
Dal sito :

Associazione Italiana Persone Down

<http://www.aipd.it>

La sindrome di Down

Fino a pochi anni fa la maggior parte delle persone si riferiva alle persone con sindrome di Down chiamandole *mongoloidi* e l'idea più diffusa era quella di persone ritardate mentalmente, che sarebbero state per sempre dipendenti dai loro genitori. Oggi è possibile incontrare ragazzi con sindrome di Down nelle scuole e nei parchi, ragazzi con sindrome di Down che si muovono da soli fuori casa per incontrare i loro amici e perfino qualche adulto sul posto di lavoro. Qualcosa sta cambiando.

Che cos'è la sindrome di Down?

La sindrome di Down è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma in più nelle cellule: invece di 46 cromosomi nel nucleo di ogni cellula ne sono presenti 47, vi è cioè un cromosoma n. 21 in più; da qui anche il termine Trisomia 21. Genetico non vuol dire ereditario, infatti nel 98% dei casi la sindrome di Down non è ereditaria. La conseguenza di questa alterazione cromosomica è un handicap caratterizzato da un variabile grado di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio del bambino.

Le anomalie cromosomiche nella sindrome di Down

Esistono tre tipi di anomalie cromosomiche nella sindrome di Down, il loro effetto finale è comunque identico: nelle cellule dei vari organi i geni del cromosoma 21 sono in triplice dose. L'anomalia più frequente è la Trisomia 21 libera completa (95% dei casi): in tutte le cellule dell'organismo vi sono tre cromosomi 21 invece di due; ciò è dovuto al fatto che durante le meiosi delle cellule germinali la coppia dei 21 non si è disgiunta come avrebbe dovuto (90% dei casi durante la meiosi della cellula uovo materna, 10% durante la meiosi degli spermatozoi paterni). Più raramente si riscontra la Trisomia 21 libera in mosaicismo (2% dei casi): nell'organismo della persona con la sindrome sono presenti sia cellule normali con 46 cromosomi che cellule con 47 cromosomi (la non disgiunzione della coppia 21 in questo caso si è verificata alle prime divisioni della cellula uovo fecondata). Infine, il terzo tipo di anomalia, anch'essa rara, è la Trisomia 21 da traslocazione (3% dei casi): il cromosoma 21 in più (o meglio una parte di esso, almeno il segmento terminale) è attaccato ad un altro cromosoma di solito il numero 14, 21, o 22.

Le cause della sindrome di Down

Non conosciamo affatto quali siano le cause che determinano le anomalie cromosomiche in generale. Sappiamo però che:

- a. le anomalie cromosomiche, soprattutto le trisomie, sono un evento abbastanza frequente che interessa circa il 9% di tutti i concepimenti (alla nascita però solo lo 0,6% dei nati presenta un'anomalia cromosomica a causa dell'elevatissima quota di embrioni che va incontro ad un aborto spontaneo);
- b. l'incidenza delle anomalie cromosomiche in generale, e quelle della Trisomia 21 in particolare, è assolutamente costante nelle diverse popolazioni, nel tempo e nello spazio;
- c. tutte le possibili ipotesi eziologiche fino ad oggi formulabili (agenti chimici, radiazioni ionizzanti, infezioni virali, alterazioni metaboliche o endocrine materne) non sono state mai avvalorate dalle molte ricerche condotte.

In definitiva si ritiene che l'insorgenza delle anomalie cromosomiche sia un fenomeno "naturale", in qualche modo legato alla fisiologia della riproduzione umana, e anche molto frequente. La presenza della sindrome di Down è diagnosticabile nel neonato, oltre che con un'analisi cromosomica, fatta su un prelievo di sangue, attraverso una serie di caratteristiche facilmente riscontrabili dal pediatra, di cui la più nota è il taglio a mandorla degli occhi (che ha dato origine al termine mongolismo). Il nome "sindrome di Down" viene invece dal nome del dott. Langdon Down, che per primo nel 1866 riconobbe questa sindrome (sindrome vuol dire insieme di tratti) e ne identificò le principali caratteristiche.

Si può fare qualcosa per prevenirla?

Le cause precise che determinano l'insorgenza della sindrome di Down sono ancora sconosciute. Numerose indagini epidemiologiche hanno comunque messo in evidenza che l'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna:

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
inferiore a 30 anni	1 su 1500
30-34 anni	1 su 580
35-39 anni	1 su 280
40-44 anni	1 su 70
oltre 45 anni	1 su 38

Anche se la possibilità cresce con l'avanzare dell'età materna, questo non esclude che nascano bambini con sindrome di Down anche da donne giovani, ma una donna più anziana ha maggiori probabilità.

L'altro fattore di rischio dimostrato è avere avuto un precedente figlio con la sindrome.

Come viene diagnosticata

La sindrome di Down può essere diagnosticata anche prima della nascita intorno alla 16a-18a settimana di gestazione con l'amniocentesi (prelievo con una siringa di una piccola quantità del liquido amniotico, che avvolge il feto all'interno dell'utero) o tra la 12a e la 13a settimana con la villocentesi, che viene svolto meno comunemente e che consiste in un prelievo di cellule da cui si svilupperà la placenta, i villi coriali appunto. Queste analisi vengono proposte di solito alle donne

considerate a rischio (età superiore ai 37 anni o con un precedente figlio con sindrome di Down) e fatte senza ricovero in alcuni centri particolarmente attrezzati. Sono allo studio nuove tecniche di prelievo, o di cattura, delle cellule fetali nel sangue materno o nella vagina che dovrebbero essere meno invasive e più sicure delle attuali. Il Tri-test è un esame del sangue materno eseguito tra la 15a e la 20a settimana di età gestazionale per dosare tre sostanze particolari (alfa-fetoproteina, estriolo non coniugato e frazione beta della gonadotropina corionica). L'elaborazione statistica dei livelli ematici di queste tre sostanze, combinata con l'eventualità di sindrome di Down legato all'età della donna, fornisce una risposta che indica la stima della probabilità che il feto abbia una Trisomia 21 oppure no. Per questo il Tri-test non ha alcun valore diagnostico.

Quante sono le persone con sindrome di Down?

Attualmente in Italia 1 bambino su 1200 nasce con questa condizione. Grazie allo sviluppo della medicina e alle maggiori cure dedicate a queste persone la durata della loro vita si è molto allungata così che si può ora parlare di un'aspettativa di vita di 62 anni, destinata ulteriormente a crescere in futuro.

Si stima che oggi vivano in Italia circa 38.000 persone con sindrome di Down di cui il 61% ha più di 25 anni.

Chi sono e come crescono i bambini con sindrome di Down?

Lo sviluppo del bambino con sindrome di Down avviene con un certo ritardo, ma secondo le stesse tappe degli altri bambini. I bambini con sindrome di Down crescendo possono raggiungere, sia pure con tempi più lunghi, conquiste simili a quelle degli altri bambini: cammineranno, inizieranno a parlare, a correre, a giocare. Rimane invece comune a tutti un variabile grado di ritardo mentale che si manifesta anche nella difficoltà di linguaggio frequente tra le persone con sindrome di Down. Dal punto di vista riabilitativo non si tratta di compensare o recuperare una particolare funzione, quanto di organizzare un intervento educativo globale che favorisca la crescita e lo sviluppo del bambino in una interazione dinamica tra le sue potenzialità e l'ambiente circostante. È importante inoltre ricordare che ogni bambino è diverso dall'altro e necessita quindi di interventi che rispettino la propria individualità e i propri tempi. Dal punto di vista medico, vista una maggiore frequenza in tali bambini rispetto alla popolazione normale di problemi specialistici, in particolare malformazioni cardiache (la più frequente è il cosiddetto canale atrioventricolare comune, ma si presentano anche difetti intestinali, disturbi della vista e dell'udito, disfunzioni tiroidee, problemi odontoiatrici), è opportuno prevedere col pediatra una serie di controlli di salute volti a prevenire o a correggere eventuali problemi aggiuntivi.

Che cosa possono imparare e qual è il loro inserimento sociale?

La maggior parte dei bambini con sindrome di Down può raggiungere un buon livello di autonomia personale, imparare a curare la propria persona, a cucinare, a uscire e fare acquisti da soli. Possono fare sport e frequentare gli amici, vanno a scuola e possono imparare a leggere e scrivere. I giovani e gli adulti con sindrome di Down possono apprendere un mestiere e impegnarsi in un lavoro svolgendolo in modo competente e produttivo. È impossibile avere oggi dei dati statistici sul numero delle persone con sindrome di Down che lavorano, ma, anche se la legislazione attuale non favorisce adeguatamente l'avvio al lavoro delle persone con ritardo mentale, grazie all'impegno degli operatori e delle famiglie ci sono già molte esperienze positive. Ci sono lavoratori con sindrome di Down tra i bidelli, gli operai, i giardinieri ed altre mansioni semplici. Stanno nascendo inoltre anche alcune prime esperienze in lavori più complessi come l'immissione dati in computer o altri impieghi in ufficio. Le persone con sindrome di Down sanno fare molte cose e ne possono

imparare molte altre. Perché queste possibilità diventino realtà occorre che tutti imparino a conoscerli e ad avere fiducia nelle loro capacità.