

# La sindrome di Down nei suoi primi passi: come l'infermiere assiste la famiglia e il bambino

## Sommario

Introduzione .....	2
1.SINDROME DI DOWN .....	3
1.1 Cenni Storici.....	3
1.2 Definizione e caratteristiche della Sindrome di Down.....	6
1.3 Patologie correlate alla Sindrome di Down.....	7
2. DIVENTARE GENITORI DI UN BAMBINO CON LA SINDROME DI DOWN .....	9
2.1 Eziologia e fattori di rischio .....	9
2.2 Indagine e Diagnosi prenatale .....	10
2.3 Diagnosi postnatale .....	16
2.4 L'importanza della comunicazione nella neo coppia .....	17
3.IL RUOLO INFERMIERISTICO .....	20
3.1 Profilo professionale e Codice deontologico .....	20
3.2 L'impatto infermieristico sulla famiglia e il bambino con Sindrome di Down .....	22
3.3 La gestione del dolore nel bambino con la sindrome di Down .....	24
3.4 Il processo di nursing al bambino con la sindrome di Down .....	31
Conclusione.....	42
Bibliografia .....	44
Sitografia .....	45

## Introduzione

La sindrome di Down in Italia interessa circa 500 nuovi nati ogni anno, con un'incidenza di un caso ogni mille nascite; ciò la rende la più comune causa di ritardo mentale dovuta a un'alterazione cromosomica.<sup>1</sup> Nonostante siano stati fatti notevoli progressi, ci sono moltissimi stereotipi che riguardano le persone con questa condizione: qualcuno crede che si tratti di una malattia e altri di una condizione ereditaria. Uno degli obiettivi di questa tesi è spiegare proprio di cosa si tratta

Il lavoro di tesi tratterà l'impatto sulla famiglia dopo la nascita di un bambino con sindrome di Down e ha come obiettivo principale di definire il ruolo dell'infermiere che si trova ad accompagnare la famiglia durante questo delicato momento.

La metodologia utilizzata per la stesura del lavoro di tesi comprende un quadro teorico, redatto attraverso la ricerca di materiale scientifico all'interno di banche dati, libri o siti internet.

Il lavoro è diviso in 3 capitoli, dove troveremo inizialmente dei cenni storici e una breve descrizione della sindrome, per poi spiegare come si arriva alla diagnosi. Infine andrò a trattare la figura infermieristica, analizzando il suo effettivo coinvolgimento, dalla diagnosi ai primi anni di vita del bambino.

Le caratteristiche mediche che sono generalmente associate alla sindrome di Down e la maggiore intensità di revisioni e cure, richiedono all'infermiere di assumere un ruolo di empatia, mediazione, vicinanza e fiducia. Un ruolo chiave per migliorare la salute delle persone con trisomia 21 e dei suoi cari.

---

<sup>1</sup> [www.aipd.it](http://www.aipd.it), 2019

## 1.SINDROME DI DOWN

### 1.1 Cenni Storici

La sindrome di Down prende il nome dal medico inglese, John Langdon Down, che nel 1866 ne descrive per primo le principali caratteristiche fisiche.

Fin dai primi anni della sua carriera medica Down mostrò molto interesse nello studio delle persone con disabilità mentale, analizzandone le caratteristiche e le possibilità di educazione e trattamento. Il suo interesse lo spinse fino al tentativo di creare una classificazione che meglio gli permettesse di identificare le tante forme di disagio mentale osservabili, che fino a quel momento venivano chiamati indistintamente con il termine “idiozia”. Per riuscire nel suo intento Down decise di dividere la grande classe degli idioti in cinque famiglie: Caucasica, Malese, Africana, Americana e Mongola. Concentrando maggiormente i suoi studi in quest’ultima, dovuto al gran numero di casi presenti e alla particolarità di tutti i membri di assomigliarsi tra loro, al punto che “[...] *se messi uno a fianco all’altro, è difficile credere che gli esemplari confrontati non siano figli degli stessi genitori*”.<sup>2</sup>

La definì una categoria di persone con ritardo mentale grave, uniforme e priva di personalità, sottolineando che si tratti di un tipo di idiozia congenita, spesso

---

<sup>2</sup> J.I.Down, 1966

derivate da una degenerazione causata da forme di tubercolosi che colpiscono i genitori. Infine suppose che gli occhi a mandorla fossero affini alle caratteristiche delle popolazioni asiatiche e indicò la sindrome con il termine di Mongolismo.

Nel 1876 gli studiosi Fraser e Mitchell descrivono una condizione congenita rappresentante uno stato di incompleto sviluppo.<sup>3</sup> Mitchell in particolare si interessa di capirne la relazione con l'età materna e la posizione nell'ordine di nascita e suppose che si trattava spesso di figli nati da madri non più giovanissime e che essi fossero gli ultimi nati tra i loro fratelli.<sup>4</sup>

Inoltre nella loro descrizione mettono in risalto la somiglianza che hanno tra di loro per quanto riguarda il carattere, le capacità, i gusti, le tendenze, i difetti e le abitudini.<sup>5</sup>

Nel 1932 Charles B. Davenport, sulla scia dei diversi studi genetici che stavano emergendo, ipotizzò che le disabilità intellettive come il Mongolismo descritto da Down potessero essere causate da irregolarità cromosomiche. In contemporanea, Petrus J. Waardenburg propose la sua idea per cui una possibile spiegazione al Mongolismo fosse la non disgiunzione dei cromosomi a cui conseguiva una monosomia o una trisomia, ma la sua idea non ebbe molto credito.

---

<sup>3</sup> Kalmuck Idiocy, 1976

<sup>4</sup> Lilian Serief Zihni, 1989

<sup>5</sup> Veronica Fragnito, 2012

Soltanto nel 1959, l'ipotesi che l'idiozia mongoloide avesse origini genetiche fu confermata grazie agli studi di Jérôme Lejeune presso l'Unità di citogenetica dell'ospedale Necker-Enfants Malades a Parigi. Eseguendo un'analisi sui cromosomi di una persona con sindrome di Down scoprì la presenza di un cromosoma numero 21 in più: tre copie di questo cromosoma, invece di due, dunque una TRISOMIA 21. Questa storica scoperta ha permesso di ipotizzare i meccanismi che determinano le difficoltà delle persone con sindrome di Down.<sup>6</sup>

Negli anni '60 il mondo scientifico dibatteva sull'uso del termine "mongolismo" per identificare la sindrome. L'anno successivo il giornale Lancet pubblica una lettera, patrocinata da 19 ricercatori firmatari, che sottolineavano la necessità di abbandonare il termine mongolismo, sostituendolo con un più appropriato "Sindrome di Down o Trisomia 21". Nel 1969, Batchelor sottolinea il fatto che il riferimento all'etnia mongola, strettamente legato al termine proposto da Down, è superficiale, in quanto la fisiognomia mongola è tipica anche di chi non ha nessun disagio mentale ma che semplicemente appartiene a quell'etnia.

L'ufficializzazione del termine Sindrome di Down è avvenuta nel 1975, quando è stato inserito per la prima volta nel Medical Subject Headings.<sup>7</sup>

---

<sup>6</sup> Linee Guida Multidisciplinari per l'Assistenza Integrata alle Persone con Sindrome di Down e alle loro Famiglie, 2007

<sup>7</sup> Norman Howard-Jones, 1979

## 1.2 Definizione e caratteristiche della Sindrome di Down

La Sindrome di Down o trisomia 21 è una condizione di anomalia genetica causata da una totale o parziale ripetizione del cromosoma 21 durante la divisione cellulare. Questo materiale genetico extra è all'origine delle caratteristiche fisiche e delle modifiche dello sviluppo che si osservano in chi sia portatore di questa sindrome. Proprio per le implicazioni che l'alterazione cromosomica comporta e che differiscono da soggetto a soggetto, le persone con sindrome di Down manifestano tratti individuali e i deficit possono avere gradi di severità molto variabili.

Sebbene la diagnosi di trisomia 21 certa si basi sull'analisi citogenetica, la presenza di alcune caratteristiche anatomo-morfologiche sono sufficientemente tipiche da poter essere considerate dei criteri validi per la diagnosi di Sindrome di Down. Tra le caratteristiche più comuni troviamo: il viso piatto con fronte spaziosa, lingua sporgente e rugosa, testa di piccole dimensioni, collo corto, orecchie di piccole dimensioni o con forma inusuale, occhi obliqui con palpebre spesse con possibili piccoli punti bianchi nelle iridi.

Le mani sono corte e tozze, e spesso presentano un unico solco palmare. Caratteristici sono l'ipotonia muscolare e la lassità dei legamenti. Inoltre i bambini affetti da Sindrome di Down possono avere una corporatura nella media, presentando però, ritardi nello sviluppo della crescita e la loro altezza rimane

comunque inferiore a quella dei coetanei. I deficit intellettivi, invece si manifestano più o meno importanti a seconda della gravità dell'errore genetico.<sup>8</sup> I bambini manifestano ritardi nell'apprendimento delle abilità principali quali il linguaggio e la capacità mnemonica a breve e lungo termine.

### 1.3 Patologie correlate alla Sindrome di Down

Oltre alle tipiche caratteristiche fisiche, nascere con la Sindrome di Down comporta dei seri problemi di salute. Sebbene le prospettive di vita di una persona affetta da trisomia 21 vadano oltre i 60 anni di età, sono note le diverse complicanze sistemiche che si possono sviluppare nell'immediato o con l'avanzare del tempo che compromettono la loro qualità di vita e la loro sopravvivenza. Tra cui le anomalie cardiache.

Il 30-50% delle persone affette da questa sindrome presenta problemi cardiaci, che possono essere lievi o gravi, a tal punto da richiedere un intervento cardiocirurgico. Le principali problematiche che si riscontrano sono: i difetti del canale Atrio-Ventricolare, difetto settale interatriale o ventricolare, Tetralogia di Fallot. Importante anche sottolineare l'importanza del prolasso della mitrale, che ha in queste persone una incidenza del 50 %, rispetto al 15% per le persone che non

---

<sup>8</sup> Ambrosetti e Gualandri, 2008

hanno la Sindrome di Down. Nella maggior parte dei casi, le cardiopatie sono accompagnate da problemi del sistema respiratorio.<sup>9</sup>

Nonostante siano rare, rivestono comunque una notevole importanza anche le malformazioni a livello gastrointestinale, tra le quali si annoverano la stenosi duodenale congenita, l'atresia, la malformazione ano-rettale, la malattia di Hirschprung e il pancreas anulare. Inoltre, si possono osservare alcune difficoltà nella normale assunzione dei nutrienti ad esempio la celiachia e i disordini alimentari dovute all'ipotonia, all'incoordinazione nella deglutizione, alla protrusione della lingua, al palato ogivale e al ridotto spazio orofaringeo.

Altre possibili alterazioni che possiamo riscontrare sono le problematiche oculistiche, otorinolaringoiatriche, ritardo della crescita, ritardo mentale, osteoporosi, epilessia, apnee notturne ostruttive, problematiche ortopediche, ipotiroidismo con conseguente soprappeso o obesità, molto raro è l'ipertiroidismo, il diabete, la leucemia mieloide acuta.

Infine negli ultimi anni, con il miglioramento dell'aspettative di vita nei soggetti affetti da Sindrome di Down, si è riscontrato una certa affinità a soffrire del morbo di Alzheimer. Si è notato che la malattia colpisce precocemente rispetto ai soggetti

---

<sup>9</sup> EDSA, 2005



che non presentano la sindrome. Circa il 42% di persone Down, che hanno raggiunto o superato i 50 anni di età, soffre di Alzheimer.<sup>10</sup>

## 2. DIVENTARE GENITORI DI UN BAMBINO CON LA SINDROME DI DOWN

### 2.1 Eziologia e fattori di rischio

Sebbene molti dei fattori che causano la Sindrome di Down sono ancora pressoché ignoti o ancora poco chiari. Attualmente si ritiene che non vi siano fattori esterni che influiscano nello sviluppo della sindrome, un fattore che sicuramente incide nelle diverse anomalie genetiche è rappresentato dall'età avanzata della madre. Questo perché con l'invecchiamento della donna le cellule responsabili della divisione meiotica si deteriorano, portando ad un margine di errore più alto e quindi ad una maggiore probabilità di non disgiunzione meiotica.<sup>11</sup>

Esistono tre tipologie di Sindrome di Down: trisomia 21 da non disgiunzione, sindrome di Down da traslocazione e sindrome di Down a mosaico.

La forma più comune è la trisomia 21 da non disgiunzione. Infatti il 95% dei casi di Sindrome di Down sono dovute ad una trisomia. Succede che chi ne è portatore

---

<sup>10</sup> EDS, 2005

<sup>11</sup> Sheets, Crissman, 2011

nasce con tre cromosomi 21 anziché due in ciascuna cellula. Questa divisione anomala si verifica prima del concepimento nel gamete maschile o femminile.

Sindrome di Down da traslocazione rappresenta circa il 3% di tutti i casi di sindrome di Down. È una rara forma che può manifestarsi anche quando una porzione del cromosoma 21 “trasloca” in un altro cromosoma, prima o durante il concepimento. Chi nasce con questa anomalia ha le due copie normali di cromosoma 21 per ciascuna cellula, ma anche una parte del materiale genetico di questo cromosoma “attaccata” ad un altro.

Anche la sindrome di Down a mosaico è molto rara. In essa solo alcune cellule presentano i tre cromosomi 21 mentre le altre ne possiedono correttamente due: non essendo coinvolte tutte le cellule, questa tipologia dà sintomi meno severi rispetto alle altre. In questo caso l’anomalia genetica si verifica dopo il concepimento.

## 2.2 Indagine e Diagnosi prenatale

La medicina diagnostica ha compiuto passi da gigante negli ultimi decenni, diminuendo al minimo le possibilità di errore. Nonostante ciò alcune delle tecniche utilizzate presentano dei rischi che possono compromettere il proseguo della gravidanza.

L'identificazione precoce della sindrome di Down, attualmente, dispone di varie tecniche utilizzabili nel periodo prenatale, tecniche sia di diagnosi vera e propria, che come già detto comportano dei rischi per la loro invasività, che di screening.

Quest'ultima rappresenta un importante intervento di prevenzione, poiché offre la possibilità di individuare soggetti a rischio all'interno di una popolazione sana o asintomatica. Poiché tali test vengono applicati a vaste popolazioni apparentemente sane, è necessario che le loro procedure abbiano requisiti di semplicità, riproducibilità, economicità e di nulla o minima invasività.<sup>12</sup>

Si deve sottolineare che la donna non ha nessun obbligo di sottoporsi ai test di screening, essi vengono comunque messi a disposizione di tutte le donne che desiderino avvalersene. Il dovere dell'operatore sanitario è infatti quello di fornire un'adeguata educazione sanitaria sulla popolazione riguardanti le diagnosi prenatali.<sup>13</sup>

Per quanto riguarda la Sindrome di Down i test di screening utilizzati sono: l'esame ematochimico materno e lo screening ultrasonografico.

In realtà la prima metodica di screening utilizzata fu l'età materna, visto che le anomalie cromosomiche aumentano di incidenza al crescere dell'età gestazionale. Successivamente venne introdotta una nuova metodica di screening che teneva in

---

<sup>12</sup> Walter Costantini, Daniela Calistri, 2013

<sup>13</sup> Ibidem

considerazione, oltre all'età materna, la concentrazione di alcune sostanze di origine feto-placentare nel sangue materno. Venne infatti dimostrato che a 16 settimane di gravidanza le concentrazioni di alcune sostanze di origine fetale, sono presenti nel sangue materno in quantità significativamente diverse nel caso in cui il feto sia affetto da trisomia 21.<sup>14</sup>

Sulla base di questa scoperta, nel 1988, viene introdotto il triplo test che si esegue tra la 15° e la 18° settimana e si basa sul dosaggio dei livelli sierici di gonadotropina corionica (hCG), di alfa-fetoproteina (AFP) e di estriolo non coniugato (uE3).<sup>15</sup>

Il rischio specifico viene ottenuto moltiplicando il rischio di base legato all'età materna per un rapporto di probabilità, che deriva dalle MoM (multipli della mediana) dei valori dei 3 analisi suddetti.<sup>16</sup>

Invece, lo screening Ultrasonografico prevede la misurazione della translucenza nucale. Con questo termine si intende l'area anecogena di edema sottocutaneo nella regione nucale del feto. Tale misurazione si acquisisce con una tecnica particolare tra l'11° e la 14° settimana.

---

<sup>14</sup> Walter Costantini, Daniela Calistri, 2013

<sup>15</sup> Ibidem

<sup>16</sup> Ibidem

I feti con cromosomopatie presentano uno spessore di plica nucale significativamente maggiore rispetto ai feti con cariotipo normale ed il rischio di associazione è tanto più elevato quanto maggiore è lo spessore della translucenza.

Deve essere precisato che un aumento dello spessore della translucenza nucale non si associa solo ad un aumento del rischio di cromosomopatie.

Lo screening ultrasonografico ha raggiunto una sensibilità pari al 90% grazie alla combinazione dell'età materna, della misurazione della translucenza fetale e dei markers biochimici come, una frazione libera della beta-HCG ed il PAPP-A, raggiungendo il 95% di sensibilità se si include la presenza o assenza dell'osso nasale all'epoca della translucenza.

Nonostante i test di screening presentino molti vantaggi, visto la loro semplicità di esecuzione e la loro poca invasività, non godono di una vera e propria certezza diagnostica, che potrà essere ottenuta solo con l'esecuzione di procedure più invasive.<sup>17</sup>

Negli ultimi anni le metodiche di diagnosi prenatale invasive hanno assunto un ruolo di assoluto rilievo. Nonostante l'indubbia importanza dell'informazione che tali esami possono offrire e sebbene siano globalmente considerati sicuri, tutti sono caratterizzati da un minimo rischio di aborto che limita il loro impiego alle

---

<sup>17</sup> Walter Costantini, Daniela Calistri, 2013

situazioni in cui i possibili benefici superino i rischi per la salute materno-fetale. La peculiarità di tali esami, al contrario dei test di screening sopra descritti, è l'acquisizione di una certezza diagnostica.

Le principali tecniche attualmente utilizzate nei centri di diagnosi prenatale sono: la villocentesi, l'amniocentesi e la cordocentesi.

La villocentesi consiste nel prelievo di un campione di tessuto trofoblastico. Tale metodica viene effettuata per indagare malattie legate ai cromosomi o i geni, malattie metaboliche o infezioni congenite. Tra i requisiti necessari per effettuare l'esame troviamo, la positività ai test di screening, l'età materna superiore ai 35 anni, la presenza di precedenti figli affetti da cromosomopatie o da quadri plurimalformativi, la presenza di genitori con l'alterazione del cariotipo.<sup>18</sup>

L'epoca ottimale per eseguire il prelievo è compreso tra la 10° e la 13° settimana di gravidanza e tale precocità di esecuzione, rispetto alle altre tecniche del secondo trimestre, costituisce un indubbio vantaggio, poiché permette alla donna di accedere a procedure abortive meno traumatiche, attenuando problematiche di carattere psicologico, qualora la donna con esito patologico fosse intenzionata ad interrompere la gravidanza.<sup>19</sup>

---

<sup>18</sup> Walter Costantini, Daniela Calistri, 2013

<sup>19</sup> Ibidem

L'amniocentesi consiste nel prelievo di liquido amniotico per via transaddominale. Le indicazioni all'esame sono più o meno sovrapponibili a quelle della villocentesi.

Considerando i tempi di impiego si è solito suddividere l'amniocentesi in tre tipologie: l'amniocentesi precoce, eseguita tra l'undicesima e la quattordicesima settimana di gravidanza; l'amniocentesi del secondo trimestre, eseguita tra la quindicesima e la ventesima settimana ed è attualmente la più diffusa; l'amniocentesi tardiva, eseguita solitamente oltre la ventiquattresima settimana.

La risposta all'esame avviene nel giro di 15-20 giorni circa. Nei casi in cui fosse necessaria una risposta in tempi rapidi, è possibile far eseguire un'analisi con PCR (Polymerase Chain Reaction) o con tecnica di ibridazione in situ (FISH) su amniociti non coltivati, con ottenimento dell'esito diagnostico in 48 ore circa.<sup>20</sup>

La cordocentesi consiste nel prelievo di sangue del funicolo ombelicale mediante ago sottile introdotto per via transaddominale e viene generalmente eseguito dopo la 18° settimana. Essa permette una determinazione del cariotipo fetale, entro le 48 ore successive al prelievo. Sebbene in molte delle sue indicazioni sia stata soppiantata da altre tecniche di diagnosi prenatale in virtù dell'alta percentuale di perdite fetali entro due settimane dalla procedura (2-3%), può risultare la

---

<sup>20</sup> Walter Costantini, Daniela Calistri, 2013

metodica di scelta in caso di fallimento dell'amniocentesi o qualora la amniocentesi abbia fornito un risultato non dirimente.

Accanto a queste tecniche, disponibili già da diversi anni, è stato ideato un nuovo metodo di screening prenatale per la sindrome di Down: il test del DNA fetale presente nel sangue materno, una tecnica di ultima generazione che può essere utilizzata già dalla decima settimana di gravidanza e che permette di identificare le anomalie cromosomiche responsabili della malattia. L'analisi del DNA fetale libero (cell free DNA, cfDNA) nel circolo ematico materno viene eseguita tramite un semplicissimo prelievo di sangue, evitando, quindi, l'utilizzo di tecniche invasive che coinvolgono la placenta o il liquido amniotico. Tuttavia, l'accessibilità a questo sistema è limitata dagli alti costi delle analisi del DNA e dal numero ristretto di laboratori in grado di fornire simili servizi avanzati.<sup>21</sup>

### 2.3 Diagnosi postnatale

Nonostante i grandi passi avanti fatti dalla tecnologia diagnostica negli ultimi anni e dall'importanza che hanno assunto le tecniche di screening nel periodo gestazionale, capita ancora spesso che i genitori non vengano a conoscenza della patologia fino al momento della nascita.

---

<sup>21</sup> [www.osservatoriomalattierare.it](http://www.osservatoriomalattierare.it), 2018



Come suggerisce la parola, la diagnosi postnatale si effettua al momento del parto e si basa sulla valutazione dei segni fisici caratteristici della Sindrome di Down, anche se la conferma si ha soltanto attraverso l'analisi del cariotipo.<sup>22</sup>

In caso ci sia la conferma della presenza della Sindrome, come nel caso della diagnosi prenatale, anch'essa provoca dei sentimenti di paura, ansia, rabbia e senso di colpa ed è considerata come un'esperienza scioccante. Durante questo periodo è molto importante sostenere la famiglia sul piano emotivo e psicologico aiutando ad accettare la disabilità del figlio, i cambiamenti personali e familiari che essa porterà e le problematiche che dovranno essere affrontate.<sup>23</sup>

#### 2.4 L'importanza della comunicazione nella neo coppia

Definire, ESSENZIALE, la comunicazione nella vita dell'uomo, non è mai azzardato e questo grazie all'importanza che assume nella vita di un individuo. Le motivazioni possono essere diverse: se manca la comunicazione le idee non possono essere trasmesse, le scoperte rimarrebbero nascoste, i pensieri rimarrebbero nell'intimità del loro creatore, complicando la messa in comune delle situazioni positive e negative. È importante comunicare per condividere pensieri, far emergere problemi o situazioni che, se condivise, possono essere

---

<sup>22</sup> Weijerman, de Winter, 2010

<sup>23</sup> Predebon, 2006

affrontate in un gruppo che ha come scopo comune quello di affrontare la problematica.

Per il comunicatore è fondamentale instaurare un rapporto di fiducia con la controparte, trovare la giusta chiave comunicativa con la quale approcciarsi a seconda di ogni situazione, ambientale o emotiva. Deve essere preparato per poter affrontare domande o gestire conflitti.

Tatto ed un rapporto di fiducia sono necessari per poter dare un adeguato sostegno ad un giovane padre e ad una giovane madre, che si trovano orfani di un figlio che sta per nascere o è appena nato.

La figura dell'infermiere deve rappresentare una presenza costante nel nuovo percorso dei genitori. È necessario prestare attenzione all'utilizzo di una comunicazione adatta alla situazione. Attraverso l'ascolto e la presenza costante sarà possibile riconoscere i bisogni delle persone, offrire sostegno emotivo e supporto nell'affrontarli.

Nella neo coppia di genitori è comune evincere un "vortice di sentimenti". Il senso di vuoto e di solitudine non sono rari, così come è molto frequente il senso di colpa, manifestato con la colpevolizzazione di se stessi e del proprio partner.

Questo tipo di emozione può creare dei conflitti che in alcuni casi arrivano a minacciare l'integrità della coppia.<sup>24</sup> Proprio per questo motivo è fondamentale che il personale sanitario, che si presta a dare la notizia, abbia le giuste risorse comunicative. Sicuramente può essere utile, se non ci sono controindicazioni dovute allo stato di salute del nascituro, portare il bambino con sé per darlo ai genitori, far vedere loro che non è malato ma che è un bambino come tanti altri. Maneggiare il bambino con naturalezza può aiutare al neo genitore a sdrammatizzare la situazione. La prima spiegazione della sindrome non deve essere effettuata con un linguaggio compassionevole, nè dare troppe informazioni di colpo. Non deve essere una mera esposizione di possibili patologie ma un primo impulso su quello che si può fare piuttosto di un elenco di quello che non si può fare.

Dopo questo primo contatto con la coppia si deve facilitare l'espressione libera dei loro sentimenti, in un ambiente tranquillo ed intimo, offrendo informazioni sui dubbi che mano a mano sorgeranno.

Da infermieri dobbiamo dare supporto anche agli altri membri della famiglia spiegando anche a loro che quel bambino deve essere un vincolo di unione fra tutti i membri della famiglia.

---

<sup>24</sup> Stern et al., 1999

Le informazioni e le conoscenze sviluppate durante la relazione con i genitori e gli altri membri della famiglia, con i loro bisogni e desideri devono essere costantemente documentati, affinché la continuità delle cure possa essere garantita da parte di ogni membro del team.<sup>25</sup>

### 3.IL RUOLO INFERMIERISTICO

#### 3.1 Profilo professionale e Codice deontologico

Nelle ultime decadi, l'attenzione alla salute ha subito una notevole evoluzione dovuto ai cambiamenti scientifici, sociali ed economici. La standardizzazione dell'offerta dei servizi sanitari hanno provocato dei cambiamenti nelle strutture, nelle funzioni e nella formazione dei professionisti sanitari.

La figura infermieristica, oggi è più che mai chiara e delineata, con il ruolo di prestatore di cure all'individuo e alla comunità, che si è visto riconoscere socialmente in maniera universale, grazie al D.M. 739 del 1994 che delinea la figura ed il relativo profilo professionale dell'Infermiere e al Codice Deontologico, non vista come una semplice enunciazione di regole ma come un vero e proprio vademecum della professione, come questa deve svolgersi, come

---

<sup>25</sup> Stern et al.,1999

deve affrontare e risolvere i problemi, come deve rapportarsi con le persone, i colleghi, le istituzioni e le altre professioni. Come la professione sia a fianco di chi soffre e ha bisogno di assistenza e sia divisa dalla politica.

Nel sistema sanitario, l'infermiere occupa un ruolo fondamentale e si impegna in diversi compiti e in diversi ambiti di lavoro, che va dall'assistenza del singolo al complesso compito di promotore della salute dell'individuo, delle famiglie e della comunità.<sup>26</sup> Le cure infermieristiche, quindi, attuano in beneficio sia nel miglioramento della persona malata sia nella promozione della salute e nella prevenzione delle malattie, stabilendo un elemento di coesione sociale e solidale dinanzi alle problematiche di salute.<sup>27</sup>

La legislazione riconosce all'assistenza infermieristica una serie di funzioni eccezionali nel contesto di equipe sanitarie, tra cui pianificare, programmare e fornire assistenza a singoli e al collettivo. In particolare il DM 739/94 riconosce all'infermiere la capacità di dirigere, valutare e fornire le cure infermieristiche rivolte alla promozione, il mantenimento e il recupero della salute, nonché la prevenzione di malattie e disabilità.

La nascita di un bambino diversamente abile, come nel caso della sindrome di Down, può comportare una serie di disagi in diversi punti focali del quotidiano

---

<sup>26</sup>D. M. 14 settembre 1994, n. 739

<sup>27</sup>Ibidem

che compromettono il normale svolgimento della vita dei genitori e dei famigliari. Disagi della sfera emotiva, lavorativa, sociale ed economica, sono tra le principali ripercussioni che si trovano ad affrontare i neo genitori e proprio per questo motivo è necessario, da parte di tutta l'equipe sanitaria, offrire il pieno supporto. L'infermiere può avere un ruolo fondamentale nella promozione della salute. Processo che conduce ad un aumento di controllo e miglioramento della propria salute e al raggiungimento di uno stato di benessere fisico, mentale e sociale. Gli infermieri possono essere d'aiuto nell'identificazione dei bisogni, delle risorse, nelle modifiche relative all'ambiente e al conseguente adattamento.

### 3.2 L'impatto infermieristico sulla famiglia e il bambino con Sindrome di Down

Le cure infermieristiche si concentrano sulla vicinanza ad ogni tipo d'individuo.

In questo caso alle persone con sindrome di Down, alle loro famiglie e al loro ambiente.

Il ruolo infermieristico in questo campo è molto ampio e le cure molteplici, che possono iniziare con l'identificazione delle caratteristiche della famiglia, per poter stabilire fattori di rischio e prevenirli. Dopo un eventuale diagnosi, offrire ai genitori informazioni affidabili, senza nessun tipo di preconcetti, sia la diagnosi prenatale o postnatale.

Come già detto in precedenza, è importante che l'infermiere fornisca il giusto supporto emotivo sia al bambino che ai genitori, facendosi trovare preparato a risolvere i dubbi del bambino e della famiglia. Inoltre è necessario fornire le informazioni necessarie su eventuali associazioni e centri specializzati dove verranno seguiti in maniera specifica. In questo caso l'infermiere assume il ruolo di coordinatore, fungendo da collegamento tra i centri di assistenza specializzata e le associazioni familiari.

Nel ruolo di promotore della salute, assume una posizione di rilievo, l'insegnare una corretta igiene e delle abitudini sane sia alle famiglie che alle persone con sindrome di Down. Così come nel ruolo di comunicatore, è necessario ottenere la fiducia del bambino, in modo che egli pensi che l'infermiere e il suo ambulatorio siano un luogo sicuro. Allo stesso modo non è meno importante ottenere la fiducia dei genitori, così che siano in grado di esprimere all'infermiera le loro preoccupazioni o dubbi.

Eeguire i controlli periodici dei bambini con Trisomia 21 specifici per fascia di età come, l'accrescimento staturale-ponderale, esame dell'udito (ogni 6 mesi fino a 4 anni, poi ogni anno), controllo oftalmologico (ogni anno), funzione tiroidea (ogni anno), esame ematologico completo, controllo dentistico ed odontoiatrico.

Coinvolgimento speciale e particolare tatto con donne con sindrome di Down, doppiamente vulnerabili aggiungendo la loro disabilità.

Conoscere e affrontare i problemi di salute che possono colpire l'adulto con sindrome di Down, nonché il problema dell'invecchiamento precoce che può comportare dei problemi di ulteriore decadimento cognitivo. È necessario rilevare, precocemente, i primi segni indicativi di disagio mentale, al fine di incanalare l'attenzione su di essa il prima possibile.

### 3.3 La gestione del dolore nel bambino con la sindrome di Down

Il dolore è un meccanismo biologico di primo ordine che obbliga l'organismo a ridurre o evitare le probabilità di una possibile lesione.

Secondo l'organizzazione mondiale della sanità (OMS), la salute è uno *“stato di completo benessere fisico, mentale e sociale e non la semplice assenza dello stato di malattia o di infermità”*.

Sulla scia della definizione sopradescritta l'associazione internazionale per lo studio del dolore (IASP) definisce il dolore come *“una sgradevole esperienza sensoriale ed emotiva, associate ad un effetto o potenziale danno tissutale o comunque descritta come tale. Il dolore è sempre un'esperienza soggettiva”*.

Ogni individuo apprende il significato di tale parola attraverso le esperienze di lesione durante i primi anni di vita. Sicuramente si accompagna ad una componente somatica, ma ha anche una componente spiacevole e, perciò, ad una carica emozionale.



La legge 38/2010 art7 obbliga di riportare la rilevazione del dolore all'interno della cartella clinica. Devono essere riportate le caratteristiche del dolore rilevato e della sua evoluzione, nonché la terapia antalgica e i farmaci utilizzati, i relativi dosaggi ed il risultato antalgico conseguito. Il dolore è considerato il quinto parametro vitale.

La risposta al dolore si esterna mediante informazioni verbali che dà chi lo sente o, se non è capace di esprimerlo, mediante modificazioni della condotta, del viso o dei parametri vitali (pressione arteriosa, respiro, ecc.). Per una corretta misurazione del grado di dolore sono state elaborate delle scale di osservazione, con l'intento di rendere misurabile un parametro puramente soggettivo. La soggettività del dolore rappresenta senza dubbio la difficoltà più grande nella sua rilevazione esatta. Inoltre le persone con profondo deficit cognitivo non sempre sono capaci di esprimere, in maniera verbale, il proprio dolore.

Le persone con Sindrome di Down non sempre mostrano segni di dolore o di malessere come conseguenza ad uno stimolo doloroso. A fine del secolo scorso fu realizzato un progetto pilota, con l'obiettivo di misurare la capacità delle persone con Sindrome di Down di captare ed esprimere la sensazione di dolore, rispetto ad un campione di persone non affette da Sindrome di Down. I risultati evidenziarono che le persone con Sindrome di Down non erano insensibili al

dolore, però lo esternavano in maniera più lenta e meno precisa rispetto al campione non affetto da Sindrome di Down.<sup>28</sup>

Un altro studio esplorò diversi metodi per valutare il dolore percepito nei bambini con deficit intellettuali durante un prelievo venoso utilizzando diverse scale classiche o modificate. Quest'ultimi mostrarono una capacità limitata nello esprimere verbalmente o con modificazioni comportamentali la loro reazione allo stimolo doloroso e questo fu più evidente nei bambini con Sindrome di Down.<sup>29</sup>

Per studiare la capacità dei genitori di percepire il dolore provato dai loro figli vennero presi in esame 204 bambini con sindrome di Down e 161 fratelli senza sindrome di Down, i dati sono stati raccolti utilizzando il sistema di valutazione orale nel questionario sulla sindrome di Down, in un sondaggio trasversale progettato in Francia. I rapporti dei genitori hanno indicato che nel 28-32% degli intervistati c'era una chiara difficoltà nel discernere se il loro bambino con sindrome di Down avesse dolore e che questa difficoltà non cambiasse con l'età e rimanesse costante. Nel resto, la difficoltà diminuiva con l'aumentare dell'età. Pertanto, la percezione del dolore da parte dei genitori ha una capacità meno

---

<sup>28</sup>Hennequin et al., 2000

<sup>29</sup> Benini e col., 2004

discriminatoria nel caso di bambini con sindrome di Down rispetto agli altri figli.<sup>30</sup>

In virtù delle molteplici problematiche di salute che caratterizzano il vissuto delle persone affette da trisomia 21, sono necessari frequenti prestazioni sanitarie, chirurgiche e ricoveri ospedalieri, che li espongono ad esperienze di dolore più frequentemente rispetto ai soggetti non affetti dalla trisomia.<sup>31</sup> Inoltre, coloro che sono affetti da Sindrome di Down hanno un rischio maggiore di sperimentare il dolore cronico per la maggiore sensibilità al dolore per i bassi livelli di attività fisica<sup>32</sup> e per il limitato accesso ai centri di terapia del dolore.<sup>33</sup>

Un'altra peculiare caratteristica è l'abbassamento della soglia del dolore con un aumento del tempo di reazione e della persistenza del dolore percepito.<sup>34</sup>

Inoltre studi condotti sulle funzioni sensoriali che vanno dalla periferia al sistema nervoso centrale nei bambini piccoli con sindrome di Down nel loro primo anno di vita, analizzando i potenziali evocati dopo stimoli multisensoriali, hanno dimostrato l'esistenza di vari deficit sensoriali.<sup>35</sup> Il tempo di trasmissione che

---

<sup>30</sup> Hennequin e col., 2003

<sup>31</sup> Breau et al., 2004

<sup>32</sup> Defrin et al., 2004; Robertson et al., 2000

<sup>33</sup> McGuire et al., 2010

<sup>34</sup> Cordero et al., 2015; Hennequin e col., 2003

<sup>35</sup> Chen et al., 2005

interemisferico in questi soggetti è lungo e la precisione nel riportare il dolore è ridotta.<sup>36</sup>

L'insieme di tutti questi dati che sintetizzano gli studi effettuati per valutare la percezione del dolore nelle persone con sindrome di Down indicano che, le persone con sindrome di Down sembrano percepire il dolore con più difficoltà. Questo non significa che la percezione dello stimolo doloroso sia uguale per tutti allo stesso modo. Potrebbero sentirlo meno intensamente, sebbene ciò possa dipendere dal tipo di dolore o potrebbero avere meno capacità di descrivere il tipo di dolore, la sua intensità o la sua posizione. A tutto ciò si deve aggiungere la ridotta capacità di esprimersi, con segni o con parole.

La necessità di applicare strumenti di valutazione appropriati a questa fragile popolazione rappresenta un passo essenziale per trattare il dolore efficacemente, e per tutelare il diritto a non soffrire.<sup>37</sup> A causa della difficile definizione degli indicatori specifici in grado di discriminare soggetti con o senza dolore, e ancor più quello di determinarne la severità del dolore. Per sopperire e trovar risposta a questa problematica il periodico trimestrale “Professioni Infermieristiche”, attraverso una revisione della letteratura, ha recuperato 52 articoli, dai quali sono

---

<sup>36</sup> Heath et al., 2007

<sup>37</sup> IASP, 2011

stati identificati sei strumenti applicabili nella valutazione del dolore, ma non specifici per i soggetti affetti da Sindrome di Down.

Si trattano di strumenti osservazionali-comportamentali per la valutazione del dolore acuto e cronico, di cui nessuno di questi utilizza il selfreport da parte dei soggetti affetti da Sindrome di Down.<sup>38</sup> Le scale di valutazione individuate sono state: la Non-communicating Children's Pain Checklist–Postoperative Version (NCCPC-PV), la Non-communicating Children's Pain Checklist– Revised (NCCPC-R), la Pediatric Pain Profile (PPP), la Revised Face, Legs, Activity, Cry and Consolability scale (r-FLACC), l'Individualized Numeric Rating Scale (INRS), la COMFORT–Behavior scale (COMFORT–B).

Tutti gli strumenti di misura selezionati sono applicabili ad una popolazione con una fascia di età compresa tra 0 e i 21 anni, le cui osservazioni dei comportamenti sono realizzate da differenti utilizzatori, come caregiver e/o operatori sanitari.

Tra le sei scale ritenute ancora idonee per la valutazione del dolore nei soggetti con alterazioni cromosomiche, soltanto la COMFORT-Behavior scale risulta essere specifica ai soggetti con Sindrome di Down.

---

<sup>38</sup>Roberto Latina et al., Valutazione del dolore nei pazienti affetti da sindrome di Down: una revisione narrativa della letteratura, in <<Professioni Infermieristiche>>, 4 (2018), pp. 208-220

La COMFORT-B è stata elaborata per la valutazione del dolore nei pazienti sottoposti a respirazione meccanica, attraverso l'uso di alcuni indicatori sia comportamentali che fisiologici.

La scala COMFORT-B richiede agli osservatori di considerare l'intensità di sei manifestazioni comportamentali: vigilanza, quiete/agitazione, risposta respiratoria (per bambini ventilati meccanicamente), o pianto (per i bambini che respirano autonomamente), movimenti fisici, tono muscolare e tensione facciale.<sup>39</sup> È stata anche validata per la valutazione del dolore acuto nei pazienti con Sindrome di Down di età compresa tra 0 e 3 anni, ricoverati nell'unità di cure intensive. Per lo studio furono presi in esame 66 pazienti con trisomia 21 e 466 senza sindromi cromosomiche. Gli esaminatori dovevano dare un punteggio, che andava da 1 a 5, per cadauno dei 6 item che compone la scala. Lo score totale va da 6 a 30. Si consiglia intervenire sul dolore quando il punteggio totale ottenuto è maggiore o uguale a 17. L'osservazione da parte del valutatore deve durare almeno due minuti, e deve prevedere, al termine della valutazione, un tocco delicato sul braccio o sulla gamba del bambino per testarne la tensione muscolare. La peculiarità delle caratteristiche delle persone con Sindrome di Down possono influenzare alcune misurazioni, ma ad oggi la COMFORT-B è l'unica scala

---

<sup>39</sup> Valkenburg et al., 2011

validata su questa popolazione clinica.<sup>40</sup> Tuttavia, il suo utilizzo resta molto vincolato ad un preciso ambito, cioè quello delle cure intensive.

Sottovalutare la misurazione del dolore può portare a gravi ripercussioni cliniche, le quali andranno ad influenzare, ad esempio, la selezione di schemi terapeutici e riabilitativi per il trattamento di processi patologici in cui il dolore è il sintomo dominante, il trattamento del dolore postoperatorio, la valutazione della profondità dell'analgesia durante l'atto chirurgico. Inoltre, in situazioni in cui vi è la mancanza della manifestazione e esplicitazione del dolore potrebbe diminuire la vigilanza da parte dei genitori o del personale sanitario. Ciò implica che il team assistenziale che se ne occupa tenga conto di utilizzare le procedure di controllo del dolore, anche in assenza di evidenti manifestazioni.<sup>41</sup>

### 3.4 Il processo di nursing al bambino con la sindrome di Down

Il rilevamento, la diagnosi e l'attenzione ai bisogni di cura della persona con sindrome di Down e della sua famiglia costituiscono il pilastro di base dell'assistenza socio-sanitaria per questo gruppo di popolazione.

---

<sup>40</sup> Roberto Latina et al., Valutazione del dolore nei pazienti affetti da sindrome di Down: una revisione narrativa della letteratura, in <<Professioni Infermieristiche>>, 4 (2018), pp. 208-220

<sup>41</sup> Hennequin, et al., 2000

Le responsabilità degli infermieri all'interno del team sanitario multidisciplinare, richiede una valutazione infermieristica specifica, completa e adeguata, che consenta il raggiungimento degli obiettivi prefissati.

La valutazione infermieristica costituirà la base su cui poggia lo sviluppo dei corrispondenti piani di assistenza per prendersi cura dei bisogni rilevati e catalogati attraverso le diagnosi infermieristiche.

Per quanto riguarda la struttura per lo sviluppo della valutazione infermieristica della persona con sindrome di Down e della sua famiglia, è necessario ricordare che l'obiettivo finale di detta valutazione, è "conoscere l'efficacia dell'assistenza sulla persona, sulla famiglia o sulla comunità e il suo impatto sullo stato di salute in un determinato momento, consentendo di stabilire un giudizio clinico basato sulla loro efficacia". Ciò suppone che, una volta determinate le priorità alle cure specifiche della famiglia e della persona con sindrome di Down, sia possibile organizzare la raccolta dati attraverso uno dei quadri generali di valutazione infermieristica esistente, completandola con le informazioni di carattere generale necessarie, che consentono al professionista di avere una visione globale della situazione. In questo caso, è stato selezionato il sistema di valutazione istituito da Marjory Gordon.<sup>42</sup> Secondo cui tutti gli esseri umani hanno in comune certi

---

<sup>42</sup>Lorena Alastrué Gayan et al., Cuidados de Enfermería en las personas con Síndrome de Down, 2019



modelli funzionali che contribuiscono alla loro salute, qualità della vita e realizzazione del potenziale umano.

Tali modelli comuni sono il centro di interesse dell'accertamento infermieristico. La descrizione e la valutazione dei modelli di salute permette all'infermiere di identificare i modelli che sono funzionali (punti di forza) e quelli che sono disfunzionali (diagnosi infermieristiche).<sup>43</sup>

Con "modello", Gordon intende un insieme di comportamenti, più o meno consapevoli, che si ripetono nel corso del tempo e che relazionandosi continuamente fra loro formano l'unicità e la complessità di ogni singola persona.

Come descritto più volte in precedenza, le persone con sindrome di Down sono soggette a diverse patologie che comportano inevitabilmente delle alterazioni in diversi degli 11 modelli funzionali.

1. Percezione-gestione della salute: Descrive il modello di salute e di benessere percepito dalla persona e le modalità di gestione della salute. Tra le disfunzioni possiamo trovare ad esempio l'autonegligenza, contaminazione, disponibilità a migliorare l'autogestione della salute, rischio di infezione.

---

<sup>43</sup> Sara Di Santo, Marjory Gordon e i suoi modelli di complessità, 27/03/2019, [www.nurse24.it](http://www.nurse24.it)

Le principali variabili standardizzate delle cure che forniscono informazioni rilevanti per la valutazione dello stato generale di questo modello nella persona con sindrome di Down e la sua famiglia sono diverse che vanno dall'igiene personale (igiene degli indumenti, capacità di lavarsi in autonomia e la capacità sia della famiglia che del bambino di mantenere un ambiente pulito), ai problemi di salute (necessario per evidenziare l'esistenza di problemi di salute già trattati in precedenza), all'adesione al trattamento farmacologico e l'adesione alle indicazioni terapeutiche.

2. Modello nutrizionale e metabolico: Descrive il modello di assunzione di cibo e di liquidi correlato agli indicatori del fabbisogno metabolico nei vari distretti dell'organismo, come ad esempio l'allattamento al seno efficace, Compromissione della deglutizione, deficit di sviluppo della persona adulta, ipertermia, nutrizione inferiore al bisogno.

Le variabili standardizzate di cura che forniscono informazioni rilevanti per la valutazione dello stato generale nella persona con sindrome di Down e la sua famiglia in questo modello vanno ad indagare fra le altre le abitudini nutrizionali, se sono adeguate o meno (registro del bilancio dei nutrienti nella dieta abituale), le intolleranze alimentari (i bambini con sindrome di down sono soggetti a celiachia), ingestione degli alimenti (frequenti le alterazioni nella deglutizione degli alimenti dovute all'ipotonia, all'incoordinazione nella deglutizione), il suo

stato di idratazione e il controllo del peso corporeo (molto frequenti i casi di sovrappeso o obesità deputabili a pigrizia ed ingordigia).

3. Modello di eliminazione: Descrive i modelli della funzione escretoria (intestino, vescica e cute). Esempi di alterazioni sono, compromessa eliminazione urinaria, diarrea, incontinenza urinaria funzionale.

In questo caso si va ad indagare la presenza o meno di alterazioni nei meccanismi di eliminazione, nello specifico il grado di autonomia e il grado di percepire lo stimolo da parte del bambino.

4. Modello di attività e di esercizio fisico: Descrive i modelli dell'esercizio fisico, di altre attività, del tempo libero e delle attività ricreative. Tra le possibili alterazioni possiamo trovare ad esempio la compromissione di scambi gassosi, compromissione della deambulazione, fatigue e rischio di cadute.

Importante valutare la circolazione vascolare periferica e i meccanismi della respirazione (un importante percentuale dei bambini con sindrome di down presentano complicanze cardiache e respiratorie), il tono muscolare registrando il grado di sviluppo e la contrazione muscolare della persona (tipico l'ipotonia muscolare nella sindrome di Down)

5. Modello di riposo e di sonno: Descrive i modelli di sonno, riposo e rilassamento e tra le sue alterazioni possiamo trovare la deprivazione del sonno, disturbo del modello del sonno e insonnia.

Si valuta l'efficace del sonno e si tratta le eventuali alterazioni, la insonnia e l'apnea notturna che rispecchiano l'esistenza di interruzioni del flusso nasale e incapacità di muovere i muscoli respiratori durante il sonno.

6. Modello cognitivo e percettivo: Descrive i modelli sensoriale-percettivo e cognitivo tra cui possiamo trovare confusione mentale acuta, disponibilità a migliorare la conoscenza e dolore acuto.

Forse il modello che più preoccupa a chi si accinge a crescere un bambino con la sindrome di Down per l'importanza oggettiva che ha la comunicazione, instaurare e mantenere un'interazione efficace. Qui si andrà a valutare le capacità comunicative, ovvero se esiste un effettiva difficoltà nel parlato o nel comprendere ciò che gli viene comunicato. Inoltre si valuterà l'orientamento ovvero la capacità di controllare spazio, tempo e persone. Infine le comorbilità che caratterizzano i pazienti affetti da Sindrome di Down, li espongono a frequenti e necessarie prestazioni sanitarie, chirurgiche e ricoveri ospedalieri, con conseguenti esperienze di dolore. La valutazione di quest'ultima non è sempre semplice, per le possibili difficoltà del bambino ad esternare la sensazione di dolore ed anche per la mancanza di scale di valutazione specifiche per questo

spicchio di popolazione. Nonostante le difficoltà è importante non sottovalutarne la valutazione anche in assenza di sintomi evidenti.

7. Modello di percezione di sé-concetto di sé: Descrive il modello del concetto di sé e delle percezioni di sé della persona (per esempio, concetto di sé/valore, immagine corporea, stato delle emozioni). Le possibili alterazioni possono essere ansia, disponibilità a migliorare il concetto di sé, disturbo dell'identità personale, autostima cronicamente scarsa.

Variabile di valori predeterminati per registrare la presenza di ansia anticipata, angoscia e / o reazioni di paura o apprensione di pericoli o minacce non specifici, accompagnata da un'attivazione del sistema nervoso autonomo della persona.

8. Modello di ruoli e di relazioni: Descrive il modello delle relazioni e delle responsabilità correlate al ruolo della persona. Le possibili alterazioni possono essere causate da conflitti in rapporto al ruolo genitoriale, inefficaci prestazioni di ruolo, isolamento sociale, rischio di solitudine.

Si valuta le relazioni che sussistono tra il bambino e i genitori e altri membri della famiglia, il supporto familiare (l'efficacia del sistema di sostegno familiare a disposizione della persona nell'aiutare a prendersi cura dei propri problemi / bisogni). Inoltre si andrà a verificare l'esistenza di fonti di supporto efficaci per far fronte e / o risolvere i problemi della persona o della famiglia.

9. Modello di sessualità e di riproduzione: Descrive i modelli di soddisfazione e insoddisfazione della persona correlati alla sfera della sessualità; descrive il modello riproduttivo. Tra le disfunzioni troviamo quella sessuale, Inefficacie modello di sessualità.

Lo sviluppo sessuale di una persona con sindrome di Down è lo stesso di qualsiasi altra persona. Ma è la società stessa e spesso i genitori a predisporre delle barriere. Fin dall'infanzia c'è una grande iperprotezione riguardo all'apprendimento della sessualità, quindi ci sono molte cose che il bambino/adolescente non ha l'opportunità di capire.

Con l'avvento dell'adolescenza, come su tutti gli adolescenti avvengono dei cambiamenti a livello fisico, ormonale, sociale, psicologico. È vero che questi cambiamenti potrebbero arrivare un po' più tardi del normale. Come tutti gli adolescenti, cercano l'indipendenza dai loro genitori e dalla loro cerchia familiare. Pertanto, per quanto riguarda l'educazione sessuale, non dovrebbero essere separati e vietati, ma piuttosto dovrebbero ricevere un'istruzione personalizzata adattata a loro. È necessario enfatizzare soprattutto quelle questioni relative alle norme sociali, al processo decisionale, ai valori personali. Oltre a quello relativo al comportamento e alle emozioni nel contesto, i cambiamenti che si verificano nel corpo.

In breve, si tratta di fornire strumenti e informazioni in modo che possano vivere la loro intimità in modo sano, cioè lavorare di più sull'aspetto socio-emotivo e non tanto sugli aspetti fisici riproduttivi.<sup>44</sup>

10. Modello di coping e di tolleranza allo stress: Descrive il modello generale di coping della persona e l'efficacia del modello in termini di tolleranza allo stress.

In questo caso si andrà a valutare l'efficacia delle azioni e / o i comportamenti della persona in risposta a situazioni problematiche, stressanti e / o traumatiche (cambiamenti, crisi, perdite, problemi di salute, ecc).

La sindrome di Down non è estranea a questa realtà. Si afferma che il 25-30% delle persone con sindrome di Down soffre di qualche forma di malattia mentale per tutta la vita. A volte la stessa persona mostra più di un tipo di disturbo mentale. Il tipo più comune di disturbo mentale nella sindrome di Down è quello che influenza l'umore (depressione, disturbo bipolare e stato distimico).<sup>45</sup>

11. Modello di valori e di convinzioni: Descrive i modelli dei valori, delle convinzioni, comprese quelle spirituali.

---

<sup>44</sup>Jordi Quintanilla, [www. Medicinalliure.com](http://www.Medicinalliure.com)

<sup>45</sup>Jesùs Flòres, DEPRESIÓN Y REGRESIÓN EN EL SÍNDROME DE DOWN: APUNTES PARA UNA TEORÍA PATOGENÉTICA, 06/ 2014, [www.sindromedownvidaadulto.org](http://www.sindromedownvidaadulto.org)

Si trarrà informazioni sui valori a cui danno importanza il bambino e la famiglia (l'esistenza di ideologie o credenze importanti). Eventuali conflitti tra credenze e valori (per riflettere l'esistenza di dubbi e / o conflitti interni nella persona in relazione al loro quadro di credenze religiose o valori spirituali).

Una volta sviluppato il processo di valutazione infermieristica dei bisogni assistenziali della persona con sindrome di Down e della sua famiglia, il professionista può stabilire un giudizio clinico sulla propria situazione attraverso diagnosi infermieristiche.<sup>46</sup>

Le Diagnosi Infermieristiche descrivono la risposta umana (segni), reale o potenziale, ad un problema di salute per il quale l'infermiere ha la competenza di trattamento in autonomia.

La diagnosi infermieristica costituisce la seconda fase del processo di nursing, che è un approccio scientifico per la risoluzione dei problemi assistenziali legati alla persona, basato sulla applicazione del problem solving.<sup>47</sup>

Le delicate condizioni di salute dei bambini con la sindrome di Down, ci mettono davanti ad un ampio panorama di possibili diagnosi infermieristiche, reali o di rischio, a cui dover far fronte. Tra le diagnosi infermieristiche più frequenti nelle persone con sindrome di Down possiamo trovare:

---

<sup>46</sup> Lorena Alastrué Gayan et al., Cuidados de Enfermería en las personas con Síndrome de Down, 2019

<sup>47</sup> Francesca Gianfrancesco, Giudizio clinico dell'infermiere-la diagnosi infermieristica, 2018, [www.nurse24.it](http://www.nurse24.it)



- Stile di vita sedentario (Cod. NANDA, 00168).
- Gestione della salute inefficace (Cod. NANDA, 00078).
- Inefficace mantenimento della salute (Cod. NANDA, 00099).
- Obesità (Cod. NANDA, 00232).
- Sovrappeso (Cod. NANDA, 00233).
- Deambulazione alterata (Cod. NANDA, 00088).
- Diminuzione della gittata cardiaca (Cod. NANDA, 00029).
- Rischio di riduzione della perfusione del tessuto cardiaco (Cod. NANDA, 00200).
- Respiratorio inefficace (Cod. NANDA, 00032).
- Liberazione inefficace delle vie aeree (Cod. NANDA, 00031).
- Deficit di cura di sé: dieta (Cod. NANDA, 00102).
- Carenza di auto-cura: bagno (Cod. NANDA, 00108).
- Deficit di cura di sé: uso del bagno (Cod. NANDA, 00110).
- Deficit di cura di sé: vestizione (Cod. NANDA, 00109).
- Processi familiari disfunzionali (Cod. NANDA, 00063).
- Deterioramento dei denti (Cod. NANDA, 00048).<sup>48</sup>

---

<sup>48</sup> Lorena Alastrué Gayan et al., Cuidados de Enfermería en las personas con Síndrome de Down, 2019

## Conclusione

Concludendo la redazione del lavoro di tesi, riprendo in questa parte finale i punti focali, i principali spunti di riflessione e le difficoltà emerse durante la stesura.

Durante la stesura del lavoro di tesi ho avuto la possibilità addentrarmi in maniera più cosciente nello stimolante mondo della disabilità mentale.

Come prima cosa ho deciso di dedicarmi alle conoscenze generali della sindrome di Down e in particolare focalizzandomi nel bambino. Argomenti poco o affatto trattati durante la mia formazione. Per completare questo primo passo non ho avuto particolari difficoltà nel trovare materiale; al contrario ho dovuto limitarmi all'essenzialità del periodo infantile estrapolando dal molto materiale solo quello che riguardava questa fase di vita.

La parte per me più interessante è stata l'indagine delle esperienze genitoriali, ricerca effettuata attraverso articoli scientifici e libri dedicati all'argomento, che mi ha permesso di interrogarmi su tematiche etiche molto delicate correlate a questo tema come ad esempio lo screening prenatale o l'interruzione volontaria della gravidanza.

Comprendendo una volta in più quanto sia importante permettere ai genitori una scelta consapevole, attraverso l'illustrazione delle varie possibilità, così come rispettare le ragioni che spingono alla decisione.

Le difficoltà più grandi sono state riscontrate nell'indagine del ruolo infermieristico, essendo il materiale specificamente correlato a questo tema limitato.

Nonostante il personale infermieristico sia sempre presente nelle diverse fasi della vita del bambino con la sindrome di Down e la sua famiglia, nell'immaginario comune, gli viene attribuito un ruolo secondario.

Come si può percepire in quanto elaborato nel lavoro di tesi il ruolo degli infermieri diventa rilevante nell'accompagnamento dei genitori, dal momento della comunicazione della diagnosi alle seguenti fasi.

Infine, effettuando l'ultimo tratto della mia ricerca ho voluto sottolineare come, con una giusta formazione, l'infermiere risulti fondamentale nella rilevazione del dolore e nel trattamento dell'eventuali alterazioni dei bisogni fondamentali del bambino e del suo nucleo familiare, instaurando in primis un relazione di fiducia,

basata sull'ascolto e il supporto emotivo. La promozione della salute e l'educazione terapeutica ricoprono un ruolo essenziale nell'accompagnamento alla famiglia, per il suo benessere e la sua autonomia.

## Bibliografia

- Dal Gesso, A. (2010). Principi fondamentali dell'assistenza infermieristica ai bambini e alle famiglie. In Badon, P., Zampieron, A (cur.), Procedure infermieristiche in psichiatria (pp. 3-5). Milano: Casa editrice Ambrosiana.
- Carbonetti, D., & Carbonetti, G. (1996). Vivere con un figlio Down. Per costruire, giorno per giorno, un rapporto d'amore e un progetto di vita. Milano: FrancoAngeli.
- Cecchetto, D. (2008). Età adulta e funzione genitoriale. In C. Castelli & F. Sbattella (cur.), Psicologia del ciclo di vita (pp. 225-244). Milano: FrancoAngeli.
- Predebon, V. (2006). Ipotesi di un percorso di sostegno alla famiglia con un figlio diversamente abile. Un caso: il figlio adottivo con handicap. In P. Causin & S. De Pieri (cur.), Disabili e rete sociale. Modelli e buone pratiche di integrazione (pp. 45-50). Milano: FrancoAngeli.
- Senno, L. (2006). La famiglia di fronte alla nascita di un figlio con disabilità: dall'elaborazione del lutto, all'adattamento al figlio reale. In P. Causin & S. De Pieri (cur.), Disabili e rete sociale. Modelli e buone pratiche di integrazione (pp. 39-44). Milano: FrancoAngeli.
- Stassen Berger, K. (1996). Lo sviluppo della persona. Periodo prenatale, infanzia, adolescenza, maturità, vecchiaia. Bologna: Zanichelli.
- Stern, D.N., & Bruschweiler-Stern, N. (1999). Nascita di una madre. Come l'esperienza della maternità cambia una donna. Milano: Oscar Mondadori.
- Abu-Saad, H.H.(2000) Challenge of pain in the cognitively impaired. *Lancet*, 356, 1867–1868.
- Benini, F., & Trapanotto, M. (2004) Evaluating pain induced by venipuncture in pediatric patients with developmental delay. *Clinical Journal of Pain*, 20(3), 156–163.
- Bertoli, M., Biasini, G., Calignano, M.T., Celani, G., De Grossi, G., Digilio, M.C., Fermariello, C.C., Loffredo, G., Luchino, F., Marchese, A., Mazotti, S., Manghi, B., Razzano, C., Tiano, C., Zambon Hobart, A., Zampino, G., & Zuccalà, G. (2011) Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy. *Journal of Intellectual Disability Research*, 55(8), 801–820.

- Breau, L.M., Camfield, C., McGrath, P. J., & Finley, G.A. (2004) Risk factors for pain in children with severe cognitive impairments. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 46, 364–71.
- Judith M. Wilkinson & Laurie Barcus (2017). *Diagnosi Infermieristiche con NOC e NIC*. Seconda edizione. Milano: Ambrosiana.

## Sitografia

- [www.aipd.it](http://www.aipd.it)
- [www.vividown.org](http://www.vividown.org)
- [www.handylex.org](http://www.handylex.org)
- [www.superando.it](http://www.superando.it)
- [www.sindromedownvidaadultta.org](http://www.sindromedownvidaadultta.org)
- [www.nurse24.it](http://www.nurse24.it)
- [www.Medicinalliure.com](http://www.Medicinalliure.com)
- [www.osservatoriomalattierare.it](http://www.osservatoriomalattierare.it)