



Sommario

Presentazione	pag. 12
Introduzione	pag. 14
 La consulenza medica per la gravidanza in riferimento alle anomalie cromosomiche	 pag. 18
• Epidemiologia	pag. 20
• La consulenza medica per la gravidanza	pag. 22
<i>Premessa</i>	pag. 22
<i>Difetti congeniti e tecniche diagnostiche invasive</i>	pag. 32
<i>Indagini prenatali e Sindrome di Down</i>	pag. 44
<i>Aspetti legali</i>	pag. 45
<i>Osservazione non marginale</i>	pag. 46
<i>Per chi vuol saperne di più</i>	pag. 49
• Processi di moltiplicazione cellulare e anomalie cromosomiche	pag. 74
<i>Le cause dell'aneuploidia</i>	pag. 79
• Il cariotipo e le specificità fisiologiche delle persone con SD	pag. 82
<i>I rischi di ricorrenza della SD</i>	pag. 87
 I grandi pionieri	 pag. 107
• John Langdon Haydon Down	pag. 109
• Jérôme Jean Louis Marie Lejeune	pag. 116
 La clinica della sindrome di Down	 pag. 125
• La prima comunicazione	pag. 126

• I controlli clinici nelle diverse età	pag.	135
Premessa	pag.	135
Importanza e ruolo del pediatra di base	pag.	139
• Indagini e interventi specifici	pag.	150
Sistema immunitario	pag.	150
Situazioni cliniche note, correlate ad alterazioni del sistema immunitario	pag.	150
Controlli ematologici	pag.	153
Monitoraggio audiologico	pag.	160
Metabolismo e disturbi alimentari	pag.	164
Conformazione del volto	pag.	171
Odontostomatologia	pag.	174
Apparato uditivo	pag.	174
Controllo cardiologico	pag.	183
La funzionalità tiroidea	pag.	191
Manifestazioni dermatologiche	pag.	198
Visite oculistiche	pag.	204
Alterazioni muscoloscheletriche	pag.	208
Adolescenza e sessualità	pag.	216

La persona adulta con sindrome di Down

• Situazioni cliniche da prevenire o curare nelle persone adulte con Sindrome di Down	pag.	221
Apparato cardiovascolare	pag.	222
Metabolismo e apparato endocrino	pag.	227
La patologia tiroidea	pag.	228
Diabete mellito	pag.	229
Problematiche odontoiatriche	pag.	230
Controlli ginecologici	pag.	230
Problemi neurologici e comportamentali ed etiopatogenesi dell'invecchiamento cerebrale nelle persone con SD	pag.	231
	pag.	233

Problemi controversi	pag. 239
• La chirurgia plastica	pag. 240
• Le terapie alternative	pag. 244
La ricerca sulla Trisomia 21 oggi	pag. 251
Le associazioni di genitori da sostegno per la famiglia a realtà di crescita civile per tutta la società	pag. 257
• Considerazioni generali	pag. 258
• L'esperienza dell'AGPG di Milano	pag. 262
• L'équipe medico-psico-pedagogica	pag. 265
• Principali Associazioni italiane che si occupano delle persone con Sindrome di Down	pag. 270
• Tappe fondamentali per la Sindrome di Down	pag. 291
Appendice	pag. 292
• Curve di accrescimento	pag. 292
Bibliografia	pag. 306