

SINDROME DI DOWN:

- > **CONTROLLI DI SALUTE**
- > **APPROFONDIMENTI**
- > **CURVE DI CRESCITA**

per la cura di bambini e ragazzi
con la Trisomia 21.

Aprile 2017

www.avventuno.org



INTRODUZIONE

PREMESSA

Nella sindrome di Down vi è un'incidenza statisticamente maggiore di alcune patologie che verranno elencate ed approfondite in questo documento. **Questo non significa che ogni bambino con la Trisomia 21 svilupperà tutte le problematiche mediche descritte. Alcuni bambini con la sindrome di Down sono sani, altri possono avere difficoltà mediche che sono, nella maggior parte dei casi, risolvibili.** Lo scopo dei controlli è quello di permettere al bambino con la sindrome di Down di crescere in salute in modo da poter sviluppare il suo massimo potenziale in termini cognitivi, sociali e di autonomia. I genitori vanno resi consapevoli dei sintomi che indicano possibili problematiche di salute, senza che abbiano paura che tutte queste malattie si presentino: è un equilibrio difficile che si costruisce anche grazie al pediatra, con la fiducia, l'ascolto e l'informazione.

LE TAPPE DELLO SVILUPPO

Decenni di ricerca hanno permesso di identificare un profilo di sviluppo comune a molti bambini con la sindrome di Down. È importante rispettare i tempi individuali di ogni bambino ed è altrettanto importante avere dei riferimenti generali sullo sviluppo affinché anche questa informazione, valutata insieme ad altre indicazioni di carattere medico, possa fornire un quadro completo del benessere e dello stato di salute del bambino, proprio come avviene per i bambini con sviluppo tipico.

FONTI

Questo documento riunisce le attuali raccomandazioni e le indicazioni riguardanti i controlli di salute per persone con la sindrome di Down fornite dalla European Down Syndrome Association¹, dall'American Academy of Pediatrics² e dalla pubblicazione Down Syndrome Current Perspectives – Clinics in Developmental Medicine³. La letteratura a cui si fa riferimento nel testo è citata nella bibliografia. L'allestimento del documento ed eventuali traduzioni sono state curate dall'associazione Progetto Avventuno e revisionate dalla Dr.ssa Alessandra Ferrarini, medico specialista FMH in pediatria e FMH in genetica medica. Parte integrante del documento sono le nuove curve di crescita per bambini e ragazzi con la sindrome di Down, pubblicate nel 2015⁴, che sostituiscono le precedenti (basate su una popolazione con la sindrome di Down meno sana di quella attuale). Indicazioni relative allo sviluppo sono fornite dagli articoli citati e dall'istituto di ricerca per la sindrome di Down della Prof.ssa Sue Buckley, Down Syndrome Education International, con sede a Cumbria (UK).

Per facilitare la lettura, nel presente documento si è utilizzato il genere maschile per designare persone di entrambi i sessi.

PERIODO PRENATALE

In caso di diagnosi prenatale è opportuno fornire ai genitori una consulenza sulle alternative decisionali e sulle opzioni per la nascita, la crescita e lo sviluppo di un figlio con la sindrome di Down. Nella spiegazione della diagnosi va espressa ai genitori l'incidenza di possibili patologie associate e le relative possibilità di trattamento, l'attuale aspettativa di vita e di autonomia, le comuni difficoltà così come le potenzialità, in maniera rappresentativa dell'attuale conoscenza. In ogni momento va tutelato il benessere della famiglia, garantendo la libertà di scelta basata su un'informazione completa. Studi indicano che circa il 17% delle persone che ricorrono ad un'interruzione di gravidanza per anomalie cromosomiche presenta morbilità psicologica a lungo termine, in particolare nei casi in cui la condizione diagnosticata era compatibile con la vita⁵, nel rispetto dei genitori va quindi offerto il sostegno più adeguato.

“La prima cosa da fare è ricordare che è nata una persona! Non si potrà dire niente sullo sviluppo psicologico di quel bambino, perché entrano in gioco moltissimi fattori: il primo è la resilienza dei genitori, uno strumento potenzialmente enorme per fare in modo che il bambino tiri fuori il meglio di sé.”

Dr. Umberto Formica

COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI *

- Comunicare la diagnosi (o il sospetto) ad entrambi i genitori, se possibile, in un luogo in cui è garantito tempo e tranquillità.
- Congratularsi per la nascita del bambino, riferirsi a lui/lei per nome e mostrare accettazione per il neonato (se la sua salute lo permette, tenendolo in braccio o accarezzandolo).
- Spiegare in maniera semplice i controlli che verranno effettuati nelle ore seguenti ed in seguito l'iter di controlli a corto termine. Spiegare che probabilmente il bambino non presenterà tutte le patologie ricercate, ma che se dovesse avere qualche problema di salute è importante una diagnosi tempestiva.
- Rassicurare i genitori sul fatto che emozioni contrastanti sono normali in quel momento. Proporre di condividere la loro esperienza con altri genitori (p.es. tramite un'associazione).
- Favorire il legame mamma bambino trovando un equilibrio fra i bisogni di attenzioni mediche ed il contatto ravvicinato con i genitori. Incoraggiare il ruolo dei genitori nelle cure, i momenti pelle a pelle e l'allattamento.
- Informare i genitori che oggi molte persone con la sindrome di Down diventano adulti con una vita ricca, molto più autonomi che in passato e con grandi capacità di includersi nella società.

LA CURA DELLE PERSONE CON LA SINDROME DI DOWN

Le persone con la sindrome di Down (SD) hanno bisogno di tutte le attenzioni mediche previste per la popolazione tipica oltre ad una serie di controlli pensati nello specifico per prevenire o diagnosticare precocemente le patologie che si presentano con maggiore frequenza o i cui sintomi possono essere offuscati dalla diagnosi primaria.

La finalità dei controlli medici è quella di impedire che eventuali problematiche siano trascurate e possano così limitare le potenzialità evolutive del bambino o far regredire capacità già acquisite.

CONTROLLI NASCITA E PRIMO MESE

Per tutti i bambini il primo mese è un periodo in cui ci si conosce e ci si adatta ai nuovi ritmi. Se le condizioni di salute del bambino permettono il rientro a casa in tempi brevi, può essere opportuno offrire un sostegno ai genitori sia per l'allattamento che per gli aspetti emotivi conseguenti alla diagnosi. Qualora il bambino necessitasse di stare più tempo in ospedale è consigliabile favorire il legame dando ai genitori adeguato spazio e responsabilità nella cura del proprio bambino⁶.

PRIMA DELLA DIMISSIONE DALL'OSPEDALE EFFETTUARE I SEGUENTI CONTROLLI

- Esame clinico e controlli neonatali di routine
- Controllo della respirazione e della saturazione di ossigeno
- Ecocardiogramma (anche in assenza di sintomi di cardiopatia^A)
- Verifica atresia duodenale^A, atresia o stenosi rettale
- Cataratta congenita^A
- Esame ematologico completo^A

CONTROLLI DA EFFETTUARE NEL PRIMO MESE (prima se presenti sintomi)

- Ipoacusia congenita (otoemissioni) entro i 3 mesi
- Accrescimento staturale-ponderale^A con curve specifiche
- Stridore o respiro rumoroso
- Ipotiroidismo^A congenito

APPROFONDIRE CON I GENITORI

- Significato del cariotipo
- Allattamento^{A*}.
- Associazioni di genitori di bambini con SD*

A. Vedi approfondimenti pagina 9

L'allattamento può essere un grande aiuto per il bambino con la SD, sia per il valore nutritivo del latte materno che per l'esercizio oro-facciale che aiuterà il linguaggio.

In generale anche i bambini che presentano difficoltà iniziali o problemi di salute possono essere allattati al seno con successo.

I genitori si sentiranno rassicurati dal fatto che molte patologie congenite sono risolubili e che la qualità di vita a lungo termine non ne sarà probabilmente condizionata.

La condivisione fra genitori che hanno passato esperienze di vita simile è molto importante per superare il dolore della diagnosi e per non sentirsi soli in un cammino nuovo che può far paura.

CONTROLLI DA 1 MESE A 1 ANNO

LO SVILUPPO NEL PRIMO ANNO

In generale i bambini con la SD raggiungono, nel primo anno, le seguenti tappe^{7/8}:

Seguire lo sviluppo psicomotorio del bambino con la sindrome di Down con dati riferiti a bambini con la stessa condizione permette di identificare eventuali difficoltà e facilitare la proposta di stimoli adeguati. Sono indicati età media e campo di variazione (range) per alcuni esempi di tappe. La lista completa è disponibile al sito internet www.dseinternational.org.

Sorride spontaneamente:	3 mesi (2-6 m)
Riconosce mamma / papà:	3,5 m (3-6 m)
Buon controllo della testa:	5 mesi (4-9 m)
Rotola:	8 mesi (4-12 m)
Giocando, si toglie un panno dagli occhi:	8 mesi (5-13 m)
Sta seduto senza sostegno per 1 minuto:	9 mesi (6-16 m)
Mangia un biscotto con le mani:	10 mesi (6-14 m)
Tira una corda per ottenere un oggetto:	11,5 mesi (7-17 m)
Cerca un oggetto nascosto sotto un panno:	13 mesi (9-21 m)

CONTROLLI DI SALUTE

- Accrescimento staturale-ponderale^A con curve specifiche*
- Esame dell'udito^A a 6 e 12 mesi*
- Controllo oftalmologico^A
- Funzione tiroidea^A a 6 e 12 mesi
- Esame ematologico^A completo

APPROFONDIRE CON I GENITORI

- Sintomi delle apnee ostruttive del sonno^A
- Sintomi del reflusso gastroesofageo e MRGE^A
- Epilessie infantili e sindrome di West^{A*}
- Instabilità atlanto-assiale^A
- Alimentazione: allattamento, ausilli, svezzamento e masticazione
- Potenzialità legate all'intervento precoce per lo sviluppo psicomotorio, cognitivo e comunicativo.

A. Vedi approfondimenti pagina 9

L'uso di curve di crescita specifiche permette di aiutare ad identificare problematiche che rischiano di essere mascherate dalla diagnosi primaria.

Il rischio di otite media sierosa con conseguente ipoacusia è molto alto (50-75%). Il trattamento è fondamentale per favorire lo sviluppo del linguaggio.

La sindrome di West ha un'incidenza aumentata nei bambini con SD (0,8-2,6%)⁹. Gli spasmi possono essere inizialmente difficili da riconoscere, una diagnosi tempestiva migliora notevolmente la prognosi a lungo termine. Informate i genitori e chiedete loro di fare dei brevi video se hanno dei dubbi.

CONTROLLI DA 1 A 5 ANNI

LO SVILUPPO DA 1 A 5 ANNI*

In generale i bambini con la SD raggiungono entro i 5 anni le seguenti tappe^{7/8}:

Cerca un oggetto nascosto sotto un panno:	13 mesi (9-21 m)
Scarabocchia:	15 mesi (10-21 m)
Cammina con sostegno:	16 mesi (6-30 m)
Prime parole:	18 mesi (12-36 m)
Usa da solo cucchiaio o forchetta:	20 mesi (12-36 m)
Fa una torre con due cubi:	20 mesi (14-32 m)
Usa i segni per comunicare*:	22 mesi (14-30 m)
Cammina da solo:	23 mesi (13-48 m)
Controllo degli sfinteri di giorno:	36 mesi (18-60 m)
Corre:	4 anni

CONTROLLI DI SALUTE

- Accrescimento staturale-ponderale^A con curve specifiche
- Regolari controlli di salute
- Esame dell'udito^A (ogni 6 mesi fino a 4 anni, poi ogni anno)
- Controllo oftalmologico^A (ogni anno)
- Funzione tiroidea^A (ogni anno)
- Esame ematologico^A completo
- Controllo dentistico ed odontoiatrico

APPROFONDIRE CON I GENITORI

- Sintomi delle apnee ostruttive del sonno^{A*}
- Reflusso gastroesofageo e MRGE^A
- Alimentazione e masticazione
- Instabilità atlanto-assiale^A
- Sviluppo della comunicazione e del linguaggio^A
- Intolleranze alimentari, reflusso, celiachia^{A*}
- Inclusione sociale e scolastica

A. Vedi approfondimenti pagina 9

L'uso dei segni, se aggiunti al linguaggio verbale, è un potente strumento per favorire lo sviluppo comunicativo, cognitivo, affettivo e linguistico. Il suo utilizzo è facilmente integrabile alla vita di ogni giorno.

Vista l'alta incidenza di OSAS e le sue conseguenze sullo sviluppo, la AAP consiglia di effettuare una polisonnografia a tutti i bambini con sindrome di Down entro i 4 anni, prima se presenti sintomi.

La celiachia può manifestarsi con sintomi classici, atipici o in forma silente.

CONTROLLI DA 5 A 13 ANNI

LO SVILUPPO DA 5 A 13 ANNI

Come nella popolazione tipica, anche nella SD vi è una grande variabilità riguardo alle competenze ed alle difficoltà individuali. La maggior parte dei ragazzi con la SD trae beneficio da un apprendimento in contesti inclusivi¹⁰ e con il supporto del canale visivo¹¹ sviluppando mediamente entro l'adolescenza le seguenti competenze¹²:

Comunicazione verbale efficace: complessità grammaticale ed intelligibilità variabili, comprensione spesso superiore alle abilità di espressione. Concetti numerici di complessità variabile
Letture e scrittura
Autonomia nel lavarsi e vestirsi
Usare utensili da cucina per preparare semplici pasti

CONTROLLI DI SALUTE

- Accrescimento staturale-ponderale^A con curve specifiche
- Esame dell'udito^A (ogni anno)
- Controllo oftalmologico^A (ogni 2 anni)
- Funzione tiroidea^A (ogni anno)*
- Esame ematologico ^A completo (ogni anno)
- Problemi dermatologici
- Controlli dentistici ed odontoiatrici

APPROFONDIRE CON I GENITORI

- Sintomi delle apnee ostruttive del sonno^A
- Alimentazione e masticazione
- Instabilità atlanto-assiale^A
- Intolleranze alimentari, reflusso, celiachia^A
- Difficoltà comportamentali ed eventuali sintomi di comorbilità (ADHD, autismo, ecc.)
- Inclusione sociale e scolastica*
- Adolescenza, sviluppo sessuale ed intimità
- Nutrizione, sport, prevenzione dell'obesità
- Autonomia personale, responsabilità e competenze sociali adeguate all'età cronologica*

A. Vedi approfondimenti pagina 9

Il rischio di disfunzione tiroidea aumenta con l'età del bambino. Va diagnosticato ed indirizzato ad uno specialista sia l'ipotiroidismo manifesto che quello compensato, così come il meno frequente ipertiroidismo.

L'inclusione sociale e scolastica è un elemento importante per favorire lo sviluppo di competenze sociali, comunicative, linguistiche ed accademiche¹⁰.

Molto spesso i bambini adeguano i loro comportamenti alle aspettative degli adulti che li circondano, per questo è importante promuovere dei comportamenti adeguati all'età cronologica ed il rispetto delle principali regole sociali.

CONTROLLI DA 13 A 20 ANNI (ED OLTRE)

LO SVILUPPO DOPO I 13 ANNI

Ragazzi ed adulti continuano ad imparare anche dopo l'infanzia* a seconda dell'ambiente in cui si trovano e della motivazione. In generale ci si può aspettare che un adulto con la sindrome di Down abbia raggiunto, o stia raggiungendo, crescente autonomia nelle attività quotidiane dentro e fuori casa, nella gestione del tempo e dei soldi, nella creazione di relazioni socio-affettive significative.

CONTROLLI REGOLARI

- Accrescimento staturale-ponderale^A con curve specifiche
- Esame dell'udito^A
- Controllo oftalmologico^A (ogni 3 anni)
- Funzione tiroidea^A (ogni anno)
- Esame ematologico^A completo (ogni anno)
- Controlli cardiologici nell'età adulta^A
- Problemi dermatologici
- Controlli dentistici ed odontoiatrici

APPROFONDIRE CON I GENITORI

- Sindrome delle apnee ostruttive del sonno^A
- Instabilità atlanto-assiale^{A*}
- Intolleranze alimentari, celiachia, problemi gastrointestinali^A
- Sviluppo sessuale e contraccezione^{A*}
- Nutrizione, sport, prevenzione dell'obesità^A
- Difficoltà comportamentali
- Promuovere l'autonomia della persona

OLTRE I 20 ANNI

- Mettere la famiglia in contatto con enti che possono sostenere la transizione all'età adulta, favorendo l'inserimento lavorativo e l'autonomia*
- Valutare insieme alla famiglia la possibilità di passare le cure dal pediatra al medico generico o geriatra.

A. Vedi approfondimenti pagina 9

La possibilità che un individuo presenti un'instabilità atlanto-assiale va considerata nel posizionamento del capo e del collo durante eventuali anestesi generali.

Considerando l'inserimento sociale sempre maggiore e la maggiore autonomia, gli adolescenti con SD dovrebbero essere preparati per una vita sessualmente attiva ed informati sulle possibilità di contraccezione.

Può essere difficile trovare un equilibrio fra la promozione dell'autonomia e la prudenza. È importante che i genitori siano sostenuti in questo percorso per favorire la crescita del ragazzo coerentemente con le sue abilità e con le sue difficoltà.

APPROFONDIMENTI

Non tutti i bambini con la sindrome di Down svilupperanno le patologie approfondite in questo documento: alcuni saranno sani dalla nascita, ad altri verranno diagnosticate una o più problematiche che sono molto spesso trattabili.

L'incidenza statistica delle più comuni patologie in soggetti con sindrome di Down è la seguente^{1/2}:

Apnee ostruttive del sonno:	50-75%
Atresia gastrointestinale:	12%
Cardiopatie congenite:	50%
Cataratta:	15%
Celiachia:	5%
Difetti refrattivi:	50%
Disfunzioni neurologiche:	1-13%
Disfunzione tiroidea:	4-18%
Epilessia:	6-8%
di cui sindrome di West:	12-32% ⁹
Instabilità atlanto-assiale:	1%
Leucemia:	1%
Problemi di udito:	80%
di cui da otite sieromucosa:	80% ¹³

Accrescimento staturale-ponderale

Lo scarso accrescimento staturale-ponderale può essere sintomo di patologie di varia natura e può essere facilmente mascherato dalla diagnosi primaria poiché un bambino con sindrome di Down è mediamente più piccolo rispetto ai coetanei. Le curve di crescita pubblicate nel 2015⁴ sono rappresentative di una popolazione con SD più sana rispetto al passato e possono pertanto aiutare a riconoscere per tempo eventuali problematiche. In caso di scarso accrescimento è opportuno escludere eventuali patologie considerando la frequenza aumentata nella condizione di alcuni specifici disturbi, tra cui apnee ostruttive del sonno, MRGE, cardiopatie, celiachia, carenze nella secrezione dell'ormone della crescita, disfunzione tiroidea, ed altre.

Allattamento

L'allattamento al seno dei bambini con la sindrome di Down è fortemente incoraggiato, sia per il valore nutritivo e medico che per lo sviluppo corretto delle abilità oro-facciali che favoriranno lo sviluppo del linguaggio¹⁴. A volte può essere necessario fornire alla madre un supporto iniziale poiché l'ipotonia muscolare, l'iter di controlli di salute o problemi medici possono ostacolare l'allattamento¹⁵. Con il giusto sostegno ai genitori, e risolte eventuali difficoltà iniziali, anche i bambini con patologie associate possono generalmente essere allattati con successo.

Alzheimer ed invecchiamento precoce

Negli adulti con la sindrome di Down si possono manifestare, con l'avanzare dell'età, problemi neuropsichiatrici ed a volte sindromi convulsive, che possono in alcuni casi essere indicatori dell'insorgenza della malattia di Alzheimer la cui frequenza aumenta dopo i 50 anni.

Apnee ostruttive del sonno

Fra il 50 ed il 75% della popolazione pediatrica con la sindrome di Down soffre di apnee ostruttive del sonno. È opportuno sensibilizzare i genitori sui sintomi da controllare ed in particolare: posizione del sonno (ipertensione del collo, sonno agitato, ecc), risvegli o microrisvegli frequenti, rumori nel sonno (russare, stridore, versi), sonnolenza o irritabilità diurna, basso accrescimento staturale-ponderale. La diagnosi si basa sulla polisonnografia notturna completa. La terapia dipende dalla gravità delle apnee e dalle conseguenze sui valori di ossigeno e CO₂ nel sangue. In alcuni casi è consigliata la rimozione di tonsille e/o adenoidi²⁰. Lo screening per OSAS tramite polisonnografia è attualmente consigliato dall'AAP per tutti i bambini con SD entro i 4 anni.

Aspetti cardiologici

Le cardiopatie sono le malformazioni conge-

nite più frequenti nella SD con un'incidenza di circa il 50%. La diagnosi deve essere tempestiva per valutare la presa a carico medica dei primi giorni e mesi e l'eventuale bisogno di intervenire chirurgicamente. Nella popolazione con la sindrome di Down in cui esiste un difetto cardiaco congenito si sviluppa più precocemente l'ipertensione arteriosa polmonare. La mortalità operatoria è drasticamente diminuita negli ultimi anni e la prognosi a lungo termine è buona, comparabile, se la correzione è avvenuta in tempi corretti, a quella di bambini con SD senza cardiopatie^{16/17}.

Nella popolazione adulta vi è un'incidenza aumentata di problemi cardiaci diversi dai difetti congeniti, in particolare il prolasso della valvola mitrale ed il reflusso aortico, è quindi raccomandata l'esecuzione di esami accurati nei giovani adulti¹⁸.

Malformazioni gastrointestinali

La stenosi duodenale si verifica nel 4-7% dei neonati con SD e costituisce circa il 30-50% di tutte le stenosi duodenali. Va ricordata l'incidenza relativamente alta di megacolon congenito, pancreas anulare e ano imperforato.

Celiachia

Il malassorbimento intestinale può essere responsabile di disturbi intestinali e talora ritardo della crescita. La celiachia si riscontra in circa il 5% della popolazione con sindrome di Down, può esordire nell'infanzia e si manifesta con diarrea, feci abbondanti, scarso accrescimento, ecc. Vi sono anche forme con quadro sintomatologico atipico o silente: per queste ragioni è consigliato uno screening che misura gli anticorpi IgG e IgA seguiti, in caso di valori alterati, da biopsia intestinale.

Deficit uditivi

Circa l'80% delle persone con SD presenta un deficit uditivo più o meno grave, in molti casi si tratta di un problema trasmissivo dovuto all'anatomia dell'orecchio medio ed all'incidenza di otite media sierosa¹³. La prevenzione e la cura tempestiva di problemi uditivi nella prima infanzia è di fondamentale importanza per la corretta acquisizione del linguaggio anche nei casi di ipoacusia lieve, oltre ad essere importante per evitare danni uditivi a lungo termine. L'otite media sierosa può presentarsi senza sintomi legati ad un'otite media, sono pertanto consigliati controlli ORL frequenti. In letteratura sono rari i casi di risoluzione spontanea dell'otite media sierosa in bambini con SD, contrariamente alla popolazione tipica¹³.

Deficit visivi

Le patologie oculari sono frequenti nella SD: cataratta, strabismo e vizi di rifrazione possono aggravare le difficoltà di sviluppo cogni-

tivo preesistenti e vanno pertanto diagnosticate e corrette precocemente, se necessario chirurgicamente.

Disordini ematologici

I più comuni disordini ematologici nella sindrome di Down sono il disordine mieloproliferativo transitorio, la leucemia, la policitemia, la trombocitosi, l'anemia da carenza di ferro. È opportuno effettuare esami del sangue completi annualmente o più sovente in presenza di sintomi di disordini ematologici.

Instabilità atlanto-assiale

Si stima che la prevalenza di instabilità atlanto-assiale nella sindrome di Down sia elevata e generalmente asintomatica. Esiste un rischio di dislocazione legato a traumi cervicali o a movimenti scorretti del capo con possibili complicanze. Radiografia, risonanza magnetica e tomografia assiale computerizzata possono essere strumenti utili a fini diagnostici, tuttavia non vi è indicazione unanime sull'iter di prevenzione e sullo screening adeguato per la popolazione con la SD. Alcune pubblicazioni¹⁹ sconsigliano lo screening a soggetti asintomatici poiché non fornirebbe indicazioni affidabili e vengono invece indicati come misura precauzionale la conoscenza, da parte di familiari e professionisti, dei primi sintomi di compressione del midollo cervicale: aumento della debolezza muscolare, perdita di sensibilità, incontinenza, alterazione del tono muscolare, riduzione della coordinazione, cambiamento nella deambulazione, dolori acuti cervicali, ecc.

Altri autori ritengono ragionevole consigliare la radiografia laterale dinamica della colonna cervicale come misura precauzionale prima di iniziare attività sportive che possono causare movimenti bruschi della colonna²⁰.

Vi sono pochi casi documentati di instabilità atlanto-assiale divenuta sintomatica a causa di incidenti sportivi nell'età pediatrica, non appare pertanto indicato limitare l'attività ludica, sportiva e sociale del bambino in considerazione di questo rischio²¹.

Malattia da reflusso gastroesofageo

Possibili sintomi della MRGE sono il rigurgito (visibile o non visibile), risvegli notturni frequenti, infezioni respiratorie, laringospasmo o stridore laringeo, basso accrescimento staturale-ponderale, ecc. Il disturbo può essere causato dall'ipotonia iatale, da intolleranze alimentari, da svuotamento gastrico lento o altre cause.

In caso di diagnosi la terapia consigliata è la stessa che per la popolazione generale e se non risolvibile è consigliata una visita specialistica per accertamenti ed adeguamento della cura.

Obesità

È nota la tendenza dei soggetti con sindrome di Down all'obesità e si rende evidente soprattutto nei giovani adulti. È quindi di fondamentale importanza impostare una corretta prevenzione sin dall'infanzia, curando attività fisica e alimentazione.

Sessualità

Considerando un inserimento sociale sempre maggiore, gli adolescenti dovrebbero

essere preparati per una vita sessualmente attiva ed informati sulle possibilità di contraccezione. In letteratura è presentata fertilità ridotta nelle donne (50%) e sterilità negli uomini con la SD (99%), tuttavia alcuni centri di competenza mettono in guardia sul fatto che il contesto sociale segregativo del passato ha probabilmente influenzato questi dati.

Sindrome di West

La sindrome di West è un'epilessia che si manifesta generalmente nel primo anno di vita, in particolare tra i 4 e i 7 mesi. È caratterizzata da spasmi muscolari in flessione o in estensione, regressione mentale e tracciato encefalografico particolare. Nella sindrome di Down si presenta solitamente in maniera sintomatica ed è caratterizzata da brevi spasmi bruschi, della durata di pochi secondi, o da una breve e rapida flessione del capo in avanti. Gli spasmi iniziano isolati e diventano più frequenti con il progredire della malattia, si presentano in serie di crescente durata e spesso insorgono prima o dopo il sonno. La diagnosi tempestiva influenza in maniera notevole la prognosi a lungo termine.

Sviluppo di comunicazione e linguaggio

Il bambino con la sindrome di Down presenta comunemente una difficoltà specifica nella produzione verbale, la quale non è necessariamente rappresentativa del livello di comprensione e cognitivo del soggetto. Questa difficoltà nello sviluppo verbale è in parte dovuta alle caratteristiche strutturali del volto specifiche della condizione ed all'ipotono muscolare che coinvolge anche l'apparato oro-facciale. Per agevolare lo sviluppo cognitivo, socio-affettivo e comunicativo, è opportuno sostenere le abilità di suzione, deglutizione e masticazione, oltre a proporre una comunicazione aumentativa (p.es. l'uso dei segni abbinato al verbale) fin dalla prima infanzia, in modo da non ostacolare gli apprendimenti e la comunicazione. Studi mostrano che i bambini che usano i segni per comunicare smettono spontaneamente di usarli quando la comunicazione verbale è efficace, hanno un miglior sviluppo cognitivo, linguistico e relazionale.²²

Tiroide

Alcuni disordini della tiroide ed in particolare l'ipotiroidismo sono frequenti nella persona con la sindrome di Down (4-18%) con una parte che presenta ipotiroidismo congenito. Meno frequente è l'ipertiroidismo.

L'ipotiroidismo compensato è costituito da elevati livelli dell'ormone stimolante la tiroide (TSH), mentre gli ormoni tiroidei (FT3 e FT4) hanno valori nei limiti di norma. Generalmente nel decorso della malattia l'ipotiroidismo diviene clinicamente manifesto dopo un periodo variabile, nella sindrome di Down è tuttavia comune che esso sia lieve o rimanga compensato - il trattamento va considerato in entrambi i casi nonostante attualmente non vi siano linee guida unanimi²³. Vista l'alta incidenza di ipotiroidismo nella SD ed a conoscenza dell'importante rapporto valori tiroidei e sviluppo delle capacità intellettive²⁴ è giustificato un esame di screening a 0, 6 e 12 mesi, in seguito annuale.

RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI

- 1) Marilyn J. Bull, MD, and the COMMITTEE ON GENETICS, *Clinical Report—Health Supervision for Children With Down Syndrome*, American Academy of Pediatrics 2011 (pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/128/2/393.full.pdf)
- 2) Aa.vv., *Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie*, European Down Syndrome Association (EDSA) - EDSA essentials n. 2, Giugno 2005
- 3) Newton R.W., Marder L., Puri S.C., *Down Syndrome: Current Perspectives. Clinics in developmental medicine*. Mc Keith Press, 2016.
- 4) Zemel BS, Pipan M, Stallings VA, Hall W, Schgadt K, Freedman DS, Thorpe P. *Growth Charts for Children with Down Syndrome in the U.S. Pediatrics*, 2015.
- 5) Korenromp, Marijke J., et al. *Longterm psychological consequences of pregnancy termination for fetal abnormality: a crosssectional study*. Prenatal diagnosis 2005.
- 6) Feeley N, Genest C, Niela-Vilén H, Charbonneau L, Axelin A. *Parents and nurses balancing parent-infant closeness and separation: a qualitative study of NICU nurses' perceptions*. BMC Pediatrics. 2016.
- 7) Cunningham, C.C., *Down's syndrome: An introduction for parents*. London Souvenir Press, 1982.
- 8) Buckley S., Sacks B., *An overview of the developments of infants with Down Syndrome (0-5 years)*, Down Syndrome Education International: Issues and Information. September 2001.
- 9) Buckley, S., *Teaching reading to develop speech and language*. Presented at the 3rd International Conference on Language and Cognition in Down Syndrome, Portsmouth, Sept. 2000.
- 9) Hamouda HB, Mnasri H, Ghanmi S, et al. *West syndrome associated with Down syndrome: case report and literature review*. *Pediatrica Polska*, 2014.
- 10) de Graaf, G., van Hove, G. & Haveman, M. *Effects of regular versus special school placement on students with Down syndrome: a systematic review of studies*. In A. van den Bosch & E Dubois (Eds.) *New Developments in Down Syndrome Research*. Nova Science Publishers, 2012.
- 11) Buckley, S. *Attaining basic educational skills: reading, writing and number*. In (Eds.) D. Lane & B. Stratford. *Current Approaches to Down Syndrome*. Holt, Rinehart and Winston 1985.
- 12) 8) Buckley S., Sacks B., *An overview of the developments of infants with Down Syndrome (5-11 years)*, Down Syndrome Education International: Issues and Information. November 2001.
- 13) Sacks B, Wood A. *Hearing disorders in children with Down syndrome*. Down Syndrome News and Update. 2003.
- 14) Cerchiarì A., Capuano E., *Le Funzioni Facio-Oro-Deglutitorie nei bambini con la Sindrome di Down*. La Persona Down, incontro con il futuro, Mimesis Edizioni. 2016.
- 15) Pisacane, A., et al., *Down syndrome and breastfeeding*. *Acta Paediatrica* 92.12. 2003.
- 16) Malec, E., et al., *Results of surgical treatment of congenital heart defects in children with Down's syndrome*. *Pediatric cardiology* 20.5., 1999.
- 17) Forbess, Joseph M., et al. *Neurodevelopmental outcome after congenital heart surgery: results from an institutional arletonegistry*. *Circulation* 106.12 suppl 1. 2002.
- 18) Geggel, Robert L., Jane E. O'Brien, Murray F., *Development of valve dysfunction in adolescents and young adults with Down syndrome and no known congenital heart disease*. *The Journal of pediatrics* 122.5, 1993.
- 19) Charleton P., Dennis J., *Neck Instability (Craniovertebral Instability)* – DSA Health Series N.12, 31.07.2014
- 20) Formica U., *Aspetti medici della sindrome di Down dal concepimento all'età adulta*, AGPD Onlus, Milano, 2006.
- 21) *Atlantoaxial-Instability NDSS*: www.ndss.org/Resources/Health-Care/Associated-Conditions/Atlantoaxial-Instability-Down-Syndrome/
- 21) Clibbens J., *Signing and Lexical Development in Children with Down Syndrome*. Down Syndrome Research and Practice. 2001.
- 22) *Sindrome di Down e Funzionalità Tiroidea*: www.endocrinologiaoggi.it/2014/10/sindrome-di-down-e-funzionalita-tiroidea/
- 23) Pueschel, Siegfried M., and John C. Pezzullo. *Thyroid dysfunction in Down syndrome*. *American Journal of Diseases of Children* 139.6. 1985.