

La nuova malattia, di natura solo genetica, è stata individuata dai ricercatori dell'Istituto. Può chiarire il funzionamento della malattia degenerativa a cui assomiglia molto e aprire la strada a nuove terapie

Simil Parkinson scoperto all'Isnbn

di **Marina Amaduzzi**

Ha caratteristiche simili al Parkinson ma a differenza di questa malattia ha cause esclusivamente genetiche. Più persone di una stessa famiglia possono esserne colpite. Ed è stato proprio grazie alla generosità nei confronti della ricerca di una famiglia emiliana che il gruppo di ricercatori guidati dal professor Pietro Cortelli, neurologo dell'Alma Mater e dell'Istituto di scienze neurologiche, ha potuto scoprire una nuova malattia che per ora non ha ancora un nome. «Potremmo chiamarla pseudo-Parkinson — spiega Cortelli —, ma pur avendo caratteristiche e comportamenti assai simili come tremori, rigidità muscolare e difficoltà di movimento non è quella malattia». I risultati della ricerca sono stati pubblicati il 7 giugno su *Lancet Neurology*, la rivista scientifica di neurologia più importante al mondo.

I ricercatori bolognesi, in collaborazione con un team

di esperti internazionali, sono riusciti ad individuare il gene responsabile di questa nuova patologia. «Chiarire come funziona il nuovo gene — sottolinea Cortelli — potrebbe offrire nuove e cruciali intuizioni sui meccanismi molecolari del Parkinson e quindi aprire la strada a nuove terapie farmacologiche in grado di fermare la malattia e non solo di curarne i sintomi». Cruciale nella scoperta è stata appunto una famiglia. Nel 2000, nel corso di una visita neurologica, una paziente racconta i primi sintomi riferendo di avere due fratelli nelle stesse condizioni. I ricercatori avviano una serie di test genetici su 30 elementi della famiglia, seguiti poi da studi neuropatologici eseguiti su due cervelli donati post mortem dalla famiglia. «L'alleanza con una famiglia che crede fermamente nella ricerca ha portato a risultati importanti — spiega Cortelli —, una collaborazione che si è dimostrata cruciale». I risultati degli studi hanno rivelato l'esistenza di una patologia causata da un'alterazione del Dna trasmissibile di generazione in generazione e per l'identifica-

zione del gene difettoso sono stati coinvolti la Erasmus University Medical Centre di Rotterdam e numerosi altri centri internazionali. «Ora continueremo a studiare questa nuova malattia cercando di individuare nuove famiglie», aggiunge Cortelli.

La malattia di Parkinson è una patologia neurodegenerativa che ha un elevato impatto sociale ed emotivo, perché limita l'autonomia del paziente, che perde la sicurezza in se stesso e nelle proprie autonomie. In Italia ogni anno vengono diagnosticati circa 15 mila nuovi casi, mille dei quali con meno di 45 anni di età. Nella sola Emilia-Romagna si stima che ci siano 18.000 persone con il Parkinson. L'Isnbn, con il suo Centro Parkinson diretto da Cortelli, è un centro di riferimento nazionale. È coordinatore ad esempio di Propag-Ageing, progetto di ricerca finanziato dalla Commissione Europea nell'ambito di Horizon 2020 che vede impegnati 100 scienziati di 5 diversi Paesi. Per la prima volta, la malattia di Parkinson è reinterpretata in un'ottica più generale che coinvolge l'inte-



Peso: 26%

ro processo di invecchiamento.

A livello locale l'Istituto ha avviato il ParkLink Bologna, un progetto di monitoraggio dei pazienti che mira a studiare la malattia nel suo complesso. I pazienti che danno il consenso a partecipare allo studio sono seguiti nel tempo su ogni aspetto della patologia, dal consumo dei farmaci

agli eventuali ricoveri, fino all'insorgenza di eventuali altri problemi di salute. Ciò consente la realizzazione di uno studio epidemiologico e di costruire, quindi, un registro per monitorare l'evoluzione della malattia e comprenderne meglio le fasi. Oltre alla ricerca, l'Isnb partecipa a un percorso dell'Ausl di presa in

carico dei pazienti con Parkinson. È il primo e per ora unico in Italia a garantire anche una offerta di interventi non strettamente sanitari.

Le cose da sapere

Si stima che in Emilia-Romagna ci siano 18.000 persone con il Parkinson. In Italia ci sono 15.000 i nuovi casi all'anno

Cortelli
I risultati sono stati pubblicati su Lancet Neurology di giugno

Fondamentale la disponibilità di una famiglia che crede molto nella ricerca



Ricerca Il neurologo Pietro Cortelli. A destra un esame per valutare i primi sintomi



Peso: 26%