

Původní práce

Vrozené chromozomové aberace v České republice v období 1994 – 2013

Congenital chromosomal aberrations in the Czech Republic between 1994 and 2013

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

¹Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha

²Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium PRONATAL, Praha

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

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

⁵Ústav biologie a lékařské genetiky, 1. LF UK a VFN, Praha

Korespondenční adresa: MUDr. Vladimír Gregor, Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice s poliklinikou, Vídeňská 800, 140 59 Praha 4 - Krč, tel.: +420 261 083 760, e-mail: vladimir.gregor@ftn.cz

Publikováno: 27. 1. 2015

Přijato: 15. 1. 2015

Akceptováno: 21. 1. 2015

Actual Gyn 2015, 7, 8

ISSN 1803-9588

© 2015, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Gregor V, Šípek A, Šípek A jr. Vrozené chromozomové aberace v České republice v období 1994 – 2013. Actual Gyn. 2015;7:8

Úvod: Prenatální diagnostika chromozomových aberací v České republice za uplynulých dvacet let prodělala významný rozvoj. V období 1994 – 2013 se měnil počet výkonů prenatální diagnostiky, a to jak v absolutních, tak v relativních počtech. V průběhu období také docházelo k významným změnám v provádění prenatálního screeningu a také k zavádění nových metod prenatální diagnostiky. Tyto změny vedly v uplynulých dvaceti letech ke zvýšení efektivity prenatální diagnostiky vrozených chromozomových aberací.

Metodika: V naší práci jsme retrospektivně zpracovali data o prenatální diagnostice vybraných vrozených chromozomových aberací (Downův, Edwardsův a Patauův syndrom) v České republice v uplynulých dvaceti letech. Analyzovali jsme incidence sledovaných diagnóz vrozených chromozomových aberací, prenatálně a postnatálně diagnostikovaných v České republice za období 1994 – 2013, týdny při prenatální diagnostice i metody použité prenatální diagnostiky.

Výsledky: Vrozené chromozomové aberace, zejména pak Downův syndrom, jsou v současnosti nejčastější skupinou vad, které detekujeme již prenatálně. Od roku 1996 se postupně zvyšuje incidence prenatálně diagnostikova-

ných a předčasně ukončených případů Downova syndromu na úkor případů zaznamenaných u narozených dětí. V prvních třech letech sledovaného období se procento prenatální diagnostiky Downova syndromu pohybovalo pod 40 %. V období 1996–2005 se postupně procento záchytu zvyšovalo nad 60 %. V posledních šesti letech se úspěšnost prenatální diagnostiky Downova syndromu dále zvyšuje až nad současných 80 %. V případě Edwardsova a Patauova syndromu se úspěšnost prenatální diagnostiky ve sledovaném období rovněž také zvyšuje. Zároveň je patrný posun v týdnu diagnostiky těchto syndromů směrem k prvnímu trimestru.

Závěr: Stoupající záchyt Downova syndromu v posledních pěti letech je způsoben jednak kvalitativní změnou indikačního kritéria (významnější využití screeningu I. trimestru), jednak kvantitativním poklesem počtu celkově provedených výkonů invazivní prenatální diagnostiky při stoupajícím zastoupení odběru choriových klků. Díky dostupnosti nových screeningových testů a využití současných možností invazivní prenatální diagnostiky se zvyšuje efektivita prenatální diagnostiky (prenatální záchyt) a také se významně snižuje týden těhotenství při diagnostice vrozené vady. Podobné trendy pozorujeme i v prenatální diagnostice dalších chromozomových odchylek.