

Zvýšenie bezpečnosti prenatálnej genetickej diagnostiky a zvýšenie záchytnosti vývojových chýb (projekt)



Oddelenie lekárskej genetiky FNsP Žilina

Gynekologicko-pôrodnické oddelenie FNsP Žilina

Klinická biochémia s.r.o. Žilina

Výsledky projektu v štatistikách z programu ALPHA za 6 mesiacov trvania projektu

(Projekt je spolufinancovaný z finančného mechanizmu EHP, Nórskeho finančného mechanizmu a zo štátneho rozpočtu Slovenskej republiky)



Prenatálny skríning - podiel Integrovaného prenatálneho skríningu (1.11.2009-30.4.2010)

	Počet	%
Skríning len v II. trimestri (AFP+hCG+E3)	755	58,3
Integrovaný skríning štandardný (PAPPA+NT+ AFP+hCG+E3)	540	41,7
Spolu	1295	

*Tehotné zaradené do projektu, podľa programu ALPHA na KB s.r.o.

Prenatálny skríning- % tehotných s vyšším rizikom podľa základných skríningových stratégií

(1.11.2009-30.4.2010)

	% pozit	% pozit	% pozit
Skríningová stratégia	Downov syndróm (Trizómia 21)	Rázštep nervovej trubice	Edwardsov syndróm (Trizómia 18)
Skríning len v II. trimestri	9,7	1,4	2,21
Integrovaný skríning štandardný	5,4	0,2	0,58

*Tehotné zaradené do projektu, podľa programu ALPHA na KB s.r.o.

Prenatálny skrining – indikácie na invazívny odber vzorky a prenatálnu genetickú diagnostiku (obdobia pred a po začatí projektu)

Indikácie PGD	1.5.-31.10.2009	1.11.-30.4.2010
Len vek nad 35r	34	14
AFP+hCG+E3	68	26
Integrovaný skrining	9	15
Vývojová chyba plodu	2	4 (+2skr pozit)
Genetické riziko	3	1
Spolu	116	62

*Len indikácie u tehotných zo spádovej oblasti KB s.r.o.

Patológia plodov zistená UZ a cytogenetickou analýzou v období 1.11.2009-30.4.2010

Všetky tehotné ženy odoslané na UZ vyšetrenie a genetickú konzultáciu

Názov	UZ patológia	Chromozómové anomálie
Hygroma colli cysticum , Hydrops plodu	5	XO, XO
Agensis corporis callosi	1	
Robertsonovská translokácia 14/15 familiárna (reprostraty v anamnéze)		1
Intersticiálna delécia 16q, mos,susp		1
Trizómia 21		1
Trizómia 18		1
Dvojcievny pupočník	1	
2 minimarkery	1	
Meningomyelokéla	1	
Potter syndróm	1	
Syndróm artrogrypózy	1	
Susp.anomália brušnej steny	1	
Dandy-Walker anomália u gemini B	1(fetocídia)	
Omphalocele u gemini B	1	
Akranus	1	