

20
24

SOUHRNNÁ INFORMACE

O ČINNOSTI ZLÍNSKÉHO GENETICKÉHO CENTRA

Zlínské genetické centrum • PREDIKO, s.r.o. • Vaše laboratoře s.r.o.

Jste těhotná a chcete pro vaše nenarozené miminko to nejlepší?

Jsme centrum prenatalní péče, ve kterém se o vás a vaše nenarozené miminko postaráme na nejvyšší možné úrovni a vážíme si důvěry všech žen, které již naším pracovištěm prošly.



... prožijte těhotenství v klidu.

- Těhotenský screening chromozomálních aberací a vrozených vad u plodu
- 2D a 3D/4D ultrazvuková diagnostika
- Včasná detekce možných vrozených vad
- Genetické poradenství
- Prenatální kardiologie
- Invazivní prenatální diagnostika
- Neinvazivní prenatální testování
- Gynekologická ambulance



PREDIKO

Centrum prenatální diagnostiky a genetiky

www.prediko.cz

SLOVO ÚVODEM



KOMPLEXNÍ LABORATORNÍ A GENETICKÉ CENTRUM



Zlínské genetické centrum tvoří laboratoře lékařské genetiky, které jsou součástí společnosti Vaše laboratoře s.r.o. a také Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o.

V laboratořích lékařské genetiky se provádí široké spektrum genetických vyšetření jak v oblasti molekulární biologie, tak v oblasti cytogenetiky. Laboratoř také zajišťovala kompletní logistiku a podporu v oblasti neinvazivního prenatálního testování, ve spolupráci s americkou společností Labcorp a se slovenskou společností Gene Planet.

Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o. nabízí jednak vyšetření v oblasti ultrazvukové diagnostiky u těhotných a také široké spektrum genetického konzultantství, které se týká všech oblastí lékařské genetiky.

Veškeré informace o činnosti Zlínského genetického centra a jeho jednotlivých společností můžete získat prostřednictvím webových stránek **www.genetika-zlin.cz**, **www.vaselaboratore.cz**, **www.prediko.cz**.

PRENATÁLNÍ SCREENING VROZENÝCH VÝVOJOVÝCH VAD

Podobně jako v předchozích letech jsme na našich pracovištích provedli množství biochemických a ultrazvukových vyšetření, jejichž výsledky jsme použili pro výpočet rizik nejčastějších vrozených vývojových vad u plodů.

V roce 2024 jsme provedli 2 471 integrovaných testů.

Oproti roku 2023 došlo k poklesu vyšetření o téměř 13 %.

V případě integrovaného testu se nám podařilo dosáhnout nízkého počtu pozitivních výsledků, odpovídajícímu 9.3 % ze všech provedených integrovaných testů (pozitivní DS+NTD+18+13+SLO).

Typ screeningu	Počet	Pozitivní DS	Pozitivní NTD	Pozitivní 18 + 13 + SLO
Integrovaný	2 471	131 (5,3%)	68 (2,8%)	7(0,3%)+20(0,8%)+3(0,1%)
Integrovaný + triple test	2 603	147 (5,6%)	71 (2,7%)	7(0,2%)+24(0,9%)+3(0,1%)
Biochemie v 1. trimestru - samostatně	4 407			

CENTRUM PRENATÁLNÍ DIAGNOSTIKY A GENETIKY PREDIKO, S. R. O. – DALŠÍ ROZŠÍŘENÍ ČINNOSTI

V roce 2024 bylo v ambulanci lékařské genetiky spadající pod Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o. provedeno 1 816 genetických konzultací u pacientů a 320 konzultací u dárců gamet.

Dále bylo vyšetřeno 178 dětských pacientů – jedná se o 12% nárůst oproti roku 2023.

U 73 pacientů byla stanovena diagnóza geneticky podmíněného onemocnění s odhalením konkrétní genetické příčiny.

Ze zajímavých diagnóz byla genetická příčina onemocnění odhalena u pacientů s nesyndromovou poruchou sluchu, onkogenetickými syndromy, polycystické onemocnění ledvin, Fabryho choroby, hypertrofické kardiomyopatie, genetické příčiny epilepsie, nejruznější mikroleční syndromy a další.

SCREENING V 1. TRIMESTRU TĚHOTENSTVÍ ULTRAZVUKOVÁ DIAGNOSTIKA

Na provádění prvotrimestrální části integrovaného testu se podílelo 5 ultrazvukových pracovišť. Největší počet vyšetřených žen opět prošel naším Centrem prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO, s.r.o (1967 vyšetření).

Spektrum prováděných vyšetření v našem centru zahrnuje také prenatální echokardiografické vyšetření.



Pozitivní DS – počet pozitivních výsledků se zvýšeným rizikem Downova syndromu.

Pozitivní NTD – počet pozitivních výsledků se zvýšeným rizikem defektu neurální trubice

Pozitivní 18 + 13 + SLO – počet pozitivních výsledků se zvýšeným rizikem Edwardssova syndromu, Patauova syndromu a Smith-Lemli-Opitzova syndromu.

BIOCHEMIE

Biochemická vyšetření byla provedena pro 4 407 screeningů v prvním trimestru a 2 603 screeningů ve druhém trimestru. Část vyšetření v 1. trimestru jsme prováděli pro další centra prenatální diagnostiky, která si hodnocení screeningu prováděla samostatně. V roce 2024 došlo k poklesu počtu provedených biochemických vyšetření - v prvním trimestru o 20 vyšetření a ve druhém trimestru o 291 vyšetření. Tato situace souvisí s celkovým snížením počtu těhotných a porodnosti v ČR.

NEINVAZIVNÍ TESTOVÁNÍ MATERNIT 21 PLUS A MATERNIT GENOME

Neinvasivnímu prenatálnímu testování se věnujeme od roku 2012. Cílem neinvasivních testů je včasný záchyt Downova syndromu (možný již od 10. týdne těhotenství) a dalších chromosomálních abnormalit plodu, předcházení invazivním zákrokům u skupiny žen, které jsou na základě screeningu označeny jako „vysoce rizikové.“ V neposlední řadě je to také snížení počtu falešně pozitivních výsledků vznikajících při běžném screeningu.

Na podzim roku 2024 došlo k ukončení dlouholeté spolupráce s americkou společností LabCorp z důvodu zavádění evropského nařízení IVDR. Jako náhrada byly klientkám nabídnuty neinvasivní testy od slovenské společnosti GenePlanet s výrazně nižší cenou a rozsáhlou nabídkou možných variant (kompletní specifikace testů v tabulce níže).

V roce 2024 bylo provedeno celkem 513 neinvasivních prenatálních testů. Z toho bylo 304 testů Maternit 21 PLUS, 101 testů Maternit GENOME a 108 testů od společnosti GenePlanet. 506 testů bylo negativních/s nízkým rizikem, 1 test nevyšel a pouze 5 testů bylo pozitivních/s vysokým rizikem, z toho 2 x pro trisomii 21, 3 x pro trisomii 18 a 1 x pro monosomii X. Oproti loňskému roku (491 testů) došlo k nárůstu počtu NIPT testů o 4,5 %.

- **Více informací o jednotlivých testech:**
www.neinvasivnitetovani.cz

	BASIC/TWINS 9 500/11 500 Kč	STANDARD 11 500 Kč	PLUS 13 500 Kč	PRO 15 900 Kč	PREMIUM 37 600 Kč	TWINS PRO 15 900 Kč
NEJČASTĚJŠÍ TRIZOMIE						
Downův syndrom (trizomie 21)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Edwardsův syndrom (trizomie 18)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
Patauův syndrom (trizomie 13)	✓	✓	✓	✓	✓	✓
ANEUPLOIDIE POHLAVNÍCH CHROMOZOMŮ						
Turnerův syndrom (monozomie X)		✓	✓	✓	✓	
Klinefelterův syndrom (trizomie XXY)		✓	✓	✓	✓	
Triple X syndrom (trizomie XXX)		✓	✓	✓	✓	
Syndrom Jacobsové (trizomie XYY)		✓	✓	✓	✓	
VŠECHNY OSTATNÍ AUTOZOMÁLNÍ ANEUPLOIDIE						
Trizomie 9, 16, 22			✓	✓	✓	✓
Všechny ostatní trizomie*			✓	✓	✓	✓
Všechny autozomální monozomie*			✓	✓	✓	✓
DELECE/DUPLIKACE						
60 syndromů			✓			
92 syndromů (včetně DiGeorgova syndromu)				✓	✓	✓
Všechny ostatní mikrolece/duplikace*			✓	✓	✓	✓
MONOGENNÍ ONEMOCNĚNÍ - MONO						
IDENTIFIKACE POHLAVÍ**	✓	✓	✓	✓	✓	✓
ROZSAH DETEKCE			5 Mbp	3 Mbp	3 Mbp	3 Mbp

NIPT Pro/Premium nabízí nejdetailnější sekvenační analýzu chromozomálních abnormalit od velikosti 3 Mbp a zahrnuje nejširší panel onemocnění, včetně DiGeorgova syndromu.

* V případě volby náhodných nálezů. Náhodné nálezy zahrnují všechny ostatní delece a duplikace větší než 5 milionů párů bází.

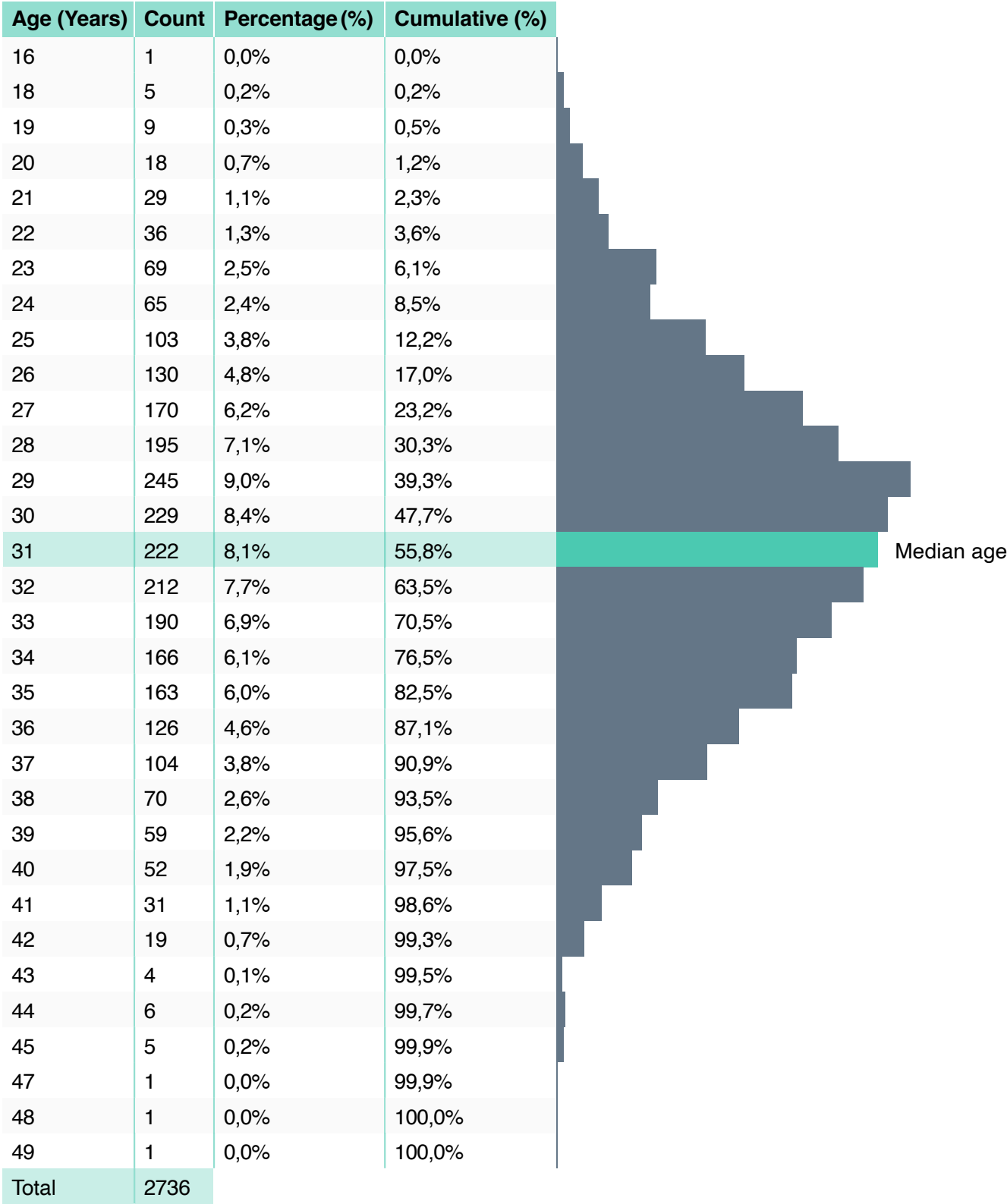
** Detekce chromozomu Y u dvojčetného těhotenství



VĚKOVÉ ROZDĚLENÍ A TYP SCREENINGU

Nejčastěji zastoupená věková kategorie žen, které prošly screeningem, **byla 27 až 35 let**. Tyto ženy tvořily z celkového počtu vyšetřených žen 65,5 %. V roce 2024 byla opět silně zastoupena věková skupina žen 35 a více let, konkrétně 23,4 % ze všech provedených screeningových vyšetření.

Celkové věkové rozložení u provedených screeningových vyšetření je patrné z níže uvedeného grafu.



INTEGROVANÝ TEST

JAKO NEJEFEKTIVNĚJŠÍ SCREENINGOVÝ
MODEL A VYUŽITÍ TRIPLE TESTU, JAKO
SOUČÁSTI INTEGROVANÉHO TESTU,
KAZUISTIKA PROKAZUJÍCÍ VÝZNAM
INTEGROVANÉHO TESTU.

Díky provádění integrovaného testu bylo pouze 9.3 % pozitivních výsledků. Zejména díky této nízké pozitivitě integrovaného testu jsme na našem pracovišti provedli v roce 2024 pouze 92 invazivních zákroků, což představuje 3.7 % z celkového počtu provedených integrovaných testů. Detailní analýza typu a počtu provedených invazivních zákroků je uvedena v bodě 10) Činnost cytogenetické laboratoře. Srovnání jednotlivých screeningových programů je uvedeno v následující tabulce a jejím grafickém zobrazení. Tabulka a graf zachycují situaci, kdy je srovnatelná FPR (false positive rate – falešná pozitivita) jednotlivých screeningových programů a také ukazují, jak by musely být upraveny cut off u těchto programů.

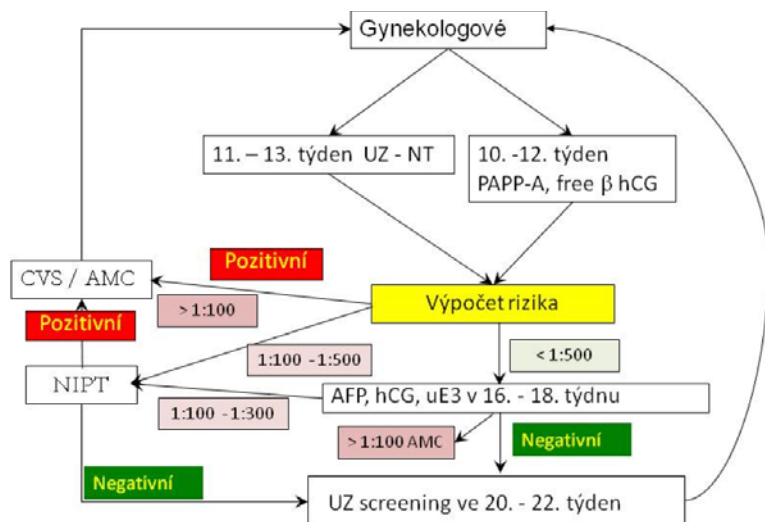
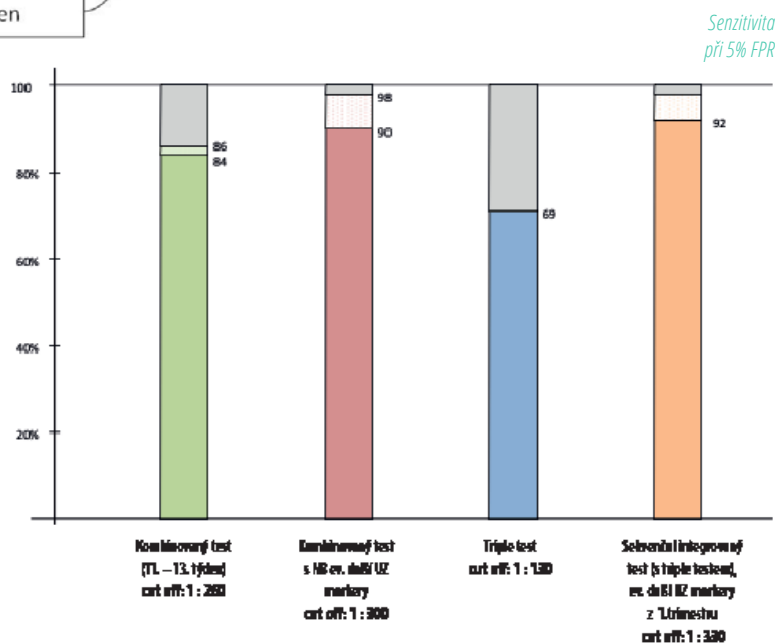


Schéma provádění integrovaného testu zahrnuje námi preferovaný postup screeningových vyšetření v průběhu těhotenství. Naše mnohaleté zkušenosti a konkrétní výsledky jednoznačně prokazují užitečnost integrovaného testu, který svými parametry vhodně doplňuje běžně prováděný prvotrimestrální screening.



V současné době provádíme a využíváme výsledky triple testu ze dvou důvodů:

- Jsou ženy, které bohužel neabsolvují z různých důvodů screening v 1. trimestru. Pro tyto ženy triple test zůstává jedinou, byť ne optimální alternativou provedení screeningu.
- Nejdůležitější využití triple testu je ovšem při provedení integrovaného testu. Naší snahou je, aby námi prováděný screening byl na jedné straně maximálně senzitivní, a na druhé straně jsme měli co možná nejméně falešně pozitivních výsledků. To lze docílit právě integrací výsledků získaných v prvním trimestru s výsledky triple testu.

- Tento náš přístup není v rozporu, ale naopak je zcela v souladu s doporučením ČGPS, publikovaném v České gynekologii (Unzeitig et al. 2012), dále s doporučením SLG publikovaném v Aktuální gynekologii a porodnictví (Šantavý et al. 2014) a také v souladu o laboratorním screeningu publikovaném v časopisu ČSKB Klinická biochemie a metabolismu (Loucký et al. 2015) a jeho aktualizovanou verzí z roku 2018.

VYŠETŘENÍ NABÍZENÁ CENTREM PREDIKO, S.R.O.

V roce 2024 jsme začali naplno využívat možností nového špičkového ultrazvukového přístroje Voluson E22, který v současné době představuje absolutně nejsofistikovanější ultrazvukový přístroj na trhu. Tento ultrazvuk je primárně využíván pro vyšetřování těhotných žen v rámci prvotrimestrálního

*V případě vyššího rizika prenatalního screeningu nabízíme těhotným ženám možnost neinvazivního vyšetření** dítěta pomocí testů od společnosti GenePlanet se sídlem ve Slovinsku.*

screeningu. Prvotrimestrální screening není hrazen z prostředků veřejného zdravotního pojištění a to ani žádným zástupným mechanismem. Na druhé straně zdravotní pojišťovny těhotným ženám na tento typ screeningu přispívají nad rámec běžného zdravotního pojištění z Fondů prevence. Pro rok 2024 jsme připravili pro těhotné ženy, které absolvují kombinovaný screening v centru Prediko, s.r.o. také celou řadu výhod, o kterých jsou ženy i ošetřující lékaři informováni prostřednictvím webových stránek <http://www.prediko.cz>.

V rámci režimu pro samoplátce nabízíme tyto výhody:

- Vyšetření štítné žlázy v těhotenství
- Vyšetření rizika preeklampsie
- Na žádost pacientky i bez indikovaného rizika, možnost kardiologického vyšetření

Ceny, příspěvky jednotlivých pojišťoven a další důležité informace najdete na stránkách <http://www.prediko.cz>.

*** Neinvazivní testy jsou nejmodernějším způsobem zjištění nejčastějších geneticky podmíněných vad a jsou alternativou k provedení invazivních zákroků (CVS – odběr choriových klků, AMC – amniocentéza).*



ČINNOST CYTOGENETICKÉ LABORATOŘE

V roce 2024 bylo vyšetřeno celkem 91 plodových vod (PV), 5 abortů (A) a 1 334 periferních krví. I nadále pokračujeme ve vyšetřování gonosomálních mozaik u sterilních a dysfertilních párů metodou FISH, v detekci SHOX genu souvisejícího s poruchami růstu u dětí a v detekci DiGeorgova syndromu.

Za loňský rok bylo na pracovišti cytogenetiky vyšetřeno 10 vzorků na získané chromosomové aberace (chromosomové zlomy), které mohou vznikat nadměrnou expozicí jedince klastogeny nebo zhoršenou funkcí reparačních mechanismů. Počet nalezených patologií odpovídá statistickému zachytu na počet vyšetřených vzorků.

Plodové vody, choriové klky, novorozenci

	Periferní krev novorozenec	Plodová voda	Choriové klky
Downův syndrom +21	0	3	0
Edwardsův syndrom +18	0	1	0
Patauův syndrom +13	0	0	0
Triploidie	0	1	0
Turnerův syndrom 45,X	0	0	0
Triple X syndrom 47,XXX	0	0	0
Klinefelterův syndrom 47,XXY	0	0	0
Syndrom Jacobsové 47,YYY	0	0	0
Ostatní (translokace, inverze, delece,...)	0	2	0

Celkem 91 plodových vod (nevykultivovaly se 2 PV – malé množství vstupního materiálu), 1 choriové klky a 5 abortů (nevykultivovaly se 3 A).

Celkem patologie

	Periferní krev celkem	Plodová voda	Choriové klky
Downův syndrom +21	0	3	0
Edwardsův syndrom +18	0	1	0
Patauův syndrom +13	0	0	0
Triploidie	0	1	0
Turnerův syndrom 45,X	0	0	0
Triple X syndrom 47,XXX	0	0	0
Klinefelterův syndrom 47,XXY	2	0	0
Syndrom Jacobsové 47,YYY	2	0	0
Ostatní (translokace, inverze, delece,...)	17	2	0

Celkem: 1 334 periferních krví + 91 plodových vod + 1 choriové klky + 5 abortů

Detekované mutace:	
FVL heterozygot	132
FVL homozygot	7
FIL heterozygot	49
FIL homozygot	1

CF	
F508del	18
CFTRdele2,3(21kb)	2
W1282X	2
R117H	1
1898+1G>A	1

SMA	
přenašeč	7
nemocný	0

35deG GJB2	
přenašeč	18
nemocný	0

W24X GJB2	
přenašeč	1
nemocný	0

FRAXA	
premutace	2
intermediální alela	0

CAH	
delece	1
heterozygotní varianta	20
homozygotní varianta	1

ČINNOST LABORATOŘE MOLEKULÁRNÍ BIOLOGIE

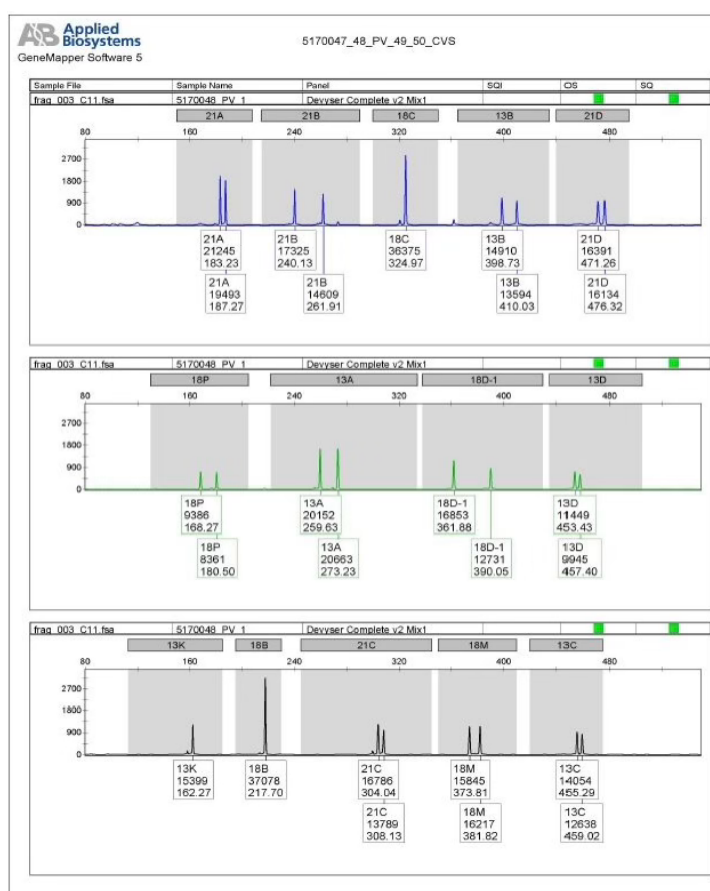
V návaznosti na činnost genetické poradny bylo v naší laboratoři molekulární biologie provedeno DNA vyšetření celkem u 1 450 pacientů – zejména dysfertilních párů a potenciálních dárců gamet.

Zjištěné mutace – viz tabulka.

Kromě laboratorních vyšetření souvisejících s genetickou poradnou a centry asistované reprodukce je naše laboratoř pevnou součástí vyšetřovacích procesů v širokém spektru klinických jednotek – hematologie, onkohematologie, interní medicíny, revmatologie, gastroenterologie, neurologie. Tato spolupráce v posledních letech získává výrazně neregionální měřítko. Díky špičkovému vybavení a personálnímu obsazení se naše pracoviště řadí mezi nejmodernější laboratoře molekulární biologie v České republice.

V návaznosti na prováděný prenatální screening byla metodou QF-PCR vyšetřena plodová voda u 97 pacientek a choriové klky u 47 pacientek.

Počet zachycených aneuploidních plodů uvádí následující tabulka.



QF-PCR

	Plodová voda	Choriové klky
Downův syndrom +21	5	3
Edwardsův syndrom +18	2	1
Patauův syndrom +13	0	0
Aneuploidie X, Y	0	0
Triploidie	2	1

V roce 2017 laboratoř molekulární biologie úspěšně zavedla preimplantační genetický test aneuploidií u embryí

(PGT-A/PGS). PGT-A je postup zvyšující pravděpodobnost narození zdravého dítěte po IVF. Jeho principem je vybrat pro zavedení do dělohy embryo s normálním počtem chromosomů. Tato embrya mají nejvyšší šanci na úspěšné uhníždění v děloze a narození zdravého dítěte. **Počty vyšetření uvádí následující tabulka.**

Počet pacientek	107
Počet embryí	394
Průměrný počet embryí na pacientku	3,68

CELKOVÝ PŘEHLED NÁMI ZACHYCENÝCH NEJZÁVAŽNĚJŠÍCH PATOLOGIÍ

Centrum prenatální diagnostiky a genetiky PREDIKO s.r.o.

Diagnóza slovy / popis vývojové vady	Diagnóza
Downův syndrom	Q90.9
Triploidie	Q92.7
Downův syndrom	Q90.0
Ren migrans	Q63.2
Hypoplázie levého srdce	Q23.4
Megavesica	Q64.3
Ektodermová dysplázie	Q82.4
Downův syndrom	Q90.0
Edwardsův syndrom	Q91.3
Rozštěp rtu	Q36.9
Spina bifida v sakrální části	Q05.3
Transpozice velkých cév	Q20.3
Multicystická dysplázie levé ledviny	Q61.4
Rozštěp rtu	Q36.9
Duplikace 22q11.2	Q92.4
Izomerismus, defekt AV septa	Q20.6/Q21.2
Downův syndrom	Q90.0
Ageneze venózního ductu	Q27.8
Rozštěp rtu a patra	Q37.1
Omfalokéla, gastroschíza, rozštěp patra, pes equinovarus	Q79.2/Q79.3
Kongenitální lobární emfyzém	Q33.0
Downův syndrom	Q90.0
Multicystická dysplázie pravé ledviny	Q61.4
Duplikace 2p23.1p14	Q92.4
Hydronefróza bilaterální	Q62.0
Ageneze corpus callosum, porucha gyrifikace	Q04.0/Q04.3
Tanaforická dysplázie	Q77.1
Ageneze ductus venosus	Q97.8
Tanaforická dysplázie	Q77.1
Downův syndrom	Q90.0
Turnerův syndrom	Q96.0
Downův syndrom	Q90.9
Multicystická dysplázie	Q61.4
Defekt komorového septa, indiferentní genitál	Q21.0/Q56.4
Hydrocefalus	Q03.9
Omfalokéla	Q79.2
Schizencefalie, ageneze cavum septi pellucidi	Q04.6/Q04.3
Cysta hrudníku	Q34.1
Multicystická dysplázie ledviny	Q61.4
Edwardsův syndrom	Q91.0
Rozštěp rtu, patra a čelisti	Q37.5

Holoprosencefalie hypotelorismus, AV kanál, rozštěp rtu a patra	Q04.2/Q37.5
Ageneze venózního ductu	Q27.8
Osteogenesis imperfecta	Q78.0
Hydronefróza bilaterální	Q62.0
Syndaktylie prstů na nohou	Q70.3
Triploidie	Q92.7
Mediastinální cysta	Q34.1
Balancovaná translokace – prokázána i u otce	Q95.0
Downův syndrom	Q90.9
Delece 1p36	Q93.8
Triploidie	Q92.7
Perzistující levostranná horní dutá žíla	Q26.1
Multicystická ledvina	Q61.4
Downův syndrom	Q90.9
Ageneze venózního ductu	Q27.8
Ageneze ductus venosus	Q27.8
Pes equinovarus	Q66.0
Fallotova tetralogie	Q21.3
Downův syndrom	Q90.9
Trisomie 16 v mozaice	Q92.1
Izomerismus	Q20.6
Edwardsův syndrom	Q91.0
Downův syndrom	Q90.0
Arterie stenóza duodena	Q43.9

Obecné informace o lékařské genetice ve Zlínském kraji: www.genetika-zlin.cz

Skupina společností nabízejících služby laboratorní medicíny: www.vaselaboratore.cz

Klinická genetika a prenatální screening: www.prediko.cz

Neinvasivní testování: www.neinvasivnitetovani.cz



**Obsáhlý článek o činnosti Predika a také spolupracujících laboratoří
Vaše laboratoře byl publikován v časopise Patriot na podzim 2024**

Kouzlo laboratorní medicíny

Rozhovor se spolujednatelkou a jednatelkou společnosti Prediko a laboratoří skupiny vaselaboratore.group o prenatální diagnostice a významu laboratorního testování pro oblast celé medicíny.

POZNÁMKY



Těšíme se na další spolupráci v roce 2025/2026

PREDIKO, s. r. o. • Lešetín I 6966 • CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 575 570 875 • mobilní telefon: +420 606 780 317 • e-mail: prediko@prediko.cz • www.prediko.cz

PREDIKO Gyn s. r. o. • Lešetín I 6966 • CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 575 570 875 • mobilní telefon: +420 607 248 579 • e-mail: gynekologie@prediko.cz • www.prediko.cz

VAŠE LABORATOŘE s. r. o. • U Lomu 638 (Tomášov), CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 571 666 998 • e-mail: info@vaselaboratore.cz • www.vaselaboratore.cz

MZ-BIOCHEM s. r. o. • U Lomu 638 (Tomášov), CZ-760 01 Zlín

telefon: +420 571 666 994 • e-mail: info@mz-biochem.cz • www.mz-biochem.cz

20
24