

L'adulto con Sindrome di Down un paziente fragile

Graziano Onder
Centro Medicina Invecchiamento
Università Cattolica Sacro Cuore
Policlinico A. Gemelli

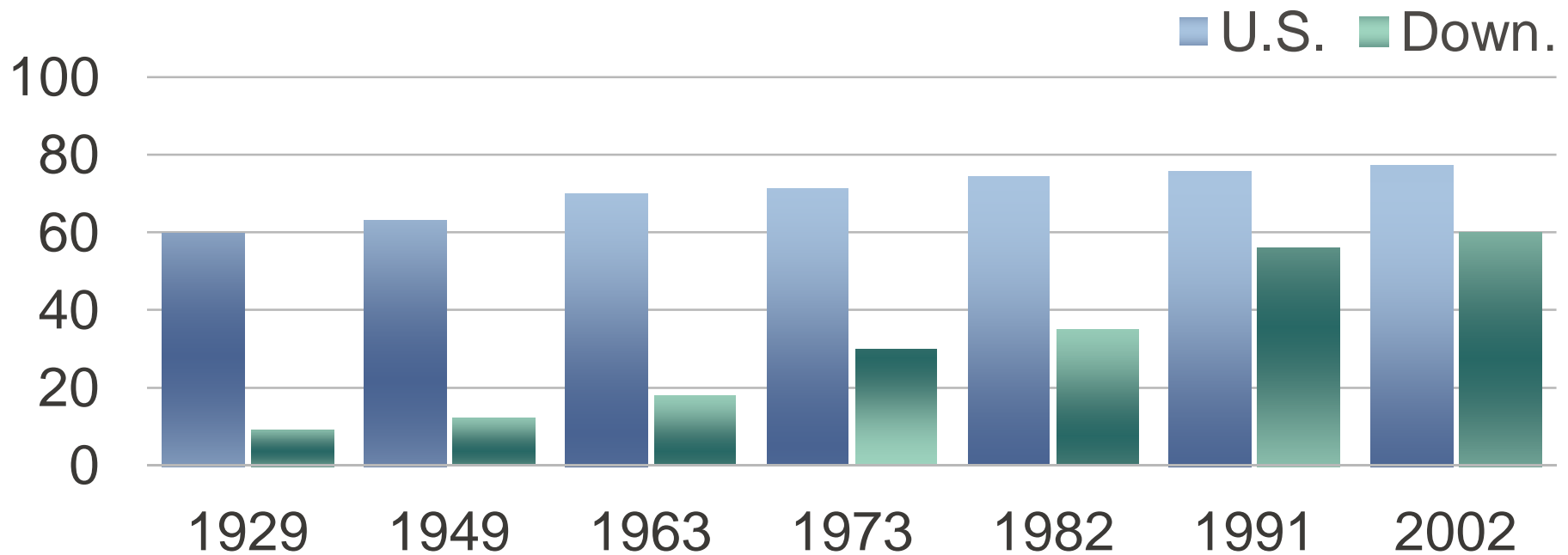


UNIVERSITÀ
CATTOLICA
del Sacro Cuore

Sindrome di Down

- Nel 1958 Lejeune ha associato la Sindrome di Down (SD) alla trisomia del cromosoma 21. Lejeune era un pediatra.
- La SD è stata considerata storicamente una condizione pediatrica.





A H Bittles and E J Glasson, "Clinical, Social, and Ethical Implications of Changing Life Expectancy in DS.," *Developmental medicine and child neurology*, 46 (2004), 282-6

Increased life expectancy

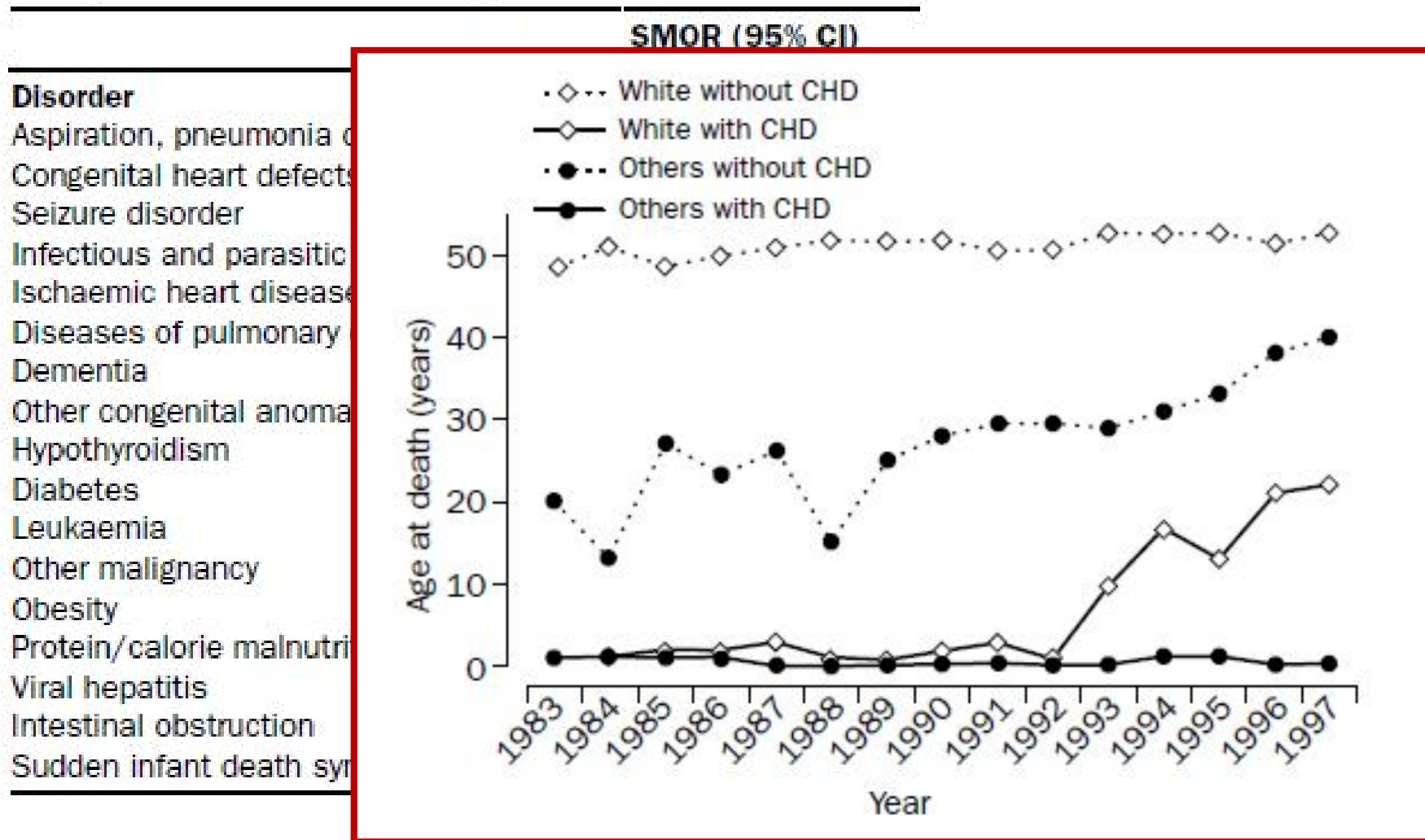
In Italia circa 38.000 persone con SD di cui il 61% ha più di 25 anni.

Aumento attesa di vita

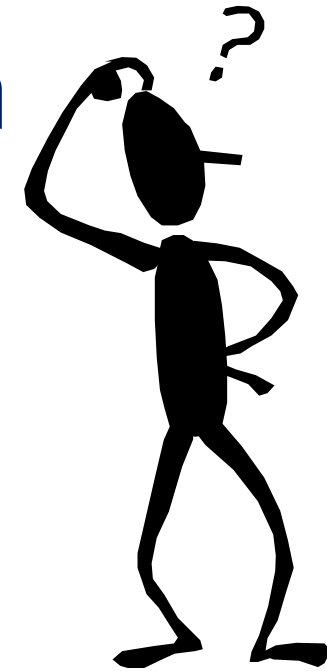
- Antibiotici
- De-istituzionalizzazione
- Cardiochirurgia pediatrica

E J Glasson and others, "The Changing Survival Profile of People with Down's Syndrome: Implications for Genetic Counselling.," *Clinical genetics*, 62 (2002), 390–3

Aumento attesa di vita



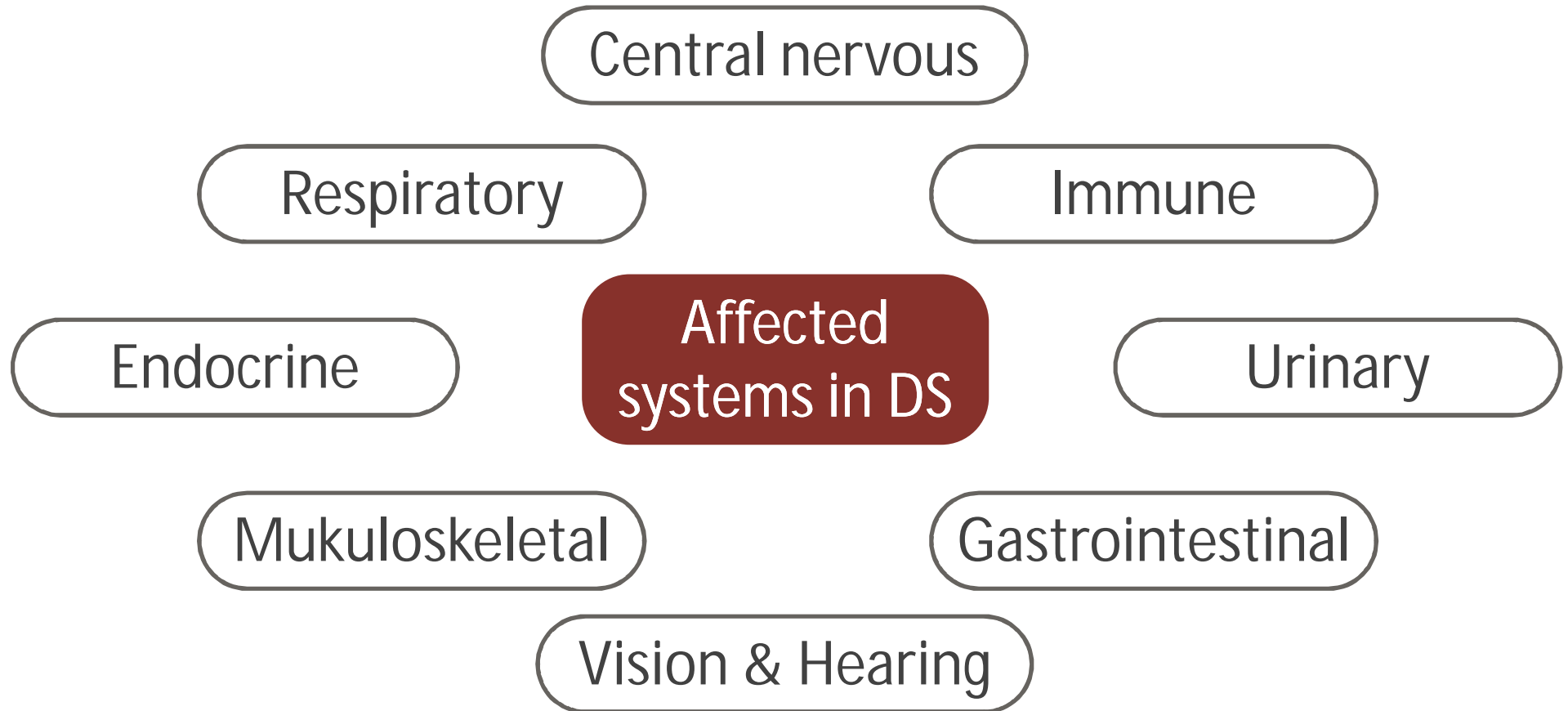
L'adulto con Sindrome di Down
è un paziente complesso?



Sindrome di Down - Geni

Gene	Patologia
APP	Demenza di Alzheimer
ERG, TAM e AML1	Leucemia
DFNB10 e Claudin 14	Sordità
NCAM	Sviluppo cerebrale
Cristallina α	Cataratta
Interferon α e β , ω receptors 1 e 2, γ receptor 2 (integrina β 2)	Patologie autoimmuni
BACE (Beta Amyloid site cleaving enzyme)	Demenza di Alzheimer (?)
S100Beta	Sviluppo cerebrale – Demenza di Alzheimer ?

Multimorbidità



Multimorbilità

- **SNC**
 - Demenza
 - Epilessia
- **Patologia psichiatrica**
 - Depressione
 - Disturbi comportamento
- **Problemi vista e udito**
- **Cardiopatìa**
- **Problemi muscoloscheletrici**
 - Osteoporosi
 - Artrosi
 - Instabilità atlanto-assiale
- **Problemi GI**
 - Celiachia
- **Problemi tiroide**

Sindrome di Down - Adulto

Dati letteratura + campione 78 Persone con SD
adulti (età media 41 aa; range 21 -75 aa)
afferenti al DH di Geriatria, Policlinico A. Gemelli

Multimorbilità

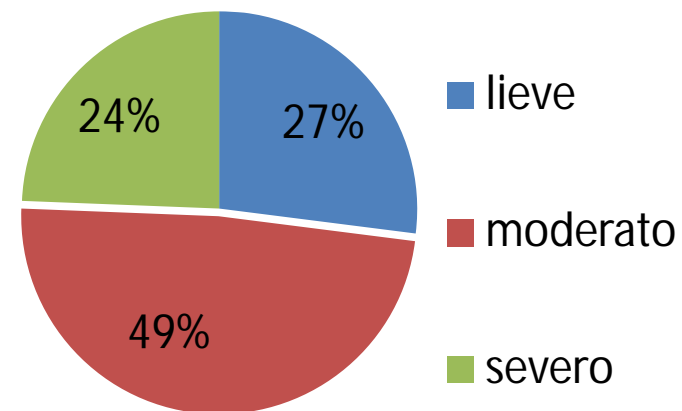
- **SNC**
 - **Demenza**
 - Epilessia
- **Patologia psichiatrica**
 - Depressione
 - Disturbi comportamento
- **Problemi vista e udito**
- **Cardiopatìa**
- **Problemi muscoloscheletrici**
 - Osteoporosi
 - Artrosi
 - Instabilità atlanto-assiale
- **Problemi GI**
 - Celiachia
- **Problemi tiroide**

Demenza – Diagnosi clinica

- Complessità di valutazione: deficit di sviluppo + patologia degenerativa

Cause (n=78)	%
Deficit vitaminici	22.4%
Psicofarmaci	30.1%
Deficit sensoriali	25.6%
Problemi tiroidei	63.4%

Ritardo mentale



Demenza - Trattamento

To date there is only one small randomised controlled study on the effect of donepezil. This shows, at best, a modest, non statistically significant trend in favour of people with Down syndrome and Alzheimer's dementia who are able to tolerate donepezil. This study does not provide good evidence on which to base practice...

Demenza - Trattamento

	Memantine group	Placebo group	Difference (95% CI)	p value
Mean change in total DAMES				
No dementia	-4.6 (39.2); n=52	-0.8 (19.8); n=49	-3.7 (-15.5 to 8.1)	0.53*
Dementia	-8.4 (18.3); n=20	-4.0 (19.1); n=25	-4.5 (-16.1 to 7.2)	0.44*
Mean change in total DAMES, excluding zero values				
No dementia	-5.6 (41.9); n=43	-1.7 (21.5); n=39	-4.8 (-18.8 to 9.3)	0.50*
Dementia	-9.3 (27.5); n=7	-1.2 (22.7); n=15	-8.0 (-31.9 to 15.8)	0.49*
Mean change in ABS part I				
No dementia	-4.4 (33.6); n=53	1.4 (37.0); n=48	-3.2 (-16.4 to 10.0)	0.63*
Dementia	-25.7 (41.5); n=22	-7.6 (31.0); n=25	-18.8 (-40.6 to 3.1)	0.09*
Median change in ABS part II				
No dementia	0 (-11.0 to 13.0); n=53	1.5 (-11.5 to 8.5); n=48	1.6 (-7.3 to 10.5)	0.91†
Dementia	3 (-33.0 to 24.0); n=22	-1 (-13.0 to 20.0); n=25	5.3 (-7.2 to 11.3)	0.93†

Data are mean (SD) or median (IQR) unless otherwise stated. ABS=adaptive behaviour scale. DAMES=Down's syndrome attention, memory and executive function scale. * Analysis of covariance with baseline score fitted as covariate. †Quantile regression with baseline score fitted as covariate.

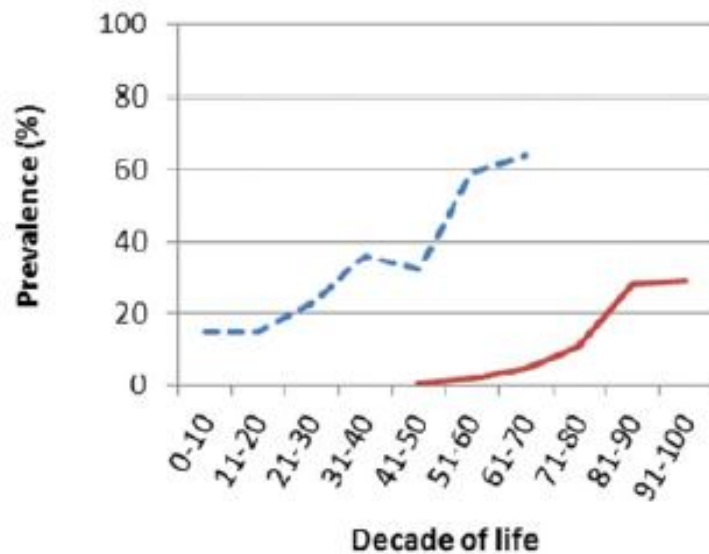
Table 4: Primary outcome measures at 52 weeks, stratified by dementia status at randomisation

Multimorbilità

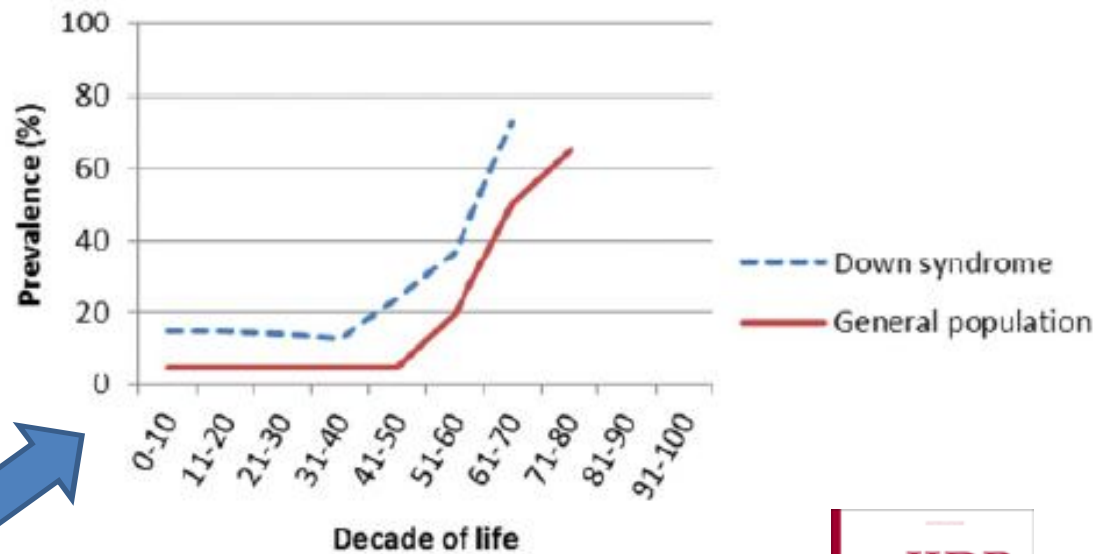
- **SNC**
 - Demenza
 - Epilessia
- **Patologia psichiatrica**
 - Depressione
 - Disturbi comportamento
- **Problemi vista e udito**
- **Cardiopatìa**
- **Problemi muscoloscheletrici**
 - Osteoporosi
 - Artrosi
 - Instabilità atlanto-assiale
- **Problemi GI**
 - Celiachia
- **Problemi tiroide**

Deficit sensoriali e sindrome Down

Visual impairment



Hearing impairment



Screening con esame
audioimpedenziometrico
Ipoacusia 20/78 (25.6%)

Glasson EJ et al. JIDR 2013



Multimorbilità

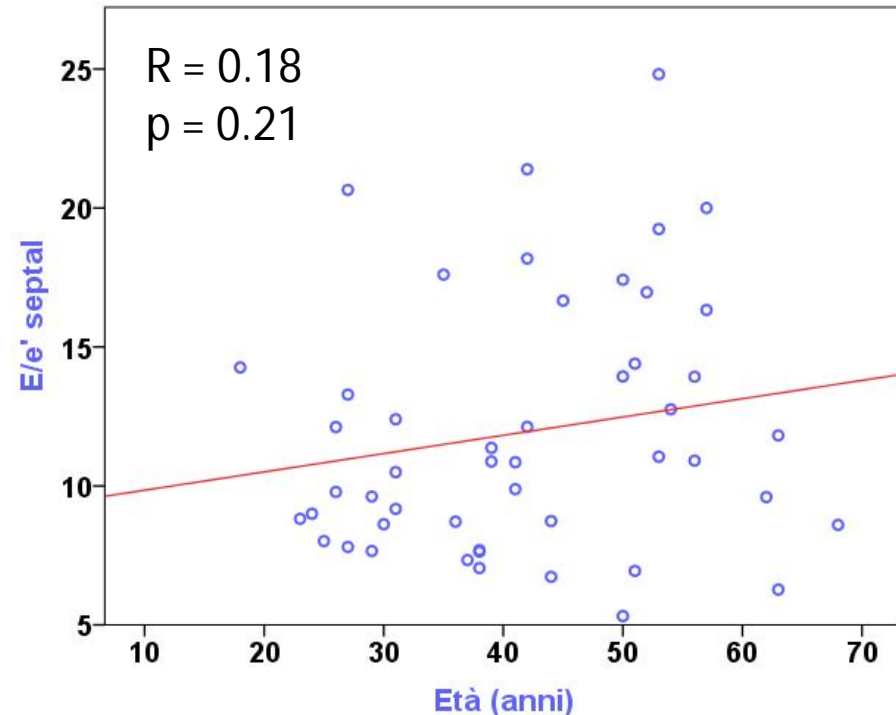
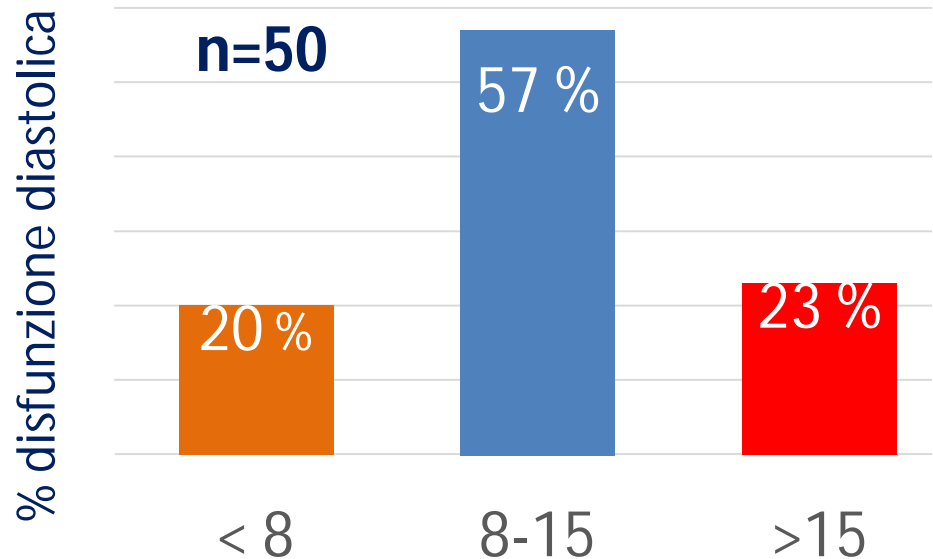
- **SNC**
 - Demenza
 - Epilessia
- **Patologia psichiatrica**
 - Depressione
 - Disturbi comportamento
- **Problemi vista e udito**
- **Cardiopatìa**
- **Problemi muscoloscheletrici**
 - Osteoporosi
 - Artrosi
 - Instabilità atlanto-assiale
- **Problemi GI**
 - Celiachia
- **Problemi tiroide**

Standardised mortality odds ratios (SMORs) of selected medical disorders in people with Down's syndrome

Disorder	SMOR (95% CI)
Aspiration, pneumonia or influenza	7.61 (7.36–7.87)
Congenital heart defects	29.10 (27.8–30.4)
Seizure disorder	7.80 (7.39–8.23)
Infectious and parasitic diseases	1.14 (1.08–1.20)
Ischaemic heart disease	0.42 (0.40–0.45)
Diseases of pulmonary circulation	3.83 (3.60–4.07)
Dementia	21.10 (19.6–22.7)
Other congenital anomalies	0.92 (0.85–1.01)
Hypothyroidism	20.30 (18.5–22.3)
Diabetes	0.63 (0.58–0.69)
Leukaemia	1.57 (1.41–1.75)
Other malignancy	0.07 (0.06–0.08)
Obesity	1.87 (1.63–2.15)
Protein/calorie malnutrition	1.41 (1.20–1.65)
Viral hepatitis	3.30 (2.81–3.89)
Intestinal obstruction	1.29 (1.06–1.58)
Sudden infant death syndrome.	0.08 (0.06–0.11)



Disfunzione Diastolica (E/e' septal)

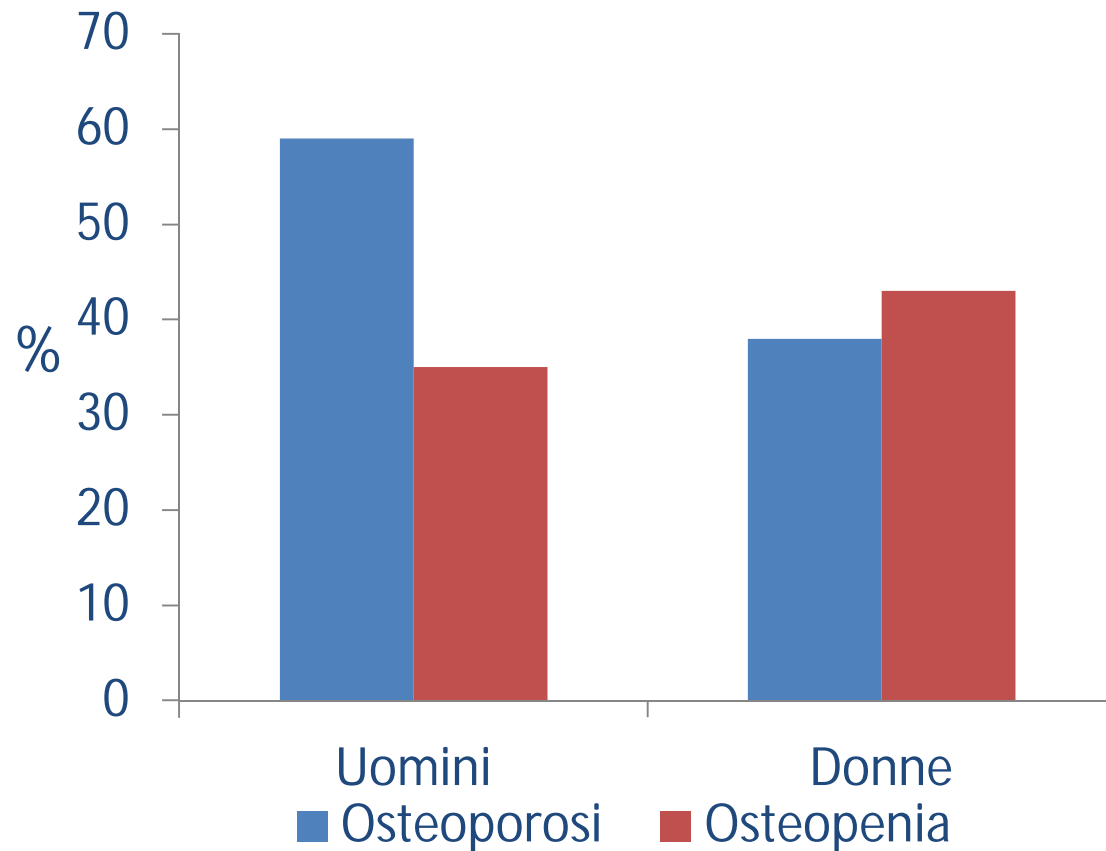


Children with Down syndrome had significantly higher ... left ventricular diastolic dysfunction detected by tissue Doppler than observed in the controls.

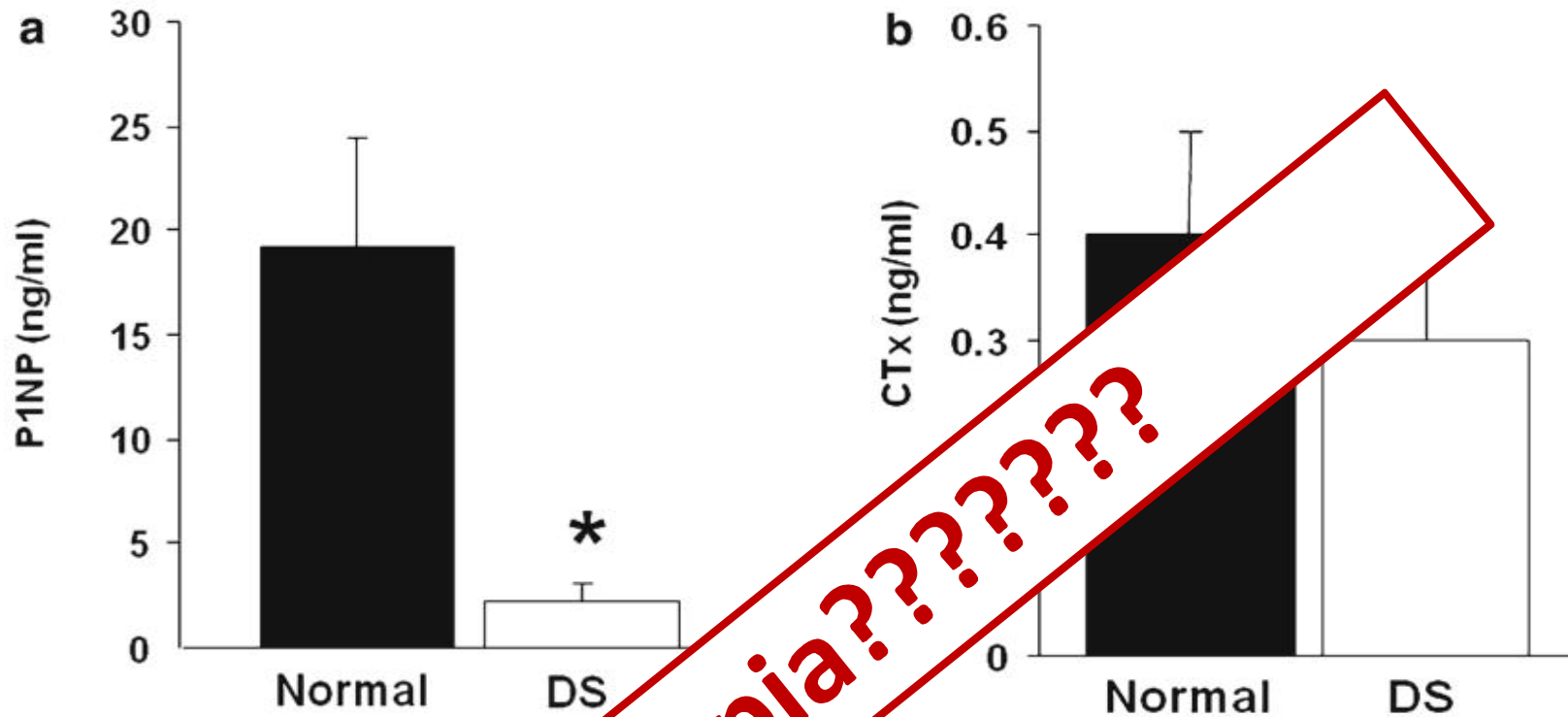
Multimorbilità

- **SNC**
 - Demenza
 - Epilessia
- **Patologia psichiatrica**
 - Depressione
 - Disturbi comportamento
- **Problemi vista e udito**
- **Cardiopatologia congenita**
- **Problemi muscoloscheletrici**
 - Osteoporosi**
 - Artrosi
 - Instabilità atlanto-assiale
- **Problemi GI**
 - Celiachia
- **Problemi tiroide**

Sindrome di Down - Osteoporosi

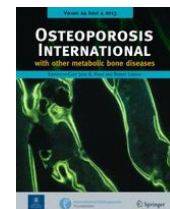


Cause	%
Deficit vit D	86,4%
Celiachia*	4,1%
Antiepilettici	17,1%
Problemi tiroidei	63,4%
Ipomobilità	10,4%
Ormoni	???



Terapia???????

Low BMD in adults with DS is correlated with a significant decrease in bone formation markers and is **independent of gender ... diminished osteoblast bone formation**, with no significant differences in bone resorption...



Sindrome di Down - Adulto

Condizioni geriatriche

- Problemi nutrizionali

Valutazione nutrizionale

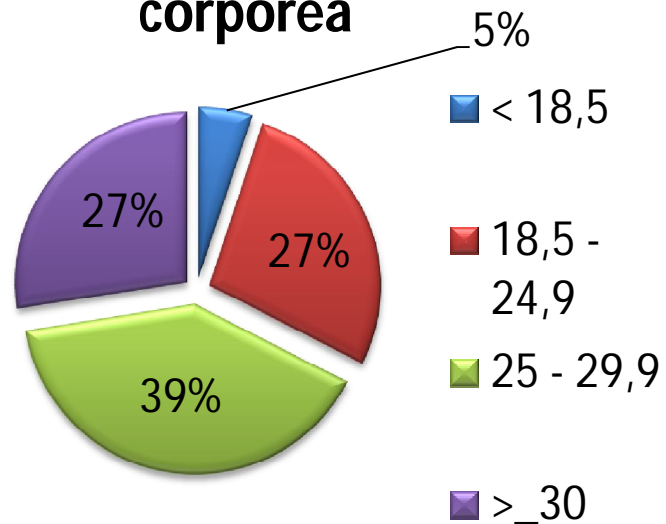
Il campione: 41 adulti affetti da sindrome di Down, 20 uomini e 21 donne, tra i 20 e i 64 anni (media 39 anni), reclutati al Day Hospital di geriatria del Policlinico A. Gemelli, Università Cattolica del Sacro Cuore.

I dati raccolti :

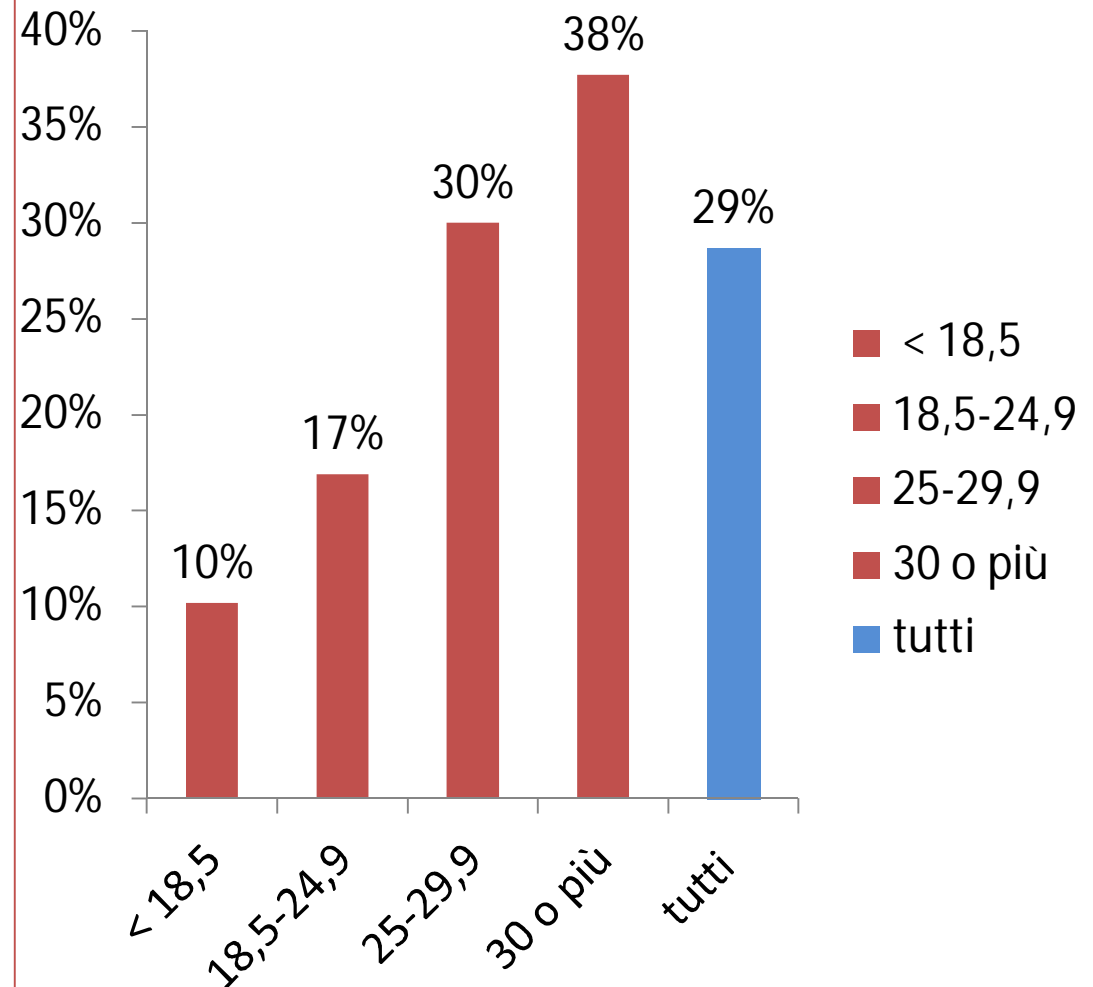
- Peso
- Altezza
- Circonferenza polso, braccio, vita ,fianchi
- BIA
- Grip strenght
- Intervista alimentare
- Parametri ematochimici
- Velocità del passo

Valutazione nutrizionale

indice di massa corporea



% massa grassa



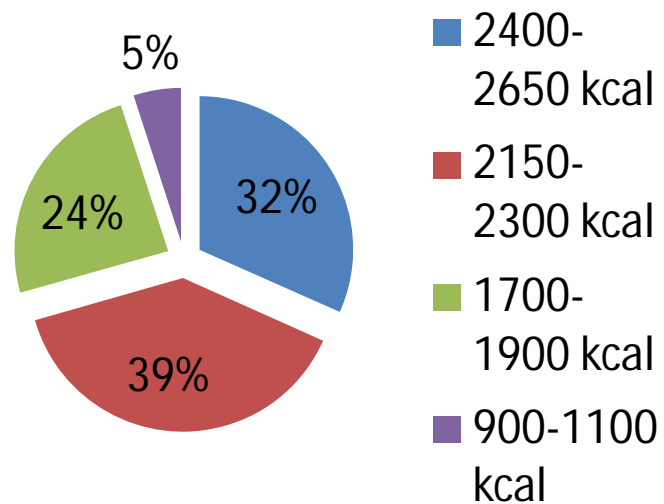
Valutazione nutrizionale

↓ Angolo di fase < 5,5 °	35 (85%)	←
↓ Skeletal muscle index	2 (5%)	
↑ Rapporto vita fianchi > 0,95	16 (39%)	←
↑ Circonferenza vita > 95 cm	9 (22%)	
↓ Folati	13 (32%)	
↓ Vitamina B12	9 (22%)	
↓ Vitamina D	36 (88%)	←

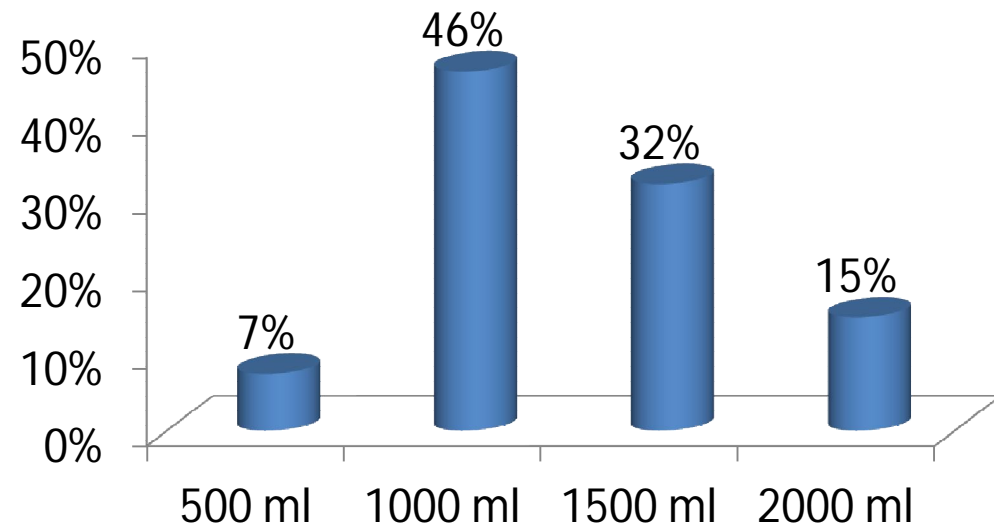
Risultati - Valutazione

Intervista alimentare

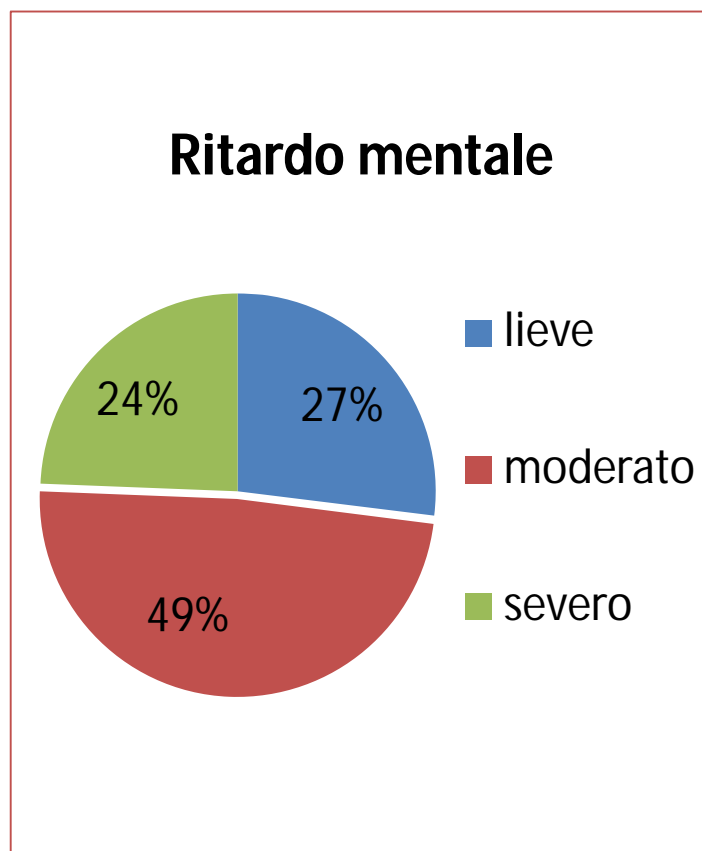
consumo calorico
medio giornaliero



introito idrico medio giornaliero



Problemi nutrizionali - Cause



Deficit funzionali	22 (53,7 %)
Uso antipsicotici	7 (17,1%)
Politerapia	10 (24,4%)
Problemi alla tiroide	26 (63,4%)
Diabete	1 (2,4%)
Celiachia	5(9,8%)
Problemi sociali	12 (29,3%)

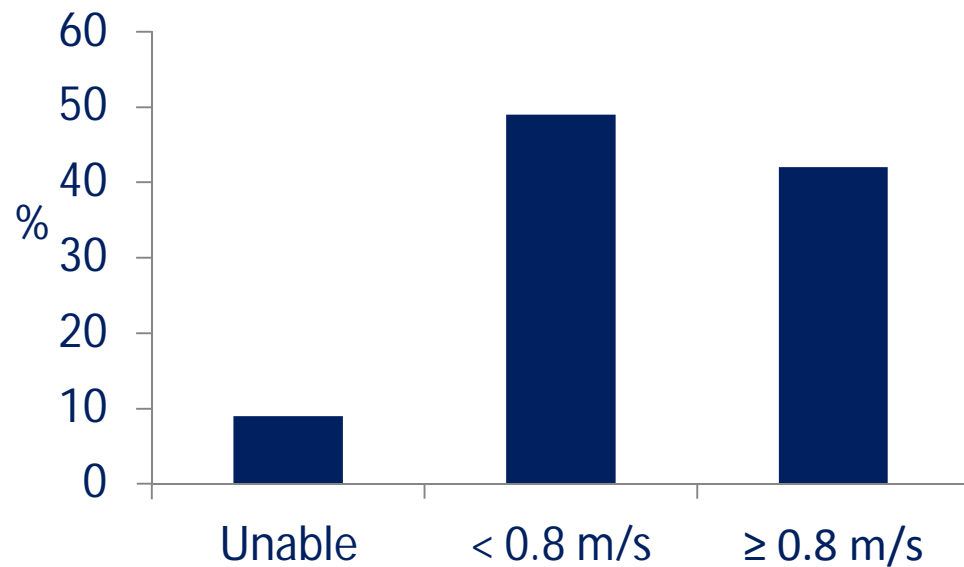
Sindrome di Down - Adulto

Condizioni geriatriche

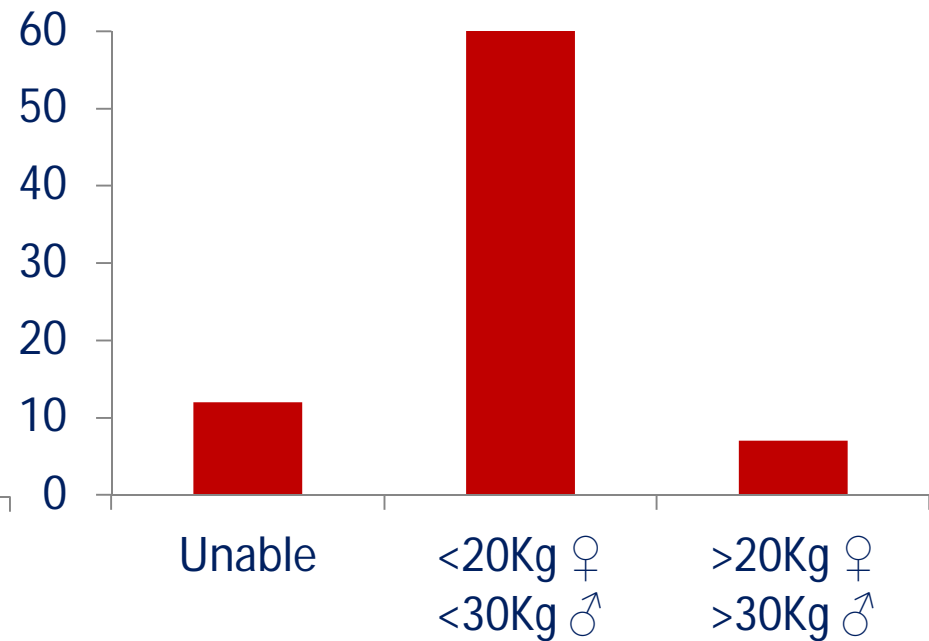
- Problemi nutrizionali
- **Funzione fisica**

Misure di Performance Fisica

Walking Speed



Grip strength

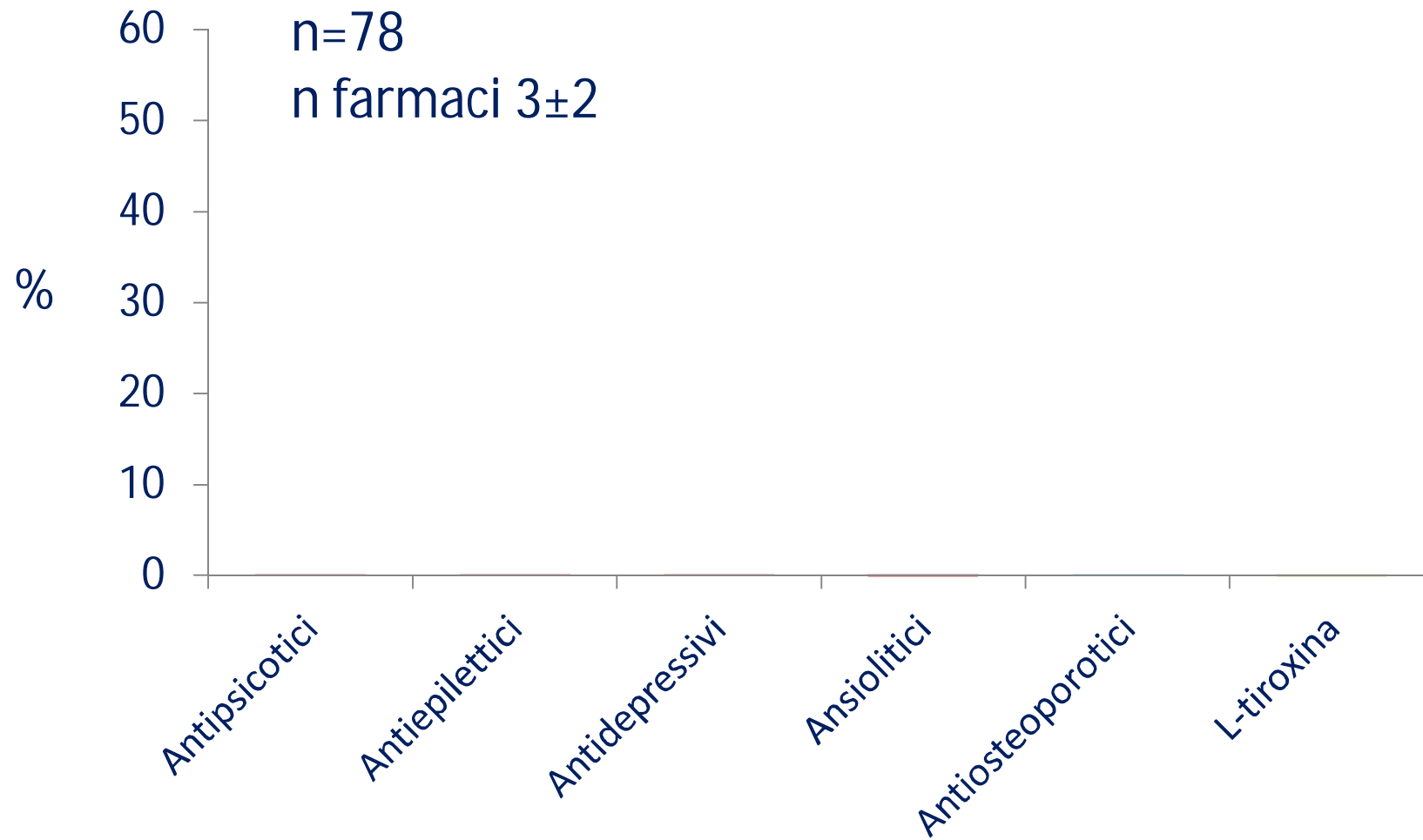


Sindrome di Down - Adulto

Condizioni geriatriche

- Problemi nutrizionali
- Funzione fisica
- **Terapia farmacologica**

Terapia farmacologica



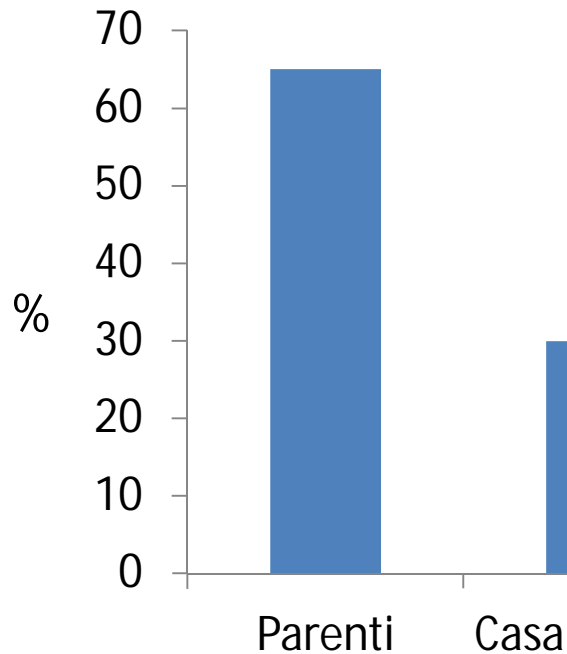
Sindrome di Down - Adulto

Condizioni geriatriche

- Problemi nutrizionali
- Funzione fisica
- Terapia farmacologica
- **Problemi sociali**

Problemi sociali

Dove



Home Page | Chi Siamo | Progetti | Donazioni | Eventi | Formazione

“Nessun uomo è inutile se allevia il peso di qualcun altro”
Mahatma Gandhi

La Fondazione
Si stima che in Italia ci siano tra le 30.000 e le 40.000 persone con la **sindrome di Down**. Di queste oltre la metà ha un'età superiore ai 25 anni e oltre 3.000 un'età superiore ai 45 anni.

Le Case Famiglia
I genitori seguono i figli nel loro percorso di crescita, li sostengono e li proteggono, li aiutano ad inserirsi nel mondo... soprattutto se sono diversamente abili.
Ma quando i genitori non ci sono più?
Continuiamo a sostenerli nel loro "progetto di vita" magari attraverso una nuova famiglia, anzi una Casa Famiglia

Area Riservata
nome utente
password
INVIA

Iscriviti alla

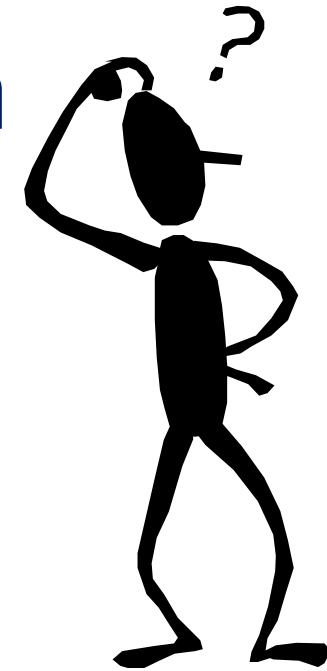


SIBLINGS

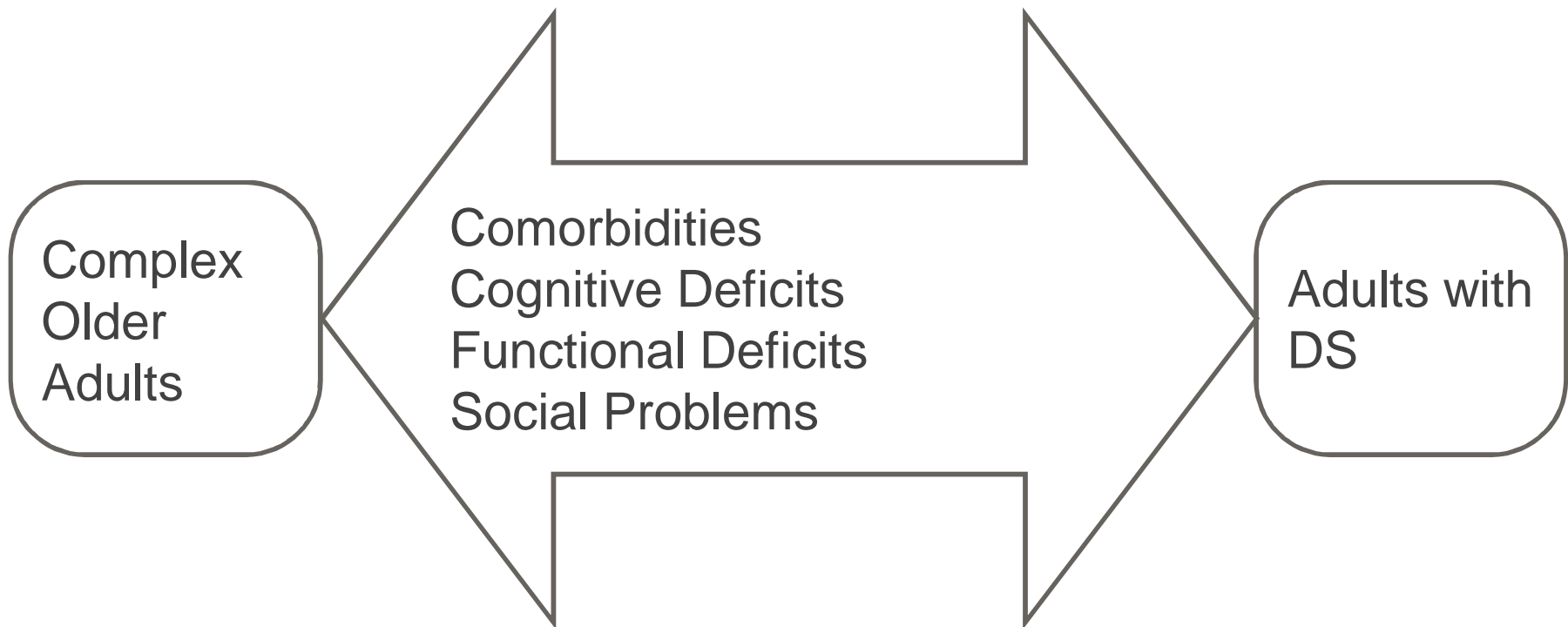
SORELLE E FRATELLI
DI PERSONE CON DISABILITA'

L'adulto con Sindrome di Down
è un paziente complesso?

Sì, per la contemporanea
presenza di multimorbilità,
problemi funzionali, cognitivi,
sociali, nutrizionali



Conclusions



Sfide per il futuro

- Fattori di rischio e studi di prevalenza (reverse epidemiology?)
- Protocolli diagnostici e terapeutici standardizzati
- Trattamento patologie (p.e. osteoporosi, demenza)
- Percorsi di continuità assistenziale

Sfide per il futuro

- Fattori di rischio e studi di prevalenza (reverse epidemiology?)
- Protocolli diagnostici e terapeutici standardizzati
- Trattamento patologie (p.e. osteoporosi, demenza)
- **Percorsi di continuità assistenziale**



Modello di assistenza



Grazie per l'attenzione