



Giornata Mondiale bambini DOWN 21 marzo 2015

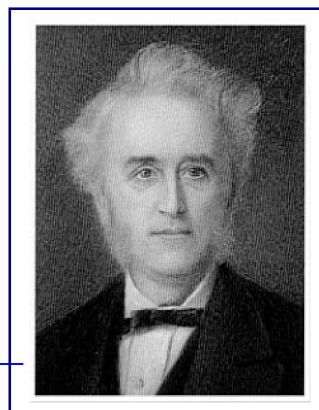


The Adoration of the Christ Child Follower of Jan Joest of Kalkar (1515)

Storia

In un quadro fiammingo del 1515 si ritiene siano ritratti soggetti con sindrome di Down (The Adoration of the Christ).

Il nome della sindrome trae origine, però, dal medico inglese John Langdon Down, che ne descrisse la condizione nel 1862 (in precedenza alcuni suoi aspetti erano stati clinicamente descritti da Esquirol nel 1838 e da Seguin nel 1844).



John Langdon Down (Torpoint, 18 novembre 1828 – Teddington, 7 ottobre 1896)

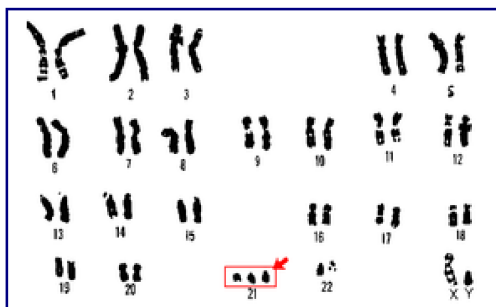
[John Langdon Down](#), la descrisse più ampiamente in una pubblicazione edita nel 1866. Per via della somiglianza, nei tratti somatici, tra i

bambini con la sindrome e i bambini di [razza mongola](#),

Down utilizzò il termine "mongoloide" per descrivere la condizione, facendo risalire la causa ad una teoria etnica. La sindrome è stata poi identificata nel 1959 da Jérôme Lejeune come una trisomia del cromosoma 21. Nel 1961, diciannove genetisti scrissero al direttore di [The Lancet](#) suggerendo che il termine "mongoloide" avesse "connotazioni fuorvianti", che fosse diventato "una locuzione imbarazzante" e dovesse essere cambiato. La rivista inglese sostenne allora l'uso del termine "sindrome di Down".

Che cos'è la Sindrome di Down

La s. di Down è una condizione genetica 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 n. 21 in più; da qui anche il termine Trisomia 21. Genetico non vuol dire ereditario, infatti nel 98% dei casi la sindrome di Down non è ereditaria. La



Cariogramma della trisomia 21

conseguenza di questa alterazione cromosomica è un handicap caratterizzato da un variabile grado di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio del bambino. In breve cosa succede: in ogni cellula del corpo umano c'è un nucleo in cui è immagazzinato il corredo genetico.

I geni sono responsabili di tutti i nostri tratti ereditari e sono raggruppati nei cromosomi.

Normalmente il nucleo di ciascuna cellula contiene 23 paia di cromosomi, la metà dei quali viene ereditata da ciascun genitore. La sindrome

di Down si manifesta quando un individuo presenta una copia extra, totale o parziale del cromosoma 21. Questo materiale genetico aggiuntivo, altera il corso dello sviluppo e provoca le caratteristiche della sindrome di Down. Alcuni dei tratti fisici comuni della

sindrome di Down sono ad esempio un basso tono muscolare, bassa statura, inclinazione verso l'alto degli occhi, e un unico solco profondo in tutto il centro del palmo della mano; va comunque precisato che ogni persona con sindrome di Down è un individuo unico e come tale può manifestare queste caratteristiche in maniera leggermente diversa o non possederle affatto. La sindrome di Down non è una malattia e non può essere curata: è una caratteristica della persona che la accompagna per tutta la vita.

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).

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



Epidemiologia

La sindrome di Down si verifica in persone di tutte le razze e classi sociali, anche se il fattore che maggiormente influenza l'incidenza della sindrome di Down è l'età materna: le donne più anziane hanno una maggiore probabilità di dare alla luce un bambino affetto dalla malattia.

Come si nota dal grafico a lato, quando una donna supera i circa 35 anni di età la probabilità di concepire un figlio affetto da tale condizione aumenta considerevolmente.

Una donna di 35 anni, per esempio, ha circa una probabilità su 350 di concepire un bambino con sindrome di Down, ma tale rischio aumenta gradualmente fino a circa 1 a 100 entro i 40 anni. All'età di 45 anni l'incidenza diventa circa 1 su 30. Tuttavia non si deve ritenere che i bambini che presentano la sindrome abbiano per la maggior parte madri anziane; infatti solo circa 1 su cinque ha una madre di età superiore ai 35 anni, questo perché la maggior parte delle donne concepisce la propria prole in età inferiore.

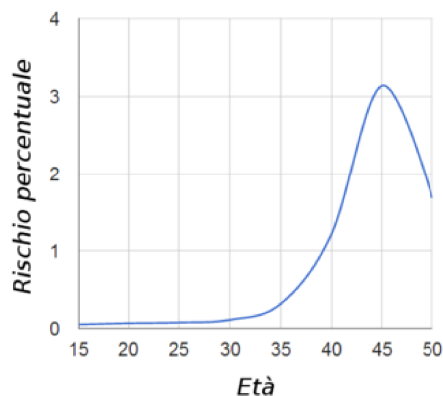
Dal momento che molte coppie rimandano la possibilità di diventare genitori ad età più mature, il rischio di concepire bambini con sindrome di Down aumenta di conseguenza. Pertanto, la consulenza genetica per i genitori è sempre più importante.

Nonostante tutto, i medici non sono sempre del tutto ben informati nel consigliare i loro pazienti circa l'incidenza della sindrome di Down, i progressi nella diagnosi ed i protocolli per la cura ed il trattamento di bambini affetti.

Comunque non si conoscono affatto quali siano le cause che determinano le anomalie cromosomiche in generale. Si sa però che:

- a. le anomalie cromosomiche, soprattutto le trisomie, sono un evento abbastanza frequente che interessa circa il 9% di tutti i concepimenti (alla nascita però solo lo 0,6%

Grafico rappresentante i casi di trisomia-21 ogni 100 nati in relazione all'età della madre



dei nati presenta un'anomalia cromosomica a causa dell'elevatissima quota di embrioni che va incontro ad un aborto spontaneo);

- b. l'incidenza delle anomalie cromosomiche in generale, e quelle della Trisomia 21 in particolare, è assolutamente costante nelle diverse popolazioni, nel tempo e nello spazio;
- c. tutte le possibili ipotesi eziologiche fino ad oggi formulabili (agenti chimici, radiazioni ionizzanti, infezioni virali, alterazioni metaboliche o endocrine materne) non sono state mai avvalorate dalle molte ricerche condotte.

In definitiva si ritiene che l'insorgenza delle anomalie cromosomiche sia un fenomeno "naturale", in qualche modo legato alla fisiologia della riproduzione umana, e anche molto frequente.

Come viene diagnosticata

La sindrome di Down può essere diagnosticata anche prima della nascita intorno alla 16a-18a settimana di gestazione con l'amniocentesi (prelievo di una piccola quantità del liquido amniotico) o tra la 12a e la 13a settimana con la villocentesi, 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 35 anni o con un precedente figlio con sindrome di Down) e svolte senza ricovero in alcuni centri particolarmente attrezzati. Sono allo studio nuove tecniche di prelievo, o di cattura, delle cellule fetali nel sangue materno o nella vagina che dovrebbero essere meno invasive e più sicure delle attuali. Un test non invasivo (consiste in un prelievo di sangue), non disponibile in Italia, è stato recentemente commercializzato in Austria, Svizzera e Germania.

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
Meno di 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

Esistono anche alcuni test cosiddetti 'predittivi'; il Tri-test è un esame del sangue materno eseguito tra la 15a e la 20a settimana di età gestazionale per dosare tre sostanze particolari (alfa-fetoproteina, estriolo non coniugato e frazione beta della gonadotropina corionica). L'elaborazione statistica dei livelli ematici di queste tre sostanze, combinata con l'eventualità di sindrome di Down legato all'età della donna, fornisce una risposta che indica la stima della probabilità che il feto abbia una Trisomia 21 oppure no. Per questo il tri-test non ha alcun valore diagnostico.

Quante sono le persone con sindrome di Down in Italia?

Attualmente in Italia 1 bambino su 1200 nasce con questa condizione (circa 500 ogni anno). Nell'area vasta 2 nascono ogni anno circa 4-5 bambini con s. di Down. 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.

Bibliografia e sitografia

- *Sindrome di Down - Aspetti genetici, medici, fisici e motori.*: 2012
<http://www.sindrome-down.it/index.php?id=295>
- *Genes and human disease - Down Syndrome*, WHO.
<http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index1.html>
- Associazione Italiana Persone Down
<http://aipd.it/le-persone-con-la-sindrome-di-down/cose-la-sindrome-di-down/>

A cura di:

Sarah Vallorani, Elisa Ambrogiani, Marco Morbidoni, Antonella Guidi,