Orientamenti per famiglie e operatori di bambini con sindrome di Down da 0 a 6 anni

1 LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI E I CONTROLLI DI SALUTE

I momenti successivi alla prima comunicazione che i genitori ricevono sulla condizione genetica del proprio bambino possono essere più o meno drammatici, a seconda anche della qualità dell'informazione. Le domande più comuni che i genitori pongono sono: "Cosa si può fare? Come crescerà?".

Già nel gennaio 2006 l'AIPD ha organizzato il seminario "Bisogni e risposte per bambini con sindrome di Down da 0 a 6 anni", nel corso del quale le famiglie hanno espresso i bisogni e le esigenze da loro maggiormente avvertiti. Tra questi i prioritari sono stati quelli relativi alla necessità di ricevere una **comunicazione della diagnosi** alla nascita del bambino più adeguata, professionale e rispettosa della delicatezza del momento, l'indicazione di un piano condiviso di **controlli di salute**, una condivisa pianificazione della **presa in carico a livello riabilitativo** nel rispetto delle diversità di ciascuno, un orientamento relativo all'**educazione in famiglia**.

Per permettere a quei bisogni così fortemente espressi dalle famiglie di avere una risposta, l'AIPD ha quindi avviato nel 2008 il progetto "Dal sospetto della sindrome alla realtà della persona", finanziato dal Ministero del Lavoro, Salute e Politiche Sociali, che vuole rappresentare un continuum con quel seminario.

Obiettivi dell'iniziativa sono: promuovere un corretto approccio degli operatori sociali, sanitari ed educativi alla relazione con le famiglie e con i bambini stessi, accrescere la consapevolezza delle famiglie, offrire all'infanzia dei bambini con SD una risposta adeguata ai suoi bisogni speciali.

Strumenti operativi previsti per rendere concreti questi obiettivi sono gli **Orientamenti**, le linee guida che trovate di seguito in questo opuscolo. Gli opuscoli sono tre, uno per ciascun tema: "La Comunicazione della diagnosi e i Controlli di salute", "La Riabilitazione", "L'Educazione in famiglia". Sono contenuti tutti in una cartellina, ma potranno essere impiegati singolarmente a seconda degli interlocutori che li utilizzeranno. Una volta pubblicati infatti questi opuscoli saranno diffusi nel territorio attraverso le sedi locali dell'AIPD che lavoreranno per far sì che possano diventare veicolo reale di un migliore approccio ai bambini con SD e alle loro famiglie.

Ci piace sottolineare la modalità secondo la quale sono stati realizzati, non affidati alla esclusiva professionalità di esperti operatori o alla competente esperienza dei familiari, ma nati dalla commistione dell'una con l'altra, attraverso un lavoro di confronto e di reciproca condivisione dei contenuti. Il lavoro di elaborazione è durato alcuni mesi, gli esperti e i familiari si sono incontrati utilizzando uno spazio virtuale predisposto sul sito web dell'Associazione – www.aipd.it – nel quale hanno inserito i loro contributi, si sono scambiati esperienze, racconti, aneddoti, riflessioni.
Questo spazio continuerà ad essere aperto e chiunque potrà iscriversi per proseguire il confronto su questi temi.
A tutti va il nostro più sentito ringraziamento, certi che l'impegno che è stato messo in questo lavoro si tradurrà in un concreto contributo al miglioramento della qualità della vita di tanti bambini con sindrome di Down e delle loro famiglie.

Hanno redatto gli orientamenti "La Comunicazione della diagnosi e i Controlli di salute":
Ennio Del Giudice, *responsabile del Settore di Neuropsichiatria Infantile, Policlinico Universitario "Federico II" di Napoli*
Arianna Langer, *pediatra di base, consulente AIPD*
Pierpaolo Mastroiacovo, *direttore dell'International Centre on Birth Defects*
Silvana Quadrino, *psicologa psicoterapeuta della famiglia, responsabile della progettazione formativa Istituto di Counselling Sistemico CHANGE di Torino*
Giulio Seganti, *pediatra neonatologo, primario della UOC Patologia Neonatale IRCCS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma, professore a contratto scuola di specializzazione in Pediatria, Università "La Sapienza" di Roma*

Hanno collaborato i familiari:
Cristina Agrò, Elisabetta Antoniol, Alessia Beduschi, Marzia Bellodi, Cheti Bertacchini, Rosalba Bolognesi, Carla Bordoni, Laura Bortolato, Massimo Callegher, Laura Cappellari, Sabino Ciccolella, Anita De Cesaris, Giovanni De Leonardis, Giuliana Demichelis, Assunta Filippelli, Aldo Levoni, Paola Morando, Mario Pomati, Sergio Quaranta, Rita Taris, Jessica Tasca, Laura Tonini, Donatella Ungaro.

Coordinamento scientifico:
Nicola Tagliani, *segretario scientifico*
Patrizia Danesi, *responsabile del progetto*

Layout grafico e impaginazione:
Mauro Domenico Mazzer *e* **Gianluca Natanti**

1 LA COMUNICAZIONE DELLA DIAGNOSI E I CONTROLLI DI SALUTE

Pubblicato da Edizioni Junior Srl
Viale dell'Industria, 24052 Azzano San Paolo (BG)
Tel. 035 534123 - Fax 035 5095718
www.edizionijunior.com - edjunior@edizionijunior.it

© 2009 ASSOCIAZIONE ITALIANA PERSONE DOWN ONLUS
Viale delle Milizie n. 106, 00192 Roma
Tel. 06 3723909 - Fax 06 3722510
www.aipd.it - aipd@aipd.it

Prima edizione: luglio 2009

Edizioni: 10 9 8 7 6 5 4 3 2 1
2013 2012 2011 2010 2009

Questo volume è stato stampato presso
Tecnoprint S.n.c., Romano di Lombardia (BG)
Stampato in Italia – Printed in Italy

INDICE

	Introduzione	5
Parte I:	La comunicazione della diagnosi	7
1.1	Raccomandazioni per la comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità congenita	9
1.2	La prima comunicazione: le competenze di comunicazione e di counselling	21
1.3	Informazioni essenziali sulla sindrome di Down	27
Parte II:	I controlli di salute	31
2.1	Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata ai bambini con sindrome di Down e alle loro famiglie	33
	Note	36
	Bibliografia	41

INTRODUZIONE

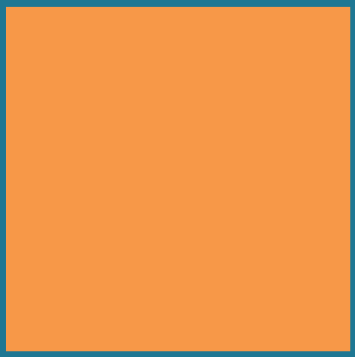
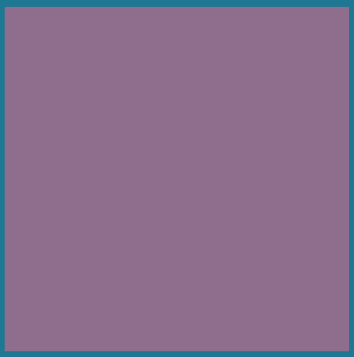
Il lavoro svolto per definire gli orientamenti per la comunicazione della diagnosi e per i controlli di salute ha trovato il suo fondamento nell'esperienza e nella competenza specifica di tutti gli "esperti" del gruppo e di alcuni genitori. Si è avvalso di documenti già redatti, di consolidata valenza, e di riflessioni personali maturate alla luce di significative esperienze vissute. La contaminazione di questi due ambiti ha consentito di allargare il raggio della nostra veduta in maniera completa ed esaustiva, pur volendo mantenere l'obiettivo di fornire indicazioni essenziali.

Il lavoro è composto da una rivisitazione di un articolo sulle raccomandazioni per la comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità congenita di Pierapaolo Mastroiacovo e Luigi Memo, in *Prospettive in pediatria* 2007; 37: 79-86, integrato da una scheda con le informazioni principali da fornire sulla sindrome di Down, sugli screening in epoca prenatale e da un documento specifico sulla comunicazione professionale. Per quanto riguarda i controlli di salute, vengono prese in considerazione le linee guida dell'European Down Sindrome Association. Questo documento è stato scritto dal Prof. Alberto Rasore-Quartino in collaborazione con il gruppo europeo. Tali indicazioni sono state tradotte nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei. La traduzione è stata autorizzata dal Consiglio della European Down Syndrome Association per la diffusione sul sito dell'Istituto Superiore di Sanità nell'ambito delle Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie.

Pensiamo che gli elaborati rappresentino una buona sintesi degli orientamenti e possano fornire un pratico aiuto soprattutto ai medici e agli operatori sanitari ed un adeguato approfondimento per la comunicazione della diagnosi e per l'impostazione dei controlli di salute.

PARTE I

La comunicazione della diagnosi

1.1 Raccomandazioni per la comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità congenita

Obiettivo generale e metodologia

L'obiettivo di questa revisione è fornire una traccia a neonatologi e pediatri per comunicare la diagnosi e la prognosi di disabilità (congenita) ai genitori. I suggerimenti forniti sono basati sulla riflessione dell'esperienza personale degli autori, di colleghi e di famiglie, e sull'analisi della letteratura desunta da una ricerca sistematica eseguita su Medline (aggiornata al 30 gennaio 2007) utilizzando come motore di ricerca Pub Med e come parole chiave [(Breaking OR Break OR Communicating) AND (bad news OR difficult news)] OR [(diagnosis [ti] AND disclosure [ti]) OR "first diagnosis" [ti]). Questa ricerca ha fornito 387 articoli (61 con filtro "all child") che sono stati analizzati attraverso i riassunti quando disponibili. Per ogni articolo analizzato e rilevante all'obiettivo sono stati analizzati i "related articles". I principali lavori (57) sono stati quindi analizzati per la bibliografia citata. Ciò ha consentito alla fine di analizzare 83 pubblicazioni, 34 delle quali riferite in bibliografia.

Definizione

La comunicazione della diagnosi di una malattia a prognosi e/o assistenza complessa è una serie coordinata e graduale di incontri che il medico svolge con il paziente e/o i suoi familiari, dopo aver definito la diagnosi più precisa possibile, con l'obiettivo di aiutarlo a potenziare le sue risorse personali per accettare le conseguenze della malattia e di fornirgli le informazioni più rilevanti sul piano assistenziale e prognostico.

Di che cosa stiamo parlando

Le tematiche connesse alla comunicazione della diagnosi riguardano molti ambiti della medicina e della pediatria. In questa revisione l'argomento verrà svolto tenendo conto della comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità congenita. Gli esempi più classici di tali

condizioni sono: sindrome di Down, acondroplasia, sindrome di Apert, malattie metaboliche, malattie neuro-muscolari, ma anche paralisi cerebrali, sindromi dismorfiche con o senza ritardo mentale (MCA/MR) senza una diagnosi precisa. Si può stimare che tali condizioni abbiano una prevalenza di un bambino su 250, nel loro insieme quindi non rappresentano un evento raro per il neonatologo e/o il pediatra.

Il contesto

"La comunicazione della diagnosi è un atto medico giornaliero per il pediatra e va considerato come un vero e proprio intervento medico."

La comunicazione della diagnosi è un atto medico giornaliero per il pediatra e va considerato come un vero e proprio intervento medico. Di fronte ad una malattia comune a prognosi favorevole, prontamente risolvibile, con o senza la necessità di terapie mediche o chirurgiche poco impegnative, il compito è assolutamente agevole e non presenta particolari problemi. Il compito diventa sempre più complesso tanto più la terapia è impegnativa e duratura, con elevati rischi di effetti collaterali e la prognosi non sempre è favorevole (es.: malattie oncologiche). Il massimo di complessità e difficoltà si riscontra di fronte ad una malattia di natura genetica, o comunque congenita, soprattutto se complessa, multiproblematica, accompagnata in molti casi da ritardo mentale, poco comune o addirittura rara, a prognosi *quoad vitam o valetudinem* sfavorevole, non risolvibile con efficaci terapie mediche o chirurgiche, che necessita interventi assistenziali socio-sanitari articolati e complessi per tutto l'arco della vita (vedi tabella 1). In questi casi il compito che deve affrontare il pediatra è assolutamente ingrato, difficile, frustrante. Soprattutto nei casi in cui la diagnosi viene posta subito dopo la nascita, o a poca distanza da essa, quando i segni della malattia sono minimi e per i genitori si tratta di un vero e proprio "fulmine a ciel sereno".

In tutti questi casi il pediatra dovrà comunicare una "una cattiva notizia", spesso inattesa ed imprevedibile.

In alcuni settori della medicina e della pediatria, ad esempio in oncologia o neurologia, tale evento non è eccezionale. Pur tuttavia l'attenzione rivolta a questo campo non è stata fino ad oggi così ampia come dovrebbe, invece, essere. Scarse sono le occasioni formative durante il corso di laurea o di specializzazione, scarse le ricerche qualitative sul

Tabella 1.
Fattori, caratteristici di una malattia genetica complessa con o senza ritardo mentale, che rendono la comunicazione della diagnosi più difficile per il medico e più dolorosa per i genitori.

La persona colpita dalla malattia	Neonato, lattante o bambino, oggetto di particolari attese e speranze da parte dei genitori
Tipo di malattia	Di natura congenita, imprevedibile; evocatrice di sensi di colpa e di incapacità di generare un bimbo normale; avere un bambino normale è la conferma di essere normali
Il tipo di assistenza necessaria	Non solo medica, per altro spesso solo sintomatica, ma anche psico-sociale, multisettoriale
La durata dell'assistenza necessaria	Prolungata per tutto l'arco della vita
La prognosi	Sfavorevole, senza possibilità di guarigione completa, e con qualità della vita, anche da adulto, compromessa
La rarità	Aumenta l'isolamento, la sfiducia nel medico, il medical shopping

campo volte ad individuare le modalità più appropriate per rendere l'evento meno traumatico per il medico e per il paziente e/o la sua famiglia.

L'obiettivo

L'obiettivo di questa relazione è fornire delle indicazioni utili per diminuire le difficoltà incontrate dai pediatri e dai neonatologi nel comunicare la notizia di una malattia genetica complessa e/o disabilità congenita ai genitori di un neonato o di un bambino e, quindi, diminuire le loro emozioni negative e il loro disorientamento iniziale, per aumentare le loro capacità di accettazione e di adattamento alla nuova ed imprevista realtà.

Le difficoltà dei medici

"Nel campo delle malattie genetiche complesse e della disabilità, la problematicità della comunicazione della diagnosi per il pediatra, non è stata studiata ed analizzata a fondo."

Le indagini formali sulle difficoltà che incontrano i medici nel comunicare una cattiva notizia, in generale, nei vari campi della medicina, sono molto scarse e limitate a situazioni cliniche tipiche della medicina dell'adulto, soprattutto in oncologia. Gli studi svolti (Hammond et al., 1999; De Valck et al., 2001; Ptacek et al., 2001; Orlander et al., 2002; Baile et al., 2002) indicano come il medico percepisca chiaramente l'evento come stressante e problematico, poiché non deve soltanto fornire una risposta tecnica e veritiera ad una domanda semplice *"che cosa ho e che devo fare per evitare le conseguenze della malattia"*, ma dovendo comunicare una notizia che sconvolge l'esistenza di una persona deve entrare nella sua dimensione esistenziale e quindi stabilire una relazione di ascolto, accoglienza ed empatia che esula dalle usuali "abilità" imparate nel corso dei propri studi o esperienze giornaliere. Ciò spiega l'esigenza di molti medici, espressa in alcuni studi, di potersi avvalere di un training specifico e di una linea guida da seguire (Followfield e Jenkins, 2004). Nel campo delle malattie genetiche complesse e della disabilità, la problematicità della comunicazione della diagnosi per il pediatra, non è stata studiata ed analizzata a fondo, pur tuttavia è immaginabile che siano presenti ulteriori difficoltà. Le principali (senza alcun ordine di priorità), a nostro parere sono quattro :

"Il pediatra deve essere consapevole del fatto che i suoi valori, le sue priorità non sono quelle di quei genitori e soprattutto del fatto che di quella famiglia non sa nulla"

(a) Comunicare la diagnosi di disabilità, fisica o cognitiva, in un bambino significa comunicare una prognosi su tutta la sua esistenza, e ciò mette in gioco una serie di valori personali del pediatra che non è facile eliminare o modulare nel corso di un colloquio. Chi ritiene che la felicità, lo star bene, il valore essenziale dell'esistenza umana sia quello di riuscire a stabilire emozioni e relazioni con gli altri, a prescindere dall'aspetto fisico o dal grado di autonomia personale o di abilità intellettive, troverà minore difficoltà di chi al contrario è convinto che la felicità, lo star bene, risieda nel grado di indipendenza personale, di successo professionale o economico.
Anche i genitori, e la famiglia nel suo insieme, hanno valori, priorità e obiettivi che interferiscono, positivamente o negativamente, sul modo di rispondere alla prima comunicazione di diagnosi. Il pediatra deve essere consapevole del fatto che i suoi valori, le sue priorità non sono quelle di quei genitori e soprattutto del fatto che di quella famiglia non sa nulla. Per realizzare una comunicazione efficace dovrà quindi essere capace di realizzare uno scambio comunicativo basato su domande oltre che su informazioni.

(b) La seconda difficoltà è riuscire a spostare completamente il centro dell'attenzione contenuto nelle informazioni che devono essere date. Il punto centrale non sono i problemi medici, come in altri campi della medicina, ma il bambino con tutte le sue abilità e le sue caratteristiche assolutamente

normali. Il processo comunicativo comprende quindi aspetti medico-biologici, ma ha soprattutto una serie di implicazioni emotive e psicologiche. Quali siano per quei genitori, per quella famiglia, il medico non può saperlo e non deve lasciarsi andare a ipotesi semplificatorie o generalizzanti: deve chiedere, e ascoltare con rispetto.

(c) La terza difficoltà è entrare in empatia con i genitori. Riuscire a intuire come percepiscano la realtà che gli viene prospettata, quali emozioni stiano provando al di là di quanto esprimono verbalmente e riuscire a leggere tra le righe non è facile, anzi è rischioso: quello che non viene detto non deve essere indovinato o interpretato, ma reso dicibile. È necessario porsi in una posizione di ascolto e di accoglienza, fare domande appropriate, ascoltare senza giudicare, non minimizzare e non drammatizzare. È necessario avere il massimo rispetto per gli interlocutori. E forse, nonostante non tutti siano d'accordo, riuscire anche a condividere le emozioni del momento senza lasciarsene travolgere. Va sottolineato che alla prima comunicazione, soprattutto in neonatologia, non viene comunicata una diagnosi, ovvero l'interpretazione di segni e sintomi già rilevati (almeno in parte) dai genitori, ma viene comunicata la "nascita patologica" e che tale comunicazione ha rilevanti ricadute sulla relazione tra genitori e bambino.

"L'ultima difficoltà, ma non la meno importante, è la gestione della speranza...
Si tratta di comunicare speranza e ottimismo sul bambino, non sul decorso della malattia."

(d) L'ultima difficoltà, ma non la meno importante, è la gestione della speranza. Fomentare speranze vane non è certo saggio, né prudente. Anzi in molta pratica medica un atteggiamento prudente (senza arrivare a quello "difensivista") è una regola corretta che ci porta spesso a sottolineare possibili aspetti negativi, rischi ed effetti collaterali legati alla storia naturale della malattia o agli interventi medici. Ma in questo caso, di fronte ad un bambino che avrà un'esistenza complessa e diversa, non si tratta di questo. Si tratta di comunicare speranza e ottimismo sul bambino, non sul decorso della malattia, ma sulla sua esistenza, non sui problemi che dovrà superare, ma su una persona che al di là dei suoi limiti sarà comunque in grado di interagire con gli altri e di dare e ricevere emozioni. È un aspetto estremamente delicato, perchè la speranza non si può imporre; il rispetto richiede anche di accogliere temporaneamente la disperazione e il pessimismo dei genitori, senza criticarli e senza contrapporsi, ma affiancando alla loro lettura negativa della situazione quella che il medico , a partire dalla propria esperienza, propone ai genitori.

Le difficoltà dei genitori, la loro insoddisfazione e le loro esigenze

Le difficoltà dei genitori ad accettare una diagnosi di malattia genetica complessa o disabilità congenita sono straordinarie.
Apprendere che il proprio figlio ha una malformazione, una malattia gene-

tica complessa o una disabilità è un'esperienza di dolore acuto ben nota ed ampiamente studiata in varie condizioni quali ad esempio: sindrome di Down, labio-palatoschisi, displasie scheletriche, spina bifida, paralisi cerebrale, disabilità o malformazioni congenite in generale (Dar et al., 1974; Drotar et al., 1975; Bocian e Kaback, 1978; Stace e Danks, 1981; Quine e Pahl, 1986; Quine e Pahl, 1987; Lynch e Staloch, 1988; Sloper e Turner, 1993; Fallowfield, 1993; Quine e Rutter, 1994; Ptacek e Eberhardt, 1996; Baird et al., 2000; Hasnat e Graves, 2000; Hill et al., 2003).

"Tale esperienza di dolore provoca reazioni assolutamente giustificate e normali che vanno dalla incredulità alla negazione della diagnosi."

Si tratta spesso di un evento assolutamente inatteso, come nel caso di diagnosi neonatali, o non ipotizzato, nel caso di diagnosi in lattanti o bambini più grandicelli che avevano manifestato solo qualche segno o sintomo. Il dolore provato è simile a quello della morte di una persona cara. È noto infatti che di fronte a tali situazioni i genitori devono accantonare tutte le attese e le speranze riposte nel figlio atteso ed immaginato bello, sano e intelligente, e ricostruire una nuova immagine del proprio figlio con nuovi profili per il suo futuro, spesso non del tutto chiari, soprattutto nei primi tempi. È necessario smettere di sognare ad occhi aperti e guardare in faccia una realtà non rosea. Tale esperienza di dolore provoca reazioni assolutamente giustificate e normali che vanno dalla incredulità alla negazione della diagnosi (in modo più o meno forte e determinato), dalla sublimazione dell'evento alla fuga nell'affrontare i problemi reali, dalla depressione passeggera a quella più strutturata con fenomeni di somatizzazione (Drotar et al; 1975). Per fortuna quasi tutti i genitori trovano in se stessi, o con l'aiuto dei propri cari, la forza e le risorse per il riadattamento alla nuova situazione e riescono ad affrontare i problemi in modo positivo. Tutto ciò crea nei genitori un particolare stato di fragilità che, da parte del medico, richiede il massimo di professionalità, rispetto ed empatia.

Di fronte a questa fragilità ben poco sembra che venga fatto "naturalmente" da noi pediatri, o almeno non in tutti casi e non da tutti i pediatri. Ciò è dimostrato dalle numerose indagini, svolte sia in Italia che all'estero che hanno valutato il grado di soddisfazione riferito dai genitori sulle modalità di comunicazione a distanza di tempo dall'evento (Pueschel e Murphy, 1977; Murdoch, 1983; Myers, 1983; Krahn et al., 1993; Lubinsky et al., 1994; Garwick et al., 1995; Strauss et al., 1995; Starke e Moller, 2002; Stotko, 2005; Stotko e Bedia, 2005) . In una sola ricerca è stata riferita una percentuale di genitori "soddisfatti" del 100% (Cunningham et al., 1984). Si tratta di uno studio svolto a Manchester molti anni fa, su 9 madri che avevano ricevuto la diagnosi di sindrome di Down del figlio secondo modalità condivise, scritte e precise: il medico aveva seguito alla lettera alcune semplici ma essenziali regole contenute in una linea guida. In questo studio si ricordava anche che solo il 20% delle madri che precedentemente avevano avuto lo stesso tipo di notizia, nella stessa struttura ospedaliera e con gli stessi medici, ma con modalità diverse, riferivano un buon grado di soddisfazione.

Tale osservazione dimostra bene che l'insoddisfazione è evitabile, che non è legata necessariamente alla sostanza dell'evento, ma alla modalità con cui viene presentato, comunicato e spiegato. È significativo segnalare che nella stessa struttura ospedaliera dove era stato svolto questo studio e si era ottenuto il buon risultato del 100% di genitori soddisfatti, qualche tempo dopo, poichè il personale smise di seguire alla lettera la linea guida, tale percentuale era diminuita sensibilmente, dimostrando la rilevanza e la necessità di seguire certe regole, senza affidarsi alla routine e alle proprie capacità naturali.

L'importanza di una buona comunicazione

"Vari studi dimostrano che le modalità di comunicazione della diagnosi e il contenuto delle informazioni fornite rappresentano un momento essenziale per i genitori."

Vari studi dimostrano che le modalità di comunicazione della diagnosi e il contenuto delle informazioni fornite rappresentano un momento essenziale per i genitori per controllare le loro emozioni e per placare l'effetto doloroso della notizia (Lubinsky, 1994; Hasnat e Graves, 2000; Starke e Moller, 2002). Una cattiva comunicazione rischia di determinare sensi di sfiducia e di rabbia nei confronti del medico e di impedire una buona collaborazione tra la famiglia e il personale socio-sanitario. Inoltre ha un effetto a lungo termine sia sulle capacità di accettazione della diagnosi da parte dei genitori e di adattamento alla nuova situazione, sia sulle relazioni che si stabiliscono tra genitori e figli (Bocian e Kaback, 1978; Myers, 1983; Quine e Pahl, 1987; Lynch e Staloch, 1988; Fallowfield, 1993; Krahn et al., 1993). Lo stesso sviluppo psicologico e sociale del bambino ne è dunque influenzato a distanza.
Per questi motivi i primi incontri sono stati definiti come quelli più critici per tutta l'evoluzione futura degli eventi (Bocian e Kaback, 1978). Tutto ciò avviene anche quando la diagnosi non è ancora ben definibile, purché i genitori vengano tenuti informati sull'iter e gli sforzi diagnostici intrapresi (Rosenthal et al., 2001).

Che fare ?

"Come in molti altri campi, infine, è necessaria una sorveglianza attiva del risultato ottenuto attraverso indagini qualitative."

Quasi tutte le indagini che hanno valutato le reazioni emotive dei genitori alla diagnosi e/o il loro grado di soddisfazione e/o i fattori determinanti la maggiore o minore soddisfazione, riferiscono anche le modalità che i genitori preferirebbero che fossero adottate (Cunningham et al., 1984; Cottrell e Summers, 1990; Krahn et al., 1993; Baird et al., 2000; Hill et al., 2003; Stotko, 2005; Dent e Carey, 2006). Tali richieste e suggerimenti sono sintetizzati nella tabella 2 e, sotto vario formato, sono stati condivisi da un gran numero di colleghi e di genitori di bambini affetti da varie patologie genetiche complesse e/o disabilità congenite. Questi suggerimenti, seppur

non possano essere definiti una vera e propria linea guida, rappresentano tuttavia una buona base da tenere in considerazione quando dobbiamo affrontare questo compito.
È tuttavia ben noto che l'esistenza di una traccia (come quella qui presentata) o di una linea guida, non ne garantisce la sua applicazione. La semplice enunciazione di una serie di principi o di regole dunque non ha alcun valore. L'unico modo per poter raggiungere l'obiettivo indicato sopra è suggerito dall'ottima revisione svolta sull'argomento sia da Baird e collaboratori (2000) che da Fallowfield e Jenkis (2004). Soltanto la partecipazione a corsi e workshop formali, con le caratteristiche indicate nella tabella 3, è in grado di migliorare le capacità dei medici di comunicare una cattiva notizia.
Come in molti altri campi, infine, è necessaria una sorveglianza attiva del risultato ottenuto attraverso indagini qualitative: studi di audit interno e di valutazione delle performance fatto da esterni (es.: associazioni di genitori).

Tabella 2.
Raccomandazioni per la comunicazione della diagnosi di malattia genetica complessa e/o disabilità

Quando

1. Eseguire il primo incontro con i genitori quando la diagnosi è sicura sul piano clinico.

1.1. La sicurezza sul piano clinico può essere ottenuta o rinforzata attraverso la concordanza in cieco tra colleghi, eventualmente coinvolgendo nei casi più dubbi un esperto nel campo (oggigiorno in alcune situazioni anche a distanza per e-mail) (*)

1.2. Nei casi di percorsi diagnostici prolungati è indispensabile far partecipi i genitori dei vari passi e del loro esito.

1.3. Nei casi di "diagnosi non definibile" è sempre possibile la diagnosi funzionale, sulla quale basarsi per programmare il piano assistenziale che dovrà prevedere anche la periodica rivalutazione diagnostica.

Chi

2. Chi comunica la diagnosi deve possedere una buona conoscenza del bambino (e se possibile della sua famiglia) e della condizione diagnosticata e possibilmente essere il futuro responsabile dell'assistenza.

2.1 Nei casi in cui è prevedibile una specifica terapia chirurgica o riabilitazione è opportuno che sia presente (o contattato immediatamente) il chirurgo o il riabilitatore.

2.2 Nei casi in cui i genitori sono stranieri è opportuna la presenza di un traduttore (meglio ancora un mediatore culturale) per assicurare la massima comprensione.

(*) Esperienze di varia natura dimostrano che la diagnosi fenotipica di sindrome di Down viene effettuata in ben oltre il 90% dei casi da neonatologi con un minimo di esperienza. Rimandare la comunicazione della diagnosi quando è disponibile la risposta del cariotipo viene vissuto dai genitori come segno di scarsa professionalità e come un tempo insopportabilmente lungo.

Con chi

3. Eseguire il primo incontro di comunicazione della diagnosi con entrambi i genitori presenti (e senza la presenza di persone non direttamente coinvolte nell'assistenza che osservano e non hanno un ruolo preciso).

3.1. Nei casi di diagnosi alla nascita, se le condizioni cliniche della mamma non consentono la sua presenza, la prima comunicazione può essere fatta solo al padre, ma non appena possibile è opportuno incontrare di nuovo, come se fosse la prima volta, ambedue i genitori. In questo caso è consigliabile concordare con il padre il modo e il momento per informare anche la madre.

3.2. Nei casi di diagnosi neonatale l'incontro va svolto in presenza del neonato sottolineando tutte le sue caratteristiche normali e le sue competenze.

3.3. Nei colloqui successivi è utile coinvolgere il pediatra di famiglia e/o altri specialisti ed eventualmente anche altri familiari (es.: nonni, fratelli) o persone di fiducia, dopo avere concordato con i genitori gli obiettivi di tali colloqui.

Dove

4. Tutti gli incontri vanno svolti in uno spazio privato.

4.1. Lo spazio privato, se non disponibile routinariamente, deve e può essere inventato di volta in volta.

4.2. Per spazio privato si intende uno spazio libero da incombenze momentanee (es.: telefoni che squillano, colleghi che interrompono).

4.3. Lo spazio privato va lasciato dopo il primo incontro a completa disposizione dei genitori per dar sfogo ai propri sentimenti in privato.

Come

5. Comunicare in modo propositivo, con empatia e con rispetto. È l'atteggiamento valutato più positivamente e ricordato dalle famiglie!

5.1. Riferirsi al(la) bambino(a) con il suo nome.

5.2. Valutare attentamente le conoscenze già in possesso dei genitori, il loro background ed eventualmente la capacità di comprendere bene ciò che viene loro spiegato.

5.3 Facilitare sempre le domande e le richieste dei genitori con interventi di apertura (*"dopo quello che vi ho detto, cercate di vedere se c'è qualcos'altro che vi serve sapere, o capire meglio"*).

5.4. Consentire ai genitori di rimanere da soli per esprimere in privato le loro emozioni e per consentire loro di formulare altre domande.

Quanto tempo

6. Il primo incontro va svolto senza limiti di tempo. Nessun ascolto, accoglienza o empatia è possibile in presenza di un limite temporale. Tuttavia è bene evitare incontri fiume, che perdono efficacia e aumentano il rischio di malintesi: meglio proporsi un primo obiettivo e cercare di raggiungerlo in tempi ragionevoli.

6.1. Vanno previsti più incontri, flessibilmente, a seconda delle necessità, eventualmente con modalità e attori diversi.

Che cosa, in generale

7. Le informazioni generali che vanno fornite all'inizio devono essere aggiornate ed autorevoli, spiegate con semplicità, chiarezza e linguaggio comune.

7.1. Spiegare le procedure che hanno consentito di formulare la diagnosi, nel caso di diagnosi neonatali vanno spiegati ampiamente i motivi clinici.

7.2. Nel caso di diagnosi neonatali eseguire insieme ai genitori un esame obiettivo mostrando e sottolineando gli aspetti normali.

7.3. La prognosi della condizione, tenendo conto delle possibilità attuali di trattamento ed assistenza, deve essere fornita dopo aver ben valutato le condizioni specifiche del bambino, fornendo un quadro prognostico non teorico, genericamente valido per qualunque bambino con quella condizione, ma individualizzato e realistico.

7.4. Un atteggiamento di sano e realistico ottimismo, con ragionevoli aperture alla speranza di un futuro migliore, è più apprezzato e più appropriato, quando si fanno previsioni per il futuro, di un atteggiamento pessimistico, senza speranza e talora catastrofico.

7.5. I genitori apprezzano informazioni limitate alle caratteristiche principali della condizione presentata dal bambino, con indicazioni solo sulle complicanze più comuni, senza elencare quelle più rare o meno frequenti che possono essere prese in considerazione nel momento in cui insorgono segni di allarme. La lista delle complicazioni possibili è spesso solo uno sfoggio di conoscenza teorica dell'argomento.

Che cosa, in particolare

8. La descrizione della condizione non può essere disgiunta dalla descrizione del piano assistenziale e delle specifiche indicazioni pratiche di come realizzarlo.

8.1. Se il medico che svolge il primo incontro non è anche il responsabile del piano di trattamento è opportuno che chi comunica la diagnosi preveda a breve scadenza un incontro con il responsabile del piano assistenziale.

8.2. È più apprezzabile un onesto "non so" che indicazioni errate o imprecise che si ripercuoteranno inevitabilmente (e negativamente) su tutta la vita del bambino e della famiglia.

8.3. Fornire indicazioni sul centro specialistico di riferimento più accessibile in grado di assi-

curare un'assistenza multidisciplinare ed integrata con i servizi territoriali vicini al luogo di residenza .

8.4. Fornire indicazioni sul follow-up, in modo concreto, entrando man mano nei particolari solo nei successivi colloqui o se chiaramente richiesti.

8.5. In caso di diagnosi neonatali fornire indicazioni sul pediatra di famiglia (se non già coinvolto), che va scelto prima della dimissione dall'ospedale (gli usuali 3-5 giorni).

8.6. Non appena i genitori hanno superato il primo impatto, o non appena lo richiedano esplicitamente, va affrontato il problema della prognosi riproduttiva per le prossime gravidanze (consulenza genetica).

Con quali supporti

9. Il contenuto di tutti gli incontri rischia di essere travisato o dimenticato. È opportuno utilizzare strumenti adatti ad evitare questo rischio: registrazioni su nastro degli incontri, materiale scritto, navigazione su internet guidata (onde evitare che notizie fuorvianti possano turbare il corretto iter assistenziale o il processo di adattamento).

Con quali aiuti

10. Offrire ai genitori l'opportunità di contattare associazioni di genitori che si occupano della stessa o simile condizione, vuoi per contatti con chi ha già avuto esperienze simili, vuoi per il reperimento di ulteriori informazioni e soluzioni ai problemi che possono incontrare.

Tabella 3.
Caratteristiche principali dei corsi per migliorare le abilità dei medici nel comunicare la diagnosi di patologie a prognosi sfavorevole

Corsi a piccoli gruppi
Partecipazione attiva del personale medico e sanitario, giovane e meno giovane
Minimo spazio per lezioni frontali
Illustrazione di una linea guida comportamentale
Massimo spazio per: • Role playing • Analisi delle barriere che impediscono la realizzazione delle regole comportamentali raccomandate • Discussione sugli incontri di role playing (o meglio su quelli reali registrati su videotape)
Durata di 1 – 3 giorni
Obbligatori

Box riassuntivo

- La comunicazione della diagnosi è oggettivamente un processo comunicativo complesso che richiede tempo e numerosi incontri con i genitori, in un contesto di "presa in carico" e di empatia.
- Ancor oggi, nonostante reiterati appelli ad una medicina più individualizzata ed umanistica, una elevata quota di genitori rimane insoddisfatta delle modalità con cui viene comunicata la diagnosi e la prognosi di disabilità.
- Le difficoltà che tutti i medici incontrano in questo processo possono essere agevolmente superate se viene adottato un modello comportamentale suggerito da linee guida condivise ed appreso in corsi interattivi durante i corsi di laurea o di specializzazione o in quelli di aggiornamento professionale.

1.2 La prima comunicazione: le competenze di comunicazione e di counselling

Di cosa è fatta una comunicazione

Per migliorare la qualità di una comunicazione è necessario innanzitutto prendere in considerazione i diversi aspetti che entrano in gioco:

1- Il contesto: il luogo e il momento in cui viene fatta la prima comunicazione influiscono sul corretto passaggio degli elementi informativi, favoriscono o inibiscono la formulazione di domande di chiarimento da parte dei genitori, incidono sul ricordo di ciò che è avvenuto e sulle emozioni che accompagneranno il ricordo.

"Il professionista deve tenere conto delle sue personali modalità di dare una comunicazione di questo tipo ed essere capace di adattarle alle caratteristiche e alle risposte (feedback) di quei particolari genitori."

2- I personaggi: sia il professionista che i genitori sono individui completi, con caratteristiche specifiche, risorse e capacità specifiche, reazioni specifiche. Il professionista deve tenere conto delle sue personali modalità di dare una comunicazione di questo tipo ed essere capace di adattarle alle caratteristiche e alle risposte (feedback) di quei particolari genitori. I genitori, per contro, non devono essere visti unicamente come i genitori di un neonato con sindrome di Down, ma come elementi di un sistema familiare che ha le sue regole, le sue priorità, le sue risorse e di cui il professionista non sa nulla.

3- I messaggi: le comunicazioni implicano un passaggio di messaggi, verbali e non verbali, che vanno in due direzioni: chiamiamo messaggi in uscita quelli che vanno dal professionista ai genitori, messaggi in entrata quelli che vanno dai genitori al professionista.
Spesso i messaggi in uscita (informazioni, spiegazioni, rassicurazioni, ecc.) prevalgono su quelli in entrata: il professionista cerca di dare ai genitori più informazioni che può, nella convinzione di aiutarli a capire e ad affrontare meglio la situazione. In questo modo riduce la capacità dei genitori di fare domande o di dare a loro volta informazioni utili (ad esempio, su quello che sanno già, o che credono di sapere, su quello che è stato loro detto, ecc.).
Per equilibrare lo scambio è necessario che il professionista cerchi di:

- selezionare le informazioni in ordine di importanza e di priorità (cosa è meglio dire per prima cosa);
- concludere la prima fase informativa (breve) con domande di facilitazione *"Su questo primo aspetto, avevate già avuto informazioni prima? C'è qualcosa che vorreste capire meglio? C'è qualcosa in più che vorreste sapere in questo momento?"*;

- proseguire l'intervento informativo per tappe, aggiungendo gradualmente le informazioni richieste dai genitori, o quelle che ritiene indispensabili in quel momento, e concludendo sempre ogni fase informativa con domande di facilitazione.

4- la relazione: il contesto e lo scambio di messaggi determinano progressivamente il tipo di relazione che si stabilisce fra il professionista e i genitori. In particolare le modalità di scambio di messaggi indicano le regole di quella comunicazione (cosa si può fare, cosa non si può fare) e l'immagine che ciascuno dei personaggi si sta costruendo dell'altro.
Se il professionista eccede in comunicazioni in uscita, non fa domande di facilitazione, non risponde alle domande che considera poco utili o troppo ingenue, segnala che lo spazio di parola è prevalentemente suo; questo può rendere difficile ai genitori fare domande o chiedere spiegazioni se non hanno capito.
Se il professionista eccede invece in rassicurazioni ed esortazioni a vedere i lati meno drammatici della patologia del bambino, con l'obiettivo di tranquillizzare e rassicurare i genitori, rischia di costruire agli occhi dei genitori l'immagine di come dovrebbero essere (sereni, positivi, fiduciosi...), immagine a volte molto distante da come si sentono in quel momento.

Comunicare una diagnosi complessa: le tappe

"L'individuazione e la condivisione all'interno dell'équipe di queste informazioni essenziali garantisce anche una maggiore omogeneità nelle comunicazioni."

Le comunicazioni complesse devono essere costruite come un processo a tappe: il primo rischio da evitare è quello di voler dire troppo e tutto alla volta.
Può essere utile tenere a mente il percorso a sei gradini indicato da Buckman (2003) con l'acronimo SPIKES:

1. preparare il colloquio (S = Setting up);
2. capire cosa sa il paziente (P = Perception);
3. capire quanto il paziente vuole sapere (I = Invitation);
4. condividere le informazioni con il paziente (K = Knowledge);
5. identificare e comprendere le reazioni del paziente (E = Emotion);
6. pianificare e accompagnare (S = Strategy and Summary).

La **preparazione del colloquio** può coincidere nel nostro caso con l'individuazione delle *informazioni essenziali* che il medico (o l'équipe) ritengono di dover dare sempre ai genitori di un bambino con sindrome di Down. L'individuazione e la condivisione all'interno dell'équipe di queste informazioni essenziali garantisce anche una maggiore omogeneità nelle comunicazioni che verranno date successivamente da altri professionisti, sia medici che infermieri.
Prima del colloquio sarà però necessario anche prendere in esame even-

tuali informazioni disponibili su quei genitori (atteggiamenti osservati nel confronti del bambino, domande fatte ai sanitari, ecc.).
L'inizio vero e proprio del colloquio può essere suddiviso così:

Fase 1- Introduzione e orientamento

Dopo aver comunicato la diagnosi, il medico precisa che darà inizialmente ai genitori alcune informazioni essenziali, e li aiuterà a farsi un'idea più chiara di ciò che quella diagnosi significa per loro e per il loro bambino (indicandolo sempre con il suo nome).
Aggiunge che ci saranno altri incontri per fornire le indicazioni e le informazioni che man mano potranno essere utili per loro. Conclude la prima fase con la domanda: "*prima che io cominci con le prime informazioni, mi potete dire se avete già avuto qualche informazione prima di questo momento e cosa ricordate?*"
Questa domanda rappresenta il secondo gradino di Buckman: **capire cosa sa il paziente** e permette al medico di ricalibrare le informazioni che aveva progettato di dare adattandole alle informazioni già in possesso dei genitori, che potrebbero richiedere una conferma, una correzione o una smentita.

Fase 2- Informazioni essenziali

"È necessario imparare a valutare quanta "verità" il paziente - o nel nostro caso i genitori - sono in grado di tollerare in quel momento."

Ogni intervento informativo deve rispettare tre caratteristiche fondamentali:

1. deve essere *comprensibile,* cioè dato con linguaggio adeguato alle capacità linguistiche e culturali di quei genitori;
2. deve essere *accettabile*, cioè non troppo lontano da quello che i genitori sanno o credono di sapere (o vogliono sapere);
3. deve essere *sostenibile*, cioè deve adeguarsi a ciò che i genitori riescono ad accettare e comprendere in quel momento;

Il terzo gradino di Buckman indica esattamente questo: è necessario imparare a valutare quanta "verità" il paziente - o nel nostro caso i genitori - sono in grado di tollerare in quel momento.
Per svolgere correttamente questa prima fase informativa e quelle successive, il medico dovrà evitare i termini troppo tecnici, le sigle, le parole in lingua straniera.
Dovrà raggruppare ordinatamente le informazioni per categorie o argomenti, segnalando ogni volta di cosa si accinge a parlare (*"Sulle cause di questa sindrome posso dirvi che..."*), e concludere ogni argomento con la domanda: *"ditemi voi se in questo momento vi serve sapere o capire meglio qualcos'altro"*.
In generale in questa prima fase il medico cercherà di mantenere il discorso sul presente e il futuro immediato, rinviando in modo trasparente ed esplicito gli aspetti legati al futuro, a meno che la richiesta dei genitori in questo senso sia molto pressante. Anche in questo caso però è utile segnalare che è molto importante mantenere l'attenzione a ciò che il bambino manifesta momento per momento, e che il loro bambino svilupperà modalità e caratteristiche specifiche

che sarà importante riconoscere e valorizzare.
Questa prima fase dovrebbe contenere al massimo 3-4 categorie informative, ognuna delle quali dovrà essere conclusa da una domanda su quello che i genitori vorrebbero ancora sapere.

Fase 3- Verifica e riassunto

"Il medico utilizza a questo punto un riassunto-verifica che consiste nella selezione dei punti principali che sono stati toccati nel colloquio, e nella indicazione di quello che considera di particolare rilievo."

Coincide con il quarto gradino di Buckman: **condividere le informazioni**. Aver portato a termine una prima fase informativa non significa che i genitori abbiano assimilato e integrato al loro patrimonio di conoscenze tutto ciò che è stato detto. Inoltre è probabile che nello scambio comunicativo che si è svolto nella fase 2 anche i genitori abbiano fornito informazioni utili al medico, ad esempio sulle risorse disponibili o su particolari caratteristiche del loro stile di vita.
Il medico utilizza a questo punto un riassunto- verifica che consiste nella selezione dei punti principali che sono stati toccati nel colloquio, e nella indicazione di quello che considera di particolare rilievo.
Questa sottolineatura ha un forte valore relazionale, perché trasforma un colloquio standardizzato in un colloquio personalizzato, caratterizzato da punti salienti che medico e genitori individuano insieme.

Fase 4- Progettazione condivisa

"Anche questa fase va affrontata in modo ordinato, raggruppando le indicazioni per temi e chiedendo ogni volta ai genitori se rispetto a quanto indicato immaginano di poter incontrare difficoltà o problemi."

Il colloquio si conclude con **l'indicazione delle tappe successive**: incontri e colloqui, approfondimenti diagnostici, contatti con altri professionisti, ecc. (è il sesto gradino di Buckman).
Anche questa fase va affrontata in modo ordinato, raggruppando le indicazioni per temi (*"rispetto agli esami ancora da fare... rispetto invece agli specialisti con cui dovrete incontrarvi..."*) e chiedendo ogni volta ai genitori se rispetto a quanto indicato immaginano di poter incontrare difficoltà o problemi.
È evidente che in ciascuna di queste tappe il medico potrà trovarsi a far fronte alle reazioni emotive dei genitori. L'obiettivo del medico in questi casi deve essere quello di mantenere un forte contatto con i genitori senza farsi travolgere dalle loro emozioni, o, per utilizzare la definizione del quinto gradino di Buckman, **identificare e comprendere le reazioni del paziente.**
Concretamente vanno evitati:

- l'intervento di minimizzazione o di incoraggiamento generico: "*vedrete che sarà meno difficile di come vi aspettate.... dovete sempre ricordare che non si tratta di una sindrome gravemente inabilitante, questi bambini possono diventare autonomi, stabilire contatti affettivi ...*";
- gli interventi interpretativi, che traducono la reazione dei genitori attribuendole a una emozione che loro non hanno nominato: "*in questo momento forse vi sentite in colpa... non riuscite ad accettare... vi sembra ingiusto...*".

La reazione dei genitori va:

- accolta, cioè connotata come comprensibile e giustificabile: "*è più che comprensibile che in questo momento abbiate questa reazione*";
- trasformata in una proposta di affiancamento da parte del professionista: "*io come medico cercherò di darvi tutto il supporto che vi potrà servire, man mano che riusciremo a capire cosa vi è più utile*";
- completata con un invito a individuare in modo più concreto difficoltà ed esigenze: "*riuscite già, in questo momento, a vedere cosa soprattutto vi sembra difficile e cosa potremmo fare per darvi un aiuto concreto?*".

In conclusione

"L'obiettivo principale, che sostiene e rende possibili tutti gli altri, è la costruzione e il mantenimento di una relazione efficace, positiva e basata sulla fiducia fra il medico e i genitori."

Nella comunicazione professionale, e in particolare nella comunicazione di una diagnosi complessa, il medico deve avere chiari gli obiettivi di ciascuno dei suoi atti comunicativi.

Questi obiettivi sono determinati dai seguenti elementi:

- contesto in cui si colloca l'intervento;
- esigenze specifiche del paziente (dei familiari);
- regole istituzionali;
- obblighi etici e deontologici;
- limiti di realtà (disponibilità di risorse, tempo, ecc.).

L'obiettivo principale, che sostiene e rende possibili tutti gli altri, è **la costruzione e il mantenimento di una relazione efficace, positiva e basata sulla fiducia fra il medico e i genitori.**

Gli atti comunicativi che si alternano nella comunicazione professionale sono le affermazioni (informazioni, spiegazioni, indicazioni di comportamento) e le domande.

Come già detto, le affermazioni devono essere *comprensibili, accettabili, sostenibili*.

Inoltre devono essere per quanto possibile brevi, semplici (cioè non devono mescolare argomenti diversi), concrete, cioè non generiche, e riconducibili alla situazione reale del paziente.

Le domande, che rappresentano l'aspetto maggiormente costruttivo e personalizzante del colloquio, devono essere:

- *utili,* cioè capaci di portare informazioni e dati concreti e significativi;
- *accettabili*, cioè non troppo imbarazzanti o destabilizzanti per il paziente;
- *esplorative*, cioè devono permettere di cercare la risposta, e non influenzarla o suggerirla.

Ogni colloquio va suddiviso **in fasi**, ciascuna delle quali si conclude con una domanda di facilitazione e con un riassunto di condivisione.

Nella comunicazione devono essere evitate alcune modalità, che vengono definite modalità-barriera, che ostacolano la relazione empatica fra profes-

"L'attenzione del medico non deve essere concentrata su quello che vuole far capire ai genitori, ma su quello che loro riescono a capire, accettare, accogliere."

sionista e paziente. In particolare vanno evitate:

- le minacce: "*se non riuscita a... succederà che...*";
- i giudizi: "*la vostra è una reazione eccessiva... non bisogna affrontare la situazione in questo modo...*";
- le interpretazioni: "*probabilmente vi sentite... dite questo perché...*";
- le minimizzazioni: "*non è il caso di essere così pessimisti ... non è una situazione drammatica...*";
- le argomentazioni: "*dovete pensare che i bambini con sindrome di Down riescono a... ho visto casi in cui i genitori sono riusciti a...*".

L'attenzione del medico non deve essere concentrata su quello che vuole far capire ai genitori, ma su quello che loro riescono a capire, accettare, accogliere.

A partire da questa costante attenzione diventa possibile adeguare ogni momento comunicativo alle esigenze specifiche di quei genitori e costruire una effettiva relazione di affiancamento e di supporto.

1.3 Informazioni essenziali sulla sindrome di Down

Informazioni essenziali che devono essere fornite ai genitori di routine

Il bambino ha la sindrome di Down, ciò significa che è nato con un cromosoma in più nel suo patrimonio genetico, condizione che nella stragrande maggioranza dei casi è tuttora spiegata come un "incidente genetico" e come tale impossibile da evitare.
Le cause della SD sono ancor oggi sconosciute. Molti studi sono stati fatti, ma ancora non è possibile fornire una chiara spiegazione sul perché l'evento sia avvenuto in una coppia piuttosto che in un'altra. Nella maggior parte dei casi la coppia può avere altri figli senza la SD.
Le uniche cose sicure e dimostrate nella SD sono:

- nel 99% dei casi, pur essendo una condizione "genetica", non è ereditaria;
- non può essere attribuita a comportamenti materni o paterni o ad eventi avvenuti durante o prima la gravidanza;
- l'incidenza aumenta con l'età riproduttiva dei genitori, con una influenza dell'età materna più evidente di quella dell'età paterna, ciò è legato alla diversa fisiologia delle cellule riproduttive femminili da quelle maschili;
- possono nascere figli con SD a genitori di 20 anni, come a genitori di 40, anche se la frequenza media è diversa: 1 su 1.600 a 20 anni, 1 su 100 a 40;

Attualmente:

- in Italia ed in altri paesi sviluppati nasce circa un bambino su 1.250 con SD;
- in Italia vivono circa 38.000 persone con questa condizione;
- in Italia ed in altri paesi sviluppati l'aspettativa di vita è oggi di 62 anni.

Il bambino con SD presenta un variabile grado di ritardo nello sviluppo cognitivo e motorio. L'entità del ritardo dipende da un fattore genetico, ma è anche frutto delle modalità con cui sarà aiutato ed allevato. Il bambino infatti, con tempi diversi, avrà tappe di sviluppo sostanzialmente analoghe a quelle degli altri bambini pur mantenendo un grado variabile di ritardo.
I bambini con SD sono tutti diversi, hanno un cromosoma in più che li accomuna, ma il resto del loro patrimonio genetico è quello delle loro famiglie e la loro storia è individuale. Per questo somigliano ai loro genitori, hanno i loro interessi, le cose che gli piacciono e quelle che non gli piacciono. Come tutti i bambini hanno la capacità di stabilire relazioni affettive significative, inizialmente con i propri genitori e con i fratelli, e poi con altre figure di riferimento (nel tempo familiari, amici, partner).
La maggior parte dei bambini con SD può raggiungere un buon livello di autonomia personale; possono fare sport e frequentare gli amici, andare a scuola e imparare a leggere e scrivere. Attualmente alcuni adulti lavorano, nel futuro potranno essere certamente di più.

Non esiste una “cura“ per la SD. Non ci sono medicine o trattamenti che possono eliminare l’esistenza del cromosoma in più o i suoi effetti più rilevanti, ma molto è possibile fare con l’educazione e la riabilitazione.
La SD prevede una serie di controlli medici da attuare in accordo alle linee guida internazionali sui bilanci di salute alle varie età. L’obiettivo è il benessere del bambino, considerate le conoscenze e le evidenze scientifiche disponibili.

Note essenziali sui test di screening per la sindrome di Down in epoca prenatale

Gli esami diagnostici in epoca prenatale per la sindrome di Down sono attualmente l’amniocentesi e il prelievo dei villi coriali (villocentesi). A causa della invasività, delle possibili complicanze e del costo, vengono di solito riservate alle donne a più alto rischio di anomalie cromosomiche o malattie geniche.
Diversi invece sono i test di screening per la SD, bisogna tener conto che:

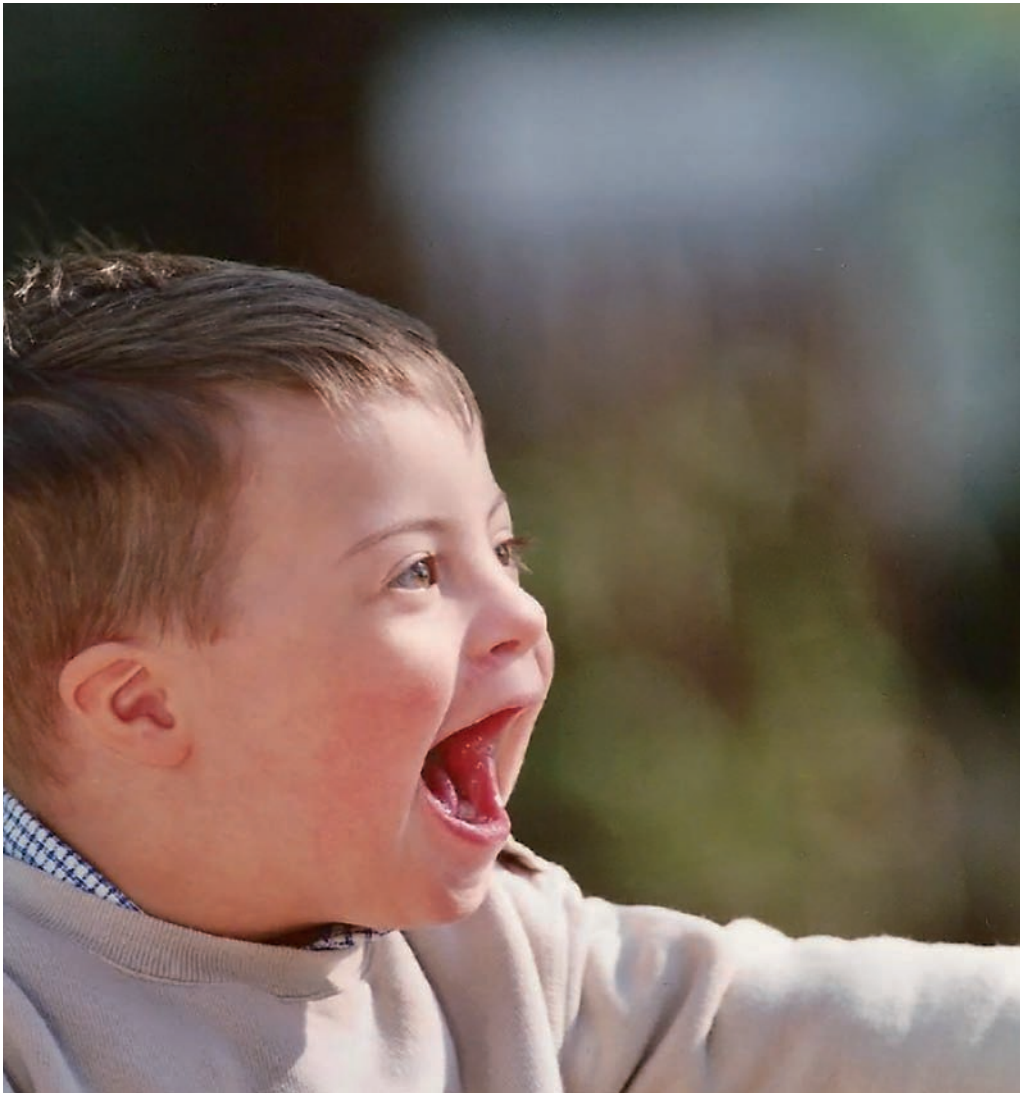
- forniscono una stima individuale del rischio di trisomia 21 più accurata rispetto alla sola età materna, ma la diagnosi certa prevede l’utilizzo delle tecniche invasive (amniocentesi e prelievo villi coriali);
- si possono eseguire nel primo o nel secondo trimestre di gravidanza ed il risultato viene espresso in termini di “rischio stimato” ovvero di probabilità;
- lo screening andrebbe effettuato in strutture capaci di fornire un programma di diagnosi prenatale completo, comprendente informazione, interpretazione dei risultati e *follow up (www.saperidoc.it)*.

“Va detto che si tratta di comunicazioni particolarmente complesse, soprattutto perché l’esecuzione di un test di screening induce nel genitore la speranza di ottenere risposte certe, che consentano scelte sicure.”

Le famiglie segnalano frequentemente carenze nelle comunicazioni su questo tipo di esami.
Va detto che si tratta di comunicazioni particolarmente complesse, soprattutto perché l’esecuzione di un test di screening induce nel genitore la speranza di ottenere risposte certe, che consentano scelte sicure. In questi casi invece il sanitario deve parlare di probabilità, di “rischio stimato” e così via: nulla che consenta di prendere una decisione a rischio zero.
Una comunicazione efficace dovrebbe pertanto concentrarsi più sulle caratteristiche della bilancia decisionale su cui i genitori fonderanno le loro scelte riguardo a quella gravidanza che sull’abbondanza di informazioni. Il sanitario dovrà per prima cosa esplicitare in termini semplici e accessibili i limiti predittivi dell’esame, e subito dopo incoraggiare i genitori a valutare con lui tutti gli aspetti che entreranno nella loro decisione: si tratta di aspetti differenti da coppia a coppia, e per questo è importante aiutare i genitori a individuare gli elementi che sono utili a loro rispetto a quella specifica decisione. L’obiettivo sarà quello di permettere ai genitori di avere un ricordo

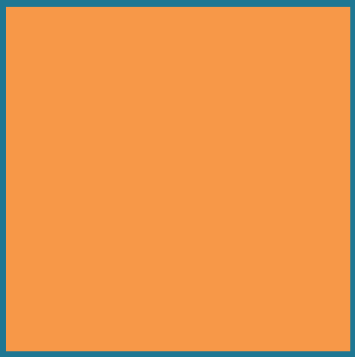
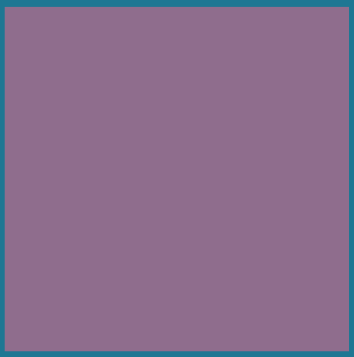
"L'obiettivo sarà quello di permettere ai genitori di avere un ricordo il più chiaro possibile del percorso decisionale che li ha portati in una o in un'altra direzione."

il più chiaro possibile del percorso decisionale che li ha portati in una o in un'altra direzione. Questa consapevolezza riduce la focalizzazione su veri o presunti errori avvenuti nel corso della gravidanza e aumenta la capacità di concentrare le energie mentali ed emotive sul presente e sul futuro della relazione con il bambino.



PARTE II

I controlli di salute

2.1 Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie

Sintesi delle attenzioni mediche raccomandate per le persone con sindrome di Down*

Questo documento è stato scritto dal Prof. Alberto Rasore-Quartino, attuale Presidente dell'EDSA , in collaborazione con il gruppo europeo. Tali indicazioni sono state tradotte nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei.
Questa traduzione è stata autorizzata dal Consiglio dell'EDSA per la diffusione sul sito dell'Istituto Superiore di Sanità nell'ambito delle Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie (ISS, 2007).

Introduzione:

Le persone con sindrome di Down (SD) hanno bisogno delle comuni attenzioni previste per tutta la popolazione, oltre all'aggiunta di controlli clinici e di laboratorio per la prevenzione o la diagnosi precoce di patologie che nella SD si possono presentare con una frequenza superiore alla norma.
I controlli medici raccomandati a livello internazionale hanno la finalità di impedire che patologie aggiuntive, se trascurate, possano limitare le potenzialità evolutive del bambino o far regredire capacità ormai raggiunte dalla persona adulta, limitandone la qualità di vita.
Si tratta di proposte che, essendo basate sulle conoscenze attuali, sono suscettibili di aggiornamento e comunque modificabili nell'ambito di un follow up individualizzato dal pediatra e dal medico di famiglia che conosce la singola persona e la sua famiglia e la segue nel tempo.
È pertanto necessario conoscere innanzitutto la storia naturale della SD, le complicanze mediche che possono verificarsi e la loro prevalenza nelle varie età.
Le linee guida EDSA includono anche speciali raccomandazioni per le necessità educative e riabilitative delle persone con SD, secondo le più recenti acquisizioni.
In conclusione, esse hanno la principale finalità di promuovere la salute delle persone con SD e permettere l'espressione di una vita piena e significativa.

Documento pubblicato dalla European Down Syndrome Association (www.edsa.info) nel giugno 2005.

1. Il periodo prenatale [1]

- Informazioni di carattere generale sulla SD sono molto diffuse e reperibili da chiunque;
- la coppia può rivolgersi al pediatra, al genetista o al ginecologo per capire meglio quale sia il rischio di concepire un bambino con SD e quali le difficoltà da affrontare;
- gli argomenti principali che emergono in questi casi sono:
  - l'approccio alle tecniche di diagnosi prenatale disponibili;
  - le possibilità di trattamenti possibili;
  - le opzioni per la nascita, la crescita e l'educazione di un figlio con SD;
  - le modalità di aiuto durante il processo decisionale della coppia (evitando un approccio direttivo).

2. Attenzioni da rivolgere al neonato e alla sua famiglia

- Diagnosi e comunicazione della diagnosi ai genitori [2];
- esame citogenetico (cariotipo);
- osservazione clinica e neurologica;
- esame clinico e strumentale per la ricerca di malformazioni congenite associate (ecocardiografia, ecografia addominale, ecc.) [3];
- visita oculistica [4];
- esame audiologico (emissioni otoacustiche) [4];
- controlli ematologici [5];
- test di screening neonatali di routine (compresa la funzionalità tiroidea);
- stimolazione dell'allattamento al seno;
- supporto psicologico alla famiglia.

3. Seguire il bambino durante il primo anno di vita

- È importante indicare i riferimenti alle associazioni di genitori e ai Servizi Materno-Infantili delle ASL, per il sostegno allo sviluppo psicomotorio del bambino e per il supporto sociale e psicologico alla famiglia, con particolare attenzione ai fratelli;
- le vaccinazioni devono essere eseguite seguendo i calendari regionali, come per tutti i bambini.

Ogni due mesi:

- visita clinica e neurologica, seguendo la crescita staturo-ponderale sugli standard specifici [6] per la SD e incoraggiando un'alimentazione equilibrata.

A 6 e a 12 mesi:

- ecocardiografia, se non eseguito alla nascita;
- rinnovare il controllo della vista e dell'udito.

A 12 mesi:

"È consigliabile eseguire un esame del sangue per la valutazione della funzionalità tiroidea."

- è consigliabile eseguire un esame del sangue per la valutazione della funzionalità tiroidea[7], per la ricerca di anemia, celiachia o di eventuali difetti immunologici.

4. Attenzioni da rivolgere al bambino durante l'età prescolare (1 - 6 anni)

Proseguire:

- programmi riabilitativi;
- logopedia;
- inserimento sociale (nido, scuola dell'infanzia, tempo libero);
- vaccinazioni secondo i programmi regionali;
- vaccinazioni specifiche (influenza, pneumococco, ecc.) se a rischio.

Due volte l'anno:

- visita clinica e neurologica;
- valutazione dell'alimentazione per la prevenzione dell'obesità [8];
- valutazione del peso e dell'altezza utilizzando le tabelle specifiche per la SD.

Una volta l'anno:

- visita odontoiatrica [9];
- visita ortopedica (Rx per l'instabilità atlantoassiale/sublussazione, se necessario)[10];
- controlli ematici per funzionalità tiroidea, celiachia, disordini ematologici ed autoimmunitari;
- visita otorinolaringoiatrica (ORL), per ipertrofia tonsillare e adenoidea, problemi respiratori di tipo meccanico, apnea nel sonno, otiti, etc.

A 3 e a 6 anni:

- esame della vista e dell'udito per individuare eventuali deficit anche se asintomatici.

Note

(1) È ben noto che il **periodo prenatale** è di fondamentale importanza per la preparazione della coppia alla vita futura del bambino che dovrà nascere. Un'informazione esauriente sui rischi di malformazione, di patologie genetiche, delle possibilità di diagnosi prenatale e delle alternative decisionali che possono essere prese (consulenza genetica) dovrebbe essere offerta da personale qualificato (pediatri, genetisti, ostetrici, ecc). È opportuno sottolineare che il sostegno al processo decisionale deve essere di tipo non direttivo, nel pieno rispetto della personalità e delle convinzioni delle persone coinvolte.

(2) Nella maggioranza dei casi la diagnosi clinica è possibile alla nascita. Essa può essere difficile in bambini molto piccoli, prematuri o piccoli per l'età gestazionale, o in presenza di gravi problemi clinici che distolgono l'attenzione immediata dalle caratteristiche tipiche della sindrome nel neonato. **La diagnosi dovrebbe essere comunicata ad entrambi i genitori il più presto possibile,** anche se non è ancora disponibile l'esito dell'esame cromosomico, in modo semplice, descrivendo le caratteristiche fisiche del bambino, mettendone in evidenza gli aspetti positivi del futuro sviluppo, le sue capacità di apprendimento e le possibilità di una vita autonoma. È essenziale dare ai genitori la disponibilità per incontri successivi. È utile offrire una consulenza genetica e un supporto psicologico e sociale alla famiglia.

(3) Nella SD possono presentarsi alcune malformazioni congenite che devono essere riconosciute e trattate correttamente ed in tempi adeguati, per evitare complicanze che potrebbero risultare anche gravi (Hall, 1988). Le **cardiopatie** sono le più frequenti malformazioni congenite gravi: circa il 50% dei neonati ne è affetto. I bambini con SD rappresentano il 7% di tutti i bambini con una cardiopatia congenita. I difetti dei cuscinetti endocardici, o canale atrioventricolare, sono le malformazioni più frequenti, assommando a circa la metà delle cardiopatie congenite. È opportuno che la diagnosi sia tempestiva, poiché gran parte delle malformazioni possono essere efficacemente corrette chirurgicamente. Le cardiopatie che provocano un iperafflusso polmonare sono le più frequenti; i bambini affetti da queste forme di cardiopatie divengono sintomatici in età precoce, sviluppando un'ipertensione polmonare arteriosa, cardiomegalia, cirrosi epatica e scompenso cardiaco congestizio. I pazienti mostrano deficit di crescita e infezioni respiratorie ricorrenti, con conseguente alta morbilità e mortalità. La pneumopatia vascolare cronica ostruttiva è una grave complicanza, la cui insorgenza di solito impedisce la correzione chirurgica della cardiopatia sottostante. Poiché l'ipertensione arteriosa polmonare si sviluppa più precocemente nei bambini con SD rispetto ai bambini senza SD, la correzione chirurgica deve essere la più precoce possibile. La mortalità operatoria è drasticamente diminuita negli ultimi anni e la prognosi

a lungo termine è buona (Marino e Pueschel, 1996).
Altre malformazioni congenite, anche se rare, possono essere presenti. Tra le **malformazioni gastrointestinali,** la stenosi duodenale, che si verifica nel 4-7% dei neonati con SD, costituisce il 30-50% di tutte le stenosi duodenali. Va ricordata l'incidenza relativamente alta di megacolon congenito (3.4% contro lo 0.02% nei bambini senza SD). Anche il pancreas anulare e l'ano imperforato sono relativamente frequenti.

(4) I deficit sensoriali, quando presenti, sono un ostacolo importante allo sviluppo di qualsiasi bambino e in particolare di un bambino con SD, in quanto, se trascurati, possono ridurre significativamente l'efficacia di programmi riabilitativi, anche corretti, per l'acquisizione di nuove capacità. Ciò è particolarmente vero nel primo anno di vita.
Le **patologie oculari** sono nettamente più frequenti nella SD che negli altri bambini. Da un punto di vista pratico è importante sottolineare il significato clinico dello strabismo e dei vizi di rifrazione, che possono impedire una corretta visione e quindi aggravare le difficoltà intellettive preesistenti, aggiungendovi un deficit organico. Devono essere garantite una diagnosi e una correzione precoci. Se necessario, deve essere eseguita una correzione chirurgica. È noto che anche i bambini molto piccoli non hanno difficoltà ad indossare gli occhiali se ne ricevono un concreto beneficio. La cataratta è un altro difetto oculare che si presenta con maggiore frequenza nelle persone con SD, sia in epoca neonatale che in età adulta.
Quando i bambini con SD hanno un **difetto uditivo** possono avere difficoltà aggiuntive nel mettere in atto le complesse strategie necessarie per compensare le loro deficienze. I dati riportati in letteratura sulla prevalenza delle anomalie uditive nella SD sono contrastanti. Predominano le patologie dell'orecchio medio. Un'otite sierosa caratteristica può svilupparsi nel primo anno di vita e spesso persistere fino all'età adulta. Circa l'80% delle persone con SD di qualsiasi età ha un deficit uditivo più o meno grave: prevalentemente si tratta di un disturbo di conduzione. La prevenzione dei problemi uditivi dei bambini con SD è molto importante, per evitare difficoltà aggiuntive all'acquisizione di una buona capacità di comunicazione e di socializzazione.

(5) Nei neonati con SD è frequente un'alterata regolazione nella sintesi delle cellule ematiche (Weinstein 1978), che causa alcune **anomalie ematologiche** come la policitemia (che dovrebbe essere trattata per evitare danni cerebrali), la trombocitopenia, la trombocitosi, l'aumento o la riduzione dei globuli bianchi. Queste anomalie si risolvono spontaneamente nel tempo e sono la conseguenza di un deficit di controllo nella produzione di una o più linee cellulari ematiche (Miller and Cosgriff, 1983). L'aspetto più grave del difetto di emopoiesi è la leucemia che, pur restando rara, nei bambini con SD si presenta con una frequenza 10-20 volte superiore rispetto alla popolazione generale (Rosner and Lee,1972). Inoltre nei bambini con SD il 25% di tutte le leucemie si presenta alla nascita. Il 15% di tutte le leucemie congenite si verifica in neonati con SD. La risposta al trattamento, la prognosi e le altre caratteristiche sono simili a quelle riscontrate negli altri bambini. L'abnorme sensibilità al metotrexate riscontrata nei bambini con SD è stata correlata ad un prolungato tempo di eliminazione del farmaco

(Garrè et al 1987). Nel 17% dei neonati con SD può verificarsi una leucemia transitoria. Le sue caratteristiche cliniche ed ematologiche sono indistinguibili da quelle di una comune leucemia mieloide acuta, ma l'evoluzione è per lo più benigna e conduce ad una remissione completa e spontanea. La diagnosi differenziale è spesso molto difficile e altrettanto può esserlo la scelta terapeutica (Cominetti e Rasore-Quartino, 1988).

(6) Si raccomanda un'alimentazione corretta, con svezzamento in tempi adeguati, e il controllo periodico dell'accrescimento staturale e ponderale, perché un **ritardo lineare di crescita** è caratteristico della SD. La statura si stabilizza di solito a meno 2-3 deviazioni standard rispetto alla popolazione normale e quindi è consigliabile seguire la crescita sulle curve specifiche per la SD (Cronk e coll., 1988; Myrolid e coll, 2002; Diociaiuti, Langer, Serretti, 2007). Il meccanismo responsabile della bassa statura non è stato ancora perfettamente chiarito, ma ne possono essere responsabili cause diverse quali la celiachia, i difetti cardiaci congeniti e l'ipotiroidismo. È stato studiato con grande attenzione anche il ruolo dell'ormone della crescita - growth hormone - (GH) e della somatomedina/insulin like growth factor (IGF), perché questi ormoni non sono solo essenziali per la crescita corporea, ma anche per lo sviluppo e la funzione del sistema nervoso. Bassi livelli di IGF-1 sono stati trovati in bambini con SD (Rasore-Quartino et al. 1987). La maggior parte degli autori hanno riscontrato una normale secrezione di GH. Ciò nonostante è stato proposto il trattamento con GH per i bambini con SD con crescita compromessa, indipendentemente dai livelli di GH e di IGF-1. Sono stati ottenuti risultati interessanti, con un'accelerazione della velocità di crescita (Annerén et al., 2000). Però attualmente il ruolo della terapia è ancora controverso, per la carenza di risultati a lungo termine e per la possibilità di complicazioni (ipertensione, iperglicemia). Il trattamento con GH non è dunque raccomandato in bambini con SD se non si evidenzia un deficit ormonale misurabile.

(7) Dalla prima descrizione della SD e per quasi un secolo, l'ipotiroidismo è stato considerato una caratteristica costante della sindrome. Solo in tempi più recenti, quando sono stati realizzati i test di laboratorio, per la **valutazione della funzionalità tiroidea**, si è evidenziato che la maggioranza delle persone con SD sono in realtà eutiroidee. Ma si è anche potuto evidenziare che alcuni disordini della tiroide, in particolare l'ipotiroidismo, sono più frequenti nelle persone con SD che nella popolazione normale. I dati della letteratura dimostrano un'incidenza di ipotiroidismo congenito nella SD che varia tra 0.7% e 0.10%, mentre nei neonati non trisomici esso oscilla da 0.015% a 0.020%. Anche l'incidenza dell'ipotiroidismo acquisito è segnalata con ampie differenze tra i vari studi (dal 13% al 54% nella SD, contro valori compresi fra 0.8% e 1.1% nella popolazione normale) (Fort et al, 1984). Si possono distinguere due forme di ipotiroidismo. La più frequente, il così detto ipotiroidismo compensato, è costituito esclusivamente da elevati livelli dell'ormone stimolante la tiroide (TSH) mentre i livelli degli ormoni tiroidei (T_3 e T_4) sono nei limiti di norma. L'aumento dei livelli di TSH rappresenta una risposta ipofisaria alla riduzione del tessuto funzionante tiroideo, che si verifica prevalentemente su base immunologica ed è seguito da una diminuzione

progressiva dei valori di T3 e T4. Anche se questo è il normale decorso della malattia, spesso nella SD i livelli di TSH si modificano senza una evidente variazione della funzionalità tiroidea. Queste transitorie disfunzioni della neuroregolazione tiroidea possono essere dovute sia ad inappropriata secrezione di TSH da parte dell'ipofisi, sia ad una ridotta sensibilità al TSH da parte del tessuto tiroideo. Inoltre, è stata evidenziata con maggiore frequenza la presenza di anticorpi antitiroidei. Alcuni autori riferiscono di valori di QI significativamente ridotti in persone con SD ed elevati livelli di TSH. Nella SD l'ipotiroidismo è una frequente conseguenza di un disordine autoimmune (Karlsson et al., 1998). Inizialmente aumenta solo il livello di TSH, in seguito si riducono i valori di T3 e T4. Infine, compaiono i sintomi clinici. Purtroppo questi possono essere confusi con altre espressioni della sindrome (lentezza, affaticamento, calo di attenzione), soprattutto in età adolescenziale o adulta, quando alcuni disturbi neurologici o psichiatrici diventano più frequenti a prescindere dalle condizioni della tiroide. La diagnosi di laboratorio, seguita da appropriata terapia sostitutiva, è altamente raccomandata, perché un ipotiroidismo non trattato può interferire con la normale funzione neuronale e causare un deterioramento delle abilità intellettive. Le persone con SD hanno un rischio aumentato di sviluppare un ipotiroidismo ad ogni età. Una persona con SD ogni 12 presenta ipotiroidismo, compensato o clinicamente manifesto (Rasore-Quartino e Cominetti, 1994). In conclusione si può affermare che l'elevata frequenza di patologia tiroidea nella SD giustifica un attento follow-up clinico e bioumorale (TSH, T3, T4, anticorpi anti-tiroide) con periodicità annuale.

Il malassorbimento intestinale nella SD è responsabile di disturbi intestinali e talora di ritardo della crescita. In particolare, la **celiachia**, ovvero l'intolleranza al glutine, ha una prevalenza aumentata in queste persone. Mentre nella popolazione generale, la prevalenza è dello 0,43%, nella SD è del 6% (Bonamico, Rasore Quartino e coll, 2001). Il glutine è un componente del grano, dell'orzo, dell'avena e di altri cereali. La malattia, nella sua forma classica, che è piuttosto rara, è molto grave: di solito esordisce nell'infanzia, poco dopo l'introduzione del glutine nella dieta (intorno ai 6 mesi) e si manifesta con diarrea, feci abbondanti, addome globoso, scarso accrescimento. Attualmente, si riconoscono forme atipiche e meno conclamate con esordio in età pediatrica o durante l'adolescenza, e con quadro sintomatologico caratterizzato da assenza di sintomi intestinali, ipovitaminosi, anemia, arresto della crescita. Si riscontrano anche vere e proprie forme silenti. La patogenesi della celiachia è ancora controversa. Alcuni studi recenti attribuiscono la responsabilità del danno intestinale ad un'alterata risposta immunitaria verso la gliadina (Marsh, 1992). La diagnosi si basa sul risultati della biopsia intestinale, che mostra le tipiche lesioni della mucosa, caratterizzate da atrofia parziale o totale dei villi intestinali. Gli anticorpi anti gliadina IgG e IgA (IgGAGA e gAAGA) sono un test di screening facile e attendibile per individuare i soggetti da sottoporre a biopsia. Nella SD gli IgA-AGA mostrano un eccesso di risultati positivi non confermati dalla biopsia; gli IgG-AGA, meno specifici, ma più sensibili, sono ancora più spesso falsamente positivi (Storm, 1990). Il test con immunofluorescenza per gli anticorpi antiendomisio è più specifico e sensibile, e ha sostituto quasi ovunque la ricerca degli anticorpi antigliadina. Anche i test per gli anticorpi antitransglutaminasi sono più

affidabili. In caso di diagnosi positiva, sia bioumorale che bioptica, la terapia si basa esclusivamente sulla dieta priva di glutine che deve essere condotta per tutta la vita. L'esclusione del glutine dalla dieta risolve tutti i sintomi, ma è necessario seguire costantemente i pazienti, perché in molti casi il rispetto della dieta può essere difficile.

(8) La tendenza all'**obesità** nella SD è ben nota. Essa si rende evidente soprattutto nei giovani adulti: per questo motivo dobbiamo impostare una corretta prevenzione sin dall'infanzia, con particolare attenzione al periodo dell'adolescenza. Dovremmo curare sia l'attività fisica che l'alimentazione. Il bilancio calorico deve essere sotto controllo. Occorre evitare l'eccesso di zuccheri e di grassi nella dieta, preferendo alimenti ricchi di proteine, ma inseriti in una dieta equilibrata.

(9) Le anomalie dell'**apparato dentario** sono un problema frequente, la cui soluzione non è sempre semplice. Inoltre, le difficoltà oggettive che si riscontrano nella visita e specie nel trattamento di bambini ed adulti con disabilità intellettiva portano ad un'effettiva sottostima dei disordini orali. La SD presenta frequentemente alterazioni della forma del cavo orale e dei denti, anomalie dell'eruzione dei denti e malocclusioni. La carie, invece, sembra essere meno frequente rispetto alla popolazione generale. Se l'igiene orale è carente, possono verificarsi gengiviti e patologie periodontali, che portano a perdita precoce e anche totale dei denti. Le visite odontoiatriche devono essere eseguite costantemente dalla prima infanzia e continuate per tutta la vita. È necessario anche rendere possibile l'accesso alle cure ortodontiche, per prevenire le conseguenze deprimenti della perdita dei denti (Lowe, 1990).

(10) Sono note le anomalie del **sistema muscolo-scheletrico** nella SD. La lassità legamentosa e l'ipotonia muscolare sono pressoché costanti. Piede piatto, ginocchio valgo, instabilità della rotula sono le cause principali di difficoltà nella deambulazione e anche di seri problemi statici, come scoliosi e cifosi. La prevenzione è necessaria ed è possibile favorendo precocemente una corretta mobilità ed uno stile di vita attivo che includa attività sportive. Il significato clinico dell'instabilità atlanto-assiale è stato discusso con particolare attenzione negli ultimi anni. La prevalenza nella SD è elevata (10-15%); di solito è asintomatica (Pueschel e Scola, 1987; Pueschel, Scola e Pezzullo, 1992). Esiste un rischio di dislocazione legato a traumi cervicali o a bruschi movimenti del capo, con possibili complicanze neurologiche da compressione del midollo cervicale. La dislocazione può provocare quadriplegia e incontinenza o paraplegia a esordio acuto, oppure preceduta da deviazione del capo, anomalie dell'andatura e comparsa progressiva di segni neurologici. La diagnosi è confermata dalla radiografia che evidenzia una distanza superiore a 5 mm tra la parte anteriore del processo odontoideo e il margine posteriore dell'arco anteriore dell'atlante. Sia la Risonanza Magnetica che la Tomografia Assiale Computerizzata sono strumenti utili ai fini diagnostici. I bambini e gli adolescenti a rischio non devono praticare tuffi, box, lotta e altre attività analoghe (Cremers et al, 1993). Per i casi sintomatici, è indicato l'intervento chirurgico di fusione vertebrale (Aicardi, 1992).

Bibliografia

COMUNICAZIONE DIAGNOSI

1. AIPD, ...Quando nasce un bambino con la sindrome di Down... Roma, Palombi, 2000

2. Baile W.F., Lenzi R., Parker P.A., Buckman R., Cohen L., Oncologists' attitudes toward and practices in giving bad news: an exploratory study. J Clin Oncol. 2002 Apr 15;20(8):2189-96.

3. Baird G., McConachie H., Scrutton D., Parents' perceptions of disclosure of the diagnosis of cerebral palsy. Arch Dis Child. 2000 Dec;83(6):475-80.

4. Bocian M.E., Kaback M.M., Crisis counseling: the newborn infant with a chromosomal anomaly. Pediatr Clin North Am. 1978 Aug;25(3):643-50.

5. Cottrell D.J., Summers K., Communicating an evolutionary diagnosis of disability to parents. Child Care Health Dev. 1990 Jul-Aug;16(4):211-8.

6. Cunningham C.C., Morgan P.A., McGucken R.B., Down's syndrome: is dissatisfaction with disclosure of diagnosis inevitable? Dev Med Child Neurol. 1984 Feb;26(1):33-9.

7. Dar H., Winter S.T., Tal Y., Families of children with cleft lips and palates: concerns and counselling. Dev Med Child Neurol. 1974 Aug;16(4):513-7.

8. De Valck C., Bensing J., Bruynooghe R., Medical students' attitudes towards breaking bad news: an empirical test of the World Health Organization model. Psychooncology. 2001 Sep-Oct;10(5):398- 409.

9. Dent K.M., Carey J.C., Breaking difficult news in a newborn setting: Down syndrome as a paradigm. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142C(3):173-9

10. Drotar D., Baskiewicz A., Irvin N., Kennell J., Klaus M., The adaptation of parents to the birth of an infant with a congenital malformation: a hypothetical model. Pediatrics. 1975 Nov;56(5):710-7.

11. Elwy A.R., Michie S., Marteau Tm., Attributions and reported communication of a diagnosis of down syndrome. Health Commun. 2007;22(2):115-21.

12. Fallowfield L., Giving sad and bad news. Lancet. 1993 Feb 20;341(8843):476-8.

13. Fallowfield L., Jenkins V., Communicating sad, bad, and difficult news in medicine. Lancet. 2004 Jan 24;363(9405):312-9.

14. Garwick A.W., Patterson J., Bennett F.C., Blum R.W., Breaking the news. How families first learn about their child's chronic condition. Arch Pediatr Adolesc Med. 1995 Sep;149(9):991-7.

15. Hammond I., Franche R.L., Black D.M., Gaudette S., The radiologist and the patient: breaking bad news. Can Assoc Radiol J. 1999 Aug;50(4):233-4.

16. Hasnat M.J., Graves P., Disclosure of developmental disability: a study of parent satisfaction and the determinants of satisfaction. J Paediatr Child Health. 2000 Feb;36(1):32-5.

17. Hill V., Sahhar M., Aitken M., Savarirayan R., Metcalfe S., Experiences at the time of diagnosis of parents who have a child with a bone dysplasia resulting in short stature. Am J Med Genet A. 2003 Oct 1;122(2):100-7.

18. Krahn G.L., Hallum A., Kime C., Are there good ways to give 'bad news'? Pediatrics. 1993 Mar;91(3):578-82.

19. Istituto Superiore della Sanità, Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie. Sito: www.iss.it/lgmr/limr/cont.php?id=163&lang=1&tipo=5, ultimo aggiornamento aprile 2007.

20. Lubinsky M., Bearing bad news. J Genet Couns 1994; 3:5-11

21. Lynch E.C., Staloch N.H., Parental perceptions of physicians' communication in the informing process. Ment Retard. 1988 Apr;26(2):77-81.

22. Murdoch J.C., Communication of the diagnosis of Down's syndrome and spina bifida in Scotland, 1971-1981. J Ment Defic Res. 1983 Dec;27(4):247-53.

23. Myers B.A., The informing interview. Enabling parents to 'hear' and cope with bad news. Am J Dis Child. 1983 Jun;137(6):572-7.

24. Orlander J.D., Fincke B.G., Hermanns D., Johnson G.A., Medical residents' first clearly remembered experiences of giving bad news. J Gen Intern Med. 2002 Nov;17(11):825-31.

25. Ptacek J.T., Eberhardt T.L., Breaking bad news. A review of the literature. JAMA. 1996 Aug 14;276(6):496-502.

26. Ptacek J.T., Ptacek J.J., Ellison N.M., "I'm sorry to tell you ..." physicians' reports of breaking bad news. J Behav Med. 2001 Apr;24(2):205-17.

27. Pueschel S.M., Murphy A., Assessment of counseling practices at the birth of a child with Down's syndrome. Am J Ment Defic. 1977 Jan;81(4):325-30.

28. Quine L., Pahl J., First diagnosis of severe handicap: a study of parental reactions. Dev Med Child Neurol. 1987 Apr;29(2):232-42.

29. Quine L., Pahl J., First diagnosis of severe mental handicap: characteristics of unsatisfactory encounters between doctors and parents. Soc Sci Med. 1986;22(1):53-62.

30. Quine L., Rutter D.R., First diagnosis of severe mental and physical disability: a study of doctor-parent communication. J Child Psychol Psychiatry. 1994 Oct;35(7):1273-87.

31. Rosenthal E.T., Biesecker L.G., Biesecker B.B., Parental attitudes toward a diagnosis in children with unidentified multiple congenital anomaly syndromes. Am J Med Genet. 2001 Oct 1;103(2):106-14.

32. Skotko B., Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. Pediatrics. 2005 Jan;115(1):64-77.

33. Skotko B., Bedia R.C., Postnatal support for mothers of children with Down syndrome. Ment Retard. 2005 Jun;43(3):196-212.

34. Sloper P., Turner S., Determinants of parental satisfaction with disclosure of disability. Dev Med Child Neurol. 1993 Sep;35(9):816-25.

35. Stace L., Danks D.M., A social study of dwarfing conditions. I. The reactions and questions of parents of children with bone dysplasias. Aust Paediatr J. 1981 Sep;17(3):167-71.

36. Starke M., Moller A., Parents' needs for knowledge concerning the medical diagnosis of their children. J Child Health Care. 2002 Dec;6(4):245-57.

37. Strauss R.P., Sharp M.C., Lorch S.C., Kachalia B., Physicians and the communication of "bad news":parent experiences of being informed of

their child's cleft lip and/or palate. Pediatrics. 1995 Jul;96(1 Pt 1):82-9.

38. Wright J.A., Prenatal and postnatal diagnosis of infant disability: breaking the news to mothers J Perinat Educ. 2008 Summer;17(3):27-32.

COUNSELLING

1. Buckman R., La comunicazione della diagnosi. Milano, Raffaello Cortina, 2003

2. Quadrino S., Il pediatra e la famiglia. Roma, Il Pensiero Scientifico, 2006

3. Quadrino S., La torta senza candeline. Milano, Feltrinelli, 1994

CONTROLLI DI SALUTE

1. Aicardi J., Diseases of the nervous system in childhood. McKeith Press, London, 1992

2. Ambrosetti U., Gualandri W., Inquadramento clinico, chirurgico e riabilitativo della persona con sindrome di Down. Milano, Omega ed., 2008

3. American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics, Health supervision for children with Down syndrome. Pediatrics. 2001 Feb;107(2)442-9

4. Annerén G., Tuvemo T., Carlsson-Skwirut C. et al., Growth hormone treatment in young children with Down's syndrome: effects on growth and psychomotor development. Arch. Dis. Child, 1999, 80, 334-338

5. Cassidy S.B., Allanson J.E. (Eds), Management of Genetic Syndromes. 2nd edition. Wiley Liss, 2005

6. Cremers M.J.G., Bol E., de Roos F., van Giin J., Risks of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability. Lancet, 1993, 342, 511-514

7. Cronk C., Crocker A.C., Pueschel S.M., et al. Growth charts for children with Down syndrome: 1 month to 18 years of age. Pediatrics. 1988 Jan;81(1)102-10

8. Diociaiuti L., Langer A., Serretti S., Alcune note informative sui controlli di salute nei bambini con sindrome di Down (Quaderno AIPD n. 17). Bergamo, Junior, 2007 (scaricabile dal sito www.aipd.it)

9. Formica U., Aspetti medici della sindrome di Down dal concepimento all'età adulta. Una guida per pediatri e medici e per quanti vogliono conoscere meglio la Trisomia 21. Milano, AGPD, 2006

10. Fort P., Lifschitz F., Bellisario R., Abnormalities of thyroid function in infants with Down syndrome. Journal of Pediatrics, 1984, 58, 893-897

11. Garre M.L., Relling M.V., Kalwinsky D., Dodge R., Crom W.R., Abromowitch M., Pui C.H., Evans W.E., Pharmacokinetics and toxicity of methotrexate in children with Down syndrome and acute lymphocytic leukemia. J Pediatr. 1987 Oct;111(4)606-12

12. Hall JG., The value of the study of natural history in genetic disorders and congenital anomaly syndromes. J Med Genet. 1988 Jul;25(7)434-44. Review.

13. Hijii T., et al., Life Expectancy and Social Adaptation in Individuals with Down Syndrome with and Without Surgery for Congenital Heart Disease. Clinical Pediatrics, 1997 36: 327-332

14. Istituto Superiore della Sanità, Linee guida multidisciplinari per l'assistenza integrata alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie. Sito: www.iss.it/lgmr/limr/cont.php?id=163&lang=1&tipo=5, ultimo aggiornamento aprile 2007

15. Jagiello G., Reproduction in Down's syndrome. In: de la Cruz F.F., Gerald P.S. (eds) Trisomy 21 (Down's syndrome) - research perspectives. :151-162, University Park Press, Baltimore, 1981

16. Karlsson B., Gustafsson J., Hedov G., Ivarsson S.A., Annéren G., Thyroid dysfunction in Down's syndrome: relation to age and thyroid autoimmunity. Arch Dis Child 1998, 79, 242-245

17. Marino B., Pueschel S.M., Heart Disease in persons with Down Syndrome. PH Brookes Publ., Baltimore, 1996

18. Marsh M.N., Gluten, major histocompatibility complex and the small intestine. A molecular and immunobiologic approach to the spectrum of gluten sensitivity (celiac sprue). Gastroenterology, 1992, 102, 330-354

19. Mastroiacovo P., Contardi A., Dieci domande sulle persone con Sindrome di Down. In Medico e Bambino; 9, : 59, 1996

20. Myrolid A., Gustafsson J., Ollars B., Annerén G., Growth charts for Down's syndrome from birth to 18 years of age. Arch Dis Child, 2002, 87, 97-103

21. Miller M., Cosgriff J.M., Hematological abnormalities in newborn infants with Down syndrome. Am J Med Genet. 1983 Oct;16(2)173-7

22. Pueschel S.M., Scola F.H., Atlantoaxial Instability in Individuals With Down Syndrome: Epidemiologic, Radiographic, and Clinical Studies. Pediatrics. 1987 Oct;80(4)555-60

23. Pueschel S.M., Scola F.H., Pezzullo J.C., A longitudinal study of atlantodens relationships in asymptomatic individuals with Down syndrome. Paediatrics, 1992, 89, 1194-1198

24. Rasore-Quartino A., Cominetti M., Clinical follo-up of adolescents and adults with Down syndrome. In: Nadel L., Rosenthal D. (eds), Down Syndrome: Living and Learning in the Community. Wiley-Liss, New York, 1994, pp 238-245

25. Rosner F., Lee S.L., Down's syndrome and acute leukemia myeloblastic or lymphoblastic? Report of forty-three cases and review of the literature. Am J Med. 1972 Aug;53(2)203-18

26. Weinstein H.J., Congenital leukaemia and the neonatal myeloproliferative disorders associated with Down's syndrome. Clin Haematol. 1978 Feb;7(1)147-54

ASSOCIAZIONE PERSONE ITALIANA DOWN ONLUS

Viale delle Milizie n. 106, 00192 Roma
Tel. 06 3723909 - Fax 06 3722510
www.aipd.it - aipd@aipd.it

Nata a Roma nel 1979 con la denominazione di Associazione Bambini Down, l'AIPD si pone quale punto di riferimento per le famiglie e gli operatori sociali, sanitari e scolastici su tutte le problematiche riguardanti la sindrome di Down.
Il suo scopo è tutelare i diritti delle persone con sindrome di Down, favorirne il pieno sviluppo fisico e mentale, contribuire al loro inserimento scolastico e sociale a tutti i livelli, sensibilizzare sulle loro reali capacità, divulgare le conoscenze sulla sindrome.
L'Associazione Italiana Persone Down ha 41 Sezioni su tutto il territorio nazionale ed è composta prevalentemente da familiari e da persone con questa sindrome.

Progetto "Dal sospetto della sindrome alla realtà della persona"

Finanziato dal Ministero del Lavoro, della Salute e delle Politiche sociali ai sensi della Legge n. 383/2000, art. 12, lett. f - Anno finanziario 2007