La ricerca è stata realizzata dagli specialisti dell'Aou di Sassari e pubblicata sulla rivista Neurology

Sassari, 23 settembre 2019 - Una diagnosi genetica di una forma specifica di Parkinson-Demenza che, per il possibile trattamento terapeutico di precisione personalizzato che può essere adottato nei pazienti, conferma la Clinica Neurologica dell'Aou di Sassari tra le strutture di livello internazionale. Lo studio, una serie di “ragionamenti clinici sequenziali”, in pratica un algoritmo, che ha portato a fare questa precisa diagnosi genetica è stato pubblicato nei giorni scorsi su *Neurology*, la prestigiosa rivista scientifica internazionale dell'American Academy of Neurology degli Stati Uniti.

Il lavoro, firmato anche da alcuni studiosi spagnoli, ha come autori principali Daniele Urso, specializzatosi qualche mese fa in Neurologia a Sassari, attualmente ricercatore presso il King’s College di Londra; il dirigente medico dell'unità operativa complessa della Clinica Neurologica dell'Aou di Sassari, Renato Ortu, attuale responsabile del servizio di Neuropsicologia della Clinica, e il docente Gian Pietro Sechi, direttore della Clinica Neurologica sassarese.

Renato Ortu, Daniele Urso, Gian Pietro Sechi

La diagnosi genetica di una forma specifica di Parkinson-Demenza è stata fatta dall'unità operativa

complessa di Clinica Neurologica della Aou di Sassari su un gruppo familiare di 9 persone adulte di entrambe i sessi. Si tratta di soggetti seguiti da anni in varie strutture neurologiche della Sardegna, per quadri clinici apparentemente diversi, diagnosticati alcuni come malattia di Parkinson, altri come Demenza, altri ancora come tremore di non chiara natura.

In 5 di questi individui è stata documentata la duplicazione completa del gene SNCA, che codifica per una proteina chiamata alpha-synucleina che, quando malripiegata e malfunzionante, è noto avere un ruolo essenziale nel provocare alcune forme di malattia di Parkinson e di Demenza.

“Nell’articolo pubblicato sulla prestigiosa rivista - spiega il prof. Gian Pietro Sechi - proponiamo uno schema logico sequenziale, basato sul corretto uso e sulla corretta interpretazione dei principali segni clinici rilevati nei pazienti e della storia familiare degli stessi, al fine di poter arrivare a fare diagnosi di questa specifica patologia nella maniera più semplice e rapida possibile. Nella pratica clinica, una precisa diagnosi eziologica basata su informazioni di natura genetica, come in questi pazienti, consente la possibilità della cosiddetta Medicina di Precisione”.

Si tratta, in sostanza, così come è stata definita nel 2015 dall'allora Presidente degli Stati Uniti Barak Obama, di “una nuova era della Medicina, capace di offrire il giusto trattamento al momento giusto”. E così, per quanto riguarda il gruppo di persone affette da questa forma di Parkinson-Demenza individuato dalla Clinica Neurologica dell'Aou di Sassari, la medicina di precisione, riprende il docente, “può consentire un trattamento di precisione personalizzato tramite il Salbutamolo, in aggiunta o sostituzione dei trattamenti sintomatici usati di solito. Il Salbutamolo - prosegue - è un farmaco selettivo su definiti recettori adrenergici, usato di solito in ambito medico come anti-asmatico. Questo farmaco, è stato dimostrato, se somministrato precocemente, in fase pre-sintomatica, negli individui con questa alterazione genetica, può essere in grado di prevenire o ritardare per lungo tempo sia la comparsa della malattia di Parkinson che la Demenza”.

Al momento questo tipo di diagnosi genetiche vengono svolte a Milano, a Londra e in Spagna. La Clinica neurologica dell'Aou di Sassari, con Cagliari, è uno dei due hub neurologici presenti in Sardegna.
“Il nostro obiettivo - afferma il prof. Gian Pietro Sechi - è poter arrivare a fare in maniera routinaria diagnosi a elevata complessità, attraverso l'implementazione e l'aggiornamento di strumenti di diagnosi, di laboratorio, in ambito genetico e immunologico, delle neuroimmagini, anatomopatologico e neurofisiologico”.

Per il professore si dovrebbe puntare anche alla riattivazione della scuola di specializzazione in Neurologia, non più scuola autonoma da circa due anni per la presenza di un solo docente (ne sarebbero necessari due).
“La presenza di una scuola di specializzazione è indispensabile - chiude Gian Pietro Sechi - perché tutto il patrimonio di esperienze e conoscenze in ambito neurologico che è stato costruito a Sassari nel tempo non vada disperso”.