

Prenatální diagnostika chromozomových aberací v ČR

Antonín Šípek Jr.^{1,2,3}, Vladimír Gregor^{2,4}, Antonín Šípek^{2,3,4}, Jan Klaschka⁵, Marek Malý⁶

¹Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze; ²Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha; ³Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha; ⁴Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha; ⁵Ústav informatiky Akademie věd České republiky, Praha; ⁶Státní zdravotní ústav, Praha

Úvod: Chromozomové aberace jsou významnou příčinou mortality i morbidity a to v prenatální, perinatálním i postnatálním období. Právě na detekci nejčastějších chromozomových aberací jsou v těhotenství zaměřeny speciální screeningové a diagnostické metody.

Cíle: Zhodnotit absolutní a relativní četnost vybraných chromozomových aberací zachycených prenatálně i postnatálně. Následně zhodnotit efektivitu prenatální diagnostiky u vybraných typů diagnóz a související časové trendy.

Metodika: Retrospektivní epidemiologická analýza populačních dat získaných z Národního registru vrozených vad, který je součástí Národního registru reprodukčního zdraví, vedeného v rámci Ústavu zdravotnických informací a statistiky České republiky. Tyto údaje jsou doplňovány o aktivní hlášení prenatálně zachycených diagnóz, které probíhá pod záštitou Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP. Analyzovány byly následující diagnózy: Edwardsův syndrom, Patauův syndrom, Turnerův syndrom, Klinefelterův syndrom.

Výsledky: Nejčastěji jsou v rámci prenatální diagnostikována zachycována autozomální trizomie (syndromy Downův, Edwardsův a Patauův), které v dlouhodobém přehledu tvoří přibližně 2/3 všech prenatálně zachycených chromozomových aberací. Syndromy Turnerův a Klinefelterův jsou zastoupeny méně často, zastupují přibližně jen 8 % celého spektra. Úspěšnost prenatální diagnostiky u Edwardsova a Patauova syndromu přesahuje 90 %, u gonozomálních aneuploidí je nižší.

Závěr: Díky úspěšnému zařazení kombinovaného screeningu prvního trimestru do prenatální péče došlo v České republice ke zlepšení prenatální diagnostiky zejména autozomálních trizomií, které jsou zachycovány jak častěji tak i časněji.

Podpořeno MZ ČR – RVO (Fakultní Thomayerova nemocnice – FTN, 00064190).