

## LE PERSONE CON SINDROME DI DOWN: AUTONOMIA E INSERIMENTO SOCIALE

a cura di AIPD\*

*Fino a pochi anni fa l'idea più diffusa sulle persone con sindrome di Down (sD) era quella di persone ritardate mentalmente, che sarebbero state per sempre dipendenti dai loro genitori. Oggi è possibile incontrare ragazzi con sD nelle scuole e nei parchi, che si muovono da soli fuori casa per incontrare i loro amici e anche qualche adulto sul posto di lavoro. Qualcosa sta cambiando.*

### **COSA È LA SINDROME DI DOWN E QUALI SONO LE CAUSE?**

La sD (o Trisomia 21) è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma n. 21 in più nelle cellule. La conseguenza di questa alterazione cromosomica è una situazione caratterizzata da un variabile grado di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio. Non conosciamo quali siano le cause che determinano le anomalie cromosomiche in generale. Sappiamo però che:

- le anomalie cromosomiche, soprattutto le trisomie, sono un evento abbastanza frequente che interessa circa il 9% di tutti i concepimenti (ma una elevatissima quota di embrioni va incontro ad un aborto spontaneo);
- l'incidenza delle anomalie cromosomiche in generale, e quelle della Trisomia 21 in particolare, è costante nelle diverse popolazioni, nel tempo e nello spazio;
- 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 sD può essere diagnosticata prima della nascita intorno alla 16a-18a settimana di gestazione con l'amniocentesi (prelievo con una siringa di una piccola quantità del liquido amniotico) o tra la 12a e la 13a settimana con la villocentesi (meno comune, prelievo di cellule da cui si svilupperà la placenta, i villi coriali appunto). Esistono inoltre test non invasivi (tri-test, bi-test, si tratta di un semplice prelievo di sangue) ma che hanno valore solo predittivo: indicano cioè la stima della probabilità che il feto abbia la sD oppure no.

### **SI PUÒ FARE QUALCOSA PER PREVENIRLA?**

Essendo sconosciute le cause, è impossibile prevenire la sD. Numerose indagini epidemiologiche hanno comunque messo in evidenza che l'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna. Anche se la possibilità cresce con l'avanzare dell'età materna, questo non esclude che nascano bambini con sD anche da donne giovani, ma una donna più anziana ha maggiori probabilità. L'altro fattore di rischio dimostrato è avere avuto un precedente figlio con la sindrome.

### **QUANTE SONO LE PERSONE CON SINDROME DI DOWN?**

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 sD di cui il 61% ha più di 25 anni.

### **CHI SONO E COME CRESCONO I BAMBINI CON SINDROME DI DOWN?**

Lo sviluppo del bambino con sD avviene con un certo ritardo, ma secondo le stesse tappe degli altri bambini. I bambini con sD 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 sD. 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. È importante inoltre ricordare che ogni bambino è diverso dall'altro e necessita quindi di interventi che rispettino la propria individualità e i propri tempi.

Dal punto di vista medico, vista una maggiore frequenza in tali bambini rispetto alla popolazione normale di problemi specialistici, in particolare malformazioni cardiache (la più frequente è il cosiddetto canale atrioventricolare comune, ma si presentano anche difetti intestinali, disturbi della vista e dell'udito, disfunzioni tiroidee, problemi odontoiatrici), è opportuno prevedere col pediatra una serie di controlli di salute volti a prevenire o a correggere eventuali problemi aggiuntivi.

### **CHE COSA POSSONO IMPARARE E QUAL È IL LORO INSERIMENTO SOCIALE?**

La maggior parte dei bambini con sD 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 sD possono apprendere un mestiere e impegnarsi in un lavoro svolgendolo in modo competente e produttivo. È impossibile avere oggi dei dati statistici sul numero delle persone con sD che lavorano (una ricerca del *Coordinated* del 2009 ha registrato solo il 13% di lavoratori tra gli adulti con sD afferenti alle associazioni aderenti), ma, anche se la legislazione attuale non favorisce adeguatamente l'avvio al lavoro delle persone con ritardo mentale, grazie all'impegno degli operatori e delle famiglie ci sono già molte esperienze positive. Ci sono lavoratori con sD tra i bidelli, gli operai, i giardinieri ed altre mansioni semplici. Stanno nascendo inoltre anche alcune prime esperienze in lavori più complessi come l'immissione dati in computer o altri impieghi in ufficio.

Le persone con sD 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.

\* Associazione Italiana Persone Down onlus  
[www.aipd.it](http://www.aipd.it)