

Disturbo da regressione nella sindrome di Down

Il disturbo da regressione nella sindrome di Down (Down syndrome regression disorder - DSRD), noto anche come “regressione”, è un disturbo raro ma serio, che insorge in alcuni adolescenti e giovani adulti affetti da sindrome di Down. Il termine viene utilizzato per descrivere la perdita di abilità precedentemente acquisite da un soggetto. Tali abilità possono riguardare la quotidianità, il linguaggio, il movimento o le abilità sociali. La perdita avviene sovente senza preavviso e si sviluppa lungo un periodo che varia da settimane a mesi. Dal momento che la causa del DSRD può essere riconducibile a diversi fattori, è di prioritaria importanza determinarne l'origine più probabile. Una diagnosi di DSRD è molto rara in soggetti di età inferiore a 10 o superiore a 30 anni. Nel caso in cui tali soggetti manifestino sintomi riconducibili alla regressione, è necessario prendere in attento esame tutti gli altri fattori, prima di giungere a una diagnosi di DSRD.

Nel 2022, un gruppo di medici esperti nel trattamento della regressione in pazienti con sindrome di Down si è riunito con l'obiettivo di redigere i criteri principali per la diagnosi di DSRD. Tali criteri costituiscono una guida per medici e famiglie non aventi accesso a specialisti del DSRD. Esistono otto gruppi di sintomi legati alla regressione, ed alcuni di essi sono suddivisi in esempi specifici. I soggetti che evidenziano quattro o più gruppi di sintomi sono considerati casi “possibili” di DSRD, e richiedono indagini più approfondite. I soggetti che evidenziano sette o otto degli otto gruppi di sintomi sono considerati casi “probabili”, e verosimilmente riceveranno una diagnosi di DSRD laddove non venga rilevata un'altra causa.

Valutazione

Se voi o i vostri cari riscontrate alcuni dei sintomi elencati nella lista di controllo a pagina 3, vi raccomandiamo di fissare prima possibile un appuntamento con il vostro medico curante o il vostro neurologo. Una diagnosi di DSRD si basa nella maggior parte dei casi sui sintomi, ma è possibile che il vostro medico ordini alcune delle analisi seguenti come parte della valutazione:

- Esame neuroradiologico tramite risonanza magnetica
- Analisi del sangue
- Analisi delle urine (laddove necessarie)
- Puntura lombare (altrimenti detta prelievo spinale)
- Elettroencefalogramma (EEG)
- Test genetici o metabolici (laddove necessari)
- Polisonnografia (studio del sonno)

Per maggiori dettagli sulle analisi consigliate, l'articolo Valutazione e diagnosi della regressione nella sindrome di Down (Assessment and Diagnosis of Regression in Down Syndrome - Santoro et al., Front Neurol, 2022) è disponibile per voi e il vostro medico qui:

<https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fneur.2022.940175/full>

Trattamento

Attualmente, non è disponibile un trattamento standardizzato per la regressione; ogni singolo paziente necessita di un piano di trattamento specifico e personalizzato. Tuttavia, una volta che insieme al vostro medico curante avrete determinato la più probabile causa della regressione, è possibile esaminare le migliori opzioni di trattamento.

- Si raccomanda di consultare specialisti che operino in un team multidisciplinare comprendente medici psichiatri, neurologi e/o professionisti che abbiano familiarità con il trattamento di soggetti con sindrome di Down e regressione.
- Se all'origine della regressione viene riscontrato un problema medico, come una diagnosi psichiatrica, apnea ostruttiva del sonno, infiammazione o infezione cerebrale, carenza vitaminica o esposizione a tossine, il trattamento del problema specifico può riuscire a ridurre i sintomi della regressione.
- I trattamenti di uso più comune in soggetti con DSRD includono benzodiazepine, antidepressivi, antipsicotici, immunoterapia e terapia elettroconvulsivante. Sebbene molti di detti trattamenti siano impiegati in altre patologie, nel caso del DSRD il loro uso frequente ha lo scopo di tenere sotto controllo la sintomatologia.

È importante rammentare che a ciascun paziente è con ogni probabilità assegnato un piano di trattamento diverso; una terapia che ben si adatta a un paziente specifico potrebbe non sempre rappresentare il giusto rimedio per voi o i vostri cari.

Riferimenti:

Santoro JD, Patel L, Kammeyer R, Filipink RA, Gombolay GY, Cardinale KM, Real de Asua D, Zaman S, Santoro SL, Marzouk SM, Khoshnood M, Vogel BN, Tanna R, Pagarkar D, Dhanani S, Ortega MdC, Partridge R, Stanley MA, Sanders JS, Christy A, Sannar EM, Brown R, McCormick AA, Van Mater H, Franklin C, Worley G, Quinn EA, Capone GT, Chicoine B, Skotko BG and Rafii MS (2022) Valutazione e diagnosi del disturbo da regressione nella sindrome di Down: Consenso internazionale di esperti (Assessment and Diagnosis of Down Syndrome Regression Disorder: International Expert Consensus). *Front. Neurol.* 13:940175. doi: 10.3389/fneur.2022.940175

Additional Resources:

Pagina di risorse sulla regressione dell'Advocate Medical Group presso l'Adult Down Syndrome Center

<https://adscresources.advocatehealth.com/search/families-and-caregivers/?category=Decline%20in%20Skills%20and%20Regression>

Pagina web sulla "regressione" nella sindrome di Down con un elenco di risorse del National Task Group on Intellectual Disabilities and Dementia Practices <https://www.the-ntg.org/down-syndrome-regression>

La regressione in soggetti con sindrome di Down: Documento attuale di consenso del Down Syndrome Medical Interest Group USA <https://www.dsmig->

[usa.org/resources/Documents/21DSMIG_Regression%20in%20Persons%20with%20Down%20Syndrome_0928.pdf](https://www.dsmig-usa.org/resources/Documents/21DSMIG_Regression%20in%20Persons%20with%20Down%20Syndrome_0928.pdf)

Articolo sul blog del Children's Hospital Los Angeles sul disturbo da regressione nella sindrome di Down

<https://www.chla.org/blog/patient-stories/family-finds-hope-down-syndrome-regression-disorder>

Lista di controllo del disturbo da regressione nella sindrome di Down

Data: _____

Sintomi verificatisi con maggiore frequenza negli ultimi tre mesi (selezione multipla):

1. Alterazioni del comportamento

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

- Appetito decisamente superiore o inferiore rispetto al solito
- Confusione o disorientamento
- Episodi di risate o pianto in momenti non consoni
- Frequenti cambiamenti di umore o rapidi sbalzi da allegria a tristezza o rabbia

2. Alterazioni del pensiero e dell'elaborazione di informazioni

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

- Diminuzione delle emozioni visibili e dell'empatia
- Mancanza di motivazione o mancanza di partecipazione
- Difficoltà a iniziare o portare a termine attività
- Peggioramento della memoria

3. Perdita di abilità funzionali e sociali

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

- Perdita/peggioremento di abilità acquisite in precedenza (mangiare, andare in bagno, vestirsi, ecc. autonomamente)
- Diminuzione dell'interazione sociale con amici, familiari, compagni di classe o colleghi di lavoro
- Diminuzione del contatto visivo
- Movimenti ripetitivi di mani o corpo senza una chiara finalità

4. Nuovi attacchi convulsivi o deficit neurologici (debolezza, difficoltà a fare discorsi comprensibili, ecc.) accertati da un medico

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

5. Difficoltà a dormire o sonno in orari inconsueti

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

6. Difficoltà di linguaggio

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

- Difficoltà nella produzione del discorso o problemi di comprensione orale e scritta
- Il soggetto non parla più o parla solo mormorando

7. Movimenti irregolari

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

- Mancanza di movimenti, a volte con tensione e rigidità muscolare
- Il soggetto si muove molto lentamente o usa un'andatura insolita quando cammina o corre

8. Sintomi riconducibili alla salute mentale

Data della prima comparsa del/i sintomo/i: _____

- Comparsa o peggioramento dell'ansia
- Delirio (false convinzioni) o allucinazioni (vedere cose che non ci sono)
- Derealizzazione (sentirsi estranei all'ambiente circostante) o depersonalizzazione (il soggetto si sente come se si osservasse dall'esterno)
- Tendenze ossessivo-compulsive, come allineare oggetti, parlare solo di specifici argomenti di interesse e difficoltà a tollerare variazioni della routine
- Aggressività o inquietudine verso gli altri