Un team di scienziati dell'università di Verona ha messo a punto un test, non invasivo e a bassissimo costo, per la diagnosi delle malattie umane da prioni, patologie neurodegenerative non curabili. La forma sporadica della malattia di Creutzfeldt-Jakob (Mcj) è la più frequente mentre la "variante della Mcj" ormai in via di estinzione, è stata tristemente conosciuta al pubblico per la trasmissione all'uomo in seguito ad esposizione a materiale infetto proveniente da bovini affetti da encefalopatia spongiforme bovina o Bse. I risultati della ricerca, svolta in collaborazione con i ricercatori del National Institute of Health di Hamilton, Montana, Usa e con l'Istituto Superiore di Sanità italiano, sono stati pubblicati sul "New England Journal of Medicine", la più prestigiosa rivista mondiale in ambito di ricerca medica.

Il gruppo veronese, coordinato da Gianluigi Zanusso e composto da Matilde Bongianni, Giovanni Tonoli, Michele Fiorini, Sergio Ferrari e Salvatore Monaco, è stato il motore della ricerca internazionale resa possibile grazie anche al finanziamento della Fondazione Cariverona. La Clinica Neurologica di Verona è l'unico centro al mondo in cui oggi è possibile eseguire il test che permette di porre diagnosi in vita di MCJ senza ricorrere allo studio autoptico del tessuto nervoso.

La Mcj sporadica, ha un'incidenza di due casi su milione di abitanti, simile in tutto il mondo e l'eziologia della patologia a oggi è sconosciuta. Il lavoro apre, quindi, importanti prospettive di diagnosi all' ampio spettro delle malattie neurodegenerative, possibile solo con l'autopsia e offre nuove strategie nell'identificazione nel tessuto olfattorio di marcatori precoci di malattia . In particolare, le potenziali ricadute includono lo studio della progressione e degli eventi patologici di gravi malattie neurodegenerative quali il morbo di Parkinson, l'Alzheimer.

"In particolare, - ha spiegato Zanusso - nella malattia di Parkinson i disturbi olfattori possono precedere anche di un decennio i sintomi motori e le lesioni patologiche tipiche di questa malattia sono presenti nel sistema olfattorio. Il brushing dell'epitelio olfattorio permetterebbe, quindi, di identificare precocemente i segni della patologia e di poter intervenire con terapie in grado di arrestarne l' evoluzione. Allo stesso modo nella patologia di Alzheimer, studi autoptici hanno già dimostrato che le alterazioni patologiche che avvengono nel cervello sono speculari a quelle che colpiscono la mucosa olfattoria. Pertanto, lo studio fornisce un importante strumento diagnostico e un potenziale indicatore per calibrare gli interventi terapeutici nelle diverse fasi delle malattie neurodegenerative".

La metodica
Il test messo a punto dagli scienziati veronesi è un semplice brushing nasale e consiste nell'introduzione di un tampone nella cavità nasale, sotto la guida di un fibroscopio, e di raggiungere l'apice della volta nasale dove sono localizzati i neuroni olfattori. Il prelievo è assolutamente innocuo, non è invasivo, non comporta danni alla funzione dell'odorato e può essere ripetuto a distanza. La mucosa olfattoria, localizzata nella cavità nasale, ha un ruolo di primaria importanza nella percezione e discriminazione degli odori. Le cellule olfattive umane sono costituite da circa 6 milioni di neuroni che rigenerano nell'arco della vita ogni 5-6 mesi. Queste cellule rappresentano l'unico esempio di tessuto nervoso esposto all'ambiente esterno rendendolo facilmente accessibile al prelievo con procedure non invasive, sia a scopo diagnostico, sia per strategie terapeutiche tramite l'isolamento di cellule staminali adulte. È, inoltre, un tessuto peculiare in quanto i neuroni sono in grado di rigenerarsi.

Le malattie da prioni

Le encefalopatie spongiformi o “Malattie da prioni” sono un gruppo di patologie neurodegenerative a evoluzione fatale che colpiscono sia l’uomo che gli animali. In questi ultimi, le forme conosciute sono la scrapie nella pecora e nella capra, l’encefalopatia spongiforme bovina (Bse) nei bovini e la “chronic wasting disease” negli ungulati (cervi ed alci principalmente in Nord America). Nell’uomo, la malattia più frequente è la malattia di Creutzfeldt-Jakob sporadica della quale esistono altre forme cliniche, molto rare, perlopiù genetiche, tra cui l’insonnia fatale familiare e la sindrome di Gerstamn Straussler Scheincker. L’agente patogeno delle malattie da prioni è una proteina patologica dotata di infettività denominato prione. Quest’ultimo rappresenta la forma patologica di una proteina prionica normale espressa in diversi tessuti (tessuto linfatico, muscolo, rene, fegato etc…), ma principalmente nel tessuto nervoso. La proteina prionica normale e la forma patologica condividono la stessa sequenza aminoacidica ma si differenziano per conformazione, la prima conformata ad alfa elica e la seconda a foglietti beta. Inoltre, la patogenicità del prione consiste nell’impartire la propria conformazione alla proteina prionica normale.