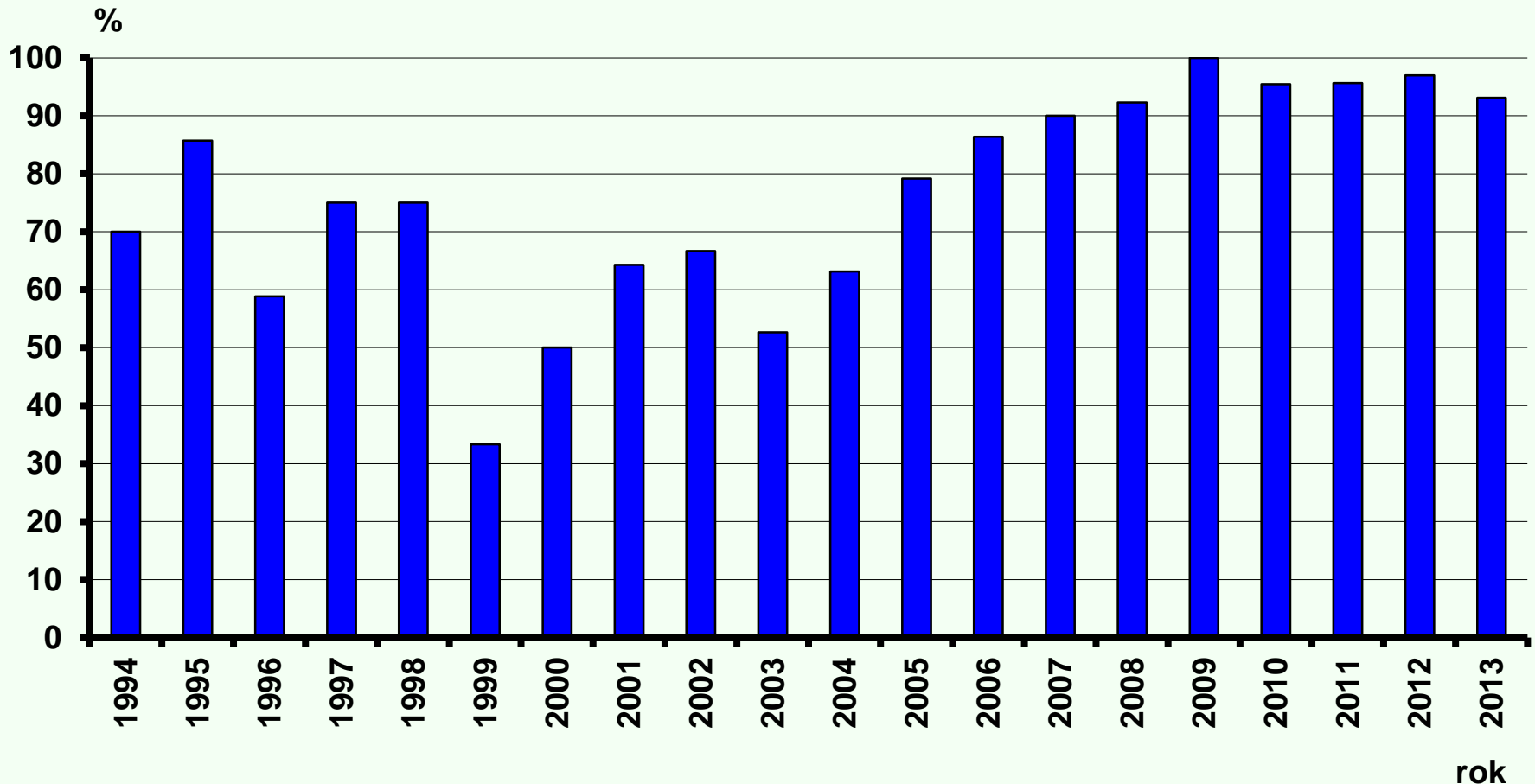
Downův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Edwardsův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Patauův syndrom v České republice, 1994 – 2013, procento prenatálně diagnostikovaných a ukončených případů z celku



Závěry:

Zvyšující se počty chromozomálních aneuploidií – Downův, Edwardsův a Patauův syndrom jsou dány především zvyšujícím se podílem rodičích žen nad 35 let věku.

Na nárůstu se určitou měrou podílí i přesun řady výkonů prenatální diagnostiky do časnějších fází gravidity.

Zvýšení podílu prvotrimestrálního screeningu vede ke zlepšení prenatálního zachytu těchto diagnóz při současném snížení počtu provedených výkonů invazivní prenatální diagnostiky.

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

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

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

