Zeitschrift: Rivista : la rivista di Parkinson Svizzera

Herausgeber: Parkinson Svizzera

Band: - (2022)

Heft: 4

Rubrik: Novità dal mondo della ricerca

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Mehr erfahren

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. En savoir plus

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. Find out more

Download PDF: 13.07.2025

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, https://www.e-periodica.ch

Focus sulle cause genetiche

Un ambizioso studio sul Parkinson ereditario vuole fare avanzare il sapere sulle origini della malattia e fornire un contributo per lo sviluppo di nuove terapie.

Nella maggior parte dei casi le cause del Parkinson non sono note. Per questo si parla di Parkinson idiopatico, ossia privo di una causa riconoscibile. Esistono però anche forme ereditarie di Parkinson. Queste corrispondono a circa il 10 per cento dei casi totali. Si tratta allora di una malattia dovuta a mutazioni del patrimonio genetico, la quale può manifestarsi in più membri di una stessa famiglia e, a seconda del tipo di mutazione genetica, risultare in un'insorgenza precoce.

Mutazioni genetiche

La prima mutazione genetica rilevante è stata scoperta nel 1997. Da allora sono state descritte molte altre mutazioni legate alla malattia di Parkinson. Sono inoltre stati identificati diversi cosiddetti fattori di rischio genetico, i quali possono favorire lo sviluppo della malattia. Le mutazioni e i fattori di rischio devono anche essere caratterizzati in modo più preciso, affinché si possa capire meglio il Parkinson idiopatico e studiare i meccanismi che provocano la malattia. Tutto questo contribuisce alla ricerca di nuove terapie mirate.

Allo scopo di fare avanzare le conoscenze sulle forme ereditarie di Parkinson è stato creato il Global Parkinson's Genetics Program (GP2), un ambizioso programma di ricerca incentrato sulla caratterizzazione genetica che coinvolge oltre 150'000 pazienti nel mondo intero. Lo studio consiste nel rintracciare presso le persone toccate dal Parkinson con un'alta probabilità di una predisposizione a una forma ereditaria della malattia tutte le mutazioni rilevanti, rare o frequenti che siano. Il progetto persegue inoltre lo scopo di scoprire mutazioni genetiche ancora sconosciute. Collaborano a questa enorme impresa istituzioni internazionali di fama e, per la Svizzera, i reparti di neurologia degli ospedali universitari di Berna e Zurigo. Si tratta di un progetto molto promettente, non da ultimo in ragione dell'approccio collaborativo internazionale adottato e del generoso scambio di dati, processi e risultati.

Illustrazione: Gabriela Gründler

Consulenza genetica

Già oggi è possibile condurre, nella pratica clinica di routine, test genetici per tutta una serie di mutazioni che possono provocare la malattia. Importa menzionare che prima di ogni esame genetico viene eseguita una consulenza genetica e neurologica da parte di personale specializzato. Partendo da un'anamnesi familiare dettagliata, dall'età in cui è comparsa la malattia e dai sintomi clinici, viene innanzitutto valutato se si è effettivamente in presenza di una forma ereditaria di Parkinson. I pazienti vengono inoltre informati in modo esaustivo, poiché se la presenza della mutazione genetica è comprovata, essa può avere ripercussioni anche su altri membri della famiglia e sui discendenti. Ci sono ambulatori specializzati che propongono incontri informativi approfonditi sul tema del Parkinson ereditario. Si può anche fare verificare se il proprio profilo di persona toccata dal Parkinson permette di partecipare al progetto di ricerca summenzionato, nell'ambito del quale verrà eseguito un test genetico più approfondito.

Grazie al programma di ricerca, in futuro i test genetici probabilmente diventeranno uno strumento più importante nel campo dell'assistenza ai parkinsoniani. Si spera soprattutto che con l'ampliarsi delle conoscenze in questo campo sarà possibile offrire ai pazienti consulenze sempre più precise in funzione del tipo di malattia. Anche lo sviluppo di trattamenti farmacologici mirati beneficerà dei risultati della ricerca.

Dr. med. Gerd Tinkhauser, capoclinica reparto di neurologia, Centro per disturbi del Parkinson e del movimento, e PD Dr. med. Deborah Bartholdi, capoclinica reparto di genetica umana, ambedue dell'Ospedale universitario di Berna, e Prof. Dr. med. Bettina Balint, capoclinica del reparto di neurologia, Centro per disturbi del movimento, dell'Ospedale universitario di Zurigo

Non tutti hanno accesso alle terapie

Il Parkinson è la malattia neurologica in più rapida crescita nel mondo. La maggior parte delle persone affette vive in paesi a basso o medio reddito, dove prevalgono grandi disparità nell'accesso alle cure neurologiche e alle terapie farmacologiche. È quanto riferisce un rapporto dell'Organizzazione mondiale della sanità (OMS) in cui vengono identificati vari ambiti in cui occorre agire. Fra le altre cose, ci vogliono più dati sulla situazione delle persone interessate, una maggiore sensibilizzazione e una migliore prevenzione. È inoltre imperativo rafforzare i servizi sociali e della sanità, in modo da migliorare la diagnosi, il trattamento e le cure.

Sintomi nella fase iniziale

I disagi provati dalle persone toccate dal Parkinson nella fase iniziale della malattia sono molteplici, ma di rado vengono registrati in modo completo. Per fare chiarezza sull'argomento, pazienti e congiunti sono stati interrogati nell'ambito di un nuovo studio. I sintomi rilevanti nella fase iniziale della malattia sono sia motori (tremore e rigidità) sia non motori (stanchezza, depressione, dolori). Molte persone sondate hanno inoltre dichiarato di sentirsi limitate dal rallentamento dei movimenti e dalla riduzione delle capacità motorie fini. Anche questa ricerca aiuta a migliorare le terapie.

Le limitazioni delle capacità motorie fini riducono la qualità della vita.

Indicazione delle fonti

Ora trovate informazioni sulle fonti relative agli studi menzionati nelle pagine dedicate alla ricerca scientifica e utili link al sito www.parkinson.ch/fonti.

Biomarcatori per la diagnosi precoce

Grazie a un nuovo metodo le alterazioni proteiche tipiche del Parkinson si possono rilevare in modo affidabile con un esame ematico.

Il Parkinson comincia fino vent'anni prima che compaiano disturbi motori quali la rigidità, il rallentamento dei movimenti e il tremore. Tuttavia, oggi la diagnosi si basa proprio sull'osservazione dei sintomi motori, supportata da metodi di imaging e dalla valutazione di sintomi non motori concorrenti. Di conseguenza, la diagnosi corretta e la terapia adeguata dipendono in alta misura dall'esperienza professionale del personale che conduce gli esami.

Prove dirette nel sangue

Per ovviare a questo problema, la ricerca di biomarcatori affidabili avanza a pieno regime in tutto il mondo: si tratta di rendere le diagnosi più attendibili e più precoci grazie a test che per il momento non esistono ancora.

Ora, i ricercatori dell'Università Christina Albrecht di Kiel hanno fatto un importante passo avanti: hanno sviluppato un test ematico con cui è possibile cercare in un'area piccolissima dei neuroni le molecole deformate della proteina alfa-sinucleina, responsabili della degenerazione neuronale. Nell'ambito dello studio, pubblicato nella rivista «Brain», il test del sangue ha permesso di distinguere con precisione trenta persone affette da Parkinson e cinquanta soggetti sani del campione di controllo.

La ricerca deve proseguire

Si tratta di un risultato eccezionale, sostengono i ricercatori coinvolti, che sono fiduciosi sulla possibilità di sviluppare un test attendibile per la diagnosi del Parkinson. Al momento non è dato sapere quando questo strumento sarà disponibile: occorre portare avanti la ricerca e capire se il metodo consente di rilevare la malattia anche al suo stadio iniziale. Se i risultati ottenuti finora verranno confermati e che il nuovo metodo si diffonderà nella prassi, il Parkinson potrà essere diagnosticato e trattato molto più precocemente.
Thomas Schenk

Foto: Keystone/Westend61/Gustafsson