

ARTICULOS ORIGINALES

Departamento de Perinatología. ISCM-H
Centro Nacional de Genética Médica

ESTUDIO DE LA INCIDENCIA DEL SINDROME DE DOWN EN CUBA

Lic. María E. Ferrero Oteiza,* Lic. Alina Perelló Dorticós* y Dra. Dania Guerra Iglesias**

RESUMEN

Se estudió una muestra de 208 casos con síndrome de Down (SD), de ellos 143 que correspondían a los datos del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas en una población de 182 041 nacimientos, procedentes de 18 hospitales en 11 provincias del país, durante 5 años y 65 casos de los datos de estadísticas del Programa de Diagnóstico Prenatal (PDP). La incidencia total de SD obtenida fue de 1,14 por 1 000 nacimientos. La incidencia al nacimiento resultó ser de 0,68 por 1 000, ésta disminuyó de 1,29 en el año 1985 a 0,68 en el año 1989, y fue la causa fundamental de esta disminución la efectividad y extensión del PDP pues la cifra de la tasa de fecundidad en mujeres mayores de 35 años no se ha modificado en el período estudiado, mientras que la incidencia de SD en gestantes añosas ha disminuido.

INTRODUCCION

El síndrome de Down (SD) es la cromosomopatía más frecuente y una de las principales causas de retraso mental de origen prenatal.^{1,2} La incidencia general reportada en la literatura médica es de 1,5 por 1 000 nacidos vivos, es decir, un niño afectado con este síndrome por cada 700 nacimientos.³⁻⁵ Sin embargo, las cifras de incidencia reportadas por los registros de malformaciones congénitas oscilan desde valores de 1,7 y 1,5 por 1 000 nacimientos, tanto las obtenidas en Italia y España respectivamente, hasta

0,5 por 1 000 nacimientos, la reportada por el Registro de Malformaciones de Finlandia.⁶

En Cuba no existen hasta el momento cifras nacionales de incidencia para el SD; se han realizado estudios de prevalencia en 2 provincias del país que destacan las cifras de 0,98 por 1 000 nacimientos en Ciudad de La Habana⁷ y 0,92 por 1 000 en el municipio Santiago de Cuba de la provincia del mismo nombre.⁸

Es un hecho conocido que la incidencia al nacimiento del SD en una población está relacionada con la proporción de mujeres que paren en edad ma-

* Licenciada en Ciencias Biológicas. Investigadora Aspirante.

** Candidata a Doctora en Ciencias Médicas. Especialista de I Grado en Genética Clínica. Profesora Auxiliar.

terna avanzada^{9,10} y también con el hecho de que exista o no un Programa de Diagnóstico Prenatal (PDP) de cobertura nacional.

En el presente trabajo se establece la incidencia del SD al nacimiento, su incidencia, tomando en cuenta los casos de SD interrumpidos por el PDP y su relación con la edad materna.

MATERIAL Y METODO

Utilizando las fichas de los recién nacidos malformados y los reportes mensuales del Registro Cubano de Malformaciones Congénitas (RECUMAC) se estudió una muestra de 182 041 nacimientos, procedentes de 18 hospitales en 11 provincias del país (figura 1), en el

período comprendido entre abril de 1985 y diciembre de 1989.

Se diagnosticó un total de 208 casos con SD, de ellos 143 por las manifestaciones clínicas características descritas en la ficha individual del recién nacido malformado procedente del RECUMAC y 65 mediante el estudio prenatal citogenético, obtenidos estos últimos por los datos de estadística del PDP e interrumpidos en los hospitales que participan en el RECUMAC en el período comprendido en nuestro estudio.

Para establecer la relación del SD con la edad materna se subdividieron por grupos etáreos las madres de niños nacidos con SD y se utilizaron las cifras de la tasa de fecundidad por 1 000 nacimientos estimadas por la Dirección Nacional de Estadística.¹¹



FIGURA 1. Origen de la muestra estudiada.

RESULTADOS Y DISCUSION

La incidencia total del SD obtenida en el presente estudio es de 1,14 por 1 000 nacimientos. La incidencia al nacimiento resultó ser de 0,78 por 1 000.

La distribución de la incidencia del SD por años (tabla 1 y figura 2) muestra una disminución progresiva de la misma al nacimiento, en relación directa con el aumento gradual de casos interrumpidos por el PDP.

TABLA 1. Distribución de la incidencia del síndrome de Down por años

Año	Nacimientos	SD	Inc. 0/00*	Interrumpidos	Inc. general**
1985	8 489	11	1,29	-	-
1986	19 570	22	1,12	5	1,37
1987	39 195	29	0,73	17	1,17
1988	65 570	47	0,71	18	0,91
1989	49 217	34	0,69	25	1,19
Total	182 041	143	0,78	65	1,14

* Incidencia obtenida de los datos del RECUMAC.

** Incidencia general, cuando incorporamos los casos interrumpidos por el PDP.

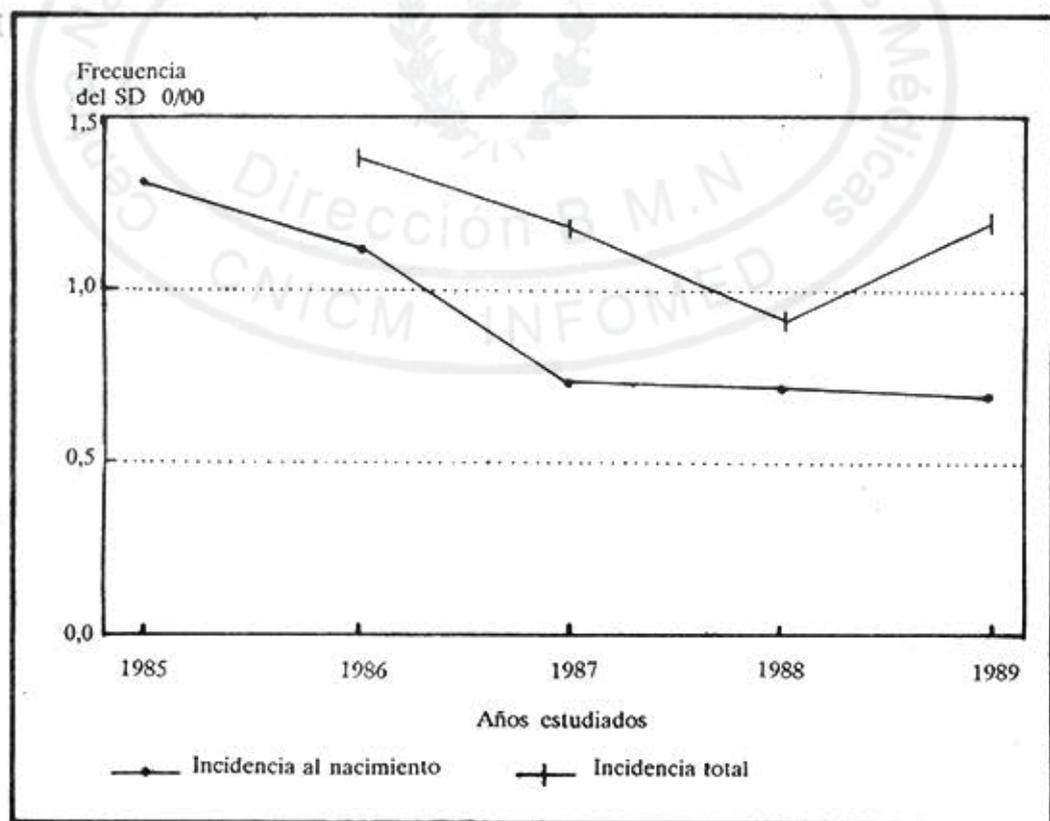


FIGURA 2. Incidencia por años del síndrome de Down.

Las cifras de incidencia totales se mantienen constantes y oscilan de 0,9 a 1,3 por 1 000 nacimientos, mientras que la cifra de incidencia por 1 000 nacimientos disminuye de 1,2 en 1985 a 0,6 en el año 1989.

Consideramos que la incidencia del SD al nacimiento se debe fundamentalmente al incremento de la cobertura del PDP.

En la tabla 2 se muestra la incidencia de enfermos de SD nacidos de madres de los diferentes grupos etáreos, 20 a 24 y 25 a 29 años, lo que se corresponde con los grupos de mayor paridad en la población.

TABLA 2. Incidencia del síndrome de Down por grupos etáreos

Edad materna	SD	%
Menor de 15 años	0	
15 - 19	6	4,2
20 - 24	40	28,2
25 - 29	42	29,6
30 - 34	21	14,8
35 - 39	18	12,7
40 - 44	14	9,8
Mayor de 45 años	1	0,7

De acuerdo con lo reportado por otros autores⁹⁻¹¹ se espera encontrar un incremento del SD en madres mayores de 35 años, pero esta cifra está disminuida y no se observa en la figura 2 la clásica curva bimodal. Consideramos que esto se deba fundamentalmente, a la disminución de nacimientos con SD en madres mayores de 35 años a causa del PDP.

Otro de los factores que influye en la frecuencia del SD al nacimiento es la proporción de madres añosas que paren en una determinada población, tal es así que en una población en la cual el

10 % de las mujeres gestantes sea mayor de 35 años, este grupo de mujeres añosas aportará el 50 % de los casos con SD.¹²

En los datos reportados por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) la frecuencia del SD es de 1,4 por 1 000 nacidos vivos, la cual resulta elevada en relación con la reportada por los países desarrollados; una de las razones que explican esta diferencia es la cantidad de mujeres que tienen hijos cuando superan los 34 años (11 %).¹³⁻¹⁵

En nuestro país la tasa de fecundidad en madres mayores de 35 años es una cifra que se ha mantenido constante en el período estudiado, para oscilar de 23,1 en los años 1985 y 1988 a 22,6 en los años 1986 y 1989, y representa aproximadamente el 3 % de madres que paren en edades superiores a los 34 años, lo que concuerda con las cifras globales de incidencia para el SD obtenidas en el presente estudio (tabla 3 y figura 3).

TABLA 3. Incidencia del síndrome de Down y tasa de fecundidad en madres mayores de 35 años*

Año	Tasa 0/100	SD 0/0
1985	23,1	36
1986	22,6	31
1987	22,8	20
1988	23,1	23
1989	22,6	14

* Tasa de fecundidad: número de nacimientos por edad materna por 1 000.

Así, al relacionar la tasa de fecundidad y la incidencia del SD en madres mayores de 35 años, se corrobora que la disminución de la incidencia al nacer es a expensas del PDP y no a la proporción de madres añosas que paren en nuestra población.

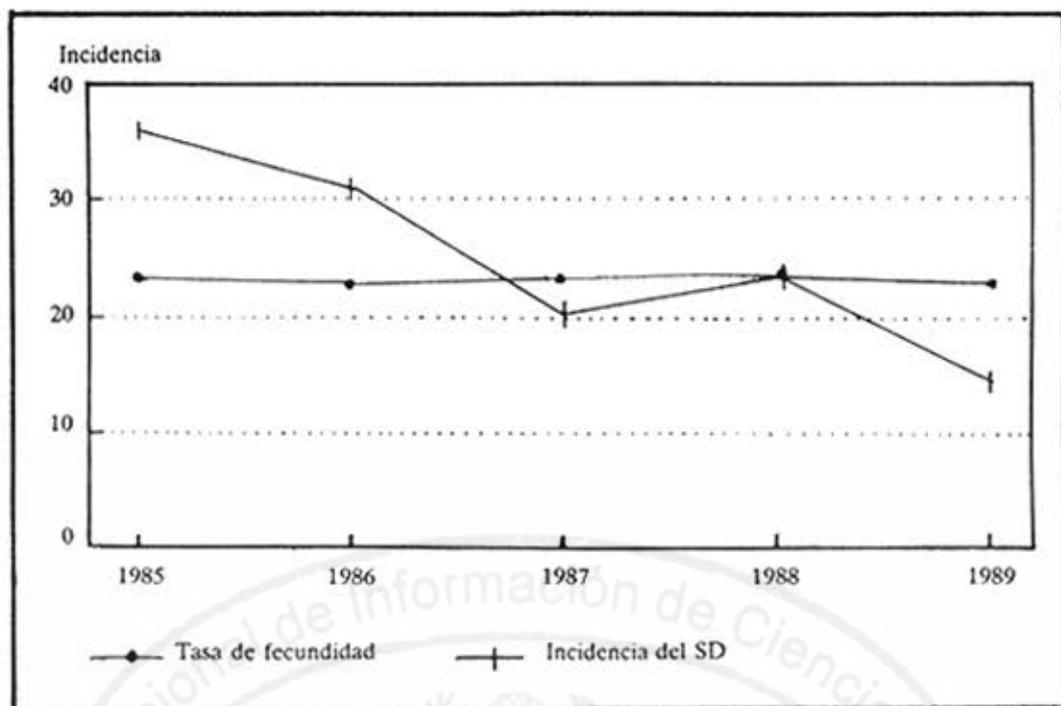


FIGURA 3. Incidencia del síndrome de Down y tasa de fecundidad en madres mayores de 35 años.

SUMMARY

A sample of 208 cases presenting with Down's syndrome was studied. One hundred and forty three cases belonged to the data from the Cuban Register of Congenital Malformations in a population of 182 041 births from 18 hospitals in 11 provinces of the country during a 5-year period and 65 cases belonged to the statistical data of the Prenatal Diagnostic Program. The overall incidence of Down's syndrome was 1.14 per 1000 births. The incidence at birth was 0.68 per 1 000; this incidence decreased from 1.29 in 1985 to 0.69 in 1989. The effectiveness and extension of the Prenatal Diagnostic Program was the main cause of this reduction since the figure of the fertility rate in women over 35 years has not changed during the study period, while the incidence of Dawn's syndrome in older pregnant women has decreased.

RESUME

On a étudié un échantillon de 208 cas avec syndrome de Down (SD), parmi eux 143 correspondaient aux données de l'Enregistrement cubain des malformations congénitales dans une population de 182041 naissances, dans 18 hôpitaux, dans 11 provinces du pays, pendant 5 années et 65 cas des données statistiques du Programme de diagnostic prénatal (PDP). L'incidence totale du SD obtenue a été de 1,14 par 1000 naissances. L'incidence à la naissance a été de 0,68 par 1000, diminuant de 1,29 en 1985 à 0,68 en 1989; et la cause fondamentale de cette diminution a été l'effectivité et extension du PDP car le chiffre du taux de fécondité chez les femmes de plus de 35 ans n'a pas été modifiée dans la période étudiée tandis que l'incidence de SD chez des gestantes âgées a diminué.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Goodman RM, Gorlin RJ. Malformaciones en el lactante y el niño. Barcelona: Salvat Editores S.A., 1986:122-3.
2. Moras F. Caracterización etiológica del retraso mental severo en pacientes institucionalizados [Tesis de especialista de 1er. grado en Genética Clínica]. La Habana:1987.

3. *Nelson WE, Vaughan VC, McKay RJ*. Tratado de Pediatría. 6ta. ed. Barcelona: Salvat, 1986:322.
4. *Jones KL*. Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th/Edition. Philadelphia: WB Saunders Company, 1988:12.
5. *De Grouchy J, Turleau C*. Atlas de las enfermedades cromosómicas. Barcelona: Marín S.A., 1978: 234-45.
6. International Clearinghouse for Brith Defects Monitoring Systems. Annual Report, 1980.
7. *Díaz R*. Prevalencia y estudio genético del síndrome de Down en la población comprendida en el período 1977-1988 en la provincia Ciudad de La Habana [Tesis de especialista de 1er. grado en Genética Clínica]. La Habana:1989.
8. *Alvarez H*. Prevalencia del síndrome de Down en el municipio Santiago de Cuba en el período 1977-1987. Estudio clínico y citogenético [Tesis de especialista de 1er. grado en Genética Clínica]. La Habana:1988.
9. *Penrose LS*. The Relative Effects of Paternal and Maternal Age in Mongolism. J Gen 1933; 27: 219-24.
10. *Martínez Frías ML, Salvador J*. Epidemiología del Síndrome de Down en España. I. Edad Materna. Aplicación de los Resultados en Programas Sanitarios de Prevención Primaria. Rev Sanid Hig Publica 1985;59:325-36.
11. Informe Anual del MINSAP. Datos estadísticos. La Habana:1989.
12. *Martínez Frías ML*. Defectos congénitos en España. Diez años de vigilancia epidemiológica. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid: 1989:137-9.
13. *Bueno M, Tainpodillas M, Bueno I, Ramos F*. Mecanismos etiopatogénicos de las anomalías cromosómicas. Avances en Pediatría. España: IDEPSA, 1988.
14. *Martínez Frías ML*. Epidemiología y mecanismos de control de las malformaciones congénitas. Avances en Pediatría. España: IDEPSA, 1988:20.
15. *Salvador J, Martínez Frías ML*. Estudio epidemiológico del síndrome de Down en España. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid: 1989:89.

Recibido: 16 de enero de 1991. Aprobado 16 de abril de 1991.

Lic. *María E. Ferrero*. Centro Nacional de Genética Médica. ICBP "Victoria de Girón". Calle 146, No. 3102, municipio Playa, La Habana 11600, Cuba.

