

50 let prenatalní diagnostiky Downova syndromu v Česku

Vladimír Gregor^{1,2}, Antonín Šípek^{1,2,3,4}, Antonín Šípek Jr.^{1,4,5}, Jiří Kučera^{1,6}

¹Oddělení lékařské genetiky, Thomayerova nemocnice, Praha; ²Oddělení lékařské genetiky, Sanatorium Pronatal, Praha; ³Oddělení lékařské genetiky, GENNET, Praha; ⁴Ústav lékařské genetiky 3. LF UK, Praha; ⁵Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN v Praze; ⁶Ústav pro péči o matku a dítě, Praha

Úvod: Downův syndrom byl jako vůbec první klinická jednotka asociován s chromozomovou aberací, konkrétně trizomií chromozomu 21. Jde o nejčastější geneticky podmíněnou příčinu mentální retardace, což jen potvrzuje zvláštní význam této známé diagnózy.

Cíle: Cílem této historicko-epidemiologické přednášky je zrekapitulovat významné události, které formovaly vývoj prenatalní diagnostiky Downova syndromu v tehdejší Československu a později v České republice.

Metodika: Historická část přednášky vychází z osobního archivu autorů. Pro retrospektivní epidemiologickou analýzu výskytu Downova syndromu a jeho prenatalní diagnostiky, byla využita data získaná 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 prenatalně zachycených diagnóz, které probíhá pod záštitou Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP.

Výsledky: Downův syndrom je nejčastější prenatalně diagnostikovanou chromozomovou aberací vůbec, v poslední dekádě tvoří přibližně 45 % všech prenatalně zachycených chromozomových aberací. V posledních cca dvou dekádách pozorujeme (zejména na základě úspěšného zavedení kombinovaného screeningu prvního trimestru) u prenatalní diagnostiky Downova syndromu častější (zvyšující se procentuální zastoupení prenatalně diagnostikovaných případů) a také časnější záchyty (v nižších týdnech těhotenství). Celkové počty případů ovlivňuje také zvyšující se věk rodiček v české republice.

Závěr: Downův syndrom představuje nejčastější a také nejznámější syndrom způsobený chromozomovou aberací. Prenatální diagnostika Downova syndromu je tak zásadní položkou pro hodnocení úspěšnosti prenatalní diagnostiky jako celku.

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