

Bollettino Epidemiologico Nazionale n°39

SETTIMANALE DELL'OSSERVATORIO
ISTITUTO SUPERIORE DI SANITA'
LAB. EPIDEMIOLOGIA e BIOSTATISTICA

MINISTERO DELLA SANITA'
DIREZIONE IGIENE PUBBLICA

10 settembre 1981

LA SINDROME DI DOWN IL RISCHIO ETA' SPECIFICO IN ITALIA

Nell'ambito della prevenzione delle anomalie congenite l'informazione che ogni donna deve ricevere è la conoscenza del rischio, legato alla sua età, di avere un neonato con Trisomia 21.

La forma più frequente di sindrome di Down è la Trisomia 21 libera: 95% dei casi. Sin dai primi studi è stato messo in evidenza che esiste una relazione tra età materna e Trisomia 21 libera. Questa relazione è stata oggi precisata per ogni singolo anno di età materna: sappiamo infatti che per una donna che partorisce a 20 anni di età la probabilità di avere un neonato affetto da Trisomia 21 è 1: 1800, mentre se partorisce a 40 anni la probabilità è di 1: 90. La ragione di questa relazione non è stata ancora spiegata. Il dato è comunque stato osservato costantemente in tutte le indagini svolte nel mondo, e anche i valori trovati sono molto simili tra loro. La conoscenza della probabilità di avere un neonato con sindrome di Down per ogni singolo anno di età materna assume un'importanza fondamentale nell'identificare con precisione il gruppo di gravidanze candidate ad usufruire della diagnosi prenatale con amniocentesi.

L'incidenza globale della sindrome di Down, come riscontrato in un'indagine che considera tutti i nati, indica soltanto la dimensione del fenomeno. In Italia si può ormai valutare l'incidenza pari a 14.4 su 10000 nati (ovvero

1: 690). Ciò che interessa maggiormente è perciò l'aspetto preventivo e quindi la conoscenza dell'incidenza specifica per singolo anno di età materna (il rischio).

In tabella viene indicato questo tasso specifico come riscontrato in due importanti indagini svolte in Svezia e USA e l'incidenza riscontrata in Italia osservata nell'Indagine Policentrica sulle Malformazioni Congenite (I.P.I.M.C.).

Tabella: frequenza della nascita di un figlio con Sindrome di Down per età materna, osservata in tre indagini.

Età materna	Italia (1)	USA (2)	Svezia (3)
≤ 19	1: 2735		1: 2320
20	1: 1522	1: 1923	1: 1886
21	1: 1575	1: 1695	1: 1351
22	1: 1912	1: 1538	1: 1351
23	1: 1074	1: 1408	1: 1470
24	1: 2212	1: 1299	1: 1282
25	1: 2013	1: 1220	1: 1325
26	1: 2207	1: 1124	1: 1282
27	1: 877	1: 1053	1: 1064
28	1: 967	1: 990	1: 1030
29	1: 832	1: 935	1: 793
30	1: 961	1: 885	1: 775
31	1: 805	1: 826	1: 645
32	1: 800	1: 725	1: 571
33	1: 553	1: 592	1: 684
34	1: 532	1: 465	1: 469
35	1: 328	1: 365	1: 433
36	1: 233	1: 287	1: 347
37	1: 189	1: 225	1: 207
38	1: 244	1: 177	1: 207
39	1: 118	1: 139	1: 133
40	1: 96	1: 109	1: 87
41	1: 76	1: 85	1: 91
42	1: 43	1: 67	1: 49
43	1: 65	1: 53	1: 51
44	1: 23	1: 41	1: 30
≥ 45	1: 38	1: 21	1: 21

1) I.P.I.M.C., 15% di tutte le nascite in Italia, ott. '77-dic. '80.

2) Stato di New York 1963-1974.

3) Svezia 1968-1977.

Comunicare ad una donna qual'è la probabilità alla sua età di avere un neonato con Trisomia 21 è oggi un'informazione preventiva imprescindibile. L'informazione permette infatti di decidere in modo responsabile sull'opportunità della gravidanza stessa ed eventualmente se sottoporsi o meno ad amniocentesi per diagnosi prenatale di Trisomia 21.

Riportato da: Gruppo I.P.I.M.C.
Università Cattolica S. Cuore
Roma

Summary

In order to define high risk pregnancies the incidence rates of Down's Syndrome in Italy by maternal age has been calculated from data collected by the Italian Multicentric Register of Congenital Malformations (IPIMC).

Nota editoriale

La sindrome di Down o mongolismo è un'entità clinica nota sin dal secolo scorso.

Il quadro clinico è caratterizzato da un ritardo generalizzato dello sviluppo somatico e mentale e dalla presenza di difetti morfologici di variabile entità a carico di diversi organi, che ne permettono la diagnosi clinica: anomalie minori a carico del volto, orecchio, mani; malformazioni di tipo cardiaco (40% dei casi) e dell'apparato gastrointestinale (10% dei casi). Attualmente è l'entità clinica più frequente tra le varie forme di ritardo mentale. Recenti esperienze hanno messo in evidenza che il ritardo mentale è di grado molto variabile e positivamente influenzabile da un normale ambiente socio-familiare circostante.

La sindrome è dovuta ad una specifica anomalia dei cromosomi: Trisomia del cromosoma 21. Evidenziata sin dal 1959, recentemente è stato dimostrato che nel 95% dei casi la Trisomia è dovuta ad un fenomeno di non disgiunzione meiotica, durante la maturazione delle cellule germinali sia femminili che maschili.

Da un punto di vista citogenetico si distinguono tre tipi fondamentali di Trisomia 21: a) Trisomia 21 libera, ovvero 47 cromosomi con un cromosoma 21 in più libero; b) Trisomia 21 in traslocazione, ovvero 46 cromosomi con il cromosoma 21 in più attaccato (traslocato) ad un altro cromosoma; c) Trisomia 21 in mosaicism, ovvero contemporanea presenza di cellule con 47 cromosomi e cellule con il normale corredo di 46 cromosomi.

TABELLA DELLE NOTIFICHE DELLE MALATTIE INFETTIVE DAL 1/9/81 AL 7/9/81

Malattie	Regione Umbria	Regione Lombardia	Prov. Auton. Trento	- Totale
EPATITE VIRALE	1	70	1	72
FEBBRE TIFOIDE				
MENINGITE MENINGOCOCCICA		1		1
MORBILLO	1	71	3	75
SALMONELLOSI	20	44	3	67
PAROTITE EPIDEMICA	7	39		46
PERTOSSE	1	22		23
ROSOLIA	2	21		23
SCARLATTINA		10		10
TBC POLMONARE	1	6	1	8
TBC EXTRAPOLMONARE				
VARICELLA		32		32
BLENNORRAGIA		8	3	11
BOTULISMO				
BRUCELLOSI	1	3		4
DIFTERITE				
DISSENTERIA BACILLARE				
NEVRASSITI VIRALI				
SIFILIDE		1	2	3
POLIOMIELITE				
TETANO	1	3		4

La trasmissione dei dati é a cura di:
 Dr.ssa Alimei, Sig.ra Pagliari per la Regione Umbria;
 Dr.ssa Rizzi, per la Regione Lombardia;
 Dr.ssa Gobbi, per la Provincia Autonoma di Trento.
 * La notifica per la provincia di Varese non é pervenuta.

Mycoplasma pneumoniae

Dopo la segnalazione di un focolaio di polmonite atipica da mycoplasma p. nel 1978 (18 casi nel giro di un anno) l'infezione è tutt'ora presente nella città di Ancona: dall'inizio del 1981 sono stati ricoverati presso l'Ospedale civile del capoluogo marchigiano 11 casi, tutti giovani adulti ambosessi.

La diagnosi è stata effettuata in tutti su base sierologica con sieroconversione (aumento di almeno quattro volte del titolo anticorpale).

Non si è registrata prevalenza stagionale e non si sono verificati casi in comunità. Due casi sono stati complicati da pleurite e due da pericardite. Tutti hanno avuto decorso favorevole con rapida risoluzione clinica.

Segnalato da: Corrado Fuà

Medicina e Malattie Infettive

Ospedale Civile Umberto I°- Ancona

Sistema di Sorveglianza delle Malattie Infettive

L'8 settembre si è svolto a Roma, nella sede della Regione Lazio, il convegno delle Unità Sanitarie Locali per l'organizzazione del sistema di sorveglianza delle malattie infettive, promosso dall'Osservatorio Epidemiologico Regionale (OER) dell'Assessorato alla Sanità. Tale sistema, che parte dall'applicazione della circolare n. 24 del Ministero della Sanità, prevede l'introduzione a regime delle comunicazioni telefoniche settimanali da parte delle 59 USL del Lazio all'OER, per segnalare i casi notificati di un gruppo limitato di malattie. A sua volta l'OER cura le comunicazioni dei dati complessivi all'ISS (n.d.r. vedi tabella notifiche settimanali BEN). Rispetto all'elenco proposto dall'ISS è stata aggiunta la leptospirosi, ritenuta problema epidemiologicamente rilevante nel Lazio, ed è stata introdotta la notifica in voci separate per l'epatite A e l'epatite B. Le USL inoltre, provvederanno ai riepiloghi mensili e alla distribuzioni dei casi notificati anche per USL di residenza dei pazienti. L'OER curerà la pubblicazione mensile di un bollettino con gli indici statistici salienti ricavati dal sistema di sorveglianza.

Riportato da: Osservatorio Epidemiologico Regione Lazio.

ESPOSIZIONE A FENOSSIACIDI E CLOROFENOLI E
COMPARSA DI SARCOMI DEI TESSUTI MOLLI

Diversi contributi relativi allo studio dell'associazione fra esposizione professionale a fenossiacidi e clorofenoli e comparsa di sarcomi dei tessuti molli sono stati pubblicati da autori svedesi e statunitensi.

I fenossiacidi vengono usati come erbicidi, i clorofenoli, oltre ad essere utilizzati per la produzione dei fenossiacidi, sono impiegati come agenti conservanti e antifungini nella lavorazione del legno, del cuoio, dei tessuti etc. Il problema riveste una notevole importanza in termini di cancerogenesi professionale, e può essere utile presentare una sintesi degli studi finora comparsi (vedi tabella).

I risultati dei due studi svedesi sono confrontabili. Una dettagliata discussione delle procedure seguite e delle modalità per evitare possibili distorsioni sono riportate in un successivo contributo di Hardell(1). Va segnalato che lo stesso autore ha anche evidenziato un'associazione fra l'esposizione a clorofenoli e fenossiacidi e la comparsa di linfomi maligni (rischio relativo:6.0, intervallo di confidenza: 3.7-9.7) (2).

Per quanto riguarda gli studi statunitensi, va osservato che, nonostante la modesta entità numerica dei campioni, l'occorrenza di 4 casi di sarcoma dei tessuti molli nell'insieme dei soggetti seguiti rappresenta un dato rilevante, data la rarità della malattia.

E' auspicabile valutare i termini del problema in Italia. I Servizi di Medicina del Lavoro e gli Istituti Universitari interessati possono contattare il Laboratorio di Igiene del Lavoro dell'ISS per l'acquisizione di ulteriori notizie e per la pianificazione di ricerche su questo tema.

Bibliografia

- 1) Hardell L. Scandinavian J. of Work, Environment and Health 1981, 7:119
- 2) Hardell L. et al. British J. of Cancer 1981, 43:169
- 3) Hardell L. & Sandstrom A. British J. of Cancer 1979, 39:711
- 4) Eriksson M. et al. British J. of Ind. Med. 1979, 38: 27
- 5) Cook R. R. et al. J. of Occupational Med. 1980, 22:530
- 6) Zack J.A. & Suskind R.R. J. of Occupational Med. 1980, 22:11

- 7) Honchar P.A. & Halperin W.E. The Lancet 1981, i 8214:268
 8) Cook R.R. The Lancet 1981, i 8220:618

AUTORE	METODO	RISULTATI
Hardell e Sandstrom 1979 (3)	Studio caso-controllo. 52 casi di sarcoma dei tessuti molli e 206 con- trolli di popolazione (Umea, Svezia Setten- trionale).	Rischio relativo: RR = 6.2 (3.0-12.7)
Eriksson et al. 1981 (4)	Studio caso-controllo. 110 casi di sarcoma dei tessuti molli e 219 con- trolli di popolazione (Lund, Svezia meridio- nale).	Rischio relativo: RR = 5.1 (2.5-10.4)
Cook et al. 1980 (5)	Studio di coorte. 61 lavoratori addetti al la produzione di triclo- rofenolo coinvolti in un incidente nel 1964. (Dow Chemical).	3 morti per tu- more (1.6 atteso) di cui 1 ca- so di fibrosar- coma.
Zack e Suskind 1980. (6)	Studio di coorte. 121 lavoratori addetti al la produzione di tricloro- fenolo coinvolti in un in- cidente nel 1949. (Monsanto).	9 morti per tu- more (9.04 attesi). 1 caso di istiocitoma fi- broso.
Honchar e Halperin 1981 (7)	Esame dei dati di Cook et al. e di Zack e Suskind, e di altri dati in parte non pubblicati.	Nell'insieme di 4 popolazioni es- poste a clorofe- noli, il 2.9% dei decessi è dovuto a sarcomi dei tes- suti molli, contro lo 0.07% atteso.
Cook 81. (8)	Nella popolazione considerata nel lavoro prece- dente (Cook et al. 80), compare un nuovo ca- so (istiocitoma fibroso maligno).	

Segnalato da: Pietro Comba
 Lab. Igiene del Lavoro
 I.S.S.

INDICE

La sindrome di Down - Il rischio età specifica in Italia	<u>pag. 1</u>
Tabella delle notifiche - Settimana 1-7/9/81	<u>pag. 4</u>
<u>Mycoplasma pneumoniae</u>	<u>pag. 5</u>
Sistema Sorveglianza malattie infettive	<u>pag. 5</u>
Esposizione a fenossiacidi e clorofenoli	<u>pag. 6</u>

INDEX

Down's syndrome - Age specific risk in Italy	<u>pag. 1</u>
Table of notifications - Week 1-7/9/81	<u>pag. 4</u>
<u>Mycoplasma pneumoniae</u>	<u>pag. 5</u>
Surveillance System of Infectious Diseases	<u>pag. 5</u>
Exposure to phenoxyacids and chlorophenols	<u>pag. 6</u>

Il BEN è compilato nell'OEN, Reparto Malattie Trasmissibili, Laboratorio di Epidemiologia e Biostatistica, Istituto Superiore di Sanità, viale Regina Elena 299, 00161 Roma. Telefono 06/4950614-4954617-4950607-493659.

Chiunque voglia ricevere il BEN può farne richiesta al suddetto indirizzo. Si ricorda che la trasmissione dei dati di sorveglianza deve essere effettuata ai numeri telefonici su riportati.