

ilFarmacista online.it

Parkinson. Alla base potrebbero essere implicate almeno due mutazioni genetiche

Individuate dall'Università di Salerno due alterazioni di geni che potrebbero essere implicate nello sviluppo della malattia. Questi primi dati, da verificare, sono stati ottenuti all'interno del progetto Parkinson Progression Markers (PPMI) della Fondazione Michael J. Fox, che ora cerca nuovi volontari nella provincia di Salerno con caratteristiche particolari. Ecco quali sono le mutazioni



29 NOV - Almeno due alterazioni genetiche potrebbero essere coinvolte nello sviluppo della malattia di Parkinson. Lo affermano i primi dati, ancora da verificare e confermare, del *Parkinson Progression Markers* (PPMI), uno dei progetti della Fondazione Michael J. Fox per la ricerca sul Parkinson. La Fondazione lancia un appello per la ricerca di volontari con caratteristiche specifiche (area salernitana, vedere nel seguito). Tale progetto vede coinvolti 32 centri nel mondo e in Italia prende parte soltanto l'Università di Salerno.

Le alterazioni individuate, diffuse nel 5-10% dei casi di malattia, riguardano il gene SNCA [alfa-sinucleina] e/o l'LRK2 e coinvolgerebbero particolari gruppi

etnici.

Secondo gli esperti, tra le due mutazioni, l'alterazione del gene SNCA, meno diffusa rispetto all'altra, avrebbe una maggiore prevalenza nell'area campana e nella provincia di Salerno a causa di un'antica 'colonizzazione' greca.

Lanciato nel 2010, finora lo studio PPMI è attivo in 32 centri clinici di tutto il mondo ed ha arruolato numerosi pazienti con diagnosi recente della malattia e pazienti che presentano fattori di rischio di Parkinson. Oggi, gli specialisti che prendono parte al progetto rivolgono un appello per aumentare il reclutamento di pazienti e volontari, residenti della Provincia di Salerno, specialmente di Contursi Terme, con diagnosi di Parkinson oppure sani e/o con familiarità con la malattia e di età avanzata. Per aderire al progetto o avere informazione è possibile visitare il sito della Michael J Fox Foundation all'indirizzo: www.michaeljfox.org/ppmi/it

In particolare, gli esperti stanno ricercando 50 volontari con questa mutazione del gene SNCA e con la malattia di Parkinson e 50 partecipanti con la stessa mutazione ma senza la malattia. Dato che l'alterazione del gene LRRK2 sembra essere maggiormente diffusa, gli specialisti sono in cerca di 250 volontari con questa mutazione e la malattia di Parkinson e 250 partecipanti con la stessa mutazione ma 'sani'. L'obiettivo è quello di ottenere informazioni utili per comprendere meglio i complessi meccanismi alla base del Parkinson e le sue manifestazioni, con un monitoraggio di cinque anni.

Il Parkinson è una malattia di natura neurodegenerativa i cui primi sintomi a livello motorio compaiono quando già circa il 70% delle cellule che producono dopamina sono scomparse o distrutte. Questo spiega perché le terapie attualmente disponibili sono solamente sintomatiche, e non curative. Proprio per questo è molto importante, sottolineano gli esperti, riconoscere un marcatore sul quale intervenire con farmaci che invece possano essere efficaci in fase precoce, bloccando, rallentando o proteggendo l'organismo dalla progressione di malattia.

"Abbiamo bisogno di nuovi volontari con mutazioni genetiche associate con il Parkinson, che monitoreremo per almeno cinque anni", spiega il professor **Paolo Barone** dell'Università degli Studi di Salerno. Gli esperti, dunque, stanno cercando volontari nell'area salernitana, in particolare con la mutazione del gene dell'alfa-sinucleina. "L'obiettivo è quello di arrivare a identificare in tempi brevi un biomarcatore predittivo di malattia, grazie all'analisi di dati clinici, immagini e campioni biologici", prosegue il Professor Barone. "Nella malattia di Parkinson, infatti, non esistono indicatori validati come avviene per altre malattie dove, ad esempio, i livelli di colesterolo alto sono possibili precursori dello sviluppo di patologie cardiovascolari. Per il Parkinson, questi 'segnali' potrebbero essere proprio la perdita dell'olfatto (iposomia) o i disturbi del sonno nella fase REM; se si confermassero tali avrebbero una duplice valenza: potranno essere di aiuto nella diagnosi e nella gestione della malattia, ma soprattutto contribuire ad orientare al meglio le sperimentazioni cliniche, a ideare e poi testare nuovi farmaci mirati misurando in maniera più veloce i cambiamenti biologici che si attuano, ancora prima di verificare il miglioramento clinico. Avere quindi un fattore prognostico è un punto nodale per l'evoluzione e il trattamento della malattia".

29 novembre 2014

© RIPRODUZIONE RISERVATA