



INSIEME PER DIVENTARE GRANDI

Azione 1a

Concepimento e nascita:
un evento straordinario?

La presa in carico globale
del bambino con Sindrome di Down
e la sua famiglia

DGR VII del 28/11/2003
"Insieme per diventare grandi:
bambini, famiglie e servizi nel nostro territorio"



Regione Lombardia



Associazione
CAPIRSI DOWN Monza
ONLUS

**INSIEME
PER DIVENTARE
GRANDI**

Azione Ia

Questa pubblicazione è stata curata da:

Dott.ssa M. Balgera
*Clinica di Neuropsichiatria Infantile
Ospedale San Gerardo, Monza*

Dott.ssa C. Colombo
*Divisione di Neonatologia
Ospedale San Gerardo, Monza*

Dott.ssa M. Dell'Orto
*Ambulatorio per il bambino con SD
Clinica Pediatrica, Ospedale S. Gerardo, Monza*

Dott.ssa C. Fossati
*Ambulatorio per il bambino con SD
Clinica Pediatrica, Ospedale S. Gerardo, Monza*

Dott.ssa S. Mariani
*Clinica Ostetrica-Ginecologica
Ospedale San Gerardo, Monza*

Dott.ssa E. Viganò
*Ambulatorio per il bambino con SD
Clinica Pediatrica, Ospedale S. Gerardo, Monza*

Dott.ssa M. T. Villa
*Ambulatorio per il bambino con SD
Clinica Pediatrica, Ospedale S. Gerardo, Monza*

Questo opuscolo
è nato nell'ambito del progetto
"INSIEME PER DIVENTARE GRANDI",
voluto e finanziato
dalla Regione Lombardia nel 2004-2005
ed ha coinvolto gli operatori sanitari
e le Associazioni di genitori
impegnati nell'assistenza ai bambini "disabili"
nel territorio dell'ASL3-Milano,
che ha coordinato i lavori.

Un grazie di cuore a tutti coloro
che hanno collaborato a questo progetto.

INSIEME PER DIVENTARE GRANDI

Azione Ia



Concepimento e nascita:
un evento straordinario?

La presa in carico globale
del bambino con Sindrome di Down
e la sua famiglia

Premessa

Questo opuscolo è stato scritto per voi genitori, cercando di fornire qualche risposta alle mille domande che avete in mente sulla Sindrome di Down.

Se da un lato esistono oggi molte fonti di informazione alle quali rivolgersi (dai libri di testo ad Internet), dall'altro può essere molto difficile e confondente muoversi tra esse.

Esso nasce dall'esperienza di neonatologi, pediatri e neuropsichiatri infantili che da anni lavorano con i bambini con Sindrome di Down e le loro famiglie. Siamo profondamente convinti che voi genitori siate (o sarete) gli "esperti" dei vostri figli, nel senso che li conoscete meglio di chiunque altro, e possiate quindi essere i nostri migliori alleati nel attuare un percorso assistenziale che insieme al vostro amore e alle vostre attenzioni, offra al bambino/a le migliori opportunità di crescita e sviluppo. Se la prospettiva è di lavorare insieme, è bene che anche voi genitori siate informati, e quindi attenti e consapevoli, in modo da condividere scelte ed obiettivi.

L'opuscolo non vuole essere un trattato tecnico sulla Sindrome di Down anche se talora si affronteranno aspetti tecnici, indispensabili per capire ad esempio alcuni risvolti biologici o medici della Sindrome di Down. Non vuole nemmeno sostituire il colloquio con i medici e i terapisti che seguono o seguiranno il bambino, i quali sono sempre a disposizione per chiarimenti o domande.

Vorremmo, per cominciare, sottolineare alcuni aspetti che riteniamo fondamentali e che ci hanno guidato nello scrivere questo opuscolo informativo e che, quotidianamente, ci accompagnano nel nostro lavoro:

1) Ogni bambino con Sindrome di Down è innanzitutto un bambino. Può avere delle caratteristiche e delle esigenze peculiari della Sindrome di Down ed altre - la maggior parte - del tutto sovrapponibili a quelle degli altri bambini.

2) **Ogni bambino con Sindrome di Down è diverso dagli altri bambini con Sindrome di Down** ed assomiglia molto ai suoi familiari (anche nell'aspetto fisico). Non è affatto vero che tutti i bambini con Sindrome di Down amano fare le stesse cose, hanno un carattere docile e amabile, etc. Ognuno ha un suo carattere, una sua personalità, un suo modo di stare con gli altri, di giocare, piangere, divertirsi, ha gusti propri che lo rendono unico e che risentono anche dell'ambiente familiare in cui il bambino vive.

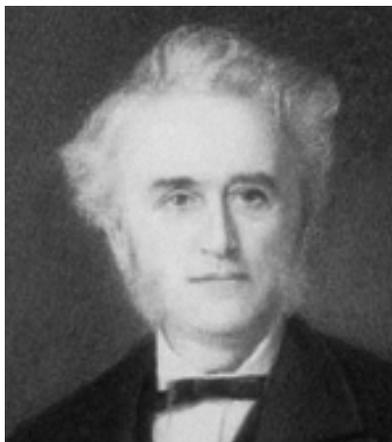
3) **La Sindrome di Down non è una malattia e la vita del bambino non va immaginata come la vita di un "malato"**. Molti bambini presentano problemi di salute - dal comune raffreddore a malattie più specifiche - con la stessa frequenza ed intensità degli altri bambini; alcuni bimbi si ammalano spesso, altri quasi mai.

4) **Le manifestazioni della Sindrome di Down possono essere molto diverse tra un bambino e l'altro**. Essendoci troppe variabili di cui tenere conto, non è possibile fare una "stadiazione" della Sindrome di Down, cioè dire se il bambino è affetto da una forma lieve, media o grave, come molti genitori chiedono o immaginano. Infatti alcuni bambini hanno magari un ritardo psico-motorio più accentuato ma non si ammalano mai, altri camminano presto ma hanno una cardiopatia importante. Alcune difficoltà e lentezze sono da mettere in conto ma nessuno può sapere alla nascita - così come per qualunque altro bambino - cosa succederà in futuro a vostro figlio, cosa riuscirà a fare e quando lo farà, cosa gli piacerà, se si ammalerà tanto o poco.

Cos'è la Sindrome di Down

La Sindrome di Down (d'ora in poi "SD") **non è una malattia** ma una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma 21 in più.

Per "sindrome" si intende un insieme di segni e sintomi clinici la cui presenza permette di fare una diagnosi precisa. Sir Langdon Down è il medico inglese che per primo nel 1866 riconobbe questa sindrome e ne descrisse le principali caratteristiche.



La SD è la più frequente tra le malattie cromosomiche: in Italia un neonato su mille nasce con SD ("incidenza"). Si calcola che in Italia vivano circa 38.000 persone con SD ("prevalenza"), di queste 11.000 sono in età pediatrica, cioè hanno meno di 18 anni. È per l'elevata frequenza della sindrome che ciascuno di noi ne ha sentito parlare e spesso conosce già persone con la SD.

L'aspettativa di vita attuale per le persone con SD è di oltre 60 anni mentre solo ottanta anni fa era di 9 anni.

La genetica

Nel 1959 Lejeune scoprì che la sindrome di Down è determinata da un'**anomalia del cromosoma 21**.

I cromosomi sono depositari dei caratteri ereditari. Nelle cellule umane sono presenti 46 cromosomi organizzati in coppie. Una coppia determina il sesso, maschile (XY) o femminile (XX), e 22 coppie, uguali tra loro, determinano tutte le altre caratteristiche fisiche.

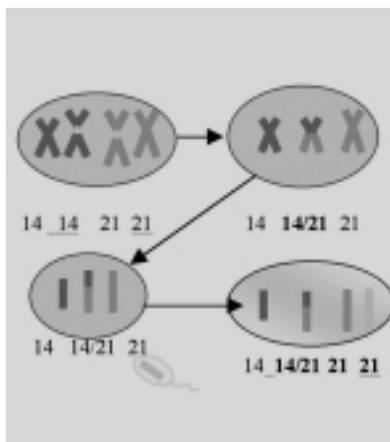
In ciascuna coppia un cromosoma è ereditato dal padre e uno dalla madre.

Lo studio dei cromosomi avviene tramite un'indagine di laboratorio chiamata CARIOTIPO (o cariogramma o mappa cromosomica), che si effettua in genere sui linfociti (un tipo particolare di globulo bianco) del sangue periferico tramite un prelievo di sangue. Per l'esito dell'esame è necessario aspettare almeno una settimana.



Nel 5% dei casi si tratta di traslocazione sbilanciata: il bambino ha 46 cromosomi ma uno di questi è formato dall'incrocio (per "crossing-over") tra due cromosomi, uno dei quali è il 21; di fatto il bambino ha nelle proprie cellule i due cromosomi 21 ereditati dalla mamma e dal papà, più questo terzo cromosoma "ibrido". La traslocazione che significa passaggio di una parte o di tutto un cromosoma su un altro

cromosoma, si definisce sbilanciata perché determina l'acquisizione di una terza copia di cromosoma 21. Le conseguenze cliniche sono le stesse della trisomia libera. In questo caso però è necessario eseguire il cariotipo ai genitori perché in circa la metà dei casi uno di essi è portatore (= traslocazione bilanciata) di un cromosoma "ibrido" che non determina in lui o in lei nessun problema clinico ma che può essere trasmesso al figlio in caso di successive gravidanze.



Nell'1-2% dei casi si tratta di un mosaicismo: nell'organismo del bambino sono presenti cellule con patrimonio genetico diverso, alcune con tre cromosomi 21 altre con un cariotipo diverso, in genere normale. Tale fenomeno si verifica per un errore durante le prime divisioni delle cellule che formano l'embrione, a fecondazione già avvenuta. I cromosomi della cellula uovo e dello spermatozoo sono quindi normali e non v'è ragione di studiare con il cariotipo i genitori. Il quadro clinico dei bambini con un mosaico può essere molto variabile e non vi è sempre corrispondenza tra la percentuale delle cellule con trisomia e le manifestazioni cliniche della SD.



Ricorrenza

Per stabilire il rischio di ricorrenza, se cioè una coppia rischia ad una successiva gravidanza di concepire un altro figlio con SD, è necessario conoscere il cariotipo del bambino.

È opportuno che l'argomento venga approfondito con un medico esperto perché il rischio deve essere calcolato in modo preciso e circostanziato per ciascuna coppia.

In linea di massima il rischio di ricorrenza per la coppia è pari a quello della popolazione generale (di pari età) in caso di mosaicismo o anche di trisomia libera (in realtà lo si considera lievissimamente aumentato per il fatto di avere già un figlio con l'anomalia cromosomica), mentre è aumentato se uno dei genitori (o entrambi) è portatore di una traslocazione bilanciata.

La diagnosi prenatale

La diagnosi prenatale per le anomalie cromosomiche è stata introdotta negli anni Settanta con lo scopo di evidenziare anomalie dei cromosomi già nel feto e consisteva sostanzialmente nell'uso dell'amniocentesi eseguita nel secondo trimestre di gravidanza.

L'amniocentesi è una manovra invasiva che deve essere eseguita da medici esperti e che comporta un rischio di interruzione spontanea di gravidanza che attualmente è stimato intorno allo 0,5 - 1%. Serve a prelevare liquido amniotico che contiene cellule del feto che vengono poi utilizzate per eseguire il cariotipo o altre indagini genetiche. Viene eseguita dopo la 15^a settimana sotto controllo ecografico diretto e continuo per ridurre i rischi di liquido amniotico ematico e i danni al feto.

Oltre all'amniocentesi esistono anche altre metodiche per la raccolta di cellule dell'embrione o del feto; in particolare è usata la villocentesi o prelievo di villi coriali che si effettua nel primo trimestre di gravidanza e consiste nell'aspirazione di tessuto placentare, per via transaddominale o transcervicale tra la 10 e 13^a settimana.

La diagnosi prenatale può essere richiesta dalla coppia oppure può essere consigliata dai medici.

Le indicazioni comunemente accettate per proporre ad una coppia la diagnosi prenatale sono:

- età materna avanzata;
- precedente figlio con anomalia cromosomica;
- genitore portatore di anomalia cromosomica bilanciata;
- screening per malattie cromosomiche anomalo: ad esempio nel caso vengano riscontrate malformazioni fetali all'ecografia, serve per definire la diagnosi e a volte per meglio pianificare le cure neonatali dopo la nascita del bambino.

Effettuare sempre la diagnosi prenatale consentirebbe di individuare prima della nascita tutti i bambini affetti da SD ma vi sarebbero molte perdite fetali indotte dalla manovra invasiva e questo non viene considerato accettabile. Utilizzando il criterio età materna per individuare donne "a rischio" da sottoporre a villocentesi o amniocentesi si individuerebbero solo 1/3 dei feti affetti, poiché oggi in Italia i 2/3 dei bambini nasce da

La diagnosi prenatale

donne con meno di 35 anni. Si sono pertanto cercate metodiche cosiddette "di screening" da applicare a tutte le donne gravide per individuare quelle a rischio aumentato di dare alla luce un bambino con SD e alle quali proporre la diagnosi prenatale, indipendentemente dall'età.

I test di screening si dividono in due gruppi:

- Test biochimici = consistono nel dosaggio di alcuni ormoni presenti nel sangue materno e che aumentano o diminuiscono se il feto è affetto da SD: il più noto è il triplo-test; attualmente i più utilizzati sono nel 1° trimestre di gravidanza il dosaggio di alfa-fetoproteina, free-beta gonadotropina corionica umana e PAPP-A, nel 2° trimestre gonadotropina corionica umana, estriolo non coniugato e alfa-fetoproteina;
- Test ecografici per l'osservazione di anomalie: traslucenza nucale nel 1° trimestre (tra la 10 e la 20° settimana, in particolare alla tredicesima); plica nucale (15-19 sett) ed anomalie ecografiche (malformazioni cardiache, ventricolomegalia, ipoplasia cerebellare, atresia duodenale, idrope, femore corto, iperecogenicità intestinale, profilo nasale) nel 2° trimestre;
- ULTRASCREEN: è la combinazione tra test biochimici ed ecografici del 1° e 2° trimestre.

Tutte queste metodiche hanno il vantaggio di non essere invasive ma lo svantaggio di non essere sempre ben riproducibili (= dare lo stesso risultato se effettuate da operatori diversi o in momenti diversi) e di poter determinare dei falsi positivi (= donne ritenute a rischio che poi partoriscono un figlio con cariotipo normale) e falsi negativi (= donne non ritenute a rischio che poi partoriscono un figlio con SD). Attualmente l'ultrascreen, che è la metodica che appare più accurata, è gravato da un 20% di falsi negativi con un 5% di falsi positivi.

Pertanto **questi esami non possono essere considerati adeguati e sufficienti per porre una diagnosi prenatale ma solo per indicare un possibile aumento di rischio.**

Le caratteristiche cliniche

Come tutte le persone, i bambini con sindrome di Down sono una diversa dall'altra pur avendo un aspetto particolare riconoscibile sin dalla nascita.

L'osservazione di tali caratteristiche cliniche (= fenotipo) induce il pediatra a sospettare la sindrome e a richiedere l'esecuzione del cariotipo. È bene sottolineare che non tutte le caratteristiche descritte nella sindrome di Down sono necessariamente presenti nello stesso bambino ed alcune possono essere osservate anche in bambini normali:

Brachicefalia (testa appiattita a livello dell'occipite);

Collo corto con plica nucale;

Epicanto (piega cutanea che copre l'angolo interno dell'occhio);

Radice del naso piatta;

Orecchie con impianto basso;

Bocca aperta con lingua protrudente;

Brachidattilia (dita corte);

Mani tozze;

Clinodattilia del 5° dito

(il mignolo è inarcato verso le altre dita della mano);

Ampio spazio tra il 1° e il 2° dito del piede;

Ipotonia (tono muscolare ridotto);

Lassità legamentosa (le articolazioni sono più estensibili);

Bassa statura.

Le caratteristiche cliniche

I bambini con SD presentano spesso alcune problematiche, peraltro comuni anche negli altri bambini:

- **STITICHEZZA**

Soprattutto nei primi mesi i bambini si scaricano con difficoltà; nella maggior parte dei casi questo comportamento è dovuto all'ipotonia della muscolatura addominale che peraltro migliora col tempo. Alcuni accorgimenti dietetici possono essere utili per aiutare il bambino quando vengono introdotte le pappe; può essere necessario talora ricorrere all'uso di microclimi evacuativi.

- **DIFFICOLTÀ ALIMENTARI**

Nei primi giorni spesso il bambino succhia con difficoltà; se fatica ad attaccarsi al seno, può essere d'aiuto estrarre il latte e somministrarlo con il biberon.

I bambini più grandicelli talvolta faticano ad abbandonare le pappe frullate per assaggiare cibi nuovi, a pezzetti. Con un po' di pazienza e qualche accorgimento le difficoltà sono superabili facilmente.

- **INFEZIONI**

Alcuni bambini con SD si ammalano molto, altri pochissimo. Non è affatto vero che tutti i bambini con SD hanno un sistema immunitario compromesso; nei primi anni la maggiore frequenza di raffreddori e infezioni alle vie aeree superiore è quasi sempre legata alla conformazione del viso (naso piccolo, etc) che non favorisce l'eliminazione delle secrezioni.

Non è pertanto necessario tenere un comportamento particolare nei confronti delle vaccinazioni che possono essere eseguite nei bambini con SD come negli altri bimbi.



Lo sviluppo del bambino con SD

Ogni bambino con SD ha un suo sviluppo personale tipico e caratteristico, e del tutto simile a quello degli altri bambini: impara a guardare e a sorridere, a controllare i suoi movimenti: afferrerà, starà seduto, farà i primi passi, inizierà a parlare, andrà a scuola e via via imparerà, crescendo, cose nuove.

Nel primo anno di vita lo sviluppo riguarda principalmente le capacità comunicative e motorie: il vostro bambino si alimenterà, piangerà quando avrà fame o sonno, vi sorriderà, starà attento quando voi gli parlate e vi risponderà con suoni e gorgheggi, afferrerà, starà seduto e camminerà.

Alcune di queste tappe potranno essere raggiunte regolarmente, in altre potrà essere presente un ritardo variabile, generalmente di pochi mesi, rispetto agli altri bambini della stessa età.

La principale causa del ritardo motorio è l'ipotonìa, spesso associata alla lassità legamentosa; questa si riduce con la crescita e l'esercizio fisico. Altri problemi, che possono variamente condizionare l'evolvere dello sviluppo, sono la presenza di altre patologie e/o di ospedalizzazioni prolungate.

L'organizzazione della motricità di base risulta buona, tranne che in qualche eccezione. Inoltre, molti bambini praticano attività sportive con ottimi risultati, come ad esempio nuoto, pallavolo, pattinaggio e sci.

Nell'osservare le sue attività potremo però notare che è più lento, meno preciso e sicuro degli altri bambini: questo dipende dal fatto che nella SD vi è una differente organizzazione e maturazione delle capacità che ci permettono di coordinare, cioè di raccogliere, di scegliere e integrare le informazioni che in ogni momento arrivano al nostro cervello.

Caratteristica della SD è infatti il ritardo mentale. Il grado di ritardo non è prevedibile alla nascita e nei primi mesi, e varia molto da una persona all'altra.

Il ritardo mentale riguarda la competenza connessa alle capacità intellettive o mentali, cioè il pensiero astratto, l'elaborazione di concetti, la risoluzione di problemi. Si tratta di operazioni mentali normalmente utilizzate da tutti che, nelle persone con SD, come in tanti altri casi,

permettono di arrivare ad affrontare problemi e situazioni con ridotti gradi di complessità. È però certo che ogni bambino è in grado di capire e di apprendere, cioè di raccogliere informazioni, selezionarle, collegarle e memorizzarle.

Le competenze, le capacità di una persona, non si limitano però all'aspetto intellettuale, legato alle nozioni scolastiche e astratte, ma comprendono anche le competenze emotive e sociali, cioè la capacità di stabilire rapporti affettivi e di aver cura di sé.

Nelle persone con SD vi è un divario tra questi due tipi di competenze e quelle sociali sono molto più sviluppate: per esempio un bambino potrà non sapere leggere e scrivere come gli altri, o avere difficoltà ad esprimersi con le parole, ma potrà essere in grado di capire, di provare e comunicare emozioni, di imparare a cavarsela in modo autonomo.

Il grado di ritardo mentale quindi è variabile e difficilmente prevedibile: in una situazione familiare, affettiva ed educativa adeguata una persona con SD può imparare tutto quello che è necessario per avere una vita relativamente autonoma e soddisfacente. Sono sempre più numerose le persone con SD che frequentano le scuole superiori e si diplomano, che lavorano, che hanno una vita affettiva propria e autonoma dalla famiglia.

Accompagnare queste persone nella loro crescita significa imparare a percorrere una strada certo più difficile e problematica, ma anche ricca di gioie e di scoperte.

Lo sviluppo motorio, cognitivo ed emotivo e l'intervento abilitativo

Lo sviluppo del bambino con Sindrome di Down presenta delle specificità legate alle sue caratteristiche biologiche che riguardano l'organizzazione motoria, il linguaggio, l'attenzione, la memoria e l'integrazione tra le differenti funzioni.

Questo substrato biologico si arricchisce e si modifica con le esperienze ambientali e con la capacità di apprendere dall'esperienza. L'apprendimento avviene all'interno di esperienze connotate emotivamente: anche la rieducazione viene ora considerata all'interno di questo contesto in cui l'aspetto relazionale e la motivazione, il capire ciò che si fa, hanno sostituito gli interventi mirati al raggiungimento di capacità ed operatività singole e spesso avulse dal contesto di vita.

Nelle fasi più precoci dell'intervento viene messo in primo piano il sostegno della relazione genitori-bambino e la relazione di scambio madre-bambino. Obiettivo è quello di sostenere, valorizzare, aumentare le competenze genitoriali e l'interazione tra il bambino e il suo ambiente, base su cui il bambino costruisce il mondo interno (il sé) e le rappresentazioni mentali.

Progressivamente, con la crescita, l'intervento sarà centrato sul bambino; sarà basato sull'osservazione e sulla valutazione funzionale e mirerà a sostenere l'interesse e le capacità del bambino: è importante privilegiare l'aspetto comunicativo-linguistico fin dalle fasi più precoci. L'intervento abilitativo potrà quindi essere organizzato per periodi (cicli) terapeutici mirati ad un risultato specifico e verificabile. È importante che il progetto sia condiviso con i genitori. Poiché l'assistenza al bambino con SD va proiettata in un arco di tempo molto lungo e richiede la collaborazione tra differenti istituzioni, l'intervento abilitativo andrà articolato ed integrato con quelli sanitari, educativi, sociali. L'intervento dovrà rispondere quindi alle caratteristiche di precocità, di globalità, di continuità, di coinvolgimenti dei genitori, di collaborazione tra i servizi.

È quindi necessario parlare, fin dalla nascita, di "progetto di vita" globale, di cui l'assistenza medica è soltanto una parte di un discorso molto più ampio.

Le problematiche cliniche più frequenti

Abbiamo già detto che la sindrome di Down non è una malattia; si è osservato però che le persone con SD sono più soggette ad alcune patologie che possono essere oggi diagnosticate e trattate precocemente o a volte prevenute.

“Maggiore frequenza” non significa che tutte le persone con SD si ammalano di queste malattie; è necessaria però una sorveglianza attenta per individuare quelle persone che hanno sviluppato o svilupperanno la patologia.

Per ottimizzare questa sorveglianza alle persone con SD sono stati messi a punto dei calendari di controlli (definiti “raccomandazioni” o “linee guida” o “protocolli”) che prevedono valutazioni cliniche, visite specialistiche ed esami emato-chimici o strumentali nei vari momenti della vita. Proporre tali controlli non significa medicalizzare le persone, cioè trattarle da malate anche quando malate non sono, ma significa applicare alle persone con SD, analogamente alla popolazione generale, i principi della medicina “moderna”, attenta cioè più alla prevenzione e alla diagnosi precoce (prima che si siano instaurati danni permanenti) delle malattie che alla terapia. Questo principio vale per ciascuno di noi ed ha portato a grandi miglioramenti nella cura anche di patologie gravi come quelle cardiovascolari o tumorali.

Se la medicina non può guarire la sindrome di Down (la terapia genica è un miraggio ancora troppo lontano), certamente, ne siamo profondamente convinti, può contribuire a migliorare la qualità di vita delle persone e in particolar modo dei bambini con SD, unitamente al lavoro preziosissimo delle famiglie e anche della società in generale.

La causa della maggior parte delle malattie che si associano alla SD è legata alla presenza del terzo cromosoma 21 e ha quindi un’origine “genetica” anche se il meccanismo di ciò non è ancora noto. Non vi sono prove sufficienti che dimostrino che le manifestazioni cliniche della SD (ad esempio il ritardo psicomotorio) o le malattie associate

Le problematiche cliniche più frequenti

derivino da squilibri metabolici, correggibili tramite farmaci, ormoni o integratori vari. Pertanto, secondo la maggior parte degli esperti non vi è alcuna indicazione all'uso di integratori, multivitaminici, sali minerali, farmaci, etc per prevenire o curare tali aspetti. Le terapie mediche hanno delle indicazioni ben precise (ad es. l'ipotiroidismo) e devono essere prescritte dopo aver effettuato opportuni accertamenti.

Negli ultimi anni si è visto anche che per alcune malattie (ad esempio alcuni tipi di tumore) l'incidenza nei soggetti con SD è minore che nella popolazione generale e si attribuisce questo fatto alla presenza di geni protettivi sul cromosoma 21, la cui identificazione e studio potrà essere d'aiuto a tutti noi.

Problemi clinici alla nascita

Cardiopatie congenite

Le cardiopatie nei bambini con Sindrome di Down sono congenite, cioè presenti sin dalla nascita.

Circa la metà dei bambini con Sindrome di Down presenta una cardiopatia congenita; pertanto nei primi giorni di vita, oltre ad un' accurata valutazione cardiologica, è raccomandata l'esecuzione al neonato di un ecocardiogramma.

Le anomalie più frequenti sono i difetti interatriali (DIA) ed interventricolari (DIV), la persistenza del dotto arterioso di Botallo, il canale atrio-ventricolare (CAV), e la tetralogia di Fallot.

La maggior parte di queste anomalie cardiache sono asintomatiche e devono soltanto essere monitorate nel tempo mediante controlli cardiologici ed ecocardiografici in attesa di una correzione spontanea della cardiopatia, senza necessità di attuare alcuna terapia medica.

Alcune cardiopatie necessitano di una correzione chirurgica cardiovascolare associata talora a terapia farmacologica da attuare in centri specialistici. La prognosi delle correzioni chirurgiche è in generale molto buona ed il bambino, una volta operato, può condurre una vita normale.

Malformazioni gastrointestinali

Nei neonati con SD possono essere presenti alla nascita malformazioni dell'apparato gastro-enterico, quali l'atresia esofagea, l'atresia duodenale, il megacolon agangliare e l'ano imperforato. La maggior parte di queste malformazioni richiedono un intervento chirurgico nei primi giorni di vita per la correzione del danno anatomico.

Spesso la diagnosi di queste malformazioni viene posta in utero tramite l'ecografia fetale; dopo la nascita deve essere posta particolare attenzione all'emissione di meconio (prime "feci" entro le prime 24 ore) ed ai segni di occlusione intestinale.

Problemi oculistici

Si raccomanda una valutazione oculistica dopo la nascita o comunque nei primi mesi di vita per identificare anomalie congenite come il glaucoma o la cataratta. È importante consultare un oculista anche se ci si

accorge che il bambino tende a deviare lo sguardo verso l'esterno o a "incrociare" lo sguardo quando guarda da lontano (è normale se lo fa fissando oggetti molto vicini). Oltre allo strabismo, i disturbi oculari più frequenti sono i disturbi rifrattivi (la miopia, l'astigmatismo, la ipermetropia) ed il nistagmo (= movimenti a pendolo degli occhi, in genere orizzontali); pertanto i controlli oculistici dovrebbero essere effettuati con scadenza annuale. I bambini frequentemente presentano occhi che lacrimano spontaneamente e con piccole croste e secrezioni, soprattutto al mattino al risveglio. Questi sintomi sono frequenti soprattutto nei primi mesi di vita e non richiedono in genere alcuna terapia se non lavaggi con abbondante soluzione fisiologica. Solo in caso di secrezioni purulente persistenti e abbondanti può essere utile una terapia antibiotica locale su indicazione del pediatra. Nei primi mesi possono essere utili anche dei leggeri massaggi della radice del naso dall'alto in basso e dall'interno all'esterno per favorire l'apertura dei canali lacrimali, spesso un po' piccoli, e quindi il drenaggio delle lacrime.

Problemi uditivi

Dopo la nascita è fondamentale eseguire una valutazione dell'udito per l'identificazione ed il trattamento dell'ipoacusia che può essere di tipo neurosensoriale, misto o molto più frequentemente trasmissivo, se il bambino soffre di ricorrenti episodi di otite media acuta.

Problemi ematologici

Una bassa percentuale di neonati con sindrome di Down può presentare policitemia (cioè ha un numero molto elevato di globuli rossi) o anche un aumento spontaneo e transitorio dei globuli bianchi, in assenza di processi infettivi in atto, talvolta associato ad altri sintomi. Tale quadro viene definito reazione leucemoide ed è in genere a risoluzione spontanea.



Problemi clinici dopo la nascita

Patologie da prevenire

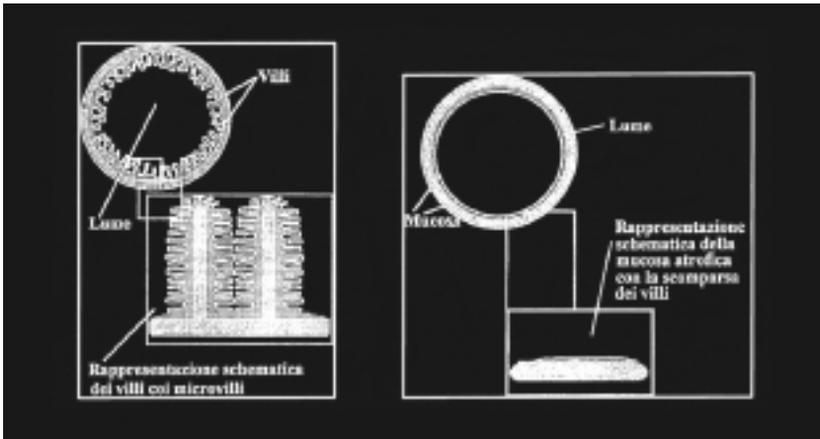
Obiettivo molto importante è la prevenzione dell'obesità. Le persone con sindrome di Down hanno un minor consumo di calorie a riposo che contribuisce ad una maggiore incidenza di obesità rispetto ad altri individui. L'impiego di curve di crescita specifiche per la sindrome di Down è utile per valutare il l'accrescimento staturale ponderale e per individuare quei soggetti in cui sia necessario una modificazione delle scelte alimentari e un adeguato programma di attività fisica. È opportuno che fin da piccoli i bambini siano educati a "mangiar bene", evitando eccessi di zuccheri e grassi, limitando i "fuori-pasto", aumentando l'apporto di fibre, privilegiando modalità di cottura leggere; infatti una volta che il bambino è in soprappeso diventa difficilissimo fargli perdere qualche kilogrammo.

Patologie da ricercare

Quando la frequenza di una malattia all'interno di una popolazione è elevata, si attua una politica di screening: si effettuano cioè esami periodici per ricercare alterazioni che consentano una diagnosi in fase precoce o addirittura quando i sintomi non sono ancora evidenti. Tale discorso, nell'ambito della popolazione dei bambini con sindrome di Down, si applica in particolare per due patologie: la celiachia e l'ipotiroidismo. Tali patologie possono presentarsi senza sintomi o con sintomi poco specifici che vengono peraltro spesso attribuiti alla sindrome di Down.

La celiachia o intolleranza al glutine (=una proteina del grano, dell'orzo, della segale e dell'avena) è una patologia che si manifesta in soggetti geneticamente predisposti ed è innescata dall'assunzione del glutine con l'alimentazione. Alcuni tra i sintomi più frequenti sono la scarsa crescita in peso e in altezza, la diarrea cronica o l'alternanza di stitichezza e diarrea. Esistono però le cosiddette forme silenti (il soggetto non presenta sintomi ma l'intestino presenta le alterazioni tipiche della patologia) e le forme atipiche con sintomi neurologici, anemia, etc. Sia nelle forme sintomatiche che in quelle asintomatiche è giusto intervenire con una terapia per guarire i sintomi o comunque

per normalizzare la mucosa intestinale che è alterata ed infiammata: una dieta priva di glutine, che dovrà essere proseguita per tutta la vita, permette il ripristino della normale morfologia e, quindi, della normale funzionalità intestinale. La celiachia può essere ricercata tramite un prelievo di sangue per il dosaggio di specifici anticorpi: se gli esami risultano positivi è necessario eseguire ulteriori accertamenti per confermare il sospetto di celiachia (gastroscopia con biopsia duodenale per l'esame istologico).



Nelle persone con sindrome di Down la tiroide può funzionare troppo ("ipertiroidismo") o, molto più spesso, troppo poco ("ipotiroidismo"). I segni e i sintomi dell'ipotiroidismo, possono svilupparsi lentamente e possono essere erroneamente attribuiti alla sindrome di Down (aumento ponderale, stitichezza, ritardo mentale). L'ipotiroidismo può essere già presente alla nascita o manifestarsi più avanti, in genere per la comparsa di anticorpi diretti contro la tiroide stessa ("tiroidine autoimmune"). È pertanto importante eseguire periodicamente un monitoraggio, tramite prelievo di sangue, della funzionalità tiroidea. La terapia dell'ipotiroidismo consiste nell'assunzione giornaliera dell'ormone tiroideo, levo-tiroxina per via orale.

Patologie da indagare se compaiono dei sintomi

Molte malattie si verificano più frequentemente nelle persone con sindrome di Down che nella popolazione generale, ma non così frequentemente da rendere raccomandabili esami di screening.

È fondamentale che i familiari del bambino con sindrome di Down siano informati su certi sintomi, segni o cambiamenti nello stile di vita importanti da segnalare tempestivamente al medico che valuterà se eseguire poi opportuni accertamenti. Alcuni sintomi o segni da riferire al medico possono essere il fatto che il bambino non controlla l'emissione di urine o feci dopo che aveva già tolto il pannolino o che cade spesso o che tiene abitualmente piegato da un lato il collo, oppure il pallore, l'astenia, la perdita di peso, etc. L'importanza dei controlli clinici periodici sta anche nella possibilità per il medico e i genitori di discutere insieme dei sintomi più importanti da sorvegliare nelle diverse età.

Normativa vigente per le persone con handicap

La normativa vigente, prevede dei benefici e delle agevolazioni per le persone con handicap.

Al fine di poter usufruire di tali benefici è necessario sottoporsi ad una visita di accertamento da parte della Commissione medica di prima istanza presso le ASL/USL che è chiamata a verificare la situazione e ad emettere un giudizio da cui discenderà il diritto di percepire provvidenze economiche o di godere di agevolazioni.

In particolare è necessario richiedere:

- **l'accertamento dell'invalidità civile**

Che dà diritto a percepire benefici economici (indennità di frequenza o di accompagnamento per i minorenni; assegno mensile o pensione di inabilità o indennità di accompagnamento per i maggiorenni);

- **l'accertamento della condizione dell'handicap**

Dà diritto, secondo la legge 104/92, ai congedi parentali retribuiti e ai contrassegni di circolazione e di sosta.

NON esiste alcun limite di età minimo per poter essere sottoposti a visita di accertamento e pertanto l'ASL non può rifiutare l'accettazione della domanda.

I moduli per la richiesta di visita di accertamento, a seconda della regione di appartenenza, possono essere diversi tra loro.

Il primo passo da compiere è ritirare il modulo per la domanda per l'accertamento presso la propria ASL (USL) territorialmente competente di cui esistono due varianti "richiedente minorenne" oppure "richiedente maggiorenne".

Pertanto occorre fare attenzione a quale modulo vi viene consegnato.

Normativa vigente per le persone con handicap

Alla domanda deve essere allegato:

- un certificato rilasciato dal medico curante della ASL in cui Vi sia riportata l'esatta diagnosi della patologia "Sindrome di Down" e qualora fosse necessario anche la dicitura "persona che necessita di assistenza continua, non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita";
- eventuale documentazione medica integrativa: mappa cromosomica o altro certificato per eventuali patologie presenti oltre alla Sindrome di Down. Se si è seguiti da un centro è consigliabile farsi rilasciare da questi una relazione che possa documentare dettagliatamente la situazione della persona con sindrome di Down appositamente redatta dagli specialisti che hanno "in carico" la persona con sindrome di Down (neuropsichiatra infantile, psicologo o psicomotricista);
- copia codice fiscale (solo per i minorenni).

Dopo il deposito della domanda (di cui si consiglia di farsi rilasciare ricevuta per poter eventualmente dimostrare la data di presentazione) è necessario attendere la convocazione a visita che giungerà tramite raccomandata al domicilio del richiedente.

Entro il termine massimo di tre mesi dalla data di presentazione della domanda il richiedente deve essere sottoposto a visita dalla ASL.

Successivamente alla visita, la Commissione Medica provvederà ad inviare al richiedente - tramite raccomandata con ricevuta di ritorno - copia del verbale contenente il giudizio da cui deriva il diritto ad eventuali benefici economici.

Indice

- 4 **Premessa**
- 6 **Cos'è la Sindrome di Down**
- 7 **La genetica**
- 11 **Ricorrenza**
- 12 **La diagnosi prenatale**
- 14 **Le caratteristiche cliniche**
- 17 **Lo sviluppo del bambino con Sindrome di Down**
- 19 **Lo sviluppo motorio, cognitivo ed emotivo e l'intervento abilitativo**
- 20 **Le problematiche cliniche più frequenti**
- 22 **Problemi clinici alla nascita**
- 25 **Problemi clinici dopo la nascita**
- 28 **Normativa vigente per le persone con handicap**

INSIEME PER DIVENTARE GRANDI *Azione Ia*

Finito di stampare
nel mese di agosto 2006.