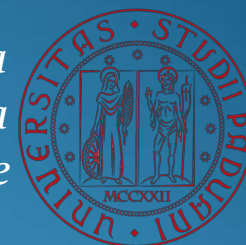


La sindrome di Down

Aspetti genetici, fisici, motori e medici



*Università degli studi di Padova
Laurea magistrale in Psicologia
dello Sviluppo e dell'Educazione*

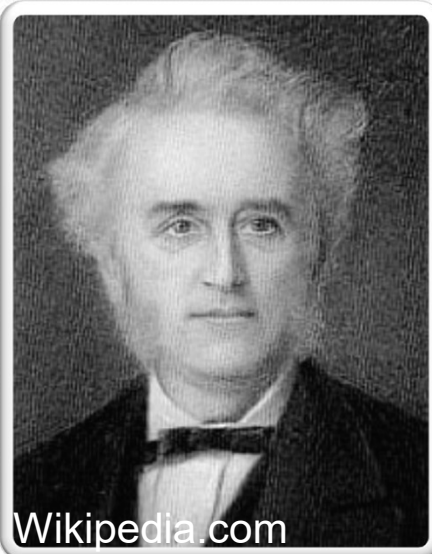


Corso di Disabilità Cognitive
Prof. Renzo Vianello
A.A. 2018/2019

***Studente:
Andrea De Biasio***

Dal libro “La Sindrome di Down” di Vianello, R., 2006

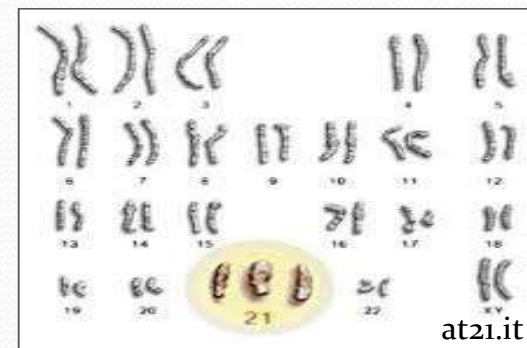
Prime descrizioni



1866: H. Langdon Down, medico inglese, descrive per la prima volta le caratteristiche fondamentali della sindrome di Down:

- Faccia ampia
- Pieghe epicantali
- Lingua grossa
- Difficoltà linguistiche
- Durata della vita più breve
- Personalità “umorale”
- Difficoltà a mantenere i progressi ottenuti sul piano dell'apprendimento

1959: Lejeune, Gautier e Turpin scoprono che la causa della sindrome di Down è la trisomia 21.



Incidenza e Prevalenza

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

INTERESSA

Tutte le etnie



Entrambi i generi



Il tasso di incidenza attuale varia tra 1:400-500 e 1:1.500-2.000.

Variabili di incidenza:

- Interruzione gravidanza (spontanea o provocata)
- Età della madre (21 anni 1:1.450; 45 anni 1:28)

Incidenza e prevalenza

Tabella 1.1 Incidenza della sindrome di Down a confronto con l'incidenza di tutte le malattie cromosomiche in bambini nati da madri di diversa età (fonti principali Schreinemachers, Cross e Hook, 1982; Bray, Wright, Davies, Hook, 1998; Dykens et al, 2000; Mastroiacovo, Diociaiuti, Rosano, 2004).

Età materna	Incidenza della Sindrome di Down tra i bambini nati vivi	Incidenza di tutte le malattie cromosomiche
21	1 su 1.450	1 su 500
27	1 su 1.050	1 su 450
33	1 su 550	1 su 300
34	1 su 430	1 su 250
35	1 su 370	1 su 200
36	1 su 280	1 su 150
37	1 su 220	1 su 125
38	1 su 170	1 su 100
39	1 su 130	1 su 80
40	1 su 100	1 su 60
41	1 su 78	1 su 50
42	1 su 58	1 su 40
43	1 su 46	1 su 30
44	1 su 36	1 su 25
45	1 su 28	1 su 20

La sindrome di Down, R. Vianello, 2006, pagina 14

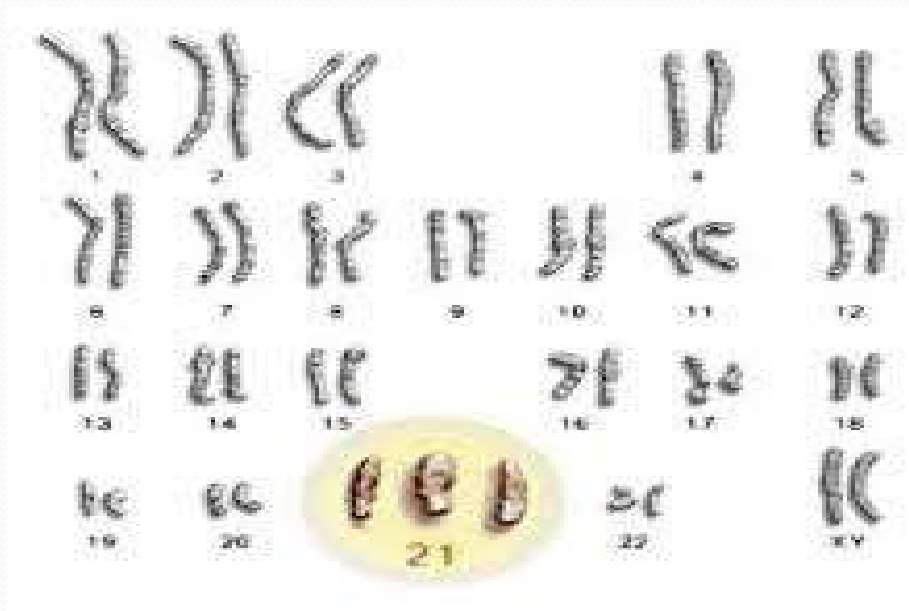
Aspetti Genetici

La causa genetica della sindrome di Down è la presenza di tre cromosomi 21 invece dei soliti due (uno di derivazione materna e uno di derivazione paterna).

Vi sono diverse forme di trisomia:

1. Trisomia piena
2. Forma a mosaico
3. Forma con traslocazione non bilanciata del cromosoma 21
4. Ulteriori forme rare

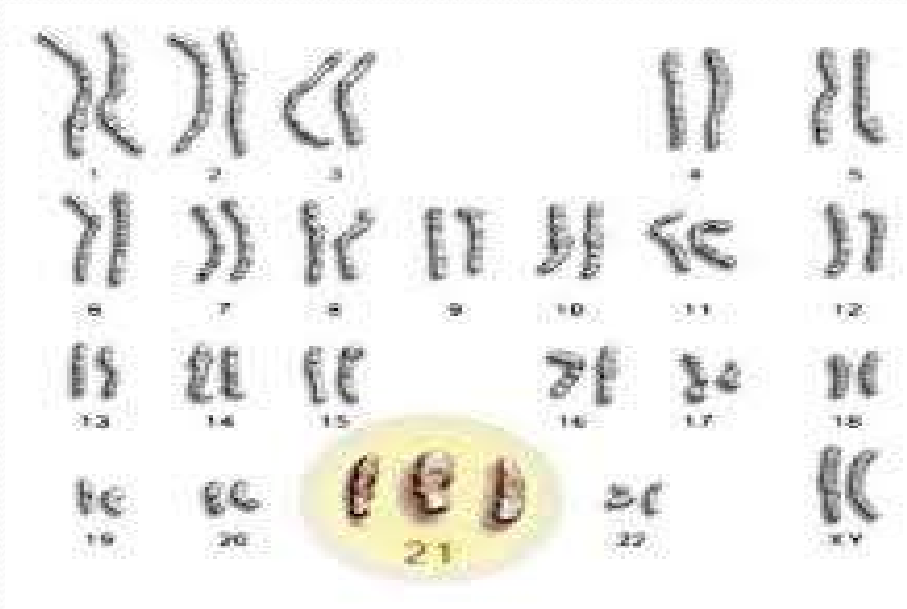
1. La trisomia piena



Il cromosoma 21 in più è presente in tutte le cellule del corpo.

Caratterizza il 92-95% di tutti i bambini con sindrome di Down.

2. La forma a mosaico



Caratterizzata dal fatto che solo alcune cellule hanno un cromosoma 21 in più.

Presente nel 2-4% degli individui con sindrome di Down.



3. La forma con traslocazione non bilanciata del cromosoma 21

Caratterizza il 2-5% dei casi di sindrome di Down.

Circa un terzo di questi casi sono familiari: traslocazione trasmessa da un genitore asintomatico con una traslocazione bilanciata.

4. Ulteriori forme rare

Coinvolgono sempre il cromosoma 21.

Possono essere dovute a:

1. Presenza di un cromosoma 21 a forma di anello
2. Presenza di una parte in più di terzo cromosoma 21

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 spesso con lobi assenti
- Lingua grossa e sporgente
- Collo ampio
- Mani corte e larghe
- Articolazioni molto flessibili
- Statura media inferiore alla norma

Aspetti fisici e motori

Abilità motorie	Normali media	SD media
Seduto con appoggio tiene la testa eretta	3 (mesi)	5 (mesi)
Rotola (da pancia in giù a pancia in su e viceversa)	5 (mesi)	8 (mesi)
Si muove a carponi	6 (mesi)	16 (mesi)
Sta seduto da solo, senza appoggio, per breve tempo	7 (mesi)	9 (mesi)
Sta in piedi appoggiato ad un sostegno	8 (mesi)	15 (mesi)
Sta in piedi da solo senza appoggio	11 (mesi)	18 (mesi)
Cammina da solo senza aiuto	12 (mesi)	20 (mesi)
Sale le scale da solo	21 (mesi)	36 (mesi)
Scende le scale da solo	27 (mesi)	42 (mesi)

La sindrome di Down, R. Vianello, 2006, pagina 19

Presenza di ipotonia muscolare nel 95% dei casi.

Ritardo significativo dello sviluppo motorio.

Coerente con il ritardo cognitivo.

Attraverso un adeguato trattamento abilitativo può permettere un'anticipazione rispetto ai dati presentati in tabella.



Condizioni di salute

Nella sindrome di Down molteplici possono essere i rischi legati alla salute:

- Difetti cardiaci congeniti (un individuo su due)
- Sovrappeso o obesità (un individuo su due)
- Problemi alla vista: opacità della cataratta, nistagmo, strabismo, miopia (Luchino, 1982)
- Problemi all'udito
- Problemi del funzionamento tiroideo
- Problemi alla dentatura (irregolare e ritardata)
- Invecchiamento precoce e rischio di demenza già in età adulta (morbo di Alzheimer)

Fertilità

La sterilità nelle persone con sindrome di Down è presente in percentuale maggiore rispetto al resto della popolazione generale.

In caso di maternità la probabilità di avere un figlio anch'esso con questa sindrome è più elevato rispetto alla popolazione generale, ma comunque inferiore al 50%.

In sintesi (Goldstein, 2004):

- Età menarca compresa tra 12,2 e 13,9 anni
- Ovulazione presente in gran parte dei cicli mestruali
- Possibilità per le donne con sindrome di Down di rimanere incinte (anche se con una probabilità minore rispetto alla popolazione generale)

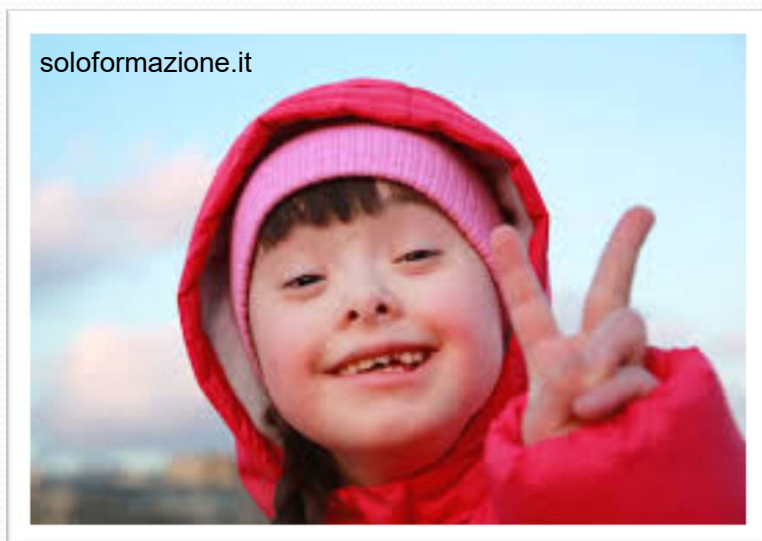


Aspettative di vita

L'aspettativa di vita di una persona con sindrome di Down è aumentata in modo significativo negli ultimi cento anni (da 10 a 60 anni o più).

Tale aumento è dovuto:

Miglioramento della qualità di vita



Interventi per eliminare o ridurre i difetti cardiaci





Università degli studi di Padova
Laurea magistrale in Psicologia
dello Sviluppo e dell'Educazione

Corso di Disabilità Cognitive
Prof. Renzo Vianello
A.A. 2018/2019



Grazie per l'attenzione
Andrea De Biasio