



ORIGINAL ARTICLE

Chromosomal anomalies: The experience of the Congenital Anomalies Registry of the Valencia Region^{☆,☆☆}



S. Gimeno-Martos^a, C. Cervero-Carbonell^{a,*}, A. López-Maside^b, S. Bosch-Sánchez^b, C. Martos-Jiménez^{a,c}, O. Zurriaga^{a,b,c}

^a Área de Investigación sobre Enfermedades Raras, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana, Valencia, Spain

^b Dirección General de Salud Pública, Conselleria de Sanitat, Valencia, Spain

^c CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP), Madrid, Spain

Received 4 May 2015; accepted 14 September 2015

Available online 26 February 2016

KEYWORDS

Chromosome
congenital
abnormalities;
Down's syndrome;
Population register;
Valencia Region

Abstract

Objective: To describe the temporal trend and distribution of chromosomal congenital abnormalities (CA) in the Valencia Region, in less than one year olds, during the period 2007–2011.

Methodology: Live births, still births and termination of pregnancy due to foetal anomaly between 2007 and 2011 with chromosomal CA (Q90-Q99.9 codes of the 10th International Classification of Diseases –British Paediatric Association) were selected from the CA population-based Registry of Valencia Region. The prevalence per 10 000 births for the chromosomal CA and for the different types of chromosomal syndromes with 95% confidence intervals was calculated. The analysis was performed by calculating prevalences and data were compared using Pearson Chi-squared test.

Results: A total of 895 cases were found, representing a prevalence of 33.5 per 10 000 births (95% CI: 31.0–35.9), highlighting five syndromes: Down's, Edward's, Patau, Turner and Klinefelter. The prevalence of chromosomal CA and Down's syndrome were stable over the period, except in 2010. Down's was the most frequent chromosomal CA (67% of the cases), and the most

[☆] Please cite this article as: Gimeno-Martos S, Cervero-Carbonell C, López-Maside A, Bosch-Sánchez S, Martos-Jiménez C, Zurriaga O. Anomalías cromosómicas: la experiencia del Registro de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana. An Pediatr (Barc). 2016;84:203–210.

^{☆☆} Previous presentations: I Jornadas de Investigación Integral en Ciencias Ómicas y Estilos de Vida; 11–13 June 2014; Valencia, Spain. XXXII Reunión Científica de la Sociedad Española de Epidemiología; 3–5 September 2014; Alicante, Spain. I Congreso de Biomedicina PreDocs Valencia; 27 and 28 November 2014; Valencia, Spain.

* Corresponding author.

E-mail address: cavero.cla@gva.es (C. Cervero-Carbonell).

PALABRAS CLAVE

Anomalía congénita cromosómica;
Síndrome de Down;
Registro poblacional;
Comunitat Valenciana

frequent termination of pregnancy type was for foetal anomaly (69%). Cardiac heart defects represented 70.3% of the associated congenital anomalies. Mothers of children with chromosomal CA were mainly Spanish (73.3%). The age group of mothers over 39 years had a higher prevalence (133.0 per 10 000 births). The province of Castellón had the highest prevalence, 39.1 per 10 000 births.

Conclusions: The prevalence has remained stable over the five years, excluding the significant decline in 2010, for chromosomal CA detected and two of the major syndromes. Chromosomal CA are an important public health problem as they represent 15% of all CA identified in the Valencia Region, and agrees with the European data.

© 2015 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Anomalías cromosómicas: la experiencia del Registro de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana

Resumen

Objetivo: Describir la tendencia y la distribución de las anomalías congénitas (AC) cromosómicas en la Comunitat Valenciana, en menores de un año, durante el periodo 2007-2011.

Metodología: Se seleccionó a los nacidos vivos y muertos e interrupciones voluntarias del embarazo por AC entre 2007 y 2011 del Registro Poblacional de AC de la Comunitat Valenciana con AC cromosómica (códigos Q90-Q99.9 de la 10.^a Clasificación Internacional de Enfermedades-British Pediatric Association). Se calcularon la prevalencia por 10.000 nacidos y sus intervalos de confianza (IC) al 95% para el conjunto de AC cromosómica y algunos síndromes cromosómicos. El análisis se realizó mediante el cálculo de prevalencia y se compararon los datos utilizando la prueba de la chi al cuadrado de Pearson.

Resultados: Se identificaron 895 casos de AC cromosómicas, lo que supuso una prevalencia de 33,5 por 10.000 nacimientos (IC del 95%, 31,0-35,9), siendo los síndromes más frecuentes: Down, Edwards, Patau, Turner y Klinefelter. Las prevalencias de las AC cromosómicas y síndrome de Down fueron estables en el periodo, excepto en 2010. El Down fue la AC cromosómica más frecuente (67%) y las interrupciones voluntarias del embarazo por AC, el tipo de finalización del embarazo mayoritario (69%). Entre las AC asociadas, las cardiopatías congénitas representaban un 70,3%. La mayoría de las madres de niños con AC cromosómicas eran españolas (73,3%) y en el grupo de edad de madres mayores de 39 años se identificó la prevalencia más elevada (133,0 por 10.000 nacimientos). La provincia de Castellón presentó la prevalencia más elevada, 39,1 por 10.000 nacimientos.

Conclusiones: La prevalencia se ha mantenido estable durante el quinquenio, exceptuando el descenso significativo del año 2010, detectado para AC cromosómicas y 2 de los principales síndromes. Las AC cromosómicas son un importante problema de salud pública, ya que representan el 15% de todas las AC identificadas en la Comunitat Valenciana, coincidiendo con los valores de Europa.

© 2015 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introduction

The term chromosomal congenital anomaly (CA) refers to any morphological, structural, functional or molecular developmental anomaly affecting the number or structure of chromosomes. Chromosomal CAs represent approximately 15% of the major CAs diagnosed before one year of age in Europe and are associated with 25% of perinatal deaths due to CA.¹ The most common chromosomal CAs are trisomy 21, 18 and 13.²

Chromosomal CAs contribute to high perinatal and infant mortality and can provoke miscarriage. Moreover, many cases do not reach birth due to voluntary termination of

pregnancy for CA (VTP-CA). The physical and/or mental disabilities they cause tend to be severe, in most cases, affecting the patient for life, and this entails a high healthcare, social and emotional cost due to the chronic nature of these diseases.³⁻⁶ Management of chromosomal CAs requires a multidisciplinary approach to the ongoing assessment and followup of the associated CAs and acquired disorders, since knowledge of these associated conditions is important for healthcare professionals treating these patients.

Early diagnosis is therefore important in order to establish the best strategy designed to minimise the risks to the children's health, because increased mortality represents a serious and major problem in these patients.⁷

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4144969>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4144969>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)