

Magzati fejlődési rendellenességek diagnosztikája, kezelése, előfordulásukat befolyásoló tényezők

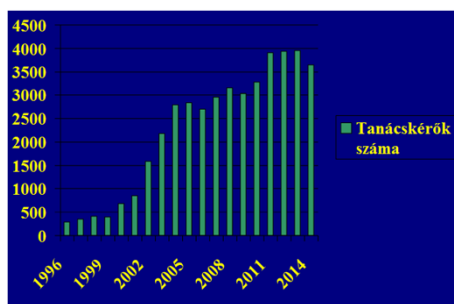
Veszprémi Béla

PTE ETK Doktori Iskola
Vezető: Prof. Dr. Bódis József
egyetemi tanár

Prenatális diagnosztika a PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán

1980. Anyai szérumból AFP szűrés, GAC
1990. TC-CVS Kromoszóma vizsgálat: direkt
1994. TA-CVS preparátum
2000. TA-AC Kromoszóma vizsgálat: amnionsejt
tenyésztés
TA-CVS Molekuláris genetikai vizsgálatok
2003. Kombinált teszt+tripla teszt
2008. Kombinált teszt+integrált teszt
Chordocentézis
2010. Magzati echocardiographia
2011. Magzati DNS kimutatása anyai szérumból
2014. Foetoscopia

A PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika Genetikai Tanácsadójának forgalma



Anyai szérumból AFP szűrés

Kezdet:	1980	Diagnózis felállítása:
8 év alatt:	47786 terhes	Ultrahang:
Magas érték:	2,45%	46 (62,2%)
Valódi magas érték:	604	1,26%
Amniocentézisek száma:	169	Ultrahang+
Kiszűrt fejlődési		amniocentézis:
rendellenességek száma :	74	19 (25,7%)
		Amniocentézis:
		9 (12,1%)
		Rendellenesség típusa:

Veszprémi B, Arany A, Bognár Z, Pejtsik B, Csaba I
Significance Of Serum-afp Screening On The 16th Gestational Week
From The View Of Clinical Examination And The Outcome Of Pregnancy
CLINICAL GENETICS 28(5) p. 478. (1985)
Arany A, Veszprémi B, Pejtsik B, Németh A, Csaba I
Magas anyai se-AFP esetén végezett ultrahang- és magzati vizsgálatok
során szerzett tapasztalataink
MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 53(1) pp. 33-35. (1990)
Veszprémi B, Hartmann G, Szabó I, Vereczkey G, Arany A
A magzati dopamin, noradrenalin és szerotonin értékei a terhesség
második trimeszterében normális és kóros kórosított terhesekben
ORVOSI HETILAP 134(14) pp. 745-747. (1993)

- 65 idegcső záródási rendellenesség
- 9 hasfali záródási zavar

Anyai szérumból AFP és alacsony születési súly

A szűrés kapcsán felvettük a normális súlyú magzatok mellett az alacsony súlyú magzatokra jellemző szérumból AFP megoszlási görbét. (koraszülés, i.u. retardáció)
Megállapítottuk, hogy magas anyai szérumból AFP mellett idegcső záródási rendellenességgel nem szövődött terhesség esetén szignifikánsan magasabb arányban fordul elő az alacsony születési súly.

Bognár Z, Csaba I, Arany A, Veszprémi B, Pejtsik B
A szérumból AFP szűrés jelentősége a kis súlyú magzatok korai felismerésében. Az intrauterin retardáció szűrésének lehetőségei.
ORVOSI HETILAP 125(25) pp. 1497-1499. (1984)
Veszprémi B, Arany A, Pejtsik B, Németh A, Csaba I
Magas anyai se-AFP-szint mellett velőcsőzáródási rendellenességgel nem szövődött terhességek kimenetelét
MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 53(1) pp. 39-41. (1990)

Chorionboholy mintavétel

1990 és 2000 között először transzcervikális, majd transzabdominális mintavételeket végeztünk életkori indikáció miatt, illetve biokémiai vizsgálat (lizoszomális enzim meghatározás) céljából.

Feldolgozás direkt preparátum formájában a klinikán történt.

Veszprémi B, Arany A, Vereczkey G, Gács E
Tapasztalataink transzcervikális chorionboholy mintavételről
MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 55(8) pp. 247-251. (1992)
Veszprémi B, Baranyai Z, Klujber L, Arany A
Sandhoff-betegség (Tay-Sachs O variáns) kizárása chorionbiopszia segítségével
ORVOSI HETILAP 133(14) pp. 857-858. (1992)
Veszprémi B, Arany A, Vereczkey G
A hüvelyi ultrahangvizsgálat jelentősége transzcervikális chorionbiopszia kapcsán
MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 56(1) pp. 9-12. (1993)

Prosztaglandin gél alkalmazása korai és középidős terhesség megszakítás során

Prosztaglandin F2 α gél előállítás a POTE Egyetemi Gyógyszertárban. (POTE szabadalom)
A gél hatékonysága megegyezett az extraamniális alkalmazásával, ugyanakkor a mellékhatások előfordulása szignifikánsan kevesebb volt.

Veszprémi B, Halvax L, Csaba I

Two different methods of prostaglandin administration for cervix priming before interruption of first trimester of pregnancy

ACTA CHIRURGICA HUNGARICA 28:(2) pp. 27-30. (1987)

Résztétel nemzetközi kutatásban NUHEAL (Nutrition and Health Lifestyle) Study Group (Halolaj és folát szupplementáció hatása)

From the Clinical Cooperation Group Pediatric Immune Regulation (SK-E and RS), the Institute of Medical Informatics, Biometry and Epidemiology (EH), and the Division of Metabolic Diseases and Nutrition, Dr von Hauner Children's Hospital (HD and BVK), Ludwig Maximilians University, Munich, Germany; the GSF-National Research Center for Environment and Health, Munich, Germany (SK-E and RS); the Departments of Pediatrics (CC and MJ) and Biochemistry and Biology (AG), University of Granada, Granada, Spain; the Research Department, Ordesa Laboratories, Barcelona, Spain (MR); and the Departments of Obstetrics and Gynecology (BVK) and Pediatrics (TD), University of Pecs, Pecs, Hungary.

The study has been carried out partially with financial support from the Commission of the European Communities, within the framework 5 project NUHEAL CLK1-CT-1999-00888.

Résztétel nemzetközi kutatásban NUHEAL (Nutrition and Health Lifestyle) Study Group (Halolaj és folát szupplementáció hatása)

Demmelair H, Klingler M, Campoy C, Diaz J, Decsi T, Veszprémi B, Koletzko B

The influence of habitual diet and increased docosahexaenoic acid intake during pregnancy on the fatty acid composition of individual placental lipids.

JOURNAL OF PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY AND NUTRITION 40:(5) pp. 622-623. (2005)

Marosvolgyi T, Campoy C, Koletzko B, Jakobik V, Dolz V, Demmelair H, Veszprémi B, Decsi T

Comparison of essential fatty acid status among German, Hungarian and Spanish women at mid-gestation in: Koletzko B, Dodds P, Akerblom H, Ashwell M (szerk.)

EARLY NUTRITION AND ITS LATER CONSEQUENCES: NEW OPPORTUNITIES - PERINATAL PROGRAMMING OF ADULT HEALTH - EC SUPPORTED RESEARCH. London: Springer, 2005. pp. 166-167.

(ADVANCES IN EXPERIMENTAL MEDICINE AND BIOLOGY; 569.)

Krauss-Etschmann S, Shadid R, Campoy C, Hoster E, Demmelair H, Jimenez M, Gil A, Rivero M, Veszprémi B, Decsi T, Koletzko B

Effects of fish-oil and folate supplementation of pregnant women on maternal and fetal plasma concentrations of docosahexaenoic acid and eicosapentaenoic acid: a European randomized multicenter trial.

AMERICAN JOURNAL OF CLINICAL NUTRITION 85:(5) pp. 1392-1400. (2007)

Shadid R, Krauss-Etschmann S, Campoy C, Hoster E, Demmelair H, Jimenez M, Gil A, Rivero M, Veszprémi B, Decsi T, Koletzko B

Effects of fish oil and folate supplementation of pregnant women on maternal and fetal DHA and EPA plasma levels - a randomized European multicenter trial

JOURNAL OF PEDIATRIC GASTROENTEROLOGY AND NUTRITION 44:(Suppl.) p. 311. (2007)

A Down-kór biokémiai szűrésének magyarországi tapasztalatai

Bakos Magdolna¹, Rákos Márta², Veszprémi Béla³, Tihanyi Mariann⁴, Tankó András⁵, Bakos László⁶, Andrák Bertalan⁷, Benedek Klára⁸, Rétfalvi Teofil⁹, Schuman Ádám¹⁰ Békés Megyei Képviselettestület Pándy Kálmán Kórház, Nukleáris Medicina osztály¹ és Szülészeti-Nőgyógyászati osztály², Gyula, PTE ÁOK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika, Pécs³, Zala Megyei Kórház, Genetikai Laboratórium, Zalaegerszeg⁴, Bács-Kiskun Megyei Kórház, Szülészeti-Nőgyógyászati osztály, Kecskemét⁵, SOTE II. sz. Szülészeti-Nőgyógyászati Klinika⁶ és Kótvölgyi Klinikai Tömb⁸, Budapest, Petz Aladár Megyei Kórház, Nukleáris Medicina osztály, Győr⁷, Heves Megyei Markhot Ferenc Kórház, Genetikai Laboratórium és Tanácsadó, Eger⁹, Laborexper Kft., Budapest¹⁰

Orvostudományi Értesítő, 2007, 80 (1): 28-31

A korai kombinált tesztet végző magyarországi centrumok és a szűrt populáció statisztikai adatai

Intézmény	Szűrés kezdete	Esetszám					35 év alattiak aránya, %
		2003	2004	2005	1-8. hónap	Összesen	
Pécsi Szülészeti Klin.	2003.03.01.	616	1624	1883	1178	5301	75
Bács-Kiskun Megyei Kh.	2005.05.01.	0	0	1225	1208	2433	90
Békés Megyei Pándy Kálmán Kh.	2005.10.01.	0	0	161	804	965	90
Heves Megyei Markhot Ferenc Kh.	2005.12.20.	0	0	3	656	659	90
SOTE II. sz. Szülészeti-Nőgyógyászati Kl.	2005.12.01.	0	0	44	345	389	90

A Down szindróma szűrésének eredményei a terhesség első trimeszterében a PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán 2003.03. – 2008.03.

	Esetszám			Down detekciós arány			Álpozitivitás		
	n %	n <35 év	n ≥35 év	össz. %	<35 év %	≥35 év %	össz. %	<35 év %	≥35 év %
Összes eset	8062	5982	2080						
Komb. kock. ≥ 1:150	408	157	251	75	64	83	5,1	2,6	12,1
Komb. kock. ≥ 1:250	627	254	373	81	71	89	7,8	4,2	17,9
NT>3 mm	108	75	33	47	57	39	1,3	1,3	1,6

A tripla tesztet végző magyarországi centrumok és a szűrt populáció statisztikai adatai

Intézmény	Szűrés kezdete	Esetszám/év						35 év alattiak aránya, %
		2002	2003	2004	2005	2006 1-8. hónap	Összesen	
Zala Megyei Kh.	2002. 10. 01.	693	4124	3914	3908	849	13488	90
Pécsi Szülészeti Klin.	2003. 03. 01.	0	1041	2003	2246	1441	6731	80
SOTE Kórházi Klin. Tömb	2004. 04. 01.	0	0	902	1536	1001	2941	85
Bács-Kiskun Megyei Kh.	2005. 05. 01.	0	0	0	745	308	1053	90
Pécs Aladár Megyei Kh.	2005. 02. 01.	0	0	0	2968	2955	5923	90
Békés Megyei Pándy Kálmán Kh.	2005. 10. 01.	0	0	0	143	858	1001	90
SOTE II. sz. Szülészeti-Nőgyógyászati Klin.	2005. 12. 01.	0	0	0	18	302	320	95
Héves Megyei Markhot Ferenc Kh.	2005. 12. 20.	0	0	0	22	1341	1363	90
Összesen		693	5165	6819	11586	8438	32701	

A Down szindróma szűrésének eredményei a terhesség második trimeszterében a PTE OEKK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán 2003.03. – 2008.03.

	Esetszám			Down detekciós arány			Álpozitivitás		
	n %	n <35 év	n ≥35 év	össz. %	<35 év %	≥35 év %	össz. %	<35 év %	≥35 év %
Összes eset	9979	7884	2095						
Tripla teszt ≥ 1:150	586	185	401	48	33	57	5,9	2,3	19,1
Tripla teszt ≥ 1:250	1085	413	672	70	67	71	10,9	5,2	32,1

Invazív vizsgálatok az elmúlt 15 évben a PTE KK Szülészeti és Nőgyógyászati Klinikán



Interfázis FISH szerepe a prenatális diagnosztikában

1279 esetben történt interfázis FISH és karyotipizálás
 47 esetben (3,7%) eltérés: 32 esetben 21 triszómia 15 egyéb számbeli eltérés
 Egyéb számbeli eltérések:
 45X; 7, 13 triszómia; 3, 18 triszómia; 2, 47,XXY; 1, 46,XX/XY; 1, 69XXY; 1

FISH nem mutatott eltérést:

Rendellenesség	Kiegyensúlyozatlan	Kiegyensúlyozott
Extra markerkromoszóma	3	-
De novo transzlokáció	1	5
Familiáris transzlokáció	3	7

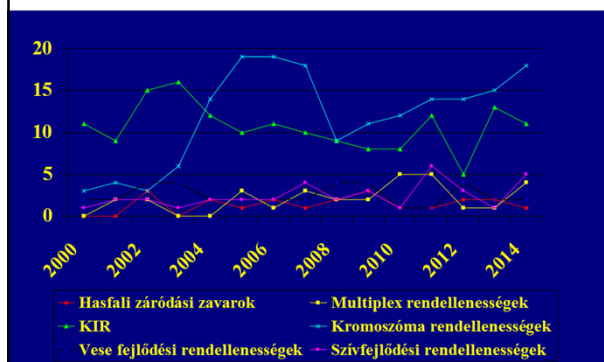
Interfázis FISH szerepe a prenatális diagnosztikában

1279 terhességből 4 (0,3%) volt olyan, amelyből új mutációval rendellenes fenotípusú újszülött született volna.
 (3 magzat számbeli kromoszómával,
 1 kiegyensúlyozatlan de novo transzlokációval)
 (2 esetben az ultrahang vizsgálat eltérést mutatott)

A várandósok 88%-a érdeklődött 72 óra múlva az előzetes eredmény után!

Hadzsiev K, Czakó M, Veszprémi B, Kosztolányi Gy.
 Prenatal screening of aneuploidy by interphase FISH
EUROPEAN JOURNAL OF HUMAN GENETICS 11:(Suppl. 1) p. 147. (2003)
 Hadzsiev K, Czakó M, Veszprémi B, Kosztolányi Gy.
 Magzati kromoszóma-rendellenességek gyors diagnosztizálása interfázis fluoreszcens in situ hibridizációval
ORVOSI HETILAP 148:(30) pp. 1401-1404. (2007)

Genetikai indikáció alapján végzett terhesség megszakítások az elmúlt 15 évben



Foetopatológiai vizsgálatok

172 abortum vizsgálata történt

121 terápiás abortusz után:

KIR rendellenesség 45 (37%)

Húgy-ivarszervi rendellenesség: 12 (10%)

Gastrointestinalis rendellenesség: 25 (21%)

Légzőszervi rendellenesség: 2 (1,65%)

Szívfejlődési rendellenesség: 8 (6,6%)

Egyéb rendellenesség: 28 (17,2%)

52 spontán abortusz után

Maioresztrendellenesség: 15/52

Foetopatológiai vizsgálatok

	N	%
A klinikai dg-t megerősítette	59	48,76
Új információt adott	54	44,63
Klinikai és patológiai dg. eltér	5	4,14
Klinikai dg-t nem támasztotta alá	3	2,47
Összesen:	121	100

Kaiser L, Vizer M, Veszprémi B, Hadzsiev K, Arany A

A foetalis és postnatis patológiai vizsgálatok klinikopatológiai értékelése

PEDIÁTER 8:(2) pp. 47-48. (1999)

Kaiser L, Vizer M, Arany A, Veszprémi B

Correlation of prenatal clinical findings with those observed in fetal autopsies: pathological approach

PRENATAL DIAGNOSIS 20:(12) pp. 970-975. (2000)

Veszprémi B, Kaiser L, Vizer M., Arany A., Pajor L., Vereckei G., Szabó I.

Correlation of clinical prenatal findings with those observed in fetal autopsies in Hungary

INTERNATIONAL JOURNAL OF GYNECOLOGY & OBSTETRICS 70:(S1) p. A77. (2000)

Az idegsejtek képződését befolyásoló tényezők az agykéregben és a kisagyban

Megállapítások:

A kisagy és a hipocampus idegsejt képződése a koraszülés miatt nem csökken.

Az agyban folyó sejt képződés genetikai kontroll alatt áll.

Nem befolyásolja az extrauterin környezet és a szülés folyamán fellépő stressz.

Ezek a tények bizonyítják hogy: **A megfelelő szintű koraszülött ellátás és a szülésvezetés kiemelt fontosságú az agy normális fejlődésének biztosításához.**

Ábrahám H, Veszprémi B, Tornóczky T, Kosztolányi Gy, Seress L

Az agykéregben és a kisagyban az idegsejtek képződését a genetikai kor határozza meg, és a szülés időpontja nem befolyásolja

MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 67: pp. 363-370. (2004)

Abraham H, Veszprémi B, Gomori E, Kovacs K, Kravjak A, Seress L

Unaltered development of the archi- and neocortex in prematurely born infants: genetic control dominates in proliferation, differentiation and maturation of cortical neurons

In: VonHofsten C, Rosander K (szerk.) FROM ACTION TO COGNITION. 466 p. Amsterdam: Elsevier. 2007. pp. 3-22. (PROGRESS IN BRAIN RESEARCH: 164.)

Cardiomyopathia okozta nonimmun hydrops foetalis

- Ultrahang vizsgálat a felvételtkor
- Számított kornak megfelelő fejlettségű magzat
- Négy üregű, dilatált, strukturális eltérés nélküli szív
- Pericardialis folyadékgyülem, nagy mennyiségű ascites, testszerte 3 mm-es subcutan oedema
- Flowmetria: normális köldökarteria áramlás

Vizer M, Arany A, Molnár G, Veszprémi B, Bódis J, Bóza Sz

Intrauterine intrafunicular treatment of nonimmune hydrops fetalis caused by fetal Cardiomyopathia

ULTRASOUND IN OBSTETRICS & GYNECOLOGY 36(Suppl. 1.) p. 274. (2010)

Molnár G, Veszprémi B, Vida G, Flach E, Masszi Gy, Arany A, Vizer M, G

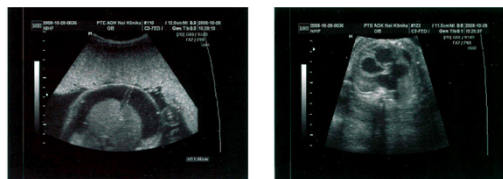
Cardiomyopathia okozta nonimmun hydrops fetalis

MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 74:(2) pp. 5-8. (2011)

Foetalis echocardiographia

- Megnagyobbodott szív, rossz magzati systoles funkció és mindkét AV billentyűn jelentős insuficiencia
- Primer strukturális kardiológiai ok nem igazolódott
- Felvetődött a myocarditis lehetősége is

Ultrahang vizsgálat



Invazív beavatkozások

Chordocentézis:

- Karyotipizálás, haematocrit meghatározás, valamint vérgáz analízis normális értékeket mutatott
- A szerológia negatív eredményt adott
- A beavatkozás során dexametasont, furosemidet, digoxint adtunk két alkalommal

Amniocentézis:

a felvételt követő 20. napon a magzati tüdő érettség vizsgálata céljából, a vizsgálat érett magzati tüdőt igazolt

A szülés és az újszülött akut ellátása

- Szülés: sectio caesarea
- 30. gestációs hét
- 2300 gramm (percentil: > 90 %)
- Apgar score: 4-5
- Intubálás, surfactant adás
- Lélegeztetés (100 % oxigénnel)
- Ascites punctio



Neonatológiai ellátás:

Mellkas röntgen: súlyos cardiomegalia, NRDS
Echocardiographia: **dilatativ cardiomyopathia**
Kardiológiai javaslatra a 28. életnaptól digoxin, furosemid és captopril gyógyszerelés

A csecsemő:

- A 69. életnapon hazaadás
- Távozási súly: 2600 gramm
- További gondozása a PTE KK Gyermekklinika Kardiológiai részlegén történik
- 8 hónaposan 6100 gramm, 68 cm, pszichomotoros fejlődése korának megfelelő
- A szív transzplantációs programba történő felvétele folyamatban van



Az IVF neonatális vonatkozásai

3 év alatt 174 IVF terhességből 245 újszülött

Ikerterhesség:	32,9%
Koraszülött:	48,1 %
Alacsony súly:	40,0%
Császármetszés:	60,3%
Perinatális mortalitás:	20,4 ezrelék

Súlyos fejlődési rendellenesség:	4,9%
Minor anomáliák:	18,1%

IVF terhességek során észlelt súlyos fejlődési rendellenességek

Súlyos fejlődési rendellenesség (4,9%)	esetszám	százalék
Pes equinovarus+ luxált csípő	1	0,4
Pes equinovarus	2	0,8
Hernia diaphragmatica	1	0,4
Hydrocephalus	1	0,4
VSD	6	2,4
ASD	1	0,4

Flach E, Ertl T, Funke S, Veszprémi B, Mátfai Z, Szabó I
Az in vitro fertilisatio neonatális vonatkozásai
MAGYAR NŐORVOSOK LAPJA 68:(6) pp. 375-380. (2005)

Az anyai életkor és a születési sorrend hogyan befolyásolja a nem osztályozott multiplex veleszületett rendellenességek előfordulását

A vizsgálatok során a multiplex rendellenességek számát is figyelembe vették
1349 terhes adatai - 2407 illesztett kontroll

A multiplex rendellenességet alkotó izolált rendellenességek száma 1-6.
Ebből 2 komponensű: 831 (61,6%) 6 komponensű: 5 (0,4%)

A vizsgálatok alapján megállapítható, hogy az anyai életkor és születési sorrend szignifikánsan nem befolyásolja a nem osztályozott multiplex veleszületett rendellenességek gyakoriságát.

Az anyai életkor és a születési sorrend hogyan befolyásolja a nem osztályozott multiplex veleszületett rendellenességek előfordulását

Klinikai jelentőség: Mivel az estek előfordulása nem életkor függő, nem indokolt a magzati kromoszóma vizsgálat.

A multiplex congenitális anomáliák a humán teratogének legérzékenyebb indikátorai, ezért értékelésük már a gyógyszerek postmarketing monitorozása miatt is fontos.

Az esetek döntő részének hátterében fel nem ismert vagy még nem azonosított congenitális-szindrómák vagy congenitális-asszociációk állhatnak, mivel a 3 vagy több congenitális anomália komponensű esetek 98 %-a nem lehet random kombináció.

A kutatás során törekedni kell a még nem ismert congenitális-szindrómák vagy congenitális-asszociációk leírására

Csermely G, Czeizel AE, [Veszprémi B.](#)

Distribution of maternal age and birth order groups in cases with unclassified multiple congenital abnormalities according to the number of component abnormalities - a national population-based case-control study

BIRTH DEFECTS RESEARCH PART A-CLINICAL AND MOLECULAR TERATOLOGY 103.(2): pp. 67-75 . (2015)

Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (VRONy) és a Fejlődési Rendellenességek Eset-Kontrolli Felügyelet (FREKF) 1980-1996. adatainak felhasználásával

Az adatok statisztikai elemzése elsősorban a SAS 9.1 (SAS Institute, Cary North Carolina, USA) programcsomag segítségével történt

Az izolált veleszületett fejlődési rendellenességek és a szülési sorrend közötti összefüggés

21494 veleszületett rendellenesség - 34311 illetett kontroll

24 veleszületett rendellenesség

14 rendellenesség gyakrabban fordult magasabb szülési sorrend mellett: cardiovascularis rendellenességek, gastroschisis

Primiparáknál gyakoribb volt: spina bifida aperta/cystica, oesophagus atresia/stenosis, dongaláb

U alakú megoszlást mutatott az először illetve többször szülőket összehasonlítva az idegcső záródási rendellenességek és a dongaláb gyakorisága.

Az először szülőktől a többször szülő felé haladva lineárisan emelkedett a fül fejlődési rendellenességek, a szív fejlődési rendellenességek, az ajak-szájpad hasadék és az obstruktív uropatiák aránya.

Az izolált veleszületett fejlődési rendellenességek és a szülési sorrend közötti összefüggés

Klinikai jelentőség: Először szülőknél a nyelöcső atresia/stenosis és exomphalos fokozott kockázatát az ultrahang-vizsgálatok során figyelembe kell venni. Emellett a magasabb szülési sorrendű terhesekben a cardiovascularis rendellenességek gyakoribb előfordulására miatt indokolt lehet a foetalis echocardiográfia elvégzése

Csermely G, Susanszky E, Czeizel AE, [Veszprémi B.](#)

Possible association of first and high birth order of pregnant women with the risk of isolated congenital abnormalities in Hungary - a population-based case-matched control study.

EUROPEAN JOURNAL OF OBSTETRICS GYNECOLOGY AND REPRODUCTIVE BIOLOGY 179: pp. 181-186. (2014)

Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (VRONy) és a Fejlődési Rendellenességek Eset-Kontrolli Felügyelet (FREKF) 1980-1996. adatainak felhasználásával

Az adatok statisztikai elemzése elsősorban a SAS 9.1 (SAS Institute, Cary North Carolina, USA) programcsomag segítségével történt

A nemi arány és az anyai életkor összefüggése izolált veleszületett rendellenességek esetén

21494 eset vizsgálata történt 24 izolált veleszületett rendellenesség vonatkozásában

Fiúk aránya magasabb 15-ben:

Pl.: 0,81 congenitális pylorus stenosis

0,55 congenitális oesophagus

atresia/stenosis

Lányok aránya magasabb 4-ben :

Pl.: 0,41 idegcső záródási rendellenességek

0,41 szájjpad hasadék

0,42 nemi szervek rendellenességei

0,42 primer microcephalia

Az átlaghoz képest változatlan 5-ben:

Pl.: 0,50 bélrendszeri atresia/stenosis

0,51 szív fejlődési rendellenességek

0,51 musculosceletális rendellenességek

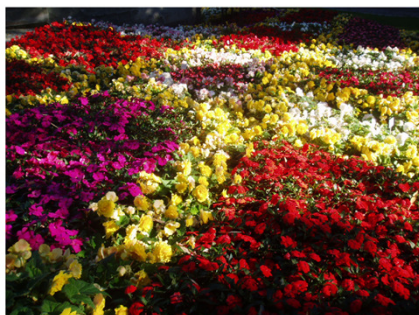
A vizsgálatok alapján nem igazolódott, hogy az izolált veleszületett rendellenességek nemi arányát az anyai életkor módosítaná az egyes életkor csoportokban

Csermely G,Urbán R,Czeizel AE,[Veszprémi B.](#)
Sex ratio of congenital abnormalities in the function of maternal age: A population based study

Constitutio Anom (Kyoto);55(2):85-91. (2015)

Veleszületett Rendellenességek Országos Nyilvántartás (VRONy) és a Fejlődési Rendellenességek Eset-Kontrolli Felügyelet (FREKF) 1980-1996. adatainak felhasználásával
Az adatok statisztikai elemzése elsősorban a SAS 9.1 (SAS Institute, Cary North Carolina, USA) programcsomag segítségével történt

Köszönöm a figyelmet!



Köszönet!

Prof. Csaba Imre, Prof. Szabó István,
Prof. Bódis József, Prof. Ertl Tibor,
Prof. Kosztolányi György,
Prof. Melegh Béla, Prof. Seres László,
Prof. Decsi Tamás, Prof. Czeizel Endre,
Dr. Ábrahám Hajnalka, Dr. Kaiser László,
Dr. Hadzsiev Kinga, Dr. Czako Márta,
Dr. Vizer Miklós, Dr. Csermely Gyula
A Genetikai Intézet munkatársai
A Szülészeti és Nőgyógyászati Klinika dolgozói,
ezen belül a Genetikai Tanácsadó és Prenatális
Diagnosztikai Központ munkatársai
Feleségem és Családom

