



Salute e Ricerca



Scheda maggio 2026

A cura di Anna Conti

Università Federico II Napoli

DISTURBI DEL SONNO E APNEA NOTTURNA NELLA SINDROME DI DOWN

PARTE I

Le persone con sindrome di Down hanno un rischio più elevato di sviluppare disturbi del sonno, in particolare l'apnea ostruttiva notturna (OSA), cioè pause nella respirazione durante la notte. Questo disturbo oltre ad essere fonte di disagio può influenzare la memoria, l'attenzione, il comportamento, la salute del cuore e, negli adulti, accelerare la comparsa di malattie come l'Alzheimer. Nei bambini, può anche interferire con la crescita e lo sviluppo cognitivo. Altri disturbi, come insonnia, risvegli notturni o movimenti insoliti durante il sonno, sono meno frequenti, ma comunque rilevanti.

Diversi fattori contribuiscono al rischio di apnea e disturbi del sonno quali le caratteristiche genetiche e anatomiche della sindrome di Down, un tono muscolare ridotto, obesità (di origine genetica o legata all'alimentazione) e problemi respiratori, come rinite allergica o asma. Tutti questi fattori possono interagire tra loro, creando un circolo vizioso che peggiora la qualità del sonno.

Fortunatamente i disturbi del sonno possono essere gestiti efficacemente: diagnosi precoce, interventi mirati e uno stile di vita attivo possono migliorare significativamente la qualità del sonno, la salute generale e la vita quotidiana delle persone con sindrome di Down, come descritto qui di seguito.

PANORAMICA GENERALE

Cause della apnea notturna nella sindrome di Down ed effetti dell'attività fisica

Le persone con sindrome di Down hanno una probabilità più alta di sviluppare apnee notturne. Questo problema può essere causato sia dalla conformazione del viso e delle vie respiratorie sia da alterazioni metaboliche o ormonali. Le conseguenze di un sonno interrotto possono essere molto serie: affaticamento durante il giorno, riduzione della concentrazione e della memoria, aumento del rischio di problemi cardiaci e riduzione complessiva della qualità della vita. Tuttavia, la gestione delle apnee notturne nelle persone con sindrome di Down è ancora limitata e poco diffusa.

Uno studio condotto da Nguyen sottolinea che l'attività fisica regolare può migliorare la qualità del sonno, favorendo una respirazione più regolare e un maggiore benessere generale. Questo significa che promuovere movimento e attività quotidiane può rappresentare un importante strumento per aiutare chi ha la sindrome di Down a dormire meglio e prevenire complicazioni (Nguyen et al., 2023).

Conseguenze dei disturbi del sonno in bambini e adolescenti e possibili trattamenti

I disturbi del sonno nei bambini e negli adolescenti con sindrome di Down possono avere conseguenze sul comportamento, sull'apprendimento e sulle capacità cognitive. La revisione di 52 studi indica che il disturbo del sonno più frequente è l'apnea notturna ostruttiva. Questo problema può influenzare negativamente lo sviluppo del cervello e peggiorare la memoria e l'attenzione. Le opzioni principali di trattamento includono l'uso di macchine CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) e strategie per migliorare il sonno e mantenere aperte le vie respiratorie durante la notte, interventi chirurgici alle tonsille e controlli del peso corporeo. Alcuni studi hanno sperimentato modelli computerizzati basati sulla risonanza magnetica per pianificare interventi chirurgici più mirati. Per le famiglie, questo significa che diagnosticare precocemente problemi respiratori notturni e intervenire con strategie appropriate può proteggere lo sviluppo cognitivo e migliorare la vita quotidiana dei bambini con sindrome di Down (Santos et al., 2022).

Cos'è il CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) e come funziona?

Il CPAP è un dispositivo medico che aiuta le persone con apnea ostruttiva del sonno a respirare correttamente durante la notte. Funziona soffiando un flusso continuo di aria attraverso una maschera, mantenendo aperte le vie respiratorie e prevenendo le pause respiratorie.

Suggerimenti pratici per le famiglie:

Abituare gradualmente: iniziare con sessioni brevi durante il giorno mentre il bambino o l'adulto è sveglio e a proprio agio, per far familiarizzare con la maschera. Scegliere la maschera giusta: maschere morbide e di misura adeguata aumentano comfort e adesione. Rendere l'operazione più piacevole: associare il CPAP a giochi, musica rilassante o routine serali piacevoli. Controlli regolari: rivedere periodicamente con il medico o il tecnico CPAP la pressione e l'adattamento del dispositivo.

Conseguenze dei disturbi del sonno negli adulti

Negli adulti con sindrome di Down, i disturbi del sonno pur essendo frequenti sono spesso trascurati, perché le famiglie e anche i medici non sempre li riconoscono e mancano linee guida specifiche per questa popolazione. La mancanza di sonno adeguato non solo influisce sul corpo, sul cervello e sul comportamento, ma può anche aumentare il rischio di malattie come l'Alzheimer. Uno studio condotto da Gimenez evidenzia l'importanza di conoscere meglio i diversi tipi di disturbi del sonno, dai problemi respiratori alle difficoltà ad addormentarsi o a mantenere il sonno. Una diagnosi precoce e trattamenti mirati possono migliorare memoria, attenzione e qualità della vita, oltre a ridurre i rischi di problemi di salute correlati. Per i familiari, è fondamentale osservare i segnali di sonno disturbato e discutere con specialisti, perché interventi adeguati possono fare una grande differenza nel benessere quotidiano degli adulti con sindrome di Down (Gimenez et al., 2021).

Obesità, allergie e disturbi respiratori nel sonno sono strettamente collegati

Uno studio condotto da Voltan analizza il legame tra obesità, allergie e disturbi respiratori durante il sonno nei bambini, con particolare attenzione a condizioni genetiche come la sindrome di Down. I disturbi del sonno, come l'apnea ostruttiva, possono essere aggravati dall'obesità e da problemi respiratori come l'asma o la rinite allergica, creando un circolo vizioso: la mancanza di sonno peggiora le allergie e l'asma, e viceversa. Nei bambini con sindrome di Down, l'obesità di origine genetica può influenzare il sistema immunitario, ma sorprendentemente le allergie sembrano essere meno frequenti rispetto agli altri bambini. Questo suggerisce che fattori genetici, immunologici e ambientali possono modulare il rischio.

Per le famiglie, il messaggio chiave è che obesità, allergie e disturbi respiratori sono strettamente collegati: intervenire su più fronti—alimentazione equilibrata, gestione delle allergie e controllo delle apnee notturne—può migliorare significativamente la qualità del sonno, la salute generale e la vita quotidiana dei bambini con sindrome di Down (Voltan et al., 2024)

ACQUISIZIONI RECENTI SU CAUSE E CONSGUENZE DELL'APNEA NOTTURNA

Viene riportata qui di seguito una sintesi dei lavori scientifici che sono stati pubblicati nell'ultimo anno sui disturbi del sonno nella sindrome di Down.

CAUSE

Oltre alle cause quelle precedentemente illustrate sono state recentemente descritte altre cause meno considerate.

Un'ostruzione poco nota: il restringimento delle coane nei bambini con sindrome di Down

Uno studio retrospettivo ha esaminato i casi di 13 bambini con sindrome di Down che hanno dovuto affrontare un intervento per il restringimento delle coane, cioè le cavità posteriori del naso che mettono in comunicazione narici e bocca. Sebbene la condizione sia rara nella popolazione generale, è risultata sorprendentemente più comune nei bambini con sindrome di Down, rappresentando il 15,5% dei pazienti sottoposti a questo tipo di chirurgia. Dopo l'intervento, quasi tutti i bambini hanno mostrato un miglioramento significativo nella respirazione notturna e nella riduzione del russamento. Questo suggerisce che il restringimento delle coane, spesso trascurato, possa contribuire alle apnee notturne e ad altri problemi respiratori nei bambini con trisomia 21. Per genitori e medici, riconoscere tempestivamente questa condizione può consentire interventi mirati che migliorano sonno, ossigenazione e qualità della vita fin dai primi anni (Ali et al., 2025).

La postura di lingua e labbra influenza il sonno dei neonati con trisomia 21

Ricercatori brasiliani hanno analizzato 87 neonati con sindrome di Down per stabilire se la postura abituale di lingua e labbra influisca sui disturbi del sonno. Hanno osservato che la maggior parte dei bambini dormiva bene (oltre l'80%), ma alcune caratteristiche fisiche e comportamentali erano associate a specifici problemi respiratori notturni. Ad esempio, i neonati prematuri avevano più spesso pause respiratorie durante il sonno, mentre un sonno agitato era più frequente nei piccoli che tendevano a "soffocare" o a trattenere la lingua in bocca. Questi risultati mostrano come anche piccoli aspetti del tono muscolare e della postura orale possano essere indizi precoci di difficoltà respiratorie. Per le famiglie, significa che osservare con attenzione il modo di dormire e respirare del proprio bambino può aiutare a individuare problemi prima che diventino gravi, facilitando interventi logopedici o medici precoci e personalizzati (Rezende et al., 2025).

Altri sintomi e fattori associati alle apnee notturne nei bambini con sindrome di Down

La Società Americana di Pediatria raccomanda di sottoporre a polisonnografia (descritta in seguito) tutti i bambini di 3-4 anni con sindrome di Down indipendentemente dai sintomi. Con questa analisi, in uno studio su 526 bambini con sindrome di Down, si è visto che quasi l'80% presentava apnee ostruttive notturne (OSA), e oltre la metà aveva forme moderate o severe di apnea. I sintomi visibili, come pause respiratorie durante il sonno, erano collegati a una maggiore gravità delle apnee, non così il sonno agitato. Inoltre, un indice di massa corporea più alto era associato a sintomi più gravi. Questi risultati sottolineano l'importanza del monitoraggio del sonno in tutti i bambini con sindrome di Down, e lo screening anche in assenza di sintomi evidenti, per identificare e gestire le apnee e ridurre i rischi legati alla salute (Curry et al., 2025)

CONSEGUENZE

Effetti a lungo termine dei disturbi del sonno sui comportamenti nei giovani con sindrome di Down

E' stato condotto uno studio che analizzava, mediante un questionario, su 65 giovani con sindrome di Down tra i 6 e i 17 anni, come i disturbi del sonno influenzano i comportamenti quotidiani. I ricercatori hanno trovato che i problemi di sonno persistenti sono collegati a comportamenti negativi sia esterni (come agitazione o aggressività) sia interni (come ansia o tristezza), ma solo se analizzati in un periodo di tempo lungo, mentre le variazioni notturne nel sonno non sono legate a cambiamenti immediati nei comportamenti. Questo significa che, anche se un bambino può avere una notte "buona" o "cattiva", ciò non predice il comportamento del giorno successivo, ma il sonno cronico e disturbato può avere un impatto significativo sul benessere comportamentale complessivo. Migliorare la qualità del sonno nel tempo può quindi aiutare a sostenere un migliore equilibrio emotivo e comportamentale (Soltani et al., 2025).

Apnea notturna negli adulti con sindrome di Down: rischi metabolici e cognitivi

Il ricercatore Ivanovic ha valutato la presenza di OSA in 34 adulti, dai 18 anni in su, con sindrome di Down in relazione alla loro composizione corporea, al profilo metabolico, funzionale e cognitivo, riscontrando che il 63% di questi soggetti presentava apnea notturna. La frequenza di OSA è risultata maggiore in soggetti di sesso maschile, con maggiore circonferenza cervicale e più grasso addominale, e in soggetti con livelli più alti di pressione arteriosa e alterazioni metaboliche come glicemia alta e colesterolo HDL basso. Inoltre, l'apnea era collegata a peggiori performance di memoria verbale. Questi dati evidenziano ulteriormente come l'apnea non sia solo un problema respiratorio e che riconoscere e trattare l'apnea negli adulti con sindrome di Down può migliorare la salute generale e la qualità della vita (Ivanovic et al., 2026).

Legame tra apnee notturne e Alzheimer negli adulti con sindrome di Down

Un recente studio ha coinvolto 93 adulti con sindrome di Down per capire se i disturbi respiratori del sonno, come le apnee ostruttive, siano collegati ai segni biologici della malattia di Alzheimer. Usando esami del cervello (PET, risonanza) e monitoraggi del sonno notturno a domicilio, i ricercatori hanno scoperto che quasi tre quarti dei partecipanti avevano apnee del sonno, ma per la metà di questi l'OSA non era mai stata diagnosticata. Inoltre, chi dormiva peggio mostrava accumuli maggiori di proteine amiloide e tau, associate allo sviluppo dell'Alzheimer, insieme a peggiori risultati cognitivi e più sintomi depressivi. Ciò suggerisce che i disturbi del sonno non solo sono molto comuni nella sindrome di Down, ma potrebbero contribuire all'accelerazione della neurodegenerazione. Trattare efficacemente le apnee e migliorare la qualità del sonno potrebbe quindi aiutare a ritardare o ridurre il peggioramento dei sintomi cognitivi negli adulti con sindrome di Down (Yoon et al., 2025).

Problemi cardiaci nei bambini con sindrome di Down e disturbi del sonno

Analizzando sette studi su 1.437 bambini per accertare possibili conseguenze dell'apnea notturna sul cuore, si è visto che anche forme lievi di apnea possono comportare un aumento dello stress sul cuore e sul sistema circolatorio. Infatti, i bambini con sindrome di Down con disturbi del sonno mostrano risposte autonome ridotte agli eventi di apnea, variazioni notturne ridotte di pressione e frequenza cardiaca, accumulo di ossigeno insufficiente anche con OSA lieve e primi segni di alterazioni della funzione cardiaca. Questo significa che monitorare regolarmente il cuore e affrontare le apnee con trattamenti mirati, come la pressione positiva delle vie aeree, interventi chirurgici o nuove tecniche come la stimolazione del nervo ipoglosso, può aiutare a ridurre i rischi a lungo termine (Gocal et al., 2025).

Migliorare l'apnea migliora la risposta cardiaca nei bambini con sindrome di Down

In uno studio su 24 bambini con sindrome di Down è stato osservato che chi ha ricevuto interventi efficaci per ridurre l'apnea notturna ha mantenuto una normale risposta della frequenza cardiaca nel corso di eventi respiratori durante il sonno. Al contrario, nei bambini in cui l'apnea non è migliorata, la risposta cardiaca è

peggiorata nel tempo, aumentando lo stress sul cuore. Questo evidenzia quanto sia importante diagnosticare e trattare precocemente l'apnea, usando terapie individualizzate, per proteggere il cuore e migliorare la salute generale dei bambini con sindrome di Down (Walter et al., 2025)

PER APPROFONDIRE:

- **Ali AH et al.** 2025 – Choanal Narrowing in Children With Down Syndrome: A Retrospective Case Series. *Cureus*. Sep 25;17(9):e93223.
- **Curry TA et al.**, 2025 – Co-Occurring Conditions and Sleep Symptoms Associated With Obstructive Sleep Apnea (OSA) in Children With Down Syndrome. *Pediatr Pulmonol*. Nov;60(11):e71376.
- **Gimenez S et al.**, 2021 – Sleep Disorders in Adults with Down Syndrome *J Clin Med*. 2021;10(14):3012.
- **Gocal W et al.** 2025. – Cardiovascular complications in children with Down syndrome and sleep disordered breathing *Paediatr Respir Rev*. Nov 28:S1526-0542(25)00107-1.
- **Ivanovic LF et al.** 2026 – Obstructive sleep apnea in adults with Down syndrome: body composition, metabolic profile and cognitive status. *Clinics (Sao Paulo)*. Feb 12;81:100867.
- **Nguyen DT et al.**, 2023 – Sleep apnea in people with Down syndrome: Causes and effects of physical activity *Front Neurol*. 2023;14:1123624.
- **Rezende GMG et al.**, 2025 – Association between the habitual lip and tongue posture, clinical characteristics, and sleep-related problems in infants with Trisomy 21 *Codas*. Mar 31;37(3):e20240095.
- **Santos RA et al.**, 2022 – Sleep disorders in Down syndrome: a systematic review *Arq Neuropsiquiatr*. 2022;80(4):424-443.
- **Soltani A et al.** 2025 – Examining the Relation Between Sleep Problems and Behavioural Challenges in Youth With Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res*. Apr;69(4):310-317.
- **Voltan C et al.**, 2024 – Exploring the Complex Interplay of Obesity, Allergic Diseases, and Sleep-Disordered Breathing in Children *Children (Basel)*. 2024;11(5):595.
- **Yoon DM et al.** 2025 – Preliminary investigation of obstructive sleep apnea and Alzheimer's disease in down syndrome. *Sleep Adv*. 2025 Jul 23;6(3):zpaf044.
- **Walter LM et al.** 2025 – Improving Obstructive Sleep Apnoea Mitigates Dampened Heart Rate Responses to Respiratory Events in Children With Down Syndrome. *J Sleep Res*. Oct;34(5):e70053.