



**Le Mucopolisaccaridosi
La Trisomia 21**

**18-19
ottobre
2018**



**Palazzo delle Professioni
via Pugliesi 26, Prato**

<http://www.palazzodelleprofessioniprato.it/>



La TRISOMIA 21

Il punto di vista del pediatra

Elisabetta LAPI

Consulente Associazione TRISOMIA 21 FIRENZE

E' sempre meno frequente che la nascita di un bambino Down arrivi inattesa. Il più delle volte, nel corso della gravidanza, si è arrivati a precisare la diagnosi o quanto meno a sospettarla fortemente. I genitori hanno avuto quindi modo di essere informati e di informarsi, anche rivolgendosi alle associazioni delle famiglie, e hanno preso la loro decisione. Se hanno scelto di far nascere il proprio figlio/a, sanno che il cammino con lui/lei si presenta difficile.

Loro, i genitori, si aspettano però di venire aiutati in questo cammino e a noi pediatri spetta di fare il possibile per guidarli.

... avere un figlio è iniziare un viaggio

Disabil Rehabil. 2012;34(18):1501-10. doi: 10.3109/09638288.2011.650313. Epub 2012 Feb 11.

"It's not what you were expecting, but it's still a beautiful journey": the experience of mothers of children with Down syndrome.

Pillay D, Girdler S, Collins M, Leonard H.

Department of Occupational Therapy, School of Exercise, Biomedical and Health Sciences, Edith Cowan University, Perth, Western Australia, Australia.

Tabella 8 Confronto EUROCAT e RTDC tra gruppi di difetti – Anno 2015

Gruppi di difetti	EUROCAT [^]				RTDC				p
	Nati	IVG	Totale	Prevalenza x 10.000 nati	Nati	IVG	Totale	Prevalenza x 10.000 nati	
Sistema nervoso	301	496	797	22,92	14	23	37	13,72	***
Difetto tubo neurale (DTN)	59	279	337	9,69	3	11	14	5,19	*
Occhio	95	12	107	3,08	10	2	12	4,45	
Orecchio, faccia e collo	51	28	79	2,27	1	-	1	0,37	*
Cardiovascolare	1.918	279	2.197	63,19	218	11	229	84,89	***
Cardiopatie severe	557	186	743	21,37	41	9	50	18,54	
Difetto interventricolare	969	88	1.057	30,40	148	-	148	54,87	***
Respiratorio	117	23	140	4,03	5	1	6	2,22	
Palato-Labbro	426	39	465	13,37	17	2	19	7,04	**
Digerente	446	85	531	15,27	25	6	31	11,49	
Atresia esofagea +/-fistola	76	10	86	2,47	3	-	3	1,11	
Parete addominale	133	88	221	6,36	4	5	9	3,34	*
Urinario	837	167	1.004	28,87	72	8	80	29,66	
Displasia renale	127	19	146	4,20	2	1	3	1,11	**
Genitali	460	20	480	13,80	51	3	54	20,02	*
Ipospadi	386	5	391	11,25	41	1	42	15,57	
Arti	952	222	1.174	33,76	37	9	46	17,05	***
Riduzione arti	115	63	178	5,12	6	8	14	5,19	
Polidattilia	244	21	265	7,62	16	-	16	5,93	
Anomalie cromosomiche	585	853	1.438	41,36	23	69	92	34,11	
Trisomia 21	329	439	768	22,09	16	40	56	20,76	
Sindromi genetiche + microdelezione	168	50	218	6,27	4	-	4	1,48	***

[^] su 347.707 nati sorvegliati; p = probabilità secondo Poisson; * <0,05; **<0,01; *** <0,001

Da RN066 a 065

La TRISOMIA 21

da

MALATTIA RARA

a

MALATTIA CRONICA

Certificazioni per l'esenzione dal ticket sanitario

- [Passaggio di alcune patologie da rare a croniche DGR 504](#)
- Il 15 Maggio 2017 è stata emessa la [Delibera di Giunta Regionale Toscana n.504](#), in attuazione dell'Allegato 8 bis del DPCM del 12 Gennaio 2017 (pubblicato in G.U. il 18 Marzo 2017) in riferimento alle **patologie per le quali non è più prevista l'esenzione per malattia rara ma è prevista l'esenzione per malattia cronica**.
- In base a tale Delibera:
- i pazienti già in possesso di un codice di esenzione per malattia rara che, per effetto del DPCM, è stata inserita nell'elenco delle patologie croniche per le quali è riconosciuto il diritto di esenzione dalla quota di partecipazione al costo, potranno mantenere il codice di esenzione per malattia rara fino a nuove disposizioni;
- i nuovi pazienti diagnosticati acquisiscono invece il nuovo codice di malattia cronica.
- Le patologie oggetto della Delibera sono:
- **CONNETTIVITI INDIFFERENZiate**
- **SPRUE CELIACA**
- **KLINEFELTER SINDROME DI**
- **DOWN SINDROME DI**



CODICE ESENZIONE 065

- I **certificato diagnostico** per tali patologie dunque non potrà più essere legato al codice di patologia rara.
- **Potrà essere utilizzato un nuovo modulo per certificare le diagnosi delle suddette patologie, scaricabile da RTMR** dalla pagina di inserimento della DIAGNOSI: andrà compilato a mano in forma cartacea riportando il nuovo codice di esenzione per patologia cronica (si veda allegato alla Delibera).
- Altra modulistica già utilizzata in precedenza per patologie croniche sarà valida purché non vi sia riferimento alcuno a codici di malattia rara.
- Per ulteriori dettagli si rimanda alla Delibera.
- Per tutti i quesiti in merito al passaggio da malattia rara a malattia cronica della Regione Toscana contattare l'estensore della Delibera 504
- Per quesiti inerenti l'utilizzo del Registro per le suddette patologie contattare gli [Amministratori del sito RTMR](#).
- **Allegati**
- [DGR 504/2017](#) (774.8 KB)

Il 15 settembre 2017 è entrato in vigore il DPCM 12.01.2017 (Allegato 7 Nuovi LEA), reso attuativo dalla DGR 962/2017.

Oggi che in Toscana il numero dei nati con trisomia 21 è molto ridotto, si può puntare ad una assistenza ottimale, sperando che questa sia la base per un'inclusione sociale altrettanto ottimale.

C'è da dire che tanto si è imparato sulle manifestazioni cliniche della trisomia 21, su come ricercarle, seguirle, trattarle ma si deve ammettere che ancora non si conosce tutto...

Nei reparti di Neonatologia vengono eseguiti i primi, importantissimi accertamenti quali la valutazione cardiologica, la verifica di eventuali alterazioni dell'emocromo, lo studio della funzionalità tiroidea. A tal proposito si deve ricordare che un bambino Down, pur negativo allo screening neonatale, deve essere sottoposto ad un retesting ad un mese di vita, come viene fatto per i nati prematuri.

IPOTIROIDISMO CONGENITO	1,5- 6,1 %
TIROIDITE AUTOIMMUNE	7,5- 31
IPOTIROIDISMO SUBCLINICO	25,3 - 60
IPERTIROIDISMO	0,65 -3

da : King K et al ,2013

Thyroid dysfunction in children with Down syndrome: a literature review

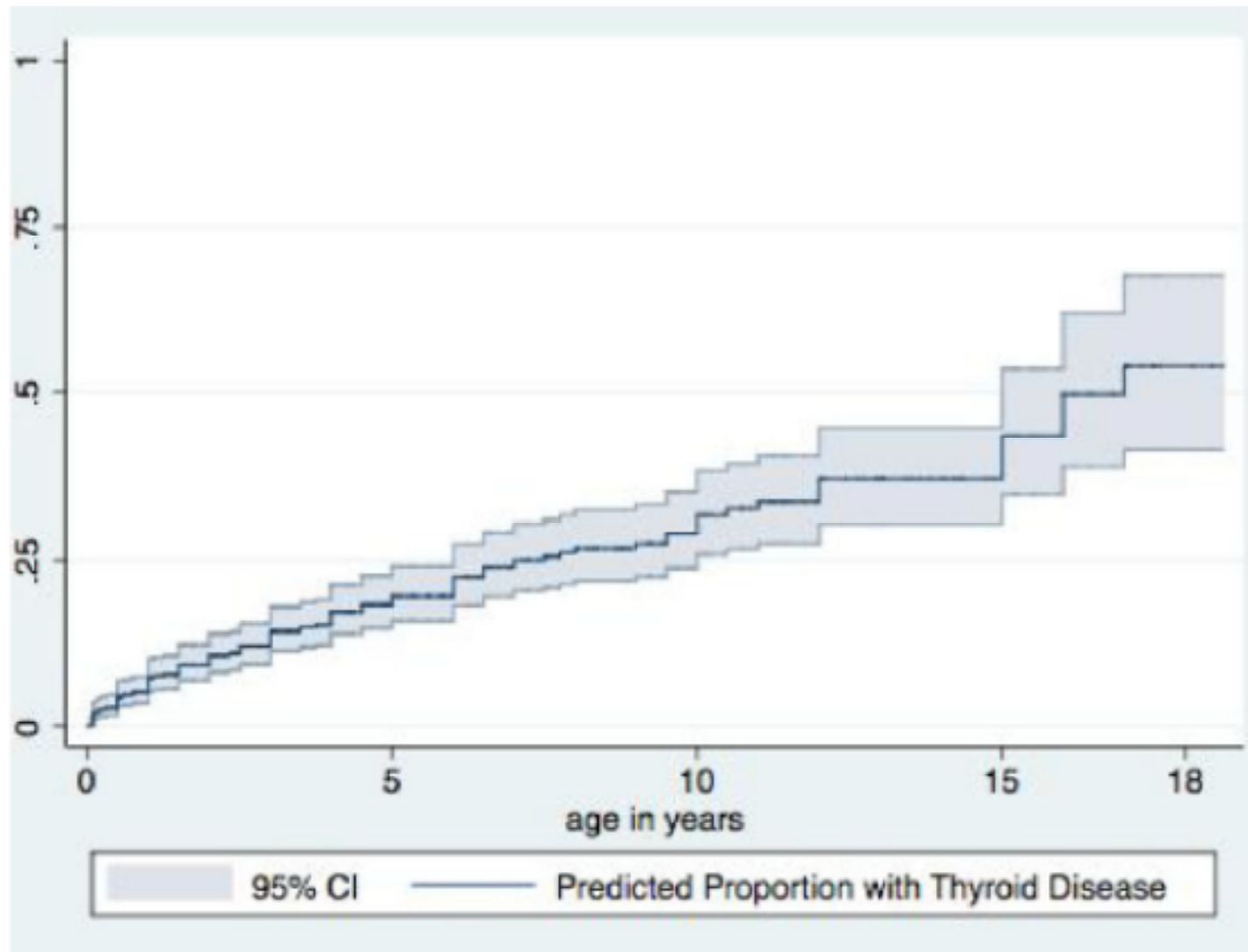


Figure 1.
Kaplan-Meier curve showing prevalence of any type of thyroid disease in pediatric Down syndrome population.

Via via, nel corso degli ultimi quattro decenni, per i bambini con trisomia 21, si è arrivati ad applicare tutte le terapie in uso per un determinato tipo di malattia associata ed in campo chirurgico i tempi degli interventi correttivi sono ora quelli comunque indicati per il tipo di malformazione riscontrata. Ed è cosa importantissima, perché, ad esempio, un bambino Down con cardiopatia congenita strutturale, solo dopo che la cardiocirurgia avrà ristabilita una soddisfacente emodinamica, potrà avere una crescita adeguata e trarre reale vantaggio dai trattamenti per stimolarne lo sviluppo motorio e relazionale .

Le linee guida assistenziali per i bambini con trisomia 21 sono ben note, ma per lo più mancano dei veri protocolli applicabili, dei **Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali (PDTA)** condivisi: a livello di assessorati regionali molto se ne è parlato, e ci si augura che a breve vengano avviati.

Nell'attesa che venga strutturata un'interazione fra specialisti, **spetta al pediatra** scelto dai genitori **prendersi carico del bambino/a.**

I primi incontri saranno determinanti per costruire e poi rafforzare un rapporto di fiducia che renderà fruttuosi i controlli di salute.

Il **pediatra** aiuta i genitori, partendo dalle certificazioni necessarie per ottenere i riconoscimenti di legge, quali la legge 104 e l'invalidità civile.

Non è certo un piacere per un genitore richiedere per il figlio lo stato di handicap grave, ma diviene un tormento se non si è indirizzati nel giusto iter per vederselo riconosciuto.

Come per tutti i bambini, **fondamentale è la conduzione dell'allattamento, del divezzamento e dell'alimentazione** in generale. Data l'ipotonìa di base è importante osservare se la suzione, la deglutizione e poi la masticazione siano adeguate. Così come, date le caratteristiche anatomico-funzionali delle prime vie respiratorie, è importante individuare quanto più precocemente possibile **eventuali apnee ostruttive**.

DISORDINI DI ALIMENTAZIONE NEL BAMBINO CON S. DI DOWN

Alla nascita la suzione può essere deficitaria a causa della debolezza muscolare e dalla povertà di coordinazione in modo particolare dove vi è insufficienza cardiaca.

I problemi oromotori includono:

1. difficoltà ad iniziare la suzione;
2. deficit del sigillo labiale;
3. diminuita forza di suzione;
4. affaticamento
5. povera coordinazione della sequenza suzione/deglutizione/respirazione



DISORDINI DI ALIMENTAZIONE NEL BAMBINO CON S. DI DOWN

Con la crescita si osserva:

1. Insufficiente coordinazione oromotoria.
2. Difficoltà a formare il bolo
3. Difficoltà a spostarlo posteriormente
4. Movimento aritmico con incoordinazione delle labbra, della bocca.
5. Eccessiva apertura verticale della cavità orale
6. Deficit dell'iniziazione dei movimenti orali.
7. Frequenti pause frequenti durante le sequenze masticatorie.
8. Tempo di masticazione aumentato dall'inefficienza della lateralizzazione della lingua e per la difficoltà di trasformare il cibo in bolo.



DISORDINI DI ALIMENTAZIONE NEL BAMBINO CON S. DI DOWN

Con la crescita si osserva:

9. Tempo di mantenimento prolungato di alimento in bocca per qualsiasi consistenza.
10. Caduta di cibo dalla bocca
11. Presenza di scialorrea
12. Presenza di cicli masticatori non funzionali
13. Deglutizione di cibi non masticati
14. Abbondante deglutizione di aria (eruttazione)
15. Tosse durante l'alimentazione
16. Abbondante deglutizione di acqua tra un boccone e l'altro.

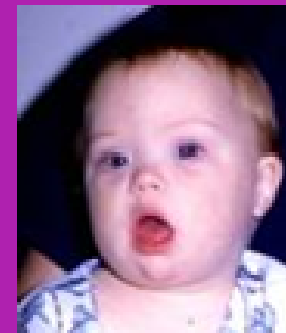


DISORDINI DI ALIMENTAZIONE: RIPERCUSSIONI

IPERRIFLESSIA



- SELETTIVITA' DEGLI ALIMENTI;
- RIFLESSO DEL VOMITO E VOMITO;
- RIFIUTO DEL CIBO.



**PROTOCOLLO DI VALUTAZIONE
SUI DISORDINI DELLE FUNZIONI FOD
NEL BAMBINO DOWN**



abilità di alimentazione

**Le abilità di alimentazione sono propedeutiche
Al linguaggio**

**Alterate abilità di alimentazione
Alterate abilità di articolazione del linguaggio**



IMPORTANZA del TRAINING MASTICATORIO

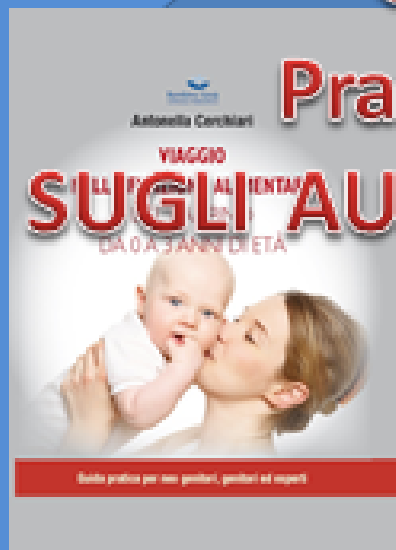
i percorsi riabilitativi





Antonella Cerchiari

**VIAGGIO
NELLA FUNZIONE ALIMENTARE
DEL BAMBINO
DA 0 A 3 ANNI DI ETÀ**



**Conversazione
Pratica e Divulgativa
SUGLI AUSILI DI ALIMENTAZIONE**



Introduzione

Conoscenze

Allattamento al seno

Ausili di
alimentazione

Uso del biberon

Disfunzione da ausili
errati

Alimentazione con
lattaia materna

Svezzamento

Uso del succhietto e
stimoli orali

Conclusioni

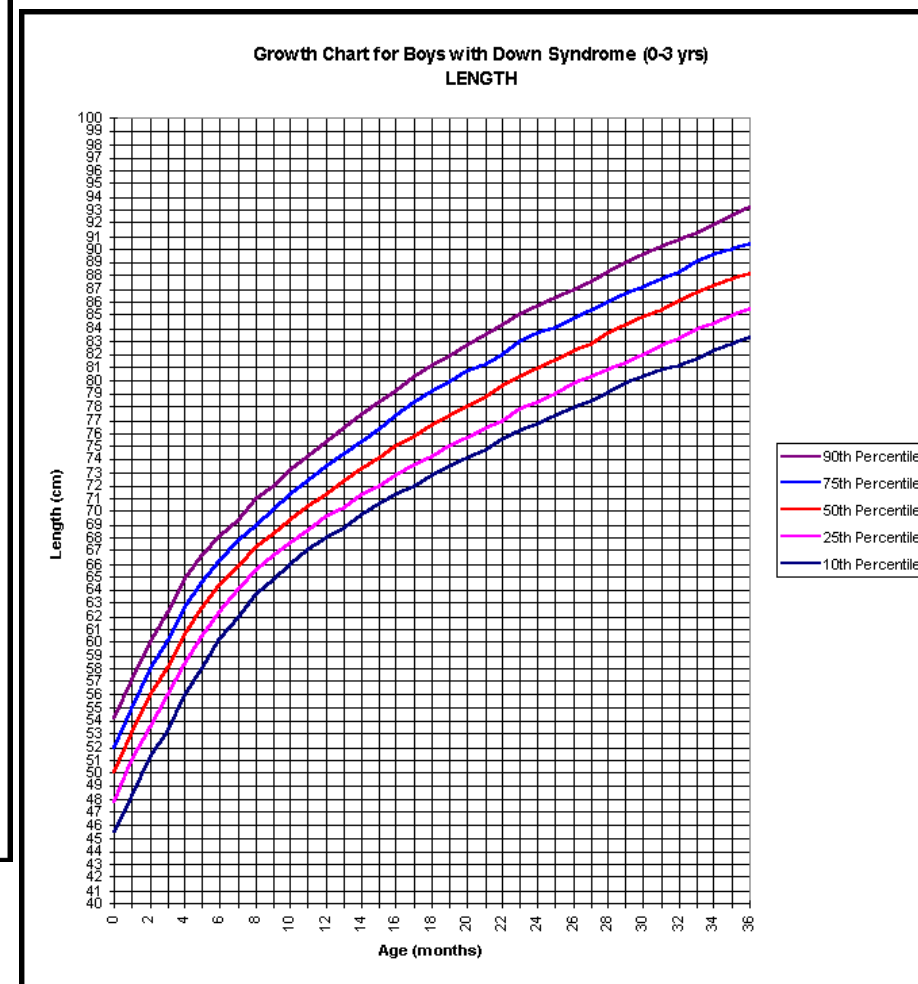
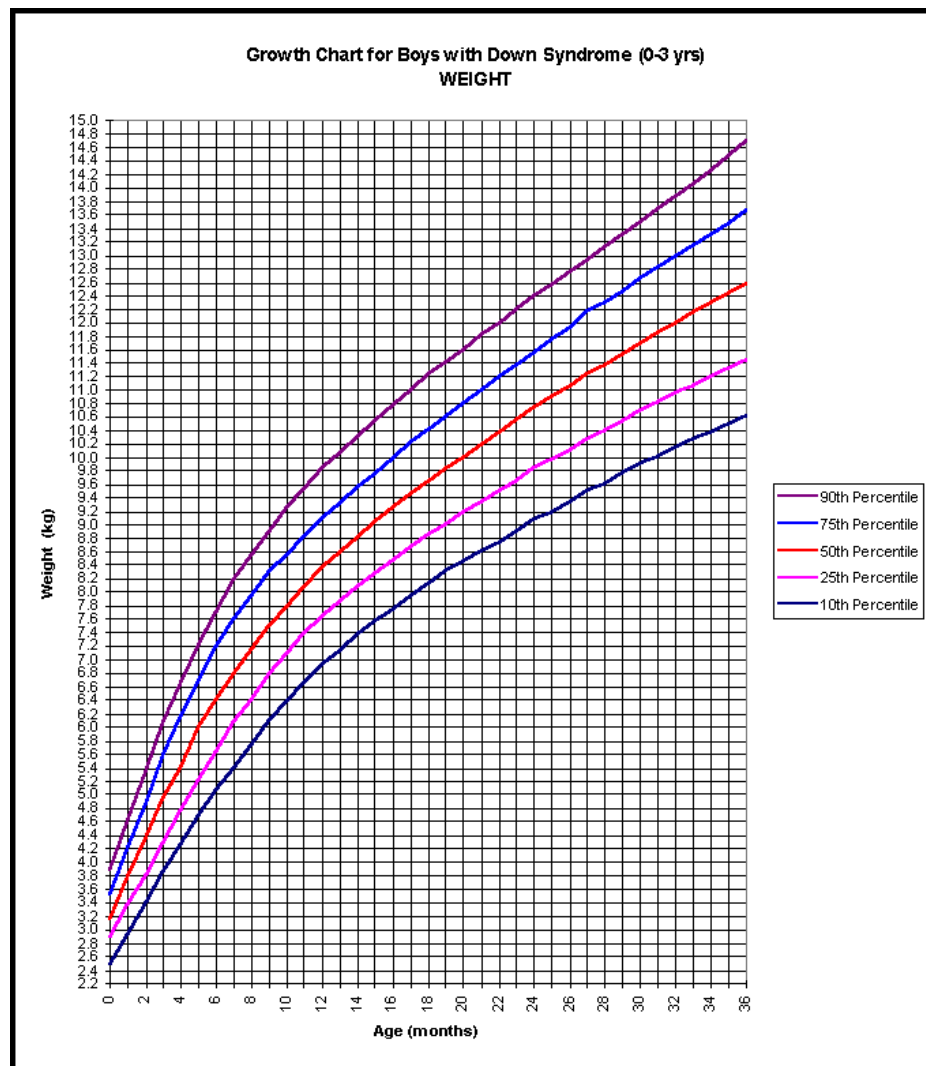


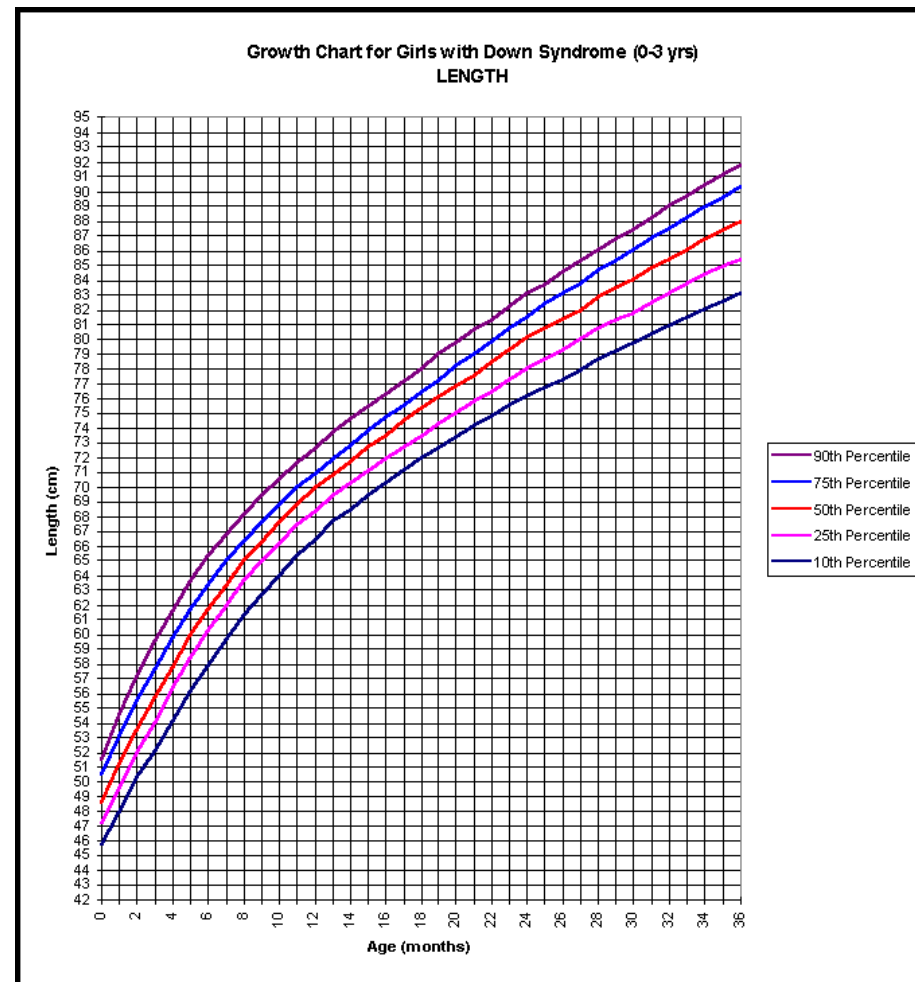
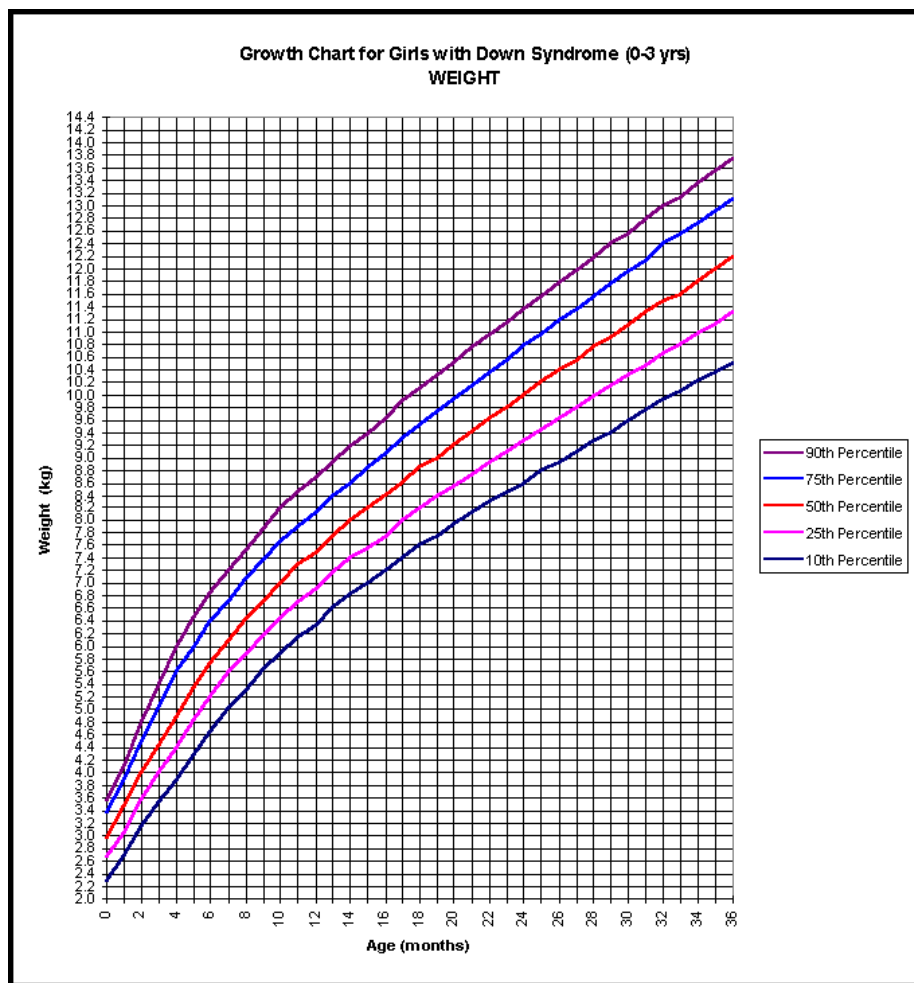
Coi bambini Down è bene mantenere alte le aspettative, perchè se queste sono troppo basse, il bambino è meno stimolato ad imparare. Ovviamente non è una buona idea avere aspettative non realistiche, perchè fallimenti ripetuti porteranno a frustrazione di entrambi i genitori e potranno avere un impatto negativo sull'autostima del bambino.

La valutazione auxologica rappresenta un aspetto fondamentale della visita pediatrica poiché consente di individuare eventuali alterazioni del fisiologico accrescimento di un bambino, meritevoli di approfondimento specialistico.

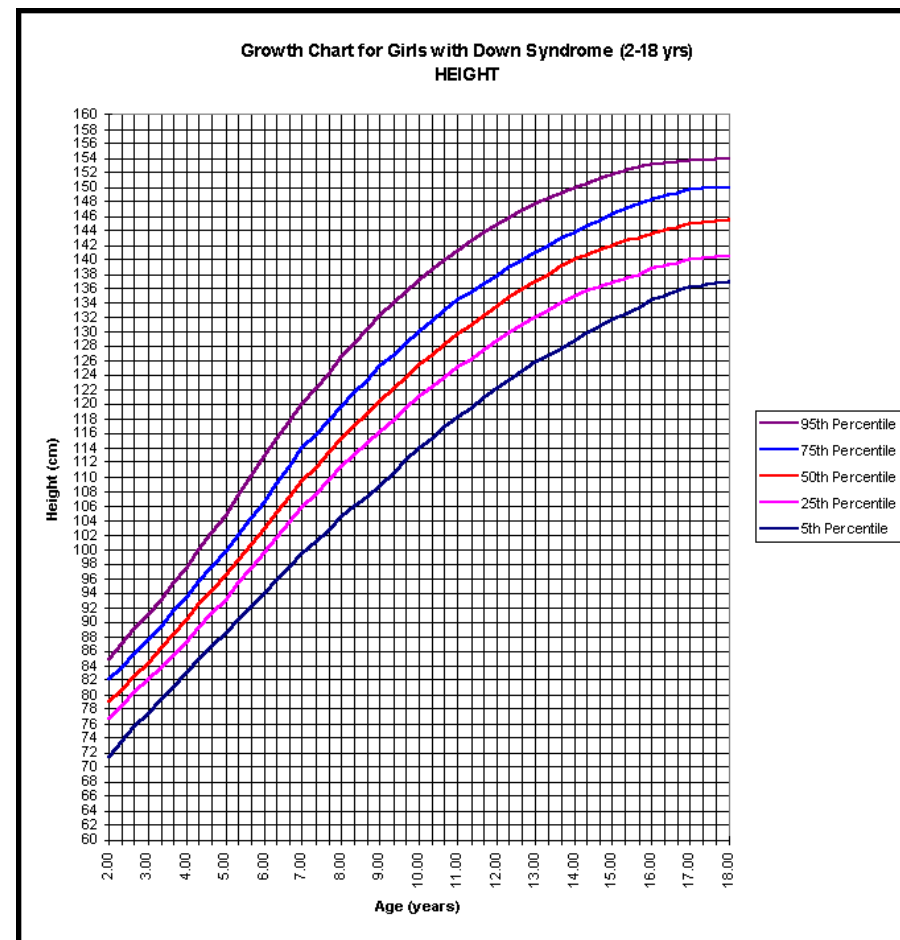
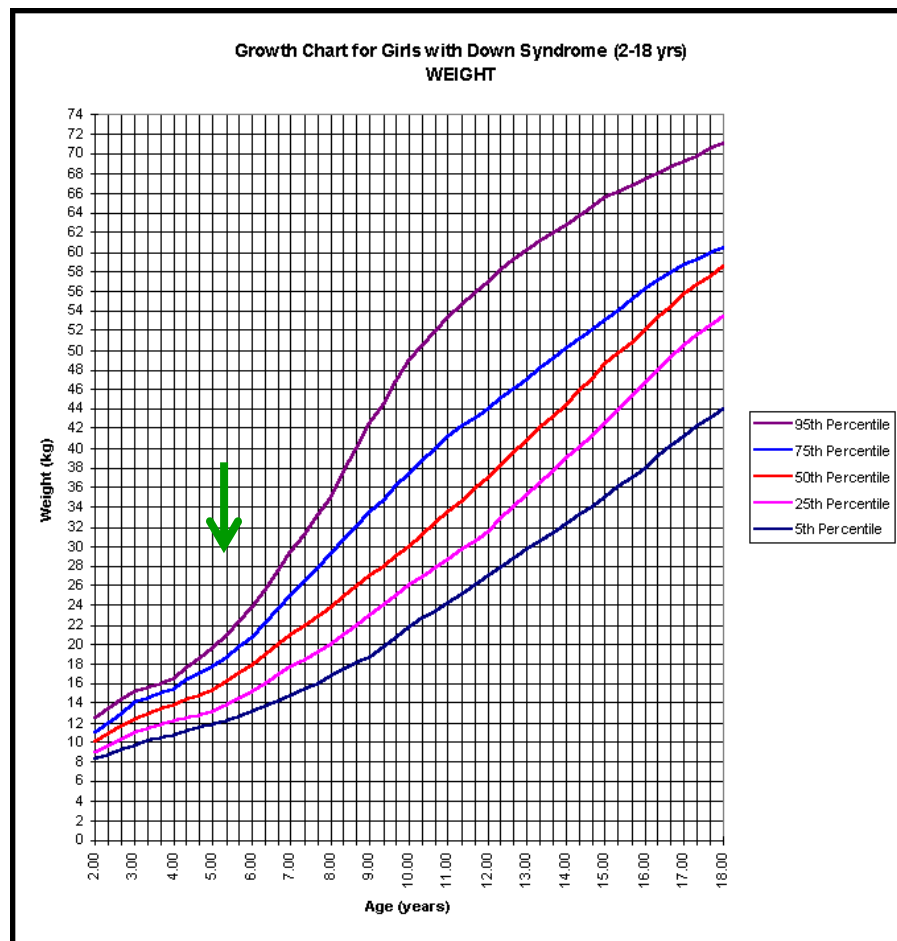
ogni bambino deve essere confrontato con la sua vera “normalità”. I bambini con sindrome genetica, per esempio, non sono solo diversamente abili, ma possono essere anche diversamente alti e diversamente pesanti. Per molte sindromi genetiche esistono **specifiche curve di crescita**

Marina Picca¹, Sergio Bernasconi², Monica Pierattelli¹, Paolo Becherucci¹, Silvia Gambotto¹, Angela Pasinato¹, Franco Cerutti², Stefano Cianfarani², Silvia Vannelli², Luigi Memo³, Elena Bozzola³, Davide Vecchio³ ¹ Società Italiana delle Cure Primarie Pediatriche – SICuPP ² Società Italiana Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica – SIEDP ³ Società Italiana di Pediatria – SIP

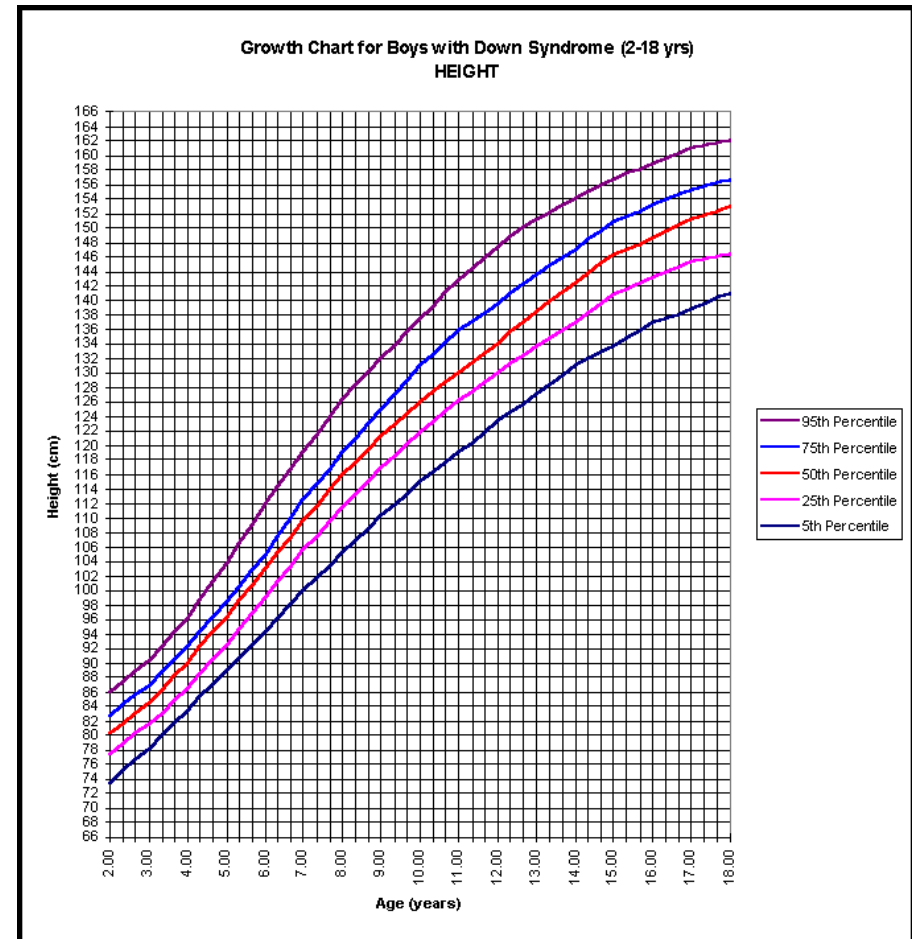
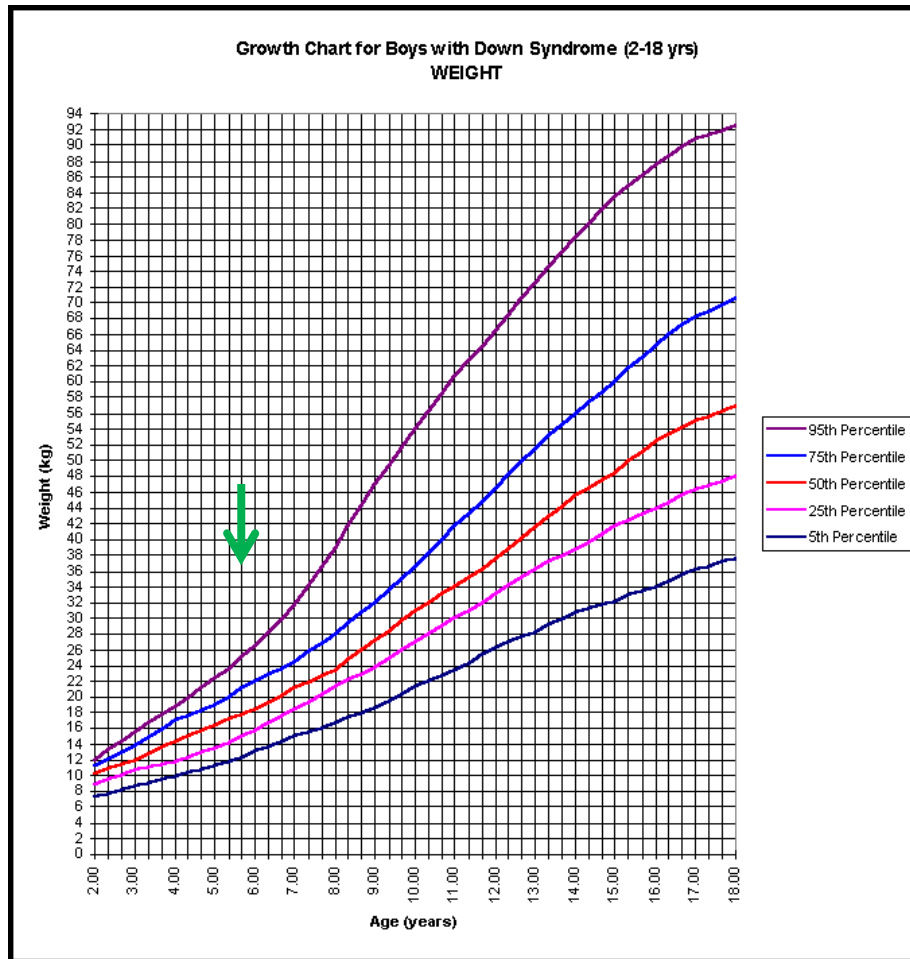




Pediatrics (81) 1988



Pediatrics (81) 1988



Pediatrics (81) 1988

E' fuorviante riferire tutte le manifestazioni cliniche al fatto che il bambino ha la trisomia 21:

esistono le **comorbidità**, che non sono specifiche della condizione trisomica, ma possono avere una frequenza più elevata rispetto ai coetanei. Ne sono esempi la celiachia che è circa dieci volte maggiore rispetto alla popolazione generale o l'epilessia che ha una frequenza del 5-10% .

American Academy of Pediatrics Down Syndrome Screening Guidelines for Children Aged 1 Year and Older

	2001	2011
Hematologic abnormalities	Hemoglobin annually from ≥ 13 years	Annually
Thyroid dysfunction	TSH annually	
Obstructive sleep apnea	Assess symptoms annually	Assess symptoms annually Screening polysomnogram by age 4 years
Atlantoaxial instability	Cervical x-ray at least once at 3–5 years	No screening x-ray Assess symptoms at each visit
Hearing problems	Hearing screen/referral: • Annually age 1–4 years • Once from age 5–12 years • Annually from age ≥ 13 years	Hearing screen/referral annually
Vision problems	Vision screen or referral: • Annually age 1–4 years • As needed age 5–12 years • Annually age ≥ 13 years	Visional screen or referral: • Annually age 1–5 years • Every 2 years from age 6–13 years • Every 3 years age from ≥ 14 years
Celiac disease or other GI problems	No recommendation	Assess symptoms annually Celiac screen NOT recommended for asymptomatic patients



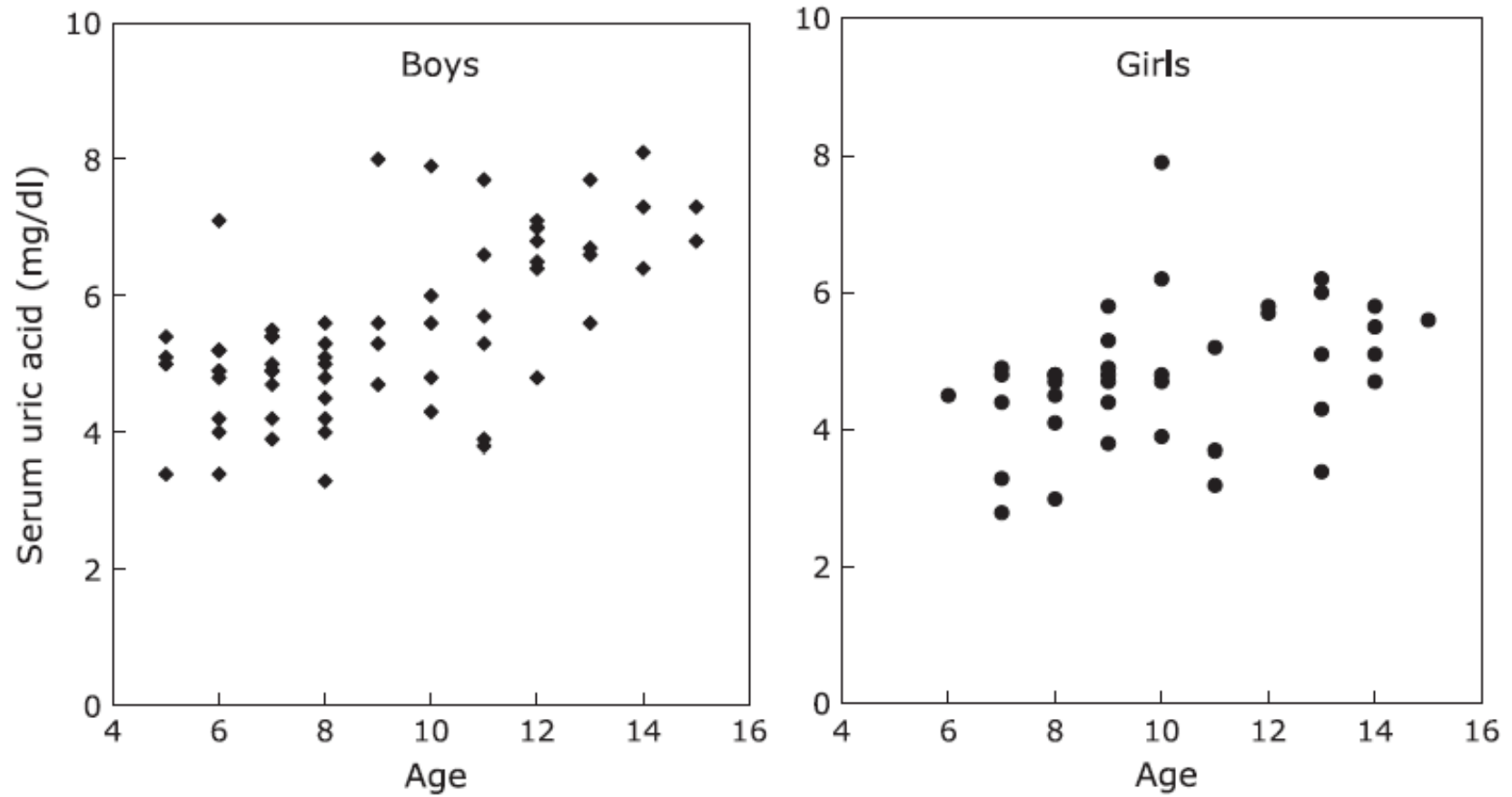
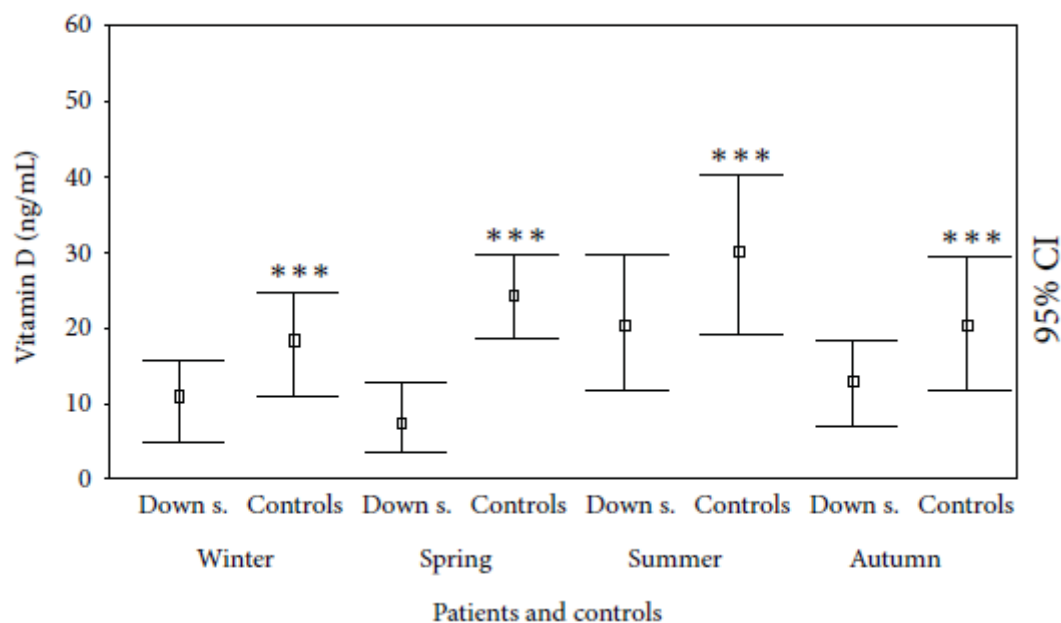


Fig. 1. Scatter dot plot of the level of uric acid, in relation to age, in boys and girls with Down syndrome.

D deficiency.

Vitamin D status is defined according to the serum concentration of 25-hydroxyvitamin D (25(OH)D). As previously reported, vitamin D deficiency is defined to exist when the serum 25(OH)D level is lower than 25 nmol/L (10 ng/mL); vitamin D insufficiency is considered to exist when the serum 25(OH)D is between 25 and 50 nmol/L (10–20 ng/mL) [14, 15]. However, an evaluation of satisfactory levels of vitamin D in healthy children has not yet been reported by adequate studies



[Int J Endocrinol.](#) 2015;2015:896758. doi: 10.1155/2015/896758. Epub 2015 Jan 20.

Determinants of vitamin D levels in children and adolescents with Down syndrome.

[Stagi S](#)¹, [Lapi E](#)², [Romano S](#)², [Bargiacchi S](#)², [Brambilla A](#)¹, [Giglio S](#)², [Seminara S](#)¹, [de Martino M](#)¹.

Il **pediatra** aiuta i genitori, partendo dalle certificazioni necessarie per ottenere i riconoscimenti di legge, quali la legge 104 e l'invalidità civile. Non è certo un piacere per un genitore richiedere per il figlio lo stato di handicap grave, ma diviene un tormento se non si è indirizzati nel giusto iter per vederselo riconosciuto.

Riconoscimento dell'handicap

Legge 27 dicembre 2002, n. 289

"Disposizioni per la formazione del bilancio annuale e pluriennale dello Stato (legge finanziaria 2003) "

(Pubblicata in GU n. 305 del 31.12.2002 - Suppl. Ordinario n. 240)

Art.

94.

(Disposizioni varie)

(omissis)

3. In considerazione del carattere specifico della disabilità intellettiva solo in parte stabile, definita ed evidente, e in particolare al fine di contribuire a prevenire la grave riduzione di autonomia di tali soggetti nella gestione delle necessità della vita quotidiana e i danni conseguenti, le persone con **sindrome di Down**, su richiesta corredata da presentazione del cariotipo, sono dichiarate, dalle competenti commissioni insediate presso le aziende sanitarie locali o dal proprio medico di base, in situazione di gravità ai sensi dell'articolo 3 della [legge 5 febbraio 1992, n. 104](#), ed esentate da ulteriori successive visite e controlli..

(omissis)

1) Sindrome di Down - Certificazione inerente alla legge 104/92 – Legge 27.12.2002, n. 289, art. 94 (comma 3).

La legge n. 289/2002, all'art. 94, comma 3, ha disposto che i soggetti, affetti da **sindrome di Down**, ai fini della fruizione dei benefici di cui alla legge 104/92, possano essere dichiarati in situazione di gravità ai sensi dell'art. 3 della legge 5.2.1992, n. 104, oltre che dall'apposita Commissione ASL (come in precedenza previsto), **anche dal proprio medico di base, previa richiesta corredata da presentazione del "cariotipo"**.

Inoltre i soggetti portatori dell'handicap suindicato (**sindrome di Down**) sono esenti, **secondo quanto previsto dalla legge stessa, da ulteriori successive visite e controlli.**

Premesso quanto sopra, si invitano codeste Sedi a voler prendere in considerazione, nelle fattispecie considerate, anche la certificazione prodotta dai medici di base, (e cioè quelli "di medicina generale" scelti nell'ambito degli appositi elenchi dei medici generici o pediatri predisposti dalle strutture del S.S.N.) degli interessati, in cui sia attestata la situazione di gravità, connessa alla sindrome da cui è affetto il soggetto assistito, salvo future più precise indicazioni relative alla compilazione della certificazione stessa, fornite dai competenti Ministeri, che saranno comunicate a codeste Sedi. Ovviamente restano fermi tutti i criteri relativi alla presentazione della domanda all'INPS, a cui peraltro dovrà essere presentata, oltre alla certificazione del curante come sopra descritto, anche la copia del "cariotipo", che sarà sottoposta in visione al dirigente medico di Sede. Nel caso in cui la certificazione riportante l'indicazione della sindrome di Down (sindrome accertata mediante esibizione del suddetto "cariotipo") sia stata rilasciata dalla competente Commissione della ASL, non dovrà essere richiesta copia del "cariotipo". **Circolare INPS n .128 dell'11 Luglio 2003**

“Credo che sia doveroso dire che per il momento i medici e gli operatori con cui ho avuto a che fare per mia figlia sono stati tutti disponibili e capaci. Invece per quanto riguarda il servizio sanitario nazionale ho grandi riserve perchè sarebbe giusto e opportuno offrire a tutti le stesse possibilità, invece da asl a asl le cose cambiano e di parecchio poi sembra incredibile che medici fondamentali come quelli che sono al Meyer siano a contratto... sarebbe meglio che le spese sanitarie fossero considerate investimenti sulla nostra società e non spese. Le associazioni come AT21, AIPD, CORDOWN etc.. Sono fondamentali per le famiglie perchè si impara tantissimo da chi ci è passato prima di noi e a volte i genitori dei ragazzi più grandi sanno spiegare meglio di tantissimi medici proprio perchè ci sono già' passati.E' fondamentale l'aiuto al momento in cui si capisce che il bimbo ha la sindrome di Down e di seguito purtroppo oltre alle attenzioni alla persona ci si deve perdere nella burocrazia ed è necessario.....

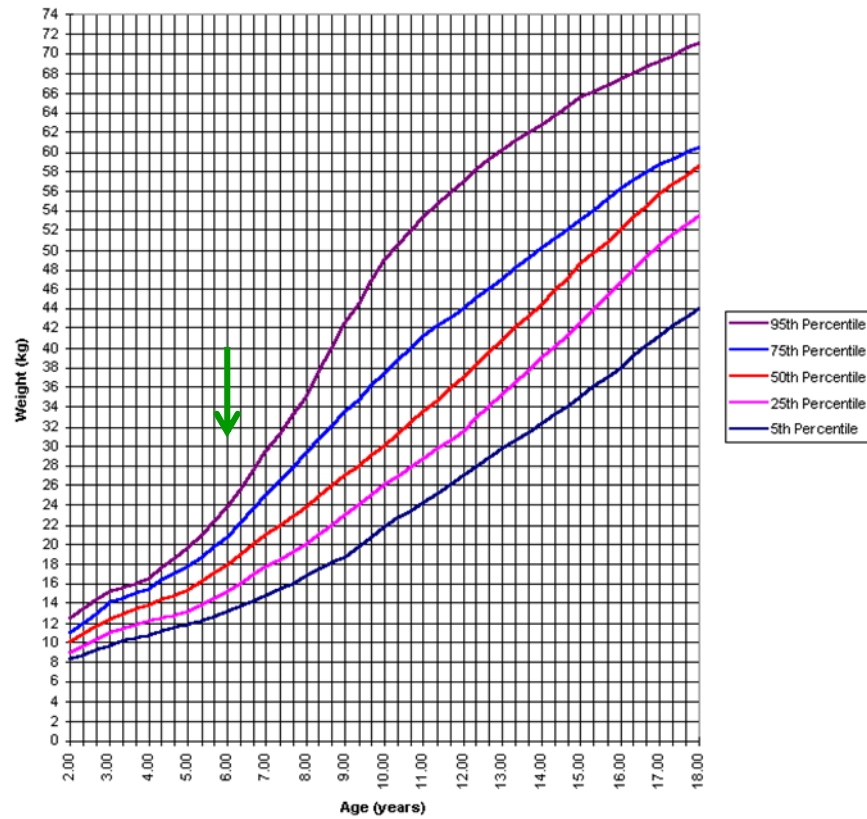
un vademecum per spiegare come funziona con la 104 con le esenzioni etc.....etc... “

Estratto da u questionario anonimo inviato alle famiglie attraverso l'Associazione Trisomia 21 di Firenze, nel 2015

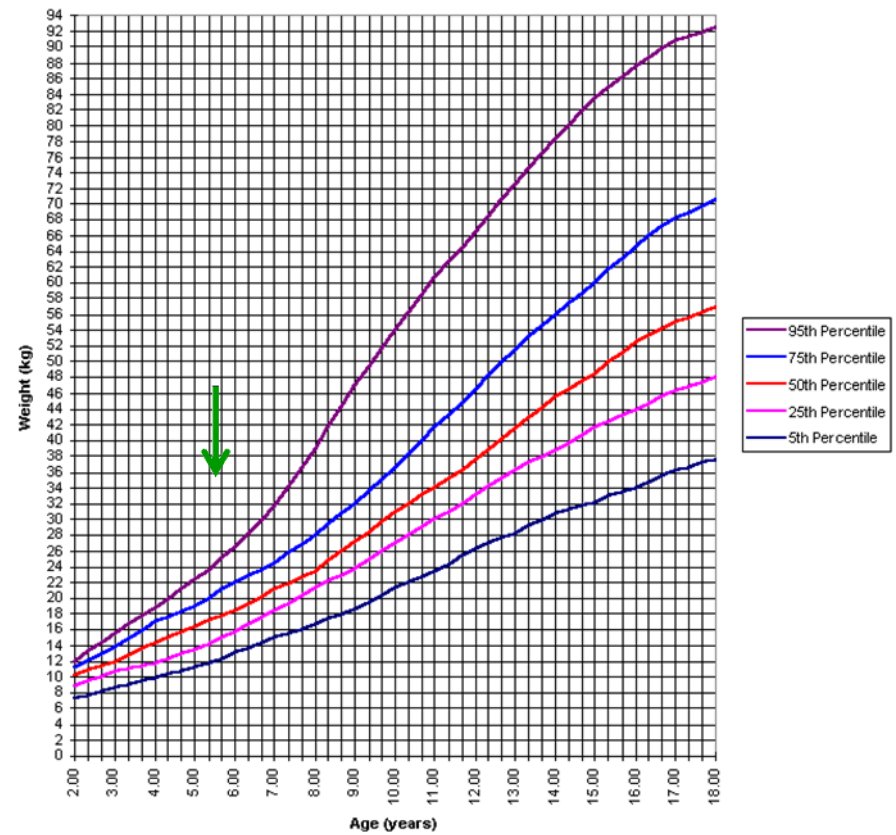
Anche se tutto procede bene, all'anno di età, vi è l'indicazione a prescrivere un **prelievo di sangue** per una rivalutazione della funzionalità tiroidea, dell'emocromo, del quadro immunologico, comprensivo dei parametri per la celiachia.

Successivi controlli annuali sono indicati fino all'adolescenza.

Growth Chart for Girls with Down Syndrome (2-18 yrs)
WEIGHT

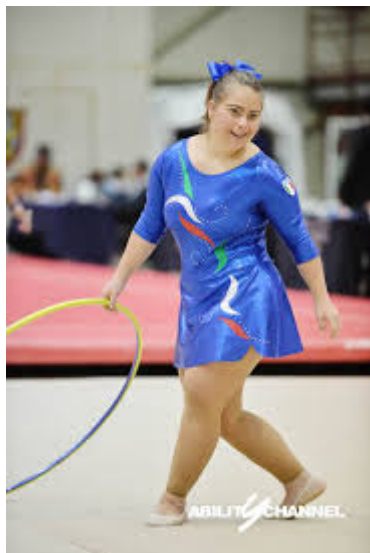


Growth Chart for Boys with Down Syndrome (2-18 yrs)
WEIGHT



Incentivare l'attività fisica, **se possibile avviare ad uno sport**, è presupposto alla lotta contro l'obesità, al contrasto della ben nota pigrizia che contraddistingue i bambini e gli adolescenti con trisomia 21.





Lotta all'obesità

lo sport da solo non è sufficiente
a contenere il peso
se non è associato ad una dieta adeguata

4. Specific signs and symptoms for health professionals to be aware of when they are examining a patient with DS at risk of AAI include²:
- Easy fatigability;
 - Difficulties in walking;
 - Abnormal gait;
 - Neck pain;
 - Torticollis or head tilt;
 - Incoordination and clumsiness;
 - Sensory deficits;
 - Spasticity;
 - Hyperreflexia;
 - Clonus;
 - Extensor-plantar reflex; and
 - Other upper motor neuron and posterior column signs and symptoms.

The 3 screening questions are as follows:¹¹

- A) Does the person show evidence of progressive myopathy? Yes/No
- B) Does the person have poor head/neck muscular control? Yes/No
- C) Does the person's neck flexion allow the chin to rest on their chest? Yes/No

11. British Gymnastics. Atlanto-axial instability information pack. *Br Gymnastics*. 2012;1:1.

QUALI SPORT?

HIGH-RISK SPORTS FOR PATIENTS WITH DOWN SYNDROME AND SYMPTOMS OF ATLANTOAXIAL INSTABILITY TO BE AWARE OF

1. Sports considered to put patients with DS at higher risk of developing symptomatic AAI include:²
 - Gymnastics including trampolining;
 - Diving;
 - Butterfly stroke and diving starts at swimming;
 - Pentathlon;
 - Contact sports such as martial arts, rugby, and soccer; and
 - High jump.

2. Atlantoaxial instability symptoms for patients, family members, and health and sport professionals to be aware of include:^{4,11,13}

- Change in gait or use of arms or hands,
- Change in bowel or bladder function,
- Neck pain,
- Stiff neck,
- Head tilt,
- How the child positions his or her head, and
- Change in general function, or weakness.

4. Specific signs and symptoms for health professionals to be aware of when they are examining a patient with DS at risk of AAI include²:

- Easy fatigability;
- Difficulties in walking;
- Abnormal gait;
- Neck pain;
- Torticollis or head tilt;
- Incoordination and clumsiness;
- Sensory deficits;
- Spasticity;
- Hyperreflexia;
- Clonus;
- Extensor-plantar reflex; and
- Other upper motor neuron and posterior column signs and symptoms.

Sport Preparticipation Screening for Asymptomatic Atlantoaxial Instability in Patients With Down Syndrome

Christopher Tomlinson, BM BS, MSc SEM,* Alastair Campbell, MBBCh BaO, FRCR,† Alison Hurley, MB BCh NUI, FFRRCSI,‡ Eoin Fenton, MB BCh NUI,§ and Neil Heron, MBChB, BSc (Hons), MRCP, F.FSEM, PhD¶||**††

Abstract: Down syndrome (DS) is a clinical syndrome comprising typical facial features and various physical and intellectual disabilities due to extra genetic material on chromosome 21, with one in every 1000 babies born in the United Kingdom affected. Patients with Down syndrome are at risk of atlantoaxial instability (AAI). Although AAI can occur in other conditions, such as rheumatoid arthritis, this position statement deals specifically with patients with DS and asymptomatic AAI. Atlantoaxial instability, also referred to as atlantoaxial subluxation, is defined as increased movement between the first (atlas) and second (axial) cervical vertebra joint articulation, the atlantoaxial joint. Atlantoaxial instability is reported to occur in 6.8% to 27% of the DS population, although this varies depending on the age of the patients whom you are screening. Less than 1% to 2% of these patients are then thought to later develop symptomatic AAI, although the natural history and progression of AAI is not well understood. The risks associated with AAI are neurological injury from excessive movement of the cervical vertebra impinging on and then damaging the spinal cord, although the risk of this during sporting activities is extremely rare. Clearly, physical activity and sports participation for patients with DS has many biological, psychological, and social benefits, and the Faculty of Sport and Exercise Medicine (FSEM), United Kingdom, wishes to promote safe physical activity and sport for all. The FSEM, United Kingdom, has therefore produced a statement regarding sport preparticipation screening for asymptomatic AAI in patients with DS.

Key Words: down syndrome, sport preparticipation screening, atlantoaxial instability, atlantoaxial subluxation

(*Clin J Sport Med* 2018;00:1–3)

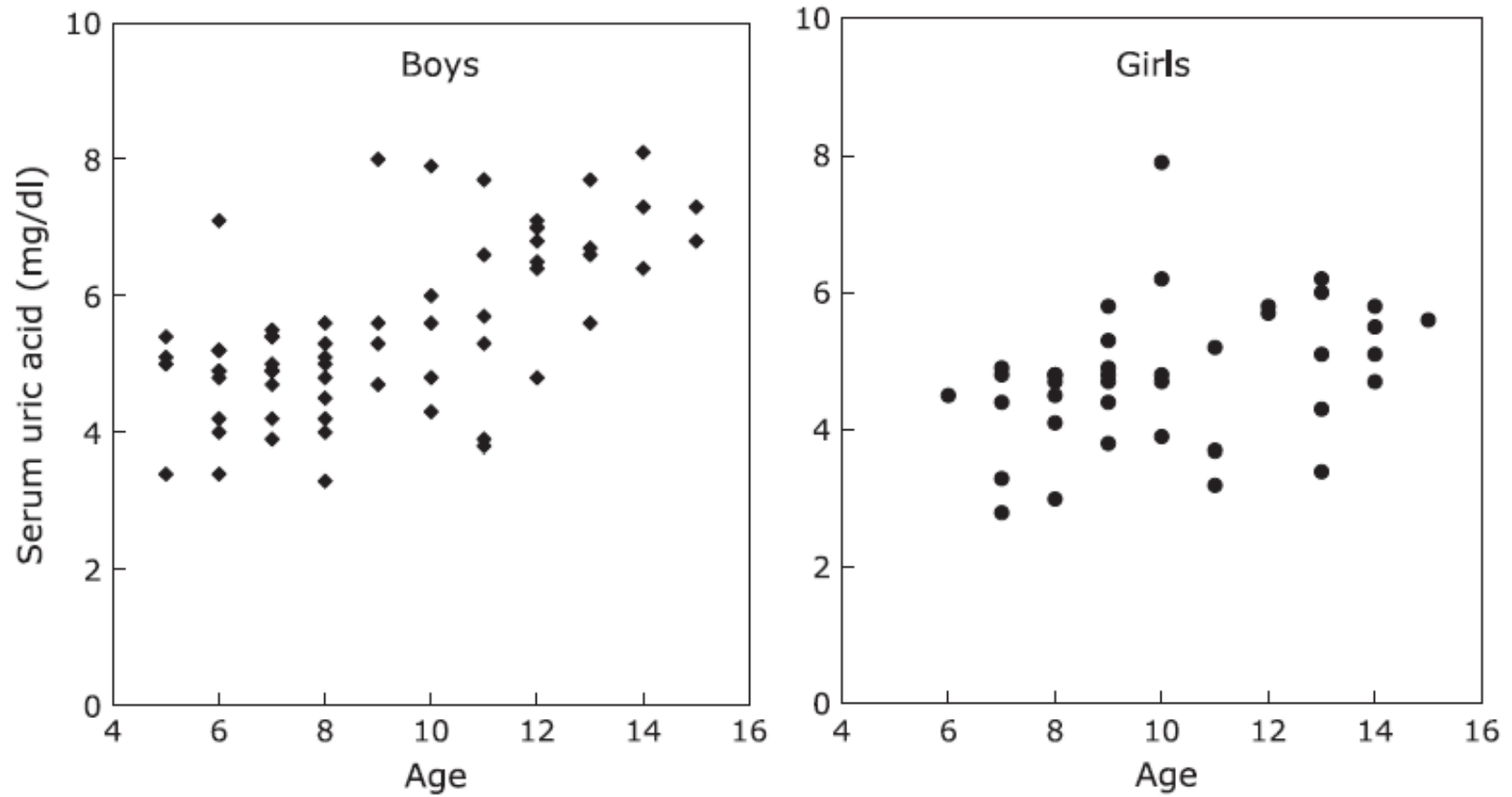
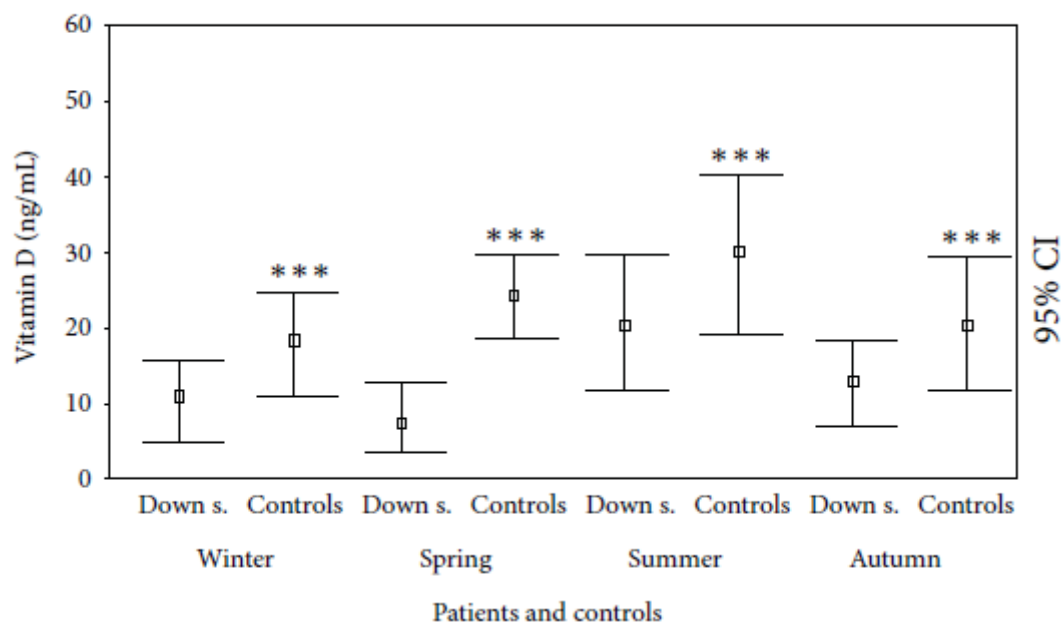


Fig. 1. Scatter dot plot of the level of uric acid, in relation to age, in boys and girls with Down syndrome.

D deficiency.

Vitamin D status is defined according to the serum concentration of 25-hydroxyvitamin D (25(OH)D). As previously reported, vitamin D deficiency is defined to exist when the serum 25(OH)D level is lower than 25 nmol/L (10 ng/mL); vitamin D insufficiency is considered to exist when the serum 25(OH)D is between 25 and 50 nmol/L (10–20 ng/mL) [14, 15]. However, an evaluation of satisfactory levels of vitamin D in healthy children has not yet been reported by adequate studies



[Int J Endocrinol.](#) 2015;2015:896758. doi: 10.1155/2015/896758. Epub 2015 Jan 20.

Determinants of vitamin D levels in children and adolescents with Down syndrome.

[Stagi S](#)¹, [Lapi E](#)², [Romano S](#)², [Bargiacchi S](#)², [Brambilla A](#)¹, [Giglio S](#)², [Seminara S](#)¹, [de Martino M](#)¹.

TABLE 1: Biochemical and demographic parameters in Down syndrome and healthy controls at baseline and at the end of the intervention.

	Baseline		End of the study	
	Down	Controls	Down	Controls
25(OH)D, ng/mL	14.34 ± 8.31	27.04 ± 7.47***	20.15 ± 10.88°	28.27 ± 7.96 ^{##}
Children	14.26 ± 8.71	27.89 ± 6.00***	19.00 ± 11.49	28.99 ± 6.22 ^{##!!!}
Adolescents	14.45 ± 8.15	20.34 ± 8.45 ^{*^^}	22.09 ± 9.72°	23.55 ± 9.03
Total calcium, mmol/L	2.42 ± 0.14	2.51 ± 0.10	2.44 ± 0.31	2.54 ± 0.19
Phosphorous, mmol/L	1.32 ± 0.24	1.30 ± 0.32	1.31 ± 0.33	1.32 ± 0.39
Bone specific alkaline phosphate, U/L	58.3 ± 20.1	100.1 ± 31.2***	78.1 ± 25.6°	100.9 ± 35.7 [#]
Parathyroid hormone, pmol/L	54.76 ± 32.15	26.13 ± 10.76***	43.57 ± 14.05	26.89 ± 13.56 ^{##}
Cholecalciferol dietary intake, IU/day	130 ± 38	143 ± 46	164 ± 46 ^{°°}	179 ± 63 ^{§§§}
Calcium intake, mg/day	796 ± 283	821 ± 256	846 ± 256	889 ± 221
Children	810 ± 270	835 ± 285	864 ± 231	898 ± 200
Adolescents	755 ± 290	790 ± 235	812 ± 277	856 ± 231
Systolic BP, mmHg	115.9 ± 8.7	111.3 ± 8.4*	113.1 ± 7.7	111.6 ± 7.5
Diastolic BP, mmHg	68.2 ± 8.9	65.7 ± 8.3	66.7 ± 7.9	65.1 ± 8.0
Total cholesterol, mmol/L	4.05 ± 0.57	3.43 ± 0.61***	3.73 ± 0.58°	3.27 ± 0.52 [§]
LDL cholesterol, mmol/L	3.00 ± 0.50	2.82 ± 0.48	2.85 ± 0.56	2.78 ± 0.60
Triglycerides, mmol/L	1.68 ± 0.48	1.53 ± 0.41	1.51 ± 0.39	1.60 ± 0.37

Down syndrome versus controls cross-sectional evaluation: ** $P < 0.005$; *** $P < 0.0005$. ^Controls (children) versus controls (adolescents) cross-sectional evaluation: ^^ $P < 0.005$. °Down syndrome versus Down syndrome longitudinal evaluation: ° $P < 0.05$; °° $P < 0.005$. #Down syndrome versus controls longitudinal evaluation: ## $P < 0.005$; ### $P < 0.0005$. §Controls versus controls longitudinal evaluation: § $P < 0.05$; §§§ $P < 0.0005$. !Controls (children) versus controls (adolescents) longitudinal evaluation: !!! $P < 0.0005$.

4. Specific signs and symptoms for health professionals to be aware of when they are examining a patient with DS at risk of AAI include²:
- Easy fatigability;
 - Difficulties in walking;
 - Abnormal gait;
 - Neck pain;
 - Torticollis or head tilt;
 - Incoordination and clumsiness;
 - Sensory deficits;
 - Spasticity;
 - Hyperreflexia;
 - Clonus;
 - Extensor-plantar reflex; and
 - Other upper motor neuron and posterior column signs and symptoms.

The 3 screening questions are as follows:¹¹

- A) Does the person show evidence of progressive myopathy? Yes/No
- B) Does the person have poor head/neck muscular control? Yes/No
- C) Does the person's neck flexion allow the chin to rest on their chest? Yes/No

1. British Gymnastics. Atlanto-axial instability information pack. *Br Gymnastics*. 2012;1:1.

In conclusion, our results indicate that hypovitaminosis D is very frequent in DS individuals and that it is critical to assess the importance of vitamin D prophylaxis in these subjects, in particular individuals who are obese and have a history of autoimmune diseases. The reduced 25(OH)D levels seem to be also related to reduced dietary intake and outdoor activity levels. DS patients who are obese and who have a history of autoimmune diseases may need more 25(OH)D supplementation.

400 UI /die 25OH vitD supplementazione standard equivalente a 15
ggt delle principali preparazioni in commercio

Valutazione auxo-endocrinologica	Ogni 6-12 mesi
Valutazione genetica	ogni 6-12 mesi
Funzionalità tiroidea (TSH, fT₄)	Ogni 6 mesi; se alterati, effettuare dosaggio anticorpi anti-tiroide ed ecografia tiroidea. Alla nascita, dopo lo screening neonatale, ad 1 e 3 mesi di vita.
Ecografia addome completo	Alla diagnosi e ogni 12-24 mesi
Ecografia tiroidea	In presenza di disfunzione tiroidea o dopo i 2 anni di età
Metabolismo glicidico	Glicemia ed insulina in caso di obesità; se alterati eseguire HbA1c e OGTT.
Radiografia (Rx) mano-polso sinistro per età ossea	In caso di problemi auxologici
Metabolismo lipidico, funzionalità epatica	Ogni 12-24 mesi oppure su indicazione clinica.
Funzionalità renale	Ecografia renale alla diagnosi; ogni 6-12 mesi o su indicazione clinica
Valutazione nefrologica	In presenza di alterazioni clinico-laboratoristiche
Screening celiachia	Dopo lo svezzamento ed ogni 12 mesi o su indicazione clinica
Valutazione cardiologica con elettrocardiogramma (ECG) ed ecocardiogramma	Alla diagnosi; ogni 5 anni o su indicazione clinica;
Misurazione della PA	Ogni 12-24 mesi; oppure su indicazione clinica
Valutazione del metabolismo fosfo-calcico	Dopo i 6 anni ogni 2 anni se nella norma
DEXA	Pre-pubertà; in pubertà ogni 24 mesi; in età adulta ogni 4-5 anni
Valutazione ORL	Nel primo anno di vita ed ogni 12-24 mesi; sulla base della evoluzione clinica
Valutazione audiologica	Nel primo anno di vita; sulla base della evoluzione clinica



COSI' ?!

OPPURE ?



Sebbene, in alcuni casi, vi possa essere una comparsa precoce dei caratteri sessuali secondari, spesso legata alla presenza di un concomitante ipotiroidismo (si tratta quindi di una pseudopubertà precoce) il loro **sviluppo puberale è tendenzialmente nella norma**, tanto da manifestare i primi **desideri amorosi che non vanno ignorati**.



Si arriva così al momento del passaggio di consegne ai colleghi che si occupano di adulti. Per i ragazzi Down e per le loro famiglie questo periodo è ancora più delicato che per gli altri, perché coincide con la fine della Scuola. Scuola che, seppure con tutte le sue criticità, è comunque una realtà socializzante e il cui abbandono può portare verso un progressivo isolamento, se non si è prima provveduto all'inserimento in gruppi extrascolastici, in attesa di un **eventuale inserimento lavorativo, se esistono i presupposti.**



**Il Pediatra deve avere come obiettivo
la Qualità di Vita del bambino con Trisomia 21 e della sua famiglia**

Ringrazio per l'attenzione



NICHI NICHI KORA KONICHI
日々是好日

Valutazione auxologica	Secondo quanto previsto dai bilanci di salute
Funzionalità tiroidea (TSH, fT ₄)	Alla nascita, dopo lo screening neonatale, ad 1 e 3 mesi di vita. Poi ogni 6 mesi: se alterati, effettuare dosaggio anticorpi anti-tiroide ed ecografia tiroidea.
Ecografia tiroidea	In presenza di disfunzione tiroidea o comunque dopo i 2 anni di età
Ecografia addome completo	Alla diagnosi e ogni 12-24 mesi
Screening celiachia	Dopo lo svezzamento ed ogni 12 mesi in base all' aplotipo HLA o su indicazione clinica
Ecografia addome	ogni 12-24 mesi oppure su indicazione clinica
Radiografia (Rx) mano-polso sinistro per età ossea	In caso di problemi auxologici
Misurazione della PA	Ogni 12-24 mesi; oppure su indicazione clinica
Metabolismo lipidico, funzionalità epatica	Dopo i 6 anni ogni 2 anni se nella norma
	Pre-pubertà; in pubertà ogni 24 mesi; in età adulta ogni 4-5 anni
Valutazione ORL	Nel primo anno di vita ed ogni 12-24 mesi; sulla base della evoluzione clinica



Radiografia (Rx) mano-polso sinistro per età ossea	In caso di problemi auxologici	
Misurazione della PA	Ogni 12-24 mesi; oppure su indicazione clinica	
Metabolismo lipidico, funzionalità epatica	Dopo i 6 anni ogni 2 anni se nella norma	
	Pre-pubertà; in pubertà ogni 24 mesi; in età adulta ogni 4-5 anni	
Valutazione ORL	Nel primo anno di vita ed ogni 12-24 mesi; sulla base della evoluzione clinica	
Valutazione audiologica	Nel primo anno di vita; sulla base della evoluzione clinica	
Valutazione ortopedica	Sulla base della evoluzione clinica	
Valutazione oculistica	A 12-18 mesi; successivamente su indicazione clinica	
Valutazione dermatologica	Su indicazione clinica	
Valutazione odontoiatrica e ortodontistica	Dopo i 2 anni	



Timing of therapies for Down syndrome: the sooner, the better

*Florenza Stagni, Andrea Glecomini, Sandra Guldi, Elisabetta Ciani and Renata Barbesaghi**

Department of Biomedical and Neuromotor Sciences, University of Bologna, Bologna, Italy

Tabella 9.16 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

Trisomia 21			
REGISTRI	Casi totali	Casi diagnosticati in prenatale	% Diagnosi Prenatale (IC95%)
Basque Country (Spain)	259	249	96,1 (93,0 - 97,9)
Isle de la Reunion (France)	158	134	84,8 (78,4 - 89,6)
Vaud (Switzerland)	135	114	84,4 (77,4 - 89,6)
Hainaut (Belgium)	131	109	83,2 (75,9 - 88,6)
Valencia Region (Spain)	489	399	81,6 (77,9 - 84,8)
Tuscany (Italy)	347	277	79,8 (75,3 - 83,7)
French West Indies (France)	172	137	79,7 (73,0 - 85,0)
Emilia Romagna (Italy)	407	293	72,0 (67,4 - 76,1)
S Portugal	114	81	71,1 (62,1 - 78,6)
Saxony-Anhalt (Germany)	155	109	70,3 (62,7 - 77,0)
N Netherlands (NL)	147	92	62,6 (54,5 - 70,0)
NDSCR	9.138	5.600	61,3 (60,3 - 62,3)
Mainz (Germany)	44	26	59,1 (44,4 - 72,3)
Austria (Austria)	111	61	54,9 (50,0 - 60,0)

Tabella 9.16 Diagnosi prenatale nei registri EUROCAT

REGISTRI	Casi totali	Casi diagnosticati in prenatale	% Diagnosi Prenatale (IC95%)
Basque Country (Spain)	259	249	96,1 (93,0 - 97,9)
Isle de la Reunion (France)	158	134	84,8 (78,4 - 89,6)
Vaud (Switzerland)	135	114	84,4 (77,4 - 89,6)
Hainaut (Belgium)	131	109	83,2 (75,9 - 88,6)
Valencia Region (Spain)	489	399	81,6 (77,9 - 84,8)
Tuscany (Italy)	347	277	79,8 (75,3 - 83,7)
French West Indies (France)	172	137	79,7 (73,0 - 85,0)
Emilia Romagna (Italy)	407	293	72,0 (67,4 - 76,1)
S Portugal	114	81	71,1 (62,1 - 78,6)
Saxony-Anhalt (Germany)	155	109	70,3 (62,7 - 77,0)
N Netherlands (NL)	147	92	62,6 (54,5 - 70,0)
NDSCR	9.138	5.600	61,3 (60,3 - 62,3)
Mainz (Germany)	44	26	59,1 (44,4 - 72,3)
Antwerp (Belgium)	144	84	58,3 (50,2 - 66,1)
Zagreb (Croatia)	52	20	38,5 (26,5 - 52,0)
Ukraine	205	60	29,3 (23,5 - 35,8)
Cork and Kerry (Ireland)	176	40	22,7 (17,2 - 29,5)
SE Ireland	81	10	12,3 (6,8 - 21,3)
Malta	33	*	*
Totale	12.387	*	*

DISORDINI DI ALIMENTAZIONE NEL BAMBINO CON S. DI DOWN

Con la crescita si osserva:

9. Tempo di mantenimento prolungato di alimento in bocca per qualsiasi consistenza.
10. Caduta di cibo dalla bocca
11. Presenza di scialorrea
12. Presenza di cicli masticatori non funzionali
13. Deglutizione di cibi non masticati
14. Abbondante deglutizione di aria (eruttazione)
15. Tosse durante l'alimentazione
16. Abbondante deglutizione di acqua tra un boccone e l'altro.



J Intellect Disabil Res. 2015 Jun;59(6):506-18. doi: 10.1111/jir.12153. Epub 2014 Jul 28.

Relationship dimensions of the 'Down syndrome advantage'.

Mitchell DB1, Hauser-Cram P, Crossman MK.

BACKGROUND:

Some researchers have proposed an 'advantage' for parents of children with Down syndrome over parents of children with other intellectual disabilities, especially in relation to experiencing less parenting stress. Others have maintained that these differences are an artefact of demographic and related differences. This study extends the investigation of possible differences in dimensions of parenting stress and also examines whether differences exist in maternal and child contingent responsiveness during mother-child interaction in these two groups.

CONCLUSIONS:

Children with Down syndrome and their mothers have more positive interactions than children with other developmental disabilities, both in terms of the responsiveness of mothers and of child responses contingent on maternal behaviour. These findings suggest that both children with Down syndrome themselves and their mothers are contributing to a Down syndrome advantage.

Sport Preparticipation Screening for Asymptomatic Atlantoaxial Instability in Patients With Down Syndrome

Christopher Tomlinson, BM BS, MSc SEM,* Alastair Campbell, MBBCh BaO, FRCR,† Alison Hurley, MB BCh NUI, FFRRCSI,‡ Eoin Fenton, MB BCh NUI,§ and Neil Heron, MBChB, BSc (Hons), MRCP, F.FSEM, PhD¶||**††

Abstract: Down syndrome (DS) is a clinical syndrome comprising typical facial features and various physical and intellectual disabilities due to extra genetic material on chromosome 21, with one in every 1000 babies born in the United Kingdom affected. Patients with Down syndrome are at risk of atlantoaxial instability (AAI). Although AAI can occur in other conditions, such as rheumatoid arthritis, this position statement deals specifically with patients with DS and asymptomatic AAI. Atlantoaxial instability, also referred to as atlantoaxial subluxation, is defined as increased movement between the first (atlas) and second (axial) cervical vertebra joint articulation, the atlantoaxial joint. Atlantoaxial instability is reported to occur in 6.8% to 27% of the DS population, although this varies depending on the age of the patients whom you are screening. Less than 1% to 2% of these patients are then thought to later develop symptomatic AAI, although the natural history and progression of AAI is not well understood. The risks associated with AAI are neurological injury from excessive movement of the cervical vertebra impinging on and then damaging the spinal cord, although the risk of this during sporting activities is extremely rare. Clearly, physical activity and sports participation for patients with DS has many biological, psychological, and social benefits, and the Faculty of Sport and Exercise Medicine (FSEM), United Kingdom, wishes to promote safe physical activity and sport for all. The FSEM, United Kingdom, has therefore produced a statement regarding sport preparticipation screening for asymptomatic AAI in patients with DS.

Key Words: down syndrome, sport preparticipation screening, atlantoaxial instability, atlantoaxial subluxation

(*Clin J Sport Med* 2018;00:1–3)