



*La ricerca neurologica italiana avanza: sviluppi terapeutici nella neuro-genetica e diagnosi precoce sofisticata nelle demenze. Importanti novità dal 48° Congresso nazionale della Società Italiana di Neurologia*



Roma, 7 novembre 2017 - Ancora buone notizie dalla ricerca scientifica in neurologia. Proprio in occasione del 48° Congresso della Società italiana di Neurologia, sono stati presentati importanti sviluppi terapeutici della neuro-genetica e della diagnostica avanzata nel settore delle demenze e del decadimento cognitivo.

Nel campo delle malattie neurologiche le Amiotrofie Spinali (SMA) sono tra le patologie più invalidanti, sin dall'infanzia. Si tratta di malattie degenerative del motoneurone spinale che, nelle forme più gravi, portano alla morte in tempi molto brevi dalla nascita. Oggi però, grazie alle nuove terapie geniche, i piccoli pazienti riescono a raggiungere risultati inimmaginabili nello sviluppo motorio, come controllare la posizione della testa, mantenere la posizione seduta e in alcuni casi riescono anche a gattonare e a camminare.



Prof. Gianluigi Mancardi

“Non c’è dubbio che i recenti avanzamenti della neuro-genetica rappresentino uno dei risultati più importanti degli ultimi anni - afferma il prof. Gianluigi Mancardi, Presidente della Società Italiana di Neurologia e Direttore della Clinica Neurologica dell’Università di Genova - La SMA ora può essere affrontata e trattata: grazie alla somministrazione per via lombare di oligonucleotidi antisense, infatti, l’organismo produce una proteina in grado di mantenere in vita e in attività i motoneuroni spinali. Si tratta di un avanzamento di eccezionale rilevanza nel settore delle malattie degenerative del sistema nervoso, che fa ben sperare per le altre forme patologiche degenerative, ora incurabili, come la Corea di Huntington e la Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA).

La SMA, Atrofia Muscolare Spinale, colpisce circa 1 neonato ogni 10.000 e rappresenta la causa genetica di morte più diffusa nell’infanzia. Si tratta di una patologia che, nelle forme più gravi, si manifesta con gravi difficoltà a respirare e a muoversi autonomamente con un importante impatto sulla vita dei bambini.

Altre importanti novità emerse dal recente Congresso SIN riguardano le demenze e il decadimento cognitivo, che in Italia colpiscono oltre 1.000.000 le persone. Si registrano, infatti, significativi passi avanti sul versante diagnostico: i neurologi ora saranno in grado di classificare con precisione le diverse forme di decadimento mentale, anche con esami di laboratorio sofisticati.

Una diagnosi così specifica e avanzata risulta fondamentale per potere centrare la terapia più adeguata, che sarà necessariamente differente nei diversi quadri patologici di ciascun paziente.

Rilevanti presentazioni, illustrate durante il Congresso, ad esempio, hanno dimostrato come alcuni disturbi comportamentali, che insorgono durante il sonno, possono precedere anche di molti anni l’insorgenza di malattie degenerative.

Inoltre, sono stati presentati durante il lavori congressuali, studi significativi sulla frequenza di crisi epilettiche subcliniche nei pazienti con malattia di Alzheimer. Queste crisi non vengono evidenziate dalle normali tecniche neurofisiologiche, ma potrebbero contribuire alla definizione di manifestazioni clinica della malattia ed essere eventualmente trattate.

Grazie a questi passi avanti gli esperti, infatti, potranno comprendere meglio l'origine della confusione mentale in questi pazienti, ovvero se dovuta all'epilessia o alla demenza, individuando di conseguenza il trattamento più consono.