

CENTRUM LÉKAŘSKÉ
GENETIKY s.r.o.

Novohradská 68/1806, 370 08 České Budějovice
Telefon: 387 204 618
www.clg.cz

PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA A LÉKAŘSKÁ GENETIKA 2017





I. ZÁCHYTY VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD - POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA ROK 2017

UZ záchyt (nález VVV ultrazvukem)	104	110
Záchyt méně závažných chromozomálních aberací	6	

II. GENETICKÉ INDIKACE K UPT ROK 2017

Genetické indikace k UPT	Z toho chromozomálních aberací	Na základě UZ diagnostiky	Na základě Array CGH (čipová technologie) - mikrolece, mikroduplikace a DNA diagnostiky
79	35	39	5

	Genetická indikace	věk	grav.	poznámka
1.	m. Down, 47, XY, +21	38 r.	11. tý	Věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, NT 6mm, nízký PaPP-A 0,14 MoM
2.	m. Down, 47, XY, +21	26 r.	12. tý	PS (pozit. sekvenční integrovaný test), UZ diagnostika NT 3mm, nízký PaPP-A 0,37 MoM
3.	m. Down, 47, XX, +21	39 r.	12. tý	PS, věk, pozitivní NIPT (neinvazivní prenatalní testování), UZ diagnostika hydrothorax, hydrops fetus universalis, VSV defekt AV septa, NT - 3,6mm, PaPP-A 0,42 MoM
4.	m. Down, 47, XY, +21	33 r.	12. tý	PS, UZ diagnostika VSV defekt AV septa, NT 4mm, nízký PaPP-A 0,31 MoM
5.	m. Down, 47, XY, +21	41 r.	12. tý	PS, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, NT 6,6mm, PaPP-A 1,12 MoM
6.	m. Down, 47, XX, +21	41 r.	12. tý	PS, věk, UZ diagnostika NT 5mm, nízký PaPP-A 0,37 MoM
7.	m. Down, 47, XY, +21	41 r.	12. tý	PS, věk, UZ diagnostika VSV defekt AV septa, hydrocefalus
8.	m. Down, 47, XY, +21	41 r.	13. tý	PS, věk, pozitivní NIPT, PaPP-A 1,12 MoM
9.	m. Down, 47, XY, +21	24 r.	13. tý	PS, UZ diagnostika NT 2,7mm, nízký PaPP-A 0,25 MoM
10.	m. Down s Robertsonskou translokací, 46, XY, der(13;14)(q10;q10), +21	38 r.	14. tý	PS, věk, RA, pozitivní NIPT, PaPP-A 0,68 MoM
11.	m. Down, 47, XX, +21	37 r.	15. tý	PS, věk, UZ diagnostika postranní mozkové komory jsou s výraznou dilatací, dilatovaná je i III. a IV. mozková komora, nízký PaPP-A 0,37 MoM
12.	m. Down, 47, XX, +21	32 r.	15. tý	PS, PaPP-A 0,46 MoM
13.	m. Down, 47, XX, +21	39 r.	16. tý	PS, věk, nízký PaPP-A 0,36 MoM
14.	m. Down, 47, XY, +21	27 r.	16. tý	PS, pozitivní NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, otok v záhlaví plodu 12 mm, hydrothorax, ascites, PaPP-A 0,43 MoM
15.	m. Down, 47, XY, +21	47 r.	17. tý	PS (triple test), pozitivní NIPT
16.	m. Down, 47, XY, +21	43 r.	15. tý	PS, věk, pozitivní NIPT, PaPP-A 0,57 MoM
17.	m. Down v mozaice, 47,XX,+21 [9]/46,XX[96]	38 r.	15. tý	PS, věk, pozitivní NIPT, nízký PaPP-A 0,27 MoM
18.	m. Down v mozaice, 47, XX, +21[17]/46,XX [54]	35 r.	16. tý	PS, věk, PaPP-A 0,45 MoM
19.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	23 r.	10. tý	UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla, NT 1,9 mm

20.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	43 r.	11. tý	PS, věk, pozitivní NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla 14x17 mm, extrofie srdce, NT 6mm, nízký PaPP-A 0,28 MoM
21.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	36 r.	12. tý	PS, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, NT 5,5mm, nízký PaPP-A 0,21 MoM
22.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	39 r.	12. tý	PS, věk, pozitivní NIPT, UZ diagnostika NT 2,4mm, PaPP-A 0,47 MoM
23.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	34 r.	12. tý	PS, UZ diagnostika rozštěp břišní stěny, NT 6,6mm, PaPP-A 0,58 MoM
24.	Edwardsův sy, 47, XY, +18	32 r.	13. tý	PS, nízký PaPP-A 0,25 MoM
25.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	48 r.	15. tý	Pozdní záchyt, věk, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa
26.	Edwardsův sy, 47, XX, +18	41 r.	16. tý	PS, věk, pozitivní NIPT, UZ diagnostika VSV - defekt AV septa, nízký PaPP-A 0,17 MoM
27.	Edwardsův sy v mozaice, 47, XY,+18[5]/46,XY[31]	27 r.	11. tý	UZ diagnostika hydrops fetus universalis, redukce obou předloktí plodu, flekční postavení rudiček, omfalokéla 5,5 mm, NT 7,5mm, nízký PaPP-A 0,09 MoM
28.	Patauův sy, 47,XX, +13	42 r.	10. tý	OA, věk, AB missed, vyšetřena tkáň potraceného plodu
29.	Turnerův sy, 45, X	41 r.	12. tý	Věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, PaPP-A 0,42 MoM
30.	69,XXY triploidie	32 r.	11. tý	PS, UZ diagnostika disproporce mezi velikostí hlavičky a bříškem plodu, v zadní jámě lební cystický anechogenní prostor, nízký PaPP-A 0,09 MoM
31.	Inverze chrom. 11 46, XY, inv (11)(q13.1q23.1) pat	32 r.	13. tý	PS, RA, UZ diagnostika NT 3,4mm, rozsáhlý jednostranný rozštěp rtu, čelisti a patra, PaPP-A 1,35 MoM
32.	Parciální delece krátkých ramének chromozomu X v mozaice vzniklý de novo 46, X, del(X)(p11.4)[16]/46,XX [29]	30 r.	20. tý	UZ diagnostika VSV defekt AV septa, TGA
33.	Nebalancovaný karyotyp s duplikací terminální části dlouhých ramének chr. 9 a delecí terminální části dlouhých ramének chr. X 46,X,der(X)t(X;9)(q26.1;q32)	25 r.	19. tý	UZ diagnostika flexní držení prstů obou horních končetin - zkrácení prstů horních končetin, atypické postavení palců dolních končetin, hypoplazie mozečku
34.	Gemini monochoriati biamniati, plod A : hygroma colli cysticum, NT 4,6mm TTTS, balancovaná translokace t(1;8) 46,XX, t(1;8)(p22;q13)	30 r.	12. tý	PS, UZ diagnostika
35.	Duplikace krátkých ramen chromozomu 2, 46, XY, dup(2)(p23.1q25.1)	23 r.	16. tý	Pozitivní čip Array CGH, PS, UZ diagnostika nadpočetný prst malíkové hrany levé ruky bez kostěných článků
36.	Intersticiální mikrodelece dlouhých ramen chromozomu 5 arr[GRCh37]5q13.2(69220773x2,69238677_70587018x1,70613093x2)	25 r.	13. tý	Pozitivní čip Array CGH, UZ diagnostika VSV atřezie aorty s hypoplastickou levou komorou
37.	Intersticiální mikrodelece v oblasti 1q21.1 arr[GRCh37]1q21.1(145415190_145799602)x1 + mutace genu RBM8A - TAR syndrom	38 r.	20. tý	Pozitivní čip Array CGH, věk, RA, UZ diagnostika VVV horních končetin - přítomna pouze jedna kost v předloktí oboustranně, těžká deformita obou rudiček, PaPP-A 0,77 MoM
38.	Parciální tetrazomie v oblasti 22q11.1q11.21 Cat eye sy arr[GRCh37]22q11.1q11.21(16969111x2,17397498_18706045x4,18765084x2)	29 r.	12. tý	Pozitivní čip Array CGH, PS, RA, UZ diagnostika NT 3,6mm, atypický profil obličeje, v dutině břišní dilatované colon
39.	Intersticiální delece dlouhých ramen chromozomu 3 arr 3q29(195682627x2,195740357-197317103x1,197420552x2)	33 r.	19. tý	Pozitivní čip Array CGH, RA, UZ diagnostika VSV - dvojitoková pravá komora s aortou nasedající na komorový defekt, stenóza plicnice, polyhydramnion, dilatace duodena - obstrukce GIT
40.	Gemini biamniati bichoriati, st. po selektivní fetocidě plodu A plod A : hydrocefalus plod B : bpn	23 r.	16. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH

41.	Acranus s rozsáhlou encefalokélou, rozštěp rtu, na pravé ruce II. prst má poloviční délku, na levé ruce syndaktylie IV. - V. prstu, pravá noha se syndaktylií I. - II. a III. - V. prstu, levá noha v zevní rotaci s vybočenou patní kostí a syndaktylií III. - IV. prstu	39 r.	17. tý	PS, věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
42.	Acranus	26 r.	17. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
43.	Alobární holoprosencefalie	17 r.	22. tý	Pozdní záchyt, UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH, vyšetřena tkáň potraceného plodu
44.	Hydrocefalie s rozštěpem lumbosacrální páteře	21 r.	15. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
45.	VSV - atrézie trojčipé chlopně, hypoplazie pravé komory srdeční, defekt mezikomorového septa	25 r.	17. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
46.	VSV atrézie aorty s hypoplastickou levou komorou srdeční, funkčně mitrální atrézie, monoarteriální pupečník	32 r.	20. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
47.	Hygroma colli cysticum, omfalokéla	34 r.	10. tý	UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH, vyšetřena tkáň potraceného plodu
48.	Hydrops fetus universalis, nápadnější herniace střevních kliček, NT 4,2mm	22 r.	10. tý	PS, UZ diagnostika, nízký PAPP-A 0,29 MoM
49.	Hydrops fetus universalis, flekční držení horních končetin, redukční deformita dolních končetin, NT 7mm	26 r.	11. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
50.	Hydrops fetus universalis, NT 4mm	31 r.	12. tý	UZ diagnostika, NIPT
51.	Hydrops fetus universalis, paličkovité rozšíření článků prstů a syndaktylie II. a III. prstu na končetinách, NT 12mm	22 r.	13. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
52.	Hydrops fetus universalis, hygroma colli cysticum, dilatovaná zadní jáma lební, flekční držení ručiček, jednostranný pes equinvarus, NT 12mm	30 r.	13. tý	UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH
53.	Hydrops fetus universalis, NT 7mm	39 r.	13. tý	Věk, UZ diagnostika, čip Array CGH, nízký PaPP-A 0,29 MoM
54.	Hydrops fetus universalis v oblasti břicha 5mm, NT 5mm	37 r.	15. tý	PS, věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
55.	Hydrops fetus universalis, hydrothorax, brachycephalický tvar lebky, NT 15mm	26 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, PaPP-A 0,51 MoM
56.	Gastroschíza	22 r.	12. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
57.	Gastroschíza	33 r.	15. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
58.	Gastroschíza, dilatace levé postranní mozkové komory	35 r.	19. tý	PS, věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
59.	Rozštěp břišní stěšny, jednostranná hydronefróza, při kostrči anechogenní cystický útvar, VVV CNS	38 r.	12. tý	Věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
60.	Omfalokéla	18 r.	21. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
61.	Spina bifida	26 r.	15. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH,
62.	Spina bifida, mikrocystóza ledvin	33 r.	16. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
63.	Sakrální teratom, NB nepřítomna, NT 2,0mm	36 r.	13. tý	Věk, UZ diagnostika, čip Array CGH
64.	Levostranná brániční hernie s výhřezem orgánů dutiny břišní a s hypotrofií levé plíce s pravostranným vychýlením mezihrudí	27 r.	17. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
65.	Pravostranná brániční hernie	30 r.	19. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
66.	Gemini biamniati bichoriati, st. po selektivní fetocidě plodu A plod A : brániční hernie, srdce deviované doprava plod B : bpn	37 r.	20. tý	Věk, UZ diagnostika, MRI, ÚPMD
67.	Megavezica	28 r.	12. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
68.	Oligohydramnion, obě ledviny zvětšené, zvýšené echogenity, v horním pólu pravé ledviny anechogenní kulovitý útvar, pes equinvarus	35 r.	16. tý	Věk, NIPT, UZ diagnostika

69.	Oligohydramnion, dolichocephalická lebka, pes equinovarus	37 r.	16. tý	Věk, UZ diagnostika, čip Array CGH, vyšetřena tkáň potraceného plodu
70.	Anhydramnion	26 r.	15. tý	PS, UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH, vyšetřena tkáň potraceného plodu
71.	Růstová retardace plodu, anhydramnion	34 r.	17. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, nízký PaPP-A 0,23 MoM
72.	Růstová retardace plodu, obličejový rozštěp	31 r.	17. tý	UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH
73.	Rozštěp rtu, čelistí a patra l. sin.	30 r.	12. tý	OA, UZ diagnostika, NIPT, čip Array CGH
74.	Osteogenesis imperfecta	35 r.	13. tý	Věk, UZ diagnostika, čip Array CGH, DNA diagnostika
75.	Osteochondrodysplazie	29 r.	17. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, DNA diagnostika
76.	Pedes equinovares	32 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH
77.	Redukční deformita levé horní končetiny, redukce předloktí, agenese ruky	30 r.	17. tý	PS, UZ diagnostika, čip Array CGH
78.	VVV pravé dolní končetiny v podobě nápadné redukce délky bérce, tibie je v patologické ostře úhlovité konfiguraci, syndaktylie II. - V. prstu pravé nohy	24 r.	20. tý	UZ diagnostika, čip Array CGH, DNA diagnostika
79.	Homozygotní mutace F508del v genu CFTR u plodu	25 r.	12. tý	RA, DNA diagnostika

Díky sekvenčnímu integrovanému testu dochází k urychlení stanovení diagnózy v I. trimestru, a to zejména díky nízkým hodnotám parametru PaPP-A.

Významná je též možnost odběru choriových klků - CVS pro stanovení diagnózy v I. trimestru.

Zvýšení počtu záchytů v I. trimestru souvisí částečně i s diagnostikou plodů, které by se spontánně potratily (to platí zejména pro samotný I. trimestrální test, částečně však i pro sekvenční integrovaný test).

III. VVV DIAGNOSTIKOVANÉ V I. TRIMESTRU ZA ROK 2017

1.	NT 6,0mm hygroma colli cysticum	PaPP-A : 0,14 MoM	11. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
2.	NT 3,0mm	PaPP-A : 0,37 MoM	12. tý	m. Down, PS, UZ diagnostika, UPT
3.	NT 3,6mm	PaPP-A : 0,42 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, pozitivní NIPT (neinvazivní prenatalní testování), UZ diagnostika VSV defekt AV septa, hydrops fetus universalis, UPT
4.	NT 4,0mm	PaPP-A : 0,31 MoM	12. tý	m. Down, PS, UZ diagnostika VSV defekt AV septa, UPT
5.	NT 6,6mm	PaPP-A : 1,12 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
6.	NT 5,0mm	PaPP-A : 0,37 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika, UPT
7.		PaPP-A : 0,38 MoM	12. tý	m. Down, PS, věk, UZ diagnostika VSV defekt AV septa, hydrocefalus, UPT
8.		PaPP-A : 1,12 MoM	13. tý	m. Down, PS, věk, UPT
9.	NT 2,7mm	PaPP-A : 0,25 MoM	13. tý	m. Down, PS, UZ diagnostika, UPT
10.		PaPP-A : 0,68 MoM	14. tý	m. Down, PS, RA, věk, pozitivní NIPT, UZ diagnostika, UPT
11.			10. tý	Edwardsův sy, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla, UPT
12.	NT 6,0mm	PaPP-A : 0,28 MoM	11. tý	Edwardsův sy, PS, věk, pozitivní NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, omfalokéla, extrofie srdce, UPT
13.	NT 5,5mm	PaPP-A : 0,21 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
14.	NT 2,4mm	PaPP-A : 0,47 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, věk, pozitivní NIPT, UZ diagnostika, UPT
15.	NT 6,6mm	PaPP-A : 0,58 MoM	12. tý	Edwardsův sy, PS, UZ diagnostika rozštěp břišní stěny, UPT

16.		PaPP-A : 0,25 MoM	13. tý	Edwardsův sy, PS, UPT
17.	NT 7,5mm	PaPP-A : 0,09 MoM	11. tý	Mozaika Edwardsova sy, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, redukce obou předloktí plodu, flekční postavení ručiček, omfalokéla 5,5 mm, UPT
18.			10. tý	Patauův sy, věk, OA, AB missed
19.	hygroma colli cysticum	PaPP-A : 0,42 MoM	12. tý	Turnerův sy, věk, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
20.		PaPP-A : 0,09 MoM	11. tý	Triploidie, PS, UZ diagnostika disproporce mezi velikostí hlavičky a bříškem plodu, v zadní jámě lební cystický anechogenní prostor, UPT
21.	NT 3,4mm	PaPP-A : 1,35 MoM	13. tý	Inverze chrom. 11, PS, RA, čip Array CGH, UZ diagnostika rozsáhlý jednostranný rozštěp rtu, čelisti a patra, UPT
22.	Plod A: NT 4,6mm, hygroma colli cysticum	PaPP-A : 0,35 MoM	12. tý	Gemini monochoriati biamniati, PS, čip Array CGH, UZ diagnostika plod A : TTTS, balancovaná translokace t(1;8), UPT
23.		PaPP-A : 1,25 MoM	13. tý	Intersticiální mikrolece dlouhých ramen chromozomu 5, pozitivní čip Array CGH, UZ diagnostika VSV atřezie aorty s hypoplastickou levou komorou, UPT
24.	NT 3,6mm	PaPP-A : 1,54 MoM	12. tý	Parciální tetrazomie v oblasti 22q11.1q11.21 Cat eye sy, pozitivní čip Array CGH, UZ diagnostika atypický profil obličeje, v dutině břišní dilatované colon, UPT
25.	hygroma colli cysticum	PaPP-A : 0,82 MoM	10. tý	Čip Array CGH, UZ diagnostika omfalokéla, NIPT, vyšetřena tkáň potraceného plodu
26.	NT 4,2mm	PaPP-A : 0,29 MoM	10. tý	PS, čip Array CGH, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, nápadnější herniace střežních kliček, UPT
27.	NT 7,0mm		11. tý	OA, čip Array CGH, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, flekční držení horních končetin, redukční deformita dolních končetin, UPT
28.	NT 4,0mm	PaPP-A : 1,20 MoM	12. tý	NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
29.	NT 12,0mm		13. tý	Čip Array CGH, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, paličkovité rozšíření článků prstů a syndaktylie II. a III. prstu na končetinách, UPT
30.	NT 12,0mm hygroma colli cysticum	PaPP-A : 0,96 MoM	13. tý	Čip Array CGH, NIPT, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, dilatovaná zadní jáma lební, flekční držení ručiček, jednostranný pes equinovarus, UPT
31.	NT 7,0mm	PaPP-A : 0,29 MoM	13. tý	Věk, čip Array CGH, UZ diagnostika hydrops fetus universalis, UPT
32.		PaPP-A : 1,41 MoM	12. tý	Čip Array CGH, UZ diagnostika gastroschíza, UPT
33.		PaPP-A : 0,62 MoM	12. tý	Věk, čip Array CGH, UZ diagnostika rozštěp břišní stěny, jednostranná hydronefróza, při kostrči anechogenní cystický útvar, VVV CNS, UPT
34.	NT 2,0mm	PaPP-A : 0,75 MoM	13. tý	Věk, čip Array CGH, UZ diagnostika sakrální teratom, NB nepřítomna, UPT
35.		PaPP-A : 1,32 MoM	12. tý	Čip Array CGH, UZ diagnostika megavezica, UPT
36.		PaPP-A : 3,04 MoM	12. tý	OA, čip Array CGH, NIPT, UZ diagnostika cheilognathopalatoschisis I. sin., UPT
37.		PaPP-A : 0,55 MoM	13. tý	Věk, čip Array CGH, UZ diagnostika osteogenesis imperfecta, DNA diagnostika, UPT
38.			12. tý	RA, DNA diagnostika homozygotní mutace F508del v genu CFTR u plodu, UPT

Změření NT akreditovaným sonografistou v I. trimestru na našem pracovišti a provedení kompletního sekvenčního integrovaného testu

- 1) Vyšetření je hrazené ze zdravotního pojištění (pro pacientku zdarma): vyšetření z lékařské indikace (nízký PaPP-A, léky v graviditě, dvojčetná gravidita, jakákoliv patologie, nepříznivá rodinná anamnéza, nepřehledný obraz plodu aj.)
- 2) Vyšetření na vlastní žádost pacientky - pacientky, které žádají test na Downův syndrom s nejvyšší záchytností (95 %) a nižší falešnou pozitivitou než má biochemický test. Pacientky mají změřeno NT akreditovaným sonografistou v CLG, je provedena prvotrimestrální část sekvenčního integrovaného testu. U všech pacientek s normálním výsledkem je doplněna 2. část integrovaného testu (HCG, AFP, uE3) od týdne 14+0. **Toto vyšetření je možné provést za úhradu 1000 Kč.**

IV. KOMENTÁŘ K VÝSLEDKŮM PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY V CENTRU LÉKAŘSKÉ GENETIKY, ČESKÉ BUDĚJOVICE:

V roce 2017 byl proveden screening Downova syndromu a dalších chromozomálních aberací u 8000 těhotných žen, z toho u 97 % žen byl proveden integrovaný test.

Tuto metodu používáme již jedenáct let, bylo vyšetřeno přes 84.000 pacientek a bylo zachyceno 177 z 187 Downových syndromů integrovaným testem - 95 %.

(viz příložená tabulka ÚZIS: počet narozených dětí s Downovým syndromem dle krajů, strana 15).

Za primární UZ suspekci či záchyt s následným přerušením gravidity z genetické indikace děkují:

dr. P. Švecovi, priv. gyn. Č. Budějovice (1. cysta krčku plodu - mikrodelece chrom. 5, 2. NT 5 mm, hydrops fetus universalis), dr. A. Římanové, priv. gyn. Č. Krumlov (1. hydrops fetus universalis - Edwardsův sy, 2. gastroschíza), dr. J. Tůmovi, priv. gyn. Č. Budějovice (NT 6,6mm, hydrops fetus universalis - m. Down), dr. J. Poustkovi, priv. gyn. Jihlava (NT 5mm - m. Down), dr. M. Trnovcovi, priv. gyn. Č. Budějovice (osteochondrodysplázie), dr. P. Příborskému, priv. gyn. Humpolec (edém v záhlaví, omfalokéla - Edwardsův sy), dr. D. Výborné, priv. gyn. Č. Budějovice (NT 6mm - Edwardsův sy), dr. I. Haouiové, priv. gyn. Č. Budějovice (NT 6,6mm, rozštěp břišní stěny - Edwardsův sy), dr. M. Kloubové, gyn. odd. Nem. Č. Budějovice (hydrops), MUDr. I. Antošovi, priv. gyn. Počátky (hydrops fetus universalis), dr. V. Liškovi, priv. gyn. Č. Budějovice (edém v záhlaví), dr. M. Stach, priv. gyn. J. Hradec (gastroschíza), dr. J. Tišerovi, priv. gyn. Č. Budějovice (sakarální teratom), dr. O. Dubové, gyn. odd. Nem. Pelhřimov (megavezica), dr. I. Říhovi, gyn. odd. Nem. Prachatice (anhydramnion), dr. M. Skřičilovi, priv. gyn. Kaplice (anhydramnion).

Ostatní případy indikované na UPT a vrozené srdeční vady u plodů byly zachyceny na našem pracovišti.

Děkují všem lékařům za včasné zaslání vzorků na screeningové vyšetření (90 % PaPP-A přichází mezi 10+0 až 10+6, 80 % AFP, HCG, uE3 přichází mezi 14+0 až 14+6), s tím souvisí i včasnost přerušení gravidity z genetické indikace.

Děkují primářům a kolektivům lékařů gynekologických odd. všech nemocnic našeho regionu za perfektně prováděné aborty plodů s VVV v I. a II. trimestru, rovněž děkují patologům nemocnic regionu za přesné výsledky biopsií u abortů.

V roce 2017 bylo zachyceno 18 případů Downova syndromu, narodilo se jedno dítě s Downovým syndromem - zachyceno, pacientka si přála pokračování gravidity a jedno dítě s Downovým syndromem s negativním screeningem.

Celkem bylo zatím za 11 roků provedeno přes 84.000 sekvenčních integrovaných nebo sérum integrovaných testů (asi 96 % těhotných žen regionu Jihočeského kraje a části kraje Vysočina). Integrovaným testem bylo zachyceno 177 ze 187 případů Downova syndromu, což odpovídá záchytnosti 95 %!!

Integrovaný test byl negativní v 1,5 případech na 10.000 živě rozených (záchytnost 95 %).

Pouze I. trimestrální test je negativní ve 4-5 případech na 10.000 živě rozených (záchytnost 83 %)!!

V posledních dvou letech jsme měly na našem pracovišti 3 případy Downova syndromu, které měly negativní I. trimestrální část integrovaného testu (kombinovaný test I. trimestru). Tyto případy byly zachyceny pouze kompletním integrovaným testem (integrací v II. trimestru)!!

Stejně případy takto zachycených Downových syndromů jsou pravidelně hlášeny z řady dalších pracovišť v České republice i v zahraničí. Tato data jsou pravidelně prezentována například na Celostátní konferenci fetální medicíny na Homolce v lednu 2018.

PUBLIKACE V ODBORNÉM ZAHRANIČNÍM ČASOPISU JOURNAL OF MEDICAL SCREENING, KTERÉHO SE ZÚČASTNILO I NAŠE PRACOVÍŠTĚ

V roce 2018 byl publikován kolektivem předních českých odborníků na screening VVV článek v odborném zahraničním časopisu Journal of Medical Screening, kterého se zúčastnilo i naše pracoviště: [The Importance of Integrated Test in Down Syndrome Screening Algorithm](#), Drahomira Springer, Jaroslav Loucky, Pavel Tesner, David Cutka, David Stejskal, Vladimír Gregor and Tomas Zima, J Med Screen 2018 Jan



V článku je uvedeno 17 prenatálně diagnostikovaných případů Downova syndromu ve velkých screeningových centrech v České republice, které měly negativní I. trimestrální část integrovaného testu (kombinovaný test v I. trimestru). Po integraci ve II. trimestru byl výsledek integrovaného testu pozitivní a byl potvrzen Downův syndrom u plodů.

Z uvedených případů vyplývá, že sekvenční integrovaný test má vyšší prenatální záchytnost Downova syndromu oproti kombinovanému testu.

Dle Doporučeného postupu č. 1 Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP s účinností od 15.1.2014: „Provádění všeobecného prenatálního screeningu vrozených vývojových vad“ má sekvenční integrovaný test nejvyšší záchytnost a nejnižší falešnou pozitivitu - lepší poměr FPR (falešná pozitivita)/DR (hodnota záchytnosti) než I. trimestrální test. Vyšší záchytnost sekvenčního integrovaného testu proti kombinovanému testu v I. trimestru je již řadu let součástí Doporučení ke screeningu fetálních chromozomálních aberací Americké gynekologicko-porodnické společnosti (ACOG). Též dle nejnovějšího Doporučení ACOG z května 2016 má integrovaný test vyšší záchytnost než pouze kombinovaný test I. trimestru.

Ve vybraných případech provádíme sekvenční integrovaný test včetně doplnění NT (šijové projasnění) změřeného akreditovaným sonografistou v I. trimestru. Toto vyšetření doplňujeme do testu v případě přání pacientky (za úhradu) nebo zdarma z lékařské indikace : nízký PaPP-A, léky v graviditě, dvojčetná gravidita, suspektní ultrazvukový nálezn, nepříznivá rodinná anamnéza aj.

Nízký PaPP-A vybere skupinu nejrizikovějších pacientek, kterou můžeme vyšetřit již v I. trimestru a zachytit patologii včetně provedení choriové biopsie (CVS) již v I. trimestru.

Falešná pozitivita sérum integrovaného testu je 4,5 - 5 %. V případě kompletního integrovaného testu (včetně akreditovaného NT) je záchytnost 95 % při 3% falešné pozitivitě.

V. PRENATÁLNÍ ECHOKARDIOGRAFICKÉ VYŠETŘENÍ 2017

Provádíme prenatální echokardiografické vyšetření u plodů vyšetřovaných pacientek ve 20. týdnu gravidity. Celkem bylo loni zachyceno **24 vroze-ných srdečních vad**, z toho bylo 22 srdečních vad zachyceno primárně na našem pracovišti, 2 srdeční vady - (1. transpozice velkých tepen, 2. defekt septa komor) byly zachyceny MUDr. J. Poustkou, priv. gyn. Jihlava.

Všechny zachycené vady byly potvrzeny superkonziliárním ultrazvukovým vyšetřením v Dětském kardiocentru FN Motol Praha 5 MUDr. V. Tomek nebo potvrzeny patologem.

Počet VSV rok 2017 na našem pracovišti celkem	Počet VSV s UPT - syndromy chromozomální a genové	Počet UPT pro VSV	Počet VSV pokračující gravidita
24	8	2	14

	VVV	grav.	karyotyp	poznámka
1.	HLHS (syndrom hypoplazie levého srdce) s atrezií aorty, funkčně mitrální atrezie	20. tý	normální Array CGH :norma	UPT, monoarteriální pupečník
2.	HLHS se stenózou aorty	20. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje, NIPT
3.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, NIPT, hydrothorax, hydrops fetus universalis, NT 3,6mm, PaPP-A 0,42 MoM
4.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, NT 4,0mm, PaPP-A 0,31 MoM
5.	Defekt AV septa	12. tý	m. Down	UPT, věk, hydrocefalus, PaPP-A 0,38 MoM
6.	Defekt AV septa	15. tý	Edwardsův sy	UPT
7.	Defekt AV septa	16. tý	Edwardsův sy	UPT, věk, pozitivní NIPT, PaPP-A 0,17 MoM
8.	Atrezie aorty s hypoplastickou levou komorou	13. tý	Intersticiální mikrodelece dlouhých ramen chromozomu 5	UPT
9.	Dvojvýtoková pravá komora, transpozice velkých cév	19. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
10.	Dvojvýtoková pravá komora, komorový defekt, stenóza plicnice	19. tý	Intersticiální delece dlouhých ramen chromozomu 3	UPT, RA, polyhydramnion, dilatace duodena - obstrukce GIT
11.	Dvojvýtoková pravá komora, defekt komorového septa	16. tý		NIPT, potvrzeno DKC, gravidita pokračuje, úmrtí dítěte 8. den života
12.	Transpozice velkých cév (TGA) defekt AV septa	20. tý	Parciální delece krátkých ramének chromozomu X v mozaice vzniklý de novo 46, X, del(X)(p11.4) [16]/46,XX [29]	UPT
13.	Transpozice velkých cév	20. tý	normální Array CGH :norma	PaPP-A 0,65 MoM, potvrzeno DKC, gravidita pokračuje

14.	Atrézie trojicípe chlopně, hypoplazie pravé komory srdeční, defekt mezikomorového septa	17. tý	normální Array CGH :norma	UPT
15.	Stenóza aorty	18. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
16.	Stenóza aorty	20. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
17.	Levostranná horní dutá žíla ústí do koronárního sinu	19. tý		Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
18.	Levostranná horní dutá žíla ústí do koronárního sinu	33. tý		Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
19.	Koarktace aorty, menší levostranné srd. oddíly	18. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
20.	Koarktace aorty	25. tý		NIPT, potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
21.	Koarktace aorty, defekt komorového septa	24. tý		Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
22.	Defekt komorového septa	20. tý		Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
23.	Defekt komorového septa, užší plicnice	19. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje
24.	Defekt komorového septa	20. tý	normální Array CGH :norma	Potvrzeno DKC, gravidita pokračuje, PaPP-A 0,35 MoM

VI. ULTRAZVUKOVÁ PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKA OBDOBÍ ROK 2017 - POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA

Jako v předchozích letech byla prenatálně diagnostikována ultrazvukem řada závažnějších vrozených vad plodu (110), kde **gravidita pokračovala**, v naprosté většině pro slčitelnost vady se životem, mezi nejčastější anomálie patří VVV ledvin, srdce, CNS. U pokračujících gravidit u plodů se závažnější vrozenou vadou (např. jedna multicystická ledvina, hydronefróza, hraniční ventrikulomegalie, pedes equinovares, některé srdeční vady aj.) spolupracujeme již prenatálně s prim. MUDr. M. Hanzlem Ph.D. Neonatologické odd. Nem. České Budějovice. Díky velmi dobře fungujícímu systému předávání informací o vrozených vadách již prenatálně je tedy zajištěna okamžitá poporodní péče o děti s vrozenými vadami na Neonatologickém odd. Nemocnice České Budějovice.

Zajišťujeme adekvátní prenatální péči zejména v centrech fakultních nemocnic v Praze jako je VFN Praha 2 vedoucí prof. MUDr. P. Calda, CSc, FN Motol Praha 5 as. MUDr. M. Matěcha.

Významná je spolupráce s centrem asistované reprodukce Sanatorium Art Č. Budějovice, prim. MUDr. R. Michálek: vedle standardní spolupráce (v CLG jsou geneticky vyšetřovány neplodné páry před IVF) je též prováděna preimplantační genetická diagnostika ve spolupráci obou center:

- chromozomální translokace
- v poslední době přibývá PGD jako důsledek nálezu mikrodelače nebo mikroduplikace u některého z rodičů (zjištěno při vyšetření plodu v předchozí graviditě)
- výběr ženského pohlaví v případě chorob vázaných na mužské pohlaví (v případě, kde není možná přímá diagnostika)
- PGS (preimplantační genetický screening) - screening nově vzniklých aneuploidií - dle indikace odborné společnosti lékařské genetiky ČLS JEP - např. věk nad 35 let, andrologický faktor, gonozomové aberace a větší mozaiky detekované z periferní krve, opakované potrácení a neúspěchy IVF

Na našem pracovišti používáme 4 ultrazvukové přístroje nejvyšší kategorie: 2x nový přístroj GENERAL ELECTRIC VOLUSON E10 BT, ultrazvukový přístroj GENERAL ELECTRIC VOLUSON E8 Expert a jeden přístroj typu SIEMENS ACUSON S2000. Přístroje rovněž používáme k zaměření jehly při odběru plodové vody a choriových klků, dále jsou používány našimi sestrami při 4D ultrazvuku nehrazeném ze zdravotního pojištění.



UZ ZÁCHYT VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD POKRAČUJÍCÍ GRAVIDITA

Srdeční vady s dobrou prognózou	14
Rozštěp rtu a patra	9
Pedes equinovares	9
Multicystická ledvina jednostranně	3
Hydronefróza, hydroureter	39
Významnější pyelektázie	5
Adenomatózní malformace plíce	5
Vady CNS (ventrikulomegalie, hypotrofie mozečku, mozkové cysty aj.)	5
Ostatní VVV	16

Kompletní vady srdce viz prenatální echokardiografie

V roce 2008 se Centrum lékařské genetiky s.r.o. stalo akreditovaným centrem pro screening v I. trimestru (akreditované měření NT). Provedli jsme dostatečný počet vyšetření pro získání statutu **akreditovaného centra** u FMF (Fetal Medicine Foundation) Londýn.

MUDr. David Čutka získal jako jeden z prvních sonografistů v republice **mezinárodní certifikaci ultrazvukového skrínungu v 18. - 23. týdnu těhotenství** pod záštitou Fetal Medicine Foundation se sídlem v Londýně.

- od **České gynekologické a porodnické společnosti** byla v roce 2018 provedena recertifikace našeho pracoviště pro možnost vykazování zdravotního výkonu 63415



CYTOGENETICKÁ A MOLEKULÁRNĚ GENETICKÁ LABORATOŘ CENTRA LÉKAŘSKÉ GENETIKY S. R. O.
JE AKREDITOVÁNA U ČESKÉHO INSTITUTU PRO AKREDITACI, O.P.S. (ČIA) - 8046 DLE NORMY PRO ZDRAVOTNICKÉ
LABORATOŘE ČSN EN ISO 15189:2013. V BŘEZNU 2018 PROBĚHLA PLÁNOVÁNA DOZOROVÁ NÁVŠTĚVA,
PŘI KTERÉ PROBĚHLO POSOUZENÍ A ROVNĚŽ SCHVÁLENÍ METODY PRO VYŠETŘENÍ NIPT MEZI AKREDITOVANÉ
METODY NAŠEHO PRACOVIŠTĚ.
OSVĚDČENÍ O AKREDITACI BYLO VYDÁNO S PLATNOSTÍ DO 9.9.2020.

V KVĚTNU 2016 ROVNĚŽ PROBĚHLO POSOUZENÍ
CYTOGENETICKÉ A DNA LABORATOŘE CENTRA LÉKAŘSKÉ GENETIKY S. R. O.
PROVEDENÉ STÁTNÍM ÚSTAVEM PRO KONTROLU LÉČIV PRAHA (SÚKL)
A BYLO POSOUZENO A PONECHÁNO „POVOLENÍ DIAGNOSTICKÉ LABORATOŘE“ Č.J. SUKLS108652/2010
PRO GENETICKÉ VYŠETŘOVÁNÍ PŘED IVF.

K provádění laboratorního vyšetřování vzorků biologických materiálů odebraných dárcům pro posouzení zdravotní způsobilosti a výběr dárce, v souladu s § 15 odst. 1 písm. a) zákona č. 296/2008 Sb. o zajištění jakosti a bezpečnosti lidských tkání a buněk určených k použití u člověka a o změně souvisejících zákonů (zákon o lidských tkáních a buňkách).

VII. NOVÉ METODY A DALŠÍ AKTIVITY

1) TEST CLARIGO

Neinvasivní prenatální testování nejčastějších chromozomálních aberací (NIPT) provádíme od 1. 1. 2016 přímo na našem pracovišti - test CLARIGO - CE-IVD kit od firmy Multiplikom. Vyšetření je prováděno na sekvenátoru Illumina Miseq.

Toto vyšetření provádíme u indikovaných pacientek dle Doporučeného postupu Společnosti lékařské genetiky ČLS JEP jako alternativu odběru plodové vody nebo choriových klků a u vybraných rizikových pacientek.

2) NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ (NIPT) NA ŽÁDOST PACIENTKY

bez lékařské indikace můžeme provést za přímou úhradu od týdne 10+3, velmi důležitý je podrobný UZ ve 13. a 20. týdnu

→ NEINVAZIVNÍ TEST PRENASCAN

Na našem pracovišti zajišťujeme již několik let neinvasivní test Prenascan.

Vyšetření Prenascan může vyloučit trizomii chromozomu 21 s pravděpodobností více než 99 %, trizomii chromozomu 18 s pravděpodobností 98,8 % a trizomii chromozomu 13 s pravděpodobností 98,7 %. Dále je možné zachytit asi 95 % gonozomálních aberací (aberací pohlavních chromozomů plodu) a některé mikrodeleční/mikroduplikační syndromy. Vyšetření bylo v lednu 2018 rozšířeno na detekci cca 63 mikrodelečních, mikroduplikačních syndromů a některých monogenních chorob.

Je však možné zajistit vyšetření celé řady dalších NIPT testů dle přání pacientky.

OD ROKU 2013 JE METODA ARRAY CGH PROVÁDĚNA NA NAŠEM PRACOVIŠTI.

Jde o možnost získání mnohem detailnější informace o genetické výbavě jedince (proti vyšetření karyotypu lze vyšetřit i velkou řadu mikrodelečních a mikroduplikačních syndromů a genových onemocnění).

V ROCE 2014 BYLA U NÁS ZAVEDENA METODA VYŠETŘENÍ SYNDROMU FRAGILNÍHO X CHROMOZOMU A VYŠETŘENÍ SMA (SPINÁLNÍ MUSKULÁRNÍ ATROFIE).

ZAVEDENÍ RUTINNÍHO VYŠETŘENÍ MUTACÍ GENŮ PANELU ONKO V MOLEKULÁRNĚ GENETICKÉ LABORATOŘI CENTRA LÉKAŘSKÉ GENETIKY S.R.O.

Od února 2017 se do rutinního provozu naší laboratoře zařadilo vyšetření panelu genů ONKO. Toto vyšetření využívá tzv. sekvenování nové generace - NGS, které umožňuje vyšetření velkého počtu genů asociovaných s nádorovým onemocněním. Jde o vybrané důležité geny s jasným klinickým významem s následně danou dispensární nebo operační péčí. V naší laboratoři k tomuto vyšetření používáme kit „Hereditary Cancer Solution“ firmy Sophia Genetics, kdy dochází k sekvenaci 27 genů asociovaných s hereditární predispozicí k nádorovému onemocnění. Indikaci k vyšetření panelu genů ONKO určuje při genetické konzultaci lékař genetik na základě rodinné a osobní anamnézy pacienta.

Panel ONKO: BRCA1, BRCA2, CHEK2(e1-11), TP53, PALB2, ATM, RAD51C, BRIP1, NBN, CDH1, PTEN, STK11, MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, MUTYH, APC, BARD1, FAM175A, RAD50, RAD51D, PMS2/PMS2CL

INDIKACE DLE DOPORUČENÍ PRO TESTOVÁNÍ ONKO GENŮ SPOLEČNOSTI LÉKAŘSKÉ GENETIKY ČLS JEP ZE DNE 21.10.2015:

Panel genů: indikace ke genetické konzultaci:

- všichni pacienti s rizikovou osobní nebo rodinnou anamnézou s nádory (prsu nebo ovária, prostaty, slinivky, tlustého střeva, žaludku aj.)
- o indikaci k laboratornímu genetickému vyšetření rozhodne genetik

Indikace ke genetickému testování genů panelu ONKO:

Sporadický výskyt karcinomů prsu nebo ovaria:

- Karcinom ovaria, vejcovodů, prim. peritoneální karcinom bez ohledu na věk
- Unilaterální karcinom prsu do 45 let (do 50 let, pokud není vůbec známá rodinná anamnéza)
- Dva samostatné primární karcinomy prsu, první do 50 let, nebo oba do 60 let (bilaterální nebo ipsilaterální synchronní nebo metachronní)
- Probandka s karcinomem prsu a pankreatu v jakémkoliv věku
- Muži s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
- TNBC (triple negativní karcinom prsu) do 60 let (medulární karcinomy prsu se téměř vždy shodují s TNBC)

Familiární výskyt (u rodinné anamnézy s karcinomy ovarii, vejcovodů, peritonea je vždy indikace k testování)

Dva příbuzní

- 2 příbuzné s karcinomem prsu, alespoň jedna pod 50 let, nebo obě do 60 let
- Probandka s karcinomem prsu do 50 let s přímým příbuzným s nádorem spojeným s HBOC (hereditární karcinom prsu a ovaria) především slinivka, prostata

Tři příbuzní

- Alespoň 3 příbuzné s karcinomem prsu v jakémkoliv věku
- Testování je indikováno lékařským genetikem po genetickém poradenství a podepsání informovaného souhlasu.
- Prediktivní vyšetření známé rodinné mutace u příbuzných se provádí po dosažení plnoletosti.

Indikace k testování genů pro dědičnou nepolypózní formu kolorektálního karcinomu (Lynchův syndrom):

- Kolorektální karcinom diagnostikovaný u pacienta mladšího 50 let
- Přítomnost synchronních nebo metachronních karcinomů střeva nebo jiných nádorů sdružených s HNPCC (hereditární nonpolyposní karcinom kolorekta) karcinom kolorekta, endometria, žaludku, tenkého střeva, ovaria, pankreatu, ureteru a pánvičky, biliárního traktu, mozku-glioblastom, kůže-adenomy sebaceosních žláz a keratoakanthomy, bez ohledu na věk
- Kolorektální karcinom s histologií odpovídající vysokému stupni MSI (MSI-H), diagnostikovaný u pacienta mladšího 60 let
- Kolorektální karcinom diagnostikovaný u jednoho nebo více příbuzných prvního stupně s nádorem charakteristickým pro HNPCC, jeden z nádorů je diagnostikován před 50. rokem věku
- Kolorektální karcinom diagnostikovaný u dvou nebo více příbuzných prvního nebo druhého stupně s nádory sdruženými s HNPCC, bez ohledu na věk.

A. - hereditární nepolyp. kolorekt. karcinom - Lynchův sy. HNPCC jedná se o 5% všech nádorů kolorekta

dědičnost autozomálně dominantní, postihuje pravou část kolon, malé množství polypů

MMR - mutátorové geny, opravují chyby DNA

rizika: 75 % karcinom kolorekta

60 % karcinom endometria

pacienty sleduje klinický onkolog ve spolupráci s gynekologem (kolonoskopie, fibroskopie, vagin.sono, event. profylaktická kolektomie, hysterectomie + adnexectomie bilateralis)

B. Familiární adenomatózní polypóza - 1 % kolorektálních karcinomů

dědičnost autozomálně dominantní, mutace APC genu na 5 chromozomu → mnohočetné polypy v distální části tl. střeva a konečníku

genetické testování již od dětského věku

klinický onkolog - kolonoskopie, kolektomie

**JE-LI TO MOŽNÉ, ZAČÍNÁME TESTOVAT NEMOCNÉHO S NÁDOREM
GENETIK GARANTUJE INFORMOVANÝ SOUHLAS PACIENTA (u všech vyšetření DNA)**

PRENÁTÁLNÍ DETEKCE DOWNOVA SY V LETECH 1999 - 2017

	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005	2006	2007	2008	2009	2010	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	Souhrn
Počet zachycení Down sy (DS)	9	8	7	4	9	7	10	12	13	14	17	12	18	18	15	14	13	23	18	241
Počet UPT pro DS	8	8	5	4	7	7	9	12	13	14	16	12	17	17	15	13	12	23	17	229
Počet DS - odmítnutí prenatalní diagnostiky nebo UPT pro DS	1	-	2	-	2	-	1	-	-	-	1	-	1	1	1	0	1	0	1	12
Počet nezachycených DS, neg. screening, nezachycení PD	1	0	1	1	1	1	0	2	1	1	2	1	0	0	0	1	2	1	1	17
Počet narozených DS: totéž ÚZIS	2	0	2	1	3	1	1	* 1	3	1	** 2+1	*** 1+1	**** 1	1	1	0	*** 2+1	1	2	29
Záchyt DS	89%	100%	88%	75%	89%	86%	100%	86%	IT 93%	IT 93%	IT 90%	IT 92%	IT 100%	IT 100%	IT 100%	IT 93%	IT 92%	IT 96%	IT 95%	94%

* občanka Slovenské republiky, přijela ve 39. týdnu do ČR - porod m. Down

** 1 případ odmítnutí amniocentézy

*** dle ÚZIS jedno dítě s Downovým syndromem narozeno v Příbrami, trvalé bydliště v JČ, prenatalní péče nebyla na našem pracovišti

**** pacientka odmítla odběr plodové vody při pozitivním testu, věk 35 let

***** pacientka odmítla invazivní prenatalní diagnostiku po vyšetření metodou Prenascan, kdy bylo zjištěno významné riziko trisomie chromozomu 21, nepřála si ukončení gravidity

POČET NAROZENÝCH S DOWNOVÝM SYNDROMEM DLE KRAJŮ 2000 - 2014 ABSOLUTNĚ, ÚZIS PRAHA www.uzis.cz - Vrozené vady 2000 - 2014

Rok	PHA	STC	JHC	PLZ	KAR	UST	LIB	HRA	PAR	VYS	JHM	OLO	ZLI	MSK	ČR
2000	8	5	0	1	2	2	1	3	2	3	6	1	3	12	49
2001	3	8	2	2	2	4	2	2	1	7	4	2	3	6	48
2002	5	2	1	1	2	4	1	3	2	4	6	2	5	6	44
2003	5	7	3	7	3	3	0	3	3	5	5	2	3	12	61
2004	11	6	1	2	3	2	0	0	3	3	3	3	3	12	52
2005	3	7	1	2	3	3	1	0	1	5	5	8	7	7	53
2006	2	7	1	2	0	2	0	5	1	1	3	4	6	1	35
2007	10	6	3	6	4	2	3	4	2	0	9	2	1	6	58
2008	3	7	1	3	0	2	2	2	6	1	2	2	6	6	43
2009	5	5	3	1	0	3	3	2	2	3	5	1	4	10	47
2010	8	3	2	2	3	2	4	2	1	1	4	0	1	13	46
2011	13	6	1	5	2	3	0	2	0	3	4	4	1	8	53
2012	7	9	1	3	1	7	0	3	1	2	5	0	3	7	49
2013	9	6	1	3	1	8	2	2	1	1	5	1	4	1	46
2014	2	6	0	1	4	6	1	5	4	2	5	4	1	4	45
celkem	94	90	21	41	30	52	20	38	30	41	71	36	50	111	729

POČET NAROZENÝCH S DOWNOVÝM SYNDROMEM DLE KRAJŮ 2000 - 2014 NA 10000 Ž.R., ÚZIS PRAHA www.uzis.cz - Vrozené vady 2000 - 2014

Rok	PHA	STC	JHC	PLZ	KAR	UST	LIB	HRA	PAR	VYS	JHM	OLO	ZLI	MSK	ČR
2000	8,46	5,03	0	2,05	6,9	2,5	2,44	6,04	4,34	6,3	6,27	1,81	5,67	10,6	5,39
2001	3,1	7,97	3,6	4,19	6,85	5,06	4,98	4,04	2,24	15,3	4,16	3,5	5,8	5,29	5,29
2002	5,16	1,91	1,74	2,05	6,78	4,89	2,42	6,07	4,3	8,41	5,96	3,53	9,62	5,24	4,74
2003	4,97	6,58	5,23	14,2	10,4	3,6	0	5,89	6,46	10,5	5	3,43	5,83	10,4	6,51
2004	9,88	5,31	1,68	3,96	10,3	2,33	0	0	6,22	6,23	2,81	5,07	5,75	10,2	5,32
2005	2,51	5,78	1,63	3,67	9,95	3,44	2,34	0	2,04	9,86	4,48	12,9	12,4	5,75	5,19
2006	1,6	5,49	1,57	3,45	0	2,24	0	9,11	1,91	1,96	2,61	6,22	10,7	0,81	3,31
2007	7,58	4,2	4,33	9,84	11,6	2,06	5,95	6,53	3,5	0	7,28	2,89	1,65	4,49	5,06
2008	2,09	4,59	1,4	4,7	0	1,99	3,83	3,2	10,4	1,77	1,52	2,81	9,58	4,48	3,6
2009	3,45	3,29	4,27	1,56	0	3,12	5,76	3,19	3,54	5,51	3,8	1,4	6,58	7,55	3,97
2010	5,41	1,97	2,88	3,2	9,06	2,16	7,81	3,32	1,75	1,87	3,07	0	1,64	9,92	3,93
2011	9,31	4,13	1,57	8,98	6,64	3,47	0	3,68	0	5,91	3,22	6,34	1,80	6,78	4,88
2012	4,94	6,24	1,50	5,20	3,55	8,52	0	5,49	1,86	3,89	4,05	0	5,46	5,94	4,51
2013	6,49	4,22	1,57	5,44	3,54	9,93	4,41	3,67	1,97	2,03	4,03	1,58	7,16	0,86	4,31
2014	1,37	4,12	0	1,76	14,47	7,24	2,25	9,06	7,39	3,75	3,91	6,25	1,79	3,33	4,10
celkem	5,08	4,72	2,2	4,94	4,18	4,17	2,36	4,62	3,11	5,55	4,14	3,32	6,09	6,10	4,67

MUDr. David Čutka, MUDr. Karel Čutka, MUDr. Milada Lacinová, MUDr. Martina Michalová
V Českých Budějovicích 17.9.2018



CENTRUM LÉKAŘSKÉ
GENETIKY s.r.o.

Novohradská 68/1806, 370 08 České Budějovice
Telefon: 387 204 618
www.clg.cz

