

Disabilità e diritti

Persone Down, “scarto” sistematico

Il registro delle malformazioni dell'Emilia-Romagna conferma una tendenza comune: 82% di aborti dopo una diagnosi prenatale. La Giornata mondiale che si celebra oggi invita a battersi contro solitudine e isolamento sociale che affliggono i soggetti con la sindrome

CHIARA PAZZAGLIA
Bologna

La diagnosi prenatale di trisomia 21, in Emilia-Romagna, è una sentenza di morte nell'82% dei casi. Lo attestano i dati del registro Imer (Indagine sulle malformazioni in Emilia-Romagna), istituito nel 1978 per monitorare le anomalie congenite. Il registro raccoglie informazioni su nati vivi, morti perinatali e interruzioni volontarie di gravidanza (Ivg), aggiornando annualmente la prevalenza regionale delle malformazioni e fungendo da centro di riferimento per formazione e consulenza. Del resto l'ultima Relazione al Parlamento sullo stato della legge 194 (dati 2023) segnala che nel caso di aborti dopo le 12 settimane «si tratta più verosimilmente di gravidanze desiderate che si decide di interrompere in seguito a esiti sfavorevoli della diagnosi prenatale o per patologie materne». E sono situazioni che «tendono ad aumentare a seguito dell'aumento dell'età materna al concepimento e del maggior ricorso alla diagnosi prenatale». Si tratta del 6,6% degli aborti a livello nazionale, e l'Emilia-Romagna è sotto la media (5,7%). Nel rapporto più recente dell'Imer, relativo al periodo 2018-2022, si contano 390 casi di sindrome di Down, di cui 316 diagnosticati in epoca prenatale (81,03%). La maggior parte delle diagnosi avviene tra la 14ª e la 23ª settimana di gestazione (28,07%), mentre il 22,51% viene rilevato prima della 14ª settimana e il 4,97% dopo la 23ª. Per il

26,02% dei casi prenatali, l'età gestazionale non è disponibile. Come riportato nel documento ufficiale della Regione, a pagina 65, «l'esito più frequentemente osservato nei casi diagnosticati nel periodo prenatale è l'interruzione volontaria di gravidanza, che rappresenta il 63,16% (57,93%-68,1%) dei casi. I nati vivi costituiscono il 18,42% (14,67%-22,87%) e non sono stati osservati casi di morte fetale». Questi dati sono in linea con le medie europee. Per altre sindromi genetiche, secondo i dati ufficiali, le percentuali di Ivg sono ancora più elevate: fino all'85% per la sindrome di Edwards e al 95% per quella di Patau. Si registrano percentuali significative di Ivg anche per anomalie meno gravi. Osserva il professor Guido Cocchi, docente di Pediatria dell'Università di Bologna e da anni membro del coordinamento scientifico del registro Imer: «I dati sono inequivocabili». E aggiunge: «L'obiettivo del Registro è monitorare l'andamento dei casi di anomalie congenite, ma tali evidenze possono risultare

preziose per la cura e per le esigenze assistenziali dei bambini che, nonostante la diagnosi prenatale, vengono alla luce». È un importante ribaltamento di prospettiva: «Dovremmo concentrare gli investimenti sulle necessità terapeutiche di chi nasce, più che sulle diagnosi prenatali. Spesso si preferisce interrompere la gravidanza, invece che intraprendere percorsi di cura» sottolinea Cocchi. La questione riguarda le risorse: si sostiene che manchino fondi per l'assistenza e i trattamenti, mentre sulla diagnostica precoce - sempre più sofisticata - gli investimenti non mancano e vengono considerati un traguardo scientifico. Questo, però, finisce per penalizzare gli interventi di cura e di sostegno alle persone con disabilità, che potrebbero invece aspirare a una migliore qualità di vita grazie al progresso scientifico. In un contesto in cui le nascite calano drasticamente e la società invecchia, la selezione prenatale basata su criteri di "normalità" biologica, talvolta probabi-

listici, solleva interrogativi etici, culturali e sociali. La sfida è duplice: da un lato, sostenere concretamente le famiglie che si aprono alla vita, anche quando ricevono diagnosi difficili; dall'altro, promuovere una cultura che riconosca il valore intrinseco di ogni essere umano. Un contributo importante arriva dall'articolo pubblicato sull'Italian Journal of Pediatrics, con prima firma Caterina Gori, coautore il professor Pierluigi Strippoli: *Down Syndrome: how to communicate the diagnosis*. Strippoli, docente di Biologia applicata all'Università di Bologna, sottolinea l'importanza di una comunicazione rispettosa e consapevole: «Basandoci sulle nostre esperienze personali di medici e sugli studi disponibili, possiamo dire che, di fronte alla diagnosi, non sempre questa viene riferita in maniera adeguata alle famiglie. Occorre che il medico si ponga in maniera neutrale, cercando di parlare con entrambi i genitori, prendendosi il tempo che serve, senza fretta, con equilibrio, descrivendo anche gli

aspetti positivi e non solo quelli negativi della sindrome e senza mai definire il bambino, soprattutto se già nato, solo sulle basi della sua caratteristica genetica, ma riferendosi per nome». Indicazioni semplici, ma spesso disattese. «Sarebbe bene - conclude Strippoli - citare quel clima affettivo più intenso della norma che la persona con sindrome di Down crea intorno a sé. Come diceva Jérôme Lejeune, il celebre genetista francese, queste persone sono dotate di un fascino speciale, più facile da sperimentare che da descrivere». Accanto a una comunicazione rispettosa e completa della diagnosi, alle famiglie dev'essere indicata anche la presenza di percorsi reali e continuativi nel territorio. A Bologna, da sei anni, è attivo un ambulatorio dedicato alla salute funzionale e cognitiva delle persone adulte con sindrome di Down, nato per accompagnare queste persone e i loro caregiver in una fase della vita spesso poco considerata, ma decisiva per la qualità dell'esistenza. «L'obiettivo - spiega Gian Luca

Pirazzoli, medico responsabile dell'ambulatorio - è offrire un sostegno concreto e non episodico. Sarebbe importante che le famiglie potessero sapere sin dall'inizio di non essere sole davanti alla diagnosi e di non esserlo neppure negli anni successivi, quando emergono nuovi bisogni, nuove fragilità, ma anche nuove possibilità di crescita e autonomia. La presa in carico non è solo sanitaria, ma anche relazionale, emotiva, sociale: è una presenza che cammina insieme». Pierluigi Sforza, presidente del Centro emiliano progetti sociali (Ceps) per la trisomia 21 di Bologna spiega: «Dobbiamo rompere il meccanismo per cui, di fronte a una diagnosi, si evidenziano solo gli aspetti negativi. Ma va trasformato anche il modo in cui il mondo accoglie. Chi riceve una diagnosi spesso la vive come una condanna, perché percepisce che la società non è pronta ad accogliere la disabilità con serenità. La cultura dominante tende a vedere solo limiti, difficoltà, ostacoli e questo condiziona profondamente la visione dei genitori, alimentando paure e solitudini. Le associazioni come la nostra, in questo contesto, hanno un ruolo cruciale: devono fare cultura, promuovere una narrazione diversa, più vera, più completa. Occorre sfatare le paure delle famiglie, offrire strumenti, testimonianze, vicinanza. Certo, si tratta di aspetti impegnativi, che richiedono tempo, pazienza, ascolto, ma i frutti si vedono nel cambiamento».

IL TEMA

L'emarginazione tra gli individui con sindrome di Down e le loro famiglie. E può comportare danni alla salute. Il rimedio passa attraverso il rispetto dei diritti e la vera inclusione

Aipd lancia una piattaforma per realizzare idee imprenditoriali

«Insieme funziona, da soli mica tanto» è il messaggio scelto dalla Associazione italiana persone Down (Aipd) per declinare il tema della Giornata mondiale 2026. Aipd punta l'attenzione sul mondo del lavoro, sostenendo le persone con sindrome di Down nel trasformare le loro idee in opportunità concrete. A questo obiettivo è mirata la piattaforma UpWithDown, che dal prossimo 1° maggio permetterà di presentare idee imprenditoriali, attivare collaborazioni e trovare partner e sostenitori. «È anche - scrive Aipd - una sfida culturale: superare l'assistenzialismo e riconoscere che le persone con sindrome di Down possono essere protagoniste, capaci di portare avanti idee con serietà e impegno».

Appuntamenti

Oggi a Padova, a cura dell'associazione Down Dadi, si svolge la seconda parte di un convegno con le più recenti sperimentazioni scientifiche. I relatori del primo appuntamento riferiscono i loro risultati

ENRICO NEGROTTI

Sulla sindrome di Down la ricerca scientifica esplora molteplici piste, come è emerso dalla prima parte del convegno svoltosi a Padova, a cura dell'associazione Down Dadi, dedicato a "Disabilità intellettiva e neurodiversità" e di cui si svolge una seconda parte oggi, in occasione della Giornata mondiale della sindrome di



Un fermo immagine dal video della campagna di CoordDown "Just evolve" che invita a superare nel linguaggio gli stereotipi antiquati e dannosi. L'attore con la sindrome di Down è il giovane britannico Noah Matthews Matofsky

strato miglioramenti, ma quelli sottoposti a stimolazione cerebrale hanno mostrato maggiori benefici e più a lungo nel tempo».

Sperimentare un modulatore dell'attività cerebrale. Ancora una ricerca farmacologica è quella portata avanti da Laura Canceda all'Istituto italiano di tecnologia (Iit) di Genova sin dal 2015. «Abbiamo sco-