

8 cose da sapere sulla Sindrome di Down

Autore: cinziaR

Data: 10 Aprile 2018



Che cos'è la sindrome di Down?

La sindrome di Down, più propriamente **trisomia 21**, è una condizione cromosomica causata dalla presenza di una terza copia (o di una sua parte) del cromosoma 21. Si tratta della più comune anomalia cromosomica del genere umano, solitamente associata a un ritardo nella capacità cognitiva e nella crescita fisica, oltre che ad un particolare insieme di caratteristiche del viso.

La sindrome di Down deve il suo nome a John Langdon Down, un medico inglese, che nel 1866 descrisse per la prima volta le caratteristiche delle persone con la sindrome di Down. Nel 1959 lo scienziato Jerome Lejeune ha scoperto che le persone con sindrome di Down hanno un cromosoma in più nelle loro cellule.

Caratteristiche fisiche della sindrome di Down

Gli individui con questa sindrome possono avere alcune o tutte le seguenti caratteristiche fisiche:

- Microgenia (mento anormalmente piccolo)
- Fessure degli occhi oblique con pieghe della pelle all'angolo interno degli occhi (note in precedenza come "piega mongoloide")
- Ipotonia muscolare (scarso tono muscolare)
- Ponte nasale piatto
- Un'unica piega palmare
- Lingua sporgente (a causa della piccola cavità orale) e allargata vicino alle tonsille o macroglossia
- Viso piatto e largo
- Collo corto
- Macchie bianche su occhio e iride, note come macchie di Brushfield
- Eccessiva lassità articolare
- Spazio eccessivo tra alluce e il secondo dito
- Dita corte

Cure per la sindrome di Down

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.

Fattori di rischio nella sindrome di Down

Il fattore che maggiormente influenza l'incidenza della sindrome di Down è l'età della madre. Quando una donna supera i circa 35 anni di età la probabilità di concepire un figlio affetto da tale condizione aumenta considerevolmente. Tuttavia non si deve ritenere che i bambini che presentano la sindrome abbiano per la maggior parte madri anziane; infatti solo circa 1 su 5 ha una madre di età superiore ai 35 anni, questo perché la maggior parte delle donne concepisce la propria prole in età inferiore.

Dati recenti suggeriscono che anche l'età paterna, in particolare quando supera i 42 anni, possa aumentare il rischio che la sindrome di Down si manifesti nel bambino.

Test diagnostici per la sindrome di Down

La sindrome di Down può essere diagnosticata prima della nascita grazie ad un insieme di indagini di laboratorio e strumentali, di cui le più comuni sono:

- Bitest
- Transulenza nucale
- Ultrascreen
- [Triplo test o tritest](#)
- Villocentesi
- Amniocentesi e Cordonocentesi.

E' importante sottolineare che circa il 98% delle donne che presentano un **Tritest positivo** (e che quindi hanno un rischio più elevato di avere un bambino affetto dalla sindrome di Down) partoriscono un figlio perfettamente normale. Occorre inoltre ricordare che il Tritest individua all'incirca il 60% dei casi di sindrome di Down e che, d'altra parte, le madri con un **Tritest negativo** hanno lo stesso una probabilità, inferiore a 1:2000 nati, di avere un figlio affetto per cui l'esame

serve prevalentemente ad individuare le gestanti con un rischio aumentato.

Per incrementare la stima del rischio di avere un bambino Down il Tritest viene ora associato al test della [Traslucenza Nucale](#).

Aspettativa di vita con Sindrome di Down

L'**aspettativa di vita delle persone con la sindrome di Down** è in continuo aumento, soprattutto grazie ai progressi della cardiocirurgia: se negli anni '40 l'aspettativa era di appena 12 anni e solo negli anni '80 di 33, oggi in Italia e nella Unione Europea siamo a una media di 62, con un buon 80% di pazienti che raggiunge il cinquantacinquesimo anno d'età.

Ritardo mentale della trisomia 21

Il ritardo mentale è costantemente presente nei soggetti Down, ma il grado è variabile.

Sindrome di Down e decisioni per il futuro

Se si sta decidendo di iniziare una gravidanza, è importante sapere che le probabilità di avere un **bambino con sindrome di Down** aumentano con l'aumentare dell'età materna: questo può aiutare a decidere di non rimandare troppo il momento della gravidanza. La valutazione del **rischio in gravidanza** è utile se si è già deciso di utilizzare o la villocentesi o l'amniocentesi per una diagnosi definitiva e solo dopo aver valutato attentamente i rischi di perdere la gravidanza legati alla procedura ostetrica. Il risultato dell'esame cromosomico fetale verrà affrontato con il supporto dell'equipe di medici del centro di diagnosi prenatale ma porrà comunque i genitori di fronte al dilemma riguardo la prosecuzione o [l'interruzione volontaria della gravidanza](#) in caso di **diagnosi di sindrome di Down**. Ciascuno di questi aspetti richiede una riflessione approfondita all'interno della coppia fin dal periodo preconcezionale, c'è infatti molto più tempo a disposizione per confrontarsi e riflettere quando la coppia non è pressata a prendere una decisione in brevissimo tempo.

Riferimento articolo: <https://www.donnaclick.it/mamma/cose-da-sapere-sulla-sindrome-di-down/>

Generato il 30/04/2025