

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

## Premessa

Ultimo aggiornamento: 11 Maggio 2007

**Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità** lavora in stretta collaborazione con le famiglie e con esperti medici a livello internazionale, al fine di ricercare e diffondere informazioni condivise, basandosi su una valutazione critica delle evidenze scientifiche disponibili. Nel caso della sindrome di Down, come per moltissime altre malattie rare, l'analisi della letteratura scientifica basata sui principi della Evidence Medicine<sup>1</sup> dimostra che i livelli delle prove di efficacia sono generalmente bassi e i gradi delle raccomandazioni che ne discendono sono deboli: non sono disponibili studi controllati di alto livello perché impraticabili sul piano umano o eticamente inaccettabili

Ma questo non significa che le decisioni operative non possano trovare una guida, anzi: richiedono riflessioni più approfondite, che prendano in considerazione anche altri fattori, in un contesto interdisciplinare che valorizzi l'esperienza e le risorse delle persone coinvolte dalla sindrome.

L'approccio, in questo caso, si basa sia sulle conoscenze statistiche di prevalenza di patologie associate alla sindrome e il loro peso sulla qualità di vita anche in termini di costi, sia sulla conoscenza della storia naturale delle persone con sindrome di Down, sulla accettabilità e praticabilità di singoli interventi, le preferenze individuali e i valori sociali. Le raccomandazioni che ne derivano sono una diretta conseguenza del **consenso scientifico internazionale** e della **applicabilità sulle condizioni sociosanitarie locali**<sup>2</sup>.

Ogni capitolo è in evoluzione continua, perché molte ricerche sono in corso per conoscere meglio le potenzialità espressive delle persone con sindrome di Down e le cause dei disagi fisici e sociali connessi alla sindrome. Gli esperti in tutto il mondo, con le associazioni di familiari, vigilano per mantenere una buona informazione per il futuro, associata ad una qualità di vita il più possibile serena nel presente.

Come si evidenzia dalle testimonianze dei familiari riportate nella introduzione generale, una corretta informazione seguita da coerenti opportunità di sostegno messe a disposizione dai servizi medici e sociali, è una esigenza fondamentale.

Il primo grande capitolo riguarda **la comunicazione della diagnosi**, a cui diamo ampio spazio perché si tratta del capitolo più originale di tutto l'elaborato del gruppo Italiano, e merita ampia risonanza.

Questo documento offre una impostazione non comune, che si è dimostrata efficace nell'influenzare in modo positivo i comportamenti e gli atteggiamenti mentali del personale sanitario<sup>3 4</sup>.

E' stato elaborato sulla diretta esperienza e la conoscenza del vissuto dei familiari, una revisione storica della letteratura scientifica, e l'apporto diretto di alcuni genitori e dei siblings (comitato delle sorelle e fratelli di persone con sindrome di Down e altre disabilità), ed è stato successivamente valutato e modificato fino a trovare il consensus di un panel di medici e familiari distribuiti su tutto il territorio nazionale.

<sup>1</sup> Centre for Evidence-Based Medicine, and Department of Primary Health Care, University of Oxford. Maggio 2001  
[http://www.cebm.net/levels\\_of\\_evidence.asp](http://www.cebm.net/levels_of_evidence.asp)

<sup>2</sup> Harbour R, Miller J. A new system for grading recommendations in evidence based guidelines. BMJ, Agosto 2001;323:334-336  
<http://www.bmj.com/cgi/content/full/323/7308/334>

<sup>3</sup> Gaver A, Borkan JM, Weingarten MA. Illness in context and families as teachers: a year-long project for medical students. Acad Med. 2005 May;80(5):448-51.

<sup>4</sup> [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=15851454&query hl=18&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=15851454&query hl=18&itool=pubmed_docsum)

<sup>4</sup> Sharma N, Lalinde PS, Brosco JP. What do residents learn by meeting with families of children with disabilities? A qualitative analysis of an experiential learning module. Pediatr Rehabil. 2006 Jul-Sep;9(3):185-9

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=17050396&query hl=21&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=17050396&query hl=21&itool=pubmed_docsum)

**Una sintesi delle raccomandazioni cliniche** inserite nel nostro contesto nazionale e coerenti con il consensus internazionale è presentata in questa sede, in modo da offrire un riferimento Istituzionale per il follow up clinico in Italia. E' noto che l'assistenza clinica, attualmente, è organizzata a macchia di leopardo, con luoghi di alta organizzazione ed altri in cui manca quasi tutto.

Soprattutto manca la consapevolezza che molto si può fare, utilizzando gli stessi servizi dedicati a tutti i cittadini, con qualche attenzione mirata in più: è a queste realtà, in cui vivono migliaia di famiglie in Italia, che il presente lavoro si rivolge.

I recenti aggiornamenti internazionali riflettono la continua attenzione scientifica nel campo <sup>5</sup>, ma un riferimento autorevole rimane tuttora la revisione di Roizen e Patterson, Lancet 2003 <sup>6</sup>.

Questo studio riassume le indicazioni della Accademia Americana di Pediatria, del Down's Syndrome Medical Interest Group e di altre precedenti "reviews" sulle problematiche mediche degli adolescenti e degli adulti.

L'impostazione della Roizen è particolarmente efficace, perché evidenzia in modo pratico la gestione di problemi ad alta frequenza o gravità, che possono influire negativamente sulla qualità di vita delle persone con SD, se trascurate.

A seconda del grado di frequenza o gravità con cui diversi problemi si possono manifestare, la Roizen raccomanda di "EFFETTUARE – PREVENIRE – MONITORARE – VIGILARE - VALUTARE".

In estrema sintesi: alla nascita, EFFETTUARE ecocardiografia, valutazione oculistica, valutazione dell'udito. In seguito, condizioni cliniche da PREVENIRE: obesità, patologie periodontali. Condizioni cliniche da ricercare indipendentemente dai sintomi, dunque MONITORARE (esami periodici per ricercare patologie che possono essere diagnosticate in fase precoce o asintomatica): celiachia e funzionalità della tiroide. Condizioni cliniche da indagare se compaiono sintomi e dunque VIGILARE (tenere presente l'aumentato rischio di e quindi eseguire esami nei soggetti sintomatici): artrite, instabilità atlantoassiale, diabete mellito, apnee ostruttive del sonno, disturbi neurologici.

Inoltre, raccomanda di VALUTARE tutto il percorso in base alle caratteristiche individuali, con la collaborazione tra la famiglia e il medico di famiglia, che conoscono le capacità espressive e le caratteristiche comportamentali di ogni persona e possono cogliere i primi segni di disagio nel vissuto quotidiano, al di là di controlli rigidamente prefissati.

In questa sede si è scelto di introdurre l'argomento seguendo le indicazioni europee, stilate dal Prof. Alberto Rasore-Quartino, attuale Presidente della **European Down Syndrome Association (EDSA)**<sup>7</sup>.

Tali indicazioni sono state tradotte nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei.

Alcuni capitoli, **approfonditi dal gruppo di lavoro LGSD**, sono presentati nelle pagine di approfondimento.

**Le caratteristiche della tutela legislativa in Italia**, per molti versi innovative, sono tracciate nella sezione apposita.

Coordinamento LGSD  
Centro Nazionale Malattie Rare  
Istituto Superiore di Sanità  
Responsabile: Dott.ssa Domenica Taruscio

Flavia Luchino  
Pediatra di Famiglia

<sup>5</sup> Crissman BG, Worley G, Roizen NJ, Kishnani PS. Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):127-30.

<sup>6</sup> Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. Lancet. 2003 Apr 12;361(9365):1281-9.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=12699967](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=12699967)

Traduzione Italiana: <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=79>

<sup>7</sup> European Down Syndrome Association <http://www.edsa.info/>

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

## La sindrome di Down. Note introduttive di carattere generale

Review a cura del coordinamento LGSD. Ultimo aggiornamento Aprile 2007

- Storia e Genetica
- Le persone con sindrome di Down e le loro famiglie
- Quanti bambini con sindrome di Down nascono?
- Quante persone con sindrome di Down vivono nella nostra società?
- Le condizioni di vita attuali
- Le attenzioni mediche
- La sfida di oggi per una qualità di vita nell'età adulta
- Bibliografia

### Storia e Genetica

La sindrome di Down prende il nome dal medico inglese, J. Langdon Down, che nel 1866 ne descrive per primo le principali caratteristiche fisiche, ma con l'approssimazione dovuta ai tempi storici, definisce una categoria di persone con ritardo mentale grave, uniforme e priva di personalità. Supponendo che gli occhi a mandorla fossero affini alle caratteristiche delle popolazioni asiatiche, indica la sindrome con il termine di mongolismo.

La sua descrizione si riferiva a gruppi di persone private delle cure familiari perché ritenute insensibili e ineducabili, isolate fin dalla nascita in istituti senza neppure l'aiuto di normali cure mediche. Per 100 anni il termine mongoloide ha evocato una immagine oscura e carica di accenti dispregiativi.

*Questi stereotipi sono purtroppo ancora presenti non solo nella fantasia popolare, ma addirittura in molti testi di medicina.*

Nel 1958, un medico francese, Jérôme Lejeune, presso l'Unità di citogenetica dell'ospedale Necker-Enfants Malades a Parigi, eseguendo una analisi sui cromosomi di una persona con sindrome di Down, scopre la presenza di un cromosoma numero 21 in più: tre copie di questo cromosoma, invece di due, dunque una TRISOMIA 21.

Questa storica scoperta ha permesso di ipotizzare i meccanismi che determinano le difficoltà delle persone con sindrome di Down.

La Trisomia 21 può essere Completa (95% dei casi) o in Mosaicismo (2% dei casi). Nel 3% dei casi si verifica invece una Traslocazione, quando il cromosoma 21 in più (o meglio una parte di esso) è attaccato ad un altro cromosoma, di solito il numero 14, 21, o 22. Dal punto di vista clinico l'effetto è identico.

Nell'anno 2000, è stata posta un'altra pietra miliare: la sequenza dei geni che si trovano nel cromosoma 21 è stata identificata e pubblicata ufficialmente (1) sulla rivista "Nature", da un gruppo di 62 ricercatori riuniti nella organizzazione internazionale del "Progetto Genoma".

Uno dei problemi attuali dei ricercatori è capire quale composizione chimica di un gene determina la produzione di una specifica proteina e quali sono i segnali chimici che attivano o interrompono tale attività. In seguito, occorre comprendere a cosa servono quelle determinate proteine, in quali funzioni sono coinvolte, cosa succede in caso di difetto o eccesso o mal regolazione della quantità prodotta. La ricerca scientifica procede nei laboratori di tutto il mondo (2).

## Le persone con sindrome di Down

E' naturale pensare che le persone con Trisomia 21 siano sempre esistite, in tutto il mondo e in tutte le popolazioni, proprio come succede ora. La più antica testimonianza conosciuta si riferisce alla cultura "Tolteca" del Messico, che risale a circa duemila anni fa: a quell'epoca appartiene una figura in argilla recentemente descritta, che rappresenta un bambino con sindrome di Down (3).

Attualmente internet favorisce la diffusione e il confronto di conoscenze che documentano la grandissima variabilità.

La Trisomia 21 comporta una serie di caratteristiche che permettono di identificare alla nascita il bambino che ne è portatore, ma spiega anche perché ogni bambino resta una sorpresa, come ogni individuo al mondo:

*"...il materiale genetico in eccesso causa uno squilibrio che altera l'aspetto del bambino e il corso normale del suo sviluppo, determinando delle caratteristiche che sono tipiche della sindrome, ma il resto dei cromosomi funziona normalmente e determina altri aspetti, sia fisici che mentali che lo fanno assomigliare ai membri della sua famiglia, ma soprattutto a se stesso come individuo" (4) .*

La testimonianza di una mamma, la signora Anna Marchese Razzano, tra i genitori fondatori dell' "Associazione Bambini Down" (1979), ora "Associazione Italiana Persone Down" (1992), e attualmente Presidente della "Fondazione Italiana Verso il Futuro – Onlus", è più efficace di tante relazioni tecniche, per esprimere quanto sia vitale la ricerca e la diffusione delle conoscenze:

*"Più di 25 anni fa ci siamo ritrovati in un'aula dell'Università La Sapienza di Roma. Eravamo un piccolissimo gruppo di genitori e ci accomunava l'aver un figlio con la sindrome di Down. Il prof. Nicoletti che, in tempi diversi, aveva fatto la mappa cromosomica ai nostri figli e ci aveva comunicato la notizia, aveva voluto farci incontrare.*

*Voleva tirarci fuori dall'isolamento in cui eravamo, dopo che ci era stata data la notizia, e nello stesso tempo era convinto che, insieme, saremmo riusciti ad attivarci per aumentare l'informazione corretta sulla sindrome di Down e riuscire a diffonderla.*

*La prima cosa che comincio a funzionare in maniera spontanea, fra noi genitori, durante le riunioni che facevamo una volta la settimana, fu lo scambio di esperienze. Chi aveva bambini più grandi raccontava dei propri figli a quelle coppie che avevano bimbi ancora neonati. Erano racconti che tranquillizzavano, e aprivano spiragli di speranza per il futuro.*

*In quegli anni le informazioni sulla sindrome di Down erano scarse e di solito si limitavano ad un elenco di problemi fisici o psichici, che le persone con sindrome di Down potevano avere.*

*Il contatto fra noi genitori ci permise di parlare anche delle cose positive che notavamo dei nostri figli. Vivendo con i bambini, avevamo capito che comprendevano, crescevano, maturavano, apprendevano, si integravano nella famiglia, non erano solo quell'elenco di problemi che avevamo letto su qualche enciclopedia o ci era stato detto da qualche medico. Confrontandoci, comprendemmo che l'idea diffusa corrente che le persone Down erano uguali fra di loro, era sbagliata: i nostri figli somigliavano ai propri familiari sia nel fisico che nel carattere, ognuno di loro aveva la propria personalità, le proprie preferenze. Spesso, queste osservazioni positive sui nostri figli, non riuscivamo a comunicarle a chi non viveva il nostro stesso problema, perché pensavamo di essere presi per visionari.*

*Allora, non solo noi, ma tutta la società in genere aveva delle aspettative quasi nulle sulle capacità delle persone con sindrome di Down.*

*Altro argomento che toccavamo spesso, durante le nostre riunioni, era il racconto delle difficoltà che incontravamo quotidianamente, e di quello che sarebbe stato utile che ci fosse per migliorare la nostra vita e quella dei nostri figli, nel presente e nel futuro.*

*La prima necessità impellente era di avere un'informazione corretta sulla sindrome di Down: volevamo sapere quali sarebbero stati i limiti dei nostri figli, quali le loro capacità e cosa potevamo fare, noi genitori, per farli crescere nel modo più armonico possibile". (5)*

## Quanti bambini con sindrome di Down nascono?

Attualmente, in Italia nasce circa 1 bambino su 1000 con questa condizione, circa 500 ogni anno. Numerose indagini epidemiologiche hanno messo in evidenza che l'incidenza aumenta con l'avanzamento dell'età materna, anche se non si sono mai dimostrate le cause di questa relazione:

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
Meno di 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

L'incidenza della trisomia 21 al concepimento risulta identica in tutte le popolazioni del mondo e rappresenta una costante biologica naturale: dove le tecniche anticoncezionali, la diagnosi prenatale e l'interruzione di gravidanza non sono ancora attuate, nasce circa 1 bambino con sindrome di Down ogni 650 nati vivi, come succedeva anche in Italia fino agli anni '70.

La diagnosi prenatale di sindrome di Down è possibile con criterio di assoluta certezza solo con lo studio del cariotipo fetale effettuabile mediante amniocentesi ovvero mediante prelievo di villi coriali, mentre gli altri possibili accertamenti (privi di concreto pericolo per la gestante e per il feto) forniscono unicamente una più o meno accurata stima del rischio (6). In particolare durante gli ultimi anni sono stati sviluppati test biochimici e ultrasonografici che forniscono una stima individuale del rischio di trisomia 21. Tutti i centri di screening dovrebbero essere in grado di disporre di un adeguato servizio di counselling pre e post test (7).

Oggi è molto frequente incontrare mamme di bambini con sindrome di Down molto giovani, considerato che le più anziane generano di meno ed eseguono più controlli. Osservando la tabella dell'incidenza per età materna, risulta infatti che se anche tutte le donne più anziane eseguissero la diagnosi prenatale e decidessero di interrompere in caso di diagnosi positiva, più della metà dei bambini con sindrome di Down continuerebbe a nascere dalle mamme più giovani, perché il maggior numero totale di gravidanze si verifica nella fascia di età 24-34 anni (8).

## Le condizioni di vita attuali

L'attenzione all'ambiente familiare e scolastico, l'affettività e la vita di relazione, lo sport, l'autonomia, il rispetto dei limiti e delle potenzialità individuali, i progressi nella assistenza medica, la consapevolezza sociale del diritto ad essere aiutati dove necessario, e del dovere di assumersi delle responsabilità come ogni altro cittadino, stanno cambiando la qualità di vita, ma tanto resta da fare (9-12).

Comune a tutti è un variabile grado di ritardo mentale, e di difficoltà del linguaggio più o meno accentuata. Non c'è un bambino con Sindrome Down uguale all'altro e il suo futuro dipenderà da un insieme di fattori ambientali e dagli aspetti genetici che provengono dalla sua famiglia, in modo non molto dissimile da quello che avviene per qualsiasi bambino (13-15). La proposta di programmi generici di intervento precoce non ha trovato dimostrazioni scientifiche: i risultati sono spesso stati confrontati con le basse aspettative legate a storici pregiudizi e non si è tenuto conto della naturale evoluzione dei bambini e delle differenze socioculturali che influiscono sullo sviluppo di tutti i bambini. Inoltre, nessun effetto si è dimostrato durevole nel tempo. Il mito dell'intervento precoce e intensivo deve evolversi in modelli che tengano conto delle differenze individuali e che puntino a specifici obiettivi chiave, in particolar modo è importante il sostegno ad una interazione positiva con il bambino (16,17). Non si tratta di compensare o recuperare una particolare funzione, quanto di favorire la crescita e lo sviluppo personale del bambino in una interazione dinamica tra le sue potenzialità e l'ambiente circostante. Come nella popolazione generale, anche tra le persone Down ci

sono persone più brillanti e altre con gravi difficoltà, e tutti traggono vantaggio dall'essere accettati per quello che sono, come tutti noi.

Tutte queste affermazioni di principio (18), sostenute nel nostro Paese da una legislazione particolarmente avanzata, richiedono una sfida quotidiana di coordinamento delle varie componenti sociali coinvolte, presupposto necessario per creare le condizioni di una vita "il più armonica possibile". I problemi pratici ed economici sono tantissimi. Il rischio di scivolare nell'oblio sociale è sempre elevatissimo, anzi, è probabilmente la realtà attuale più diffusa.

## Le attenzioni mediche

L'Accademia Americana di Pediatria (19) ed il Down's Syndrome Medical Interest Group (20) hanno elaborato delle linee-guida per la gestione medica delle persone con SD. Sono disponibili anche dei lavori riassuntivi generali (21), sulle problematiche mediche degli adolescenti (22) e degli adulti (23,24). La "European Down Syndrome Association" (EDSA), in linea con la letteratura internazionale, ha diffuso le Linee Guida Europee. Il Prof. Alberto Rasore-Quartino, attuale Presidente della EDSA, in collaborazione con il gruppo di lavoro EDSA, ha coordinato il lavoro comparso in lingua inglese, che è poi stato tradotto nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei. In questa sede riportiamo per esteso la traduzione dell'autore e alcuni argomenti approfonditi dal gruppo di lavoro LGSD dell'ISS, che verranno completati e aggiornati nel tempo, seguendo la comparsa delle nuove conoscenze scientifiche nel campo. Lo scopo di tali indicazioni è la diagnosi precoce e la prevenzione di alcune patologie (25-29) che nelle persone con SD hanno un'incidenza superiore alla norma: cardiopatie, alterazioni intestinali, ipotiroidismo, disturbi della vista e dell'udito, malattie odontoiatriche, malattie autoimmuni come celiachia, diabete, alopecia, alterazioni ematologiche, alterazioni dell'apparato locomotore, disturbi neurologici. E' possibile che nessuno di questi disturbi interessi mai una singola persona, ma alcune condizioni cliniche non diagnosticate peggiorano gravemente la qualità di vita, e non vanno mai trascurate, in una visione olistica della persona con sindrome di Down (30). Il medico di famiglia è la figura di riferimento per orientare nel tempo i necessari accertamenti, in base alle raccomandazioni, e soprattutto in base alla evoluzione clinica nel tempo della singola persona.

E' utile sottolineare che al momento attuale sono probabilmente trascurate le attenzioni mediche nei confronti delle persone adulte, forse lasciate al caso o all'iniziativa individuale. Trascurare esami della vista, udito, apparato cardiocircolatorio, ortopedico, endocrino, neurologico, confondere segnali di depressione con segni iniziali di malattia di Alzheimer, trascurare stili di vita che impediscano l'eccesso ponderale e le sue conseguenze, è purtroppo una realtà. Anche per gli adulti sono suggeriti dei percorsi di accertamenti clinici periodici, che rendono centrale la figura del medico di famiglia (31).

## Quante persone con sindrome di Down vivono nella nostra società?

Si valuta che siano tra i 30000 e i 40000, più della metà adulti.

In realtà nessuno sa quale sia la "Prevalenza nella Popolazione", che è funzione della prevalenza alla nascita e della sopravvivenza. A causa della incertezza delle fonti di rilevazione, si applicano di una serie di modelli statistici che tengono parzialmente conto di tante approssimazioni. La valutazione della sopravvivenza ritenuta finora più valida è quella di un lavoro canadese (32), dove si afferma che la metà delle persone con sindrome di Down può superare i 50 anni di età, e il 13% può superare i 68 anni. Un altro studio svolto negli Stati Uniti e pubblicato su "Lancet" nel 2002 ha aggiunto dati importanti sulle cause di mortalità e l'aspettativa di vita (33). Trasferendo tali dati nella nostra realtà, è stato calcolato (34) che vivano attualmente in Italia circa 30000 persone con sindrome di Down, più della metà con una età superiore ai 25 anni, e oltre 3000 con una età superiore ai 45 anni. Un altro studio condotto su 1034 persone con SD decedute dal 1995 al 1998 in Italia (35), ha rilevato percentuali di sopravvivenza dell'88,3% ad un anno e dell'82,6% a dieci anni, con una speranza di vita alla nascita pari a 41,6 anni. Questo studio sottolinea una osservazione importante: la sopravvivenza risulta maggiore nelle regioni del nord e centrali.

Il gap geografico Nord-Sud nella qualità dell'assistenza medico-sanitaria, nell'accesso alle cure e negli standard abitativi rappresenta un fattore di rischio ancora più elevato per le persone con SD. Anche un precedente studio australiano (36), che ha documentato un grande aumento della sopravvivenza nel primo anno di vita, passata da meno del 50% (nella coorte 1942-1952) al 91% (nella coorte 1980-1996), rileva una differenza di sopravvivenza tra la popolazione aborigena e quella non aborigena, dove le condizioni di assistenza sociosanitaria sono diverse.

## **La sfida di oggi per una qualità di vita nell'età adulta**

Non esistono al momento dati attendibili sulle condizioni di vita attuali di un così grande numero di adulti (15000-20000) con la sindrome di Down, e ancora meno programmazioni degli interventi di sostegno necessari. Il sostegno alla educazione del bambino all'interno dell'ambiente familiare è la chiave di volta per la sua crescita armonica, ma durante l'età adulta è urgente creare delle possibilità di vita al di fuori dell'ambiente familiare, molto prima che le forze di sostegno parentale si esauriscano o scompaiano (37,38).

*“Con il passare del tempo molti stimoli e interventi vengono meno, e, concluso il ciclo scolastico la maggior parte dei nostri ragazzi comincia a vivere in una sorta di isolamento in casa.*

*Ad un tratto non hanno più impegni, una sorta di prepensionamento.*

*Come se tutto quello che hanno fatto prima fosse servito a far loro capire come vivono gli “altri” (39).*

Autonomia, attenzioni mediche, lavoro e residenzialità sono l'impegno sociale per il futuro (40), che è già iniziato.

Molte persone con Sindrome di Down possono raggiungere un buon livello di autonomia personale (41).

Altre, hanno bisogno di maggiore sostegno.

I giovani e gli adulti con Sindrome di Down possono apprendere un mestiere e impegnarsi con responsabilità (42). Il lavoro deve essere concepito per Tutti, in ambienti lavorativi protetti o in mercato libero, a seconda delle diverse potenzialità individuali: si tratta di un investimento sociale ad alto rendimento, perché il lavoro è una caratteristica della persona adulta, influisce sulla autostima, mantiene le capacità cognitive e relazionali, riducendo il grado di deterioramento fisico, cognitivo, affettivo e relazionale, e riduce la conseguente necessità di una assistenza di base costosa e prevenibile (43-45).

Occorre potenziare l'inserimento e l'integrazione nel mondo del lavoro, valutando le realtà in applicazione della legge 68/99 (46).

Occorre sostenere economicamente la creazione di situazioni abitative possibili, facendo tesoro delle esperienze organizzative pilota già in corso in Italia e in molti Paesi del mondo (47-51).

Carlo Lepri, psicologo del Centro Studi per l'integrazione lavorativa delle persone disabili, ASL 3 di Genova, esprime questa sfida con le seguenti parole: “la capacità di saper accettare una “adulità realisticamente possibile” piuttosto che una “infanzia eterna” è oggi la sfida che le persone disabili intellettive propongono alla nostra maturità di persone adulte” (52).

Una forza sociale emergente per sostenere progetti che guardano al futuro sono i le Sorelle e i Fratelli (Siblings, in inglese) ormai adulti delle persone con sindrome di Down ed altre disabilità.

L'esperienza significativa dei Siblings, è riportata nel loro sito (53):

*“Essere fratello o sorella di una persona con disabilità è un'esperienza determinante per ognuno di noi e certamente è una condizione che ci accompagnerà per tutta la vita.*

*E' difficile descrivere, a chi non lo viva, l'importanza e la profondità di questo legame fatto di codici, di silenzi, di sguardi, di vecchi giochi e di nuovi modi di stare insieme.*

*Un rapporto paritario, quello tra siblings, conquistato faticosamente da entrambe le parti con pazienza e con il desiderio di conoscersi e di rispettarsi.*

*Tra fratelli e sorelle, con e senza disabilità, ci si assomiglia, ci si sostiene e ci si consiglia proprio come in un normale rapporto tra fratelli; la disabilità fa parte anche di noi, della nostra vita e delle nostre scelte quotidiane, dall'infanzia alla vecchiaia.*

*Fin da piccolissimi conosciamo la diversità e le difficoltà che essa comporta: spesso anche noi, come i nostri*

*fratelli, siamo vittime dei pregiudizi o oggetto di scherno. A scuola, a lavoro, con gli amici... sembra incredibile ma accade.*

*Eppure, della disabilità, conosciamo, più di ogni altro, anche le gioie: le soddisfazioni date da conquiste comuni, la comprensione delle difficoltà incontrate, un piccolo successo ottenuto con molta fatica.*

*Il Gruppo Siblings si rivolge a tutti i fratelli e le sorelle di persone con disabilità che vogliono confrontarsi e desiderino condividere le proprie emozioni con persone che possono comprendere esattamente ciò di cui si sta parlando: un legame speciale. Perché "fratelli" vuol dire "per tutta la vita".*

*Il Gruppo Siblings-onlus, gruppo di sorelle e fratelli di persone con disabilità nato a Roma nel 1997, opera attraverso la promozione di gruppi di auto-mutuo aiuto riservati ai siblings, la partecipazione a seminari e convegni e la collaborazione con Enti e Istituzioni che si occupano di disabilità con l'obiettivo di: offrire ai fratelli e alle sorelle delle persone con disabilità la possibilità di esprimersi condividendo e confrontando le proprie esperienze personali; promuovere il sostegno alla famiglia attraverso lo scambio di idee e di informazioni che rafforzino le competenze e il ruolo dei familiari; facilitare il dialogo tra gli specialisti per favorire un approccio integrato alla disabilità; sostenere la ricerca scientifica sulle malattie rare e la sua corretta divulgazione".*

## Bibliografia:

1. Hattori M, Fujiyama A, Taylor TD, Watanabe H, Yada T, Park hs, Toyoda A, Ishii K, Totoki Y, Choi DK et al. The DNA sequence of human chromosome 21. Nature. 18 May 2000;405:311-319  
<http://www.nature.com/nature/journal/v405/n6784/full/405311a0.html>  
Dal commento divulgativo per le famiglie, in Italiano, Sindrome Down Notizie n.3, sett-dic 2000  
[http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2001/agosto/sequenziamento\\_cromosoma\\_21.html](http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2001/agosto/sequenziamento_cromosoma_21.html)
2. Gardiner K, Costa AC. The proteins of human chromosome 21. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):196-205.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=17048356&query\\_hl=19&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=17048356&query_hl=19&itool=pubmed_docsum)
3. Zambon Hobart Anna. La Persona con sindrome di Down. Una introduzione per la sua famiglia. Il Pensiero Scientifico Editore, 1996
4. Martinez-Frias ML. The real earliest historical evidence of Down syndrome. Am J Med Genet A. 2005 Jan 15;132(2):231.
5. Razzano Marchese A., Presidente Fondazione verso il Futuro. [www.casaloro.it](http://www.casaloro.it)  
Anche un sito può servire. [www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it) Maggio 2002
6. Tribunale di Mantova – G.U. Dr. Mauro Bernardi – 12 gennaio 2006. "Responsabilità medica – Dovere di informazione – Diagnosi prenatale della sindrome di Down". R.G. n. 2682/2002  
<http://www.ilcaso.it/giurisprudenza/archivio/262m.htm>
7. SaPeRiDoc (Centro di documentazione sulla salute perinatale, riproduttiva e sessuale), ultimo aggiornamento 30.04.2004 [http://www.saperidoc.it/ques\\_339.html](http://www.saperidoc.it/ques_339.html)
8. [www.disabilitaincifre.it/indicatori/nascita/sindrome\\_down.asp](http://www.disabilitaincifre.it/indicatori/nascita/sindrome_down.asp)
9. Ferri R, Spagnolo (a cura di). La sindrome di Down. Il Pensiero Scientifico Editore. 1989
10. Ferri R. Il bambino con Sindrome di Down. Tecniche di intervento nei primi anni. Il Pensiero Scientifico Editore. 1996
11. Contardi A, Vicari S (a cura di). Le persone Down. Franco Angeli Editore. 2001
12. Cohen WI, Nadel L, Madnick ME(Eds.). Down syndrome. Vision for the 21<sup>st</sup> Century. Wiley-Liss, Inc, New York, 2002
13. Cunningham C. La sindrome di Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori. Milano. Ferro Ed. 1984
14. Zambon Hobart A., Aspects of behavior from birth to puberty, in Nadel L., Rosenthal D., Down Syndrome. Living and learning in the community, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
15. Byrne, Cunningham, Sloper, Le famiglie dei bambini Down. Aspetti psicologici e sociali, Trento, Erickson, 1992
16. Cunningham C. L'intervento precoce con I genitori di bambini Down. In Ferri R., Spagnolo A. La sindrome di Down. Il Pensiero Scientifico Editore 1989



17. Cunningham C. Understanding Down Syndrome. A parent's guide. Souvenir Press, 2005. ISBN:0-285-63697-9.
18. Crissman BG, Worley G, Roizen N, Kishnani PS. Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006 Aug 15;142(3):127-30.
19. American Academy of Pediatrics. Committee of Genetics  
Health Supervision for Children with Down Syndrome *Pediatrics.*2001;107:442-449  
Controlli di salute per le persone con Sindrome di Down .Traduzione italiana:  
<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=61>
20. Cohen WI. Health care guidelines for individuals with Down syndrome: 1999 revision. *Down Syndrome Quar* 1999; 4: 1–15. (Down's Syndrome Medical Interest Group)
21. Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome *Lancet.* 2003 Apr 12;361(9365):1281-9. Review La Sindrome di Down: revisione delle conoscenze al momento attuale. Traduzione italiana:  
<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=79>
22. Roizen NJ. Medical care and monitoring for the adolescent with Down syndrome. *Adolesc Med State of the Art Reviews* 2002; 13:345–58
23. van Allen MI, Fung J., Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down Syndrome. *Am J Med Genet* 1999; 89:100-10
24. Smith DS. Health care management of adults with Down syndrome. *Am Fam Physician.* 2001 Sep 15;64(6):1031-8.  
Commento in Italiano: <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=2>
25. Marino B, Pueschel SM, eds. *Heart Disease in Persons With Down Syndrome.* Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing Co; 1996: 193–201
26. Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006 Aug 15;142(3):141-8. Review.
27. Shott SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006 Aug 15;142(3):131-40. Review.
28. Dixon N, Kishnani PS, Zimmerman S. Clinical manifestations of hematologic and oncologic disorders in patients with Down syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006 Aug 15;142(3):149-57. Review.
29. Capone G, Goyal P, Ares W, Lannigan E. Neurobehavioral disorders in children, adolescents, and young adults with Down syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2006 Aug 15;142(3):158-72. Review.
30. Rondal JA, Perera J, Nadel L. La sindrome di Down. ERIP 2003
31. van Allen MI, Fung J., Jurenka SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down Syndrome. *Am J Med Genet* 1999; 89:100-10
32. Baird PA, Sadovnick, AD. Life tables for Down syndrome. *Human Genetics* 1989;82: 291-292
33. Yang Q, Rasmussen SA, Friedman JM. Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study. *Lancet* 2002;359:1019-25
34. Mastroiacovo P, Diociaiuti L, Rosano A, Di Tanna GL. Epidemiology of Down syndrome in the third millennium. *Atti del Congresso "L'adulto con sindrome di Down. Una nuova sfida per la società"* San Marino, Maggio 2002
35. Rosano A\*, Marchetti S\*\*. *Sopravvivenza delle persone con Sindrome di Down in Italia*". Istituto Italiano di Medicina Sociale, Roma, Italia \*\* Istituto Nazionale di Statistica, Roma, Italia. *Difesa Sociale – vol. LXXXII, n.6, 2003*
36. Leonard S, Bower C, Petterson B, Leonard H. Survival of infants born with Down's syndrome: 1980-96. *Paediatric and Perinatal Epidemiology* 2000; 14: 163-71
37. Bargagna S. *La sindrome di Down. Proposte per un percorso educativo e riabilitativo.* Edizioni del Cerro, 2005
38. Rondal JA, Rasore Quartino A, Soresi S. *L'adulto con la sindrome di Down.* ERIP 2005
39. Calignano MT, Gelati M. *Progetti di vita per le persone con sindrome di Down.* Edizioni del Cerro, 2003
40. Rondal J, Rasore-Quartino A. *Therapies and Rehabilitation in Down Syndrome.* John Wiley & Sons. April 2007
41. Contardi A. *Verso l'autonomia. Percorsi educativi per ragazzi con disabilità intellettiva.* Carrocci Editore, 2004
42. Montobbio E., *Il viaggio del signor Down nel mondo dei grandi. Come i "diversi" possono crescere,* Pisa, Del Cerro, 1994

43. Sampaolo E, Danesi P. Un posto per tutti. Analisi di esperienze lavorative di adulti con Sindrome di Down, Pisa, Del Cerro, 1993
44. Lepri C, Montobbio E, Papone G (a cura di). Lavori in corso. Del Cerro Edizioni, Pisa, 1999
45. Montobbio E, Lepri C. Chi sarei se potessi essere. La condizione adulta del disabile mentale. Del Cerro Edizioni, 2000
46. "Norme per il diritto al lavoro dei disabili", pubblicata nella *Gazzetta Ufficiale* n. 68 del 23 marzo 1999 - Supplemento Ordinario n. 57.
47. Mazotti S, Avvisato G, Fea F, Andreani F, Fadioni A, Farris G. Le esperienze della Fondazione Italiana verso il Futuro: Casa Primula, Casa Girasoli, Casa Fiordaliso. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004
48. Convention on the protection of rights and dignity of persons with disabilities. Convenzione Internazionale dei Diritti delle Persone con Disabilità. Firmata nel palazzo delle Nazioni Unite a New York, Il 25 agosto 2006. Art. 19: Living independently and being included in the community
49. Cutrera G, Razzano Marchese A, Presentazione del convegno sulla residenzialità di disabili intellettivi: "Il loro futuro ha una casa". Organizzato da AIPD, Fondazione Italiana verso il Futuro, Comune di Roma, Dipartimento V. Roma, 10-11 Dicembre 2004. Atti in: *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004
50. Ferrazzoli C. L'esperienza dei fratelli in rapporto alla residenzialità. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004
51. Giancaterina F. Come evitare il giro dell'oca dell'assistenza. Ovvero le responsabilità delle istituzioni. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004
52. Lepri C. Diventare Grandi: la condizione adulta delle persone con disabilità intellettiva. Atti del convegno "Il loro futuro ha una casa". Roma, 10-11 Dicembre 2004. *Sindrome Down Notizie* n.3, 2004
53. Sorelle e i Fratelli di persone con sindrome di Down ed altre disabilità. [www.siblings.it](http://www.siblings.it)

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

## La comunicazione della diagnosi

Data di redazione e dei vari aggiornamenti:

05 Luglio 2005 Pubblicata in Delphi1

16 Gennaio 2006 inviati dall'Istituto Superiore di Sanità agli Autori i commenti alla versione Delphi 1

2 Febbraio 2006 la nuova versione in Delphi 2 viene pubblicata sul sito web riservato LGSD – ISS per la valutazione dei panelisti

21 Maggio 2007 ultimo aggiornamento

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Anna Zambon, psicoterapeuta, da genitori di persone con sindrome di Down: Maria Teresa Calignano, Aurelia e Giorgio Balduzzi, Enrico Barone e da fratelli di persone con sindrome di Down: Alessandro Capriccioli, Carla Fermariello, Beatrice Baraglia, Alessandro Gwis, Giulio Iraci, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Gli autori desiderano ringraziare la dott.ssa Flavia Luchino per i continui scambi sempre utili, spesso essenziali.

### Premessa

L'argomento comunicazione della diagnosi è molto complesso.

Il medico ha scelto un mestiere che implica di lenire il dolore e la sofferenza. Dire ai genitori che il loro figlio è nato con una malformazione congenita, significa dare un dolore che alcuni medici possono ritenere definitivo e insopportabile. Come conseguenza può lasciarsi sopraffare da una ansia tale da creare una barriera tra sé e i genitori e abbandonarli con una breve e secca diagnosi data spesso al padre lasciandolo da solo con il compito di parlare con la moglie. Può anche delegare il genetista parlando di diagnosi incerta o di forme lievi e abbandonare i genitori con un problema che sentiranno definitivo e senza speranza.

I genitori ricordano a distanza di anni le esatte parole del medico, il suo atteggiamento e le proprie reazioni.

Quando il medico affronta il momento della diagnosi insieme ai genitori riesce a comunicare loro a qualche livello che il problema sarà affrontabile e avrà favorito un primo legame con il bambino che qualunque sia il suo destino sarà il loro figlio.

Non appena la diagnosi clinica sarà certa, e dunque senza attendere l'esito dell'esame cromosomico i cui tempi sono interminabili e assai penosi secondo i familiari, il medico comunicherà la diagnosi ad ambedue i genitori insieme.

Delineamo gli argomenti essenziali per un approccio adeguato secondo la letteratura. Alcuni argomenti verranno ripresi in altre raccomandazioni, ma per la particolarità e specificità e la completezza di questa raccomandazione, ci sembra utile accennarli anche in questo contesto.

Nell'ambito di un approccio multidisciplinare riporteremo di seguito alcune esperienze di genitori e di fratelli e sorelle al momento della nascita di un neonato/a con SD.

## MEDICO E GENITORI

Quando nasce un bambino con una diagnosi difficile da comunicare il medico può affrontare la famiglia secondo delle modalità che sono tanto più adeguate, quanto più avrà informazioni

- 1. su quali siano i criteri essenziali, per poter comunicare la diagnosi nel modo più soddisfacente**
- 2. sul bambino e sulla persona con SD**
- 3. sull'impatto che quel bambino potrà avere sul destino della sua famiglia**

### 1. Criteri per comunicare la diagnosi in modo soddisfacente

Il modo in cui viene data la notizia ha un ruolo fondamentale per quello che sarà il primo impatto col figlio e le parole del medico e soprattutto il suo atteggiamento saranno ricordati per tutta la vita con disagio oppure con riconoscenza.

Dagli studi sulle famiglie possiamo evidenziare quattro criteri fondamentali per una modalità ottimale:

- empatia*
- rispetto (buone maniere)*
- uno spazio privato*
- tempo (il massimo possibile)*

Un medico *empatico* è un medico che affronta il problema accettando dentro di sé di dover dare una sofferenza che è inevitabile, ma che col tempo diventerà affrontabile.

La sua presenza fisica e psichica e anche emozionale è di fondamentale importanza in quel momento di grande fragilità per i genitori. E' importante il tempo e lo spazio in cui avviene l'incontro.

*Rispetto* significa trovare uno *spazio privato* (inventarselo se non c'è) in cui dare ai genitori la possibilità di esprimere emozioni e fare domande senza rischi di essere interrotti da estranei o da telefoni. I genitori si reputano soddisfatti anche di fronte a un contesto non ideale se il medico se ne scusa. Non devono sentire che il *tempo* è limitato, ma che il medico può stare con loro tutto il tempo necessario per questo primo incontro e per un primo colloquio esauriente.

E' bene *che i genitori siano convocati insieme* per evitare di dare a uno dei due il compito penosissimo di dare la notizia all'altro. Un medico che delega al padre o alla madre o al genetista il compito di comunicare la diagnosi darà l'impressione di voler fuggire da un compito che non è in grado di gestire.

Se i genitori avranno la notizia insieme e insieme faranno domande e avranno risposte, sarà più facile parlarne tra di loro in seguito, fatto che avviene meno spesso di quanto non si possa immaginare. E' essenziale *che il bambino sia presente* per poterne mostrare ai genitori gli aspetti di bambino grazioso, come è generalmente un neonato con SD.

Penso che possa essere utile citare il contributo di Cliff Cunningham (1994), celebre studioso delle famiglie, il quale suggerisce di parlare ai genitori al momento della diagnosi tenendo il bambino in braccio e chiamandolo se possibile per nome. Basterà dire semplicemente che dopo un esame accurato sono stati evidenziati degli elementi che fanno pensare alla Sindrome di Down e di chieder loro se sanno di che si tratta. Cunningham aggiunge che è bene evitare espressioni negative come "mi dispiace dovervi dire..." ecc. e di continuare il discorso in base alle reazioni. Aggiunge di parlare con calore (*warmth*), mostrando comprensione e di usare parole semplici evitando un linguaggio tecnico. Studi recenti indicano quanto i genitori siano grati al medico che offre loro la possibilità di essere lasciati soli per qualche tempo alla fine del colloquio per poter esprimere insieme più liberamente le proprie emozioni.

E' molto utile *convocare i genitori per un secondo colloquio* a distanza più ravvicinata possibile (da 1 a pochissimi giorni) per permettere loro di formulare domande e far emergere problemi a cui non avevano avuto modo di pensare durante il primo colloquio. Continueranno a fare e farsi domande per molto tempo, ma le risposte dei primi colloqui rimarranno scolpite nella loro mente.

L'empatia e le parole usate dal medico potranno rappresentare per i genitori un modello a cui riferirsi nel dare la notizia di questa nascita agli altri. Il medico dovrà suggerire ai genitori, appena ne saranno capaci, *di parlare agli altri figli* il più presto possibile, qualsiasi sia la loro età. Anche qui è una questione di rispetto perché un bambino anche piccolissimo è in grado di captare un disagio familiare a cui darà interpretazioni complesse e dolorose che si possono evitare spiegandogli in modo chiaro e semplice cosa è accaduto. "E' nato un fratellino diverso da te. Diverso perché ci metterà più tempo di te ad imparare certe cose come

camminare, parlare ecc. Ma noi tutti insieme gli daremo una mano” sono parole semplici e facili da dire e se dette con serenità non sono affatto traumatizzanti.

Il silenzio sulla SD è molto comune e spessissimo i genitori non ne parlano pensando di non voler dare ai figli, anche grandi, la pena che hanno provato alla nascita. A volte non riescono a parlarne con gli altri familiari, con gli amici e con i colleghi. Questo avviene spesso quando hanno sperimentato al momento della diagnosi il silenzio di un medico che ha parlato poco o ha detto parole che sono suonate come una condanna o un errore che poteva essere evitato.

Un medico che non affronta l'esperienza della nascita insieme ai genitori comunicherà loro che questa nascita non è affrontabile.

Un medico che affronta il problema insieme ai genitori e non li abbandona con fughe o deleghe comunicherà che il problema è affrontabile, favorirà un ulteriore contatto con altre figure professionali o strutture sanitarie, ma soprattutto avrà favorito un primo legame col bambino.

E' essenziale che in ogni punto nascita il corpo sanitario sia informato sulle risorse presenti sia a livello regionale che nazionale per poterne informare le famiglie.

## 2. La persona con SD

Il problema più comune per chiunque non abbia avuto dimestichezza con persone con SD è quello degli stereotipi e soprattutto di un'immagine di uniformità psichica e caratteriale, la cui origine storica è legata alle descrizioni fatte dai primi studiosi della sindrome.

Nel 1876 Frazier e Mitchel descrissero così le persone con SD “Si somigliano tra loro in modo impressionante. Ma l'aspetto più impressionante è la somiglianza tra loro per quello che riguarda il carattere, la capacità, i gusti, le abitudini, i difetti, le tendenze...”. Frazier descrive una donna con SD con una serie di contraddizioni “...intelligenza di un anno e diciotto mesi. Ricordava le facce di quelli che erano gentili con lei e di quelli che la infastidivano, ricercando i primi ed evitando i secondi. La sua caratteristica principale era di essere *affettuosa*...si vestiva con colori sgargianti e con molta cura....dicono che *le piaceva la musica*...non aveva il senso del pudore e i suoi abiti erano sporchi...”. Alcune caratteristiche di questa donna, che si chiamava Elisabeth Meldrum, vennero estese a tutte le persone con SD.

Si tratta di miti che per primi vengono in mente anche ai genitori non appena si sentono dire che il loro figlio/a ha la SD.

Dopo lo shock iniziale possono pensare al proprio bambino come appartenente ad una specie diversa dalla loro, un figlio col quale può essere difficile identificarsi e le cui caratteristiche vengono inizialmente attribuite tutte alla SD, anche quelle che appartengono a tutti i bambini come il sorriso o il pianto o gli aspetti somatici familiari. Si meravigliano che un bambino con SD di genitori neri sia nero.

Non c'è un bambino con Sindrome Down uguale all'altro e il suo futuro dipenderà da un insieme di fattori ambientali e dagli aspetti genetici che provengono dalla sua famiglia, in modo non molto dissimile da quello che avviene per qualsiasi bambino.

Col tempo la sofferenza per una nascita inaspettata si attenuerà dando spazio a un legame affettivo profondo e dunque a un rapporto più sereno e più reale. Sarà il bambino ad aiutarli mostrando la sua buona capacità comunicativa. La famosa generica affettuosità delle persone con SD è uno stereotipo. Le persone con SD fin da bambini mostrano una capacità relazionale profonda, intelligente e selettiva osservabile anche in persone con uno sviluppo cognitivo o linguistico particolarmente limitato.

Il medico fin dal momento della diagnosi può aiutare i genitori a capire che il loro bambino è soprattutto il loro figlio con più aspetti simili che dissimili da quelli di qualsiasi altro bambino e sicuramente con caratteristiche genetiche familiari. Non potrà fare previsioni sul suo futuro, ma potrà indicare quelle che potrebbero essere le sue capacità come persona, mettendo tra parentesi il più possibile, in quei primi colloqui, le “caratteristiche” della SD studiate sui testi.

## 3 Studi sulle famiglie

Le ricerche longitudinali sulle famiglie dagli anni '70 ad oggi si possono dividere in due gruppi.

Un primo gruppo riguarda una raccolta di dati sulla salute fisica, mentale e sociale delle famiglie senza utilizzare un gruppo di controllo. Tali ricerche presuppongono che una famiglia di una persona con SD non possa essere paragonabile per sofferenza a nessun'altra famiglia e che una famiglia senza SD possa essere più funzionale.

Anche sui fratelli sono state fatte ricerche con questa stessa metodologia, attribuendo dunque qualsiasi problema alla SD.

Le ricerche del secondo gruppo hanno usato una metodologia corretta e dunque hanno paragonato un gruppo di famiglie in cui era nato un bambino con SD a un gruppo di controllo formato da famiglie in cui era nato un bambino senza SD ma che erano analoghi per vari parametri.

I risultati di queste ricerche dicono che nei due gruppi con e senza SD, con pari condizione culturale e sociale, i dati sono sovrapponibili per quello che riguarda la salute fisica e psichica dei genitori e dei fratelli, il rapporto di coppia (separazioni o meno), i rapporti sociali fuori dal gruppo familiare e così via.

Se ci sono delle differenze sono mediamente in positivo. Nelle famiglie in cui è presente una persona con SD può esserci una migliore consapevolezza sociale e psicologica. Ci sono minori separazioni, contro uno degli stereotipi secondo cui le persone si separano quando nasce un bambino con problemi.

Un evento traumatico viene affrontato dalla famiglia in base alla qualità del rapporto preesistente: un bambino con SD può contribuire a saldare un rapporto buono o venire utilizzato per giustificare una rottura già in atto. Nelle famiglie di una persona con SD c'è una maggiore capacità riflessiva e un più frequente impegno sociale.

Per quello che riguarda i fratelli e le sorelle di una persona con SD, dalle ricerche sono emersi numerosi aspetti positivi:

sono più affettuosi col fratello con SD che con gli altri fratelli

sono più maturi socialmente e in grado di manifestare comprensione per le differenze individuali delle persone

sono più flessibili e in grado di tollerare i cambiamenti

sono più riflessivi

sono più responsabili, più affettuosi, più generosi.

Può essere interessante ricordare che analoghi risultati si sono avuti da ricerche su famiglie di persone con altro tipo di disabilità.

C'è un terzo gruppo di ricerche basate sulla descrizione delle emozioni provate dai genitori nei primi tempi dopo la nascita. Si tratta di studi nati negli USA durante gli anni 60 e attualmente sempre meno utilizzati perché divenuti un decalogo arido, non gestibile o usato in modo meccanico e superficiale di fronte a qualsiasi evento traumatico: shock, angoscia, negazione, rabbia, depressione, lutto. Sono studi molto interessanti che descrivono emozioni naturali e nella norma, che non vanno pensate come sintomi patologici, ma come reazioni inevitabili legate all'impatto con la notizia traumatica. Qualora una nascita difficile causasse un disagio insostenibile e soprattutto persistente, sarebbe utile rivolgersi a un professionista.

L'intensità del legame col bambino col tempo prevarrà sulle prime emozioni.

Ci è sembrato utile ricordare i risultati delle ricerche perché pensiamo che il medico nel momento difficile di comunicare la diagnosi, possa sentirsi rafforzato dalla consapevolezza che la famiglia di una persona con SD avrà un destino assolutamente comparabile a quello di qualsiasi famiglia.

## Anna Zambon

## Bibliografia

Brown J., *Aging and Down Syndrome: life time planning for older adults*, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995, pp.99-194.

Byrne E., Cunningham C., Sloper P., *Le famiglie dei bambini Down. Aspetti psicologici e sociali*, Trento, ed. Centro Erikson, 1992

Calabro A., Lungarotti M.S., *Il Down nel sociale*, Medico e Bambino, 1987; 1:29-32.

Carr E. F., Oppe T. E., *The birth of the abnormal child: telling the parents*, Lancet, 2, 1075-1077.

Carr. J., *Six weeks to twenty one years. A longitudinal Study of children with Down Syndrome and their Families*, Journal of Child Psychology and Psychiatry. 29, 407,431 1988

Cunningham C., Sloper P., *Parents of Down's Syndrome babies: their early needs*, Child Care Health and Development, 3, 325-347, 1977.

Cunningham C., Morgan P., Mc Gucken R., *Down Syndrome: Is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable?*, Developmental Medicine and Child Neurology, 26, 33-39 1984

Cunningham C., Davies, H., *Early Parent counselling*, in Craft M., Biknell J., Hollins S., eds Mental Handicap. London: Bailliere Tindall, 1985.

Cunningham C., *Telling parents their child has a disability*, in Mittler P. e H., *Innovation in family support for people with learning disability*, Lisieux Hall, Whittle-le-Woods, Chorely, Lancs., 1994.

- Cunningham C. *Families of children with Down Syndrome*, Down Syndrome Research & Practice, 4,87-91 1998.
- Cunningham C., *Understanding Down Syndrome. A guide for Parents*, Souvenir press, in via di pubblicazione (aprile 2005).
- Drotar D. et als, *The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: A Hypothetical model*, Paediatr. 56, 710-717 1975.
- Gath A., *A Parental reaction to loss and disappointment: the diagnosis of Down Syndrome*, Development Medicine and Child Neurology 27, 392-400 1985.
- Gath A., Gumley D., *Retarded children and their siblings*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 1987, 28:5.
- Gath A., *Changes that occur in families as children with intellectual disability grow up*, International Journal of Disability, Development and Education, 40, 167-173 1993.
- Hayes A., Gunn P., *Developmental assumptions about Down Syndrome and the myth of uniformity*, in Denholm C., *Adolescents with Down Syndrome: international perspectives on research and programme development*, Canada: University of Victoria, 1991, pp. 73-81.
- Kolberg E., *Children with Down Syndrome. The parents' perspective*, Stockholm: Natur och Kultur 1997.
- Lobato D., *Brothers, sisters and special needs*, Baltimore, MD: Paul H., 1990.
- Mastroiacovo P.P., Zambon Hobart A., *Le malformazioni congenite: La comunicazione della diagnosi ai genitori*. Medico e Bambino 5, 376-381, 1986.
- Mastroiacovo P.P., Contardi A., *Dieci domande sulla Sindrome di Down*, Medico e Bambino, 9, 59-66 1996.
- Miller J., *The developmental asynchrony of language development in children with Down Syndrome*, in Nadel L., *Psychology of Down Syndrome*, Cambridge, MA: MIT Press, 1998.
- McKay M., Hensay O., *From the other side: parents' views of their early contacts with health professionals*, Child: Health, care and development, 16, 373-381 1990.
- Newton R., *Conoscere e capire la Sindrome di Down*, TEA, Cuneo, 1992.
- Nussery, A.D, Rhode, J.R. and Farmer, R:D:T *Ways in telling new parents about their child and his or her mental handicap: A comparison of doctors and parents' views*, Journal of mental deficiency Research, 35, 48-57 1991.
- Pearse R., *Introducing parents to their abnormal Baby*. Behavioural Science Learning Modules. Division of Mental Health. World Health Organization Geneva. 1993
- Pueschel S. M., *Changes of counselling practices at the birth of a child with Down's Syndrome*, Applied Research in Mental Retardation, 66, 99-108 1985.
- Skotko B. *Mothers of children with Down Syndrome reflect on their postnatal support* Pediatrics April 2005;115; 64-67
- SCOVO, *Parents Deserve Better. A review Report of Early Counselling in Wales*, SCOVO, 32 Cowbridge Rode East, Cardiff, 1988.
- Selingman M., Benjamin Darling R., *Ordinary families special children. A systems approach to childhood disability*, New York, NY: The Guildford Press, 1989.
- Sloper P., Turner S., *Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability. Developmental Medicine and Child Neurology*, 35, 816-825, 1993.
- Sloper P. et als, *Factors related to stress and satisfaction with life in families of children with Down Syndrome*, Journal of Child Psychology and Psychiatry, 32 655-676, 1991.
- Solnit A., Stark M., *Mourning and the birth of a defective child*, Psychoanalytic Study of Child, 16, 523, 1961.
- Van Riper M., *Living with Down Syndrome: the family experience*, Down Syndrome Quarterly Vol.4 N.1, March 1999.
- Van Riper M., Ryff, C., Pridham K., *Parental and family well being in families of children with Down Syndrome: A comparative study*, Research in Nursing & Health, 15,227-235 1999.
- Zambon Hobart A., *Aspects of behavior from birth to puberty*, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
- Zambon Hobart A., *La persona con sindrome Down*, Il pensiero scientifico editore, 1996.
- Wikler L., Wasow M., Hatfield E., *Chronic sorrow revisited: Parents vs professional depiction of the adjustment of parents of mentally retarded children*, American Journal of Orthopsychiatry, 51, 63-70.

## L'ESPERIENZA DEI GENITORI

### La nascita di Gianni

di M. Teresa Calignano

Era il 1975.

“Cos’ha mio figlio? Per favore fatemelo vedere. Ditemi cos’ha”. Erano queste le domande che ripetevo, ma per le quali non c’era risposta. Solo gesti, comportamenti, tipo la puericultrice che solleva il lembo dell’asciugamano per non farmi vedere il bambino, o quegli sguardi circolari che erano iniziati fra medici, infermiere e ostetriche dal momento in cui era nato mio figlio.

Nessuna risposta. Ero impotente. Finito di mettere i punti mi portarono fuori sulla barella e non appena mio marito mi fu vicino, mi aggrappai a lui e lo supplicai: “Fatti dire cos’ha il bambino, voglio saperlo, subito.” “Sospettano che il bambino sia mongoloide, però non sono sicuri. Bisogna aspettare che lo veda il pediatra”. Mio figlio è nato di sabato e il pediatra sarebbe venuto il lunedì.

Quei due giorni sono stati i più lunghi della mia vita. Finalmente arrivò il lunedì e mi accampai dietro la porta del pediatra e, mentre aspettavo come una mendicante, uno dei medici che era stato in sala parto mi vide ed esclamò: “Già in piedi? Solo l’altro giorno non avevi la forza di spingere. Finalmente il pediatra aprì quella maledetta porta, mi fece entrare e con aria molto distaccata (nel frattempo si lavava le mani) disse che era troppo presto per fare una diagnosi, che dovevamo aspettare che il bambino compisse almeno sei mesi, perchè a volte alla nascita sembrano mongoloidi, invece poi migliorano e stanno bene.

Gianni aveva già due mesi quando fu fatto il prelievo. Dopo una quindicina di giorni ebbi il risultato della mappa: negativo.

Credo che in quel momento avrei potuto dare luce ad una intera metropoli: ero raggianti.

Poi arrivò la mazzata: un’infezione di miceti nei terreni di coltura inficiavano tutti gli esami. Dovevo ripetere la mappa. Gianni fu nuovamente sottoposto a prelievo a cinque mesi e mezzo. Ufficialmente ho saputo che mio figlio aveva la sindrome di Down quando aveva oltre sei mesi.

Io, in questa mia storia, non racconto gli aspetti emotivi, sentimentali e quanto altro possa essere sentito, vissuto e sofferto, né voglio descrivere in questo contesto cosa rappresenta Gianni per me e in che modo mi ha aiutata, giorno dopo giorno, a scoprire chi ero e cosa sapevo fare, dove andavo e cosa potevo ancora imparare.

Ho voluto raccontare questo, ed è la prima volta che lo faccio, perchè mi consola sapere che oggi queste cose non possono più accadere. Ormai le mappe cromosomiche si fanno dappertutto e la diagnosi è più immediata.

Non so, invece, quanto ancora sia garantita la giusta assistenza medico-psicologica e/o l’appropriato approccio relazionale nel corso della prima comunicazione.

Nel corso del convegno “La persona Down: percorsi per l’integrazione e l’educazione permanente” tenutosi a Lecce il 23-24-25/11/2001 e organizzato dalla Sez. di Lecce dell’A.I.P.D., sono stati presentati, con una relazione dal titolo : “*Indagine conoscitiva sulla prima informazione e sulla riabilitazione nella provincia di Lecce – Analisi dei dati e proposte*”, i dati che la sottoscritta ha elaborato, dopo aver somministrato n. 40 questionari a genitori di persone con sindrome di Down, nate nella provincia di Lecce tra il 1974 e il 2001.

Riporto i dati più significativi:

- la comunicazione continua ad essere data al padre nel 57,5% dei casi e solo al 30% di tutti gli intervistati nello studio del medico;
- l’87,5% non ha avuto alcun sostegno psicologico, il restante 12,5% lo ha avuto dal cappellano dell’Ospedale, dal pediatra e dalla puericultrice;
- il suggerimento di mettersi in contatto con delle associazioni è stato dato solo al 5% degli intervistati. Tenendo poi conto solo dei nati dal 1980 al 2001 (37) il 100% ha dichiarato di non essere stato messo in contatto con i servizi territoriali, nè di essere stato informato sulla loro esistenza.
- Sempre il 100% non è stato informato sulle varie agevolazioni previste dalla legge, e non è stato consigliato su alcun tipo di lettura

Questi dati si riferiscono al mio territorio e spero che sia un fenomeno circoscritto.

Un medico competente rappresenta per i genitori un valido aiuto a muovere i primi passi.

Ma, sebbene ci siano oggi, a differenza di 30 anni fa, molti libri interessanti e l’internet che parlano della sindrome di Down, non esiste un testo che possa paragonarsi al calore, all’empatia, alla solidarietà che può venire da un rapporto interpersonale.



## **E' nata Alessia**

di Aurelia e Giorgio Balduzzi

( <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/documenti.html?id=83> )

Che Alessia ci avrebbe cambiato la vita ce ne siamo accorti subito... ma non sapevamo fino a che punto! Non avevamo voluto fare nè tritest né amniocentesi perché sapevamo che Alessia sarebbe comunque stata la benvenuta ma, dobbiamo essere sinceri, al momento in cui abbiamo fatto quella scelta non pensavamo certo alla benché minima probabilità che qualcosa andasse diversamente da come erano andate le precedenti gravidanze, e cioè lisce come l'olio!

In effetti la gravidanza andò per il meglio come pure il parto, seppure cesareo, e Alessia mi fu subito messa sul petto ma quando me la riportarono in camera dopo averla sistemata e vestita per attaccarla al seno, la guardai con calma per la prima volta e appena mi aprì gli occhi ebbi la netta sensazione che avevano qualcosa di particolare, sicuramente mi ricordavano la forma a 'cinese' che avevo visto forse in televisione o raramente incontrato per qualche strada trafficata. Questo fu il mio primo approccio con una realtà diversa da quella che fino a quel momento avevo potuto pensare per mia figlia.

Immediatamente pensai: 'e se fosse Down?'

Non feci in tempo a darmi una risposta che avevo già cancellato quella domanda.

Chiesi comunque ai medici se dagli esami fatti si poteva individuare la Sindrome di Down o se ci volevano esami più approfonditi. Mi dissero che ci volevano alcuni giorni e nel frattempo nessuno si pronunciava!

Fummo dimesse e, solo dopo tre giorni, quando tornammo al controllo di routine, il medico ci chiamò in una stanza e ci disse che dalla prima risposta arrivata da Firenze (ci trovavamo nella provincia), si poteva parlare di 'trisomia 21' ma dovemmo chiedergli di cosa si trattava perché eravamo totalmente ignoranti in materia! Ci disse che era la sindrome di Down, ma sicuramente una forma lieve, tanto lieve che non erano sicuri della diagnosi.

Fu come un terremoto improvviso... ci mancò la terra sotto i piedi...

Non sapevamo cosa ci aspettava, quale sarebbe stato il futuro di Alessia, quale 'cura' avremmo dovuto fare... Speravamo che la risposta definitiva sarebbe stata diversa, speravamo in un errore

Il caso (non so se è giusto chiamarlo così o forse provvidenza è più appropriato) ha voluto che quella sera stessa dovessimo ricoverare Alessia d'urgenza in ospedale a Firenze (proprio al Meyer l'ospedale che aveva fatto l'indagine genetica) per un problema di alimentazione.

E' stato lì che è avvenuto il nostro vero incontro con la realtà! La dottoressa Giovannucci, genetista di prim'ordine ma soprattutto donna molto in gamba, ci comunicò la diagnosi: eravamo insieme io e mio marito Giorgio, seduti in una stanza appartata, non curatissima ma confortevole: era tarda sera e, anche se la dottoressa si era fatta tanto attendere, in quel momento era lì per noi e aveva tempo da dedicarci. Abbiamo potuto farle le domande che ci venivano in quel momento. Ci disse che non esistono livelli di gravità ma che l'amore che noi potevamo dare ad Alessia era la terapia più efficace e ciò che avrebbe reso l'handicap più lieve! Ci disse che un ambiente sereno e positivo poteva fare tanto per il suo sviluppo.

Ecco quello che aspettavamo! Eravamo noi i protagonisti di questa storia: noi genitori con gli altri due figli con le nostre rispettive famiglie e con i nostri amici... tutti insieme avremmo collaborato alla crescita e allo sviluppo di Alessia sotto tutti i punti di vista. Questo potevamo farlo senza bisogno di grandi abilità o studi specifici... l'abilità di amare un figlio in fondo non richiedeva niente di più di quello che avevamo fatto con gli altri due; la differenza era che questa volta l'amore diventava terapia consapevole!

Da lì in poi è cronaca! Giorno per giorno abbiamo fatto tutti i passi che ci sono stati suggeriti o che l'istinto ci dettava, senza affanno e senza paura certi che la cosa più importante era la serenità che potevamo trasmettere ad Alessia.

Possiamo dire senza esitazione che Alessia è un dono per noi e per chi ci sta accanto perché è una portatrice di gioia, di serenità... davvero quel cromosoma in più è una risorsa che non finiremo mai di comprendere...

E' difficile da spiegare e può sembrare esagerato... ma noi diciamo sempre che ci sentiamo dei 'privilegiati': la presenza di Alessia ci ha messo nell'essenziale e ci ha fatto capire le cose che contano veramente come il suo volto e il suo sorriso innocente che ci riempiono ogni giorno il cuore di una gioia vera!

## La comunicazione della diagnosi. Un'esperienza positiva

di Enrico Barone

( [http://www.conosciamocimeglio.it/parola\\_alle\\_famiglie/docs.php?m=2&i=19](http://www.conosciamocimeglio.it/parola_alle_famiglie/docs.php?m=2&i=19) )

La sera del 25 aprile 1994 un gentile signore dall'aria grave si affacciò alla soglia della sala parto dell'ospedale Queen's Mother di Glasgow (U.K.) dove mia moglie ed io stavamo "recuperando" dalle fatiche del travaglio, presentandosi come il Dott. Thomas Turner. Entrò, si sedette e con voce pacata ci disse quello che nessun genitore vorrebbe mai sentire: "I think your wee man has got Down syndrome (Credo proprio che il vostro ometto sia affetto da sindrome di Down)".

Andrea era nato da pochi minuti, o giorni, o secoli, in quel momento non avrei saputo dirlo, completamente stordito da una sensazione di black-out totale attraverso la quale filtravano altre parole che il Dott. Turner pronunciava da una distanza incredibilmente lontana. Seguì una pausa lunghissima (o almeno mi parve, non credo di aver mai compreso così bene il concetto einsteiniano di relatività del tempo) al termine della quale ci chiese: "Come vi sentite?".

No, dico, ma vi rendete conto? Che razza di domanda era? Se io fossi stato un pediatra sarebbe stata l'ultima cosa che avrei chiesto, soprattutto in modo così diretto, anche se tutt'altro che brutale. Anzi forse non avrei nemmeno avuto il coraggio di entrare in quella stanza e parlare a quei genitori. Ci voleva del fegato, ma soprattutto ci volevano delle notevoli doti umane (non psicologiche, si badi bene) per riuscire a trasmettere un sentimento di partecipazione emotiva che non suonasse commiserativo o di compatimento. "Come vi sentite?" Bhè, non ci crederete, ma era la domanda giusta, quella che avrebbe contribuito a dare una svolta alla nostra vita futura, forse perché contribuì a renderci protagonisti della vita di nostro figlio fin dall'inizio.

"I feel positive" rispose mia moglie riportando la luce nel mio cervello. "That's good" replicò Turner.

Per mia fortuna non possiedo ricette miracolose e non scommetterei manco un centesimo, visto che le lire sono fuori corso ormai, che quello che ha funzionato nel nostro caso sia valido in tutte le situazioni familiari. So soltanto che quelle poche sillabe erano tutto ciò di cui avevo bisogno in quel momento. La realizzazione che non ero solo, che avremmo lavorato insieme, mia moglie, io e quel pediatra per dare ad Andrea il futuro che si meritava. A volte si riescono a stabilire delle cooperazioni, se non proprio delle vere e proprie alleanze, senza accordi scritti o verbali, basta saper fare bene il proprio mestiere: di genitore o di medico.

Thomas Turner è un bravo pediatra proprio perché è interessato ai propri pazienti, non alle loro patologie. Prendete il nostro caso. Noi professionalmente (entrambi biologi che si occupavano di genetica) qualche conoscenza tecnica sulla sindrome di Down ce l'avevamo; eravamo pure in grado di leggerci le pubblicazioni scientifiche a livello specialistico. Per svariate settimane perseguitammo il poveretto dicendogli: "Ci dia del materiale da leggere sulla sindrome di Down, vogliamo saperne di più". E lui nicchiava. All'epoca, fummo abbastanza scontenti di questo atteggiamento, perché lo interpretammo più come una forma di noncuranza, anche se, conoscendo la persona, sapevamo che non poteva essere disattenzione nei nostri confronti. Realizzammo solo più tardi che, in realtà, il suo atteggiamento era completamente diverso, il suo messaggio voleva essere: "Non dovete diventare degli esperti della sindrome, dovete imparare a conoscere Andrea". Quella riluttanza a fornirci le informazioni scientifiche che, forse un po' ingenuamente, cercavamo è stata estremamente positiva perché ci ha aiutato a diventare non degli esperti di sindrome di Down, nè tantomeno di disabilità in senso lato, ma, molto più proficuamente, degli esperti di nostro figlio.

E come tali fummo sempre considerati nei mesi e negli anni successivi, con rispetto ed umiltà, due termini che temo non vadano per la maggiore, forse perché non costituiscono materia d'esame all'Università. Il Dott. Turner, come avrete ormai intuito, era uomo di poche parole, ma sapeva ascoltare. Di più, sapeva valutare il valore della nostra esperienza maturata vivendo quotidianamente a contatto con Andrea e metterla a frutto proprio perché la equiparava e la integrava alle sue conoscenze scientifiche. Avevamo un pediatra che rappresentava sì un punto di riferimento, ma senza interferire, senza porsi come intermediario tra noi e nostro figlio.

Ci ha aiutato a crescere, senza bisogno di farci un corso di perfezionamento sulla genitorialità di cui non avevamo nessun bisogno perché stavamo imparando a fare i genitori con Andrea (come avevamo già fatto con suo fratello Luca) e ce la cavavamo benissimo da soli. Il suo ruolo era tanto più importante, quanto meno intrusivo.

Ci chiedevamo come si diventa un bravo medico. Forse bisognerebbe applicare lo stesso criterio in uso per gli arbitri di calcio, il migliore è quello che quando dirige si fa notare meno, quello di cui arrivati alla fine della partita ci si chiede il nome.

## LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI AI FRATELLI E ALLE SORELLE DI UN BAMBINO CON SD

Quando nasce un bambino con sindrome Down è necessario *comunicare la diagnosi* anche agli altri figli il più presto possibile, qualunque sia la loro età.

Se il bambino con SD è il primogenito la *comunicazione della diagnosi* va fatta anche ai fratelli minori.

Non appena i genitori saranno in grado di farlo nel modo più sereno possibile sarà opportuno quindi:

- comunicare la diagnosi agli altri figli, anche piccoli, il più presto possibile con parole semplici e chiare;
- spiegare agli altri figli il concetto di ritardo mentale con esempi concreti.
- rassicurare gli altri figli dando spazio e tempo alle loro domande, anche se queste venissero poste non immediatamente.

E' importante ricordare che essere fratello o sorella di una persona con disabilità è profondamente diverso che esserne genitori. Per questo motivo "comunicare la diagnosi" ai fratelli pone problemi in parte differenti. Anche se ritenuti troppo piccoli per comprendere, gli altri figli si accorgono molto precocemente delle differenze tra se stessi e il fratellino (o sorellina) con sD: le particolarità somatiche e le difficoltà di apprendimento sono evidenti anche per un bambino di pochi anni che, comunque, è perfettamente in grado di fare paragoni tra le sue abilità e quelle del fratello. Per questo motivo è necessario spiegare anche agli altri figli che cosa abbia di speciale il loro fratellino: sarà così più semplice per loro comprendere perché egli abbia bisogno di particolari attenzioni e cure. La *disponibilità*, la *serenità* e la *chiarezza* degli adulti nel dare le informazioni consentiranno al fratello senza sD di gestire più facilmente la disabilità, di integrarla più armoniosamente con il mondo esterno e di sviluppare una riflessione interiore più consapevole.

E' desiderabile che a dare le prime spiegazioni siano i genitori; tuttavia anche un altro adulto, quale un parente o il medico stesso, può dare risposte e informazioni più che adeguatamente.

Il contenuto della comunicazione varierà a seconda del carattere e dell'età del bambino; ciò che conta è che le spiegazioni vengano date in modo *chiaro*, *rassicurante* ed *empatico*, che venga data *disponibilità* di spazio e tempo per rispondere alle domande anche se queste venissero poste successivamente e richiedessero ulteriori chiarimenti. Può accadere che gli altri figli non pongano domande: ciò non vuol dire che non siano disorientati da quanto è accaduto. Anzi da quanto emerso dalle testimonianze di numerosi fratelli e sorelle e dalla vasta letteratura, l'aspetto che dà maggior disagio in età infantile è proprio la mancanza di spiegazioni spontanee e precoci da parte dei genitori, dei nonni o di altre persone vicine.

Quali parole usare per *comunicare la diagnosi* ad un bambino che ha un fratello con difficoltà di apprendimento? Ci sembra che sia esemplare il racconto di Federico, al quale la sD fu spiegata dalla sorellina maggiore: "E' stata Raffaella a spiegarmi quel che aveva Claudia. Quando è nata avevo cinque anni: non capivo che cosa fosse successo. Vedevo mio padre nervoso, mia madre stravolta. Sapevo che Claudia era malata di cuore, ma che con una operazione sarebbe guarita. E allora? Qual era il problema? Il problema si chiamava, genericamente, ritardo mentale. Un eufemismo che io, comunque, non riuscivo a capire. E allora Raffaella (otto anni o giù di lì) mi ha spiegato. Mi ha detto: 'Hai presente l'Archimede Pitagorico dei fumetti? Ogni volta che ha un'idea... pac, gli si accende una lampadina sulla testa. Ecco, a Claudia, quella lampadina, si accende molto, molto dopo'".

### La notizia

di Alessandro Capriccioli

Antonio non arrivava a casa.

Non che io avessi un'idea, sia pure indistinta, di quale fosse la normale procedura di ritiro di un neonato dall'ospedale: quando era arrivato Ruggero non avevo che quattro anni, e i ricordi di quel periodo erano fatti più dalle foto che giravano per casa che dalla mia memoria; tra l'altro riottosa, come avrei imparato più tardi, a ripescare con ordine gli eventi della mia vita dal calderone della mia testa incasinata.

Però, a pensarci adesso lo ricordo distintamente, a un certo punto cominciai a nutrire qualche dubbio: le lungaggini della consegna di quel fratellino mi insospettirono, insieme a qualche lacrima di mia madre, malcelata nel buio della sua camera, a qualche silenzio preoccupato di mio padre, senza alcun tentativo di celarlo seppure male, a scampoli di conversazione colti qua e là durante gli appostamenti a fiato sospeso che cominciai a praticare nei corridoi e fuori dalle stanze, con amici di famiglia troppo presenti a casa nostra rispetto alle abitudini che sino ad allora avevo conosciuto.

Fu tra quei frammenti che mi atterro' nelle orecchie a sventola, per la prima volta, la parola mongoloide, sibilata da qualcuno come un mantra sconosciuto, oscura sequenza di lettere che smontai e rimontai nella mia mente, da solo, senza riuscire a darle un senso compiuto; se non dopo un paio di mesi, con l'aiuto di un amico medico che mi spalancò davanti agli occhi una spiegazione affettuosa, insieme a un libro grosso e pesante come il significato, da quel momento svelato, di quel mantra, con cui negli anni successivi avrei tentato quotidianamente di fare pace.

Non ho mai parlato con i miei di quel come, della notizia che non sono stati capaci di raccontarmi nel modo in cui avrei voluto, del buio fitto di quei lunghi sessanta giorni, in cui mi arrabattavo inutilmente a mettere insieme in un oggetto concreto le immagini e le parole che rimediavo in giro per casa come briciole di Pollicino; non l'ho mai fatto e credo che non lo farò mai, consapevole del fatto che quell'arcana sequenza di lettere, da allora, è stata comunque meno oscura per me piuttosto che per loro.

Non avrebbero potuto chiedere a me, allora, di aiutarli a capire?

## La culla

di Carla Fermariello

In questi giorni ho pensato molto ad una frase, comune all'infanzia di molti fratelli e sorelle di persone disabili: "io sono una di quelli che non hanno visto sorrisi davanti alla culla" e rivedo me alla fine del 1981, a sei anni.

Giulia è nata a Novembre ma è arrivata a casa molto più tardi, dico molto più tardi perché passò almeno un mese prima che la sorellina fosse dimessa dall'ospedale, un mese che a me pareva un'eternità inspiegabile. Per quale motivo Giulia aveva bisogno di tante cure? I fratellini e le sorelline dei miei compagni di scuola erano arrivati a casa molto prima. Forse allora Giulia non stava bene? Forse era successo qualche cosa? Nessuno mi spiegava che cosa fosse accaduto e ricordo davvero con molta confusione quel mese che trascorse dal 19 Novembre del 1981 al giorno che Giulia arrivò a casa. Invece ricordo benissimo il giorno in cui Giulia arrivò a casa, ricordo benissimo l'atmosfera che io avevo addosso per quell'evento: una felicità straordinaria. Ada ed io non aspettavamo altro che questo arrivo e ogni giorno che passava era un appuntamento saltato.

La culla con i manici era appoggiata sul lettone dei miei genitori, che era un lettone altissimo di quelli in ferro battuto che si usavano una volta (ma questa è un'altra storia) e per noi era impossibile riuscire a vedere qualcosa perché nessuno ci aiutava a salirci... c'era tutto un parlottare intorno a Giulia, molto sommesso, molto preoccupato. Nessuno aveva voglia di festeggiare. Nessuno ci veniva a trovare. "La possiamo vedere, la possiamo vedere, la possiamo vedere?", alla fine mia madre cedette. Arrivo sul letto, mi scorgo sulla culla e vedo questo esserino tutto rosa e imbacuccato. Che carina! Tutto qui? Un mese di attesa, una scalata, mille preghiere per una bambina come tutte le altre?

I problemi per me sono arrivati un pochino dopo (per poi finire solo di recente) quando invece a scuola sembrava che tutti sapessero qualcosa su Giulia che io non sapevo. Quel periodo è stato davvero duro perché io non avevo gli strumenti per difendermi e non avevo quelli per difendere Giulia. Io non sapevo spiegare perché mia sorella avesse difficoltà, assolutamente evidenti ai miei occhi, come lo erano agli occhi degli altri, ma allo stesso tempo inspiegabili e misteriose. Solo adesso che sono grande, ed ho avuto la fortuna di incontrare altri fratelli e sorelle come me, ho capito quanto sarebbe stato importante per me capire e conoscere la disabilità di Giulia fin dall'inizio. Parlarne in famiglia apertamente mi avrebbe aiutato molto a comprendere, mi avrebbe consentito di fronteggiare la realtà con più sicurezza e meno sofferenza. Nonostante io mi confrontassi con l'altra sorella, le nostre spiegazioni non andavano oltre vaghissime, quanto fantasiose, ipotesi. Solo nell'età adulta ho imparato a mettermi al centro della mia vita e a non vivere all'ombra di una diversità mal spiegata. Sono felice ancora di quella nascita come lo ero quel giorno (il giorno che lei è arrivata a casa corrisponde per me al giorno in cui è nata), sono felice di un rapporto paritario conquistato faticosamente da entrambe le parti e infine sono felice che io e mia sorella abbiamo avuto la reciproca pazienza di conoscerci e rispettarci nonostante aspetti che a lungo sarebbero rimasti ingiustamente misteriosi per entrambe.

## **E' nata Gloria**

di Beatrice Baraglia

Anche Gloria è nata in novembre, il 4 novembre del 1984 e io avevo 6 anni. Mi ricordo che quando è nata io ero a casa di mia zia...mio papà ha telefonato per annunciare la notizia e io sono partita subito per l'ospedale con i miei nonni. Ero emozionatissima e non facevo altro che immaginarmi la mia sorellina. Arrivati in ospedale entro a salutare la mia mamma e il mio papà e li vedo piangere...non mi aspettavo quella reazione e la mia gioia si è come spenta. Poi è arrivato un dottore...mi ricordo la sua faccia scura e mia zia che mi trascina fuori dalla stanza dicendo: "andiamo a mangiare un budino!!!"...ma io ero andata in ospedale a vedere la mia sorellina, non a mangiare un budino!!! Ma alla fine mi ritrovo seduta in un corridoio fuori dalla stanza dei miei a mangiare un budino. Poi il dottore esce dalla stanza...io entro dalla mia mamma per chiederle dov'è la mia sorellina, ma non riesco a dire nulla perchè la mia mamma e il mio papà piangono più di prima e ora anche i miei nonni sono tristi...lo sento qualcuno che dice a mia zia...ha la sindrome di Down...ma non parlo, non mi muovo. La mia mamma mi prende tra le braccia e mi dice che la mia sorellina ha il cuore malato e deve essere operata. Da quel momento in poi non ricordo più nulla. Mia sorella è stata portata a Milano e i miei hanno passato giorni e giorni via di casa...io stavo con i nonni che non mi hanno mai spiegato cosa succedeva alla mia sorellina. Poi un giorno sono andata a Milano, ma sinceramente non mi ricordo Gloria...L'immagine che ho di lei da piccola è quando finalmente è arrivata a casa e mia mamma me l'ha data in braccio... era così piccola e fragile...un batuffolo profumato dagli occhioni azzurro mare. Era la bambina più bella del mondo...la mia sorellina.

Poi gli anni sono passati...Gloria mangiava pochissimo e mi ricorderò sempre le notti in cui mio papà la imboccava raccontandole una storia...inventata da lui, ma che Gloria sapeva a memoria e se mio papà sbagliava le parole, chiudeva la bocca e non mangiava più....poi è arrivata una nuova operazione al cuore, il viaggio a Parigi per curarla, il suo primo giorno d'asilo e di scuola elementare...il suo primo corso di nuoto, la prima volta sugli sci...l'operazione definitiva al cuore. In tutto questo io vedevo Gloria come la mia piccola sorellina con qualche problema al cuore, viziatella, comica nel suo modo di fare, dolce e con la sindrome di Down. Nessuno mi ha mai spiegato cosa volesse dire questo e col tempo ho imparato da me cos'avesse veramente la mia sorellina. Il fatto che mia sorella avesse la sindrome di Down non è stato un problema fino a quando mi sono accorta di non raccontare agli altri di Gloria....Nell'adolescenza non parlavo mai di mia sorella agli altri...solo di recente riesco a dire agli altri...ho una sorella Down...fino a qualche anno fa...io avevo una sorella, punto e basta.

Oggi sono felice...felice di avere Gloria nella mia vita, felice di me perchè non mi vergogno più di mostrarmi al mondo per quello che sono, felice perchè non ho più paura di usare il termine sindrome di Down, felice perchè sono riuscita, attraverso la mia tesi, a far capire ai miei genitori la mia vita di sorella....felice perchè so di essere una persona speciale e non più una persona diversa e inferiore agli altri come mi sentivo in passato.

Ma ripensando al passato avrei tanto voluto che quel giorno in ospedale qualcuno avesse spiegato anche a me qualcosa di mia sorella, avrei voluto che a casa mia si fosse usato maggiormente il termine sindrome di Down senza paura, avrei tanto voluto che non si facesse finta di niente per tanto tempo....

## **Mia sorella maggiore**

di Alessandro Gwis

Leggendo queste mail, mi vengono in mente alcune considerazioni. Io sono fratello minore di una persona con SD, per cui parte delle cose raccontate dai fratelli maggiori non le ho vissute o le ho vissute molto diversamente. Tuttavia mi riconosco moltissimo in altri aspetti, soprattutto quelli che riguardano le difficoltà rapportare la sindrome Down con l'ambiente extrafamiliare.

Io avevo capito da subito che Livia non era "normale", mi ricordo addirittura che avevo il cruccio di doverlo dire a mia madre, senza trovare mai il coraggio di farlo (sembra assurdo, ma questo a 3 anni!). Però non c'era nulla di lacerante o particolarmente doloroso in questo. Lacerazioni e dolori che invece sono giunti, puntuali, nel confronto col mondo fuori casa, dapprima nel confronto con i coetanei...(anche a me, quanto mi sarebbe piaciuto avere gli strumenti per difendere me e Livia!) e, successivamente, con l'impatto con i cosiddetti "modelli di vita", con quello che nel sentire comune è considerato bello e quello che è considerato brutto, quello che è fonte di vergogna o quello che è considerato fonte di orgoglio, con una idea di dignità della persona tutta centrata sulla "prestazione" e sul "rendimento", con un'idea di intelligenza cognitiva utilizzata come misuratore unico della qualità di una donna o di un uomo. Con i modelli umani "vincenti" presentati dai media, dalla tv, dagli spot....

Anche io, come molti di voi, non mi sono nemmeno posto il problema di *accettare* la diversità di Livia. Ci ho messo un bel po' ad iniziare a integrare (più armoniosamente possibile) mia sorella e me stesso col mondo fuori casa: l'incontro con altri fratelli e sorelle come me ha avuto un ruolo decisivo in questo.

A cura di Carla Fermariello, Alessandro Gwis, Giulio Iraci.

Gruppo Siblings

[www.siblings.it](http://www.siblings.it)

[info@siblings.it](mailto:info@siblings.it)

### Bibliografia specifica sulle sorelle e sui fratelli:

- Bellan F., Manzato I., (2003 Nov), *Fratello Sole Sorella Down*, Piove di Sacco.
- Byrne, Cunningham, Sloper, (1992), *Le famiglie dei bambini Down*, Trento, Erickson.
- Cuskelly M., Dadds M., (1992 May), *Behavioural problems in children with Down's syndrome and their siblings*, Journal of Child Psychology & Psychiatry, 33 (4): 749-761.
- Cuskelly M., Gunn P., (1993 Mar), *Maternal reports of behavior of siblings of children with Down syndrome*, American Journal on Mental Retardation, 97(5):521-9.
- Cuskelly M., Gunn P., (2003 Jul), *Sibling relationships of children with Down syndrome: perspectives of mothers, fathers, and siblings*, American Journal on Mental Retardation, 108 (4): 234-44.
- Cuskelly, Chant D., Hayes A., (1998 Sep), *Behaviour problems in the siblings of children with Down syndrome: Associations with family responsibilities and parental stress*, International Journal of Disability, Development & Education, 45 (3): 295-311.
- Fermariello C., Gwis A., (2002), *Essere sorella o fratello di persona con SD*, Sindrome Down Notizie, n. 2, pp. 53-54.
- Gath A., (1978), *Down's Syndrome and the family. The early years*, Academic Press, London.
- Gath A., (1990), *Down Syndrome children and their families*, American Journal of Medical Genetics Supplement, n. 7, pp. 314-316.
- Gath A., Gumley D., (1987 Sep), *Retarded children and their siblings*, Journal of Child Psychology & Psychiatry, 28 (5): 749-761
- Grossman F.D., (1972), *Brothers and sisters of retarded children: an exploratory study*, Syracuse University Press.
- Gunn P., Berry P., (1985 Nov), *The temperament of Down's syndrome toddlers and their siblings*, Journal of Child Psychology & Psychiatry, 26(6):973-9.
- Powell T.H., Ahrenholds Gallagher P., (1993), *Brothers and sisters. A special part of exceptional families*, Paul H. Brookes publishing & Co., Baltimore.
- Rossotti S., (2003 Ott.), *Io e mia sorella*, "Grazia", n. 42, pp. 103-106.
- Stores R, Stores G, Fellows B, Bukley S., (1998), *Daytime behaviour problems and maternal stress in children with Down's syndrome, their siblings, and non-intellectually disabled and other intellectually disabled peers*, Department of Psychology, University of Portsmouth, England, Journal of Intellectual Disability Research, 42 ( Pt 3):228-37.
- Van Riper M., (1999 Mar), *Living with Down Syndrome: The Family Experience*, Down Syndrome Quarterly, Volume 4, Number 1.
- Van Riper M., Ryff C., Pridham K., (1992), *Parental and family well-being in families of children with Down syndrome: A comparative study*, Research in Nursing & Health, 15, 227-235.
- Wolf L., Fisman S., Ellison D., Freeman T., (1998), *Effect of sibling perception of differential treatment in sibling dyads with one disabled child*, Journal of the American Academy of Child and Adolescent Psychiatry, 37, 1317-1325.
- Zambon Hobart A. (1990), "La famiglia e il bambino con sindrome di Down", in Ferri-Spagnolo, *La sindrome di down*, Il Pensiero Scientifico Editore, Roma.
- Zambon Hobart A. (1992), *Ancora a proposito dei fratelli*, in Sindrome Down Notizie, Associazione Bambini Down, Set-Dic 1992, n. 3, 15-17.
- Zambon Hobart A., Aspects of behavior from birth to puberty, in Nadel L., Rosenthal D., *Down Syndrome. Living and learning in the community*, New York, NY: Wiley-Liss, 1995.
- Zambon Hobart A., (1996), *La persona con Sindrome Down. Un'introduzione per la sua famiglia*, Il Pensiero Scientifico Editore, Roma.

## In sintesi si raccomanda di :

- 1) Comunicare ai genitori la diagnosi quando è sicura sul piano clinico, generalmente nelle prime ore di vita, senza attendere l'esecuzione dell'esame citogenetico e senza ritardi che non siano ragionevolmente motivati. La prematurità o il peso molto basso alla nascita può in casi eccezionali presentare difficoltà nella diagnosi fenotipica precoce. L'emergenza clinica può rendere indispensabile per ovvi motivi di priorità, rimandare alcuni aspetti della comunicazione, focalizzandone altri.
- 2) Comunicare la diagnosi ad entrambi i genitori. Qualora le condizioni cliniche della madre non lo consentano, la prima comunicazione può essere fatta eccezionalmente solo al padre, ma non appena possibile è opportuno riportare la notizia ad ambedue i genitori insieme. La prima comunicazione è solo l'inizio di un lungo processo in cui il medico o altre figure professionali offriranno ulteriori spazi per rispondere alle domande dei familiari che non potranno esaurirsi durante il primo incontro.
- 3) Utilizzare i criteri valutati più positivamente dalle famiglie e dunque comunicare in modo propositivo, con empatia, con rispetto (buone maniere) in uno spazio privato, concedendo il massimo del tempo possibile.
- 4) Sottolineare il fatto che l'entità del ritardo intellettivo sia nel bambino che nell'adulto con SD è variabile e imprevedibile. E che dipenderà come per chiunque da un insieme di aspetti ambientali e costituzionali. Dunque è essenziale che un bambino con SD venga esposto alle stesse esperienze dei suoi fratelli e sorelle. Una persona con SD appartiene geneticamente alla famiglia da cui proviene. Sottolineare dunque la presenza dei cromosomi familiari mettendo tra parentesi il più possibile il cromosoma in più.
- 5) Organizzare uno spazio privato con ampia disponibilità di tempo, come segno di rispetto nei confronti di persone che stanno affrontando una esperienza difficile.
- 6) Fare il colloquio in presenza del neonato che sarà in braccio ad uno dei genitori, se possibile chiamandolo per nome e toccandolo. Evidenziare i suoi aspetti di bambino piuttosto che le sue caratteristiche Down.
- 7) Fornire subito dopo la comunicazione e in colloqui successivi ogni possibile informazione sulle risorse sanitarie e sociali sia a livello regionale che nazionale fornendo del materiale informativo che dovrebbe esistere in ogni punto nascita. La coppia usufruirà di questa informazione nei modi e nei tempi che riterrà più adeguati.
- 8) Suggestire ai genitori di comunicare la notizia ai parenti, agli amici e ai colleghi di lavoro. Se i genitori hanno altri figli, invitarli a parlarne al più presto. Genitori particolarmente soddisfatti dell'atteggiamento del medico potranno chiedergli di partecipare alla prima comunicazione ai fratelli e alle sorelle del neonato con SD. Le modalità del medico nel comunicare la diagnosi fungeranno da modello per i genitori su come affrontare il discorso con chiunque. Ma soprattutto con gli altri figli i quali, anche se molto piccoli, capteranno il disagio familiare col rischio di attribuirsi la colpa. Può essere utile parlare con i genitori delle ricerche longitudinali sulle famiglie di una persona con SD da cui risulta che la presenza di una persona con SD non danneggia i suoi familiari, il cui destino è assolutamente comparabile a quello di chiunque.
- 9) Il medico che comunica la diagnosi deve accettare dentro di sé la consapevolezza di dare una sofferenza che è inevitabile e quindi non deve abbandonare i genitori con deleghe o fughe. Ma soprattutto dovrà essere convinto che la presenza di una persona con un qualsiasi handicap non è solo motivo di dolore e sofferenza, ma può rappresentare per la famiglia un incentivo ad attivare meglio le proprie risorse. Nel campo della disabilità i progressi sia in campo medico che sociale che legislativo sono dovuti sia in Italia che altrove principalmente alle iniziative delle famiglie.
- 10) Il medico deve rispondere alle domande specifiche sulla sindrome, parlando di un ritardo la cui entità non è prevedibile perché ogni persona con SD è diversa da un'altra, sottolineando gli aspetti che accomunano i bambini con SD a quelli senza SD.

11) Deve esistere un coordinamento tra le diverse figure professionali che vengono coinvolte nella comunicazione e nei primi accertamenti.

12) Il neonatologo/pediatra del punto nascita deve aiutare i genitori ad orientarsi in modo adeguato fuori dall'ospedale in cui è nato il bimbo, fornendo le informazioni necessarie sulle risorse presenti nel territorio e/o altrove.



# **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.

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

### Percentili di crescita per i bambini con sindrome di Down peso e altezza

**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.**

*Division of Gastroenterology and Nutrition, Children's Hospital of Philadelphia.*

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=2962062](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=2962062)

#### femmine 1-36 mesi di età

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/107/2/442/F1>

#### femmine 2-18 anni di età

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/107/2/442/F2>

#### maschi 1-36 mesi di età

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/107/2/442/F3>

#### maschi 2-18 anni di età

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/107/2/442/F4>

I grafici sono reperibili on line nelle figure 1-4 del testo integrale: American Academy of Pediatrics. Committee of Genetics. Health Supervision for Children with Down Syndrome. Pediatrics.2001;107:442-449

<http://pediatrics.aappublications.org/cgi/content/full/107/2/442>

#### altri grafici utili

<http://www.growthcharts.com/charts/DS/charts.htm>

### circonferenza cranica

Palmer CG, Cronk C, Pueschel SM, Wisniewski KE, Laxova R, Crocker AC, Pauli RM.

Head circumference of children with Down syndrome (0-36 months)

Am J Med Genet. 1992 Jan 1;42(1):61-7.

*Department of Industrial Engineering, University of Wisconsin-Madison.*

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=1308367](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=1308367)

#### grafici

<http://www.growthcharts.com/charts/DS/hccharts.htm>

### body mass index

Per la valutazione del body mass index usare i percentili di crescita aggiornati al 2001 per tutti i bambini:

<http://www.cdc.gov/nccdphp/dnpa/bmi/bmi-for-age.htm>

<http://www.cdc.gov/growthcharts/>

[http://www.cdc.gov/nchs/about/major/nhanes/growthcharts/clinical\\_charts.htm](http://www.cdc.gov/nchs/about/major/nhanes/growthcharts/clinical_charts.htm)

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

## Approfondimenti

1. Informazioni di carattere generale sulla sindrome di Down per il personale sociosanitario
2. Interazione con il Pediatra di Famiglia o altro Medico di fiducia
3. Presa in carico da parte del Pediatra di Famiglia e interazione con i Servizi Territoriali
4. Interazione con altri genitori. Associazioni
5. Informazioni sulle provvidenze economiche e sulle agevolazioni sul posto di lavoro per i genitori
6. Promozione della salute e prevenzione primaria
7. Promozione dell'allattamento al seno
8. Le cardiopatie congenite nel neonato con sindrome di Down
9. Raccomandazioni relative alla diagnosi citogenetica e alla consulenza sul rischio di ricorrenza
10. Valutazione neurologica alla nascita e nei primi anni di vita
11. Valutazione neuropsichiatrica infantile come premessa al trattamento riabilitativo precoce
12. Controllo dell'apparato oculare alla nascita
13. Controlli della vista in età prescolare
14. Ortopedia: instabilità femoro-rotulea in pazienti con sindrome di Down
15. Ortopedia: la lussazione abituale di anca in pazienti con sindrome di Down
16. Ortopedia: instabilità atlanto-assiale in pazienti con sindrome di Down

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

## Informazioni di carattere generale sulla sindrome di Down per il personale sociosanitario

Questo documento è stato scritto da Anna Contardi e Maria Marcelli, assistenti sociali, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

La sindrome di Down (SD) è una condizione diagnosticabile durante la gravidanza o alla nascita. In questa raccomandazione prenderemo in considerazione in modo particolare l'evenienza della diagnosi alla nascita. I primi giorni sono un momento di grande disorientamento.

Questa raccomandazione si rivolge al personale sociosanitario perché, al di là dei ruoli diversi, l'approccio deve essere condiviso dall'intero gruppo. Alcuni contenuti verranno infatti trasmessi esplicitamente nell'informazione trasmessa nel colloquio coi genitori dal neonatologo, ma altri possono essere trasmessi in modo diretto dall'ambiente circostante, per questo è utile promuovere occasioni di confronto dell'intero gruppo sul tema (anche a partire dai "luoghi comuni" più diffusi, vedi tab 3).

Per personale socio sanitario dell'area nascita si intendono tutte le persone che ruotano intorno al bambino e alla coppia genitoriale nel reparto: neonatologo, pediatra, personale infermieristico, operatori del nido, assistente sociale o psicologo laddove presenti.

### Si raccomanda:

che il personale socio sanitario dell'area nascita sia informato almeno su questi punti essenziali, in modo da essere in grado di rispondere in modo coerente e aggiornato alle eventuali domande dei genitori, e trasmettere informazioni utili anche con messaggi non verbali:

#### Tabella 1. Informazioni essenziali

Il bambino ha la Sindrome di Down, ciò significa che è nato con un cromosoma in più nel suo patrimonio genetico, condizione che nella stragrande maggioranza dei casi è tuttora spiegata come un "incidente genetico" e come tale impossibile da evitare.

Le cause della sindrome Down sono ancor oggi sconosciute. Molti studi sono stati fatti ma ancora non è possibile fornire una chiara spiegazione sul perché l'evento sia avvenuto in una coppia piuttosto che in un'altra.

Nella maggior parte dei casi la coppia può avere altri figli che non abbiano la SD.

Le uniche cose sicure e dimostrate nella sindrome Down sono :

- nel 99% dei casi, pur essendo una condizione "genetica", non è ereditaria
- non può essere attribuita a comportamenti materni o eventi avvenuti durante o prima la gravidanza
- l'incidenza aumenta con l'età riproduttiva dei genitori, con una influenza dell'età materna più evidente di quella dell'età paterna, ciò è legato alla diversa fisiologia delle cellule riproduttive femminili da quelle maschili.
- la sindrome Down si verifica a 20 anni, come a 40... anche se la frequenza media è diversa : 1 su 1.600 a 20 anni, 1 su 100 a 40.

Attualmente :

- in Italia ed in altri paesi sviluppati nasce circa un bambino su 1.250 con la sindrome Down
- in Italia vivono circa 38.000 persone con questa condizione
- in Italia ed in altri paesi sviluppati l'aspettativa di vita è oggi di circa 62 anni

Il bambino con SD presenta un variabile grado di ritardo nello sviluppo cognitivo, e motorio. L'entità del ritardo dipende da un fattore genetico, ma è anche frutto delle modalità con cui sarà aiutato ed allevato. Il bambino infatti, con tempi diversi, avrà tappe di sviluppo sostanzialmente analoghe a quelle degli altri bambini pur mantenendo un grado variabile di ritardo.
I bambini con SD sono tutti diversi, hanno un cromosoma in più che li accomuna, ma il resto del loro patrimonio genetico è quello della loro famiglie e la loro storia è individuale. Per questo somigliano ai loro genitori, hanno i loro interessi, le cose che gli piacciono e non.
Come tutti i bambini hanno la capacità di stabilire relazioni affettive significative inizialmente con i propri genitori, con i fratelli e poi con altre figure di riferimento (nel tempo familiari, amici, partner).
La maggior parte dei bambini con sindrome di Down può raggiungere un buon livello di autonomia personale; possono fare sport e frequentare gli amici, andare a scuola e imparare a leggere e scrivere. Attualmente alcuni adulti lavorano, nel futuro potranno essere certamente di più.
Non esiste una "cura" per la sindrome di Down. Non ci sono medicine o trattamenti che possono eliminare l'esistenza del cromosoma in più o i suoi effetti più rilevanti, ma molto è possibile fare per lui con l'educazione e la riabilitazione.

**Tabella 2 : Testi utili anche per i genitori, se lo desiderano**

**Testimonianze**

Anderlini L. - La tua storia è la mia. - Bologna, Ediz Dehoniane, 1992. <i>E' la testimonianza riflessione di un genitore-professionista che osserva se stessa e suo figlio con SD durante la sua crescita.</i>
Contardi A., Pasqua P., Razzano A. - Un giorno dopo l'altro. Bambini e adulti con sindrome di Down.- Rimini, Guaraldi, 1996 <i>Raccolta di brevi testimonianze di familiari e persone con SD organizzata per capitoli sulle varie fasi della vita</i>
Espinass J. - Il tuo nome è Olga. Lettera a una figlia handicappata. - Roma, Edizioni Associate, 1990. <i>Dialogo sotto forma epistolare tra il genitore scrittore e sua figlia con SD su vari temi tra cui l'essere genitore. Il libro, opera di uno scrittore professionista, è stato tradotto già in molte lingue.</i>
Portolani M., Berliri L.V. – E' Francesca e basta – Molfetta, La Meridiana, 1998 <i>Un educatore e una mamma entrambi con figli piccoli, l'uno senza problemi e l'altro con SD si conoscono via internet e dialogano di disabilità e dell'essere genitori. Il libro è la raccolta delle lettere e testimonia una esperienza reale.</i>

**Guide**

Cunningham C. - La sindrome Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori. - Milano, Ferro, 1984 <i>E' una guida per genitori scritta da uno psicologo con lunga esperienza di lavoro con le famiglie, traduzione dall'inglese.</i>
Zambon Hobart A. - La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia. - Roma, Il Pensiero Scientifico, 1996. <i>E' l'unica guida completa scritta direttamente in italiano e dove i vari suggerimenti nascono da una panoramica internazionale, ma anche da studi e osservazioni della realtà del nostro Paese.</i>

**Tabella 3 : Esempi di luoghi comuni e realtà delle persone con sindrome Down (SD)**

<b>Stereotipo</b>	<i>Le persone con sindrome Down sono tutti uguali (affettuose, amanti della musica, biondi ecc.)</i>
<b>Realtà</b>	Non è così. Le uniche caratteristiche che hanno in comune sono un cromosoma in più rispetto agli altri (47 invece che 46), difficoltà cognitive e alcuni aspetti somatici. Per il resto, ogni persona con SD è diversa dall'altra. Le differenze dipendono da fattori genetici, costituzionali, dal tipo di educazione ricevuta in famiglia e a scuola, dalla presenza o meno di servizi specifici sul territorio.
<b>Stereotipo</b>	<i>Le persone con sindrome Down sono sempre felici e contenti</i>
<b>Realtà</b>	E' lo stereotipo più comune. Come per chiunque altro, la serenità di un bambino, di un adolescente, di un adulto con SD è legata al suo carattere, all'ambiente e al clima familiari, alle sue attività sociali e dunque alla qualità della sua vita. Una persona con SD manifesta in modo molto esplicito le sue emozioni (felicità, tristezza, gratitudine, ostilità, tenerezza ecc.) e qualsiasi comportamento affettivo.
<b>Stereotipo</b>	<i>Esistono forme lievi e forme gravi di SD</i>

<b>Realtà</b>	La variabilità osservata tra le persone con sindrome Down non dipende dal tipo di trisomia (anche se le persone con "trisomia 21 in mosaico" sembra possano avere difficoltà mediamente minori) Le differenze tra una persona con SD e l'altra dipendono da fattori genetici, costituzionali, dal tipo di educazione ricevuta in famiglia e a scuola, dalla presenza o meno di servizi specifici sul territorio.
<b>Stereotipo</b>	<i>Le persone con SD non vivono a lungo</i>
<b>Realtà</b>	La durata della vita è aumentata enormemente. Oggi, grazie al progresso della medicina ed al miglioramento generale delle condizioni di vita, l'80% delle persone con SD raggiunge i 55 anni e 1 su 10 i 70 anni.
<b>Stereotipo</b>	<i>Non possono mantenere a lungo un lavoro che implichi disciplina e senso di responsabilità o possono eseguire solo lavori che comportino attività ripetitive</i>
<b>Realtà</b>	Sono sempre più numerosi gli esempi di persone con SD che - grazie a un inserimento mirato - svolgono lavori su macchinari complicati, che possono risolvere problemi nuovi con creatività e mantenere il posto al di là di ogni precedente aspettativa.
<b>Stereotipo</b>	<i>Le persone con SD sono ipersessuate oppure eterni bambini privi di interessi sessuali</i>
<b>Realtà</b>	Gli adolescenti con SD non differiscono sostanzialmente dagli altri né per quel che riguarda l'età d'inizio della pubertà né l'anatomia degli organi sessuali. Provano desideri e hanno fantasie sessuali come gli altri loro coetanei. La capacità riproduttiva dei maschi con SD è ritenuta molto improbabile. Si conoscono solo 3 casi di un uomo con SD che ha avuto un figlio. Le donne sono fertili. Circa il 40% ha un'ovulazione normale, mentre un 30% ha un'ovulazione meno prevedibile. In caso di gravidanza gli studi disponibili suggeriscono, come atteso biologicamente, che il 50 per cento dei figli avrà la SD. L'età della menopausa è molto variabile : mediamente avviene dopo i 40 anni.
<b>Stereotipo</b>	<i>Hanno genitori anziani</i>
<b>Realtà</b>	Attualmente in Italia il 75% circa dei neonati con SD ha genitori sotto i 35 anni. La distribuzione è variabile nel tempo e tra popolazioni diverse perché legata a : <ul style="list-style-type: none"> <li>• distribuzione nella popolazione delle nascite, in generale</li> <li>• diffusione della diagnosi prenatale</li> <li>• proporzione di gravidanze interrotte dopo diagnosi prenatale</li> </ul>
<b>Stereotipo</b>	<i>Sono incapaci di avere rapporti interpersonali che possano portare ad amicizia, fidanzamenti o matrimoni</i>



<b>Realtà</b>	<p>Falso. L'affettuosità delle persone con SD è selettiva e intelligente.</p> <p>L'inserimento scolastico nel nostro Paese ha permesso nell'età scolare un inserimento sociale soprattutto nell'età in cui le amicizie vengono almeno in parte gestite dai genitori. Tuttavia, l'adolescenza coincide con il periodo della vita di un giovane Down nel quale i compagni, gli amici e anche i fratelli cominciano ad allontanarsi e a includerlo sempre meno nelle loro attività : quando desidera (e avrebbe bisogno) di staccarsi dal suo nucleo familiare, la sua unica alternativa è di stare a casa o uscire solo con i genitori. In questa età è più facile che rapporti affettivi e amicizia possano nascere in condizioni "alla pari", con interessi e capacità di comunicazioni simili.</p> <p>E' stato verificato che tra persone con SD o problemi analoghi, possono nascere amicizie e fidanzamenti. Ci sono anche alcuni casi, anche se molto rari, di matrimonio in cui la coppia è in grado di vivere da sola in modo relativamente autonomo.</p> <p>Stare insieme tra pari non significa un ritorno all'emarginazione, ma avere la possibilità di avere amici con cui svolgere varie attività, quando, l'alternativa è l'isolamento a casa, nella solitudine della propria disabilità</p>
<b>Stereotipo</b>	<i>Non sanno di avere difficoltà cognitive</i>
<b>Realtà</b>	<p>Un bambino con SD è in grado di capire fin da quando è piccolo la propria diversità rispetto ai compagni e ai fratelli. Può approfittarsi del proprio condizione per ottenere ciò che desidera più facilmente. Può angosciarsi quando non riesce nel proprio compito, e fingere di leggere e scrivere come i compagni quando ancora non è in grado di farlo. Per una persona con SD il rapporto con le proprie difficoltà sarà tanto più armonioso quanto più i suoi genitori riusciranno ad affrontare con lui il discorso sulla sindrome e rispondere alle sue domande. Più ci sarà la possibilità di parlare esplicitamente dei suoi limiti e al tempo stesso di mettere in evidenza le sue capacità, più la consapevolezza della propria identità di persona con SD sarà vissuta serenamente.</p>
<b>Stereotipo</b>	<i>Dovranno sempre vivere con i genitori e poi con i fratelli</i>
<b>Realtà</b>	<p>Una persona con SD desidera fin dall'adolescenza rapporti alternativi a quelli esclusivi con i familiari. E' in grado di far parte della comunità e ha esigenze affettive e sociali analoghe a quelle di qualsiasi altro essere umano. Le soluzioni per una vita adulta relativamente autonoma dalla famiglia (come comunità alloggio e case famiglia) sono ancora molto scarse in tutto il territorio, ma ci sono iniziative per aumentarne il numero e permettere agli adulti con SD una vita più adeguata alle loro esigenze offrendo loro l'aiuto e il sostegno di cui avranno comunque bisogno.</p>
<b>Stereotipo</b>	<i>Per i bambini con SD la scuola è soprattutto un luogo di socializzazione</i>
<b>Realtà</b>	<p>I dati sull'integrazione scolastica sono molto incoraggianti. I bambini con SD possono continuare a imparare a qualsiasi età. Nella scuola dell'obbligo la maggior parte impara a leggere e scrivere e ad acquisire le abilità matematiche di base. La conquista di abilità sociali e di autonomia è più vicina alla norma rispetto alle acquisizioni didattiche.</p>
<b>Stereotipo</b>	<i>La famiglia delle persone con SD è "handicappata"</i>
<b>Realtà</b>	<p>Secondo numerosi studi, nelle famiglie con persone Down non ci sono più separazioni tra i genitori né disagi psichici che nelle altre famiglie. Al contrario, c'è una maggiore consapevolezza sociale : in ogni Paese i progressi in campo medico, legislativo e sociale sono in gran parte dovuti alle associazioni create dai genitori. Le associazioni nascono per offrire sostegno alle famiglie nell'affrontare le difficoltà comunque connesse alla presenza di un figlio con disabilità.</p>

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

## Interazione con il Pediatra di Famiglia o altro Medico di fiducia

Questo documento è stato scritto dal dott. Vincenzo Calia, pediatra in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 22 Maggio 2007

### Premessa

All'interno del Sistema Sanitario Nazionale Italiano, nell'area delle cure primarie, opera la figura del Pediatra di Famiglia (PdF) "...che ha la responsabilità complessiva della salute dei soggetti di età compresa fra 0 e 14 anni, che esercita svolgendo i **compiti diagnostici, terapeutici, riabilitativi e preventivi individuali e comunitari, nonché di educazione sanitaria...**"<sup>1 2 3</sup>.

Spetta inoltre al PdF il compito di seguire i propri pazienti qualora essi dovessero avere necessità di interventi diagnostici e/o terapeutici di 2° o 3° livello, mettendosi in contatto con le strutture preposte a questo.

Infine in molte Regioni italiane il PdF è tenuto a compilare per ciascuno dei suoi pazienti un "Libretto di salute".

I bambini con Sindrome di Down (SD) sono assistiti, al pari degli altri bambini, da un Pediatra di Famiglia scelto dai loro genitori nell'elenco dei PdF operanti nel loro Comune di residenza.

I genitori tuttavia possono scegliere come medico "di fiducia" un pediatra che opera al di fuori del Servizio Sanitario Nazionale, il loro medico di famiglia ecc.

Data la relativa rarità dei bambini con SD è probabile che ciascun PdF (o altro medico di fiducia) si trovi nella condizione di seguirne pochi nel corso della sua carriera professionale, magari scaglionati nel tempo a distanza di anni; d'altro canto i più diffusi programmi di formazione ed aggiornamento in ambiente pediatrico raramente si interessano di questa condizione.

E' questa una caratteristica comune alla presa in carico di ogni patologia rara, che singolarmente si presenta con una bassa frequenza, ma che nel complesso rientra con molta frequenza nella pratica del medico di base<sup>4 5</sup>.

Di conseguenza può capitare che il PdF, nel momento in cui diventa medico di fiducia di un bambino con SD, **abbia bisogno di tempo per aggiornarsi sulla specificità della sindrome**<sup>6</sup>, **ma dovrà offrire da subito tutte le attenzioni che normalmente rivolge a tutti i bambini**, essendo consapevole di quanto sia importante non trascurare i suoi diritti di bambino e stabilire una alleanza formativa con la famiglia<sup>7 8 9</sup>.

**E' quindi importante che il PdF abbia a disposizione, e utilizzi, strumenti di aggiornamento affidabili e immediati, che saprà interpretare e adeguare alle necessità del proprio paziente.**

<sup>1</sup> Accordo Collettivo Nazionale per la Pediatria di libera scelta.

<sup>2</sup> American Academy of Pediatrics – Committee on Genetics Health Supervision for Children with Down Syndrome Pediatrics; 2:442-449, 2001

<sup>3</sup> Calia V. Dieci passi per una buona pediatria di base Quaderni ACP. 2:26-31, 1999

<sup>4</sup> Senior TP, Knight AW. Rare diseases need a generic approach. BMJ. 2006 Sep 16;333(7568):602

<sup>5</sup> Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. Med J Aust. 2006 Jul 17;185(2):82-3

<sup>6</sup> Mastroiacovo P, Contardi A. Dieci domande sulle persone con la sindrome di Down Medico e Bambino. 9:59-66, 1996

<sup>7</sup> Wertlieb D. Converging trends in family research and pediatrics: recent findings for the American academy of pediatrics task force on the family. Pediatrics. 2003 Jun;111(6 Pt 2):1572-87

<sup>8</sup> Schor EL; American Academy of Pediatrics Task Force on the Family. Family pediatrics: report of the Task Force on the Family. Pediatrics. 2003 Jun;111(6 Pt 2):1541-71

<sup>9</sup> Luchino F. Il pediatra e la famiglia. Percorsi condivisi. Medico e Bambino. 1:60-64, 2005

Al di là dei problemi specifici derivanti dalla SD questi bambini necessitano di assistenza sanitaria (diagnosi e cura), avranno interventi di medicina preventiva individuale e collettiva e possono aver bisogno dell'intervento di specialisti e strutture sanitarie di livello superiore.

Inoltre il medico che segua continuamente bambini con SD dovrà essere a conoscenza delle loro particolari esigenze assistenziali in senso generale e delle esigenze personali di ciascuno di loro.

È utile inoltre che egli sia a conoscenza degli interventi praticati dai suoi patientini con SD presso i centri di riferimento e/o altre strutture di 2° e 3° livello<sup>10 11</sup>.

Si ricorda inoltre che i genitori hanno diritto ad **agevolazioni sul posto di lavoro** a seguito del riconoscimento per il bambino della situazione di handicap in condizione di gravità (L.104/92, L.53/2000, Decr.Leg.vo151/01)<sup>12</sup>.

**Nota bene: La certificazione di handicap in situazione di gravità è sempre riconosciuta alle persone con sindrome di Down e può essere rilasciata anche dal medico di famiglia (L.289/2002)<sup>13 14</sup>**

### Si raccomanda:

- **al personale socio-sanitario dell'area nascita e dei servizi territoriali** di fornire alla famiglia le indicazioni necessarie perché possano scegliere tempestivamente un pediatra di famiglia o comunque suggerire loro di scegliere un medico di fiducia a cui affidare la gestione complessiva della salute del loro bambino, e di farsi comunicare il nominativo del pediatra scelto.
- **alle Istituzioni preposte all'ECM** (ASL, Società scientifiche, Istituti di ricerca, Associazioni ecc.) di predisporre o rendere disponibile se già esistente materiale cartaceo, telematico ecc. di formazione e aggiornamento utilizzabile a richiesta dai pediatri e medici curanti di bambini con SD.
- **al medico di fiducia** di prendere attenta visione di tutte le raccomandazioni contenute nelle "Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome Down e alle Loro Famiglie", inserire nel libretto di salute del bambino con SD le speciali tavole auxometriche e moduli dei "bilanci di salute" formulati ad hoc, e censire, nel territorio in cui opera, le risorse a disposizione per l'assistenza medica specialistica, sociale e riabilitativa del bambino con SD.

<sup>10</sup> Caso G. Alfieri R. Marengoni B. Venturelli L. Buzzetti R. Paganoni A. Greco L. Il bambino con patologia cronica e ricorrente III parte: il miglioramento dei servizi Medico e Bambino. 8:38-46, 1996

<sup>11</sup> ApeC L'assistenza ai bambini con malattie croniche Quaderni ACP. 1:56-58, 2002

<sup>12</sup> Vedi Raccomandazione successiva: "Presenza in carico da parte del Pediatra di Famiglia e interazione con i Servizi Territoriali"

<sup>13</sup> Informativa per i Medici di famiglia sull'accertamento dell'handicap in presenza di sindrome di Down (art.94, comma 3 della L.289/2002, legge finanziaria per l'anno 2003). L'articolo 94, comma 3 della legge finanziaria per l'anno 2003 ha introdotto elementi di novità nell'ambito dell'accertamento dell'handicap in soggetti con sindrome di Down. La normativa stabilisce che le persone con sindrome di Down, su richiesta corredata da cariotipo, vengono dichiarate persone con handicap grave dalla Commissione ASL o dal medico di medicina generale e sono inoltre esentate da ulteriori successive visite e controlli.

<sup>14</sup> **Fax simile del modello per la certificazione** di handicap in situazione di gravità: "Visto il referto dell'esame del cariotipo rilasciato il (riportare la data dell'esame) da (riportare il nome dell'istituto che ha effettuato l'esame e rilasciato il referto) relativo al Sig. (cognome e nome) che risulta persona con sindrome di Down (Trisomia 21). Ai sensi dell'articolo 94, comma 3 della Legge 27 dicembre 2002, n.289, si dichiara che Il signor (cognome e nome) nato il (data di nascita) residente in (città, via, numero civico), mio assistito, numero di tessera sanitaria (riportare il numero di tessera sanitaria) è persona handicappata in situazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3 della Legge 5 febbraio 1992, n.104. Si rilascia la presente dichiarazione su richiesta dell'interessato per gli usi consentiti dalla legge. (data, firma e dati identificativi del medico).

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

## Presenza in carico da parte del Pediatra di Famiglia e interazione con i Servizi Territoriali

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Maria Edoarda Trillò, pediatra, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

Per i genitori è opportuno conoscere fin dall'inizio la rete di servizi sanitari territoriali e quali sono i servizi socio sanitari ai quali poter far riferimento nel territorio in cui risiedono. In alternativa all'informazione diretta (sempre preferibile) si può mettere a disposizione materiale informativo e indirizzi in luoghi facilmente accessibili dai potenziali utenti (ad es. Centri nascita, Uffici anagrafici, uffici Asl per l'iscrizione al SSN, pediatri di libera scelta, centri vaccinazioni).

### Si raccomanda:

**al personale socio-sanitario**, di qualsiasi professionalità, coinvolto nell'assistenza ai neonati/bambini con sindrome Down e alle loro famiglie e al **personale socio-sanitario**, di qualsiasi professionalità, dei servizi territoriali socio-sanitari dei Distretti e sociali dei Municipi o Circoscrizioni di:

1. **documentarsi sui Servizi Territoriali e sulle Associazioni di genitori**, ed elaborare e/o avere a disposizione un elenco cartaceo da fornire ai genitori, con le informazioni sulle strutture sanitarie e socio sanitarie nel loro territorio di residenza alle quali potranno far riferimento, con linee di attività, indirizzi, numeri di telefono e orari di accesso (=Carta dei Servizi):
  - Sportelli Scelta e Revoca del medico per l'iscrizione al Pediatra di Libera Scelta,
  - Elenco dei Pediatri di Libera Scelta con indirizzo e numero di telefono
  - Consultori Familiari,
  - Ambulatori di NPI territoriali e di riabilitazione,
  - Distretti Sanitari,
  - Servizi di Assistenza Sociale dei Municipi,
  - Asili Nido,
  - Ludoteche,
  - Centri per la Famiglia dei Municipi
  - Associazioni di genitori

*Nelle grandi città l'elenco dovrà essere diviso per ASL o Municipio o Circoscrizione di residenza.*

2. **informare i genitori sui diritti riconosciuti dalla legge<sup>1</sup>, in particolare sulle provvidenze economiche**: diritto per il bambino di usufruire di indennità di accompagnamento o di frequenza a seguito del riconoscimento di invalidità civile (v. L.18/'80, L.289/'90) e **agevolazioni sul posto di lavoro per i genitori** a seguito del riconoscimento per il bambino della situazione di handicap in condizione di gravità (L.104/'92, L.53/2000, Decr.Leg.vo151/01). Nota bene: La certificazione di

<sup>1</sup> Vedi raccomandazione successiva: Informazioni sulle provvidenze economiche e sulle agevolazioni sul posto di lavoro per i genitori

handicap in situazione di gravità è sempre riconosciuta alle persone con sindrome di Down e può essere rilasciata anche dal medico di famiglia (L.289/2002)<sup>2</sup>.

### **3. attivare collegamenti operativi con le strutture sanitarie e i pediatri di famiglia del territorio**

- mettendosi a disposizione per incontri di collegamento, coordinamento, di aggiornamento sulla sindrome Down
- rendendosi disponibili, qualora i genitori lo gradiscano o quando si sentano pronti, a prendere contatto telefonico o a fare da tramite con il pediatra di libera scelta e/o con le Associazioni di genitori presenti nel territorio.

#### **ai Direttori dei Distretti Sanitari e ai Direttori dei Municipi:**

1. sorvegliare che il numero del loro personale (assistenti sociali, terapisti della riabilitazione, assistenti socio-sanitari, ecc.) di assistenza e riabilitazione per l'età 0-18 anni sia in numero adeguato a non creare liste di attesa per l'esame e la presa in carico delle famiglie e dei bambini con particolari necessità assistenziali;
2. adeguare il numero del personale dei servizi socio-riabilitativi, qualora fosse insufficiente, anche attivando accordi specifici ai sensi delle leggi vigenti (es. L.328);
3. garantire la formazione e l'aggiornamento specifico del personale di riabilitazione

---

<sup>2</sup> Vedi raccomandazione precedente: Interazione con il Pediatra di Famiglia o altro medico di fiducia.

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

## Interazione con altri genitori. Associazioni

Questo documento è stato scritto da Anna Contardi e Maria Marcelli, assistenti sociali, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

I primi giorni sono un momento di grande disorientamento.

La possibilità di confrontarsi con "storie reali" permette di incontrare il bambino con sindrome di Down e non solo la sindrome.

L'Associazionismo delle famiglie è molto cresciuto negli ultimi anni in Italia ed in altri paesi europei ed extra-europei.

Le Associazioni per la sindrome di Down Italiane si incontrano in assemblea una volta l'anno e hanno creato il Coordinamento delle Associazioni di Persone con sindrome di Down.

Attraverso questo sito <http://www.coordinamentodown.it/asso.html> è possibile rintracciare e conoscere le associazioni più vicine al proprio luogo di residenza.

A livello europeo esiste la European Down Syndrome Association (EDSA).

Tabella degli indirizzi utili per un primo orientamento:

<b>Associazioni</b>	<b>Sito web</b>
Associazione Italiana Persone Down	<a href="http://www.aipd.it">www.aipd.it</a>
UNIDOWN	<a href="http://www.unidown.it">www.unidown.it</a>
Coordinamento delle Associazioni Down	<a href="http://www.coordinamentodown.it">www.coordinamentodown.it</a>
EDSA European Down Syndrome Association	<a href="http://www.edsa.down-syndrome.org/">http://www.edsa.down-syndrome.org/</a>
<b>Organizzazioni</b>	
Siblings: gruppo delle sorelle e dei fratelli di persone con sindrome di Down e altre disabilità	<a href="http://www.siblings.it/">http://www.siblings.it/</a>
Fondazione Italiana Verso il Futuro Onlus	<a href="http://www.casaloro.it">http://www.casaloro.it</a>
Conosciamocimeglio. Un sito nato per per la ricerca sociosanitaria, che confronta le esperienze di familiari e operatori sulla base delle conoscenze scientifiche e narrative.	<a href="http://www.conosciamocimeglio.it">www.conosciamocimeglio.it</a>

## Si raccomanda:

- **Al personale socio-sanitario dell'area nascita e dei servizi territoriali, e al pediatra di famiglia:** di offrire ai neo-genitori la possibilità di entrare in relazione con altri familiari di persone con sindrome Down nel rispetto dei desideri, dei tempi e dei sentimenti diversi da coppia a coppia, fornendo il recapito dell'associazione più vicina (se possibile un dépliant) e stabilendo con questa un rapporto di collaborazione. Dove non esista un'associazione, individuando genitori disponibili nel territorio.
- **Alle Associazioni di familiari** di offrire ai neo-genitori, la possibilità di incontrare un'altra famiglia con un/una figlio/a con sindrome di Down ed organizzare l'incontro nel rispetto dei desideri, dei tempi e dei sentimenti diversi da coppia a coppia.
- **Ai responsabili dell'organizzazione socio-sanitaria, al personale socio-sanitario dell'area nascita e dei servizi territoriali e ai pediatri di famiglia,** di rendere disponibili nei punti nascita, negli ambulatori di vaccinazioni, nei consultori familiari, negli asili nido: fotografie, posters, dépliant di bambini con la sindrome di Down, o altre condizioni con disabilità congenite, che evidenzino anche la dimensione gioiosa e di integrazione dei bambini, come di tutti i bambini.

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

## Informazioni sulle provvidenze economiche e sulle agevolazioni sul posto di lavoro per i genitori

Questo documento è stato scritto da Anna Contardi e Maria Marcelli, assistenti sociali, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

### Premessa

La sindrome di Down (SD) è una condizione diagnosticabile alla nascita.

Nella legislazione italiana esistono alcune agevolazioni per i genitori di un bambino disabile e alcune provvidenze economiche che non hanno un limite inferiore di età del bambino per la loro attivazione.

Esiste difficoltà nell'accedere ad informazioni corrette su diritti e procedure e i genitori spesso sono rinviati da un ufficio all'altro o scoprono tardivamente queste possibilità.

Proprio nei primi mesi/anni di vita si manifesta per i genitori la necessità di avere più tempo o maggiori risorse economiche per far fronte ai bisogni del bambino.

E' utile fornire ai genitori una prima informazione sui loro diritti e sulle strutture di riferimento in merito alla possibilità di riconoscimento del diritto per il bambino di usufruire di indennità di accompagnamento o di frequenza a seguito del riconoscimento di invalidità civile (v. L.18/80 , L.289/90)

<http://www.aipd.it/files/statico/AIDP%2015-aprile%202006.pdf>

[http://www.aipd.it/sportello\\_informativo/diritti\\_e\\_agevolazioni/schede/da003.htm](http://www.aipd.it/sportello_informativo/diritti_e_agevolazioni/schede/da003.htm)

### Provvidenze economiche

Tutte le persone con sindrome di Down hanno diritto al **riconoscimento dell'invalidità civile**. La percentuale di invalidità minima prevista dalla legge è il 75% per i maggiorenni (questa corrisponde di fatto per i minori alla difficoltà persistente a svolgere le funzioni e i compiti della propria età). A partire da tale percentuale corrisponde l'erogazione di diverse forme di **provvidenze economiche**.

**Per quanto riguarda i minori**, le provvidenze economiche previste sono di due tipi, alternative tra loro:

**Indennità di frequenza:** viene concessa ai minori cui sul verbale sia stata riconosciuta la "difficoltà persistente a svolgere le funzioni e i compiti della propria età"; altri requisiti necessari sono la frequenza negli asili nido, nella scuola o presso centri riabilitativi pubblici o privati (purché convenzionati) e, ancora, il minore non deve superare un limite di reddito personale, fissato annualmente. Per ottenere il pagamento di questa provvidenza economica, che viene pagata per le mensilità nelle quali il minore frequenta il nido, la scuola o il centro, occorre presentare all'ente erogatore (quindi all'INPS) autocertificazione o certificati rilasciati dalle suddette strutture attestanti la reale frequenza del minore.

**Indennità di accompagnamento:** viene concessa ai minori cui sul verbale sia stata riconosciuta la "totale inabilità con la necessità di assistenza continua non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita"; non è concessa a chi è ricoverato in istituto; non sono richiesti altri requisiti.



**Per quanto riguarda i maggiorenni** le provvidenze economiche sono di tre tipi:

**Assegno mensile:** viene concessa a coloro cui sia stata riconosciuta una percentuale di invalidità compresa tra il 75% e il 99%, risultino disoccupati e non superino il 65mo anno di età. L'erogazione dell'assegno mensile è subordinata ad un limite di reddito

**Pensione di inabilità:** viene concessa a coloro cui sia stata riconosciuta la "totale inabilità lavorativa", quindi il 100% di invalidità. E' pagata in 13 mensilità, il titolare non deve superare il 65mo anno di età e anche la pensione è vincolata ad un limite di reddito personale, fissato annualmente. La pensione è sempre alternativa all'assegno mensile.

**Indennità di accompagnamento:** viene concessa a coloro cui sia stato riconosciuto il "100% di inabilità lavorativa con necessità di assistenza continua, non essendo in grado di compiere gli atti quotidiani della vita". In questo caso al titolare viene pagata anche la pensione di inabilità (sempreché non superi il limite di reddito fissato per quest'ultima).

### **Agevolazioni per i genitori lavoratori**

**Agevolazioni per i genitori lavoratori** a seguito del riconoscimento per il bambino della situazione di handicap in condizione di gravità (L.104/92, L.53/2000, Decr.Leg.vo151/01): permessi mensili e permessi orari, prolungamento del congedo parentale, congedi straordinari retribuiti, esclusione dal lavoro notturno, scelta della sede di lavoro e non trasferibilità ad altra sede.

Nota 1 La certificazione di handicap in situazione di gravità è sempre riconosciuta alle persone con sindrome di Down e può essere rilasciata anche dal medico di famiglia (L.289/2002).

Tabella 1 agevolazioni per i genitori lavoratori a seguito del riconoscimento per il bambino della situazione di handicap in condizione di gravità (L.104/92, L.53/2000, Decr.Leg.vo151/01):

➤ permessi mensili e permessi orari,
➤ prolungamento del congedo parentale,
➤ congedi straordinari retribuiti,
➤ esclusione dal lavoro notturno,
➤ scelta della sede di lavoro e non trasferibilità ad altra sede.

### **Informativa per i medici di famiglia**

**Informativa per i medici di famiglia sull'accertamento dell'handicap in presenza di sindrome di Down** (art.94, comma 3 della L.289/2002, legge finanziaria per l'anno 2003). L'articolo 94, comma 3 della legge finanziaria per l'anno 2003 ha introdotto elementi di novità nell'ambito dell'accertamento dell'handicap in soggetti con sindrome di Down.

La normativa stabilisce che le persone con sindrome di Down, su richiesta corredata da cariotipo, vengono dichiarate persone con handicap grave dalla Commissione ASL, dal pediatra o dal medico di famiglia e sono inoltre esentate da ulteriori successive visite e controlli.

### **Fac simile del modello per la certificazione di handicap in situazione di gravità da parte del medico di famiglia**

Visto il referto dell'esame del cariotipo rilasciato il ( riportare la data dell'esame)  
da (riportare il nome dell'istituto che ha effettuato l'esame e rilasciato il referto)

relativo al Sig. (cognome e nome) che risulta persona con sindrome di Down (Trisomia 21).

Ai sensi dell'articolo 94, comma 3 della Legge 27 dicembre 2002, n.289, si dichiara che

Il signor (cognome e nome)

nato il (data di nascita) residente in (città, Via, numero civico),

mio assistito, numero di tessera sanitaria (riportare il numero di tessera sanitaria) è persona handicappata in situazione di gravità ai sensi dell'articolo 3, comma 3 della Legge 5 febbraio 1992, n.104.

Si rilascia la presente dichiarazione su richiesta dell'interessato per gli usi consentiti dalla legge.

(Data, firma e dati identificativi del medico).

## **Si raccomanda:**

### **Il personale socio-sanitario, di qualsiasi professionalità, coinvolto nell'assistenza ai neonati/bambini con sindrome Down e alle loro famiglie**

- si documenti in modo adeguato sulla legislazione vigente, prima di fornire indicazioni specifiche sul tema dei diritti facendo riferimento a fonti costantemente aggiornate.
- fornisca ai genitori, sin dai primi colloqui, una prima informazione sui loro diritti e sulle strutture di riferimento in merito alla: possibilità di riconoscimento del diritto per il bambino di usufruire di indennità di accompagnamento o di frequenza a seguito del riconoscimento di invalidità civile
- fornisca ai genitori sin dai primi colloqui, una prima informazione sui loro diritti e sulle strutture di riferimento in merito alle agevolazioni per i genitori lavoratori a seguito del riconoscimento per il bambino della situazione di handicap in condizione di gravità (L.104/92, L.53/2000, Decr.Leg.vo151/01): (vedi nota 1 e tabella 1)
- fornisca alla famiglia materiale cartaceo da riesaminare con calma
- invii per un'informazione più dettagliata ed un aiuto pratico ai Servizi Sociali del Territorio (Servizi Sociali Comunali, Servizi Territoriali di Riabilitazione, Distretti Sociosanitari) e alle Associazioni

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

## Promozione della salute e prevenzione primaria

Questo documento è stato scritto dalle dott.sse Milena Lo Giudice, Maria Piccione, Manuela Martines, pediatre in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

Per il bambino con sindrome di Down valgono tutti i criteri di prevenzione e di promozione della salute della popolazione generale<sup>1 2</sup>.

Il pediatra di famiglia avrà cura, oltre che di eseguire i controlli **aggiuntivi raccomandati dalle linee guida internazionali**<sup>3 4</sup>, anche di non trascurare gli **interventi di prevenzione primaria ad alta efficacia**, sostenuti nel progetto di ricerca finalizzato finanziato dal Ministero della Sanità ( Programmi speciali-Art 12, comma 2, lett b) d.lgs.502/92, anno 1999)<sup>5 6 7 8 9</sup>.

Inoltre, è utile che il pediatra informi, rispettando i tempi e le sensibilità individuali, sulla possibilità di partecipazione a gruppi di auto aiuto o di sostegno, organizzati dalle Associazioni di genitori o dai servizi territoriali: la condivisione di esperienze con altri genitori favorisce l'attivazione di competenze genitoriali e la creazione di una rete sociale di supporto<sup>10 11</sup>.

### Si raccomanda di:

- Sostenere l'allattamento al seno, informandosi sulle reali possibilità o difficoltà (vedere raccomandazione successiva)
- Fare dormire il bambino in posizione supina (a pancia in su, per la prevenzione della morte in culla, come per tutti i bambini)
- Tenere il bambino in ambienti non troppo riscaldati ( 18/20°), sufficientemente umidificati, sottolineando l'importanza di non esporlo al fumo passivo (prevenzione morte in culla e patologie respiratorie)

<sup>1</sup> Feldman W. Pediatria basata sull'evidenza Delfino 2000

<sup>2</sup> Il Progetto Salute Infanzia Bilanci di Salute ( fasc. 1-8) Suppl. al Medico Pediatra Pacini Editore 2003

<sup>3</sup> Le linee guida della European Down Syndrome Association, in questo sito la traduzione Italiana.

<sup>4</sup> Manuale di Qualità per la Pediatria di famiglia. I bilanci di salute nella Sindrome di Down. pp 100-102 A cura della FIMP e della SIP Pacini Editore 2004

<sup>5</sup> Gruppo di lavoro " Conoscere per prevenire", Centro per la Salute del bambino-Sviluppo e valutazione- Progetto finalizzato dl Ministero della Salute 2002 <http://www.csbonlus.org/?CONTENT=SEIPIUUNO>

<sup>6</sup> Sostegno per l'allattamento al seno <http://www.csbonlus.org/?CONTENT=ALLATTAMENTO> e vedere raccomandazione successiva

<sup>7</sup> Cerasoli G. Lo Presti C. Perché leggere ai bambini ad alta voce Quaderni ACP 2000; 7:53-54

<sup>8</sup> Miles S, Chapman RS. Narrative content as described by individuals with Down syndrome and typically developing children. J Speech Lang Hear Res. 2002 Feb;45(1):175-89.

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list\\_uids=14748647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=14748647)

<http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/jc.html?id=12>

<sup>9</sup> Progetto "Nati per Leggere" [www.natiperleggere.it](http://www.natiperleggere.it)

<sup>10</sup> Progetto "Sostegno alla Genitorialità" <http://www.csbonlus.org/?CONTENT=GENITORIALITA>

<sup>11</sup> Di Nocera M, Ferri R., Scala A. An Italian Experience: support groups for families with children with Down syndrome in the Community Care perspective. IV International Conference on Language and Cognitive Development in Down Syndrome. Portsmouth, UK. 15-18 September 2005

- Far utilizzare per il trasporto in automobile seggiolini omologati e diversificati per età, montati sui sedili posteriori o anteriormente in posizione opposta a quella di marcia, se l'autovettura non è dotata di airbag.
- Seguire il calendario delle vaccinazioni valido per tutti i bambini
- Favorire il contatto corporeo ed il gioco verbale
- Incoraggiare il gioco spontaneo, l'ascolto della musica e l'uso dei colori
- Incoraggiare il gioco motorio, lasciando il bambino sul pavimento, dal quale non può cadere ma è libero di esplorare e sperimentare i primi passaggi posturali attraverso i suoi giochi preferiti
- Istruire i genitori a gratificare i comportamenti positivi, ma a contenere i comportamenti eccessivi, stabilendo poche ma precise regole.
- Curare l'alimentazione e lo stile di vita in modo da evitare eccessi e squilibri che favoriscono l'obesità.
- Inserire nel libretto di salute del bambino i percentili di crescita specifici per la sindrome di Down (vedi).
- Istruire i genitori sull'uso della televisione (non prima dei tre anni, non fare mangiare il bambino davanti i programmi televisivi, non lasciare il bambino solo davanti alla tv, scegliere, commentare e criticare insieme i programmi)
- Favorire la lettura ad alta voce fin dai primi mesi di vita, che si basa sulla comunicazione affettiva (secondo il progetto "nati per leggere", vedi note introduttive). Numerosi studi hanno dimostrato che la capacità di comprendere il significato delle parole è molto simile nei bambini con sindrome Down e nei bambini senza la sindrome, se valutati con strumenti non verbali
- Considerare l'inserimento all'asilo nido, informando dell'esistenza di documenti ed esperienze utili sull'argomento presso le Associazioni di genitori.

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

## Promozione dell'allattamento al seno

Questo documento è stato scritto dalle dott.sse Milena Lo Giudice, Maria Piccione, Manuela Martines, pediatre in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

Il basso tasso di allattamento materno nel bambino con sindrome di Down è stato attribuito a: alta frequenza di ricovero alla nascita, basso peso, alterazioni motorie della lingua, ipotonia generalizzata, età materna avanzata. In generale non vi è alcun giustificato motivo per cui il bambino con sindrome di Down debba essere considerato diverso dagli altri bambini relativamente all'allattamento al seno. Situazioni particolari quali prematurità, malformazioni (cardiopatie e malformazioni del tratto gastrointestinale), ipotonia severa condizionante turbe della suzione e più tardi della masticazione, possono consigliare di adottare strategie specifiche per un'alimentazione il più possibile analoga a quello di tutti gli altri bambini.

I bambini con sindrome di Down sono a più alto rischio per alcuni problemi di salute quali infezioni, patologie autoimmuni ed obesità, che rappresentano frequenti cause di ospedalizzazione e hanno effetti negativi sulla loro qualità di vita. E' ben noto il ruolo protettivo del latte materno nei confronti di tali patologie, anche se nella letteratura scientifica esistono pochissimi studi scientifici controllati (RCT) sull'allattamento materno nel bambino Down. In ogni caso l'esperienza dell'allattamento naturale è un diritto che deve essere garantito, nei limiti del possibile, ed è più possibile di quanto ancora non si creda.

Su Google si trovano 127.000 siti che parlano dei vantaggi dell'allattamento al seno per i bambini con sindrome di Down. Es:

- Breastfeeding the baby with Down Syndrome can be challenging  
[www.breastfeed-essentials.com/downsyndrome.html](http://www.breastfeed-essentials.com/downsyndrome.html)
- Breastfeeding the Baby with Down Syndrome  
[www.lalecheleague.org/FAQ/down.html](http://www.lalecheleague.org/FAQ/down.html)
- **In questa sede riportiamo alcune testimonianze in Italiano** ( vedi paragrafo: Le testimonianze delle mamme) raccolte sull'area narrativa del sito [www.conosciamocimeglio.it](http://www.conosciamocimeglio.it) e pubblicate qui con il consenso delle autrici, che desiderano contribuire alle finalità delle LGSD.

Per tutti i neonati va implementata l'Iniziativa "Ospedale Amico dei Bambini" promossa dall'OMS e dall'UNICEF e dall'Associazione Internazionale dei pediatri che stabilisce le seguenti Dieci Norme (o Passi), tali norme sono ancora più valide per bambini con DS che hanno un rischio più elevato di obesità, patologie autoimmuni ed infezioni.

1. Definire un protocollo scritto per l'allattamento da fare conoscere a tutto il personale.
2. Preparare tutto il personale sanitario per attuare compiutamente questo protocollo.
3. Informare tutte le donne in stato di gravidanza dei vantaggi e delle modalità dell'allattamento al seno.
4. Aiutare le madri perché comincino ad allattare già mezz'ora dopo la nascita.
5. Mostrare alle madri come allattare e come continuare a farlo anche nel caso vengano separate dal loro bambino.
6. Non somministrare al neonato alcun cibo o bevanda che non sia il latte materno, a meno che non vi sia una prescrizione medica in senso contrario

7. Sistemare i neonati nelle stesse stanze delle madri, in modo che trascorrono insieme 24 ore al giorno.
8. Incoraggiare l'allattamento a richiesta (senza orari rigidi).
9. Non dare tettarelle artificiali o tipi di "ciucci" ai neonati durante il periodo dell'allattamento.
10. Creare gruppi di sostegno all'allattamento al seno ai quali le madri possano rivolgersi dopo la dimissione dall'ospedale o dalla clinica.

**Si raccomanda** al neonatologo, pediatra, personale socio-sanitario dei Centri Nascita e al pediatra di famiglia, secondo le competenze, di:

- Applicare tutte le 10 norme indicate sopra avendo come obiettivo anche i neonati con sindrome Down
- Evitare i ricoveri non strettamente necessari
- Rassicurare la madre che desidera allattare sulla capacità di alimentazione al seno del neonato con DS e sui vantaggi dell'allattamento materno
- In caso di ipotonia severa che comprometta la suzione si raccomanda comunque l'utilizzo del latte materno somministrato per gavage o con poppatoio
- Verificare ad intervalli ravvicinati (+/- sette giorni) l'incremento ponderale del neonato con sindrome Down allattato al seno
- Raccomandare l'allattamento al seno esclusivo per i primi sei mesi di vita verificando l'incremento ponderale su curve di crescita specifiche per la sindrome di Down.
- Leggere le testimonianze delle mamme perché esprimono nel modo più completo anche le difficoltà incontrate, e possono essere di grande aiuto per altre mamme che desiderano vivere la stessa esperienza, con serenità e nei limiti del possibile.

## Bibliografia

- Moretto R. L'allattamento: dal latte materno alle formule. Esit Symposia Pediatria e Neonatologia 99/1
- La Leche League International. Breastfeeding a baby with Down Syndrome (pamphlet). La Leche League International, 1997.
- Giovannini M. L'allattamento al seno in Italia. Rivista Italiana di Pediatria 1997; 23/3: 319-22.
- Maffei G., Pellegrini G., Orzatesi M. Allattamento al seno nel 1996. Rivista Italiana di Pediatria 1996; 22/6: 989-990.
- Rubino., Pisacane A. L'allattamento al seno Collana Monografica della Società Italiana di Pediatria, Marzo 1999/Monografia 2. Pacini ed; 25-31.
- Nancy J. Roizen, David Patterson. Down Syndrome. The Lancet. Vol 361, april 12, 2003.
- Trombini E. L'allattamento al seno: quando vuole la madre o quando vuole il bambino? Bambini e Nutrizione; vol. 7, N.4, 2000; 147.149.
- Yamauki Y., et al. The relationship between rooming-in not rooming-in and breast-feeding's variables. Acta Paediatr. Scand. 1990; 79-1017.
- Pisacane A, Toscano E, Pirri I, Continisio P, Andria G, Zoli B, Strisciuglio P, Concolino D, Piccione M, Lo Giudice C, Vicari S. Down syndrome and breastfeeding. Acta Paediatr. 2003 Dec;92(12):1479-81.
- Spender Q., Stein A., Dennis J., Reilly S., Percy E., Cave D., An exploration of feeding difficulties in children with Down Syndrome Dev. Med. Child. Neurol. 1996; 38:681-94



## Le testimonianze delle mamme: Simona, la mamma di Alessia

### Io la volevo attaccare al seno il primo giorno

Date: Thu, 1 Aug 2002

From: "Simona"

To: "<info@conosciamocimeglio.it>"

[http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2002/agosto/la\\_volevo\\_attaccare\\_al\\_seno.html](http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2002/agosto/la_volevo_attaccare_al_seno.html)

Quando è nata Alessia, che ora ha un anno, la gioia come potete immaginare è stata enorme anche perché è nata con 3 settimane di anticipo.

Sono stata ricoverata a causa della scarsità di liquido amniotico proprio il giorno prima della nascita, mai avuto problemi in gravidanza.

Indecisi se indurre il parto il giorno stesso i medici vedendo che Alessia stava bene hanno deciso di aspettare il giorno successivo.

Alessia invece non ha aspettato ma è nata da sola in 2 ore di notte di parto naturale: si è fatta conoscere subito!!Questo per dirvi la sorpresa a cui ci ha sottoposti...

Dalla gioia a....

La pediatra ci ha evidenziato subito l'ipotonia marcata che si poteva notare e dalle nostre braccia Alessia è passata all'incubatrice.

Io la volevo attaccare al seno il primo giorno ma non ho potuto e questo mi rattristava molto; Alessia è stata sottoposta a tanti esami e in particolare le facevano questa mappa cromosomica ; io volutamente non volevo approfondire.

Per me il mio compito in quel momento era quello di alimentare la mia bimba; per prima cosa dovevo fare in modo che il latte ci fosse, quindi ogni 3 ore me lo toglievo con l'apparecchio dell'ospedale ( che gusto!!) proprio come se l'Alessia lo prendesse dal seno.

L'altra cosa importante era quello di seguire Alessia nelle poppate diurne e notturne assieme alle infermiere alimentandola con la siringa inizialmente, poi con il biberon; questo è stato il mio percorso ospedaliero.

Uscita dall'ospedale ancora non sapevo niente e quando ci hanno comunicato la notizia che Alessia era una bimba Down non ho smesso di togliermi il latte, anzi a maggior ragione ho continuato, pensando che le faceva un gran bene.

Ho provato ad attaccarla al seno ma il problema era questo: Alessia si attaccava ma non aveva abbastanza forza per tirare una quantità di latte sufficiente per alimentarsi.

Se l'attaccavo per mezz'ora era capace di prendere 10 gr. Allora, valutando col pediatra, il discorso fu questo: la cosa più importante in quel momento era che la bimba doveva crescere e quindi il latte era meglio darlo dal biberon.

Se lo davo dal seno in quella mezz'ora si stancava e dopo non riusciva neanche a prenderlo dal biberon.

Ora non so se i primi miei 4 mesi possono incoraggiare le mamme; ogni poppata impiegavo 40 minuti per darle il biberon poi impiegavo circa una mezz'ora per togliermelo ( consiglio vivamente il tiralatte elettrico a noleggjo ), se contiamo poi il ruttino ed i vari travasi .... fate voi i conti.

Una sera per consolarla ho provato ad avvicinarla al seno e, magia delle magie, ha iniziato a succhiare! Senza chiedere niente a nessuno ho iniziato a darle il primo giorno metà dal seno e metà dal biberon, poi solo dal seno e devo ancora smettere!!

Sono molto felice di avere percorso questa strada anche se è stata dura poiché è stata una soddisfazione per me ma soprattutto per Alessia.

Avreste dovuto vedere la faccia che ha fatto con questa scoperta.  
Mi guardava come dire:" Cosa hai aspettato tanto a fare?"

Mi chiedete dove ho trovato il sostegno.  
Il sostegno.....sinceramente i medici non mi incoraggiavano su questa strada ma probabilmente non perché non erano favorevoli all'allattamento al seno ma credo per non deludermi e basandosi sulle statistiche ; tante volte mi chiedevano se Alessia succhiava bene dal biberon ...

Il mio pediatra diceva che era quasi impossibile che la mia bambina potesse mai prendere una quantità di latte sufficiente da sola.

Non ho MAI fatto una aggiunta e questa cosa ci tengo a dirla poiché il mio pediatra è stato secondo me molto chiaro su questo punto: diceva che i benefici del latte materno nei primi mesi possono essere compromessi anche da una sola aggiunta di latte artificiale e in caso di cali di latte di essere pazienti e non essere precipitosi.

La fortuna mia ,di mio marito e di Alessia è di essere molto uniti e di avere intorno anche 2 famiglie che ci sostengono ( nonni , zii,cuginetti....)

Vi dico un'ultima cosa!

Ho congelato circa una trentina di sacchetti di latte!!!

Ho avuto due cali di latte; uno provocato da una influenza e uno provocato dal fatto che mia madre ha avuto un infarto.

Con il latte congelato ho potuto continuare a darle il latte materno.

Insomma, nonostante tutto mia figlia ha iniziato a prendere il latte dal seno da sola all'età di 4 mesi, quando si è fatta forza.

Ancora oggi si attacca 3 volte al giorno!!!!

Ringrazio e vi faccio i miei più vivi complimenti perché date la possibilità a noi genitori di comunicare.  
Metto a disposizione il mio indirizzo a chiunque voglia mettersi in contatto con me e vorrei avere l'indirizzo della mamma di Alessia di 7 anni.

Saluti

Simona



## Le testimonianze delle mamme: Lucia, la mamma di Christian

### Anch'io ho allattato il mio bambino

Date: Wed, 18 Sep 2002

From: "Stefano Lucia Chiara"

To: <info@conosciamocimeglio.it>

[http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2002/settembre/ho\\_allattato.html](http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2002/settembre/ho_allattato.html)

Ho deciso di scrivervi incoraggiata dagli articoli sull'allattamento al seno e soprattutto dalla lettera di Simona, la mamma di Alessia di un anno.

Il mio bambino si chiama Christian ed ha nove mesi.

Christian è nato con parto cesareo e quindi siamo rimasti in ospedale quasi una settimana, anche perchè aveva l'ittero e quindi abbiamo dovuto attendere che i valori rientrassero nella norma.

Il parto è andato bene e nonostante mi dicevano che fosse abbastanza doloroso, io mi ripresi subito, e già dal primo giorno quando mi portarono il bimbo volli provare ad attaccarlo al seno, e grazie all'aiuto davvero amorevole di un'infermiera del reparto ostetricia (non del nido!!), anche il piccolo poco per volta iniziò a prenderci gusto.

L'unico problema era che tendeva a saltare almeno una poppata in quanto dormiva molto; le infermiere dicevano a causa dell'ittero.

Comunque io non smisi mai di provarci: ogni volta che me lo portavano cercavo di svegliarlo, lo attaccavo e lui già il terzo giorno prendeva 30/40 grammi di latte a poppata.

Naturalmente io ero ancora all'oscuro del fatto che fosse Down.

Mio marito invece che era stato messo subito al corrente, il secondo giorno iniziò col dirmi che avevano riscontrato un piccolo problemino al cuore, ma che sicuramente si sarebbe sistemato. (Infatti dopo quindici giorni, rifatta l'ecografia, fortunatamente era tutto a posto).

La notizia naturalmente mi sconvolse, ma nonostante tutto mi feci forza e continuai ad allattarlo, informandomi ad ogni poppata quanti grammi ne prendeva.

Il giorno tanto atteso dell'uscita dall'ospedale, (tra l'altro Vigilia di Natale!) ecco la seconda notizia: mio marito mi disse: Christian sta bene, ha tutte le misure a posto, peso, lunghezza, ecc., però....hanno un sospetto..... Io mi resi subito conto di ciò che doveva dirmi, non so perchè, forse me lo sentivo, so solo che lui non riusciva a pronunciare quella parola: Down.

Solo chi ha provato questa esperienza penso può capire ciò che provai in quel momento, Tra le lacrime pensai, anzi pensammo che in quel momento la cosa più importante era amare quel piccolo bambino che avevamo tanto desiderato, e che io dovevo continuare ad allattarlo, per farlo diventare forte, per farlo crescere, e non potevo permettermi di farmi calare il latte.

E così è stato. (Ancora oggi prende il mio latte, 1/2 volte al giorno:) Quel giorno portammo a casa il nostro bambino, i medici che avevano ritenuto opportuno che fosse il padre a dare la notizia alla madre, con la lettera di dimissioni ci indicarono una serie di esami da fare compresa la mappa cromosomica, senza darci alcuna altra spiegazione sul problema.

Dopo due mesi dalla nascita, con il risultato della mappa cromosomica avemmo la certezza che Christian era un bambino Down. In quei due mesi di dubbio, ci documentammo sulla sindrome per scoprire qualcosa in più su un argomento che fino ad allora era per noi tabù, anche perchè non ne sapevamo niente. Avuta la certezza il nostro pediatra di fiducia ci spiegò meglio cosa significava essere Down, ciò che bisognava fare, i vari esami, ecc. ci spiegò l'ipotonia che questi bambini hanno e nonostante questo mi incoraggiò sempre sull'allattamento al seno, ed io seguitai normalmente anche perchè Christian tutto sembrava meno che fosse debole nel succhiare il latte.

Non ho mai fatto una giunta e oggi che ha nove mesi ancora non sa cosa significa succhiare dal biberon. Spero di non essere stata noiosa, ma ho voluto raccontare la mia esperienza perchè possa essere anche di aiuto ad altre mamme, così come la storia di Simona mi ha spronato a contattarVi. (Mi piacerebbe parlare con lei se avesse piacere, visto che i nostri bimbi sono più o meno coetanei).

Faccio i più vivi complimenti a tutti Voi, siete veramente di aiuto, io sono nove mesi che Vi seguo e fa veramente bene confrontare le varie esperienze.

Gli altri, i "normali", che a volte ci guardano con compassione, non sanno e non capiranno mai ciò che significa avere un tesoro Down in casa e quanta luce e amore possa trasmetterci.

Nemmeno io lo avrei mai immaginato, mia figlia più grande (12 anni) ci diceva all'inizio: Non rattristatevi, non

ci è mica capitata una disgrazia, è una gioia avere un bambino Down, è proprio così, è una grande gioia, un dono che non tutti possono avere.

Un abbraccio a tutti.

Lucia

## Le testimonianze delle mamme: Maura, la mamma di Davide

### Allattamento: la mia esperienza

**Data: Fri, 29 Nov 2002**

**Da: Maura**

**A: [info@conosciamocimeglio.it](mailto:info@conosciamocimeglio.it)**

[http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2002/dicembre/allattamento\\_prima\\_esperienza.html](http://www.conosciamocimeglio.it/Down/docs/2002/dicembre/allattamento_prima_esperienza.html)

Ho letto gli interventi sull'allattamento al seno, ed anch'io vorrei raccontarvi la mia esperienza.

Sono la mamma di Davide, che ha appena compiuto un anno.

Quando Davide è nato io avevo 40 anni, alla prima gravidanza e senza alcuna esperienza di bambini.

L'ospedale nel quale è nato comunque da alcuni anni, cambiando totalmente l'indirizzo precedente, favorisce totalmente l'allattamento al seno, quindi non vengono dati ai bambini nè ciuccetti, nè acqua zuccherata, ma portati alle mamme per parecchie ore, ed incoraggiati all'attaccamento al seno già poche ore dopo la nascita, per quelli nati con il cesareo, ed immediatamente per quelli nati con parto naturale. Vengono organizzati, non solo corsi di preparazione al parto, ma corsi di allattamento (3 incontri). Io avevo partecipato al primo di questi incontri, nel quale in un video venivano spiegati tutti i possibili inconvenienti e problemi durante l'allattamento, e come superarli, come tirare e conservare il latte ecc.

Davide è nato con 3 settimane di anticipo, sapevo già di dover fare il taglio cesareo per presentazione podalica, quando improvvisamente sono iniziate spontaneamente le contrazioni e quindi tutto è stato accelerato ed anticipato.

La prima volta che me lo hanno portato si è attaccato succhiando avidamente.

Il mattino dopo mi è stata comunicata la notizia: sospetto di sindrome di down e necessità di eseguire il cariotipo. Addirittura il prelievo sul quale eseguire l'esame è stato portato da noi personalmente a Genova (che dista circa 150 Km) per accelerare l'esito, poi l'ospedale ha impiegato una settimana, da quando gli è pervenuto il risultato per comunicarlo.

I giorni di degenza in ospedale sono stati davvero stressanti: tutti i parenti e conoscenti vengono a congratularsi e complimentarsi, e intanto c'è quel terribile sospetto che piano piano si insinua diventando sempre più concreto, che qualcosa non va, ma che ti devi tenere dentro.

In effetti Davide non si attaccava tanto al seno, perchè dormiva tantissimo. Al secondo giorno dal parto ho avuto la montata latte, molto abbondante, con seno dolente e arrossato: si era già verificato un ingorgo, forse perchè il bambino non aveva succhiato abbastanza, ma nello stesso tempo per lui ora era difficilissimo succhiare con un seno in quelle condizioni. Mi spiegano che devo spremere il capezzolo per fare fuoriuscire il latte e devo fare delle spugnature con acqua calda per ammorbidire il seno. Ma è difficile fare tutto ciò nel lavandino di una camerata di sei letti, con il rischio di qualche visitatore che capita fuori orario. Come meglio posso eseguo queste operazioni per due volte, mi portano il bambino che dorme beato e continua tutta la mattinata. Nel frattempo eseguono l'ecografia al cuore che non rileva alcun tipo di problema. Nel pomeriggio per fortuna è di turno un'ostetrica che conosco ed a cui faccio vedere il mio seno, lei si consulta con un'infermiera del nido) e decidono (mi sembra di capire andando contro le direttive generali, ma ritenendolo

necessario, sotto loro responsabilità) di tirarmi il latte, per evitare una mastite. Mi attaccano quindi al tiralatte elettrico per circa 15 minuti, poi dobbiamo interrompere perchè devono fare le pulizie (mi sembra di essere Fantozzi). Per tutto il pomeriggio Davide dorme e si risveglia gridando come un'aquila (per fortuna quando vuole si fa sentire) solo quando lo riportano al nido. I giorni successivi più o meno uguali: il bambino dorme tantissimo, non vedo l'ora di tornare a casa.

Finalmente dovrebbe essere giunto il momento, per me tutto procede bene, posso essere dimessa, mentre per il bambino mi consigliano di rimanere ancora perchè è calato troppo di peso e bisogna tenerlo controllato, inizia un'ulteriore stress: il sistema della doppia pesata, prima e dopo la poppata per verificare quanto prende. Non ce la faccio quasi più, Davide continua a dormire beato, io la notte non riesco a dormire e le ore non passano mai. Mi tirano ancora una volta il latte (10 minuti questa volta). "Complimenti signora potrebbe allattare tutto il nido". Questa frase mi ha dato la sicurezza di cui avevo bisogno, il latte era abbondante e quindi dovevo perseverare, ero intenzionata ad allattarlo col mio latte.

Diamo a Davide il mio latte con il biberon, il giorno dopo ho paura che ci vogliano tenere ancora, ma a questo punto ho deciso, firmerò per uscire. Contrariamente alle mie paure, invece danno il parere favorevole il bambino inizia a recuperare peso, e sta bene, possiamo finalmente andare a casa.

Mi spiegano che se voglio dargli il latte materno devo procurarmi un tiralatte e alimentarlo con il biberon in quanto non ha abbastanza forza per succhiare. L'ipotonia è proprio connessa con la sindrome di Down, oggi invece sono sicura che nel caso di Davide l'ipotonia era dovuta alla sua nascita un po' anticipata.

A casa mi sento molto più tranquilla, non mi procuro il tiralatte ma inizio ad attaccare Davide al seno tutte le volte che vuole. Lui mi sembra che stia bene, mangia e dorme. Purtroppo nei successivi controlli presso il nido dell'ospedale, risulta che il bambino cresce poco. Ogni volta incontro un pediatra diverso che per prima cosa mette in dubbio il fatto che io abbia abbastanza latte. Persisto nel mio personale metodo di allattamento, e per assurdo le cose iniziano ad andare per il verso giusto quando, per vie traverse, ho il risultato del cariotipo che conferma la sindrome di Down.

Al successivo controllo presso l'ospedale risulta che Davide è cresciuto 90 gr. in 3 giorni (e continuerà con questa costanza sino ai quattro mesi), mi consegnano il risultato ufficiale del cariotipo, pervenuto da Genova e non ci vedono più.

Da allora ho allattato Davide al seno fino a nove mesi e mezzo, poi effettivamente non avevo più abbastanza latte e siamo passati al biberon.

Mi rendo conto che Davide è un bambino più fortunato di altri perchè, pur avendo la sindrome di down, non ha molti dei problemi connessi con la sindrome stessa, sono comunque contenta di non essermi arresa nei primi tempi e di aver creduto nelle mie e nelle sue potenzialità.

Ringrazio per questo spazio di condivisione e saluto tutti i genitori di bimbi veramente speciali.

Maura

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

## Le Cardiopatie congenite nel neonato con Sindrome di Down

Questo documento è stato scritto da: prof. Bruno Marino, cardiocirurgo, prof. Pierpaolo Mastroiacovo e dott. Luca Diociaiuti, pediatri, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento Maggio 2005

### Pro – memoria

La sindrome di Down (SD) è una condizione nella quale vi è un'alta prevalenza, (40-45%), tra i nati di cardiopatie congenite, (vedere appendice per le singole cardiopatie)<sup>1,2</sup>.

Le due cardiopatie congenite più frequenti nei bambini con sindrome di Down (SD) sono il canale atrioventricolare completo ed il difetto interventricolare<sup>3,4</sup>. Entrambe le cardiopatie comportano uno scompenso cardiaco precoce, ed una ipertensione polmonare che può sfociare in una vasculopatia polmonare irreversibile tanto più frequente e precoce nei bambini con SD<sup>5</sup>. La vasculopatia del circolo polmonare si instaura progressivamente a partire dai 6 mesi di vita e, quando presente, se non corretta precocemente<sup>5,6</sup>, aggrava di molto i risultati chirurgici<sup>5,7, 8</sup>.

### Premessa

-In caso di presenza di sintomi suggestivi di cardiopatia il trattamento alla nascita segue le comuni e consolidate regole assistenziali valide per ogni neonato, in caso di assenza di sintomi, è opportuno eseguire uno screening per identificarne la presenza.

-L'esame clinico da solo, anche in mano a pediatri o neonatologi esperti<sup>9</sup>, o accompagnato da Rx torace e ECG non garantisce la sicurezza di diagnosticare tutte le cardiopatie che possono essere presenti, l'ecocardiografia fornisce la sicurezza più elevata<sup>2</sup>.

-Effettuare lo studio ecocardiografico in un ambito dove operano cardiologi con esperienza esclusivamente di soggetti in età adulta può comportare il verificarsi di errori diagnostici, (sino alla cosiddetta "cardiac non disease"<sup>10</sup>).

-In un recente passato i pazienti con SD e cardiopatia erano riferiti in ritardo al cardiologo<sup>7</sup> ed alcuni autori sconsigliavano addirittura il trattamento chirurgico<sup>8</sup>.

Attualmente vi è un consenso unanime all'intervento cardiocirurgico precoce in base ai seguenti dati:

- a) Il modello anatomico è favorevole<sup>3,4</sup> e i risultati chirurgici immediati<sup>11,12</sup> e a distanza<sup>12</sup> buoni se l'intervento è precoce.
- b) I costi ospedalieri non sono aumentati<sup>13</sup>.
- c) La funzione cardiorespiratoria negli adolescenti è adeguata<sup>14,15</sup>.

### Raccomandazione

- Si raccomanda ai neonatologi e pediatri che operano presso centri nascita e ai pediatri di famiglia di sottoporre tutti i neonati con sindrome di Down a ecocardiografia.

- Nei bambini sintomatici (es.: segni di scompenso cardiaco e/o cianosi) l'ecografia deve essere effettuata il più presto possibile per evitare complicazioni e prognosi peggiore associate a diagnosi tardiva.
- Si ritiene accettabile, in pazienti non sintomatici, un ritardo di 1-2 mesi nell'esecuzione di questo esame strumentale.
- E' auspicabile che l'esame ecocardiografico sia eseguito da un medico con esperienza di cardiologia pediatrica per ridurre al massimo i casi di falsa positività e falsa negatività dell'esame.
- I bambini con SD affetti da canale atrioventricolare completo e da difetto interventricolare devono essere operati nei primi 6 mesi di vita, in un centro di cardiocirurgia con esperienza pediatrica: **assicurare ai bambini con sindrome di Down e canale atrioventricolare completo o con difetto interventricolare un intervento tempestivo riduce le complicanze e migliora la prognosi.**

**si considerano le seguenti alternative all'applicazione di questa raccomandazione:**

- a) Associazione della valutazione clinica, elettrocardiografica, e radiologica (rx torace), in casi sintomatici in cui non sia possibile in tempi brevi l'esecuzione dell'ecocardiogramma, in attesa di una consulenza: queste tre procedure associate consentono infatti di evidenziare eventuali malformazioni cardiache con una sensibilità di circa il 70% ed una specificità di circa il 90%<sup>2</sup> e secondo altri autori la totalità delle forme emodinamicamente significative<sup>16</sup>.
- b) Inviare il neonato in un centro di secondo livello

**Appendice**

	<b>Freeman et al<sup>1</sup>, 1998 casi/tot. (%)</b>	<b>Tubman et al<sup>2</sup>, 1991 casi/tot. (%)</b>	<b>Dati cumulati casi/tot. (%)</b>
<b>Tipo di cardiopatia</b>			
<b>CAV</b>	102/227 (45%)	14/34 (41%)	116/261 (44%)
<b>DIA</b>	18/227 (8%)	9/34 (26%)	27/261 (10%)
<b>PDA</b>	16/227 (7%)	7/34 (21%)	23/261 (9%)
<b>DIV</b>	80/227 (35%)	7/34 (21%)	87/261 (33%)
<b>TF</b>	9/227 (4%)	0	9/261 (3,4%)
<b>Altre</b>	2/227 (1%)		2/261 (0,8%)

Legenda: CAV= canale atrioventricolare; DIA= difetto interatriale; PDA= dotto arterioso pervio; DIV= difetto interventricolare; TF= tetralogia di Fallot

Nota: la somma delle % non è pari a 100 in quanto più cardiopatie possono ricorrere in singoli pazienti

**Bibliografia**

1. Freeman SB, Taft LF, Dooley KJ, Allran K, Sherman SL, Hassold TJ, Khoury MJ, Saker DM. Population-based study of congenital heart defects in Down syndrome. Am J Med Genet. 1998; 80 213-7 [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=9843040&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=9843040&dopt=Abstract)
2. Tubman TR, Shields MD, Craig BG, Mulholland HC, Nevin NC. Congenital heart disease in Down's syndrome two year prospective early screening study. BMJ. 1991; 302 1425-7. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=1829969&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=1829969&dopt=Abstract)
3. Marino B, Vairo U, Corno A, Nava S, Guccione P, Calabro R, Marcelletti C. Atrioventricular canal in Down syndrome. Prevalence of associated cardiac malformations compared with patients without Down syndrome. Am J Dis Child. 1990; 144 1120-2. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2144945&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2144945&dopt=Abstract)
4. Marino B, Papa M, Guccione P, Corno A, Marasini M, Calabro R. Ventricular septal defect in Down syndrome. Anatomic types and associated malformations. Am J Dis Child. 1990; 144 544-5. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2139542&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2139542&dopt=Abstract)

5. Frescura C, Tiene G, Franceschini E, Talenti E, Mazzucco A. Pulmonary vascular disease in infants with complete atrioventricular septal defect. *International Journal of Cardiology*. 1987; 15 91-100.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2952609&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2952609&dopt=Abstract)
6. Schneider DS, Zahka KG, Clark EB, Neill CA. Patterns of cardiac care in Infants with Down syndrome. *American Journal Disease Childhood*. 1989; 143 363-365.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=2521768&query\\_hl=6&itool=pubmed\\_DocSum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=2521768&query_hl=6&itool=pubmed_DocSum)
7. Sondheimer HM, Byrum CJ, Blackman MS. Unequal cardiac care for children with Down's syndrome. *Am J Dis Child*. 1985; 139 68-70.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=3155910&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=3155910&dopt=Abstract)
8. Bull C, Rigby ML, Shinebourne EA. Should management of complete atrioventricular canal defect be influenced by coexistent Down syndrome? *Lancet*. 1985; 18 1147-9.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2860347&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2860347&dopt=Abstract)
9. Wren C, Richmond S, Donaldson L. Presentation of congenital heart disease in infancy implications for routine examination. *Archives Disease Childhood Fetal Neonatal Edition*. 1999; 80 F49-F53.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=10325813&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=10325813&dopt=Abstract)
10. Geggel RL, Horowitz LM, Brown EA, Parsons M, Wang PS, Fulton DR.. Parental anxiety associated with referral of a child to a pediatric cardiologist for evaluation of a Still's murmur. *J Pediatr*. 2002; 140747-52. [http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=12072881&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=12072881&dopt=Abstract)
11. Knott-Craig CJ, Elkins RC, Ramakrishnan K, Hartnett DA, Lane MM, Overholt ED, Ward KE, Razook JR. Associated atrial septal defects increase perioperative morbidity after ventricular septal defect repair in infancy. *Ann Thorac Surg*. 1995; 59573-8.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=7887692&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=7887692&dopt=Abstract)
12. Formigari R, Di Donato RM, Gargiulo G, Di Carlo D, Feltri C, Picchio FM, Marino B. Better surgical prognosis for patients with complete atrioventricular septal defect and Down's syndrome. *Ann Thorac Surg*. 2004 Aug;78(2)666-72; discussion 672. Review.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list\\_uids=15276542&query\\_hl=3&itool=pubmed\\_docsum](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=15276542&query_hl=3&itool=pubmed_docsum)
13. Silberbach M, Shumaker D, Menashe V, Cobanoglu A, Morris C. Predicting hospital charge and length of stay for congenital heart disease surgery. *Am J Cardiol*. 1993; 72958-63.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=8213555&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=8213555&dopt=Abstract)
14. Russo MG, Pacileo G, Marino B, Pisacane C, Calabro P, Ammirati A, Calabro R. Echocardiographic evaluation of left ventricular systolic function in the Down syndrome. *Am J Cardiol*. 1998; 81 1215-7.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=9604950&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=9604950&dopt=Abstract)
15. Pastore E, Marino B, Calzolari A, Digilio MC, Giannotti A, Turchetta A. Clinical and cardiorespiratory assessment in children with Down syndrome without congenital heart disease. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 2000; 154408-10.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=10768682&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=10768682&dopt=Abstract)
16. Shashi V, Berry MN, Covitz W. A combination of physical examination and ECG detects the majority of hemodynamically significant heart defects in neonates with Down syndrome. *Am J Med Genet*. 2002; 108 205-8.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=11891686&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=11891686&dopt=Abstract)

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

## Diagnosi citogenetica e consulenza sul rischio di ricorrenza

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Fiorella Guerrieri e prof Giovanni Neri, genetisti e dal prof. Pierpaolo Mastroiacovo, pediatra in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 24 Febbraio 2006

### Premessa

La sindrome di Down (SD) è causata da trisomia del cromosoma 21. Nel 95% dei casi si tratta di una trisomia 21 libera, mentre nel rimanente 5% si riscontra una traslocazione del cromosoma 21 su un altro cromosoma acrocentrico (traslocazione robertsoniana) (Thuline and Pueschel, 1982; Hook, 1982; Verma et al., 1991; Mutton et al., 1996; Jyothy et al., 2002).

All'incirca nel 3% dei casi di trisomia 21 libera si osserva una condizione di mosaicismo (Mikkelsen, 1977).

In circa 1/3 delle trisomie da traslocazione, un genitore è portatore della medesima traslocazione in forma bilanciata ed è pertanto a rischio di avere altri figli con trisomia 21. Nei rimanenti 2/3 la traslocazione è *de novo* (Mutton et al., 1996).

Il quadro clinico della sindrome di Down può anche essere causato da duplicazioni interstiziali del cromosoma 21 che interessano la banda q21-q22 (denominata regione critica) (Ohira et al., 1996); in questi casi non si riscontra un'anomalia di numero dei cromosomi (la conta totale rimane di 46) e può essere difficile identificare la duplicazione intracromosomica se il cariotipo non ha una buona risoluzione.

Nel 3% circa delle coppie di età inferiore a 35 anni che hanno avuto un figlio con trisomia 21 libera è possibile riscontrare un basso mosaicismo (0.5-1% circa) per la presenza di cellule con trisomia del cromosoma 21 (Harris et al., 1982; Uchida and Freeman, 1985, Frias et al., 2002).

Tali coppie sono da considerarsi a rischio aumentato di avere altri figli con trisomia 21 libera (Frias et al., 2002), anche se tale rischio non è quantizzabile.

Inoltre, nello 0.4 % circa delle coppie che hanno avuto un figlio con trisomia 21 libera è possibile riscontrare un riarrangiamento cromosomico strutturale a carico di altri cromosomi, la cui correlazione con la trisomia 21 è incerta (Uchida and Freeman, 1986; Couzin et al., 1987).

### Raccomandazione

1. Si raccomanda a neonatologi, pediatri, neuro-psichiatri infantili di effettuare un esame del cariotipo a tutti i neonati con fenotipo compatibile con la sindrome di Down per confermare la diagnosi clinica e individuare il tipo di trisomia. La risposta del cariotipo non è indispensabile per avviare l'iter assistenziale anche se lo agevola.
2. Effettuare l'esame del cariotipo presso un laboratorio accreditato.  
Se il cariotipo è stato eseguito in epoca prenatale non è necessario ripeterlo, se il quadro clinico alla nascita è chiaramente compatibile con la sindrome di Down e la documentazione relativa alla diagnostica prenatale è chiara e di buon livello tecnico. Viceversa l'esame citogenetico va ripetuto se il fenotipo è compatibile con la sindrome di Down, ma l'indagine prenatale ha dato esito negativo.

3. Eseguire il cariotipo con risoluzione a 300 bande per diagnosticare una trisomia 21 libera o da traslocazione robertsoniana. Obiettivo: Diagnosi citogenetica, essenziale per la consulenza sul rischio di ricorrenza
4. Esaminare almeno 20 cellule. Obiettivo: diagnosi citogenetica, senza la preoccupazione di indagare su forme di mosaicismo minimo che comunque non hanno un chiaro significato prognostico e non influenzano la consulenza sul rischio di ricorrenza
5. Fornire la risposta del cariotipo entro due settimane e in tempi più brevi (8 giorni) se richiesto dal medico in situazioni particolari. Obiettivo: assicurare tempestività della risposta tenendo conto delle realtà esistenti e delle problematiche tecniche
6. Offrire la possibilità di effettuare un esame del cariotipo ai genitori di bambini con trisomia da traslocazione (Robertsoniana e non) spiegando l'opportunità di tale indagine. Obiettivo: identificare coppie a rischio di ricorrenza più elevato indirizzarli alla consulenza genetica, che può coinvolgere altri membri della famiglia.
7. Eseguire il cariotipo con una risoluzione più alta (550 bande) e di applicare metodiche di citogenetica molecolare (FISH) con sonde fluorescenti specifiche, selezionate *ad hoc* dal citogenetista, nelle rare forme in cui esiste il sospetto, basato su criteri clinici (fenotipo suggestivo di S. Down in pazienti con analisi citogenetica standard nella norma), di riarrangiamenti complessi o duplicazioni interstiziali del cromosoma 21. Persistendo la negatività del test, può essere indicata la ricerca di un mosaicismo estendendo l'analisi a 100 cellule o ad altri tessuti (cute). Obiettivo: precisazione dell'anomalia cromosomica, per la consulenza genetica.
8. Offrire ai genitori la consulenza con un genetista o un medico esperto in sindrome di Down in tutti i casi di trisomia 21 libera o in mosaicismo, con un genetista nei casi di sindrome di Down da traslocazione o con riarrangiamenti complessi.

Tabella 1: rischio di ricorrenza in funzione del genitore (madre/padre) portatore della traslocazione

- La presenza di una traslocazione 21;21 nel padre o nella madre implica un rischio di avere un figlio con sindrome di Down praticamente del 100%
- La presenza di una traslocazione robertsoniana nella madre implica un rischio di avere un figlio con sindrome di Down del 12% circa
- La presenza di una traslocazione robertsoniana nel padre implica un rischio di avere un figlio con sindrome di Down del 3% circa

## Bibliografia

Couzin DA, Watt JL, Stephen GS: Structural rearrangements in the parents of children with primary trisomy 21. J Med Genet 24: 280-282, 1987

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2953898&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2953898&dopt=Abstract)

Frias S, Ramos S, Molina B, del Castillo V, Mayen DG: Detection of mosaicism in lymphocytes of parents of free trisomy 21 offspring. Mutat. Research 520: 25-37, 2002

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=12297141&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=12297141&dopt=Abstract)

Harris DJ, Begleiter ML, Chamberlin J, Hankins L, Magenis RE: Parental trisomy 21 mosaicism. Am J Hum Genet 34: 125-133, 1982

[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=6211090&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=6211090&dopt=Abstract)



Hook, E. G.: Epidemiology of Down syndrome. In: Pueschel, S. M.; Rynders, J. E. : Down Syndrome. Advances in Biomedicine and the Behavioral Sciences. Cambridge: Ware Press (pub.) 1982. Pp. 11 only.

Mikkelsen, M: Down's syndrome cytogenetic epidemiology. Hereditas 86: 45-59, 1977  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=143464&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=143464&dopt=Abstract).

Mutton D, Alberman E, Hook EB: Cytogenetic and epidemiological findings in Down syndrome, England and Wales 1989 to 1993. National Down syndrome cytogenetic register and the association of clinical cytogeneticists. J Med Genet 33: 387-394, 1996.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=8733049&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=8733049&dopt=Abstract)

Ohira, M.; Ichikawa, H.; Suzuki, E.; Iwaki, M.; Suzuki, K.; Saito-Ohara F.; Ikeuchi, T.; Chumakov, I.; Tanahashi, H.; Tashiro, K.; Sakaki, Y. : A 1.6-Mb P1-based physical map of the Down syndrome region on chromosome 21. Genomics 33: 65-74, 1996.  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=8617511&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=8617511&dopt=Abstract)

Thuline, H. C.; Pueschel, S. M.: Cytogenetics in Down syndrome. In: Pueschel, S. M.; Rynders, J. E. : Down Syndrome. Advances in Biomedicine and the Behavioral Sciences. Cambridge: Ware Press (pub.) 1982. Pp. 133 only.

Uchida IA, Freeman VC: Trisomy 21 Down syndrome. Parental mosaicism. Hum Genet 70: 246-248, 1985  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=3160645&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=3160645&dopt=Abstract)

Uchida IA, Freeman VC: Trisomy 21 Down syndrome. Structural chromosome rearrangements in the parents. Hum Genet 72: 118-122, 1986  
[http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list\\_uids=2935479&dopt=Abstract](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?cmd=Retrieve&db=PubMed&list_uids=2935479&dopt=Abstract)

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

## Valutazione neurologica alla nascita e nei primi anni di vita

Questo documento è stato scritto dalla prof.ssa Maria Giulia Torrioli, neuropsichiatra infantile, e Simona Matricardi, terapeuta della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 31 Agosto 2005

### Premessa

I bambini affetti da sindrome di Down presentano, alla nascita, un quadro neurologico caratterizzato da una ipotonia generalizzata di grado variabile e una lassità legamentosa.

Nei primi mesi si nota una ritardata scomparsa dei riflessi precoci e degli automatismi (riflesso di prensione, riflesso di Moro, e marcia automatica), risposte anomale o carenti nella risposta di contrazione, nella posizione assunta in sospensione ventrale, e nel riflesso patellare (*Goldberg-Stern-H; Strawsburg-RH; Patterson-B; Hickey-F; Bare-M; Gadoth-N; Degrauw. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. BRAIN-AND-DEVELOPMENT. OCT 2001; 23 (6) : 375-378*)

In uno studio longitudinale è emerso che durante i primi anni di vita, il tono è significativamente minore nei bambini con una malattia cardiaca congenita con grado da moderato a grave. (Performance of retarded children, with and without down syndrome on the Bruininks oseretsky Test of motor proficiency, B.H. Connolly, 1986).

Con caratteristiche variabili, i bambini con Sindrome di Down presentano un ritardo nell'acquisizione delle tappe di sviluppo e l'esame neurologico è un sensibile indice di predittività della severità del ritardo. (*B.D.Ulrich et al Alternatine stepping patterns : hidden abilities of 11 month old infants with down sindrome, Development Medicine And Child Neurology, 1992, 34, 233-239*).

La necessità e i tempi della valutazione neurologica sono in relazione all'intervento riabilitativo. In epoca neonatale l'esame serve per accertare il grado di ipotonia e la sua eventuale influenza sulle capacità relazionali del bambino. Questo per un eventuale intervento che inizi fin dai primi mesi, anche se non esistono dati in letteratura sull'utilità di un intervento di questo tipo. In epoche successive, la valutazione neurologica e neuropsicologica servono per individuare quegli interventi che possono facilitare lo sviluppo e, negli anni seguenti, a valutare quando inserire il bambino nella scuola materna e, poi, nella scuola elementare.

### Si raccomanda:

- Ai neonatologi ed ai pediatri di effettuare una valutazione neurologica entro il 1° mese di vita per valutare la necessità di una visita specialistica del NPI in presenza di ipotonia marcata o altro per valutare la necessità di un intervento immediato per l'ipotonia qualora questa influenzi le capacità relazionali del bambino
- Ai pediatri di far effettuare una valutazione neurologica nel corso del secondo anno di vita per valutare lo sviluppo motorio, cognitivo, emotivo e programmare un intervento se necessario
- Ai neonatologi, pediatri, neurologi e neuropsichiatri infantili si raccomanda di non eseguire esami quali EEG, EMG o di Neuroimaging (es. TAC, RMN), che vanno riservati alla valutazione di specifici sintomi e segni e di marcata ipotonia. Evitare inutili visite ed esami che inneschino un percorso di "presunta patologia". E' necessario aiutare i genitori ad accettare gradualmente il

bambino con i suoi problemi con la consapevolezza che si può aiutare il loro bambino ma senza incoraggiarli all'agire per non pensare.

Nella tabella che segue sono illustrate **le tappe di sviluppo nel bambino con sindrome di Down e nel bambino senza sindrome di Down** (da Cunningham C. *La sindrome di Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori*. Milano. Ferro Ed. 1984, e ripreso da Zambon Hobart Anna. *La Persona con sindrome di Down. Una introduzione per la sua famiglia*. Il Pensiero Scientifico Editore, 1996 )

	bambino con SD	bambino senza SD	bambino con SD	bambino senza SD
ATTIVITA' :	Media: mesi	Media: mesi	Fascia di età	Fascia di età
TIENE LA TESTA DRITTA ED IN EQUILIBRIO	5	3	3-9	1-4
SI GIRA ROTOLANDO	8	5	4-12	2-10
STA SEDUTO SENZA SOSTEGNO	9	7	6-16	5-9
SI METTE IN PIEDI APPOGGIANDOSI AI MOBILI	15	8	8-26	7-12
CAMMINA CON UN SOSTEGNO	16	10	6-30	7-12
STA IN PIEDI DA SOLO	18	11	12-38	9-16
CAMMINA DA SOLO	19	12	13-48	9-17
SALE LE SCALE AIUTATO	30	17	20-48	12-24
SCENDE LE SCALE AIUTATO	36	17	24-60+	13-24
CORRE	Verso i 4 anni			
SALTA DA FERMO	Da 4 a 5 anni			

## Bibliografia

Roizen N.J., Patterson D. 2003 Down's syndrome. The Lancet volume 361, Aprile 12

*Articolo tratta in modo specifico dell'assessment del bambino con Sindrome di Down nel periodo pre e perinatale, molto ricca la bibliografia.*

Goldberg-Stern-H; Strawsburg-RH; Patterson-B; Hickey-F; Bare-M; Gadoth-N; Degrauw. Seizure frequency and characteristics in children with Down syndrome. BRAIN-AND-DEVELOPMENT. OCT 2001; 23 (6) : 375-378

*È specificato l'esame neurologico dei bambini con SD in epoca neonatale.*

American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with down syndrome. (Pediatrics 2001 february n.2 vol.107)

*Articolo scritto in modo chiaro, utile per la tabella che illustra tutti gli interventi medici necessari nel bambino con Sindrome di Down dalla nascita all'adolescenza, articolo facilmente reperibile.*

Pelchat D., Bisson J., Ricadr N., Perreault 1999 Longitudinal effects of early family intervention programme on the adaption of parents of children with a disability. International journal of nursing studies 36 465-477. *Accurato articolo ricco di spunti di riflessione sull'importanza della elaborazione familiare alla notizia di un figlio con disabilità.*

B.D.Ulrich et al Alternative stepping patterns : hidden abilities of 11 month old infants with down syndrome, Development Medicine And Child Neurology, 1992, 34, 233-239.

Performance of retarded children, with and without down syndrome on the Bruininks oseretsky Test of motor proficiency, B.H. Connoly, 1986.

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

## Valutazione neuropsichiatrica infantile come premessa al trattamento riabilitativo precoce

Questo documento è stato scritto dalla prof.ssa Maria Giulia Torrioli, neuropsichiatra infantile, e Simona Matricardi, terapeuta della neuro e psicomotricità dell'età evolutiva, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 12 Ottobre 2005

### Premessa

I dati riportati nella letteratura ( *B.D.Ulrich et al., 1992, Alternatine stepping patterns: hidden abilities of 11 month old infants with Down syndrome, Development Medicine and Child Neurology, , 34, 233-239*) mostrano che i bambini con Sindrome di Down presentano un'acquisizione delle tappe di sviluppo significativamente più tardiva rispetto ai loro coetanei senza Sindrome di Down, in particolare risultano avere maggiori difficoltà nella velocità, nella forza, nelle abilità visive, nella destrezza, nelle competenze comunicative ( *Performance of retarded children, with and without down syndrome, on the bruininks oseretsky Test of motor proficiency, B.H. Connolly, 1986* )( *Ferri, Romano, Miccinesi 1996*).

Il trattamento abilitativo precoce è efficace ad aiutare il bambino nelle sue difficoltà? E se sì, a partire da che età? e di che tipo di trattamento si tratta?

In letteratura, sebbene tutti gli specialisti siano concordi a livello teorico dell'importanza di un intervento precoce nei bambini affetti da Sindrome di Down, scarsi sono gli studi controllati. (*Rewiev and analisys of the effectivennes of early intervention programms , Pediatrics 1982; 69, 635.640*).

I risultati di follow- up a distanza della Dott.ssa Connolly ( *Connolly H.B., Morgan B.S., Russel F. Fullinton L.W. 1993 A longitudinal study of children with down syndrome who experienced early intervention programming. Phisycal theraphy Vol.73, N.3 marzo.*) con un gruppo di controllo, confermarono che i gruppi trattati presentavano capacità adattive ed intellettive migliori rispetto ai gruppi di controllo, con abilità motorie fini, al di sotto dell'età cronologica, ma compatibili con l'età mentale. Negli articoli della Dott.ssa Connolly non è presente una dettagliata descrizione del tipo di trattamento .

L'associazione Sindrome di Down americana propone strategie di intervento specifiche a seconda dell'età del bambino. ( *Down's Syndrome, paper and absytract fro professional , january 1988*)

In un altro interessante studio (*Harris SR Effects of neurodevelopmental therapy on motor performance of infants with Down's Syndrome 1981 Dev. Med Child Neurol. Aug;23 (4);477-83*), condotto, con gruppo di controllo, su 20 bambini, dai 2 ai 21 mesi di vita, è stato effettuato un trattamento fisioterapico con metodica Bobath per 9 settimane. Il piano di trattamento prevedeva il raggiungimento di obiettivi comuni e di obiettivi specifici per ogni bambino. I benefici del trattamento furono statisticamente significativi solo nel raggiungimento degli obiettivi specifici di ogni singolo bambino. ( vedi indicazione bibliografica).

In un'altro studio del Dott.Ulric (*Ulrich B.D. et Al. Training of infants with Down Syndrome Evidence-Based Developmemntal Outcomes Pediatrics Vol.108 N,5 Nov. 2001*) bambini trattati a partire dai 6 mesi di vita con trattamento fisioterapico e con "motorized treadmills" ( *tapiroulan che facilita lo schema del passo*) acquisivano la capacità di deambulare 3 mesi prima rispetto al gruppo di controllo. Il Dott. Backs ( *Backs M. Walking Dev. Med. Child. Neurol. 1991; 33: 471-472*) afferma che camminare non è solo la capacità di deambulare..ma camminare da' la possibilità al bambino di essere partecipe a situazioni sociali....e poco si può dubitare che questo abbia un effetto sull'immagine corporea.

Quando il bambino comincia a camminare le possibilità di gioco con i suoi coetanei aumentano significativamente. Le attività motorie gli permettono di esplorare ed apprendere cose nuove. ( *Bax M. Walking Developmental Medicine and child neurology* 1991 33;471-472). Dai risultati pubblicati negli articoli scientifici si conclude che il trattamento riabilitativo è raccomandabile intorno all'età di 6 mesi di vita, periodo preparatorio alla deambulazione, abilità importante nel raggiungimento dell'autonomia personale e della socializzazione. Risultati significativi concernenti l'acquisizione delle abilità motorie si ottengono solo se il programma di intervento riabilitativo è programmato in maniera specifica alle necessità di ogni singolo bambino.

Non vi sono dati sull'intervento riabilitativo prima dei sei mesi di età in casi di marcata ipotonìa.

### Si raccomanda:

- Ai pediatri di famiglia si raccomanda di chiedere routinariamente una visita con un neuropsichiatra infantile o professionista di simile esperienza, entro i primi sei mesi di vita.
- Ai neuropsichiatri infantili o professionisti di simile esperienza si raccomanda di eseguire una completa valutazione
  - dello sviluppo psicomotorio
  - relazionale
  - delle risorse della famiglia e dell'ambiente
- In assenza di un neuropsichiatra infantile le valutazioni neuropsicologiche e relazionali possono essere eseguite da uno psicologo o dal pediatra.
- Se non è possibile effettuare un intervento riabilitativo effettuato da terapisti della riabilitazione in età evolutiva, possono essere utilizzati altri terapisti della riabilitazione che abbiano esperienza con bambini.
- In assenza di personale qualificato può essere utile almeno dare dei suggerimenti ai genitori su come posturare e stimolare il bambino.

### Bibliografia

Roizen N.J., Patterson D. 2003 Down's syndrome. The Lancet volume 361, Aprile 12

Pelchat D., Bisson J., Ricadr N., Perreault 1999 Longitudinal effects of early family intervention programme on the adaption of parents of children with a disability. International journal of nursing studies 36 465-477

Ulrich B.D., Ulrich A.D. 1995 Developmental shifts in the ability of infants with down syndrome to produce treadmill steps. Physical therapy, volume 75, numero 1, January per

Connolly H.B., Morgan B.S., Russell F., Fullinton L.W. 1993 A longitudinal study of children with down syndrome who experienced early intervention programming. Physical therapy volume 73, numero 3/marzo  
*Studio di follow-up controllato con 10 bambini di età tra i 13,9 e i 17,8 bambini.*  
*Buona la bibliografia.*

B.D.Ulrich et al. Alternating stepping patterns: hidden abilities of 11 month old infants with down syndrome, Development Medicine and Child Neurology, 1992, 34, 233-239

Brinkworth R. 1989 Trattamento riabilitativo efficace per il bambino Down 20 anni di esperienza Italian journal of Intellectual Impair/Riv Ital. Disturbo 2:53-65

Down's syndrome papers and abstract for professionals volume 11,7 Special issue on early intervention 1988

Connolly H.B., Michael B.T. 1986 Performance of Retarded children, with and without Down syndrome, on the Bruininks Oseretsky test of motor proficiency Physical therapy volume 66 num.3 march 344-349  
*Sono stati testati 48 bambini di età compresa tra i 7,6 anni e gli 11 anni con l'Oseretsky test, 24 bambini con ritardo mentale, 12 bambini con Sindrome di Down, 12 bambini con caratteristiche normali. I bambini con Sindrome di Down presentavano punteggi inferiori rispetto agli altri bambini nella velocità durante la corsa, nella forza, nelle abilità visive, nella destrezza.*

Cook A., Woollacott H.M. 1985 Dynamics of Postural control in the child with Down Syndrome Volume 65 numero 9 settembre.

Connolly H.B., Russel F., Morgan S. 1984 Evaluation of children with down syndrome who participated in an early intervention program. Volume 64/ Number 10, October 1984

*Scopo dello studio fu esaminare l'efficacia a lungo termine dell'intervento riabilitativo precoce rispetto ad un gruppo di controllo. I tests utilizzati furono Osteresky, Vineland, Gesell. ,,,) a seconda dell'età mentale del bambino. I soggetti studiati furono 15 dei 40 trattati durante lo studio del 1978, un gruppo di controllo di 36 bambini di età compresa tra i 7,3 ed i 10 anni. Dai risultati si concluse che :*

*50% abilità fini > abilità grossolane*

*33% abilità grossolane > abilità fini*

*2 bambini abilità fini = abilità grossolane*

*con punteggi più alti nella coordinazione e più bassi nei tests che richiedevano brevi tempi di risposta.*

Review and analysis of the effectiveness of early intervention programmes , Pediatrics 1982; 69, 635-640

Harris SR Effects of neurodevelopmental therapy on motor performance of infants with Down's Syndrome 1981 Dev. Med Child Neurol. Aug;23 (4);477-83

*Lo studio esamina gli effetti della fisioterapia sulla minimizzazione del declino delle abilità motorie e mentali del bambino affetto da sindrome di Down . I partecipanti furono 20, di età compresa tra i 2, 7 ed i 21, 5 mesi. I bambini furono testati all'inizio con la Bayley Scales of Infant Development e con La Peabody Developmental Motor scale. Per ogni bambino furono individuati 4 obiettivi individuali di trattamento, obiettivi nati dal risultato dei pre tests. Ogni bambino ricevette il trattamento per 9 settimane, 3 volte a settimana per 40 minuti. I genitori furono incoraggiati ad osservare la terapia ma non furono direttamente istruiti ad imparare specifiche tecniche. Tra gli obiettivi comuni:*

*1. facilitazione del normale tono posturale*

*2. facilitazione delle reazioni di paracadute, equilibrio e raddrizzamento*

*3. stimolazione dei normali pattern di movimento*

*secondo il metodo Bobath. Si ottennero risultati significativi rispetto al gruppo di controllo solo per gli obiettivi individuali.*

Backs M. Walking Dev. Med. Child. Neurol. 1991; 33: 471-472

Connolly H.B., Morgan B.S., Russel F., 1980 Early intervention with Down Syndrome children Follow up Report. Volume 60, numero 11, novembre. *L'intervento proposto è di tipo cognitivo, con partecipazione attiva anche dei genitori.*

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

## Controllo dell'apparato oculare alla nascita

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Lucia Ziccardi e prof. Benedetto Ricci, oculisti in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 22 Giugno 2006

### Premessa

Nei bambini con Sindrome di Down (SD) è rilevabile un'alta incidenza di alterazioni oculari congenite. Tale incidenza, nel periodo neonatale, varia a seconda degli studi effettuati e dell'alterazione oculare presa in considerazione:

- la cataratta con frequenza variabile tra l'1% e il 20%
- lo strabismo non accomodativo o congenito presente già alla nascita, ma riscontrabile anche più tardi verso i 3-4 mesi di vita visto che i muscoli extraoculari non sono ancora sotto controllo volontario alla nascita, con un'incidenza tra il 7% e il 25%
- il nistagmo congenito con una frequenza oscillante tra il 5% e il 22%.<sup>1</sup>

La peculiarità dei problemi della vista del bambino è che possono non dare alcun segno di sé per molto tempo e quel che più conta, possono dar segno di sé quando le possibilità di intervento efficaci sono ormai scarse o nulle. La possibilità di evidenziare tali alterazioni del sistema visivo, solitamente indice di gravi malattie oculari, in tempi precoci attraverso semplici controlli di salute già da parte del neonatologo, permette di candidare i piccoli pazienti affetti, che non si avvantaggiano di terapia medica, alla correzione chirurgica del problema, consentendo loro una migliore qualità di funzione visiva e quindi di vita e di integrazione sociale.

### Raccomandazione

#### Si raccomanda ai Neonatologi e/o pediatri del centro nascita

di esaminare entro 1 mese dalla nascita l'apparato oculare di tutti i neonati con sindrome Down, come tutti gli altri neonati, e di indicare nella cartella clinica neonatologica l'esecuzione dell'esame e il suo risultato. Obiettivo: identificare o porre il sospetto o escludere la presenza di leucocoria, opacità del cristallino, esotropia congenita, nistagmo, e chiedere la visita specialistica da parte dell'oculista della struttura ospedaliera, e avere un punto fermo di base su cui confrontare ulteriori osservazioni

### Definizioni

**Leucocoria** : riflesso pupillare biancastro valutabile tramite la semplice osservazione della pupilla del paziente; la visita oculistica di conferma è obbligatoria per ricercarne l'eziologia

**Opacità del cristallino**: tramite la presenza di leucocoria, o di nistagmo, o di disallineamento oculare o un attenuato riflesso rosso del fondo. Nei pazienti con cataratta monocolare l'occhio coinvolto è spesso più piccolo; una cataratta congenita non causa un difetto pupillare afferente.

**Esotropia congenita**: deviazione degli assi visivi verso l'interno, con insorgenza prima dei sei mesi d'età, evidenziabile tramite la valutazione del riflesso luminoso sulla cornea.



## Raccomandazione specifica per l'oculista

### Si raccomanda che l'oculista:

- esami con attenzione le varie e possibili cause di leucocoria:

PATOLOGIA PRIMARIA	SEGNI E PATOLOGIE ASSOCIATE	DIMENSIONI DELL'OCCHIO	ESTENSIONE	EPOCA DELLA DIAGNOSI
Retinoblastoma	frequente neovascolarizzazione iridea; rara la cataratta	normali	coinvolgimento bilaterale, unilaterale o multifocale	12-24 mesi
Toxocariasi	anamnesi positiva per contatto con cuccioli di animali; eosinofilia alla paracentesi della camera anteriore; test ELISA +	normali	raramente bilaterale	tra i 3-10 anni
Malattia di Coats	distacco retinico essudativo	normali	mono o bilaterale	i casi più gravi entro i 10 anni di vita
Vitreo primitivo iperplastico	cataratta; membrana fibro-vascolare dietro al cristallino, traente sui corpi ciliari; glaucoma; distacco di retina	ridotte	monolaterale	dalla nascita fino alla tarda infanzia
Cataratta	strabismo; glaucoma	normali o ridotte	mono o bilaterale	epoca neonatale

- in caso di opacità del cristallino, sia attento a valutarne l'estensione, la posizione e a verificare se la retina può essere osservata con un oftalmoscopio diretto quando la pupilla non è dilatata (altrimenti si rende necessaria l'ecografia oculare B-scan); e che verifichi l'eventuale presenza di segni di glaucoma associato (es. ampio diametro corneale, edema corneale, rottura della membrana di Descemet).
- in caso di esotropia congenita, ricordi che il paziente può sviluppare un nistagmo latente e una deviazione verticale dissociata e ambliopia se alla base c'è una deprivazione sensoriale. Il trattamento chirurgico correttivo al muscolo viene effettuato quando col tempo si egualizza l'acuità visiva tra i due occhi. La terapia medica è poco efficace in questo tipo di alterazione.
- 
- riconosca le più frequenti cause del nistagmo congenito, lo classifichi :

NISTAGMO	CAUSE	TIPO	CARATTERISTICHE	EFFETTI
nistagmo da deficit sensoriale visivo	cataratta congenita, ipoplasia maculare, albinismo, aniridia, acromatopsia, atrofia dei coni, amaurosi congenita di Leber	pendolare e orizzontale	smorzato dalla convergenza, riflessi vestibolo-oculari normali, nistagmo optocinetico invertito o annullato	riduzione visiva di vario genere
nistagmo da squilibrio motorio	legato ad instabilità motoria, alterazione genetica trasmessa con	a scosse e orizzontale	smorzato dalla convergenza, assente durante il sonno, persiste per tutta la vita, riflessi vestibolo-oculari normali,	movimenti anomali del capo, strabismo, riduzione visiva di vario genere

	carattere AD,AR o X-linked		nistagmo optocinetico invertito o annullato	
--	----------------------------	--	---	--

ed esegua un esame oculare completo: osservazione attenta dei movimenti oculari, osservazione dell'iride in transilluminazione, ispezione della papilla e della macula, osservazione degli occhi nello sguardo per vicino e per lontano, a testa diritta e inclinata. In seconda istanza se la diagnosi di nistagmo infantile è incerta si può eseguire una registrazione dei movimenti oculari; inoltre quando non si può escludere la possibilità di opsoclon, va controllato l'acido vanililmandelico urinario e una TAC addome per escludere il neuroblastoma.

**Da tenere in considerazione che:**

- Gli occhi del neonato sono sensibili alla luce e i riflessi dell'ammicciamento e pupillare sono presenti alla nascita, sebbene le vie nervose siano mielinizzate solo parzialmente e la conduzione del nervo sia quindi rallentata. La presenza di questi riflessi indica quindi l'integrità della retina e del nervo ottico, ma può essere compatibile con una cecità corticale.
- Gli occhi appaiono esotropici anche nel caso di pseudoesotropia, condizione in cui non viene rilevato alcun disallineamento oculare; il bambino di solito ha un setto nasale largo, epicanto o una breve distanza interpupillare.

## Appendice

### Il riflesso alla luce

Viene eseguito con una lampadina per evidenziare la presenza della reazione dell'ammicciamento alla luce e la presenza di miosi pupillare riflessa. In questo modo è possibile escludere i più grossolani difetti anatomici.

### Il riflesso rosso

E' visibile utilizzando l'oftalmoscopio diretto puntato da una distanza di 20 cm nella pupilla del bambino e illuminando in questo modo la retina, che dà un riflesso di colore rosso. In caso di patologia il riflesso sarà biancastro; nei casi di patologia avanzata la semplice ispezione della pupilla rivela un colore biancastro (leucocoria). Il test permette di escludere la cataratta congenita e una lesione endobulbare sufficientemente estesa (retinoblastoma).

### Il riflesso luminoso sulla cornea

Mentre lo sguardo del bambino viene attirato su un oggetto lontano, l'esaminatore punta la luce della pila tascabile in direzione delle due pupille e osserva la posizione del riflesso luminoso, che normalmente cade sui punti corrispondenti simmetrici nelle due pupille; la loro asimmetria fa sospettare uno strabismo (tropia).

### Oftalmoscopia

La densità dell'opacità del cristallino può essere valutata sia con l'oftalmoscopio diretto che con quello indiretto. Un'opacità densa permette l'osservazione del fondo solo con l'indiretto. In presenza di un'opacità lieve il fondo è visibile con entrambi.

### Correzione chirurgica della cataratta

L'estrazione della cataratta, non esente da complicanze<sup>2</sup>, di solito entro giorni o settimane dalla scoperta, viene effettuata nelle seguenti circostanze:

- la visione è ostacolata e la maturazione visiva è a rischio (cataratta bilaterale avanzata senza visualizzazione del fondo con l'oftalmoscopio indiretto)
- la cataratta è responsabile di malattie introculari (glaucoma, uveite)
- l'avanzamento della cataratta minaccia la salute dell'occhio.

In presenza di una cataratta bilaterale immatura con visualizzazione del fondo anche con l'oftalmoscopia diretta non è necessario un intervento. Se il fondo è esplorabile solo con l'indiretto, l'intervento può essere rimandato se il paziente sembra avere una buona acuità per vicino, altrimenti va considerata la possibilità di un intervento.

Nel caso di cataratta monolaterale è importante tener presente che nel neonato un'afachia monolaterale non corretta favorisce l'instaurarsi dell'ambliopia allo stesso modo in cui la favorisce una cataratta matura.

Quindi, un intervento che tende a un miglioramento visivo è controindicato a meno che non sia effettuato entro poche settimane, preferibilmente entro pochi giorni, dalla nascita e anche in questo caso se la motivazione dei genitori è molto valida.<sup>3</sup>

Un agente midriatico (es. fenilefrina 2.5% tre volte al giorno oppure omatropina 2% tre volte al giorno) può essere utilizzato come misura temporanea, per agevolare il passaggio delle radiazioni luminose attorno all'opacità del cristallino. Questo procedimento è raramente efficace a lungo termine.

I pazienti che non si sottopongono ad un intervento chirurgico vengono attentamente seguiti sia per la progressione della cataratta sia per l'ambliopia.

## Bibliografia

### Articoli considerati per effettuare la raccomandazione:

**1) La prevalenza fra i neonati** con Sindrome di Down di tali anomalie oculari è ampiamente documentata nel seguente studio:

- da Cunha RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. Am J Ophthalmol 1996 Aug;122(2):236-244

a nostro avviso affidabile, per il campione esaminato, 152 bambini affetti da Sindrome di Down, suddivisi in 3 gruppi d'età, comprendenti la razza bianca (più rappresentata), la razza nera e quella asiatica, con cariotipo comprendente casi di trisomia 21, mosaicismo e traslocazione del cromosoma 21.

Nel gruppo di età di interesse (0-5 anni) la prevalenza delle anomalie discusse è la seguente

- strabismo=7%
- nistagmo= 5%
- cataratta=1%

Lo studio di Kim et al:

- Kim JH, Hwang JM, Kim HJ, Yu YS. Characteristic ocular findings in Asian children with Down syndrome. Eye 2002 Nov;16(6):710-4

condotto su una popolazione meno numerosa, 123 pazienti, tra 6 mesi e 14 anni di età, comprendente la razza asiatica, indica diverse incidenze:

- strabismo=25%
- nistagmo=22%
- cataratta=13%

dimostrando come esista una differenza interrazziale delle caratteristiche oculari dei pazienti affetti da Sindrome di Down.

Eppure dati discordanti, su un campione di 140 pazienti asiatici di età compresa tra 3 mesi e 13 anni, giungono dallo studio di Wong V.,

- Wong V, Ho D. Ocular abnormalities in Down syndrome: an analysis of 140 Chinese children. Pediatr Neurol 1997 May;16(4):311-4.

- strabismo=20%
- nistagmo=11%
- cataratta= 4%

Su una popolazione meno ampia, di 55 pazienti, osservata nel Dipartimento di Oftalmologia di Izmir,

- Berk AT, Saatci AO, Ercal MD, Tunc M, Ergin M. Ocular findings in 55 patients with Down's syndrome. *Ophthalmic Genet* 1996 Mar; 17(1):15-9

la prevalenza dei principali disturbi nella sindrome di Down è la seguente:

- strabismo= 21%
- nistagmo=12%
- cataratta =20%

Tale variabilità numerica è principalmente attribuibile alla metodologia di conduzione dello studio, del quale vanno presi in opportuna considerazione la numerosità del campione, la suddivisione in fasce di età, il follow-up, la razza considerata, il cariotipo dei pazienti studiati.

**2) Gli occhi dei bambini** sono non solo più piccoli di quelli degli adulti, ma i loro tessuti sono molto più morbidi ; la risposta infiammatoria all'insulto chirurgico sembra essere più marcata nei bambini, spesso a causa del danno iatrogeno dell'iride:

- Lambert SR, Drake AV. Infantile cataracts. *Surv Ophthalmol.*1996;40:427-58.
- Wilson ME, Bluestein EC, Wang XH. Current trends in the use of intraocular lenses in children. *J Cataract Refractive Surg.*1990;20:579-83.

**3) La prognosi di un miglioramento** visivo di una cataratta monolaterale è molto meno favorevole di quella della forma bilaterale. Questa affermazione si basa sui lavori di Hubel e di Wiesel, che dimostrano come la deprivazione visiva monolaterale in animali molto giovani provoca alterazioni della struttura dei tratti genicolo-corticali, responsabili di un'ambliopia grave e irreversibile.

- Hubel DH, Wiesel TN. Early exploration of the visual cortex. *Neuron* 1998 Mar;20(3):401-12.
- Le Vay S, Wiesel TN, Hubel DH. The development of ocular dominance columns in normal and visually deprived monkeys. *J Comp Neurol* 1980 May1;191(1):1-51.

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

## Controlli della vista in età prescolare

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Lucia Ziccardi e prof. Benedetto Ricci, oculisti in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 22 Giugno 2006

### Premessa

La gravità dell'ambliopia (condizione più nota sotto il termine di *occhio pigro*) può giungere alla cecità legale (visus inferiore o uguale a 1/10) e lo strabismo è una delle cause maggiori di cecità legale monoculare, che limitando la stereopsi, limita inevitabilmente lo svolgimento di alcune normali attività quotidiane.

Di questo fatto e della sua importanza anche quantitativa i medici in genere non sono sufficientemente consapevoli, così come non lo sono del fatto che l'ambliopia è una condizione totalmente reversibile se la diagnosi e il trattamento sono precoci (oltre i 6 anni il recupero è già molto problematico).

L'identificazione di bambini con sindrome di Down affetti da strabismo anche minimo (va ricordato che le deviazioni minime non evidenti all'ispezione hanno lo stesso potenziale patogeno delle deviazioni maggiori) è imperativa, quindi, entro i primi anni di vita.

Non va infine dimenticato che, sebbene più raramente, uno strabismo può avere cause organiche intraoculari diverse (cataratta) o neurologiche (tumori).

### Raccomandazione

#### Si raccomanda al pediatra di famiglia che

- tutti i bambini con sindrome Down, come tutti gli altri bambini, siano sottoposti ad esame degli occhi da parte del pediatra di famiglia durante i bilanci di salute, entro i 6 mesi di vita e poi annualmente.

*La presenza o la rilevazione anamnestica, riferita dai genitori, di :*

- strabismo (sempre)
- diplopia o nistagmo (diplopia se riferita, nistagmo sempre)
- dubbi sulla capacità visiva del bambino (dai 4 mesi di vita in poi)
- difficoltà alla lettura con cefalea e irritazione congiuntivale (al quinto anno di vita collaborano alla lettura mediante il gioco della E)
- abnormi posizioni del capo (sempre)
- anomalie nel riflesso rosso del fondo oculare (sempre)

*deve porre l'indicazione ad inviare il bambino a visita specialistica oculistica.*

## Si raccomanda al pediatra di famiglia e ai genitori di

- sottoporre tutti i bambini con sindrome di Down a visita oculistica generale ed ortottica, così come avviene in tutti i bambini:
  - entro i 6 mesi di vita
  - poi ogni 2 anni.<sup>1</sup>
- educando i genitori a sorvegliare situazioni anomale o sospette per danno visivo tra una visita e la successiva.

## Si raccomanda all'oculista

1. che nel corso delle visite abbia come obiettivo l' identificazione di:
  - presenza di epicanto e/o ipertelorismo
  - presenza di nistagmo
  - occhio fissante
  - angolo di deviazione
  - presenza di diplopia
  - valutazione della capacità visiva
  - alterazione in posizione primaria e secondarie degli occhi e movimenti torsionali
  - presenza della percezione simultanea, della fusione e della stereopsi
  - posizione del capo
  - studio dei movimenti monoculari e binoculari (con e senza schermi)
  - deviazioni latenti
  - funzione della motilità bulbare intrinseca
2. Si raccomanda all'oculista, in caso di diagnosi di strabismo di aumentare la frequenza delle valutazioni oculistiche con appuntamenti almeno quadrimestrali.
3. Si raccomanda all'oculista di eseguire i seguenti esami durante la visita specialistica:
  - esame acuità visiva: nei bambini di età compresa tra 1 e 5 anni con il supporto delle carte di Teller, o test di preferential looking, perché rispetto all'utilizzo delle E isolate o delle E unite, le carte di Teller non richiedono particolare abilità nell'interpretazione dei simboli<sup>2</sup>.
  - esame biomicroscopico con lampada a fessura: in tutti i pazienti collaboranti al fine di escludere importanti patologie a carico del segmento anteriore, in particolare la cataratta, spesso causa di ambliopia da deprivazione sensoriale e di strabismi; le blefariti<sup>3</sup>; l'ostruzione dei dotti naso-lacrimali (soprattutto nei bambini più piccoli con storia di epifora o di ricorrente comparsa di secrezione mucopurulenta fin dai primi mesi di vita); il cheratocono<sup>4</sup>.
  - esame oftalmoscopico in midriasi: per valutare le alterazioni più frequentemente osservabili quali le modificazioni retino-coroideali miopiche e l'aspetto a raggio di ruota dell'albero vascolare retinico, per la ridondanza di vasi a livello del disco ottico, reperibile nel 75% dei pazienti con sindrome di Down.
  - esame della refrazione : cioè l'esecuzione della retinoscopia in cicloplegia. Il vizio refrattivo di più frequente riscontro nei bambini con sindrome di Down ed età inferiore ai 5 anni è l'ipermetropia, con tendenza allo sviluppo di forti ametropie con l'aumentare dell'età<sup>5</sup>. L'ipermetropia di qualsiasi grado si giova del trattamento con lenti al fine di evitare che l'eccessivo sforzo accomodativo sfoci in uno strabismo convergente accomodativo<sup>6</sup>.

## Appendice informativa per il pediatra

Il pediatra deve saper identificare lo strabismo:

- all'ispezione (sempre)
- attraverso l'asimmetria del riflesso luminoso sulla cornea (durante il primo e il secondo anno di vita, quando non è ancora possibile eseguire il cover test)
- attraverso il riflesso degli occhi di bambola
- eseguendo il cover test (dal terzo anno di vita)
- con il test della visione stereoscopica o Stereotest (già a partire dai 3 anni di vita)

### Il riflesso luminoso sulla cornea

Mentre lo sguardo del bambino viene attirato su un oggetto lontano, l'esaminatore punta la luce della pila tascabile in direzione delle due pupille e osserva la posizione del riflesso luminoso, che normalmente cade sui punti corrispondenti simmetrici nelle due pupille; la loro asimmetria fa sospettare uno strabismo (tropia).

### Il riflesso degli occhi di bambola

Facendo ruotare il capo del bambino, i globi oculari non seguono la rotazione del capo.

### Cover test

Si esegue facendo fissare al bambino una fonte luminosa o un'immagine strutturata (una figura stilizzata) posti di fronte a lui, alla stessa altezza degli occhi. L'esame va fatto dapprima con l'oggetto da fissare alla distanza di 30-40 cm e successivamente alla distanza di 6 metri. Con un cartoncino o con il dorso della mano si coprono a turno i due occhi e si osserva se c'è movimento dell'occhio scoperto nel fissare l'oggetto. Se uno dei due occhi si muove è presente eterotropia (exo o eso a seconda che il movimento sia avvenuto verso l'interno rispettivamente verso l'esterno). Se la deviazione non è manifesta, conviene ricorrere all'occlusione monolaterale intermittente: se l'occhio schermato devia e appena scoperto riprende la posizione originaria si tratterà di un'eteroforia, cioè di un difetto latente che non si manifesta in visione binoculare perché è mascherato dalla fusione.

### Test della visione stereoscopica

E' il test più semplice ed attendibile per il rilevamento dello strabismo e dell'ambliopia. Richiede collaborazione da parte del bambino. Con semplici occhiali stereoscopici si invita il bambino ad osservare delle immagini predisposte per apparire in rilievo. Se la sua visione stereoscopica è normale egli indicherà, invitato a farlo, quali immagini gli appaiono sollevate, in rilievo o che vengono verso di lui.

## Appendice informativa per i genitori

La ciclopegia si può ottenere ricorrendo all'utilizzo di atropina 0.5% o di ciclopentolato 0.5% e 1%.<sup>7</sup> Nel caso di bambini strabici, affetti e non affetti dalla Sindrome di Down, è raccomandabile, nel corso dell'età prescolare, l'esecuzione di almeno un esame in ciclopegia con atropina allo 0.5% (da effettuare tre instillazioni giornaliere tre giorni prima della visita oculistica).

Gli effetti collaterali del ciclopegico, identici per tutti i bambini, poiché non ci sono specificità e/o differenze per i pazienti affetti da Sindrome di Down<sup>8</sup>, sono i seguenti:

- l'atropina può dare lievi segni di intossicazione generale: arrossamento della cute, lieve rialzo della temperatura. Ovviamente la possibilità di intossicazione da antimuscarinico è accresciuta nei bambini più piccoli. Alla comparsa di tali effetti si consiglia la sospensione del farmaco.
- il ciclopentolato non è esente da effetti collaterali, fino alla comparsa di allucinazioni, effetti che si risolvono spontaneamente nel giro di qualche ora.

## Bibliografia

### Articoli considerati per effettuare la raccomandazione

1. AAP Committee on Practice and Ambulatory Medicine (1 Mar 2000). Recommendations for Preventative Pediatric Health Care. *Pediatrics* 105(3):645-646.

2. da Cuhna RP, Moreira JB. Ocular findings in Down's syndrome. *Am J Ophthalmol* 1996 Aug;122(2):236-244.

L'assunzione del supporto delle carte di Teller nel test dell'acuità visiva è avvalorata dallo studio condotto da tali autori, condotto su 152 bambini affetti da Sindrome di Down, suddivisi in gruppi in base all'età. Nel gruppo di età compreso tra 0-5 anni (tabella 2 e fig 1), il test dell'acuità visiva risultava eseguibile nel 36% dei bambini utilizzando le carte di Teller, nel 13% dei piccoli pazienti utilizzando le E isolate e nell'1% utilizzando le E unite.

3. Catalano RA. Down Syndrome. *Surv Ophthalmol*1990; 34:385-98.  
Millis EA. Ocular findings in children. In : Lane D, Stratford B, editors. *Current approaches to Down's syndrome*. London: Holt, Rinehart and Winston, 1985:103-118.

La comparsa di blefariti presenti nel 30% dei pazienti con sindrome di Down che accusano patologie oculari, sarebbe in relazione o ad una inadeguata risposta immunitaria (Catalano) o ad un tessuto cutaneo anormale (Millis) nei pazienti con tale sindrome, che li renderebbe più suscettibili alle infezioni.

4. Cullen JF, Butler HG. Mongolism and keratoconus. *Br J Ophthalmol* 1963;47: 321-30.

Pazienti con sindrome di Down hanno mostrato avere cheratocono nel 5.5% dei casi. Tra questi pazienti la frequenza di edema corneale acuto (idropo acuto) è più alta, forse per lo sfregamento dell'occhio e/o perché questi pazienti sono raramente trattati con cheratoplastica e la loro malattia può progredire più a lungo.

5. Haugen OH, Hovdig G, Lundstrom I. Refractive development in children with Down's syndrome: a population based, longitudinal study. *Br J Ophthalmol* 2001;85:714-719.

Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, Pakeman VH, Bromham NR, Gunter HL, Trojanowska L, Parker M, Fraser WI. Development of refractive error and strabismus in children with Down syndrome. *Invest Ophthalmol and Visual Science* 2003 Mar;44(3):1023-30.

Wong V, Ho D. Ocular abnormalities in Down Syndrome: an analysis of 140 Chinese children. *Pediatr Neurol* 1997 May;16(4):311-4.

Nei pazienti con Sindrome di Down è singolare che non si verifichi il fenomeno dell'emmetropizzazione (Haugen et al.; Cregg et al). Di norma allo studio della refrazione la maggior parte dei neonati sani risulta ipermetrope. Il quadro dell'ipermetropia va però progressivamente diminuendo con l'aumentare dell'età e in particolare il più rapido decremento dell'ipermetropia si verifica in genere intorno ai primi 12 mesi di vita. Ciò non accade nei pazienti Down. In essi c'è una tendenza a sviluppare forti ametropie con l'età, partendo da errori refrattivi alla nascita di entità modesta. Anzi sembra (Wong et al) che l'incidenza dell'errore refrattivo nei pazienti Down con età superiore a 6 anni sia quasi doppia rispetto ai pazienti con età inferiore a due anni.

6. Abrahamsson M, Fabian G, Sjostrand J. Refraction changes in children developing convergent or divergent strabismus. *Br J Ophthalmol* 1992;76:723-727.



Cregg M, Woodhouse JM, Stewart RE, Pakeman VH, Bromham NR, Gunter HL, Trojanowska L, Parker M, Fraser WI. Development of refractive error and strabismus in children with Down syndrome. Invest Ophthalmol and Visual Science 2003 Mar;44(3):1023-30.

Nei pazienti sani lo sviluppo dello strabismo è associato all'ipermetropia. La classica assunzione è quella per cui nello sviluppo di bambini con ipermetropia di grado elevato, un eccesso di accomodazione, per ottenere un'immagine chiara, provoca un alto grado di accomodazione-convergenza e ciò è causa di esotropie.

Nei bambini con Sindrome di Down questa ipotesi non è avvalorata, per cui l'alta incidenza di strabismo in questi pazienti non può essere attribuita alla presenza di ipermetropia di grado medio-elevato.

Il grado dell'errore refrattivo nei pazienti Down strabici è irrilevante e lo strabismo è diagnosticato in tutti i gruppi refrattivi (non solo ipermetropi) e con un'incidenza fino al 42% (Cregg et al). Prima dello sviluppo dello strabismo (Abrahamsson et al), non si verifica mai nell'occhio che poi diventa deviato una variazione dell'errore rifrattivo nel senso di una sua diminuzione. Per cui un'alterazione dell'emmetropizzazione potrebbe essere chiamata in causa nell'insorgenza dello strabismo.

7. Paliaga GP. I vizi di refrazione. III edizione. Edizioni Minerva Medica. 1995; 111-113.
8. Wark HJ, Overton JH, Marian P. The safety of atropine premedication in children with Down's syndrome. Anaesthesia 1983 Sep; 38(9):871-4.

### Articoli non considerati

1. Merrik J, Koslowe K. Refractive errors and visual anomalies in Down Syndrome. Downs Syndr Res Pract 2001 Jul; 6(3):131-3.

Tali autori suggeriscono di effettuare visite specialistiche nei pazienti affetti da Sindrome di Down entro i primi 6 mesi di vita e poi annualmente. In assenza di patologia oculistica sembra eccessiva tale raccomandazione; senza togliere che in caso contrario occorre rispettare la cadenza dei controlli specialistici per la patologia in atto, al fine di monitorare lo stato visivo del paziente e l'efficacia di eventuali terapie, il che richiede che i pazienti si sottopongano a controlli più frequenti.

2. Warburg M, Riise R. Ophthalmological services to mentally retarded persons . A review and recommendations. Ugeskr Laeger 1994 Oct 24;156(43):6366-9.

Tali autori suggeriscono periodici controlli specialistici per bambini affetti da ritardo mentale. Con particolare riferimento a quelli affetti da Sindrome di Down specificano il controllo per la cataratta (a un mese di vita, a 1 anno, a 30 anni e successivamente) tralasciando probabilmente gli altri disturbi visivi tipici della patologia. Riduttivo a nostro giudizio.

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

## Il trattamento ortopedico nei pazienti con sindrome di Down: Instabilità femoro-rotulea

Questo documento è stato scritto dal prof. Onofrio Donzelli, ortopedico in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

### Premessa:

la instabilità dell'articolazione femoro-rotulea è frequente nei pazienti con sindrome di Down ma raramente è invalidante, in quanto in molti di essi si attivano meccanismi compensatori che permettono loro di adattarsi al problema senza avere limitazioni della capacità di deambulare.

Una classificazione della instabilità rotulea è la seguente:

- grado 1: articolazione femoro-rotulea stabile
- grado 2: articolazione femoro-rotulea instabile (la rotula si sublussa lateralmente per più di metà della sua larghezza ma non è lussabile)
- grado 3: rotula lussabile
- grado 4: la rotula è normalmente lussata ma può essere ridotta manualmente
- grado 5: rotula lussata e non riducibile manualmente

La ricerca di una instabilità femoro-rotulea è spesso trascurata durante una visita ortopedica in pazienti con sindrome di Down, la sua incidenza in letteratura varia dal 2,3 % per la sublussazione, al 5,5% per rotula lussabile, al 20,1% per rotule sublussabili.

La instabilità può interessare una sola rotula o essere bilaterale, in questo caso l'insorgenza della patologia non è simultanea nella maggioranza dei casi.

La patologia è in genere asintomatica, raramente compaiono sintomi che sono rappresentati dal dolore associato a facili cadute.

Nelle lussazioni irriducibili e bilaterali è ridotta e difficoltosa la capacità deambulatoria ed è presente sintomatologia dolorosa.

Non esiste concordanza in letteratura circa il tipo di trattamento da adottare, questo anche per la brevità dei Follow-up nei trattamenti chirurgici .

Dall'analisi della letteratura e dalla nostra esperienza risulta che:

1. Una volta instauratosi il processo di instabilità essa tenderà a peggiorare.
2. Il trattamento incruento (tutori, fisioterapia) potrà rallentare questa evolutività
3. La lussazione grado 5 irriducibile di rotula comporta la comparsa di deformazione in valgismo del ginocchio con contrattura in flessione e rotazione esterna della tibia.
4. La causa della deformità è lo spostamento permanente della rotula verso l'esterno che trasforma il muscolo quadricipite da estensore a flessore del ginocchio con extrarotazione della tibia.
5. Il trattamento chirurgico dovrà essere adottato sempre già dal 4° anno nei gradi 5 e 4. Si potrà temporeggiare nel grado 3. Trattamento conservativo nel grado 2. Il trattamento chirurgico pur migliorando la capacità deambulatoria non è in grado di correggere le deformità associate.

## Raccomandazione

- 1) **Si raccomanda** di sottoporre il paziente asintomatico oltre che alla **valutazione anamnestica ad esame clinico (indagini di 1° livello)** per verificare l'esistenza di segni clinici di instabilità femoro-rotulea quali:

- presenza di crepitio alla mobilizzazione della rotula
- escursione articolare ginocchio
- presenza/assenza dolore alla mobilizzazione della rotula
- analisi del passo

**Se le indagini di 1° livello danno un esito negativo** rivalutare il paziente ogni 2 anni con indagini di 1° livello.

- 2) **Se le indagini di 1° livello danno un esito positivo effettuare:**  
valutazione radiografica/ecografica (radiografia standard, del ginocchio e rotula dinamiche) con verifica radiologica dell'angolo Q, dell'altezza della rotula e la determinazione lunghezza del tendine rotuleo (**indagini di 2° livello**).

- 3) Le indagini di 2° livello hanno il fine di valutare il grado di instabilità femoro-rotulea per stabilire se è necessario il trattamento chirurgico (trattamento incruento con eventuale utilizzo di tutori nei grado 2) trattamento chirurgico (Lateral release Grado 3; trasposizione tendinea Grado 4 e 5)

## Bibliografia

Rutt A.[Dislocation of patella also a symptom of other diseases or consequence of local primary alteration of the scelet (author's transl)] Z Orthop Ihre Grenzgeb. 1976 Jun;114(3):342-9.

Stanisavljevic S, Zemenick G, Miller D. Congenital, irreducible, permanent lateral dislocation of the patella.Clin Orthop. 1976 May;(116):190-9.

Lachman R. Radiology of pediatric syndromes.  
Curr Probl Pediatr. 1979 Feb;9(4):1-52.

Diamond LS, Lynne D, Sigman B. Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome. Orthop Clin North Am. 1981 Jan;12(1):57-71.

Krishna Murthy DS, Prajapati BS, Desai AB.Down's syndrome associated with absent patellae: a case report. Indian J Pediatr. 1984 Nov-Dec;51(413):729-31.

Dugdale TW, Renshaw TS. Instability of the patellofemoral joint in Down syndrome.J Bone Joint Surg Am. 1986 Mar;68(3):405-13.

Livingstone B, Hirst P. Orthopedic disorders in school children with Down's syndrome with special reference to the incidence of joint laxity.  
Clin Orthop. 1986 Jun;(207):74-6.

Mendez AA, Keret D, MacEwen GD. Treatment of patellofemoral instability in Down's syndrome. Clin Orthop. 1988 Sep;(234):148-58.

Matsusue Y, Ueno T, Yamamuro T. Effective treatment by orthosis of dislocation of the patella associated with Down's syndrome. A report of case.  
Nippon Geka Hokan. 1991 May 1;60(3):189-94.

Carpintero P, Mesa M, Carpintero A. Bilateral congenital dislocation of the patella.  
Acta Orthop Belg. 1996 Jun;62(2):113-5.

Lichtinger TK, Karl J, Heimkes B. Ultrasound in the early diagnosis of congenital dislocation of the patella. Z Orthop Ihre Grenzgeb. 2002 May-Jun;140(3):351-4.

Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon.  
J Am Acad Orthop Surg. 2006 Oct;14(11):610-9. Review.

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

## Il trattamento ortopedico nei pazienti con sindrome di Down: lussazione abituale di anca

Questo documento è stato scritto dal prof. Onofrio Donzelli, ortopedico in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

### Premessa:

La mortalità dei pazienti con sindrome di Down nel primo anno di vita si è drasticamente ridotta grazie soprattutto al trattamento precoce delle malformazioni cardiache, si sono così resi più evidenti i disturbi ortopedici di questi pazienti sia in età pediatrica che, data l'aumento della aspettativa di vita, le loro sequele in età adulta.

In particolare: patologia dell'anca frequenza 8-28% (comprende epifisiolisi, osteocondrosi, e lussazione atraumatica).

L'instabilità dell'anca ha una frequenza pari al 2-5%, sembra interessare 1 bambino su 20 con sindrome di Down, spontaneamente evolve verso una displasia, sublussazione e lussazione inveterata.

La lussazione o la displasia non è presente alla nascita (a differenza della displasia o della lussazione congenita) ma si manifesta tra i 2 ed i 10 anni.

Radiograficamente nei pazienti con Sindrome di Down si osserva una cavità acetabolare più profonda, un tetto più orizzontale, una ridotta antiversione dell'acetabolo tutte condizioni che favoriscono la stabilità dell'anca, ma per la iperlassità legamentosa e l'ipotonia muscolare tali articolazioni risultano ipermobili e nel tempo l'eccessiva escursione articolare induce modificazioni morfologiche scheletriche responsabili della lussazione e del dolore.

In letteratura sono riportate 4 fasi radiografiche e cliniche:

- 1) anca clinicamente e radiograficamente centrata ma ipermobile (le rx bacino sono negative).
- 2) lussazione abituale: rx standard negative ma rx dinamiche evidenziano la lussazione posteriore della testa femorale, la riduzione è spontanea o incruenta in anestesia generale.
- 3) anca instabile: aspetti di displasia acetabolare meglio visibile con la tac (smussamento del margine della parete posteriore dell'acetabolo).
- 4) lussazione iliaca inveterata con comparsa di dismetria arti inferiori limitazione dell'escursione articolare.

Il trattamento incruento è difficile per l'alta percentuale delle recidive di sublussazione e lussazione.

Il trattamento cruento, come in tutti i casi di patologie legate alla lassità legamentosa, è da preferire (riduzione cruenta dell'anca con ripresa capsulare, acetabuloplastica per aumentare la contenzione della testa femorale).

## Raccomandazione

1. Si raccomanda di eseguire entro il 2°-3° mese di vita **esame clinico delle anche ed ecografia standard e dinamica (indagini di 1° livello)**, al fine di individuare le anche clinicamente centrate stabili e/o centrate instabili mediante manovra di Ortolani e Barlow, da ricontrollare a distanza di 5-6 mesi con indagini di 1° livello fino ad inizio carico se si mantengono stabili.
2. Dopo inizio carico ( quando il bambino comincia a camminare) si raccomanda di **eseguire Rx standard e dinamiche (indagini di 2° livello)**
3. **Se alle indagini di 1° livello si individuano anche instabili**, si procede ad indagini di 2° livello per la diagnosi di anche instabili (sublussate) e anche instabili con displasia, per cui è necessario iniziare il trattamento ortopedico (basato sull' uso di ortesi e fisiocinesiterapia).
4. Si raccomanda all'ortopedico di trattare il primo episodio di lussazione atraumatica, in assenza di displasia, con un solo tentativo di riduzione incruenta, in narcosi ed apparecchio gessato. In caso di fallimento di raccomandanda la riduzione cruenta con ripresa capsulare ed apparecchio gessato (potranno seguire interventi di osteotomia derotativa e varizzante del collo femorale). **Obiettivo:** Ripristinare i normali rapporti articolari coxofemorali e permettere la maturazione dell'anca in posizione corretta utilizzando successivamente divaricatore ed associando fisiocinesiterapia
5. Si raccomanda di riservare le osteotomie di bacino (secondo Chiari, Salter, Schanz) alle lussazioni inveterate con displasia o in caso di recidiva della lussazione dopo gli interventi contenitivi. **Obiettivo:** ottenere la stabilità articolare modificando le alterazioni ormai instauratesi a carico dei capi articolari

## Bibliografia

Gore DR. Recurrent dislocation of the hip in a child with Down's syndrome. A case report. J Bone Joint Surg Am. 1981 Jun;63(5):823-5.

Bennet GC, Rang M, Roye DP, Aprin H. Dislocation of the hip in trisomy 21. J Bone Joint Surg Br. 1982;64(3):289-94.

Aprin H, Zink WP, Hall JE.  
Management of dislocation of the hip in Down syndrome.  
J Pediatr Orthop. 1985 Jul-Aug;5(4):428-31.

Gore DR. Recurrent dislocation of the hip in a child with Down syndrome: a 20-year follow-up. J South Orthop Assoc. 1999 Spring;8(1):67-71.

Shaw ED, Beals RK. The hip joint in Down's syndrome. A study of its structure and associated disease. Clin Orthop Relat Res. 1992 May;(278):101-7.

Turra S, Gigante C, Iacobellis C. Voluntary hip dislocation in Down's syndrome: report of two cases. Chir Organi Mov. 1995 Apr-Jun;80(2):245-8.

Greene WB. Closed treatment of hip dislocation in Down syndrome.  
J Pediatr Orthop. 1998 Sep-Oct;18(5):643-7.

Gore DR. Recurrent dislocation of the hip in a child with Down syndrome: a 20-year follow-up. J South Orthop Assoc. 1999 Spring;8(1):67-71.

Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. J Am Acad Orthop Surg. 2006 Oct;14(11):610-9. Review.

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

## Il trattamento ortopedico nei pazienti con sindrome di Down: instabilità atlanto-assiale

Questo documento è stato scritto dal prof. Onofrio Donzelli, ortopedico in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

### Premessa:

nei pazienti con sindrome di Down la iperlassità legamentosa è responsabile delle numerose instabilità articolari (lussazione spontanea dell'anca, patella) anche se la più impegnativa per diagnosi e trattamento è sempre stata l'instabilità atlanto-assiale e atlanto-occipitale.

Tale condizione dipende dalla iperlassità dei legamenti intraspinali (alare, apicale, membrana tettoia) ed extraspinali (nucali, membrana atlanto-occipitale posteriore) e si estrinseca in dislocazioni atlanto-assiali, sublussazioni atlanto-occipitali posteriori e dislocazioni rotatorie delle due prime vertebre cervicali, che possono provocare sintomi da compressione midollare.

La più frequente è la **dislocazione atlanto-assiale** documentata con indagini radiologiche laterali, misurando lo spazio atlanto-odontoideo (positiva se superiore o uguale a 4,5 mm) ed espressione della lassità dei legamenti anteriori: alari, trasverso ed apicale. Tale dislocazione si evidenzia con un aumento di detto spazio nelle **radiografie standard ed in massima flessione del capo**.

La **sublussazione atlanto-occipitale** deriva dalla lassità dei legamenti di supporto inter ed extraspinali e soprattutto dalla membrana tettoia, si estrinseca nelle **radiografie in iperestensione del capo** non essendo evidente nelle radiografie standard.

- Non esistono in letteratura dati univoci circa la percentuale d'incidenza della instabilità atlanto-assiale (dal 9 al 31% ) di questi l' 1,5-3 % dei pazienti è sintomatico.
- Non esiste in letteratura accordo circa il metodo utilizzato per la diagnosi di instabilità atlanto-assiale; con le radiografie possono esserci falsi positivi. Più affidabili le misurazioni ottenute con la TAC del rachide cervicale.
- La instabilità atlanto-assiale come espressione di una iperlassità legamentosa tende a diminuire come incidenza con l'aumentare dell'età del paziente.
- L'attività sportiva non incide sulla evoluzione di una eventuale instabilità atlanto-assiale.
- Non esiste in letteratura accordo circa l'età d'inizio per lo screening radiografico (5-10-15 anni, o 3 anni poi 8 e 18 anni).
- Non è possibile diagnosticare una mielopatia attraverso il solo esame radiografico del rachide cervicale. Con la RMN si evidenziano segni di compressione midollare, anomalie morfologiche delle prime due vertebre cervicali.
- La stabilizzazione chirurgica è l'unica soluzione in caso di accertata instabilità con sintomatologia da compressione midollare, e dai dati di letteratura risulta effettuata con buoni risultati.

## Raccomandazione

1. **Si raccomanda al pediatra di famiglia** di valutare **tutti i bambini** durante i regolari controlli di salute (da 3 anni in poi) con precise domande **anamnestiche ed esame obiettivo** per identificare **sintomi e/o segni indicativi di sofferenza neurologica ( indagini di 1° livello )**, e di **informare i familiari** in modo che questi sintomi non siano trascurati:

*L'Anamnesi si riferisce a:*

- presenza di cervicotalgia o cervicobrachialgia
- riferite disestesie e/ o parestesie
- presenza di torcicollo
- episodi transitori di paraplegia / tetraplegia

*L' Esame Obiettivo deve rilevare:*

- presenza di ipovalidita` muscolare
- presenza di segni piramidali
- ipereccitabilita` riflessi tendinei ai 4 arti
- presenza di clono
- Babinski
- disturbi della marcia (atasso-spastica)
- difficoltà della minzione

2. **Si raccomanda al medico di famiglia** di rivalutare **il paziente adulto asintomatico ogni 5 anni con indagini di 1° livello, e informare i familiari** in modo che i sintomi eventuali non siano trascurati
3. **Si raccomanda all'ortopedico** di effettuare una valutazione radiografica (**radiografia standard, laterale e dinamiche: indagini di 2° livello**) se:
  - il paziente è positivo alle indagini di 1° livello ( sintomatico)
  - il paziente è da intubare, in caso di anestesia totale per interventi chirurgici
  - il paziente dovrà fare attività sportiva, indipendentemente dall' attività svolta

L'obiettivo delle indagini di 2° livello è verificare radiologicamente l'esistenza di **modificazioni di ampiezza dello spazio atlanto-odontoideo e/o atlanto-occipitale.**

3. **Si raccomanda all'ortopedico e al neurochirurgo** di effettuare **RNM e/o TAC (indagini di 3° livello)** per la valutazione della compressione midollare e planing chirurgico, in pazienti positivi alle indagini di 2° livello o in pazienti sintomatici ma con rx negative.
4. **Si raccomandano infine indagini di 4° livello ( visita neurochirurgia e potenziali evocati)** per stabilire il necessario trattamento chirurgico di stabilizzazione vertebrale mediante **artrodesi strumentata, unica soluzione in caso di accertata instabilità.**



## Bibliografia

- Washington ER. Non-traumatic atlanto-occipital and atlanto-axial dislocation; a case report. *J Bone Joint Surg Am.* 41-A(2):341-4, 1959.
- Nordt JC, Stauffer ES. Sequelae of atlantoaxial stabilization in two patients with Down's syndrome. *Spine.* 1981 Sep-Oct;6(5):437-40.
- Daniels DL, Williams AL, Houghton VM. Computed tomography of the articulations and ligaments at the occipito-atlantoaxial region. *Radiology.* 1983 Mar;146(3):709-16.
- American Academy of Pediatrics. Committee on Sports Medicine. Atlantoaxial instability in Down Syndrome. *Pediatrics.* 1984 Jul;74(1):152-4.
- Grobovschek M, Strohecker J. Congenital atlanto-axial subluxation in Down's syndrome. *Neuroradiology.* 1985;27(2):186.
- Burke SW, French HG, Roberts JM et al. Chronic atlanto-axial instability in Down syndrome. *J Bone Joint Surg Am.* 1985 Dec;67(9):1356-60.
- Elliott S, Morton RE, Whitelaw RA. Atlantoaxial instability and abnormalities of the odontoid in Down's syndrome. *Arch Dis Child.* 1988 Dec;63(12):1484-9.
- Di Silvestre M, Guizzardi S, Gargiulo G, Savini R. Os odontoideum. *Chir Organi Mov.* 1991 Apr-Jun;76(2):179-91.
- Pueschel SM, Moon AC, Scola FH. Computerized tomography in persons with Down syndrome and atlantoaxial instability. *Spine.* 1992 Jul;17(7):735-7.
- 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.
- Cremers MJ, Beijer HJ. No relation between general laxity and atlantoaxial instability in children with Down syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1993 May-Jun;13(3):318-21.
- Cremers MJ, Ramos L, Bol E, van Gijn J. Radiological assessment of the atlantoaxial distance in Down's syndrome. *Arch Dis Child.* 1993 Sep;69(3):347-50.
- Parfenchuck TA, Bertrand SL, Powers MJ, Drvaric DM, Pueschel SM, Roberts JM. Posterior occipitatlantal hypermobility in Down syndrome: an analysis of 199 patients. *J Pediatr Orthop.* 1994 May-Jun;14(3):304-8.
- Morton RE, Khan MA, Murray-Leslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study. *Arch Dis Child.* 1995 Feb;72(2):115-8; discussion 118-9.
- American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness. Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review. *Pediatrics.* 1995 Jul;96(1 Pt 1):151-4.

Daniels DL. Computed tomography of the articulations and ligaments of the occipito-atlanto-axial region. *Radiology*. 1996;159:507-509.

Pueschel SM. Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998 Feb;152(2):123-5.

Cohen WI. Atlantoaxial instability. What's next? *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1998 Feb;152(2):119-22. Review. No abstract available.

Brockmeyer D. Down syndrome and craniovertebral instability. Topic review and treatment recommendations. *Pediatr Neurosurg*. 1999 Aug;31(2):71-7. Review.

Masuda K, Iwasaki M, Seichi A, Kitagawa T, Nakajima S, Kawaguchi H, Ohnishi I, Nakamura K. Cervical myelopathy in an adult due to atlantoaxial subluxation associated with Down syndrome: a case study. *J Orthop Sci*. 2003;8(2):227-31.

Winell J, Burke SW. Sports participation of children with Down syndrome. *Orthop Clin North Am*. 2003 Jul;34(3):439-43.

Browd S, Healy LJ, Dobie G, Johnson JT 3rd, Jones GM, Rodriguez LF, Brockmeyer DL. Morphometric and qualitative analysis of congenital occipitocervical instability in children: implications for patients with Down syndrome. *J Neurosurg*. 2006 Jul;105(1 Suppl):50-4.

Cohen WI. Current dilemmas in Down syndrome clinical care: celiac disease, thyroid disorders, and atlanto-axial instability. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2006 Aug 15;142(3):141-8. Review.

Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *J Am Acad Orthop Surg*. 2006 Oct;14(11):610-9. Review.

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

## Tutela Legislativa in Italia Assistenza e Tutela

Questo documento è stato scritto dalla dott.ssa Maria Teresa Calignano, psicopedagogista, in collaborazione con il coordinamento LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

La legislazione nasce per consentire un bilanciamento sociale che possa garantire una migliore qualità della vita per le persone con sindrome di Down e i loro familiari e delle fasce più deboli in generale.

E' indispensabile, pertanto, essere a conoscenza di quanto stabilisce la normativa per poter avere le informazioni necessarie alla tutela, all'assistenza e all'integrazione.

La vigente legislazione, che viene qui di seguito elencata, ha carattere solo informativo e potrà essere approfondita in base alle proprie esigenze e/o necessità.

### Tutela Legislativa in Italia:

- [Assistenza e Tutela](#)
- [Scuola](#)
- [Lavoro](#)
- [Residenzialità](#)

### Assistenza

#### **Legge 5 febbraio 1992, n. 104**

<http://www.handylex.org/stato/1050292.shtml>

*Legge quadro per l'assistenza, l'integrazione sociale ed i diritti delle persone handicappate.*

Questa legge è tra le più importanti degli anni '90 in quanto va oltre il concetto di una semplice valutazione percentuale, per addentrarsi nell'apprezzamento delle difficoltà esistenti nel campo educativo, relazionale ed occupazionale, che incidono notevolmente nella problematica esistenziale associata allo stato di disabilità.

Attraverso l'accertamento dello stato di gravità ai sensi dell'art. 3 della legge di cui sopra è possibile, sia per la persona disabile sia per i suoi familiari, accedere a tutta una serie di benefici assistenziali, previdenziali e di agevolazioni di varia natura.

La persona con sindrome di Down, ai sensi dell'art. 94 della legge n. 289, 27/12/2002, è riconosciuta sempre come persona in stato di gravità, pertanto ha titolo per usufruire delle varie agevolazione previste per la scuola, per il lavoro e per il fisco.

### **Legge 8 novembre 2000, n. 328**

<http://www.handylex.org/stato/l081100.shtml>

*"Legge quadro per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali"*.

Lo spirito di questa legge non è quello di trattare l'assistenza sociale e socio-assistenziale, bensì di stabilire dei principi per la realizzazione del sistema integrato di interventi e servizi sociali, come detto nel titolo.

L'applicazione di questa legge, per molti suoi aspetti, è però delegata all'emanazione di decreti da parte del governo, ministeri, regioni, ecc. per cui i servizi possono cambiare da Regione a Regione.

L'aspetto più importante di questa legge è il riconoscimento del diritto di cittadinanza della persona con bisogni speciali e, quindi, la possibilità di chiedere un intervento individualizzato.

E' bene, pertanto, chiedere informazioni al proprio Comune di residenza dato che questa legge vede protagonisti i Comuni e spetta loro, oltre alla programmazione e progettazione dei servizi sociali, anche la loro erogazione; comprese prestazioni economiche diverse da quelle statali.

### **Legge 23 dicembre 2000, n. 388**

<http://www.handylex.org/stato/l231200.shtml>

finanziaria per il 2001.

Un altro passo importante è rappresentato dall'art. 80 di questa legge che concede ai genitori con figli con handicap in situazione di gravità, accertata ai sensi dell'articolo 4, comma 1, della legge 5 febbraio 1992, n. 104, un congedo retribuito di due anni.

### **Decreto Legislativo 26 marzo 2001, n. 151**

<http://www.handylex.org/stato/d260301.shtml>

*"Testo unico delle disposizioni legislative in materia di tutela e sostegno della maternità e della paternità, a norma dell'articolo 15 della legge 8 marzo 2000, n. 53"*.

Con questo testo unico sono disciplinati i congedi, i riposi, i permessi e la tutela delle lavoratrici e dei lavoratori connessi alla maternità e paternità di figli naturali, adottivi e in affidamento, nonché il sostegno economico alla maternità e alla paternità, con particolari agevolazioni per la lavoratrice madre o, in alternativa, il lavoratore padre di minore con handicap in situazione di gravità accertata ai sensi dell'articolo 4, comma 1, della legge 5 febbraio 1992, n. 104.

## **Tutela**

### **Legge 9 gennaio 2004, n. 6**

<http://www.handylex.org/stato/l090104b.shtml>

*"Introduzione nel libro primo, titolo XII, del codice civile del capo I, relativo all'istituzione dell'amministrazione di sostegno e modifica degli articoli 388, 414, 417, 418, 424, 426, 427 e 429 del codice civile in materia di interdizione e di inabilitazione, nonché relative norme di attuazione, di coordinamento e finali"*

Importantissima legge con la quale nasce la figura dell'Amministratore di sostegno che assiste chi "per effetto di infermità o menomazione fisica o psichica, si trova nell'impossibilità, anche parziale e temporanea, di provvedere ai propri interessi".

### **Legge 1° marzo 2006, n. 67**

<http://www.handylex.org/stato/l010306.shtml>

*"Misure per la tutela giudiziaria delle persone con disabilità vittime di discriminazioni"*.

Art. 1 "La presente legge, ai sensi dell'articolo 3 della Costituzione, promuove la piena attuazione del principio di parità di trattamento e delle pari opportunità nei confronti delle persone con disabilità di cui all'articolo 3 della legge 5 febbraio 1992, n. 104, al fine di garantire alle stesse il pieno godimento dei loro diritti civili, politici, economici e sociali".

Nessuna discriminazione in pregiudizio può essere operata nei confronti delle persone con disabilità.

*Questo significa, ad esempio, che un bambino disabile ha il diritto di partecipare alla gita scolastica come gli altri suoi compagni, ecc.*

## **Bibliografia:**

Danesi P, Sinno A, con la consulenza di Contardi A. Aspetti assistenziali e di tutela.  
Guida ai diritti e alle agevolazioni per le persone con sindrome di Down e le loro famiglie.  
Quaderno AIPD n. 15, sesta edizione aggiornata, Aprile 2006

È possibile scaricare il documento dal sito:

<http://www.aipd.it/files/statico/AIDP%2015-aprile%202006.pdf>

Piglia D. Opportunità e diritti delle persone con sindrome di Down, ViviDown Onlus, 2003 e 2004

È possibile scaricare la prima guida e la seconda, dal sito:

[http://www.vividown.org/area\\_diritti/area\\_diritti.htm](http://www.vividown.org/area_diritti/area_diritti.htm)

## **Siti di approfondimento:**

[http://www.aipd.it/sportello\\_informativo/diritti\\_e\\_agevolazioni/diritti\\_e\\_agevolazioni.htm](http://www.aipd.it/sportello_informativo/diritti_e_agevolazioni/diritti_e_agevolazioni.htm)

[http://www.vividown.org/area\\_diritti/area\\_diritti.htm](http://www.vividown.org/area_diritti/area_diritti.htm)

<http://www.handylex.org/>

<http://www.superando.it/>