

## Comunicato stampa

# “NUOVI RISULTATI DALL’ANALISI DELLA MUCOSA OLFATTIVA” Progetti internazionali con utilizzo di innovative metodologie ultrasensibili per lo studio di malattie da prioni, Parkinson e atrofia multisistemica

## Rilevare tracce di biomarcatori specifici nella mucosa olfattiva ed altri tessuti periferici di pazienti ed animali consentirà di migliorare diagnosi e cura

“L’analisi della mucosa olfattiva si sta rivelando molto utile per lo studio di molte malattie neurodegenerative,” spiega il **dott. Fabio Moda, ricercatore della Fondazione IRCCS Istituto Neurologico CARLO BESTA**” In questi anni, grazie allo sviluppo di tecnologie ultrasensibili, il mio gruppo di ricerca ha pubblicato diversi risultati che dimostrano l’utilità di questo campione biologico in ambito diagnostico, specialmente per le malattie da prioni, e le sinucleinopatie quali la malattia di Parkinson e l’atrofia multisistemica. Queste malattie neurodegenerative sono caratterizzate dalla presenza nel cervello di aggregati formati da proteine con conformazione anomala. Ogni patologia presenta aggregati proteici specifici che vengono definiti biomarcatori e la cui identificazione è fondamentale per formulare la diagnosi definitiva di malattia. Finora questo si poteva ottenere solamente tramite esame neuropatologico condotto sul cervello del paziente prelevato all’autopsia o con una biopsia cerebrale. I dati che stanno emergendo ora indicano che questi aggregati proteici non sono confinati nel sistema nervoso centrale ma possono essere rilevati in altri tessuti periferici. La loro concentrazione è così bassa che non è possibile utilizzare comuni tecniche diagnostiche biochimiche ma procedure che sfruttano la possibilità di ‘amplificare’ le proteine alterate”.

Recentemente è stato sviluppato un test ultrasensibile chiamato Real-Time Quaking-Induced Conversion (RT-QuIC) che ha permesso di identificare la presenza di alcuni di questi biomarcatori nella mucosa olfattiva di pazienti con patologia neurodegenerativa.

“A tal proposito, “ **evidenzia il dott. Fabio Moda,**” in collaborazione con i colleghi dell’unità operativa di Parkinson e disordini del movimento diretta dal dott. Roberto Eleopra, abbiamo dimostrato la capacità dell’RT-QuIC di rilevare tracce di biomarcatori

specifici nella mucosa olfattiva di pazienti con malattia di Parkinson ed atrofia multisistemica. Attualmente siamo in fase di finalizzazione di un nuovo lavoro che supporta il precedente ma condotto su una casistica più ampia, meglio caratterizzata e che coinvolge un gruppo internazionale di ricercatori coordinati dal prof. Shu Chen della Case Western Reserve University (USA). Questo ci permetterà di verificare qual è la riproducibilità inter-laboratorio dei risultati consentendo di migliorare notevolmente la qualità e l'affidabilità dei dati ottenuti, soprattutto in considerazione della possibilità di inserire l'RT-QuIC nel percorso diagnostico per questo tipo di malattie”.

I ricercatori dell'Istituto Besta hanno altri lavori in preparazione, sempre relativi all'analisi della mucosa olfattiva con tecniche ultrasensibili (tra cui la RT-QuIC) prelevata però da pazienti con altre forme di malattia, inclusa la forma sporadica della malattia di Creutzfeldt-Jakob, la demenza con corpi di Lewy e stanno estendendo questa tecnica a pazienti con sclerosi multipla. “In collaborazione con i colleghi dell'unità di malattie neuromuscolari diretta dal dott. Renato Mantegazza, abbiamo già raccolto dei dati preliminari molto incoraggianti. La nostra divisione” **spiega il dott. Giorgio Giaccone, Direttore**”, è anche partner di un progetto internazionale che vede l'utilizzo di queste metodologie ultrasensibili anche per lo studio di una malattia da prioni chiamata deperimento cronico del cervo. Il dott. Fabio Moda, in collaborazione con la dott.ssa Sylvie Benestad del Norwegian Veterinary Institute di Oslo e la dott.ssa Cecilie Ersdal della Norwegian University of Life Sciences di Sandnes sta verificando la possibilità di applicare queste analisi innovative allo studio di altri tessuti, quali urina, sangue e feci per identificare in fasi precoci la malattia in modo da limitarne la diffusione ad animali della stessa specie ma anche ad altri animali, specialmente ovini. L'identificazione degli animali malati è inoltre fondamentale per evitare che alimenti infetti vengano consumati dall'uomo che viene così esposto ad un potenziale rischio di zoonosi, come già successo in passato nel caso della 'mucca pazza' quando il consumo di carni di bovini affetti da una malattia da prioni chiamata encefalopatia spongiforme bovina ha causato la trasmissione della malattia all'uomo provocando la forma variante della malattia di Creutzfeldt-Jakob”. Le ricerche sono finanziate sia dal Ministero Italiano della Salute che da prestigiosi enti internazionali tra cui EuroNanoMed e la Michael J. Fox Foundation e beneficiano anche di un prezioso aiuto da parte dell'Associazione Italiana Encefalopatie da Prioni (AIEnP) che sostiene gli studi mirati alla comprensione dei meccanismi che stanno alla base di queste malattie devastanti ed allo sviluppo di tecnologie capaci di migliorare la loro diagnosi e soprattutto di identificare nuovi e più efficaci targets terapeutici.

**Ufficio stampa Fondazione I.R.C.C.S. Istituto Neurologico Carlo Besta**  
**tel 0039-3389282504 email: [cinzia.boschiero@istituto-besta.it](mailto:cinzia.boschiero@istituto-besta.it)**