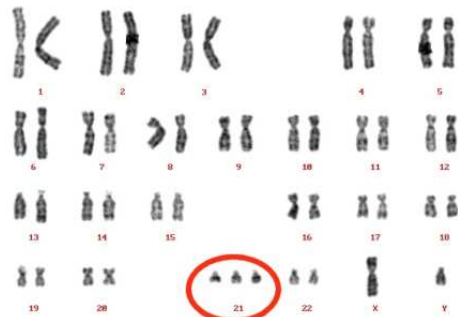


# Sindrome di Down

*Aspetti genetici, fisici, motori e medici*



[www.diagnosiprenatale.it](http://www.diagnosiprenatale.it)



[www.fluitekruidje.com](http://www.fluitekruidje.com)



Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.  
[www.lucinafoundation.org](http://www.lucinafoundation.org)

Corso di Disabilità cognitive  
Prof. Renzo Vianello - Università di Padova  
Power Point per le lezioni a cura di Roberto Mlcciulla

# Aspetti *genetici, fisici, motori e medici*

---

---

**1**     *Breve introduzione*

**2**     *Incidenza e prevalenza*

**3**     *Aspetti genetici*

**4**     *Aspetti fisici e motori*

**5**     *Condizioni di salute*

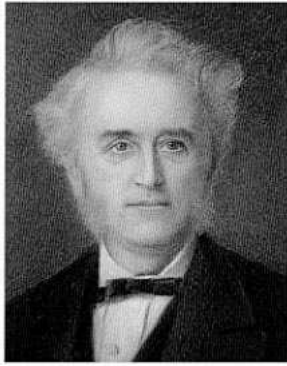
**6**     *Fertilità*

**7**     *Aspettative di vita*

# H. Langdon Down, 1866

---

## Mongolismo



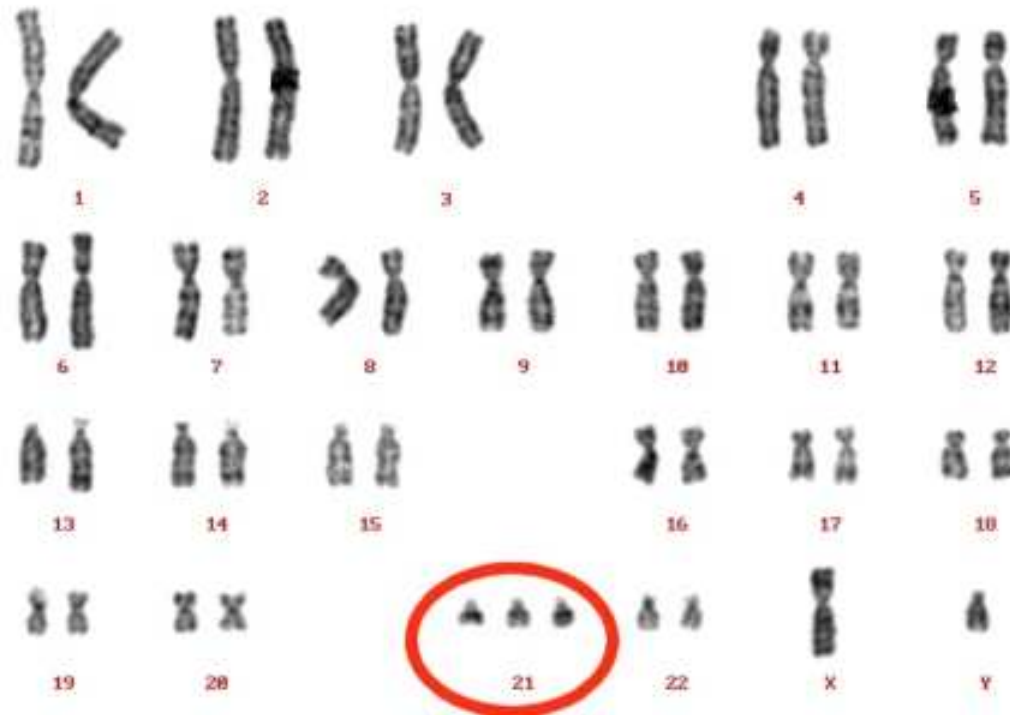
[www.wikipedia.it](http://www.wikipedia.it)

- Faccia ampia
- Pieghe epicantali
- Lingua grossa
- Difficoltà linguistiche
- Breve durata della vita
- Personalità umorale

# Lejeune, Gautier e Turpin; 1959

---

---



[www.diagnosiprenatale.it](http://www.diagnosiprenatale.it)

---

La sindrome è causata dalla trisomia 21

---

# Incidenza e prevalenza

---

---

La sindrome Down è la causa cromosomica di ritardo mentale **più diffusa**.

Interessa tutte le etnie, indipendentemente dal sesso

Incidenza → **1 : 670; 1 : 700;**

Prevalenza (molto varia) → **1 : 400 - 500;**  
**1 : 1.500-2.000;**

(Mastroiacovo et al., 2004)

# Incidenza e prevalenza

---

---



[biblioragazzi.files.wordpress.com](http://biblioragazzi.files.wordpress.com)

Esistono **notevoli**  
differenze tra le nazioni

**Irlanda**  
**1 : 469**



**Ungheria**  
**1 : 1.786**

1 Interruzione della gravidanza

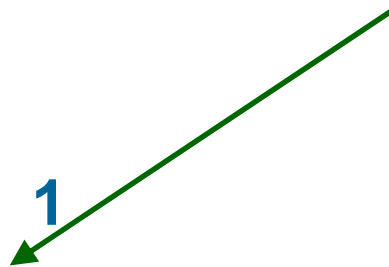
2 Età media della madre

# Incidenza e prevalenza

---

---

Età media della madre



*Rischio di non  
disgiunzione*



*Ridotta probabilità  
di aborto spontaneo*

# Aspetti genetici

---



[www.weconnectnow.net](http://www.weconnectnow.net)

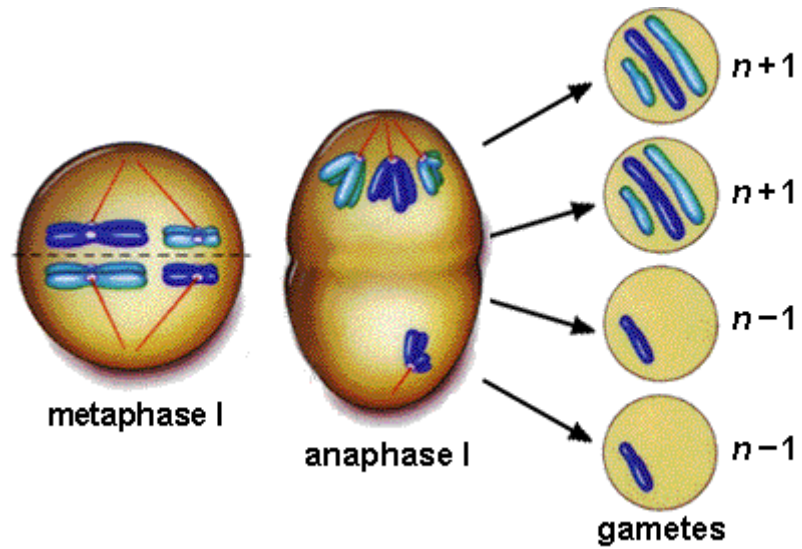
[cmcweb.lr.k12.nj.us](http://cmcweb.lr.k12.nj.us)



# Aspetti genetici

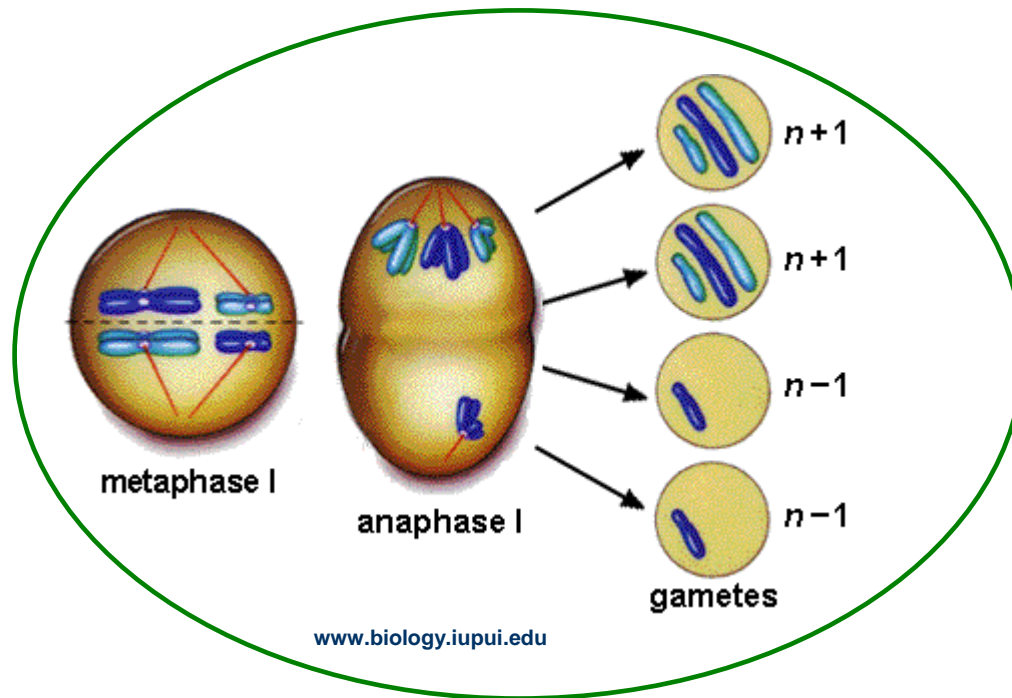
---

*Presenza di un cromosoma 21 in più*



# Aspetti genetici

## *Trisomia piena (da non disgiunzione)*



— **92-95%** circa di tutti gli affetti da sindrome di Down

Zupi (1989)

— Cromosoma in più in **tutte** le cellule del corpo

# Aspetti genetici

---

## *Trisomia a mosaico*

- **2-4%** circa di tutti gli affetti da sindrome di Down

Zupi (1989)

- Solo **alcune** cellule del corpo hanno un cromosoma 21 in più

# Aspetti genetici

---

## *Trisomia con traslocazione non bilanciata*

- **3-5%** circa di tutti gli affetti da  
sindrome di Down

Zupi (1989)

---

## *Altre rare forme di Trisomia*

- Cromosoma 21 a forma di anello
- Trisomia 21 parziale

# Aspetti fisici e motori

---



[www.fluitekruidje.com](http://www.fluitekruidje.com)

# Aspetti fisici e motori

---

- Occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni
  - Testa un po' più piccola e piatta nella parte posteriore
- Viso rotondo con sella nasale larga e appiattita
  - Bocca e orecchie più piccole
- Lingua grossa e sporgente
  - Collo ampio
- Mani corte e larghe (solco palmare unico in entrambe le mani)
  - Articolazioni molto flessibili e ipotonia muscolare
- Statura media inferiore alla norma
  - Generale sottosviluppo del setto nasale e della mascella superiore



# Aspetti fisici e motori

---

---

Abilità Motorie	N Media	SD Media
Si muove a carponi	6	16
Sta in piedi appoggiato ad un sostegno	8	15
Cammina da solo senza aiuto	12	20
Sale le scale da solo	21	36
Scende le scale da solo	27	42

Ritardo significativo dello sviluppo **motorio**



Generalmente coerente con quello **cognitivo**

Un adeguato trattamento riabilitativo può portare ad un'anticipazione dei tempi

# Condizioni di salute

---



[xoomer.virgilio.it/salcapob](http://xoomer.virgilio.it/salcapob)



# Condizioni di salute

---

## Molteplici rischi per la salute dovuti alla sindrome di Down:

- Difetti cardiaci congeniti (1 su 2)
- Sovrappeso ed obesità di circa 1 su 2 (metabolismo inferiore alla norma, basso tono muscolare, anomalie endocrine, non adeguata alimentazione e scarso esercizio fisico)
- Precoce invecchiamento e rischio di demenza più alto  
Si suppone che ciò sia associato con la presenza nel cromosoma 21 di due geni implicati nel morbo di Alzheimer

# Condizioni di salute

---

## **Utile è il controllo regolare fin dalla nascita:**

- Della vista (opacità della cataratta, miopia, strabismo)
- Dell'udito
- Del funzionamento tiroideo
- Dei denti (eruzione dentaria irregolare e tardiva)

# Fertilità

---

---



[www.blogscienze.com](http://www.blogscienze.com)

# Fertilità

---



## Uomini



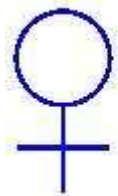
Produzione inferiore di spermatozoi



Almeno un caso di paternità accertato

# Fertilità

---



## Donne

- Meno del 50% di rischio di avere figli affetti da sindrome di Down
- Probabilità di restare incinta minore delle donne normodotate
- 70% è fertile
- Età media del menarca 12,2 - 13,9 anni
- Ovulazione maggior parte dei cicli
- Fino ad il 2004: 31 casi di donne incinta con sindrome di Down

# Aspettative di vita

---

## Aumentate drasticamente

Da 10 a 60 anni in meno di un secolo

Nel 2000: 61,6 anni per gli uomini  
57,8 anni per le donne

*Migliore qualità della vita a tutti i livelli*

*Più frequenti interventi cardiaci*

# Aspettative di vita

**Tabella 1.4** Sopravvivenza delle persone con sindrome di Down, a seconda dell'anno di nascita, a 12 mesi e a 10 anni, in varie nazioni (fonti principali Källen, 1989; Mastroiacovo, 2002; Glasson, Sullivan, Hussain, Petterson, Montgomery e Bittles, 2004).

NAZIONE	RIFERIMENTI BIBLIOGRAFICI	ANNO DI NASCITA	A 12 MESI	A 10 ANNI
Australia	1963, Collman e Stoller	1948-1957	69%	46%
USA	1970, Fabia e Drolette	1950-1967	76%	65%
Australia	1979, Mulcahy	1966-1976	84%	
Svezia	1989, Källen	1971-1984	87%	80%
Svezia	1999, Frid e coll.	1973-1980	85%	76%
Canada	1987; Baird e Sadovnick	1952-1981	77%	
Australia	1989, Bell e coll.	1976-1985	87%	
Irlanda	1997, Hayes e coll.	1980-1989	88%	83%
Italia	2002, Mastroiacovo	1990 media	88%	
Australia	2000, Leonard	1980-1985	89%	79%
		1986-1990	92%	85%
		1991-1996	94%	

# Aspettative di vita

**Tabella 1.5** Persone con sindrome di Down suddivise per gruppi di anno di nascita, sesso, sopravvivenza e mortalità secondo una ricerca condotta in Australia (Glasson, Sullivan, Hussain, Petterson, Montgomery e Bittles, 2004).

GRUPPI PER ANNO DI NASCITA	MASCHI VIVI	MASCHI MORTI	FEMM. VIVE	FEMM. MORTE	TOTALE VIVI	TOTALE MORTI
Prima del 1961	133	70	96	71	229	241
1961-1970	91	27	63	24	154	51
1971-1980	100	17	86	20	186	37
1981-1990	136	15	100	21	236	36
1991-2000	141	5	113	3	254	8
TOTALE	601	134	458	139	1.059	273