

La malattia del mese: tutto sulla Sindrome di Down

Diletta Valentini, U.O.C di Pediatria Generale e Malattie Infettive. Dipartimento Pediatrico Universitario-Ospedaliero Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Maria Piccione, Ricercatore Genetica Medica, Università degli Studi di Palermo

Cosa è e quanti bambini ne soffrono?

La sindrome di Down, o trisomia 21, è la più comune causa genetica di disabilità intellettiva ed è dovuta alla presenza, parziale o totale, di un cromosoma 21 in sovrannumero (trisomia 21). Sebbene costituisca un quadro sindromico di rara entità, in molti paesi occidentali l'incidenza è diminuita in modo significativo in base all'uso delle indagini prenatali. Si stima che l'attuale prevalenza nella popolazione generale vari tra 1:700-1000 nati.

Quali sono le cause?

Nel 95% dei casi, la trisomia 21 è libera: in tutte le cellule dell'organismo vi sono tre cromosomi 21 anziché due. Ciò si verifica per un errore casuale durante la fecondazione.

Nella traslocazione (3-4% dei casi) il cromosoma 21 in più, o meglio una parte di esso, è attaccato ad un altro cromosoma (generalmente il 14 o il 22). Questa forma può essere dovuta ad un errore casuale oppure essere una forma di tipo ereditaria.

Infine, l'anomalia più rara, è il mosaicismo (1-2%): nell'organismo della persona con la sindrome sono presenti sia cellule normali con 46 cromosomi, sia cellule con una copia extra del cromosoma 21 e quindi con 47 cromosomi.

Non si conoscono le cause che determinano la sindrome di Down. E' noto come la possibilità di avere un figlio con la sindrome aumenti con l'avanzare dell'età materna. Questo non esclude che anche donne giovani possano avere figli affetti dalla sindrome di Down.

Quali sono i sintomi?

I segni clinici più significativi della Sindrome di Down includono sin dalla nascita ipotonia e lassità articolare, associate ad un aspetto peculiare del capo e del volto con: viso rotondeggiante e piatto, occhi "a mandorla", radice del naso infossata, lingua voluminosa, padiglioni auricolari piccoli e impiantati in basso. Il collo è spesso tozzo; le mani sono usualmente piccole con dita corte. Circa il 50% delle persone con

Sindrome di Down presenta una cardiopatia congenita; possono essere frequentemente riscontrate altre malformazioni congenite, in particolare, a carico dell'apparato gastroenterico. La disabilità intellettiva è costante, ma di grado variabile. Infine si possono presentare problemi della tiroide, malattie del sangue, disturbi a carico della vista e/o dell'udito, deficit sensitivi e neurologici, malattie autoimmuni, tendenza a sviluppare sovrappeso e disturbi respiratori nel sonno. Le persone con Sindrome di Down hanno una maggiore predisposizione a sviluppare infezioni, poiché affette da deficit del sistema immunitario.

Come può essere diagnosticata?

Nel sospetto clinico di Sindrome di Down, la diagnosi è confermata attraverso un esame genetico, l'esame del cariotipo. Questo esame si può ottenere attraverso un semplice prelievo di sangue ed è in grado di confermare la presenza della copia extra del cromosoma 21.

E' possibile una diagnosi prenatale attraverso metodiche non invasive (translucenza nucale, ecografia fetale, analisi del DNA fetale circolante nel sangue materno) ed invasive, in quanto prevedono il prelievo di tessuti fetali (villocentesi, amniocentesi) con un rischio di aborto spontaneo di circa l'1%.

Quali sono le complicanze?

Per l'aumentato rischio che i bambini con la sindrome di Down hanno di sviluppare patologie autoimmuni ed endocrinologiche (patologie tiroidee, celiachia, alopecia, diabete mellito), obesità, disturbi del sonno, alterazione degli organi di senso (ipoacusia, vizi di refrazione, cataratta, glaucoma, malocclusione), esistono una serie di protocolli, come stabilito dalle Linee guida dell'American Academy of Pediatrics, diversificati in base all'età del paziente, per il monitoraggio della condizione e delle eventuali complicanze che possono insorgere, migliorando significativamente la prognosi e la qualità di vita.

L'evoluzione della Sindrome di Down è condizionata da un invecchiamento precoce e dalla comparsa di malattia di Alzheimer, costante dopo i 40 anni, nonché da un aumentato rischio relativo di sviluppare una leucemia, circa 10-20 volte superiore rispetto alla popolazione generale.

Come si cura?

Le persone con Sindrome di Down presentano uno sviluppo della crescita differente da quello della popolazione generale che deve essere valutato con curve di crescita dedicate. Nelle ultime due decadi, si è assistito ad un incremento sostanziale della sopravvivenza (oltre i 55 anni) e ad un netto decremento della mortalità, per un miglior efficace trattamento neonatale delle anomalie congenite associate. Interventi di tipo abilitativo e riabilitativo devono essere intrapresi precocemente a supporto di tutte le tappe dello sviluppo psicomotorio, secondo protocolli individualizzati mirati a potenziare le capacità motorie, comunicativo-linguistiche e cognitive. Ciò al fine di garantire alla persona con Sindrome di Down il raggiungimento del massimo grado possibile di autonomia. Devono essere fortemente raccomandate tutte le vaccinazioni (obbligatorie e facoltative) per ridurre il rischio di infezioni e le loro complicanze.

Come prevenirla?

Non è possibile prevenire la Sindrome di Down. Ogni bambino può essere affetto da Sindrome di Down, indipendentemente dall'etnia, dallo status socio-economico o dal paese di nascita.

La coppia genitoriale può decidere su base volontaria la possibilità di eseguire esami (invasivi e non) di diagnosi prenatale.

Il rischio di avere un bambino con trisomia 21 è più alto nelle donne di età superiore ai 35 anni al momento del concepimento. Sebbene le donne più giovani hanno un rischio minore, esse rappresentano la metà di tutte le madri con bambini affetti da Sindrome di Down, in quanto complessivamente presentano un tasso di natalità superiore. Nei genitori di bambini con sindrome di Down da traslocazione, è utile effettuare un esame genetici (cariotipo), in quanto il rischio di avere un secondo figlio affetto da Sindrome di Down aumenta.

Consigli per i genitori

E' importante eseguire i controlli periodici di salute, per intercettare l'insorgenza di patologie concomitanti ed intervenire con terapie mirate.

I bambini con la sindrome di Down camminano, saltano, chiacchierano, giocano,

vanno a scuola, hanno amici, praticano sport. E' fondamentale riconoscere che ogni bambino con la sindrome di Down è differente dagli altri: può raggiungere le varie tappe di sviluppo come gli altri bambini, ma è importante rispettare i suoi tempi e le sue necessità. Risulta, pertanto, necessario nella crescita e nello sviluppo del bambino, il supporto familiare, la terapia riabilitativa (che deve essere iniziata fin dai primi mesi di vita) e quella occupazionale. Tutto ciò può far raggiungere un buon livello di autonomia personale, sociale e relazionale.

Attualmente molti giovani ed adulti affetti da sindrome di Down hanno un lavoro e sono in grado di acquisire competenze in numerosi campi professionali e sportivi.

L'Associazione Italiana Persone Down, rappresenta un valido supporto per le famiglie per acquisire informazioni sui diritti e sui progetti di autonomia.