

La sindrome di down



1

2

- Nel 1875, **Mitchell** pubblicò un primo lavoro scientifico contenente i dati sulla struttura cerebrale di queste persone e sulle loro attese di vita,
- nel 1883 **Shuttleworth**, considerato un esperto della sindrome, introdusse il concetto di “bambini non finiti”.
- La prima segnalazione italiana di un caso e' stata quella di Alberti nel 1904.
- L'origine dell'ipotesi di un'alterazione cromosomica si deve invece all'oculista **Waardenburg**, il quale anticipò di molto le successive evidenze scientifiche.
- La patologia e' ubiquitaria, si ritrova in tutte le nazioni del mondo, presso tutte le razze umane, e anche in altri mammiferi.

3

La Sindrome di Down

Conosciuta anche sotto la denominazione eziologia "**trisomia cromosoma 21**" costituisce la forma genetica, ma non ereditaria, più frequente di ritardo mentale.

Genetica non vuol dire ereditaria: nel 98% dei casi la Sindrome di Down non è ereditaria.

La terminologia rimanda a John Down, medico inglese della seconda metà del XIX sec., che per primo fornì una descrizione dettagliata della sindrome.

4

Aspetto genetico

Come causa della sindrome di down la presenza di un piccolo cromosoma ACROCENTRICO in più nel cariotipo umano, successivamente indicato come cromosoma 21. Dai vari studi condotti sulla sindrome di down si è scoperto la presenza di 3 cromosomi 21 (trisomia 21) e questo può derivare:

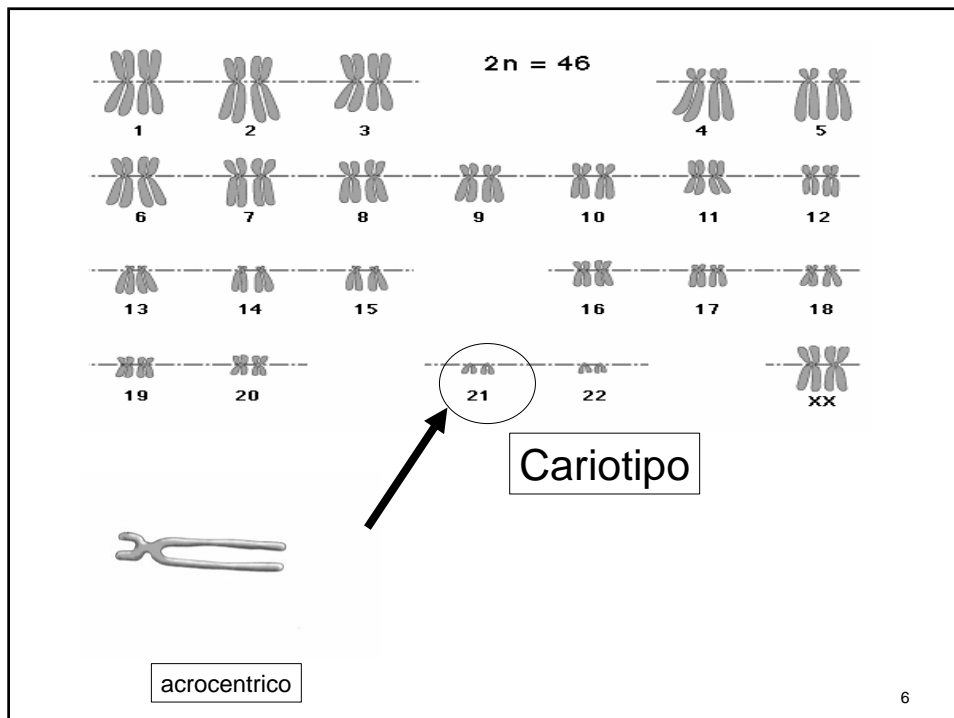
1. DA UN FENOMENO DI NON – DISGIUNZIONE:

uno dei 2 genitori porta nella sua cellula riproduttiva 2 cromosomi 21 anziché 1 come succede normalmente. Di conseguenza il feto si troverà ad avere 3 cromosomi 21 (2+1). Questa condizione è definita **trisomia 21 libera** e si può verificare anche in quelle coppie che in famiglia non hanno nessun caso di sindrome di down.

2. DA UN FENOMENO DI TRASLOCAZIONE:

trasferimento di 1 cromosoma 21 su altri cromosomi in particolare il 14, ma sempre con un numero totale di cromosomi 21 pari a 3. Questa situazione è meno frequente ma può essere **familiare** (probabile se ci sono altri casi in famiglia) quindi prevedibile.

5



3. **IN UNA PERCENTUALE BASSA DI CASI LA S.D. PUÒ DIPENDERE DA UN FENOMENO DEFINITO MOSAICO**: cioè solo una parte delle cellule possiede un cromosoma 21 in più cioè 3 al posto di 2 e questo può dipendere da :
- a) **Una non-disgiunzione**
 - b) **Per la perdita di un cromosoma 21 nella prima divisione, o nelle successive di uno zigote.**
4. **IN UNA MINIMA PARTE DEI CASI ABBIAMO LA TRISOMIA PARZIALE** che interessa cioè solo parte del cromosoma 21. Derivano da situazioni particolari ad es: presenza in famiglia.

7

Aspetti epidemiologici

Il rischio di sindrome di down **aumenta con l'età adulta ed è molto alto quando la madre supera i 35 anni.**

In Italia ogni anno ci sono circa 700 casi di sindrome di down. Circa il 30% di tali gravidanze viene interrotta in seguito alla DIAGNOSI PRENATALE di trisomia 21.

Un'esame importante che permette di individuare nel feto delle alterazioni dei cromosomi è: **L'AMNIOCENTESI.** Tale esame è effettuato soprattutto alle donne di età superiore ai 35-38 anni. L'estensione della diagnosi precoce dovrebbe determinare una diminuzione delle nascite di bambini down in quanto è possibile interrompere la gravidanza nel momento in cui viene diagnosticata la sindrome di down.

8

Eziologia

- Ancora oggi non si è in grado di attribuire a eventi o agenti specifici l'origine della non-disgiunzione. I fattori inerenti la madre sono stati "INDIZIATI", fattori ambientali e patologie acquisite.
- Esistono invece condizioni **CITOGENETICHE** che favoriscono **LA NON-DISGIUNZIONE**: la presenza di un'anomalia cromosomica in uno dei due genitori.
- L'unico fattore riconosciuto è **L'ETA' MATERNA**: dai 35 anni in avanti aumenta il rischio di avere un bambino con la trisomia 21.
- È stato dimostrato che il cromosoma 21 non è sempre di origine materna, il 20% 25% dei casi proviene dal padre.

9

Frequenza

- La prevalenza nella S.D. oscilla intorno a 1 su 650-700 bambini.

La trisomia 21 "libera" è Quasi sempre sporadica, salvo casi particolari.

La trisomia 21 da "traslocazione" si presenta in circa il 50% dei casi.

Dopo la nascita di un bambino down, per valutare il rischio che l'evento possa ripetersi occorre distinguere in base alla trisomia:

- In caso di **TRISOMIA LIBERA**: tale rischio non è correlato all'età, ma, se una donna ha già avuto un bambino down avrà rischio intorno a 1:100

- In caso di **TRASLOCAZIONE** di uno dei 2 genitori, se il portatore è il padre il rischio è di 1-2% nel caso sia la madre del 10-15%.

10

Nel CROMOSOMA 21 vi è una regione che è la principale responsabile delle caratteristiche che si osservano nella S.D. si tratta della banda a22 questa parte è appunto **LA REGIONE CRITICA**.

All'interno di questa "REGIONE CRITICA" vi sono dei geni responsabili di alcune patologie:

1. Geni che hanno un ruolo nelle **CARDIOPATIE CONGENITE**
2. Geni che colpiscono gli occhi, principalmente la comparsa della **CATARATTA**.

11

Diagnosi prenatale

La possibilità di effettuare l'esame del liquido amniotico (amniocentesi) è presente dagli anni 70. Per molto tempo le donne incinte che dovevano essere sottoposte all'amniocentesi venivano selezionate in base all'età: cioè solo le donne di età superiore ai 35 anni.

Da questa situazione si è passati alla introduzione del:

■ **TRIPLO TEST**

- Si tratta di un test che valuta il rischio di un feto con S.D. Questo test viene effettuato indipendentemente dall'età.
- Se da questo esame emerge che il rischio è alto allora la donna viene sottoposta all'amniocentesi.

12

La comunicazione della diagnosi

La comunicazione diagnostica di un evento così grave riveste per i genitori il significato di vero trauma psichico.

La nascita di un bambino down trova impreparati e disarmati oltre ai genitori, anche i medici e spesso provoca uno shock emotivo doloroso. Il medico può lasciarsi dominare da sentimenti di impotenza e rabbia, può dare una comunicazione frettolosa e inadeguata.

Uno dei motivi principali è legato al fatto che **i genitori (specie la madre)** confrontati con un bambino diverso da quello immaginato sono colpiti. Seguono sentimenti di **disperazione, rifiuto, vergogna** che sono spesso inespressi e si generano sentimenti di colpa.

Le prognosi negative che vengono fatte peggiorano la situazione depressiva della madre e le tolgono la possibilità di sperare e perciò di "Pensare" al bambino come soggetto autonomo.

13

Dinanzi alla ferita narcisista i genitori mettono in atto delle difese:

- Spostamento del sentimento di colpa sul coniuge o sul medico, sulla società.
- Atteggiamento di iperprotezione e di sacrificio
- Non accettazione

Riguardo la comunicazione esistono alcuni principi:

- 1) Scegliere con cura il momento e il luogo della comunicazione
- 2) Bisogna comunicare solo ciò che è sicuro
- 3) Dopo la comunicazione è necessario garantire un sostegno psicologico
- 4) È necessario informare i genitori della presenza di strutture adeguate e di associazioni di genitori di bambini down.

14

Aspetto auxo-endocrinologico



E' rappresentato dal:

- Ritardo di crescita
- Ridotta mineralizzazione ossea(osteoporosi)
- Sovrappeso
- Alterazione della funzione tiroidea
- Criptorchidismo
- Disturbi della fertilità

RITARDO DI CRESCITA

È presente fin dalle prime epoche della vita del bambino Down e permane fino ad adolescenza completata, in particolare nei primi 3 anni di vita e dai 10/ 17 anni.

La statura finale media è di circa 145 cm per le femmine e 153 cm per i maschi.

15

OSTEOPOROSI

Anche se al riguardo mancano dati epidemiologici su ampie casistiche, in uno studio effettuato su 9 casi, 6 avevano una densità ossea significativamente ridotta ed anche i livelli di osteocalcina, un importante indice di formazione ossea, erano ridotti.

SOVRAPPESO

I down hanno un sovrappeso piuttosto di una vera obesità, e tende a realizzarsi soprattutto dalla seconda-terza infanzia in poi.

Per quanto riguarda le cause è necessario tener presente la natura genetica della sindrome ma soprattutto la diminuzione dell'attività fisica.

ALTERAZIONE DELLA FUNZIONE TIROIDEA

E' presente nel 17% dei casi.

La natura di questo ipotiroidismo congenito non è tuttavia chiara, nel senso che questi pazienti hanno una tiroide in sede, non è presente gozzo, non è frequente il riscontro di anticorpi antitiroide e la T4 è per lo più normale.

Sul piano clinico i principali sintomi di questa manifestazione sono:
aumento di peso, stipsi, sintomi che regrediscono con la terapia tiroidea sostitutiva.

16

CRIPTORCHIDISMO

Mentre l'incidenza della ritenzione testicolare è dello 0,8% nella popolazione maschile normale, nei Down raggiunge il 50%, a cui sono correlati problemi come il tumore e l'infertilità.

Dal punto di vista terapeutico, in questi soggetti, è utile riportare i testicoli nello scroto, anche se questo ha limitate possibilità di successo.

INFERTILITA'

E' già presente indipendentemente dal criptorchidismo ed è stato confermato dal fatto che, mentre in alcune femmine Down è stata riportata la maternità, non è mai stato riportato un caso di paternità in questi soggetti.

17

L'aspetto ortopedico

Sotto un profilo clinico le problematiche ortopediche possono essere distinte in:

- **patologia minore**
- **patologia maggiore**

PATOLOGIA MINORE:

Deformità del tronco: l'assenza mono o bilaterale della 12° costa, aspetto a "orecchio di elefante" del bacino

Deformità della mano: ipoplasia della falange intermedia del 5 dito

Deformità del piede: alluce valgo, divergenza interdigitale 1° 2°

PATOLOGIA MAGGIORE

Forme invalidanti o dolorose del tronco: scoliosi o ipercifosi toracica

Forme invalidanti o dolorose degli arti: ginocchio valgo, lussazione di rotula, piede piatto

18

Aspetto otorinolaringoiatrico

Diverse sono le alterazioni:

- Massiccio facciale
- Distretto orafaringeo
- L'unità rino-faringo-tubarica
- L'apparato uditivo
- La laringe

MASSICCIO FACCIALE

Alterazioni a carico dei seni mascellari, ossa nasali iposviluppate e che conferiscono il classico appiattimento della faccia.

Il palato si presenta corto determinando una riduzione volumetrica della cavità orale.

DISTRETTO ORAFARINGEO

Caratteristica è la lingua che va verso l'esterno a causa di uno stato di macroglossia e del ridotto cavo orale.

19

UNITA' RINO-FARINGO-TUBARICA

E' presente ipertrofia del tessuto adenoideo che occupa gran parte dello spazio rinofaringeo fino ad interessare l'ostio tubarico.

APPARATO UDITIVO

Le alterazioni riguardano l'orecchio esterno, l'orecchio medio e interno.

- Orecchio esterno: i padiglioni auricolari appaiono di dimensioni ridotte come anche il condotto uditivo.
- Orecchio medio: malformazione dei singoli ossicini.
- Orecchio interno: alterazioni a carico della chiocciola e del labirinto posteriore.

LARINGE

Le corde vocali presentano edema diffuso e la muscolatura laringea è ipotonica.

MANIFESTAZIONI CLINICHE

E' ricorrente la rinorrea causata dall'ostruzione nasale fino alla deviazione del setto nasale. Diretta conseguenza è il realizzarsi di una respirazione orale praticamente costante.

La patologia dell'orecchio medio può procurare ipoacusia.

Lo stato delle corde vocali giustifica l'aspetto fonatorio con voce roca e timbro "sporco".

20

Aspetti oculistici

Le anomalie che possono essere presenti sono:

EPICANTO

E' un difetto genetico , tipico della razza mongola, caratterizzato dalla presenza di una plica muscolo- cutanea che copre l'angolo palpebrale interno.

CHERATOCONO

Consiste in una deformazione conoide della cornea, manifestandosi con la riduzione di acuità visiva.

ERRORI RIFRATTIVI

Miopia o astigmatismo.

NISTAGMO

Caratterizzato da movimenti oscillari dei bulbi oculari , involontari, più o meno ritmici.

STRABISMO

E' una condizione caratterizzata dal non corretto allineamento degli assi visivi.

21

L'aspetto odontoiatrico

ALTERAZIONE DELLA DENTIZIONE

I genitori vanno informati dell'esistenza di anomalie a carico della dentatura sia decidua che permanente:

- ritardo di eruzione e di permuta
- prevalenza di lesioni cariose
- gengivite sanguinosa

DISFUNZIONE MUSCOLARE

L'**ipotonia** dei muscoli delle labbra determina una insufficienza del sigillo labbiale.

La **macroglossia**, che comporta l'aumento del volume e della lunghezza, comporta anche difficoltà nell'alimentazione.

22

Altri problemi di varia natura

PROBLEMI INERENTI ALL'APPARATO GENITO-URINARIO

Sono da ricercare già in epoca neonatale perché possono essere causa di infezioni urinarie e renali.

ALTERAZIONI EMATOLOGICHE

Nei primi 5 – 10 anni di vita si osserva una aumentata incidenza di leucemia .

LE MALATTIE AUTOIMMUNI

In questi soggetti sono presenti disordini del sistema immunitario con formazioni di autoanticorpi e patologie autoimmuni ad esse correlati, che divengono più frequenti con l'aumentare dell'età: Diabete mellito, Alopecia areata, Vitiligine....

PROBLEMATICHE CARDIOLOGICHE

Le malformazioni più frequenti sono: canale atrio-ventricolare, difetto interventricolare, difetto inter -atriale ed altri difetti minori.

23

L'intervento cognitivo precoce

Un **intervento riabilitativo** deve partire **dalla conoscenza della struttura mentale e psicopatologica** da trattare. La psicopatologia della sindrome di Down si caratterizza per i seguenti aspetti:

1. **Neurobiologico:** la patologia cromosomica, può determinare alterazioni degli equilibri di diversi neurotrasmettitori; anomalie di specifiche aree del sistema nervoso centrale, che possono a loro volta condizionare diversi processi mentali.
2. **Cognitivo:** il particolare assetto cognitivo, linguistico, motorio del bambino Down è tendenzialmente ritardato rispetto alla norma e questo condiziona le modalità tramite cui il bambino Down interagisce con il mondo esterno.
3. **Affettivo-relazionale:** la specifica patogenesi cromosomica, la diagnosi e il particolare fenotipo, evidente sin dalla nascita, sono solo alcuni dei fattori che influenzano inevitabilmente le dinamiche familiari fin dai primi giorni di vita del soggetto affetto dalla sindrome di Down.

24

Lo sviluppo della memoria

La memoria non è un processo unitario, ma esistono molteplici tipi di memoria (verbale, spaziale, musicale, immediata, a lungo termine, episodica).

Diversi studi hanno dimostrato come i disturbi della memoria possono presentarsi in modo selettivo:

- ci possono essere soggetti che presentano **difficoltà nella memoria a lungo termine**, ma hanno una memoria a breve termine normale;
- altri soggetti che perdono **la capacità di memorizzare percorsi effettuati nello spazio**, ma non perdono la capacità di ricordare un racconto....

25

Nei bambini Down vi è una ridotta capacità di memoria verbale in confronto ad altre abilità misurate da test clinici.

Il **disturbo di memoria verbale** nei bambini Down venne attribuito **alla fase di recupero dei dati e non a quella dell'immagazzinamento.**

Dodd (1975) interpretò così il fatto che nel riconoscere parole o figure presentate in precedenza i bambini Down non avessero difficoltà rispetto ai bambini di controllo della stessa età mentale, mentre avevano difficoltà quando dovevano riprodurre a memoria una sequenza di parole o figure.

Hulme e McKenzie (1922) hanno ritenuto che vi fosse una limitazione per la ripetizione che impedisce il ripasso.

26

Lo sviluppo del linguaggio

I bambini con la sindrome di Down presentano un forte **deficit nelle competenze linguistiche soprattutto a livello della fonologia e della morfosintassi.**

Uno studio recente effettuato da Caselli (1994) ha messo in luce alcune caratteristiche delle prime fasi di acquisizione del linguaggio in questi bambini. Grazie alla collaborazione dei genitori e attraverso l'utilizzo del **questionario Marcarthur Communicative Development Inventory** registra le conoscenze lessicali e il primo sviluppo morfosintattico nelle fasi evolutive precoci.

27

DA QUESTO STUDIO È EMERSO CHE LO SVILUPPO LINGUISTICO DEI BAMBINI DOWN SI DIVERSIFICA:



1. Il processo di apprendimento del nuovo lessico è molto più lento, infatti un bambino Down di 2-3 anni ha una comprensione ed una produzione pari a quella di un bambino normale di 1 anno e 2 mesi;
2. il fenomeno **dell'ESPLOSIONE DEL VOCABOLARIO** che si verifica intorno ai 2 anni, per questi soggetti si verifica fra i 5-6 anni;
3. nello sviluppo normale vi è una soglia minima di vocabolario di circa 100 parole, questo dato non si riscontra nei soggetti Down.

28

Linee di intervento

Per poter intervenire, c'è bisogno di favorire la stimolazione dei primi scambi interpersonali e sociali che tengono conto di alcuni aspetti:

- **contatto di riferimento oculare**
- **sorriso sociale**
- **esplorazione dell'ambiente esterno**

quando il bambino inizia a produrre le prime parole è importante concentrare il lavoro sull'arricchimento del vocabolario in comprensione e produzione.

Questo lavoro dovrà essere sistematico e continuato per un lungo periodo. Piano piano poi si aiuterà il bambino ad elaborare brevi frasi e a mano a mano ampliarla sempre però in maniera semplice.

29

Primi apprendimenti della lingua scritta

Per l'apprendimento della lingua scritta possiamo dire che sono necessarie **due funzioni basilari**:

- **quelle linguistiche e**
- **quelle visuo-percettive e prassiche.**

Per apprendere a scrivere, il bambino deve diventare un buon fonologo. Infatti prima di accostarsi a questa fase bisogna tener presente:

30

1. Consapevolezza fonologica e abilità metafonologiche ossia bisogna appurare se il bambino ha una forma di curiosità verso i suoni del linguaggio e se è interessato a conoscerli; **bisogna poi individuare:**

- se il bambino è in grado di individuare il suono iniziale o finale delle parole,
- se sa riconoscere quando due parole hanno lo stesso suono iniziale o quando sono in rima tra loro....

Nel caso in cui presenta difficoltà sarà opportuno effettuare un programma di stimolazione delle competenze metafonologiche attraverso vari esercizi.

31

2. Conoscenza del materiale alfabetico cioè la conoscenza del materiale specifico e necessario per la lettura e la scrittura. Bisogna valutare se il bambino conosce le lettere, è in grado di riprodurle e soprattutto se conosce il suono delle lettere;

3. Scrittura spontanea cioè far eseguire al bambino una prova di scrittura spontanea invitandolo a scrivere il nome di alcuni oggetti comuni e lasciandolo lavorare autonomamente.

32

La riabilitazione motoria

Lo sviluppo psicomotorio **non deve essere inteso come somma di diverse capacità acquisite nel corso dello sviluppo ma come un processo integrato ed integrante** che tiene conto del modello **“CLOSED LOOP MODEL”** che si articola in 4 livelli:

1. **INPUT:** in questo livello si ricevono informazioni riguardo alle caratteristiche dell'ambiente in cui deve essere eseguito il movimento; la postura del corpo e degli arti; le istruzioni che possono essere date sia verbalmente che mostrando il movimento.
2. **PROCESSI CENTRALI** in cui distinguiamo due subunità: lo Standard ossia l'immagazzinamento dei movimenti da fare e l'unità di programmazione motoria che indica l'esecuzione del movimento
3. **OUTPUT** ossia il lavoro muscolare che deve essere compiuto ed infine
4. **CONTROLLI A FEEDBACK** cioè dall'esecuzione del movimento deriva un feedback sensitivo che informa il livello centrale circa la qualità dell'azione motoria e che riguarda informazioni visive, tattile, cinestetiche....

33

L'intervento riabilitativo

L'intervento riabilitativo prevede:

1. **Esercizi diretti verso lo sviluppo del Sè corporeo:**
 - Imitare le andature degli animali
 - Toccare le varie parti del corpo prima ad occhi aperti e poi chiusi
2. **Esercizi diretti sullo schema corporeo extra-personale:**
 - Si fa assumere passivamente al bambino posture che poi devono attivamente riprodurre
 - Si chiede di imitare i gesti quotidiani
3. **Esercizi con maggiore valenza simbolica:**
 - Esercizi di orientamento nello spazio
 - Riconoscimento di oggetti con orientamento spaziale diverso.

34

La sindrome di Down presenta due aspetti fondamentali,

- **alcuni derivanti dalla patologia cromosomica**
- **ed altri derivanti dalla storia personale del soggetto.**

Si può affermare con certezza assoluta che il soggetto affetto da tale sindrome ha potenziali capacità che gli permetteranno l'inserimento nella via lavorativa.

E' necessario quindi adottare due interventi necessari nei primi anni di vita:

- ✓ **quello riabilitativo**
- ✓ **e quello psicologico** rivolto maggiormente alla famiglia per impedire che si determinino blocchi e rifiuti dannosi per l' inserimento successivo.

35

Tali interventi ridurranno di molto tutti i problemi **legati alla sindrome e permetteranno alla famiglia di escludersi dalla vita sociale.**

Pertanto si otterrà una non esclusione e quindi uno sviluppo normalizzato.

La scuola, poi, attuerà un forte supporto psicopedagogico che faciliterà l'integrazione.

Tutti i servizi devono essere strutturati in maniera competente ma non devono sostituirsi all'attività didattica ma devono connettersi alla programmazione.

36

Non bisogna agire soltanto in emergenza e quindi il **programma riabilitativo** deve rientrare nel progetto di vita di un bambino con tale sindrome ed è necessario continuare con interventi riabilitativi graduali alle richieste. Tali interventi definiti dell'area neuropsicologica sono indispensabili.

Un problema da affrontare è certamente quello del ragazzo alla fine della scuola dell'obbligo intorno ai 16 anni.

Egli è ancora immaturo in quanto preadolescente e presenta **difficoltà di immaturità neuropsicologica** pertanto è necessario che il ragazzo sia ancora seguito dalla scuola.



37

■ **Per affrontare il mondo del lavoro** è necessario prevedere una formazione professionale e quindi pervenire ad una maturazione personale e autonoma proporzionata all'integrazione lavorativa.

■ Per tale motivo è necessario un periodo con **l'ausilio di uno staff specializzato** si provvederà ad accompagnare il giovane **nella formazione - istruzione professionale e quindi al lavoro.**

■ Si può concludere affermando che se la persona affetta dalla sindrome di Down è seguita, riabilitata ed integrata **sarà in grado di essere una unità produttiva nel mondo del lavoro.**

38

Verso il lavoro: un futuro possibile

Grazie ai progressi della medicina ed alle migliori condizioni di vita, **la vite di queste persone si è di gran lungo allungata.**

Soddisfacente anche la fattibilità degli inserimenti nel mondo del lavoro con inserimento produttivo di persone Down. Da indagine eseguita **dall'Associazione Italiana Persone Down le persone che lavorano sono 34.** ed il loro contratto è a tempo indeterminato.

Varie sono le loro qualifiche e tutti produttivi.

Il loro salario e l'orario di lavoro è uguale a quello dei loro colleghi e nove di essi hanno ottenuto scatti di livello. Non si sono verificati infortuni sul lavoro e quindi si può affermare che le persone con ritardo mentale non costituiscono un pericolo.

39

E' molto importante **il rapporto con i colleghi** e la loro disponibilità è fondamentale per la buona riuscita dell'inserimento.

I colleghi delle persone Down hanno riferito di avere avuto un arricchimento, il disabile di vivere meglio nella società ed il collega perchè comprende una realtà diversa.

Le modalità di inserimento sono di 2 tipi: **l'inserimento mirato e l'autonomia.**

A volte si è convinti di aiutare un disabile con atteggiamenti assistenziali quali impediscono l'indipendenza.

E' necessario spingere all'autonomia mettendo le persone in grado di farcela da soli e l'AIDP ha il compito di far capire alle famiglie tale concetto soprattutto nella fase di passaggio tra adolescente adulto.

40

Gli **obiettivi del corso** si sviluppano su 5 aree educative : **comunicazione, orientamento, comportamento stradale, uso del denaro, uso dei negozi e dei servizi.**

La comunicazione è importante per poter esprimere i propri bisogni, i propri desideri, i propri pensieri imparando da soli ad affrontare le persone e chiedendo il loro aiuto ove ve ne fosse bisogno.

Per orientarsi sarà necessario imparare a leggere le indicazioni del posto e crearsi punti di riferimento.

41

Di fondamentale importanza è stare attenti da soli alle **macchine in arrivo** ed ai segnali pedonali essendo cortesi con i passanti.

Per abiturarsi ad usare i soldi sarà necessario imparare lo scambio e il taglio di monete e banconote e il loro valore, E' necessario leggere i prezzi e dare la giusta cifra controllando il resto.

Bisognerà imparare a **riconoscere i negozi** a loro necessari , gli uffici pubblici e i luoghi di divertimento.

Tutti questi insegnamenti permetteranno al ragazzo di essere concreto ed è anche la scelta di motivazioni reali e non fittizie.

Si sentiranno più grandi e saranno felici di essere oggetto di fiducia da parte degli adulti. Più la situazione sarà vera più si sentiranno coinvolti.

42

La persona down e la sua famiglia

Per volontà delle famiglie nasce l'associazione italiana persone **sindrome di Down**. I genitori affrontano un vero e proprio dramma fin dai primi istanti di vita del loro figlio:

- Si alternano sentimenti di frustrazione e di scoraggiamento e si è portati al rifiuto. Più tardi interviene la coscienza dell'handicap e quindi la necessità di capire per essere consapevoli.
- Si è disposti a fare di tutto per aiutare il proprio figlio e si pensa al suo futuro.

Mille sono le domande che affollano la loro mente e per non sentirsi soli si pensa di conoscere persone che vivono il loro stesso problema e quindi la necessità di una associazione che non assista ma che promuova l'integrazione sociale.

Il vecchio concetto di mongoloide oggi è stato seppellito in quanto queste persone si trovano dappertutto ed hanno un buon livello di autonomia personale. Per ottenere tutto ciò è necessario conoscere tale malattia e non ritenere queste persone ritardate mentalmente.

43

Vivere e imparare con la sindrome di down

I soggetti con la sindrome di Down posso oggi avere una vita migliore ma non per tutti è così.

I genitori infatti pur accettando la diagnosi anche dopo molti anni si lasciano andare a depressioni a volte altamente condizionanti per la crescita del loro bambino.

A volte tali condizionamenti sono tali da determinare un vero e proprio rifiuto con il mondo che circonda.

Con il passare degli anni si notano disturbi di tipo emotivo-affettivo, essi si manifestano soprattutto nell'età adolescenziale e quando è finito il periodo della scuola dell'obbligo e causa uno pseudo decadimento con la mancanza di un ruolo sociale. ⁴⁴

Il disabile che cresce e invecchia necessita di maggiori cure, devono essere comprese le sue necessità e occorre assicurargli una vita dignitosa.

Bisogna avere molta attenzione per le persone che hanno un ritardo mentale evitando così il rischio di non serene .
A molte persone Down

- manca la consapevolezza del proprio funzionamento mentale (conoscenza meta cognitiva)
- ed è deficitaria anche la componente emotivo-motivazionale poiché le convinzioni delle proprie capacità vengono penalizzate.

E' necessario, quindi, aiutare le persone offrendo loro interventi e supporti per ogni fase della loro vita permettendo così ai bambini Down cresciuti di appartenere il più a lungo possibile alla comunità.

45

Invecchiare con la sindrome di down

Nonostante un grande numero di ragazzi affetti dalla sindrome di Down stia bene, non bisogna dimenticare alla qualità della vita da adulto e al suo invecchiamento.

Con l'allungamento della vita il primo problema è **la demenza** che nella sindrome di Down può comportare una maggiore predisposizione a sviluppare una **Demenza di Alzheimer**, malattia progressiva e degenerativa. Oltre ai disturbi della memoria seguono disturbi della sfera cognitiva che mirano la qualità della vita.

La percentuale dello sviluppo della demenza nella sindrome di Down è tra il 15 e il 25 %. Non appare ancora chiaro perché ad alcuni si sviluppa la demenza e ad altri no.

Non esiste rapporto tra **SD e AD**: si può affermare che un più alto livello cognitivo può ritardare l'espressione clinica dell'AD.

Possiamo concludere affermando che i soggetti Down con alto funzionamento abbiano meno possibilità di avere un declino consistente con AD. Questa materia è però oggetto di studi e approfondimenti.

46

Dalla rivista "Science"

Le cause all'origine della sindrome di Down "sono ben piu' complesse della trisomia (tre copie) del cromosoma 21 scoperta 30 anni fa".

Queste le conclusioni pubblicate su Science da un gruppo di ricerca della Johns Hopkins University di Baltimora (Usa).

Finora si era sempre sostenuto che la malattia genetica e' il frutto di una copia 'in piu' del cromosoma 21: le persone sane ne hanno due, chi ha la sindrome di Down ne ha tre.

Ma i ricercatori statunitensi sostengono che a originare la patologia sia un "profilo genetico piu' complesso, su cui influiscono anche alcuni fattori dello sviluppo".

Esistono infatti casi di pazienti con solo una piccola parte del cromosoma 21 in piu', e ricerche recenti hanno 'messo in gioco' altri geni contenuti in una regione definita "critica" nel cromosoma in questione.

Prima di mettere in discussione i risultati raggiunti ormai 30 anni fa, i ricercatori hanno osservato alcuni topi di laboratorio fatti nascere con una sola, due o tre copie della regione sospetta del cromosoma 21.

47



E li hanno confrontati con altri animali affetti da sindrome di Down e con visibili caratteristiche tipiche della malattia. " E i topi con modifiche differenti nella sola 'zona calda' del cromosoma non presentavano i segni che contraddistinguono la patologia ", spiega Roger Reeves.

"Secondo noi, dunque, la faccenda e' ben piu' complessa. I 163 geni in piu' di chi e' affetto dalla sindrome di Down, frutto di un cromosoma che non ci dovrebbe essere - conclude - interferiscono nelle funzioni degli altri 22.287 del Dna, con risultati su metabolismo, crescita, sviluppo e salute degli individui".

48

- Si tratta di **diagnosi soggettiva**, che dipende da osservazioni di certi comportamenti. La diagnosi ed il trattamento dell'autismo sono molto più complicati che nella sindrome di Down.
- In mancanza di diagnosi ed intervento precoce, la vita di una persona con autismo può essere molto più limitata di quella di una persona Down e spesso si ha come risultato che i bambini autistici vivono in istituti piuttosto che a casa data l'incapacità dei genitori e del sistema scolastico ad affrontare il problema del comportamento del bambino.

La maggior parte dei bambini Down mostra

- un lieve ritardo nello sviluppo sociale ed emozionale,
- il sorriso come risposta arriva verso i 2 mesi (su una media di 1,5-4 mesi),
- il sorriso spontaneo a 3 mesi (su una media di 2-6 mesi,
- e il riconoscimento dei genitori a 3,5 mesi (su una media di 3-6 mesi),

ognuna di queste tappe viene raggiunta con un solo mese di ritardo sulla media.

Anche se alcuni studi affermano che **l'intensità delle risposte affettive quali il sorriso e il riso** può essere leggermente inferiore di quella mostrata da un bambino normale, i genitori rispondono con calore all'inizio del sorriso e del contatto oculare.

I bambini con sindrome di Down cominciano ad aver piacere nei piccoli giochi del tipo "in che mano è" o "bu-bu-settete" a circa 11 mesi (in media dai 9 ai 16 mesi), **ciò significa un ritardo di 3 mesi rispetto ai bambini normali.**

Studi compiuti durante il secondo anno di vita mostrano che i bambini sono dotati di abilità di comunicazione sociale, sanno persino usare abilità sociali per cercare di distrarre un adulto da un compito che non vogliono affrontare.

I bambini Down sono affettuosi accattivanti e rispondono normalmente al contatto fisico, differentemente a quello che avviene con altri tipi di problemi quale l'autismo.

Questa risposta emotiva normale perdura nella vita adulta e, come hanno dimostrato studi sugli adolescenti, si sviluppa in una giusta empatia, che fa delle persone Down, persone sensibili e attente ai bisogni degli altri, persone con cui è piacevole vivere.

Il punto chiave quindi da esaminare in un bambino con sindrome di Down in cui si sospetta ci siano disordini di comportamento, sono proprio le aree sociale ed emozionale. Alcuni operatori potrebbero obiettare che ci si può aspettare che lo sviluppo sociale ed emozionale sia influenzato dal ritardo dello sviluppo cognitivo e che quindi non c'è un evidente disordine ben distinto. **Questo è il punto in cui viene fuori la natura soggettiva della diagnosi di autismo. E' questione di livello di gravità.**

53

Alcuni dei comportamenti chiave che possono denunciare la possibilità di autismo in un bambino Down sono:

- **Alto livello di isolamento di tipo autistico** - Il bambino non si relaziona con gli altri normalmente e sembra preferire essere lasciato solo. Il bambino sembra considerare le persone come oggetti, non esseri umani. Non si unisce a gruppi di gioco con gli altri bambini. Contrariamente ai bambini Down, che sono in genere molto affettuosi ed espansivi, il bambino autistico non vuole essere abbracciato.
- **Desiderio ansioso e ossessivo di conservazione della propria privacy** - Qualsiasi cambiamento nella routine giornaliera può causare un grosso malumore.
- **Mancanza di contatto oculare** - E' tipico delle persone autistiche non avere contatto oculare, non guardano le persone o guardano al di là dell' altra persona.
- **Presenza di comportamenti motori ripetitivi e "stereotipati"**, come stare seduto per lunghi periodi con un oggetto in mano, facendolo dondolare avanti e indietro e fissandolo.

54

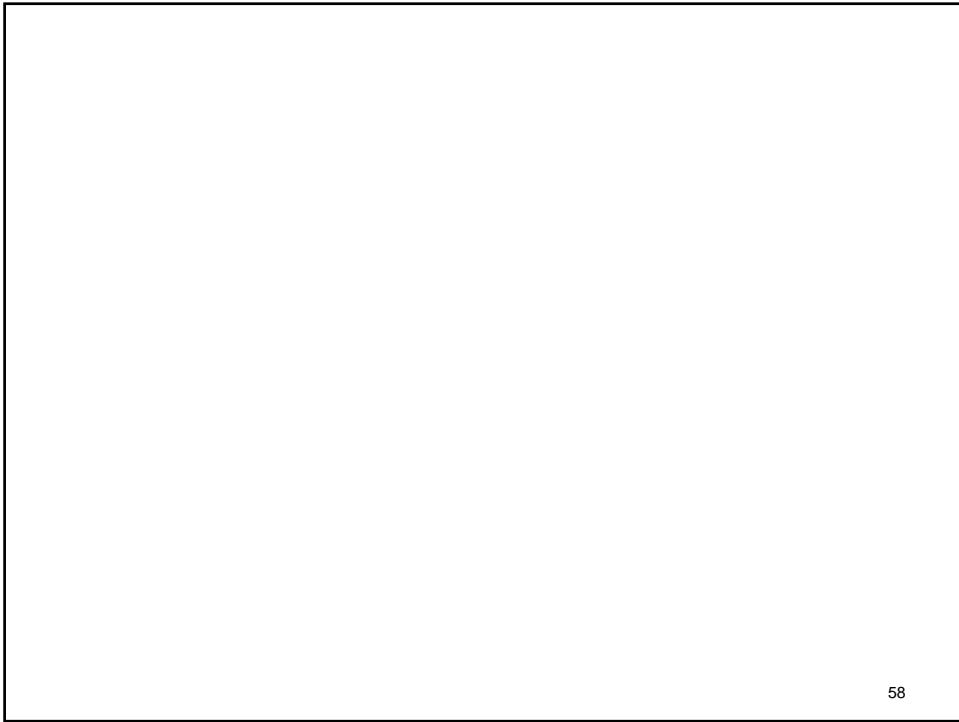
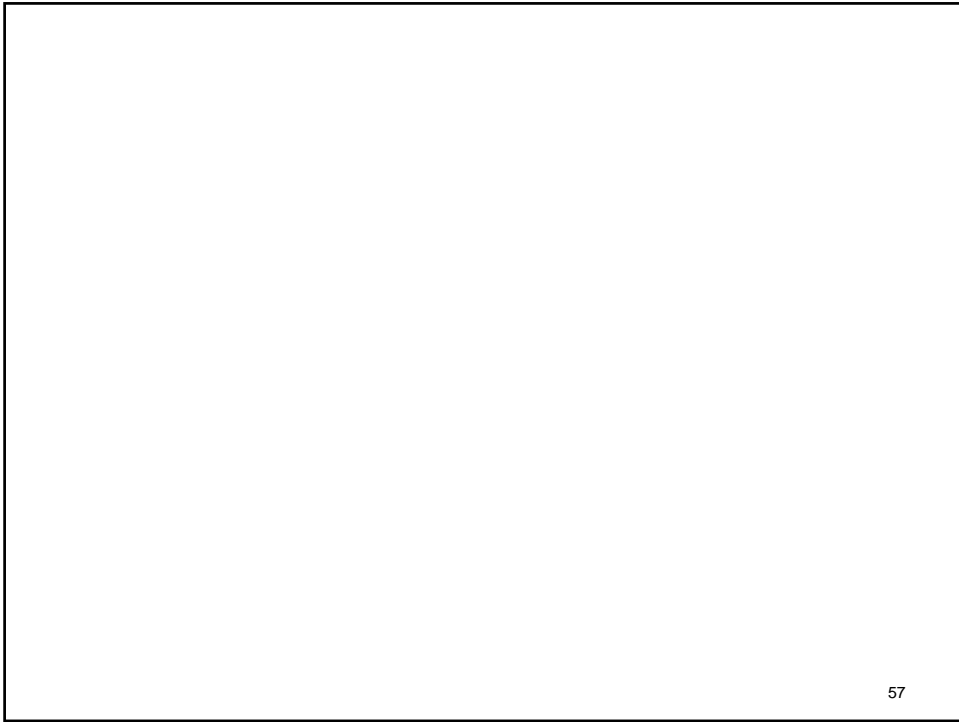
Gli individui con autismo in genere presentano almeno la metà dei tratti qui sotto elencati. Questi sintomi possono variare da lievi a gravi e variare di intensità tra sintomo e sintomo. Inoltre, il comportamento si verifica in molte differenti situazioni e risulta notevolmente inappropriato alla loro età.

Difficoltà a socializzare con altri bambini		Insistenza nell'isolarsi o resistenza ai cambiamenti di routine	
Riso inconsueto o ridacchiamento continuo		Assenza di vera paura per i pericoli	
Scarsità o assenza di contatto oculare		Persistenza di giochi strani	
Apparente insensibilità al dolore		Ecolalia (ripetizione di parole o frasi al posto di un vero linguaggio)	

55

Preferenza allo stare solo o comportamento assente		Rifiuto ad essere coccolato o accarezzato	
Rotazione di oggetti		Non rispondenza ai richiami verbali; si comporta da sordo	
Esagerato attaccamento agli oggetti		Difficoltà a denunciare bisogni; uso di gesti o dell'indicazione in sostituzione delle parole	
Iperattività fisica o estrema inattività		Accessi d'ira - mostra estremo disappunto senza apparente ragione	
Scarsa risposta ai normali metodi di insegnamento		Irregolarità nelle funzioni grosso-fine-motorie (Può non sapere tirar calci al pallone, mentre sa accatastare i cubi.)	

56



Ma alcuni di quegli operatori che effettuano la diagnosi possono applicare la regola dei tre anni e rifiutare la diagnosi di autismo dopo quell'età, appunto perchè le cartelle non denunciavano sintomi prima dei tre anni. Il problema dell'insorgenza precoce diventa quindi il maggior ostacolo alla diagnosi. Altro problema è che in persone affette da sindrome di Down alcuni criteri di DSM-IV sono già previsti come propri della sindrome Down.

- Lo stesso dicasi di alcuni degli operatori che si occupano del bambino con sindrome Down. Solo alcuni professionisti particolarmente esperti possono riconoscere i sintomi dell'autismo in un bambino Down di meno di tre anni.
- Solo quando il bambino diventa più grande, o se il genitore insiste, può diventare chiaro che esiste il disturbo autistico.



Al momento in cui si cercano otto dei sedici criteri colui che fa la diagnosi può essere portato a ritenere questi sintomi come caratteristici della sindrome Down e non sufficienti a diagnosticare l'autismo.

59

Inoltre, alcuni professionisti possono considerare che il solo autismo è quello di Kanner, in cui è previsto un lieve o inesistente ritardo mentale, e rifiutare la diagnosi in caso di sindrome Down in cui in genere è già associato un certo ritardo mentale. Altri possono rifiutare la diagnosi perché in un particolare caso le cause di autismo sono nebulose o sconosciute, e dato il ritardo mentale associato alla sindrome Down, possono sostenere che visto che esiste una causa nota, essi rifiutano la diagnosi. Alcuni professionisti possono anche non voler caricare la famiglia di un ulteriore stigma quale è l'autismo. Questo impedisce che la famiglia cerchi l'occasione di unirsi ad altri gruppi di supporto propri per l'autismo o che cerchi interventi sull'autismo. Però, mentre i protocolli di trattamento dell'autismo e della sindrome Down si sovrappongono ed hanno molte caratteristiche simili, i trattamenti dell'autismo sono molto più intensi. Il trattamento dell'autismo è più impegnativo perché avrà conseguenze per tutta la vita.

60