

Intervista

## Sindrome di Down, il professor Noia: "Vi spiego cosa abbiamo scoperto"

VITA E BIOETICA

26\_06\_2026



**Ermes  
Dovico**



Se l'età materna è il fattore di rischio più conosciuto per la sindrome di Down, come mai nella letteratura scientifica risulta una certa prevalenza di donne sotto i trent'anni che hanno bambini con questa sindrome? Questo interrogativo è stato lo spunto per un

importante studio sulla sindrome di Down, durato ben cinque anni, pubblicato il 19 gennaio 2026 sull'*International Journal of Molecular Sciences* e coordinato dal professor Giuseppe Noia, docente di Ginecologia e Medicina prenatale all'Università Cattolica di Roma e presidente della fondazione **Il Cuore in una Goccia**. Uno studio – poco pubblicizzato sui media – che ha dimostrato come ci sia una forte associazione tra una reazione autoimmune e la sindrome di Down. Il fine è quello di arrivare ad applicazioni cliniche che permettano di prevenire la comparsa della trisomia 21 o comunque di attenuarne gli effetti sullo sviluppo neurologico. Elementi che a loro volta potranno contribuire a evitare un gran numero di aborti eugenetici, salvando altrettante piccole vite. La *Bussola* ha intervistato il professor Noia.

**Professor Noia, all'inizio di quest'anno lei e altri autori avete pubblicato uno studio sull'*International Journal of Molecular Sciences* riguardo a una nuova ipotesi sull'eziologia della sindrome di Down. Ci può dire in che contesto nasce questo studio?**

Prima di rispondere direttamente alla domanda, credo sia necessario contestualizzare all'interno di quali percorsi di ricerca si muove l'Hospice Perinatale del Policlinico Gemelli supportato dalla fondazione Il Cuore in una Goccia. In effetti queste due realtà agiscono ormai da più di 10 anni in maniera sinergica poiché offrono alle famiglie – che arrivano con il peso di gravi patologie prenatali – assistenza clinica, solidale e supporto psicologico, spirituale e caritativo. A questo si aggiunge un percorso di formazione per le figure professionali che intendono sostenere l'impegno per le fragilità prenatali. Come terzo addendo, vi è un impegno su due progetti di ricerca sulla sindrome di Down. Il primo è quello che è stato pubblicato nel gennaio di quest'anno, dal titolo *A New Hypothesis on the Etiology of Down Syndrome: The Role of Anti-Zona Pellucida Antibodies as an Age-Independent Factor* [G. Noia et al. - Int J Mol Sci 2026 Jan 19;27(2):991]. Il secondo, che è in progress, si intitola *Sindrome di Down: studio caso-controllo dell'azione fetoneonatale degli antiossidanti assunti in gravidanza*, e ne prevediamo la chiusura tra circa 2 anni. Come si può capire dai titoli, il primo studio va ad interagire sulla precisazione del rischio di sindrome di Down favorendo le consulenze preconcezionali e la consapevolezza. Il secondo studio interviene dopo la diagnosi offrendo un'alternativa all'interruzione di gravidanza poiché, sulla base di studi sull'animale sperimentale, si può ottenere una riduzione del danno neurocognitivo fino al 60%.

La nuova ipotesi, contenuta nella nostra ricerca, sulla genesi autoimmune della trisomia 21 è nata nel corso degli anni, dall'osservazione, da un punto di vista epidemiologico, che l'età materna è stata da sempre considerata come il fattore di rischio più conosciuto. Tuttavia, è un'osservazione anche diffusa, c'è una prevalenza di questa

sindrome sotto i 30 anni. Poiché questa prevalenza non è irrilevante (secondo i dati di letteratura può arrivare al 3%, vedi Howard Cuckle et al. *Prenatal Diagnosis* 2020; Grunh et al. *Science* 2019), abbiamo ipotizzato che oltre all'età vi fossero altri fattori indipendenti da quest'ultimo.

**In particolare, vi siete soffermati su una reazione autoimmune, quella degli anticorpi dell'anti-zona pellucida: intanto può spiegare in termini semplici di cosa si tratta biologicamente?**

L'autoimmunità è una condizione in cui il sistema immunitario, che normalmente difende l'organismo da virus, batteri e altre sostanze estranee, riconosce erroneamente come nemici alcuni componenti del proprio corpo e produce una risposta immunitaria contro di essi. Nel caso di questa ricerca, gli auto-anticorpi vengono prodotti contro la zona pellucida (ZP), una struttura dell'ovocita, la cellula germinale femminile.

**Dunque, questi anticorpi possono essere un fattore di rischio indipendente dall'età?**

Questa ricerca dimostra, appunto, che questi anticorpi sono indipendenti dall'età, sono quantificabili e diventano un punto di intervento sia nella prevenzione che nelle terapie. L'importanza di questo studio risiede proprio nel fatto di aver individuato, per una malattia genetica, un elemento individuabile nel sangue e modificabile prima del concepimento. Se questo intervento non avviene, il rischio della presenza di questi anticorpi si traduce in un evento clinicamente patogeno.

**In letteratura è stata trovata anche un'associazione tra la sindrome di Down e gli anticorpi tiroidei, è corretto?**

Sì, è stata trovata un'associazione tra gli anticorpi anti-zona pellucida e gli anticorpi anti-tiroide. Tuttavia, questi ultimi non sono associati, nel nostro lavoro pubblicato nel gennaio 2026, in maniera statisticamente significativa, alla prevalenza della sindrome di Down come gli anticorpi anti zona-pellucida.

**Nel vostro studio avete specificato che sono necessarie altre ricerche per confermare la vostra ipotesi sul ruolo di questi autoanticorpi rispetto all'insorgenza della sindrome di Down. Ma se le vostre intuizioni e i risultati che avete trovato saranno confermati, intervenire prima del concepimento potrebbe portare a una prevenzione della comparsa della stessa trisomia e favorire una maggiore apertura alla vita?**

Sì, se avremo le necessarie conferme. Come abbiamo specificato nella nostra pubblicazione, gli anticorpi anti-zona pellucida sono stati misurati dopo il parto; quindi, non abbiamo potuto determinare se fossero presenti prima del concepimento o se si

siano sviluppati durante o dopo la gravidanza. Per stabilire una causalità diretta (tra autoanticorpi e sindrome di Down) saranno necessari studi che includano campionamenti pre-gravidanza e coorti più ampie. Altro punto importante: non è possibile affrontare questi studi di genetica solo con la genetica. Quarant'anni fa dissi che in futuro si sarebbe parlato di immunogenetica: in pratica, in queste ricerche bisogna riuscire a integrare i saperi della genetica, dell'immunologia, dell'endocrinologia e della biologia della procreazione.

**Lei ha citato un secondo studio sulla sindrome di Down che mira a ridurre il danno neurocognitivo del bambino con sindrome di Down. Può accennarci qualcosa?**

Bisogna dire subito due concetti importanti: 1) il secondo studio, sull'azione fetoneonatale degli antiossidanti assunti in gravidanza, è in corso; 2) quindi, non abbiamo risultati da poter attualmente produrre.

Tuttavia, il nostro obiettivo, con il secondo studio, è cercare di confermare, nella specie umana, quello che è stato dimostrato nell'animale sperimentale dove l'assunzione fatta in gravidanza riduceva il danno neurocognitivo del topo trisomico fino al 60%. Anche alcuni lavori osservazionali, non pubblicati, hanno confermato questa osservazione. Dovremo quindi aspettare la fine dello studio e la valutazione dei risultati; quindi, non posso affermare nulla di definitivo in merito a questo secondo studio.

**E la consulenza preconcezionale in cosa potrà consistere eventualmente?**

L'integrazione degli anticorpi anti-ZP in un modello di rischio multifattoriale per la sindrome di Down potrebbe significare, in futuro, la possibilità di utilizzare questi anticorpi come biomarcatori e, in una consulenza preconcezionale, potersi muovere verso una medicina procreativa personalizzata. Un tale approccio potrà, in futuro, identificare donne a rischio elevato indipendentemente dall'età e suggerire strategie di diminuzione della quantità di questi anticorpi. Si potranno così ampliare le strategie di sorveglianza prenatale oltre il tradizionale paradigma centrato sull'età. Un tale approccio potrà contribuire a far diminuire le elevate percentuali di scelta di interruzione di gravidanza dopo diagnosi prenatale (circa 70% in Italia e in Europa per le diagnosi di sindrome di Down), favorendo una procreazione più serena, perché se il rischio di patologia si riduce una coppia ha meno paura di aprirsi alla vita.

**Il 13 giugno è stato il centenario della nascita di Jérôme Lejeune. Come si colloca la vostra ricerca rispetto a quelle che sono state le scoperte e anche lo spirito di Lejeune nei riguardi delle persone con sindrome di Down?**

La nostra ricerca si colloca perfettamente nello spirito di Lejeune. Quando lui ha fatto le

sue scoperte sulla sindrome di Down, voleva questo genere di studi. Lui ha sofferto tantissimo quando ha constatato che c'era chi usava le sue scoperte a fini di male, cioè per una cultura eugenetica, sopprimendo quei bambini nel grembo materno che dopo l'amniocentesi risultavano avere la sindrome di Down. Invece Lejeune, che ha scoperto come fare la mappa cromosomica delle persone Down, voleva arrivare a una cura, perché amava queste persone. Lui è un grande santo e scienziato che avrebbe meritato il Nobel per la medicina, ma non lo vinse per la sua ferma difesa dei bambini non nati.

\*\*\*

*Per leggere lo studio integrale, clicca [qui](#)*