

Giornata mondiale della sindrome di Down

21 marzo 2024



Il 21 marzo è la giornata mondiale della sindrome di Down. La scelta della data non è casuale, infatti la sindrome di Down è una condizione patologica causata da una non disgiunzione meiotica (più raramente da una traslocazione robertsoniana nel cariotipo di uno dei genitori o da mosaicismo dopo il concepimento) che determina una copia in eccesso del cromosoma 21, da cui il nome "Trisomia 21".

Le trisomie sono un evento relativamente frequente che interessa circa il 9% di tutti i concepimenti e uno dei fattori più importanti che ne aumenta l'incidenza è l'età materna avanzata.

I soggetti affetti manifestano un ritardo dello sviluppo fisico e mentale e presentano tipicamente:

Malformazioni cardiache e intestinali

viso arrotondato

piega epicantica dell'occhio

bassa statura

scarso tono muscolare



alterazioni neurosensoriali come

deficit visivi e uditivi

disabilità intellettiva

Sono disponibili vari tipi di test di *screening* prenatale, che hanno l'obiettivo di stimare il rischio individuale di trisomia 21: test combinato, test integrato e il test del DNA fetale libero nel plasma materno (NIPT).

La diagnosi in gravidanza viene formulata tramite l'amniocentesi (16°-18° sett.) oppure la villocentesi (10°-13° sett.).

Grazie alla ricerca, oggi l'aspettativa (e la qualità) di vita delle persone con sindrome di Down è notevolmente aumentata. Secondo recenti studi scientifici il bumetanide potrebbe essere efficace nel migliorare le capacità cognitive e la memoria nei bambini affetti.

