

Introduzione

La Sindrome Down è la malformazione congenita più frequente e riveste un ruolo importante anche in termini sociali poiché rappresenta una delle più comuni patologie che causano ritardo mentale.

Negli ultimi decenni la presenza delle persone con la Sindrome Down all'interno della realtà sociale è divenuta sempre più evidente; oggi è sempre più frequente incontrare bambini con la Sindrome Down all'interno della scuola di tutti, negli ambienti sociali e soprattutto adulti Down negli ambienti di lavoro. Fino a pochi anni fa l'idea più diffusa era quella di persone ritardate mentalmente e non indipendenti nelle loro attività quotidiane.

Recentemente le conoscenze sulla Sindrome Down hanno subito una significativa accelerazione soprattutto per quanto concerne gli aspetti clinici e, di conseguenza, la qualità dell'assistenza medico-riabilitativa è nettamente migliorata. In particolare, l'affinamento delle tecniche di cardiocirurgia per la correzione delle cardiopatie congenite (di cui i bambini con Sindrome Down hanno un'incidenza maggiore rispetto ai bambini normali) ha comportato una notevole diminuzione della mortalità dei neonati Down. La vita media delle persone con Sindrome Down in generale è aumentata; così come si è osservato un progressivo invecchiamento della popolazione generale, questo stesso trend è stato riscontrato anche nella popolazione delle persone con Sindrome Down.

Questo significa che oggi dobbiamo ampiamente interessarci non solo di bambini con la Sindrome Down, ma anche e soprattutto di adulti, e nell'immediato futuro di persone oltre i 50 anni. L'evoluzione della sopravvivenza delle persone con Sindrome Down ha fatto emergere nuove realtà e nuovi bisogni: il lavoro, il tempo libero, le soluzioni residenziali e in generale tutto ciò che favorisce la possibilità di svolgere una vita autonoma. Per tali urgenze non esistono ancora risposte e servizi soddisfacenti.

D'altro canto, le anomalie congenite (tra cui la Sindrome Down) sono fortemente correlate con l'età della madre e sono una delle maggiori cause di abortività spontanea e volontaria, di natimortalità e di handicap; l'incidenza di tali anomalie risente fortemente dei notevoli cambiamenti in tema di fecondità che sono in atto nel nostro paese così come nel resto del mondo.

L'età media in cui le donne decidono di avere figli continua ad aumentare; questo trend, oltre ad avere implicazioni importanti per l'esito della gravidanza, è uno degli aspetti principali che influenza l'incidenza della Sindrome Down poiché all'aumentare dell'età della madre al parto aumenta il rischio di avere un bambino che presenta tale patologia.

Inoltre, la diagnosi prenatale è diventata sempre più sofisticata e diffusa essendo ormai parte integrante dei controlli effettuati "di routine" in gravidanza; tale pratica ha provocato un aumento del ricorso all'interruzione volontaria delle gravidanze affette da tale sindrome e una conseguente riduzione del numero di nati. Il trend decrescente delle nascite Down non è, quindi, dovuto ad un reale progresso della scienza biomedica che stenta ad individuare le cause all'origine di questa sindrome e quindi ad identificare una strategia di vera prevenzione.

Dunque, meno neonati con Sindrome Down ma migliorate condizioni di vita che portano ad una maggiore quota di individui Down che raggiunge l'età adulta.

Fino ad oggi, la Sindrome Down è stata oggetto di numerosissimi studi in campo medico, epidemiologico, clinico ma anche e soprattutto sociale; visti i numerosi fattori demografici che influenzano sia l'incidenza di tale anomalia (età della madre al parto, abortività spontanea e volontaria, ecc.) sia la prevalenza nella popolazione determinata non solo da quanti neonati Down nascono ogni anno ma anche dalla loro sopravvivenza, abbiamo voluto analizzare questo fenomeno in un "ottica demografica".

Pensiamo che possa essere utile integrare le competenze mediche, sociali e demografiche per migliorare le conoscenze sulla Sindrome Down e per programmare i servizi sanitari, scolastici, sociali e assistenziali necessari a migliorare la qualità della vita delle persone con la Sindrome Down.

L'obiettivo generale di questo lavoro è, quindi, quello di analizzare l'evoluzione del numero di neonati con Sindrome Down e l'evoluzione della relativa sopravvivenza.

Verranno descritte, innanzitutto, le caratteristiche delle malformazioni congenite in generale e della Sindrome Down in particolare, evidenziandone gli aspetti demografici più importanti quali i fattori di rischio legati all'età della madre al parto, l'abortività spontanea e l'abortività volontaria in seguito alle diverse tecniche di diagnosi prenatale.

In una prima fase esplorativa verranno analizzate le usuali misure utilizzate nella descrizione dei fenomeni demografici legati alla fecondità – dal generale al particolare – riferite alle sole nascite Down, per poi analizzare i diversi andamenti temporali della prevalenza neonatale della Sindrome Down generale e specifica per età.

Cercheremo di analizzare come la Sindrome Down si sia evoluta negli anni in relazione alla variazione dei diversi fattori demografici che la influenzano, quali ad esempio l'età della madre al parto o il ricorso all'IVG per la Sindrome Down.

Queste elaborazioni hanno come obiettivo finale quello di impostare un modello di decomposizione che discrimini e quantifichi l'effetto della variazione dei diversi fattori sulla variazione delle nascite di bambini con Sindrome Down e della prevalenza neonatale della Sindrome Down nonché che permetta di prevederne l'andamento futuro.

In seguito verrà analizzata la sopravvivenza nei primi anni di vita dei bambini con la Sindrome Down rispetto a diversi fattori che possono influenzarne l'andamento quali la coorte di appartenenza, il sesso, le caratteristiche del bambino e dei genitori al momento della nascita.

Verranno innanzitutto analizzate le associazioni tra la sopravvivenza e le diverse variabili disponibili attraverso lo stimatore di Kaplan- Meier, verrà poi applicato un modello di sopravvivenza semiparametrico di Cox, e infine verrà approfondita la sopravvivenza nel primo mese e nel primo anno di vita attraverso l'utilizzo di modelli logistici.

Per ogni argomento trattato verranno descritte le conoscenze attuali e gli sviluppi futuri più probabili e saranno analizzate le diverse fonti esistenti da cui è possibile ricavare informazioni utili ai diversi obiettivi di

studio. Saranno poi analizzate le fonti utilizzate ovvero i registri delle malformazioni congenite, internazionali nel caso delle elaborazioni sull'andamento delle nascite Down e della prevalenza neonatale e italiani nel caso delle elaborazioni sulla sopravvivenza.