

Istituto per la salute  
del **bambino** e dell'**adolescente**

# A scuola di salute

An illustration on a light blue background. A white hand enters from the left, holding a pink brain. Several red flowers with blue stems and leaves are growing from the brain. A dark blue line starts from the brain and forms a complex, tangled knot on the right side.

## Guida alla **Sindrome di Down**

**PROBLEMI DI SALUTE - PARTE 2**

A CURA DI  
Centro "Sindrome di Down"  
dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù





# Guida alla Sindrome di Down

PROBLEMI DI SALUTE - PARTE 2



## INTRODUZIONE

Pag. 6



## SPASMI INFANTILI

Pag. 14



## COMPORAMENTI UNICI

Pag. 8



## CONOSCERE LA STITICHEZZA NEI BAMBINI CON SINDROME DI DOWN

Pag. 16



## LA REGRESSIONE COMPORAMENTALE

Pag. 10



## INSEGNARE AI BAMBINI COME ANDARE AL BAGNO

Pag. 18





**FARMACI  
PER LA STITICHEZZA**

Pag. 26



**DEFICIT  
UDITIVI**

Pag. 28

**DISTURBI  
DELLA VISTA**

Pag. 36



**MORBO  
DI ALZHEIMER**

Pag. 42



**COME  
PREPARARSI  
ALLO STUDIO  
DEL SONNO**

Pag. 52



# Introduzione

Nel corso degli anni la sopravvivenza delle persone con sindrome di Down è notevolmente migliorata. **In Italia l'aspettativa di vita è in media di 62 anni**, rispetto al passato in cui l'età media per le persone con sindrome di Down era di 33 anni. Questo cambiamento, molto positivo, è dovuto ai progressi raggiunti in ambito medico e a un generale miglioramento della qualità di vita. In particolare, **questi risultati sono stati raggiunti grazie ai grandi progressi della medicina nel trattamento delle leucemie, delle patologie tiroidee e della correzione dei difetti cardiaci**, che rappresentano ancora una delle prime cause di morte per chi nasce con la sindrome di Down.



È ben documentato che rispetto alla popolazione generale le persone con la sindrome di Down hanno una maggior predisposizione a sviluppare la malattia di Alzheimer a partire dai 50 anni circa. Tuttavia, l'età media alla diagnosi di questa malattia nelle persone con sindrome di Down è aumentata, suggerendo che i miglioramenti nell'assistenza sanitaria, nell'istruzione e nell'occupazione degli adulti potrebbero avere un effetto positivo sul buon funzionamento del cervello, quindi nella prevenzione della malattia di Alzheimer. Alla base della riduzione del rischio vi sono il mantenimento di una buona salute fisica e mentale.

In questo secondo volume **continuiamo il nostro percorso sui problemi di salute delle persone con sindrome di Down.**

Le famiglie e i caregivers riceveranno informazioni su come individuare precocemente i bisogni di salute del loro bambino/a e consigli su come aiutarlo nel raggiungimento di alcune tappe importanti di sviluppo dell'autonomia, come ad esempio andare al bagno da soli!

*Buona lettura!*

**Diletta Valentini**

*Responsabile Centro "Sindrome di Down"  
IRCSS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*





# Comportamenti unici

I bambini con Sindrome di Down, come tutti gli altri bambini, possono avere una varietà di comportamenti che li rendono unici. È importante incoraggiarli e far crescere capacità e competenze.

## Capacità uniche

Le persone con sindrome di Down possono sviluppare talenti come arte creativa, musica, attitudini sportive. I bambini con sindrome di Down **vogliono essere visti sia come parte di un gruppo sia come persone uniche.** È possibile aiutarli a trovare il modo migliore per promuovere le proprie capacità. Ad esempio, se sono interessati alla danza, può essere utile far loro frequentare una scuola di danza che li aiuti a esprimere al meglio le loro doti e le loro capacità.

## “Self talking”

Il **parlare con sé stessi** è molto comune nei bambini e negli adulti con sindrome di Down. Nella maggior parte dei casi, questo comportamento non dovrebbe suscitare allarme nei genitori, anzi, spesso può anche essere utile.



Vediamo come:

- Svolge un ruolo importante nello sviluppo cognitivo; aiuta i bambini a coordinare azioni e pensieri.
- I bambini possono utilizzare il *self talking* per pensare le emozioni ad alta voce. Può capitare di ascoltare un bambino con sindrome di Down parlare con sé stesso per elaborare gli eventi avvenuti nella giornata.
- I bambini possono utilizzare il *self talking* per l'intrattenimento. Molte persone con sindrome di Down si divertono raccontandosi storie preferite o film durante il loro tempo libero.
- È importante, però, spiegare ai bambini che il *self talking* dovrebbe essere fatto in privato.

### Quando preoccuparsi?

Prestare attenzione ai *cambiamenti* nella frequenza e nelle tematiche del dialogo interiore. Quando il dialogo interiore diventa dominato da tematiche di auto-disprezzo e auto-svalutazione, l'intervento può essere giustificato.

## Comunicazione

Le capacità di comunicazione sono importanti per andare d'accordo con gli altri. In alcuni casi il linguaggio delle persone con sindrome di Down può risultare poco comprensibile. In questo caso bisogna **utilizzare diverse modalità di comunicazione non verbale** (espressioni facciali, mimica, gesti). Inoltre, è auspicabile utilizzare alcune strategie per rendere più agevole la comunicazione: ad esempio, può essere utile porre una domanda diretta alla volta, piuttosto che diverse domande aperte.

In caso di importanti difficoltà di linguaggio, si possono utilizzare dei sistemi di Comunicazione Aumentativa Alternativa (CAA), basati su immagini o simboli, a supporto della comunicazione.

## Abilità visuo spaziali

Le capacità visuo-spaziali vengono spesso considerate come un punto di forza delle persone con sindrome di Down. **Si tratta di una serie di abilità che consentono di percepire, agire e operare nel mondo in funzione di riferimenti spaziali.**



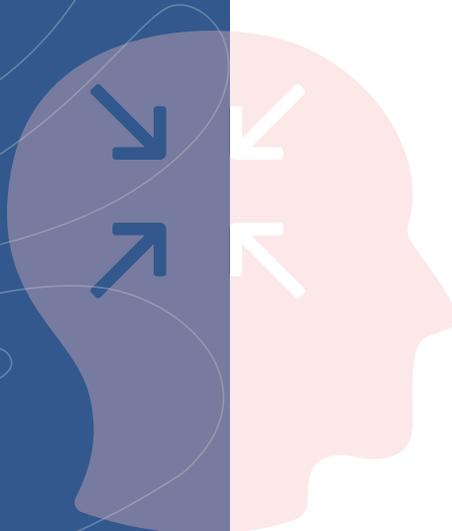
Tali abilità comprendono:

- **Memoria visuo-spaziale.** La maggior parte delle persone con sindrome di Down possono facilmente ricordare dove hanno lasciato le loro cose, i luoghi che hanno visitato, la strada per tornare a casa. Tale abilità viene anche spesso usata per organizzare i propri effetti personali.
- **Memoria di procedure e memoria implicita.** La maggior parte delle persone con sindrome di Down apprendono attraverso il "fare", piuttosto che il "dire", diventando più bravi con l'allenamento.
- **Orientamento spaziale.** Molte persone con sindrome di Down hanno una buona capacità di individuare e comprendere la posizione del proprio corpo in relazione agli oggetti dell'ambiente e a orientarsi tra loro.



# La regressione comportamentale

La regressione è una perdita rapida e insolita delle abilità di pensiero, di socializzazione e delle abilità necessarie per condurre le attività quotidiane. Può anche associarsi a un aumento di comportamenti dannosi. Sebbene non esistano ancora dati ufficiali in merito alla frequenza, attualmente sappiamo che la **regressione comportamentale si verifica raramente nelle persone con sindrome di Down**. Si tratta di una condizione da distinguere attentamente dalla perdita di abilità di adattarsi all'ambiente, linguistiche e sociali che può verificarsi in seguito ad altri disturbi frequentemente associati alla sindrome, quali il disturbo dello spettro autistico e il morbo di Alzheimer. L'età di esordio e la rapidità di progressione possono fornire indicazioni utili per orientare la diagnosi. Ecco alcune informazioni utili per riconoscere i segni e i sintomi.





## Quando può verificarsi la regressione?

Le persone con sindrome di Down di solito amano le abitudini e la routine quotidiana. Qualsiasi cambiamento può essere difficile da affrontare. Segni di regressione possono manifestarsi durante periodi di transizione e di cambiamento come:



Il passaggio dalle scuole elementari alle scuole medie.



La transizione dalla scuola all'età adulta.



Cambiamenti di lavoro.



Morte di una persona cara o di un animale domestico.



Trasloco in una nuova casa.



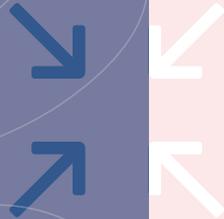
Trasferimento di un fratello/sorella in una nuova casa.

## Che fare in caso di segni di regressione?

Se il bambino manifesta segni e sintomi di regressione da almeno sei mesi, deve essere **valutato da un team multidisciplinare** che comprenda anche psicologi e neuropsichiatri, per orientare la diagnosi e avviare il trattamento più adatto.



## SEGNI E SINTOMI





Perdita della capacità di svolgere attività pratiche (andare in bagno autonomamente, mangiare da soli)



Maggiore difficoltà a parlare



Cambiamenti nel tono dell'umore



Comparsa o peggioramento di comportamenti ossessivo-compulsivi



Aumento dei comportamenti ripetitivi



Senso di debolezza, mal di testa, irritabilità o difficoltà ad addormentarsi



Ansia



Aggressività (auto ed eterodiretta)



Apatia, mancanza di motivazione



Scarsa concentrazione



Cambiamenti delle abitudini alimentari



Perdita involontaria di urine



Testardaggine



Tendenza a isolarsi



# Spasmi infantili

Gli spasmi infantili rappresentano un tipo di crisi epilettiche tipiche di una particolare forma di epilessia denominata sindrome di West. Si verificano nell' 8-10 % dei bambini con sindrome di Down tra i 5 e i 10 mesi di vita. Una diagnosi precoce è importante per migliorare la prognosi.

## Come si manifestano

Gli spasmi **tendono a verificarsi in serie e nell'arco di una stessa giornata possono presentarsi più episodi.**

Gli spasmi infantili sono più frequenti al risveglio.

Alcuni segni caratteristici sono:

- Spasmi in flessione o in estensione.
- Possono associarsi a perdita di alcune tappe dello sviluppo (ad esempio, la capacità di gattonare).



## Come vengono diagnosticati gli spasmi infantili

La diagnosi di spasmi infantili è posta dallo **specialista neurologo pediatra**, che ascolta attentamente l'episodio (o gli episodi) descritto dai genitori ed effettua un accurata visita del bambino. Lo specialista neurologo, inoltre, prescrive l'esecuzione di un esame che si chiama elettroencefalogramma (EEG), che aiuta a valutare l'attività cerebrale del bambino.

## Qual è la terapia degli spasmi infantili?

Esistono molti trattamenti disponibili per gli spasmi infantili. In base al tipo delle crisi, il neurologo provvederà a personalizzare il trattamento più adatto per il bambino.

## Consigli per i genitori degli episodi

È importante cercare di **registrare un video degli episodi**. Questo aiuterà il medico a fare la diagnosi corretta.





# Conoscere la stitichezza nei bambini con sindrome di Down

La stitichezza può essere una condizione spiacevole per un bambino. Inoltre può interferire negativamente sul il suo comportamento.

Ecco alcune informazioni utili per comprendere la stitichezza, le sue cause, i suoi sintomi e per alleviare il disagio del piccolo.





## Che cos'è la stitichezza

La stitichezza è quella condizione in cui le feci sono dure, secche, causando un ritardo nell'utilizzo del bagno.

Definiamo una persona stitica se presenta almeno uno dei seguenti segni:

- una frequenza di evacuazioni inferiore a 3 volte a settimana;
- feci dure, secche, "caprine" che causano difficoltà nell'evacuazione;
- una radiografia che mostri un quadro di stitichezza.



## Perché mio figlio è stitico

I bambini con sindrome di Down hanno un ridotto tono muscolare. Questo rende più difficile l'evacuazione. Un bambino può essere stitico per molte altre ragioni come:

- una dieta povera di fibre;
- la sedentarietà;
- l'uso di alcuni farmaci come antiepilettici, antidepressivi, antistaminici, antiacidi, terapia con ferro;
- trascuratezza nei confronti dello stimolo ad evacuare;
- alcune condizioni mediche come la malattia celiaca o disordini della tiroide non curati.

## Quali sono i sintomi della stitichezza

Quando un bambino soffre di stitichezza possono essere presenti alcuni di questi sintomi:

- sensazione di sentirsi "pieno o gonfio";
- dolore durante l'evacuazione;
- difficoltà nell'evacuazione;
- alcune piccole perdite di sangue sulla carta igienica dopo l'evacuazione;
- alcune perdite accidentali di feci;
- pseudo-diarrea o diarrea paradossa: causata dal passaggio di feci liquide intorno al blocco di feci dure e secche.

## COME POSSO AIUTARE MIO FIGLIO?

Alcuni accorgimenti possono aiutare ad alleviare la stitichezza del bambino.



Assicurarsi che la dieta del vostro bambino sia ricca di fibre



Incoraggiare il bambino a non ignorare lo stimolo di evacuare



Fare in modo che il piccolo pratichi attività ludico/sportive appropriate



Chiedere al proprio medico se alcuni dei farmaci prescritti possono causare stitichezza



# Insegnare ai bambini come andare al bagno



## Quando cominciare

I genitori, di solito, iniziano ad insegnare ai loro figli ad andare al bagno quando raggiungono un'età ben precisa. Nel determinare questa età, spesso, agiscono credenze culturali o familiari e pressioni esterne al nucleo familiari. È stato quindi condotto un importante studio in Inghilterra per capire quando maturi il controllo della vescica e dell'intestino nei bambini con sindrome di Down.

L'età in cui si sviluppa la capacità di controllare gli stimoli e il bisogno di andare in bagno **varia dagli 1 ai 6 anni.**



I risultati dello studio hanno messo in evidenza che:

- **Il controllo dell'intestino durante il giorno** è raggiunto dalle bambine intorno ai 2 anni di età, mentre la maggior parte dei bambini non acquisisce tale capacità fino ai 3 anni.
- **La capacità di non fare pipì a letto** è raggiunta da un gran numero di bambine entro i 3 anni di età, mentre i bambini la raggiungono solo intorno agli 8 anni.

Questi risultati mostrano come un grande numero di bambini con sindrome di Down sia in grado di raggiungere il completo controllo della propria vescica e del proprio intestino. Alcuni di loro diventano totalmente autonomi alla stessa età, o addirittura prima di molti bambini che non hanno la sindrome di Down.

## Prima di cominciare

Se il bambino sta già affrontando dei cambiamenti (spostamento dalla culla al lettino, cambiamenti delle abitudini in vista della scuola, una nuova casa...) meglio aspettare che le cose si stabilizzino. Va considerata, inoltre, anche la vostra stessa vita: in caso di periodi particolarmente stressanti o impegnativi, forse non è il momento migliore per iniziare. Non si deve insegnare al bambino ad andare al bagno se non si è pronti ad affrontare possibili ricadute.

Se il bambino frequenta la scuola (asilo nido, scuola materna...) **può aiutare incontrare le educatrici, metterle al corrente delle intenzioni e chiedere informazioni.**

## Come sedersi

È utile acquistare un vasino per bambini o un riduttore su misura da appoggiare alla tavoletta del water. Va ricordato che, qualsiasi supporto utilizzerete, **il bambino dovrà toccare terra con i piedi così da sistemarsi e da riuscire a spingere quando avrà i movimenti intestinali.**

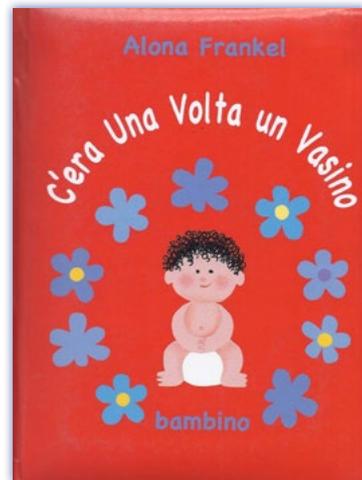
Assicurarsi, quindi, che le gambe del bambino siano ben piantate a terra e non penzolanti.



**Insegnare ai bambini come andare al bagno**



Insegnare ai bambini  
come andare al bagno



## Un libro illustrato

Per aiutare il bambino ad imparare ad andare in bagno, potete acquistare dei libri illustrati che spiegano come fare. Come ad esempio: *“C'era una volta un vasino”* di Alona Frankel.



## **PRIMO PASSO** **Abituarsi al vasetto**

- Iniziare a far sedere il bambino sul vasetto quando è vestito. All'inizio, la tavoletta può sembrare fredda e dura; fargliela usare da vestito rende l'oggetto meno estraneo.
- Può aiutare leggergli una storia, cantare una canzone o parlare mentre lui sta sul vasino. Non è necessario spiegarli perché deve fare la pipì o la cacca nel vasino, basta cercare solamente di farlo sentire a suo agio nell'usare questo nuovo oggetto.
- Se non vuole sedersi, non forzarlo in nessun modo. Così facendo si creerebbe un conflitto che potrebbe compromettere l'intero insegnamento.
- Se il bambino ha un peluche o una bambola preferita è utile dirgli che anche questo sta usando il vasino e appoggiarlo sulla tavoletta.
- Lasciare che il bambino veda gli altri membri della famiglia mentre vanno in bagno: i bambini imparano per imitazione e spesso vogliono 'copiare' quello che fanno i grandi.



## **SECONDO PASSO** **Sedersi nudi**

- Dopo che il bambino si è seduto sul vasino vestito per un'intera settimana, è arrivato il momento di farlo da nudi.
- Provare a farlo quando il bambino è completamente nudo (dopo il bagnetto, ad esempio).
- Ripetere questo esperimento per una o due volte al giorno.
- Se il bambino 'usa' il vasino, mostrare approvazione e contentezza, ma senza esagerare.
- È importante non forzare il bambino in nessun modo: l'apprendimento deve avvenire spontaneamente.



## **TERZO PASSO** **Costruire una routine per il bagno**

- È importante sviluppare alcune routine nell'uso del bagno: sedersi sul vasino prima di vestirsi la mattina, prima o dopo i pasti e, ancora, prima di andare a letto o di farsi il bagno la sera. Sono possibili proposte!
- Creare un rituale: pulire, asciugare e lavare le mani, ad esempio.
- Se il bambino ha regolari movimenti intestinali, farlo sedere sul vasino proprio in quei momenti.



## Insegnare ai bambini come andare al bagno



**QUARTO, QUINTO  
E SESTO PASSO**





## QUARTO PASSO

### Più vasetto!

- Aumentare gradualmente l'utilizzo del vasetto.
- Non forzare mai il bambino a stare seduto sul vasetto più di quanto non voglia. Molti bambini non rimangono seduti per più di pochi secondi.



## QUINTO PASSO

### È il momento del pannolino

- Ad un certo punto, abbandonare l'uso del pannolino durante il giorno.
- Per capire quando è il momento, misurare quanto tempo il pannolino resta asciutto: se non viene bagnato per 2 o più ore, è possibile toglierlo.
- Per abituare vostro figlio a non indossare più il pannolino, è utile portarlo a comprare nuova biancheria intima, con disegni e personaggi di cartoni animati. In questo modo sarà più facile convincerlo a non voler bagnare "Spiderman" o "Cenerentola".
- Ricordare al bambino di avvertire un genitore non appena sente la necessità di usare il vasetto.
- Se possibile, mettere il vasetto in un posto facile da raggiungere. In teoria, il bambino dovrebbe essere in grado di raggiungerlo e utilizzarlo da solo.
- Resistere alla tentazione di chiedergli ogni 20 minuti di usare il vasetto, anche se a volte sarà necessario solleccitarlo.



## SESTO PASSO

### Festeggiare il successo

- Le buone maniere, i libri illustrati, i giocattoli, le canzoni e la compagnia dovrebbero rappresentare valide motivazioni per spingere il bambino a collaborare nell'apprendimento.
- Se sceglie di usare altri aiuti, come ad esempio un grafico che rappresenta la buona o la cattiva riuscita di un'azione, è importante ricordare che questi funzionano solo se vengono utilizzati con costanza. I grafici, infatti, aiutano il bambino (e anche i genitori) a seguire l'andamento dei successi. Può essere utile mettere un segno o attaccare una figurina ogni volta che il bambino porterà a termine un compito assegnatogli: uno sguardo finale darà la prova dei progressi raggiunti.





## Insegnare ai bambini come andare al bagno

### SUGGERIMENTI



Spronare il vostro bambino all'uso del vasetto, permettendogli di sceglierne il colore e il tipo.



Aumentare il numero di volte in cui necessita di andare in bagno (ad esempio facendolo bere di più), in questo modo si faciliterà il transito dei liquidi.



Rendere l'uso del vasetto divertente.



Parlare in maniera positiva dell'andare in bagno, usando parole semplici e chiare.



Vestire il bambino in maniera pratica, con indumenti facili da togliere.



Lodare e incoraggiare sempre l'uso del vasetto e rispondere sempre quando vi dice di volerlo utilizzare.

## Incidenti di percorso

- A meno di non essere molto fortunati, il bambino bagnerà o sporcherà le mutandine. Non c'è alcun modo per evitare che succeda: non bisogna rimanerne sorpresi o scioccati.
- L'atteggiamento è molto importante. È importante riuscire a consolare il bambino motivandolo e non abbattendolo.
- Quando il bambino sembra non collaborare volontariamente, ci si trova davanti a uno "scontro di potere": alcuni bambini amano stare al centro dell'attenzione, anche se vengono sgridati e ripresi.
- Se il genitore si sente arrabbiato, non deve mostrarlo e farlo capire al bambino: questo potrebbe farlo regredire nell'uso del vasetto.
- Parlare delle sensazioni in maniera pacata e razionale, è sempre utile e importante.

## Continuare o fermarsi

Un genitore riuscirà a rendersi conto se gli incidenti avvengono così tanto spesso, da dover interrompere la pratica. È importante prendere in considerazione le sensazioni del bambino e ricordate che non è un fallimento o una regressione dover usare nuovamente i pannolini.



## ALLARME ENURESIS



L'allarme enuresi è un dispositivo che indica quando il bambino si sta svuotando e non è in grado di riferire ad altri che ha la necessità di andare in bagno. Non tutti i bambini sono capaci di avvertire l'urgenza di svuotarsi, altri, invece sì.



Prima di considerare l'utilizzo del dispositivo, è importante parlare con il pediatra e talvolta con altri professionisti.



L'uso corretto del bagno non è altro che uno dei numerosi passi del viaggio di un figlio verso l'indipendenza. Con tutta la pazienza, amore e supporto dei genitori, ce la farà.



# Farmaci per la stitichezza

Quando una dieta corretta non è sufficiente a migliorare la stitichezza, è necessario l'utilizzo di farmaci.

Ci sono 4 tipi di farmaci che il pediatra può prescrivere. Prima di intraprendere il trattamento con una di queste medicine, parlarne sempre con il proprio medico.





## TERAPIA



## EFFETTI SULL'ORGANISMO



**Integratori alimentari  
a base di fibra vegetale**  
(ad esempio: Benefibra, Psyllium)

Favorisce il regolare  
transito intestinale



**Olio di Paraffina**

Favorisce il passaggio  
delle feci



**Macrogol**  
(viene prodotto con questo nome  
da varie Case Farmaceutiche)

Rende il passaggio delle feci  
più veloce a livello intestinale



**Lattitolo**  
(ad esempio: Portolac)

Rammolitori fecali



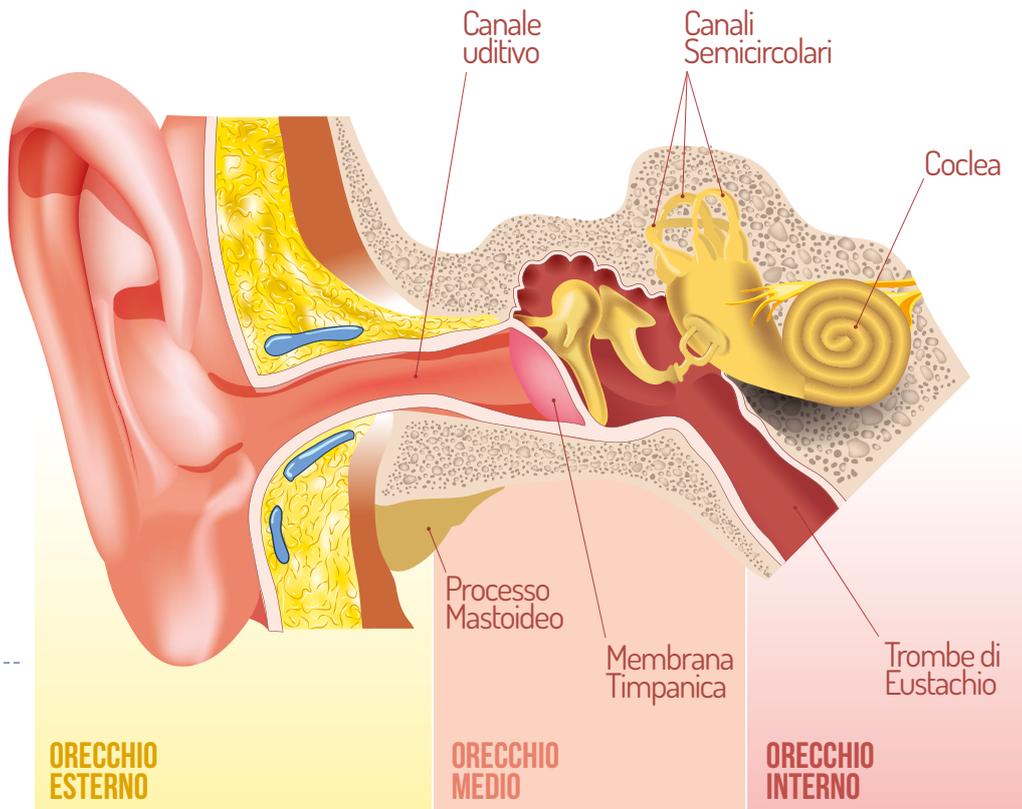
# Deficit uditivi

I deficit uditivi nelle persone con sindrome di Down sono frequenti e possono influire negativamente sullo sviluppo del bambino.





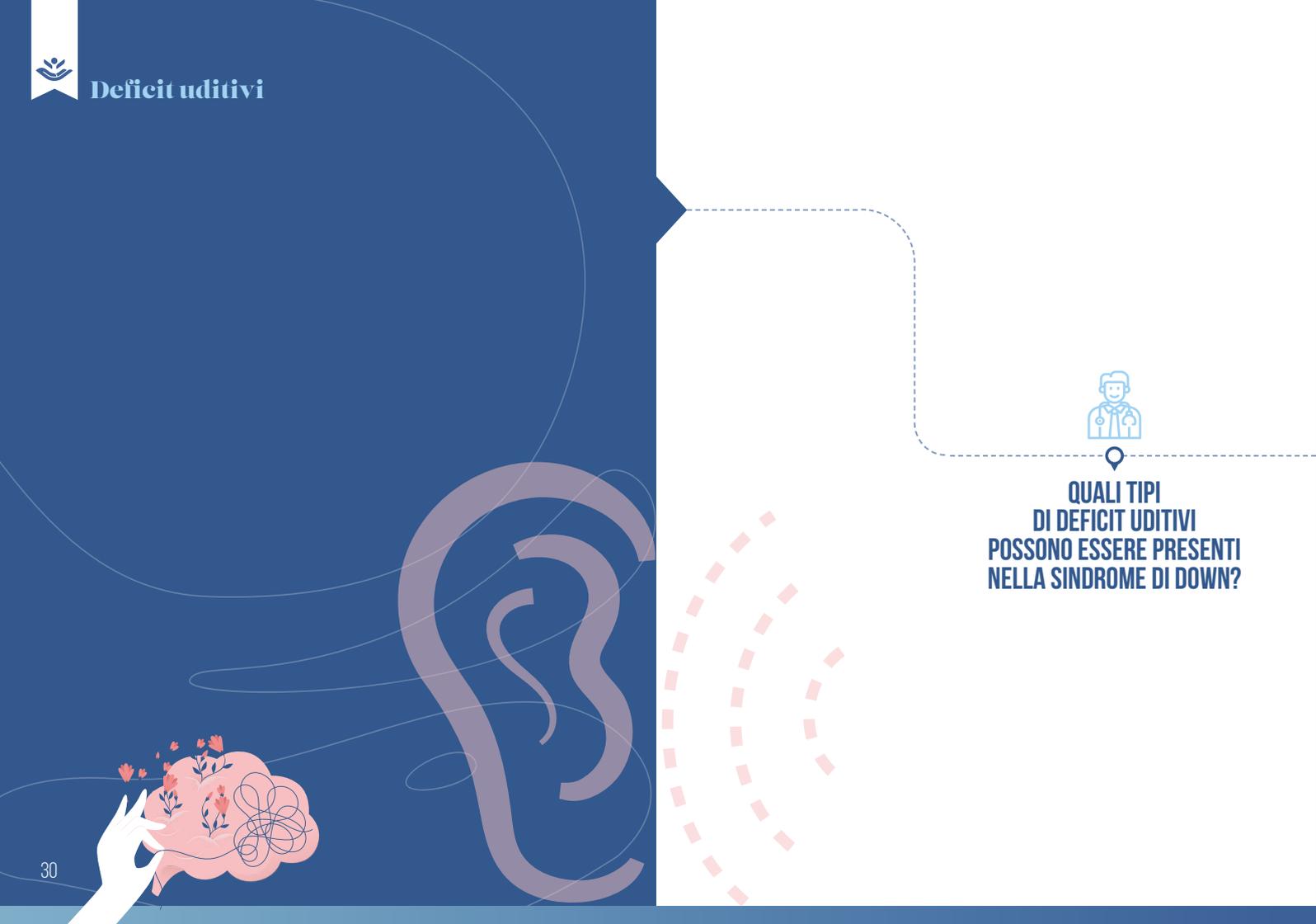
## STRUTTURA ANATOMICA DELL'ORECCHIO



Questa immagine è tratta dalla pillola dell'Ospedale Bambino Gesù **Orecchio, come è fatto e come funziona.**



**QUALI TIPI  
DI DEFICIT UDITIVI  
POSSONO ESSERE PRESENTI  
NELLA SINDROME DI DOWN?**





**QUALI TIPI  
DI DEFICIT Uditivi  
POSSONO ESSERE PRESENTI  
NELLA SINDROME DI DOWN?**

## IPOACUSIA TRASMISSIVA



È la causa più comune di riduzione dell'udito nelle persone con sindrome di Down.



Esiste un naturale microfono, situato nell'orecchio interno, chiamato **coclea**.

Se questo microfono, pur correttamente funzionante, non riceve onde sonore a causa di ostacoli meccanici, i messaggi audio non possono essere inviati al cervello e il bambino non sente.



Questo tipo di perdita dell'udito può essere causata da infezioni dell'orecchio medio, da accumulo di liquido dietro il timpano (catarro) o abbondanza di cerume nel condotto uditivo esterno, generalmente molto stretto nei bambini con sindrome di Down.



Se il bambino ha una perdita uditiva di questo tipo, talvolta può essere necessario l'**inserimento dei cosiddetti drenaggi di ventilazione**, tubicini che evitano il nuovo accumulo di catarro nella cassa del timpano.



Meno frequentemente, l'ipoacusia trasmissiva può essere causata da una **malformazione** degli ossicini (otodisplasia); in questo caso, l'otorinolaringoiatra consiglierà l'applicazione di una protesi acustica a conduzione ossea.



**QUALI TIPI  
DI DEFICIT UDITIVI  
POSSONO ESSERE PRESENTI  
NELLA SINDROME DI DOWN?**



**QUALI TIPI  
DI DEFICIT UDITIVI  
POSSONO ESSERE PRESENTI  
NELLA SINDROME DI DOWN?**

## IPOACUSIA NEUROSENSORIALE



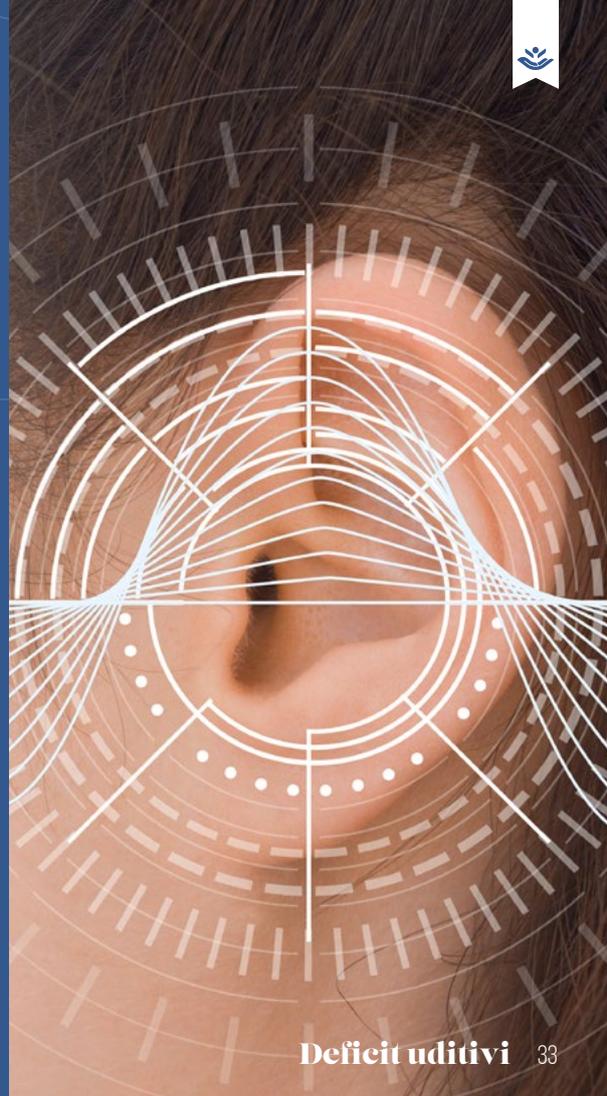
Questo tipo di perdita dell'udito è meno comune e si tratta di un deficit permanente. Si sviluppa a causa di **anomalie**, funzionali o anatomiche, dell'orecchio interno.



A volte la coclea non è capace di inviare messaggi sonori al cervello; altre volte, invece, non funziona (o non è presente) il nervo uditivo, che porta messaggi sonori dalla coclea al cervello.



Se il bambino ha una ipoacusia neurosensoriale, sono utili gli **apparecchi acustici per via aerea**.





### **Perché i deficit uditivi?**

La maggior parte dei difetti uditivi associati alla sindrome di Down è di natura trasmissiva (ipoacusia trasmissiva). Le cause più comuni sono:

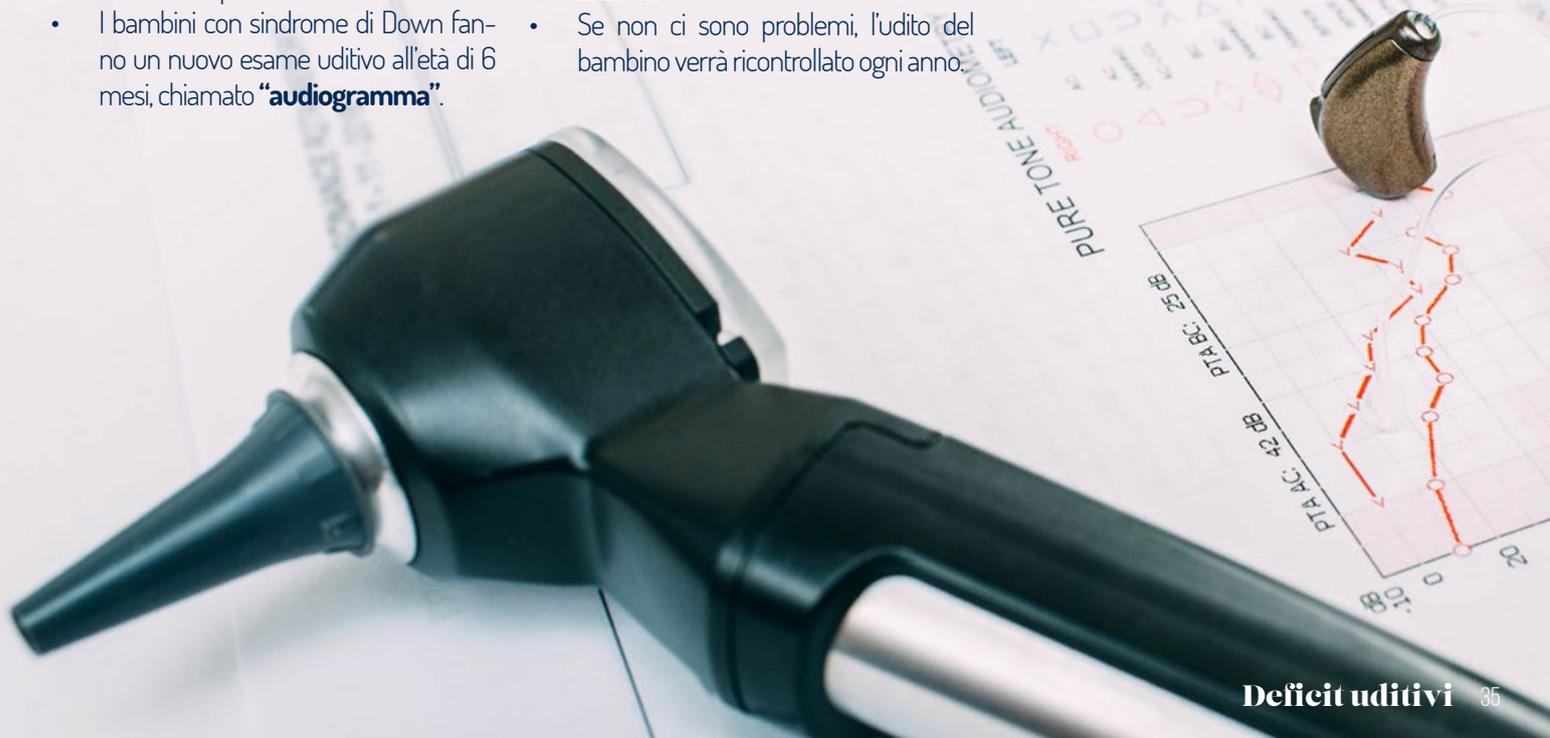
- condotti uditivi stretti;
- otite media sierosa (liquido nell'orecchio medio).

L'ipoacusia neurosensoriale è meno comune dell'ipoacusia trasmissiva, ma comunque è presente in molti bambini con sindrome di Down. Può manifestarsi alla nascita, o svilupparsi in seguito durante l'infanzia.

Per questi motivi è importantissimo eseguire esami periodici dell'udito, anche se tuo figlio ha un test uditivo normale alla nascita.

## Quando viene controllato l'udito di nostro figlio?

- Tutti i bambini fanno uno screening uditivo alla nascita, prima della dimissione dall'ospedale.
- I bambini con sindrome di Down fanno un nuovo esame uditivo all'età di 6 mesi, chiamato **"audiogramma"**.
- Se ci sono dubbi, il bambino ripeterà l'esame ogni 6 mesi fino alla normalizzazione.
- Se non ci sono problemi, l'udito del bambino verrà ricontrollato ogni anno.





# Disturbi della vista



## Quali sono i più comuni

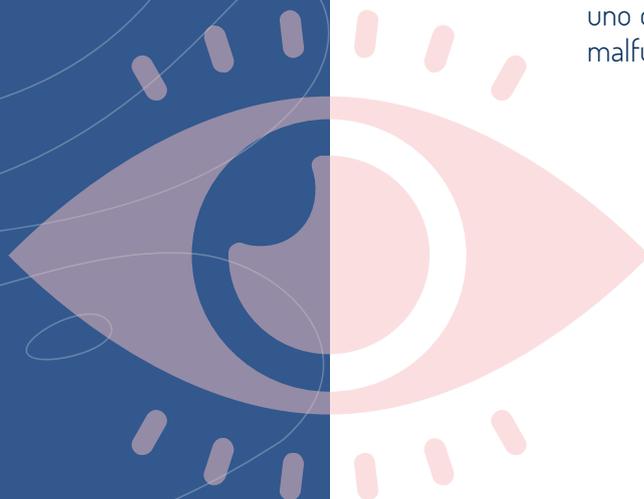
### **CATARATTA CONGENITA**

Opacità del cristallino in grado di interferire significativamente sulla sua trasparenza, quindi di ridurre la vista.



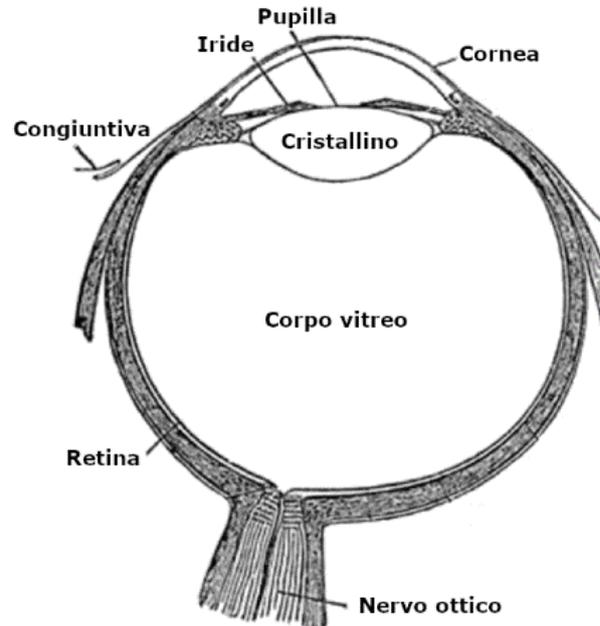
### **DISTURBI DELLA MOBILITÀ**

Nistagmo, una sorta di continuo movimento involontario, rapido e ripetitivo degli occhi causato generalmente da un difetto nello sviluppo della capacità visiva; e strabismo, cioè la deviazione di uno o entrambi gli occhi provocata dal malfunzionamento dei muscoli oculari.





## L'OCCHIO E LA VISTA



Questa figura è tratta dalla pillola dell'Ospedale Bambino Gesù  
**L'occhio e la vista: funzioni, sviluppo e controlli**



## Disturbi della vista



### VIZI DI RIFRAZIONE

Sono i difetti ottici in cui la cornea e il cristallino non mettono perfettamente a fuoco le immagini sulla retina. Di conseguenza la vista è offuscata. Quando l'immagine è messa a fuoco davanti alla retina, si ha la miopia. Quando invece l'immagine è messa a fuoco dietro la retina, si ha l'ipermetropia. Nell'astigmatismo, la cornea o il cristallino hanno imperfezioni, non sono perfettamente sferici e gli oggetti risultano offuscati da qualunque distanza.

I vizi di refrazione comportano la necessità di una correzione.



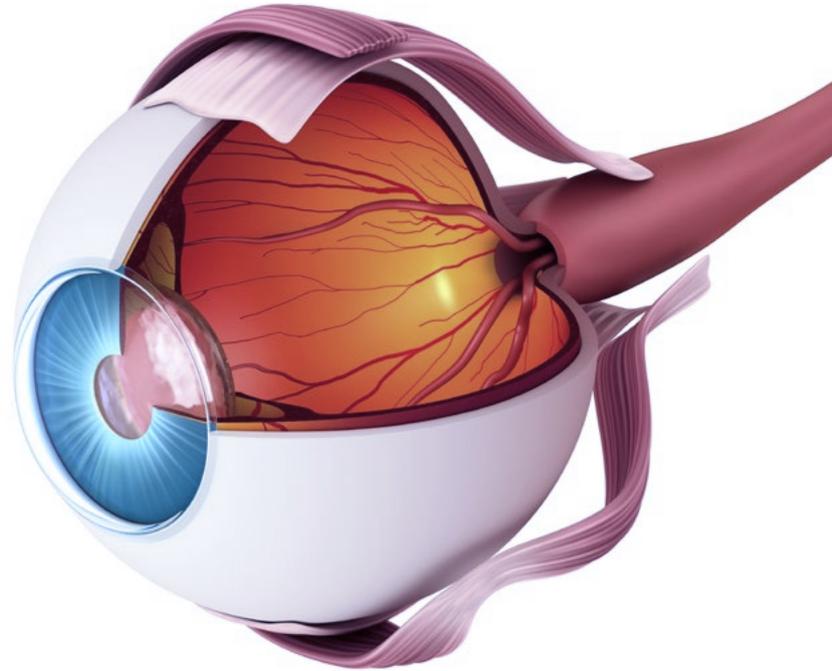
### **CHERATOCONO**

Deformazione della cornea che può produrre importanti alterazioni della qualità ottica dell'immagine e riduzione della capacità visiva.



### **STENOSI DEI DOTTI LACRIMALI**

Ostruzione/restringimento delle vie lacrimali che impedisce alle lacrime di defluire regolarmente nella cavità del naso. Di conseguenza si ha lacrimazione abbondante. Se vi è una vera e propria ostruzione, può essere risolta soltanto per via chirurgica, con un intervento che si chiama dacriocistorinostomia. L'ostruzione dei dotti lacrimali è frequente nel neonato e tende a risolversi spontaneamente nel corso dei primi mesi di vita.





## Disturbi della vista

### Quanto sono comuni

Nel corso dei primi anni di vita, circa 6 bambini su 10 con sindrome di Down hanno **problemi di refrazione**.

Il cheratocono è presente nel 15% circa dei bambini.

### Cosa bisogna fare

Un controllo alla nascita o nei primi giorni di vita per la cataratta, successivamente un controllo a 6 mesi-1 anno ed in seguito un controllo annuale.

**È consigliabile fare questi controlli in centri specializzati.**

## Perché è importante effettuare i controlli?

Un vizio di refrazione non diagnosticato può incidere sullo sviluppo psicomotorio globale. La cataratta, se evolve, interferisce con la capacità visiva e dunque, quando indicato, è opportuno eseguire un intervento chirurgico per rimuoverla.

Il cheratocono nelle fasi iniziali può essere trattato con il **cross-linking**, una tecnica minimamente invasiva, che agisce rinforzando e stabilizzando la componente strutturale della cornea. Il cheratocono produce il progressivo assottigliamento della cornea che il cross-linking, quando risulta efficace, è in grado di impedire. Quindi il cross-linking non elimina il cheratocono, ma può arrestarne la progressione evitando il trapianto della cornea.





# Il morbo di Alzheimer

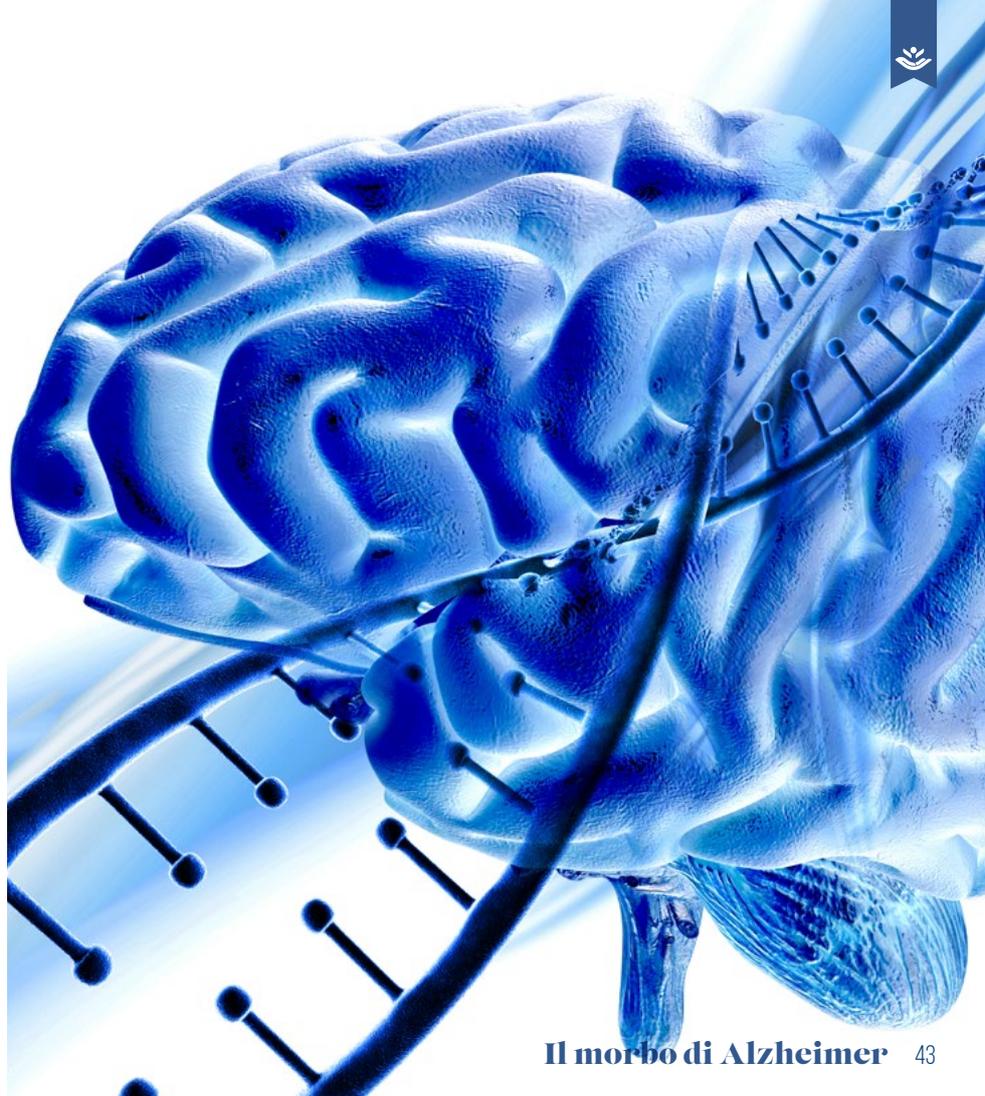
## Che cosa è il morbo di Alzheimer

Il morbo di Alzheimer è una condizione di **progressiva degenerazione del cervello** che si traduce in un cambiamento graduale, nel corso degli anni, della capacità di una persona di pensare, di ricordare e di svolgere le normali attività della vita quotidiana. Colpisce all'incirca il 5% degli ultrasessantenni nella popolazione generale, una percentuale che cresce costantemente con l'aumentare dell'età.

Le cause del morbo di Alzheimer sono a tutt'oggi sconosciute anche se i fattori genetici giocano senz'altro un ruolo molto importante. Essenzialmente, **la malattia è dovuta a un'estesa e progressiva distruzione delle cellule nervose (i neuroni)**. Al microscopio, compaiono in modo caratteristico numerose placche senili o placche amiloidi e ammassi neurofibrillari all'interno delle cellule nervose. Anche se a tutt'oggi non è noto il ruolo esatto delle placche e degli ammassi neurofibrillari, si ritiene siano collegati direttamente o indirettamente con la morte delle cellule del sistema nervoso centrale.

## Perché le persone con sindrome di Down spesso soffrono del morbo di Alzheimer?

La maggior parte delle persone con sindrome di Down ha tre copie del cromosoma 21. Sullo stesso cromosoma 21 si trova il gene che contiene le informazioni necessarie per produrre una proteina chiamata *proteina precursore dell'amiloide* (APP dall'inglese Amyloid Precursor Protein) che è associata al morbo di Alzheimer. Avere tre copie del gene APP provoca un'eccessiva produzione e il deposito della proteina *amiloide* nel cervello. Una complessa sequenza di eventi porta allo sviluppo delle placche - e alla perdita di cellule cerebrali. **La progressiva perdita di cellule cerebrali provoca i sintomi della malattia di Alzheimer.**





### Quanto è comune il morbo di Alzheimer nelle persone con sindrome di Down?

La maggior parte degli studi ha dimostrato che circa il **50%** delle persone con sindrome di Down svilupperà il morbo di Alzheimer all'età di 60 anni.

### Tutte le persone con sindrome di Down sviluppano il morbo di Alzheimer?

No. **Non tutte le persone con sindrome di Down svilupperanno il morbo di Alzheimer.** Gli studi hanno dimostrato che le placche amiloidi associate al morbo di Alzheimer sono presenti nel cervello di quasi tutte le persone con sindrome di Down all'età di 40 anni. Tuttavia, la presenza delle placche non significa necessariamente che una persona abbia i sintomi clinici del morbo di Alzheimer.



## Il morbo di Alzheimer può essere prevenuto?

Come accade per la popolazione generale, si sa poco anche sulla possibilità di prevenire il morbo di Alzheimer nelle persone con sindrome di Down. Tuttavia, **l'età media alla diagnosi di questa malattia nelle persone con sindrome di Down è aumentata**, suggerendo che i miglioramenti nell'assi-

stenza sanitaria, nell'istruzione e nell'occupazione degli adulti potrebbero avere un effetto positivo sul buon funzionamento del cervello, quindi nella prevenzione della malattia di Alzheimer.

Alla base della riduzione del rischio vi sono il mantenimento di una buona salute del cuore attraverso una dieta sana e l'esercizio fisico, buone cure dentistiche e una buona salute mentale.





## Il morbo di Alzheimer

### Come viene fatta la diagnosi?

La malattia di Alzheimer è di solito **diagnosticata clinicamente in base alla storia del paziente, alle osservazioni cliniche e alla presenza di particolari caratteristiche neurologiche e neuropsicologiche.**

Sistemi avanzati di imaging biomedico, come la tomografia computerizzata (TC), la risonanza magnetica (RM), la tomografia a emissione di singolo fotone (SPECT) o la tomografia ad emissione di positroni (PET cerebrale) possono essere utilizzate per aiutare a escludere altre malattie cerebrali. La valutazione neuropsicologica si avvale sia di strumenti di screening, quali il Mini Mental State Examination e il Montreal Cognitive Assessment, sia di batterie di test neuropsicologici volte a caratterizzare ulteriormente lo stadio della malattia. Tali batterie consentono di valutare singolarmente le diverse funzioni cognitive come la memoria, il linguaggio e la capacità di compiere correttamente gesti coordinati e diretti a un determinato fine. Diverse organizzazioni mediche hanno creato criteri diagnostici per facilitare e standardizzare il processo diagnostico.

## In che modo il morbo di Alzheimer colpisce le persone con sindrome di Down?

La malattia di Alzheimer colpisce le persone con sindrome di Down **manifestandosi nello stesso modo con cui colpisce le altre persone**. Le alterazioni variano da persona a persona e dipendono in una certa misura dai precedenti punti di forza e dalle aree di difficoltà di una persona. I cambiamenti osservati nelle persone con morbo di Alzheimer possono comprendere difficoltà in una serie di aspetti cognitivi, psicologici e psichiatrici, quali:



### MEMORIA

La perdita di memoria è uno dei sintomi più comuni; le persone colpite possono avere difficoltà nel ricordare informazioni apprese di recente. Qualche esempio: ricordare la risposta alle domande poste - ad es. possono ripetere più volte la stessa domanda; ricordare cosa si è fatto durante la giornata in corso o ieri; ricordare che si è già fatto qualcosa - es. possono farlo di nuovo; ricordare dove si sono messe le cose; ricordare i nomi delle persone. Nota: le persone con malattia di Alzheimer possono avere difficoltà a ricordare eventi appena accaduti, ma possono ricordare molto bene gli eventi passati.



### ABILITÀ LINGUISTICHE

Nella fase iniziale della malattia, insieme alle difficoltà di memoria possono comparire difficoltà del linguaggio, in termini sia di espressione che di comprensione. Ad esempio, si possono avere difficoltà a trovare parole familiari o a utilizzare frasi complesse; a partecipare a conversazioni o capire cosa è stato detto.



## Il morbo di Alzheimer



**IN CHE MODO  
IL MORBO DI ALZHEIMER  
COLPISCE LE PERSONE  
CON SINDROME DI DOWN?**



## PERCEZIONE

Difficoltà nel riconoscimento di persone, oggetti o luoghi.



## ABILITÀ MOTORIE ACQUISITE

Incapacità di eseguire movimenti volontari e mirati, per esempio: allacciare le stringhe delle scarpe, le cerniere e i bottoni; piegare i vestiti; aprire un rubinetto; utilizzare posate e tazze.



## FUNZIONI ESECUTIVE

Comparsa di difficoltà nell'esecuzione di compiti complessi (come vestirsi o preparare una tazza di tè), che incidono sull'autonomia della persona colpita. Possono avere difficoltà nel concentrarsi o nella risoluzione di piccoli problemi quotidiani.



## ASPETTI COMPORTAMENTALI

Perdita di motivazione, disturbi del sonno, agitazione psicomotoria, irritabilità e aggressività, modifiche dell'umore - ad es. depressione, deliri e allucinazioni. Possono inoltre manifestarsi convulsioni: l'epilessia, infatti, si verifica più spesso nelle persone con sindrome di Down che nella popolazione generale.



## ABILITÀ VISIVE E SPAZIALI

Difficoltà nel riconoscere dove sono le parti del corpo o nel trovare la propria stanza o il bagno.





## Il morbo di Alzheimer

### Qual è il trattamento?

I principi di terapia per una persona con sindrome di Down e il morbo di Alzheimer sono gli stessi di tutte le persone che soffrono di morbo di Alzheimer. **Attualmente non ci sono trattamenti in grado di fermare o rallentare la progressione della malattia.** Esistono però farmaci che possono dare alcuni benefici per le funzioni cognitive e la qualità della vita. Tuttavia, i trattamenti psicofarmacologici per le persone con sindrome di Down devono essere attentamente controllati dallo specialista in relazione alle condizioni mediche pre-esistenti.



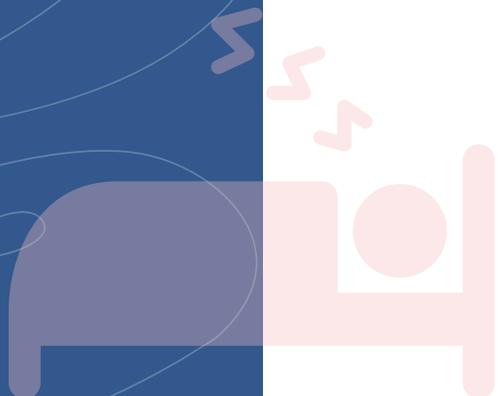


# Come prepararsi allo studio del sonno

Lo studio del sonno è una procedura che viene eseguita durante la notte, in regime di ricovero.

## Che cos'è lo studio del sonno

È una procedura effettuata in Ospedale che permette di verificare la presenza di **disturbi respiratori nel sonno**, di definirne la natura e l'entità (lieve-moderata-grave).



## Cosa succede durante lo studio del sonno?

Il giorno del ricovero il bambino verrà accolto dal medico di reparto, che raccoglierà la storia clinica e dall'infermiera, che posizionerà dei sensori di registrazione sulla testa, sul viso, sulle gambe e sul petto. Serviranno a registrare la presenza di apnee.

Una fascia morbida avvolgerà il petto e la pancia del bambino: servirà a verificare i movimenti respiratori.

Una morbida pinzetta luminosa sarà posta sulla punta di un dito per verificare i livelli di ossigeno nel sangue.

Una cannula nasale verrà applicata ad una narice e misurerà il flusso d'aria ed i livelli di anidride carbonica nell'aria espirata.

**Al mattino l'infermiera toglierà i sensori e le fasce e il medico, specialista dei disturbi del sonno, valuterà i risultati dell'esame e scriverà un referto.**

Si potranno verificare tre situazioni in base al risultato. Se il risultato sarà normale, sarà possibile tornare a casa la mattina stessa.

Se invece lo studio del sonno avrà mostrato la presenza di apnee sarà opportuno continuare il ricovero per proseguire gli accertamenti e per iniziare un trattamento che aiuterà il piccolo a respirare meglio durante il sonno. Infine, sia pure raramente, potrà accadere che lo studio del sonno non sia andato a buon fine per problemi tecnici.





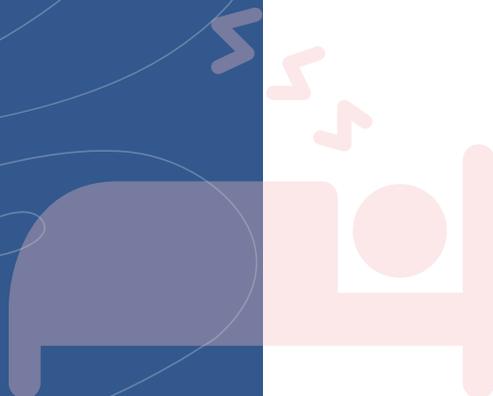
## Come prepararsi allo studio del sonno

### **Parteciperò all'esame?**

Il genitore deve essere presente per iniziare lo studio. Un solo genitore potrà dormire accanto al figlio. I fratelli non sono ammessi.

### **Sarò da sola con il mio bambino?**

No, l'infermiere specialista dei disturbi del sonno, sarà nella sala di controllo per tutta la durata dell'esame. Durante la notte, l'infermiere potrà entrare nella stanza per controllare i sensori o il respiro del bambino.





## COME PREPARARE TUO FIGLIO/A ALLO STUDIO DEL SONNO



Spiegare al bambino con parole semplici che cosa accadrà



Assicurarsi che il bambino abbia capelli puliti ed asciutti



Aiutarlo a sentirsi a proprio agio, consentendogli di scegliere il pigiama preferito, cuscini, coperte o altri oggetti che aiutano durante la nanna a casa



Portare qualsiasi medicinale che il bambino debba assumere

Non permettere al bambino di fare un pisolino nel pomeriggio prima dello studio del sonno

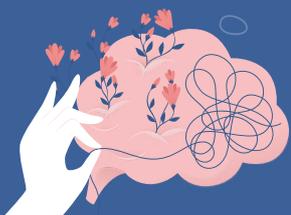


Non dare al bambino bevande o alimenti che contengono caffeina il giorno dell'esame





# *Piano dell'Opera*





# Guida alla Sindrome di Down

PROBLEMI DI SALUTE - PARTE 2

Numeri precedenti:

VOLUME 1

Problemi di salute - Parte 1



Clicca sull'immagine per leggere il volume 1

Prossimamente:

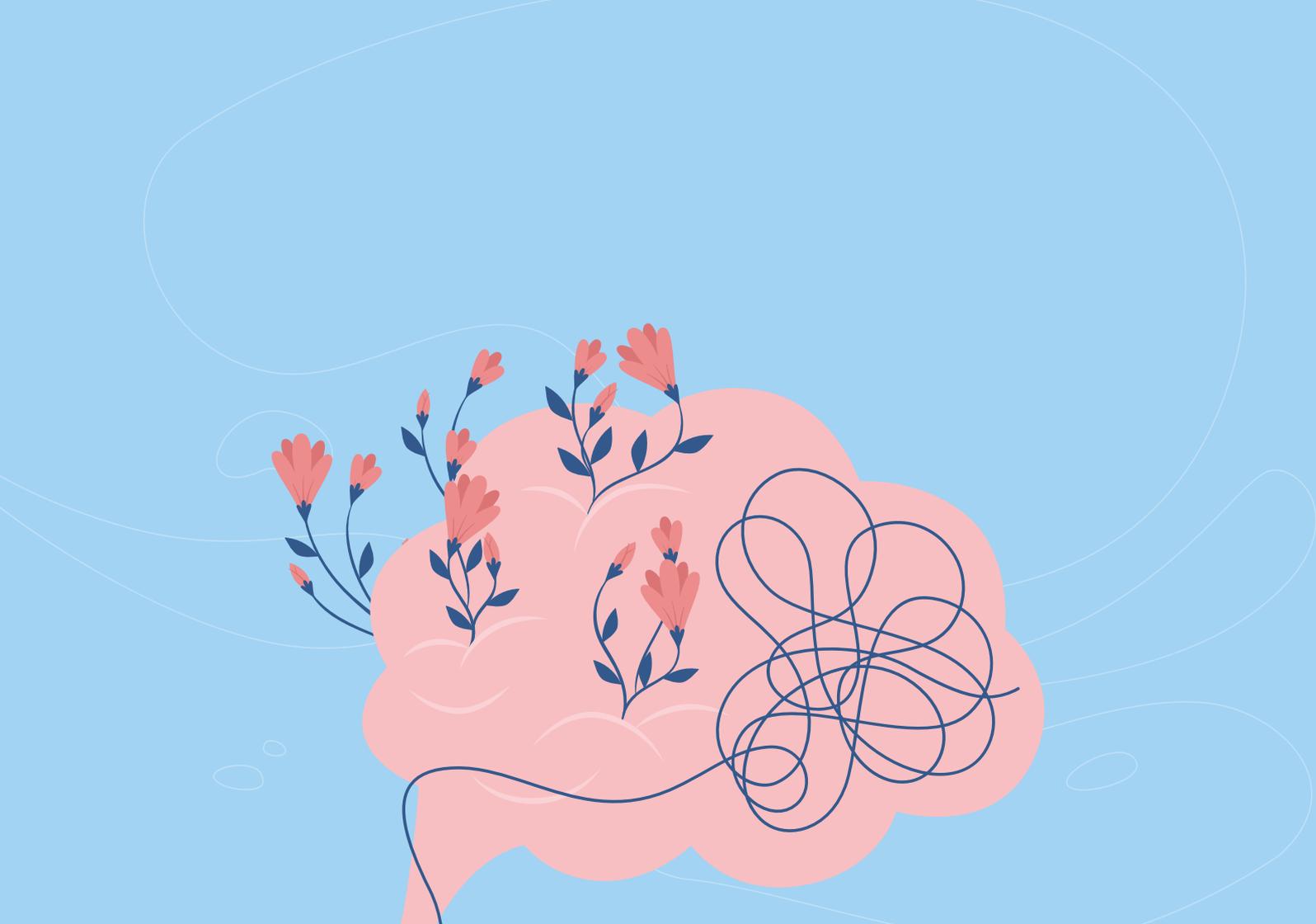
VOLUME 3

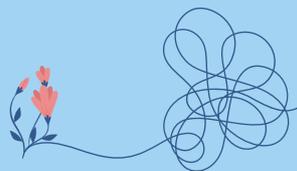
Dieta e stili di vita

VOLUME 4

Bilanci di salute







A CURA DI  
**Centro "Sindrome di Down"**  
dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù



A scuola  
di salute

**Guida  
alla Sindrome  
di Down**



Bambino Gesù  
Istituto per la Salute