

LA GIORNATA DELLE PERSONE CON LA SINDROME DI DOWN

Una nuova cultura della diversità con la ricerca in aiuto delle famiglie



Filippo Caraci è associato di Farmacologia del Dipartimento di Scienze del farmaco e della salute dell'Università di Catania

FILIPPO CARACI

Il 21 marzo, come ogni anno, si è celebrata la Giornata mondiale delle persone con la sindrome di Down (WDS - World Down Syndrome Day), un appuntamento istituito dalle Nazioni Unite il 19 dicembre del 2011 con la risoluzione 66/149 per diffondere una maggiore consapevolezza e conoscenza sulla sindrome di Down, per riflettere insieme sul valore dell'inclusione, della diversità e di una didattica strutturata in modo aperto e creativo, finalizzata alla facilitazione delle inclinazioni individuali. Ma anche per creare una nuova cultura della diversità e per promuovere il rispetto e l'inclusione nella società di tutte le persone con tale sindrome.

La sindrome di Down rappresenta l'8% di tutte le anomalie congenite. Dei 5,2 milioni di bambini nati nell'Ue ogni anno, circa 104mila (2,5%) nascono con anomalie congenite. L'incidenza della sindrome di Down aumenta con l'età materna, che mostra una tendenza generale di crescita in Europa, nonostante le notevoli differenze tra le regioni europee. L'analisi dei dati del registro centrale JRC-EUROCAT del Centro comune di ricerca della Commissione europea mostra che la prevalenza totale di casi di Sindrome di Down per 10mila nascite è aumentata da 16 nel 1990 a 23 nel 2015, con una prevalenza stabile di casi di 10 per 10mila nati vivi nello stesso periodo.

La diagnosi prenatale è aumentata dal 49% nel 2005 a circa il 70% nel 2015; tuttavia, esistono differenze territoriali tra Paesi e regioni. Un aumento altamente significativo nella sopravvivenza delle persone con sindrome di Down si è verificato durante le ultime due generazioni, con una crescita stimata dell'aspettativa di vita da 12 a quasi 60 anni. Le famiglie spendono molto tempo e sforzi per prendersi cura dei loro cari affetti da sindrome di Down (nel 70% dei casi, uno dei genitori riduce l'orario di lavoro o smette di lavorare) e sostengono spese straordinarie significative.

In questo contesto l'Università di Catania ha avviato il progetto europeo Improving Cognition in Down Syndrome (ICOD) che vede insieme un consorzio di istituti di ricerca e atenei prestigiosi con una pregressa e affermata competenza e professionalità.

Il team europeo è costituito dal prof. Rafael De la Torre dell'IMIM di Barcelona, capofila del progetto, da

Pier Vincenzo Piazza di Aelis Farma di Bordeaux, dal sottoscritto (anche nella qualità di responsabile dell'Uor di Neurofarmacologia dell'Irccs Oasi di Troina, partner del progetto), Sophie Durand referente dell'Institut Jérôme Lejeune di Parigi, Renaud Touraine del Centre Hospitalier Universitaire di Saint-Etienne e Diego Real de Asúa dell'Hospital Universitario de la Princesa di Madrid.

Si tratta del primo progetto finanziato dall'Ue nell'ambito del programma Horizon 2020 nella call "European Commission New interventions for Non-Communicable Diseases call of the H2020 Programme" grazie alla collaborazione scientifica tra l'Università di Catania e l'Irccs Associazione Oasi Maria SS. Onlus di Troina.

Il progetto è mirato allo sviluppo del primo farmaco di una nuova classe farmacologica, l'AEF0217, diretto verso il recettore per i cannabinoidi (CB1). L'AEF0217 appartiene ad una nuova classe farmacologica, i cosiddetti inibitori specifici del signaling dei recettori CB1 che hanno mostrato un alto livello di efficacia preclinica. L'approccio innovativo del progetto deriva anche dall'utilizzo di una nuova strategia di valutazione psicométrica, in cui saranno utilizzati nell'uomo gli stessi strumenti psicometrici adottati a livello preclinico.

Tra gli obiettivi del progetto anche quello di rispondere al bisogno delle famiglie delle persone con sindrome di Down ovvero di poter essere aggiornate sugli avanzamenti della ricerca nel campo della diagnosi e del trattamento dei deficit cognitivi. In considerazione del grande impatto che tali deficit hanno nella vita quotidiana delle persone con sindrome di Down e delle loro famiglie, risulta particolarmente importante approfondire questo tema in occasione della Giornata Mondiale della Sindrome di Down. Nell'ambito delle iniziative promosse dal progetto ICODE sono stati previsti incontri per consentire alle famiglie e alle associazioni di interagire direttamente con i ricercatori coinvolti nel progetto ICODE e con altri studiosi che operano in questo campo, così da potere conoscere l'innovativo approccio del progetto europeo nella diagnosi e nel trattamento farmacologico dei deficit cognitivi nella Sindrome di Down e come sarà studiata l'efficacia clinica del farmaco su memoria di lavoro e flessibilità cognitiva nelle persone con Sindrome di Down. ●



L'aspettativa di vita è cresciuta da 12 a 60 anni per le ultime due generazioni