



Salute e Ricerca



PILLOLE Giugno 2026

A cura di Renata Bartesaghi
Università di Bologna

Si può migliorare il sonno nella sindrome di Down?

Uno studio sui topi apre nuove strade per migliorare il sonno nella sindrome di Down

Il sonno di qualità è fondamentale per la salute, l'apprendimento e il benessere di tutti. Per molte persone con sindrome di Down, però, dormire bene può essere una sfida: risvegli frequenti, sonno frammentato e disturbi notturni possono avere un impatto significativo sulla vita quotidiana.

Un recente studio scientifico ha esplorato questo tema utilizzando un modello murino della sindrome di Down (i topi **Ts65Dn**). I ricercatori hanno osservato che questi animali presentano un sonno più instabile e frammentato rispetto ai topi senza trisomia, insieme ad alcune alterazioni dell'attività elettrica cerebrale (le onde del sonno misurate con l'EEG).

Cosa hanno scoperto i ricercatori?

Il team ha studiato un farmaco chiamato **bumetanide**, già approvato per altri utilizzi clinici, per capire se potesse agire su uno dei meccanismi che influenzano il sonno: l'equilibrio del cloro nelle cellule nervose, importante per il funzionamento del principale sistema inibitorio del cervello (il sistema **GABA**).

Nei topi con trisomia, questo equilibrio è alterato. Somministrando bumetanide per alcuni giorni, i ricercatori hanno osservato:

- **Miglioramento della qualità del sonno**, in particolare delle fasi più profonde e ristoratrici (onde "delta").
- **Riduzione della frammentazione del sonno REM**, che risulta più stabile.
- **Un'attività elettrica cerebrale più regolare** durante il sonno, indice di un sonno più coerente e meglio organizzato.
- **Diminuzione dell'iperattività diurna**, un comportamento comune sia nei topi che nelle persone con sindrome di Down.

È importante sottolineare che questi risultati riguardano **soltanto il modello animale**, e non è possibile estenderli direttamente alle persone, ma rappresentano un importante passo avanti nella comprensione dei meccanismi che regolano il sonno nella sindrome di Down.

Perché questo studio è importante?

Dalla ricerca emerge che lavorare sui meccanismi biologici alla base delle difficoltà di sonno potrebbe, in futuro, aprire nuove strade per migliorare il benessere delle persone con sindrome di Down.

Il sonno di buona qualità è legato alla memoria, all'attenzione, all'umore e all'autonomia quotidiana: ogni passo avanti nella comprensione scientifica può avere ricadute preziose.

Cosa succede ora?

Il bumetanide non è attualmente utilizzato per trattare i disturbi del sonno nella sindrome di Down. Tuttavia, studi clinici sono già in corso per valutare il suo potenziale nel migliorare alcune funzioni cognitive. La speranza è che, in futuro, la ricerca possa chiarire anche il suo possibile ruolo nel supporto al sonno.

Per approfondimenti: Bolla M, Colombo G, Falappa M, Pace M, Baravalle R, Martinez N, Montani F, Tucci V, Cancedda L. **NKCC1 inhibition improves sleep quality and EEG information content in a Down syndrome mouse model.** iScience. 2025 Mar 13;28(4):112220. doi: 10.1016/j.isci.2025.112220. PMID: 40224007; PMCID: PMC11986984.

Importanza dell'equilibrio tra eccitazione e inibizione nella sindrome di Down

Nuove ricerche sui primi giorni di vita aiutano a capire meglio lo sviluppo cerebrale nella sindrome di Down

Un recente studio condotto all'Università della California di San Diego ha esplorato cosa accade nel cervello **subito dopo la nascita** in un modello murino della sindrome di Down (i topi *Ts65Dn*). Questa fase corrisponde, negli esseri umani, agli ultimi mesi di gravidanza e alle primissime settimane di vita: un periodo fondamentale in cui i circuiti cerebrali si formano e si stabilizzano.

Che cosa hanno scoperto gli scienziati?

I ricercatori hanno osservato che nei topi con trisomia:

- alcune **proteine coinvolte nella regolazione dell'attività dei neuroni**, in particolare quelle legate al gene **KCNJ6**, sono presenti in quantità maggiori;
- i neuroni dell'ippocampo, una regione importante per memoria e apprendimento, risultano **meno eccitabili** e rispondono con più difficoltà agli stimoli;
- già nei primi giorni di vita si nota uno **squilibrio tra segnali eccitatori e inibitori**, con una prevalenza dell'inibizione.

Questi elementi sono collegati ad aspetti dello sviluppo cerebrale che, nella sindrome di Down, possono influenzare le funzioni cognitive.

Cosa succede se si interviene presto?

Nello studio, i ricercatori hanno somministrato ai topi neonati una sostanza che **blocca temporaneamente i recettori GABAB**, coinvolti nei segnali inibitori del cervello. Il trattamento è stato effettuato solo per un breve periodo dopo la nascita.

Il risultato più importante è che questo intervento ha:

- **normalizzato l'equilibrio tra segnali eccitatori e inibitori**,
- senza alterare la crescita o il benessere generale degli animali.

Questo suggerisce che alcune differenze nello sviluppo dei circuiti neuronali potrebbero essere **modulabili** se affrontate molto presto nella vita.

Perché questo studio è importante?

Sebbene si tratti di uno studio condotto esclusivamente sui topi, rappresenta un passo avanti importante per diversi motivi:

- aiuta a comprendere meglio **come si formano i circuiti cerebrali** nella sindrome di Down;
- indica che alcune alterazioni osservate in età adulta possono avere **origine molto precoce**;
- apre la strada a nuove ricerche su interventi mirati a favorire uno sviluppo cerebrale più armonico.

È essenziale ricordare che questi risultati **non sono applicabili direttamente alle persone** e che il trattamento utilizzato non è pensato per l'uso clinico umano. Tuttavia, gli studi di base come questo sono fondamentali per capire i meccanismi alla base delle differenze osservate nella sindrome di Down e per immaginare futuri approcci terapeutici più mirati e rispettosi delle specificità individuali.

Per approfondimenti: Jin J, Doan J, Fernandez C, Nguyen S, Spencer C, Kleschevnikov AM. Early postnatal GABAB antagonist treatment normalizes inhibitory/excitatory balance in neonatal Ts65Dn mice, a genetic model of down syndrome. Exp Neurol. 2025 Apr;386:115171. doi: 10.1016/j.expneurol.2025.115171. Epub 2025 Jan 29. PMID: 39889878.