



Salute e Ricerca



Scheda febbraio 2026

A cura del Dott. Gian Luca Pirazzoli

“Istituto delle Scienze Neurologiche IRCCS – Clinica Neurologica - Rete Metropolitana NeuroMet AUSL Bologna”

Il cuore nella Sindrome di Down: dalla ricerca alla pratica clinica

Traduzione divulgativa di una review scientifica internazionale (2023)

La **Sindrome di Down (SD, o Trisomia 21)** è una condizione genetica unica, che comporta caratteristiche cliniche peculiari, tra cui una particolare attenzione al cuore.

Questa revisione, pubblicata nel 2023 da un gruppo internazionale di esperti, raccoglie le conoscenze più aggiornate sulla gestione dei **problemi cardiovascolari nelle persone con Sindrome di Down**, con l'obiettivo di tradurre le evidenze scientifiche in **strumenti pratici per migliorare la vita quotidiana**, dalla diagnosi precoce alle cure a lungo termine.

Ogni risultato di ricerca ha un significato **traslazionale**, cioè contribuisce a costruire percorsi clinici più personalizzati, a ridurre i rischi e a migliorare la qualità di vita di bambini, adolescenti e adulti con SD. Vediamo insieme i punti principali.

1. Cardiopatie congenite: quanto sono frequenti e quali sono le più comuni

Circa **una persona su due** con SD nasce con una **cardiopatia congenita (CHD)** — un'anomalia strutturale del cuore presente fin dalla nascita.

Le più frequenti sono:

- **I difetti atrioventricolari (AVSD) (canale atrioventricolare completo o forme parziali) 45-55%,**
- **il difetto del setto ventricolare (VSD) 4-17%,**
- **la tetralogia di Fallot (ToF) 13%.**

Questi difetti sono **40–50 volte più comuni** rispetto alla popolazione generale.

La frequenza non è cambiata nel tempo, ma può variare tra i Paesi in base a fattori come fumo materno, obesità o carenza di acido folico in gravidanza.

◆ **Implicazioni pratiche:** promuovere una **diagnosi precoce** e stili di vita sani in gravidanza riduce il rischio di CHD, garantendo un'aspettativa di vita oltre i 60 anni nella maggior parte dei casi.

2. Diagnosi prenatale e postnatale

In gravidanza:

- L'**ecografia fetale tra le 18 e le 22 settimane** permette di rilevare il 90% dei difetti, soprattutto se associata a **ecocardiografia fetale specialistica**.
- I **test genetici non invasivi, NIPT (DNA libero circolante) e translucenza nucale**, raggiungono un'accuratezza fino al 99% per la SD.

Dopo la nascita:

- Tutti i neonati con SD dovrebbero eseguire **visita cardiologica, ECG ed ecocardiogramma** entro 1-2 settimane di vita.

◆ **Implicazioni pratiche:** diagnosticare precocemente significa poter pianificare la nascita e il percorso di cura in modo sicuro, coinvolgendo fin da subito un team multidisciplinare.

3. Interventi chirurgici e rischio di ipertensione polmonare (PH)

Il momento dell'intervento varia in base al tipo di cardiopatia.

Per difetti maggiori come AVSD o VSD, la **riparazione chirurgica o percutanea** va eseguita entro i **primi 6 mesi di vita**, per evitare lo sviluppo di **ipertensione polmonare (PH)** — che colpisce dal 6% al 37% dei soggetti con SD e CHD.

La SD **non aumenta il rischio operatorio** nella maggior parte dei casi, ma in anatomie più complesse (es. fisiologia a ventricolo unico, circolazione di Fontan) serve un'attenta selezione dei pazienti.

◆ **Implicazioni pratiche:** intervenire precocemente salva la funzione cardiaca e polmonare. Le linee guida incoraggiano una correzione tempestiva, anche in età adulta, con uso di terapie specifiche per la PH per migliorare la qualità di vita.

4. Follow-up e complicanze a lungo termine

Dopo la riparazione, alcuni pazienti possono sviluppare:

- **rigurgito valvolare,**
- **ipertensione polmonare residua,**
- **aritmie o insufficienza cardiaca.**

◆ **Implicazioni pratiche:** controlli regolari (visita, ECG, ecocardiogramma, test del cammino o test da sforzo adattato) permettono di prevenire e trattare precocemente le complicanze. I centri specializzati che uniscono cardiologia, pneumologia e neurologia offrono una presa in carico globale e migliorano la sopravvivenza.

5. Comorbidità che influenzano la salute del cuore

Condizioni frequenti nella SD come ipotiroidismo, obesità, apnee notturne (OSAS) e problemi dentali/paradontali possono aumentare il rischio cardiovascolare:

Comorbidità	Screening	Impatto CV	Azione familiare
Ipotiroidismo	TSH libero ogni 12 mesi	↓ funzione diastolica	Terapia sostitutiva precoce
Obesità	BMI percentile	↑ rischio PH post-capillare	Dieta mediterranea + 150 min/settimana attività
OSAS	Polisonnografia se russamento	↑ PAP notturne	CPAP/BPAP + adenotonsillectomia
Carie/endocardite	Dentista ogni 6 mesi	Rischio valvolare	Profilassi antibiotica se indicato (Attualmente la profilassi dell'endocardite è indicata solo se in presenza di valvulopatie significative, l'uso estensivo è sconsigliato. La T21 di per sé non costituisce un'indicazione)

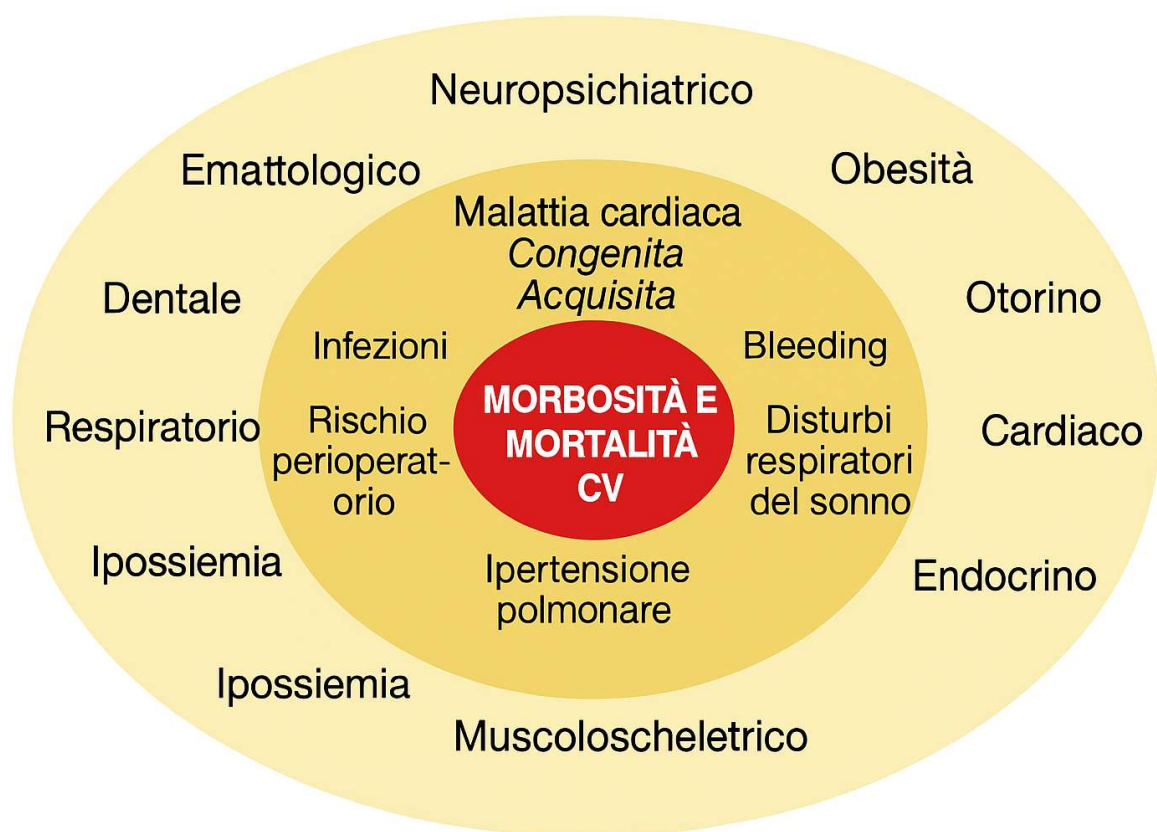


Tabella. Malattie cardiache ed extracardiache nella sindrome di Down che contribuiscono alla morbidità e mortalità cardiovascolare.

◆ **Implicazioni pratiche:** programmi integrati di cura (attività fisica adattata, dieta equilibrata, monitoraggio tiroideo e odontoiatrico) riducono questi rischi e migliorano la qualità di vita complessiva.

6. Adattare la cura alle esigenze cognitive e comunicative

Nelle persone con SD, sintomi come affaticamento o dolore possono essere difficili da esprimere, rendendo la diagnosi più complessa.

Gli esami devono essere **adattati**: talvolta con **sedazione leggera** per procedure invasive, ambienti calmi, personale formato e tempi più lunghi.

◆ **Implicazioni pratiche:** la formazione del personale sanitario sulla disabilità intellettiva favorisce una medicina più empatica ed efficace. Le decisioni cliniche vanno condivise con famiglia e tutori, rispettando la persona e i suoi tempi di comprensione.

7. Le nuove frontiere della ricerca

I principali filoni di ricerca riguardano:

- la **diagnosi precoce** e predittiva delle cardiopatie e della PH,
- l'analisi della **qualità di vita** a lungo termine,
- il miglioramento del **timing chirurgico**,
- l'inclusione sistematica delle persone con SD nei **trial clinici**,
- la creazione di **registri internazionali** per raccogliere dati reali.

◆ **Implicazioni pratiche:** queste ricerche aiuteranno a definire **terapie sempre più personalizzate**, linee guida specifiche e protocolli che uniscono genetica, cardiologia e medicina preventiva.

8. Il significato traslazionale: dalla scienza alla vita quotidiana

Le conoscenze emerse da questa revisione si traducono in risultati tangibili:

- **Diagnosi più precoci e accurate** → interventi tempestivi e maggiore sicurezza.
 - **Chirurgie più efficaci e meno rischiose** → riduzione delle complicanze polmonari e cardiache.
 - **Follow-up ben strutturato** → miglior controllo di aritmie e ipertensione.
 - **Terapie integrate e stili di vita sani** → aumento dell'autonomia e del benessere.
 - **Formazione dei professionisti e partecipazione delle famiglie** → cure più umane e personalizzate.
-

Messaggio conclusivo

Oggi, grazie ai progressi della medicina e al contributo attivo delle famiglie, la maggior parte delle persone con Sindrome di Down e cardiopatia può **vivere una vita lunga e di buona qualità**.

Il futuro della ricerca si concentra sull'integrazione tra **biologia, clinica e contesto sociale**, con l'obiettivo di trasformare ogni evidenza scientifica in una **cura su misura per la persona**, rispettosa e concreta.

Cenni bibliografici

Dimopoulos K, Constantine A, Clift P, Condliffe R, Moledina S, Jansen K, Inuzuka R, Veldtman GR, Cua CL, Tay ELW, Opatowsky AR, Giannakoulas G, Alonso-Gonzalez R, Cordina R, Capone G, Namuyonga J, Scott CH, D'Alto M, Gamero FJ, Chicoine B, Gu H, Limsuwan A, Majekodunmi T, Budts W, Coghlan G, Broberg CS; for Down Syndrome International (DSi). Cardiovascular Complications of Down Syndrome: Scoping Review and Expert Consensus. *Circulation*. 2023 Jan 31;147(5):425-441. doi: 10.1161/CIRCULATIONAHA.122.059706. Epub 2023 Jan 30.

Uludağ Alkaya D, Öztürk B, Yüksel Ülker A, Bozlak S, Öztürk E, Dedeoğlu R, Eroğlu AG, Öztunç F, Tüysüz B. Congenital Heart Defects and Outcome in a Large Cohort of Down Syndrome: A Single-Center Experience from Turkey. *Turk Arch Pediatr*. 2023 Sep;58(5):473-479. doi: 10.5152/TurkArchPediatr.2023.23041.

Bates ML, Vasileva A, Flores LDM, Pryakhina Y, Buckman M, Tomasson MH, DeRuisseau LR. Sex differences in cardiovascular disease and dysregulation in Down syndrome. *Am J Physiol Heart Circ Physiol*. 2023 Apr 1;324(4):H542-H552. doi: 10.1152/ajpheart.00544.2022. Epub 2023 Feb 17.

Mollo N, Scognamiglio R, Conti A, Paladino S, Nitsch L, Izzo A. Genetics and Molecular Basis of Congenital Heart Defects in Down Syndrome: Role of Extracellular Matrix Regulation. *Int J Mol Sci*. 2023 Feb 2;24(3):2918. doi: 10.3390/ijms24032918.

Peterson JK, Clarke S, Gelb BD, Kasparian NA, Kazazian V, Pieciak K, Pike NA, Setty SP, Uveges MK, Rudd NA; American Heart Association Pediatric Cardiovascular Nursing Committee of the Council on Cardiovascular and Stroke Nursing; Council on Clinical Cardiology; Council on Genomic and Precision Medicine; and Council on Cardiovascular Radiology and Intervention. Trisomy 21 and Congenital Heart Disease: Impact on Health and Functional Outcomes From Birth Through Adolescence: A Scientific Statement From the American Heart Association. *J Am Heart Assoc*. 2024 Oct;13(19):e036214. doi: 10.1161/JAHA.124.036214. Epub 2024 Sep 12.

Xu CX, Chen L, Cheng Y, Du Y. Prevalence of congenital heart defects in people with Down syndrome: a systematic review and meta-analysis. *J Epidemiol Community Health*. 2025 May 9;79(6):445-450. doi: 10.1136/jech-2023-220638.