A06

Maria Antonietta Lepore

Sindrome di Down e malattia di Alzheimer

Studio osservazionale di un legame sfavorevole

Aracne editrice

www.aracneeditrice.it
info@aracneeditrice.it

Copyright © MMXX
Gioacchino Onorati editore S.r.l. – unipersonale

www.gioacchinoonoratieditore.it
info@gioacchinoonoratieditore.it

via Vittorio Veneto, 20
00020 Canterano (RM)
(06) 45551463

ISBN 978-88-255-3288-3

I diritti di traduzione, di memorizzazione elettronica, di riproduzione e di adattamento anche parziale, con qualsiasi mezzo, sono riservati per tutti i Paesi.

Non sono assolutamente consentite le fotocopie senza il permesso scritto dell'Editore.

I edizione: maggio 2020

Indice

7 *Riassunto*

9 *Summery*

11 *Introduzione*

15 Capitolo I
Genetica

21 Capitolo II
Correlazione tra Sindrome di Down,malattia di Alzheimer, Apolipoproteina E

27 Capitolo III
Prevenzione primaria e secondaria

37 Capitolo IV
Trattamento della malattia di Alzheimer

43 Capitolo V
Valutazione funzionale della malattia di Alzheimer

47 *Conclusioni*

51 *Bibliografia*

Riassunto

La sindrome di Down è caratterizzata dalla presenza nel patrimonio genetico umano di una copia in più del cromosoma 21, nota come trisomia 21, su cui sono presenti i geni che presiedono alla sintesi della proteina β–amiloide, considerata responsabile della malattia di Alzheimer.

I soggetti affetti dalla sindrome di Down hanno livelli cerebrali più elevati di questa proteina e un rischio elevato di sviluppare la malattia di Alzheimer, accomunati dal deficit della capacità intellettiva e da sintomi comportamentali difficili da diagnosticare, soprattutto nella fase di esordio. Tuttavia, gran parte della popolazione Down mostra i segni della malattia di Alzheimer in età giovanile. L'autore nello studio osservazionale e nella revisione della letteratura internazionale, ha presentato il legame esistente tra queste due patologie, evidenziando come l'abbassamento dei livelli cerebrali della proteina β–amiloide si colleghi direttamente a un miglioramento della capacità di apprendimento ed ha, inoltre, valutato, con una serie di test standard, i

soggetti Down con maggiore quantità di proteina β–amiloide che hanno mostrato maggiore difficoltà di apprendimento.

Il deficit cognitivo e la demenza, una volta conclamati, progrediscono in tutti i soggetti Down. Inoltre, è stata riscontrata la possibilità di poter sintetizzare farmaci in grado di bloccare l'enzima γ–sintetasi, fondamentale per la sintesi della proteina candidata alla malattia di Alzheimer, in modo tale da ricavare benefici anche ai bambini con trisomia 21, migliorandone le capacità intellettive.

Summery

Down syndrome is characterized by the presence in the human genetic heritage of an extra copy of chromosome 21, known as trisomy 21, on which there are genes that preside over the synthesis of the beta–amyloid protein, condidered responsible for the disease of Alzheimer's. People with Down syndrome have higher brain levels of this protein and a high risk of developing Alzheimer's disease, due to intellectual capacity deficits and behavioural symptoms that are difficult to diagnose, especially in the onset phase of the disease. Howerer, much of the Down's population shows signs of Alzheimer's disease in juveniles.

The author in the observational study and in the review of international literature, presented the link between these two diseases, highlighting how lowering brain levels of the beta–amyloid protein directly connect to a improved learning capacity and also assessed, with a series of standard tests, the subjects Down with the highest amount of beta–amyloid protein who showed greater learning difficulties.

Cognitive deficit and dementia, once confirmed, progress rapidly in all Down's subjects. In addition, it was found that drugs capable of blocking gamma–synthetic enzyme, which is crucial for the synthesis of the Alzheimer's–candidate protein, could also be used to benefit children with trisomy 21 improving their intellectual abilities.