

Sindrome di Down

Aspetti genetici, fisici, motori e medici



Corso di Disabilità Cognitive

- prof. Renzo Vianello, Università di Padova -

Power-point per le lezioni a cura di: Melanie Tolomei, Alice Zecchin

Lucia Bombieri



Incidenza / Prevalenza

- Due variabili con effetti fra loro contrapposti.
 - il crescere dell'età della madre al concepimento
 - il diffondersi della pratica dell'aborto terapeutico
- Recenti statistiche si riferiscono a percentuali di incidenza fra 1/700 e 1/1.300.
- Per quanto riguarda l'età della madre l'incidenza è circa 1:2.500 se l'età è inferiore a 30 anni, 1:80 a 40 anni e 1:32 per un'età superiore a 45 anni.
- Frequente è anche l'aborto spontaneo.
- Questa sindrome interessa entrambi i sessi e tutti i gruppi razziali.



Aspetti genetici

- Sono possibili diversi tipi (genotipi) di sindrome di Down.
 - Trisomia (circa 93-95% dei casi): ogni cellula contiene un cromosoma 21 in più.
 - Traslocazione (1-5% dei casi): c'è un cromosoma in più attaccato ad un altro (di norma il 14).
 - Mosaicismo (1-3%): alcune cellule hanno due cromosoma 21 e altre ne hanno tre.
 - Ulteriori forme rare: sono dovute a differenze cromosomiche come un cromosoma 21 a forma di anello o la presenza di una parte in più di un terzo cromosoma 21 (trisomia 21 parziale).



Aspetti fisici e motori

- La sindrome di Down è caratterizzata da:
 - Occhi a mandorla con pieghe epicantali agli angoli interni
 - Testa un po' più piccola e piatta nel posteriore
 - Viso rotondo con sella nasale larga e appiattita
 - Collo ampio
 - Bocca e orecchie più piccole
 - Lingua grossa e sporgente
 - Mani corte e larghe
 - Articolazioni flessibili per notevole lassità dei legamenti
 - Statura media inferiore alla norma
 - Ipotonia e rilassatezza del tono muscolare

Aspetti fisici e motori

ABILITÀ MOTORIE	N MEDIA	SD MEDIA	
Si muove a carponi	6	16	+10
Sta in piedi appoggiato ad un sostegno	8	15	+7
Cammina da solo senza aiuto	12	20	+8
Sale le scale da solo	21	36	+15
Scende le scale da solo	27	42	+15

- Ritardo significativo dello sviluppo motorio



Coerente con quello cognitivo

Trattamento riabilitativo

=

anticipazione dei tempi



Condizioni di salute

- Molteplici rischi per la salute dovuti alla sindrome di down:
 - Difetti cardiaci congeniti (1:2)
 - Utile è il controllo regolare
 - della vista, (opacità della cataratta, miopia, strabismo)
 - dell'udito,
 - del funzionamento tiroideo,
 - dei denti, (eruzione dentaria irregolare e tardiva)
 - Sovrappeso ed obesità (metabolismo inferiore alla norma, basso tono muscolare, anomalie endocrine non adeguata alimentazione e a 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



Fertilità

■ UOMINI

- produzione inferiore di SPERMATOZOI
→ almeno 1 caso di paternità documentato

■ DONNE

- rischio di avere figli affetti x donne con SDD < 50%
- 70% è fertile
- età media MENARCA = 12,2 - 13,9 anni
- OVULAZIONE nella maggior parte dei cicli
- probabilità di restare INCINTE donne SDD < donne normali
→ fino al 2004: 31 casi donne con SDD incinte

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



Aspettative di vita

- Aumentate drasticamente:
 - da 10 a 60 anni in meno di 100 anni
 - nel 2000 la possibilità di sopravvivenza per persone con SDD → 61,6 anni per gli UOMINI
→ 57,8 anni per le DONNE

... grazie a che cosa? ...

⇒ Migliore QUALITA' DELLA VITA a tutti i livelli

⇒ Più frequenti INTERVENTI CARDIACI