

# Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

European Down Syndrome Association (EDSA)  
[www.edsa.info](http://www.edsa.info)

The "EDSA essentials" n. 2  
Documento pubblicato dalla EDSA nel Giugno 2005

## Sintesi delle attenzioni mediche raccomandate per le persone con sindrome di Down

Questo documento è stato scritto dal Prof. Alberto Rasore-Quartino, attuale Presidente di EDSA, in collaborazione con il gruppo europeo. Tali indicazioni sono state tradotte nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei.

Questa traduzione è stata autorizzata dal Consiglio della European Down Syndrome Association per la diffusione sul sito dell'Istituto Superiore di Sanità nell'ambito delle Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie.

### Introduzione:

Le persone con sindrome di Down (SD) hanno bisogno delle comuni attenzioni previste per tutta la popolazione, oltre all'aggiunta di controlli clinici e di laboratorio per la prevenzione o la diagnosi precoce di patologie che nella SD si possono presentare con una frequenza superiore alla norma.

I controlli medici raccomandati a livello internazionale hanno la finalità di impedire che patologie aggiuntive, se trascurate, possano limitare le potenzialità evolutive del bambino, o far regredire capacità ormai raggiunte dalla persona adulta, limitandone la qualità di vita.

Si tratta di proposte che, essendo basate sulle conoscenze attuali, sono suscettibili di aggiornamento e comunque modificabili nell'ambito di un follow up individualizzato dal pediatra e dal medico di famiglia che conosce la singola persona e la sua famiglia e la segue nel tempo.

E' pertanto necessario conoscere innanzitutto la storia naturale della SD, le complicanze mediche che possono verificarsi e la loro prevalenza nelle varie età.

Le linee guida EDSA includono anche speciali raccomandazioni per le necessità educative e riabilitative delle persone con SD, secondo le più recenti acquisizioni.

In conclusione, esse hanno la principale finalità di promuovere la salute delle persone con sindrome di Down e permettere l'espressione di una vita piena e significativa.

## 1. Il periodo prenatale (1)

- Informazioni di carattere generale sulla SD sono molto diffuse e reperibili da chiunque.
- La coppia può rivolgersi al pediatra, al genetista o al ginecologo per capire meglio quale sia il rischio di concepire un bambino con SD, e quali le difficoltà da affrontare.
- Gli argomenti principali che emergono in questi casi sono:
  - L'approccio alle tecniche di diagnosi prenatale disponibili
  - Le possibilità di trattamenti possibili
  - Le opzioni per la nascita, la crescita e l'educazione di un figlio con SD
  - Le modalità di aiuto durante il processo decisionale della coppia (evitando un approccio direttivo).

(1) E' ben noto che il periodo prenatale è di fondamentale importanza per la preparazione della coppia alla vita futura del bambino che dovrà nascere. Un'informazione esauriente sui rischi di malformazione, di patologie genetiche, delle possibilità di diagnosi prenatale e delle alternative decisionali che possono essere prese (consulenza genetica) dovrebbe essere offerta da personale qualificato (pediatri, genetisti, ostetrici, ecc). E' opportuno sottolineare che il sostegno al processo decisionale deve essere di tipo non direttivo, nel pieno rispetto della personalità e delle convinzioni delle persone coinvolte.

## 2. Attenzioni da rivolgere al neonato e alla sua famiglia

- Diagnosi e comunicazione della diagnosi ai genitori (2)
- Esame citogenetico (cariotipo)
- Osservazione clinica e neurologica
- Esame clinico e strumentale per la ricerca di malformazioni congenite associate (ecocardiografia, ecografia addominale, ecc.) (3)
- Visita oculistica (4)
- Esame audiologico (emissioni otoacustiche) (4)
- Controlli ematologici (5)
- Test di screening neonatali di routine (compresa la funzionalità tiroidea)
- Stimolazione dell'allattamento al seno
- Supporto psicologico alla famiglia

(2) Nella maggioranza dei casi la diagnosi clinica è possibile alla nascita. Essa può essere difficile in bambini molto piccoli, prematuri o piccoli per l'età gestazionale, o in presenza di gravi problemi clinici che distolgono l'attenzione immediata dalle caratteristiche tipiche della sindrome nel neonato. La diagnosi dovrebbe essere comunicata ad entrambi i genitori il più presto possibile, anche se non è ancora disponibile l'esito dell'esame cromosomico, in modo semplice, descrivendo le caratteristiche fisiche del bambino, mettendone in evidenza gli aspetti positivi del futuro sviluppo, le sue capacità di apprendimento e le possibilità di una vita autonoma. E' essenziale dare ai genitori la disponibilità per incontri successivi. E' utile offrire una consulenza genetica e un supporto psicologico e sociale alla famiglia.

(3) Nella SD possono presentarsi alcune malformazioni congenite che devono essere riconosciute e trattate correttamente ed in tempi adeguati, per evitare complicanze che potrebbero risultare anche gravi (Hall, 1988).

Le cardiopatie sono le più frequenti malformazioni congenite gravi: circa il 50% dei neonati ne è affetto. I bambini con SD rappresentano il 7% di tutti i bambini con una cardiopatia congenita. I difetti dei cuscinetti endocardici, o canale atrioventricolare, sono le malformazioni più frequenti, assommando a circa la metà delle cardiopatie congenite. E' opportuno che la diagnosi sia tempestiva, poiché gran parte delle malformazioni possono essere efficacemente corrette chirurgicamente. Le cardiopatie che provocano un iperafflusso polmonare sono le più frequenti; i bambini affetti da queste forme di cardiopatie divengono sintomatici in età precoce, sviluppando un'ipertensione polmonare arteriosa, cardiomegalia, cirrosi epatica e

scompenso cardiaco congestizio. I pazienti mostrano deficit di crescita e infezioni respiratorie ricorrenti, con conseguente alta morbilità e mortalità. La pneumopatia vascolare cronica ostruttiva è una grave complicanza, la cui insorgenza di solito impedisce la correzione chirurgica della cardiopatia sottostante. Poiché l'ipertensione arteriosa polmonare si sviluppa più precocemente nei bambini con SD rispetto ai bambini senza SD, la correzione chirurgica deve essere la più precoce possibile. La mortalità operatoria è drasticamente diminuita negli ultimi anni e la prognosi a lungo termine è buona, (Marino e Pueschel, 1996). Altre malformazioni congenite, anche se rare, possono essere presenti. Tra le malformazioni gastrointestinali, la stenosi duodenale, che si verifica nel 4-7% dei neonati con SD, costituisce il 30-50% di tutte le stenosi duodenali. Va ricordata l'incidenza relativamente alta di megacolon congenito (3.4% contro lo 0.02% nei bambini senza SD). Anche il pancreas anulare e l'ano imperforato sono relativamente frequenti.

**(4)** I deficit sensoriali, quando presenti, sono un ostacolo importante allo sviluppo di qualsiasi bambino, e in particolare di un bambino con SD, in quanto, se trascurati, possono ridurre significativamente l'efficacia di programmi riabilitativi, anche corretti, per l'acquisizione di nuove capacità. Ciò è particolarmente vero nel primo anno di vita. Le patologie oculari sono nettamente più frequenti nella SD che negli altri bambini. Da un punto di vista pratico è importante sottolineare il significato clinico dello strabismo e dei vizi di rifrazione, che possono impedire una corretta visione e quindi aggravare le difficoltà intellettive preesistenti, aggiungendovi un deficit organico. Devono essere garantite una diagnosi e una correzione precoci. Se necessario, deve essere eseguita una correzione chirurgica. E' noto che anche i bambini molto piccoli non hanno difficoltà ad indossare gli occhiali se ne ricevono un concreto beneficio. La cataratta è un altro difetto oculare che si presenta con maggiore frequenza nelle persone con SD, sia in epoca neonatale che in età adulta.

Quando i bambini con SD hanno un difetto uditivo possono avere difficoltà aggiuntive nel mettere in atto le complesse strategie necessarie per compensare le loro deficienze.

I dati riportati in letteratura sulla prevalenza delle anomalie uditive nella SD sono contrastanti. Predominano le patologie dell'orecchio medio. Un'otite sierosa caratteristica può svilupparsi nel primo anno di vita e spesso persistere fino all'età adulta.

Circa l'80% delle persone con SD di qualsiasi età ha un deficit uditivo più o meno grave: prevalentemente si tratta di un disturbo di conduzione. La prevenzione dei problemi uditivi dei bambini con SD è molto importante, per evitare difficoltà aggiuntive all'acquisizione di una buona capacità di comunicazione e di socializzazione.

**(5)** Nei neonati con SD è frequente un'alterata regolazione nella sintesi delle cellule ematiche (Weinstein 1978), che causa alcune anomalie ematologiche come la policitemia (che dovrebbe essere trattata per evitare danni cerebrali), la trombocitopenia, la trombocitosi, l'aumento o la riduzione dei globuli bianchi. Queste anomalie si risolvono spontaneamente nel tempo e sono la conseguenza di un deficit di controllo nella produzione di una o più linee cellulari ematiche (Miller and Cosgriff, 1983). L'aspetto più grave del difetto di emopoiesi è la leucemia che, pur restando rara, nei bambini con SD si presenta con una frequenza 10-20 volte superiore rispetto alla popolazione generale (Rosner and Lee, 1972). Inoltre nei bambini con SD il 25% di tutte le leucemie si presenta alla nascita. Il 15% di tutte le leucemie congenite si verifica in neonati con SD. La risposta al trattamento, la prognosi e le altre caratteristiche sono simili a quelle riscontrate negli altri bambini. L'abnorme sensibilità al metotrexate riscontrata nei bambini con SD è stata correlata ad un prolungato tempo di eliminazione del farmaco (Garrè et al 1987). Nel 17% dei neonati con SD può verificarsi una leucemia transitoria. Le sue caratteristiche cliniche ed ematologiche sono indistinguibili da quelle di una comune leucemia mieloide acuta, ma l'evoluzione è per lo più benigna e conduce ad una remissione completa e spontanea. La diagnosi differenziale è spesso molto difficile e altrettanto può esserlo la scelta terapeutica (Cominetti e Rasore-Quartino, 1988).

### 3. Seguire il bambino durante il primo anno di vita

- E' importante indicare i riferimenti alle Associazioni di Genitori e ai Servizi Materno - Infantili delle ASL, per il sostegno allo sviluppo psicomotorio del bambino, e per il supporto sociale e psicologico alla famiglia, con particolare attenzione ai fratelli.
- Le vaccinazioni devono essere eseguite seguendo i calendari regionali, come per tutti i bambini.

#### Ogni due mesi:

- Visita clinica e neurologica, seguendo la crescita staturale-ponderale sugli standard specifici (6) per la sindrome di Down e incoraggiando un'alimentazione equilibrata

#### A 6 e a 12 mesi:

- Ecocardiografia, se non eseguito alla nascita.
- Rinnovare il controllo della vista e dell'udito

#### A 12 mesi:

- E' consigliabile eseguire un esame del sangue per la valutazione della funzionalità tiroidea (7), per la ricerca di anemia, celiachia, o di eventuali difetti immunologici.

(6) Si raccomanda un'alimentazione corretta, con svezzamento in tempi adeguati, e il controllo periodico dell'accrescimento staturale e ponderale, perché un ritardo lineare di crescita è caratteristico della SD. La statura si stabilizza di solito a meno 2-3 deviazioni standard rispetto alla popolazione normale, e quindi è consigliabile seguire la crescita sulle curve specifiche per la SD. (Cronk e coll, 1988; Myloryd e coll, 2002). Il meccanismo responsabile della bassa statura non è stato ancora perfettamente chiarito, ma ne possono essere responsabili cause diverse quali la celiachia, i difetti cardiaci congeniti e l'ipotiroidismo. E' stato studiato con grande attenzione anche il ruolo dell'ormone della crescita - growth hormone- (GH) e della somatomedina/insulin like growth factor (IGF), perché questi ormoni non sono solo essenziali per la crescita corporea, ma anche per lo sviluppo e la funzione del sistema nervoso. Bassi livelli di IGF-1 sono stati trovati in bambini con SD (Rasore-Quartino et al. 1987). La maggior parte degli autori hanno riscontrato una normale secrezione di GH. Ciò nonostante è stato proposto il trattamento con GH per i bambini con SD, con crescita compromessa, indipendentemente dai livelli di GH e di IGF-1. Sono stati ottenuti risultati interessanti, con un'accelerazione della velocità di crescita (Annerén et al 2000). Però attualmente il ruolo della terapia è ancora controverso, per la carenza di risultati a lungo termine e per la possibilità di complicazioni (ipertensione, iperglicemia). Il trattamento con GH non è dunque raccomandato in bambini con SD, se non si evidenzia un deficit ormonale misurabile.

(7) Dalla prima descrizione della SD e per quasi un secolo, l'ipotiroidismo è stato considerato una caratteristica costante della sindrome. Solo in tempi più recenti, quando sono stati realizzati i test di laboratorio, per la valutazione della funzionalità tiroidea, si è evidenziato che la maggioranza delle persone con SD sono in realtà eutiroidee. Ma si è anche potuto evidenziare che alcuni disordini della tiroide, in particolare l'ipotiroidismo, sono più frequenti nelle persone con sindrome di Down che nella popolazione normale.

I dati della letteratura dimostrano un'incidenza di ipotiroidismo congenito nella SD che varia tra 0.7% e 0.10%, mentre nei neonati non trisomici esso oscilla da 0.015% a 0.020%. Anche l'incidenza dell'ipotiroidismo acquisito è segnalata con ampie differenze tra i vari studi (dal 13% al 54% nella SD, contro valori compresi fra 0.8% e 1.1% nella popolazione normale)(Fort et al, 1984). Si possono distinguere due forme di ipotiroidismo. La più frequente, il così detto ipotiroidismo compensato, è costituito esclusivamente da elevati livelli dell'ormone stimolante la tiroide (TSH) mentre i livelli degli ormoni tiroidei (T3 e T4) sono nei limiti di norma. L'aumento dei livelli di TSH rappresenta una risposta ipofisaria alla riduzione del tessuto funzionante tiroideo, che si verifica prevalentemente su base immunologica ed è seguito da una diminuzione progressiva dei valori di T3 e T4. Anche se questo è il normale decorso della malattia, spesso nella SD i livelli di TSH si modificano senza una evidente variazione della funzionalità tiroidea. Queste transitorie disfunzioni della neuroregolazione tiroidea possono essere dovute sia ad inappropriata secrezione di TSH da parte dell'ipofisi, sia ad una ridotta sensibilità al TSH da parte del tessuto tiroideo. Inoltre, è stata evidenziata con maggiore frequenza la presenza di anticorpi antitiroidei. Alcuni autori riferiscono di valori di

QI significativamente ridotti in persone con SD ed elevati livelli di TSH. Nella SD l'ipotiroidismo è una frequente conseguenza di un disordine autoimmune (Karlsson et al 1998). Inizialmente aumenta solo il livello di TSH, in seguito si riducono i valori di T3 e T4. Infine, compaiono i sintomi clinici. Purtroppo questi possono essere confusi con altre espressioni della sindrome (lentezza, affaticamento, calo di attenzione), soprattutto in età adolescenziale o adulta, quando alcuni disturbi neurologici o psichiatrici diventano più frequenti, a prescindere dalle condizioni della tiroide. La diagnosi di laboratorio, seguita da appropriata terapia sostitutiva, è altamente raccomandata, perché un ipotiroidismo non trattato può interferire con la normale funzione neuronale e causare un deterioramento delle abilità intellettive. Le persone con SD hanno un rischio aumentato di sviluppare un ipotiroidismo ad ogni età. Una persona con SD ogni 12 presenta ipotiroidismo, compensato o clinicamente manifesto (Rasore-Quartino e Cominetti, 1994). In conclusione si può affermare che l'elevata frequenza di patologia tiroidea nella SD giustifica un attento follow-up clinico e bioumorale (TSH, T3, T4, anticorpi anti-tiroide) con periodicità annuale.

Il malassorbimento intestinale nella SD è responsabile di disturbi intestinali e talora di ritardo della crescita. In particolare, la Celiachia, ovvero l'intolleranza al glutine, ha una prevalenza aumentata in queste persone. Mentre nella popolazione generale, la prevalenza è dello 0,43%, nella SD è del 6% (Bonamico, Rasore-Quartino e coll, 2001). Il glutine è un componente del grano, dell'orzo, dell'avena e di altri cereali. La malattia, nella sua forma classica, che è piuttosto rara, è molto grave: di solito esordisce nell'infanzia, poco dopo l'introduzione del glutine nella dieta (intorno ai 6 mesi) e si manifesta con diarrea, feci abbondanti, addome globoso, scarso accrescimento. Attualmente, si riconoscono forme atipiche e meno conclamate con esordio in età pediatrica o durante l'adolescenza, e con quadro sintomatologico caratterizzato da assenza di sintomi intestinali, ipovitaminosi, anemia, arresto della crescita. Si riscontrano anche vere e proprie forme silenti. La patogenesi della celiachia è ancora controversa. Alcuni studi recenti attribuiscono la responsabilità del danno intestinale ad un'alterata risposta immunitaria verso la gliadina (Marsh 1992). La diagnosi si basa sui risultati della biopsia intestinale, che mostra le tipiche lesioni della mucosa, caratterizzate da atrofia parziale o totale dei villi intestinali. Gli anticorpi anti gliadina IgG e IgA (IgGAGA e IgAAGA) sono un test di screening facile e attendibile per individuare i soggetti da sottoporre a biopsia. Nella SD gli IgA-AGA mostrano un eccesso di risultati positivi non confermati dalla biopsia; gli IgG-AGA, meno specifici, ma più sensibili, sono ancora più spesso falsamente positivi (Storm 1990). Il test con immunofluorescenza per gli anticorpi antiendomio è più specifico e sensibile, e ha sostituito quasi ovunque la ricerca degli anticorpi antigliadina. Anche i test per gli anticorpi antitransglutaminasi sono più affidabili. In caso di diagnosi positiva, sia bioumorale che bioptica, la terapia si basa esclusivamente sulla dieta priva di glutine che deve essere condotta per tutta la vita. L'esclusione del glutine dalla dieta risolve tutti i sintomi, ma è necessario seguire costantemente i pazienti, perché in molti casi il rispetto della dieta può essere difficile.

#### 4. Attenzioni da rivolgere al bambino durante l'età prescolare ( 1 - 6 anni)

##### Proseguire:

- Programmi riabilitativi
- Logopedia
- Inserimento sociale (scuola dell'infanzia, tempo libero)
  
- Vaccinazioni secondo i programmi regionali  
Vaccinazioni specifiche (influenza, pneumococco, ecc) se a rischio

##### Due volte l'anno:

- Visita clinica e neurologica
  - Valutazione dell'alimentazione per la prevenzione dell'obesità (8)
  - Valutazione del peso e dell'altezza utilizzando le tabelle specifiche per la SD

##### Una volta l'anno:

- Visita odontoiatrica (9)
- Visita ortopedica (Rx per l'instabilità atlantoassiale/sublussazione, se necessario)(10)
- Controlli ematici per funzionalità tiroidea, celiachia, disordini ematologici ed autoimmunitari
- Visita otorinolaringoiatrica (ORL), per ipertrofia tonsillare e adenoidea, problemi respiratori di tipo meccanico, apnea nel sonno, otiti, etc.

##### A 3 e a 6 anni:

- Esame della vista e dell'udito per individuare eventuali deficit anche se asintomatici.

**(8)** La tendenza all'obesità nella SD è ben nota. Essa si rende evidente soprattutto nei giovani adulti: per questo motivo dobbiamo impostare una corretta prevenzione sin dall'infanzia, con particolare attenzione al periodo dell'adolescenza. Dovremmo curare sia l'attività fisica che l'alimentazione. Il bilancio calorico deve essere sotto controllo. Occorre evitare l'eccesso di zuccheri e di grassi nella dieta, preferendo alimenti ricchi di proteine, ma inseriti in una dieta equilibrata.

**(9)** Le anomalie dell'apparato dentario sono un problema frequente, la cui soluzione non è sempre semplice. Inoltre, le difficoltà oggettive che si riscontrano nella visita e specie nel trattamento di bambini ed adulti con disabilità intellettiva portano ad un'effettiva sottostima dei disordini orali.

La SD presenta frequentemente alterazioni della forma del cavo orale e dei denti, anomalie dell'eruzione dei denti e malocclusioni. La carie, invece, sembra essere meno frequente rispetto alla popolazione generale. Se l'igiene orale è carente, possono verificarsi gengiviti e patologie periodontali, che portano a perdita precoce e anche totale dei denti. Le visite odontoiatriche devono essere eseguite costantemente dalla prima infanzia e continuate per tutta la vita. E' necessario anche rendere possibile l'accesso alle cure ortodontiche, per prevenire le conseguenze deprimenti della perdita dei denti (Lowe, 1990).

**(10)** Sono note le anomalie del sistema muscolo-scheletrico nella SD. La lassità legamentosa e l'ipotonia muscolare sono pressoché costanti. Piede piatto, ginocchio valgo, instabilità della rotula sono le cause principali di difficoltà nella deambulazione e anche di seri problemi statici, come scoliosi e cifosi. La prevenzione è necessaria ed è possibile favorendo precocemente una corretta mobilità ed uno stile di vita attivo che includa attività sportive.

Il significato clinico dell'instabilità atlanto-assiale è stato discusso con particolare attenzione negli ultimi anni. La prevalenza nella SD è elevata (10-15%); di solito è asintomatica (Pueschel e Scola, 1987; Pueschel, Scola e Pezzullo, 1992). Esiste un rischio di dislocazione legato a traumi cervicali o a bruschi movimenti del capo, con possibili complicanze neurologiche da compressione del midollo cervicale. La dislocazione può provocare quadriplegia e incontinenza o paraplegia a esordio acuto, oppure preceduta da deviazione del capo, anomalie dell'andatura e comparsa progressiva di segni neurologici. La diagnosi è confermata dalla Radiografia che evidenzia una distanza superiore a 5 mm tra la parte anteriore del processo odontoideo e il margine posteriore dell'arco anteriore dell'atlante. Sia la Risonanza Magnetica che la Tomografia Assiale Computerizzata sono strumenti utili ai fini diagnostici. I bambini e gli adolescenti a rischio non devono praticare tuffi, box, lotta e altre attività analoghe ( Cremers et al, 1993). Per i casi sintomatici, è indicato l'intervento chirurgico di fusione vertebrale (Aicardi, 1992).



## 5. Attenzioni da rivolgere al bambino fino all'adolescenza (7 - 12 anni)

### Proseguire:

- Sostegno alle famiglie
- Inserimento sociale (scuola e tempo libero)

### Una volta l'anno:

- Visita clinica e neuropsichiatrica
- Valutazione dell'alimentazione per la prevenzione dell'obesità
- Valutazione del peso e dell'altezza utilizzando le tabelle specifiche per la SD
- Visita oculistica
- Visita audiometrica
- Visita odontoiatrica
- Visita ortopedica
- Controlli ematici per funzionalità tiroidea, celiachia, disordini ematologici ed autoimmunitari
- Visita otorinolaringoiatrica (ORL), per ipertrofia tonsillare e adenoidea, problemi respiratori di tipo meccanico, apnea nel sonno, otiti, etc.

### Iniziare:

Valutazione dello sviluppo sessuale e preparazione della famiglia all'evoluzione verso l'adolescenza **(11)**

**(11)** Lo sviluppo sessuale è simile a quello della popolazione generale. Nei maschi, il volume testicolare e le dimensioni del pene raggiungono valori normali durante la pubertà. Il criptorchidismo è frequente e va corretto nei primi anni di vita per il rischio di degenerazione maligna nell'età adulta.

Nelle femmine, lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari segue un'evoluzione normale. Le mestruazioni sono regolari. La menopausa è precoce. La fertilità è ridotta nelle femmine: è stato osservato solamente un ridotto numero di gravidanze da cui sono nati sia bambini normali che con SD.

I maschi sono quasi sempre sterili. Sono stati segnalati solo rari casi di paternità.

Considerato che l'inserimento sociale è sempre più frequente, gli adolescenti dovrebbero essere preparati per una vita sessualmente attiva. È compito dei genitori, degli psicologi e dei medici istruire con sensibilità e pazienza i giovani con SD sulle possibilità che la vita offre loro, affinché possano vivere in modo consapevole ed evitare i rischi associati. Si raccomanda l'effettuazione di visite ginecologiche periodiche come per tutte le altre donne. Quando è necessario bisogna prevedere la contraccezione.

## 6. Attenzioni da rivolgere all'adolescente fino all'età adulta

### Proseguire:

- Sostegno psicologico all'adolescente e alla famiglia
- Inserimento sociale (scuola, tempo libero, attività sportive)
- Sostegno scolastico e controllo dell'apprendimento
- Valutazione della possibilità di condurre una vita indipendente
- Valutazione della possibilità di un lavoro attivo

### Una volta l'anno:

- Visita medica
- Visita neurologica e psichiatrica ( per la diagnosi precoce di autismo, depressione, ecc)
- Valutazione delle abitudini alimentari per la prevenzione dell'obesità
- Visita oculistica
- Visita audiologica

- Visita ORL
- Visita odontoiatrica
- Visita ortopedica
- Esami ematici per alterazioni tiroidee, celiachia, malattie autoimmuni, deficit immunologici
- Controllo dello sviluppo sessuale
- Visite ginecologiche
- Valutazione della necessità di contraccezione (nelle donne sessualmente attive)

## 7. Attenzioni da rivolgere alla persona adulta fino all'età avanzata

### Proseguire:

- Attività mirate al potenziamento o al mantenimento delle competenze acquisite
- Incoraggiare e motivare l'attività fisica
- Incoraggiare e motivare le attività ricreative
- Offrire un supporto psicologico individuale
- Prevedere i passaggi successivi che accompagnano l'uscita dalla vita in famiglia fino alla residenzialità.

### Sono sempre raccomandati controlli periodici secondo le necessità individuali:

- Visita medica
- Valutazione delle abitudini alimentari per la prevenzione o la correzione dell'obesità
- Visita cardiologica (ecocardiografia per reflusso aortico o prolasso della valvola mitrale **(12)**)
- Visite neurologiche e valutazioni neuropsichiatriche ( per la diagnosi precoce di depressione, malattia di Alzheimer, autismo) **(13)**
- Visita ortopedica
- Visita ginecologica
- Visita odontoiatrica
- Visita oculistica
- Visita audiologica
- Visita ORL
- Esami ematici per anemia malattie tiroidee, celiachia, malattie autoimmuni, ecc.
- Controlli clinici e strumentali per malattie oncologiche
- Vaccinazioni specifiche per l'età o per condizioni di rischio (antinfluenzale, antipneumococcico, etc.)

**(12)** Gli aspetti cardiologici degli adulti con SD non sono stati studiati come quelli dei bambini, e non esistono molti dati a riguardo. Recentemente è stato evidenziato che gli adulti possono sviluppare problemi cardiaci diversi dai difetti congeniti. Le alterazioni più frequenti negli adulti asintomatici sono il prolasso della valvola mitrale ed il reflusso aortico con una prevalenza fino al 70%. Sembra che queste anomalie compaiano in età adulta, non essendo state dimostrate in età più precoce. (Godhaber et al. 1987, Marino e Pueschel 1996). Ovviamente si raccomanda di eseguire esami diagnostici accurati per rilevare questi eventuali problemi cardiaci nei giovani adulti, specialmente prima di procedure chirurgiche e odontoiatriche. Si deve valutare in questi casi la profilassi antibiotica per la prevenzione dell'endocardite.

**(13)** Le persone con SD presentano sempre difficoltà intellettive e un ritardo dello sviluppo psicomotorio ampiamente variabile da individuo ad individuo, che possono essere influenzati positivamente dagli attuali indirizzi educativi. Con l'avanzare dell'età si possono manifestare problemi neuropsichiatrici, e a volte sindromi convulsive. Negli adulti è descritto un calo delle capacità intellettive, sebbene di grado variabile. Con l'avanzare dell'età si manifesta una riduzione delle abilità di elaborazione del pensiero, in particolare del pensiero astratto e delle capacità logiche, ma nella SD ciò si verifica più precocemente che nella popolazione normale. Una percentuale di persone adulte con SD possono manifestare sintomi identificabili con quelli della malattia di Alzheimer, con frequenza progressivamente maggiore oltre i cinquant'anni.



Clinicamente le persone affette mostrano uno scadimento delle capacità mentali ed emotive, apatia od eccitazione, irritabilità, un temperamento irascibile, perdita del vocabolario precedentemente acquisito e un deterioramento delle abitudini di igiene personale. L'evoluzione è spesso molto rapida. Le convulsioni possono essere un precoce segno della malattia di Alzheimer. Al momento non esistono terapie efficaci. Studi recenti suggeriscono che la maggior parte di adulti con SD vanno incontro ad un invecchiamento normale, anche se probabilmente precoce, e possono avere un rischio più basso di malattia di Alzheimer di quanto supposto precedentemente (Devenny et al. 1996). E' anche possibile che la riabilitazione precoce intensiva e l'inserimento sociale siano efficaci nel rallentare il deterioramento mentale dell'età.

## References (general)

American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics.  
Health supervision for children with Down syndrome.  
Pediatrics. 2001 Feb;107(2):442-9.

Cohen WI.  
Health Care Guidelines for Individuals with Down Syndrome 1999 Revision (Down Syndrome Preventive Medical Check List) USA Down Syndrome Medical Interest Group.  
Down Syndrome Quarterly, Volume 4, Number 3, September, 1999. Review.

Frid C, Anneren G, Rasmussen F, Sundelin C, Drott P.  
Utilization of medical care among children with Down's syndrome.  
J Intellect Disabil Res. 2002 May;46(Pt 4):310-7.

Piachaud J, Rohde J, Pasupathy A.  
Health screening for people with Down's syndrome.  
J Intellect Disabil Res. 1998 Oct;42 ( Pt 5):341-5.

Pueshel SM, Pueshel JK.  
Biomedical concerns in persons with Down syndrome.  
Paul H Brookes Publishing Co, Baltimore, 1992.

Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome.  
Lancet. 2003 Apr 12;361(9365):1281-9. Review.

Rondal JA, Rasore-Quartino A, Soresi S (Editors)  
The adult with Down syndrome. A new challenge for society.  
Whurr Publishes Ltd, London and Philadelphia, 2004.

Smith DS.  
Health care management of adults with Down syndrome.  
Am Fam Physician. 2001 Sep 15;64(6):1031-8. Review.

van Allen MI, Fung J, Jurenka SB.  
Health care concerns and guidelines for adults with Down syndrome.  
Am J Med Genet. 1999 Jun 25;89(2):100-10.

Van Dyke DC, Lang DJ, Heide F, van Duyne S, Soucek MJ (Editors).  
Clinical perspectives in the management of Down syndrome.  
Springer-Verlag, New-York, 1990.

## Selected References (overview)

Medical management of children and adolescents with Down syndrome in Ireland.  
Down's Syndrome Medical Interest Group (DSMIG) UK & Ireland, 2001

Medizinische Aspekte bei Down-Syndrom (mit Cheklisten).  
Deutsches Down-Syndrom InfoCenter, 2001

Programa Espanol de Salud para las Personas con sindrome de Down. FEIDS, 1999.

Suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21. GEIST 21 FAIT 21, 2002

### References (specific)

Aicardi J. Diseases of the nervous system in childhood. McKeith Press, London, 1992

Annerén G, Tuvemo T, Carlsson-Skwirut C, Lonnerholm T, Bang P, Sara VR, Gustafsson J.  
Growth hormone treatment in young children with Down's syndrome effects on growth and psychomotor development.  
Arch Dis Child. 1999 Apr;80(4)334-8.

Barreca A, Rasore Quartino A, Acutis M, Ponzani P, Damonte G, Miani E, Balestra V, Giordano G, Minuto F.  
Assessment of growth hormone insulin like growth factor-I axis in Down's syndrome.  
J Endocrinol Invest. 1994 Jun;17(6)431-6.

Bonamico M, Mariani P, Danesi HM, Crisogianni M, Failla P, Gemme G, Quartino AR, Giannotti A, Castro M, Balli F, Lecora M, Andria G, Guariso G, Gabrielli O, Catassi C, Lazzari R, Balocco NA, De Virgiliis S, Culasso F, Romano C; SIGEP (Italian Society of Pediatric Gastroenterology and Hepatology) and Medical Genetic Group.  
Prevalence and clinical picture of celiac disease in italian Down syndrome patients a multicenter study.  
J Pediatr Gastroenterol Nutr. 2001 Aug;33(2)139-43.

Cominetti C, Rasore-Quartino A, Acutis MS, Vignola G.  
Neonato con sindrome di Down e leucemia mieloide acuta. Difficoltà diagnostiche tra forma maligna e sindrome mieloproliferativa.  
Pathologica 1985, 77, 526-630.

Cremers MJ, Bol E, de Roos F, van Gijn J.  
Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability.  
Lancet. 1993 Aug 28;342(8870)511-4.

Cronk C, Crocker AC, Pueschel SM, Shea AM, Zackai E, Pickens G, Reed RB.  
Growth charts for children with Down syndrome 1 month to 18 years of age.  
Pediatrics. 1988 Jan;81(1)102-10.

Fort P, Lifshitz F, Bellisario R, Davis J, Lanes R, Pugliese M, Richman R, Post EM, David R.  
Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome.  
J Pediatr. 1984 Apr;104(4)545-9.

Garre ML, Relling MV, Kalwinsky D, Dodge R, Crom WR, Abromowitch M, Pui CH, Evans WE.  
Pharmacokinetics and toxicity of methotrexate in children with Down syndrome and acute lymphocytic leukemia.  
J Pediatr. 1987 Oct;111(4)606-12.

Hall JG.  
The value of the study of natural history in genetic disorders and congenital anomaly syndromes.  
J Med Genet. 1988 Jul;25(7)434-44. Review.

Karlsson B, Gustafsson J, Hedov G, Ivarsson SA, Anneren G.  
Thyroid dysfunction in Down's syndrome relation to age and thyroid autoimmunity.

Arch Dis Child. 1998 Sep;79(3)242-5.

Marino B, Pueschel SM.  
Heart Disease in persons with Down Syndrome.  
PH Brookes Publ., Baltimore, 1996

Marsh MN.  
Gluten, major histocompatibility complex, and the small intestine. A molecular and immunobiologic approach to the spectrum of gluten sensitivity ('celiac sprue').  
Gastroenterology. 1992 Jan;102(1)330-54. Review.

Miller M, Cosgriff JM.  
Hematological abnormalities in newborn infants with Down syndrome.  
Am J Med Genet. 1983 Oct;16(2)173-7.

Myreid A, Gustafsson J, Ollars B, Anneren G.  
Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age.  
Arch Dis Child. 2002 Aug;87(2)97-103.

Pueschel SM, Scola FH.  
Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome epidemiologic, radiographic, and clinical studies.  
Pediatrics. 1987 Oct;80(4)555-60.

Pueschel SM, Scola FH, Pezzullo JC.  
A longitudinal study of atlanto-dens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome.  
Pediatrics. 1992 Jun;89(6 Pt 2)1194-8.

Rasore-Quartino A, Cominetti M  
Clinical follow-up of adolescents and adults with Down syndrome.  
In Nadel L, Rosenthal D (eds) Down Syndrome Living and Learning in the Community.  
Wiley-Liss, New York, 1994, pp 238-245.

Rosner F, Lee SL.  
Down's syndrome and acute leukemia myeloblastic or lymphoblastic? Report of forty-three cases and review of the literature.  
Am J Med. 1972 Aug;53(2)203-18. No abstract available.

Storm W.  
Prevalence and diagnostic significance of gliadin antibodies in children with Down syndrome.  
Eur J Pediatr. 1990 Sep;149(12)833-4.

Weinstein HJ.  
Congenital leukaemia and the neonatal myeloproliferative disorders associated with Down's syndrome.  
Clin Haematol. 1978 Feb;7(1)147-54.