

# Ako sme pokročili v organizácii skrínungu vrodených chýb v SR od roku 2004

**František Cisarík**

**Oddelenie lekárskej genetiky NsP Žilina**

**Piešťany 29.1.2007**

Užívateľské setkání RIA

**PIEŠŤANY**

**2007**

## otázky

- \*ako sme pokročili v organizácii skrínungu vrodených chýb?**
- \*aká je štatistika vývoja PGD?**
- \*aký je očakávaný trend vývoja?**
- \*kde sú kritické miesta pre kvalitu?**

## Hodnotenie prenatálneho skrínungu vvch v SR v roku 2004

- obmedzený rozsah skrínungu, veľké regionálne rozdiely,
- nedostatočne kontrolovaná kvalita výkonu skrínungu,
- neprítomnosť detailného záväzného vykonávacieho algoritmu,
- nízka ambície systému ku rozvoju,
- limit spoločenskej akceptácie PGD.

### Legislatíva:

Odborné usmernenie MZ SR zo 16.2.1996:

Preventívne prehliadky v odbore gynekológia a pôrodnictvo:

Skrínungové vyšetrenie tehotných:

-v 16.–20.týždni odber krvi na AFP (VVCH),

## Ako sme pokročili?

### Odborné usmernenie MZSR o prenatálnom multimarkerovom skríningu vrodených vývojových chýb (VVCH)

(Vestník MZSR 2006, 122, čiastka 56-60, 15 novembra 2006)

### Návrh odporúčania ku štandardnému vykonávaniu prenatálneho biochemického skríningu vývojových chýb v I. a II. trimestri gravidity

(Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky, Slovenská spoločnosť laboratórnej medicíny, Slovenská spoločnosť klinickej biochémie)

# Odborné usmernenie MZSR o prenatálnom multimarkerovom skríningu vrodených vývojových chýb (VVCH)

(Vestník MZSR 2006, 122, čiastka 56-60, )

- Úvod - štandardizácia a skvalitnenie skríningu v sektore biochemických markerov a kontrola správnej klinickej a laboratórnej praxe,
- I.trimester – certifikát pre NT a softvér,
- II.trimester– **povinný**, AFP a hCG, certifikovaný softvér, laboratórium= 1000 vzoriek/rok, genetické vyšetrenie

# Genetické testovanie

## Odborné usmernenie MZSR 2006 o prenatálnom skríningu vývojových chýb (VVCH)

„Indikáciu prenatálneho genetického vyšetrenia stanovuje lekár so špecializáciou v špecializačnom odbore lekárska genetika (ďalej len „genetik“), v spolupráci s gynekológom. Genetik zabezpečí genetickú analýzu a konzultáciu pred vyšetrením a odbornú interpretáciu výsledkov“.

- \*Konzultácia pred odberom markerov - gynekológ
- \*Konzultácia vypočítaného individualizovaného rizika vvch - gynekológ
- \*Genetická konzultácia - genetik

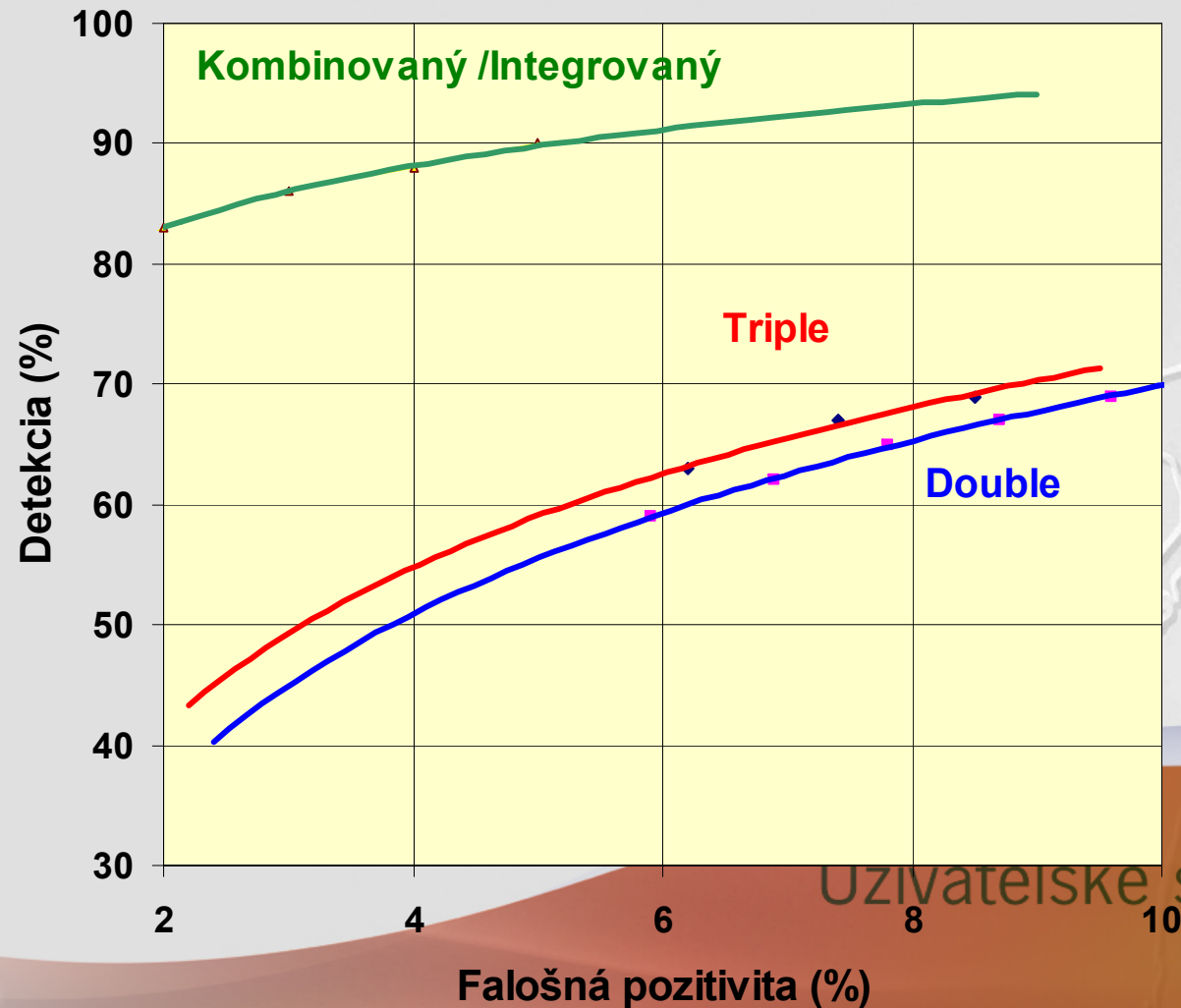
# Návrh odporúčania ku štandardnému vykonávaniu prenatálneho biochemického skríningu vývojových chýb v I. a II. trimestri gravidity

(Slovenská spoločnosť lekárskej genetiky, Slovenská  
spoločnosť laboratórnej medicíny, Slovenská spoločnosť  
klinickej biochémie)

**I. trimester- len charakteristika markerov a  
postupu**

**II. trimester – spolupráca laboratória s  
gynekológom (sonografistom) a  
genetikom na kvalite merania markerov  
ku presnému výpočtu  
individualizovaného rizika vŕch**

## Závislosť detekcie T21 na falošnej pozitivite

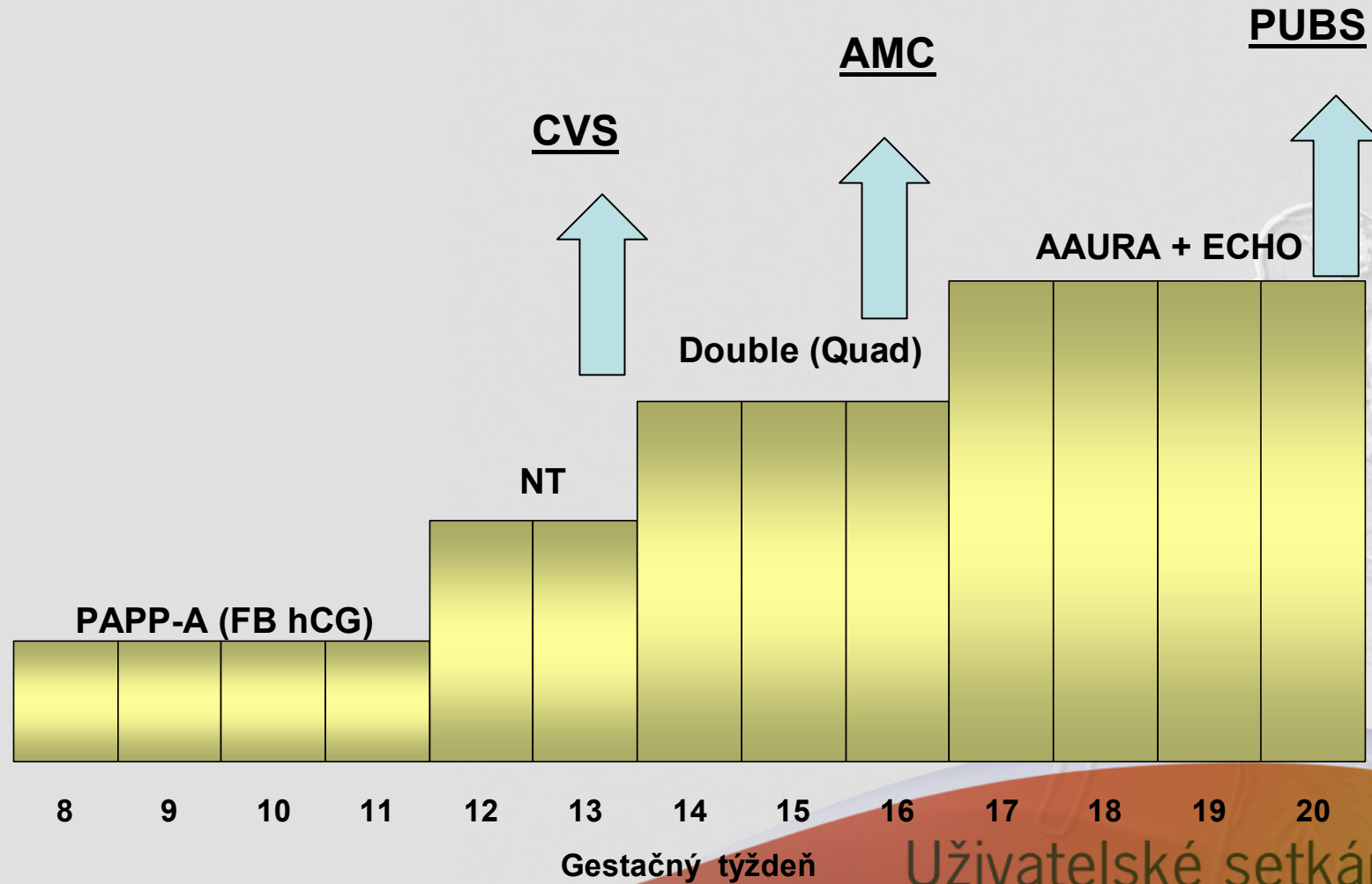


## Skriningové stratégie a záchytnosť DS pri 5%FPR

	11	12	13	15-18
<b>Kombinovaný</b> (NT+PAPP-A+freebeta hCG)	87			
<b>Kombinovaný</b> (NT+PAPP-A+freebeta hCG)		85		
<b>Kombinovaný</b> (NT+PAPP-A+freebeta hCG)			82	
<b>Quadruple</b> ( AFP+hCG+E3+inhibin A)				81
<b>Sekvenčný</b> (kombinovaný + quadruple)	87	85	82	95
<b>Integrovaný biochemický</b> (všetky biochemické)				88
<b>Integrovaný kombinovaný</b> (sono + biochémia)				96

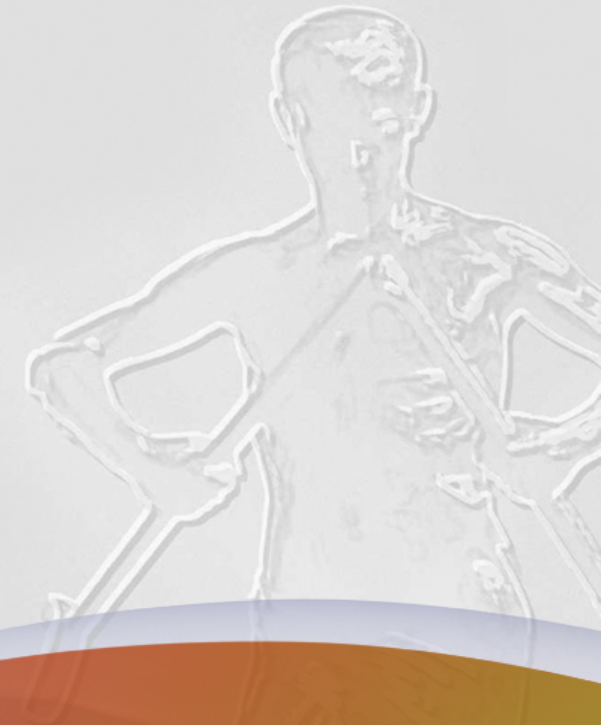
Užívateľské setkání RIA  
**PIEŠŤANY**  
**2007**

# Časový rozvrh antenatálního skríníngu



# Aká je štatistika?

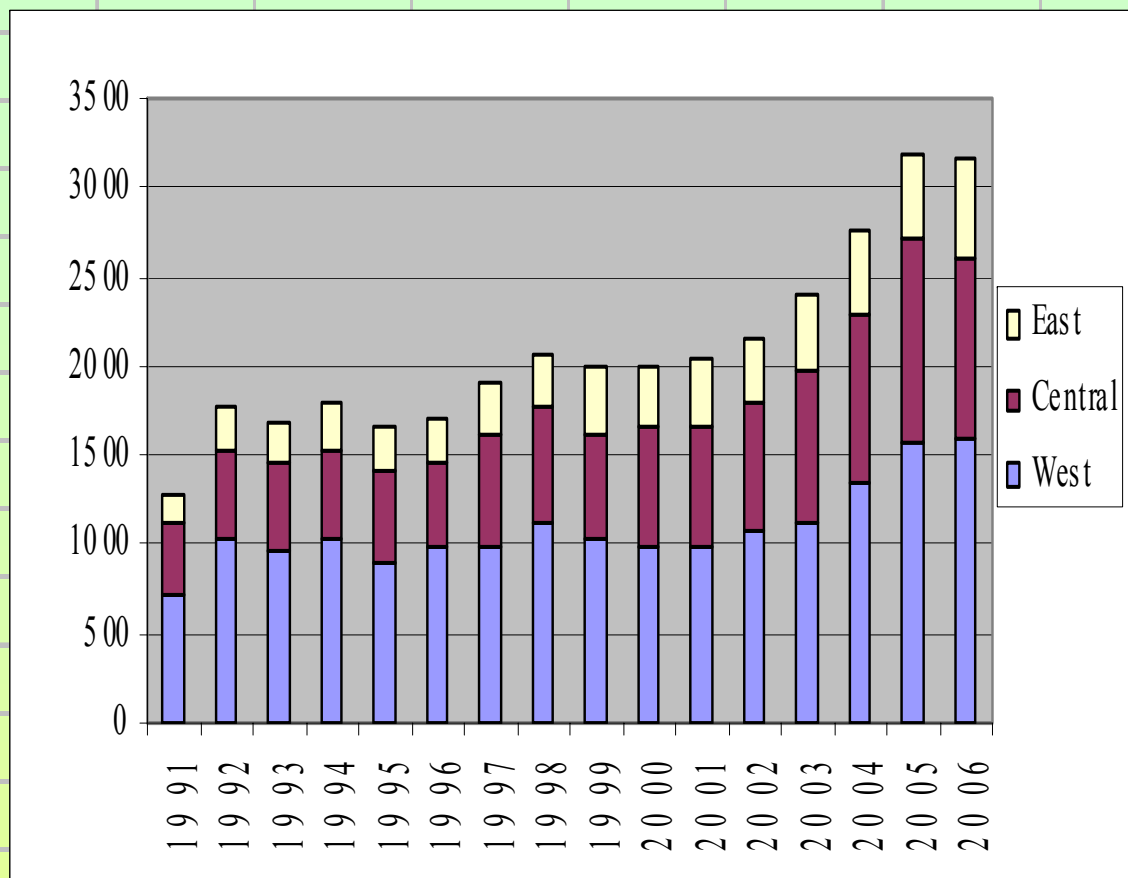
**Štatistika PGD**  
**Indikácie PGD**  
**Záchytnosť VVCH**



Užívateľské setkání RIA  
**PIEŠŤANY**  
**2007**

# PGD za roky 1991 - 2006, SR

Year	West	Central	East
1991	725	394	170
1992	1027	499	246
1993	965	486	224
1994	1041	486	257
1995	899	504	261
1996	985	466	265
1997	987	626	288
1998	1124	648	282
1999	1027	594	378
2000	992	670	338
2001	983	686	372
2002	1082	715	362
2003	1119	853	421
2004	1344	950	463
2005	1567	1137	472
2006	1593	1007	561

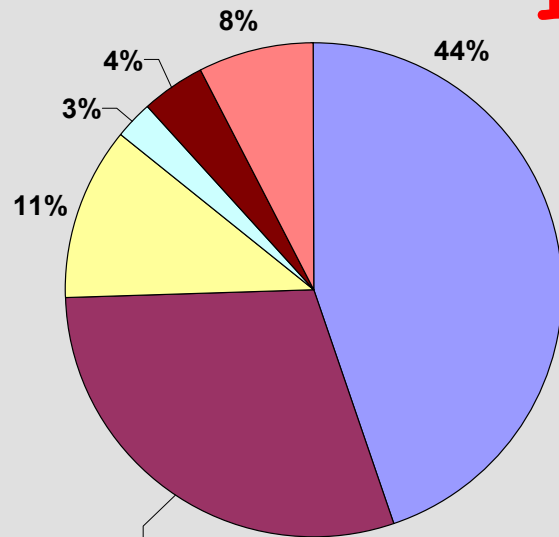


Koľko PGD robíme ročne? (2004 = 4,5%),  
 ČR v r.2004 = nad 16000 ( 16%)

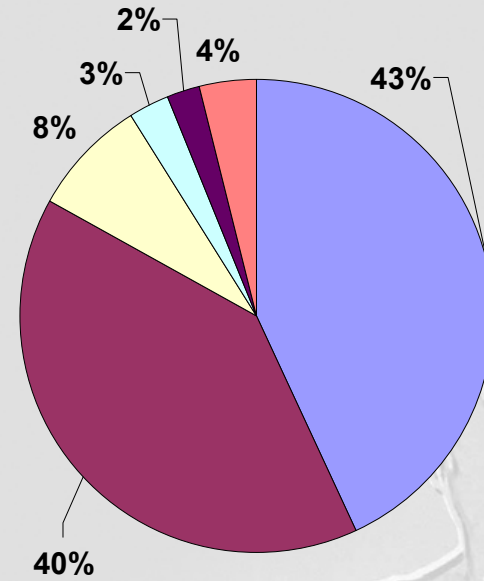
1991- 1999

2002 - 2003

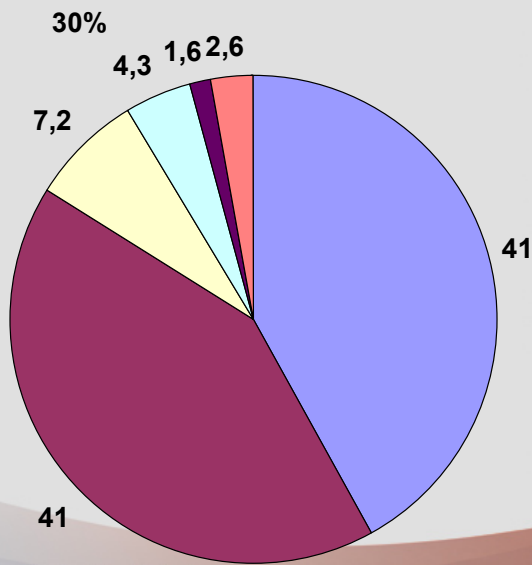
# INDIKÁCIE



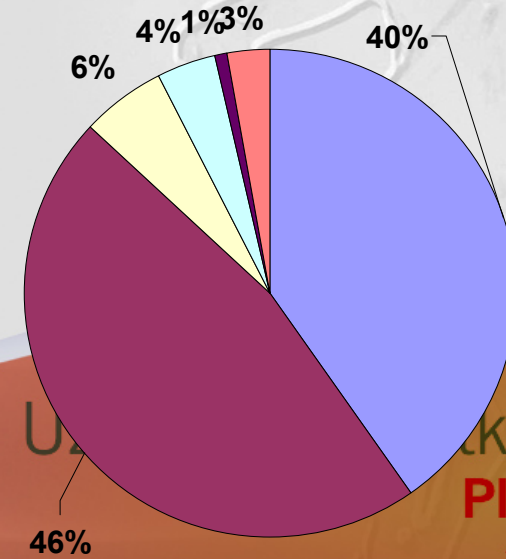
- Vek matky
- Pozitívny biochemický skríning
- Genetické riziko
- Sonografický nález
- Psychologická obava
- Iné



2004



2005



## Chromozómové aberácie v PGD podľa indikácií (%)

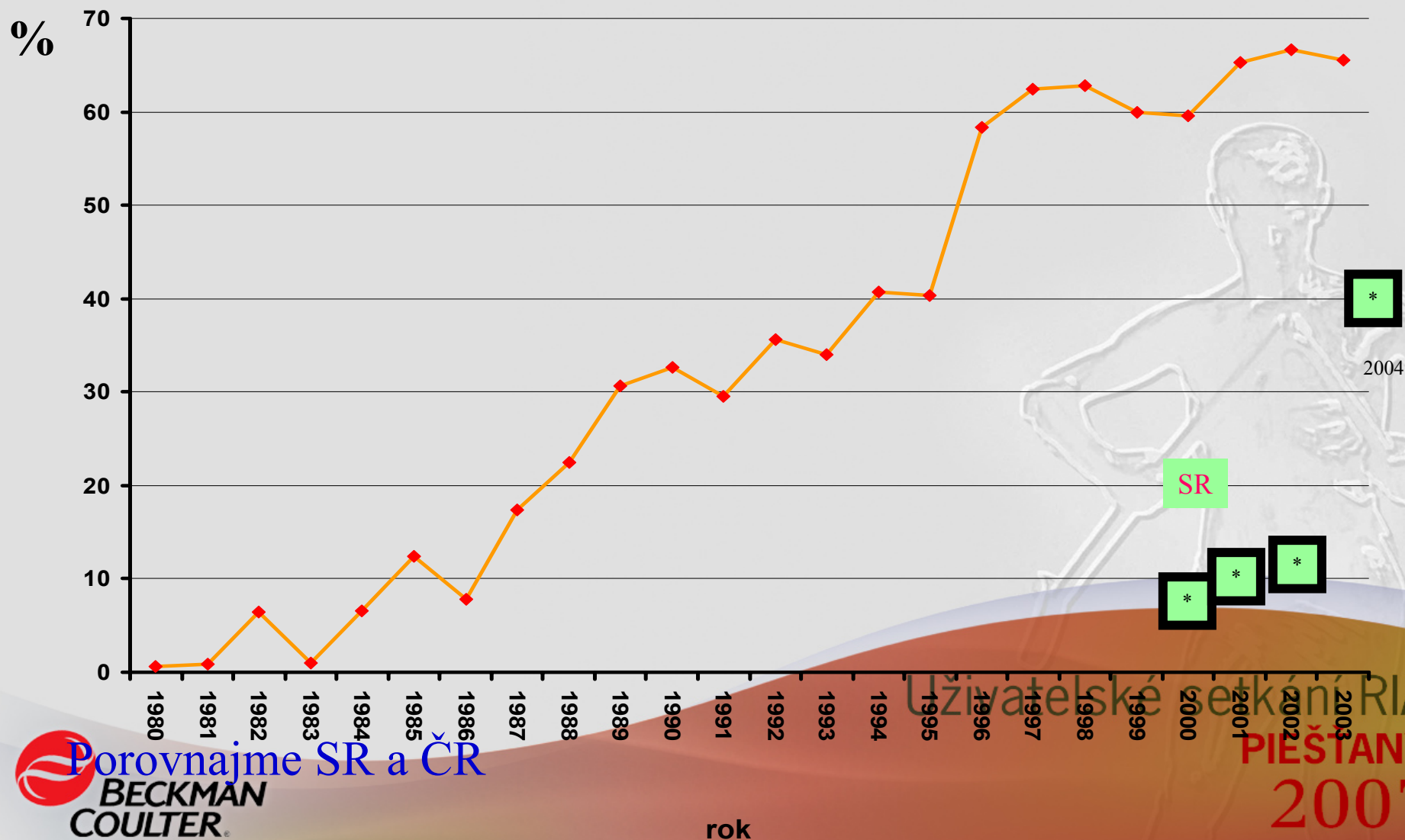
	vek	skr	sono	gen	psych	terat	Priemer
2002-2003	1,9	2,4	5,3	2,9			2,1
2004	2,5	2,7	9,3	4		1,4	2,9
2005	2,5	1,7	12,5	4,4			2,6
2006	2,5	2,7	11,2	6,6			3

Aká je výťažnosť indikácií? ČR v roku 2004 = nad 370 aberácií

na 10 000 živorodených v SR 16 (DS 6,8), v ČR 38 (13,6)

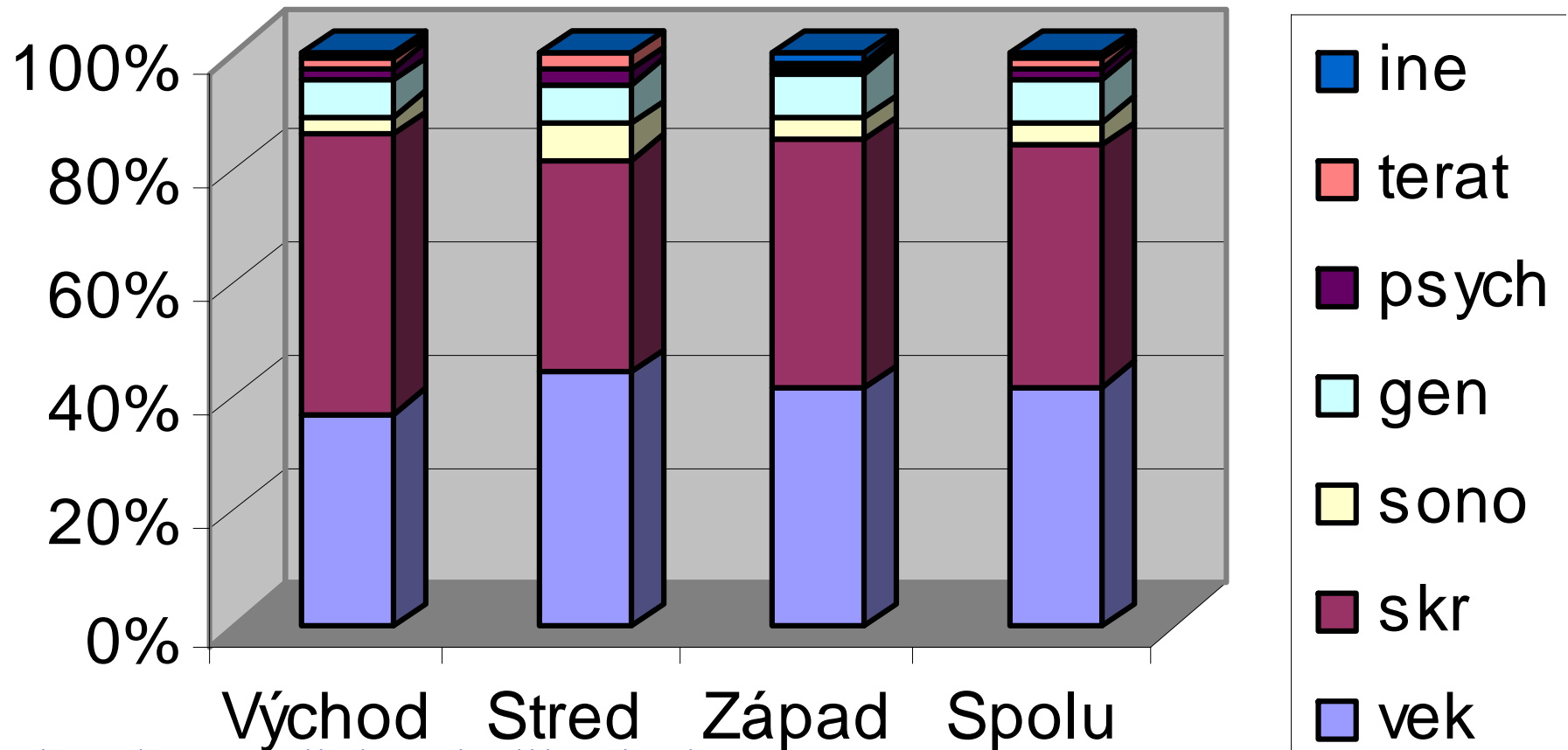
# Úspěšnost sekundární prevence DS v ČR, 1980 – 2003

Šípek et al.





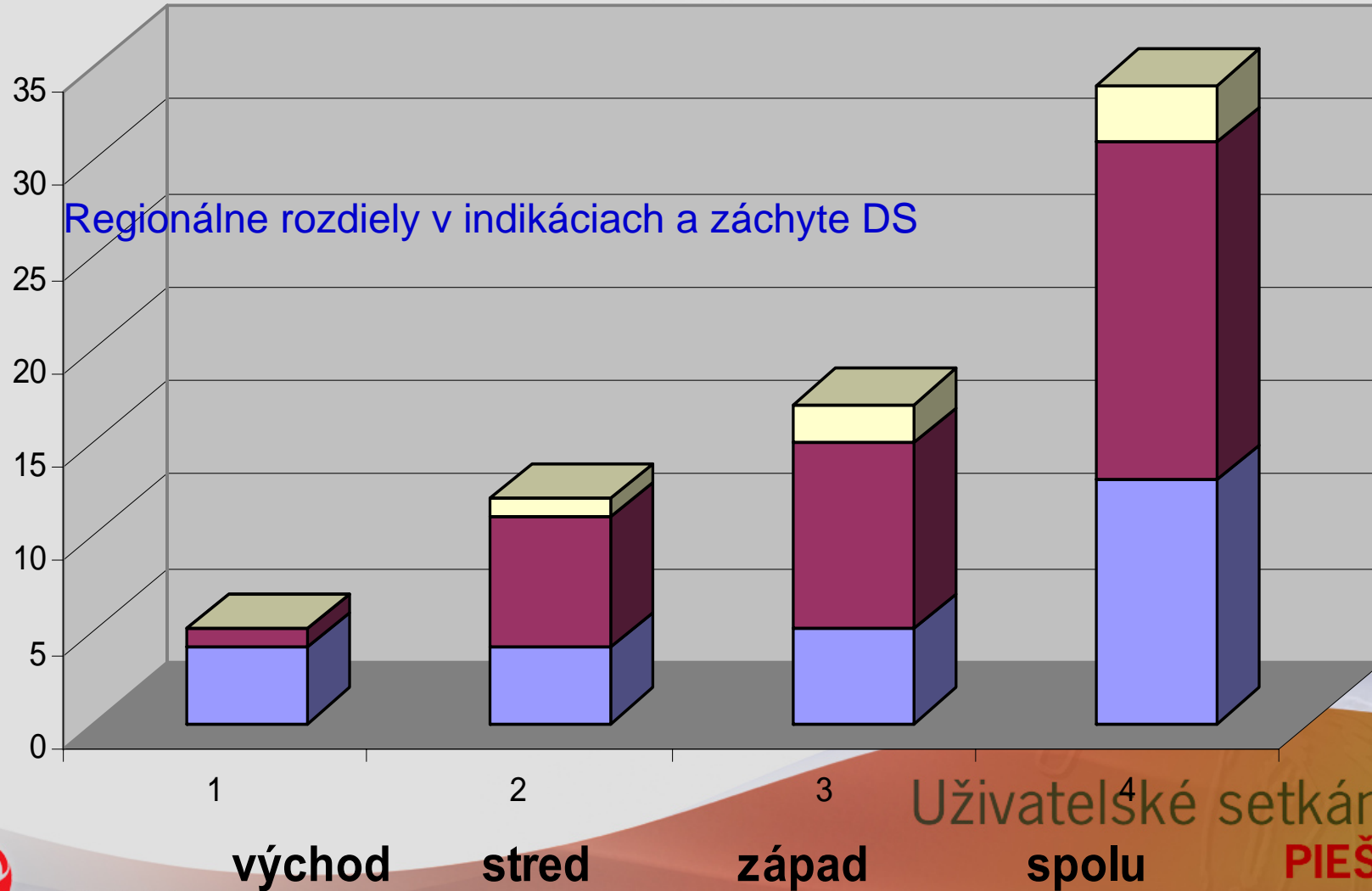
# Indikácie PGD podľa oblastí, 2004



Regionálne rozdiely v indikáciách

# Záchyt DS podľa indikácií PGD, 2004

vek skringing sono



## Indikačná efektivita podľa záchytnosti chromozómových anomálií (2006)

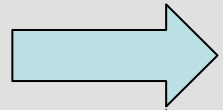
	Počet PGD/CH.A	1:x	Záchytnosť CH.A.
Západ	1593	1:35	2,88 %
Stred	1007	1:29	3,47%
Východ	561	1:37	2,67

Užívateľské setkání RIA  
**PIEŠŤANY**  
**2007**

## Očakávaný vývoj



**System kontroly kvality v ambulantnej praxi - štandardizácia, UPDZS**



**Financovanie skriningových stratégií**



**Skrining v I. trimestri**



**Kapacita laboratórií**

# Kritické miesta kvality

Predanalytická fáza (**informovaný súhlas**)

Skríning nie je genetické testovanie

Informovaná verejnosť (**osvetové texty**)

Rovnocenná účasť odborností a

**koordinácia**

Nedirektívne a objektívne konzultovanie

Empatická podpora pri rozhodovaní

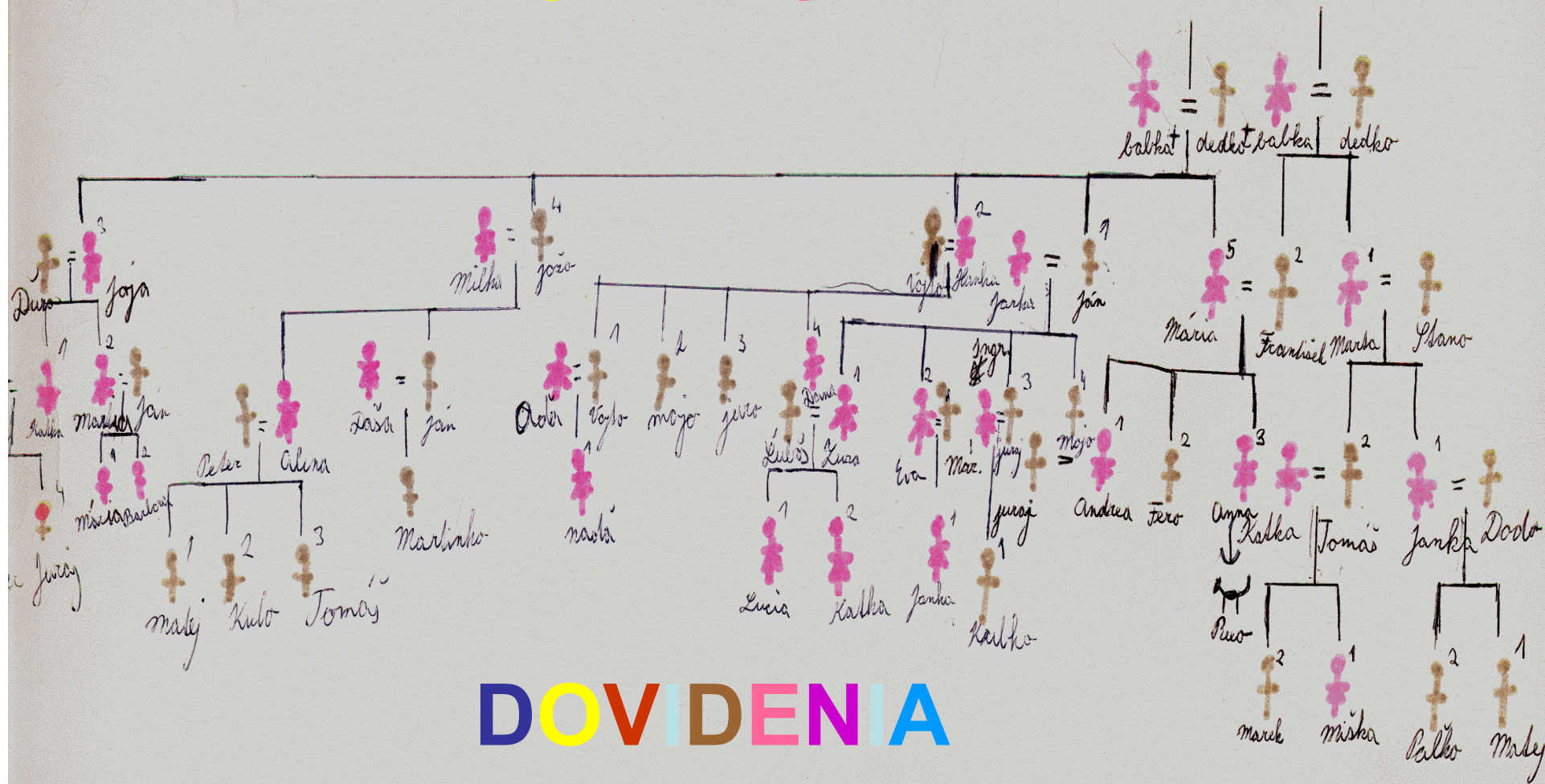
Dokumentácia – **ochrana poskytovateľa**

Interná a externá kontrola kvality

**Presnosť** používaných údajov

**Sonografia** – vek a morfológia plodu

# POĎAKOVANIE



# DOVIDENIA