

## ■ NEUROLOGIA

### Diagnosi preclinica della malattia di Parkinson

**P**revenire è meglio che curare. Su questo nessuno ha dei dubbi. Purtroppo però, nel caso di molte malattie neurologiche degenerative, l'esordio sintomatologico che consente di fare diagnosi avviene quando le possibilità di bloccare la malattia sono minime o addirittura assenti. È il caso per esempio della malattia di Parkinson in cui la comparsa della sintomatologia clinica avviene quando il danno cellulare, ovvero la morte delle cellule dopaminergiche della sostanza nera, è già avvenuto: quando il paziente inizia a manifestare i primi segni clinici, infatti, è già avvenuta la morte dell'80% della popolazione neuronale della substantia nigra. Un recente filone di studio però apre le porte a nuove speranze di prevenzione e potrebbe rendere possibile effettuare una diagnosi estremamente precoce se non addirittura pre-motoria, vale a dire prima che facciano la loro comparsa i sintomi motori caratteristici della malattia, come il tremore e la lentezza dei movimenti. Ciò intuitivamente comporta una sorta di rivoluzione nella gestione del paziente: nella fase pre-motoria, infatti, potrebbero essere utilizzati farmaci neuro-protettivi capaci di modificare la storia naturale della malattia stessa. Bisogna porre grande attenzione ad

alcuni disturbi - come il deficit olfattivo (ipo/anosmia), l'agitazione durante il sonno - che non sono specifici della malattia (i disturbi possono essere presenti anche in malattie diverse dal Parkinson) ma non per questo vanno trascurati.

Tra questi, il più importante è il disturbo comportamentale in sonno REM (caratterizzato da comportamenti anormali durante la notte quali urlare, scalcciare, tirare pugni), che è il marcatore predittivo più affidabile di malattia di Parkinson. Circa il 60% dei pazienti con disturbo comportamentale in sonno REM (RBD) sviluppa la malattia di Parkinson entro 10-12 anni.

Ad oggi la diagnosi clinica di RBD deve essere obbligatoriamente confermata dalla registrazione poligrafica effettuata in ambiente ospedaliero che richiede il ricovero del paziente per almeno una notte in centri altamente specializzati con disagio del paziente e costi elevati per il Servizio Sanitario Nazionale. In presenza di RBD, anche in mancanza dei disturbi motori tipici della malattia di Parkinson, il paziente deve effettuare un DAT-scan, una scintigrafia cerebrale necessaria per confermare la diagnosi di Parkinson. Al momento, purtroppo, i costi legati alla diagnostica del RBD e alla scintigrafia con

DAT-scan rendono molto difficile un utilizzo su larga scala al fine di individuare una larga fascia di soggetti a rischio di sviluppare la malattia di Parkinson non consentendo così interventi precoci a largo raggio con i farmaci neuro-protettivi.

La buona notizia è che è stato progettato e realizzato un nuovo strumento portatile, di basso costo e facile uso, indispensabile per effettuare la registrazione poligrafica necessaria per la diagnosi di RBD a casa del paziente (una specie di Holter del sonno). Lo strumento è stato presentato nel corso del XLV congresso della Società Italiana di Neurologia (Cagliari, 11-14 ottobre 2014). Il grande vantaggio di questo nuovo strumento è quello di consentire di individuare i soggetti a rischio di sviluppare la malattia di Parkinson, come sono i soggetti che presentano disturbi del comportamento in sonno, permettendo così una precoce e corretta diagnosi e interventi terapeutici con farmaci neuro-protettivi capaci di arrestare o rallentare il decorso della malattia.

Se la diagnosi spetta allo specialista di riferimento, non è da sottovalutare il ruolo del medico di famiglia che potrebbe cogliere i primissimi segnali di un destino che verrà o che potrà avvenire e suggerire per tempo l'intervento specialistico.



Attraverso il presente QR-Code è possibile visualizzare con tablet/smartphone un video di approfondimento sull'argomento