

La tutela sanitaria dell'atleta con sindrome di Down

L'esperto indica quali sono gli accertamenti diagnostici opportuni per una pratica sportiva in condizioni di salute e sicurezza



a cura della dottoressa Piera Marchettoni, medico del Cip

ROMA - La sindrome di Down, descritta per la prima volta nel 1866 da Langdon Down, è una sindrome congenita, caratterizzata da malformazioni a carico di vari organi ed apparati, ritardo psico-fisico di grado variabile, aspetto caratteristico e anomalia cromosomica specifica a carico del cromosoma 21. La sindrome si presenta in tutte le razze e con una lieve prevalenza del sesso maschile su quello femminile. La frequenza è stimata intorno all'1-2 % delle nascite. Alcune statistiche riportano che in Italia nasce 1 bambino Down su 800 e si stima che siano presenti 40.000 portatori della sindrome. L'anomalia cromosomica è in alcuni casi una "traslocazione" in altri casi è legata alla "non-disgiunzione" del cromosoma 21 oppure alla presenza di un "mosaicismo gonadico" di uno dei genitori. In tutti i casi, la coppia di cromosomi 21 presenta un cromosoma in più.

Tra le possibili cause della sindrome di Down si sospettano fattori ereditari, predisposizione genetica, fenomeni d'interazione cromosomica, esposizione a fattori radianti, l'età avanzata della madre. Si stima che il rischio di avere un figlio affetto dalla S. di Down è pari a 0,5/1000 se la madre ha meno di 35 anni, sale a 4/1000 dopo i 35 anni e raggiunge il 20/1000 (pari ad un nato Down ogni 50 gravidanze) dopo i 45 anni d'età. Attualmente, la prognosi della sindrome di Down e la relativa aspettativa di vita è migliorata, grazie soprattutto allo sviluppo delle tecniche di cardiocirurgia che consentono la correzione precoce delle malformazioni cardiache che, in passato, rappresentavano la causa più frequente di decesso in età infantile o giovanile. Di conseguenza, anche al soggetto portatore della sindrome di Down si è aperta la possibilità di praticare attività sportiva anche se con alcune cautele.

La sindrome di Down comporta una lassità legamentosa e alcune anomalie a carico delle ossa per cui si può manifestare un'instabilità atlo-assiale a carico della colonna cervicale nel 10% dei soggetti. Questa condizione controindica la pratica delle discipline sportive che comportino movimenti accentuati di flessione e d'estensione del rachide cervicale, quali ad esempio la ginnastica artistica, i tuffi, alcuni sport di contatto. Prima dell'avviamento allo sport è quindi indispensabile provvedere ad escludere questa patologia, sottoponendo l'atleta ad un esame radiografico mirato del rachide cervicale. Particolare attenzione va posta nei confronti delle eventuali patologie malformative a carico del cuore, anche quando queste siano state corrette chirurgicamente.

Nella trisomia 21 le malformazioni cardiache presenti alla nascita sono molto frequenti e compaiono, secondo alcune statistiche nel 50% dei soggetti.

Le malformazioni più frequentemente diagnosticate sono il canale atrio-ventricolare comune, la comunicazione interventricolare, la persistenza del dotto arterioso di Botallo. Le malformazioni cardiache congenite gravi come la tetralogia di Fallot sono più rare. La visita medica precedente qualsiasi tipo di pratica sportiva deve quindi necessariamente comprendere oltre all'esame elettrocardiografico di base, anche un esame ecocardiografico che fornisca informazioni sulla morfologia delle parti del cuore e sulla loro funzionalità. L'esecuzione di questi esami, già da tempo obbligatori per gli atleti tesserati al Comitato Italiano Paralimpico, in prima linea sul tema della tutela sanitaria, consentirà di verificare se il soggetto portatore di sindrome di Down possa praticare attività sportiva in condizioni di salute e sicurezza.

(23 gennaio 2007)