



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

A scuola di **salute**

Guida alla **Sindrome** di **Down**

PROBLEMI DI SALUTE PARTE 1

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

VOLUME 1



Bambino Gesù
Istituto per la Salute



Guida alla Sindrome di Down

PROBLEMI DI SALUTE PARTE 1

VOLUME 1



Guida alla Sindrome di Down

PROBLEMI DI SALUTE PARTE 1

VOLUME 1



L'impegno del Bambino Gesù al fianco di genitori e famiglie

La sindrome di Down colpisce circa 38.000 persone nel nostro Paese: un bambino ogni 1.200 nati. Si tratta di una condizione che spesso getta nello sconforto i genitori, che si trovano ad affrontare una situazione che può causare ansie e paura per il futuro.

Fornire una bussola a questi genitori è uno degli obiettivi della **Guida alla sindrome di Down**, che vuole rappresentare un punto di riferimento per tutti coloro i quali hanno a che fare con questa condizione.

Il primo volume di questa guida affronta alcuni dei temi più importanti che riguardano la sindrome di Down, **grazie alla fondamentale**

collaborazione degli specialisti del nostro Ospedale. I contributi, scritti con un linguaggio chiaro ed efficace, hanno inoltre il merito di accompagnare i genitori anche fuori dalle mura dell'ospedale, per fornire loro strumenti pratici e di comprensione per avere a che fare, nel quotidiano, con questa condizione.

La Guida alla sindrome di Down è il quarto prodotto di questo tipo che l'Istituto Bambino Gesù per la Salute del Bambino e dell'Adolescente realizza in collaborazione con i medici dell'Ospedale. Si tratta di strumenti importanti, che contribuiscono alla **costruzione di una comunità che continua a dialogare**

costruttivamente anche dopo il passaggio in ospedale. Ed è per questa ragione che ritengo essenziale la collaborazione con il mondo del volontariato, e in questo caso con l'Associazione Italiana Persone Down con cui dialoghiamo costantemente e che ha riconosciuto l'importanza di questo strumento.

Un dialogo che ribadisce l'obiettivo ultimo del Bambino Gesù: prendersi cura di tutti i bambini, sia in Ospedale che fuori dalle mura fisiche, e dunque nell'ecosistema digitale.

(Mariella Enoc è Presidente dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù)



Condividere per vivere meglio: l'alleanza tra professionisti e associazioni

Le persone con sindrome di Down sono Luca, Francesco, Maria, Laura. **Sono innanzitutto persone, tutte diverse.**

È a partire da questa considerazione che si apre la consultazione di questa guida, che offre **un quadro chiaro e aggiornato** di tutte quelle informazioni utili a conoscere meglio la sindrome di Down e a garantire le attenzioni necessarie per promuovere la salute delle persone con questa condizione, senza mai dimenticare l'unicità di ciascuno.

A prima vista il familiare di un bambino con sindrome di Down potrebbe sentirsi sconcertato di fronte a così tante informazioni e alle possibili difficoltà intraviste per il suo bambino.

Ricordiamo però che la sindrome di Down, come nella stessa guida si dice, non è una malattia ma una condizione genetica. In altre parole **una caratteristica di quel bambino.**

Quel bambino però potrà avere maggiori rischi per la sua salute, ma adeguati controlli e, se necessario, interventi medico-riabilitativi potranno permettergli di crescere sano e felice.

Per questo è importante essere correttamente informati, compito che questa guida svolge in modo completo, fornendo ai genitori, ma anche a tutti gli operatori socio-sanitari il modo di orientarsi rispetto a quelli che possono essere i bisogni di questo bambino. L'alleanza tra genitori e professionisti permette di **individuare precocemente bisogni e soluzioni**, così come l'alleanza tra più professionisti permette di avvicinarsi al bambino e alla sua famiglia con **un approccio a 360 gradi** che non divide la persona nelle sue funzioni, ma la riconosce persona, col suo corpo, il suo carattere, la sua famiglia, il suo contesto.

Questo è sicuramente uno degli altri pregi di questa guida, che spazia su molti temi e dà a ogni lettore una visione più completa sulla sindrome di Down e le persone con questa condizione.

Mi auguro che la guida abbia un'ampia diffusione tra le famiglie e i professionisti e che tutti quelli che arriveranno a conoscerla contribuiscano a tale scopo. La condivisione, che è il motivo di fondo dell'associazionismo, ci insegna che **far camminare le idee e le informazioni nello scambio reciproco è quello che ci fa vedere ogni giorno nuovi orizzonti.**

Buona lettura e buona strada!

(Anna Contardi è Coordinatrice Nazionale dell'Associazione Italiana Persone Down)





INTRODUZIONE

Pag. 8



IL LINGUAGGIO DA USARE

Pag. 10



COS'È LA SINDROME DI DOWN

Pag. 12



LA CAUSA DELLA SINDROME DI DOWN

Pag. 18



ACCRESIMENTO STATURO-PONDERALE

Pag. 26

CARDIOPATIE CONGENITE

Pag. 38



SVILUPPO PSICOMOTORIO E INTERVENTI RIABILITATIVI PRECOCI

Pag. 30



MALFORMAZIONI DELL'APPARATO GENITO-URINARIO

Pag. 42



MALATTIE E MALFORMAZIONI GASTROINTESTINALI

Pag. 48



ESAMI DEL SANGUE E ANEMIA DA CARENZA DI FERRO

Pag. 54



DISORDINI DEL SANGUE

Pag. 58



LEUCEMIA: COSE DA SAPERE

Pag. 60



CELIACHIA

Pag. 64



PROBLEMI ORTOPEDICI

Pag. 68



INSTABILITÀ ATLANTO-ASSIALE

Pag. 70



DISTURBI RESPIRATORI DEL SONNO

Pag. 76



DISTURBI DELLA TIROIDE

Pag. 80



PUBERTÀ PRECOCE E ANTICIPATA

Pag. 84



VACCINAZIONI

Pag. 90



RINGRAZIAMENTI

Pag. 96



Pubblicato a Marzo 2020



Introduzione



Le raccomandazioni di questa guida sono ispirate anche a quelle elaborate dalla Accademia Americana di Pediatria, adottate da tutti i Centri dedicati all'assistenza delle persone con sindrome di Down, quindi al *"follow up"* per assicurare le cure migliori a questi bambini. Abbiamo introdotto qualche modifica legata in particolare alle notevoli differenze tra sistema sanitario statunitense e sistema sanitario italiano.

I problemi di salute dei bambini e dei ragazzi con **sindrome di Down** si possono manifestare in epoche diverse della vita e, per questo motivo, è indispensabile seguire il bambino in tutte le fasi della crescita. Alcuni bambini possono aver bisogno di "trattamenti speciali" che comprendono farmaci, interventi chirurgici ed altro ancora.

Purtroppo, non siamo ancora in possesso di farmaci o cure che possono "guarire" la sindrome di Down. Ma le prospettive e la qualità di vita di tutti i bambini con sindrome di Down possono venir migliorate in misura



sostanziale dagli strumenti di cui dispone la medicina oggi.

I bambini con sindrome di Down **hanno bisogno di controlli multispecialistici periodici in base alla fascia di età**. In altre parole, hanno bisogno di controlli e di esami ripetuti nel tempo da parte di molti specialisti (dal cardiologo al neurologo, dall'otorinolaringoiatra all'oculista a molti altri ancora).

Alcuni esami devono essere eseguiti una sola volta nella vita, altri, invece, vanno ripetuti nel tempo.

Troverete tutte le indicazioni nelle pagine che seguono.

Le informazioni contenute in queste linee guida sono state sviluppate con l'aiuto delle famiglie e dei medici che seguono le persone con sindrome di Down in tutto il mondo. La maggior parte delle indicazioni sono facili da seguire.

Negli ultimi decenni si sono venuti a costituire diversi gruppi a sostegno delle persone con sindrome di Down. Queste organizzazioni

promuovono l'inserimento dei bambini con trisomia 21 all'interno del sistema scolastico, favoriscono una maggior comprensione di questa condizione nella popolazione e si occupano di dare sostegno alle famiglie. Tra queste organizzazioni figura certamente l'Associazione Italiana Persone Down (AIPD) che fornisce utili e preziose informazioni. Potrà darvi consigli su asilo nido, scuole materne e dell'infanzia, programmi di attività socio-ricreative locali, inserimento lavorativo, assistenza sociale e sui diritti delle persone con Sindrome di Down.

Naturalmente ci sono molti modi per seguire queste raccomandazioni. Il migliore è certamente quello assicurato dalle équipe dedicate alle persone con sindrome di Down, che hanno grande esperienza nella cura di un gran numero di bambini e ragazzi con questa sindrome. Il lavoro di équipe ha prima di tutto il vantaggio di integrare **molti pareri specialistici di altissimo livello in un unico sistema di raccomandazioni** che tiene conto sia

del parere degli specialisti sia dei problemi del bambino nella sua globalità. Senza una discussione collegiale, i pareri dei singoli specialisti, per quanto di altissima qualità, possono non essere armonizzati tra di loro o addirittura confliggere. Soltanto la discussione collegiale degli accertamenti, la presenza nell'équipe, insieme con gli specialisti di organo e di apparato, di un pediatra generalista, degli psicologi e dei neuropsichiatri – i medici meglio formati a “vedere” il bambino e i suoi problemi nella loro interezza – consente di arrivare a raccomandazioni e prescrizioni che tengono conto della personalità del bambino, della sua famiglia, dell'ambiente in cui vive.

Buona lettura!

D. Valentini

*Responsabile Centro “Sindrome di Down”
IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù*



personedown@opbg.net



Il linguaggio da usare quando ci riferiamo alla Sindrome di Down e alle persone che hanno la Sindrome di Down*



**Tratto da uno statement del
National Down Syndrome
Congress (NDSC)*



1

Le persone con sindrome di Down dovrebbero, prima di tutto, essere sempre indicate come persone

2

Invece di “un bambino Down”, si dovrebbe dire “un bambino con sindrome di Down”

3

La sindrome di Down è una condizione o una sindrome, non una malattia

4

Le persone “hanno” la sindrome di Down, non “soffrono” o non “sono affette” dalla sindrome di Down

5

Il termine “tipico” o “con sviluppo tipico” è da preferire al termine “normale” quando si riferisce alle persone che non presentano disabilità

6

“Disabilità intellettiva” o “disabilità cognitiva” è più appropriato del termine “ritardo mentale”

7

Le associazioni internazionali condannano fortemente l'uso della parola “ritardato” in qualsiasi situazione. L'utilizzo di questo termine è offensivo e indica che le persone con disabilità non sono persone capaci come le altre



Cos'è la sindrome di Down



Cos'è

La sindrome di Down è la più comune causa genetica di disabilità intellettiva ed è dovuta alla presenza, parziale o totale, di un cromosoma 21 in più (trisomia 21). Ogni cellula contiene di regola 46 cromosomi suddivisi in 23 coppie; una di queste coppie è composta dai cromosomi sessuali (XX nella femmina e XY nel maschio). **Nella sindrome di Down i cromosomi sono 47, per la presenza di un cromosoma 21 in più.**

Si stima che l'attuale frequenza delle persone con sindrome di Down nella popolazione generale vari tra 1:1000 e 1:2000 nati.

Come si manifesta

I sintomi più significativi della sindrome di Down comprendono sin dalla nascita:

- **Ipotonia muscolare e lassità articolare:** il tono dei muscoli è diminuito e i legamenti che collegano le ossa delle articolazioni hanno una tensione inferiore a quella regolare.
- **Un aspetto particolare del capo e del volto** con:



- viso rotondeggiante e piatto;
- occhi "a mandorla";
- radice del naso infossata;
- lingua voluminosa con tendenza alla protrusione;
- padiglioni auricolari piccoli e impiantati in basso;
- il collo è spesso tozzo ed è presente una plica laterale (ptergio);
- le mani sono spesso piccole con dita brevi; è di frequente rilievo una plica palmare unica su entrambe le mani;
- circa il 50% dei neonati con sindrome di Down presenta una cardiopatia congenita (canale atrio-ventricolare, tetralogia di Fallot, pervietà del dotto di Botallo, difetti settali);
- possono essere frequentemente riscontrate altre malformazioni congenite, specie a carico dell'apparato digerente (atresia o stenosi duodenali, malattia di Hirschsprung, ano imperforato);
- la disabilità intellettiva è costante, ma di grado variabile.

L'evoluzione della sindrome di Down potreb-

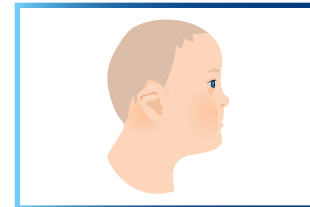
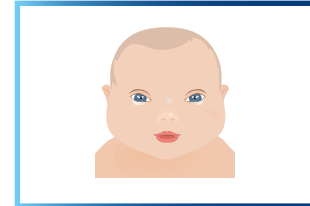
be essere condizionata da un invecchiamento precoce e dalla comparsa della **malattia di Alzheimer**, nonché da un aumentato rischio relativo di sviluppare leucemia, circa 10-20 volte superiore rispetto alla popolazione generale. Infine possono essere diagnosticati alla nascita nel 5-10% dei pazienti:

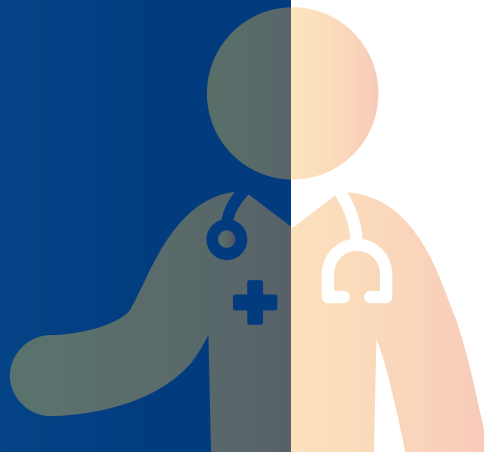
- ipotiroidismo;
- policitemia (numero elevato di cellule nel sangue, in particolare di globuli rossi);
- cataratta;
- glaucoma;
- disturbo mieloproliferativo transitorio.

Nelle epoche di vita successive, prevalgono:

- deficit sensitivi e neurologici;
- segni di instabilità atlanto-assiale (lassità dell'articolazione tra le prime due vertebre del collo);
- malattie autoimmuni;
- tendenza a sviluppare sovrappeso;
- disturbi respiratori nel sonno.

Le persone con Sindrome di Down hanno una maggiore suscettibilità alle infezioni poiché affette da un **deficit del sistema immunitario**.





Come si fa la diagnosi

Il sospetto clinico viene usualmente confermato **dall'indagine del cariotipo**, vale a dire dall'esame e dalla conta dei cromosomi al microscopio.

Come si cura

Negli ultimi venti anni, si è assistito ad **un aumento sostanziale della sopravvivenza** (che oggi tende a raggiungere in media i 60 anni) e ad una **netta diminuzione della mortalità**, grazie soprattutto ai progressi nel trattamento delle anomalie congenite associate (specie quelle cardiache). Interventi di tipo abilitativo e riabilitativo devono



essere intrapresi precocemente a supporto di tutte le tappe dello sviluppo psicomotorio, secondo protocolli personalizzati, 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.





Consigli per i genitori

L'Associazione Italiana Persone Down rappresenta un **valido supporto** per le famiglie per **acquisire informazioni sui diritti e sui progetti di autonomia**. I bambini con la Sindrome di Down necessitano di regolari controlli presso un centro multispecialistico per la prevenzione e l'individuazione precoce di varie complicanze (ortopediche, otorinolaringoiatriche, oculistiche, endocrinologiche...) che possono presentarsi in vari periodi della vita. Altrettanto importanti sono gli interventi abilitativi e riabilitativi, da impostare e seguire con assoluta regolarità e costanza.

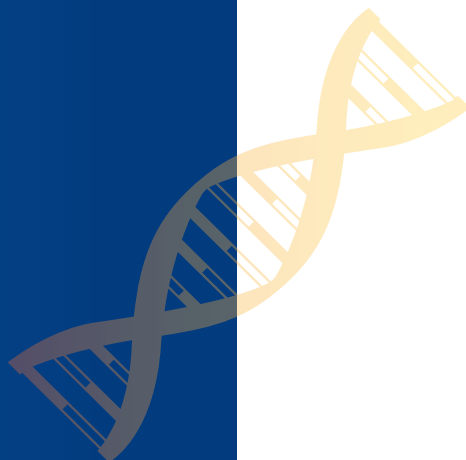
CODICE DI
ESENZIONE: 065







La causa della sindrome di Down



Cos'è la trisomia 21?

La sindrome di Down o trisomia 21 si verifica quando è presente nelle cellule del corpo umano una copia in più del cromosoma 21.

- **I cromosomi contengono** tutte le informazioni genetiche che caratterizzano ognuno di noi.
- **Nelle cellule dell'uomo** sono presenti di regola 23 coppie di cromosomi (46 cromosomi in totale). In ogni coppia, un cromosoma è ereditato dal padre e uno dalla madre.
- **I bambini con la trisomia 21** hanno tre copie del cromosoma 21 ed è proprio la trisomia (avere 3 copie invece che due del cromosoma 21) la responsabile delle caratteristiche tipiche delle persone con sindrome di Down.





Cosa causa la trisomia 21?

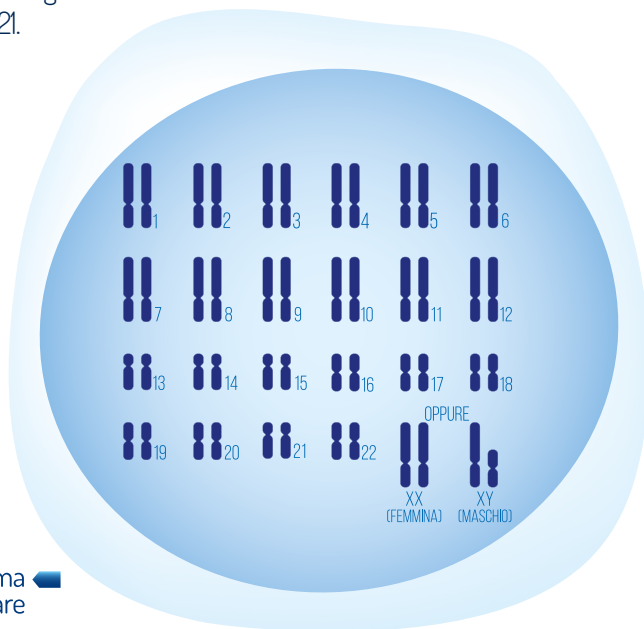
Nel 95% dei casi, **la sindrome di Down è dovuta ad un errore (non disgiunzione) durante la formazione delle cellule sessuali** (ovulo nella donna o spermatozoo nell'uomo). In questi casi il cromosoma 21 in più è presente in tutte le cellule dell'organismo (trisomia 21 libera omogenea).

L'ovulo e lo spermatozoo contengono una sola copia di ogni cromosoma (23 cromosomi). Al momento del concepimento ovulo e spermatozoo si uniscono in un'unica cellula per dare origine al prodotto del concepimento. In questa fase, si uniscono anche i cromosomi dell'ovulo e quelli dello spermatozoo.

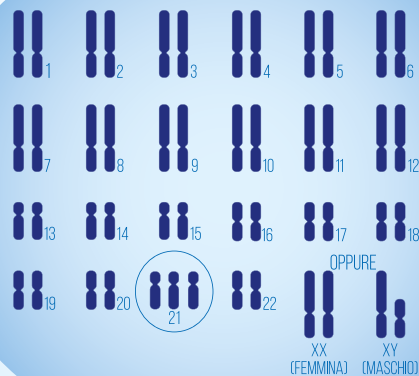
Di conseguenza il prodotto del concepimento (lo zigote) **possiede un set completo di materiale cromosomico** (23 coppie, ovvero 46 cromosomi in totale).

A volte, i cromosomi **non si dividono correttamente** all'interno dell'ovulo o dello spermatozoo. Può accadere che due copie del cromosoma 21 rimangano unite (non disgiunzione) all'interno dell'ovulo. Quando l'ovulo si unisce allo spermatozoo che contiene la sua copia del cromosoma 21, lo zigote conterrà tre copie del cromosoma 21.

Nella maggior parte dei casi, è l'ovulo a contenere un cromosoma 21 in più. In casi più rari può essere lo spermatozoo. Inoltre la probabilità di avere un figlio con la sindrome di Down aumenta con l'avanzare dell'età materna.



Il cromosoma in più viene trasmesso in maniera del tutto accidentale e non c'è nulla che possa prevenire tale trasmissione.
In questo caso parliamo di **trisomia 21 libera**.



Trisomia 21
libera

Cos'è la sindrome
di Down





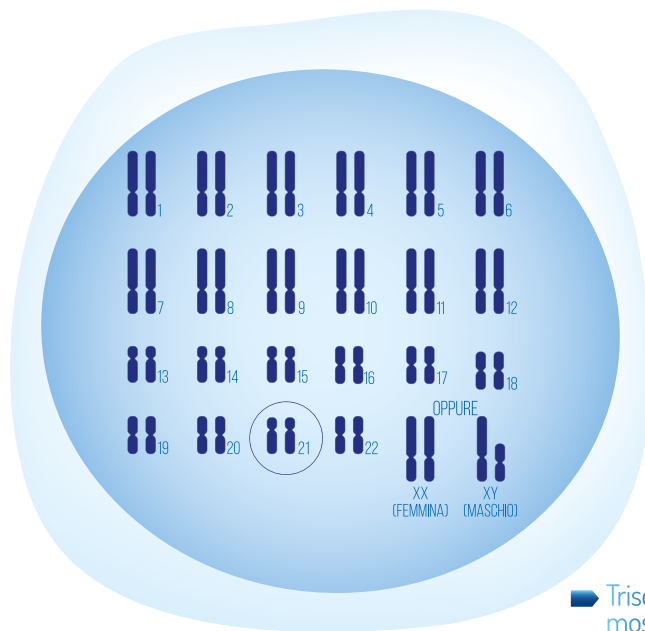
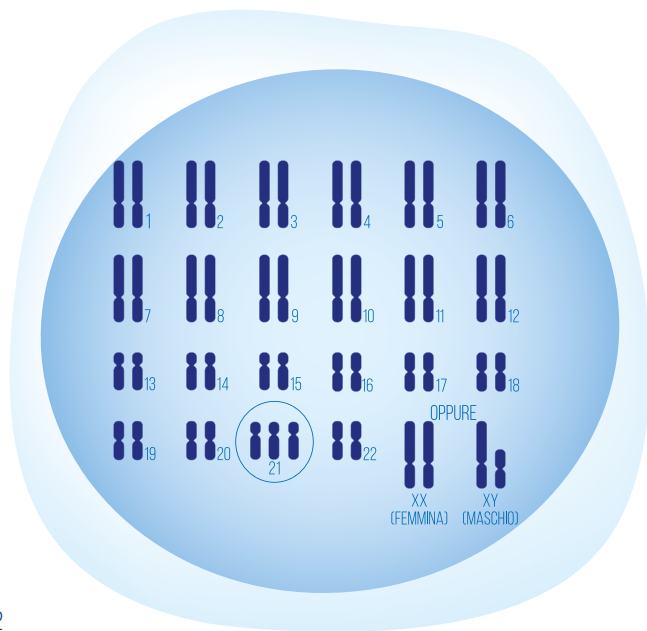
Cos'è la sindrome di Down

Nel 2-3% dei casi, invece, la trisomia 21 è presente solo in una parte delle cellule della persona con sindrome di Down. In questi casi si parlerà di **mosaicismo**.

Nel mosaicismo, la non disgiunzione dei cromosomi 21 avviene durante le suddivi-

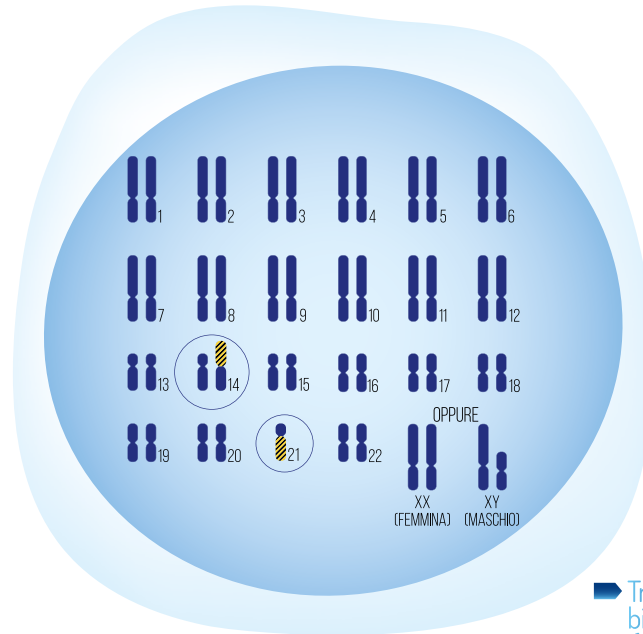
sioni cellulari che si verificano dopo che si è formato lo zigote. Di conseguenza alcune cellule conterranno un numero regolare di cromosomi (46 cromosomi), mentre altre cellule conterranno un cromosoma 21 in più (47 cromosomi).

In caso di mosaicismo, i sintomi possono essere **meno gravi** rispetto alla trisomia libera omogenea, a seconda del numero di cellule con un cromosoma 21 in più.





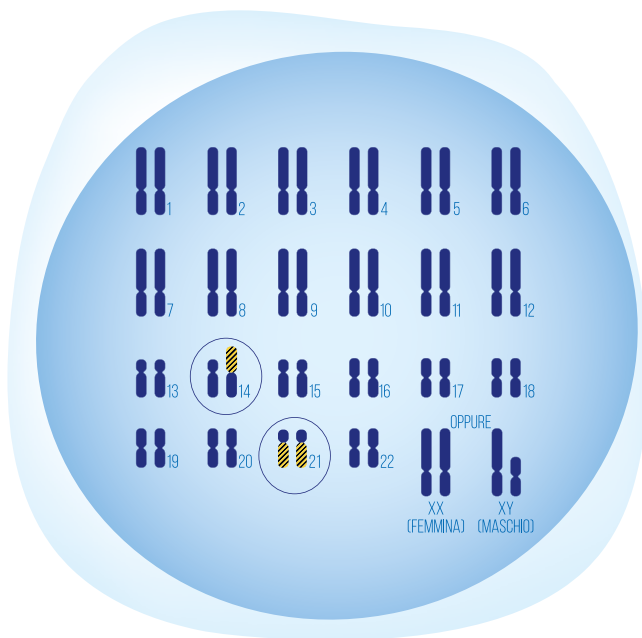
Nel restante 2-3% dei casi, la trisomia è dovuta ad un processo chiamato **traslocazione**. In questi casi, le persone colpite hanno apparentemente un numero normale di cromosomi. In realtà possiedono **tre copie del cromosoma 21**, ma una di queste è fusa con un altro cromosoma. Il processo di fusione di due cromosomi si chiama traslocazione. La traslocazione, né più né meno come la non disgiunzione, origina da genitori sani, di cui uno (generalmente la madre) è portatore della traslocazione.



► Traslocazione bilanciata
(uno dei genitori)



Cos'è la sindrome di Down



➡ Trisomia 21
da traslocazione

Il genitore che porta la traslocazione non ha nessun sintomo perché possiede una traslocazione di tipo bilanciato: ha cioè **una coppia normale del cromosoma 21, più una seconda copia del cromosoma 21 fusa con un altro cromosoma**. Ha quindi una quantità di materiale genetico regolare, anche se distribuita in modo anormale. I genitori portatori di una traslocazione bilanciata, sebbene sani, possono però trasmettere la copia traslocata insieme a quella normale, dando così alla luce figli con la trisomia.

Anche in questo caso, per ragioni sconosciute, il rischio di trasmettere la traslocazione è più alto per la madre rispetto al padre.

Potrei avere un altro bambino con sindrome di Down?

Nel 98% dei casi la sindrome di Down non è ereditaria, ossia è un evento casuale che non dipende da alterazioni del patrimonio genetico dei genitori. La trisomia 21 non è quindi una malattia ereditaria trasmessa dai genitori.

Chiunque, a qualsiasi età, può avere un bambino con sindrome di Down.

La probabilità di avere un secondo bambino con sindrome di Down è di circa l'1%, e tale percentuale può aumentare leggermente a seconda dell'età della madre.

Solo nei casi in cui la sindrome di Down è dovuta a traslocazioni, la probabilità di avere un altro bambino con sindrome di Down è circa del 15%. Il genetista o il medico esperto di Sindrome di Down vi forniranno informazioni più precise su future gravidanze.

Cos'è la sindrome di Down





Accrescimento staturο – ponderale



La bassa statura è una caratteristica comune nei bambini con sindrome di Down: **un bambino con sindrome di Down è mediamente più piccolo rispetto ai coetanei.**

Esiste però una notevole variabilità individuale. L'altezza finale, infatti, è influenzata dal cromosoma 21 in più, ma anche da altri fattori genetici ereditati dai genitori.

Oltre alla bassa statura, il bambino con sindrome di Down può presentare **uno scarso accrescimento staturο-ponderale** (cioè uno scarso accrescimento del bambino in altezza e in peso), dovuto alle malattie che spesso si associano alla sindrome di Down e che possono interferire con la crescita.

Tra il 30 e l'80% dei bambini con sindrome di Down **presenta difficoltà nell'alimentazione**: mangiare, bere, deglutire, masticare.

Quali fattori influiscono sullo scarso accrescimento

Influiscono sullo scarso accrescimento:

- l'ipotonìa (scarso tono muscolare);
- la protrusione della lingua e la macroglossia (lingua grande);
- la piccola cavità della bocca;
- i denti piccoli;
- la disfagia (difficoltà a deglutire).

Tutto questo può portare a **un notevole allungamento dei tempi del pasto**. Può portare anche a un cambiamento delle abitudini alimentari, a selettività e rifiuto del cibo, a **fastidio o dolore associato alla deglutizione**, a disturbi digestivi e a problemi intestinali, nonché a maggiori difficoltà nell'integrazione sociale (mense scolastiche, feste...).

Accrescimento
staturò-
ponderale



Per misurare la crescita del bambino, vi segnaliamo un utile strumento di Peditools, disponibile a questo indirizzo web <https://peditools.org/downpedi/> o inquadrando con lo smartphone il codice QR qui sotto. Basta inserire i seguenti dati del bambino ed è possibile ottenere i percentili di crescita, cioè una stima dello stato di accrescimento del bambino, specifica per i bambini con sindrome di Down.

Genere

Altezza

Peso

Età gestazionale

Circonferenza della testa





Come si fa la diagnosi

Si pone la diagnosi di ritardo di crescita quando il peso del bambino o la velocità di accrescimento **sono molto inferiori ai valori attesi in base alla crescita precedente o alle curve di crescita** (curve dei percentili di crescita). Le curve di crescita sono delle curve che descrivono l'accrescimento normale nella popolazione generale o in popolazioni specifiche. Esistono delle curve specifiche per i bambini con sindrome di Down.

Per determinare le cause del ritardo di crescita, il medico deve porre quesiti specifici ai genitori **sull'alimentazione del bambino, sulle sue abitudini intestinali, sulle malattie che si sono verificate in passato e su malattie familiari.**

È bene raccogliere informazioni anche sulla stabilità sociale, emotiva e finanziaria della famiglia, tutti fattori che possono influire sul comportamento alimentare del piccolo. Esami più accurati vengono effettuati solo nel caso in cui si sospetti che lo scarso accrescimento sia determinato da una malattia.

Quali sono le malattie da escludere

In caso di scarso accrescimento è opportuno escludere eventuali malattie tenendo anche presente che alcuni disturbi e malattie sono più frequenti nelle persone con sindrome di Down.

Tra queste:

- le apnee ostruttive del sonno;
- la malattia da reflusso gastroesofageo (MRGE);
- le cardiopatie;
- la celiachia;
- i deficit di ormone della crescita;
- la disfunzione tiroidea;
- le difficoltà di deglutizione, di masticazione e altri disturbi dell'alimentazione e della digestione.

Qual è il trattamento

Il trattamento dipende dalla causa. Se lo scarso accrescimento è causato da una malattia, verrà prescritta una terapia adeguata. **Un ritardo di crescita lieve o moderato viene trattato con un regime alimentare nutriente e ipercalorico**, che il bambino deve seguire regolarmente. Il ritardo di crescita di entità grave deve essere trattato in ospedale, con ricovero o con Day Hospital, per ulteriori accertamenti specialistici.



Il trattamento



Un ritardo di crescita lieve o moderato viene trattato con un regime alimentare nutriente e ipercalorico



Un ritardo di crescita di entità grave deve essere trattato in ospedale, con ricovero o con Day Hospital



Sviluppo psicomotorio e interventi riabilitativi precoci



Lo sviluppo psicomotorio

I primi anni di vita sono un momento critico nello sviluppo psicomotorio del bambino. In questo periodo **tutti i bambini vanno incontro a cambiamenti importanti dal punto di vista dello sviluppo**. Durante questi primi anni di vita, raggiungono le abilità fisiche, cognitive, linguistiche, sociali e le abilità di cura di sé che gettano le basi per i progressi futuri.

Lo sviluppo psicomotorio è un processo continuo che inizia al momento del concepimento e procede per “tappe” in modo regolare. Ci sono “tappe” fondamentali in ognuna delle tre aree dello sviluppo: **capacità motorie, abilità linguistiche e relazionali, e abilità di cura di sé**. Queste abilità servono come base per le fasi successive. La maggior parte dei bambini dovrebbe raggiungere ciascuna tappa in un determinato momento della crescita, che può essere calcolato in termini di settimane, mesi o anni. I bambini con sindrome di Down **possono presentare disturbi dello sviluppo psicomotorio**, a causa delle caratteri-



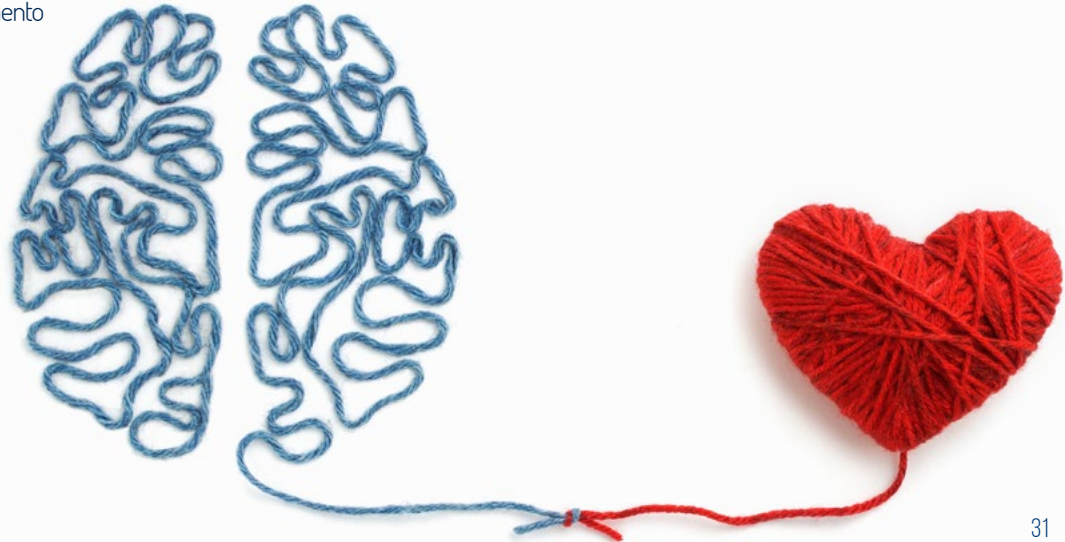
stiche della sindrome stessa. Anche i bambini con sindrome di Down possono raggiungere le stesse tappe dello sviluppo acquisite dagli altri bambini, ma con i loro tempi. Per tenere sotto controllo lo sviluppo di un bambino con sindrome di Down, **è più utile conoscere la sequenza delle tappe raggiunte, invece che l'età in cui la tappa è stata raggiunta.**

I bambini con sindrome di Down presentano spesso ritardi in alcune aree dello sviluppo, per cui è fortemente raccomandato l'intervento riabilitativo precoce, che può iniziare in qualsiasi momento dopo la nascita. Ma prima s'inizia, meglio è.

Che cos'è l'intervento riabilitativo precoce?

È un programma sistematico di terapia, esercizi e attività volti ad affrontare i problemi dello sviluppo che possono presentare i bambini con sindrome di Down o altre disabilità.

I tipi di intervento riabilitativo precoce più comuni per i bambini con sindrome di Down sono la **neuro-psicomotricità, la logopedia e la terapia occupazionale.**





Quando dovrebbe iniziare l'intervento riabilitativo precoce?

L'intervento riabilitativo precoce dovrebbe iniziare **in qualsiasi momento poco dopo la nascita**. Prima s'inizia meglio è, ma non è mai troppo tardi per iniziare.

Quali sono i tipi d'intervento riabilitativo precoce e come agiscono sugli aspetti specifici dello sviluppo di un bambino?

La **neuro-psicomotricità** si concentra sullo sviluppo motorio.

I bambini con sindrome di Down, che di solito hanno un tono muscolare ridotto, possono beneficiare della neuro-psicomotricità per raggiungere un adeguato sviluppo motorio.



Lo **sviluppo motorio** è alla base di tutti i progressi prima della nascita e nei primi mesi di vita.

I bambini imparano dal rapporto con l'ambiente che li circonda. Ma per costruire questi rapporti il bambino deve avere la capacità di muoversi liberamente. La capacità di un bambino di esplorare l'ambiente circostante, raggiungere e afferrare i giocattoli, girare la testa mentre guarda un oggetto in movimento, rotolare e gattonare, dipendono tutti dallo sviluppo motorio. **Queste attività fisiche e interattive favoriscono la conoscenza e la padronanza dell'ambiente, stimolando lo sviluppo cognitivo, linguistico e relazionale.**

Un altro beneficio a lungo termine della neuropsicomotricità è che aiuta a prevenire movimenti sbagliati, molto comuni nei soggetti con sindrome di Down. Questi movimenti, se non corretti, possono causare problemi ortopedici e funzionali.

La **logopedia** è un aspetto fondamentale dell'intervento riabilitativo precoce.

I bambini con sindrome di Down potrebbero non pronunciare le prime parole fino a 2 o 3 anni di età, e **devono acquisire molte competenze prima di poter imparare a formulare le parole.**

Queste competenze comprendono:

- la capacità di imitare ed echeggiare i suoni;
- le abilità visive (guardare chi parla e gli oggetti);
- le abilità uditive (ascolto di musica, discorsi o suoni per periodi più lunghi);
- le abilità tattili (imparare a toccare, esplorare gli oggetti mettendoli in bocca);
- le abilità motorie orali (usare la lingua, muovere le labbra);
- le abilità cognitive (comprensione della permanenza dell'oggetto – cioè la comprensione del fatto che un oggetto continua ad esistere anche se non si vede – e delle relazioni di causa-effetto).



Sviluppo psicomotorio e interventi riabilitativi precoci



La **logopedia** può aiutare nel raggiungimento delle competenze necessarie per formulare le prime parole. Può essere utile per acquisire anche altre competenze, come nell'allattamento al seno. La suzione del seno materno rende più forti i muscoli intorno alla bocca, contribuendo alla progressiva capacità di comunicazione.

La **terapia occupazionale** aiuta i bambini a sviluppare e acquisire le competenze necessarie per conquistare l'indipendenza. La terapia occupazionale aiuta a raggiungere, per esempio, la capacità di aprire e chiudere (scatole, giochi...), raccogliere e lasciare i giocattoli di varie dimensioni e forme, impilare e costruire, manipolare le maniglie e i pulsanti. I terapeuti, inoltre, stimolano i bambini ad imparare a mangiare e vestirsi da soli e insegnano loro a giocare e ad interagire con gli altri bambini. Un intervento riabilitativo precoce può anche **evitare che il bambino con sindrome di Down si arresti a un certo punto dello sviluppo**. L'obiettivo generale dei programmi d'intervento riabilitativo precoce è quello di migliorare e accelerare lo sviluppo, agendo sui punti di forza del bambino, e di rafforzare le competenze più deboli in tutte le aree dello sviluppo.

Come attivare l'intervento riabilitativo precoce?

I genitori **devono recarsi presso l'ASL di competenza per eseguire la valutazione neuropsichiatrica.**

Verrà così pianificato il tipo e la frequenza dell'intervento riabilitativo più adatto al vostro bambino.

**Sviluppo psicomotorio
e interventi riabilitativi precoci**





Sviluppo psicomotorio e interventi riabilitativi precoci



TAPPE

AMBITO MOTORIO



SEDERSI DA SOLO



INTERVALLO DI TEMPO
PER I BAMBINI
CON SINDROME DI DOWN

6-30 MESI



INTERVALLI DI TEMPO
PER LA POPOLAZIONE
GENERALE

5-9 MESI



GATTONARE

8-22 MESI

6-12 MESI



STARE IN PIEDI

1-3.25 ANNI

8-17 MESI



CAMMINARE DA SOLO

1-4 ANNI

9-18 MESI

LINGUAGGIO



PRIMA PAROLA

2-7.5 ANNI

1-3 ANNI



PIÙ PAROLE, FRASI

2-7.5 ANNI

15-32 MESI





**Sviluppo
psicomotorio
e interventi
riabilitativi
precoci**



TAPPE



**INTERVALLO DI TEMPO
PER I BAMBINI CON
SINDROME DI DOWN**



**INTERVALLI DI TEMPO
PER LA POPOLAZIONI
GENERALE**

**AMBITO RELAZIONALE/
CURA DI SÉ**



SORRIDERE ALLE PERSONE

1.5-5 MESI

1-3 MESI



MANGIARE CON LE MANI

10-24 MESI

7-14 MESI



BERE DAL BICCHIERE DA SOLO

12-32 MESI

9-17 MESI



USARE IL CUCCHIAIO

13-39 MESI

12-20 MESI



CONTROLLO DELL'INTESTINO

2-7 ANNI

16-42 MESI



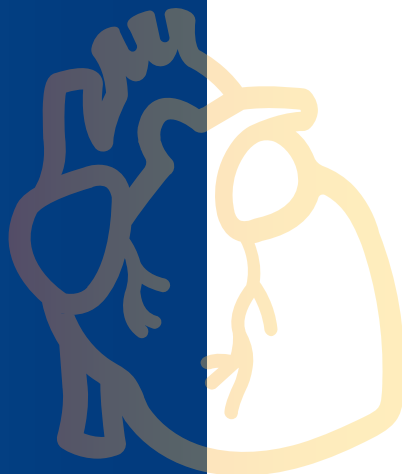
VESTIRSI DA SOLO

3.5-8.5 ANNI

3.25-5 ANNI



Le cardiopatie congenite



Che cosa sono

Le cardiopatie congenite sono anomalie della struttura o della funzione cardiocircolatoria presenti alla nascita. A tutt'oggi sappiamo ben poco dei meccanismi che causano queste malformazioni. Alcuni geni presenti sia sul cromosoma 21, sia su altri cromosomi sono certamente coinvolti nello sviluppo di tali difetti durante la vita fetale.

Quanto sono comuni

Le cardiopatie congenite sono le più frequenti malformazioni associate alla sindrome di Down: circa il 50% dei neonati nasce con questa condizione.

I bambini con sindrome di Down rappresentano il 7% di tutti i bambini con una cardiopatia congenita.

Quali sono le più frequenti

- Canale atrioventricolare unico (41%);
- difetto interventricolare (35%);
- difetto interatriale (8%);
- pervietà dotto Botallo (7%);
- tetralogia di Fallot (1%).



Quali sono i segni e sintomi più comuni

Alla nascita, le manifestazioni più comuni di una malformazione congenita del cuore sono:

- dispnea (respirazione difficile e forzata);
- cianosi (colorazione bluastra della cute e delle mucose visibili);
- difficoltà nell'alimentazione con sudorazione e fatica a terminare la poppata;
- scarso incremento del peso corporeo.

In età pediatrica, invece, i sintomi possono essere:

- dolore toracico;
- palpitazioni;
- tosse;
- aritmie;
- variazioni della pressione arteriosa.

Come si fa la diagnosi

È possibile sospettare una cardiopatia congenita durante la vita fetale con l'ecografia morfologica, che si esegue tra le 19 e le 21 settimane di gestazione, e che consente di esaminare tutti gli organi del feto, dalla testa ai piedi. Ma una diagnosi più precisa viene fatta con un ecocardiogramma fetale, ovvero **un'ecografia del cuore del feto**.

La diagnosi dopo la nascita viene sospettata in base alla presenza dei sintomi prima descritti o in base al riscontro di un **soffio cardiaco** durante la visita. Questo soffio cardiaco è molto diverso dal soffio innocente che il pediatra riscontra in moltissimi bambini nelle prime settimane di vita.

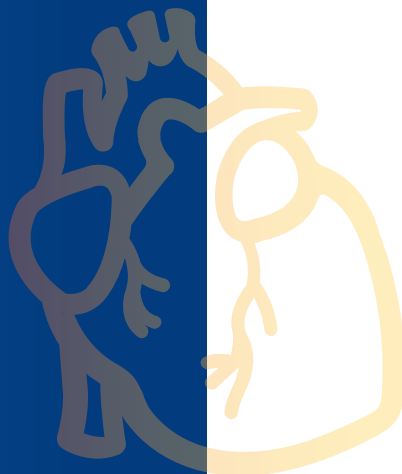
L'ecocardiogramma Color Doppler consente di arrivare con certezza alla diagnosi di cardiopatia oppure di escludere la presenza di una cardiopatia.

Per questo motivo si raccomanda di sottoporre tutti i neonati con sindrome di Down ad ecocardiografia Color Doppler.

Quale è il trattamento

La maggioranza delle cardiopatie congenite presenti nella sindrome di Down possono essere trattate, con ottime probabilità di successo, **con interventi di cardiochirurgia o tramite procedure in emodinamica interventistica** (ovvero interventi che non richiedono l'apertura del torace ma vengono effettuati tramite un catetere inserito nei vasi sanguigni attraverso la cute).

Questi trattamenti possono essere eseguiti, a seconda dei casi, anche nelle prime ore o nei primi giorni di vita.



Che cosa devo ricordare?

È fondamentale che i genitori sappiano che i neonati con sindrome di Down devono essere sottoposti a screening cardiologico completo di ecocardiogramma.

È molto importante che **seguano scrupolosamente i controlli periodici consigliati dai cardiologi pediatri** (in gergo chiamati follow-up) e seguano con grande precisione e costanza l'eventuale terapia medica consigliata.

I controlli debbono essere proseguiti per tutta la vita, soprattutto quando la cardiopatia non è completamente guarita.

In età adolescenziale, anche in assenza di cardiopatia congenita, è utile ripetere un controllo cardiologico, completo di ecocardiogramma.

Infine, **è estremamente importante prestare attenzione al controllo del peso corporeo**. Il sovrappeso ed ancor più l'obesità rappresentano un rischio aggiuntivo per la comparsa di disturbi cardiaci da adulti.





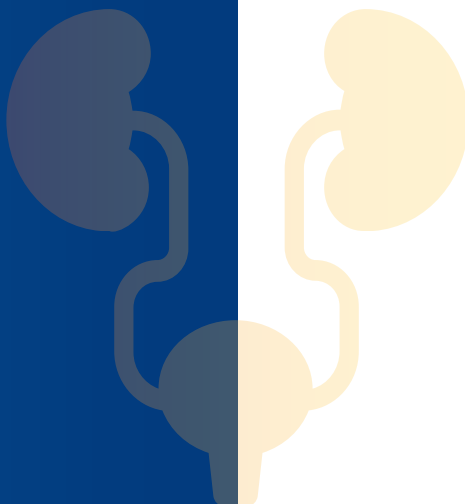
Malformazioni dell'apparato genito-urinario



Malformazioni dell'apparato genito-urinario

Numerose sono le possibili malformazioni a carico dell'apparato genito-urinario presenti nei bambini con sindrome di Down.

Queste malformazioni hanno una frequenza variabile, **fino al 50% come nel caso del criptorchidismo.**





MALFORMAZIONI A CARICO DELL'APPARATO GENITO-URINARIO NELLE PERSONE CON SINDROME DI DOWN

APPARATO GENITALE



FEMMINE

UTERO BICORNE

AGENESIA DELLA VAGINA

MALFORMAZIONI DELLE TUBE E DELLE OVAIE



MASCHI

CRIPTORCHIDISMO

MICROPENE

APPARATO URINARIO

PIELECTASIE

AGENESIA VESCICALE

AGENESIA RENALE

RENI SOVRANUMERARI

ECTOPIA RENALE

CISTI RENALI

ANOMALIE DI FORMA DEI RENI

VALVOLE DELL'URETRA POSTERIORE

UROPATIA OSTRUTTIVA

MEGAURETERE



Difetti congeniti del rene e delle vie urinarie

QUALI SONO I PIÙ COMUNI

Le più comuni anomalie renali osservate sono:

- 
- Ipoplasia renale
 - Uropatia ostruttiva
 - Atresia ureterale
 - Megauretere
 - Reflusso vescico-ureterale
 - Valvole uretrali posteriori
 - Ipospadia



Quali sono i sintomi

Molti difetti delle vie urinarie **non danno sintomi** e vengono spesso scoperti casualmente effettuando esami di diagnostica per immagini per altri motivi oppure durante le visite pediatriche di controllo.

Alcuni difetti renali non provocano problemi o vengono scoperti solo in età adulta.

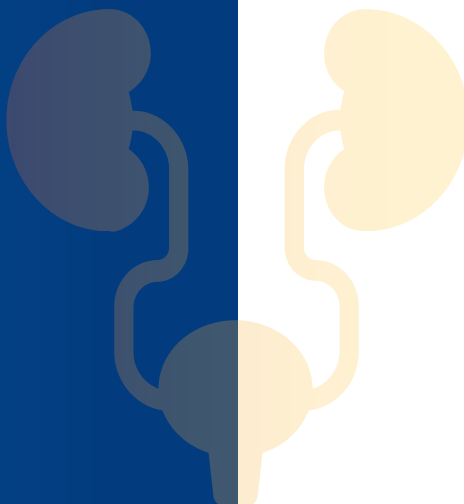
Se i difetti delle vie urinarie provocano sintomi, i bambini possono manifestare:



Come si fa la diagnosi

Molte malformazioni dell'apparato genito-urinario sono attualmente diagnosticate in utero con le **ecografie prenatali di routine**. Alcune patologie renali congenite (ad esempio il rene policistico autosomico dominante, il rene a spugna midollare, la nefrite ereditaria) non si manifestano sino all'età adulta. La diagnosi può essere fatta:

- **prima della nascita**, con l'ecografia ed esami del sangue prenatali;
- **dopo la nascita**, con la diagnostica per immagini e talvolta la cistoscopia, esame della vescica compiuto mediante una sonda, detta cistoscopio, introdotta attraverso l'uretra;
- **con cistouretrografia minzionale**, esame che serve a mettere in evidenza un reflusso vescico-ureterale (cioè il reflusso di urine dalla vescica verso i reni).



Qual è il trattamento

Solitamente, i difetti che provocano sintomi devono essere **corretti chirurgicamente**.

Che cosa devo ricordare?

Le anomalie delle vie urinarie predispongono i pazienti a molte **complicanze**, comprese infezioni del tratto urinario, ostruzioni, stasi, formazione di calcoli, e alterazione della funzione renale.

Le anomalie genitali possono causare disfunzione sessuale o della minzione (emissione dell'urina), compromissione della fertilità, difficoltà psicosociali o una combinazione di questi problemi.



Difetti congeniti degli organi genitali

I difetti congeniti più comuni nelle persone con sindrome di Down sono:

- **micropene** (pene di dimensioni decisamente inferiori agli standard di normalità);
- **criptorchidismo**, mancata discesa di uno o di entrambi i testicoli nello scroto;
- cancro ai testicoli;
- ipogonadismo, ovvero inadeguata secrezione di ormoni sessuali (come testosterone ed estrogeni) da parte delle gonadi (ovaia o testicolo).

Quali sono i sintomi

I bambini con difetti degli organi genitali possono avere **problemi di minzione** (emissione dell'urina).

Successivamente, questi soggetti possono avere difficoltà nei rapporti sessuali, compromissione della fertilità, problemi sociali e psicologici o una combinazione degli stessi.

Come si fa la diagnosi

- Visita medica;
- talvolta, esami di diagnostica per immagini, come ecografia o risonanza magnetica;
- talvolta, esami del sangue per analizzare i cromosomi e i livelli ormonali.

Qual è il trattamento

- In caso di malformazioni o difetti degli organi genitali, il trattamento è chirurgico;
- in caso di organi genitali ambigui (cioè quando a causa della malformazione non è chiaro se l'organo genitale è maschile o femminile) il trattamento è chirurgico e ormonale per l'assegnazione del genere.

Nella maggior parte dei bambini, i difetti degli organi genitali richiedono la correzione chirurgica. Per alcuni difetti minori il trattamento chirurgico può non essere necessario.



Malattie e malformazioni gastrointestinali



Le persone con sindrome di Down hanno un rischio aumentato di andare incontro ad alcune malattie gastrointestinali:

- la malattia di Hirschsprung;
- la stenosi ipertrofica del piloro;
- l'atresia duodenale;
- l'atresia anale;
- il pancreas anulare.

La malattia da reflusso gastroesofageo e la celiachia sono inoltre più comuni tra le persone con sindrome di Down.



Malattia di Hirschsprung

La malattia di Hirschsprung, o megacolon congenito agangliare, **è una malattia congenita dell'intestino**. È caratterizzata dalla alterazione, per un tratto del canale intestinale, dei nervi della parete dell'intestino che garantiscono la coordinazione dei movimenti peristaltici intestinali, vale a dire delle onde di contrazione della muscolatura della parete intestinale che facilitano il transito del contenuto intestinale.

Nei lattanti e nei bambini, la sintomatologia può essere rappresentata da:

- mancanza di appetito;
- stitichezza;
- perdita dello stimolo normale della defecazione;
- gonfiore addominale;
- vomito.

La diagnosi è fatta mediante un clisma opaco, cioè **una radiografia dell'intestino con mezzo di contrasto**, e con una biopsia rettale, cioè **il prelievo di un piccolo frammento di mucosa intestinale nel corso di una colonscopia**. L'analisi al microscopio del frammento prelevato può confermare la diagnosi, in quanto permette di osservare l'assenza dei normali gangli nervosi.

Il trattamento della malattia di Hirschsprung consiste **nell'asportazione chirurgica del tratto di intestino che non è normalmente innervato**, con conservazione dello sfintere anale.

Dopo l'intervento, la prognosi è buona, malgrado molti bambini abbiano poi problemi cronici di motilità intestinale, con stitichezza, problemi di ostruzione, o entrambi.

I sintomi della malattia di Hirschsprung



Mancanza di appetito



Stitichezza



Perdita dello stimolo normale della defecazione



Gonfiore addominale



Vomito



Stenosi ipertrofica del piloro

Il piloro è il canale che mette in comunicazione lo stomaco con l'intestino. In condizioni normali, fintanto che il cibo deve restare nello stomaco, la muscolatura del piloro rimane contratta, chiudendo il canale di passaggio. Quando è arrivato il momento che il cibo passi dallo stomaco nell'intestino, la muscolatura del piloro si rilassa, permettendo il passaggio del cibo. **La stenosi ipertrofica del piloro è un'anomalia caratterizzata dall'ispessimento della muscolatura del canale pilorico, che non permette più l'apertura del canale.** Di conseguenza il contenuto dello stomaco trova un ostacolo che non riesce a superare e ne segue vomito.





Non è possibile fare diagnosi di stenosi ipertrofica del piloro prima della nascita, perché questa condizione si sviluppa a causa di un progressivo aumento di spessore dello strato muscolare del piloro che si verifica dopo la nascita. In genere la diagnosi viene fatta tra le 3 e le 6 settimane di vita per la comparsa di vomito alimentare inizialmente sporadico, poi a tutte le poppate, con caratteristiche tipiche di “vomito a getto”.

L'ecografia dell'addome è l'esame che permette di confermare la diagnosi.

Il trattamento della stenosi ipertrofica del piloro è **chirurgico**. Il chirurgo fa una piccola incisione nel muscolo ispessito del piloro (la cosiddetta pilorotomia) per rimuovere l'ostruzione.

Atresia duodenale

L'atresia duodenale è dovuta alla **mancata canalizzazione del duodeno che risulta così ostruito**. Questa anomalia ha una frequenza di 1/5000-1/10 000 nati vivi. Un terzo circa dei neonati con atresia duodenale ha la sindrome di Down.

La diagnosi viene spesso fatta con **l'ecografia del terzo trimestre di gravidanza** che mostra immagini caratteristiche.

Se non diagnosticati prima della nascita, i neonati con atresia duodenale presentano intorno al mese di vita difficoltà di alimentazione e vomito che può contenere bile. La diagnosi si fa con una radiografia dello stomaco con mezzo di contrasto.

La chirurgia è la terapia risolutiva.

L'operazione consiste nell'eliminare il tratto ostruito del duodeno e nel ripristinare la continuità dell'intestino.



Atresia anale

Per atresia anale **si intende la presenza di ano imperforato** (cioè senza foro).

Nell'atresia anale, il tessuto che chiude l'ano può essere una sottile membrana di pelle, oppure può misurare diversi centimetri di spessore. I neonati con atresia anale possono presentare altre malformazioni congenite, che vengono indicate con l'acronimo VACTERL dalle iniziali in inglese:



Vertebral defects
(*Difetti vertebrali*)



Anorectal malformation
(*Malformazioni anorettali*)



Cardiac anomalies
(*Malformazioni cardiache*)



Tracheoesophageal fistula
(*Fistola tracheo-esofagea*)



Esophageal atresia
(*Atresia esofagea*)



Renal (kidney) anomalies
(*Anomalie renali*)



Limb anomalies
(*Malformazioni degli arti*)



L'atresia anale appare evidente alla semplice visita del neonato nel quale viene notata una mancata pervietà dell'ano. Se l'atresia anale non viene diagnosticata e il neonato inizia a nutrirsi, compariranno presto i segni dell'ostruzione intestinale bassa.

I neonati con atresia anale necessitano di correzione chirurgica. La tecnica utilizzata varia a seconda che la malformazione sia isolata o associata ad altre malformazioni.

Pancreas anulare

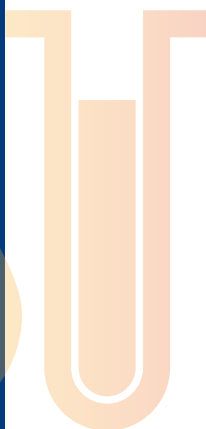
Il pancreas anulare è una rara anomalia congenita (5 -15 ogni 100 000 nati vivi), spesso associata alla sindrome di Down, **in cui il tessuto pancreatico circonda la seconda porzione del duodeno, causandone l'occlusione totale, o provocando un ostacolo al transito intestinale.**

Circa due terzi dei soggetti con pancreas anulare non hanno sintomi. Quelli che sviluppano i sintomi, soffrono di problemi di alimentazione e vomito. La diagnosi di pancreas anulare può essere suggerita da una **radiografia dell'addome**. Il trattamento del pancreas anulare è di **natura chirurgica**.





Esami del sangue e anemia da carenza di ferro

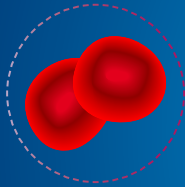
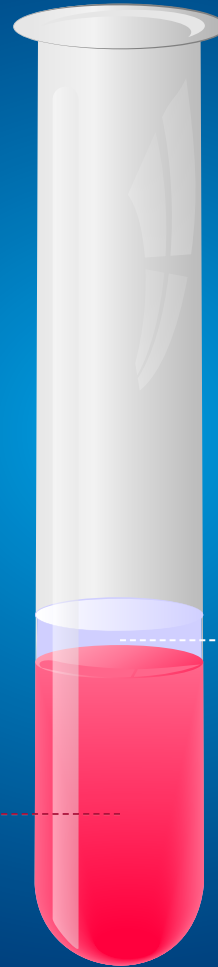


Che cos'è l'emocromo?

Il nostro sangue è una miscela di cellule, proteine e acqua. L'emocromo serve per valutare i tre principali tipi di cellule che il nostro midollo osseo produce e immette nel sangue: **i globuli rossi, i globuli bianchi e le piastrine.**

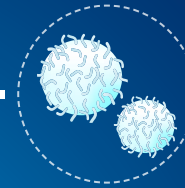
Con quale frequenza deve essere eseguito l'emocromo?

Nei bambini con sindrome di Down, l'emocromo va eseguito ogni anno, a partire dalla nascita.



Globuli rossi

Trasportano l'emoglobina, che, per mezzo del ferro in essa contenuto, porta ossigeno a tutto il corpo



Globuli bianchi

Aiutano a combattere le infezioni. Raramente i globuli bianchi immaturi possono moltiplicarsi in maniera incontrollata: in questo caso si parla di leucemia



Piastrine

Servono a fermare il sanguinamento. Se non si hanno abbastanza piastrine, aumenta il rischio di sanguinamento

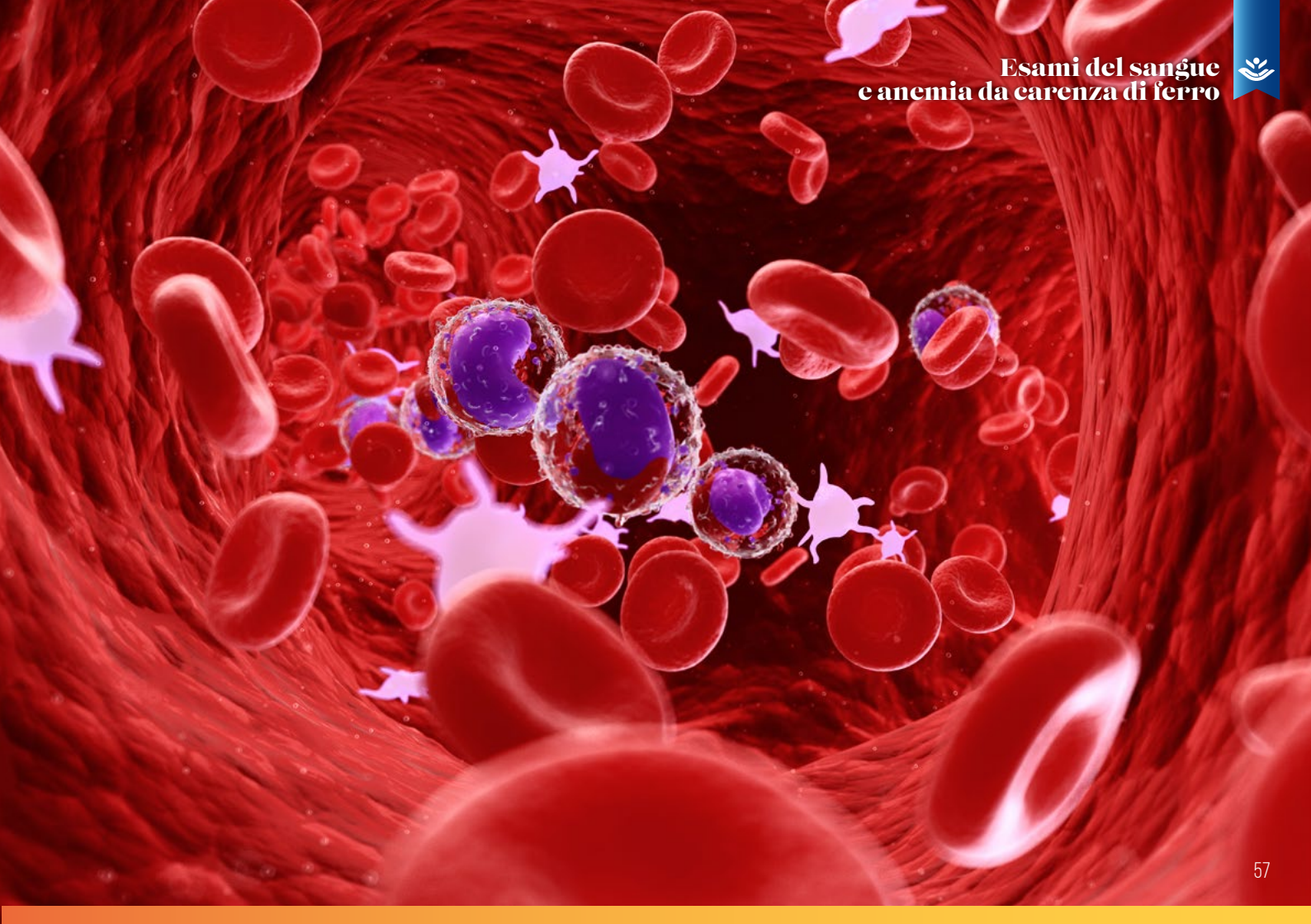


Esami del sangue e anemia da carenza di ferro



Cos'è l'anemia?

L'anemia è una malattia in cui **diminuisce la quantità di emoglobina nel sangue**. Soprattutto nel bambino, l'anemia è spesso causata da mancanza di ferro. In mancanza di ferro i globuli rossi dapprima rimpiccioliscono, e quindi vengono prodotti in numero sempre più scarso. Avere l'anemia rende il lavoro del cuore molto più difficile, perché il cuore è costretto a pompare più sangue per portare abbastanza ossigeno ai vari tessuti del corpo. **I bambini con sindrome di Down hanno spesso livelli di ferro inferiori rispetto agli altri bambini.**





Disordini del sangue



Le persone con sindrome di Down vanno spesso incontro a malattie del sangue, **principalmente l'anemia e il basso numero di piastrine** (trombocitopenia), come anche la predisposizione a due tipi di leucemia: **il disturbo mieloproliferativo transitorio e la leucemia megacarioblastica acuta.**

Che cosa è il disturbo mieloproliferativo transitorio?

Il disturbo mieloproliferativo transitorio dipende **da un'alterazione della produzione dei globuli bianchi** e colpisce il 10-14% circa dei neonati con sindrome di Down. Si manifesta con un elevato numero di globuli bianchi e con la presenza al microscopio di blasti, vale a dire forme immature dei globuli bianchi nel sangue. **Compare tra i 3 e i 7 giorni di vita e di regola si risolve spontaneamente nel corso dei primi tre mesi di vita.**

In molti casi il disturbo mieloproliferativo transitorio si manifesta soltanto con la presenza dei globuli bianchi immaturi nel sangue e senza sintomi di nessun tipo. In questi casi si parla di **disturbo mieloproliferativo transitorio “silente”**.

Ma in altri casi possono comparire disturbi della coagulazione, basso numero di piastrine (piastrinopenia), ingrossamento del fegato o della milza e anemia.

Il DNA dei globuli bianchi immaturi (blasti) dei neonati con disturbo mieloproliferativo transitorio contiene una mutazione del gene GATA1 e questi neonati hanno una probabilità del 10-20% circa di andare incontro a **leucemia mieloide** nel corso dei successivi 5 anni di vita. A questo stesso rischio è esposto un ulteriore 10-15% di neonati con sindrome di Down che non manifestano alla nascita un disturbo mieloproliferativo transitorio ma che sono portatori di una mutazione del gene GATA1 nei globuli bianchi.

È stata quindi prospettata l'opportunità – tutt'oggi in discussione – di ricercare le mutazioni del gene GATA1 nei globuli bianchi di tutti i neonati con sindrome di Down.

Anche se soltanto l'1% dei bambini con sindrome di Down va incontro a leucemia, il rischio di leucemia è pur sempre 20 volte maggiore nei bambini con la sindrome rispetto a quelli con un numero regolare di cromosomi.

I bambini che hanno manifestato un disturbo mieloproliferativo transitorio alla nascita **necessitano di un attento e costante controllo ematologico in modo da identificare molto precocemente e curare tempestivamente un'eventuale leucemia.**



Leucemia: cose da sapere



Che cosa è la leucemia?

La **leucemia** è un tumore caratterizzato dalla moltiplicazione incontrollata di una delle cellule immature da cui derivano le cellule mature del sangue. Le persone con leucemia hanno un numero elevato di globuli bianchi anormali.

Queste cellule del sangue non sono pienamente sviluppate e sono chiamate blasti.



Quali sono i possibili segni e sintomi della Leucemia?

I SINTOMI PIÙ COMUNI SONO:





Quali tipi di Leucemia dobbiamo temere?

- **Leucemia Mieloide Acuta (LMA)** è la forma più comune nei bambini da 1 a 4 anni di età.
- **Leucemia Megacarioblastica Acuta (LMCA)** è un raro tipo di Leucemia Mieloide Acuta che tuttavia colpisce i bambini con sindrome di Down.
- **Leucemia Linfoblastica Acuta (LLA)** è la più comune nei bambini da 2 a 6 anni di età, ma può colpire ogni fascia di età.
- **Disordine Mieloproliferativo Transitorio (DMT)** è la più comune nei neonati le cui cellule del sangue sono anormali. Nei bambini con sindrome di Down, il disordine mieloproliferativo transitorio può precedere lo sviluppo di una Leucemia Mieloide Acuta (LMA).
- **Sindrome Mielodisplastica (SMD)** è un gruppo di malattie che colpiscono la maturazione delle cellule del midollo osseo, la parte di tessuto molle contenuta all'interno delle ossa che produce le cellule del sangue. La sindrome mielodisplastica (SMD) può trasformarsi in Leucemia Mieloide Acuta (LMA).



Come si fa la diagnosi?

Non ci sono test di screening per la leucemia. Nel sospetto di leucemia è necessario rivolgersi al proprio medico per eseguire gli accertamenti opportuni.

Qual'è la terapia?

Gli ematologi o gli oncologi curano il cancro con la **chemioterapia**. I farmaci chemioterapici aiutano ad eliminare le cellule tumorali dal corpo.

I bambini con sindrome di Down possono essere più sensibili agli effetti collaterali della chemioterapia.

Il medico modulerà la chemioterapia per limitare gli effetti collaterali, ma ottenere comunque i migliori benefici. I progressi della chemioterapia permettono oggi di guarire l'80% circa dei bambini con sindrome di Down che si sono ammalati di leucemia.

Leucemia:
cose da sapere





Celiachia



La celiachia è una malattia cronica dell'intestino, nella quale l'organismo **non tollera una proteina chiamata glutine**. Il glutine si trova in molti cereali, come grano, orzo e segale.

L'organismo delle persone geneticamente predisposte innesca una reazione immunitaria contro il glutine. Questa reazione danneggia i villi dell'intestino, strutture



microscopiche che hanno la funzione di assorbire i nutrienti dal cibo. Il danno causato dalla reazione immunitaria altera di conseguenza l'assorbimento degli alimenti, quindi la capacità da parte dell'individuo di digerirli. **La celiachia è molto frequente nelle persone con sindrome di Down** ed è quindi importante che venga precocemente diagnosticata e curata.

Quanto è comune la celiachia

Nella popolazione generale questa condizione ha una frequenza molto elevata che si aggira intorno ad un individuo su cento. Nelle persone con sindrome di Down la celiachia è **dieci volte più frequente**.

Celiachia





Quali sono i sintomi più comuni della celiachia?

In considerazione dell'elevata frequenza e dell'estrema variabilità o assenza di sintomi, in tutte le persone con sindrome di Down è necessario eseguire annualmente **gli esami del sangue per la celiachia.**

Cosa fare se gli esami del sangue risultano positivi?

Se gli esami risultano positivi, sarà il medico a richiedere un consulto allo specialista gastroenterologo che provvederà a verificare la diagnosi.

Se gli esami del sangue sono dubbi, devo eseguire una biopsia intestinale?

Alcuni esami del sangue possono presentare una condizione che i medici definiscono **"falsi positivi"**. Ciò significa che ci sono alcune persone con test del sangue debolmente



positivi, legati ad una celiachia in fase iniziale o ad altre condizioni morbose, per cui è necessario procedere con un esame diretto della mucosa intestinale attraverso l'esofago-gastro-duodenoscopia.

L'esofago-gastro-duodenoscopia consiste nell'esplorazione dell'esofago, dello stomaco e della prima parte dell'intestino (duodeno) con un tubo provvisto di una telecamera, che viene inserito nel tubo digerente attraverso la bocca. Tramite questa procedura si effettua anche una biopsia intestinale, ovvero il prelievo di piccoli campioni della mucosa intestinale (biopsie) che vengono poi esaminati al microscopio per confermare la diagnosi di celiachia.

Questo esame è effettuato da uno specialista gastroenterologo, in anestesia, quindi il bambino sarà tranquillo durante l'intera procedura.

Qual è il trattamento

Una volta stabilita la diagnosi, il trattamento della celiachia **consiste in una dieta priva al 100% di glutine.**

I sintomi più comuni della celiachia



Arresto della crescita in peso e in statura



Diarrea



Stitichezza



Inappetenza



Dolore e/o gonfiore addominale



Anemia da carenza di ferro



Disturbi del comportamento



Alterazioni della personalità, come l'irritabilità



Difetti dello smalto dentario



Facile affaticabilità



Cefalea



Osteoporosi



Problemi ortopedici



Problemi muscoloscheletrici

Tra le anomalie fisiche che possono essere presenti nei soggetti con sindrome di Down, sono molto frequenti **i danni alle ossa e alle articolazioni**, ossia all'apparato muscoloscheletrico.

Come si fa la diagnosi

La diagnosi della maggior parte di queste condizioni è fondamentalmente clinica.

Gli esami strumentali (radiografie, TAC o risonanze) rappresentano un supporto indispensabile per confermare la diagnosi e per orientare le cure.



I problemi ortopedici più comuni



IPOTONIA

Scarso tono muscolare



LASSITÀ LEGAMENTOSA

I legamenti, cioè le strutture che sostengono le articolazioni, sono più "rilassati" (lassi) della norma



PIEDE PIATTO

Piede caratterizzato da un abbassamento della pianta del piede nella parte interna



ALLUCE VALGO

Deformità della parte anteriore del piede causata da una deviazione dell'alluce verso le altre dita



SCOLIOSI

Deformità della colonna vertebrale causata da uno sviluppo anomalo delle vertebre, che determina una deviazione laterale con curvatura della colonna

Come si cura

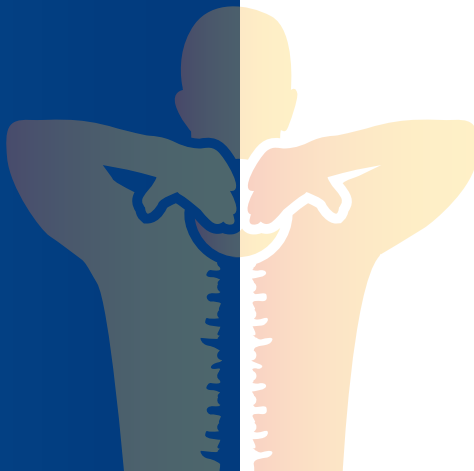
La terapia fisica e l'esercizio adeguato e costante rappresentano uno strumento estremamente importante per sviluppare nuove capacità e raggiungere un soddisfacente livello di tono muscolare e di coordinamento motorio.

In alcuni rari casi, i bambini con sindrome di Down devono ricorrere all'intervento chirurgico per correggere il difetto ortopedico.

L'uso delle calzature "ortopediche" o di apparecchi correttivi non apportano alcun vantaggio nel trattamento del piede piatto, ma sono usati solo per attenuare i sintomi e per dare un appoggio alla pianta del piede.



Instabilità atlanto-assiale: cosa bisogna sapere



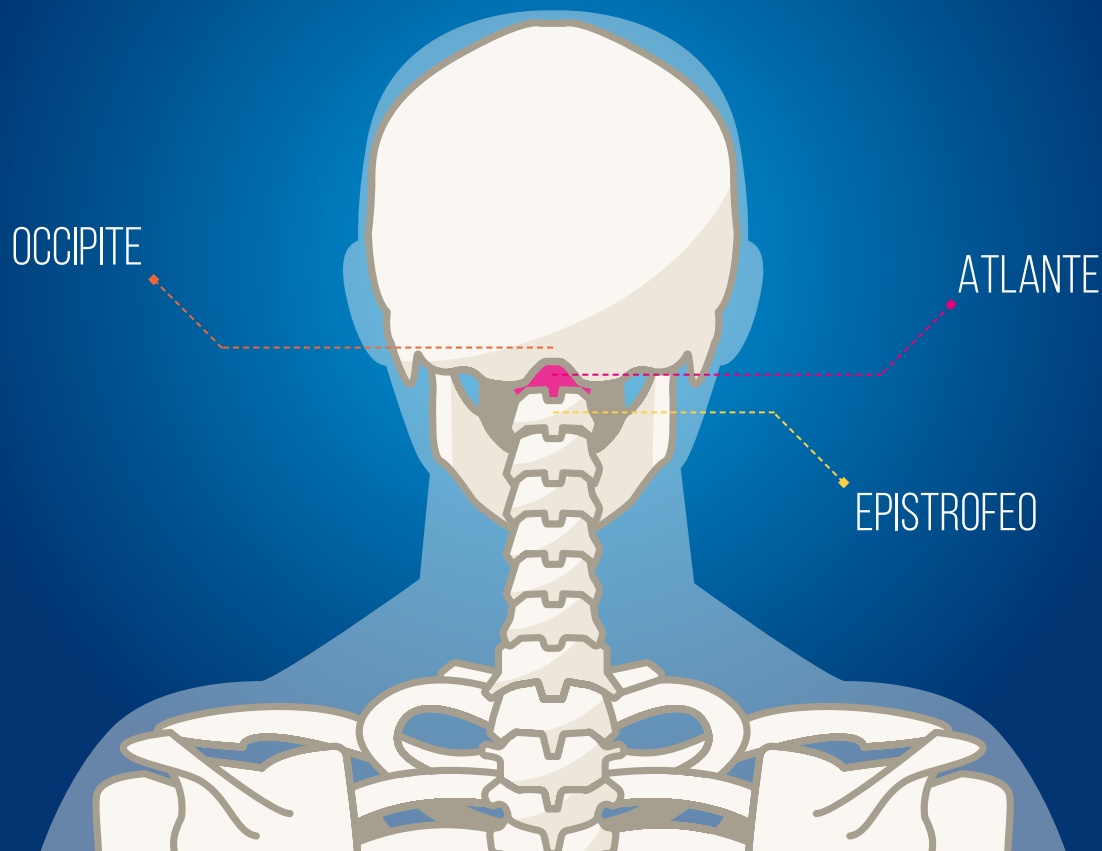
Che cosa è l'instabilità atlanto-assiale?

L'instabilità atlanto-assiale è una condizione che **colpisce le ossa della colonna vertebrale superiore**, in corrispondenza del collo, subito sotto la base del cranio. L'articolazione tra l'estremità superiore della colonna vertebrale e la base del cranio è chiamata articolazione atlanto-assiale ed è assicurata dalle prime due vertebre cervicali: la prima, chiamata atlante e la seconda, chiamata asse o epistrofeo. Nelle persone con sindrome di Down, **i legamenti (connessioni tra i muscoli) sono "rilassati" o lassi.**

Questo può portare ad instabilità atlanto-assiale: l'articolazione tra le ossa è meno stabile e, se fortemente scossa – ad esempio da un trauma – può danneggiare il midollo spinale.

► L'instabilità atlanto-assiale

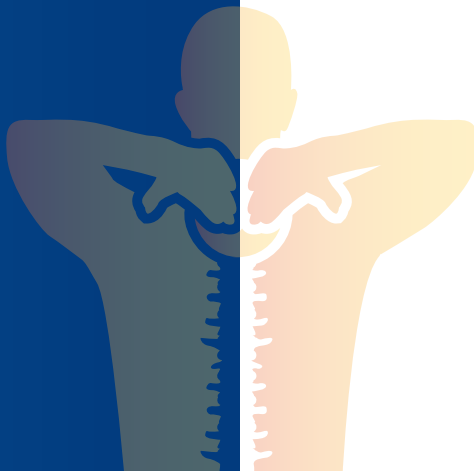
Instabilità
atlanto - assiale





Quante persone con sindrome di Down hanno l'instabilità atlanto - assiale?

Uno o due bambini su 100 con sindrome di Down presentano sintomi di instabilità atlanto-assiale. Purtroppo non possediamo strumenti che ci permettono di prevedere quali bambini con sindrome di Down potranno andare incontro a un vero e proprio slittamento delle vertebre con possibili danni al midollo spinale. L'instabilità atlanto-assiale è meno comune negli adulti con sindrome di Down.



Come si fa la diagnosi di instabilità atlanto - assiale?

Se il bambino ha sintomi di instabilità atlanto-assiale, il medico suggerirà una **radiografia**. Se i risultati della radiografia sono anormali (diversi dal solito), il medico prescriverà altri esami, come una tomografia computerizzata (TC) o una risonanza magnetica (RMN).



I sintomi più comuni di instabilità atlanto - assiale



Cambiamenti nel modo in cui cammina



Difficoltà a muovere il collo o a tenerlo diritto



Si stanca facilmente quando cammina



Debolezza nelle braccia o nelle gambe



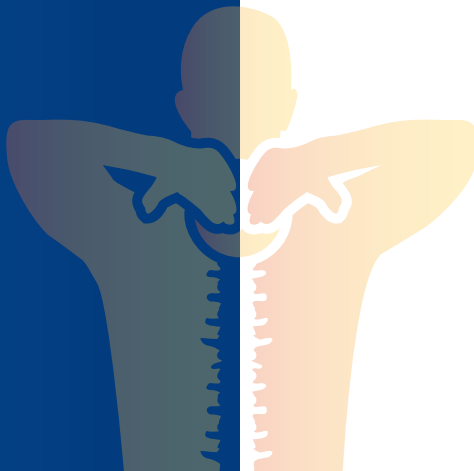
Dolore, intorpidimento o formicolio al collo, alla spalla, alle braccia o alle gambe



Perdita involontaria di urine



Testa inclinata su un lato



È sufficiente una radiografia?

Nel recente passato i medici pensavano che tutte le persone con sindrome di Down dovessero sottoporsi a radiografie regolari per verificare la presenza di instabilità atlanto-assiale. Questo non è più vero. **Una radiografia è a basso costo e a basso rischio, ma non sempre è utile.**

In effetti oggi sappiamo che fino al 30% dei bambini con sindrome di Down hanno segni radiografici di instabilità atlanto-assiale ma sappiamo anche che soltanto l'1% presenterà sintomi e andrà incontro a problemi neurologici. Purtroppo non sappiamo ancora come individuare i bambini a rischio di andare incontro a complicanze neurologiche. Inoltre, ripetendo la radiografia si può osservare in molti bambini la scomparsa dei sintomi radiografici di instabilità atlanto-assiale. Ciò significa che i raggi X di routine non sono utili.

È meglio informare tempestivamente il medico se il bambino presenta sintomi di instabilità atlanto-assiale.



Come si previene e come si cura?

In caso di intervento chirurgico oppure odontoiatrico è importante che venga mantenuta una **posizione protetta del collo**, in particolare per l'intubazione, in modo da evitare stiramenti dell'articolazione atlanto-assiale che possano provocare un danno del midollo spinale.

Tutti i bambini con sindrome di Down devono affrontare con molta cautela e con le dovute precauzioni gli sport ad alto rischio per quanto riguarda l'instabilità atlanto-assiale, come la ginnastica, la box, i tuffi, il rugby e l'equitazione.

Questi sport vanno del tutto evitati dai bambini che hanno presentato sintomi di instabilità atlanto-assiale.

Il trattamento dipende dai sintomi che il bambino riferisce o dimostra. Nei casi gravi potrebbe aver bisogno di un intervento chirurgico al collo. Nei casi meno gravi, la **fisioterapia** può aiutare.





Disturbi respiratori del sonno



z z z

L'Apnea ostruttiva del sonno (OSA) è una situazione che **provoca problemi di respirazione durante il sonno**.

I bambini con muscoli deboli o scarso tono muscolare, come quelli con sindrome di Down, hanno maggiori probabilità di avere l'OSA.

Segni e sintomi di OSA

Disturbi respiratori
del sonno



I SINTOMI PIÙ FREQUENTI SONO:





Alcuni bambini con sindrome di Down che hanno OSA possono non avere alcun sintomo. Per altri, gli unici problemi riscontrabili **sono difficoltà a prestare attenzione o problemi di apprendimento**.

Per tali motivi, tutti i bambini con sindrome di Down devono eseguire almeno uno studio del sonno (polisonnografia) nella loro vita!

Quali sono le cause di OSA

I bambini con sindrome di Down hanno maggiori probabilità di avere OSA per i seguenti motivi:



le loro vie aeree superiori sono di solito più piccole;



hanno la lingua grande (macroglossia);



hanno un basso tono muscolare (ipotonìa);



hanno tonsille e/o adenoidi ingrossate (ipertrofiche);



sono spesso obesi.



Come possiamo sapere se nostro figlio soffre di OSA?

La “polisonnografia” (PSG) è l'unico modo per diagnosticare con certezza l'OSA.

La polisonnografia viene eseguita durante l'arco di un'intera notte, in regime di ricovero.

La polisonnografia notturna consiste nella registrazione di una serie di parametri durante il sonno: le onde cerebrali del sonno (con elettrodi applicati al capo), la respirazione (con un sensore che rileva il flusso di aria dal naso e dalla bocca), i movimenti del torace e dell'addome (con due fasce applicate al torace e all'addome), l'ossigenazione del sangue (con il pulsossimetro), e l'attività cardiaca (con l'elettrocardiogramma).

Nei casi dubbi, la polisonnografia può essere, talvolta, preceduta da un esame preliminare, la “pulsossimetria” (OXY), che permette di misurare la percentuale di ossigeno presente nel sangue durante la notte.

La pulsossimetria viene eseguita a domicilio e **permette di selezionare i pazienti che necessitano di uno studio polisunnografico più approfondito.**

Quando far eseguire uno studio del sonno a nostro figlio?

Tutti i bambini con sindrome di Down dovrebbero effettuare **almeno uno studio del sonno dopo il compimento dei quattro anni di età.**

Come trattare un bambino con OSA

La visita di un otorinolaringoiatra ci aiuterà a pianificare il trattamento più giusto per il vostro bambino. Se ci sono adenoidi e tonsille molto grandi, **un intervento chirurgico può essere necessario per rimuovere le tonsille e/o le adenoidi.**

Alcuni bambini potrebbero continuare ad avere OSA anche dopo l'intervento chirurgico e potrebbero, perciò, avere bisogno **di una macchina per aiutarli a respirare durante la notte.** Questa macchina è chiamata “CPAP” (*Continuous Positive Airway Pressure*). La CPAP “soffia” aria nel naso e nella bocca del bambino e lo aiuta così a respirare. Se la causa delle OSA è l'obesità, è fortemente raccomandabile perdere peso promuovendo anche l'esercizio fisico.



I disturbi della tiroide



Cos'è la tiroide

La tiroide è una ghiandola endocrina a forma di farfalla che si trova nella zona davanti del collo. Svolge la funzione di **assimilare lo iodio** presente negli alimenti, nell'acqua, nel mare, e di elaborarlo producendo due ormoni essenziali per l'organismo: FT4 e FT3. Questi ormoni svolgono funzioni vitali e la loro assenza o carenza può comportare gravi danni.

Alterazione del sistema nervoso centrale e ripercussioni a livello cardiaco

sono solo alcuni dei problemi che possono scaturire dall'assenza di questi ormoni. Il TSH (dall'inglese Thyroid Stimulating Hormone) prodotto dalla ghiandola ipofisi stimola la produzione degli ormoni tiroidei.



Quali sono le malattie più comuni

Le malattie della tiroide sono più frequenti nelle persone con sindrome di Down che nella popolazione generale. In particolare:

- **L'ipotiroidismo congenito** colpisce all'incirca 1 nato su 2000-3000 nella popolazione generale e circa 1 nato su 120 tra i soggetti con sindrome di Down.
- **L'ipotiroidismo subclinico** consiste nell'elevazione del TSH – l'ormone prodotto dall'ipofisi che stimola la produzione di ormoni tiroidei da parte della tiroide – con livelli normali di FT3 e FT4, e quindi senza sintomi. La frequenza dell'ipotiroidismo subclinico nella popolazione generale non è nota ma è certamente molto elevata tra i soggetti con sindrome di Down: 25-30%. Spesso, soprattutto nei bambini al di sotto dei
- 5 anni di età, si tratta di un fenomeno transitorio. Complessivamente si stima che solo metà dei bambini con ipotiroidismo subclinico vada incontro nel tempo ad un vero e proprio ipotiroidismo.
- **L'ipotiroidismo autoimmune** compare più precocemente negli individui con sindrome di Down (intorno ai 6 anni) rispetto all'ipotiroidismo che si riscontra nella popolazione generale (intorno agli 11 anni); quest'ultimo è più frequente nel sesso femminile mentre nella sindrome di Down vengono ugualmente colpiti entrambi i sessi.
- **L'ipertiroidismo di Graves**, su base autoimmune, è nettamente più frequente tra le persone con sindrome di Down (quasi 7 soggetti su 1.000) che nella popolazione generale (circa 2 soggetti su 10.000).



Quali sono i segni e sintomi

I sintomi e segni tipici dell'**ipotiroidismo** comprendono:



stanchezza e affaticamento;



aumento di peso;



gonfiore del viso;



intolleranza al freddo;



dolore ai muscoli e alle articolazioni;



stitichezza;



pelle secca;



capelli secchi e fini;



riduzione della sudorazione;



mestruazioni abbondanti e/o irregolari;



frequenza cardiaca rallentata.



I sintomi e segni tipici
dell'**ipertiroidismo** comprendono:



tachicardia (aumento abnorme
di frequenza delle pulsazioni
cardiache);



tremori (limitati alle mani)
e palpitazioni;



nervosismo e iperattività;



cute calda e aumento
della sudorazione;



ipersensibilità al caldo;



insonnia;



aumento dell'appetito;



diarrea;



alterazioni
del ciclo mestruale.

Come vengono trattati i disturbi della tiroide

Ogni malattia richiede un diverso trattamento. In tutti i casi di ipotiroidismo, congenito o acquisito, la terapia si basa sulla **somministrazione per bocca di ormoni tiroideo sintetico**.

Nel caso di ipertiroidismo la terapia, invece, è rivolta a **bloccare la funzione della ghiandola** mediante farmaci che si somministrano per bocca.

Lo screening dei disturbi della tiroide

In considerazione della elevata frequenza dei disturbi della tiroide nelle persone con sindrome di Down, le linee guida internazionali raccomandano il dosaggio del TSH nel sangue alla nascita, a 6 e 12 mesi di vita e in seguito una volta l'anno.



Pubertà precoce e anticipata



Come tutti gli adolescenti, le persone con sindrome di Down sperimentano importanti cambiamenti fisici ed emotivi nel periodo della pubertà. I segni della pubertà iniziano a manifestarsi, di solito, nello stesso momento in cui si manifestano in qualsiasi altro adolescente.

La pubertà, a volte, può apparire un po' prima ed essere, quindi, causa di preoccupazione per le famiglie.

Che cos'è

La **pubertà** è quella fase della vita in cui i bambini vanno incontro a considerevoli cambiamenti fisici e psicologici che culminano nella maturità sessuale, con possibili variazioni nella cronologia di avvio e nella sequenza degli eventi. La pubertà, in genere, comincia tra gli 8 e i 13 anni nella femmina e tra i 9 e i 14 anni nel maschio.

La **pubertà precoce** è la comparsa di un piccolo seno nelle femmine e di aumento delle dimensioni dei testicoli nel maschio. Si verifica prima dell'età di 8 anni per le femmine (7 anni per le bambine caucasiche o 6 anni per quelle di origine africana), e prima dei 9 anni per i maschi.

Quando i segni di sviluppo puberale compaiono dopo gli 8 anni nelle femmine e dopo i 9 anni nei maschi si parla, invece, di "**pubertà anticipata**".

Pubertà precoce
e anticipata





Qual è la causa

I cambiamenti della pubertà sono legati alla produzione di ormoni prodotti dalla ghiandola ipofisi, detti gonadotropine (LH, ormone luteinizzante, e FSH, ormone follicolo stimolante) che stimolano la funzione dei testicoli e delle ovaie.

Nei bambini con la sindrome di Down la pubertà precoce può essere associata ad altri disordini endocrinologici, soprattutto all'ipotiroidismo.

In casi eccezionali, alcuni tumori cerebrali, testicolari o ovarici possono anch'essi causare la pubertà precoce.



Quali sono le conseguenze

Nella pubertà precoce l'accrescimento staturale e la maturazione scheletrica **sono accelerati** e portano ad una saldatura precoce delle cartilagini di accrescimento delle ossa lunghe con conseguente bassa statura in età adulta.

I bambini con pubertà precoce si trovano in difficoltà frequentando coetanei che non sono ancora in fase di sviluppo puberale. Per questo motivo e per impedire la saldatura precoce delle cartilagini di accrescimento, i bambini e le bambine con pubertà precoce vengono curati con un **“trattamento frenante”**.

Come si fa la diagnosi

La diagnosi si fa determinando l'età ossea con apposite **radiografie della mano e del polso** e dosando i livelli di alcuni ormoni nel sangue.

È bene che gli accertamenti vengano suggeriti e coordinati da un centro specializzato di endocrinologia pediatrica e possono comprendere:

- esami del sangue dopo la somministrazione di farmaci che stimolano o sopprimono la produzione di alcuni ormoni;
- radiografie ed ecografie;
- altri esami del sangue.

La diagnosi



Esami del sangue dopo la **somministrazione di farmaci** che **stimolano o sopprimono la produzione di alcuni ormoni**



Radiografie ed ecografie



Altri esami del sangue



Qual è il trattamento

La terapia della pubertà precoce va decisa caso per caso da uno specialista e può comprendere:

- **terapia con farmaci agonisti del GnRH**, l'ormone prodotto dall'ipotalamo che stimola l'ipofisi a produrre LH e FSH (pubertà precoce GnRH-dipendente). Questi farmaci, dopo una iniziale azione di stimolo sull'ipofisi, portano ad inibizione delle gonadotropine ipofisarie, quindi, all'arresto dello sviluppo puberale;
- **terapia con antagonisti** degli androgeni o degli estrogeni (pubertà precoce GnRH-indipendente);
- **asportazione del tumore**, quando necessaria.

La terapia è finalizzata a:

- **migliorare l'altezza da adulti**, impedendo una precoce chiusura delle cartilagini di accrescimento delle ossa lunghe;
- **evitare al bambino il disagio psicologico** derivante dai propri, inattesi cambiamenti corporei anche in relazione al suo rapporto con il gruppo e l'ambiente.

A cosa deve fare attenzione il genitore

I genitori devono riferire al pediatra i primi sintomi di allarme che consistono in un **repentino aumento della velocità di crescita e nella comparsa di segni puberali** come il manifestarsi di un “piccolo seno” nella femmina, della peluria pubica e dell’aumento di dimensioni dei testicoli nel maschio.

In un bambino che presenti segni di sviluppo puberale precoce il pediatra verificherà:

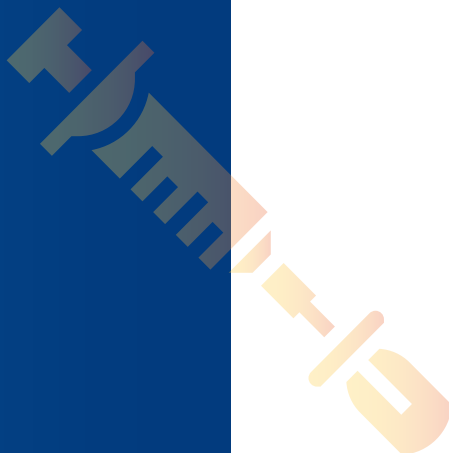
- **la presenza di un telarca** nella femmina (aumento di volume delle mammelle) e di un volume testicolare aumentato nel maschio;
- **la velocità di progressione** dei segni di sviluppo puberale;
- **la presenza di casi** di anticipo puberale nella famiglia;
- **l’andamento della velocità** di crescita, ossia se il bambino cresce in altezza più rapidamente rispetto ai mesi precedenti.

Pubertà precoce
e anticipata





Le vaccinazioni



I vaccini ci proteggono da numerose malattie. I bambini con sindrome di Down soffrono di un deficit, per fortuna non grave, dei meccanismi immunitari di difesa dalle infezioni. Questo deficit, insieme ad altri fattori, fa sì che i bambini con sindrome di Down vadano incontro più facilmente di altri bambini ad infezioni, e tra queste le più comuni sono a carico dell'apparato respiratorio. Per fortuna, però, **il deficit immunitario non è così grave da impedir loro di rispondere alle vaccinazioni con la produzione di anticorpi protettivi.** È quindi estremamente importante che i bambini con trisomia 21 facciano scrupolosamente **tutte le vaccinazioni obbligatorie e raccomandate.**

Di seguito sono riportati tre vaccini che tutti i bambini con sindrome di Down devono ricevere insieme agli altri vaccini previsti dal calendario vaccinale.

Si tratta:

- del vaccino contro lo pneumococco;
- del vaccino contro il papillomavirus;
- del vaccino contro il virus dell'influenza.



Lo **pneumococco** causa molto frequentemente otiti e polmoniti ed è la causa più frequente di meningite nei bambini al di sotto dei 5 anni di età.

Il **papillomavirus** causa il cancro della cervice uterina – secondo per frequenza soltanto al cancro del seno nella donna – e causa anche una serie di tumori maligni dell'ano, del pene, della testa e del collo. Si tratta quindi di un problema che non riguarda soltanto il genere femminile ma anche quello maschile.

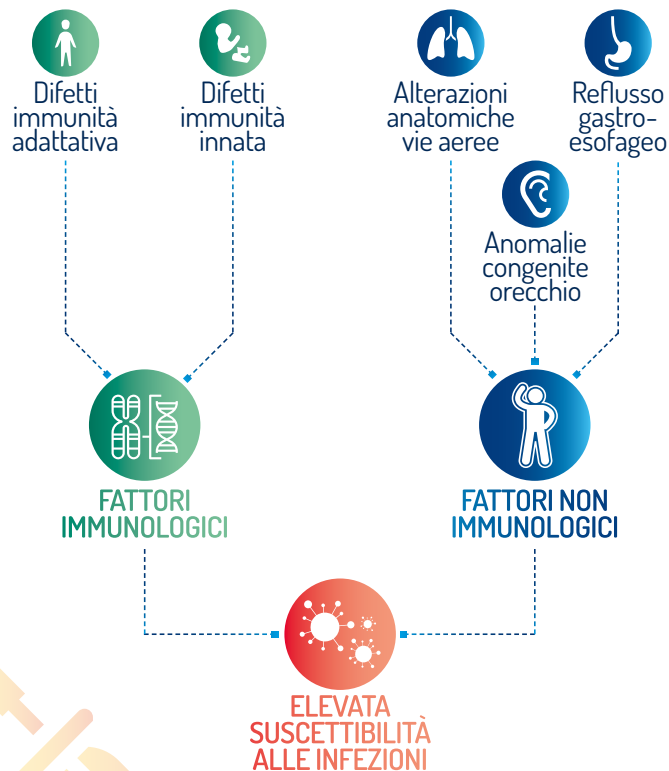
L'**influenza** colpisce ogni anno un gran numero di persone, in particolar modo i bambini. Si tratta per lo più di un'infezione fastidiosa ma non pericolosa. Fanno eccezione, oltre agli anziani, i bambini con difese immunitarie deboli come appunto i bambini con sindrome di Down. **In questi bambini sono particolarmente frequenti e gravi le complicazioni dell'influenza, come le otiti, le polmoniti batteriche, e le miocarditi.**

Per i bambini con sindrome di Down l'influenza è un vero e proprio rischio!





Perché è importante vaccinare





VACCINO ANTIPNEUMOCOCCO



**PROTEGGE
CONTRO**



POLMONITE (UN PROCESSO INFIAMMATORIO DI UNO O DI ENTRAMBI I POLMONI)



MENINGITE (INFEZIONE DELLE MENINGI, MEMBRANE CHE RIVESTONO E PROTEGGONO IL CERVELLO E IL MIDOLLO SPINALE)



INFEZIONI DEL SANGUE



**QUANDO
RICEVERE
IL VACCINO**



PRIMA DOSE



SECONDA DOSE



TERZA DOSE



QUARTA DOSE



**RISCHI ED EFFETTI
INDESIDERATI
DEL VACCINO**



DOLORE, GONFIORE O ROSSORE
NEL SITO DI SOMMINISTRAZIONE



FEBBRE



MAL DI TESTA
O DOLORI MUSCOLARI

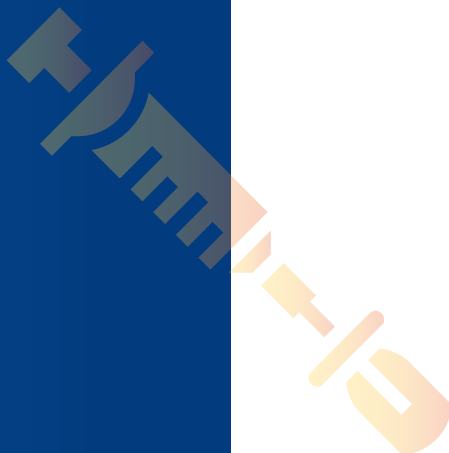


SENSAZIONE
DI STANCHEZZA



Vaccino anti-HPV

(Human Papillomavirus)





VACCINO ANTI-HPV (HUMAN PAPILLOMAVIRUS)



PROTEGGE CONTRO



Protegge dal papillomavirus umano
(HPV, un virus diffuso attraverso i contatti sessuali che può causare verruche genitali e cancro)



I medici raccomandano
che le persone con Sindrome di Down ricevano il vaccino HPV anche se non hanno rapporti sessuali



Le persone con la Sindrome di Down **possono essere più a rischio di subire abusi sessuali**



QUANDO RICEVERE IL VACCINO



Viene somministrato abitualmente all'età di 12 anni.
Può essere somministrato a partire dai 12 anni fino ai 49 anni di età



RISCHI ED EFFETTI INDESIDERATI DEL VACCINO



DOLORE, CONFIORE O ROSSORE NEL SITO DI SOMMINISTRAZIONE



FEBBRE



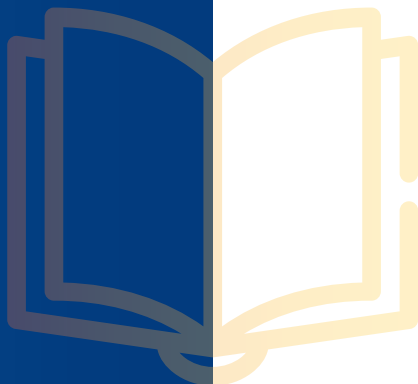
MAL DI TESTA O DOLORI MUSCOLARI



SENSAZIONE DI STANCHEZZA



Ringraziamenti



Cari genitori,
sono la Dottoressa Diletta Valentini e
sono la Pediatra responsabile del Centro
“sindrome di Down” dell’Ospedale Pedia-
trico Bambino Gesù. Il Centro si avvale di
una équipe di medici specialistici dedicati
alla cura dei bambini e ragazzi con sin-
drome di Down. Siamo in 31:



È possibile scrivere
al Centro “sindrome di Down”
all’indirizzo e-mail
personedown@opbg.net



- L'infermiera Noemi Cima
- La Dott.ssa Chiara Di Camillo e la Dott.ssa Anna Chiara Vittucci, Pediatre
- Le Dott.sse Cristina Digilio e Maria Luisa Dentici, si occupano di genetica
- Il Dott. Giulio Calcagni, si occupa dei disturbi del cuore
- La Dott.ssa Francesca Ferretti, si occupa di celiachia
- La Dott.ssa Angela Galeotti, odontostomatologa, si occupa di igiene e patologie legate ai denti
- Il Dott. Luca Buzzonetti dei disturbi visivi
- Il Dott. Pasquale Marsella dei disturbi uditivi
- Il Dott. Massimiliano Valeriani delle patologie neurologiche
- La Dott.ssa Laura Paone e la Dott.ssa Annalisa Deodati dei disturbi endocrinologici
- il Dott. Renato Maria Toniolo di patologie ortopediche
- Il Prof. Stefano Vicari dei disturbi Neuropsichiatrici
- Il Dott.ssa Monica Ancinelli è la nostra dietista
- Il Dott. Giuseppe Morino di educazione alimentare
- Il Dott. Martino Pavone si occupa di disturbi del sonno
- Il Dott. Antonio Spagnoli si occupa delle patologie dei genitali maschili
- La Dott.ssa Maria Luisa Capitanucci si occupa di disturbi della minzione
- La dott.ssa Rita Sartorelli si occupa delle patologie del fegato
- Il Prof. Franco Locatelli si occupa di malattie del sangue (leucemie)
- la dott.ssa Stefania Bernardi si occupa dei disordini immuno-infettivologici
- il dott. Guido Castelli Gattinara si occupa di vaccinazioni
- le terapisti: Francesca Ghiotto Romana (fisioterapista), Stefania Vagnoni (logopedista), Michelina Armando (fisiatra) si occupano di fornire ai genitori consigli e raccomandazioni in ambito riabilitativo
- la Dott.ssa Daniela Morelli è la nostra assistente sociale. La Dott.ssa Simonetta Gentile è la nostra Psicologa

Ma nella nostra équipe svolge un ruolo molto importante la Segretaria, Anna Chiara Paolini, una ragazza con sindrome di Down che, oltre ad aiutarci attivamente a organizzare le visite specialistiche dei bambini, svolge un ruolo importantissimo nel nostro Centro: è una “*self advocate*”. Anna Chiara racconta alle famiglie e ai ragazzi con Sindrome di Down la sua esperienza di vita, gli obiettivi che ha raggiunto e quelli da perseguire, le sue relazioni, le sue amicizie e i suoi interessi.

È per tutti noi “L'ESEMPIO”.







Piano dell'Opera





Guida alla Sindrome di Down

PROBLEMI DI SALUTE PARTE I

VOLUME 1

Prossimamente:

VOLUME 2

Problemi di salute parte II

VOLUME 3

Dieta e stili di vita

VOLUME 4

Bilanci di salute



Note







A scuola
di salute

Guida
alla Sindrome
di Down



Bambino Gesù
Istituto per la Salute