

Cos'è la sindrome di Down?

La sindrome di Down è una condizione genetica caratterizzata dalla presenza di un cromosoma in più nelle cellule: invece di 46 cromosomi nel nucleo di ogni cellula ne sono presenti 47, vi è cioè un cromosoma n. 21 in più; da qui anche il termine Trisomia 21. Genetico non vuol dire ereditario, infatti nel 98% dei casi la sindrome di Down non è ereditaria.

La conseguenza di questa alterazione cromosomica è un handicap caratterizzato da un variabile grado di ritardo nello sviluppo mentale, fisico e motorio del bambino.

Le anomalie cromosomiche nella sindrome di Down

Esistono tre tipi di anomalie cromosomiche nella sindrome di Down, il loro effetto finale è comunque identico: nelle cellule dei vari organi i geni del cromosoma 21 sono in triplice dose.

L'anomalia più frequente è la Trisomia 21 libera completa (95% dei casi): in tutte le cellule dell'organismo vi sono tre cromosomi 21 invece di due; ciò è dovuto al fatto che durante le meiosi delle cellule germinali la coppia dei 21 non si è disgiunta come avrebbe dovuto (90% dei casi durante la meiosi della cellula uovo materna, 10% durante la meiosi degli spermatozoi paterni).

Più raramente si riscontra la Trisomia 21 libera in mosaicismo (2% dei casi): nell'organismo della persona con la sindrome sono presenti sia cellule normali con 46 cromosomi che cellule con 47 cromosomi (la non disgiunzione della coppia 21 in questo caso si è verificata alle prime divisioni della cellula uovo fecondata).

Infine, il terzo tipo di anomalia, anch'essa rara, è la Trisomia 21 da traslocazione (3% dei casi): il cromosoma 21 in più (o meglio una parte di esso, almeno il segmento terminale) è attaccato ad un altro cromosoma di solito il numero 14, 21, o 22.

Le cause della sindrome di Down

Non conosciamo affatto quali siano le cause che determinano le anomalie cromosomiche in generale. Sappiamo però che:

1. le anomalie cromosomiche, soprattutto le trisomie, sono un evento abbastanza frequente che interessa circa il 9% di tutti i concepimenti (alla nascita però solo lo 0,6% dei nati presenta un'anomalia cromosomica a causa dell'elevatissima quota di embrioni che va incontro ad un aborto spontaneo);
2. l'incidenza delle anomalie cromosomiche in generale, e quelle della Trisomia 21 in particolare, è assolutamente costante nelle diverse popolazioni, nel tempo e nello spazio;
3. tutte le possibili ipotesi eziologiche fino ad oggi formulabili (agenti chimici, radiazioni ionizzanti, infezioni virali, alterazioni metaboliche o endocrine materne) non sono state mai avvalorate dalle molte ricerche condotte.

In definitiva si ritiene che l'insorgenza delle anomalie cromosomiche sia un fenomeno "naturale", in qualche modo legato alla fisiologia della riproduzione umana, e anche molto frequente.

La presenza della sindrome di Down è diagnosticabile nel neonato, oltre che con un'analisi cromosomica, fatta su un prelievo di sangue, attraverso una serie di caratteristiche facilmente riscontrabili dal pediatra, di cui la più nota è il taglio a mandorla degli occhi (che ha dato origine al termine mongolismo).

Il nome "sindrome di Down" viene invece dal nome del dott. Langdon Down, che per primo nel 1866 riconobbe questa sindrome (sindrome vuol dire insieme di tratti) e ne identificò le principali caratteristiche.

Si può fare qualcosa per prevenirla?

Le cause precise che determinano l'insorgenza della sindrome di Down sono ancora sconosciute. Numerose indagini epidemiologiche hanno comunque messo in evidenza che l'incidenza aumenta con l'aumentare dell'età materna:

ETÀ MATERNA	INCIDENZA
inferiore a 30 anni	1 su 1500
30-34 anni	1 su 580
35-39 anni	1 su 280
40-44 anni	1 su 70
oltre 45 anni	1 su 38

Anche se la possibilità cresce con l'avanzare dell'età materna, questo non esclude che nascano bambini con sindrome di Down anche da donne giovani, ma una donna più anziana ha maggiori probabilità. L'altro fattore di rischio dimostrato è avere avuto un precedente figlio con la sindrome.

Sindrome di Down. Come viene diagnosticata

Test diagnostici

La sindrome di Down può essere diagnosticata anche prima della nascita intorno alla 16a-18a settimana di gestazione con l'amniocentesi (prelievo con una siringa di una piccola quantità del liquido amniotico, che avvolge il feto all'interno dell'utero) o tra la 12a e la 13a settimana con la villocentesi, che viene svolto meno comunemente e che consiste in un prelievo di cellule da cui si svilupperà la placenta, i villi coriali appunto.

Queste analisi vengono proposte di solito alle donne considerate a rischio (età superiore ai 35 anni o con un precedente figlio con sindrome di Down) e svolte senza ricovero in alcuni centri particolarmente attrezzati.

Sono allo studio nuove tecniche di prelievo, o di cattura, delle cellule fetali nel sangue materno o nella vagina che dovrebbero essere meno invasive e più sicure delle attuali. Un test non invasivo (consiste in un prelievo di sangue), non disponibile in Italia, è stato recentemente commercializzato in Austria, Svizzera e Germania.

Test predittivi

Il Tri-test è un esame del sangue materno eseguito tra la 15a e la 20a settimana di età gestazionale per dosare tre sostanze particolari (alfa-fetoproteina, estriolo non coniugato e frazione beta della gonadotropina corionica).

L'elaborazione statistica dei livelli ematici di queste tre sostanze, combinata con l'eventualità di sindrome di Down legato all'età della donna, fornisce una risposta che indica la stima della probabilità che il feto abbia una Trisomia 21 oppure no.

Per questo il I tri-test non ha alcun valore diagnostico.

Quante sono le persone con sindrome di Down in Italia?

Attualmente in Italia 1 bambino su 1200 nasce con questa condizione.

Grazie allo sviluppo della medicina e alle maggiori cure dedicate a queste persone la durata della loro vita si è molto allungata così che si può ora parlare di un'aspettativa di vita di 62 anni, destinata ulteriormente a crescere in futuro.

Si stima che oggi vivano in Italia circa 38.000 persone con sindrome di Down di cui il 61% ha più di 25 anni.