



HUNGARY'S RENEWAL



The project is supported by
the European Union and co-financed
by the European Social Fund.



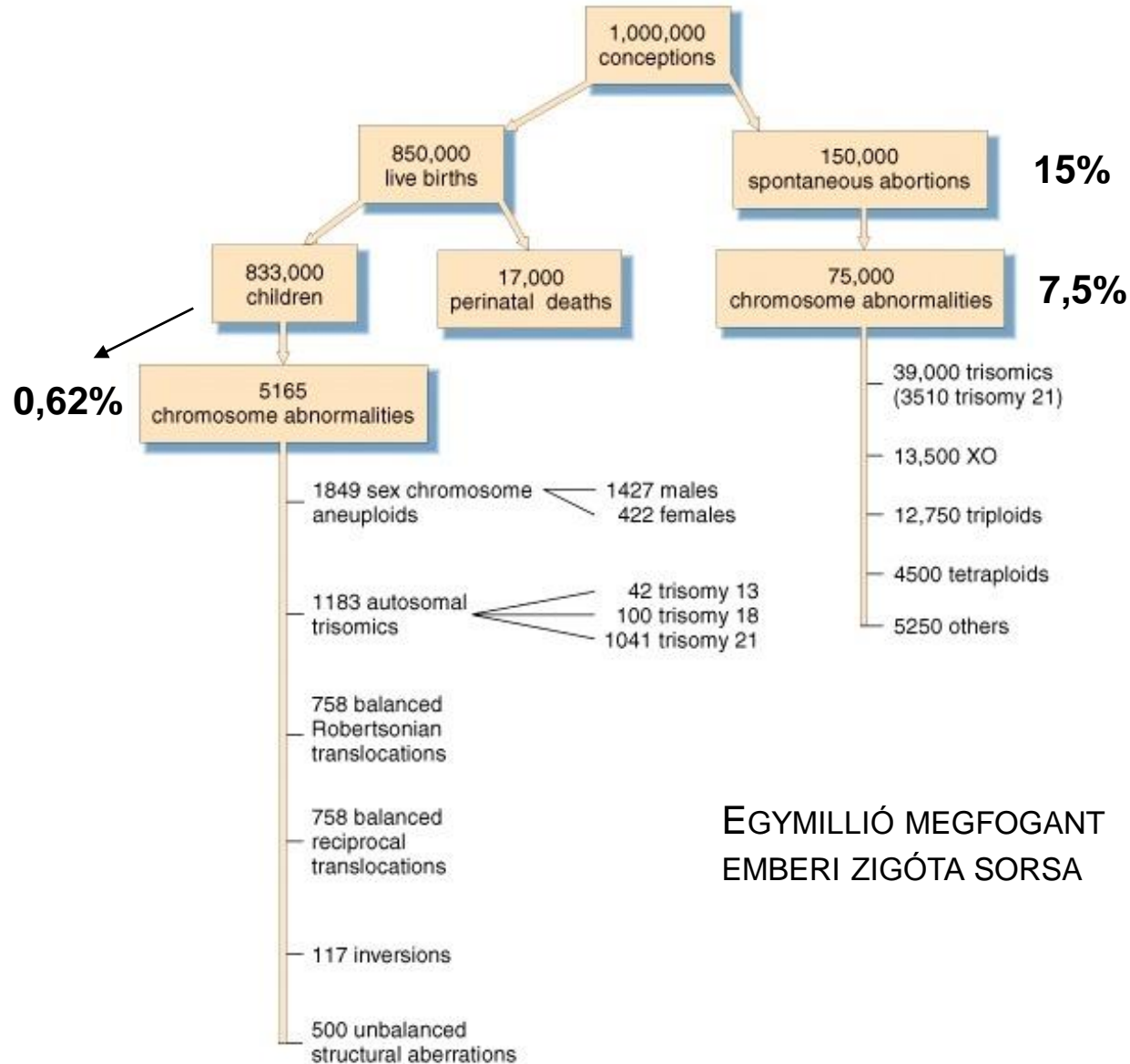
FOGAMZÁSGÁTLÓ TABLETTÁK HOSSZABB IDEJŰ ALKALMAZÁSA ÉS AZ ALACSONYABB ÁTLAG OVULÁCIÓ SZÁM ALACSONYABB KOCKÁZATOT JELENT PETEFÉSZEK MOZAICIZMUSRA ILLETVE MAGZATI TRISZOMIÁKRA?

**Dr. Szili Károly M.D ². Dr. Vanya Melinda ¹, Prof. Dr.
Szabó János ²**

**Szegedi Tudományegyetem, Általános Orvosi Kar, Szülészeti
és Nőgyógyászati Klinika ¹**

**Szegedi Tudományegyetem, Általános Orvosi Kar, Genetikai
Intézet ²**

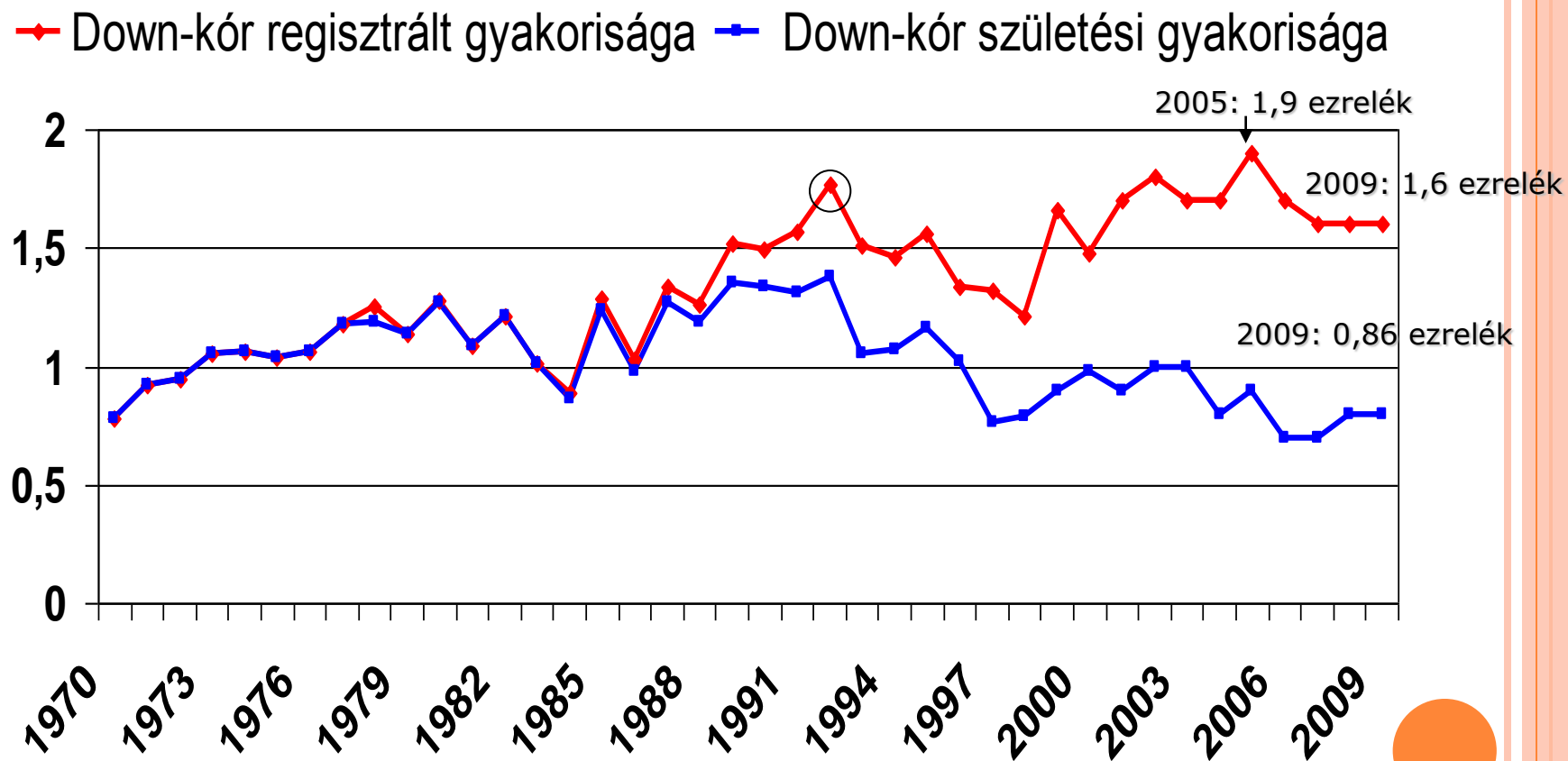
A humán kromoszóma rendellenességek gyakorisága



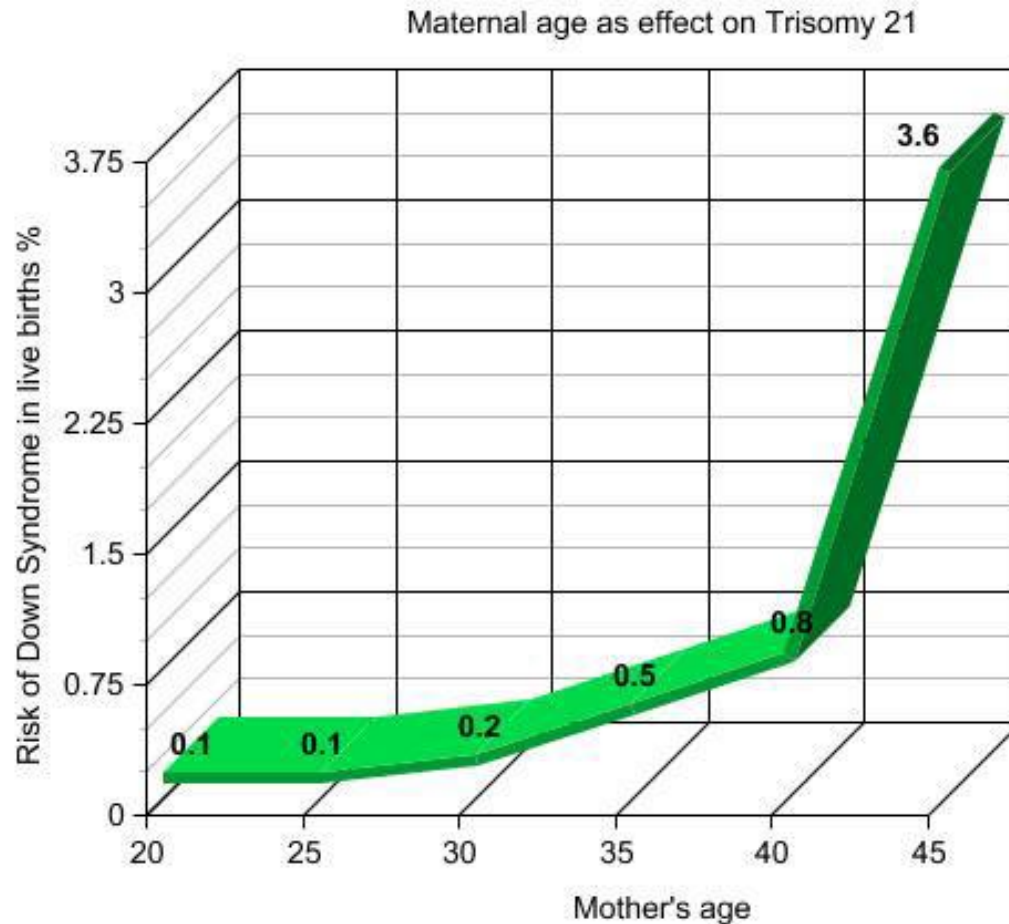
EGYMILLIÓ MEGFOGANT
EMBERI ZIGÓTA SORSA



DS GYAKORISÁGA 1970-2009 KÖZÖTT A VRONY ADATAI ALAPJÁN



DOWN SZINDRÓMA ELŐFORDULÁSÁNAK NÖVEKEDÉSE A KORRAL ÖSSZEFÜGGÉSBEN



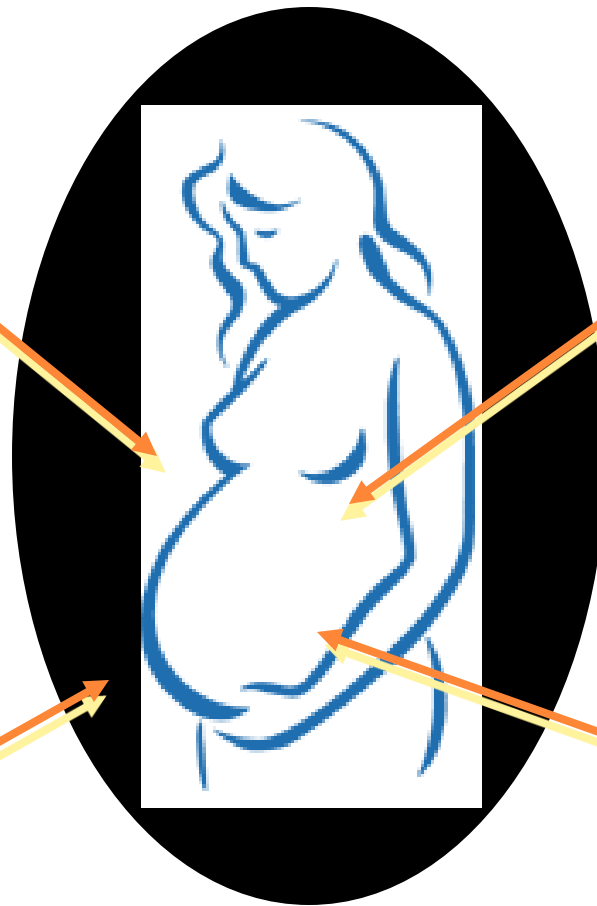
American Family Physician: Aug 15, 2000



Stresszhelyzetek a terhesgondozás során

**Magas
Se-AFP**

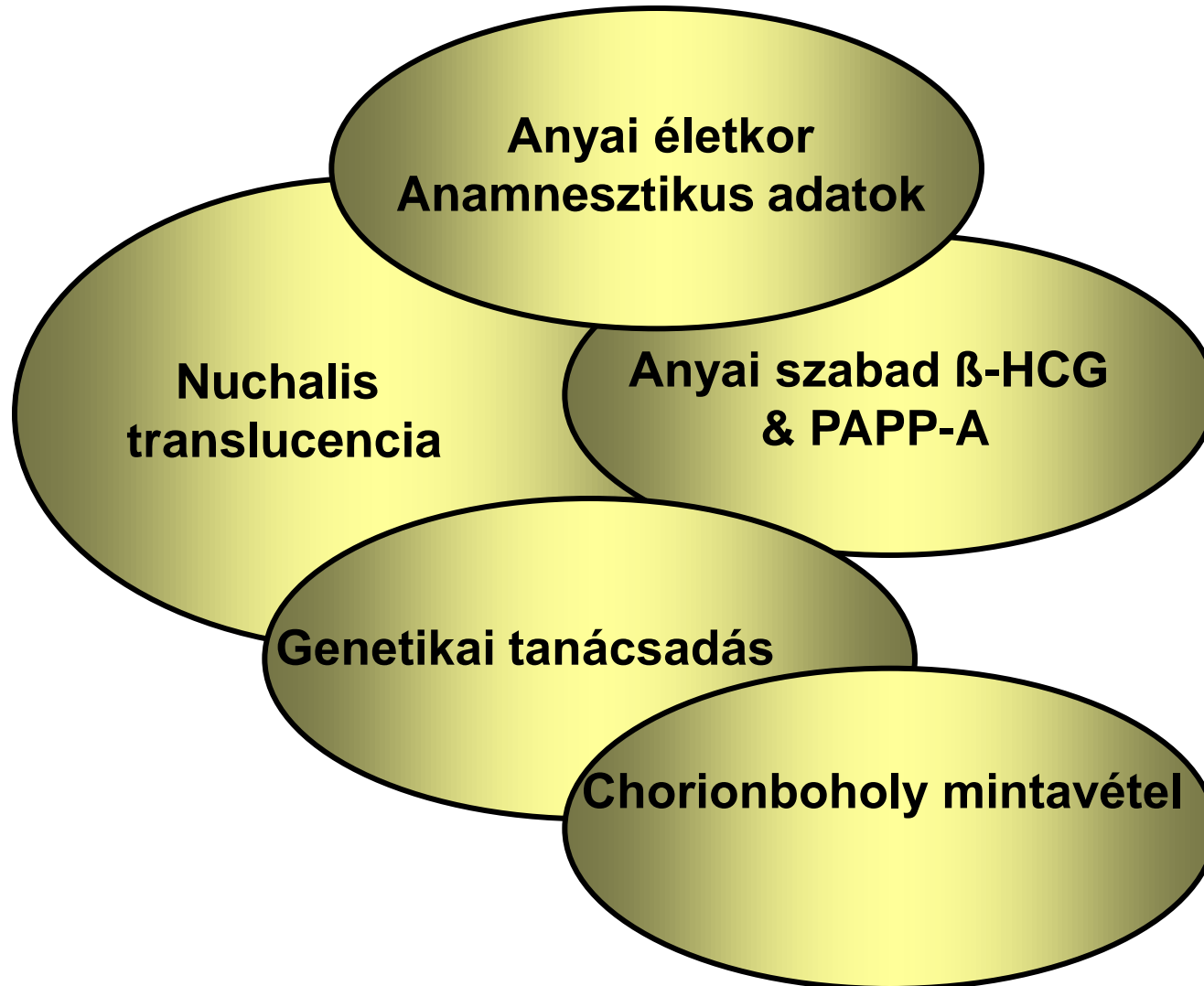
**Alacsony
Se-AFP**



**Magas
anyai életkor**

**Kóros UH
lelet**

OSCAR : ONE-STOP CLINICS FOR THE ASSESMENT OF RISK



PRENATÁLIS GENETIKAI ELJÁRÁSOK A DS SZŰRÉSÉRE

Nem-invazív eljárások (szűrés)

Invazív eljárások (diagnosztika)

- mintavétel citogenetikai vizsgálat céljából
- mintavétel molekuláris genetikai vizsgálat
- fluorescens PCR, kvantitatív valós idejű PCR, in situ hibridizáció céljából

I. trimeszter.

- Ultrahangszűrés: tarkóredő vastagság
- Anyai vér biokémiai markerei (szabad β -hCG, PAPP-A)

I. trimeszter.

Chorionbiopszia

II. trimeszter

- Ultrahangszűrés
- Anyai vér biokémiai markerei: (AFP, szabad β -hCG, E3, Inhibin-A)

Chordocentesis

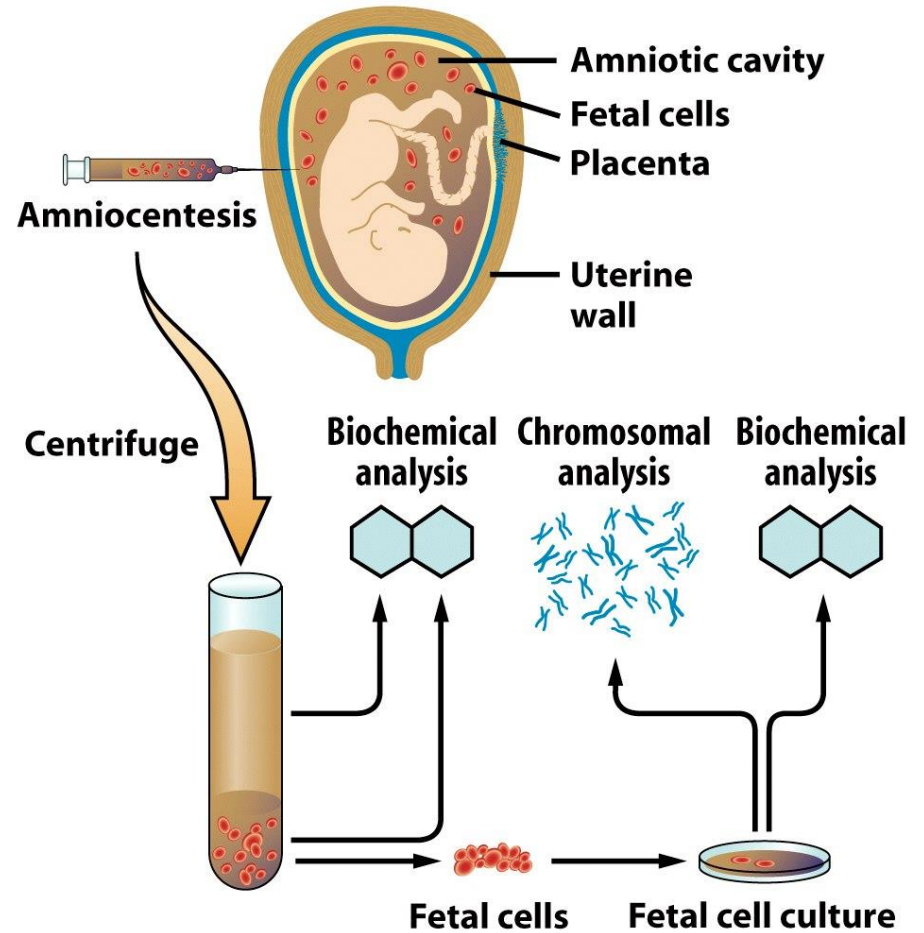
II. trimeszter

Chorionbiopszia
Amniocentesis

A magzati kromoszóma rendellenességek amniocentézissel korán kimutathatók



Unnumbered figure pg 118a Principles of Genetics, 4/e



Unnumbered figure pg 118b Principles of Genetics, 4/e
© 2006 John Wiley & Sons



ORÁLIS FOGAMZÁSGÁTLÓK ÉS DOWN SYNDROMA KAPCSOLATA I.

- „This is the third study showing no effect and in contrast to the only study which indicates an association between OC use and the birth of an infant with Down syndrome.” **n= 458 women < 30 or 30+ év 1983-86**

Bengt Kallen. MATERNAL USE OF ORAL CONTRACEPTIVES AND DOWN SYNDROME Volume 39, Issue 5, May 1989, Pages 503–506

- „One of the earliest published studies retrospectively analyzed 10,478 singleton births. Of these, 27% were born to OC users, defined as taking OCs in the 3 months before the last menstrual period. The other 73% of patients did not take OCs. After such factors as age, parity, and smoking history were taken into account, there was no significant increase in incidence of Down syndrome in OC users compared with nonusers”

Kasan PN, Andrews J. The effects of recent oral contraceptive use on the outcome of pregnancy. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol. 1985;22:77-83.

Kasan PN, Andrews J. Oral contraceptives and congenital anomalies. Br J Obstet Gynaec. 1980;87:545-551.



ORÁLIS FOGAMZÁSGÁTLÓK ÉS DOWN SYNDROMA KAPCSOLATA II.

- „Both concluded that there is no association between OC use and Down syndrome”

Kallen B. Maternal use of oral contraceptives and Down syndrome. Contraception. 1989;39:503-506.

Ericson A, Kallen B, Lindsten J. Lack of correlation between contraceptive pills and Down syndrome. Acta Obstet Gynecol Scand. 1983;62:511-514.

- „The combined use of cigarettes and OCs increased the risk of Down syndrome (odds ratio =7.62; 95% confidence interval = 1.6-35.6), OC use alone was not a significant risk factor.”

Yang Q, Sherman SL, Hassold TJ, et al. Risk factors for trisomy 21: maternal cigarette smoking and oral contraceptive use in population-based case-control study. Genet Med. 1999;1:80-88.

Bracken MB, Holford TR, White C, Kelsey JL. Role of oral contraception and congenital malformations of offspring. Int J Epidemiol. 1978;7:309-317.



ORÁLIS FOGAMZÁSGÁTLÁS ÉS MAGZATI TRISZÓMIÁK

- Hosszabb ideig szedett fogamzásgátló mellett (3.4 ± 0.7 év és 3.3 ± 0.7 év) szignifikánsan kisebb valószínűséggel fordult elő 21-es triszómia és 18-as és 13-as triszómia kialakulása ($p=0.0021$ és $p>0.05$)
- Az átlagos ovuláció szám hasonló szignifikáns csökkenést mutatott ($p=0.0042$ és $p=0.0057$)

Nagy GR, Györffy B, Nagy B, Rigó J Jr.

Lower risk for Down syndrome associated with longer oral contraceptive use: a case-control study of women of advanced maternal age presenting for prenatal diagnosis.

Contraception. 2013 Apr;87(4):455-8.



KÖVETKEZTETÉSEK

- Az orális fogamzásgátlók használata és magzati triszómiák rizikójának kapcsolatának további vizsgálata fontos lenne a szekunder prevenció szempontjából.
- A dohányzás, paritás és anyai életkor mellett szükséges lenne kitérni a fogamzásgátlók típusára, anyai co-morbiditás, anyai gyógyszeresedésre esetleg meglévő genetikai betegségekre, melyek ugyancsak befolyásolhatják a kialakuló triszómiákat.



KÖSZÖNÖM A FIGYELMET!

