

GENETYKA/WADY WRODZONE

Częstość występowania i przeżycie chorych z zespołem Downa

Źródło: Irving C, Basu A, Richmond S, et al. Twenty-year trends in prevalence and survival of Down syndrome. European Journal of Human Genetics. 2008;16:1336-1340; doi:10.1038/ejhg.2008.122

PICO

Pytanie: *Czy zmieniła się częstość występowania zespołu Downa lub umieralność w pierwszym roku życia noworodków i niemowląt z zespołem Downa?*

Typ pytania: *Rokowanie*

Projekt badania: *Badanie retrospektywne*

Badacze z Newcastle upon Tyne, Wielka Brytania, analizowali tendencję występowania zespołu Downa i rocznego przeżycia noworodków i niemowląt urodzonych z tym zespołem w jednym z okręgów opieki zdrowotnej w Anglii. Wykonano szczegółową analizę rejestru wad wrodzonych z lat 1985-2004 w północnej Anglii wśród wszystkich żywo urodzonych dzieci i żywo urodzonych dzieci z zespołem Downa potwierdzonym badaniami kariotypu oraz przypadki przedwczesnego zakończenia (terminacji) ciąży z powodu zespołu Downa.

Analizą objęto również regionalną kardiologiczną bazę danych, poszukując informacji dotyczących wad rozwojowych

w zakresie układu sercowo-naczyniowego towarzyszących zespołowi Downa. Informacje na temat wskaźnika przeżycia wśród noworodków i niemowląt uzyskano z regionalnego rejestru umieralności okołoporodowej.

Spośród całkowitej liczby 690 215 żywo urodzonych noworodków zespół Downa stwierdzono w 1188 ciążach (1,72 na 1000 wszystkich porodów). W ponad 20-letnim okresie częstość występowania zespołu Downa zwiększyła się z 1,3 do 2,5 na 1000 wszystkich urodzeń ($p < 0,0001$). W tym czasie urodziło się 784 żywych noworodków z zespołem Downa, wcześniej zakończono 389 ciąż z powodu rozpoznania tego zespołu w okresie prenatalnym oraz zarejestrowano 51 porodów martwych noworodków z tym zespołem. W latach 1985-1994 częstość urodzeń żywych noworodków z zespołem Downa zmniejszała się, a następnie zaczęła wzrastać w latach 1995-2004, co jednak nie wpłynęło na ogólną zmianę częstości występowania.

Całkowita liczba żywych urodzeń noworodków w badanej populacji zmniejszyła się o 20%, natomiast liczba rodzących kobiet po 35 roku życia wzrosła z 6 do 15%. W badanym okresie wskaźnik kobiet 35-letnich lub starszych, które rodziły dzieci z zespołem Downa, wzrósł z 30 do 52%.

Wskaźnik badań przesiewowych surowicy matki wzrósł z wartości zerowych do 35% w 1993 roku, a następnie przez cały analizowany okres utrzymywał się na niezmiennym poziomie. Częstość decyzji o wcześniejszym zakończeniu ciąży po przeprowadzeniu badań przesiewowych w okresie przedporodowym zmieniła się wraz z wiekiem matki, a częstość terminacji ciąży wzrastała w przypadku matek, które przekroczyły 30 rok życia.

Całkowite jednoroczne przeżycie noworodków i niemowląt z zespołem Downa wyniosło 90%. Wady wrodzone układu sercowo-naczyniowego wykryto u 40% żywo urodzonych noworodków i niemowląt. Przeżycie noworodków i niemowląt z zespołem Downa, u których nie stwierdzono wad rozwojowych w obrębie serca, wzrosło z 93% w pierwszych 10 latach obserwacji do 97% w drugim dziesięcioleciu, a dzieci z wadami układu sercowo-naczyniowego z 78 do 90%.

Autorzy podsumowują, iż wzrastający wiek matek w momencie porodu oraz poprawa przeżycia dzieci z zespołem Downa wydają się równoważyć konsekwencje diagnostyki prenatalnej, po której dochodzi do terminacji ciąży i zmniejszenia ogólnego współczynnika urodzeń.

Ciąg dalszy na str. 91