

COMUNICATO STAMPA del 20 marzo 2023

GM SINDROME DI DOWN: PIÙ DI 800 BAMBINI E RAGAZZI SEGUITI AL BAMBINO GESÙ

L'importanza della transizione dall'età pediatrica a quella adulta. Nuove prospettive per il trattamento dei casi di "regressione" della Trisomia 21

Sono più di 800 i bambini e ragazzi seguiti presso il Centro dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù dedicato alla **sindrome di Down** (o Trisomia 21), una condizione che interessa circa **40.000 persone solo in Italia, 1 bambino ogni 1.200 nati**. In occasione della **Giornata Mondiale del 21 marzo**, l'Ospedale sottolinea l'importanza di un **approccio multidisciplinare** imperniato sulla centralità del bambino con sindrome di Down e di appositi **percorsi clinici di transizione dall'età pediatrica a quella adulta**. Dalla ricerca, nel frattempo, arrivano nuove prospettive di cura per i casi di **regressione**, una manifestazione della Trisomia 21 che comporta la perdita rapida e anomala delle abilità di pensiero, di socializzazione e delle abilità necessarie per condurre le attività quotidiane.

L'IMPORTANZA DI UN APPROCCIO MULTIDISCIPLINARE CENTRATO SULLA PERSONA

Il **Centro dedicato del Bambino Gesù** segue attualmente **più di 800 bambini e ragazzi** con sindrome di Down provenienti da tutte le Regioni d'Italia, prevalentemente da quelle centro-meridionali. Il servizio offre, in regime di day hospital e ambulatoriale, un percorso dedicato clinico-diagnostico effettuato da un **team multispecialistico** per fornire una **assistenza "centrata sulla persona"** e per facilitare le famiglie, effettuando tutti i controlli e le cure specialistiche coordinati sempre dalla stessa équipe.

La **sindrome di Down interessa circa 40.000 persone solo in Italia, 1 bambino ogni 1.200 nati**. Si tratta di una sindrome che, a oggi, non ha una cura che consenta di guarire. Ma i progressi della medicina degli ultimi anni e una presa in carico precoce possono garantire, oggi, delle prospettive e una qualità della vita inimmaginabili fino a poco tempo fa.

L'Istituto **Bambino Gesù per la salute del bambino e dell'adolescente** ha dedicato ai bambini con sindrome di Down un **numero speciale di quasi 100 pagine** del magazine digitale **"A scuola di salute"**. Dalle cause, alle comorbidità passando per il linguaggio "corretto" da usare. Le raccomandazioni della guida sono ispirate anche a quelle elaborate dalla **Accademia Americana di Pediatria**, adottate da tutti i Centri dedicati all'assistenza delle persone con sindrome di Down, per assicurare le cure migliori a questi bambini.

LA CONTINUITÀ ASSISTENZIALE: DALL'ETÀ PEDIATRICA A QUELLA ADULTA

La **continuità assistenziale** è fondamentale per garantire una **buona qualità di vita** alle persone con sindrome di Down e alle loro famiglie. Superati i 18 anni di età le persone con sindrome di Down e le loro famiglie, seguito fino a quel momento da appositi Centri pediatrici, si ritrovano spesso a

girovagare da uno specialista all'altro, senza avere più un punto di riferimento. Per questo il Bambino Gesù lo scorso ottobre ha siglato un **accordo di collaborazione con il Policlinico Universitario A. Gemelli IRCCS** al fine di assicurare loro una continuità di cure e tutta l'assistenza – a volte molto complessa – di cui hanno bisogno nella transizione dall'età pediatrica a quella adulta.

Anche la **collaborazione con la Regione Calabria** ha consentito di garantire la necessaria continuità assistenziale portando in Calabria già nel mese di febbraio l'ambulatorio del Bambino Gesù dedicato alle persone con sindrome di Down. Gli specialisti dell'Ospedale torneranno ad aprile (dal 17 al 21) e ad ottobre (dal 9 al 13) per completare il processo di **transizione verso l'Ospedale Catanzaro Mater Domini** limitando così i cosiddetti viaggi della speranza.

GLI STUDI SULLA REGRESSIONE: VERSO LE LINEE GUIDA

Negli ultimi decenni è cresciuto l'interesse e la consapevolezza verso una nuova entità clinica, definita **regressione** (URDS-unexplained regression in Down syndrome), in alcuni pazienti con la sindrome di Down (SD). La regressione è una **perdita rapida e anomala delle abilità di pensiero**, di socializzazione e delle abilità necessarie per condurre le attività quotidiane. Può anche associarsi alla comparsa di comportamenti dannosi.

Dal 2017, un **gruppo internazionale di clinici specializzati** ha creato un database contenente dati sui sintomi, sulle indagini mediche e sulla gestione clinica, di pazienti con regressione e controlli appaiati per età e per sesso. Il Bambino Gesù ha partecipato a uno **studio** in collaborazione con altri centri americani che si occupano della cura delle persone con sindrome di Down che ha **coinvolto 51 pazienti con regressione**. I risultati sono stati pubblicati sulla rivista scientifica *American Journal of medical genetics*.

Lo studio ha dimostrato come le caratteristiche diagnostiche differivano nettamente tra i casi di regressione e il gruppo di controllo. Rispetto al gruppo di controllo, i pazienti con regressione avevano un **numero di disturbi psichici quattro volte superiore**, un numero di **fattori di stress sei volte superiore** e un numero di **sintomi depressivi sette volte superiore**.

Per quanto riguarda la gestione clinica sono stati confrontati i **tassi di miglioramento** con la terapia elettroconvulsiva, con la somministrazione di Immunoglobuline endovena (IVIG) e altre terapie. Il **trattamento con IVIG** è stato significativamente associato ad un **più alto tasso di miglioramento clinico**.

*«I dati dimostrano che la regressione è trattabile con diverse forme di gestione clinica e ha un decorso variabile – spiega la dottoressa **Diletta Valentini**, responsabile del Centro sindrome di Down del Bambino Gesù - Il nostro studio pone le basi per ricerche future, come lo sviluppo di misure dei risultati oggettive e standardizzate, e la **creazione di una linea guida per la gestione clinica della regressione**».*