

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

Premessa

Ultimo aggiornamento: 11 Maggio 2007

Il Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità lavora in stretta collaborazione con le famiglie e con esperti medici a livello internazionale, al fine di ricercare e diffondere informazioni condivise, basandosi su una valutazione critica delle evidenze scientifiche disponibili. Nel caso della sindrome di Down, come per moltissime altre malattie rare, l'analisi della letteratura scientifica basata sui principi della Evidence Medicine¹ dimostra che i livelli delle prove di efficacia sono generalmente bassi e i gradi delle raccomandazioni che ne discendono sono deboli: non sono disponibili studi controllati di alto livello perché impraticabili sul piano umano o eticamente inaccettabili

Ma questo non significa che le decisioni operative non possano trovare una guida, anzi: richiedono riflessioni più approfondite, che prendano in considerazione anche altri fattori, in un contesto interdisciplinare che valorizzi l'esperienza e le risorse delle persone coinvolte dalla sindrome.

L'approccio, in questo caso, si basa sia sulle conoscenze statistiche di prevalenza di patologie associate alla sindrome e il loro peso sulla qualità di vita anche in termini di costi, sia sulla conoscenza della storia naturale delle persone con sindrome di Down, sulla accettabilità e praticabilità di singoli interventi, le preferenze individuali e i valori sociali. Le raccomandazioni che ne derivano sono una diretta conseguenza del **consenso scientifico internazionale e della applicabilità sulle condizioni sociosanitarie locali**².

Ogni capitolo è in evoluzione continua, perché molte ricerche sono in corso per conoscere meglio le potenzialità espressive delle persone con sindrome di Down e le cause dei disagi fisici e sociali connessi alla sindrome. Gli esperti in tutto il mondo, con le associazioni di familiari, vigilano per mantenere una buona informazione per il futuro, associata ad una qualità di vita il più possibile serena nel presente.

Come si evidenzia dalle testimonianze dei familiari riportate nella introduzione generale, una corretta informazione seguita da coerenti opportunità di sostegno messe a disposizione dai servizi medici e sociali, è una esigenza fondamentale.

Il primo grande capitolo riguarda **la comunicazione della diagnosi**, a cui diamo ampio spazio perché si tratta del capitolo più originale di tutto l'elaborato del gruppo Italiano, e merita ampia risonanza.

Questo documento offre una impostazione non comune, che si è dimostrata efficace nell'influenzare in modo positivo i comportamenti e gli atteggiamenti mentali del personale sanitario^{3 4}.

E' stato elaborato sulla diretta esperienza e la conoscenza del vissuto dei familiari, una revisione storica della letteratura scientifica, e l'apporto diretto di alcuni genitori e dei siblings (comitato delle sorelle e fratelli di persone con sindrome di Down e altre disabilità), ed è stato successivamente valutato e modificato fino a trovare il consensus di un panel di medici e familiari distribuiti su tutto il territorio nazionale.

¹ Centre for Evidence-Based Medicine, and Department of Primary Health Care, University of Oxford. Maggio 2001
http://www.cebm.net/levels_of_evidence.asp

² Harbour R, Miller J. A new system for grading recommendations in evidence based guidelines. BMJ, Agosto 2001;323:334-336
<http://www.bmj.com/cgi/content/full/323/7308/334>

³ Gaver A, Borkan JM, Weingarten MA. Illness in context and families as teachers: a year-long project for medical students. Acad Med. 2005 May;80(5):448-51.

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=15851454&query hl=18&itool=pubmed_docsum

⁴ Sharma N, Lalinde PS, Brosco JP. What do residents learn by meeting with families of children with disabilities? A qualitative analysis of an experiential learning module. Pediatr Rehabil. 2006 Jul-Sep;9(3):185-9

http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?db=pubmed&cmd=Retrieve&dopt=AbstractPlus&list_uids=17050396&query hl=21&itool=pubmed_docsum

Una sintesi delle raccomandazioni cliniche inserite nel nostro contesto nazionale e coerenti con il consensus internazionale è presentata in questa sede, in modo da offrire un riferimento Istituzionale per il follow up clinico in Italia. E' noto che l'assistenza clinica, attualmente, è organizzata a macchia di leopardo, con luoghi di alta organizzazione ed altri in cui manca quasi tutto.

Soprattutto manca la consapevolezza che molto si può fare, utilizzando gli stessi servizi dedicati a tutti i cittadini, con qualche attenzione mirata in più: è a queste realtà, in cui vivono migliaia di famiglie in Italia, che il presente lavoro si rivolge.

I recenti aggiornamenti internazionali riflettono la continua attenzione scientifica nel campo ⁵, ma un riferimento autorevole rimane tuttora la revisione di Roizen e Patterson, Lancet 2003 ⁶.

Questo studio riassume le indicazioni della Accademia Americana di Pediatria, del Down's Syndrome Medical Interest Group e di altre precedenti "reviews" sulle problematiche mediche degli adolescenti e degli adulti.

L'impostazione della Roizen è particolarmente efficace, perché evidenzia in modo pratico la gestione di problemi ad alta frequenza o gravità, che possono influire negativamente sulla qualità di vita delle persone con SD, se trascurate.

A seconda del grado di frequenza o gravità con cui diversi problemi si possono manifestare, la Roizen raccomanda di "EFFETTUARE – PREVENIRE – MONITORARE – VIGILARE - VALUTARE".

In estrema sintesi: alla nascita, EFFETTUARE ecocardiografia, valutazione oculistica, valutazione dell'udito. In seguito, condizioni cliniche da PREVENIRE: obesità, patologie periodontali. Condizioni cliniche da ricercare indipendentemente dai sintomi, dunque MONITORARE (esami periodici per ricercare patologie che possono essere diagnosticate in fase precoce o asintomatica): celiachia e funzionalità della tiroide. Condizioni cliniche da indagare se compaiono sintomi e dunque VIGILARE (tenere presente l'aumentato rischio di e quindi eseguire esami nei soggetti sintomatici): artrite, instabilità atlantoassiale, diabete mellito, apnee ostruttive del sonno, disturbi neurologici.

Inoltre, raccomanda di VALUTARE tutto il percorso in base alle caratteristiche individuali, con la collaborazione tra la famiglia e il medico di famiglia, che conoscono le capacità espressive e le caratteristiche comportamentali di ogni persona e possono cogliere i primi segni di disagio nel vissuto quotidiano, al di là di controlli rigidamente prefissati.

In questa sede si è scelto di introdurre l'argomento seguendo le indicazioni europee, stilate dal Prof. Alberto Rasore-Quartino, attuale Presidente della **European Down Syndrome Association (EDSA)**⁷.

Tali indicazioni sono state tradotte nelle lingue nazionali e adattate alle realtà sociosanitarie dei diversi paesi europei.

Alcuni capitoli, **approfonditi dal gruppo di lavoro LGSD**, sono presentati nelle pagine di approfondimento.

Le caratteristiche della tutela legislativa in Italia, per molti versi innovative, sono tracciate nella sezione apposita.

Coordinamento LGSD
Centro Nazionale Malattie Rare
Istituto Superiore di Sanità
Responsabile: Dott.ssa Domenica Taruscio

Flavia Luchino
Pediatra di Famiglia

⁵ Crissman BG, Worley G, Roizen NJ, Kishnani PS. Current perspectives on Down syndrome: selected medical and social issues. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2006 Aug 15;142(3):127-30.

⁶ Roizen NJ, Patterson D. Down's syndrome. Lancet. 2003 Apr 12;361(9365):1281-9.
http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez?cmd=Retrieve&db=pubmed&dopt=Abstract&list_uids=12699967

Traduzione Italiana: <http://www.conosciamocimeglio.it/documenti/controlli.html?id=79>

⁷ European Down Syndrome Association <http://www.edsa.info/>