

Původní práce

Může neinvazivní prenatální diagnostika zlepšit záchyt Downova syndromu v České populaci?

Could the non-invasive prenatal diagnostics improve the detection rate of the Down syndrome in the Czech Republic?

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

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

²Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha

³Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha

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

Korespondenční adresa: MUDr. Antonín Šípek jr., Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN, Albertov 4, 128 00 Praha 2, tel.: +420 224 968 198, +420 224 968 165, e-mail: antonin.sipek@lf1.cuni.cz

Publikováno: 19. 2. 2016

Přijato: 1. 2. 2016

Akceptováno: 10. 2. 2016

Actual Gyn 2016, 8, 20

ISSN 1803-9588

© 2016, Aprofema s.r.o.

Článek lze stáhnout z www.actualgyn.com



Citujte tento článek jako: Šípek A jr., Gregor V, Šípek A. Může neinvazivní prenatální diagnostika zlepšit záchyt Downova syndromu v České populaci? Actual Gyn. 2016;8:20

Úvod: Downův syndrom je nejčastější ze syndromů podmíněných početnými odchylkami chromozomů. Díky své četnosti je tak jednou z ústředních diagnóz odhalitelných v rámci prenatální diagnostiky. V posledních letech je v České republice (ČR) stále více využíváno tzv. neinvazivních prenatálně diagnostických testů (NIPT) založených na principu detekce volně cirkulující DNA plodu v krvi matky. Podíl těchto vyšetření na celkové diagnostice Downova syndromu v ČR však zůstává otázkou.

Metodika: Retrospektivní epidemiologická analýza četnosti Downova syndromu v ČR v období 1994-2014. Využita byla data z oficiální registrace vrozených vad vedené v rámci Ústavu zdravotnických informací a statistiky ČR. Podrobnější údaje o prenatálně diagnostikovaných případech byly získány díky aktivnímu sběru dat z pracovišť lékařské genetiky a prenatální diagnostiky pod záštitou Společnosti lékařské genetiky a genomiky.

Výsledky: V rámci sledovaného období (1994-2014) bylo nejvyšší záchytnosti Downova syndromu dosaženo právě v roce 2014. V tomto roce bylo z celkového množství 281

hlášených případů Downova syndromu 265 případů (94 %) zachyceno prenatálně, z toho bylo 259 případů (92 % z celku) na žádost těhotné předčasně ukončeno. Hlavní indikací k pozitivní prenatální diagnostice je dle dostupných dat screeningové vyšetření (80 %), přičemž naprostá většina (75 %) případů je detekována již v rámci screeningových vyšetření provedených v prvním trimestru.

Diskuze a závěr: Na základě dostupných dat můžeme konstatovat, že celková záchytnost Downova syndromu v ČR v posledních letech roste a v roce 2014 dosáhla zatím rekordně vysokých čísel. Hlavní indikací k podrobnější prenatální diagnostice zůstává screeningové vyšetření (především pak screening prvního trimestru). Podrobnější celostátní údaje o zastoupení NIPT v rámci prenatální diagnostiky Downova syndromu nejsou, bohužel, dostupné. Přesto odhadujeme, že aktuální úroveň prenatální detekce Downova syndromu ponechává již relativně malý prostor pro zlepšení, i s ohledem na teoretickou možnost masivního celoplošného zařazení NIPT do algoritmů prenatální péče.