

Cos'è la Sindrome di Down

2260

Un cromosoma in più, nello specifico il numero 21 del nostro corredo cromosomico, capace di influenzare il fenotipo di un individuo per diversi aspetti: questa la causa dell'anomalia genetica conosciuta con il nome di Sindrome di Down. Nel 95% dei casi il cromosoma n° 21 è presente tre volte anziché due. Nel 4% dei casi quest'eccedente cromosoma n° 21 è collegato con un'altra coppia di cromosomi. Semplificando si può parlare di una "traslocazione". Molto rara è la cosiddetta forma a "mosaico". In questo caso una parte delle cellule contiene il normale numero di 46 cromosomi, mentre le altre, a causa del cromosoma aggiunto n° 21, hanno in tutto 47 cromosomi. Poiché in tutte e tre le forme è presente 3 volte il cromosoma n° 21, quest'anomalia viene anche detta "trisomia 21". La Sindrome prende il nome dal medico inglese John Langdon Down che per primo ha descritto la patologia nel 1862, utilizzando il termine "mongolismo", poiché l'aspetto dei soggetti aventi tale sindrome gli ricordava gli abitanti della Mongolia. Questa denominazione è ormai del tutto fuori luogo poiché la Sindrome interessa tutte le etnie, sia maschi che femmine e si manifesta in un caso ogni 700-1.000 bambini nati vivi. Una persona con Sindrome di Down presenta fin dalla nascita delle lievi anomalie del cranio, del volto, delle orecchie e delle mani, talvolta associate ad una modesta riduzione del tono muscolare. A queste anomalie si associano un modesto deficit dell'accrescimento, un ritardo dello sviluppo motorio e del linguaggio ed un ritardo mentale moderato o severo. Oggi è noto che la maggior parte delle caratteristiche fenotipiche, fatta eccezione per il ritardo mentale e l'ipotonia (riduzione dell'attività di un organo o parte di questo), sono variabili e possono addirittura non essere presenti. Tra il 30% e il 60% delle persone con sindrome di Down, è affetto da cardiopatie congenite, in particolare da difetti dei cuscinetti endocardiaci. L'incidenza della Sindrome di Down nella prole di genitori sani aumenta con l'età della madre, infatti la maggior parte dei bambini con Sindrome viene oggi generata da madri fra i 24 e i 30 anni. La connessione tra età dei genitori e frequenza della Sindrome non è ancora stata totalmente spiegata dai ricercatori.

Isabel Romano

Un giro m

Invia un sms sull'articolo al 3471136778 inserendo il codice 2261

La giostra che parte e Andrea che resta a terra.

In un luogo sospeso tra fantasia e divertimento, in un giorno di fine estate, un diniego portò via un sorriso ad un ragazzo. Non è l'incipit di una favola, ma l'amara realtà di un episodio accaduto nel parco divertimenti Miragica ad Andrea (nome di fantasia), un ragazzo quattordicenne affetto dalla Sindrome di Down. "Tu non puoi salire perché lo dicono le regole", quelle stesse regole che impediscono a soggetti interessati da cardiopatie l'accesso a specifiche attrazioni e che sembravano inesistenti in occasione di una precedente visita, a distanza di circa un mese, al parco da parte di Andrea e la sua famiglia. Quell'impedimento non esprime solo un divieto per Andrea; in esso è sintetizzato un pregiudizio tutt'oggi difficile da estirpare, quell'erronea equazione "Down = cardiopatico". Mentre le giostre continuavano i loro giri tra luci e suoni, Andrea è rimasto a terra, lì fermo in una breve parentesi d'incertezza subito colmata naturalmente dal sostegno dei genitori, ma soprattutto dalla ferma solidarietà dei suoi amici, quattordicenni come lui, che di fronte al fatto increscioso hanno deciso senza esitazioni di lasciare il parco, pur avendo pagato un biglietto per quella che doveva forse essere l'ultima "boccata di libertà" prima dell'inizio della scuola. E quelle scuse, giunte dopo due giorni dai gestori del parco, lasciano inesorabilmente l'amaro in bocca. La prima discriminazione di questo tipo subita in quattordici anni, in quella volontà continua e quotidiana di abbattere limiti che esistono solo in funzione di pregiudizi e congetture altrui, di chi ancora guarda ad "occhi chiusi" la Sindrome di Down. Nessuno ha mai detto che sia semplice scoprire e mettere al mondo un figlio con un'anomalia genetica, ma la maggiore consapevolezza che in fondo in lui siano stati profusi gli stessi geni dei genitori, che in lui scorra il sangue di quella stessa matrice, basta a sgretolare qualsiasi timore, qualsiasi ostacolo. Già dai suoi primi trenta giorni di vita, Andrea è stato seguito da medici specialisti nel settore, ed ogni cura e accorgimento ha dato il suo esito positivo, racconta sua madre in una tangibile un'emozione, nei cui occhi è visibile la luce di una gioia che si rinnova ad ogni più piccolo gesto di quel figlio che, ammette, non smetterà mai di scoprire. Tutto quello che gli altri ragazzi fanno talvolta inconsapevolmente e quasi in modo del tutto scontato, in lui si carica di una grande forza di volontà e tanto impegno. Oggi Andrea affronta con serenità la sua quotidianità, la Sindrome non gli crea particolari problemi. Ha frequentato le scuole elementari e medie con naturalezza, con quegli stessi amici che attorno a lui hanno creato una catena di condivisione e solidarietà; ha iniziato il suo nuovo percorso alle superiori, pratica il nuoto, una delle sue più grandi passioni, compie commissioni varie; esce con gli amici e, come è solito che sia nei ragazzi della sua età, avanza proclami per orari di ritirata sempre più tardi, cercando di sfuggire sempre più spesso alla sfera di controllo dei genitori. Un ragazzo carismatico, con la risposta pronta, capace di conquistare tutti con la sua simpatia al primo incontro e che sta assaporando i primi sorsi di indipendenza adolescenziali, questo è Andrea. Un ragazzo che come tutti i soggetti affetti da Sindrome di Down, chiede fiducia, chiede di essere messo alla prova per dimostrare il proprio valore. Molte volte, infatti, come sottolinea la madre di Andrea, viene fatto un grave torto nei confronti di soggetti Down: essere si considerati diversi rispetto a soggetti "normali", ma

uguali all'interno del gruppo dei Down. È questo un altro grande pregiudizio da sfatare. Come dimostrano innumerevoli ricerche mediche, la Sindrome non si manifesta secondo schemi fissi, ma in varianti e tipologie diversificate in ogni singolo caso. E proprio in virtù di quella variabilità, il nostro Andrea non può essere ricondotto in quella percentuale che vede alcuni soggetti Down affetti anche da cardiopatie: quel giro di giostra negato sembra quindi non avere fondamento. È il caso di chiedersi quali siano i confini della normalità e se la diversità, in fondo, non sia solo una forma di unicità.

Isabel Romano



mai iniziato

Caso analogo a Gardaland

2262

Lo scorso 27 agosto un episodio simile era accaduto nel parco divertimenti Gardaland ad una bambina down di 8 anni dove un magistrato ha visto negare l'accesso alla Monorotaia (il treno sopraelevato che lentamente attraversa il parco divertimenti) per sua figlia, affetta dalla patologia. Il magistrato ha raccontato la sua disavventura al quotidiano Il Centro: "A mia figlia è stato impedito di salire perché down. È stata discriminata perché la sua patologia invalidante è visibile rispetto ad altre e questo è vergognoso". Fra l'altro, la bambina era già salita su quella stessa giostra, solo qualche ora prima.



Miragica: "per noi solo una questione di sicurezza"

Invia un sms sull'articolo al 3471136778 inserendo il codice 2263

Il perché del divieto di accesso spiegato da una nota diffusa alla stampa.

"Il problema – ha precisato la direzione del parco divertimenti in una nota stampa – riguarda tutti i parchi italiani e stranieri ed altri luoghi di intrattenimento simili come ampiamente documentato sulla stampa in questi mesi. La nostra azienda – prosegue la nota – comprende pienamente le ragioni e le posizioni delle famiglie e associazioni interessate, ma è limitata oggi nella sua possibilità di intervento dalle norme poste in tema di sicurezza degli impianti e dalle prescrizioni di sicurezza delle aziende costruttrici". L'Alfa Park, società proprietaria del parco divertimenti Miragica, si sta adoperando sia attraverso le proprie associazioni di categoria sia direttamente con le associazioni presso le aziende costruttrici per una regolamentazione più precisa e più articolata su questi temi, confidando anche con la collaborazione delle famiglie e delle

associazioni, sulla possibilità di definire protocolli operativi che contemperino le ragioni di sicurezza con le esigenze dei portatori di Sindrome di Down. "Detto questo – si legge ancora nella nota – il resto riguarda l'attenzione e la sensibilità che l'intero apparato organizzativo ha rivolto ai bambini che non possono usufruire di tutte le attrazioni del Parco. Rientra in questa strategia di servizio la realizzazione, all'interno dell'offerta dei percorsi didattici, di due proposte, educazione ambientale e vivi il musical, consigliate anche per bambini e ragazzi con difficoltà fisiche o problemi psichici e tre laboratori: uno sulle autonomie, uno artistico e un altro espressivo. Tutte hanno come obiettivo quello di far entrare, chi partecipa, in contatto con la realtà del Parco, attraverso percorsi guidati che agevolano socializzazione e stimolano la creatività"

