

SY. DOWN - STUDIJA INCIDENCE, STAROSTI MAJKE I UDRUŽENIH KONGENITALNIH ANOMALIJA

Kalajdzieva-Zip M., Delovska V., Mihajlović B., Guleva J.,
Penšovska T., Žuta K.

Specijalna Bolnica za GA - Čair, Skoplje, R. Makedonija

UVOD: Najčešća autosomna hromozomopatija Sy.Down (trisomija 21), javlja se, prema literaturi, sa incidencom 1:600-700 rađanja, pri čemu postoji izrazita asocijacija incidence sa godinama starosti majke. Klinička dijagnoza ovog sindroma retko predstavlja problem za iskusnog neonatologa, a prognoza u velikoj mjeri ovisi o postojanju udruženih anomalija.

CILJ: Utvrditi učestalost rađanja dece sa Sy.Down, starost njihovih majki, kao i postojanje udruženih kongenitalnih anomalija.

MATERIJALI I METODI RADA: Podaci su dobijeni iz lista novorođenčadi rođenih u SBGA Čair u toku 2004 godine. Analizirani su: starost majke, broj trudnoća, način porođaja, telesna masa novorođenčeta na rađanju, gestacijska nedelja, Apgar score, zastupljenost fenotipskih osobina, kao i rezultati ultrazvučnih ispitivanja, posebno kardiovaskularnog sistema.

REZULTATI: U toku 2004 godine u našoj bolnici, rođeno je ukupno 3190 živorođenih novorođenčad, od toga 6 sa Downovim sindromom. Incidenca isnosi 0,19%, ili 1:530 majki. U grupi majki iznad 35 godina incidenca je 0,27% ili 1:368. Prosečna starost majki bila je 30(±6) godina, najmlađa 24 godina, a samo jedna je imala iznad 35 u vreme rađanja deteta sa Downovim sindromom. Prema paritetu podjednaka je zastupljenost prvo, drugo i višerotkih. Prosečna telesna masa na rođenju iznosila je 3040 gr, prosečna gestacijska starost 39(± 3) GN, samo jedno je bilo nedonošeno dete. Sva deca imala su urednu adaptaciju i visok Apgar score na rođenju. U 4 (66,6%) novorođenčadi ehokardiografskim pregledom otkrivene su kardijopatije: tri slučaja defekta endokardijalnih jastučića (Canalis atrio-ventricularis i ASD typ I) i jedan ASD typ II. Asociirane anomalije iz drugih sistema kod naših ispitanika nisu dokazani.

ZAKLJUČAK: Incidenca Downovog sindroma na našem materijalu je 1:530. Jedan od faktora koji doprinosi rastu hromozomopatija u potomstvu su

godine starosti žene u trenutku začeća. Kako je Sy Down prisutan i u mladim ženama, važno je uvesti screening u svih trudnica, kako bi se navremeno otklonio rizik rađanja deteta sa hromozomopatijom.