



Siracusa, 21/3/2024

Giornata Mondiale della Sindrome di Down

Prof. Lucio Nitsch, Università di Napoli

Federico II

La ricerca scientifica sulla sindrome di Down:
dalla lotta agli stereotipi alla
sperimentazione di nuove terapie.



PAROLE DI PACE



Vi porto i saluti di:

Dr.ssa Stefania **Bargagna**, IRCCS Fondazione *Stella Maris*, Pisa

Prof. Eugenio **Barone**, Università Sapienza, Roma

Prof.ssa Renata **Bartesaghi**, Università Alma Mater Studiorum,

Prof. Filippo **Caraci**, Università degli studi di Catania

Dr. Angelo **Carfi**, Policlinico Universitario "Agostino Gemelli"

Dr. Guido **Cocchi**, Università di Bologna

Prof.ssa Marzia **Perluigi**, Università Sapienza, Roma

Dr.ssa Iris **Scala**, Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II

Dr.ssa Rosa Anna **Vacca**, CNR-IBIOM, Bari

Dr.ssa Diletta **Valentini**, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù

Prof. Stefano **Vicari**, Università Cattolica del Sacro Cuore

Dr. Gianfranco **Salbini**, Presidente AIPD

Dr.ssa Antonella **Falugiani**, Presidente CoordDown

Dr.ssa Elisa **Orlandini**, CoordDown Onlus, Padova

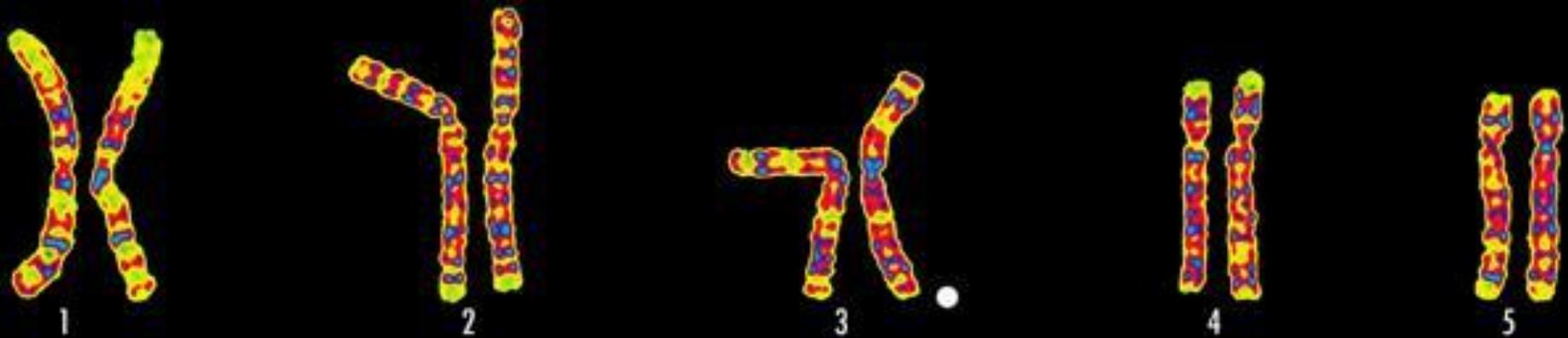
Dr.ssa Tiziana **Grilli**, Psichiatra specialista, Ravenna



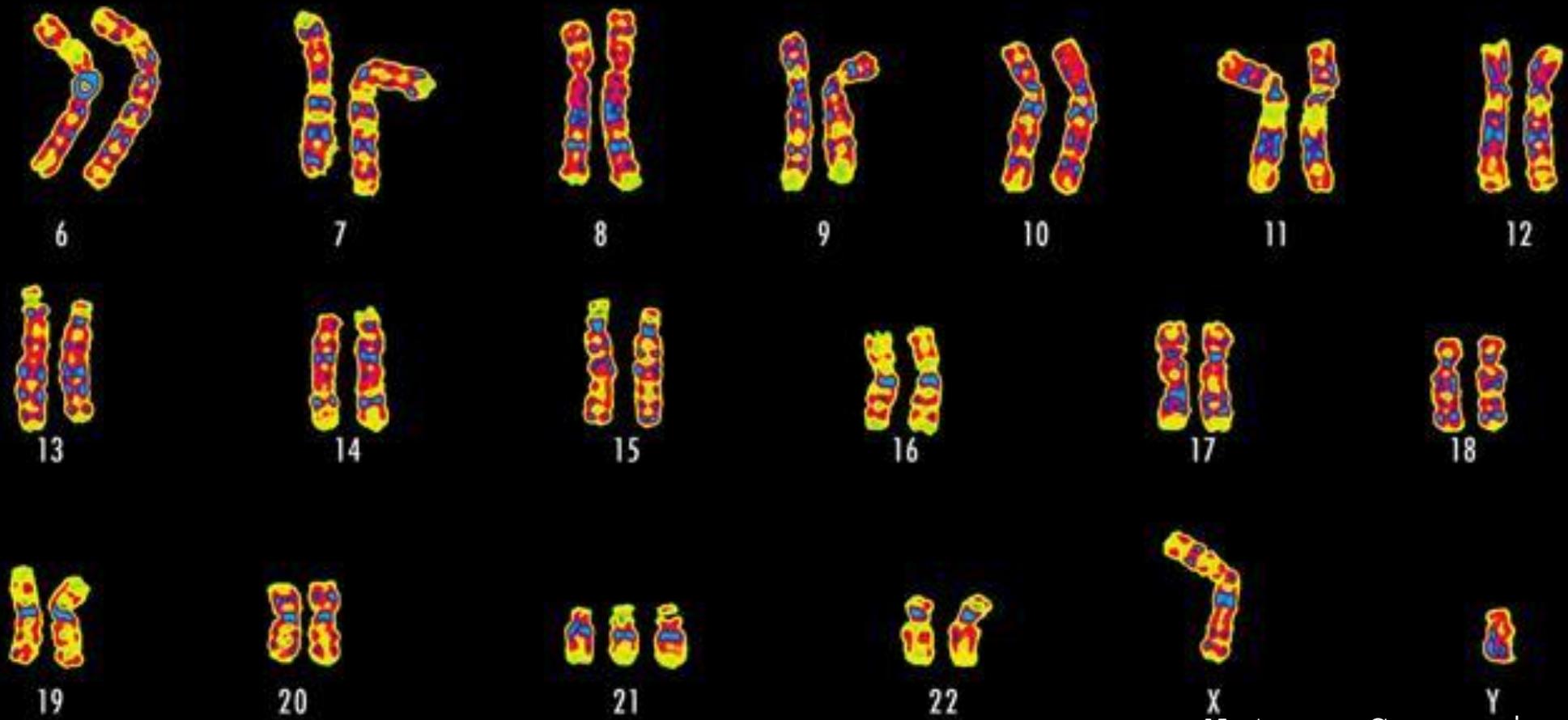
Task Force

A FAVORE DELLE
PERSONE CON SINDROME
DI DOWN

Promuovere la ricerca scientifica e la divulgazione
delle conoscenze per migliorare la qualità della vita



Sindrome di Down in una bambina sepolta più di 2600



Quali sono i principali stereotipi sulla sindrome di D

1. I bambini con sindrome di Down sono «molto sensibili» e sono sempre felici e contenti
2. Sono tutti uguali nel carattere
3. Hanno tutti un ritardo mentale grave e parlano sempre male
4. Sono ipersessuati oppure eterni bambini privi di interessi sessuali
5. Sono incapaci di avere rapporti interpersonali che possano portare ad amicizia, fidanzamenti o matrimoni
6. Non possono mantenere a lungo un lavoro che implichi disciplina e senso di responsabilità o possono eseguire solo lavori che comportino gesti ripetitivi.
7. Non sanno di essere handicappati.
8. Dovranno sempre vivere con i genitori e poi con i fratelli
9. La famiglia delle persone con sindrome di Down è «handicappata»
10. Non vivono a lungo

Troppi sono ancora gli stereotipi che circondano le persone con sindrome di Down:

sono tutti uguali, sono limitati dalla loro disabilità intellettiva, vanno a scuola solo per socializzare, sono tutti affettuosi e buoni, non saranno mai completamente autonomi, non hanno aspirazioni, non hanno successo nel lavoro, si devono accontentare, tanto loro sono sempre felici...

E' FALSO

Ogni individuo, con o senza sindrome di Down, è un'opera unica, un caleidoscopio di talenti, di sogni e di potenzialità che devono potersi esprimere liberamente al di là di ogni pregiudizio sociale e culturale

Facciamo sentire le nostre voci, lottiamo per un mondo privo di pregiudizi che circondano la sindrome di Down.

1. Rompiamo le Catene dell'Ignoranza:

- E' l'ignoranza che alimenta gli stereotipi. La conoscenza è l'arma più potente contro l'ignoranza. Facciamo conoscere le differenti abilità e capacità delle persone con sindrome di Down.

2. Valorizziamo la Diversità:

- Ogni sfumatura di diversità è un dono, un tassello prezioso nel mosaico della nostra umanità. Valorizziamo la diversità in tutte le sue forme, riconoscendo che la forza di una società risiede nella sua varietà.

3. Raccontiamo Storie di Forza e Resilienza:

- Facciamo sentire le voci delle persone con sindrome di Down che sfidano le aspettative e superano gli ostacoli. La narrazione delle loro storie di forza, resilienza e coraggio saranno la musica che rompe la stonatura degli stereotipi.

4. Promuoviamo l'Inclusione Attiva:

- L'inclusione non è un concetto astratto, ma un impegno attivo. Promuoviamo l'inclusione in tutti

5. Superiamo le Etichette:

- Nessuno dovrebbe essere definito da una singola caratteristica, da una etichetta o da una Diagnosi. Eliminiamo le etichette e guardiamo oltre, riconoscendo l'unicità di ogni individuo. Dietro ogni persona c'è un mondo da scoprire.

6. Sosteniamo il Dialogo e il Rispetto:

- Apriamo il dialogo su larga scala. Accogliamo le domande, sfatiamo i miti e usciamo dal labirinto dei pregiudizi. Il rispetto è la base su cui costruire un mondo senza stereotipi.

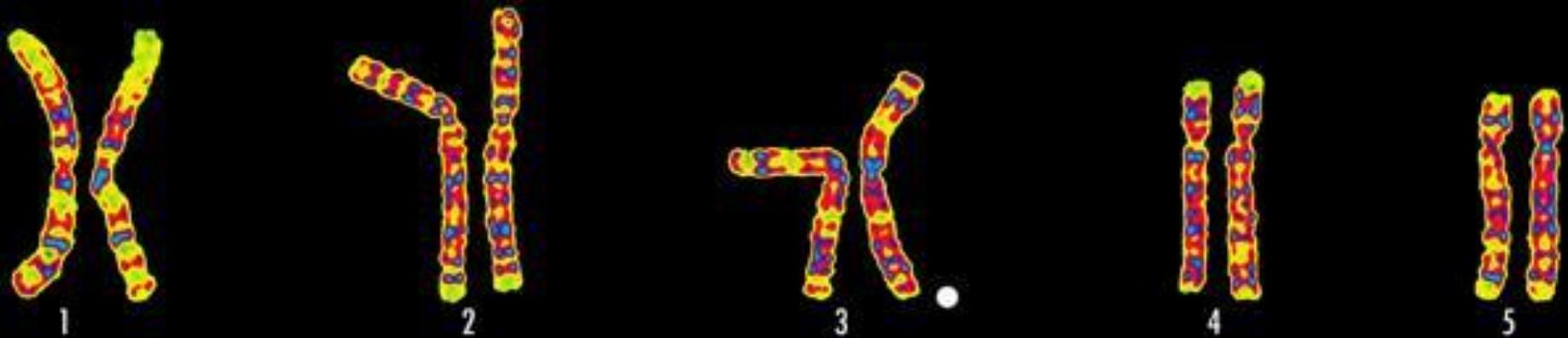
7. Sosteniamo Attivamente le Comunità:

- Siamo tutti custodi delle nostre comunità. Sosteniamo attivamente coloro che hanno la sindrome di Down, creando ambienti inclusivi che permettano a ciascun individuo di sbocciare.

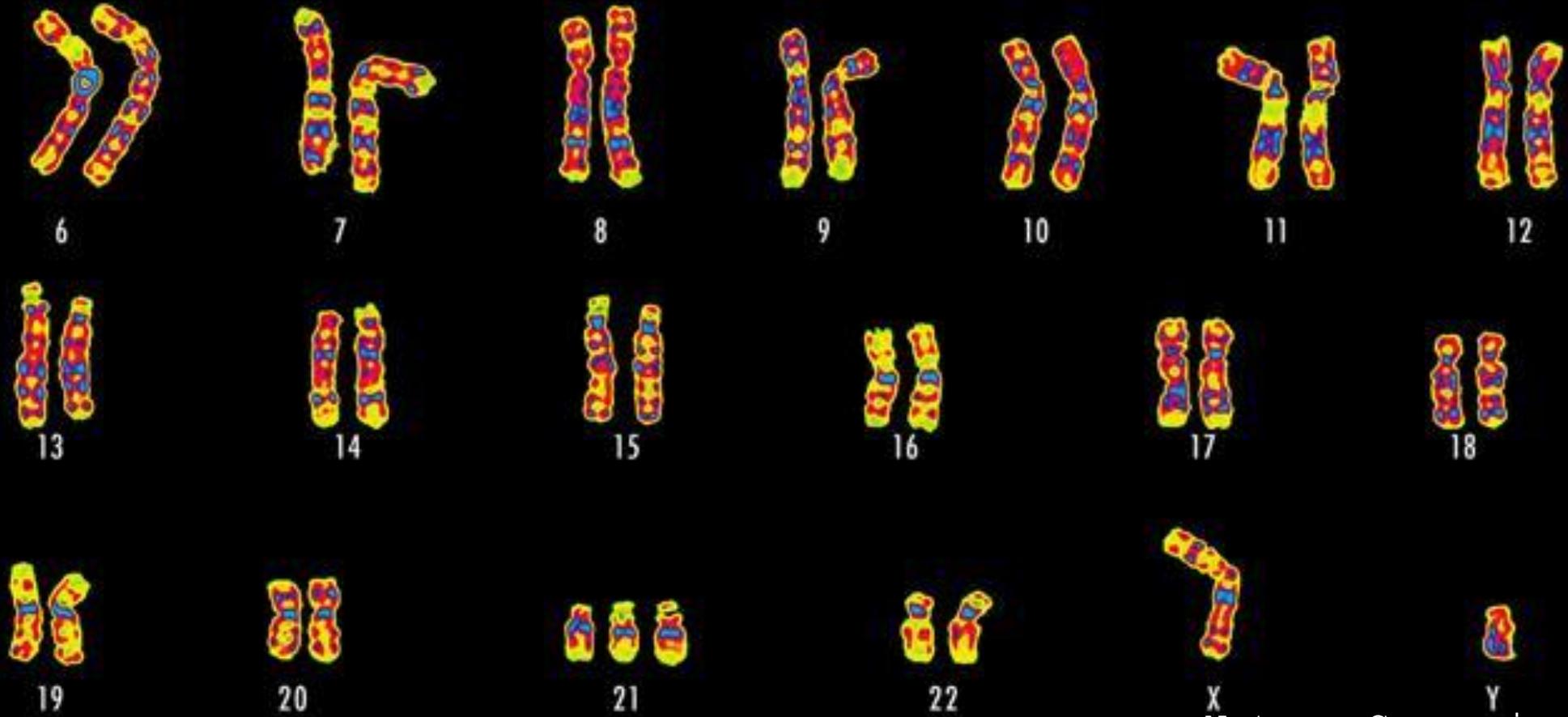
8. Andiamo oltre l'Aspettativa:

- Ogni persona, indipendentemente dalla sindrome di Down, ha il diritto di aspirare,

contribuire alla società. Superiamo le aspettative limitanti e permettiamo

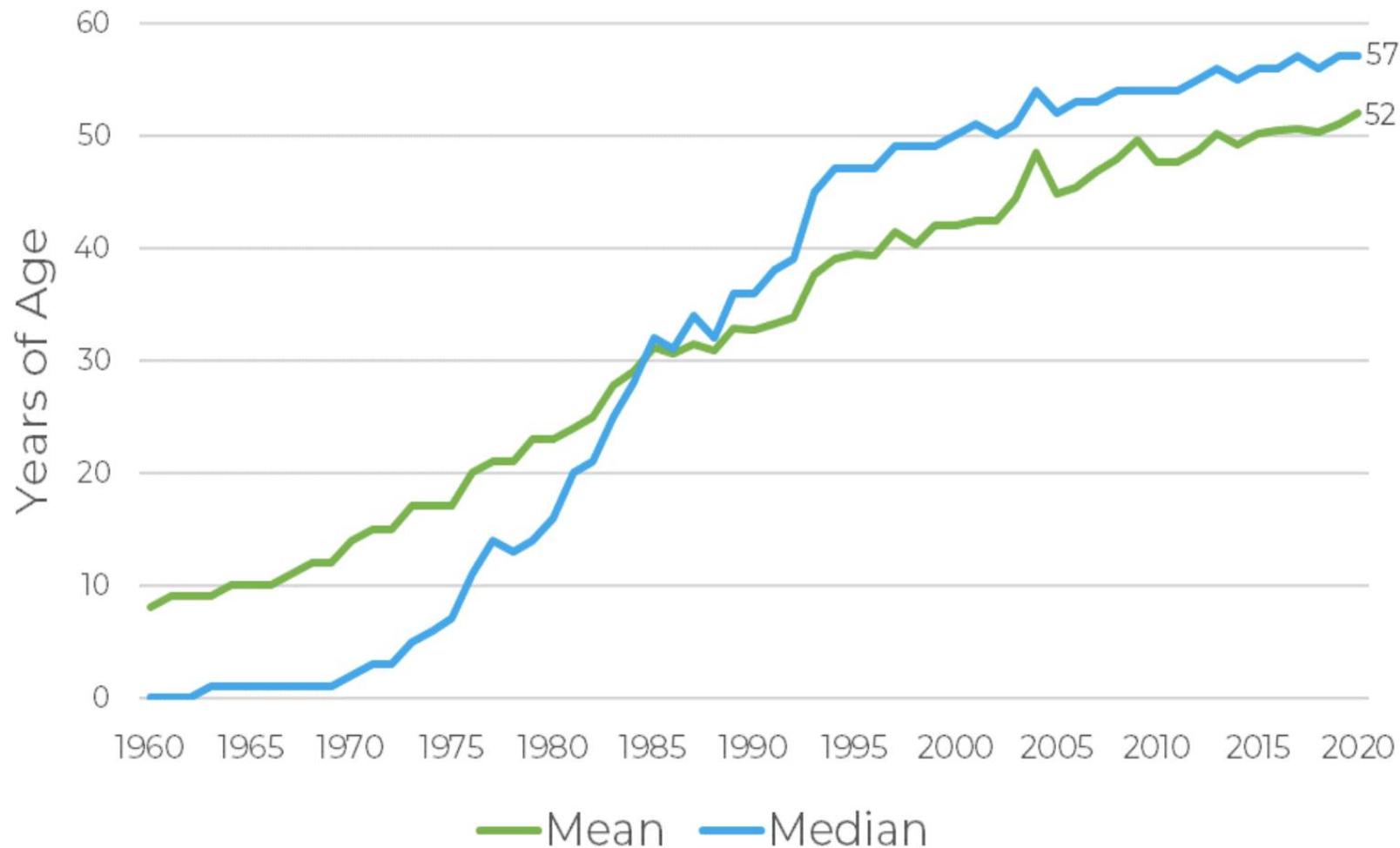


Sindrome di Down in una bambina sepolta più di 2600



La vita media delle persone con sindrome di Down si è a

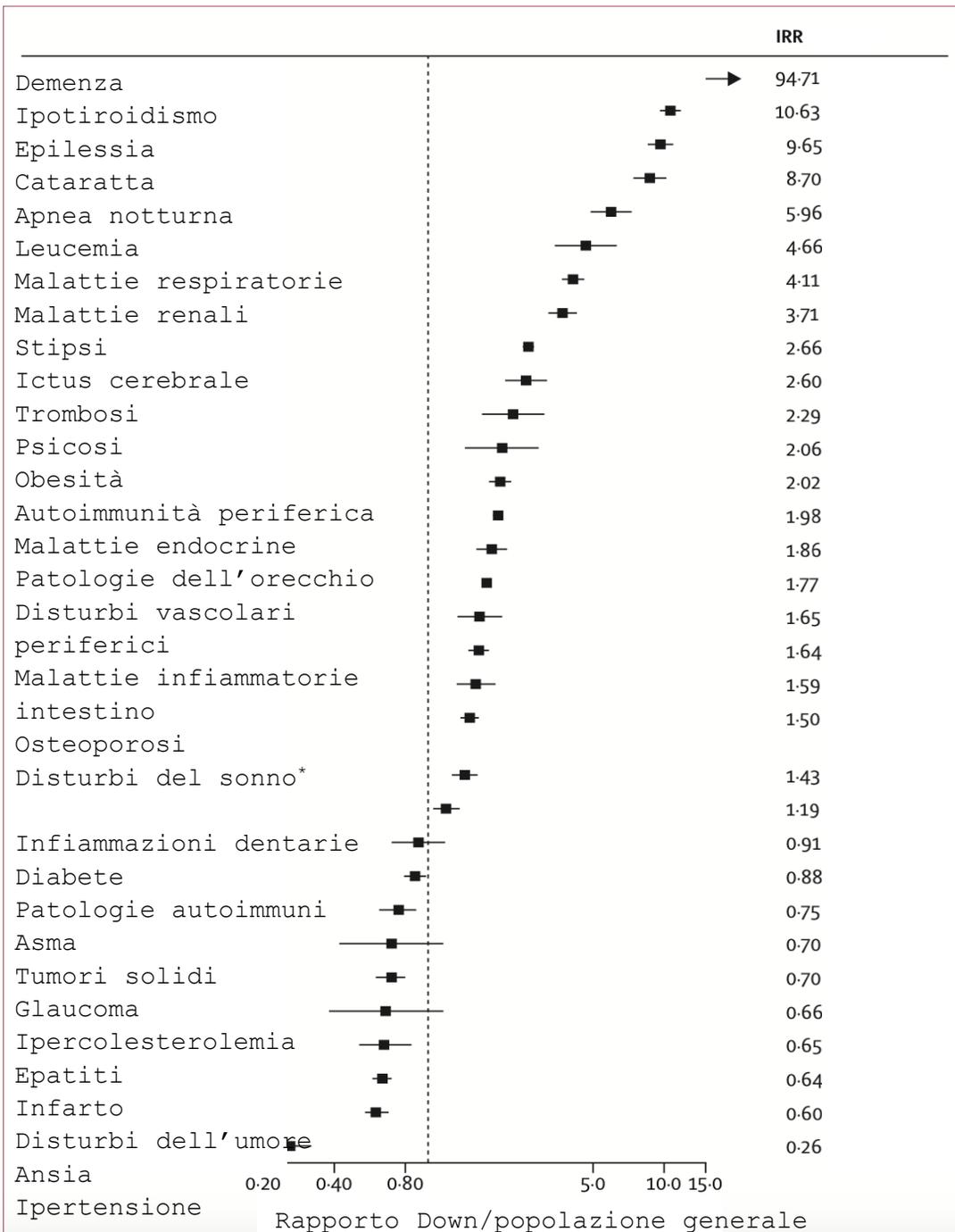
Figure 2. Mean and Median Age of Death for Americans With Down Syndrome, 1960-2020





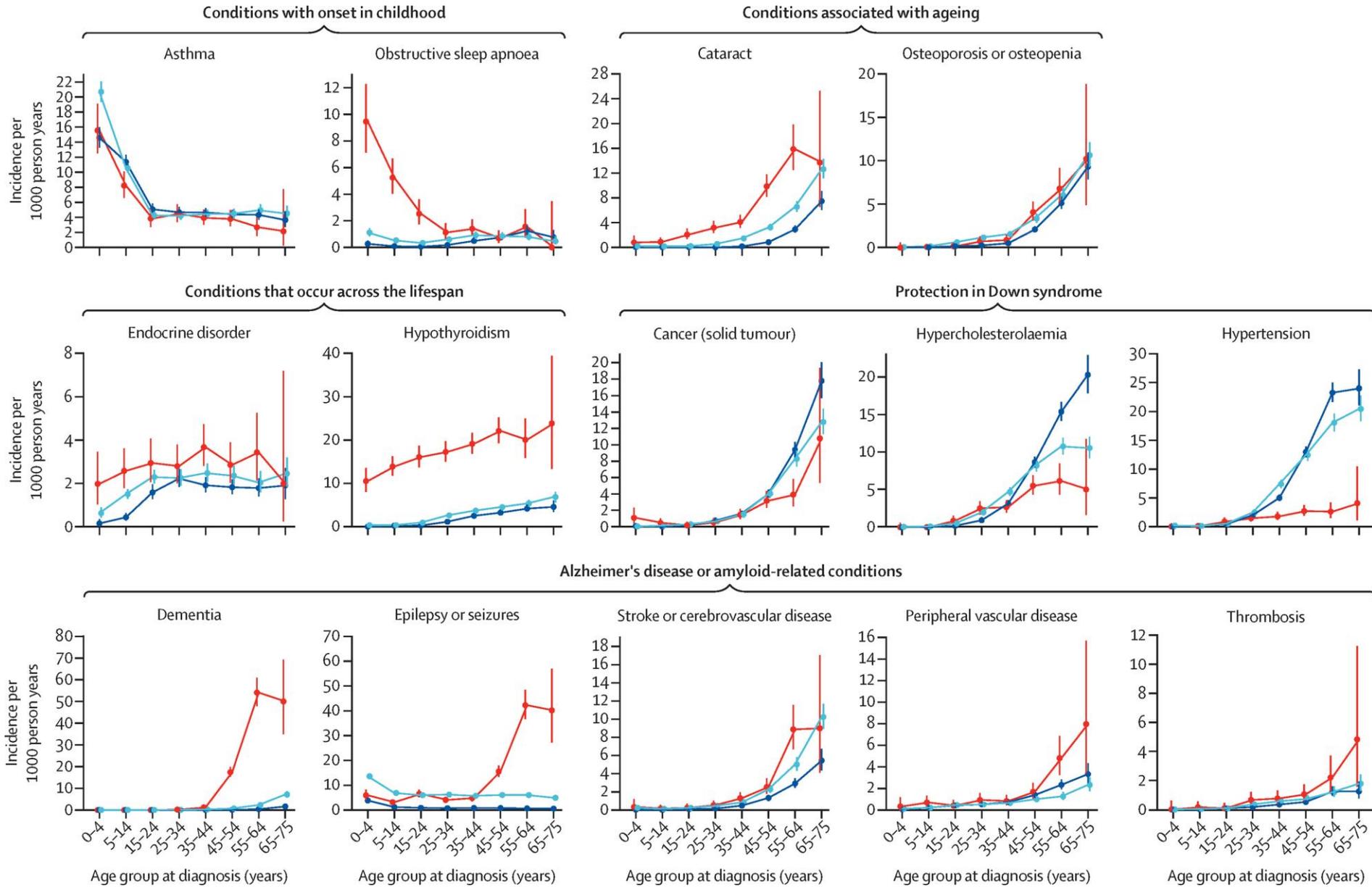
I
success
i della
medicin
a





Le persone con sindrome di Down hanno un rischio più alto per alcune patologie

General population controls Down syndrome Other intellectual disabilities



The image features two hands, one from the left and one from the right, positioned to form a protective arch. The hands are light-skinned and appear to be those of a healthcare professional, as a white lab coat and a blue stethoscope are visible in the blurred background. Below the arch, a family of four white paper cutouts (two adults and two children) stands on a patch of vibrant green grass. The overall scene conveys a sense of care, protection, and family support.

Diritto
alla cura
presa in
carico

Quali progressi ha fatto la ricerca di base?

A che serve la ricerca di base?

I geni del cromosoma 21 possono essere ordinati sulla base della probabilità teorica di causare alterazione dei neuroni

Nome del gene

SON

ETS2

DYRK1A

BRWD1

U2AF1

GABPA

NRIP1

APP

PDXK

BACH1

PRMT2

USP16

RRP1B

PAXBP1

SYNJ1

PRDM15

Nome del gene

RIPK4

TTC3

RCAN1

CHODL

ZBTB21

PKNOX1

HMG1

DSCAM

SIK1

OLIG1

AIRE

TCP10L

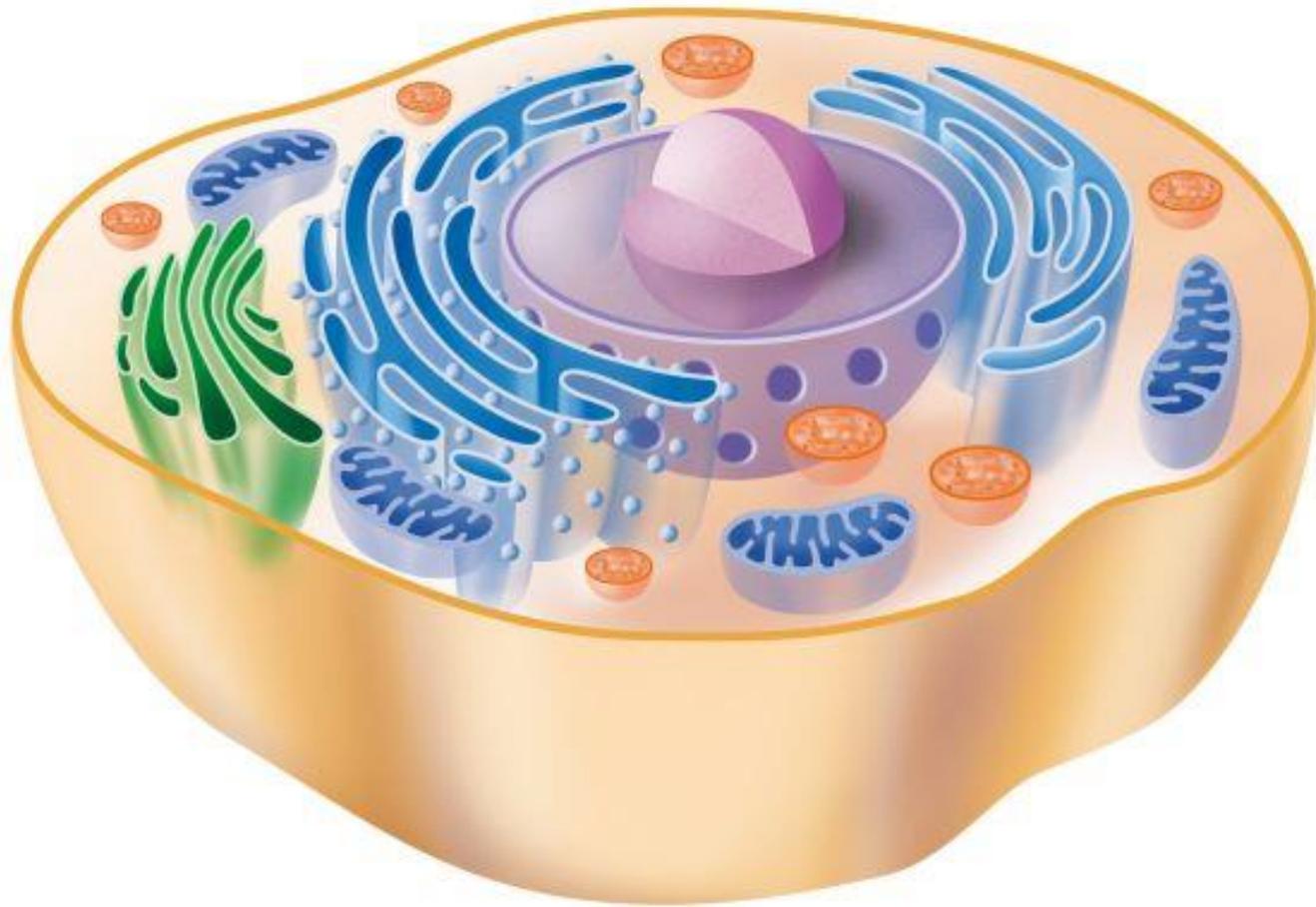
OLIG2

RIPPLY3

SIM2

RUNX1

Le cellule di persone con sindrome di Down presentano altera



Cellula

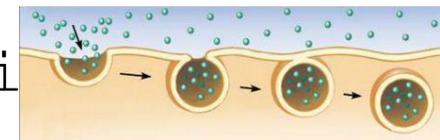
Mitocondri



Nucleo



Endosomi



Dallo studio delle singole molecole alle omiche

GENE

GENOMICA

RNA

TRASCRIPTOMICA

PROTEINA

PROTEOMICA

LIPIDI

LIPIDOMICA

GLICIDI

GLICOMICA

METABOLITA

METABOLOMICA

MODIFICHE DEL GENE

EPIGENOMICA



Scienza
Incontra
Down



Scienziati che lavorano alla sindrome di Down
raccontano e discutono di ricerca scientifica





In occasione della Giornata Internazionale della Sindrome di Down 2024
la DS Task Force organizza un incontro aperto a tutti sul tema:

"La sperimentazione farmacologica sulla sindrome di Down in Italia"

Programma

Introduzione

Gianfranco Salbini, Presidente AIPD

Combattiamo gli stereotipi sulla sindrome di Down.

Elisa Orlandini, Consigliere Coordown

Cos'è, a che serve, come si fa una sperimentazione farmacologica.

Dr.ssa Iris Scala - Napoli

Studio di valutazione dell'efficacia di Bumetanide per il miglioramento delle funzioni cognitive in bambini e adolescenti con sindrome di Down.

Dr.ssa Floriana Costanzo, Dr. Paolo Alfieri, Dr. Giuseppe Pontrelli - Roma

Il progetto europeo ICOD per la sperimentazione clinica di un nuovo farmaco (AEF0217) per il trattamento dei deficit cognitivi nella sindrome di Down.

Prof. Filippo Caraci - Catania

Studio dell'effetto del riequilibrio dei folati sullo sviluppo psicomotorio e sulle abilità cognitive di bambini con trisomia 21.

Prof. Pierluigi Strippoli - Bologna

Strategie farmacologiche per migliorare la disabilità intellettiva nella sindrome di Down.

Dr.ssa Iris Scala - Napoli

Strategie per correggere il metabolismo energetico mitocondriale nella sindrome di Down.

Dr.ssa Iris Scala - Napoli

Conclusioni

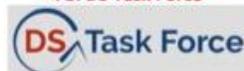
Prof. Lucio Nitsch, Coordinatore DS Task Force

L'incontro si svolgerà online sabato 23 marzo 2024, ore 16-18, su Zoom

<https://us02web.zoom.us/j/82958335732?pwd=UUF1bWN6V1JFVHFYWi9mamtsRjI4UT09>

ID riunione: 829 5833 5732 - Codice d'accesso: 279805

Fb: DS Task Force



La sperimentazione farmacologica sulla sindrome di Down in Italia

La BUMETANIDE è un diuretico che blocca il trasporto di cloro nella cellula. Nel topo DS migliora la memoria.

Il progetto ICOD prevede di valutare se nelle persone con sindrome di Down un inibitore del recettore dei cannabinoidi migliora la memoria, come fa nel topo. Valutazione dell'effetto di un analogo del F sulle abilità cognitive di bambini con sindr

Effetto del 7,8-DHF, un polifenolo mimetico che nel topo migliora la neurogenesi

L'EPIGALLOCATECHINA è un inibitore di DIRK1A, ma qui viene valutato l'effetto sul metabolismo energetico.





5th T2IRS International Conference

Promoting Research Excellence
in Down Syndrome

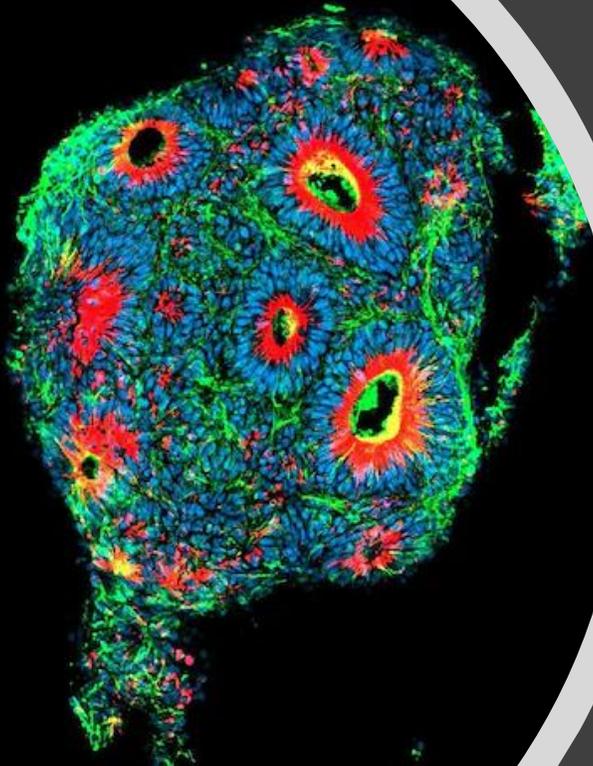
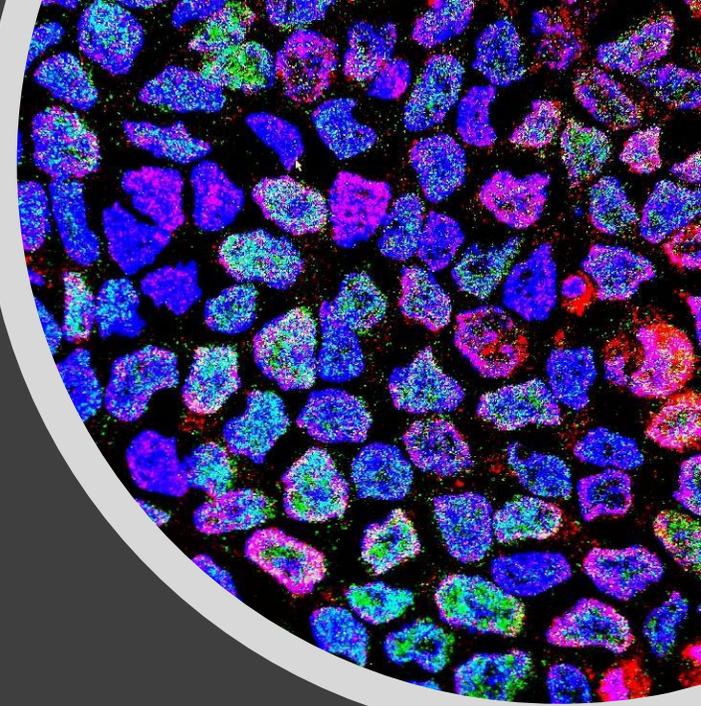
Rome, Italy
June 5–8 2024



Terapia genica

E' possibile inattivare un cromosoma 21?





Cellule staminali,
organoidi cerebrali, topi,
Caenorhabditis elegans,
Drosophila melanogaster,
Zebrafish



La ricerca sulla sindrome di Down si muoverà soprattutto in

1. Correggere i difetti cognitivi

2. Contrastare lo sviluppo della malattia di Alzheimer

Sperimentazioni cliniche in corso:

1. Studio di fase 1, randomizzato, in doppio cieco, controllato con placebo, per valutare la sicurezza, la tollerabilità, e l'effetto di **Leucettinib-21**, un potente inibitore di DYRK-1A, in soggetti sani di sesso maschile e in soggetti affetti da sindrome di Down o malattia di Alzheimer.

2. Uno studio di fase 1/2, in doppio cieco, randomizzato, controllato con placebo, del farmaco **AEF0217**, un inibitore dei recettori degli endocannabinoidi. Durata di 4 settimane, condotto su giovani adulti affetti da sindrome di Down per valutare la sicurezza, la tollerabilità, l'esposizione plasmatica e le indicazioni preliminari sull'attività farmacodinamica.

CONCLUSIONI

1. Dobbiamo lottare per la pace
2. Il nemico N°1 degli stereotipi è l'ignoranza
3. La medicina ha fatto grandi progressi
4. La presa in carico è una tappa critica per realizzare il c
5. Le conoscenze di base sulla sindrome di Down sono aumentat
6. Grazie alla ricerca di base si avviano sperimentazioni cli
7. Sfida per il futuro sono: la disabilità intellettiva e la
8. Venite tutti al congresso internazionale a Roma



5th T2IRS International Conference

Promoting Research Excellence
in Down Syndrome

Rome, Italy
June 5–8 2024



