

## Souhrnná informace o prenatálním screeningu v roce 2010

Typ screeningu	počet	Pozitivní DS	Pozitivní NTD	Pozitivní 18 + SLO
Integrovaný	1792	37 ( 2,1 %)	39 ( 2,2% )	8 + 9
Integrovaný + triple test	3736	223 ( 6,4% )	86 ( 2,3% )	30 + 37
Biochemie v 1. trimestru - samostatně	1107			
Biochemie ve 2. trimestru - samostatně	349			

Vysvětlivky : Pozitivní DS – počet pozitivních výsledku se zvýšeným rizikem Downova syndromu.

Pozitivní NTD - počet pozitivních výsledku se zvýšeným rizikem defektu neurální trubice

Pozitivní 18 + SLO - počet pozitivních výsledku se zvýšeným rizikem Edwardsova syndromu a Smith-Lemli-Opitzova syndromu.

### Komentář:

- 1.) Je potěšující, že počet provedených integrovaných testů měl opět vzrůstající tendenci. V roce 2010 to bylo téměř 48 % z celkového počtu provedených screeningových testů.
- 2.) Na integraci se podílela 4 UZ pracoviště, která vyhodnocovala UZ markery v 1. trimestru. Největší podíl mělo PREDIKO s.r.o., kde v případě potřeby jsou vyšetřovány i další UZ markery v 1. trimestru.
- 3.) Biochemická vyšetření byla provedena pro téměř 3000 screeningů v 1. trimestru a více než 4000 screeningů ve druhém trimestru. Část biochemických výsledků nebyla hodnocena přímo na našem pracovišti, ale byla podkladem pro jiná genetická pracoviště.
- 4.) Nejčastěji zastoupená věková kategorie žen, které prošly screeninem byla 29 a 30 let. Stejně jako v minulých letech je patrný trend k pozdějším mateřstvím. Je patrný také rozdíl ve věkové distribuci u triple testu a integrovaného testu. Starší nastávající maminky jednoznačně preferují integrovaný test. V této skupině byly nejpočetněji zastoupeny ženy ve věku 32 let. Pokud bychom rozdělili ženy, které absolvovaly integrovaný test, do dvou skupin- do třiceti let a od třiceti let, pak ta druhá skupina zahrnovala 57.5% žen s integrovaným testem. Ženy, které byly starší 35 let, bylo téměř 12 % u všech screeningových testů, ale téměř 16,5% u integrovaného testu. Zdá se tedy, že starší nastávající maminky přistupují k prenatálnímu screeningu velmi zodpovědně a volí nejspolehlivější typ screeningu, kterým je integrovaný test.

- 5.) Z výsledků také jednoznačně vyplývá výhodnost integrovaného testu, kdy pozitivita screeningu se stejně jako v předchozích letech pohybuje kolem 2%.
- 6.) V návaznosti na prováděný screening, ale také z dalších důvodů, bylo v naší cytogenetické laboratoři provedeno 149 stanovení karyotypu z plodové vody a 7 z choriových klků. 37 vzorků bylo vyšetřeno pomocí rychlé diagnostiky metodou FISH.
- 7.) Z vyšetřených vzorků jsme našli: Downův syndrom 3 x, Edwardsův syndrom (T18) 2 x, balancované translokace 1x, inverze 1x.
- 8.) Celkový přehled námi zachycených patologií:

Dg. slovy	Dg1	IVF	Metoda dg. a důvod vyš.	Dgv t.těh.	UPT
M. Down	Q90	ne	Pozit. scr. v I. trim.	16	ano
M. Down u jednoho dvojčete	Q90	ano	Pozit. scr. ve II. trim, UZ markery	18	ano
M. Down	Q90	ne	Pozit. Scr. V I. trim.	16	ano
M. Edwards	Q91	ne	Pozit. Scr. V I. trim.	13	ano
M. Edwards	Q91	ne	Pozit. scr. v I. trim.	13	ano
Spina bifida	Q05.7	ne	UZ ve II. trim, pozit. scr. ve II. trim	20	ano
Semilobární holoprosencephalie	Q04.9	ne	UZ ve III. Trim.	32	ne
Acranius	Q04.9	ne	UZ v I. trim.	12	ano
Encephalocele	Q04.9	ne	UZ ve II. trim.	19	ano
Komplex VVV	Q03.9	ne	UZ ve II. trim., pozit. scr. ve II. Trim	17	ano
VVV srdce, HLH	Q23.4	ne	UZ ve III. Trim.	30	ne
Omfalokéla	Q79.2	ne	UZ v I. trim.	13	ano
Omfalokéla	Q79.2	ne	UZ ve II. trim.	15	ano
Sy Potterové	Q60.6	ne	UZ ve II. trim.	21	ano
Unilat. Hydronephrosis	Q62	ano	UZ ve III. Trim.	30	ne
Unilat. Hydronephrosis	Q62	ne	UZ ve III. Trim.	34	ne
Tnanatoformní dwarfismus	Q78.9	ne	UZ ve II. trim.	17	ano
Abd. Cysty	Q45.9	ne	UZ ve III. Trim.	33	ne
Abd. Cysta	Q45.9	ne	UZ ve III. Trim.	30	ne
Unilat. Rozštěp rtu a patra	Q37.5	ne	UZ ve II. trim.	22	ne
Unilat. Rozštěp rtu a patra	Q37.5	ne	UZ ve II. trim.	21	ne
Unilat. Rozštěp rtu a patra	Q37.5	ne	UZ ve III. Trim.	28	ne

- 9.) Podrobnosti a zajímavosti k jednotlivým kazuistikám budou předneseny na pravidelném jarním semináři, o jehož termínu budete informováni.