

Alþjóðlegur dagur Downs-heilkennis

Dagurinn í dag er tileinkaður Downs-heilkenni og mælt er til þess að fagna fjölbreytileika mannfólksins. Pistill þessi er ritaður til að vekja athygli á þeim fjölda fólks sem er með Downs-heilkenni hér á landi.

Samkvæmt ályktun allsherjarþings Sameinuðu þjóðanna frá desember 2011, þá er 21. mars (21.03) ár hvert tileinkaður Downs-heilkenni (e. *World Down Syndrome Day*). Tilvísun þessa má rekja til erfðabreytileika, þrístæðu á litningi 21 (e. *trisomy 21*), sem fundist hefur meðal mannkyns frá örófi alda. Þrístæða 21 veldur mismiklum einkennum en sameiginlegt heiti, það er Downs-heilkenni er notað til að lýsa því. Fyrir suma þykir einkennilegt, að sú nafngift hafi verið valin. Heilkennið er þá um leið kennt við manninn (John Langdon **Down**), sem velti fyrir sér hvers vegna einstaklingar með uppruna frá Evrópu sýndu útlitseinkennum einstaklinga frá Mongólíu (asískur uppruni) í sínum skrifum árið 1866. Sú tenging á engan veginn við og hverskonar tilvísun í þá átt er í dag byggð á vanþekkingu eða fordómum. Á hinn bóginn má telja Dr. Down það til tekna að hafa stuðlað að því að einstaklingar með ýmsar þroskahamlanir hafi fengið tækifæri og stuðning til að byggja þátttöku á styrkleikum sínum.

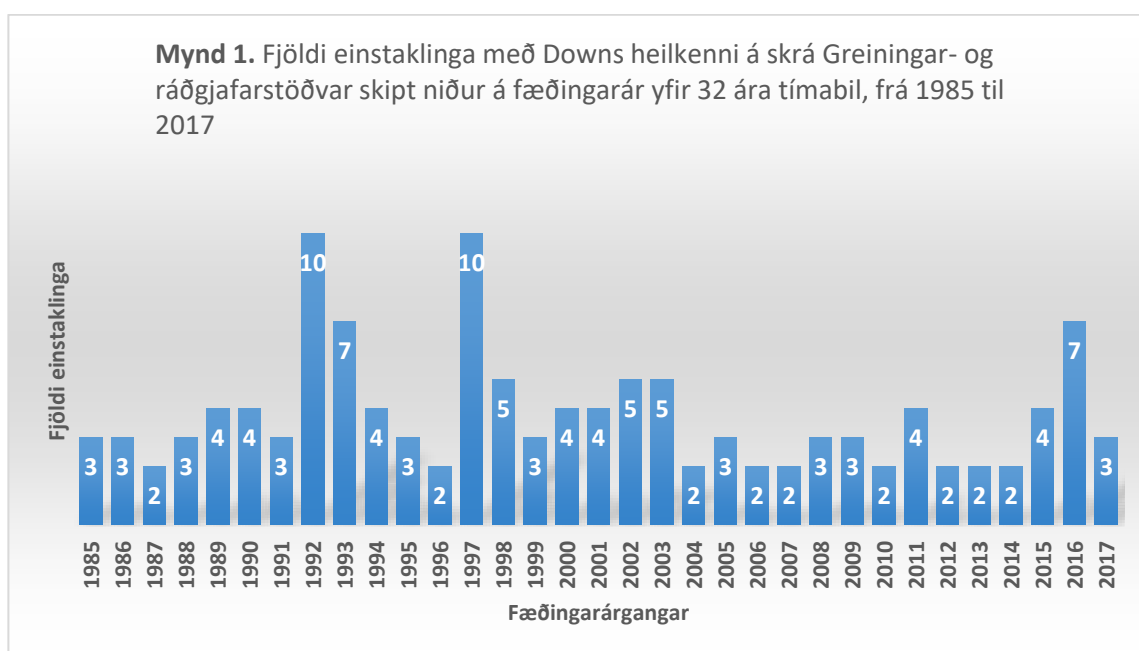
Undanfarna mánuði hefur verið fjallað á neikvæðan hátt um nálgun Íslendinga á sviði fósturskimunar fyrir Downs-heilkenni hér á landi og tíðni fóstureyðinga þegar fóstur greinist með heilkennið. Sú umfjöllun snertir okkur öll og umræðan er gjarnan tilfinningaþrungin, enda mörg siðferðisleg sjónarmið og flókin samfélagsleg skírskotun.

Þeim börnum sem eru með Downs-heilkenni, og eru búsett á Íslandi er flestum vísað á Greiningar- og ráðgjafarstöð ríkisins. Ef þau fæðast hér á landi, þá er þeim vísað mjög fljótt og ekki ósjaldan tengjumst við fjölskyldunni áður en hún fer heim frá fæðingar- eða sængurkvennadeild. Börnin eru svo að öllu jöfnu í þjónustu hjá Greiningar- og ráðgjafarstöð til 18 ára aldurs.

Það má vekja athygli á villandi framsetningu og yfirskrift á fréttaskýringu með þætti á vefsíðu CBS (<https://www.cbsnews.com/news/down-syndrome-iceland/>), sem birtur var í ágúst 2017. Þar kemur fram að verið sé að útrýma Downs heilkenni á Íslandi. Það má segja að fréttaskýringin hafi fengið sterk viðbrögð, sérstaklega erlendis. Viðbrögð þessi byggja meðal annars á villandi framsögn þáttargerðamanna. Það var tekið viðtal við undirritaðan í gerð þáttarins og þáttarstjórnanda veittar tölulegar upplýsingar um fjölda einstaklinga með Downs-heilkenni og hafa verið í þjónustu hjá Greiningar- og ráðgjafarstöð síðustu ár (sjá mynd 1). Framleiðandi þáttarins kaus hins vegar að vitna ekki í eða birta þær upplýsingar í fréttaskýringunni.

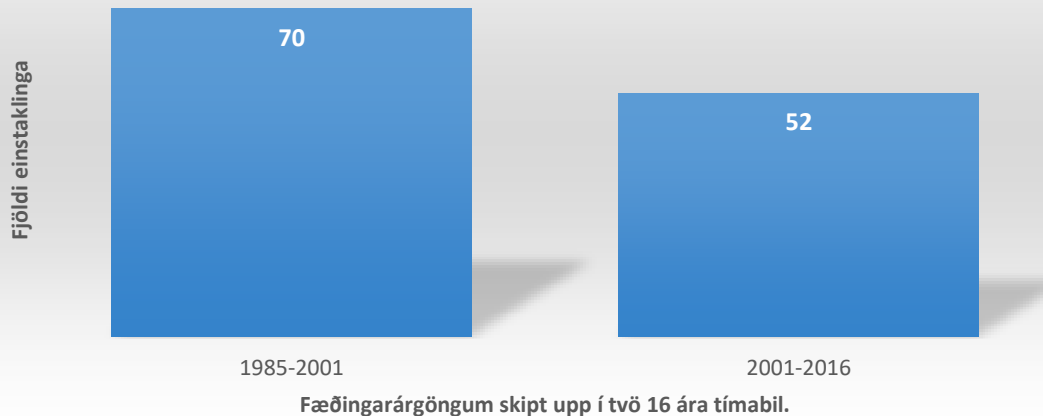
Greiningar- og ráðgjafarstöð hefur á skrá hjá sér um 260 einstaklinga sem greinst hafa með Downs-heilkenni á Íslandi. Sú skrá nær áratugi aftur í tímann. Á mynd 1 má sjá súlurit yfir 122 þeirra sem eru á skrá og eru fædd 1985 til og með 2017. Sjá má að fjöldi barna með Downs-heilkenni í hverjum árgangi sveiflast frá tveimur og upp í tíu. Sveiflur af þessu tagi eru ekki óalgengar þegar nýgengi er lágt í fámennu samfélagi.

Á mynd 1 má sjá að Downs-heilkenni hefur alls ekki verið útrýmt á Íslandi. Nýfæddum börnum með Downs-heilkenni er ennþá vísað til Greiningar- og ráðgjafarstöðvar. Til dæmis var sjö börnum vísað árið 2016 og þremur árið 2017. Langflest barnanna fæddust hér á landi. Fremur fá dæmi er um að börnin hafi fæðst erlendis og fjölskyldan flust búferlum til Íslands eftir það. Langflest barnanna sem hafa greinst með Downs-heilkenni og er vísað til Greiningar- og ráðgjafarstöðvar hafa greinst eftir fæðingu, sem segir okkur að mjög fáir vissu af greiningunni fyrir fæðingu.



Á mynd 2 höfum við tekið saman fjölda einstaklinga með Downs heilkenni, skipt í tvö 16 ára tímabil. Samþætt líkindamat var innleitt hér á landi árið 2001 og er áhugavert að skoða áhrif þess. Ákveðið var af íslenskum heilbrigðisyfirvöldum að bjóða öllum verðandi foreldrum upp á að fara í slíka skimun, og hún á að vera fullkomlega valfrjáls. Alls var 70 börnum vísað til okkar sem fædd eru yfir 16 ára tímabil (1985-2001), en einungis 52 sem fædd voru þau 16 ár sem liðin eru frá innleiðingu líkindamatsins (2001-2017). Við vitum að tvö af þessum 52 fæddust erlendis, en ekki hversu mörg af fyrra tímabilinu fæddust erlendis. Ef við skoðum fjölda fæðinga á þessum tímabilum og reiknum áætlað nýgengi út frá þessum tölum, þá er nýgengi um eitt barn með Downs-heilkenni af hverjum 1000 lifandi fæddra barna á fyrra tímabilinu en um eitt af hverjum 1400 lifandi fæddra á seinna tímabilinu. Það eru 18 færri börn á seinna tímabilinu, sem svarar til um fækkunar upp á 26% á milli þessara tímabila.

Mynd 2. Fjöldi einstaklinga með Downs-heilkenni samkvæmt gagnaskrá Greiningar- og ráðgjafarstöðvar ríkisins, skipt í tvö 16 ára tímabil. Samþætt líkindamat var tekið upp á Íslandi árið 2001



Ástæða fækkunar er líklega komin til vegna nákvæmari tækni í fósturskimun og mikillar þátttöku í fósturskimun hér á landi, en talið er að um það 75-85% af verðandi foreldrum velji það að fara í skimun. Þar sem skimun gefur til kynna aukna líkur á þrístæðu, er foreldrum boðið upp á fylgju- eða legvatnsástungu. Samkvæmt fósturgreiningardeild Landspítalans afþakka um 15% verðandi foreldra þá rannsókn þó að skimun gefi til kynna auknar líkur. Sú rannsókn gefur 100% svar um það hvort um þrístæðu eða önnur meiri háttar litningaafbrigði er að ræða. Þegar svo reynist vera þá virðist mjög hátt hlutfall (nánast 100%) velja það að fara í fóstureyðingu hér landi. Þess má geta að á síðustu árum hafa foreldrar í örfá skipti, sem hafa átt von á barni með Downs-heilkenni, óskað eftir frekari upplýsingum frá sérfræðingi á Greiningar- og ráðgjafarstöð. Þessi viðtöl hafa verið hluti af ákvörðunarferli foreldra um framhald meðgöngunnar og hafa verið skipulögð í samráði við fæðingarlækna á kvennadeild Landspítalans.

Það er umhugsunarefni að samkvæmt gagnagrunni Hagstofu Íslands, þá eignast fólk á barneignaraldri börn síðar á ævi sinni í dag, miðað við áratugina á undan. Sú tilhneiging tengist aukinni áhættu á þrístæðum litninga. Því mætti gera ráð fyrir að fleiri fóstur með Downs-heilkenni hafi orðið til á seinni árum, miðað við áratugina á undan. Svipuð tilhneiging er til staðar hjá öðrum ríkjum sem við berum okkur saman við. Þar sem fóstureyðingar eru ekki gerðar í eins miklu mæli, eða ekki leyfðar, er nýgengi Downs-heilkennis á uppleið.