



*... quando nasce un bambino
con la sindrome di Down...*

Indice

<i>Benvenuti in Olanda</i>	1
Presentazione del Progetto	3
La comunicazione della diagnosi	5
Programma di salute per le persone con la sindrome di Down	13
Luoghi comuni e realtà	19
L'Associazione Italiana Persone Down	22

L'opuscolo è stato curato da : Anna Contardi (Assistente sociale)
Paola Gherardini (Psicologa)
Federica Girard (Bibliotecaria)
Paolo Pantanella (Pediatra)

ASSOCIAZIONE ITALIANA PERSONE DOWN:

Viale delle Milizie, 106 – 00192 ROMA

Tel. 06/3723909 - 06/3724200 - 06/3725389

Tel. e Fax 06/3722510

Indir.Internet: <http://www.aipd.it> – e.mail: aipd@pronet.it

disegno di Arianna: classe I elementare scuola "G.Grilli" - Roma*

Benvenuti in Olanda

S spesso mi è stato chiesto di descrivere l'esperienza dell'aver un bambino con una disabilità, di provare ad aiutare persone che non hanno condiviso questa esperienza, a capirla, a immaginare cosa si prova. E così...

Quando stai per avere un bambino, è come programmare un favoloso viaggio in Italia. Compri una guida sull'Italia e fai dei meravigliosi progetti. Il Colosseo. Il David di Michelangelo. Le gondole a Venezia. Cominci a imparare alcune frasi in italiano. Tutto è molto eccitante. Dopo qualche mese di sogni anticipati, il giorno finalmente arriva. Fai le valigie e parti. Alcune ore più tardi, l'aereo comincia ad atterrare. Lo steward entra e dice: "Benvenuti in Olanda". "Olanda?" - domandi. "Cosa significa Olanda? Io ho comprato un biglietto per l'Italia! Io credevo di essere arrivata in Italia! Per tutta la vita ho sognato di andare in Italia!". "C'è stato un cambiamento nel piano di volo. Abbiamo optato per l'Olanda e qui devi stare...".

La cosa importante è che non ti hanno portata in un orribile, disgustoso posto pieno di pestilenza, carestia e malattia. E' solo un posto diverso. Così devi andare a comprare una nuova guida. E devi imparare alcune frasi in una nuova lingua. E incontrerai nuovi gruppi di persone che non avresti altrimenti incontrato. E' solo un luogo diverso. E' più calmo e pacifico dell'Italia, meno abbagliante dell'Italia. Ma dopo che sei lì da un po', prendi confidenza, ti guardi intorno... E cominci ad imparare che l'Olanda ha i mulini a vento... e l'Olanda ha i tulipani... e l'Olanda ha Rembrandt. Però, tutti quelli che conosci sono occupati ad andare e venire dall'Italia... e ognuno si vanta di quale meraviglioso periodo ha trascorso là. E per il resto della tua vita, tu dirai: "Sì, quello era il luogo dove avevo progettato di andare. E ciò che avevo programmato". E la pena di tutto ciò non se ne andrà mai, mai, mai, mai... perché la perdita dei propri sogni è una perdita molto significativa. Ma... se passerai la vita a piangerti addosso per il fatto che non sei andato in Italia, non sarai mai libero di godere delle cose molto, molto speciali e molto amabili... dell'Olanda.

Emily Peri Kingsley

Presentazione del progetto

Questo opuscolo è stato elaborato nell'ambito del progetto "...quando nasce un bambino con la sindrome di Down..." che l'Associazione Italiana Persone Down ha avviato con il contributo della Fondazione Johnson & Johnson.

La ragione per cui questo progetto è stato pensato è il senso di delusione e il senso di rabbia che spesso accompagnano i genitori al momento della nascita di un figlio con sindrome di Down. Delusione e rabbia che possono essere esasperate proprio dal modo in cui essi hanno avuto la notizia. Il modo in cui i genitori vengono informati può incidere profondamente su come si adatteranno alla situazione e su come essi si porranno in relazione con il loro bambino.

Il progetto si rivolge a:

- Genitori e parenti di bambini con la sindrome di Down dalla nascita ad un anno di età.
- Medici (Ostetrici, Neonatologi e Pediatri) e personale paramedico.

Obiettivi del progetto sono: una migliore informazione, al momento della comunicazione della diagnosi di sindrome di Down ai genitori e un supporto specifico durante il primo anno di vita del bambino.

Questo **Opuscolo informativo** è indirizzato a personale medico e paramedico, per aiutare a riflettere sul modo corretto di informare i genitori intorno alla diagnosi, alle caratteristiche e alle problematiche della sindrome di Down, alle possibilità effettive di sviluppo e inserimento di queste persone. Vuole inoltre offrire un protocollo preventivo con cui i medici potranno accompagnare la crescita delle persone con sindrome di Down.

Il progetto prevede la realizzazione di **incontri con il personale medico e paramedico** dei Reparti di Ostetricia, Pediatria e Neonatologia nei maggiori Ospedali di Roma e Lazio. Si organizzeranno inoltre **incontri di gruppo con i genitori**, su base mensile, condotti da una équipe di medici, psicologi ed operatori sociali e **consulenze individuali** per valutare con i genitori i progressi nello sviluppo del loro bambino.

La comunicazione della diagnosi

Mentre le scoperte “genetiche” fanno notizia, attraverso i mass media, inducendo speranze e aspettative, continuano a nascere, ovunque nel mondo, dei bambini con la Sindrome di Down. E’ certamente imbarazzante, per chi dedica la propria vita alla cura e alla guarigione, per i medici e per tutti gli operatori sanitari coinvolti, ritrovarsi con il compito di comunicare una diagnosi inaspettata e irreversibile, in un momento così particolare e gioioso come quello che accompagna una nascita.

In letteratura molti studi riferiscono delle varie fasi attraverso le quali i genitori passano dopo aver ricevuto la notizia: dall’impatto scioccante, alla sensazione di perdita del figlio atteso, alla negazione (“non è possibile, si sono sbagliati”), alla confusione in cui si cerca disperatamente una risposta e molti partono per i cosiddetti “viaggi della speranza”, fino alla fase di riassetto e riorganizzazione.

Le modalità e i tempi di tale percorso sono diversi da famiglia a famiglia, collegati alle caratteristiche e alle risorse proprie di ciascuna. Da un primo periodo critico in cui ogni comportamento del bambino viene osservato “in chiave Down”, si passa alla fase in cui egli è diventato il “loro” bambino, bambino di cui si scoprono le somiglianze con gli altri componenti della famiglia, di cui si colgono i primi sorrisi, da cui ci si fa aiutare per diventare la sua mamma e il suo papà. E anche se in altri momenti potranno ritornare dei sentimenti ambivalenti, e l’handicap potrà di nuovo sembrare inaccettabile, avrà comunque il sopravvento quel legame forte nato in questo processo e ormai consolidato tra genitori e figlio.

La modalità in cui viene comunicata la diagnosi, nel momento in cui inizia questo nuovo percorso, produrrà reazioni e sentimenti, che influiranno sull’atteggiamento dei neo-genitori nei confronti del loro bambino e sull’energia con cui opereranno perché egli abbia uno sviluppo e una vita piena e soddisfacente.

Tale modalità è sicuramente condizionata dalla rappresentazione mentale e dalle aspettative di sviluppo del bambino con Sindrome di Down che il medico o l’operatore sanitario si sono prefigurate. Affinché

questa rappresentazione e queste aspettative siano realistiche e positive occorre una conoscenza completa e aggiornata sulla persona con sindrome di Down.

Una ricerca americana (Sharpe, Strauss, Lorch "Communicating medical bad news. Parents experiences and preferences" J.Ped. 1, 1992) riferisce che le esigenze più sentite dai genitori rispetto alla comunicazione della diagnosi erano: che il pediatra dimostrasse un maggior coinvolgimento emotivo (97%), che consentisse loro di parlare liberamente (95%), che lasciasse loro esprimere le emozioni (93%), che fornisse più informazioni sulla sindrome (90%), che desse loro più confidenza (89%), che fosse data loro la possibilità di parlare con altri genitori con lo stesso problema (87%).

In definitiva da parte dei genitori emergeva un bisogno di informazione, ma soprattutto di condivisione e solidarietà in un momento così difficile.

Prendendo spunto da questa ricerca e confrontandola anche con quanto ci viene da pluriennali contatti con i genitori di bambini con sindrome di Down, riteniamo che nell'affrontare l'incontro con i genitori, il medico e/o l'operatore sanitario si trovano talvolta a che fare con un senso di impotenza, generata dalla presenza di una condizione che è tuttora spiegata come "incidente genetico" (e come tale impossibile da evitare), e forse ancora di più con uno stato d'animo di disagio. Tutto questo li porta a comunicare la diagnosi con parole e modalità frettolose, o incerte, o consolatorie, oppure esclusivamente basate su ciò che il bambino "non è", su ciò che lo tiene lontano, poco o tanto ma comunque lontano, dalla "normalità".

Per riconoscere e gestire tale disagio bisognerebbe forse cominciare col chiedersi:

"E se dessero a me questa notizia, di cosa avrei bisogno?"

Forse avrei bisogno :

1. di avere informazioni tempestive sulla Sindrome
2. di riceverle secondo modalità comunicative adeguate
3. di non sentirmi solo, ma di sentire autentica solidarietà

Bisognerebbe quindi riflettere su ciascuno di questi bisogni del neo-genitore, cercare di soddisfarli e riconoscere che in realtà corrispondono ad altrettante qualità e prestazioni proprie di una adeguata professionalità dell'operatore sanitario. I primi due bisogni toccano due versanti indispensabili in ogni professione di aiuto, e cioè la preparazione scientifica da una parte e le competenze comunicative dall'altra. Il terzo bisogno tocca il professionista come persona. E' infatti molto importante che l'operatore sanitario, in tali situazioni, sappia mantenere chiaro il confine tra il ruolo e la persona dentro di sé, per rispondere a tutti quei bisogni senza confusione.

1 - Avere informazioni/dare informazioni

E' lo stesso medico o operatore sanitario che, per dare queste informazioni, deve averle ricevute: le prime notizie da dare devono essere **essenziali ma complete**, ed è importante che colui che le dà sia informato in modo completo e aggiornato considerando che negli ultimi anni sono cambiate molte cose nella realtà delle persone con sindrome di Down.

Le informazioni devono essere **chiare ed esplicite**, dando ai genitori la possibilità di porre tutte le domande che desiderano.

Le informazioni devono essere **veritiere**, evidenziando le potenzialità di sviluppo e delineando una diagnosi che non sia basata solo su ciò che il bambino "non è": questa lascerebbe un vuoto nei genitori, senza offrire elementi su cui costruire il proprio immaginario in relazione a un figlio diverso da quello atteso.

2 - Ricevere/dare informazioni secondo modalità comunicative adeguate

Anche molti anni dopo, la maggior parte dei genitori ricorda esattamente il modo in cui è stata data la notizia ed è in grado di riportarne le frasi precise. E purtroppo ancora oggi, incontrando in Associazione i genitori dei bambini con sindrome di Down riceviamo racconti di:

- diagnosi frettolose o brusche, in cui il medico ha comunicato la notizia lapidariamente e poi è “fuggito”, probabilmente perché all'imbarazzo si aggiunge l'incapacità di reggere e dare contenimento alle reazioni di disperazione dei genitori
- diagnosi incerte (“abbiamo il sospetto di”), in cui esiste, in parte, l'idea di preparare gradualmente i genitori e magari, in parte, il sollievo di delegare ad altri la conferma della notizia. Saranno infatti il genetista e la mappa cromosomica a dare il giudizio definitivo. In realtà questa situazione di incertezza impedisce ai genitori di entrare con chiarezza in relazione con la realtà e molti di loro ricordano questo periodo come “il più difficile”
- diagnosi consolatorie o “mezze diagnosi” come: “è Down ma non si vede, è un Down lieve”
- diagnosi tardive, un'atmosfera strana circonda la coppia finché qualcuno “si decide” a dare la comunicazione
- diagnosi comunicata ad uno solo dei genitori (in Italia è per lo più il padre) con sottintesa delega di passarla al coniuge.

Alla luce di tutto ciò, riteniamo che nel momento di comunicare la diagnosi occorre:

- essere **consapevoli dell'effetto** che questo momento avrà sul futuro di questa famiglia
- mettersi nella disposizione di **comprendere le reazioni emotive** dei genitori
- **rispettare il loro vissuto**
- **dare riconoscimento e fiducia** alla loro **capacità di vivere adeguatamente** il proprio **ruolo** anche se diverso da quello che attendevano
- usare un **linguaggio semplice e comprensibile**, ripetendo, se necessario, le informazioni che vanno memorizzate e presentando alcune informazioni scritte (nel caso attuale si potrebbe proporre l'opuscolo dell'AIPD per i genitori)
- cercare di essere **contemporaneamente franchi ma attenti ed empatici**
- ricordare che questo **non significa** farsi contagiare dall'emozione dei genitori né arginarla difensivamente

3 - Non sentirsi/essere lasciati soli - ricevere/dare
autentica solidarietà

• **NON ESSERE SOLI**

- E' importante però che **tutti coloro che ruotano intorno** alla diade madre/bambino (ci riferiamo al personale medico e paramedico) condividano un atteggiamento di partecipazione, evitando sguardi di disagio o di commiserazione che rinforzerebbero la convinzione di un dramma inaccettabile, così' come atteggiamenti eccessivamente consolatori, i quali vanno dall'eccesso di coccole e smancerie alla negazione della realtà.

- E un contributo significativo per non far sentire sola la famiglia è quello di informarla sulla **possibilità di incontrarsi con altri genitori** che hanno vissuto la medesima esperienza, o con **Associazioni di genitori**. Queste possono dar loro più dettagliate informazioni sulla qualità della vita delle persone con la sindrome di Down, sulla formazione e lo sviluppo del loro bambino e sul suo futuro inserimento scolastico e sociale. E soprattutto possono dare tutte le indicazioni necessarie alla difesa dei diritti riabilitativo-terapeutici e quant'altro, come legiferato dalla Legge Quadro n.104 del 5-2-1992.

• **SOLIDARIETÀ**

- **non è commiserazione/compassione,**
- **non è "tante parole",**
- **ma neanche silenzio imbarazzato.**

Conclusioni

Negli ultimi anni molti professionisti e molte Associazioni di genitori hanno identificato alcune **linee guida**, che possono offrire ai medici e agli operatori sanitari una serie di suggerimenti per il loro difficile ruolo.

• DOVE E QUANDO

- i genitori, di solito, desiderano essere informati **il più presto possibile**: nelle prime 24 ore o al massimo nei primi tre giorni
- in genere preferiscono **saperlo insieme**, per sostenersi reciprocamente, affrontare insieme il momento e avere la possibilità di ricordare tutto quanto è stato loro appena detto
- è necessario che la comunicazione venga data in un **luogo privato con tempi tranquilli, senza fretta**, cosicché i genitori possano fare tutte le domande che desiderano, e possano sfogare senza inibizione i propri sentimenti. Può essere utile, se lo desiderano, che essi rimangano un po' da soli, tra di loro, nello stesso luogo
- è importante che **il bambino sia presente**, il che permette di mettere a fronte la notizia con un bambino reale e non con un'immagine fantastica e astratta, che spesso è peggiorativa della realtà
- è utile, dopo aver speso tutto il tempo necessario al colloquio, proporre un **secondo incontro** prima delle dimissioni dall'Ospedale.

• CHE COSA

Per dare informazione chiara e completa sulla Sindrome, presentando la realtà del bambino in modo positivo e realistico si possono tenere presenti i seguenti cinque punti da chiarire ai genitori:

- **non esistono "colpe"** da parte dei genitori (non è colpa di stress, di medicine, o di atteggiamenti e sentimenti negativi)
- la Sindrome Down **non è una malattia**

- il bambino, anche se con qualche ritardo, avrà **tappe di sviluppo motorio sostanzialmente analoghe** alle tappe di sviluppo degli altri bambini
- **non esistono problemi medici propri** della sindrome di Down, ma problemi medici possono essere presenti in tutta la popolazione, e che si presentano con maggiore frequenza in questi neonati
- **l'aspettativa di vita** è di 55 / 60 anni
- le persone con sindrome di Down possono avere **una propria autonomia e indipendenza, una soddisfacente vita sociale.**

E' importante che i genitori escano dall'Ospedale avendo alcuni precisi punti di riferimento cui rivolgersi:

- le Associazioni di genitori
 - i Servizi che sul territorio si prendono cura dei bambini con disabilità e che fanno di solito riferimento all'area materno-infantile (Consultori, Poli di neuropsichiatria infantile...).
- Li si potrà in tal modo aiutare ad evitare dispendiosi ed inutili "viaggi della speranza".

Un contatto diretto tra Ospedale e Servizi, con la possibilità di indicare alle famiglie il nominativo di un referente, renderà ancora più efficace il passaggio

Programma di salute per le persone con sindrome di Down

Negli ultimi decenni sono stati compiuti molti passi in avanti nella comprensione dei problemi clinici correlati con le alterazioni cromosomiche e in particolare della sindrome di Down, altrimenti conosciuta come Trisomia 21.

In questa relazione verranno riassunte le principali tappe che compongono il programma di salute della persona Down, ricordando che non esiste alcuna patologia specifica di questa sindrome cromosomica, ma solo una variabile ed aumentata percentuale di problemi medici ad essa collegata.

Per semplicità di consultazione il programma verrà diviso nei seguenti paragrafi:

PERIODO NEONATALE

PRIMA INFANZIA

SECONDA E TERZA INFANZIA

ETA' ADULTA

PERIODO NEONATALE

La diagnosi di sindrome di Down è essenzialmente clinica e si basa sul fenotipo e sull'obiettività neurologica e clinica in senso generale. Ricordo che l'unico parametro presente nel 100% dei casi è l'ipotonia generalizzata; tutti gli altri parametri "classici" come la rima orientaleggiante delle palpebre e soprattutto il solco palmare unico sono presenti in percentuali variabili, possono essere presenti nella popolazione generale e, se presenti come unico segno non costituiscono un valido sospetto clinico di trisomia 21.

La diagnosi deve essere convalidata con un esame del cariotipo; il risultato servirà per fornire ai genitori un supporto per valutare il rischio genetico per le future gravidanze. Ricordiamo che un risultato di mosaicismo non implica l'evenienza di un "Down lieve", e che l'aspetto estetico non si correla assolutamente con le attuali e future capacità neurologiche e psichiche del soggetto.

Per quanto riguarda l'obiettività clinica dividiamo il discorso nei seguenti apparati:

- **Anomalie Gastrointestinali:** sono state osservate nei neonati trisomici diverse anomalie gastroenterologiche, quali l'atresia tracheo-esofagea, l'atresia duodenale, il megacolon aganglionare, l'ano imperforato. La maggior parte di queste anomalie richiedono un immediato intervento chirurgico per la correzione del danno anatomico. Particolare attenzione deve essere posta all'emissione di meconio (obbligatoriamente entro le prime 24 ore) e ai segni di occlusione intestinale.
- **Cardiopatie congenite:** nel loro insieme la percentuale di bambini Down affetti da cardiopatie congenite è alta e raggiunge il 40 %, ma di queste meno della metà necessitano di correzione chirurgica e assai raramente nel primo semestre di vita. E' comunque necessario eseguire un'attenta valutazione cardiologica alla nascita per individuare precocemente difetti congeniti, tra cui i più frequenti sono il canale atrio ventricolare parziale o totale, i difetti inter-atriali e i difetti inter-ventricolari.
- **Esame oculistico:** il 2-3 % dei neonati soffrono di una cataratta congenita che necessita di un pronto intervento oculistico per prevenire l'ambliopia.
- **Screening ipotiroidismo:** i neonati Down presentano un maggior rischio sia di iper che soprattutto di ipotiroidismo congenito (1 %): per tale motivo i neo-

nati Down, come d'altronde accade per tutti i neonati, devono eseguire lo specifico screening alla nascita per evitare i danni sulla crescita ossea e neurologica creati dal malfunzionamento tiroideo.

- **Controllo ematologico:** una discreta percentuale di neonati presenta una poliglobulia, fattore che è stato messo in relazione con disfunzioni neurologiche dell'età adulta: si consiglia dunque il monitoraggio dell'ematocrito nei primi giorni di vita. E' inoltre segnalata una possibile reazione leucemoide, talvolta a risoluzione spontanea.

PRIMA INFANZIA

- **Allattamento:** come per tutti i neonati deve essere incoraggiato l'allattamento materno, possibilmente esclusivo, spesso ostacolato da una suzione lenta, specie nel primo mese di vita.

Fluoro: è assai consigliabile l'uso del fluoro per la prevenzione delle carie ai normali dosaggi pediatrici.

- **Ecocardiografia:** è obbligatorio eseguire nel primo trimestre una ecocardiografia eseguita da personale esperto di cardiologia pediatrica; è consigliabile ripetere l'esame al 7° - 8° mese l'esame anche in caso di negatività del primo controllo.

- **Vaccinazioni:** Sono da eseguire tutte le vaccinazioni obbligatorie nei tempi stabiliti dalla legge; è molto auspicabile l'esecuzione anche delle vaccinazioni facoltative, soprattutto per la pertosse e successivamente per il morbillo.

- **Esame oculistico:** E' frequente la presenza di una stenosi del canale lacrimale con sovrapposta dacriocistite: se i sintomi non scompaiono entro il primo anno di vita è probabile il ricorso ad un sondaggio lacrimale per dilatare il canale.

- **Esame audiologico:** entro il primo anno di vita deve essere eseguita una valutazione audiologica al fine di diagnosticare precocemente una possibile sordità congenita.

SECONDA E TERZA INFANZIA

• **Esame oculistico:** da eseguire annualmente, perché sono molto frequenti lo strabismo, il nistagmo e i difetti di rifrazione, che devono essere monitorati attentamente e se necessario precocemente trattati: è molto più facile abituare un bambino di 3 o 4 anni ad un bendaggio o all'uso delle lenti piuttosto che a 7 – 8 anni.

• **Esame otorino:** è molto frequente l'evenienza sia di otiti medie acute che la presenza di un versamento endotimpanico (50%-70%): si consiglia dunque un controllo endotimpanico annuale.

• **Controllo auxo-ponderale:** i bambini Down devono essere monitorati attentamente per quanto riguarda peso ed altezza usando le specifiche tavole auxologiche: la statura definitiva è sicuramente inferiore a quella della popolazione generale, ma non possono sfuggire all'attenzione del curante deficit auxologici imputabili a cause estranee alla potenzialità genetica (celiachia – deficit di GH – ipotiroidismo – cardiopatia congenita).

E' inoltre essenziale stabilire fin dai primi anni di vita delle regolari e sane abitudini alimentari per evitare l'obesità: le persone Down devono infatti il sovrappeso che contraddistingue un'alta percentuale di soggetti adulti esclusivamente al dover distribuire il proprio peso in un'altezza definitiva ridotta ed al cronico "abuso" alimentare; il metabolismo a riposo è quasi sovrapponibile a quello della popolazione generale.

• **Esami ematologici:** si consiglia l'esecuzione annuale di un prelievo atto a monitorare il profilo tiroideo. Circa il 15-20 % dei soggetti Down andrà incontro nella propria vita ad un ipotiroidismo acquisito su base autoimmune: si ricorda che è molto frequente una sregolazione dell'asse ipotalamo- ipofisi - tiroide per cui il 50 % della popolazione Down presenta dei valori di TSH ai limiti alti della norma con variazioni nel tempo (TSH ondulante) che non hanno bisogno di una terapia sostitutiva ma solo di controlli a distanza.

Utile inoltre un controllo degli anticorpi antigliadina e anti endomisio per lo screening della celiachia, presente nell'8% dei soggetti Down. Se positivi la diagnosi dovrà essere validata tramite biopsia duodenale.

Fino all'età di 10 anni esiste inoltre un rischio aumentato di sviluppo di leucemia (rischio relativo di 10), in particolare leucemia promielocitica.

- **Cure dentali:** i bambini Down, come tutti i bambini della popolazione generale, devono essere abituati ad una attenta igiene orale; si consiglia una visita odontoiatrica annuale per la cura e la prevenzione delle periodontiti, e la prosecuzione della profilassi con fluoro.
- **Colonna cervicale:** a 3 anni di età si consiglia l'esecuzione di una lastra della colonna cervicale: il 10 – 13% dei bambini mostra una instabilità atlanto-assiale asintomatica. A questi soggetti verrà sconsigliata la pratica sportiva o ginnica in cui si impegna in modo significativo la cerniera cervicale.
- **Problemi ortopedici:** vi è un' aumentata prevalenza di displasia dell'anca e sub-lussazione della rotula, legata principalmente ad una abnorme lassità legamentosa. I programmi di prevenzione e di intervento sono gli stessi della popolazione generale (ecografia delle anche al 3° - 4° mese e Rx bacino al 5°-6° mese di vita per la displasia delle anche).
- **Infezioni delle vie respiratorie:** fino all'età di 5 anni vi è un' aumentata incidenza di infezioni delle alte e basse vie respiratorie, principalmente di natura virale e di otiti medie acute ed effusive. Ogni caso dovrà naturalmente essere valutato clinicamente
- **Problemi dermatologici:** sono piuttosto frequenti l'insorgenza di acne, di ragadi labiali e di follicoliti; utile un controllo dermatologico annuale.

ETA' ADULTA

- Negli adulti deve essere valutata con attenzione la possibilità di un deficit uditivo : si consiglia l'esecuzione di **esami audiometrici** ogni 2 – 3 anni.
- Utile un controllo ogni 2 anni della **funzionalità tiroidea**, visto che la percentuale di ipotiroidismo acquisito negli adulti sale al 30- 40 % .
- E' possibile l'insorgenza di una cataratta acquisita: **controllo oculistico** annuale.
- Nei Down adulti vi è una maggior incidenza di prolasso mitralico e insufficienza aortica, per cui si consiglia un **controllo cardiologico** ogni 2 anni.
- Un capitolo a parte meritano i **disturbi neuro-psichiatrici**: in particolare gli adulti vanno incontro in modo significativo a disturbi depressivi e vi è un'alta incidenza di demenza precoce e Malattia di Alzheimer.

Luoghi comuni e realtà sulle persone con sindrome di Down

Stereotipo: *I Down sono tutti uguali (affettuosi, amanti della musica, biondi ecc.)*

Realtà: Non è così. Le uniche caratteristiche che hanno in comune sono: un cromosoma in più rispetto agli altri (47 invece che 46), un deficit mentale e alcuni aspetti somatici. Per il resto, ogni persona con sindrome di Down è diversa dall'altra. Le differenze dipendono da fattori costituzionali, dal tipo di educazione ricevuta in famiglia e a scuola, dalla presenza o meno di servizi specifici sul territorio.

Stereotipo: *I Down sono sempre felici e contenti*

Realtà: Falso; è 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 familiare, 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.

Stereotipo: *Esistono forme lievi e forme gravi di SD*

Realtà: Il grado di ritardo mentale non dipende dal tipo di trisomia (anche se esiste una forma rarissima - "Mosaicismo" - in cui il ritardo può, ma non sempre, essere lieve). Le differenze tra una persona con SD e l'altro dipendono dai fattori di cui sopra.

Stereotipo: *I Down non vivono a lungo*

Realtà: La durata della vita è aumentata enormemente. Oggi, grazie al progresso della medicina, l'80% delle persone con SD raggiunge i 55 anni e 1 su 10 i 70 anni. Si stima che in un prossimo futuro la sopravvivenza raggiungerà quella della popolazione generale.

Stereotipo: *Non possono mantenere a lungo un lavoro che implichi disciplina e senso di responsabilità o possono eseguire solo lavori che comportino gesti ripetitivi*

Realtà: Sono sempre più numerosi gli esempi di persone con SD che - grazie a

un inserimento mirato - possono svolgere lavori su macchinari complicati, che possono risolvere problemi nuovi con creatività e mantenere il posto al di là di ogni precedente aspettativa.

Stereotipo: Sono ipersessuati oppure eterni bambini privi di interessi sessuali

Realtà: Gli adolescenti con SD non differiscono sostanzialmente dagli altri per quel che riguarda sia l'età d'inizio della pubertà che l'anatomia degli organi sessuali. Provano desideri e hanno fantasie sessuali come gli altri loro coetanei.

Vi sono ancora incertezze sulla capacità riproduttiva del maschio con SD. Sappiamo che la sua fertilità è molto ridotta, anche se si conosce il caso di un uomo con SD che ha avuto un figlio.

Le donne sono assai più fertili. Circa il 40% ha un'ovulazione normale, mentre un 30% ha un'ovulazione meno prevedibile. I dati sulle gravidanze sono limitati, ma gli studi disponibili suggeriscono che il 35-50 per cento dei figli avrà la SD o altri problemi di sviluppo. L'età della menopausa è molto variabile : mediamente avviene dopo i 40 anni.

Stereotipo: Hanno genitori anziani

Realtà: Attualmente il 75% circa dei neonati con SD ha genitori sotto i 35 anni (il dato è legato alla differente distribuzione dei nati nella popolazione : nascono in assoluto più bambini da donne giovani che da donne anziane, quindi anche se il rischio di avere un bambino con SD per una donna giovane è più basso, in numeri assoluti ci sono più bambini con SD figli di coppie giovani).

Stereotipo: Sono incapaci di avere rapporti interpersonali che possano portare ad amicizia, fidanzamenti o matrimoni

Realtà: 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 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 comunicazione simili.

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. 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 del proprio handicap.

Stereotipo: *Non sanno di essere handicappati*

Realtà: Un bambino con SD è in grado di capire, fin da piccolo, la propria diversità rispetto ai compagni e ai fratelli. Può approfittarsi del proprio handicap per ottenere quel che desidera con più facilità. 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 il proprio handicap 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 Down sarà vissuta serenamente.

Stereotipo: *Dovranno sempre vivere con i genitori e poi con i fratelli*

Realtà: 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 consona alle loro esigenze.

Stereotipo: *Per i bambini Down la scuola è soprattutto un luogo di socializzazione*

Realtà: 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 di quanto lo siano le acquisizioni didattiche.

Stereotipo: *La famiglia delle persone con SD è "handicappata"*

Realtà: Secondo numerosi studi, nelle famiglie con persone con SD 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.

**ASSOCIAZIONE
ITALIANA
PERSONE
DOWN**

L'Associazione Italiana Persone Down è un'associazione di genitori o tutori di persone affette da sindrome di Down che si è costituita con atto notarile in Roma nel 1979 ed ha ottenuto il riconoscimento della personalità giuridica nel 1983 (D.P.R. n.118 del 18/8/83). L'associazione non ha fini di lucro e vuole essere soprattutto un punto di riferimento per genitori, operatori socio-sanitari e tutti coloro che sono interessati alla Sindrome di Down.

• SCOPI

Gli scopi principali dell'Associazione Italiana Persone Down sono:

- favorire il pieno sviluppo sociale, mentale ed espressivo dei bambini con sindrome di Down;
- aiutare le famiglie a confrontarsi ed a risolvere i problemi connessi con la nascita del bambino con sindrome di Down, la sua educazione, il suo inserimento nella scuola e nella società;
- diffondere tutte le informazioni inerenti la sindrome di Down;
- promuovere e favorire lo studio e la ricerca sulle cause e i fattori di rischio che favoriscono l'insorgenza della sindrome di Down, sulla prevenzione e sull'intervento più idoneo per lo sviluppo delle potenzialità delle persone con sindrome di Down.

Per realizzare tali scopi l'Associazione Italiana Persone Down si impegna a:

- fornire consulenze su tutti gli aspetti inerenti la sindrome di Down alle famiglie ed agli operatori socio-sanitari e scolastici;
- promuovere iniziative volte a favorire l'inserimento sociale e lavorativo delle persone con sindrome di Down;
- divulgare le informazioni sulla sindrome di Down e favorire la formazione e l'aggiornamento degli operatori delle strutture pubbliche e private;

- diffondere le conoscenze sulla sindrome di Down tramite la biblioteca e la pubblicazione di testi specifici, di opuscoli informativi e della rivista Sindrome Down Notizie;
- promuovere iniziative di sensibilizzazione dell'opinione pubblica nei confronti delle persone con sindrome di Down;
- svolgere un ruolo di pressione sociale sulle istituzioni pubbliche per la tutela dei diritti degli handicappati.

Tra i principali **Servizi** ricordiamo:

Telefono D - Servizio di consulenza telefonica (06/3720891).

Un gruppo di assistenti sociali, con il supporto di una banca dati computerizzata e con la consulenza degli operatori del Servizio di Informazione e Consulenza dell' AIPD-Sezione di Roma, risponde a richieste telefoniche in merito a: normative sull'handicap, strutture socio-sanitarie pubbliche e private, aspetti medici e di inserimento scolastico, strutture per il tempo libero e tutte le tematiche riguardanti la sindrome di Down.

Il Servizio di Informazione e Consulenza.

Offre a famiglie ed operatori sociosanitari e scolastici visite di consulenza avvalendosi di una équipe di operatori esperti nelle diverse aree riguardanti la sindrome di Down (assistente sociale, medico pediatra o neurologo, psicologa clinica, psicologa cognitiva ed un genitore dell'Associazione).
Il servizio, a cura della **Sezione di Roma**, riceve solo su appuntamento (telefonare alla segreteria dell'AIPD tutti i giorni tranne il sabato: 06/3700235 – 37351717 - Fax 37351749).

Osservatorio scolastico

Fornisce assistenza e consulenza specifica a genitori, insegnanti ed operatori sociosanitari, sulle tematiche relative allo sviluppo psicosociale e all'apprendimento degli alunni con SD nonché sulle modalità organizzative dell'inserimento scolastico.

Promuove ricerche sull'integrazione scolastica delle persone con SD.

Il Servizio di consulenza legale.

Fornisce ai genitori consulenze sulla normativa riguardante l'handicap psichico (invalidità civile, ricorsi, interdizione, eredità).
Si avvale della consulenza di un giudice tutelare, di un notaio, un avvocato e un assistente sociale dell'AIPD.

La Biblioteca.

Raccoglie tutti i testi italiani e stranieri sulla sindrome di Down e le più significative riviste sull'handicap.
Dispone inoltre di un archivio computerizzato degli articoli medico-scientifici più importanti sulla sindrome di Down e di bibliografie aggiornate per singoli argomenti.
La biblioteca è a disposizione per consulenze e prestiti.

Finito di stampare

Elenco sezioni Associazione Italiana Persone Down

SEZIONE	INDIRIZZO	SEZIONE	INDIRIZZO
AVELLINO	c/o Sig. Gerardo Pepe Via Piano D'Ardine 19 83042 Atripalda (AV) tel. e fax . 0825-73315	ORISTANO	Via San Martino, 9 09170 Oristano tel. 0783/302171 fax 0783/360134
ALTA GALLURA	P.zza del Popolo, 1 07029 Tempio Pausania (SS) tel e fax 079 – 631261	PAVIA	c/oSig. Claudio Pescatori Via Gramsci, 24 27051 Cava Manara (PV) tel. 0382/454275
BARI	Via Archita, 15 70126 Bari tel. 080-5564368 fax 080/5429926	PERUGIA	c/o Sig. Ferdinando Valloni Via del Vivaio, 19 06079 S. Mart. in Campo (PG) tel. fax 075/ 6099317
BELLUNO	C/o Dott. Cappellari Giovanni Via Manzoni, 12 32034 Pedavena (BL) tel. 0439/30092	PESARO	c/o Sig.ra Spinaci Viale della Vittoria, 18 61040 Mondavio (PS) tel. 0721/97107
BRINDISI	c/oSig.ra M. Eleonora Piciocco Piazza Cairoli, 28 72100 Brindisi tel. 0835/523844	PIACENZA	c/o Dott. Mauro Chiodaroli Via Castello, 29 29100 Piacenza tel. 0523/30741 fax 0523/307432
CAMPOBASSO	Via IV Novembre 28 86100 Campobasso tel. e fax 0874/62686	PISA	Via Cesare Battisti, 55 56100 Pisa tel. e fax 050/48689
CASERTA	Via Ferrarecce, 159 81100 Caserta tel. e fax 0823/442132	POTENZA	c/o AUSER Via due Torri, 3 85100 Potenza 0971/34475
CATANIA	Via del Bosco, 266 95125 Catania tel. e fax 095 – 414191	ROMA	V.le delle Milizie, 106 00192 Roma tel. 06/3700235-37351717 fax 06/37351749
COSENZA	Viale della Repubblica, 335 87100 Cosenza tel. 0984 / 793893 fax 0984/784672	SALUZZO	c/o Sig.ra M. Pretto Bersano Via F.Costa , 1/B 12037 Saluzzo (CN) tel. 0175/46656
FORMIA (SUD PONTINO)	Via Cassio I, Palazzo Miele 04023 Formia (LT) tel. 0771/471312	TARANTO	Via Ancona 25, Palazz. 9 74100 Taranto tel. 099/7304368 fax 099/7351253
L'AQUILA	C/o Sig.ra Liliana Zugaro Via Grotte di Navarra, 6 67100 L'Aquila tel. 0862/22189	TERAMO	c/o Sig.ra A. Maria Ponziani Via De Albentis, 53 64100 Teramo tel. 0861/242643
MATERA	Via Bari , 77 75100 Matera tel. E fax 0835/388480	VENEZIA	c/o Sig.ra Anna Puntel Castello 2785 30122 Venezia tel. 041/ 5200321
NARDO'	C/o D.ssa M. Teresa Calignano Via S. Caterina, 38 73048 Nardò (LE) tel. E fax 0833/564203	VITERBO	Via C. Cattaneo 54/c 01100 Viterbo tel. e fax 0761/345030
NUORO	Casella Postale 38 Succursale 1 – 08100 Nuoro Sig.ra Chiara Manca Tel. 0874/205134		

Telefonando all'AIPD è possibile avere indicazioni anche sulle altre associazioni Down italiane e sulle principali associazioni Down straniere.

