

Sindrome di Down e disordini delle funzioni Facio-Oro-Deglutitorie, dalla valutazione alla riabilitazione multidisciplinare.

Roma 31 maggio 1 giugno 2019

Sede: Villa Eur Parco dei Pini – P.le Champagnat 2

Prof. Antonella Cerchiari

Razionale

La S. di D. o trisomia 21, è la più comune causa di anomalità cromosomica nell'uomo. Questa popolazione presenta un alto rischio di difetti congeniti, disordini organici e funzionali che in passato influivano pesantemente sulla longevità. Lo sviluppo tecnologico e delle tecniche chirurgiche in medicina hanno aumentato la prospettiva di vita di questi individui ma, sebbene le cure mediche abbiano prolungato le aspettative di vita, le conseguenze delle comorbilità determinano uno stato di salute precario che espone la popolazione con la sindrome di down ad ospedalizzazioni frequenti e ricorrenti specialmente nei primi tre anni di vita. Tra le più comuni cause di ospedalizzazione sono presenti i disordini respiratori e i disordini dell'apparato gastrointestinale che sono strettamente legati ai disordini di alimentazione e di deglutizione. Tra le cause di morte più frequenti in questi individui sono riportati i disordini cardio vascolari, seguiti al secondo posto dai disordini respiratori nei quali sono inclusi la pneumonia da aspirazione, soffocamento da caduta accidentale del bolo nelle vie aeree e distress respiratorio. A seguire, sono elencati i disordini del sistema digestivo tra i quali sono menzionati le difficoltà di transito esofageo e l'arresto del bolo alimentare non adeguatamente masticato, in esofago. Nei fattori di rischio, predittivi di mortalità è presente la disabilità dello sviluppo vale a dire, il livello funzionale delle abilità del soggetto, che riguarda le abilità funzionali iniziali, spesso scadenti, ma anche quello susseguente, peggiorato dal deterioramento delle abilità iniziali. Le abilità di alimentazione iniziano il loro sviluppo già nel grembo materno e si evolvono per i primi tre anni di vita, entro i 6 anni il bambino comincia ad avere le abilità di un adulto che rimarranno stabili fino ai 70, 80 anni quando il decadimento fisico determinerà una serie di cambiamenti che porteranno ad una inevitabile presbifagia. Le caratteristiche principali della sindrome riguardano il ritardo mentale, più o meno accentuato, il povero controllo neuromotorio, l'ipotonia generalizzata e l'alterato aspetto sensoriale; queste caratteristiche determinano delle atipicità anatomico/funzionali che incidono severamente sul distretto oro facciale, affliggendo in modo particolare la funzione alimentare. Nei pazienti affetti da disordine dello sviluppo le abilità di alimentazione possono presentare un arresto o un'evoluzione alterata, se non sostenute e trattate in modo adeguato possono determinare problemi medici importanti come malnutrizione, disidratazione, pneumonia e soffocamento. Generalmente il paziente con sindrome di Down è un paziente che riesce ad alimentarsi autonomamente ma molto spesso con abilità disfunzionali che con il tempo possono peggiorare. Con il passare degli anni, l'invecchiamento precoce, più volte segnalato in letteratura in questa popolazione, le abilità di alimentazione già scarsamente sviluppate, con l'impatto della presbifagia, possono severamente peggiorare la qualità di vita di questi pazienti.

Sebbene la letteratura internazionale fornisca un patrimonio di informazioni sui disordini riguardanti i distretti respiratori e digestivi presenti nella popolazione con sindrome di Down, e sebbene nei fattori di rischio di mortalità sia menzionata

una difficoltà di sviluppo delle abilità che sono alla base di queste funzioni , in Italia la rieducazione precoce dell'individuo con la sindrome di Down riguarda solo alcuni aspetti (motorio e cognitivo), purtroppo gli aspetti funzionali come l'alimentazione, la fonazione, l'articolazione e la respirazione vengono tralasciati e affrontati tardivamente quando alcune situazioni si sono cronicizzate e la riabilitazione fa fatica a modificarle. Malgrado queste disfunzioni determinino importanti implicazioni sullo stato di salute e sulla vita sociale di questi soggetti, quest'area di riabilitativa è poco sviluppata nel nostro paese. Questa scarsa precocità di intervento, dovuta alla poca conoscenza che gli specialisti hanno sullo sviluppo delle funzioni facio-oro-deglutitorie, danneggia questi bambini sia dal punto di vista della salute che da quello sociale. I bambini e le loro famiglie vengono indirizzati su altri fronti importanti, tralasciando troppo spesso gli aspetti che riguardano lo sviluppo delle funzioni facio-oro-deglutitorie che si evolvono in modo viziato ed alterato, accontentandosi di una abilità funzionale ma non corretta di questi distretti. Con il tempo le funzioni non bene sviluppate o sviluppate alla bene in peggio, possono deteriorarsi creando altrettanti problemi seri, clinici e sociali.

Obiettivi:

Il corso concentra la sua attenzione sulle alterazioni delle funzioni facio – oro – deglutitorie nel bambino affetto dalla sindrome di down. Un excursus tra le funzioni alimentari, respiratorie, fonatorie, articolatorie.

Gli scopi di questo corso sono:

- 1) Indicare i disordini clinici, ed anatomo /funzionali nel bambino con sindrome di down che influiscono sul distretto Oro – facciale;
- 2) Relazionare tali disordini alle abilità facio – oro – deglutitorie che questi bambini presentano;
- 3) Individuare abilità/disabilità presenti nelle diverse fasce di età pediatrica ed adulta;
- 4) Dare indicazioni sulla prevenzione delle disfunzioni a cui questi bambini possono andare incontro;
- 5) Presentare un protocollo esaustivo sulla valutazione delle funzioni facio – oro – deglutitorie del bambino con la sindrome di Down nelle varie fasce di età;
- 6) Presentare un protocollo esaustivo sulla riabilitazione delle funzioni facio – oro – deglutitorie del bambino con la sindrome di Down nelle varie fasce di età;
- 7) Rieducare le diverse disfunzioni quando sono prese in considerazione precocemente ;
- 8) Rieducare le diverse disfunzioni quando sono prese tardivamente.

Programma I^ giornata

- 08.30 Registrazione dei partecipanti
- 09.00 Presentazione del corso
- Il programma
 - Integrazione del programma con le richieste e necessità dei partecipanti
- 09.45 Disordini clinico – medici che influiscono sullo sviluppo delle funzioni facio – oro – deglutito rie nel bambino con Sindrome di Down
- 10.35 Il bambino con la sindrome di Down : anatomo- fisiologia delle funzioni facio – oro – deglutito rie, viaggio parallelo tra il normosviluppo e il Downsviluppo delle funzioni facio – oro – deglutito rie
- 11.00 Lo sviluppo della funzione respiratoria nel bambino con Sindrome di Down
- 11.30 Lo sviluppo delle abilità di alimentazione nel bambino con la Sindrome di Down
- 11.30 Pausa
- 11,45 Lo sviluppo delle abilità articolato rie nel bambino con la Sindrome di Down
- 12.30 La funzione respiratoria notturna e l'OSA nel bambino con la sindrome di Down
- 13.00 Discussione
- 13.30 Pausa
- 14.15 Protocollo di valutazione clinica delle funzioni facio – oro – deglutito rie nel bambino con la Sindrome di Down
- 15.30 Protocollo di valutazione funzionale nel bambino con la sindrome di Down
- 16.30 Valutazione strumentale
- 16.45 Valutazione clinica:
Presentazione di casi clinici
- 17.30 Valutazione funzionale: presentazione di casi clinici
- 18.30 Discussione
- 19.00 Fine lavori prima giornata

Programma II^ giornata

- 08.30 Principi riabilitativi rispetto all'età e ai problemi presenti
- 10.00 Percorso preventivo, educativo e riabilitativo rispetto all'uso degli ausili di alimentazione che possono sviluppare le funzioni del distretto orofacciale.
- 11.00 Pausa
- 11.15 La rieducazione della funzione respiratoria (respirazione orale)
- 12.00 La rieducazione delle abilità sensoriali e orali e periorali, accettazione di tutti gli alimenti
- 12.30 Discussione
- 13.00 Pausa
- 13.30 La riabilitazione della funzione alimentare: inibizione della spinta linguale, sviluppo della masticazione, sviluppo della lateralizzazione linguale, autonomia al pasto etc.
- 16.00 Rieducazione della scialorrea: rinforzo muscolare, prassie buccofacciali, esercizi
- 16.30 Discussione
- 16.45 Verifica finale
- 17.00 Termine dei lavori

