

# Indice

## Introduzione

1

## Parte I

La Sindrome Down: caratteristiche generali e aspetti di interesse demografico

3

1.1 Le Malformazioni congenite

4

1.2 La Sindrome Down

5

- 1.2.1 Tipi di Sindrome Down

6

- 1.2.2 Fattori di rischio

7

- 1.2.3 Rischi biologici

9

- 1.2.4 Aspetti epidemiologici

11

- 1.2.5 Aspetti sociali

12

1.3 La diagnosi prenatale della SD

13

- 1.3.1 Tipi di diagnosi prenatale

14

1.4 Abortività legata alla SD

17

- 1.4.1 Aborti spontanei

17

1.4.1.1 Indagine sugli aborti spontanei dell'ISTAT

18

- 1.4.2 Interruzioni Volontarie di Gravidanza (IVG)

18

1.4.2.1 Indagine sulle IVG dell'ISTAT

19

1.4.2.2 "Prenatal Diagnosis Committe" dell'ICBDMS

20

## Parte II

Analisi dell'evoluzione temporale e modello di decomposizione della variazione del numero di neonati con SD e della prevalenza neonatale della SD		22
2.1	Introduzione	23
2.2	Analisi dei dati disponibili	24
	• 2.2.1 Rilevazione delle nascite di stato civile	25
	• 2.2.2 Certificati di Assistenza al Parto (Cedap)	26
	• 2.2.3 Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO)	27
	• 2.2.4 Registri delle Malformazioni Congenite	28
	2.2.4.1 EUROCAT	29
	2.2.4.2 ICBDMS	30
	2.2.4.3 ICB	32
	2.2.4.4 I registri italiani	33
2.3	Analisi dei dati utilizzati	35
2.4	Analisi descrittiva	38
2.5	Analisi dell'andamento della SD	46
	• 2.5.1 La prevalenza neonatale della SD	48
	• 2.5.2 La prevalenza neonatale specifica per età della SD	53
2.6	Standardizzazioni	58
	• 2.6.1 Standardizzazione diretta	58
	• 2.6.2 Standardizzazione indiretta	61
2.7	Modelli di decomposizione	64
	• 2.7.1 Il modello di decomposizione per le nascite Down	65
	• 2.7.2 Il modello di decomposizione per la prevalenza neonatale della SD	80
2.8	Previsioni delle nascite Down e della prevalenza neonatale della SD	86

## **Parte III**

### Analisi dell'evoluzione temporale della sopravvivenza della SD

91

3.1	Introduzione	92
3.2	Complicazioni della SD	95
3.3	Analisi dei dati disponibili	96
	• 3.3.1 Schede di Dimissione Ospedaliera (SDO)	
	96	
	• 3.3.2 Schede di morte	
	98	
3.4	Analisi dei dati utilizzati	99
3.5	Analisi descrittiva	
102		
	• 3.5.1 Analisi della mobilità sanitaria della SD	
	110	
	• 3.5.2 Rapporto dei sessi alla nascita per la SD	
	114	
	• 3.5.3 Analisi dei parti gemellari	
	115	
	• 3.5.4 Analisi dei Piccoli per Età Gestazionale (PEG)	
	115	
3.6	Analisi della mortalità infantile	
116		
3.7	Analisi dei decessi	
118		
3.8	Analisi di sopravvivenza	
121		
	• 3.8.1 Analisi delle variabili associate con il metodo di Kaplan- Meier	
	122	
	• 3.8.2 Il modello semiparametrico di Cox	
	127	
	• 3.8.3 Il modello logistico	
	130	
	3.8.3.1 Il primo mese di vita	
	132	
	3.8.3.2 Il primo anno di vita	
	133	

## **Conclusioni**

135

## **Appendice A**

Le formule dei modelli di decomposizione

138

## **Appendice B**

Il modello di rilevazione MNU4 dell'Indagine Policentrica  
sulle Malformazioni Congenite

144

## **Bibliografia**

146