

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

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

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

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

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

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

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

### Si raccomanda:

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

#### Tabella 1. Informazioni essenziali

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

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

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

Le uniche cose sicure e dimostrate nella sindrome Down sono :

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

Attualmente :

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

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

<b>Tabella 2 : Testi utili anche per i genitori, se lo desiderano</b>
<b>Testimonianze</b>
Anderlini L. - La tua storia è la mia. - Bologna, Ediz Dehoniane, 1992. <i>E' la testimonianza riflessione di un genitore-professionista che osserva se stessa e suo figlio con SD durante la sua crescita.</i>
Contardi A., Pasqua P., Razzano A. - Un giorno dopo l'altro. Bambini e adulti con sindrome di Down.- Rimini, Guaraldi, 1996 <i>Raccolta di brevi testimonianze di familiari e persone con SD organizzata per capitoli sulle varie fasi della vita</i>
Espinas J. - Il tuo nome è Olga. Lettera a una figlia handicappata. - Roma, Edizioni Associate, 1990. <i>Dialogo sotto forma epistolare tra il genitore scrittore e sua figlia con SD su vari temi tra cui l'essere genitore. Il libro, opera di uno scrittore professionista, è stato tradotto già in molte lingue.</i>
Portolani M., Berliri L.V. – E' Francesca e basta – Molfetta, La Meridiana, 1998 <i>Un educatore e una mamma entrambi con figli piccoli, l'uno senza problemi e l'altro con SD si conoscono via internet e dialogano di disabilità e dell'essere genitori. Il libro è la raccolta delle lettere e testimonia una esperienza reale.</i>
<b>Guide</b>
Cunningham C. - La sindrome Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori. - Milano, Ferro, 1984 <i>E' una guida per genitori scritta da uno psicologo con lunga esperienza di lavoro con le famiglie, traduzione dall'inglese.</i>
Zambon Hobart A. - La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia. - Roma, Il Pensiero Scientifico, 1996. <i>E' l'unica guida completa scritta direttamente in italiano e dove i vari suggerimenti nascono da una panoramica internazionale, ma anche da studi e osservazioni della realtà del nostro Paese.</i>

<b>Tabella 3 : Esempi di luoghi comuni e realtà delle persone con sindrome Down (SD)</b>	
<b>Stereotipo</b>	<i>Le persone con sindrome Down sono tutti uguali (affettuose, amanti della musica, biondi ecc.)</i>
<b>Realtà</b>	Non è così. Le uniche caratteristiche che hanno in comune sono un cromosoma in più rispetto agli altri (47 invece che 46), difficoltà cognitive e alcuni aspetti somatici. Per il resto, ogni persona con SD è diversa dall'altra. Le differenze dipendono da fattori genetici, costituzionali, dal tipo di educazione ricevuta in famiglia e a scuola, dalla presenza o meno di servizi specifici sul territorio.
<b>Stereotipo</b>	<i>Le persone con sindrome Down sono sempre felici e contenti</i>
<b>Realtà</b>	E' lo stereotipo più comune. Come per chiunque altro, la serenità di un bambino, di un adolescente, di un adulto con SD è legata al suo carattere, all'ambiente e al clima familiari, alle sue attività sociali e dunque alla qualità della sua vita. Una persona con SD manifesta in modo molto esplicito le sue emozioni (felicità, tristezza, gratitudine, ostilità, tenerezza ecc.) e qualsiasi comportamento affettivo.
<b>Stereotipo</b>	<i>Esistono forme lievi e forme gravi di SD</i>

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

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

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

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

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

Ultimo aggiornamento 22 Maggio 2007

### Premessa

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

### Si raccomanda:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

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

### Si raccomanda:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

---

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



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

## Interazione con altri genitori. Associazioni

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

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

I primi giorni sono un momento di grande disorientamento.

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

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

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

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

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

Tabella degli indirizzi utili per un primo orientamento:

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

## Si raccomanda:

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

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

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

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

### Premessa

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

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

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

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

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

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

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

### Provvidenze economiche

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Il signor (cognome e nome)

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

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

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

(Data, firma e dati identificativi del medico).

## **Si raccomanda:**

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

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

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

## Promozione della salute e prevenzione primaria

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

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

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

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

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

### Si raccomanda di:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## Promozione dell'allattamento al seno

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

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

### Premessa

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

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

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

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

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

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



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

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

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

## Bibliografia

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



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

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

Date: Thu, 1 Aug 2002

From: "Simona"

To: "<info@conosciamocimeglio.it>"

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

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

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

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

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

Dalla gioia a....

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Vi dico un'ultima cosa!

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

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

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

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

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

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

Saluti

Simona

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

### Anch'io ho allattato il mio bambino

Date: Wed, 18 Sep 2002

From: "Stefano Lucia Chiara"

To: <[info@conosciamocimeglio.it](mailto:info@conosciamocimeglio.it)>

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

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

Il mio bambino si chiama Christian ed ha nove mesi.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Un abbraccio a tutti.

Lucia

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

### Allattamento: la mia esperienza

Data: Fri, 29 Nov 2002

Da: Maura

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Maura

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

## Le Cardiopatie congenite nel neonato con Sindrome di Down

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

Ultimo aggiornamento Maggio 2005

### Pro – memoria

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

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

### Premessa

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

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

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

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

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

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

### Raccomandazione

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

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

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

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

**Appendice**

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

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

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

**Bibliografia**

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



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

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

## Diagnosi citogenetica e consulenza sul rischio di ricorrenza

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

Ultimo aggiornamento 24 Febbraio 2006

### Premessa

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

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

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

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

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

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

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

### Raccomandazione

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

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

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

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

## Bibliografia

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ultimo aggiornamento 31 Agosto 2005

### Premessa

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

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

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

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

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

### Si raccomanda:

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

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

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

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

## Bibliografia

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## Valutazione neuropsichiatrica infantile come premessa al trattamento riabilitativo precoce

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

Ultimo aggiornamento 12 Ottobre 2005

### Premessa

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

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

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

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

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

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

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



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

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

### Si raccomanda:

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

### Bibliografia

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

*50% abilità fini > abilità grossolane*

*33% abilità grossolane > abilità fini*

*2 bambini abilità fini = abilità grossolane*

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

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

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

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

*1. facilitazione del normale tono posturale*

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

*3. stimolazione dei normali pattern di movimento*

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

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

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

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

## Controllo dell'apparato oculare alla nascita

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

Ultimo aggiornamento 22 Giugno 2006

### Premessa

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

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

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

### Raccomandazione

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

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

### Definizioni

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

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

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

## Raccomandazione specifica per l'oculista

### Si raccomanda che l'oculista:

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

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

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

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

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

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

**Da tenere in considerazione che:**

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

## Appendice

### Il riflesso alla luce

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

### Il riflesso rosso

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

### Il riflesso luminoso sulla cornea

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

### Oftalmoscopia

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

### Correzione chirurgica della cataratta

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

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

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

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

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

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

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

## Bibliografia

### Articoli considerati per effettuare la raccomandazione:

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

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

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

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

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

Lo studio di Kim et al:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

## Controlli della vista in età prescolare

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

Ultimo aggiornamento 22 Giugno 2006

### Premessa

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

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

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

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

### Raccomandazione

#### Si raccomanda al pediatra di famiglia che

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

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

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

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



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

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

## Si raccomanda all'oculista

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

## Appendice informativa per il pediatra

Il pediatra deve saper identificare lo strabismo:

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

### Il riflesso luminoso sulla cornea

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

### Il riflesso degli occhi di bambola

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

### Cover test

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

### Test della visione stereoscopica

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

## Appendice informativa per i genitori

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

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

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

## Bibliografia

### Articoli considerati per effettuare la raccomandazione

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Nei bambini con Sindrome di Down questa ipotesi non è avvalorata, per cui l'alta incidenza di strabismo in questi pazienti non può essere attribuita alla presenza di ipermetropia di grado medio-elevato. Il grado dell'errore refrattivo nei pazienti Down strabici è irrilevante e lo strabismo è diagnosticato in tutti i gruppi refrattivi (non solo ipermetropi) e con un'incidenza fino al 42% (Cregg et al). Prima dello sviluppo dello strabismo (Abrahamsson et al), non si verifica mai nell'occhio che poi diventa deviato una variazione dell'errore rifrattivo nel senso di una sua diminuzione. Per cui un'alterazione dell'emmetropizzazione potrebbe essere chiamata in causa nell'insorgenza dello strabismo.

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

### Articoli non considerati

1. Merrik J, Koslowe K. Refractive errors and visual anomalies in Down Syndrome. Downs Syndr Res Pract 2001 Jul; 6(3):131-3.  
Tali autori suggeriscono di effettuare visite specialistiche nei pazienti affetti da Sindrome di Down entro i primi 6 mesi di vita e poi annualmente. In assenza di patologia oculistica sembra eccessiva tale raccomandazione; senza togliere che in caso contrario occorre rispettare la cadenza dei controlli specialistici per la patologia in atto, al fine di monitorare lo stato visivo del paziente e l'efficacia di eventuali terapie, il che richiede che i pazienti si sottopongano a controlli più frequenti.
2. Warburg M, Riise R. Ophthalmological services to mentally retarded persons . A review and recommendations. Ugeskr Laeger 1994 Oct 24;156(43):6366-9.  
Tali autori suggeriscono periodici controlli specialistici per bambini affetti da ritardo mentale. Con particolare riferimento a quelli affetti da Sindrome di Down specificano il controllo per la cataratta (a un mese di vita, a 1 anno, a 30 anni e successivamente) tralasciando probabilmente gli altri disturbi visivi tipici della patologia. Riduttivo a nostro giudizio.

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

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

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

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

### Premessa:

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

Una classificazione della instabilità rotulea è la seguente:

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

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

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

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

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

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

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

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

## Raccomandazione

- 1) **Si raccomanda** di sottoporre il paziente asintomatico oltre che alla **valutazione anamnestica ad esame clinico (indagini di 1° livello)** per verificare l'esistenza di segni clinici di instabilità femoro-rotulea quali:
  - presenza di crepitio alla mobilizzazione della rotula
  - escursione articolare ginocchio
  - presenza/assenza dolore alla mobilizzazione della rotula
  - analisi del passo

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

- 2) **Se le indagini di 1° livello danno un esito positivo effettuare:**  
valutazione radiografica/ecografica (radiografia standard, del ginocchio e rotula dinamiche) con verifica radiologica dell'angolo Q, dell'altezza della rotula e la determinazione lunghezza del tendine rotuleo (**indagini di 2° livello**).
- 3) Le indagini di 2° livello hanno il fine di valutare il grado di instabilità femoro-rotulea per stabilire se è necessario il trattamento chirurgico (trattamento incruento con eventuale utilizzo di tutori nei grado 2) trattamento chirurgico (Lateral release Grado 3; trasposizione tendinea Grado 4 e 5)

## Bibliografia

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

### Premessa:

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

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

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

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

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

In letteratura sono riportate 4 fasi radiografiche e cliniche:

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

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

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



## Raccomandazione

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

## Bibliografia

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Ultimo aggiornamento 23 Maggio 2007

### Premessa:

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

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

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

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

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

## Raccomandazione

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

*L'Anamnesi si riferisce a:*

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

*L' Esame Obiettivo deve rilevare:*

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

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

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

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

## Bibliografia

Washington ER. Non-traumatic atlanto-occipital and atlanto-axial dislocation; a case report.  
J Bone Joint Surg Am. 41-A(2):341-4, 1959.

Nordt JC, Stauffer ES. Sequelae of atlantoaxial stabilization in two patients with Down's syndrome.  
Spine. 1981 Sep-Oct;6(5):437-40.

Daniels DL, Williams AL, Houghton VM. Computed tomography of the articulations and ligaments at the occipito-atlantoaxial region. Radiology. 1983 Mar;146(3):709-16.

American Academy of Pediatrics. Committee on Sports Medicine. Atlantoaxial instability in Down Syndrome.  
Pediatrics. 1984 Jul;74(1):152-4.

Grobovschek M, Strohecker J. Congenital atlanto-axial subluxation in Down's syndrome.  
Neuroradiology. 1985;27(2):186.

Burke SW, French HG, Roberts JM et al. Chronic atlanto-axial instability in Down syndrome.  
J Bone Joint Surg Am. 1985 Dec;67(9):1356-60.

Elliott S, Morton RE, Whitelaw RA.  
Atlantoaxial instability and abnormalities of the odontoid in Down's syndrome.  
Arch Dis Child. 1988 Dec;63(12):1484-9.

Di Silvestre M, Guizzardi S, Gargiulo G, Savini R. Os odontoideum.  
Chir Organi Mov. 1991 Apr-Jun;76(2):179-91.

Pueschel SM, Moon AC, Scola FH. Computerized tomography in persons with Down syndrome and atlantoaxial instability.  
Spine. 1992 Jul;17(7):735-7.

Cremers MJ, Bol E, de Roos F, van Gijn J. Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability.  
Lancet. 1993 Aug 28;342(8870):511-4.

Cremers MJ, Beijer HJ.  
No relation between general laxity and atlantoaxial instability in children with Down syndrome.  
J Pediatr Orthop. 1993 May-Jun;13(3):318-21.

Cremers MJ, Ramos L, Bol E, van Gijn J.  
Radiological assessment of the atlantoaxial distance in Down's syndrome.  
Arch Dis Child. 1993 Sep;69(3):347-50.

Parfenchuck TA, Bertrand SL, Powers MJ, Drvaric DM, Pueschel SM, Roberts JM.  
Posterior occipitoatlantal hypermobility in Down syndrome: an analysis of 199 patients.  
J Pediatr Orthop. 1994 May-Jun;14(3):304-8.

Morton RE, Khan MA, Murray-Leslie C, Elliott S.  
Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study.  
Arch Dis Child. 1995 Feb;72(2):115-8; discussion 118-9.

American Academy of Pediatrics Committee on Sports Medicine and Fitness.  
Atlantoaxial instability in Down syndrome: subject review.  
Pediatrics. 1995 Jul;96(1 Pt 1):151-4.

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

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

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

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

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

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

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

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

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