

Il nome “**Sindrome di Down**” viene dal nome del Dott. **Langdon Down**, che nel 1866, per primo riconobbe questa sindrome e, ne identificò le principali caratteristiche.

E' caratterizzata dalla presenza di un cromosoma in più nelle cellule, invece di 46 cromosomi nel nucleo di ogni cellula ne sono presenti 47, vi è cioè un cromosoma nr. 21 in più. (Trisomia 21). Questa alterazione cromosomica porta un variabile grado di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio del bambino.

### **Anomalie cromosomiche:**

Si conoscono tre tipi di anomalie :

- 1) Trisomia 21 libera completa (95% dei casi): in tutte le cellule dell'organismo vi sono tre cromosomi 21 invece di due;
- 2) Trisomia 21 libera in mosaicismo (2% dei casi): è caratterizzato dalla presenza di cellule normali con 46 cromosomi e di cellule con 47.
- 3) Trisomia 21 da traslocazione (3% dei casi): il cromosoma 21 in più ( una parte di esso, è attaccato ad un altro cromosoma di solito il numero 14, 21, o 22.

### **Cause:**

Le cause che determinano le anomalie cromosomiche non si conoscono con certezza, i molti studi effettuati ritengono queste anomalie come fenomeni fisiologici legati alla riproduzione umana, con una frequenza del 9% dei concepimenti.

Studi epidemiologici hanno comunque messo in evidenza che l'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna:

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
inferiore a 30 anni	1 su 1500
30-34 anni	1 su 580
35-39 anni	1 su 280
40-44 anni	1 su 70
oltre 45 anni	1 su 38

Anche se la possibilità cresce con l'avanzare dell'età materna, questo non esclude che nascano bambini con Sindrome di Down anche da donne giovani, ma una donna più anziana ha maggiori probabilità, altro fattore di rischio dimostrato è avere avuto un precedente figlio con la sindrome.

**La Sindrome di Down** può essere diagnosticata anche prima della nascita intorno alla 16a-18a settimana di gestazione con l'**amniocentesi** (prelievo con una siringa di una piccola quantità del liquido amniotico, che avvolge il feto all'interno dell'utero) o tra la 12a e la 13a settimana con la **villocentesi**, che viene svolto meno comunemente e che consiste in un prelievo di cellule da cui si svilupperà la placenta, i villi coriali appunto.

Queste analisi vengono proposte di solito alle donne considerate a rischio (età superiore ai 37 anni o con un precedente figlio con Sindrome di Down).

La presenza della **Sindrome di Down** è diagnosticabile nel neonato, oltre che con un'analisi cromosomica, fatta su un prelievo di sangue, attraverso una serie di caratteristiche facilmente riscontrabili.

Il quadro della malattia solitamente è evidente sin dalla nascita, di seguito sono riportati i

sintomi in base alla localizzazione corporea:

**Faccia – Testa:** Rima palpebrale obliqua (mongolica), palato ogivale, naso corto, dorso del naso piatto, anomalie dei denti, epicanto (piega cutanea a livello della parte interna dell'occhio) alterazioni linguali, brachicefalia (il diametro antero-posteriore del capo è più corto).

**Cuore:** Malformazioni cardiache

**Apparato Gastrointestinale:** nel 2 -3% ristrettezza o mancata formazione di parte del duodeno

**Mani:** mani corte e tozze, 5° dito più corto con clinodattilia (piegamento verso il 4° dito della falange distale), alterazione dei dermatoglifi (le pieghe presenti sul palmo della mano e sui polpastrelli) con la cosiddetta linea delle 4 dita.

**Articolazioni:** Iperlassità dei legamenti.

**Apparato Scheletrico:** Nel 70% dei casi, Displasia delle anche

Attualmente in Italia 1 bambino su 1200 nasce con questa condizione. Grazie allo sviluppo della medicina e alle maggiori cure dedicate a queste persone la durata della loro vita si è molto allungata così che si può ora parlare di un'aspettativa di vita di 62 anni, destinata ulteriormente a crescere in futuro. Si stima che oggi vivano in Italia circa 38.000 persone con Sindrome di Down di cui il 61% ha più di 25 anni.

Lo sviluppo del bambino con Sindrome di Down avviene con un certo ritardo, ma secondo le stesse tappe degli altri bambini, crescendo possono raggiungere, sia pure con tempi più lunghi, conquiste simili a quelle degli altri bambini: cammineranno, inizieranno a parlare, a correre a giocare.

Rimane invece comune a tutti un variabile grado di ritardo mentale che si manifesta anche nella difficoltà di linguaggio frequente tra le persone con Sindrome di Down. Dal punto di vista riabilitativo non si tratta di compensare o recuperare una particolare funzione, quanto di organizzare un intervento educativo globale che favorisca la crescita e lo sviluppo del bambino in una interazione dinamica tra le sue potenzialità e l'ambiente circostante.

La maggior parte dei bambini con Sindrome di Down può raggiungere un buon livello di autonomia personale, imparare a curare la propria persona, a cucinare, a uscire e fare acquisti da soli, possono fare sport e frequentare gli amici, vanno a scuola e possono imparare a leggere e scrivere.

I giovani e gli adulti con Sindrome di Down possono apprendere un mestiere e impegnarsi in un lavoro svolgendolo in modo competente e produttivo. Le persone con Sindrome di Down sanno fare molte cose e ne possono imparare molte altre. Perché queste possibilità diventino realtà occorre che tutti imparino a conoscerli e ad avere fiducia nelle loro capacità.