

Personas con síndrome de Down: Nacimientos y población

Gert de Graaf, Frank Buckley, Brian Skotko

Gert de Graaf: Dutch Down Syndrome Foundation, Meppel, The Netherlands.
gertdegraaf@downsyndroom.nl

EN RESUMEN | Los autores analizan la evolución de nacimientos y población con síndrome de Down en Estados Unidos y Europa.

ABSTRACT | This is an epidemiologic analysis on live-births and population with Down syndrome in The United States of America and in Europe.

I. En Estados Unidos de América

NOTA DE LA DIRECCIÓN. El original inglés de esta Parte I, incluidas sus figuras originales, puede verse en <https://dsecdn1.blob.core.windows.net/files/reports/research/births-prevalence/usa/down-syndrome-population-usa-factsheet-20180905.pdf>

Estos datos resumen las estimaciones actualizadas y publicadas recientemente sobre el número de bebés nacidos vivos y personas vivas con síndrome de Down en los Estados Unidos de América¹⁻³.

NACIMIENTOS

¿Cuántos bebés nacen con síndrome de Down cada año?

Con fecha de 2012, estimamos que 1 por cada 790 bebés nacidos vivos tiene síndrome de Down (12,65 por 10.000). Esto significa que en los últimos años han nacido unos 5.000 bebés con síndrome de Down cada año.

¿Se interrumpen voluntariamente más embarazos con síndrome de Down en los últimos años?

En las pocas décadas desde que se introdujo el diagnóstico prenatal, se han diagnosticado prenatalmente más embarazos con síndrome de Down y se han abortado más. Sin embargo, no todos los niños nacidos con síndrome de Down son diagnosticados prenatalmente, y muchos matrimonios que esperan un bebé no eligen ser sometidos a cribado prenatal. Por eso, la reducción en la tasa de nacimientos vivos se ve influida por el número de personas que elige el cribado prenatal, la precisión de los tests de cribado, y la decisión que toman los padres, una vez conocido el diagnóstico. Aproximadamente, en 2012 se realizaron 3.400 terminaciones voluntarias del embarazo por motivo del síndrome de Down.

¿Se interrumpen voluntariamente ahora la mayoría de los embarazos con síndrome de Down?

Estudios anteriores han sugerido que alrededor del 74% de los padres que esperan un niño en USA y saben que tiene síndrome de Down deciden interrumpirlo⁴. Sin embargo, muchas parejas que esperan un bebé deciden no someterse a un cribado prenatal o a un test diagnóstico. Por tanto, la tasa de 74% de interrupciones voluntarias no implica que hayan nacido un 74% menos niños; por el contrario, sólo refleja las decisiones de las parejas que ya habían optado por el cribado. Actualmente, en USA, y como resultado de las interrupciones voluntarias, estimamos que ha habido una reducción del 33% en el número de bebés nacidos con síndrome de Down en 2012. Esto significa que en los últimos años había un 33% menos de niños con síndrome de Down que podían haber nacido, caso de no existir interrupciones voluntarias.

¿Qué ha sucedido con la tasa global de nacimientos?

Desde comienzos de los 80's, el efecto debido al incremento de la edad materna había superado ligeramente el crecimiento en el cribado prenatal seguido de interrupción voluntaria, lo que llevó a un aumento en la prevalencia de bebés vivos con síndrome de Down en USA observado en las últimas décadas: una elevación desde el 10,1 por 10.000 nacimientos vivos (1 por 990) en los 80's, hasta 12,3 por 10.000 en los 2000's (1 por 813).

¿Son similares esos números de bebés nacidos con síndrome de Down en todas las regiones y comunidades de USA?

Los estudios previos sugieren que el síndrome de Down aparece de forma natural en todas las razas y etnias, y que sólo las diferencias en edad materna influye sobre el número de nacimientos. Nuestras investigaciones añaden que existen diferencias culturales entre las regiones de USA en cuanto a las interrupciones voluntarias relacionadas con el síndrome de Down. En 2007, la reducción de niños nacidos con síndrome de Down fue la mayor en la región del Noreste y Hawaii. La menor en el Sur. También parece haber diferencias raciales/étnicas. Desde 2005-2009, la reducción de nacimientos de bebés fue la más alta en los isleños Asiático/Pacífico, seguidos por los blancos no-hispanos. La reducción más baja estuvo en los hispanos e indios americanos. Sin embargo, tienden a ocurrir mayores porcentajes de reducción cuanto mayores son las edades maternas (que son las que más embarazos de bebés con síndrome de Down tienen). Como resultado, las actuales diferencias entre regiones y grupos étnicos en cuanto a la prevalencia de nacimientos vivos son relativamente pequeñas. Nueve estados en USA disponen de suficientes datos públicos como para estimar la prevalencia de nacimientos con síndrome de Down (tabla 1).

¿De qué modo las nuevas técnicas de cribado no invasivo influyen sobre las tasas de nacimientos?

Estas técnicas se introdujeron en USA en octubre de 2011. No se apreciaron cambios significativos en los nacimientos en 2012, el último año del que disponemos de datos. El programa de seguimiento se hace en intervalos de 5 años, por lo que los datos de 2012 representan la media del periodo 2012-2014. Se dan los nuevos datos alrededor de noviembre de cada año.

¿Qué porcentaje de niños con síndrome de Down nacen de mujeres de más de 35 años en USA?

Si no hubiese habido interrupciones voluntarias del embarazo, el porcentaje de madres de 35 años o más que hubiesen tenido niños con síndrome de Down hubiese aumentado de 26% en 1980 a 56% en 2010. Pero como consecuencia de las interrupciones voluntarias, el porcentaje actual de madres de 35 años o más que tuvieron niños con síndrome de Down cambió del 18% en 1980, a 33% en 1993, 42% en 1997, y 48% alrededor de 2010.

[Tabla 1] ESTIMACIONES DE LA PREVALENCIA DE NACIMIENTO DE NIÑOS VIVOS CON SÍNDROME DE DOWN EN 9 ESTADOS DE USA EN 2010.

ESTADO	NR NVS SD	NR NVS SD prev por 10.000	NR NVS SD prev como 1 en X	TASA REDUCCIÓN NV (%)	NVS INTERRUMPIDOS	PREV NO SELECTIVA NV por 10.000	PREV NO SELECTIVA NV como 1 in X
MASSACHUSETTS	87	12,0	833	51	91	24,6	407
NUEVA JERSEY	121	11,3	882	52	133	23,8	420
NUEVA YORK	287	11,8	844	49	274	23,2	432
ILLINOIS	199	12,0	832	38	124	19,5	513
INDIANA	97	11,5	871	26	34	15,5	645
MICHIGAN	148	13,0	770	26	51	17,5	573
FLORIDA	294	13,7	729	27	111	18,9	529
KENTUCKY	44	8,00	1256	47	39	15,0	666
ARIZONA	109	12,5	797	27	41	17,3	579
Los 9 estados	1386	12,1	824	39	898	20,0	500

NR NVs SD: Número real de de nacimientos vivos de niños con SD

NR NVs SD prev por 10.000: Prevalencia real de nacimientos vivos por 10.000 nacimientos

NR NVs SD prev como 1 in X: Prevalencia real de nacimientos vivos, como 1 por cada X

Tasa reducción NV: Efecto neto de las interrupciones voluntarias, es decir: nacimientos vivos interrumpidos dividido por (NR NVs SD + Nacimientos vivos interrumpidos), multiplicado por 100%

NVs interrumpidos: número de niños con SD que hubiesen nacido extra, si no hubiese interrupciones voluntarias

Prev no selectiva NV por 10.000: prevalencia no selectiva de nacimientos vivos por 10.000 nacimientos vivos

POBLACIÓN

¿Cuántas personas con síndrome de Down viven ahora en USA?

Si se incluyen las personas nacidas fuera de USA, nuestra estimación de personas con síndrome de Down actualmente vivas ha crecido de 49.923 en 1950 a 206.366 en 2010 y 210.168 en 2012.

¿Qué proporción de la población son personas con síndrome de Down?

Se estima que la prevalencia de población con síndrome de Down, en 2012, es de 6,7 por 10.000 habitantes (o 1 en 1.493).

¿Cuánta población con síndrome de Down hay en cada estado de USA?

Tenemos datos disponibles públicamente en sólo 9 estados (los que figuran en la tabla 1). De ellos el que más tiene es Nueva York con más de 14.000, el que menos es Kentucky con alrededor de 3.000.

¿Es el síndrome de Down una “enfermedad rara”?

Nuestras estimaciones indican que hasta 2008, el síndrome de Down era una enfermedad rara, que típicamente se define en USA cuando la población es inferior a 200.000 personas.

¿Cuál es la distribución étnica en la actual población de personas con síndrome de Down?

Estimamos que la población de personas con síndrome de Down que vivían en USA en el año 2010 era de 138.019 blancos no hispanos, 27.141 negros no hispanos, 32.933 hispanos, 6.747 asiáticos/isleños Pacífico, y 1.527 indios o nativos americanos.

¿Crecen de forma igual las poblaciones de personas con síndrome de Down en los distintos grupos étnicos?

En las últimas décadas ha ido descendiendo el crecimiento de la población en los blancos no hispanos, como consecuencia de la interrupción voluntaria del embarazo. El crecimiento de la población de personas con síndrome de Down es más fuerte en los grupos más recientes de inmigración, en los asiáticos/isleños Pacífico, y en los hispanos. Esto es resultado de sus etnias: relativamente tienen mucha gente joven que inician sus familias y tienen niños.

¿Cómo ha cambiado la esperanza de vida para las personas con síndrome de Down?

Ha habido un aumento en la media y en la mediana de la esperanza de vida, que ha crecido de unos 26 años (media) y 4 años (mediana) en 1950, a 53 (media) y 58 años (mediana) en 2010.

Nota. Existe una diferencia entre “esperanza de vida” y “edad media de muerte”. “Esperanza de vida” es una predicción de cuántos años vivirá una persona, nacida en un año concreto. Mientras que “edad media de muerte” nos dice cuál es la media de la edad de muerte en el año de calendario bajo observación. La edad media de la muerte se ve influida fuertemente por la distribución de edades de las personas que viven en una población específica, que es el resultado de los tamaños relativos de las cohortes de nacimiento y de las tasas históricas de supervivencia en la infancia dentro de estas cohortes. De acuerdo con nuestro modelo, la media y la mediana de muerte aumentaron también, e incluso más rápidamente, desde 3 años (media) y 0 años (mediana) en 1950, a 12 años (media) y 2 años (mediana) en 1970, 35 años (media) y 38 años (mediana) en 1990, 48 años (media) y 54 años (mediana) en 2010. Hay ligeras diferencias en la esperanza de vida para las personas con síndrome de Down entre los grupos étnicos. Sin embargo, existen notables diferencias entre dichos grupos en relación con la edad de la muerte. En particular, los grupos de inmigración más reciente muestran edades más bajas de muerte, y no porque sus tasas de supervivencia sean menos favorables sino porque estos grupos incluyen relativamente más niños y menos personas de edad avanzada.

¿Cuál es la esperanza de vida para las personas con síndrome de Down de grupos raciales y étnicos diferentes?

Como resultado de las diferencias en la supervivencia infantil, existen algunas diferencias étnicas en la esperanza de vida. Para los blancos no-hispanos, o los nativos indios americanos/alasqueños, nuestras estimaciones de la media y mediana de esperanza de vida fueron 22 años (media) y 2 años (mediana) en 1950, y 57 (mediana) en 2010. Para blancos no-hispanos, asiáticos/isleños del Pacífico e hispanos, estimamos que las tasas de media y mediana de esperanza de vida fueron 26 años (media) y 4 años (mediana) en 1950, y 54 años (media) y 58 años (mediana) en 2010. Como tales, las diferencias étnicas en la esperanza de vida parecen estar reduciéndose.

REFERENCIAS

1. de Graaf G., Buckley F., Skotko B. G. (2015). Estimates of the live births, natural losses, and elective terminations with Down syndrome in the United States. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167A, 756-76. doi:10.1002/ajmg.a.37001 [http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.37001]
2. de Graaf G., Buckley F., Skotko B. G. (2017). Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. *Genetics in Medicine*, 19, 439-447. doi:10.1038/gim.2016.127 [http://dx.doi.org/10.1038/gim.2016.127]
3. de Graaf G., Buckley F., Dever J., Skotko B. G. (2017). Estimation of live birth and population prevalence of Down syndrome in nine U.S. states. *Genetics in Medicine*, advance online publication. doi: 10.1002/ajmg.a.38402 [http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.38402]
4. Natoli, J. L., Ackerman, D. L., McDermott, S. and Edwards, J. G. (2012). Prenatal diagnosis of Down syndrome: a systematic review of termination rates (1995–2011). *Prenatal Diagnosis*, 32: 142–153. doi:10.1002/pd.2910 [http://dx.doi.org/10.1002/pd.2910]

II. En países europeos

NOTA DE LA DIRECCIÓN. Esta Parte II fue presentada originariamente como Poster en el Congreso Mundial Síndrome de Down celebrado en Dublín, Junio 2018. Texto y figuras originales en: <https://assets.cdn.down-syndrome.org/files/reports/research/births-prevalence/europe/ds-populations-europe-poster-wdsc-2018.pdf>

¿Cuántos niños con síndrome de Down nacen en los países europeos? ¿Cuántas personas con síndrome de Down viven en esos países y qué edad tienen? Para planificar los apoyos es útil disponer de esta información.

MÉTODOS

Desarrollamos un modelo demográfico para calcular el número de personas con síndrome de Down por edades en la población. Este modelo utiliza: 1) una estimación del número de posibles nacimientos vivos de niños con síndrome de Down, basada en la edades de las madres, 2) el recuento actual de nacimientos de niños con síndrome de Down, y 3) un modelo de supervivencia histórica para personas con síndrome de Down. Este modelo ha sido utilizado y validado previamente para Holanda, Irlanda, Reino Unido y Estados Unidos. Para los países del antiguo bloque del Este, comparamos las predicciones del modelo con recuentos empíricos en cuatro de estos países, y elaboramos un modelo alternativo para la supervivencia sobre la base de esta comparación. Los datos sobre la distribución de la edad materna fueron obtenidos de diversas fuentes, esto es, la Revisión 2017 de la Prospectiva de la Población Mundial, de la División de Población de Naciones Unidas, el Anuario Demográfico de la División de Estadística de Naciones Unidas, y los datos de los servicios estadísticos nacionales. Los datos anteriores a 1950 fueron o bien obtenidos de las oficinas estadísticas nacionales o de los Anuarios Demográficos de Naciones Unidas; y para países sin datos, fueron extrapolados sobre la base de las tasas de fertilidad específicas para cada edad entre 1950 y 1960 y la distribución de edades femeninas, deducidas de las Prospectivas de Población Mundial.

Los datos sobre nacimientos vivos de niños con síndrome de Down se basaron en el Registro EUROCAT de Anomalías Congénitas, y en los resultados publicados sobre estimaciones en algunos países. Para países que carecían de información, hemos asumido que la reducción neta por ciento de edad en los nacimientos vivos de niños con síndrome de Down, como resultado de la interrupción voluntaria del embarazo, es comparable a la de países geográfica y culturalmente afines; esto es, la reducción por interrupción voluntaria en Luxemburgo siguió el modelo de Francia, Alemania y Bélgica; Islandia el de Dinamarca; Letonia y Lituania el de Estonia; Bielorrusia el de

Rusia; Bosnia y Herzegovina, Grecia, Montenegro, Serbia, TFYR Macedonia el de Eslovenia.

DeGraaf et al. (2017:doi:10.1038/gim.2016.127) construyeron curvas de supervivencia para personas con síndrome de Down en distintos años de países occidentales. Adaptaron estas curvas para los diferentes grupos étnicos en USA sobre la base de tasas de mortalidad específicas de la etnia en 1 año en la población general. Para los países europeos, seguimos este método al construir las curvas de supervivencia específicas de cada país para niños con síndrome de Down sobre la base de sus tasas de mortalidad en 1 año, pasadas y actuales, en la población general. Los datos de la supervivencia en 1 año en la población general fueron obtenidos de la Revisión 2017 de la Prospectiva de Población Mundial para el periodo posterior a 1950, y de la Fundación Gapminder para los años anteriores. Para los países que carecen de información sobre la mortalidad antes de 1950, las tasas fueron extrapoladas.

Comparamos estimaciones modeladas del número de personas con síndrome de Down vivas, y sobre la distribución de la edad de muerte para 2010 y 2015, con información empírica, cuando se disponía de ella.

RESULTADOS

El modelo parece funcionar bien para los países que no formaban parte del bloque del Este. Las predicciones del modelo siguen la línea de los recuentos históricos de personas con síndrome de Down, por edades, en el Reino Unido, Irlanda, España y Dinamarca. Para los países que no formaban parte del bloque del Este (con la excepción de Grecia), la distribución de edades a la muerte para las personas con síndrome de Down en 2010 y 2015, como se preveía por el modelo, coincide con la distribución descrita para dichas personas en el Global Health Data Exchange del Instituto de Métrica y evaluación de la Salud, en la Universidad de Washington.

La ausencia de datos sobre la supervivencia histórica de las personas con síndrome de Down en los países del antiguo bloque del Este complica las estimaciones de su número de personas vivas. Sobre la base de la comparación entre las predicciones del modelo (basadas en la supervivencia de personas con síndrome de Down en países occidentales bajo adaptación de en las tasas generales de mortalidad en 1 año) y los recuentos en cuatro países del Este, se desarrolló un modelo de supervivencia presuntamente alternativo para los antiguos países del bloque del Este. Para estos países debe presumirse una supervivencia mucho menos favorable, especialmente antes de 1990. La distribución de edad de la muerte predicha por este modelo alternativo se ajusta mucho mejor a la distribución descrita por el Global Health Data Exchange.

Para Europa, en el periodo 2011-2015 estimamos que hubo 7.800 nacimientos vivos de bebés con síndrome de Down, que supone una prevalencia de 9,8 por 10.000 nacimientos vivos. Sin interrupciones voluntarias, la prevalencia de nacimientos vivos hubiese sido de alrededor de 21,3 por 10.000 nacimientos vivos, o 17.000 nacimientos anuales. La reducción de la prevalencia de nacimientos vivos por causa de las interrupciones voluntarias durante este periodo fue, como media, del 54%, pero varía entre 0% de Malta y 83% de España. Se calculó que la prevalencia de personas con síndrome de Down en Europa fue de 4,9 por 10.000. Calculamos que hay 359.000 personas vivas con síndrome de Down en Europa, de las cuales el 35% tienen menos de 20 años y 35% más de 40 años. Sin interrupciones voluntarias, la prevalencia de población no selectiva hubiese sido de 7,1 por 10.000, o 521.000 personas (reducción del 31%). En términos comparativos, estimamos el nacimiento de 5.000 bebés con síndrome de Down en 2011-2012 (12,7 por 10.000). Y hubiesen sido 7.500 (18,8 por 10.000) de no ser por las interrupciones voluntarias (33% de disminución por causa de las interrupciones voluntarias). En 2015, según el método descrito por De Graaf et al. (2017) viven en USA unas 255.000 personas con síndrome de Down (incluidas 5.800 nacidas fuera), que supone un 6,7 por 10.000. Las cifras hubiesen sido de 271.000 (8,5 por 10.000) (incluidos los 5.800 nacidos fuera) si no hubiese habido interrupciones voluntarias, es decir, una reducción del 21% por causa de dichas interrupciones.

CONCLUSIÓN

Se puede usar el modelo demográfico para calcular el número de personas con síndrome de Down vivas, por grupos de edad, en los países europeos no pertenecientes al antiguo bloque del Este. Para los del antiguo bloque del Este, el modelo tuvo que ser adaptado. Para validar mejor el modelo, sería útil hacer en estos países recuentos empíricos de personas con síndrome de Down por edades.

[Tabla 1] ESTIMACIÓN DEL NÚMERO DE PERSONAS CON SÍNDROME DE DOWN EN EUROPA POR PAÍSES, 2015

EUROPA OESTE: 103,220

Alemania 40.350
Austria 4.675
Bélgica 5.645
Francia 35.064
Holanda 13.353
Luxemburgo 228

EUROPA NORTE: 68,271

Dinamarca 2.875
Estonia 493
Finlandia 4.046
Irlanda 6.442
Islandia 205
Letonia 871
Lituania 1.354

Noruega 3.512
Reino Unido 41.781
Suecia 6.692
Suiza 3.905

EUROPA SUR: 89,807

Albania 674
Bosnia and Herzegovina 1.192
Croacia 1.568
Eslovenia 666
España 31.564
Grecia 7.283
Italia 36.805
Malta 418
Montenegro 248
Portugal 6.155

Serbia + Kosovo 2.756
TFYR Macedonia 479

EUROPA ESTE: 97,766

Bielorrusia 3.852
Bulgaria 2.180
Chequia 2.285
Eslovaquia 1.765
Hungria 2.610
Moldavia 1.583
Polonia 17.706
Rumanía 4.414
Rusia 51.387
Ucrania 9.983