

Centro Nacional de Genética Médica
ISCM-H

TENDENCIAS DEL SÍNDROME DE DOWN EN CUBA. SU RELACIÓN CON EDAD MATERNA Y TASA DE FECUNDIDAD

Lic. María Emilia Ferrero Oteiza,¹ Dra. Francisca Alonso Lotti,² Dr. Isidro Cendán Muñiz,³ Dr. Joel Roca Ortiz,⁴ Dr. Andrés Pérez Valle⁵ y Dra. María C. Estévez Lloret⁶

RESUMEN

Durante un período de 12 años (1985-1996) el Registro Cubano de Malformaciones Congénitas ha analizado un total de 520 578 nacimientos procedentes de 36 hospitales ginecoobstétricos de las 14 provincias de Cuba, de los cuales 9 362 recién nacidos presentaron al menos un defecto congénito detectado antes del alta hospitalaria. De éstos, 397 recién nacidos presentaron síndrome de Down, para una prevalencia al nacimiento de 7,8 por 10 000 nacimientos en el período. Al incluir los casos diagnosticados e interrumpidos por el Programa Nacional de Diagnóstico Prenatal Citogenético (125) se estimó entonces una incidencia al nacimiento de 9,8 por 10 000 nacidos vivos. Se analizó la tendencia de la prevalencia al nacimiento del síndrome de Down en relación con la tasa de fecundidad y la edad materna. En las madres menores de 20 años la prevalencia al nacimiento se mantuvo estable y la tasa de fecundidad decreció. En el resto de los grupos, de 20 a 34 años y más de 35 años decrecieron tanto la prevalencia al nacimiento como la tasa de fecundidad. En general tanto la prevalencia al nacimiento como la incidencia estimada al nacimiento tienen una tendencia decreciente, en este período.

Descriptor DeCS: SINDROME DE DOWN/epidemiología; EDAD MATERNA; INDICE DE EMBARAZO; FACTORES DE RIESGO.

Los motivos que propician el exhaustivo y continuo estudio a que es objeto el síndrome de Down (SD) se puede resumir en la importancia y repercusión

- ¹ Licenciada en Biología. Aspirante a Investigadora. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de la Habana.
- ² Especialista de I Grado en Genética Clínica. Asistente de Genética Clínica. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de la Habana.
- ³ Especialista de I Grado en Genética Clínica. Instructor de Genética Clínica. Máster en Epidemiología. Centro Nacional de Genética Clínica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de la Habana.
- ⁴ Especialista de I Grado en Genética Clínica. Centro Nacional de Genética Clínica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de la Habana.
- ⁵ Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital Materno de San José de las Lajas.
- ⁶ Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital "Carlos Manuel de Céspedes" de Bayamo.

familiar, económica y social que representa el nacimiento de un niño discapacitado.¹¹

El SD constituye la primera causa de retraso mental congénito de origen genético por una aberración cromosómica.² La frecuencia promedio referida por la literatura médica es de 13,0 por 10 000 nacidos vivos (NV).³

Dentro de los muchos factores que pueden incidir en la aparición del SD es la edad materna avanzada (EMA) la única variable que se ha asociado inequívocamente a este.⁴ Con este estudio nos propusimos analizar la prevalencia al nacimiento (PN) del SD y su incidencia al nacimiento estimada (INE), así como la relación de ellas con la edad materna y la tasa de fecundidad (TF).

MÉTODOS

Se analizan los datos procedentes del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) durante 12 años de trabajo (1985-1996).

Población de referencia: Constituida por 520 578 nacimientos, de ellos 503 412 recién nacidos vivos procedentes de 36 hospitales ginecoobstétricos de las 14 provincias de Cuba.

Población diana: Se revisaron las fichas de 9 362 RN que presentaron al menos un defecto congénito antes del alta hospitalaria, y se incluyeron los casos obtenidos de datos estadísticos del Programa Nacional de Diagnóstico Prenatal Citogenético (PNDPNC) del Centro Nacional de Genética Médica.

Universo de estudio: Constituido por 522 SD, de ellos 397 RN vivos y 125 interrupciones resultantes del PNDPNC.

La PN se estimó del siguiente modo:^{5y8}

$$PN = \frac{\text{No. de nacimientos con SD por año}}{\text{Total de nacidos vivos por año}} \text{ por } 10\,000$$

La estimación de la INE del SD se realizó mediante:^{5,8}

$$INE = \frac{\text{No. de nacimientos de SD + No. de interrupciones de SD}}{\text{Total de nacimientos (1 año)}} \text{ por } 10\,000$$

El cálculo de las tendencias de las frecuencias se realizó mediante el Sistema Harvard Graphics versión 2.1. El análisis de dicha curva se realizó mediante la siguiente interpretación:

X: (Tendencia final del período - tendencia inicio del período).

Entonces:

- Si el módulo de X es menor o igual que 1, tendencia estable.
- Si el módulo de X es mayor que 1 y menor o igual que 3, la tendencia varía ligeramente.
- Si el módulo de X es menor que 3, la tendencia varía francamente.
- Si X es menor que 0, decreciente.
- Si X es mayor que 0, creciente.

Las tasas de fecundidad se obtuvieron del Anuario del Ministerio de Salud Pública y de la Dirección Nacional de Estadísticas del MINSAP.⁷

RESULTADOS

En la tabla se observa que la PN del SD en el período estudiado es de 7,8 y la INE es de 9,8 por 10 000 nacidos vivos y nacimientos, respectivamente. El año 1985 fue el de mayor PN, mientras que 1991 fue el de menor.

TABLA. Distribución de la frecuencia anual del Síndrome de Down en Cuba. (1985-1996)

Años	Total de nacimientos	Prevalencia por 10 000 nacidos vivos	Incidencia por 10 000 nacimientos
1985	8 552	13,0	12,8
1986	19 570	11,4	13,7
1987	39 195	8,5	12,2
1988	65 570	7,9	10,6
1989	58 609	6,5	11,7
1990	49 778	6,1	9,4
1991	47 327	9,4	10,3
1992	48 642	9,6	10,2
1993	43 307	6,8	9,6
1994	45 637	7,3	8,3
1995	42 360	7,4	8,4
1996	52 031	7,2	6,3
Total	520 578	7,8	9,8

En la figura 1 observamos que tanto la PN como la INE del SD en Cuba tienen una tendencia decreciente, aunque la primera disminuye francamente y la segunda ligeramente. Por otra parte la tendencia de la tasa de fecundidad (TF) es evidentemente decreciente.

Al relacionar las tendencias de la PN y la TF en el período estudiado en los diferentes grupos etáreos maternos, apreciamos que para las madres menores de 20 años (fig. 2) la PN se mantiene estable, mientras que la TF decrece. Para las madres comprendidas en los grupos etáreos de 20 a 34 y de 35 y más años la PN decrece ligeramente, mientras que la TF decrece (figs. 3 y 4).

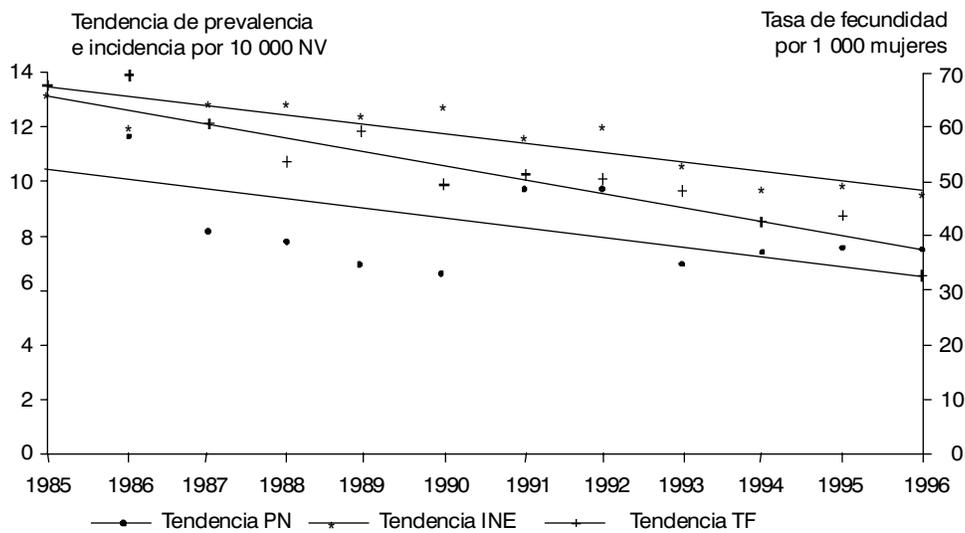


FIG.1 Monitoreo en el tiempo de las tendencias del síndrome de Down y de la tasa de fecundidad

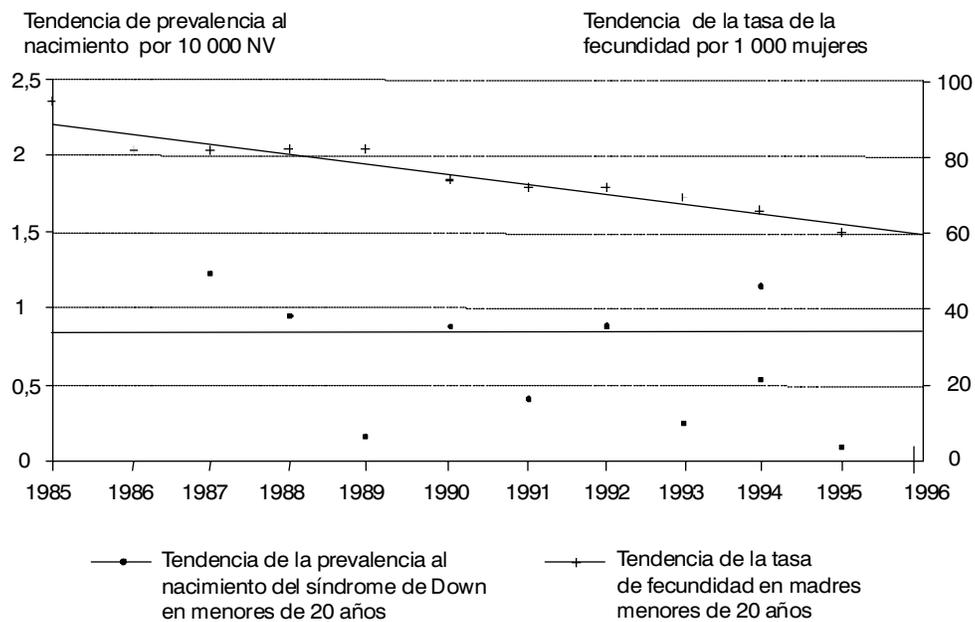


FIG. 2. Tendencias de la prevalencia al nacimiento y la tasa de fecundidad en madres menores de 20 años

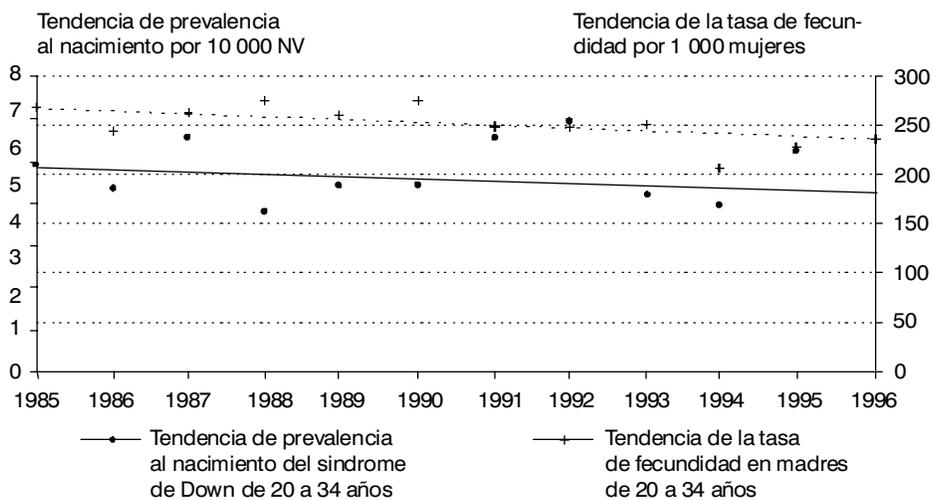


FIG. 3. Tendencias de la prevalencia al nacimiento y la tasa de fecundidad en madres de 20 a 34 años

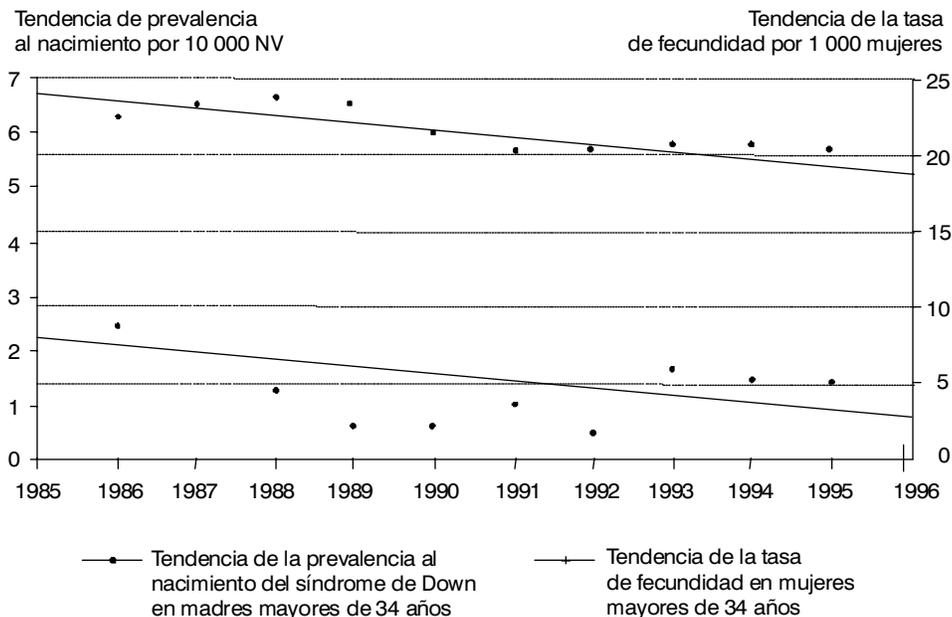


FIG. 4 Tendencias de la prevalencia al nacimiento y la tasa de fecundidad en madres mayores de 34 años

DISCUSIÓN

La PN obtenida en este estudio se encuentra comprendida en el rango de valores de los países que reportan al Directorio Internacional de Defectos Congénitos (Clearinghouse), que fluctúa desde cifras tan elevadas como 15,7 para la región de suramérica a otras tan bajas como 4,2 por 10 000 NV en Japón.⁸

El decrecimiento de las tendencias de la PN y la INE observados se espera en un país como el nuestro, donde existe un PNDPNC y un decrecimiento de la tendencia de la TF.

La ligera disminución de la PN se debe a que este programa sólo incluye a mujeres de población con riesgo (mayores de 38 años), lo que evidentemente no influye sobre la mayoría de los embarazos, por lo que la PN para la población en general se afecta ligeramente por esta intervención. Por

otra parte, hay que considerar que en Cuba existe un subprograma para la detección prenatal de cardiopatías por ultrasonido a las 24 semanas, dirigido a pesquisar a todas las gestantes. Por la frecuente asociación SD-cardiopatías congénitas, una parte de las interrupciones resultantes de este subprograma, podrían corresponderse con esta entidad.

En algunos países como Finlandia, Columbia Británica y España se ha observado un incremento significativo de la PN del SD en mujeres muy jóvenes (menores de 20 años), es decir, un incremento del riesgo a medida que disminuye la edad materna.^{4,9}

Sin embargo, en Cuba el PNDPNC no influye sobre la aparición del SD en este grupo etáreo, pero evidentemente existe una marcada disminución de la tendencia de la TF a causa fundamentalmente de la labor educativa que lleva a cabo el Sistema de

Salud cubano en este grupo de adolescentes y mujeres jóvenes. Esto último pudiera ser la causa de la estabilidad de la PN en este grupo.

La tendencia ligeramente decreciente de la PN del SD en mujeres de 20 a 34 años se corresponde también con la disminución de la TF, que es el factor que ha influido en la PN, pues en este grupo tampoco influye el PNDPNC.

En el grupo de mujeres mayores de 35 años se destaca que el decrecimiento de la tendencia de la PN del SD es mayor que en los 2 grupos anteriores, lo que parece estar determinado por el PNDPNC, pues es precisamente en este grupo donde menos se modifica el valor de la TF; sin embargo, en este grupo sí influye el programa. Vale

destacar que se esperaría quizás una mayor disminución de la tendencia y la PN del SD en estas mujeres, pero hay que recordar que este programa no influye sobre las embarazadas de 35, 36 y 37 años respectivamente.

Por último hay que tener en cuenta que la ocurrencia de una situación de salud con determinación genética, como el SD, en una población por un período, está influida por múltiples factores, los cuales al encontrarse en equilibrio condicionan la estabilidad de la frecuencia de dicho fenómeno en el tiempo. Se hace necesario aclarar que parte del período analizado tiene características especiales, que pudieran influir en los factores que median el comportamiento de esta enfermedad en la población cubana.

SUMMARY

Along a 12-years period (1985-1996) the Cuban Registry of malformations has analyzed a total of 520 578 births from 36 gynecological obstetrical hospitals in all the 14 provinces of Cuba, of which 9 362 newborns presented at least one malformation found before the discharge from hospital. Of these, 397 newborns had the Down's syndrome, for a prevalence at birth of 7,8/10 000 births in the period. When the cases diagnosed and interrupted by the National Program of Cytogenetical Prenatal Diagnosis (125) were included, then an incidence at birth of 9,8/10 000 born alive was estimated. The prevalence trend at birth of the Down's syndrome was analyzed related to their fertility rate and the maternal age. In mothers under 20 years of age, the prevalence at birth remained stable, and the fertility rate decreased. In the other groups, from 20 to 34 years and over 35 years of age, the prevalence at birth, as well as the fertility rate, decreased. On the whole, the prevalence at birth, as well as the estimated incidence at birth, have a decreasing trend in this period.

Subject headings: DOWN'S SYNDROME/epidemiology; MATERNAL AGE; PREGNANCY RATE; RISK FACTORS.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Martínez-Frías ML. Epidemiología del síndrome de Down en España I. Edad materna. Aplicación de los resultados en programas sanitarios de prevención primaria. Rev Sanid Hig Públic 1985;59:325-36.
2. Goodman RM, Gorlin RJ. Malformaciones en el lactante y el niño. Barcelona: Salvat,1986:122-3.
3. Nelson WE, Vaughan VC, McKay RJ. Tratado de pediatría. 6. ed. Barcelona: Salvat, 1986:322.
4. Salvador J, Martínez-Frías ML. Estudio epidemiológico del síndrome de Down en España. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo,1989:89-95.

5. Khouri MJ, Terri HB, Cohen BH. Fundamentals of genetic epidemiology. New York: Oxford University, 1992:448.
6. Leck I. The contribution of epidemiologic studies to understanding human malformations. En: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, eds. Human malformations and related anomalies, New York: Oxford University, 1993;vol 1:65-6.
7. Cuba. Ministerio de Salud Pública. Anuario estadístico 1996. La Habana: Prensa Latina, 1996:20,26 y 46.
8. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems. Annual report 1996. Rome: International Center for Birth Defects, 1996:133.
9. Martínez-Frías ML. Epidemiología y mecanismos de control de las malformaciones congénitas. *Avan Pediatr IDEPSA*, 1988:20.

Recibido: 7 de abril de 1998. Aprobado: 10 de de junio de 1998.

Lic. *Maria Emilia Ferrero Oteiza*. Departamento de Genética. Instituto de Ciencias Básicas y Preclínicas "Victoria de Girón". Avenida 31 y Calle 146, Cubanacán, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.