

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

di Umberto Formica

Nella quotidiana esperienza professionale i pediatri e i medici di famiglia devono spesso prestare assistenza a persone con la Sindrome di Down (SD) e confrontarsi con i loro famigliari in relazione ai problemi psicofisici che esse presentano. Il prolungamento della vita media, anche di chi ha la Trisomia 21, ha reso la presenza di queste persone più evidente nella società, e ha messo il medico di fronte a situazioni cliniche nuove, per cui gli sono richieste conoscenze specifiche che, generalmente, non sono prese in considerazione nei convegni medici e nei corsi di aggiornamento anche più qualificati. Inoltre, il ricorso sempre più frequente alla diagnostica prenatale, con indagini di previsione e diagnostiche, invasive e non, di rapida e diffusa esecuzione, da parte delle gestanti, specie se avanti nell'età, nell'intento legittimo di procreare figli il più possibile privi di difetti congeniti, genetici o meno, crea un certo disorientamento nei professionisti non specificamente addetti a questa branca della medicina, per questo vi è la tendenza a demandare tutto ad uno specialista o a una struttura che se ne occupi.

Il fatto poi che la SD è assunta a paradigma della diagnostica prenatale, tanto da farla considerare, con un alto impatto emotivo e pratico, quasi l'unico possibile esito negativo di una gravidanza, contribuisce a tutti gli effetti a far considerare, ancora oggi, le persone con SD, una minoranza discriminata, fino a rappresentare nell'immaginario collettivo il paradigma dell'handicap tout court. Per tutti questi motivi, quando nasce un bambino con la SD, i genitori subiscono un trauma sulle proprie relazioni, aspirazioni, sogni, risorse, con effetto devastante e poiché, in tempi brevi, devono affrontare una realtà di vita impreveduta e sconosciuta, hanno la necessità di essere sostenuti oltre che dalle loro famiglie e dagli amici, dalle istituzioni, prima fra tutte, quella sanitaria, che devono dimostrare tutta la loro efficienza per essere credibili e rappresentare un presidio professionale e umano preparato a soddisfarne i bisogni.

Per rispondere a queste fondamentali esigenze bene ha fatto l'Associazione Genitori e Persone con sindrome di Down (AGPD-ONLUS) di Milano, incoraggiata e sostenuta dalla Direzione Generale Sanità della Regione Lombardia, a pubblicare questo libro, scritto proprio per i pediatri e i medici di base, dal Dr. Umberto Formica, Primario Pediatra Emerito dell'Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" degli ICP di Milano che, collaborando con l'AGPD, nel corso di ormai dieci anni, come consulente medico, ha maturato una specifica e approfondita conoscenza sui problemi di salute che con maggior frequenza le persone con SD possono presentare.

Il libro inizia con una estesa revisione di tutti gli aspetti, clinici ed etici, della diagnostica prenatale e rappresenta un punto di vista equilibrato nell'affrontare la grande massa di informazioni, e qualche volta di disinformazioni, esistente. La trattazione prosegue con l'esposizione dettagliata dei problemi di salute che possono emergere nel corso della vita delle persone con SD e, anche se non specifiche della sindrome, vengono qui enfatizzate le situazioni patologiche che, pur presenti anche nella popolazione generale, nella SD si manifestano con una certa peculiarità.

Nel libro sono anche citati i fondamentali contributi dati alla identificazione della sindrome da John Langdon Haidon Down e da Jérôme Marie Lejeune, nonché gli aspetti pratici di supporto e assistenza oggi assicurati in Italia, dalla legislazione, dai centri di ricerca genetici e dalle associazioni diffuse in tutto il territorio nazionale.

L'autore non trascura poi il dato di realtà rappresentato dalla sempre maggior presenza nella comunità di persone adulte con la SD, padrone della loro vita, gelose e orgogliose della loro autonomia, il che ha fatto crescere nelle istituzioni la consapevolezza che le persone con SD devono essere accolte nel corpo sociale con pieno diritto e valorizzate secondo le loro potenzialità.

L'obiettivo di questo lavoro, non è quindi solo strettamente medico ma è quello di favorire un dialogo fra realtà abitualmente distanti fra loro, e sottolinea quanto sia fondamentale convincere tutti coloro che si occupano professionalmente della SD, ma anche le famiglie, che il controllo medico mirato, nei tempi dovuti, è indispensabile. Infatti, il migliore stato di salute raggiungibile rende più agevole alla persona con SD il compito di realizzare col massimo profitto i programmi specifici per raggiungere consapevolezza, iniziativa personale, adattamento, autonomia, e partecipare così responsabilmente alla gestione della propria vita.

Promuovendo questa pubblicazione l'AGPD-ONLUS di Milano mette a disposizione dei medici e degli operatori del settore e per quanti si occupano della SD, una guida indispensabile per la cura di queste persone, ma propone anche all'attenzione di tutti la preoccupazione dell'autore che la professionalità deve sempre essere accompagnata da una profonda passione umana, nei loro confronti, affinché siano accolte nella società con pieno diritto e dignità.

Sono questi i motivi che hanno convinto l'AGPD-ONLUS, con un impegno economico rilevante, ad inviare in omaggio la pubblicazione a tutti i pediatri e ai medici di famiglia della Lombardia.

Ci piace pensare che dalla lettura di questo libro tutti possano trarre oltre che insegnamenti scientifici e pratici, anche stimoli culturali e umani.

Prof. Roberto Burgio

Professore Emerito di Pediatria nell'Università di Pavia

P.S. Coloro che desiderano il libro, poiché lo stesso non è in distribuzione nelle librerie, a fronte di un contributo libero, possono richiederlo direttamente all'AGPD-ONLUS - V.le Piceno, 60 - 20129 Milano – Tel. 02.7610527 – 02.70107002/ FAX 02.70004635 – E- mail: agpd@sindromedidown.it

Umberto Formica si è laureato in Medicina e Chirurgia presso l'Università degli Studi di Milano nel 1956 e in questa Università si è specializzato in Pediatria, in Dietetica e Scienza dell'alimentazione. Ha sempre svolto la sua attività come medico ospedaliero. Dal 1961 al 1969 Aiuto pediatra presso l'Ospedale di Vimercate, dal 1970 al 1979 Aiuto e dal 1980 al 1997 Primario Pediatra presso l'Ospedale dei Bambini "Vittore Buzzi" degli I.C.P. di Milano. Attualmente è Primario Emerito di Pediatria di questo ospedale e da dieci anni è referente per gli aspetti medico-pediatrici dell'Associazione Genitori e Persone con Sindrome di Down (AGPD-ONLUS) di Milano. Nell'anno 2000, con CIS Editore, ha pubblicato il libro su "I controlli di salute dei bambini con Sindrome di Down" di cui il testo presente rappresenta il completamento.