a cura del prof. Aldo Quattrone, Presidente Società Italiana di Neurologia e Rettore dell’Università degli Studi Magna Graecia di Catanzaro



Prof. Aldo Quattrone

La diagnosi preclinica e la diagnosi precoce delle malattie neurodegenerative quali ad esempio la Malattia di Parkinson (MP) ed i Parkinsonismi atipici rappresentano ancora oggi sfide molto importanti per il neurologo.

Per diagnosi preclinica, nel caso della MP, si intende una diagnosi molto tempestiva che viene fatta in un soggetto “apparentemente” sano in cui i sintomi motori classici della malattia, quali il tremore, la bradicinesia e la rigidità non si sono ancora manifestati.
Questo tipo di diagnosi, si basa sul riconoscimento di piccoli segnali molto spesso sfumati e non avvertiti dal paziente chiamati sintomi non motori che rappresentano dei veri e propri campanelli d’allarme per la malattia.

Tra i campanelli d’allarme più importanti viene incluso il disturbo del comportamento in sonno REM o RBD (REM sleep behavior disorder). Il RBD, tuttavia, può essere la manifestazione precoce di altre malattie neurodegenerative quali ad esempio la Atrofia Multisistemica (MSA) o la Paralisi Sopranucleare Progressiva (PSP) o il Tremore Essenziale (TE), una malattia molto frequente nella popolazione.

Come capire, dunque, se il RBD è davvero il campanello d’allarme di una MP (RBD con corpi di Lewy) o piuttosto il campanello di altre malattie neurologiche quali il TE? Una delle novità della relazione che è stata presentata durante il Congresso SIN riguarda proprio la diagnostica differenziale tra queste due “forme” di RBD.

La seconda parte della relazione è stata incentrata sull’importanza di una corretta diagnosi precoce di

MP, che vuol dire riconoscere una malattia quando ancora i segni clinici sono incerti o sfumati. Uno dei disturbi che appare per primo nella MP è il tremore di riposo, un segno clinico che però può far parte del quadro clinico di altre malattie neurodegenerative come TE e il parkinsonismo indotto da farmaci (DIP).

Come distinguere, allora, il tremore di riposo parkinsoniano da quello non parkinsoniano? Oggi è possibile grazie ad un semplice esame elettromiografico che consente di identificare alcune caratteristiche del tremore tipiche della malattia di Parkinson.

Un ultimo punto di grande attualità discusso nel Congresso riguarda la diagnosi ante mortem della Paralisi sopranucleare progressiva (PSP) di tipo parkinsoniano, una tauopatia che clinicamente si confonde con la MP.
Diagnosticare questa forma di PSP in vivo è estremamente difficile in mancanza della paralisi verticale dello sguardo, il segno clinico più caratteristico della malattia che può comparire anche 17 anni dopo l’esordio dei primi sintomi. La ricerca ha identificato biomarcatori capaci di predire lo sviluppo della paralisi verticale dello sguardo con un anticipo di 4 anni, consentendo così al clinico la diagnosi precoce e definita.

In conclusione la ricerca clinica neurologica oggi è diretta soprattutto alla ricerca di biomarcatori sensibili e specifici capaci di predire la comparsa di una malattia o di riconoscerla in modo certo fin dalla comparsa delle prime manifestazioni cliniche. Solo la diagnosi preclinica o precoce delle malattie neurodegenerative potrà portare nuovi contributi in campo terapeutico specie nel settore dei farmaci neuroprotettivi.

fonte: ufficio stampa