

LA SINDROME DI DOWN

La **sindrome di Down**, nota anche come **trisomia 21**, è una condizione cromosomica causata dalla presenza di tutta o di parte di una terza copia del cromosoma 21. La sindrome di Down è la più comune anomalia cromosomica nell'uomo. È in genere associata ad un ritardo nella capacità cognitiva e nella crescita fisica e ad un particolare insieme di caratteristiche del viso. Il QI (quoziente intellettivo) medio dei giovani adulti con sindrome di Down è di circa 50, rispetto ai bambini senza la condizione che dimostrano un QI di 100. Mentre tutti i casi diagnosticati presentano un ritardo cognitivo, la disabilità è molto variabile tra gli individui affetti. La maggior parte rientra nella gamma di poco o moderatamente disabili.

Epidemiologia

Si stima che circa 1 su ogni 691 bambini nati negli Stati Uniti ogni anno abbia la sindrome di Down. Ogni anno circa 6.000 bambini negli Stati Uniti nascono con questa condizione. Rispetto alle nascite, vi sono molti più concepimenti che presentano la trisomia 21. Infatti, 3 casi su 4 si concludono con un aborto spontaneo o con la nascita di un bambino morto.

L'età materna influenza le probabilità di concepire un bambino con sindrome di Down. Quando l'età materna varia dai 20 ai 24, la probabilità è una su 1562. All'età tra i 35 e i 39 anni, la probabilità è una su 214 e sopra i 45 anni è una su 19. Dati recenti suggeriscono inoltre che l'età paterna, in particolare quando supera i 42 anni, possa aumentare il rischio che la sindrome si manifesti nel figlio.

Eziologia

La sindrome di Down è causata dalla presenza di un cromosoma 21 in più (o parte di esso), da qui la definizione di trisomia 21 come sinonimo della sindrome stessa. In generale, questo porta ad una iper-espressione dei geni.

Segni e sintomi



Piedi di un bambino con sindrome di Down

Gli individui con la sindrome possono avere alcune o tutte le seguenti caratteristiche fisiche: microgenia (mento anormalmente piccolo), fessure degli occhi oblique con pieghe della pelle all'angolo interno degli occhi (note in precedenza come piega mongoloide), ipotonia muscolare (scarso tono muscolare), un ponte nasale piatto, una lingua sporgente (a causa della piccola cavità orale) e allargata vicino le tonsille, viso piatto e largo, collo corto, macchie bianche sul diaframma

note come macchie di Brushfield, eccessiva lassità articolare, spazio eccessivo tra alluce e il secondo dito e dita corte del piede.

I parametri di crescita, come altezza, peso e circonferenza della testa sono inferiori nei bambini con la condizione rispetto ai loro coetanei. Gli adulti con la sindrome di Down tendono ad avere bassa statura e gambe storte. L'altezza media per gli uomini è di 154 cm e di 144 cm per le donne. Gli individui con sindrome di Down vedono anche aumentato il rischio di obesità.

Le persone con sindrome di Down hanno un rischio più elevato di incorrere in molte condizioni. Le conseguenze mediche provocate dal materiale genetico sovranumerario sono molto variabili e possono influenzare la funzione di qualsiasi organo. Ciò può contribuire a una minore aspettativa di vita. A seguito dei miglioramenti nelle cure mediche, in particolare nei problemi cardiaci, la speranza di vita tra le persone con sindrome di Down è aumentata dai 12 anni nel 1912, ai 60 anni. Le cause di morte sono cambiate, con le malattie croniche neurodegenerative sempre più comuni, come l'invecchiamento della popolazione. La maggior parte delle persone con sindrome di Down che sono nate negli anni quaranta e cinquanta iniziano a soffrire di demenza simile alla malattia di Alzheimer.

Caratteristiche mentali e neurologia

La maggior parte delle persone con sindrome di Down presentano una disabilità intellettiva che va da lieve (QI 50-70) a moderata (QI 35-50)

Comunemente gli individui con sindrome di Down hanno un ritardo del linguaggio. Le abilità motorie sono in ritardo e ciò spesso può interferire con lo sviluppo cognitivo. Tuttavia le condizioni motorie sono molto differenti tra individuo e individuo. Alcuni bambini iniziano a camminare a circa 2 anni di età, mentre altri non camminano fino all'età di quattro anni. La terapia fisica e/o la partecipazione a un programma di educazione fisica adattata può favorire lo sviluppo di maggiori abilità motorie.

Malattia cardiaca congenita

L'incidenza delle cardiopatie congenite nei neonati con sindrome di Down arriva fino al 50%.

Infertilità

. Le donne con sindrome di Down sono meno fertili e hanno spesso difficoltà nella gravidanza, con aborti spontanei e parti prematuri. Senza diagnosi genetica preimpianto, circa la metà della prole di una persona con sindrome di Down presenterà la stessa condizione genetica. Gli uomini con sindrome di Down sono quasi uniformemente sterili, a causa di difetti della spermatogenesi. Vi sono stati solo tre casi documentati di maschi con la sindrome che hanno avuto bambini.

Disturbi della vista e dell'udito

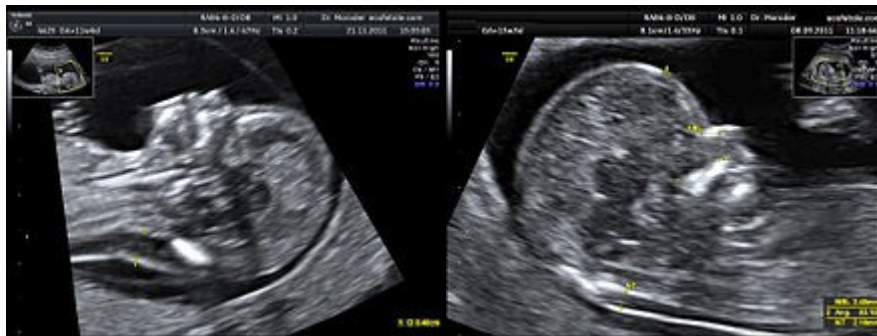


I disturbi della vista sono più frequenti negli individui con sindrome di Down. Quasi la metà di essi soffre di strabismo, in cui i due occhi non si muovono in sincrono. Patologie che richiedono l'uso di occhiali sono altresì comuni. La cataratta (opacità del cristallino), cheratocono e il glaucoma (pressione aumentata dell'occhio) sono condizioni che si verificano più comunemente negli individui con trisomia 21.

In generale, l'indebolimento dell'udito e patologie legate ad esso, si riscontrano nel 38-78% dei bambini con sindrome di Down, rispetto al 2,5% dei bambini normali.

Diagnosi

Diagnosi pre-natale



Molti test standard prenatali possono scoprire la sindrome di Down. Test genetici, come l'amniocentesi, il prelievo dei villi coriali (CVS) o il prelievo di sangue dal cordone ombelicale (PUBS) possono essere offerti alle famiglie che risultano avere una maggiore probabilità di aspettare un bambino con sindrome di Down, o in cui un normale esame prenatale indichi possibili problemi.

Alcuni test di screening non invasivi sono in grado di valutare il rischio della sindrome di Down. Tali prove comprendono indagini ecografiche che mostrano particolari caratteristiche del feto (ad esempio l'assenza dell'osso nasale). Quando i test di screening indicano un alto rischio, alla madre viene offerto un test diagnostico genetico più avanzato (amniocentesi, CVS, PUBS).

Trattamento

Molti bambini con sindrome di Down prendono il diploma di scuola superiore e sono in grado di compiere un lavoro retribuito o di seguire una formazione universitaria. Le strategie di gestione, come l'intervento nella prima infanzia, lo *screening* per i problemi più comuni, cure mediche ove indicate, un ambiente familiare favorevole e una formazione professionale sono fattori in grado di migliorare lo sviluppo globale dei bambini con la condizione.