

Alzheimer: La diagnosi di Casablanca

“Guardami negli occhi, piccola” - in futuro uno sguardo potrebbe bastare a permettere la diagnosi dell'Alzheimer. Alcuni ricercatori infatti hanno scoperto che una proteina tipica dell'Alzheimer, l'amiloide, si riscontra anche nel cristallino dei pazienti affetti da sindrome di Down, nei quali provoca l'insorgenza di cataratte. Questa conoscenza potrebbe permettere di sviluppare test oculari che permetterebbero di diagnosticare tempestivamente i disturbi mentali.

L'amiloide 40 e 42 sono le proteine che maggiormente contribuiscono alla forma più ricorrente di demenza senile e conducono all'Alzheimer. I beta amiloidi si depositano nel cervello dove formano grandi placche neurotossiche: danneggiano gli assoni neuronali provocandone l'annullamento.

Ciò che si accumula nel cervello dei pazienti affetti da Alzheimer si riscontra anche negli occhi dei pazienti affetti dalla sindrome di Down. Il principale responsabile genetico dei disturbi mentali e il disturbo mentale più diffuso hanno quindi un denominatore comune. Questa scoperta, che è stata recentemente [presentata](#) a Fort Lauderdale al convegno annuale dell'americana Association for Research in Vision and Ophthalmology, rappresenta un grande passo avanti per la diagnosi tempestiva dell'Alzheimer.

Tripla dose di geni dell'amiloide

La proteina precursore dell'amiloide, brevemente chiamata [APP](#), riveste un ruolo chiave nei processi neurotossici, in quanto con la divisione enzimatica sorgono i beta amiloidi con i loro effetti fatali. Il suo gene, codificato dalla APP, proprio sul quel cromosoma riscontrabile tre volte nelle persone affette da sindrome di Down: il [cromosoma](#) 21. “La triplicazione cromosomica, localizzata sul 21q21, include l'APP”, dice il Prof. Dr. Lee E. Goldstein, della Boston University School of Medicine e del Boston University Alzheimer's Disease Center, perciò la trascrizione dell'APP avviene tre volte“. Ciò porterebbe, secondo il Professore, „ad un'estrema accelerazione del deposito cerebrale dei beta amiloidi. „Conseguenza di ciò è la precoce diminuzione della capacità neurocognitive e la comparsa dell'Alzheimer nella sindrome Down“. I nostri studi dimostrano che le anomalie sono riscontrabili nel cristallino che evidenzia l'accumulamento degli amiloidi.“ Ciò permetterebbe inoltre, secondo il Prof. Goldstein, di chiarire la questione delle caratteristiche cataratte nei pazienti affetti da sindrome di Down.

“Una finestra nel cervello”

Gli accumuli di beta amiloidi nel cristallino non sono riscontrabili in nessun'altra malattia e nemmeno in persone sane. Inoltre si differenziano chiaramente dalle tipiche cataratte dovute all'età, che normalmente compaiono solo dopo i cinquant'anni. Secondo lo scienziato di Boston l'accumulo di amiloide è certamente un indizio del morbo di Alzheimer. „Abbiamo scoperto che la proteina si accumula molto presto nel cristallino, spesso già in età infantile“, dice lo stesso Prof. Goldstein. Una circostanza che deve essere ricondotta al metabolismo cellulare nel

cristallino, comparabilmente indolente. A causa di ciò le cellule mostrano una capacità ridotta di „catabolizzare“ le proteine depositate, spiega il Prof. Goldstein. La conseguenza è che non è possibile sbarazzarsi dei beta amiloidi che compaiono „anticipatamente“ nelle persone affette da Alzheimer.

Il rapporto patogenetico scoperto dal gruppo di ricercatori di Boston permette di dare uno sguardo più profondo al cervello. Ciò in quanto i processi patologici nelle cellule delle cataratte anticipano quelli neurotossici nel cervello; le cataratte perciò rappresentano dei Marker sulla base dei quali si riscontra una demenza del tipo dell'Alzheimer. E ciò già in vivo, quindi mentre il paziente è in vita. Il cristallino, dice il Prof. Goldstein , rappresenta, in un certo senso, una finestra sul cervello.

Queste scoperte dovrebbero servire per la diagnosi tempestiva dei disturbi cerebrali. „Oggi stiamo sviluppando uno scanner oculare in grado di misurare la concentrazione dei beta amiloidi nel cristallino“. Questo test apre nuovi scenari, in quanto è risaputo che una diagnosi tempestiva costituisce la vera chiave del successo terapeutico. Ed a tal proposito, a parere del Prof. Goldstein, si dischiudono rosei orizzonti per nuove strategie che „potrebbero essere realizzate tempestivamente grazie al nostro test oculare“, un incitamento enorme per il lavoro dei ricercatori di Boston.

(DocCheckNews, luglio 2010)