
Indice

Introduzione	pag.	3
Controlli di salute nel neonato (dalla nascita ad 1 mese)	“	5
Controlli di salute nel primo anno di vita	“	7
Controlli di salute fra 1 e 6 anni	“	10
Controlli di salute fra 7 anni e la fine dell'adolescenza	“	13
Controlli di salute dall'adolescenza all'inizio dell'età adulta	“	14
La figura del Pediatra di famiglia	“	16
Conclusioni	“	17
Le Curve di crescita specifiche per la SD	“	18
Bibliografia essenziale	“	24

Luca Diociaiuti, Arianna Langer, Sara Serretti

Medici Pediatri, consulenti presso AIPD Sezione di Roma, Servizio Informazione e Consulenza (S.I.C.)

Anna Contardi

Assistente sociale, coordinatrice nazionale AIPD

Pierpaolo Mastroiacovo

Direttore ICBD (International Centre on Birth Defects, Roma)

Introduzione

Questo breve libretto sui controlli di salute per la SD ha lo scopo di dare informazioni generali ai genitori sui principali controlli di salute raccomandati a livello internazionale e di cercare di spiegare l'importanza di ciascuno di essi.

Il testo non è rivolto a medici o ad altri operatori socio-sanitari, ma ai genitori delle persone con sindrome di Down, di conseguenza verranno usati spesso dei termini non sempre "tecnicamente appropriati" per descrivere alcune situazioni o condizioni.

Si ricorda che ogni iniziativa medica deve essere presa assieme ai medici curanti e non autonomamente.

Le informazioni mediche contenute in questo testo potrebbero nel tempo essere modificate alla luce di nuove ricerche.

Nel testo oltre ai controlli essenziali che sono commentati, sono inserite brevemente ulteriori raccomandazioni dall'Associazione Europea Sindrome di Down, inoltre si accennano anche alcune indicazioni di tipo educativo da approfondire con gli specialisti del settore (ad esempio asilo nido, riabilitazione, controlli neuropsichiatrici, ecc.).

Nella sindrome di Down, (SD), si possono verificare alcuni problemi di salute, comuni anche alla popolazione generale, ma con un'incidenza maggiore. Questo giustifica la necessità di effettuare dei regolari controlli medici con cadenza in genere annuale.

Il senso di questi controlli non è quello di trovare sicuramente qualche patologia, ma al contrario confermare che tutto è "a posto".

È opportuno che questi controlli siano effettuati da parte di personale che abbia accumulato un'ampia esperienza pratica nell'effettuare controlli medici in bambini con SD.

È inoltre importante che il follow up si rifaccia a specifiche linee guida e non sia al contrario orientato da convinzioni o esperienze personali dei medici della singola struttura.

I controlli periodici che vengono raccomandati dalle maggiori organizzazioni, quali ad esempio l'Accademia Americana di Pediatria, (AAP), o la Società Europea Sindrome di Down, (EDSA), sono principalmente mirate a promuovere la salute delle persone con SD, allo scopo di consentire ad ogni persona di sviluppare il massimo del proprio potenziale e di offrire a queste persone una vita piena e significativa.

Controlli di salute nel neonato (dalla nascita ad 1 mese)

In molti casi la diagnosi clinica è possibile già alla nascita. Essa può essere difficile in bambini molto piccoli, come nel caso di prematuri o neonati piccoli per l'età gestazionale, o se ci sono gravi problemi clinici che distolgono l'attenzione dalle caratteristiche fenotipiche [*caratteristiche fenotipiche = aspetto fisico*] del neonato. La diagnosi, o il suo sospetto, dovrebbero essere comunicati ad entrambi i genitori al più presto possibile, anche se non è ancora disponibile l'esito dell'esame cromosomico, in maniera semplice concisa, illustrando le caratteristiche fisiche del neonato e mettendo in evidenza gli aspetti positivi del futuro sviluppo, le capacità di apprendimento e le possibilità di una vita autonoma. Solitamente è necessario effettuare più di un incontro. È anche auspicabile offrire un supporto psicologico e successivamente consigliare una consulenza genetica.

La mappa cromosomica serve non solo e non tanto a confermare la diagnosi ma piuttosto a definire il tipo di genetica alla base della SD del bambino. La forma più frequente è la trisomia 21 libera, (95% dei casi), nella quale tutte le cellule del corpo hanno un cromosoma 21 in più, (tre anziché due), seguono poi le forme da traslocazione e da trisomia 21 libera in mosaicismi. Va detto che pur esistendo principalmente tre forme di anomalia cromosomica, l'espressione della SD nei bambini è sostanzialmente la stessa, tranne in alcuni casi per i mosaicismi, nei quali alcuni aspetti della sindrome potrebbero essere più sfumati. Ogni coppia che ha avuto un bambino con SD dovrebbe effettuare un colloquio con un genetista o con un medico competente in SD per la definizione del rischio di ricorrenza, (la possibilità cioè che nasca dalla coppia nuovamente un bambino con SD), variabile a seconda dei casi e sulle opportunità di diagnosi prenatale per le successive gravidanze. Nel caso di forme da traslocazione, va escluso tramite un prelievo di sangue che i genitori siano portatori "sani" della traslocazione ed in caso uno dei due genitori risulti portatore, lo studio genetico va esteso ai familiari. Nel caso di forme da traslocazione nelle quali uno dei due genitori sia portatore, il rischio di ricorrenza è maggiore delle altre forme di SD.

*Diagnosi
clinica e sua
comunicazione
ai genitori*

*Analisi
citogenetica
[Analisi
citogenetica =
mappa
cromosomica]*

Valutazione cardiologia

Circa quattro bambini con SD su 10, presentano una cardiopatia congenita. In genere i difetti cardiaci consistono in un' incompleta chiusura delle pareti che delimitano le quattro camere che normalmente sono presenti nel cuore. A scopo puramente informativo segue un elenco con le relative frequenze dei principali difetti di parete e non: canale atrioventricolare (CAV) (41%), difetto interventricolare, (DIV), (35%), difetto interatriale, (DIA) (8%), persistenza del dotto arterioso, (PDA) (7%), tetralogia di Fallot, (TF) (1%). L'alta incidenza di cardiopatie congenite giustifica una valutazione cardiologica in tutti i bambini nati con SD con effettuazione anche di una ecocardiografia. La possibilità di correggere chirurgicamente le cardiopatie congenite è stata uno dei fattori che più ha inciso nell'aumento dell'aspettativa di vita delle persone con SD. Un bambino con SD e cardiopatia congenita che necessita di una correzione chirurgica e che viene operato nei tempi giusti, avrà una qualità ed una aspettativa di vita paragonabili a quelle di un bambino con SD nato senza cardiopatia.

Valutazione oculistica

Indicata già alla nascita o nei primissimi tempi, innanzi tutto per escludere la presenza di cataratta congenita, eventualità rara, ma comunque più frequente rispetto alla popolazione generale.

Valutazione audiologica

La possibilità di un deficit uditivo congenito di tipo neurosensoriale è più frequente nella SD ma è comunque raro in termini assoluti. Molto più diffuso è il deficit uditivo dovuto ad accumulo di catarro (vedere dopo). I deficit sensoriali [*Deficit sensoriali = malfunzionamento degli organi di senso, come la vista e l'udito*], quando presenti, hanno grande importanza nello sviluppo psichico di un bambino con SD, dal momento che possono ridurre in modo significativo l'efficacia di qualsiasi programma di riabilitazione, anche il più corretto, nell'acquisizione di nuove abilità. Questo è particolarmente vero nel primo anno di vita. Per questa ragione l'AAP raccomanda una valutazione audiologica tramite tecniche strumentali, (potenziali evocati uditivi o otoemissioni acustiche) alla nascita o entro i tre mesi.

Controllo ematologico

Controllo ematologico tramite un semplice prelievo di sangue, per policitemia [*Policitemia = presenza di un numero eccessivo di globuli rossi nel sangue*], reazione leucemoide [*Reazione leucemoide = patologia ematologica simile alla leucemia ma che presenta guarigione spontanea*], leucemia. In termini assoluti la leucemia si verifica comunque raramente, meno dell'1% dei bambini.

Test di screening neonatali di routine

[*Screening neonatali di routine = esami del sangue effettuati su tutti i neonati alla nascita per legge, che riguardano alcune frequenti patologie*]. Tra queste viene controllata anche la funzione tiroidea che a volte è alterata nella SD. La possibilità che si verifichi un ipotiroidismo congenito nella SD è più frequente rispetto alla popolazione generale, restando comunque un evento raro. Ben più frequente è l'ipotiroidismo acquisito nelle età successive, (vedere dopo).

Controlli di salute nel primo anno di vita

Dovrebbe essere enfatizzata l'importanza di una alimentazione ben bilanciata, così come lo svezzamento in tempi adeguati (gli stessi dei bambini senza SD).

Nel caso di persone con SD vengono usate delle curve di crescita specifiche* (vedere dopo), per valutare la crescita corporea e metterla in relazione allo stato di salute nel modo più appropriato.

Se non già effettuate da eseguire al più presto ed in ogni caso, secondo l'AAP, da ripetere ad un anno di vita.

I principali problemi oculistici nei bambini con SD sono: cataratta congenita, strabismo (30%), vizi di rifrazione (60%), (ipermetropia, astigmatismo, miopia).

Nel corso dei primi anni di vita circa 6 bambini con SD su 10 presentano problemi di rifrazione. Tali problematiche sono in genere facilmente risolubili prescrivendo degli occhiali che possono essere indossati anche dai bambini più piccoli o con altre strategie terapeutiche, specifiche da caso a caso.

Questi controlli riguardano principalmente la funzionalità tiroidea ed il controllo dell'eventuale intolleranza al glutine.

La tiroide è una ghiandola che produce degli ormoni fondamentali tre le altre cose allo sviluppo fisico e mentale dei bambini. Nel corso degli anni, circa 3 persone con SD su 10 vanno incontro ad ipotiroidismo. La possibilità che in un bambino con SD si verifichi un ipotiroidismo acquisito negli anni, giustifica un controllo regolare degli ormoni tiroidei. E' sconsigliabile non effettuare i controlli, affidandosi solo all'eventuale riconoscimento dei sintomi e segni di ipotiroidismo attraverso le visite mediche, poiché la SD e l'ipotiroidismo hanno molti aspetti in comune ed è praticamente impossibile eseguire una diagnosi tempestiva senza l'aiuto del laboratorio. Il controllo della funzionalità tiroidea oltre che alla nascita ed a 6 mesi è consigliabile in seguito con cadenza annuale.

*Valutare
l'appropriatezza
dell'alimentazione
e della crescita
secondo gli
standard della SD*

*Valutazione
audiologica ed
oculistica*

*Controlli
ematici*

Per quanto riguarda l'intolleranza al glutine va detto che il 5% circa delle persone con SD presenta questo problema.

La maggiore incidenza di Celiachia nella SD giustifica un controllo sul sangue degli anticorpi diretti contro il glutine, che sono spia della eventuale intolleranza. Gli attuali test a disposizione non presentano una attendibilità del 100% per cui solitamente si preferisce ripetere tale controllo alcune volte nel corso degli anni.

ALTRE PROBLEMATICHE NEL PRIMO ANNO DI VITA

Problemi di allattamento al seno

In epoca neonatale possono essere più frequenti alcune difficoltà di allattamento materno, dovute a una minore "vivacità" iniziale del neonato, all'ipotonia, alla cavità orale più piccola, ma alcuni piccoli accorgimenti, come tenere il nasino pulito prima della poppata, aumentare la frequenza delle poppate, e soprattutto il non scoraggiarsi consentono spesso di superare questi piccoli ostacoli che in genere si risolvono da soli. Solo in rari casi le difficoltà di suzione possono essere importanti e richiedono il supporto di uno specialista, (ad es. bambini con cardiopatia importante, bambini con malformazioni gastrointestinali, bambini molto prematuri, ecc.).

La stitichezza

È frequentissima nei primi mesi di vita e richiede un approccio normale da parte del pediatra di base. Solo nei casi particolarmente gravi o resistenti alle terapie è opportuno ricorrere ad un consulto specialistico data la possibilità nella SD di patologie del tratto finale dell'intestino che possono comportare una stipsi ostinata.

Reflusso gastro-esofageo

È più frequente nei primi mesi, gli accertamenti diagnostici ed il trattamento di questo problema sono gli stessi della popolazione generale. Nei casi più gravi è utile rivolgersi ad uno specialista per escludere alcune malformazioni del tratto iniziale dell'intestino che raramente possono comportare forme di reflusso gastroesofageo particolarmente importanti.

Vaccinazioni ed infezioni

La maggior parte delle persone con SD mostra alterazioni aspecifiche di diversi parametri di laboratorio legati alla funzionalità immunitaria. Tuttavia tali parametri si riflettono in genere in una suscettibilità alle infezioni sì aumentata ma non in modo grave, pertanto non appare giustificato un controllo "a tappeto" per tutte le persone con SD dell'assetto immunitario. Tali approfondimenti sono necessari solo nei soggetti che hanno presentato infezioni di particolare gravità o evidenza di un franco immunodeficit, (lo stesso vale per la popolazione generale).

Il calendario vaccinale dei bambini con SD, per quanto riguarda le vaccinazioni di legge, non è diverso da quello che seguono i bambini senza SD. Sono inoltre vivamente raccomandate le vaccinazioni facoltative (delle

quali è opportuno parlare con il pediatra curante già in occasione della prima visita), ed è utile considerare inoltre la possibilità di somministrare la vaccinazione antinfluenzale. Non vi è nessuna controindicazione alle vaccinazioni obbligatorie e consigliate legata specificamente alla SD, i rarissimi casi nei quali vi è una controindicazione ad una vaccinazione sono gli stessi della popolazione generale.

Sono fondamentali per poter monitorare l'andamento dello sviluppo psicomotorio ed organizzare una riabilitazione "su misura", a partire dai primi mesi di vita.

La ritenzione testicolare è molto frequente nei bambini con SD. Non verificare la completa discesa di un testicolo ed un suo mancato posizionamento chirurgico nei tempi giusti comporta il verificarsi di danno testicolare ed un aumentato rischio di patologie degenerative del testicolo stesso (sono necessari controlli da parte del pediatra di base sin dai primi mesi di vita).

ALTRE RACCOMANDAZIONI PER IL PRIMO ANNO DI VITA

- *Far riferimento ad associazioni di genitori o a gruppi di supporto per SD.*
- *Far riferimento alla propria ASL o se necessario a centri convenzionati per la riabilitazione.*
- *Sostenere le famiglie, ponendo particolare attenzione ai fratelli.*

*Regolari visite
neuropsichiatriche
infantili*

*Controllo
della discesa
dei testicoli*

Controlli di salute fra 1 e 6 anni

Controlli periodici della alimentazione e prevenzione dell'obesità

La tendenza all'obesità nella SD è ben nota. Di solito si manifesta principalmente nei giovani adulti: per questo va attuato un piano preventivo sin dall'infanzia, con particolare attenzione al periodo dell'adolescenza. È importante puntare sia sull'attività fisica che sull'alimentazione. L'apporto calorico richiede una particolare attenzione. Il controllo del peso corporeo può dimostrarsi un compito a volte impegnativo, ma monitorare precocemente e regolarmente la crescita ponderale consente di avere ottime possibilità di mantenere una forma fisica ottimale e di rendere la persona con SD più coinvolta nel problema, migliorando anche la sua autostima e la percezione di se stessa.

Controllo odontoiatrico

Sono in genere presenti una particolare conformazione del cavo orale, anomalie di forma e dimensione dei denti, la loro ritardata/mancata eruzione, malocclusione, malposizione, parodontopatie, (cioè patologie delle strutture deputate alla stabilità del dente).

Le anomalie dell'apparato dentario sono un problema frequente, la cui soluzione è spesso complessa. Oltretutto la difficoltà oggettiva riscontrata nel visitare e trattare bambini ed adulti con disabilità intellettiva porta a sottostimare l'incidenza di questi problemi. Nonostante questo, le carie sembrano essere meno frequenti rispetto alla popolazione generale.

I controlli odontoiatrici devono essere programmati costantemente dall'infanzia fino all'età adulta per prevenire le conseguenze del deterioramento dell'apparato dentario. La correzione dopo una certa età dei problemi ortodontici, tramite l'uso dei comuni "apparecchi", consente di ottenere non solo vantaggi estetici ma anche e soprattutto funzionali.

Curare il più possibile l'igiene orale (utilizzando sia lo spazzolino che il filo interdentale) ed effettuare regolari visite odontoiatriche consente nel medio-lungo periodo di preservare al massimo la stabilità dei denti.

Controllo ortopedico

Pressoché costanti sono la lassità ligamentosa e l'ipotonia muscolare. Piede piatto, ginocchio valgo [*ginocchio valgo* = *ginocchio il cui asse mag-*

giore è deviato all'infuori], instabilità della rotula sono le cause principali coinvolte nella difficoltà a camminare insieme ai problemi di tipo posturale come la scoliosi e cifosi [*cifosi = incurvamento della schiena a formare una convessità posteriore*].

La prevenzione è possibile e consiste nella precoce pratica di attività motoria, stile di vita attivo, pratica di sport, ed in caso di bisogno tramite il ricorso ad uno specialista ortopedico.

Un'altra problematica da evidenziare è l'instabilità atlanto-assiale [*instabilità atlanto-assiale = "lentezza" dell'articolazione tra la prima vertebra cervicale, detta atlante, e la seconda, chiamata epistrofeo*] che ha assunto particolare rilevanza negli ultimi anni; la prevalenza nella SD è elevata (10-15%) e di solito è un'anomalia asintomatica. Il rischio aumentato di dislocazione è in relazione soprattutto con traumi cervicali o bruschi movimenti della testa, con complicanze neurologiche qualora si assista alla compressione del midollo spinale. In realtà però solo una piccolissima parte dei casi presenta dei veri problemi clinici. La rarità della possibilità di un danno del midollo spinale e la scarsa capacità dei comuni esami radiologici di individuare una situazione patologica, fa sì che non ci sia un accordo sulla definizione dei casi in cui è opportuno un controllo radiologico del tratto cervicale.

Le indicazioni più condivise al momento sono di eseguire una lastra della regione atlanto-assiale secondo precisi criteri in caso di attività a rischio di trauma cervicale (ad esempio andare a cavallo, sport di contatto).

Una valutazione neurologica urgente ed eventualmente uno studio tramite TAC o risonanza magnetica nucleare è invece necessaria nei casi sintomatici, (perdita di urine/feci inspiegabile, improvvisi problemi nel cammino, ecc.).

Il principale problema otorinolaringoiatrico nei bambini con SD è l'otite media essudativa, cioè un accumulo di catarro nella parte interna dell'orecchio, (in realtà l'orecchio medio in termini medici). Si stima che circa il 50-70% dei bambini con SD presenti questo problema. È opportuno effettuare nelle prime epoche della vita un controllo accurato dell'udito, solitamente tramite i potenziali evocati uditivi, completati dall'impedenzometria, (serve a valutare la quantità di catarro eventualmente accumulato), da ripetere assieme ad una visita otorinolaringoiatrica in caso di dubbi. Verificare che la capacità uditiva sia a livelli almeno accettabili è di fondamentale importanza per dare al bambino con SD la possibilità di sviluppare al massimo il proprio linguaggio. L'eventuale presenza di una quantità eccessiva di catarro dietro il timpano è risolvibile spesso con terapie decise a seconda dei casi dallo specialista otorinolaringoiatra.

È altresì importante proseguire, con cadenze dettate dallo specialista, i controlli della vista, possibilmente facendo riferimento ad un oculista con esperienza pediatrica.

*Valutazione
audiologica ed
oculistica*

**Valutazione di
altri problemi
otorinolaringoiatrici
Controlli
ematici**

Sono maggiormente frequenti problemi di ipertrofia tonsillare e adenoidea, problemi respiratori di tipo meccanico, apnea nel sonno.

Proseguire la valutazione annuale della funzionalità tiroidea, e quando necessario dell'eventuale presenza degli anticorpi contro il glutine (Celiachia).

ALTRE RACCOMANDAZIONI DELL'EDSA DA 1 A 6 ANNI

- *Proseguire i programmi di riabilitazione (proseguimento).*
- *Logopedia.*
- *Inserimento sociale, (scuola dell'infanzia).*

Sarebbe opportuno allungare testo
Valutazione di altri problemi otorinolaringoiatrici

Oppure accorciare il
titoletto nel colonnino

Controlli di salute fra 7 anni e la fine dell'adolescenza

Accorciare di 3 righe
il testo del paragrafo
sviluppo sessuale

Ripetere regolarmente secondo le indicazioni dello specialista le valutazioni: odontoiatrica, oculistica, i controlli ematici il controllo di peso ed altezza.

E quando è necessario, (ad esempio per problemi di otiti ricorrenti o di ostruzione respiratoria), inviare per una visita otorinolaringoiatria (completata eventualmente da misurazioni dell'udito).

Quando indicato ricorrere ad una valutazione da parte di un ortopedico pediatrico, (scoliosi, valgismo ginocchia, ecc.).

La maturazione sessuale è simile a quella della popolazione generale. Nei maschi, il volume testicolare e le dimensioni del pene raggiungono valori normali durante la pubertà. Nelle femmine, lo sviluppo dei caratteri sessuali secondari segue l'evoluzione naturale. Le mestruazioni sono regolari. La menopausa è precoce. Sono da raccomandare regolari visite ginecologiche come per tutte le altre donne ed un'educazione della persona con SD all'igiene mestruale. La fertilità è ridotta nelle femmine: sono state riportate solo un piccolo numero di gravidanze, con nascita di bambini sia con che senza SD. In casi particolari può essere prevista la contraccezione. I maschi sono quasi costantemente sterili (sono riportati solo due casi di soggetti non mosaico che hanno avuto un figlio). Tale dato andrà però rivalutato alla luce delle maggiori opportunità di scambi sociali e quindi di rapporti sessuali possibili oggi per le persone con SD, è comunque certo che una persona con SD di sesso maschile abbia una fertilità assai minore di quella dei maschi della sua stessa età. Poiché l'inserimento sociale delle persone con SD è diventato sempre più frequente, gli adolescenti dovrebbero essere preparati per una vita sessualmente attiva. È compito dei genitori, psicologi e medici istruire con sensibilità e pazienza i giovani con SD sulle possibilità che la vita può offrire loro e sui possibili rischi correlati.

ALTRE RACCOMANDAZIONI DELL'EDSA DAI 7 ANNI ALL'ADOLESCENZA

- *Fornire supporto alle famiglie.*
- *Inserimento scolastico e attività ricreative.*

*Ripetere
le valutazioni*

*Sorvegliare per i
problemi otorino-
laringoiatrici*

*Sorvegliare per i
problemi ortopedici*

*Sviluppo
sessuale*

Controlli di salute dall'adolescenza all'inizio dell'età adulta

Non è negli scopi di questo libretto trattare estesamente le problematiche di salute successive all'età pediatrica, ma è importante ricordare che anche in età adulta è opportuno proseguire il controllo della salute delle persone con SD, poiché oltre ad alcune patologie che possono essersi presentate nei primi anni di vita e proseguire nelle epoche successive, possono verificarsi anche alcuni problemi di salute specifici della persona con SD adulta.

Le raccomandazioni, (parzialmente modificate), dell'EDSA, riguardo l'età adulta sono le seguenti:

Visita medica generale.

Controlli periodici dell'alimentazione

Controlli cardiologici

Ecocardiografia per reflusso aortico o prolasso della valvola mitrale [*reflusso aortico o prolasso della valvola mitrale = "allentamento" di due valvole che fanno parte del cuore*]. Non ci sono dati disponibili così numerosi come per i bambini sullo stato cardiaco degli adulti con SD. Dai dati recenti della letteratura risulta evidente che gli adulti con SD possono avere disturbi cardiaci diversi dai difetti congeniti. Le alterazioni più frequenti negli adulti asintomatici sono il prolasso della valvola mitrale ed il reflusso aortico con una prevalenza fino al 70%. Questi difetti sembrano verificarsi solo negli adulti, dal momento che non sono stati rilevati nell'infanzia. Ovviamente si raccomanda di eseguire esami diagnostici accurati nei giovani adulti, specialmente prima di procedure chirurgiche e odontoiatriche per la scoperta di questi difetti. Dovrebbe essere presa in considerazione la profilassi antibiotica per l'endocardite [*profilassi antibiotica per l'endocardite = copertura antibiotica per prevenire l'attecchimento di germi alle strutture del cuore, eventualità più probabile in caso di interventi chirurgici anche ad esempio di tipo dentistico quando coesistono alcune anomalie strutturali del cuore*].

Invecchiamento precoce, depressione, malattia di Alzheimer, autismo: i problemi neuropsichiatrici diventano prevalenti con l'età. Tuttavia studi recenti suggeriscono che la maggior parte di adulti con SD vanno incontro ad invecchiamento normale benché probabilmente precoce e che possono essere a più basso rischio di malattia di Alzheimer di quanto supposto precedentemente.

È anche possibile che una riabilitazione intensiva precoce e l'inserimento sociale siano efficaci nel rallentare il deterioramento mentale e l'invecchiamento.

Controlli ortopedici

Controlli odontoiatrici

Controlli ginecologici

Controlli oculistici

Controlli audiologici

Controlli ematici per anemia malattie tiroidee, celiachia, malattie autoimmuni, ecc.

Controlli clinici e strumentali per malattie oncologiche

Nella SD alcune patologie neoplastiche sono più rappresentate, mentre molte altre sono più rare rispetto alla popolazione generale.

Vaccinazioni specifiche per l'età o per condizioni di rischio

Antinfluenzale, antipneumococcico, etc.

Programmi per potenziamento/mantenimento delle competenze acquisite

Incoraggiare attività fisica

Incoraggiare attività ricreative

Supporto psicologico individuale

Eventuale inserimento in strutture residenziali adeguate (comunità alloggio)

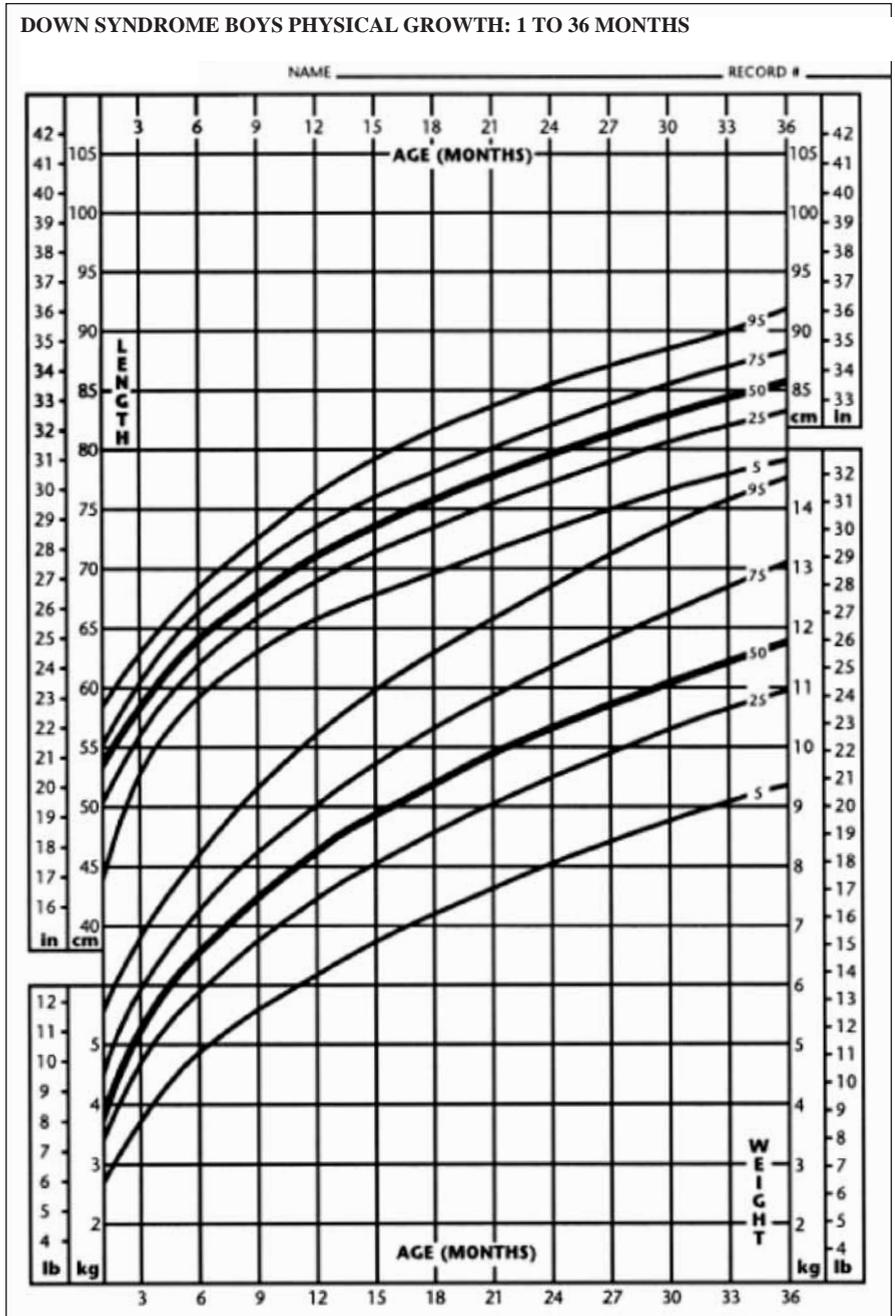
La figura del pediatra di famiglia

- È necessariamente il primo e principale referente per la salute del bambino. Il pediatra di famiglia deve essere coinvolto ed informato dai medici dell'ospedale alla dimissione neonatale e dopo i controlli specialistici.
- Solitamente il pediatra di famiglia non è il coordinatore dei controlli specialistici (ma potrebbe anche esserlo), ma al di fuori dei controlli periodici è la figura professionale che più spesso può rilevare eventuali problemi di salute emergenti.
- Il pediatra di famiglia deve essere a conoscenza dei possibili problemi di salute che possono verificarsi in un bambino con SD ed i cosiddetti segni e sintomi di allarme.
- Deve essere il più possibile favorito un contatto tra il pediatra di famiglia e la struttura dove vengono effettuati i controlli specialistici periodici.
- Da un punto di vista assistenziale generale il pediatra di famiglia può seguire un bambino con SD come un qualsiasi altro assistito (vaccinazioni, svezzamento, episodi febbrili, ecc.), tenendo semplicemente conto delle eventuali patologie associate.
- Non pretendere che il pediatra di famiglia abbia da subito una competenza sulla SD (lasciargli il tempo per informarsi/aggiornarsi).
- I controlli di salute generici del pediatra di famiglia sono fondamentali, le visite specialistiche periodiche presso i centri specializzati nella SD sono un complemento ma non possono e non devono sostituire le visite generali del pediatra curante.

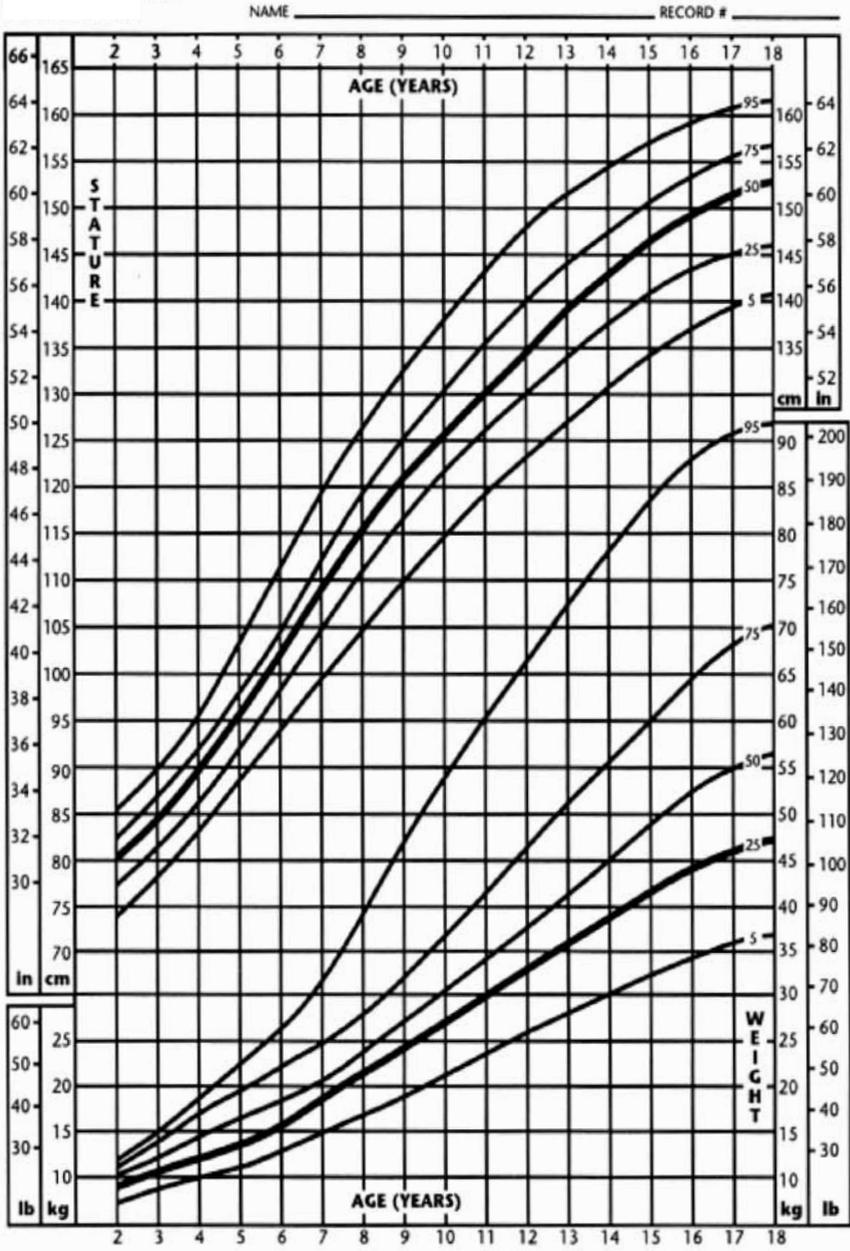
Conclusioni

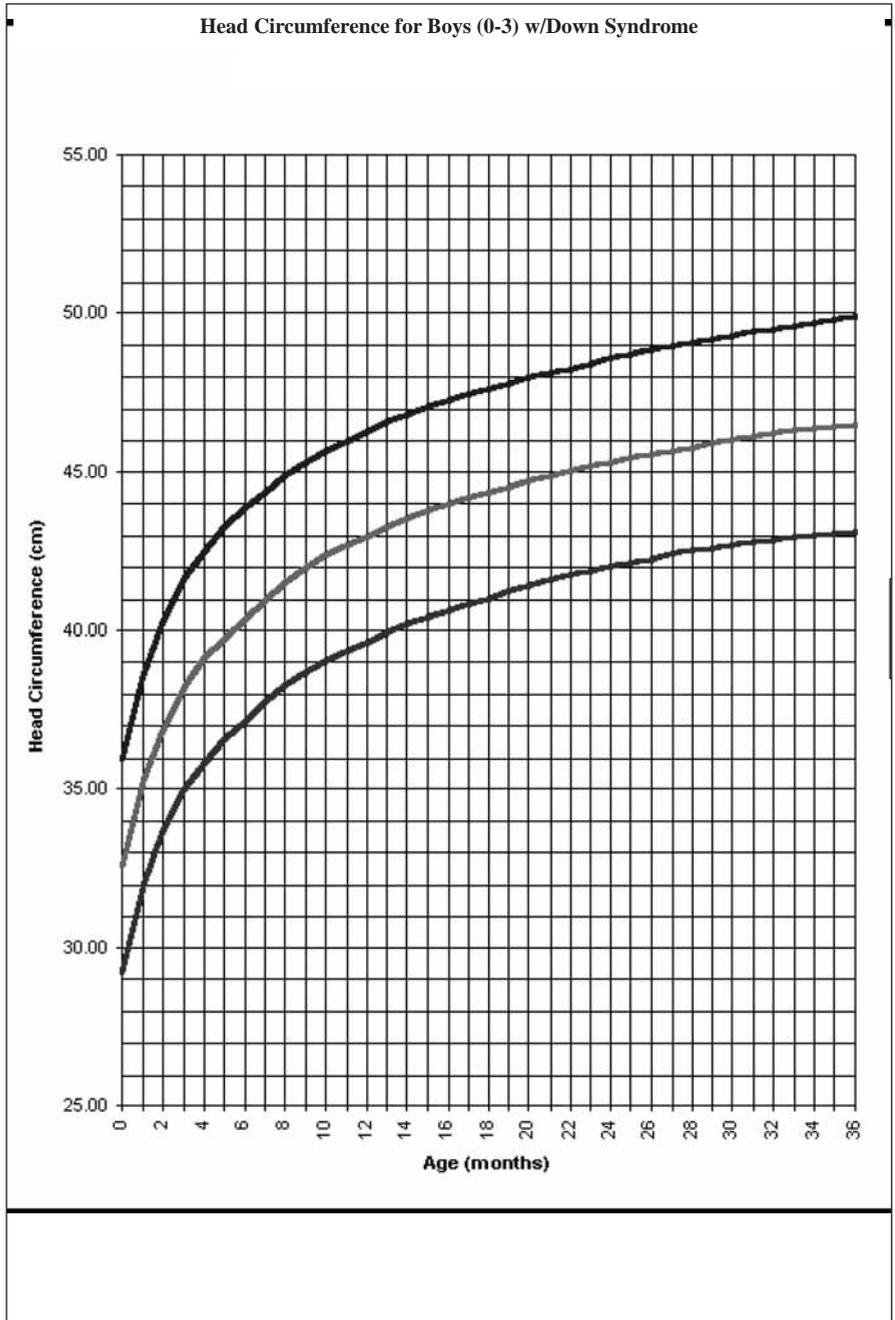
- I bambini con sindrome di Down possono presentare alcuni problemi di salute con una frequenza maggiore della popolazione generale.
- Questo giustifica l'effettuazione di regolari controlli medici e di alcuni esami specialistici.
- La grandissima parte dei problemi di salute che possono occorrere nei bambini con SD è facilmente gestibile.
- È importante eseguire i controlli in centri con alta esperienza, a tale scopo è utile consigliarsi con il proprio pediatra di famiglia e con le associazioni che si occupano di sindrome di Down nel proprio territorio.
- Effettuare regolarmente i pochi controlli necessari ed affrontare subito le eventuali patologie insorgenti consente a ciascun bambino di sviluppare il 100% del proprio potenziale di sviluppo.

Le curve di crescita specifiche per la SD

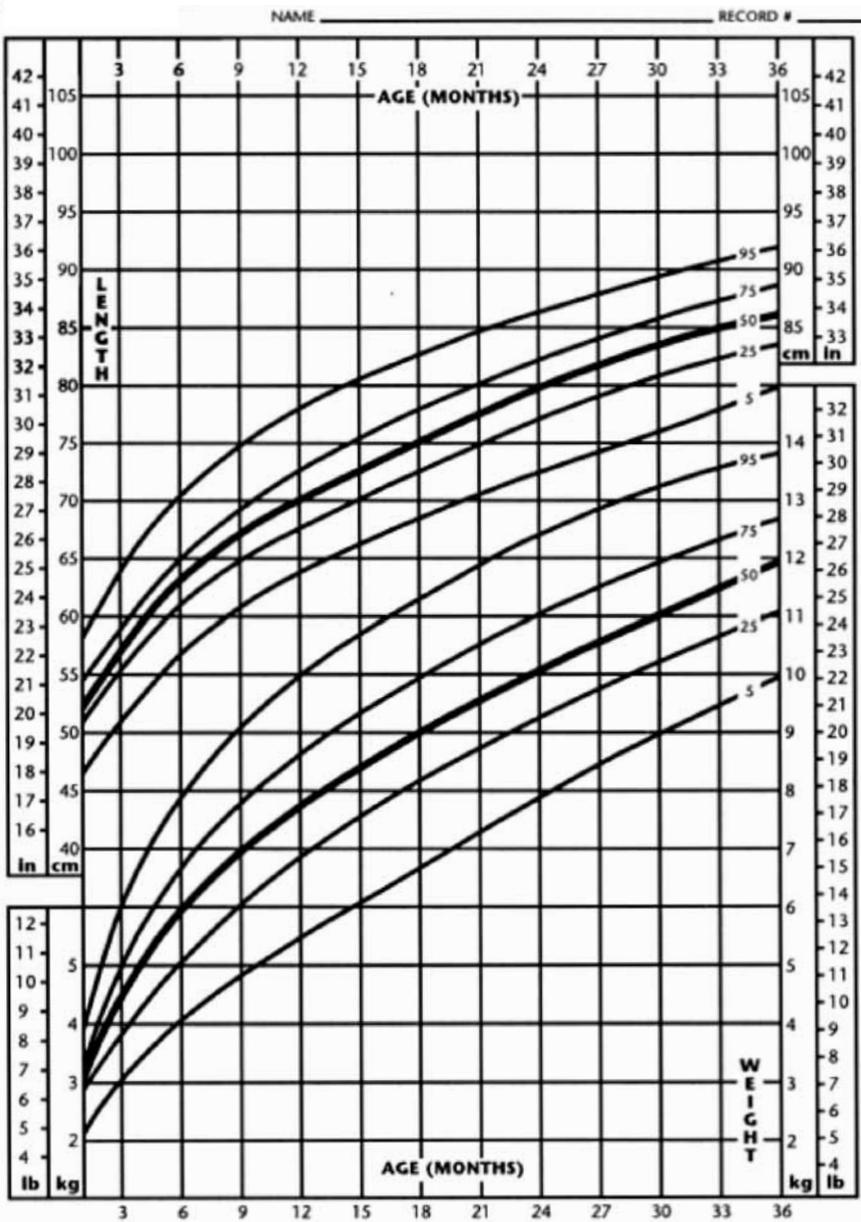


BOYS WITH DOWN SYNDROME PHYSICAL GROWTH: 2 TO 18 YEARS



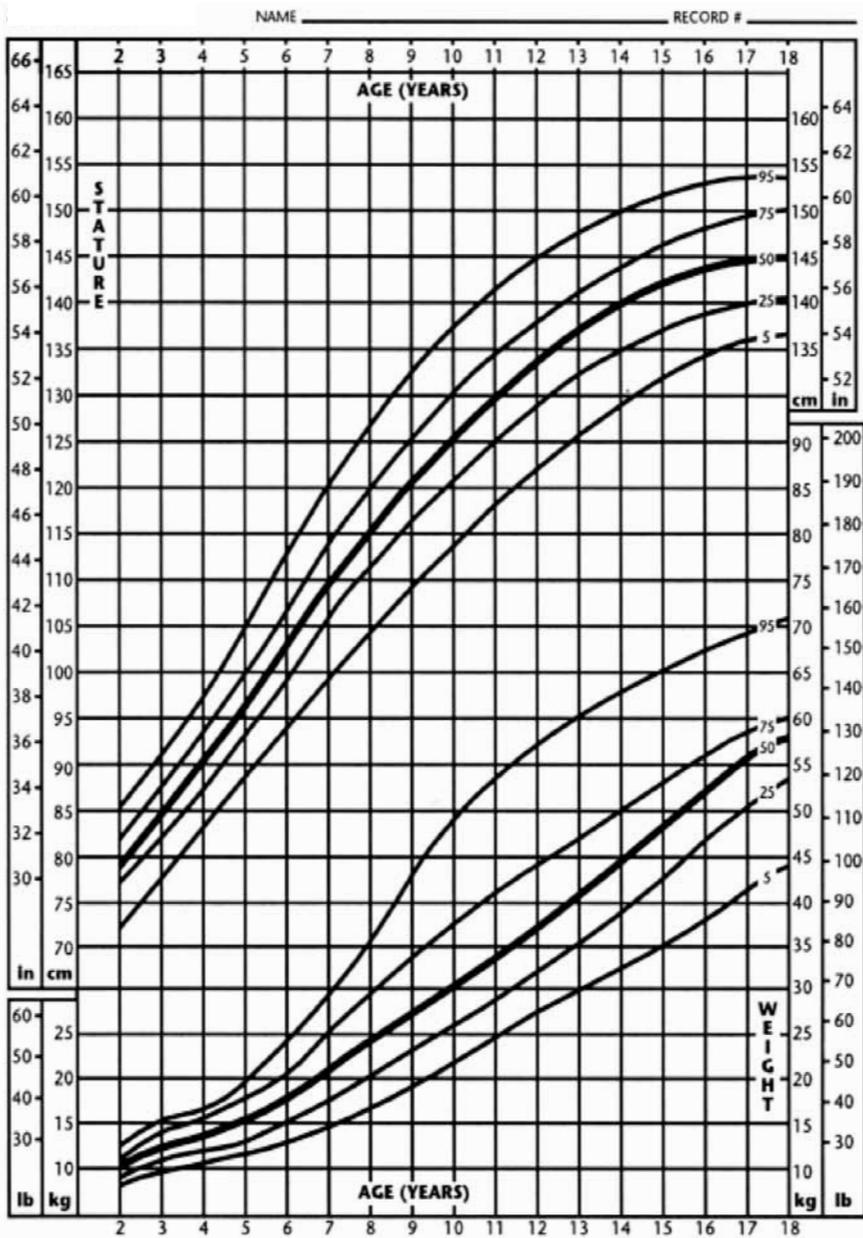


DOWN SYNDROME GIRLS PHYSICAL GROWTH: 1 TO 36 MONTHS

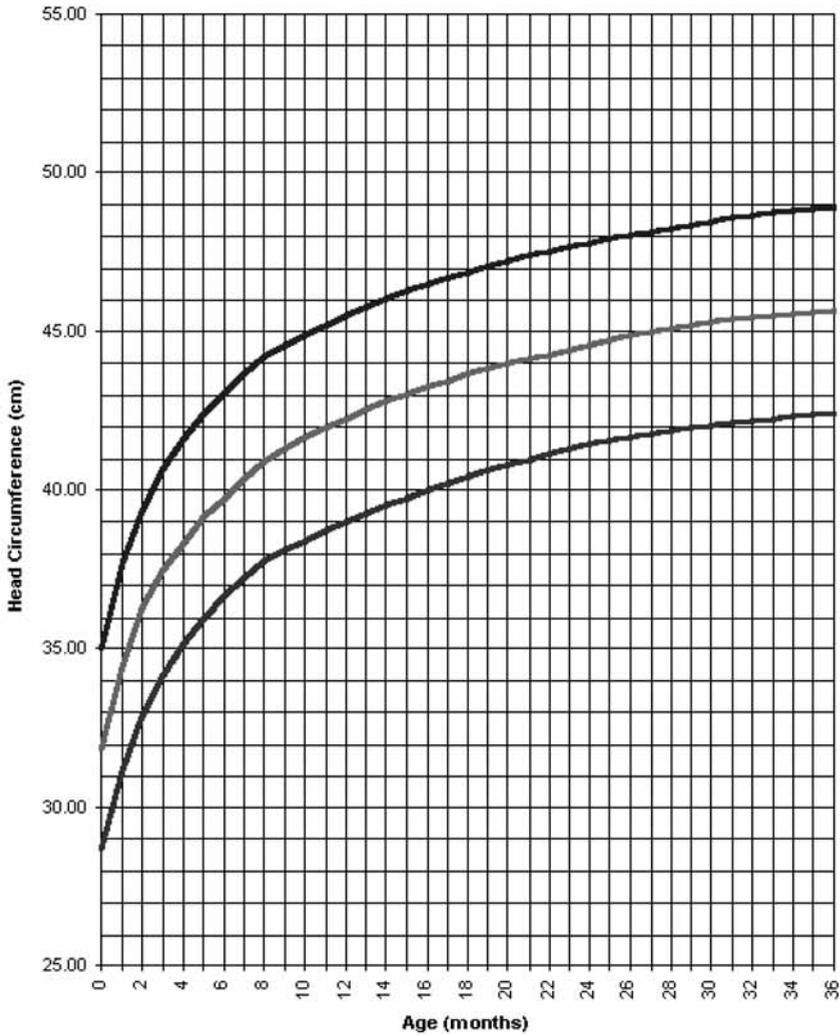


(American Academy Of Pediatrics, Pediatrics 107: 442; 2001, tradotto e adattato)

GIRLS WITH DOWN SYNDROME PHYSICAL GROWTH: 2 TO 18 YEARS



Head Circumference for Girls (0-3) w/Down Syndrome



Bibliografia essenziale

European Down Syndrome Association, AA.VV., Health care guidelines for people with Down syndrome (Coll. the EDSA Essentials).

Cassidy S. B. and Allanson J. E. (Eds), Management of Genetic Syndromes. 2nd edition. Wiley Liss, 2005.

Hijji, et al, Clin Pediatr, June 97, 1997.

American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics, Pediatrics 107, 2001.

Pueschel and Scola, Pediatrics, 80, 1987.

Jagiello G. In: de la Cruz F. F., Gerald PS, eds. *Trisomy 21 (Down Syndrome): Research Perspectives*. Baltimore, M. D.: University Park Press, 1981.

Cronk C., Crocker A. C., Pueschel S. M., et al. *Pediatrics* 81, 1988.