

VOLEVO FARE IL "TUTTOLOGO"

Hey Doc!". Così faceva l'assistente al termine dell'ennesimo ambulatorio. Lui pieno di energia, io provato dai colloqui che avevano ridotto la giornata in un blister di pillole di vita da 20 min. ciascuna.

Risposi: "Dimmi...ma non altre domande strane...“No no assolutamente Doc...” e continuò imperterrito "... perché le piace così tanto curare i Parkinsoniani?"

"Parkinsoniani" ...pensai tra me e me...“mica sono alieni, che termine infelice” e dopo un silenzio imbarazzato, tipico del lento oblio serale dell'ascensore ospedaliero che ci ospitava, iniziai: "Vedi amico mio, prima ancora di mettermi tra i banchi avrei voluto fare il tuttologo..."

La mia frase venne interrotta da un crudele quanto fallimentare tentativo dell'assistente di trattenere una risata. Ma, deciso nel proseguire il mio rinnovato racconto, continuai: "...al tempo non mi importava cosa avessi visitato per gioco, se il ginocchio dello zio o il petto della nonna. Mi piaceva osservare come, in qualche modo, tutti i vari acciacchi fossero connessi tra loro". "Scusa Doc, ma cosa c'entra!? Ad entrambi è venuto il Parkinson?"

Ignorata l'interruzione, continuai: "Con i pazienti veri cercai poi di capire perché fossi attratto dal Parkinson. Pensavo di percepire parte della sofferenza come essere lì dentro con loro: omini seduti alla plancia di controllo di un grande robot che non ne voleva sapere di rispondere ai comandi". "Questo rende più l'idea Doc! ma non capisco il nesso con la tuttologia...". "Non lo capisci perché sei irrequieto. Nel nostro lavoro non possiamo andare di corsa, dobbiamo saperci adattare al tempo dei nostri pazienti, e fare come faccio io quando mi fai domande fuori luogo: conto..1001, 1002, 1003...e attendo la reazione". "Che sarebbe, Doc?"

"Nel tuo caso è quella di capire di aver fatto una domanda stupida, tuttavia fammi continuare..." ed uscendo dall'ospedale, nel freddo cane di un inatteso inverno, proseguì in una nuvola di condensa: "Studiare la miriade di aneddoti e le innumerevoli ricerche fatte negli ultimi due secoli sul Parkinson mi ha lasciato impresso un concetto..."

"Forza Doc, che stasera gioca la nazionale!" "Non ti meriti proprio niente tu, eh!? Il Parkinson è una malattia dannatamente UMANA in tutte le accezioni del termine. Si evolve con noi e qualcuno mi fece riflettere come i profondi e primordiali gangli della base, dove nasce parte della malattia, possano soffrire il dover elaborare tutte le sfumature di grigio della realtà moderna. Loro ragionerebbero in bianco e nero, in codice binario! Oltretutto, non esiste parte del corpo dove il Parkinson non dia segno di sé, dal capello alle dita dei piedi in maniera a volte inspiegabile ed irripetibile!"

"Cioè Doc!? Cosa intendi?" ribatteva il mio assistente nel vivo del racconto.

"A differenza di altre malattie, non riusciamo a simulare il Parkinson per bene né in provetta né sulla cavia" e continuo "ha diversi volti per ciascun paziente e, per quanto tu possa studiarlo, a volte ti spiazza. Attanaglia l'animo, piega ma non spezza. Insomma, i pazienti e i loro caregiver sono la migliore scuola di tuttologia e di vita che abbia mai conosciuto. Sono il motivo per cui CURA e RICERCA non possono essere scisse".

Piegati ma mai spezzati, seguendo il fil rouge dello scorso triennio - simile più ad un romanzo che alla vita che ci aspettavamo - il Comitato editoriale ha voluto dedicare ai lettori di *Ricerca In Movimento* una narrativa di benvenuto che possa trasmettervi in modo crudo, ma familiare, tutta la passione che ci anima e che ravviva il mondo delle persone coinvolte nel percorso di cura dei pazienti affette da disordini del movimento. Un argomento inscindibile, come ricorda il nome del nostro giornalino, dal tema della ricerca.

Vi introduciamo dunque ad un numero totalmente dedicato agli equivoci e ai dubbi più comuni che attanagliano la malattia di Parkinson, augurandovi una buona lettura.

IN QUESTO NUMERO

- pag. 2* L'ambiente come fattore di rischio della malattia di Parkinson: cosa sappiamo?
- pag. 3* Esiste una malattia di Parkinson non associata al tremore?
- pag. 4* Non voglio assumere medicine, rischio di diventare dipendente. Dopaminergici e malattia di Parkinson
- pag. 5* Quali sono i segnali che possono precedere l'insorgenza della malattia di Parkinson? Breve storia premotoria della malattia
- pag. 6* Malattia di Parkinson e proteine: è vero che fanno male?
- pag. 7* Le relazioni tra COVID-19 e malattia di Parkinson: come la pandemia ha cambiato la nostra malattia
- pag. 8* Analisi genetica nella malattia di Parkinson: a chi e perché proporla



Salvatore BONVEGNA - Neurologo
Centro Parkinson e Parkinsonismi - ASST G.Pini - CTO
Milano

La causa scatenante il processo di neurodegenerazione alla base della malattia di Parkinson (MP) è a tutt'oggi di non chiara definizione e probabilmente molteplici fattori interagiscono tra loro.

Oltre alle alterazioni genetiche, che negli ultimi anni stanno riscuotendo particolare interesse negli addetti ai lavori, diversi fattori di rischio ambientale possono essere presi in considerazione.

Il termine "ambientale" comprende qualsiasi fattore esogeno che possa incidere in maniera preponderante sulla vita dell'uomo, come le malattie infettive, la dieta, l'uso di prodotti farmaceutici o di integratori, l'uso di droghe, lo stress e, naturalmente, le sostanze chimiche tossiche.

L'attuale periodo pandemico ha aumentato esponenzialmente l'interesse per i patogeni virali riportando alle cronache tale ipotesi eziologica.

È ormai storica l'associazione tra insorgenza di sintomi parkinsoniani e l'influenza a genesi virale del 1918, per la quale nessun meccanismo biologico chiaro è stato identificato.

In parallelo, alcuni sintomi di presentazione dell'infezione da COVID-19 sono di grande interesse scientifico neurologico, su tutti la riduzione dell'olfatto, sintomo spesso presente nel periodo pre sintomatico della MP. Tuttavia, sono presenti in letteratura solo alcuni dati sperimentali su cellule e cavie, e solo rari report di esordio di parkinsonismo post - infettivo, per cui sarà necessario un lungo periodo di valutazione per chiarire la presenza di una possibile correlazione eziologica.

Già dagli anni 80, invece, si conoscono gli effetti dannosi sulle cellule nervose di diverse sostanze tossiche: tra tutte il composto chimico MPTP (1-metil 4-fenil 1,2,3,6-tetraidro-piridina), ancora oggi utilizzato per gli studi in vivo sugli animali, i solventi idrocarburici e diversi pesticidi (paraquat - PQ -, rotenone, organoclorurati e piretroidi), vietati ormai da anni in molti paesi per scopi agricoli. In particolare, è dimostrato come l'esposizione prolungata al PQ e agli organoclorurati aumenti l'incidenza di MP nelle popolazioni rurali, inducendo blocco delle funzioni vitali delle cellule nervose.

Anche l'esposizione a diversi metalli pesanti, quale ferro, piombo e manganese, può svolgere un ruolo importante nella genesi della malattia: è stato provato come i fumi di ferro prodotti durante le attività di saldatura o le polveri di manganese generate durante la produzione di acciaio o durante l'estrazione mineraria siano degli importanti fattori di rischio.

L'avvelenamento da manganese infatti provoca una sindrome parkinsoniana con scarsa o nulla risposta alla terapia orale con levodopa.

Ma non bisogna creare facili allarmismi: i rischi d'insorgenza della malattia sono più elevati in caso di esposizione prolungata, principalmente professionale e non protetta, ai composti suddetti, mentre non è ancora definito il ruolo degli stessi nella popolazione generale.

L'inquinamento atmosferico (principalmente il particolato) è stato conside-

rato come fattore di rischio per malattie cardiovascolari e respiratorie, mentre il rapporto con la MP non è chiaro.

Studi epidemiologici hanno mostrato risultati incoerenti, probabilmente dovuti alle differenti componenti misurate, ai tempi ed ai metodi utilizzati per la determinazione dell'esposizione.

Infine, in alcune isole tropicali, parkinsonismi simili alla MP sembrerebbero essere correlati all'assunzione di sostanze (es. alcaloidi benziltetraidroisochinolinici) contenute all'interno di piante tropicali, come la *Cycas revoluta*, o frutti della famiglia delle annonacee (guanabana, atemoya o anona) o infusi da essi prodotti.

Il consumo regolare, portando all'accumulo degli agenti biochimici suddetti, potrebbe indurre il processo neurodegenerativo.

Tuttavia, tale meccanismo non è stato ancora dimostrato definitivamente.

In futuro, una migliore comprensione di come le esposizioni ambientali influenzino la patogenesi della neurodegenerazione sarà essenziale per ridurre l'incidenza della malattia e trovare terapie specifiche che ne modifichino o interrompano la progressione.





Antonio SUPPA - Neurologo **Valentina D'ONOFRIO - Neurologo**
Dipartimento di Neuroscienze Umane
Sapienza Università di Roma

Il tremore rappresenta uno dei segni clinici cardine della malattia di Parkinson (MP) e interessa solitamente gli arti superiori e inferiori di pazienti in condizioni di riposo. Il tremore parkinsoniano frequentemente si manifesta sin dall'esordio della MP e spesso ne rappresenta il sintomo dominante (sindrome parkinsoniana tremorigena). In considerazione del possibile imbarazzo che può determinare nella vita quotidiana, sociale e lavorativa delle persone affette da MP, il tremore è il sintomo che più spesso induce il paziente a chiedere una rapida valutazione specialistica neurologica. Le terapie farmacologiche attualmente disponibili per il trattamento della MP inducono una risposta per lo più subottimale e pertanto un controllo parziale del tremore. Un'attuale ricerca di frontiera nel campo del trattamento del tremore nella MP si basa sull'utilizzo di ultrasuoni (MRgFUS) al fine di produrre una piccola lesione strategica in specifiche aree cerebrali. Tale metodica sembrerebbe dimostrare un notevole beneficio clinico nel controllo del tremore parkinsoniano.

È importante, tuttavia, sottolineare che una percentuale significativa di pazienti con MP, stimabile tra il 20 ed il 30% del totale, non presenta tremore e non lo svilupperà mai nel corso della propria vita. Tale considerazione chiarisce come mai venga posta la diagnosi di MP anche a pazienti che non manifestano tremore.

La forma non tremorigena della MP (sindrome parkinsoniana acinetico-rigida) viene tipicamente diagnosticata in ritardo rispetto alla controparte tremorigena (sindrome parkinsoniana tremorigena) essendo spesso confusa con problematiche non neurologiche e più frequentemente osteoarticolari. Pertanto, secondo le più recenti linee guida internazionali, la diagnosi di MP richiede il riscontro clinico di un significativo rallentamento dei movimenti (bradicinesia) associato ad aumento del tono muscolare (rigidità) anche in assenza di tremore a riposo.

È diffusa infine la tendenza tra i non specialisti ad associare erroneamente tutti i tremori che interessano gli arti superiori e inferiori alla MP. In realtà tale approccio superficiale

comporta notevoli errori diagnostici e di conseguenza terapeutici, in una rilevante percentuale di pazienti. Esistono infatti numerose condizioni parafisiologiche (benigne) o patologiche caratterizzate da tremore (ad es. tremore associato ad abuso di caffeina, ipertiroidismo, stato d'ansia ecc) che non richiedono una terapia antiparkinsoniana e che necessitano pertanto dell'attenta valutazione da parte di uno specialista neurologo. A tal riguardo, l'errore diagnostico più frequente è la diagnosi di MP in pazienti con tremore agli arti superiori che in realtà manifestano il Tremore Essenziale, una malattia ben più frequente (circa 20 volte) della MP.

In conclusione, sebbene il tremore agli arti superiori sia frequentemente presente nella MP, una significativa percentuale di pazienti non presenta tale segno clinico. È quindi importante affidarsi alla valutazione di uno specialista neurologo al fine di chiarire la diagnosi più probabile. In pazienti con tremore agli arti superiori è importante inoltre considerare la possibilità di diagnosi alternative alla MP tra cui il Tremore Essenziale.

PROGRAMMAZIONE 2022



22 Febbraio 2022	Scriversi per Esprimersi (1ª Parte)
28 Febbraio 2022	Distonia Cervicale
3 Marzo 2022	Supporto psicologico al caregiver e alla famiglia dei pazienti con parkinsonismo atipico: dalla diagnosi all'impatto della malattia
17 Marzo 2022	Strategie attenzionali (cueing) e disturbi del cammino: come, quando, perché
22 Marzo 2022	Scriversi per Esprimersi (2ª Parte)
6 Aprile 2022	Teleriabilitazione e Apps: nuove prospettive
21 Aprile 2022	Migliorare la scrittura attraverso semplici esercizi
27 Aprile 2022	La distonia "occupazionale": crampo dello scrivano ed altro
5 Maggio 2022	Nutrizione nei parkinsonismi atipici e nel Parkinson avanzato
12 Maggio 2022	"La memoria" mi tradisce: cosa fare?
26 Maggio 2022	Tutti i tremori sono parkinsoniani?
6 Giugno 2022	Disfonia
16 Giugno 2022	Reflusso gastroesofageo, sindrome delle apnee notturne, ipertensione arteriosa notturna: parliamone
22 Settembre 2022	Riconoscere i propri diritti: invalidità civile, legge 104
6 Ottobre 2022	"A me gli occhi": visione doppia ed immagini sfuocate
20 Ottobre 2022	Immaginare per migliorare il Freezing del cammino
3 Novembre 2022	Cervello e Parkinson: cosa succede ai miei neuroni?
10 Novembre 2022	Il caregiver: tra abnegazione e paura di non farcela
1 Dicembre 2022	Obiettivo terapia: si può stare senza Levodopa?
15 Dicembre 2022	Fisioterapia: consigli pratici quotidiani

Le date degli Webinar potrebbero subire delle variazioni



Rosa DE MICCO - Neurologo

UOS Malattia di Parkinson e Altri Disordini del Movimento
AOU Università della Campania "Luigi Vanvitelli"
Napoli

Nel 1970, grazie al lavoro di ricerca e confronto tra neuroscienziati americani ed europei, l'agenzia governativa Food & Drug Administration (FDA) approva l'utilizzo delle formulazioni orali a base di levodopa per il trattamento della malattia di Parkinson (MP). Si tratta di un momento storico che cambia completamente il volto della malattia, offrendo la possibilità di un trattamento con un'efficacia sui sintomi motori che ad oggi non è comparabile a quella di nessun altro farmaco, migliorando in modo significativo l'autonomia dei pazienti e la loro qualità di vita. Studi successivi saranno necessari per migliorare le formulazioni a base di levodopa e renderle più stabili, e per l'immissione in commercio di altri farmaci che ad oggi sono parte integrante del trattamento della MP, come i dopamino-agonisti, gli inibitori delle MAO, gli inibitori

delle COMT. Tuttavia, ad oggi nessun farmaco è in grado di bloccare in modo significativo la progressione del danno neuropatologico associato alla MP a carico di strutture cerebrali che sono a loro volta indispensabili per il corretto funzionamento delle terapie orali. La storia naturale della MP vede quindi una lenta riduzione dell'efficacia dei farmaci dopaminergici. Modifiche dello schema terapeutico si rendono necessarie nel corso della MP, con un aumento progressivo della dose dei farmaci con lo scopo di permettere al paziente di preservare il proprio benessere psico-fisico. La levodopa, trasformata in dopamina, è infatti indispensabile per la programmazione ed esecuzione dei movimenti, ma agisce anche sui circuiti del piacere e della ricompensa.

L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) definisce con il termine "dipendenza" quella condizione psichica, e talvolta anche fisica, causata dall'utilizzo compulsivo di una sostanza tossica, allo scopo di provare i suoi effetti e di evitare il malessere della sua privazione.

Se l'aumento della dose di levodopa si rende necessario per un migliore effetto clinico, e il farmaco viene assunto nei modi e nei tempi indicati, non è quindi corretto utilizzare il termine "dipendenza" dai farmaci nei pazienti con MP. È importante però considerare che circa il 3-4% dei pazienti con MP in trattamento cronico sviluppa una condizione nota come "sindrome da disregolazione dopaminergica".

Questa rara complicanza è caratterizzata dall'assunzione compulsiva di dosi di levodopa (più frequentemente, e più raramente di altri farmaci per il trattamento della MP) in quantità notevolmente superiori a quelle prescritte. Numerose evidenze scientifiche supportano l'ipotesi che esistano fattori predisponenti (biologici, genetici, ambientali e non solo) che interagiscono con il trattamento dopaminergico per determinare questo fenomeno simile alla dipendenza in pazienti con MP.

Pertanto, uno degli scopi principali della ricerca nella MP è proprio quello di identificare precocemente i soggetti a rischio di sviluppare queste complicanze, individuando trattamenti "personalizzati" sul paziente in grado di prevenirne l'insorgenza.

**SOSTIENI LA RICERCA PER LA CURA DELLA MALATTIA DI
PARKINSON**

CINQUE X MILLE

la Ricerca ha bisogno di te

segui su

- Fondazione LIMPE per il Parkinson Onlus
- www.fondazioneimpe.it
- limpe_parkinson

FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS

donare il 5x1000 non costa nulla

**INSERISCI IL CODICE FISCALE DELLA FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS
NELLA DICHIARAZIONE DEI REDDITI C.F.12809581007**

*nello spazio dedicato al
"Sostegno del volontariato e delle altre
organizzazioni non lucrative di utilità sociale"*

QUALI SONO I SEGNALI CHE POSSONO PRECEDERE L'INSORGENZA DELLA MALATTIA DI PARKINSON? BREVE STORIA PREMOTORIA DELLA MALATTIA

di Micol Avenali



Micol AVENALI - Neurologo
IRCCS Fondazione Ist. Neurologico "C. Mondino"
Pavia

S spesso ci si chiede se sia possibile diagnosticare la malattia di Parkinson prima dell'effettiva comparsa della sua classica sintomatologia motoria caratterizzata da lentezza, rigidità muscolare e tremore a riposo. La ricerca odierna, nel suo tentativo di identificare precocemente la malattia, ha descritto una fase di malattia "premotoria" che può insorgere diversi anni prima dei sintomi motori, caratterizzata da una sintomatologia di natura non motoria, derivante da disfunzioni differenti dal classico deficit di dopamina. Molti sono i segnali premotori che possono manifestarsi e segnalare il rischio di sviluppare la malattia.

La perdita del senso dell'olfatto, segno ancora poco conosciuto, rappresenta spesso il primo avviso della malattia. La dopamina è un messaggero chimico che trasporta i segnali tra il cervello, i muscoli e i nervi in tutto il corpo. Non appena le cellule che producono

dopamina muoiono, l'olfatto viene compromesso.

Spesso anche i disturbi del sonno compaiono precocemente prima della diagnosi di malattia. Tra questi, i più comuni sono il disturbo del comportamento del sonno REM, condizione in cui le persone perdono l'immobilità durante la fase REM del sonno, quella più profonda, portando il soggetto a gridare, a muoversi agitatamente come se stesse facendo reale esperienza del suo sogno vivido (spesso un incubo), e la sindrome delle gambe senza riposo che produce fastidiose sensazioni notturne di formicolio alle gambe e la sensazione di doverle muovere nel tentativo di liberarsene.

Tra i segni precoci di Parkinson, vi sono anche la costipazione, i disturbi urinari e un'eccessiva sudorazione. Questo perché la malattia può creare una disfunzione anche del sistema nervoso autonomo, responsabile di diverse funzioni fisiologiche, come l'attività dei muscoli lisci dell'intestino e della vescica, e della capacità di autotermoregolazione del corpo.

Anche la sfera emotiva e cognitiva

può essere compromessa nella fase premotoria. Ad esempio, episodi depressivi e disturbi d'ansia, sono più frequenti nei soggetti che svilupperanno la malattia, e sono spesso il primo sintomo che molti malati manifestano senza tuttavia essere in grado di attribuirlo al Parkinson.

Diversi studi suggeriscono che lo stress cronico affligge negativamente la funzione dopaminergica producendo uno stato pro-infiammatorio che accelera la perdita di neuroni, con conseguente progressione di malattia e più elevata suscettibilità allo sviluppo di depressione e di ansia con il conseguente instaurarsi di un circolo vizioso.

Un'altra ipotesi è che, sotto condizioni di stress, un sistema dopaminergico già compromesso può essere messo a dura prova, smascherando sintomi non presenti fino a quel momento.

Infine, alcune persone sperimentano anche difficoltà di concentrazione e nell'abilità di pensiero. In particolare, risultano compromesse le cosiddette "funzioni esecutive" che governano la progettazione e l'esecuzione di attività. Spesso è la capacità di multitasking ad essere precocemente persa.

Attenzione però, presi da soli questi sintomi non motori hanno un basso valore predittivo, essendo comuni nella popolazione generale. Risulta necessario approfondire questi aspetti prima di trarre conclusioni definitive.

LASCIA UN SEGNO DONA UN SOGNO

SOSTIENI LA RICERCA SUL PARKINSON

CARTA DI CREDITO

PayPal sul sito
www.fondazioneimpe.it
Sezione "Sostienici"

BONIFICO

Fondazione LIMPE per il
Parkinson ONLUS
IT44D0200803284000106149238

DONAZIONI E LASCITI TESTAMENTARI

Il Dono più bello per aiutare la Ricerca e la Vita



Paola CIMINO - Neurologo
Università di Cagliari

Sempre più attenzione viene rivolta oggi all'alimentazione nella malattia di Parkinson, nell'ambito della quale da diversi decenni è stata posta molta enfasi su come alcuni nutrienti assunti con la dieta, fra tutti le proteine, interferiscano con l'efficacia delle terapie.

Ma vediamo di sfatare alcune false credenze.

La levodopa è il precursore della dopamina, che è il neurotrasmettitore la cui carenza a livello cerebrale costituisce la causa principale della malattia di Parkinson. Essa rimane ad oggi il farmaco d'elezione nel trattamento dei sintomi della malattia e la sua capacità di raggiungere il sito cerebrale in cui esplica la sua funzione chimica dipende, fra le altre cose, da un suo ottimale assorbimento a livello del primo tratto dell'intestino, il duodeno. Tale assorbimento si basa su un sistema di trasporto dall'intestino al sangue e da questo al cervello utilizzato non solo dalla levodopa, ma anche da altri aminoacidi contenuti nelle proteine assunte con la dieta, che entrano quindi in competizione con il farmaco.

Da qui, l'erronea convinzione che le proteine debbano essere eliminate dall'alimentazione.

Ciò che viene raccomandato è di non eccedere con l'assunzione di proteine soprattutto di origine animale (dose consigliata 0.8 g/kg di peso corporeo/die secondo alcuni studi), riducendone l'apporto a colazione e pranzo e redistribuendole principalmente al pasto della cena. Questo favorirebbe un più omogeneo assorbimento intestinale della levodopa, evitando fluttuazioni dei livelli nel sangue del farmaco e peggioramento delle funzioni motorie.

Inoltre, la levodopa dovrebbe essere assunta preferibilmente a digiuno o con pasti a ridotto contenuto proteico, non solo per evitare che l'assorbimento del farmaco sia ostacolato dagli aminoacidi ricavati dalla dieta, ma anche

per non ritardare lo svuotamento dello stomaco.

Infatti, ciò ostacolerebbe la progressione della levodopa fino al sito in cui viene assorbita, trattenendola nello stomaco dove viene convertita in una forma inattiva a livello cerebrale. Sempre con lo scopo di non rallentare la digestione a livello dello stomaco, è preferibile assumere pasti frequenti e piccoli ed evitare alimenti ad elevato contenuto di proteine, grassi o fibre poco digeribili.

D'altra parte, eliminare dall'alimentazione alcuni tipi di nutrienti, e tra questi le proteine, favorirebbe condizioni di malnutrizione e perdita di peso.

L'apporto dei vari nutrienti dovrebbe essere quanto più bilanciato, perché se pasti molto proteici possono interferire con l'assorbimento intestinale della levodopa, così pasti ad elevato contenuto di carboidrati e troppo poveri di proteine potrebbero causare discinesie da elevati livelli nel sangue di Levodopa, in soggetti suscettibili.

In conclusione, nessun nutriente dovrebbe essere eliminato dalla dieta; redistribuire l'assunzione delle proteine alla sera ed evitare pasti abbondanti durante il giorno dovrebbe favorire un miglior assorbimento della levodopa, una maggior efficacia della stessa con un miglioramento anche delle fluttuazioni motorie.

A VISITA DAL DOTTOR GOOGLE!

di Massimiliano Brezet

La vita del caregiver è sicuramente "articolata" e chi la vive sa assolutamente di che cosa parlo, spesso ci si trova smarriti e ci si sente impotenti di fronte alla malattia dei nostri cari e si farebbe veramente di tutto per cercare di migliorare la loro qualità di vita.

Spesso ci si avventura in "rete" alla ricerca di chissà quale miracolo e delle volte si ha anche la presunzione di pensare che sicuramente qualcosa sarà sfuggito al medico che tiene in cura il nostro "caro" e che noi invece lo troveremo ...

È una ricerca affannosa dettata però dal solo amore che nutriamo nei riguardi della persona che assistiamo quotidianamente e che piano piano vediamo sfiorire. Allora ecco lì che ci affidiamo al "DOTTOR GOOGLE" digitando nello spazio di ricerca le più fantasiose domande e gioco forza ci ritroviamo sempre a sbattere il muso sull'ennesima delusione .

Personalmente posso dire con assoluta certezza che la maggior parte delle cose che ho letto in rete alla fine si sono rivelate inutili e, se magari gli avessi dato retta, anche dannose (una volta mi imbattei in un articolo che consigliava vivamente di interrompere tutti i farmaci perché erano quelli la causa del peggioramento della malattia della persona che accudisco) e se non fossi una persona mediamente equilibrata magari lo avrei pure fatto creando chissà quali danni irreparabili.

Il mio consiglio finale è che in rete bisogna certamente leggere e documentarsi sulla malattia dei nostri "cari", ma con estrema cautela e solo da fonti attendibili e ufficiali tralasciando il resto che crea false aspettative e nella maggior parte dei casi ansia e angoscia . Il "DOTTOR GOOGLE" può anche essere un aiuto se ben usato, ma bisogna affidarsi unicamente e completamente ai medici che curano i nostri malati con l'assoluta certezza che ogni loro decisione è pensata e studiata per il loro bene .



Il punto di vista del paziente



Luca VIGNATELLI - *Neuroepidemiologo*
IRCCS Istituto delle Scienze Neurologiche
Bologna

Dopo due anni di pandemia di COVID-19 possono essere posti alcuni punti fermi sulle relazioni

tra l'infezione e la malattia di Parkinson. Le informazioni sotto riportate, in buona parte, sono frutto della ricerca svolta da vari gruppi italiani durante il primo anno di pandemia.

Il COVID-19 può causare la malattia di Parkinson?

La questione è stata prontamente sollevata all'inizio della pandemia in quanto, per analogia, le comunità dei neurologi e dei lettori di letteratura scientifica (vedi Risvegli di Oliver Sacks) ricordavano il precedente dei parkinsonismi in persone colpite da encefalite letargica, malattia che si manifestò durante - e forse in relazione con - la pandemia di influenza detta "spagnola", attorno agli anni '20 del novecento. In realtà in tutto il mondo, dopo due anni di pandemia, si sono osservati solo una decina di casi in cui è comparsa una forma di parkinsonismo in concomitanza di COVID-19. In nessuno di questi si è osservato un ruolo diretto del virus. Pertanto, si può affermare che nel breve periodo il COVID-19 possa solo eccezionalmente causare parkinsonismo e che la possibilità nel lungo periodo, per quanto ancora da studiare, sia evenienza improbabile.

Le persone con malattia di Parkinson hanno un aumentato rischio di contrarre il COVID-19?

Già durante la prima ondata epidemica ci si è resi conto che l'infezione colpiva persone di età avanzata e con varie malattie croniche tra cui la demenza - malattia neurologica degenerativa ad alta diffusione. Per analogia, si è studiato il rischio di COVID-19 in persone con malattia di Parkinson e si può affermare che non vi sia un aumento del rischio rispetto a persone non affette da malattia di Parkinson di pari di età e con medesime malattie croniche. Invece durante il primo picco epidemico, si è osservato un aumento del rischio per le persone con malattia avanzata e disturbo cognitivo, soprattutto a causa di situazioni favorevoli, quali l'allettamento - con necessità di frequenti contatti assistenziali - e la residenza in strutture sanitarie. In ogni caso, una volta infettate, le persone con malattia di Parkinson hanno accusato un peggioramento delle condizioni di salute e un alto rischio di morte.

Le persone con malattia di Parkinson hanno subito un peggioramento della loro condizione a causa delle misure restrittive anti pandemiche?

Sicuramente le persone con malattia di Parkinson sono state tra le più svantaggiate rispetto all'applicazione delle misure restrittive. L'attività fisica è tra gli interventi terapeutici più importanti per prevenire il peggioramento della malattia. Inoltre i pazienti necessitano di frequenti accessi alle strutture sanitarie e rapidi confronti con i propri curanti. Numerosi studi hanno dimostrato che durante il periodo di confinamento (lockdown) l'impossibilità a svolgere attività fisica o attività fisioterapiche ha portato ad un peggioramento dei sintomi della malattia, della qualità di vita e della salute mentale. Vi sono dati preliminari che suggeriscono anche un aumento del rischio di complicanze generali (infezioni e cadute) nel periodo successivo al lockdown, rispetto a persone di pari età.

Le persone con malattia di Parkinson si sono giovate di modalità telematiche di interventi sanitari durante la pandemia?

L'erogazione di servizi sanitari mediante telemedicina è in corso di studio da almeno un decennio, e questo anche per la malattia di Parkinson. La pandemia ne ha spinto l'applicazione in maniera estesa. Molte aziende sanitarie hanno proposto a persone con malattie croniche - tra cui la malattia di Parkinson - televisite con i propri specialisti attraverso personal computer, tablet, smartphone. Inoltre si è messa in pratica, sull'intero territorio nazionale, la ricetta telematica, ovvero la prescrizione virtuale di farmaci da parte dei medici curanti e possibilità di ritiro dei farmaci direttamente in farmacia. Al di là dei limiti tecnici e delle difficoltà pratiche, certamente tali modalità hanno aiutato a ridurre contatti a rischio e a snellire i passaggi burocratici, garantendo una certa continuità di prestazioni sanitarie semplici e garantendo un importante supporto psicologico alle persone isolate.

Le sfide per gli anni prossimi saranno il miglioramento organizzativo di tali prestazioni a distanza e l'esplorazione dell'erogazione in telemedicina di attività assistenziali più complesse.

SEGUICI SUI NOSTRI CANALI SOCIAL 

facebook

Fondazione LIMPE per il Parkinson Onlus

twitter

Limpe_Parkinson

Instagram

limpe_parkinson

COMITATO EDITORIALE

ANALISI GENETICA NELLA MALATTIA DI PARKINSON: A CHI E PERCHÉ PROPORLA

di Tommaso Schirinzi

Negli ultimi decenni, la conoscenza delle basi genetiche della malattia di Parkinson (MP) è cresciuta notevolmente, sostenuta da importanti progressi tecnologici nei metodi di analisi.

A 25 anni dalla scoperta della mutazione del gene SNCA (codificante α -synucleina) quale causa di MP familiare, è chiaro che il contributo della genetica allo sviluppo della malattia è piuttosto complesso.

Sono state, infatti, identificate alcune varianti nei geni SNCA, LRRK2, GBA, VPS35, PRKN, PINK1, e DJ-1, che possono di per sé procurare la malattia; si tratta delle cosiddette forme monogeniche (a trasmissione autosomica dominante o recessiva), che rappresentano circa il 10% di tutti i casi, ed interessano perlopiù famiglie con molti affetti o individui con esordio giovanile.

Varianti in altri geni, invece, possono incrementare il rischio di malattia sporadica (la situazione più comune), nell'ambito di una multifattorialità in cui età, condizioni acquisite ed ambientali, mantengono comunque un peso rilevante.

Uno stesso gene poi, a seconda del tipo di mutazione e della presenza di ulteriori elementi genetici e non, può agire da fattore determinante o predisponente la malattia, giustificando, talvolta, situazioni di portatore asintomatico.

Dinanzi ad una diagnosi di MP, l'analisi genetica può essere proposta essenzialmente con due principali obiettivi: la diagnosi accurata di forme familiari o ad esordio giovanile, e la selezione per possibili trattamenti terapeutici mirati.

L'analisi a scopo diagnostico consente di comprendere meglio l'eziologia della malattia e può agevolare il processo di accettazione della stessa; inoltre, può supportare previsioni prognostiche, sia in termini di progressione clinica sia di risposta a terapie. Nel caso di soggetti con singola mutazione (eterozigoti) nel gene GBA (la cui penetranza - ovvero capacità di determinare malattia - varia molto, fino a situazioni di asintomatico), l'informazione genetica può riguardare la famiglia, poiché la presenza di due mutazioni (omozigote) è responsabile di una malattia neurometabolica pediatrica (Malattia di Gaucher). È quindi importante la consulenza genetica quando un eterozigote GBA intenda procreare.

Lo screening genetico di persone con MP è altresì motivato dall'arrivo di sperimentazioni con farmaci che intervengono sui meccanismi molecolari alterati da alcune mutazioni (LRRK2 e GBA soprattutto). L'identificazione della variante è fondamentale per l'arruolamento nei trial e, in futuro, per l'accesso a cure personalizzate. D'altra parte, proprio la possibilità di terapie basate sul profilo genetico ha incentivato studi di screening e permesso di sviluppare metodi di analisi genetica più rapidi ed economici.

Nella pratica clinica, l'analisi genetica di familiari sani di persone con MP, al momento, non trova sostanziale giustificazione dato che la penetranza delle varianti genetiche note è estremamente variabile (frequenti i portatori asintomatici) e non vi sono ancora terapie di sicura efficacia nella prevenzione. Parimenti, un esito negativo non preclude la possibilità di malattia, per via di fattori acquisiti o genetici non ancora conosciuti.

Tuttavia, proposte in ambito di ricerca scientifica devono essere seriamente considerate alla luce del fondamentale contributo che la genetica ha fornito nella comprensione dei meccanismi della malattia e nello sviluppo di potenziali cure.



Tommaso SCHIRINZI - Ricercatore di Neurologia
Dipartimento Medicina dei Sistemi, Università Tor Vergata
Roma

EDITOR

L. Lopiano

ASSOCIATE EDITORS

R. Ceravolo

A. Tessitore

M. Tinazzi

M. Zappia

COORDINATORI

G. Cossu

C.A. Artusi

M. Marano

SEGRETERIA EDITORIALE

F. Martillotti

S. Mancini

FONDAZIONE LIMPE PER IL PARKINSON ONLUS

Viale Somalia, 133

00199 - Roma

06-96046753

info@fondazioneimpe.it