



Salute e Ricerca



Scheda giugno 2026

A cura di Anna Conti

Università Federico II Napoli

DISTURBI DEL SONNO E APNEA NOTTURNA NELLA SINDROME DI DOWN PARTE II

ACQUISIZIONI RECENTI SU DIAGNOSI E TRATTAMENTO DELL'APNEA NOTTURNA

Per poter intervenire efficacemente sui disturbi del sonno è necessario che questi vengano riconosciuti precocemente, anche prima che si manifestino sintomi eclatanti. Ecco, qui di seguito, una sintesi dei lavori scientifici che sono stati pubblicati nell'ultimo anno sull'argomento.

DIAGNOSI

L'ossimetria notturna non basta per diagnosticare le apnee nei bambini con sindrome di Down

La pulsossimetria notturna, un test semplice e poco invasivo che misura l'ossigeno nel sangue, è spesso usata per valutare i disturbi respiratori del sonno. In questo grande studio britannico su 387 bambini con sindrome di Down, i ricercatori hanno confrontato la pulsossimetria con metodiche più accurate, come la polisonnografia e la poligrafia. Hanno scoperto che, sebbene alcuni indici (ODI3 e ODI4) aiutino a individuare i casi più gravi, l'ossimetria da sola non è sufficientemente affidabile, soprattutto per le forme lievi di apnea. Questo significa che molti bambini potrebbero avere disturbi respiratori non riconosciuti se si utilizza solo questo esame. Per i genitori e i clinici, il messaggio è chiaro: l'ossimetria può essere utile come prima valutazione, ma deve essere seguita da test più completi per una diagnosi accurata. Solo così si può garantire un trattamento appropriato e prevenire complicanze sullo sviluppo e sulla salute generale del bambino (Vennard et al., 2025).

In cosa consistono questi test?

Pulsossimetria notturna (o saturimetria): è un test diagnostico non invasivo che misura il livello di ossigeno nel sangue e la frequenza cardiaca durante il sonno. Utilizzato principalmente per lo screening delle apnee notturne e insufficienze respiratorie, si effettua tramite un sensore al dito collegato a un dispositivo da polso, solitamente a domicilio. Serve a identificare desaturazioni (calo di ossigeno), frequenti in chi soffre di apnee ostruttive del sonno, russamento, o patologie polmonari come la broncopneumopatia cronica ostruttiva. I dati registrati vengono analizzati da uno pneumologo per valutare la qualità della respirazione notturna.

La pulsossimetria notturna è considerata un ottimo test di primo livello, in particolare in età pediatrica per il sospetto di apnea notturna, ma misura solo saturazione e frequenza cardiaca.

Poligrafia/Polisonnografia sono esami più complessi che, oltre all'ossigeno, registrano anche il flusso aereo nasale, i movimenti toraco-addominali e, nel caso della polisonnografia, l'attività cerebrale.

La polisonnografia è un esame medico che serve a studiare il sonno di una persona. È come fare “un film” di tutta la notte, ma invece di immagini registra diverse attività del corpo mentre dormiamo.

Per i bambini, e in particolare quando si sospettano apnee notturne (cioè pause nella respirazione durante il sonno), la polisonnografia è molto utile perché permette di vedere cosa succede davvero mentre il bambino dorme.

Durante l'esame, il bambino avrà degli elettrodi e sensori posizionati sul corpo che misurano:

- Attività del cervello (per capire le fasi del sonno)
- Movimenti degli occhi e del corpo
- Respiro (flusso d'aria, suoni respiratori)
- Livelli di ossigeno nel sangue
- Battito cardiaco

Durante la notte si contano gli episodi in cui il respiro: si ferma completamente (apnea) oppure diventa molto debole (ipopnea). Il risultato viene riassunto in un indice chiamato AHI (indice apnea-ipopnea), che misura quante volte all'ora succedono questi episodi. Inoltre viene monitorato l'ossigeno nel sangue

In pratica, il medico può vedere quante volte il bambino smette di respirare o ha respirazioni molto superficiali, se il sonno viene interrotto spesso, se ci sono cali di ossigeno che possono essere pericolosi

Poligrafia (PG)

Può essere fatta anche a casa e registra solo alcuni parametri come: respirazione, ossigeno nel sangue, battito cardiaco.

Non misura direttamente le fasi del sonno, quindi non dice quanto il bambino dorme profondamente o leggermente. Se il medico vuole capire anche come il sonno viene interrotto o altre cause di disturbo del sonno, allora serve la polisonnografia.

TRATTAMENTO

Migliorare il sonno con il farmaco bumetanide

Uno studio su un modello di topi che simulano la sindrome di Down (topi Ts65Dn) ha mostrato che un particolare squilibrio nel cervello, legato alla segnalazione del neurotrasmettitore GABA (acido gamma-amminobutirrico), può contribuire ai disturbi del sonno tipici di questa condizione. Questi topi presentano un aumento di una proteina, chiamata NKCC1, che altera la normale funzione del GABA rendendo più difficile per il cervello rilassarsi e dormire bene. Somministrando il farmaco bumetanide, già approvato per l'uso umano in altri casi, gli scienziati hanno osservato un miglioramento significativo nella qualità del sonno dei topi, nella struttura delle fasi del sonno e nella complessità dell'attività cerebrale misurata con l'elettroencefalogramma. Inoltre, i topi hanno mostrato riduzione dell'iperattività, suggerendo effetti benefici anche sul comportamento. Questi risultati sono importanti perché indicano che modulare la proteina NKCC1 potrebbe rappresentare una strategia futura per alleviare i disturbi del sonno nelle persone con sindrome di Down, con un impatto positivo sul benessere generale e sulle funzioni cognitive. (Bolla et al., 2025).

I neurotrasmettitori sono sostanze chimiche prodotte dall'organismo che fungono da messaggeri, trasmettendo segnali tra neuroni, muscoli o ghiandole e regolando funzioni vitali come umore, sonno, appetito, memoria e movimento.

Terapia orofacciale per l'apnea ostruttiva nei bambini

I bambini con sindrome di Down hanno un rischio molto più alto di apnea ostruttiva del sonno (OSA) rispetto ai coetanei non sindromici. Le terapie tradizionali, come l'adenotonsillectomia, non sempre risolvono completamente il problema. Uno studio propone un approccio innovativo, chiamato terapia orofacciale (OMT), che consiste in esercizi mirati a migliorare il tono e la posizione dei muscoli del viso, della lingua e della bocca. Il protocollo prevede 20 settimane di OMT nei bambini con sindrome di Down, con valutazioni di parametri del sonno, posizione della lingua, respirazione e qualità della vita. L'obiettivo è ridurre la gravità dell'OSA, migliorare la respirazione e favorire una maggiore adesione al trattamento rispetto alle opzioni

invasive. Questo studio è particolarmente significativo perché offre una strategia non chirurgica, sicura e personalizzabile, che può essere integrata nella routine quotidiana dei bambini, con potenziali benefici sia sul sonno che sul benessere generale (Verbeke et al., 2025).

E' preferibile un approccio personalizzato per trattare l'apnea del sonno nei bambini

La gestione dell'apnea ostruttiva del sonno nei bambini, compresi quelli con sindrome di Down, richiede approcci personalizzati. Sebbene l'adenotonsillectomia rimanga il trattamento principale, molti bambini presentano sintomi persistenti, soprattutto se hanno caratteristiche anatomiche particolari o altre condizioni mediche. Questa revisione scientifica analizza 30 anni di studi sulle opzioni chirurgiche e non chirurgiche, come farmaci, dispositivi ortodontici, espansione rapida del palato, stimolazione del nervo ipoglosso e terapie miofunzionali (che stimolano i muscoli). I risultati mostrano che combinare più trattamenti in base alle caratteristiche individuali del bambino può migliorare l'efficacia complessiva. Per i bambini con sindrome di Down, l'approccio personalizzato e multidisciplinare consente di ottenere un sonno migliore, ridurre i rischi per la salute e supportare lo sviluppo cognitivo e comportamentale. Lo studio sottolinea l'importanza di seguire il bambino nel tempo, adattando le terapie alla crescita e alle esigenze specifiche (Panetti et al., 2025).

Tonsillectomia linguale per apnea resistente

Uno dei motivi per cui alcuni bambini con sindrome di Down continuano a presentare apnea del sonno anche dopo l'adenotonsillectomia, è l'ingrossamento delle tonsille linguali. Una revisione sistematica e una analisi complessiva dei casi trattati ha valutato l'efficacia della rimozione chirurgica di queste tonsille. Nei 68 bambini studiati, l'intervento ha migliorato significativamente i livelli di ossigeno nel sangue e ridotto l'indice di apnea-ipoapnea, pur con risultati meno marcati rispetto alla popolazione generale, probabilmente per caratteristiche anatomiche più complesse. Le complicazioni post-operatorie sono risultate rare. Lo studio indica che la tonsillectomia linguale può essere un'opzione efficace nei casi di apnea resistente, offrendo un beneficio concreto nella qualità del sonno e, di conseguenza, nel benessere e nello sviluppo quotidiano dei bambini con sindrome di Down (Finnegan E et al., 2026).

Un TRIAL per valutare l'efficacia della terapia con pressione positiva per apnea nei ragazzi con sindrome di Down

Molti bambini con sindrome di Down che presentano apnea del sonno persistente anche dopo adenotonsillectomia possono beneficiare della terapia con pressione positiva continua (CPAP). Uno studio internazionale in corso sta valutando se un intervento comportamentale intensivo per migliorare l'aderenza alla CPAP possa essere più efficace rispetto alla cura standard. I partecipanti, bambini e adolescenti tra 6 e 18 anni, saranno monitorati per qualità della vita, comportamento, attenzione e utilizzo della terapia per 12 mesi. L'obiettivo è fornire indicazioni pratiche su come supportare l'uso corretto della CPAP, migliorando sonno, concentrazione e benessere generale. I risultati futuri potrebbero aiutare le famiglie e i professionisti a gestire meglio l'apnea notturna, integrando strategie comportamentali con interventi medici, e promuovere l'autonomia dei ragazzi (Xanthopoulos et al., 2025).

Altri supporti terapeutici da approfondire

In considerazione del fatto che l'apnea ostruttiva nel sonno è legata ad alti livelli di stress ossidativo con aumentata produzione di radicali liberi dell'ossigeno cosa che è stata più volte rilevata nei soggetti con sindrome di Down, è stato riportato il caso di un soggetto con sindrome di Down e apnea ostruttiva grave con indice di apnea-ipopnea (AHI) molto elevato, trattato per 49 mesi con S-Adenosilmethionina (un farmaco che contrasta la formazione di radicali liberi) associata con CPAP. Durante il trattamento è stato osservato un graduale miglioramento dell'apnea con riduzione dell'AHI che alla fine del trattamento raggiungeva valori pari a circa 1/3 di quelli iniziali (Dragonieri et al., 2022). Naturalmente un caso singolo richiede ulteriori

verifiche per trarre delle conclusioni terapeutiche, ma casi come questo possono costituire la base per ricerche future.

SINTESI FINALE E CONCLUSIONI

La ricerca scientifica recente mostra che i disturbi del sonno non riguardano solo il riposo. Nei bambini, le apnee e il sonno disturbato possono aumentare lo stress sul cuore e contribuire a cambiamenti nel comportamento, soprattutto a lungo termine. Negli adulti, l'apnea è associata a alterazioni metaboliche, pressione alta e, in alcuni casi, a un rischio leggermente più alto di sviluppare demenza di Alzheimer in quanto potrebbe contribuire all'accelerazione della neurodegenerazione.

Non esiste una singola soluzione: i trattamenti più efficaci sono personalizzati e multidisciplinari, combinando approcci medici, chirurgici, comportamentali e riabilitativi.

Farmaci come il bumetanide potrebbero in futuro aiutare a riequilibrare l'attività cerebrale e migliorare il sonno; interventi chirurgici mirati, come la tonsillectomia linguale, possono essere utili nei casi di apnea persistente; mentre terapie non invasive, come la terapia orofacciale e il l'uso della CPAP, offrono strategie concrete per migliorare respirazione, postura della lingua e qualità del sonno.

Cosa può fare la famiglia:

1. Osservare il sonno: russamento, pause respiratorie, movimenti insoliti o sonnolenza diurna possono indicare problemi di sonno.
2. Consultare specialisti: pediatri, pneumologi, otorinolaringoiatri o neurologi esperti in disturbi del sonno possono aiutare a diagnosticare e gestire l'OSA.
3. Trattamenti efficaci: nei bambini, la rimozione di tonsille e adenoidi (adenotonsillectomia) e l'uso del CPAP sono strategie principali. In alcuni casi servono farmaci o interventi chirurgici aggiuntivi. Nei bambini e adulti con sindrome di Down, questi interventi devono essere personalizzati.
4. Attività fisica regolare: muoversi ogni giorno può migliorare la qualità del sonno, ridurre i problemi respiratori e promuovere il benessere generale.
5. Gestione di obesità e allergie: controllare il peso, seguire una dieta equilibrata e gestire rinite e asma riduce il rischio e la gravità delle apnee notturne.
6. Monitoraggio continuo: anche dopo un trattamento, è importante controllare periodicamente il sonno per prevenire recidive e complicazioni.

Strategie generali quotidiane per migliorare la qualità del sonno

Oltre al CPAP e alle altre strategie illustrate, ci sono molte azioni quotidiane che possono favorire un sonno più regolare:

1. Routine coerente: andare a letto e svegliarsi sempre alla stessa ora, anche nei weekend.
2. Ambiente confortevole: stanza buia, silenziosa, temperatura moderata, letti comodi.
3. Limitare stimoli serali: ridurre tempo davanti a schermi e attività eccessivamente eccitanti prima di dormire.
4. Attività fisica regolare: giochi, passeggiate, sport leggeri nel pomeriggio favoriscono il rilassamento e il sonno profondo.
5. Alimentazione equilibrata: evitare pasti molto pesanti o zuccherati prima di dormire; ridurre caffeina e bevande stimolanti.
6. Gestione di allergie e congestione nasale: trattare rinite, asma o congestione può prevenire o ridurre le apnee.
7. Osservazione e registrazione: annotare eventuali russamenti, pause respiratorie o sonnolenza diurna per riferire al medico.

Messaggio chiave:

Il messaggio chiave per le famiglie è che il sonno dei bambini con sindrome di Down merita attenzione continua e multidisciplinare: monitoraggio regolare, valutazioni specialistiche e strategie personalizzate possono fare una differenza reale sul benessere quotidiano e sullo sviluppo. Coinvolgere pediatri, specialisti in otorinolaringoiatria, logopedisti e terapisti del sonno permette di costruire un percorso sicuro, efficace e adattabile alle esigenze di ciascun bambino.

PER APPROFONDIRE:

- **Bolla M et al., 2025.** – NKCC1 inhibition improves sleep quality and EEG information content in a Down syndrome mouse model. *iScience*. Mar 13;28(4):112220.
- **Dragonieri S et al., 2022.** – S-Adenosylmethionine May Mitigate Obstructive Sleep Apnea in an Adult with Down Syndrome: A Case Report. *Nat Sci Sleep*. 14:175-178
- **Finnegan E et al., 2026.** – Lingual Tonsillectomy for Resistant Obstructive Sleep Apnea in Children with Down Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. Jan 3:34894251407787.
- **Panetti B et al., 2025.** – Three Decades of Managing Pediatric Obstructive Sleep Apnea Syndrome: What's Old, What's New. *Children (Basel)*. Jul 11;12(7):919.
- **Vennard H et al. 2025.** – Role of overnight oximetry in assessing the severity of obstructive sleep apnoea in children with Down syndrome: a dual-centre study. *Arch Dis Child*. Dec 15;111(1):27-34.
- **Verbeke J et al., 2025.** – Orofacial Myofunctional Therapy: Investigating a Novel Therapeutic Approach for Pediatric Obstructive Sleep Apnea in Children with and Without Down Syndrome-A Study Protocol. *Children (Basel)*. Jun 6;12(6):737.
- **Xanthopoulos MS et al. 2025.** – Standard medical care versus enhanced interdisciplinary care for implementation of positive airway pressure in youth with Down syndrome: a randomised controlled trial protocol. *BMJ Open*. Nov 23;15(11):e110990. TRIAL REGISTRATION NUMBER: NCT04132999.