

Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie

Informazioni di carattere generale sulla sindrome di Down per il personale sociosanitario

Questo documento è stato scritto da Anna Contardi e Maria Marcelli, assistenti sociali, in collaborazione con il gruppo di lavoro LGSD.

Ultimo aggiornamento 21 Maggio 2007

Premessa

La sindrome di Down (SD) è una condizione diagnosticabile durante la gravidanza o alla nascita. In questa raccomandazione prenderemo in considerazione in modo particolare l'evenienza della diagnosi alla nascita. I primi giorni sono un momento di grande disorientamento.

Questa raccomandazione si rivolge al personale sociosanitario perché, al di là dei ruoli diversi, l'approccio deve essere condiviso dall'intero gruppo. Alcuni contenuti verranno infatti trasmessi esplicitamente nell'informazione trasmessa nel colloquio coi genitori dal neonatologo, ma altri possono essere trasmessi in modo diretto dall'ambiente circostante, per questo è utile promuovere occasioni di confronto dell'intero gruppo sul tema (anche a partire dai "luoghi comuni" più diffusi, vedi tab 3).

Per personale socio sanitario dell'area nascita si intendono tutte le persone che ruotano intorno al bambino e alla coppia genitoriale nel reparto: neonatologo, pediatra, personale infermieristico, operatori del nido, assistente sociale o psicologo laddove presenti.

Si raccomanda:

che il personale socio sanitario dell'area nascita sia informato almeno su questi punti essenziali, in modo da essere in grado di rispondere in modo coerente e aggiornato alle eventuali domande dei genitori, e trasmettere informazioni utili anche con messaggi non verbali:

Tabella 1. Informazioni essenziali

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 sindrome Down 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 che non abbiano la SD.

Le uniche cose sicure e dimostrate nella sindrome Down sono :

- nel 99% dei casi, pur essendo una condizione "genetica", non è ereditaria
- non può essere attribuita a comportamenti materni o 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.
- la sindrome Down si verifica a 20 anni, come a 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 la sindrome Down
- in Italia vivono circa 38.000 persone con questa condizione
- in Italia ed in altri paesi sviluppati l'aspettativa di vita è oggi di circa 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 della loro famiglie e la loro storia è individuale. Per questo somigliano ai loro genitori, hanno i loro interessi, le cose che gli piacciono e non.
Come tutti i bambini hanno la capacità di stabilire relazioni affettive significative inizialmente con i propri genitori, con i fratelli e poi con altre figure di riferimento (nel tempo familiari, amici, partner).
La maggior parte dei bambini con sindrome di Down 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 sindrome di Down. 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 per lui con l'educazione e la riabilitazione.

Tabella 2 : Testi utili anche per i genitori, se lo desiderano
Testimonianze
Anderlini L. - La tua storia è la mia. - Bologna, Ediz Dehoniane, 1992. <i>E' la testimonianza riflessione di un genitore-professionista che osserva se stessa e suo figlio con SD durante la sua crescita.</i>
Contardi A., Pasqua P., Razzano A. - Un giorno dopo l'altro. Bambini e adulti con sindrome di Down.- Rimini, Guaraldi, 1996 <i>Raccolta di brevi testimonianze di familiari e persone con SD organizzata per capitoli sulle varie fasi della vita</i>
Espinass J. - Il tuo nome è Olga. Lettera a una figlia handicappata. - Roma, Edizioni Associate, 1990. <i>Dialogo sotto forma epistolare tra il genitore scrittore e sua figlia con SD su vari temi tra cui l'essere genitore. Il libro, opera di uno scrittore professionista, è stato tradotto già in molte lingue.</i>
Portolani M., Berliri L.V. – E' Francesca e basta – Molfetta, La Meridiana, 1998 <i>Un educatore e una mamma entrambi con figli piccoli, l'uno senza problemi e l'altro con SD si conoscono via internet e dialogano di disabilità e dell'essere genitori. Il libro è la raccolta delle lettere e testimonia una esperienza reale.</i>
Guide
Cunningham C. - La sindrome Down. Un aiuto per gli educatori e i genitori. - Milano, Ferro, 1984 <i>E' una guida per genitori scritta da uno psicologo con lunga esperienza di lavoro con le famiglie, traduzione dall'inglese.</i>
Zambon Hobart A. - La persona con sindrome di Down. Un'introduzione per la sua famiglia. - Roma, Il Pensiero Scientifico, 1996. <i>E' l'unica guida completa scritta direttamente in italiano e dove i vari suggerimenti nascono da una panoramica internazionale, ma anche da studi e osservazioni della realtà del nostro Paese.</i>

Tabella 3 : Esempi di luoghi comuni e realtà delle persone con sindrome Down (SD)	
Stereotipo	<i>Le persone con sindrome Down sono tutti uguali (affettuose, amanti della musica, biondi ecc.)</i>
Realtà	Non è così. Le uniche caratteristiche che hanno in comune sono un cromosoma in più rispetto agli altri (47 invece che 46), difficoltà cognitive e alcuni aspetti somatici. Per il resto, ogni persona con SD è diversa dall'altra. Le differenze dipendono da fattori genetici, costituzionali, dal tipo di educazione ricevuta in famiglia e a scuola, dalla presenza o meno di servizi specifici sul territorio.
Stereotipo	<i>Le persone con sindrome Down sono sempre felici e contenti</i>
Realtà	E' lo stereotipo più comune. Come per chiunque altro, la serenità di un bambino, di un adolescente, di un adulto con SD è legata al suo carattere, all'ambiente e al clima familiari, alle sue attività sociali e dunque alla qualità della sua vita. Una persona con SD manifesta in modo molto esplicito le sue emozioni (felicità, tristezza, gratitudine, ostilità, tenerezza ecc.) e qualsiasi comportamento affettivo.
Stereotipo	<i>Esistono forme lievi e forme gravi di SD</i>

Realtà	La variabilità osservata tra le persone con sindrome Down non dipende dal tipo di trisomia (anche se le persone con "trisomia 21 in mosaico" sembra possano avere difficoltà mediamente minori) Le differenze tra una persona con SD e l'altra dipendono da fattori genetici, costituzionali, dal tipo di educazione ricevuta in famiglia e a scuola, dalla presenza o meno di servizi specifici sul territorio.
Stereotipo	<i>Le persone con SD non vivono a lungo</i>
Realtà	La durata della vita è aumentata enormemente. Oggi, grazie al progresso della medicina ed al miglioramento generale delle condizioni di vita, l'80% delle persone con SD raggiunge i 55 anni e 1 su 10 i 70 anni.
Stereotipo	<i>Non possono mantenere a lungo un lavoro che implichi disciplina e senso di responsabilità o possono eseguire solo lavori che comportino attività ripetitive</i>
Realtà	Sono sempre più numerosi gli esempi di persone con SD che - grazie a un inserimento mirato - svolgono lavori su macchinari complicati, che possono risolvere problemi nuovi con creatività e mantenere il posto al di là di ogni precedente aspettativa.
Stereotipo	<i>Le persone con SD sono ipersessuate oppure eterni bambini privi di interessi sessuali</i>
Realtà	Gli adolescenti con SD non differiscono sostanzialmente dagli altri né per quel che riguarda l'età d'inizio della pubertà né l'anatomia degli organi sessuali. Provano desideri e hanno fantasie sessuali come gli altri loro coetanei. La capacità riproduttiva dei maschi con SD è ritenuta molto improbabile. Si conoscono solo 3 casi di un uomo con SD che ha avuto un figlio. Le donne sono fertili. Circa il 40% ha un'ovulazione normale, mentre un 30% ha un'ovulazione meno prevedibile. In caso di gravidanza gli studi disponibili suggeriscono, come atteso biologicamente, che il 50 per cento dei figli avrà la SD. L'età della menopausa è molto variabile : mediamente avviene dopo i 40 anni.
Stereotipo	<i>Hanno genitori anziani</i>
Realtà	Attualmente in Italia il 75% circa dei neonati con SD ha genitori sotto i 35 anni. La distribuzione è variabile nel tempo e tra popolazioni diverse perché legata a : <ul style="list-style-type: none"> • distribuzione nella popolazione delle nascite, in generale • diffusione della diagnosi prenatale • proporzione di gravidanze interrotte dopo diagnosi prenatale
Stereotipo	<i>Sono incapaci di avere rapporti interpersonali che possano portare ad amicizia, fidanzamenti o matrimoni</i>

Realtà	<p>Falso. L'affettuosità delle persone con SD è selettiva e intelligente.</p> <p>L'inserimento scolastico nel nostro Paese ha permesso nell'età scolare un inserimento sociale soprattutto nell'età in cui le amicizie vengono almeno in parte gestite dai genitori. Tuttavia, l'adolescenza coincide con il periodo della vita di un giovane Down nel quale i compagni, gli amici e anche i fratelli cominciano ad allontanarsi e a includerlo sempre meno nelle loro attività : quando desidera (e avrebbe bisogno) di staccarsi dal suo nucleo familiare, la sua unica alternativa è di stare a casa o uscire solo con i genitori. In questa età è più facile che rapporti affettivi e amicizia possano nascere in condizioni "alla pari", con interessi e capacità di comunicazioni simili.</p> <p>E' stato verificato che tra persone con SD o problemi analoghi, possono nascere amicizie e fidanzamenti. Ci sono anche alcuni casi, anche se molto rari, di matrimonio in cui la coppia è in grado di vivere dal sola in modo relativamente autonomo.</p> <p>Stare insieme tra pari non significa un ritorno all'emarginazione, ma avere la possibilità di avere amici con cui svolgere varie attività, quando, l'alternativa è l'isolamento a casa, nella solitudine della propria disabilità</p>
Stereotipo	<i>Non sanno di avere difficoltà cognitive</i>
Realtà	<p>Un bambino con SD è in grado di capire fin da quando è piccolo la propria diversità rispetto ai compagni e ai fratelli. Può approfittarsi del proprio condizione per ottenere ciò che desidera più facilmente. Può angosciarsi quando non riesce nel proprio compito, e fingere di leggere e scrivere come i compagni quando ancora non è in grado di farlo. Per una persona con SD il rapporto con le proprie difficoltà sarà tanto più armonioso quanto più i suoi genitori riusciranno ad affrontare con lui il discorso sulla sindrome e rispondere alle sue domande. Più ci sarà la possibilità di parlare esplicitamente dei suoi limiti e al tempo stesso di mettere in evidenza le sue capacità, più la consapevolezza della propria identità di persona con SD sarà vissuta serenamente.</p>
Stereotipo	<i>Dovranno sempre vivere con i genitori e poi con i fratelli</i>
Realtà	<p>Una persona con SD desidera fin dall'adolescenza rapporti alternativi a quelli esclusivi con i familiari. E' in grado di far parte della comunità e ha esigenze affettive e sociali analoghe a quelle di qualsiasi altro essere umano. Le soluzioni per una vita adulta relativamente autonoma dalla famiglia (come comunità alloggio e case famiglia) sono ancora molto scarse in tutto il territorio, ma ci sono iniziative per aumentarne il numero e permettere agli adulti con SD una vita più adeguata alle loro esigenze offrendo loro l'aiuto e il sostegno di cui avranno comunque bisogno.</p>
Stereotipo	<i>Per i bambini con SD la scuola è soprattutto un luogo di socializzazione</i>
Realtà	<p>I dati sull'integrazione scolastica sono molto incoraggianti. I bambini con SD possono continuare a imparare a qualsiasi età. Nella scuola dell'obbligo la maggior parte impara a leggere e scrivere e ad acquisire le abilità matematiche di base. La conquista di abilità sociali e di autonomia è più vicina alla norma rispetto alle acquisizioni didattiche.</p>
Stereotipo	<i>La famiglia delle persone con SD è "handicappata"</i>
Realtà	<p>Secondo numerosi studi, nelle famiglie con persone Down non ci sono più separazioni tra i genitori né disagi psichici che nelle altre famiglie. Al contrario, c'è una maggiore consapevolezza sociale : in ogni Paese i progressi in campo medico, legislativo e sociale sono in gran parte dovuti alle associazioni create dai genitori. Le associazioni nascono per offrire sostegno alle famiglie nell'affrontare le difficoltà comunque connesse alla presenza di un figlio con disabilità.</p>