

# Ľudia žijúci s Downovým syndrómom v Európe: NARODENIA A POPULÁCIA

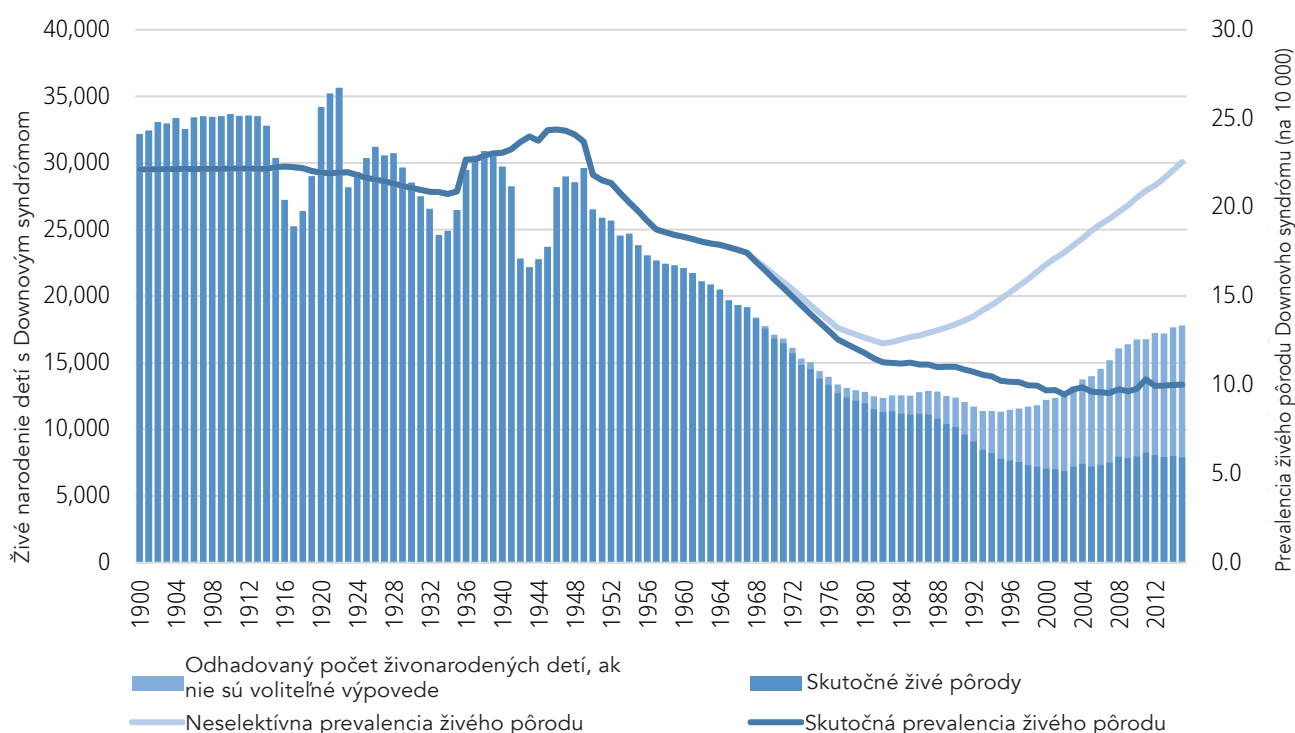
Gert de Graaf, PhD, i Frank Buckleyii, iii a Brian Skotko, MD, MPPiv, v

i) Nadácia Dutch Down Syndrome Foundation, Meppel, Holandsko; ii) Downov syndróm, International, Cumbria, Veľká Británia; (iii) Downov syndróm, USA, Irvine, Kalifornia, USA; (iv) divízia lekárskej genetiky, pediatrické oddelenie, Massachusetts General Hospital, Boston, Massachusetts, USA; v) Harvardská lekárska škola, Boston, Massachusetts, USA.

**Tento PRIESKUM sumarizuje zverejnené odhady počtu narodených detí a ľudí žijúcich s Downovým syndrómom v Európe. [1]**

## Narodenia

- **Koľko detí sa v Európe každý rok narodí s Downovým syndrómom?** Za obdobie rokov 2011 - 2015 odhadujeme 8 031 živonarodených detí s Downovým syndrómom ročne - čo je miera približne 1 z každých 990 živo narodených detí v celej Európe (10,1 na 10 000 živo narodených detí; obrázok 1).
- **Čo sa stalo s mierou pôrodnosti v Európe v priebehu času?** Od 70. rokov 20. storočia malo zavedenie a rast prenatalného skríningu a voliteľných terminácií za následok prevalenciu živých pôrodov okolo 10 na 10 000 živo narodených detí, zatiaľ čo očakávaná neselektívna prevalencia živých pôrodov sa od začiatku 80. rokov 20. storočia neustále zvyšuje (obrázok 1). V celej Európe sa zrod miera za posledných 30 rokov poklesla o 11,0%, aj keď medzi rôznymi regiónmi a rôznymi krajinami existujú značné rozdiely (obrázok 2). Ak by neexistoval prenatalný skríning a plánované ukončenie liečby, bola by miera živého pôrodu v celej Európe dnes viac ako dvojnásobná súčasná úroveň.

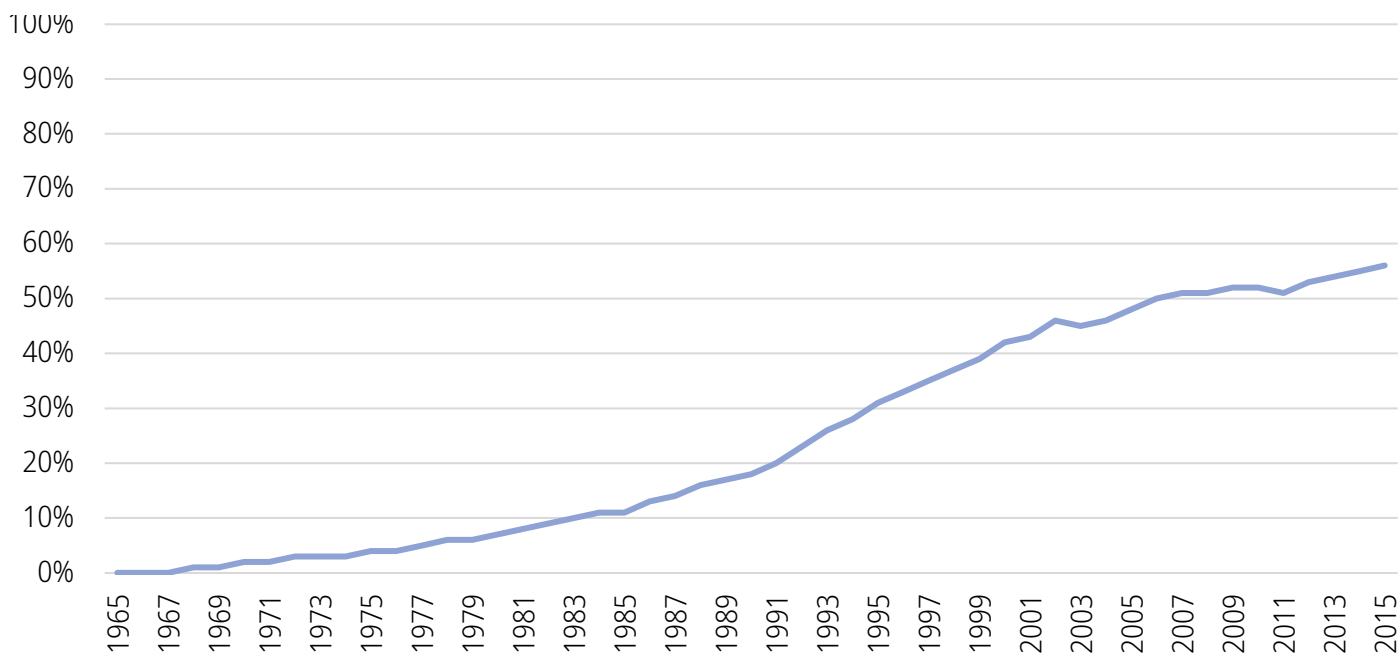


Obrázok 1. Narodenia detí s Downovým syndrómom a prevalencia živých pôrodov v Európe, 1900 – 2015.

Krajina	Neselektívna prevalencia živého pôrodu		Skutočná prevalencia živého pôrodu		Zmena v neselektívnej prevalencii živých pôrodov (%)	Zmena v skutočnej prevalencii živých pôrodov (%)
	1981-1985	2011-2015	1981-1985	2011-2015		
Ireland *	19.46	30.07	19.46	27.80	54.5%	42.8%
Malta *	17.40	20.12	17.40	20.12	15.6%	15.6%
Hungary	10.75	23.14	7.80	8.97	115.2%	15.1%
Germany	12.07	24.42	10.69	12.21	102.3%	14.2%
Russian Federation	11.44	16.94	10.20	11.54	48.2%	13.0%
Ukraine	11.27	15.62	11.27	12.59	38.7%	11.7%
Croatia	11.30	20.24	11.30	12.29	79.0%	8.8%
Sweden	15.05	23.95	13.19	14.29	59.1%	8.4%
United Kingdom	12.95	22.55	9.56	10.32	74.1%	8.0%
Norway	13.23	22.48	11.37	12.13	70.0%	6.7%
Serbia	13.22	18.12	13.22	13.89	37.1%	5.1%
Netherlands	12.79	22.51	11.47	12.02	76.0%	4.7%
Republic of Moldova	12.24	13.42	12.24	12.29	9.6%	0.3%
Romania	11.68	17.02	11.68	11.40	45.8%	-2.4%
Luxembourg	12.74	27.03	10.38	9.68	112.2%	-6.8%
North Macedonia	11.42	16.01	10.46	9.64	40.2%	-7.8%
Switzerland	13.61	26.56	10.36	9.44	95.1%	-8.9%
Austria	12.67	23.01	9.88	8.89	81.6%	-10.0%
Slovakia	10.24	18.95	8.85	7.95	85.0%	-10.1%
Belgium	11.74	23.27	7.97	7.08	98.2%	-11.2%
Finland	15.32	22.43	12.39	10.30	46.3%	-16.9%
Greece	12.65	27.66	12.16	9.44	118.7%	-22.4%
Belarus	11.25	15.31	11.25	8.23	36.0%	-26.8%
Bosnia and Herzegovina	12.11	16.89	12.11	8.64	39.6%	-28.6%
Montenegro	13.25	18.89	13.25	9.44	42.5%	-28.8%
Italy	14.77	32.99	13.56	9.62	123.4%	-29.0%
France	12.66	22.21	10.34	7.19	75.4%	-30.5%
Latvia	12.56	21.84	12.56	8.25	73.8%	-34.3%
Lithuania	13.83	17.97	13.83	8.92	29.9%	-35.5%
Poland	12.56	18.35	12.56	7.86	46.1%	-37.4%
Czech Republic	9.99	21.15	7.97	4.83	111.7%	-39.4%
Iceland	13.32	21.96	11.42	6.86	64.9%	-39.9%
Albania	15.93	13.56	15.93	9.02	-14.8%	-43.3%
Denmark	12.57	23.31	8.96	4.88	85.4%	-45.5%
Bulgaria	9.53	17.30	9.29	4.54	81.5%	-51.1%
Slovenia	11.34	20.60	11.20	4.87	81.6%	-56.5%
Estonia	12.19	21.37	12.19	5.16	75.2%	-57.7%
Spain	16.35	33.04	16.14	5.49	102.1%	-66.0%
Portugal	15.36	25.80	14.87	5.05	67.9%	-66.1%
<b>Europe</b>	<b>12.50</b>	<b>21.69</b>	<b>11.30</b>	<b>10.05</b>	<b>73.5%</b>	<b>-11.0%</b>
United States	11.58	19.22	9.94	12.88	66.0%	29.6%

**Obrázok 2. Zmeny v neselektívnej a živej pôrodnej prevalencii Downovho syndrómu v európskych krajinách v rokoch 1981–1985 až 2011–2015.** \* Ukončenie tehotenstva nebolo v týchto obdobiach povolené v Írsku a na Malte. (Porovnanie v USA založené na predtým nahlásenom modelovaní, [2-4] aktualizované o nedávne údaje.)

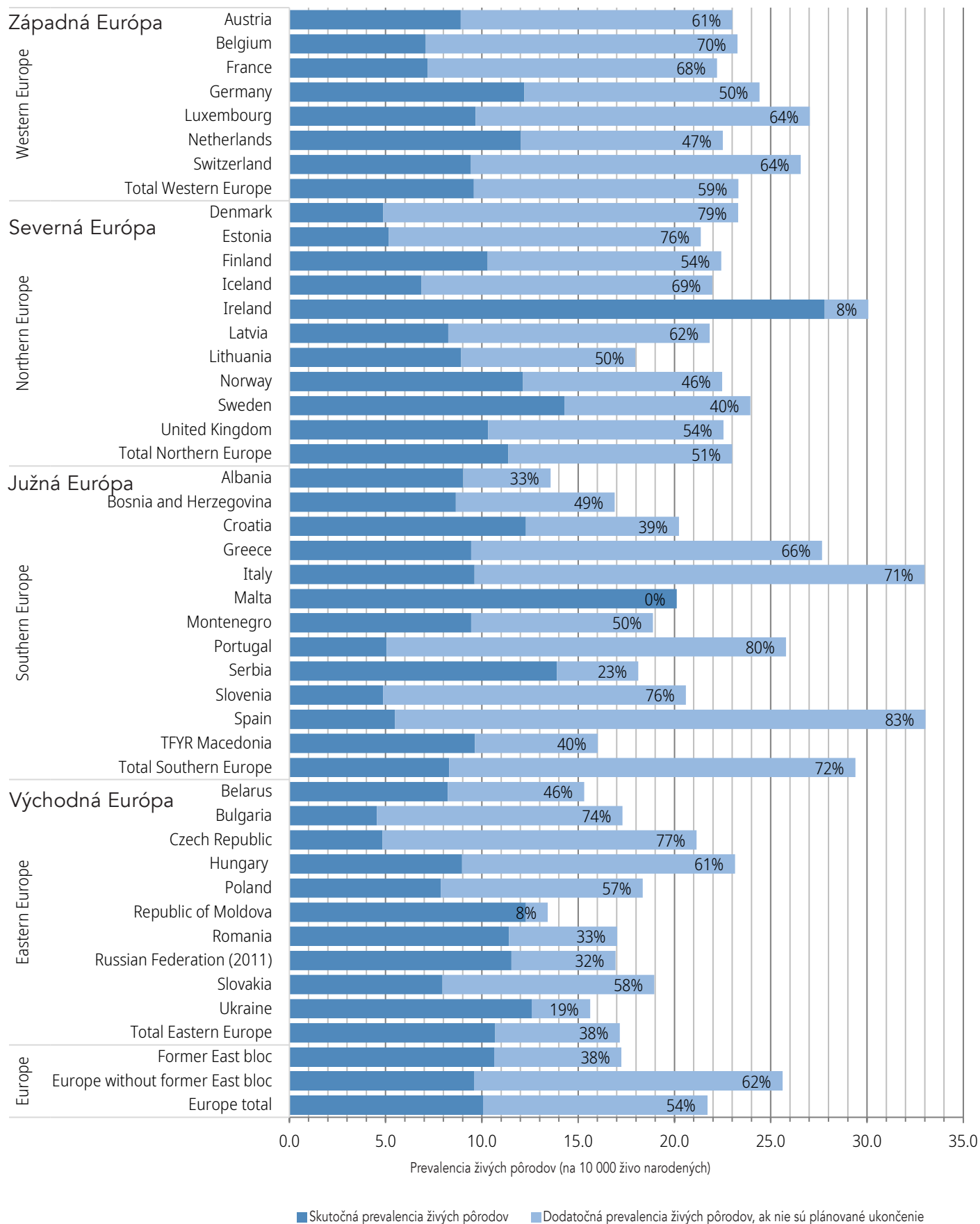
- **Ukončuje sa v Európe viac tehotenstiev s Downovým syndrómom ako v minulosti?** Za niekoľko desaťročí od zavedenia prenatalného skríningu bolo prenatalne diagnostikovaných a ukončených viac tehotenstiev s Downovým syndrómom. Nie všetky deti narodené s Downovým syndrómom však nie sú diagnostikované prenatalne a mnoho nastávajúcich rodičov si nevyberie skrínig. Zníženie živej pôrodnosti preto ovplyvňuje počet ľudí, ktorí sa rozhodli pre prenatalne testovanie, presnosť skrínigových testov a rozhodnutia rodičov vzhľadom na prenatalnu diagnózu. Percentuálny podiel živonarodených detí s Downovým syndrómom znížený v dôsledku skrínigu a terminácií sa v Európe za posledných 40 rokov neustále zvyšoval na viac ako 50% v súčasnosti (obrázok 3). Inými slovami, to znamená, že v posledných rokoch by pri absencii voliteľných výpovedí bolo v Európe o 50% menej detí s Downovým syndrómom, ako by sa mohlo narodiť.



**Obrázok 3.** Percento živo narodených detí s Downovým syndrómom sa znížilo v dôsledku skrínigu a volených výpovedí v Európe v rokoch 1965–2015.

- **Ako ovplyvňujú novšie neinvazívne skrínigové technológie pôrodnosť?** Neinvazívny prenatalný skrínig (NIPS) sa v niektorých európskych krajinách začal vykonávať iba nedávno. Pretože údaje z týchto posledných rokov ešte nie sú k dispozícii, naše modelovanie zatiaľ neposkytuje hodnotenie vplyvu NIPS v Európe.

- **Rodí sa podobný počet detí s Downovým syndrómom vo všetkých regiónoch a vo všetkých krajinách celej Európy?** Rozdiely v veku matiek, rozdielne zákony, poskytovanie zdravotnej starostlivosti a kultúrne postoje vedú k rozdielom v miere pôrodnosti medzi rôznymi krajinami a regiónmami. Medzi štyrmi geografickými európskymi regiónmami bola v rokoch 2011 až 2015 prevalencia živých pôrodov najnižšia (8,3 na 10 000) v južnej Európe a najvyššia v severnej Európe (11,4 na 10 000) s mierou zníženia o 72% v južnej Európe a mierou zníženia 51% v severnej Európe (obrázok 4). V rámci každého regiónu existujú značné rozdiely medzi jednotlivými krajinami (obrázok 4).<sup>[A]</sup>

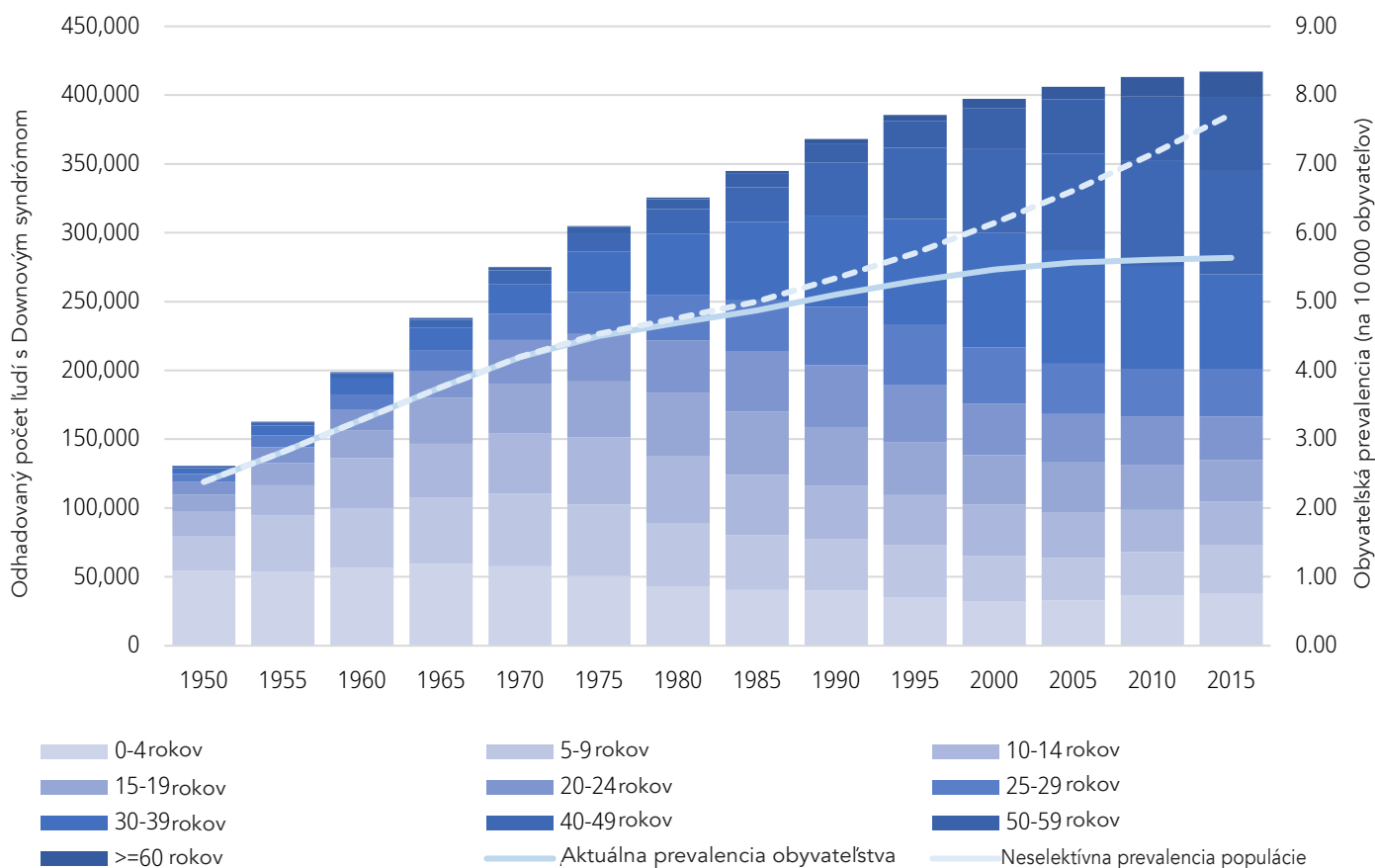


**Obrázok 4. Prevalencia živých pôrodov u ľudí s Downovým syndrómom na 10 000 živo narodených v Európe v rokoch 2011–2015 a vplyv plánovaných výpovedí.** Percentá predstavujú zníženie prevalencie Downovho syndrómu v dôsledku selektívnych ukončení.

# Populácia

## • Koľko ľudí s Downovým syndrómom dnes žije v Európe?

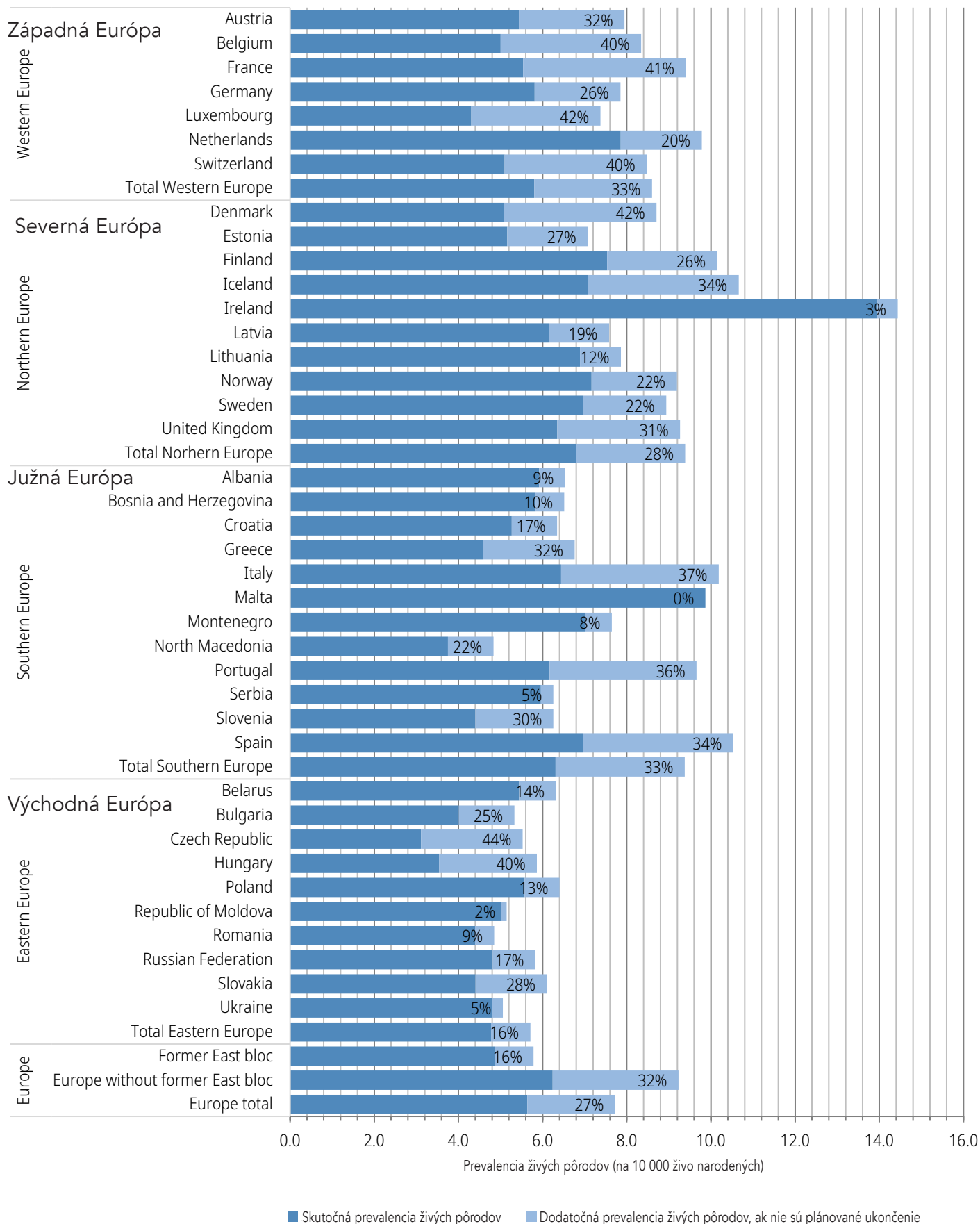
Na základe nášho modelovania [a] odhadujeme, že k roku 2015 žilo v Európe 417 000 ľudí s Downovým syndrómom (obrázok 5).



Obrázok 5. Počet ľudí žijúcich s Downovým syndrómom v Európe v rokoch 1950–2015.

• **Aký podiel európskej populácie tvoria ľudia s Downovým syndrómom?** Populačná prevalencia Downovho syndrómu v Európe sa od roku 2015 odhaduje na 5,6 na 10 000 obyvateľov (alebo 1 z 1 786; obrázok 6).

• **Ako sa zmenila dĺžka života u ľudí s Downovým syndrómom?** V európskych krajinách, ktoré predtým neboli súčasťou východného bloku, došlo k prudkému nárastu strednej dĺžky života medzi rokmi 1950 a 1970 z približne 3 rokov v roku 1950 na približne 53 rokov v roku 1970, po ktorom nasledoval postupný nárast na 58 rokov veku, v posledných rokoch. Náš model naznačuje, že v krajinách bývalého východného bloku došlo k zvýšeniu strednej dĺžky života neskôr, v niektorých krajinách až od roku 1995. Podľa nášho modelovania sa stredná dĺžka života v týchto krajinách tiež nedávno blíži k 58 rokom veku.



**Obrázok 6. Prevalencia ľudí žijúcich s Downovým syndrómom v Európe v roku 2015.** Percentá odrážajú zníženie populačnej prevalencie Downovho syndrómu z dôvodu selektívnych ukončení.

# Poznámky

a. Predpokladali sme, že nižšie 1-ročné prežitie v bežnej populácii bude indikatívne pre menej rozvinutý systém lekárskej starostlivosti, čo bude mať vplyv na prežitie detí s DS. Pre rôzne európske krajiny sme vytvorili krivky prežitia pre jednotlivé krajiny podľa roku narodenia u ľudí s DS na základe ich historickej a súčasnej ročnej úmrtnosti všeobecnej populácie. Porovnali sme modelové projekcie s počtom obyvateľov ľudí s DS (k dispozícii pre 8 krajín) a s údajmi o distribúcii veku pri úmrtí ľudí s DS z národných štatistík (k dispozícii pre väčšinu krajín). Pre krajiny bývalého západného bloku sa projekcie zhodovali s empirickými údajmi. Model však veľmi zle zodpovedal empirickým údajom z krajín bývalého východného bloku. Pre. Sme vyvinuli alternatívny model prežitia krajiny bývalého východného bloku s menej priaznivým prežitím ľudí s DS do roku 2000. Prognózy tohto alternatívneho modelu sa oveľa lepšie zhodovali s empirickými údajmi. Ďalšie podrobnosti sú k dispozícii v našom príspevku a doplnujúcich materiáloch. <sup>[1]</sup>

b. Údaje o živých pôrodoch detí s Downovým syndrómom boli založené na registri vrodených anomálií EUROCAT a zverejnených výsledkoch odhadov pre niektoré krajiny. Je dôležité si uvedomiť, že v mnohých krajinách existuje určitá neistota v odhadoch skutočnej prevalencie LB z dôvodu neúplnosti údajov. Zdroje a neistoty sú podrobne uvedené v doplnujúcich informáciách, ktoré sú k dispozícii v našom dokumente. <sup>[1]</sup>

## Referencie

1. de Graaf, G., Buckley, F. & Skotko, B.G. (2020). Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. *European Journal of Human Genetics*. doi:10.1038/s41431-020-00748-y Available: <https://rdcu.be/b9w27> Supplementary information available: <https://www.readcube.com/articles/supplement?doi=10.1038%2Fs41431-020-00748-y&index=0>
2. 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
3. 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
4. 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

## US factsheet

A factsheet detailing our latest estimates of the births and population of people with Down syndrome in the USA is also available:

<https://go.downsyndromepopulation.org/usa-factsheet>



Region/country	Number
<b>Western Europe</b>	<b>111,304</b>
Austria	4,716
Belgium	5,646
France	35,684
Germany	47,465
Luxembourg	243
Netherlands	13,309
Switzerland	4,241
<b>Northern Europe</b>	<b>69,760</b>
Denmark	2,887
Estonia	679
Finland	4,130
Iceland	234
Ireland	6,557
Latvia	1,226
Lithuania	2,020
Norway	3,725
Sweden	6,792
United Kingdom	41,511
<b>Southern Europe</b>	<b>96,075</b>
Albania	1,729
Bosnia and Herzegovina	2,063
Croatia	2,232
Greece	5,146
Italy	38,330
Malta	423
Montenegro	440
North Macedonia	780
Portugal	6,421
Serbia + Kosovo	5,275
Slovenia	913
Spain	32,323
<b>Eastern Europe</b>	<b>139,997</b>
Belarus	5,161
Bulgaria	2,879
Czech Republic	3,299
Hungary	3,463
Poland	21,328
Republic of Moldova	2,041
Romania	8,736
Russian Federation	69,220
Slovakia	2,396
Ukraine	21,474

**Tabuľka 1. Odhadovaný počet ľudí žijúcich s Downovým syndrómom v európskych krajinách v roku 2015**