Il sonno nella sindrome di Angelman: comprendere per migliorare la qualità della vita

Una riflessione di OR.S.A. sul lavoro scientifico del professor Gaetano Terrone e dei suoi collaboratori

Care famiglie,
desideriamo condividere con voi un importante lavoro scientifico pubblicato sulla rivista internazionale *Sleep Medicine* nel 2026, dal titolo *Sleep disruption and neuropsychiatric features in Angelman syndrome: insights into underlying neurobiology*, realizzato dal professor Gaetano Terrone e dai suoi collaboratori.
Lo studio affronta un argomento che molte delle nostre famiglie conoscono fin troppo bene: i disturbi del sonno nelle persone con sindrome di Angelman e il loro possibile rapporto con l'epilessia, il comportamento e i meccanismi neurologici alla base della sindrome.
Perché il sonno è così importante?
Circa l'80% delle persone con sindrome di Angelman presenta disturbi del sonno, che possono manifestarsi con difficoltà ad addormentarsi, frequenti risvegli notturni, riduzione delle ore complessive di riposo e alterazioni del normale ritmo sonno-veglia.
Per molte famiglie questi problemi rappresentano una delle difficoltà più impegnative della vita quotidiana, con conseguenze che coinvolgono non soltanto la persona con Angelman, ma anche i genitori e l'intero nucleo familiare.
La ricerca ci aiuta a comprendere che tali difficoltà non sono semplicemente abitudini comportamentali, ma possono avere precise basi neurobiologiche legate alla sindrome stessa.

Il ruolo del gene UBE3A

Lo studio approfondisce il ruolo del gene UBE3A, la cui mancata funzionalità nei neuroni è alla base della sindrome di Angelman.
Le ricerche condotte su modelli animali suggeriscono che UBE3A sia coinvolto anche nei meccanismi che regolano il sonno e l'orologio biologico, responsabile dell'alternanza tra sonno e veglia.
Questo significa che i disturbi del sonno potrebbero essere strettamente collegati ai meccanismi genetici e neurologici della sindrome.
Sonno, epilessia e comportamento: una relazione importante
Uno degli aspetti più interessanti del lavoro riguarda la possibile relazione tra tre manifestazioni frequentemente presenti nella sindrome di Angelman:

- Disturbi del sonno.
- Epilessia.
- Difficoltà nella regolazione del comportamento e delle emozioni.

Un sonno insufficiente o frammentato può contribuire ad aumentare l'irritabilità, l'iperattività e le difficoltà comportamentali, oltre a influenzare il controllo delle crisi epilettiche.
Allo stesso tempo, le crisi epilettiche e alcune difficoltà comportamentali possono compromettere ulteriormente la qualità del sonno.
Gli autori ipotizzano quindi l'esistenza di un'interazione reciproca tra questi aspetti, che potrebbe contribuire ad amplificarne gli effetti.

È importante sottolineare che questa relazione è biologicamente plausibile, ma non tutti i suoi meccanismi sono stati ancora dimostrati. Non possiamo quindi affermare che migliorare il sonno sia, da solo, sufficiente a migliorare l'epilessia o i problemi comportamentali.

Quali possibilità esistono oggi?

Lo studio richiama l'importanza di una valutazione attenta e personalizzata dei disturbi del sonno.
Le strategie possono comprendere una corretta organizzazione delle abitudini quotidiane, interventi comportamentali, attenzione all'ambiente in cui si dorme e, quando necessario, trattamenti farmacologici sotto controllo specialistico.
Non esiste una soluzione uguale per tutti. Ogni persona con sindrome di Angelman presenta caratteristiche ed esigenze differenti.

Le nuove terapie e le prospettive della ricerca

Un ulteriore elemento di interesse riguarda le terapie innovative attualmente oggetto di ricerca, in particolare quelle che mirano a ripristinare la funzionalità di UBE3A.
Alcuni studi preclinici hanno mostrato che il recupero dell'espressione di UBE3A può accompagnarsi a miglioramenti di alcune alterazioni dell'attività cerebrale e del sonno.
Si tratta di risultati importanti, ma che richiedono ulteriori conferme negli esseri umani.
Lo studio sottolinea inoltre l'opportunità di considerare la qualità del sonno tra i parametri da valutare negli studi clinici sulle nuove terapie, perché rappresenta un aspetto concreto e significativo della vita delle persone con Angelman.

Il messaggio di OR.S.A. alle famiglie

Come Associazione, riteniamo che questo lavoro offra un contributo prezioso alla conoscenza della sindrome di Angelman.
Per tanti anni le nostre famiglie hanno affrontato notti difficili, risvegli continui e problemi di riposo, spesso considerandoli una componente inevitabile della sindrome.
Oggi la ricerca ci invita a guardare al sonno con maggiore attenzione, riconoscendolo come un elemento importante della salute neurologica e del benessere complessivo.
Migliorare la qualità della vita significa anche comprendere e affrontare quei problemi quotidiani che, pur apparendo meno evidenti di altri sintomi, incidono profondamente sulla vita delle persone e delle loro famiglie.
Desideriamo ringraziare sinceramente il professor Gaetano Terrone e tutti i suoi collaboratori per il contributo scientifico e per l'attenzione rivolta alla sindrome di Angelman.
Continueremo, come OR.S.A., a sostenere e promuovere il dialogo tra ricerca scientifica, specialisti e famiglie, nella convinzione che una maggiore conoscenza rappresenti uno degli strumenti più importanti per costruire nuove opportunità di cura e una migliore qualità della vita.

Tommaso Prisco
Presidente OR.S.A.
Organizzazione Sindrome di Angelman